

© Коллектив авторов, 2014

Н.С. Сметанина^{1,2}, Г.С. Овсянникова¹, И.В. Мерсиянова¹, Л.А. Хачатрян¹,
И.А. Шагина³, М.А. Курникова³, В.О. Бобрынина¹, М.А. Масчан¹, Д.В. Федорова²,
Н.М. Тимофеева¹, Н.Б. Югина⁴, А.В. Рогов⁵, А.В. Шамин⁶, О.В. Сурьянинова⁷,
И.И. Спичак⁸, Т.И. Бурлуцкая⁹, Л.А. Леандрова¹⁰, А.Н. Чижкова¹¹, Т.Л. Костюрина¹²,
И.М. Юнусова¹³, Ж.Х. Кумыкова¹⁴, М.В. Бурнацева¹⁵, Н.А. Попова¹⁶,
А.П. Шапочник¹⁷, Е.Г. Бунина¹⁸, И.В. Пономарева¹⁹, Р.Х. Галиулин²⁰,
Л.А. Мазурок²¹, Т.И. Ксензова²², И.И. Гущанская²³, В.Н. Фокин²⁴, В.Г. Стрелец²⁵,
Е.М. Володичева²⁶, Е.Х. Цыгенешеева²⁷, Н.Е. Соколова²⁸, Г.А. Новичкова¹

АНЕМИЯ ДАЙМОНДА–БЛЕКФЕНА В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

¹ФГБУ ФНКЦ ДГОИ им. Д. Рогачева МЗ РФ, Москва; ²ФГБУ ВПО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, Москва;
³ООО ЕврогенЛаб, Москва; ⁴БУЗ ВО ВОДКБ № 1, г. Воронеж; ⁵ГБУЗ СК «КДКБ», г. Ставрополь;
⁶ДГКБ № 1, г. Самара; ⁷ГБУЗ ЯО ОДКБ, г. Ярославль; ⁸ГБУЗ «Челябинская областная детская клиническая
больница»; ⁹ОГБУЗ ДОКБ, г. Белгород; ¹⁰ГБУЗ «Камчатская краевая больница им. А.С. Лукашевского»;
¹¹ГБУЗ РК «Коми республиканская больница»; ¹²БУЗ ВОДБ, г. Вологда; ¹³ДРКБ, г. Махачкала; ¹⁴ГБУЗ
«Республиканская детская клиническая больница», г. Нальчик; ¹⁵ГУЗ «Республиканская детская клиническая
больница», г. Владикавказ; ¹⁶ГБУЗ Волгоградский областной онкологический диспансер № 1, г. Волгоград;
¹⁷ГБУЗ «ОКОД», г. Оренбург; ¹⁸ГБУЗ Кемеровская областная клиническая больница № 1;
¹⁹ГБУЗ НСО «ГНОКБ», г. Новосибирск; ²⁰БУЗ ОО «ОКБ», г. Омск; ²¹ГБУ «Курганская областная клиническая
больница»; ²²ГБУЗ ТО «Областная клиническая больница № 1», г. Тюмень; ²³ГАУЗ «Брянская областная
больница № 1»; ²⁴ОБУЗ «Ивановская ОКБ», г. Иваново; ²⁵ОГБУЗ «Костромская областная больница»,
г. Кострома; ²⁶ГУЗ ТО «Тулская областная клиническая больница»; ²⁷ГАУЗ «Детская республиканская
клиническая больница», г. Улан-Удэ; ²⁸СПб ГБУЗ «Детская городская больница № 1», Санкт-Петербург

В статье представлен анализ 60 случаев редкого врожденного заболевания крови – врожденной апластической анемии Даймонда–Блекфена (АДБ), частота встречаемости которой в мире составляет 5–7 на 1 000 000 рожденных живыми детей. Врожденные аномалии развития отмечены у 41 пациента (68,3%). Первые клинические проявления в виде глубокой нормоцитарной гипорегенераторной анемии у 46 больных развились на 1-м месяце жизни, у 10 детей – на 4-м месяце жизни, а у 4 детей – в возрасте 8 месяцев, что привело к госпитализации детей для обследования и проведения заместительной терапии эритроцитной массой. Диагноз врожденной апластической АДБ установлен в возрасте 1–3 мес жизни у 58 больных. До 1 года жизни 48 детей получали заместительную терапию эритроцитной массой для поддержания Hb более 90 г/л; 14 детей с 6–10 месяцев жизни – глюкокортикостероидную (ГКС) терапию (преднизолон, метилпреднизолон), транзиторный ответ отмечен у 5 больных, из них одному пациенту успешно проведена трансплантация гемопоэтических стволовых клеток. Медикаментозная компенсация заболевания на малых дозах ГКС была достигнута у 26 детей (43,3% случаев), в остальных случаях продолжена заместительная трансфузионная терапия. В 3 случаях отмечена спонтанная ремиссия в возрасте 15, 18 и 28 лет. Исследование генов рибосомальных белков проведено в 30 семьях. Выявлены мутации в генах RPS19, RPS24, RPS10. У сибсов и родителей больных детей каких-либо генных поломок выявлено не было. Изменение нуклеотидной последовательности гена RPS19 выявлено у 10 больных из 30 обследованных; гена RPS24 – в одном случае и гена RPS10 – в одном случае, что свидетельствует о высокой гетерогенности заболевания.

Ключевые слова: анемия Даймонда–Блекфена, дети, гены рибосомальных белков.

The article presents the case analysis of rare congenital blood disorder, congenital aplastic Diamond–Blackfan anaemia (DBA) in 60 patients. It has a very low prevalence worldwide: 5–7 per

Контактная информация:

Сметанина Наталья Сергеевна – д.м.н., проф., зав. отделом оптимизации лечения гематологических заболеваний ФГБУ ФНКЦ ДГОИ им. Д. Рогачева МЗ РФ, проф. каф. онкологии, гематологии и лучевой терапии педиатрического факультета РНИМУ им. Н.И. Пирогова

Адрес: 117997 г. Москва, ул. Саморы Машела, 1

Тел.: (495) 287-65-81, E-mail: nataly.smetanina@gmail.com

Статья поступила 1.02.14, принята к печати 6.02.14.