

гранулоцитарного роста и сочетанию пороков развития, а, следовательно, по клинике, течению, тяжести инфекционных осложнений, исходам и прогнозу. Ниже приводятся некоторые примеры наследственных нейтропений.

Синдром Костманна (постоянная наследственная нейтропения, младенческий агранулоцитоз). Причиной развития является мутация, обуславливающая нарушение дифференцировки клеток на стадии промиелоцитов. Тип наследования – аутосомно-рецессивный. Характеризуется практически полным отсутствием нейтрофилов, выявляемым сразу после рождения, микроцефалией, задержкой психомоторного развития, низкорослостью. С самого раннего возраста возникают повторные тяжелые гнойные инфекции (гнойнички на теле, оставляющие после себя рубчики, пневмонии, альвеолярная пиорея). Последний симптом настолько характерен, что сам по себе должен стать поводом для дальнейшего обследования с целью диагностики данного синдрома. Если дети не умирают в первые годы жизни, то в дальнейшем тяжесть инфекционных поражений несколько уменьшается, в периферической крови появляется небольшое количество нейтрофилов, то есть наступает относительная компенсация. По мнению некоторых авторов, при синдроме Костманна повышен риск заболевания миелолейкозом.

Синдром Швахмана-Даймонда-Оски характеризуется сочетанием врожденной мозаичной цитопении (нейтропения – в 100% случаев, апластическая анемия – в 15%, тромбоцитопения – в 9%), экзокринной панкреатической недостаточности, задержки физического и психомоторного развития, пороков развития (низкорослость, дизостоз, фиброз миокарда). Повышен риск развития лейкозов.

Синдром Чедиака-Хигаши – редкое наследственное нарушение функций цитоскелета нейтрофилов. Тип наследования аутосомно-рецессивный. Расстройство полимеризации микротрубочек цитоскелета лейкоцитов ведет к задержке слияния фагосом с лизосомами в нейтрофилах и макрофагах и, как следствие, – к нарушению миграции и киллерного эффекта гранулоцитов и НК-клеток. Нарушается также хемотаксис лейкоцитов и выход их из костного мозга и сосудов. Больные с синдромом Чедиака-Хигаши – альбиносы, страдают фотофобией, повышенной кровоточивостью, пародонтозом, неврологическими нарушениями (нистагм, периферическая нейропатия), умственной отсталостью. У них отмечается гепатоспленомегалия и лимфаденопатия. Однако определяющими нарушениями при синдроме Чедиака-Хигаши являются прогрессирующая панцитопения и частые тяжелые инфекционные осложнения. Больные, как правило, умирают, не дожив до 10 лет.