

ИНФОРМАЦИЯ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ

Термин нейтропения описывает ситуацию, когда количество нейтрофилов в крови слишком мало (у детей до года менее $1,0 \times 10^9/\text{л}$, у детей старше года и взрослых менее $1,5 \times 10^9/\text{л}$). Нейтрофилы очень важны для борьбы с бактериальными инфекциями, следовательно, пациент с низким количеством нейтрофилов может быть подвержен частым бактериальным инфекциям (гнойный отит, омфалит, стоматиты, гингивит, пневмонии, сепсис и менингит).

Врождённые нейтропении (ВН) — группа редких, генетически обусловленных заболеваний, характеризующихся глубокой нейтропенией (агранулоцитозом), осложнённой тяжёлыми, подчас смертельными инфекциями, с или без других (синдромальных) проявлений

Аутосомно-доминантная ВН обусловлена мутацией в гене *ELANE*. Это наиболее часто встречаемая мутация, приблизительно в 60–70% случаев тяжёлой врождённой нейтропении. Одна из её разновидностей — Циклическая нейтропения (ЦН). ЦН отличается периодичностью снижения нейтрофилов: во время 3–5-дневной нейтропенической фазы АКН снижается до уровня $0,2 \times 10^9/\text{л}$, а в оставшееся время восстанавливается до нормы. Клинически ЦН протекает более благоприятно, инфекции возникают, как правило, только во время нейтропенической фазы. При аутосомно-рецессивном типе наследования встречаются более редкие мутации в генах: *HAX1*, *G6PC3*, *VPS45*, *JAGN1*. Также встречается X-сцепленная ТВН. При врождённой нейтропении с аутосомно-доминантным типом наследования и при циклической нейтропении риск развития заболевания у ребёнка составляет 50%. При врождённой нейтропении с аутосомно-рецессивным типом наследования риск развития заболевания у ребёнка составляет 25%.

В связи с чем рекомендовано проведение перинатальной диагностики при планировании следующей беременности.

Для диагностики ВН проводятся основные исследования: общий анализ крови с лейкоцитарной формулой, пункция костного мозга, цитогенетическое исследование костного мозга, с целью верификации диагноза проводится молекулярно-генетическое исследование. В последующем костномозговая пункция и цитогенетическое исследование проводится ежегодно.

Все больные с врождённой нейтропенией, в связи с риском развития тяжёлых жизнеугрожающих инфекций, нуждаются в терапии препаратами гранулоцитарного колониестимулирующего фактора рекомбинантного (рчГ-КСФ). Пациенты с мутацией в гене *CSF3R* нуждаются в терапии макрофагальным гранулоцитарным колониестимулирующим фактором (ГМ-КСФ). Препарат вводится подкожно, в индивидуально подобранной дозе. Рекомендуемые места инъекций — околопупочная область, наружная часть плеча и бедра (рис. 1). Рекомендуется чередовать места инъекций.

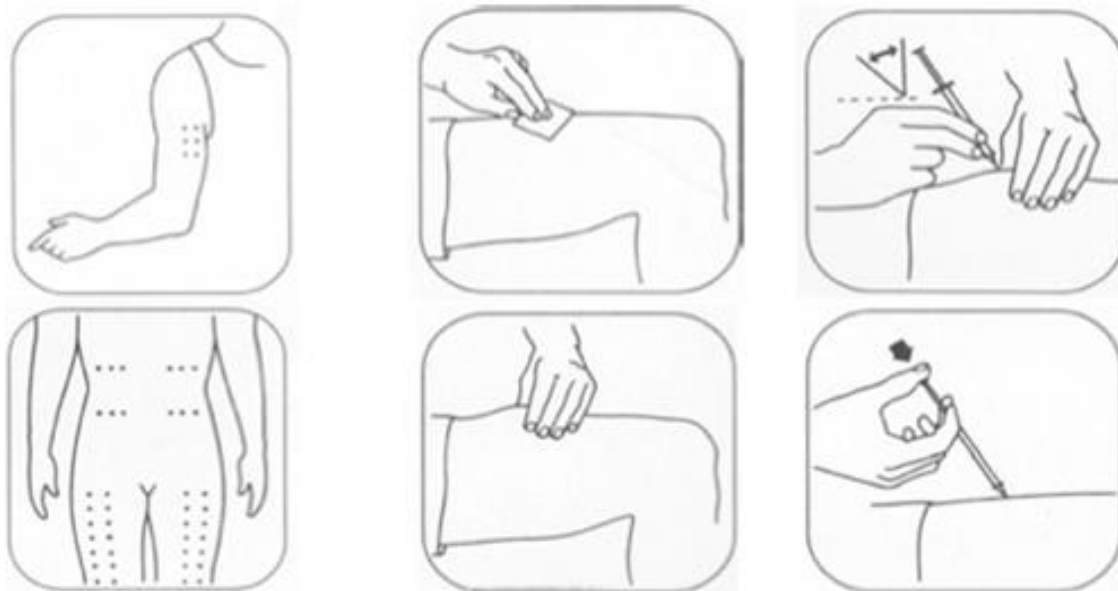


Рисунок 2. Места инъекций и правила введения рчГ-КСФ (ГМ-КСФ).

Как только подобрана доза рчГ-КСФ (ГМ-КСФ) пациенты могут вести нормальный образ жизни, в том числе посещать детские учреждения, заниматься активно спортом.

Альтернативным методом лечения является трансплантация гемопоэтических стволовых клеток (ТГСК). Данная терапия показана пациентам в следующих случаях:

- Развитие ОМЛ.
- Развитие МДС.
- Наличие цитогенетических аномалий с риском развития МДС\ОМЛ.
- Выявление соматических мутации в генах *RUNX1* и *CSF3R* с риском развития МДС\ОМЛ.
- Отсутствие гематологического ответа на рчГ-КСФ в дозе >50 мкг/кг/сут, АКН $<0,5 \times 10^9$ /л, у пациентов с тяжелыми инфекционными процессами.
- Наличие прогностически неблагоприятных мутации в гене *ELANE* (в позиции *C151S* и *G214*), сопровождающиеся высоким риском тяжёлого течения ВН

Также немаловажную роль в поддержании пациента является соблюдение правил личной гигиены и гигиены полости рта.

Требования к соблюдению пациентами правил личной гигиены:

1. Тщательное, не менее 15 минут, мытьё рук (намыливать тыльную, ладонную поверхность и межпальцевые промежутки). Вытирать руки до того, как закрыть кран с водой.
2. Ежедневное мытьё под душем.

3. При образовании ран, порезов, мацераций — обработка мест ранений раствором бриллиантовой зелени.
4. Тщательный, но щадящий уход за зубами и дёснами; использование только мягких зубных щёток; для лучшего очищения межзубных промежутков использовать специальные «скользящие и плоские» зубные нити.
5. При возникновении афт во рту: 4 раза в день полоскание полости рта дезинфицирующими растворами, 1–2 раза в день обработка полости рта вяжущими средствами, при дефектах слизистой полости рта исключить использование зубных щёток и нитей.
6. Питание: использование пищи, прошедшей термическую обработку. Для питья использовать только бутилированную или кипячёную воду.
7. Обязательная личная гигиена родителей и посетителей, исключение контактов с инфекционными больными, исключение посещения людных мест.
8. Избегать употребление ректальных свечей, у девушек использование гигиенических прокладок вместо тампонов.