

Вопросы гематологии/онкологии и иммунопатологии в педиатрии

Научно-практический журнал
Международной организации Consensus in Pediatrics

Главный редактор

А.А.Масчан, д.м.н., проф.

Заместители главного редактора

Г.А.Новичкова, д.м.н., проф.

В.М.Чернов, д.м.н., проф.

Ответственный секретарь и научный редактор

И.С.Тарасова, д.м.н.

Заведующий редакцией

М.Ю.Белоусова

Редколлегия

О.В.Алейникова, член-корр. НАН РБ
Б.В.Афанасьев, д.м.н., проф.
Д.Н.Балашов, д.м.н.
С.Р.Варфоломеева, д.м.н., проф.
Н.Н.Володин, академик РАН
Н.С.Грачев, к.м.н.
В.М.Делягин, д.м.н., проф.
В.Г.Демихов, д.м.н., проф.
М.М.Дубровин, д.м.н., проф.
О.Г.Желудкова, д.м.н., проф.
А.И.Карачунский, д.м.н., проф.

И.Г.Козлов, д.м.н., проф.
Д.М.Коновалов, к.м.н.
С.С.Ларин, к.б.н.
Д.В.Литвинов, к.м.н.
О.А.Майорова, д.м.н., проф.
М.А.Масчан, д.м.н.
Е.Ф.Морщакова, д.м.н., проф.
Н.В.Мякова, д.м.н.
А.В.Нечеснюк, к.м.н.
Ю.В.Ольшанская, к.м.н.
Е.Д.Пашанов, д.м.н., проф.
В.Б.Пономарев, к.м.н., проф.

А.М.Попов, к.м.н.
В.В.Птушкин, д.м.н., проф.
А.Г.Румянцев, академик РАН
Е.В.Самочатова, д.м.н., проф.
Ю.В.Скокова, проф.
Н.С.Сметанина, д.м.н., проф.
А.Г.Талалаев, д.м.н., проф.
Г.В.Терещенко, к.м.н.
М.Д.Тер-Ованесов, д.м.н., проф.
П.Е.Трахтман, д.м.н.
А.Ю.Щербина, д.м.н., проф.

Редакционный совет

Е.И.Алексеева, д.м.н., проф. (Москва, Россия)
А.А.Баранов, академик РАН (Москва, Россия)
М.Б.Белогурова, д.м.н. (Санкт-Петербург, Россия)
К.Вельте, проф. (Ганновер, Германия)
Е.Б.Владимирская, д.м.н., проф. (Иерусалим, Израиль)
Е.С.Дубровина, д.м.н. (Москва, Россия)
Г.Касперс, проф. (Амстердам, Нидерланды)
Л.Г.Ковалева, д.м.н., проф. (Москва, Россия)
О.И.Крыжановский, к.м.н. (Беркли, США)
Дж.Липтон, проф. (Нью-Йорк, США)

М.Минков, д.м.н., проф. (Вена, Австрия)
А.Накагавара, проф. (Чиба, Япония)
Г.Окс, проф. (Сиэтл, США)
И.Б.Резник, д.м.н., проф. (Иерусалим, Израиль)
И.В.Решетов, член-корр. РАН (Москва, Россия)
К.Родригес-Галиндо, проф. (Бостон, США)
Л.Г.Фечина, к.м.н. (Екатеринбург, Россия)
Д.Хармс, проф. (Киль, Германия)
Г.Хенце, проф. (Берлин, Германия)
А.В.Шамардина, к.м.н. (Н.Новгород, Россия)

Учредители

ООО «Издательство «Династия»,

ФГБУ «Федеральный научно-клинический центр детской гематологии, онкологии и иммунологии» им. Дмитрия Рогачева Минздрава России

Журнал индексируется в реферативной базе данных "Scopus", Ulrich's Periodicals Directory
и в Российском индексе научного цитирования

Журнал включен в Перечень ведущих рецензируемых научных журналов и изданий ВАК, в которых должны быть опубликованы
основные результаты диссертаций на соискание ученых степеней доктора и кандидата наук

Адрес редакции:

117997, ГСП-7, Москва, ул. Саморы Машела, 1
ФГБУ «Федеральный научно-клинический
центр детской гематологии, онкологии
и иммунологии» им. Дмитрия Рогачева
Минздрава России

Редакция журнала

«Вопросы гематологии/онкологии
и иммунопатологии в педиатрии»

Тел.: (495) 287-65-70 доб. 5522,
факс: (495) 935-55-10

E-mail: IrTarasova@mail.ru

Отдел рекламы:

Тел.: (495) 517-70-55, Тел./факс: (495) 660-60-04
E-mail: reklama@mm-agency.ru


www.phdynasty.ru

Журнал зарегистрирован
Федеральной службой по надзору
за соблюдением законодательства
в сфере массовых коммуникаций
и охране культурного наследия

Регистрационный номер
ПИ №ФС77-28982

Журнал основан в 2002 году.

Журнал «Вопросы
гематологии/онкологии и
иммунопатологии в педиатрии»
является рецензируемым изданием.

Редакция не несет ответственности
за содержание рекламных материалов.

Тираж 3000 экз.
Цена свободная.
Подписные индексы по каталогу
«Роспечать»:
для индивидуальных подписчиков,
предприятий и организаций – 85143

Памяти коллеги

Выдающийся ученый-педиатр России Юрий Евгеньевич Вельтищев (к 85-летию со дня рождения)

А.Г.Румянцев, Н.Н.Володин 5

Редакционная статья

Первичные иммунодефициты – реалии XXI века

А.Ю.Щербина 8

Иммунология

Молекулярно-генетическая диагностика первичных иммунодефицитных состояний

Н.Б.Кузьменко, Т.В.Варламова, И.В.Мерсиянова, Е.В.Райкина, В.О.Бобрынина, А.Ю.Щербина 10

Х-сцепленный лимфопролиферативный синдром 1-го и 2-го типов

А.А.Роппельт, Д.В.Юхачева, Н.В.Мякова, Н.В.Смирнова, Ю.В.Скворцова,
Т.В.Варламова, Е.В.Райкина, Д.С.Абрамов, Н.Б.Уланова, Т.В.Габруская, А.Ю.Щербина 17

Синдром Чедиака–Хигаси

Ю.А.Родина, В.Е.Матвеев, Д.Н.Балашов, М.Э.Дубровина, А.Ю.Щербина 27

Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром

О.А.Швец, А.Ю.Щербина 34

Генетические предикторы неблагоприятного течения тяжелой врожденной нейтропении

у пациентов с мутацией в гене *ELANE*

Е.А.Деордиева, Т.В.Варламова, Е.В.Райкина, А.Ю.Щербина 41

Опыт ведения больных с гипер-IgD-синдромом (синдромом дефицита мевалонаткиназы)

А.Л.Козлова, Т.В.Варламова, С.Б.Зимин, Г.А.Новичкова, А.Ю.Щербина 46

Принципы диагностики и лечения наследственного ангионевротического отека

Н.Б.Кузьменко, С.А.Дибирова, Т.В.Варламова, Е.В.Райкина, Е.А.Викторова, А.Ю.Щербина 54

Анализ частоты развития лимфом у детей с первичными иммунодефицитными состояниями

Е.В.Дерипапа, О.А.Швец, Д.С.Абрамов, Н.В.Мякова, А.Ю.Щербина 61

Фармакоэкономический анализ заместительной терапии внутривенным иммуноглобулином

у пациентов с первичными дефектами гуморального звена иммунитета

И.Н.Смирнова, Ю.А.Родина, Е.В.Дерипапа, А.А.Роппельт,
А.Л.Лаберко, Т.Г.Косачева, О.В.Барабанова, А.Ю.Щербина 66Опыт применения TCR $\alpha\beta^+$ и CD19 $^+$ деплеции при неродственных и гаплоидентичных трансплантациях

гемопозитических стволовых клеток у детей с первичными иммунодефицитными состояниями

А.Л.Лаберко, М.А.Масчан, Л.Н.Шелихова, Ю.В.Скворцова, И.П.Шипицына,
Е.И.Гутовская, И.Н.Смирнова, Ю.А.Родина, Е.В.Дерипапа, С.А.Дибирова, И.Г.Хамин,
Г.А.Новичкова, А.А.Масчан, А.Ю.Щербина, Д.Н.Балашов 72**Вспышка**

Опыт ведения пациентки с болезнью Кастельмана

А.Л.Козлова, Д.С.Абрамов, Г.В.Терещенко, В.И.Бурлаков, А.А.Масчан,
Е.В.Самочатова, Н.В.Мякова, А.Ю.Щербина 81

БЦЖ-ассоциированный синдром активации макрофагов у пациентов с тяжелой комбинированной

иммунной недостаточностью после трансплантации гемопозитических стволовых клеток

Ю.А.Родина, А.Л.Лаберко, Г.Г.Солопова, Д.Н.Балашов, А.Ю.Щербина 82

Правила для авторов 83

A

Pediatric Haematology/Oncology and Immunopathology

Scientific and Practical Journal
Global Initiative for Consensus in Pediatrics

Editor-in-Chief

A.A.Maschan, MD, PhD, Prof.

Deputy Editor-in-Chief

G.A.Novichkova, MD, PhD, Prof.

V.M.Chernov, MD, PhD, Prof.

Secretary and Scientific Editor

I.S.Tarasova, MD, PhD

Editorial Coordinator

M.Yu.Belousova

Editorial Board

O.V.Aleynikova, corr. member
of the Belarusian National Academy
of Sciences

B.V.Afanasiev, MD, PhD, Prof.

D.N.Balashov, MD, PhD

N.S.Grachev, MD, PhD

V.M.Delyagin, MD, PhD, Prof.

V.G.Demikhov, MD, PhD, Prof.

M.M.Dubrovin, MD, PhD, Prof.

A.I.Karachunskiy, MD, PhD, Prof.

I.G.Kozlov, MD, PhD, Prof.

D.M.Konovalov, MD, PhD

S.S.Larin, PhD

D.V.Litvinov, MD, PhD

O.A.Mayorova, MD, PhD, Prof.

M.A.Maschan, MD, PhD

E.F.Morshchakova, MD, PhD, Prof.

N.V.Myakova, MD, PhD

A.V.Nechesnyuk, MD, PhD

Yu.V.Olshanskaya, MD, PhD

E.D.Pashanov, MD, PhD, Prof.

V.B.Ponomarev, MD, PhD

A.M.Popov, MD, PhD

V.V.Ptushkin, MD, PhD, Prof.

A.G.Rumyantzev, academician of the RAS

E.V.Samochatova, MD, PhD, Prof.

Yu.V.Skokova, MD, PhD, Prof.

A.Yu.Shcherbina, MD, PhD, Prof.

N.S.Smetanina, MD, PhD, Prof.

A.G.Talalaev, MD, PhD, Prof.

G.V.Tereschenko, MD, PhD

M.D.Ter-Ovanesov, MD, PhD, Prof.

P.E.Trahtman, MD, PhD

S.R.Varfolomeeva, MD, PhD, Prof.

N.N.Volodin, academician of the RAS

O.G.Zheludkova, MD, PhD, Prof.

Editorial Council

E.I.Alekseeva, MD, PhD, Prof. (Moscow, Russia)

A.A.Baranov, academician of the RAS (Moscow, Russia)

M.B.Belogurova, MD, PhD (St. Petersburg, Russia)

E.S.Dubrovina, MD, PhD (Moscow, Russia)

L.G.Fechina, MD, PhD (Ekaterinburg, Russia)

D.Harms, MD, PhD, Prof. (Kiel, Germany)

G.Henze MD, PhD, Prof. (Berlin, Germany)

G.Kaspers, MD, Prof. (Amsterdam, The Netherlands)

L.G.Kovaleva, MD, PhD, Prof. (Moscow, Russia)

O.I.Kryzhanovskiy, MD, PhD (Berkeley, USA)

J.Lipton, MD, PhD, Prof. (New-York, USA)

M.Minkov, MD, PhD, Prof. (Vienna, Austria)

A.Nakagawara, MD, PhD, Prof. (Chiba, Japan)

H.Ochs, MD, PhD, Prof. (Seattle, USA)

I.B.Resnik, MD, PhD, Prof. (Jerusalem, Israel)

I.V.Reshetov, corr. member of the RAS (Moscow, Russia)

C.Rodriguez-Galindo, MD, PhD, Prof. (Boston, USA)

A.V.Shamardina, MD, PhD (N.Novgorod, Russia)

E.B.Vladimirovskaya, MD, PhD, Prof. (Jerusalem, Israel)

K.Welte, MD, PhD, Prof. (Hannover, Germany)

Founder and Publisher

© «Dynasty» Publishing House

Federal Research Center of Pediatric Hematology, Oncology, and Immunology named after Dmitry Rogachev

Abstracting journal is indexed in the database Scopus, Ulrich's Periodicals Directory,
and in the Russian Science Citation Index

Editorial Office:

Federal Research Center of Pediatric
Hematology, Oncology and Immunology
named after Dmitry Rogachev
Samory Mashela street
Moscow, Russia, 117997, GSP-7
Phone: +7 495 287 65 70 ext 5522
Fax: +7 495 935 55 10
E-mail: IrTarasova@mail.ru



www.phdynasty.ru

«Dynasty» Publishing House
p/o box 229, Moscow, Russia, 119019
Phone: +7 495 660 60 04
Fax: +7 495 660 60 04

Advertising Department:

Phone: +7 495 517 70 55
Phone/Fax: +7 495 660 60 04
E-mail: reklama@mm-agency.ru

Obituary

Yuriy Evgenievich Veltishchev, outstanding scientist and pediatrician of Russia

(on the occasion of the 85th anniversary)

A.G.Rumyantsev, N.N.Volodin 5

Editorial

Primary immunodeficiencies: Realities of the 21st century

A.Yu.Shcherbina 8

Immunology

Molecular genetic diagnosis of primary immunodeficiencies

N.B.Kuzmenko, T.V.Varlamova, I.V.Mersiyanova, E.V.Raikina, V.O.Bobrynina, A.Yu.Shcherbina 10

X-Linked lymphoproliferative syndrome types 1 and 2

A.A.Roppelt, D.V.Yukhacheva, N.V.Myakova, N.V.Smirnova, Yu.V.Skvortsova, T.V.Varlamova, E.V.Raikina, D.S.Abramov, N.B.Ulanova, T.V.Gabrusskaya, A.Yu.Shcherbina 17

Chediak–Higashi syndrome

Yu.A.Rodina, V.E.Matveev, D.N.Balashov, M.E.Dubrovina, A.Yu.Shcherbina 27

Autoimmune lymphoproliferative syndrome

O.A.Shvets, A.Yu.Shcherbina 34

Genetic predictors of an unfavorable course of severe congenital neutropenia

in patients with *ELANE* gene mutation

E.A.Deordieva, T.V.Varlamova, E.V.Raikina, A.Yu.Shcherbina 41

Experience gained in the treatment of patients with hyper-IgD syndrome (mevalonate kinase deficiency)

A.L.Kozlova, T.V.Varlamova, S.B.Zimin, G.A.Novichkova, A.Yu.Shcherbina 46

Principles of diagnosis and treatment of hereditary angioedema

N.B.Kuzmenko, S.A.Dibirova, T.V.Varlamova, E.V.Raikina, E.A.Viktorova, A.Yu.Shcherbina 54

Analysis of the incidence of lymphomas in children with primary immunodeficiencies

E.V.Deripapa, O.A.Shvets, D.S.Abramov, N.V.Myakova, A.Yu.Shcherbina 61

Pharmaco-economic analysis of intravenous immunoglobulin replacement therapy

in patients with primary humoral immunodeficiencies

I.N.Smirnova, Yu.A.Rodina, E.V.Deripapa, A.A.Roppelt, A.L.Laberko, T.G.Kosacheva, O.V.Barabanova, A.Yu.Shcherbina 66

TCR $\alpha\beta^+$ and CD19⁺ depletion in unrelated and haploidentical hematopoietic stem cell transplantation

in children with primary immunodeficiencies

A.L.Laberko, M.A.Maschan, L.N.Shelikhova, Yu.V.Skvortsova, I.P.Shipitsyna, E.I.Gutovskaya, I.N.Smirnova, Yu.A.Rodina, E.V.Deripapa, S.A.Dibirova, I.G.Khamin, G.A.Novichkova, A.A.Maschan, A.Yu.Shcherbina, D.N.Balashov 72

Images

Clinical case: Castleman's disease

A.L.Kozlova, D.S.Abramov, G.V.Tereshchenko, V.I.Burlakov, A.A.Maschan, E.V.Samochatova, N.V.Myakova, A.Yu.Shcherbina 81

BCG-related macrophage activation syndrome in patients with severe combined

immunodeficiency after hematopoietic stem cell transplantation

Yu.A.Rodina, A.L.Laberko, G.G.Solopova, D.N.Balashov, A.Yu.Shcherbina 82

Instructions for Authors 83