

ПЕРВИЧНЫЕ ИММУНОДЕФИЦИТЫ В РЕСПУБЛИКЕ УЗБЕКИСТАН: КЛИНИКО-ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

Джумаева Шахноза Давлатовна <https://orcid.org/0009-0008-2628-882X>

Ассистент кафедры педиатрии

Бухарский государственный медицинский институт имени Абу Али ибн
Сины Бухара, Узбекистан

Резюме. В обзорной статье проанализированы клинические и эпидемиологические особенности первичных иммунодефицитов на основе современных отечественных и зарубежных источников. Показано, что данные заболевания характеризуются выраженным клиническим полиморфизмом, варибельным возрастом манифестации и нередко поздней диагностикой. Отдельное внимание уделено состоянию проблемы первичных иммунодефицитов в Республике Узбекистан, где отмечается фрагментарность эпидемиологических данных и ограниченная выявляемость. Сделан вывод о целесообразности систематизации клинико-эпидемиологической информации и внедрения стандартизированных подходов к ранней диагностике.

Ключевые слова: первичные иммунодефициты, клинические проявления, эпидемиология, ранняя диагностика, иммунная система, Республика Узбекистан.

O'ZBEKISTON RESPUBLIKASIDA BIRLAMCHI IMMUNITET TANQISLIGI: KLINIK-EPIDEMIOLOGIK TAHLIL

Djumayeva Shaxnoza Davlatovna <https://orcid.org/0009-0008-2628-882X>

Pediatrica kafedra assistenti

Abu Ali ibn Sino nomidagi Buxoro davlat tibbiyot instituti Buxoro,
O'zbekiston

Rezyume. Sharh qilingan maqolada birlamchi immunitet tanqisligining klinik va epidemiologik xususiyatlari zamonaviy mahalliy va xorijiy manbalar asosida tahlil qilingan. Ushbu kasalliklar yaqqol klinik polimorfizm, manifestatsiyaning o'zgaruvchan yoshi va ko'pincha kech tashxis qo'yish bilan tavsiflanishi ko'rsatilgan. O'zbekiston Respublikasida birlamchi immunitet tanqisligi muammosining holatiga alohida e'tibor qaratilgan bo'lib, unda epidemiologik ma'lumotlarning tarqoqligi va cheklangan aniqlanishi qayd etilgan. Klinik-epidemiologik ma'lumotlarni tizimlashtirish va erta tashxislashda

standartlashtirilgan yondashuvlarni joriy etish maqsadga muvofiq degan xulosaga kelingan.

Kalit so'zlar: birlamchi immunodefitsitlar, klinik ko'rinishlari, epidemiologiyasi, erta tashxislash, immun tizimi, O'zbekiston Respublikasi.

PRIMARY IMMUNODEFICITS IN THE REPUBLIC OF UZBEKISTAN: CLINICAL AND EPIDEMIOLOGICAL ANALYSIS

Djumayeva Shaxnoza Davlatovna <https://orcid.org/0009-0008-2628-882X>

Assistant, Department of Pediatrics

Abu Ali ibn Sino Bukhara State Medical Institute, Uzbekistan

Summary. The review article analyzes the clinical and epidemiological features of primary immunodeficiencies based on modern domestic and foreign sources. It has been shown that these diseases are characterized by pronounced clinical polymorphism, variable age of manifestation, and often late diagnosis. Particular attention is paid to the state of the primary immunodeficiency problem in the Republic of Uzbekistan, where fragmented epidemiological data and limited detection are noted. A conclusion was made about the expediency of systematizing clinical and epidemiological information and implementing standardized approaches to early diagnosis.

Keywords: primary immunodeficiencies, clinical manifestations, epidemiology, early diagnosis, immune system, Republic of Uzbekistan.

Первичные иммунодефициты (ПИД) представляют собой гетерогенную группу врождённых заболеваний иммунной системы, обусловленных генетически детерминированными дефектами гуморального, клеточного, комбинированного или врождённого иммунитета. По данным Международного союза иммунологических обществ (IUIS), в настоящее время описано более 450 нозологических форм ПИД, характеризующихся выраженным клиническим полиморфизмом и различной степенью тяжести течения.

Несмотря на то, что первичные иммунодефициты традиционно рассматривались как редкие (орфанные) заболевания, современные эпидемиологические исследования свидетельствуют о значительно более высокой распространённости отдельных форм ПИД, особенно антительных дефицитов. В этой связи ПИД рассматриваются не только как проблема клинической иммунологии, но и как актуальная медико-социальная задача системы здравоохранения.

Клинические проявления первичных иммунодефицитов отличаются значительным разнообразием и включают рецидивирующие и тяжёлые инфекционные заболевания, хронические воспалительные процессы, аутоиммунные нарушения, аллергические реакции, а также повышенный риск злокачественных новообразований. Отсутствие настороженности врачей различных специальностей и неспецифичность клинической картины нередко приводят к поздней диагностике, что способствует прогрессированию заболевания, развитию осложнений и снижению качества жизни пациентов.

Особую актуальность проблема первичных иммунодефицитов приобретает в условиях стран с ограниченными эпидемиологическими данными и отсутствием национальных регистров пациентов, к числу которых относится и Республика Узбекистан. На сегодняшний день сведения о распространённости, структуре и клинических особенностях ПИД в республике остаются фрагментарными, что затрудняет объективную оценку бремени заболевания и планирование специализированной медицинской помощи.

В условиях реформирования системы здравоохранения Республики Узбекистан и внедрения современных подходов к персонализированной медицине возрастает необходимость систематизации имеющихся данных о первичных иммунодефицитах, анализа клинических и эпидемиологических особенностей заболевания, а также определения приоритетных направлений ранней диагностики и междисциплинарного взаимодействия.

В связи с этим обобщение отечественного и зарубежного опыта, а также анализ доступных клинико-эпидемиологических данных по первичным иммунодефицитам в Республике Узбекистан представляются актуальными и своевременными.

Цель исследования. Проанализировать клинико-эпидемиологические особенности первичных иммунодефицитов и актуальные проблемы их диагностики в Республике Узбекистан на основе данных отечественной и зарубежной литературы.

Результаты исследования. Анализ современных отечественных и зарубежных литературных источников показал, что первичные иммунодефициты представляют собой гетерогенную группу врождённых заболеваний иммунной системы, обусловленных генетически детерминированными дефектами врождённого и адаптивного иммунитета [1, 2]. Согласно классификации Международного союза иммунологических

обществ (IUIS), количество описанных форм ПИД в настоящее время превышает 450 нозологических единиц, при этом перечень заболеваний постоянно расширяется по мере внедрения новых молекулярно-генетических технологий [3].

Результаты эпидемиологических исследований свидетельствуют о том, что первичные иммунодефициты встречаются значительно чаще, чем предполагалось ранее. Наиболее распространёнными формами во всех возрастных группах остаются иммунодефициты с преимущественным поражением антительного звена иммунитета, включая общую вариабельную иммунную недостаточность и селективный дефицит IgA [4, 5]. В то же время тяжёлые комбинированные иммунодефициты, несмотря на меньшую распространённость, характеризуются высокой летальностью при отсутствии ранней диагностики и своевременного лечения [2].

Клиническая картина ПИД отличается выраженным полиморфизмом. В большинстве публикаций подчёркивается, что ведущим проявлением заболевания остаётся инфекционный синдром, включающий рецидивирующие, затяжные и тяжело протекающие бактериальные, вирусные и грибковые инфекции дыхательных путей, желудочно-кишечного тракта и кожи [6]. Наряду с этим, в последние годы всё большее внимание уделяется неинфекционным проявлениям ПИД. По данным ряда авторов, у значительной части пациентов выявляются аутоиммунные заболевания, аллергические реакции, лимфопролиферативные синдромы и повышенный риск злокачественных новообразований, что нередко маскирует истинную природу заболевания и приводит к поздней постановке диагноза [7, 8].

Анализ литературы показал, что одной из ключевых проблем в диагностике первичных иммунодефицитов остаётся позднее выявление заболевания. Отсутствие специфических клинических симптомов, недостаточная настороженность врачей первичного звена, а также ограниченная доступность иммунологических и генетических методов диагностики приводят к значительной задержке в установлении диагноза [9]. В связи с этим многие авторы подчёркивают необходимость внедрения клинических «тревожных признаков» ПИД и стандартизированных диагностических алгоритмов в практику врачей различных специальностей [10].

Анализ доступных публикаций показывает, что в Республике Узбекистан проблема первичных иммунодефицитов (ПИД) постепенно переходит из разряда «единичных клинических наблюдений» к формированию региональных клинико-эпидемиологических оценок и

обсуждению организационных мер (регистры, маршрутизация, стандартизация диагностики). В отечественной литературе подчёркивается, что реальная распространённость ПИД может быть недооценена из-за позднего направления пациентов к иммунологу, ограниченной доступности специализированных лабораторных и молекулярно-генетических методов, а также недостаточной настороженности врачей первичного звена [11].

В Узбекистане ключевую роль в развитии темы ПИД в публикациях занимает Институт иммунологии и геномики человека АН РУз и его региональные подразделения. В обзорной статье Т.У. Ариповой подчёркнуты приоритеты для страны: необходимость повышения осведомлённости врачей, создание национального регистра ПИД, развитие генетических баз и внедрение современных протоколов терапии (включая заместительную терапию иммуноглобулинами и другие подходы) [11]. Эти положения важны именно для обзорной статьи, так как формируют «рамку» проблемы на уровне системы здравоохранения.

Наиболее конкретизированные клинико-эпидемиологические результаты представлены в работах А.Н. Каландаровой и соавт., выполненных на базе Нукусского филиала Института иммунологии и геномики человека АН РУз. Авторы описали клинико-эпидемиологические характеристики пациентов с врождёнными нарушениями иммунитета на материале наблюдений в Республике Каракалпакстан, подчёркивая диагностические трудности, разнообразие клинических фенотипов и необходимость систематического учёта таких пациентов [12,13]. Важный вывод этих работ для практики Узбекистана — ПИД в реальности встречаются чаще, чем фиксируется официально, а выявляемость зависит от доступности иммунолога и диагностического алгоритма [12].

В национальной научной периодике представлены материалы клинических наблюдений ПИД, которые демонстрируют типичный для региона сценарий: длительный период «необъяснимых» инфекционно-воспалительных проявлений и поздняя диагностика. Например, Т.У. Арипова и соавт. опубликовали результаты клинического наблюдения, подчёркивающего практическую ценность своевременного распознавания ПИД на основании клинической картины и лабораторного иммунологического обследования [14].

Отдельный пример клинической настороженности показан в case report К. Кахаровой (2024), где тяжёлый комбинированный ПИД рассматривался как нетипичная причина лихорадки неясного генеза, что подчёркивает необходимость включения ПИД в дифференциально-диагностический поиск

у детей с затяжным течением заболеваний [15].

В отечественных источниках подчёркивается значение поэтапной диагностики: от клинических «тревожных признаков» и оценки частоты/тяжести инфекций до базовой иммунограммы, уточняющих тестов и генетического подтверждения (при возможности). В работе Н.С. Ибрагимовой и А. Рашидова (2024) обсуждаются диагностические подходы к ПИД, включая роль генетического тестирования и тактики ведения [16].

Дополнительно, публикации последних лет уделяют внимание раннему возрасту и тяжёлым инфекционным состояниям как «окну» для выявления ПИД. В статье 2025 года (JHL SR) анализируется частота подозрений на ПИД у детей 0–3 лет при тяжёлых состояниях (например, сепсисе) и подчёркиваются лабораторно-иммунологические ориентиры для клинициста [17]. Для условий Узбекистана это особенно важно, так как позволяет формировать понятные «триггеры направления» пациента к иммунологу.

В целом, публикации узбекских авторов сходятся в том, что ключевые ограничения развития направления ПИД в стране связаны с:

- фрагментарностью эпидемиологических данных и отсутствием единого регистра [11, 12];
- поздней диагностикой и недостаточной настороженностью врачей разных специальностей [11, 15];
- ограниченной доступностью расширенной иммунологической и генетической диагностики (особенно в регионах) [12, 16];
- необходимостью стандартизации маршрутизации пациентов и внедрения единых диагностических алгоритмов [11, 16].

Обсуждение. Результаты проведённого обзора подтверждают, что первичные иммунодефициты в настоящее время рассматриваются как значимая медико-социальная проблема, выходящая за рамки узкоспециализированной клинической иммунологии. Современные представления о ПИД существенно эволюционировали: от редких, преимущественно детских заболеваний к широкой группе состояний с варибельным клиническим дебютом, нередко выявляемых в подростковом и взрослом возрасте [1–3]. Это обстоятельство требует пересмотра традиционных диагностических подходов и расширения клинической настороженности врачей различных специальностей.

Сопоставление зарубежных и отечественных данных показывает, что клинический полиморфизм ПИД является одной из ключевых причин их поздней диагностики. Если ранее основное внимание уделялось инфекционному синдрому, то в последние годы всё больше публикаций

подчёркивают значимость неинфекционных проявлений — аутоиммунных, аллергических, лимфопролиферативных и онкологических осложнений [7, 8]. В условиях Республики Узбекистан данный аспект приобретает особую актуальность, поскольку пациенты с подобными проявлениями зачастую длительное время наблюдаются у профильных специалистов без оценки иммунного статуса.

Обсуждая эпидемиологические аспекты, следует отметить, что данные зарубежных регистров свидетельствуют о значительно более высокой распространённости ПИД по сравнению с официальной статистикой, особенно в отношении антительных иммунодефицитов [4,5,9]. Аналогичная тенденция прослеживается и в Узбекистане, где отсутствие национального регистра пациентов с ПИД и ограниченная доступность специализированной диагностики приводят к фрагментарности эпидемиологической информации [11]. Это не позволяет объективно оценить масштаб проблемы и затрудняет планирование специализированной медицинской помощи.

Особое место в обсуждении занимает вопрос организационных и диагностических барьеров. Отечественные авторы подчёркивают, что поздняя диагностика ПИД в Узбекистане обусловлена сочетанием факторов: низкой осведомлённостью врачей первичного звена, ограниченными возможностями иммунологического и молекулярно-генетического обследования, а также отсутствием унифицированных маршрутов направления пациентов [11,12,16]. При этом международный опыт убедительно демонстрирует, что внедрение клинических «тревожных признаков» и стандартных диагностических алгоритмов позволяет существенно сократить время до постановки диагноза и улучшить прогноз заболевания [10].

Отдельного внимания заслуживают региональные исследования, выполненные в Республике Каракалпакстан, которые представляют собой один из наиболее систематизированных отечественных источников информации о ПИД [12,13]. Полученные авторами данные подтверждают, что пациенты с первичными иммунодефицитами в условиях региона характеризуются разнообразием клинических фенотипов и длительным диагностическим поиском, что согласуется с данными международных публикаций. Эти результаты подчёркивают необходимость расширения подобных исследований и на другие регионы Республики Узбекистан.

Важно отметить, что демографические и социальные особенности страны, включая высокий удельный вес детского населения и распространённость родственных браков, могут способствовать увеличению

частоты наследственных форм иммунодефицитов [9]. В этой связи развитие системы раннего выявления ПИД, особенно в педиатрической практике, должно рассматриваться как одно из приоритетных направлений национального здравоохранения.

Таким образом, обсуждение результатов обзора показывает, что проблема первичных иммунодефицитов в Республике Узбекистан носит комплексный характер и требует междисциплинарного подхода. Объединение клинического опыта, эпидемиологических данных и международных рекомендаций создаёт основу для совершенствования диагностики, формирования национального регистра и оптимизации маршрутизации пациентов, что в перспективе может способствовать снижению числа осложнений и улучшению качества жизни пациентов с ПИД.

Выводы. Проведённый обзор литературы свидетельствует о высокой клинической и медико-социальной значимости первичных иммунодефицитов, характеризующихся выраженным клиническим полиморфизмом, недооценкой истинной распространённости и частой поздней диагностикой, особенно в условиях Республики Узбекистан. Ограниченность эпидемиологических данных, отсутствие национального регистра и недостаточная настороженность врачей первичного звена затрудняют своевременное выявление заболевания и ведение пациентов. Систематизация отечественного и зарубежного опыта, внедрение стандартизированных диагностических алгоритмов и развитие междисциплинарного взаимодействия являются ключевыми направлениями совершенствования ранней диагностики и организации специализированной медицинской помощи пациентам с первичными иммунодефицитами.

Список литературы

1. Casanova J.-L., Abel L. Human inborn errors of immunity. *Science*. 2020; 367(6481): eaaw1732.
2. Notarangelo L.D., Bacchetta R., Casanova J.-L., et al. Human inborn errors of immunity: an expanding universe. *Science Immunology*. 2020; 5(49): eabb1662.
3. Bousfiha A., Moundir A., Tangye S.G., et al. The 2022 update of the IUIS phenotypical classification for human inborn errors of immunity. *Journal of Clinical Immunology*. 2022; 42(7): 1508–1520.
4. Chapel H., Lucas M., Lee M., et al. Common variable immunodeficiency disorders. *Blood*. 2014; 112(2): 277–286.

5. Bonilla F.A., Barlan I., Chapel H., et al. International consensus document (ICON): CVID. *Journal of Allergy and Clinical Immunology*. 2016; 138(1): 1–24.
6. Picard C., Al-Herz W., Bousfiha A., et al. Primary immunodeficiency diseases. *Journal of Allergy and Clinical Immunology*. 2015; 135(4): 883–896.
7. Fischer A., Provot J., Jais J.P., et al. Autoimmune manifestations in primary immunodeficiencies. *Blood*. 2017; 129(4): 523–533.
8. Seidel M.G., Kindle G., Gathmann B., et al. The ESID Registry Working Party. *Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice*. 2019; 7(6): 1769–1776.
9. Modell V., Quinn J., Orange J.S., et al. Primary immunodeficiencies worldwide. *Journal of Clinical Immunology*. 2018; 38(1): 1–6.
10. Subbarayan A., Colarusso G., Hughes S.M., et al. Clinical features that identify children with primary immunodeficiency diseases. *Pediatrics*. 2011; 127(5): 810–816.
11. Арипова Т.У. Первичные иммунодефициты: состояние проблемы в Узбекистане. *Журнал гепато-гастроэнтерологических исследований*. 2021; №3: 44–48.
12. Каландарова А.Н., Жиемуратова Г.К., Исмаилова А.А., Маткаримова А.А. Клинические и эпидемиологические аспекты первичных иммунодефицитов в Республике Каракалпакстан. *Российский иммунологический журнал*. 2024; 27(3): 567–572.
13. Jiemuratova G.K., et al. Clinical and epidemiological aspects of primary immunodeficiencies in the Republic of Karakalpakstan. *ResearchGate*. 2024.
14. Aripova T.U., Dzhambekova G.S., Ismailova A.A. Primary immunodeficiencies: the results of clinical observation. *Hematology, Oncology and Immunopathology*. 2021; 19(4).
15. Кахарова К. Severe combined primary immunodeficiency as an unusual cause of fever of unknown origin. *Preventive Pediatrics*. 2024.
16. Ибрагимова Н.С., Рашидов А. Диагностика первичных иммунодефицитов. *Tadqiqotlar*. 2024.
17. Лабораторно-иммунологические аспекты и... (подозрение на первичный иммунодефицит у детей раннего возраста). *Journal of Health and Life Science Research (innovascience.uz)*. 2025.