

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ТРОМБОЦИТОПЕНИИ НОВОРОЖДЁННЫХ

Фадюхина Д.И., Мущерова Д.М.

Научный руководитель: канд. мед. наук, доцент
Е.А. Саркисян

Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова
Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: дети; наследственные
тромбоцитопени; гены; диагностика

Актуальность. Наследственная тромбоцитопения (НТ; МКБ-10: M31.3; OMIM 231200) — редкое жизнеугрожающее гематологическое заболевание. Распространённость НТ в мире — около 5% среди новорождённых. **Цель:** определить основные генетические факторы, приводящие к развитию НТ, для своевременной диагностики и терапии.

Результаты. НТ — заболевание крови, обусловленное гомо- или гетерозиготными мутациями в генах. В 1948 г. был описан синдром, в основе которого лежит отсутствие или снижение экспрессии комплекса GPIb/IX/V на поверхности тромбоцитов, обусловленное мутациями в генах *GP1BA*, *GP1BB* или *GP9*. Синдром имеет аутосомно-рецессивный тип наследования и характеризуется тромбоцитопенией средней степени тяжести, гигантскими размерами тромбоцитов и зачастую тяжёлым геморрагическим синдромом. В 2003 г. введён термин «*MYH9*-ассоциированное заболевание», объединивший в единую нозологическую группу описанные в разное время и разными авторами 4 схожих синдрома: аномалию Мея-Хегглина, синдром Фехтнера, синдром Эпштейна, синдром Себастьяна. В 2020 г. был описан ген *ADAMTS13* (*Molecular genetic diagnostics thrombotic thrombocytopenic purpura (TTP), ADAMTS13 gene*, также известен как VWFCP, C9orf8, vWF-CP), кодирующий фермент, который расщепляет фактор фон Виллебранда — крупный белок, участвующий в свёртывании крови. Основная функция *ADAMTS13* — высвобождение фрагментов vWF в плазму, а также регулирование его активности путём расщепления сверхкрупных мультимеров vWF на более мелкие и менее активные формы, что приводит к не-контролируемой адгезии тромбоцитов и микрососудистому тромбозу. НТ характеризуется полиморфностью клинических проявлений. Все синдромы, вызванные НТ, можно распределить на две группы: гематологические (тромбоцитопения, геморрагический синдром) и негематологические (тугоухость, нефропатия, катараракта). Основной целью анте- и постнатального ведения НТ является предотвращение тяжёлого внутричерепного кровотечения и его отдалённых последствий. Введение внутривенного иммуноглобулина новорождённому ребёнку с НТ — одна из первых линий в терапии. Новорождённые с НТ нередко нуждаются в переливании тромбоцитарной массы для профилактики массивных кровотечений.

Заключение. Своевременная и точная диагностика НТ, основанная на современных генетических исследованиях, таких как секвенирование нового поколения, является залогом адекватной терапии, профилактики жизнеугрожающих осложнений и улучшения прогноза для больных.