

## РОЛЬ НАСЛЕДСТВЕННОГО ФАКТОРА В РАЗВИТИИ ВТОРИЧНОГО ГЕМОФАГОЦИТАРНОГО СИНДРОМА У ДЕТЕЙ С РЕВМАТИЧЕСКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

Числова Е.О.

Научный руководитель: член-корр. РАН, доктор  
мед. наук, проф., Е.И. Алексеева

Национальный медицинский исследовательский центр  
здравоохранения детей Минздрава России, Москва, Россия

**Ключевые слова:** дети; гемофагоцитарный синдром;  
диагностика; варианты генов

**Актуальность.** Гемофагоцитарный синдром (ГФС) — потенциально угрожающее жизни состояние, характеризующееся активным разрушением клеток крови макрофагами. Вторичный ГФС (вГФС) часто развивается на фоне различных заболеваний, включая ревматические болезни, что делает изучение его механизмов особенно важным. Наследственные факторы могут играть значимую роль в предрасположенности к развитию ГФС. Этиология первичного ГФС, обусловленного мутациями в ряде генов, известна, однако роль наследственного фактора при вГФС остается неясной. **Цель:** определить наличие вариантов в генах, ответственных за первичный и вторичный гемофагоцитарный синдром, у пациентов с вГФС на фоне ревматических заболеваний.

**Материалы и методы.** Обследовано 110 детей с подтверждённым ревматическим заболеванием, из них 55 мальчиков и 55 девочек. У всех больных был диагностирован юношеский артрит с системным началом. Всем пациентам было проведено полногеномное секвенирование ДНК экзона для изучения генов, ответственных за развитие ГФС.

**Результаты.** У 32 (29%) из 110 больных было идентифицировано 35 различных вариантов генов ГФС, все они были гетерозиготными. Среди них *TNFRSF1A* (5/35), *IFIH1* (5/35), *TNFAIP3* (4/35), *STX11* (1/35), *NLRP1* (2/35), *NLRP3* (2/35), *TREXI* (2/35), *PLCG2* (2/35), *NOD2* (3/35), *NLRC4* (1/35), *PRF1* (1/35), *PSTPIP1* (1/35), *IL23R* (1/35), *IRF5* (1/35), *NFAT5* (1/35), *CARD14* (1/35), *OTULIN* (1/35), *SIAE* (1/35). Возраст дебюта вГФС у больных с выявленными вариантами в генах и без них отличался и составил 7,6 [3,7; 11,7] и 9,3 [5,1; 14,0] года соответственно. Длительность вГФС у детей в обеих группах значимо не различалась: 27 [15,7; 43,5] дней у пациентов с вариантами в генах ГФС, 24 [18; 38] дня в группе сравнения. Летальность у больных с вГФС и вариантами в исследуемых генах составила 6% (2/32), у детей без значимых генетических вариантов — 2% (2/78).

**Заключение.** вГФС может быть ассоциирован с патогенными гетерозиготными вариантами в генах ГФС, что, в свою очередь, может объяснять механизмы его развития и оказывать влияние на тяжесть заболевания у отдельных больных.

\* \* \*