

Н.С. Подчерняева

ИНТЕРФЕРОНОПАТИИ I ТИПА – НОВЫЙ КЛАСС ЗАБОЛЕВАНИЙ
В ПРАКТИКЕ ПЕДИАТРА И ДЕТСКОГО РЕВМАТОЛОГА

ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова МЗ РФ (Сеченовский Университет), Москва, РФ

Интерферопатии I типа (ИФП) – это новая клинически гетерогенная группа заболеваний, в основе которых лежат генетически детерминированные нарушения сигнальных путей интерферонов I типа (ИФ1) с повышением их продукции. Согласно современным данным, главными звеньями патогенеза ИФП являются неадекватный ответ на нуклеиновые кислоты или нарушение регуляции взаимодействия эффекторных молекул. ИФП наследуются согласно законам Менделя, в большинстве случаев дебютируют в детском возрасте. Их клинические признаки напоминают таковые при ревматических заболеваниях и включают лихорадку, кожные проявления васкулопатии, волчаночноподобный синдром, интерстициальное поражение легких, поражение ЦНС и опорно-двигательного аппарата. Для лечения ИФП требуется разработка и внедрение новых таргетных препаратов, подавляющих продукцию ИФ1 и/или воздействующих на ИФ1-сигналинг.

Ключевые слова: интерферопатии I типа, синдром Айкариди–Гутьерес, синдром Сиглетона–Мертена, STING-ассоциированная васкулопатия с дебютом в детском возрасте, протеасома-ассоциированные аутовоспалительные синдромы, спондилоэнхондродисплазия, дефицит (дефект) ИФ-стимулирующего гена 15 (ISG15), дефицит убиквитин-специфической протеазы 18, ретиноваскулопатия с церебральной лейкодистрофией, X-цепленное ретикулярное пигментное расстройство, семейная холодная волчанка, системная красная волчанка, дети.

Цит.: Н.С. Подчерняева. Интерферопатии I типа – новый класс заболеваний в практике педиатра и детского ревматолога. Педиатрия. 2017; 96 (3): 199–209. DOI: 10.24110/0031-403X-2017-96-3-199-209

N.S. Podcherniaeva

TYPE I INTERFERONOPATHIES – A NEW DISEASES CLASS IN
PRACTICE OF PEDIATRICIAN AND PEDIATRIC RHEUMATOLOGIST

I.M. Sechenov First Moscow State Medical University, Moscow, Russia

Type I interferonopathy (IFPI) is a new clinically heterogeneous group of diseases caused by genetically determined disorders of signaling pathways of type I interferons (IF1) with their production increase. According to modern data, the main links of IFPI pathogenesis are inadequate response to nucleic acids or violation of effector molecules interaction regulation. IFPI is inherited according to Mendel's laws and debut in childhood in most cases. Their clinical signs resemble those of rheumatic diseases and include fever, vasculopathy cutaneous manifestations, lupus-like syndrome, interstitial lung lesion, CNS and musculoskeletal disorders. IFPI treatment requires development and introduction of new targeted drugs that suppress IF1 production and/or affect IF1-signaling.

Keywords: type I interferonopathy, Aicardi–Goutieres syndrome, Singleton–Merten syndrome, STING-associated vasculopathy with debut in childhood, proteasome-associated autoimmune syndromes, spondyloenchondrodysplasia, deficit of IF-stimulating gene 15 (ISG15), deficiency of ubiquitin-

Контактная информация:

Подчерняева Надежда Степановна – д.м.н., проф.
каф. детских болезней Первого МГМУ
им. И.М. Сеченова
Адрес: Россия, 119881, г. Москва,
ул. Б. Пироговская, 19
Тел.: (916) 327-27-20, E-mail: n-cherny2011@mail.ru
Статья поступила 6.04.17,
принята к печати 19.05.17.

Contact Information:

Podchernyaeva Nadezhda Stepanovna – MD.,
prof. of Pediatric Diseases Department, I.M. Sechenov
First Moscow State Medical University
Address: Russia, 119881, Moscow,
B. Pirogovskaya str., 19
Tel.: (916) 327-27-20, E-mail: n-cherny2011@mail.ru
Received on Apr. 6, 2017,
submitted for publication on May 19, 2017