

Медико-биологические проблемы жизнедеятельности

Научно-практический рецензируемый журнал

№ 3(35)
2025 г.

Учредитель

Государственное учреждение
«Республиканский научно-
практический центр
радиационной медицины
и экологии человека»

Журнал включен в

Перечень научных изданий
Республики Беларусь
для опубликования
диссертационных исследований
по медицинской
и биологической
отраслям науки
(31.12.2009, протокол 25/1)

Журнал зарегистрирован

Министерством информации
Республики Беларусь,
Свид. № 762 от 6.11.2009

Подписано в печать 19.09.25
Формат 60×90/8. Бумага мелованная.
Гарнитура «Times New Roman».
Печать цифровая. Тираж 100 экз.
Усл. печ. л. 14,0. Уч.-изд. л. 8,05.
Зак. 260.

Издатель ГУ «Республиканский
научно-практический центр
радиационной медицины
и экологии человека»
Свидетельство N 1/410 от 14.08.2014

Отпечатано в
КУП «Редакция газеты
«Гомельская праўда»
г. Гомель, ул. Полесская, 17а

ISSN 2074-2088

Главный редактор,

председатель редакционной коллегии

А.В. Рожко (д.м.н., профессор)

Редакционная коллегия

В.С. Аверин (д.б.н., профессор), В.В. Аничкин (д.м.н., профессор),
В.Н. Беляковский (д.м.н., профессор), К.Н. Буздакин (к.т.н.,
доцент), Н.Г. Власова (д.б.н., профессор, научный редактор),
А.В. Величко (к.м.н., доцент), И.В. Веякин (к.б.н., доцент),
Н.Н. Веякина (к.б.н., отв. секретарь), А.В. Воропаева (к.б.н.,
доцент), Д.И. Гавриленко (к.м.н.), М.О. Досина (к.б.н., до-
цент), А.В. Жарикова (к.м.н.), С.В. Зыблева (д.м.н., доцент),
С.А. Игумнов (д.м.н., профессор), А.В. Коротаев (к.м.н.,
доцент), А.Н. Лызилов (д.м.н., профессор), А.В. Макарович
(к.м.н., доцент), С.Б. Мельнов (д.б.н., профессор), В.М. Мицура
(д.м.н., профессор, зам. гл. редактора), Я.Л. Навменова (к.м.н.,
доцент), И.А. Новикова (д.м.н., профессор), Э.Н. Платошкин
(к.м.н., доцент), Э.А. Повелица (к.м.н.), А.С. Подгорная
(к.м.н.), Ю.И. Рожко (к.м.н., доцент), И.П. Ромашевская
(к.м.н., доцент), А.П. Саливончик (к.б.н.), А.Е. Силин (к.б.н.,
доцент), А.Н. Стожаров (д.б.н., профессор), И.О. Стома (д.м.н.,
профессор), Р.М. Тахауов (д.м.н., профессор), Н.И. Шевченко
(к.б.н., доцент), Ю.И. Ярец (к.м.н., доцент)

Редакционный совет

А.В. Аклеев (д.м.н., профессор, Челябинск), О.В. Алейникова
(д.м.н., чл.-кор. НАН РБ, Минск), С.С. Алексанин (д.м.н.,
профессор, Санкт-Петербург), Е.Л. Богдан (Минск),
Л.А. Бокерия (д.м.н., академик РАН и РАМН, Москва),
А.Ю. Бушманов (д.м.н., профессор, Москва), И.И. Дедов
(д.м.н., академик РАМН, Москва), В.И. Жарко (Минск),
К.В. Котенко (д.м.н., профессор, Москва), В.Ю. Кравцов
(д.б.н., профессор, Санкт-Петербург), Н.Г. Кручинский (д.м.н.,
профессор, Пинск), Т.В. Мохорт (д.м.н., профессор, Минск),
В.Ю. Рыбников (д.м.н., профессор, Санкт-Петербург), А.А. Усс
(д.м.н., профессор, Минск), В.А. Филонюк (д.м.н., профессор,
Минск), Р.А. Часнойть (к.э.н., Минск), В.Д. Шило (Минск)

Технический редактор

С.Н. Никонович

Корректор

Н.Н. Юрченко

Адрес редакции 246040 г. Гомель, ул. Ильича, д. 290,

ГУ «РНПЦ РМ и ЭЧ», редакция журнала

тел (0232) 38-95-00, факс (0232) 37-80-97

<http://www.mbp.rcrm.by> e-mail: mbp@rcrm.by

© Государственное учреждение

«Республиканский научно-практический центр
радиационной медицины и экологии человека», 2025

№ 3(35)

2025

Medical and Biological Problems of Life Activity

Scientific and Practical Journal

Founder

Republican Research Centre
for Radiation Medicine
and Human Ecology

Journal registration
by the Ministry of information
of Republic of Belarus

Certificate № 762 of 6.11.2009

© Republican Research Centre
for Radiation Medicine
and Human Ecology

ISSN 2074-2088

Медико-биологические проблемы

И.В. Веялкин, С.Л. Ачинович, И.Л. Кравцова, И.В. Ковалев, Е.А. Никиташина, А.А. Россол, Э.А. Надыров

Разработка и валидация номограммы, прогнозирующей неблагоприятный исход рака прямой кишки у пациентов на I–III стадии заболевания

6

Н.Г. Власова, К.Н. Буздалькин, Е.К. Нилова
Прогноз доз облучения работников при возврате земель в использование

13

М.В. Линков, И.В. Веялкин, Ж.М. Козич, Е.С. Евсейчик, Н.Н. Усова

Эпидемиологическая сводка по множественной миеломе в Гомельской области и Республике Беларусь за последние 15 лет

19

Е.Г. Фомина, Е.Е. Григорьева, В.В. Зверко, А.Д. Коржеева

Сравнительный анализ экспрессии ключевых белков для инфицирования коронавирусом клеточных культур различного происхождения

27

Е.Г. Юркина, С.И. Кривенко, Е.А. Примакова, Е.А. Назарова, А.А. Сыманович, Н.И. Дедюля, И.А. Романова, Е.А. Янушевская, В.В. Смольникова, Д.Ю. Ефимов

Сравнительный анализ продукции растворимых факторов мезенхимальными стволовыми клетками плацентарно-пуповинного комплекса, жировой ткани и костного мозга

34

M. Ghaith, A.G. Sysa, E.P. Zhyvitskaya

Phenobarbital-induced CD4⁺ up-regulation predicts seizure reduction in epilepsy

42

Medical-biological problems

I.V. Veyalkin, S.L. Achinovich, I.L. Kravtsova, I.U. Kavaleu, L.A. Nikitashina, A.A. Rasol, E.A. Nadyrov

Development and validation of a nomogram predicting unfavorable outcomes in patients with stage I–III rectal cancer

N.G. Vlasova, C.N. Bouzdalkin, E.K. Nilova

Forecast of radiation doses to workers during the return of land to use

M.V. Linkou, I.V. Veyalkin, Zh.M. Kozich, K.S. Yauseichyk, N.N. Usova

Epidemiological summary of multiple myeloma in the Gomel region and the Republic of Belarus over the past 15 years

E.G. Fomina, E.E. Grigorieva, V.V. Zverko, A.D. Korzheeva

A comparative analysis of the expression of key proteins involved in the entry of coronavirus into different types of cell cultures

E.G. Yurkina, S.I. Krivenko, E.A. Primakova, E.A. Nazarova, A.A. Symanovich, N.I. Dedyulya, I.A. Romanova, E.A. Yanush-evskaya, V.V. Smolnikova, D.Yu. Efimov

Comparative analysis of the production of soluble factors by mesenchymal stem cells of the placenta-umbilical cord complex, adipose tissue and bone marrow

M. Gaith, A.G. Sysa, E.P. Zhyvitskaya

Фенобарбитал-индуцированное повышение уровня CD4⁺-лимфоцитов предсказывает снижение частоты приступов при эпилепсии

Клиническая медицина**Clinical medicine**

Т.В. Бобр, О.М. Предко, И.И. Бутко
Клинический случай интравитреальной
гематомы при буллезном ретиношизисе 49

T. Bobr, O. Predko, I. Butko
A clinical case of intraretinal hematoma
in bullous retinoschisis

А.В. Доманцевич
Взаимосвязь стадии множественной
миеломы, типа остеодеструктивного
поражения и костной плазмцитомы:
взгляд лучевого диагноста 55

A. V. Domantsevich
The relationship between multiple my-
eloma stage, type of osteodestructive le-
sion, and bone plasmacytoma: a radiolo-
gist's perspective

**М.В. Белевцев, С.О. Шарапова, И.Е. Гу-
рьянова, Ю.С. Жаранкова, Е.А. По-
лякова, С.Н. Алешкевич, И.С. Сако-
вич, А.Н. Купчинская, Т.П. Володашич,
Е.Я. Скоповец, В.Р. Вертелко, П.Ю. Бо-
брик, М.Г. Шитикова, Д.А. Цеханович,
Л.В. Жерко, Т.А. Углова, А.В. Солнце-
ва, А.П. Саливончик, С.В. Зыблева,
О.М. Хурс, О.В. Прибушеня**
Регистр первичных иммунодефицитов
в Республике Беларусь: 20-летний опыт 63

**M. Belevtsev, S. Sharapova, I. Gury-
anova, Yu. Zharankova, E. Polyakova,
S. Aleshkevich, I. Sakovich, A. Kupchin-
skaya, T. Volodashchik, E. Skopovets,
V. Vertelko, P. Bobrik, M. Shitikova,
D. Tsehanovich, L. Zherko, T. Uglova,
A. Solntseva, A. Salivonchik, S. Zybleva,
O. Hurs, O. Pribushenya**
Registry of primary immunodeficiencies in
the Republic of Belarus: 20-year experience

**О.В. Пархоменко, Э.А. Повелица, А.С. Кня-
зюк, В.А. Доманцевич, А.М. Шестерня**
К вопросу реваскуляризации полового
члена и операции Virag 75

**O.V. Parhomenko, E.A. Povelitsa, A.S. Kni-
aziuk, A.V. Domantsevich, A.M. Shesternja**
On the Issue of Penile Revascularization
and the VIRAG Operation

**А.С. Подгорная, А.Ю. Захарко, О.В. Му-
рашко, В.Н. Калачев**
Синдром внутрисосудистой абсорбции
как осложнение оперативной гистероскопии 81

**A.S. Podgornaya, A.Yu. Zaharko, O.V. Mu-
rashko, V.N. Kalachev**
Intravascular absorption syndrome as a
complication of surgical hysteroscopy

А.В. Рожко, В.А. Рожко, И.Г. Савастеева
Риски клинической манифестации са-
харного диабета 2 типа у населения
трудоспособного возраста 89

A.V. Rozhko, V.A. Rozhko, I.G. Savasteeva
Risks of clinical manifestation of diabe-
tes mellitus type 2 in the working-age
population

**И.П. Ромашевская, С.А. Ходулева, А.Н. Де-
миденко, Е.Ф. Мицура, Е.В. Борисова**
Гематологические проявления парво-
вирусной В19 инфекции у детей 96

**I. Romashevskaya, S. Khoduleva, A. De-
midenko, E. Mitsura, E. Borisova**
Hematological manifestations of parvo-
virus B19 infection in children

Обмен опытом**Experience exchange**

Е.В. Родина, Д.И. Гавриленко, Н.И. Корженевская, О.А. Романива, А.П. Саливончик, Е.С. Тихонова, Л.А. Ткаченко

Место спекл-трекинг эхокардиографии в современной диагностике ишемической болезни сердца: разбор клинического случая

101

Tian-Qi He, Xu-Liang Xia, Zhi-Qiang Jiang
The Evolution of Thyroid Surgery in China: From Open Approach to Endoscopic Minimally Invasive Techniques

109

A. Rodzina, D. Haurilenka, N. Karzhaneuskaya, A. Romaniva, A. Salivontchik, K. Tsikhanava, L. Tkachenka

The place of speckle tracking echocardiography in modern diagnostics of ischemic heart disease: analysis of a clinical case

Тяньци Хэ, Сюйлян Ся, Чжицян Цзян

Эволюция хирургии щитовидной железы в Китае: от открытого доступа к эндоскопическим малоинвазивным методам

УДК: 612.017.1-097:614.39(476)
DOI: 10.58708/2074-2088.2025-3(35)-63-74

М.В. Белевцев¹, С.О. Шарапова¹,
И.Е. Гурьянова¹, Ю.С. Жаранкова¹,
Е.А. Полякова¹, С.Н. Алешкевич¹,
И.С. Сакович¹, А.Н. Купчинская¹,
Т.П. Володашич¹, Е.Я. Скоповец¹,
В.Р. Вертелко¹, П.Ю. Бобрик¹,
М.Г. Шитикова¹, Д.А. Цеханович¹,
Л.В. Жерко¹, Т.А. Углова¹,
А.В. Солнцева¹, А.П. Саливончик²,
С.В. Зыблева², О.М. Хурс³,
О.В. Прибушения³

РЕГИСТР ПЕРВИЧНЫХ ИММУНОДЕФИЦИТОВ В РЕСПУБЛИКЕ БЕЛАРУСЬ: 20-ЛЕТНИЙ ОПЫТ

¹ГУ «РНПЦ детской онкологии, гематологии и иммунологии», г. Минск, Беларусь;

²ГУ «РНПЦ радиационной медицины и экологии человека», г. Гомель, Беларусь;

³ГУ «РНПЦ «Мать и дитя», г. Минск, Беларусь

Первичные иммунодефициты (ПИД) представляют собой гетерогенную группу заболеваний, обусловленных генетически детерминированными врождёнными дефектами одного или нескольких компонентов иммунной системы. Распространённость ПИД в мире является одним из ключевых эпидемиологических показателей, позволяющих формировать оптимальную политику общественного здравоохранения в отношении их лечения и профилактики на государственном и международном уровнях. С помощью регистров удаётся показать различия этнической географической распространённости ПИД, получить данные о клинических особенностях, диагностике и вариантах лечения. С 2005 года в Республике Беларусь ведётся целенаправленная работа по оказанию медицинской помощи пациентам с ПИД. На начало 2025 года Республиканский регистр ПИД Республики Беларусь включает 774 пациента. Постоянный ежегодный рост выявления новых случаев ПИД подчёркивает прогрессивное улучшение осведомлённости врачей о первичных нарушениях иммунной системы, хотя, безусловно, необходимы дополнительные меры в данном направлении.

Ключевые слова: *первичные иммунодефициты, Республиканский регистр, секвенирование нового поколения NGS и WGS, TREC, KREC*

Введение

Первичные иммунодефициты (ПИД) представляют собой гетерогенную группу заболеваний, обусловленных генетически детерминированными врождёнными дефектами одного или нескольких компонентов иммунной системы. Сегодня в международную классификацию ПИД включено 555 врождённых нарушений иммунитета и 17 фенотипов, обусловленных мутациями в 504 различных генах [1]. За последние два десятилетия создание национальных

и международных регистров ПИД в более чем 20 странах, включая ESID-регистр (основан в 1994 году и охватывает свыше 30 000 пациентов по состоянию на 2024 год) [2], значительно способствовало эпидемиологическому анализу, повышению диагностической точности и оптимизации терапии. Отсутствие национальных регистров ПИД приводит к низкой выявляемости заболевания, недостаточной осведомлённости врачей и ограниченной доступности специализированной помощи.

Распространённость ПИД в общей популяции оценивают примерно, как 1 на 10 000 населения, за исключением бессимптомных форм селективного дефицита IgA [3]. Также следует учитывать, что показатели могут варьировать в зависимости от этнических групп и географических регионов. Благодаря внедрению эффективных протоколов иммунологической и генетической диагностики, количество выявляемых пациентов с диагнозом ПИД ежегодно растёт как во всем мире, так и в Республике Беларусь.

На начало 2025 года в Беларуси зарегистрировано 774 пациента с ПИД. Несмотря на значительный прогресс в диагностике, наблюдаемая распространённость остаётся ниже ожидаемых значений. Согласно эпидемиологическим моделям, основанным на данных по европейской популяции, предполагаемое число пациентов с ПИД в Республике Беларусь должно составлять от 1 500 до 2 000 случаев. К основным факторам, ограничивающим выявляемость, относятся недостаточная осведомлённость медицинского сообщества о распространённости ПИД, а также многообразие клинических проявлений и сложности верификации диагноза в рамках дифференциальной диагностики.

Клиническая картина ПИД характеризуется широким спектром проявлений. В случаях, когда в клинической картине доминируют тяжёлые, трудно поддающиеся контролю инфекции, иммунопатология приобретает более очевидные признаки. Манифестация первичного иммунодефицита, особенно тяжёлой комбинированной иммунной недостаточности, в раннем возрасте, как правило, связана с высокой летальностью [4]. Раннее установление диагноза повышает шансы на выживание и успешное проведение трансплантации гемопоэтических стволовых клеток (ТГСК).

Помимо инфекционных проявлений, ПИД может проявляться неинфекционными клиническими синдромами, включая аутоиммунные заболевания, гемо-

фагоцитоз, задержку физического и/или психомоторного развития, признаки дисэмбриогенеза и пороки развития, ангионевротические отёки различной локализации, тромботические микроангиопатии, злокачественные лимфопролиферативные заболевания и другие. Так, около 40% пациентов с общей вариабельной иммунной недостаточностью (ОВИН) демонстрируют неинфекционные проявления на начальных этапах заболевания, такие как доброкачественная или злокачественная лимфопролиферация, аутоиммунные реакции (включая аутоиммунную цитопению), хроническая энтеропатия и др. [5]. Также описана группа врождённых дефектов иммунной регуляции, характеризующихся аутоиммунной патологией, лимфопролиферацией (злокачественной и незлокачественной) и гипервоспалением.

Злокачественные новообразования занимают второе место по частоте причин смертности среди пациентов с ПИД. Общий риск развития онкологических заболеваний у данной категории оценивается в диапазоне от 4% до 25% [6]. Современные достижения в терапии ПИД, включая заместительную терапию иммуноглобулином, способствовали увеличению продолжительности жизни пациентов и, одновременно, росту выявляемости злокачественных новообразований [7].

Цель работы — провести анализ структуры и эффективности работы Республиканского регистра первичных иммунодефицитов Республики Беларусь.

Материал и методы исследования

В Республиканский регистр ПИД Республики Беларусь включены 774 пациента с верифицированным диагнозом «первичный иммунодефицит» (согласно Клиническому протоколу диагностики первичных иммунодефицитов): в возрасте от 1 месяца до 63 лет, из которых 53% составляют мужчины и 47% — женщины. Пациентам оказывалась медицинская помощь на базах ГУ «РНПЦ детской онкологии, гематоло-

гии и иммунологии», ГУ «РНПЦ радиационной медицины и экологии человека» и ГУ «РНПЦ «Мать и дитя»».

Результаты исследования

С 2005 года в Республике Беларусь ведётся целенаправленная работа по оказанию медицинской помощи пациентам с ПИД. В последние годы наблюдается устойчивый рост выявляемости новых случаев: с момента начала диагностики ПИД, когда было верифицировано и впервые зарегистрировано всего 53 случая, количество диагностированных заболеваний увеличилось более чем в 14 раз. На начало 2025 года Республиканский регистр ПИД Республики Беларусь включает 774 пациента, из которых 53% составляют мужчины и 47% — женщины. ТГСК выполнена 49 пациентам (6,33%), выживаемость при этом составила 71,4 процента.

Частота встречаемости ПИД в Беларуси составляет 8,5:100 000 жителей. Данные сопоставимы со странами Восточной Европы и выше, чем в России (1,3:100 000) и Украине (1,78:100 000) [8, 9]. Для сравнения: минимальная распространённость ПИД в Италии в 2019 году составила 5,1 на 100 000 населения, Германии (2017 год) — 2,72:100 000, Ирландии — 8,8:100 000, Швейцарии — 4,2 :100 000, Франции — 11:100 000 [10, 11, 12, 13, 14].

При более детальном рассмотрении различных групп ПИД следует отметить, что в Республике Беларусь регистрируется почти в 10 раз больше пациентов с дефектами системы комплемента (0,9 на 100 000 населения), в то время как в Польше этот показатель составляет 0,089 на 100 000, Украине — 0,048 на 100 000, а в России — 0,23 на 100 000. В то же время, распространённость аутовоспалительных нарушений в Беларуси ниже, чем в соседних странах, и составляет 0,043 на 100 000 населения. Для сравнения, в Польше этот показатель равен 0,091 на 100 000, России — 0,15 на 100 000, Украине — 0,048 на 100 000 [8, 9, 15].

Распределение пациентов по основным категориям и нозологическим формам в со-

ответствии с действующей классификацией представлено в таблицах 1–9. Наиболее многочисленными группами ПИД в Республике Беларусь являются дефекты антителиобразования (30%, $n=232$) и комбинированные синдромальные иммунодефициты (29,7%, $n=230$). За ними следуют дефекты системы комплемента (13,6%, $n=105$), иммунодефициты с иммунной дисрегуляцией (7,9%, $n=61$), иммунодефициты с дефектами клеточного и гуморального звена иммунитета (5,8%, $n=45$), врождённые дефекты числа или функции фагоцитов (4,9% $n=38$), аутовоспалительные нарушения (3,7%, $n=29$), недостаточность костного мозга (3,2%, $n=25$), дефекты врождённого иммунитета (1,2%, $n=9$).

Молекулярно-генетическая диагностика позволила верифицировать 59 нозологий первичных нарушений иммунной системы, при этом генетически диагноз был подтверждён более чем в половине всех случаев ПИД (63%). У большинства пациентов с дефектами антителиобразования, такими как ОВИН и селективный дефицит IgA, отсутствует генетическое подтверждение диагноза. Напротив, пациенты с комбинированными синдромальными иммунодефицитами (КИД) и дефектами системы комплемента продемонстрировали наибольшую долю генетических диагнозов. Наиболее частой причиной генетического диагноза КИД является ген IL2RG; КИН с синдромальными признаками — синдром делеции 22q11.2; дефектов антителиобразования — ВТК; иммунной дисрегуляции — AIRE; врождённых дефектов числа или функции фагоцитов — CYBB; дефектов врождённого иммунитета — CXCR4 и STAT1; аутовоспалительных нарушений — NLRP12 и NLRP3; дефектов системы комплемента — SERPING1; костномозговой недостаточности — FANCA.

Из 774 пациентов у 52 (6,7%) развилось 55 онкологических заболеваний, включая два случая после ТГСК. Медианный возраст пациентов на момент диагностики ПИД составил 7 лет (от 2 ме-

сяцев до 52 лет). Лишь у 30% пациентов диагноз ПИД был установлен до возникновения онкологического заболевания. На данный момент живы 26 пациентов (50%), при этом злокачественные новообразования стали основной причиной смерти. 10 пациентам была проведена ТГСК в период ремиссии, двое из них умерло. Онкологические заболевания развились у пациентов с синдромом Ниймегена, синдромом Блума, атаксией-телеангиэктазией, гаплонедостаточностью FOXP1, синдромом Вискотта — Олдрича, дефектом RAG1, X-сцепленным лимфопролиферативным синдромом 1 типа, гаплонедостаточностью CTLA4, дефицитом HAVCR2, дефицитом DCLRE1C, хронической гранулематозной болезнью, дефицитом ELANE, синдромом атаксии-панцитопении (SAMD9L), анемией Фанкони и аутоиммунным лимфопролиферативным синдромом. Среди онкологических заболеваний преобладали лимфомы (57%) и лейкозы (29%). Наиболее часто встречалась неходжкинская лимфома (49%, 27/55) с преобладанием диффузной В-крупноклеточной лимфомы (20%, 11/55). У двух пациентов в воз-

расте 16 месяцев и 16 лет была диагностирована периферическая Т-клеточная лимфома. Среди случаев острого лимфобластного лейкоза отмечалось доминирование Т-клеточных подтипов над В-клеточными.

В группу иммунодефицитов, вызванных дефектом клеточного и гуморального звена иммунитета (таблица 1), вошли пациенты с тяжёлым комбинированным иммунодефицитом (ТКИН, n=22) и комбинированным иммунодефицитом (КИН, n=23). Наиболее распространёнными нозологическими формами являются мутации в генах IL2RG и RAG1, что подтверждает мировые наблюдения. Уровень генетической верификации среди пациентов составил 44,4%, что ниже, чем в некоторых зарубежных регистрах, где этот показатель достигает 70–80% [16]. С целью улучшения ранней диагностики ТКИН в Республике Беларусь в 2023 году в Минске, а с августа 2024-го — в Брестской области, запущен пилотный проект скрининга новорождённых методом количественного определения копий эксцизионных колец Т- и В-клеточного рецептора (TREC и KREC).

Таблица 1 — Иммунодефициты с поражением клеточного и гуморального звеньев иммунитета

Группа ПИД	Нозологическая форма	Число пациентов	%	Генетически подтверждённые	%	Живы	Выявляемость на 100 000 населения
Иммунодефициты с поражением гуморального и клеточного звена	Тяжёлый комбинированный иммунодефицит						
	IL2RG	6	0,77	6	100	1	0,06
	RAG1	5	0,65	5	100	1	0,05
	IL7RA	3	0,39	3	100	1	0,03
	ADA	1	0,13	1	100	1	0,01
	JAK3	2	0,26	2	100	0	0,02
	ТКИН без генетики	5	0,65	0	0	0	0,05
		22	2,84	17	77,3	4 (18%)	0,24
	Комбинированный иммунодефицит						
	CD40L	2	0,26	2	100	2	0,02
	МНС II	1	0,13	1	100	1	0,01
	КИН без генетики	20	2,58	0	0	9	0,22
		23	2,97	3	13,1	12 (52%)	0,25
	Всего	45	5,81	20	44,4	16 (35,5%)	0,49

Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток (ТГСК) была выполнена 7 пациентам с ТКИН и 6 пациентам с КИН, с общей выживаемостью 69,2 процента. У одного пациента с ТКИН (дефект в гене RAG1) в возрасте 1 года была диагностирована ВЭБ-положительная диффузная В-крупноклеточная лимфома. Несмотря на коррекцию доз химиотерапии, отмечалось прогрессирование лимфомы с последующим летальным исходом [17].

Группа синдромальных КИН (таблица 2) является одной из самых больших по количеству пациентов и составляет 29,7% от всего регистра ПИД. Наиболее часто встречались пациенты с синдромом Ди Джорджи (15,7%, 122 пациента), синдромом Ниймегена (3,6%, 28 пациентов), атаксией-телеангиэктазией (2,3%, 18 пациентов) и синдромом Вискотта — Олдрича (2%, 16 пациентов).

Важно отметить, что уровень генетической диагностики в данной группе составил 95,2%, что выше, чем в большинстве зарубежных исследований, где он колебался от 70% до 90% [18]. Для группы пациентов с синдромом Ниймегена характерной оказалась гомозиготная делеция 5 нуклеотидов в 6 экзонах гена NBN с. 657-661 del AСААА, которая в литературе получила название «славянская мутация» [19].

30% от всех зарегистрированных онкологических заболеваний при ПИД пришлось на группу пациентов с дефектами репарации ДНК. Частота развития злокачественных новообразований для пациентов с синдромом Ниймегена составила 36% (10/28), с атаксией-телеангиэктазией — 28% (5/18), с синдромом Блума — 40% (2/5). В спектре онкологических заболеваний преобладали лимфомы (58%). Также у двух пациентов с дефек-

Таблица 2 — Комбинированные иммунодефициты, ассоциированные с точно установленными синдромами

Группа ПИД	Нозологическая форма	Число пациентов	%	Генетически подтвержденные	%	Живы	Выявляемость на 100 000 населения
Комбинированные иммунодефициты, ассоциированные с точно установленными синдромами	Синдром Вискотта — Олдрича	16	2,07	15	94	11 (69%)	0,17
	X-сцепленная тромбоцитопения	1	0,13	1	100	1 (100%)	0,01
	Синдром Ниймегена	28	3,61	27	96	17 (61%)	0,31
	Иммунодефициты с центральной нестабильностью и аномалией лица, ICF	3	0,39	3	100	1 (33,3)	0,03
	Синдром Блума	5	0,65	5	100	3 (60%)	0,05
	FOXN1 AD	6	0,77	6	100	2 (33,3%)	0,06
	Полный синдром Ди Джорджи	4	0,52	4	100	3 (75%)	0,04
	Синдром Ди Джорджи	122	15,76	122	100	122 (100%)	1,33
	Гипер IgE-синдром	11	1,42	2	18	9 (82%)	0,12
	Синдром атаксии-телеангиэктазии	18	2,36	18	100	12 (67%)	0,19
	Синдром Шимке	2	0,26	2	100	1 (50%)	0,02
	Дефицит MYSM1	1	0,13	1	100	1 (100%)	0,01
	NEMO-синдром	1	0,13	1	100	1 (100%)	0,01
	Синдром Кабуки	9	1,16	9	100	9 (100%)	0,1
	PNP-дефицит	2	0,26	2	100	0	0,02
	IKZF3-AIOLOS-дефицит	1	0,13	1	100	1 (100%)	0,01
	Всего	230	29,71	219	95,2	192 (83,5%)	2,51

том в гене FOXP1 развилась диффузная В-крупноклеточная лимфома.

В группе комбинированных иммунодефицитов, ассоциированных с точно установленными синдромами ТГСК была выполнена 7 пациентам с синдромом Вискотта — Олдрича, 7 пациентам — с синдромом Ниймеген, 1 пациенту — с дефектом гена FOXP1. Смертность после ТГСК составила 20%, при этом выживаемость после трансплантации у пациентов с синдромом Ниймеген составила 100 процентов.

Дефицит антителообразования в регистре можно разделить на: селективный дефицит IgA (14,3%, 111 пациентов), второй по частоте встречаемости в данной группе ПИД — общий переменный иммунодефицит (ОВИИ) (11,3%, 88 пациентов), реже встречались Х-сцепленная агаммаглобулинемия (ХЛА) (2,6%, 20 пациентов) и аутосомно-рецессивная агаммаглобулинемия (0,5%, 4 пациента). При этом генетически подтверждён диагноз лишь в 15% случаев (35 пациентов), что обусловлено вариативностью молекулярных наруше-

ний и сложностью в нахождении целевого гена (таблица 3).

В группе пациентов с болезнями иммунной дисрегуляции чаще всего встречались случаи с аутоиммунным лимфопролиферативным синдромом (10,9%, 18 пациентов), семейным гемофагocитарным лимфогистиоцитозом (9,2%, 15 пациентов), аутоиммунным полигландулярным синдромом (7,3%, 12 пациентов), Х-сцепленным лимфопролиферативным синдромом 1 и 2 типа (3,0%, 5 пациентов); дефекты Т-регуляторных лимфоцитов выявлены у 11 пациентов (6,7%) (таблица 4). Генетически подтверждён диагноз в 85,2% случаев (42 пациента). Пациенты данной группы имели схожую клиническую картину аутоиммунитета и дисрегуляции в сочетании с эндокринными нарушениями, поражением кожи и восприимчивостью к инфекциям. Шести пациентам с нарушениями иммунной регуляции была выполнена ТГСК, включая 3 случая семейного гемофагocитарного лимфогистиоцитоза, 2 случая Х-сцепленного лимфопролиферативного

Таблица 3 — Преимущественные дефекты антител

Группа ПИД	Нозологическая форма	Число пациентов	%	Генетически подтверждённые	%	Живы	Выявляемость на 100 000 населения
Дефекты выработки антител	Х-сцепленная агаммаглобулинемия	20	2,58	20	100	19 (95%)	0,21
	Аутосомно-рецессивная агаммаглобулинемия	4	0,51	0	0	4 (100%)	0,04
	Общая переменная иммунная недостаточность (ОВИИ) без генетического подтверждения	79	10,21	0	0	71 (89,8%)	0,86
	Синдром активированной PI3K-киназы дельта	6	0,77	6	100	6 (100%)	0,06
	ОВИИ-PTEN	1	0,13	1	100	1 (100%)	0,01
	ОВИИ, NFKB1-дефицит	3	0,39	3	100	2 (100%)	0,03
	ОВИИ, NFKB2-дефицит	5	0,65	5	100	4 (100%)	0,05
	Гипер-IgM синдром	3	0,39	2	66,7	2 (66,7%)	0,03
	Селективный дефицит IgA	111	14,34	0	0	109 (100%)	1,21
	Всего	232	30	35	15,1	218 (93,9%)	2,52

синдрома 2 типа и один случай дефекта T-reg (CTLA4). Выживаемость после ТГСК для этой группы пациентов составила 50 процентов.

Стоит отметить высокую летальность среди пациентов с семейным гемофагоцитарным лимфогистиоцитозом и X-сцепленным лимфопролиферативным синдромом 1 и 2 типа. Эти данные подчёркивают агрессивный характер течения заболевания и необходимость разработки стратегий ранней диагностики, в частности — включение заболеваний в программы неонатального скрининга.

Врождённые дефекты количества или функции фагоцитов наиболее часто включали хроническую гранулематозную болезнь (ХГБ) (2,8%, 22 пациентов) и врождённую нейтропению (0,8%, 6 пациентов); при этом генетически подтверждён диагноз в более чем 89% случаев (34 пациента) (таблица 5). Выживаемость пациентов в данной группе составляет в 78,9% (30 пациентов), что отражает сложность в тактике лечения.

Выполнена ТГСК 12 пациентам с фагоцитарными дефектами, при этом большинство из них — с клиническим диагнозом хронической гранулематозной болезни (6 пациентов), из которых 3 пациента (50%) живы. Данные подчёркивают, что диагностика и лечение имеют решающее значение для предотвращения осложнений и улучшения качества жизни пациентов.

Дефекты врождённого иммунитета в Республике Беларусь зарегистрированы у 9 пациентов (таблица 6). Генетически диагноз подтверждён в 89% случаев (8 пациентов). Данная группа пациентов характеризовалась глубоким нарушением естественного звена иммунитета, тем самым способствуя снижению восприимчивости к широкому спектру микроорганизмов. Пациенты подвержены бактериальным, вирусным и микобактериальным инфекциям, включая инвазивные грибковые заболевания.

В связи с таким тяжёлым течением заболевания выживаемость составила 77,7%, что характеризует данную группу как одну

Таблица 4 — Заболевания, обусловленные иммунной дисрегуляцией

Группа ПИД	Нозологическая форма	Число пациентов	%	Генетически подтверждённые	%	Живы	Выживаемость на 100 000 населения
Болезни иммунной дисрегуляции	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз — UNC13D	11	1,42	11	100	2 (18%)	0,12
	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз — PRF1	1	0,13	1	100	1 (100%)	0,01
	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз — без генетики	3	0,39	0	0	1 (33%)	0,03
	Дефекты T-reg — LRBA deficiency	2	0,26	2	100	1 (50%)	0,02
	Дефекты T-reg — CTLA-дефицит	3	0,39	3	100	3 (100%)	0,03
	Дефекты T-reg — IPEX	3	0,39	2	100	1 (33%)	0,03
	Дефекты T-reg — STAT3 GOF	3	0,39	3	100	3 (100%)	0,03
	Аутоиммунный полигландулярный синдром — AIRE	12	1,55	12	100	12 (100%)	0,13
	X-сцепленный лимфопролиферативный синдром 1 типа — SH2D1A	3	0,39	3	100	1 (33%)	0,03
	X-сцепленный лимфопролиферативный синдром 2 типа — XIAP	2	0,26	2	100	0	0,02
	Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром — FAS	9	1,16	9	100	9 (100%)	0,1
	Аутоиммунный лимфопролиферативный — like синдром	9	1,16	0	0,00	9 (100%)	0,1
	Все	61	7,88	42	85,2	43 (70,5%)	0,66

Таблица 5 — Врождённые дефекты количества или функции фагоцитов

Группа ПИД	Нозологическая форма	Число пациентов	%	Генетически подтверждённые	%	Живы	Выявляемость на 100 000 населения
Врождённые дефекты числа и функции гранулоцитов	Врождённая нейтропения с мутацией в гене ELANE	6	0,77	6	100	5 (83%)	0,06
	Циклическая нейтропения	1	0,13	0	0	1 (100%)	0,01
	X-сцепленная нейтропения с мутацией в гене WAS	2	0,26	2	100	1 (50%)	0,02
	Дефект адгезии лейкоцитов	2	0,26	2	100	0	0,02
	X-сцепленная хроническая гранулематозная болезнь	22	2,84	22	100	18 (90%)	0,23
	Аутосомно-рецессивная хроническая гранулематозная болезнь	3	0,39	0	0	3 (100%)	0,03
	GATA2-дефицит	2	0,26	2	100	2 (100%)	0,02
	Все	38	4,91	34	89,47	30 (78,9%)	

из требующих наиболее ранней диагностики, поскольку включает ряд тяжёлых осложнений, в том числе сепсис.

В группе пациентов с аутовоспалительными заболеваниями зарегистрировано 29 случаев, что составляет 3,75% от всех пациентов в регистре ПИД (таблица 7). Пациенты данной группы характеризуются разнообразными нарушениями в иммунологических механизмах толерантности с гетерогенностью генетических нарушений, приводящих к чрезмерной активации или саморазрушению, что проявляется воспалительными процессами, аутоиммунными и аутовоспалительными синдромами. Генетический диагноз подтверждён у 16 пациентов (55%), что отражается в разнообразии как клинических симптомов, так и участвующих в молекулярных механизмах.

ТГСК была выполнена лишь 1 пациенту с дефицитом HAVCR2. Несмотря на это, выживаемость сохраняется на высоком уровне — 96,5%, что обусловлено правильным ведением данных пациентов с учётом их иммунологических данных.

Дефекты системы комплемента достоверно подтверждены у всех выявленных 105 пациентов (таблица 8), при этом выживаемость в данной группе составляет 100%, что обусловлено ранним выявлением и точностью постановки генетического диагноза. Данная многочисленная группа была представлена в основном пациентами с дефицитом ингибитора C1-эстеразы. С помощью технологий секвенирования генетические нарушения были диагностированы в 100% случаев. Наиболее часто мутации встречались в гене SERPING1 [8, 9].

Данная группа пациентов клинически характеризовалась повышенной чувствительностью к инфекционным агентам, а также имела другие нарушения, включая аутоиммунные и эндокринные нарушения.

В группе пациентов с выявленной клинической и морфологической недостаточностью костного мозга выявлены 25 пациентов (таблица 9), при этом генетически подтверждены лишь 36% случаев (9 пациентов) с выживаемостью в 64% (16 пациентов).

Таблица 6 — Дефекты врождённого иммунитета

Группа ПИД	Нозологическая форма	Число пациентов	%	Генетически подтверждённые	%	Живы	Выявляемость на 100 000 населения
Дефекты врождённого иммунитета	STAT1 GOF дефицит	3	0,39	3	100	3 (100%)	0,03
	WHIM синдром	3	0,39	3	100	2 (66,7%)	0,03
	Дефект созревания естественных киллеров	1	0,13	0	0	0	0,01
	RANBP2 дефицит	2	0,26	2	100	2 (100%)	0,02
	Все	9	0,8	8	89	7 (77,7%)	0,1

Таблица 7 — Аутовоспалительные заболевания

Группа ПИД	Нозологическая форма	Число пациентов	%	Генетически подтверждённые	%	Живы	Выявляемость на 100 000 населения
Аутовоспалительные заболевания	STING-ассоциированная васкулопатия, TMEM173	2	0,3	2	100	1 (50%)	0,02
	Гипер IgD синдром	2	0,3	2	100	2 (100%)	0,02
	Айкарди — Гутьереса синдром	2	0,3	2	100	2 (100%)	0,02
	ADA2 дефицит	2	0,3	1	50	2 (100%)	0,02
	Семейный холодовой аутовоспалительный синдром	4	0,6	4	100	4 (100%)	0,04
	Семейная средиземноморская лихорадка	3	0,45	3	100	3 (100%)	0,03
	CDC42-дефицит	1	0,15	1	100	1 (100%)	0,01
	HAVCR2-дефицит	1	0,15	1	100	1 (100%)	0,01
	PFAPA-синдром (Маршалла)	4	0,6	0	0	4 (100%)	0,04
	Аутовоспалительные синдромы без генетического подтверждения	8	1,0	0	0	8 (100%)	0,09
	Все	29	3,75	16	55	28 (96,5%)	0,31

Выводы

Распространённость ПИД в мире является одним из ключевых эпидемиологических показателей, позволяющих формировать оптимальную политику общественного здравоохранения в отношении их лечения и профилактики на государственном и международном уровнях. С помощью регистров удаётся показать различия этнической географической распространённости ПИД, получить данные

о клинических особенностях, диагностике и вариантах лечения.

Генетическая и фенотипическая неоднородность ПИД затрудняет своевременную и точную диагностику, препятствуя своевременному лечению пациентов. Появление секвенирования нового поколения NGS и WGS облегчило выявление ранее неизвестных генетических повреждений. Методы NGS включили секвенирование целого экзона (WES), которое можно использовать для обна-

Таблица 8 — Дефициты системы комплемента

Группа ПИД	Нозологическая форма	Число пациентов	%	Генетически подтверждённые	%	Живы	Выявляемость на 100 000 населения
Дефекты системы комплемента	Дефицит ингибитора C1 эстеразы	104	13,43	104	100	104	1,13
	C2 дефицит	1	0,13	1	100	1	0,01
	Все	105	13,56	105	100	105	1,14

Таблица 9 — Недостаточность костного мозга

Группа ПИД	Нозологическая форма	Число пациентов	%	Генетически подтверждённые	%	Живы	Выявляемость на 100 000 населения
Недостаточность костного мозга	Анемия Фанкони	23	3,5	7	30,4	14 (56%)	0,25
	SAMD9L-дефицит	2	0,32	2	100	2	0,02
	Все	25	3,23	9	36	16 (64%)	0,27

ружения мутаций в генах, кодирующих белки и РНК, и секвенирование WGS — для комплексного секвенирования всего генома, включая интроны.

Частота встречаемости ПИД в Беларуси в 2025 году составляет 8,5:100 000 жителей. Данные сопоставимы со странами Восточной Европы и выше, чем в России (1,3:100 000) и Украине (1,78:100 000). С 2005 года в Республике Беларусь ведётся целенаправленная работа по оказанию медицинской помощи пациентам с ПИД. На тот момент в стране было верифицировано и зарегистрировано всего 53 случая, но за последующие годы количество диагностированных заболеваний увеличилось более чем в 14 раз. В итоге на начало 2025 года Республиканский регистр ПИД Республики Беларусь включает 774 пациента, из которых 53% составляют мужчины и 47% — женщины. ТГСК была выполнена 49 пациентам (6,33%), выживаемость при этом составила 71,4 процента.

Молекулярно-генетическая диагностика позволила верифицировать 59 нозологий первичных нарушений иммунной си-

стемы, при этом генетически диагноз был подтверждён более чем в половине случаев ПИД (63%). С целью улучшения ранней диагностики также разработана технология мультиплексной ПЦР для количественного определения копий TREC и KREC у пациентов с предположительным диагнозом ТКИН, которая отличается простотой, высокой чувствительностью и специфичностью и может использоваться в качестве лабораторного теста первой линии для обнаружения ТКИН.

Постоянный ежегодный рост выявления новых случаев ПИД подчёркивает прогрессивное улучшение осведомлённости врачей о первичных нарушениях иммунной системы, хотя необходимы дополнительные меры в этом направлении.

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Библиографический список

1. Human inborn errors of immunity: 2024 update on the classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee / M.C. Poli, I. Aksentijevich [et al]. // Journal of Human Immunity. – 2025. – V. 1. – №.1. – e20250003.

2. Inborn errors of immunity: Manifestation, treatment, and outcome – an ESID registry 1994–2024 report on 30,628 patients / G. Kindle, M. Alligon, M.H. Albert [et al.] // *Journal of Human Immunity*. – 2025. – V. 1. – №3. – P. e20250007.
3. Primary Immunodeficiencies: A Decade of Progress and a Promising Future / I. Meyts, A. Bousfiha, C. Duff [et al.] // *Frontiers in immunology*. – 2021. – V. 11. – P. 625753.
4. Severe combined immunodeficiency (SCID) and its new treatment modalities / A.M. Wadbudhe, R.J. Meshram, S. C. Tidke // *Cureus*. – 2023. – V.15. – №. 10.
5. CVID-associated intestinal disorders in the USIDNET registry: an analysis of disease manifestations, functional status, comorbidities, and treatment / L.E. Franzblau, R.L. Fuleihan, C. Cunningham-Rundles [et al.] // *Journal of Clinical Immunology*. – 2024. – V. 44, №1. – P. 32.
6. Inborn errors of immunity and cancer / A.Tiri, R. Masetti, F. Conti [et al.] // *Biology*. – 2021. – V. 10, №4. – P. 313.
7. Role of immunoglobulin and antibodies in disease management // *International journal of biological macromolecules* / K.B. Megha, P.V. Mohanan // *International journal of biological macromolecules*. – 2021. – V. 169. – P. 28-38.
8. Primary Immunodeficiencies in Russia: Data From the National Registry / A.A. Mukhina, N.B. Kuzmenko, Y.A. Rodina [et al.] // *Frontiers in immunology*. – 2020. – V. 11. – P. 1491.
9. Impact of the J Project on progress of primary immunodeficiency care in Ukraine / A. Volokha, A. Bondarenko, L. Chernyshova [et al.] // *Central European Journal of Immunology*. – 2021. – V. 46, №2. – P. 250-257
10. The Italian Registry for Primary Immunodeficiencies (Italian Primary Immunodeficiency Network; IPINet): Twenty Years of Experience (1999–2019) / V. Lougaris, A. Pession, M. Baronio [et al.] // *Journal of clinical immunology*. – 2020. – V. 40, №7. – P. 1026-1037.
11. The German national registry of primary immunodeficiencies (2012–2017) / S.M. El-Helou, A.K. Biegner, S. Bode [et al.] // *Frontiers in immunology*. – 2019. – V. 10. – P. 1272.
12. Inborn errors of immunity on the island of Ireland—a cross-jurisdictional UKPID/ESID registry report / P. Ryan, V. Redenbaugh, J. McGucken [et al.] // *Journal of clinical immunology*. – 2022. – V. 42, №6. – P. 1293-1299.
13. The Swiss National Registry for Primary Immunodeficiencies: report on the first 6 years' activity from 2008 to 2014 / K. Marschall, M. Hornes, M. Bitzenhofer-Grüber [et al.] // *Clinical & Experimental Immunology*. – 2015. – V. 182, №1. – S. 45-50.
14. Prevalence of primary immunodeficiencies in France is underestimated / N. Mahlaoui, J.P. Jais, P. Brosselin [et al.] // *Journal of Allergy and Clinical Immunology*. – 2017. – V. 140, №6. – P. 1731-1733.
15. Comprehensive activities to increase recognition of primary immunodeficiency and access to immunoglobulin replacement therapy in Poland / M. Pac, E. Bernatowska // *European journal of pediatrics*. – 2016. – V. 175, №8. – S. 1099-1105.
16. The United Kingdom primary immune deficiency (UKPID) registry 2012 to 2017 / B. Shillitoe, C. Bangs, D. Guzman [et al.] // *Clinical & Experimental Immunology*. – 2018. – V. 192, №3. – P. 284-291.
17. Infant with diffuse large B-cell lymphoma identified postmortem with homozygous founder Slavic RAG1 variant: a case report and literature review / T.P. Volodashchik, E.A. Polyakova, T.M. Mikhaleuskaya [et al.] // *Frontiers in Pediatrics*. – 2024. – V. 12. – P. 1415020.
18. Inborn errors of immunity: Manifestation, treatment, and outcome—an ESID registry 1994–2024 report on 30,628 patients / G. Kindle, M. Alligon, M.H. Albert [et al.] // *Journal of Human Immunity*. – 2025. – T. 1, №3. – e20250007.
19. Geographical Distribution, Incidence, Malignancies, and Outcome of 136 Eastern Slavic Patients With Nijmegen Breakage Syndrome and NBN Founder Variant c. 657_661del5 / S.O. Sharapova, O.E. Pashchenko, A.V. Bondarenko [et al.] // *Frontiers in immunology*. – 2021. – V. 11. – P. 602482.

**M. Belevtsev, S. Sharapova, I. Guryanova, Yu. Zharankova, E. Polyakova,
S. Aleshkevich, I. Sakovich, A. Kupchinskaya, T. Volodashchik, E. Skopovets,
V. Vertelko, P. Bobrik, M. Shitikova, D. Tsehanovich, L. Zherko, T. Uglova, A. Solntseva,
A. Salivonchik, S. Zybleva, O. Hurs, O. Pribushenya**

REGISTRY OF PRIMARY IMMUNODEFICIENCIES IN THE REPUBLIC OF BELARUS: 20-YEAR EXPERIENCE

Primary immunodeficiencies (PIDs) are a heterogeneous group of diseases caused by genetically determined congenital defects of one or more components of the immune system. The prevalence of PIDs worldwide is one of the key epidemiological indicators that allows for the formation of optimal public health policies regarding their treatment and prevention at

the national and international levels. With the help of registries, it is possible to demonstrate differences in the ethnic and geographical prevalence of PID, and to obtain data on clinical features, diagnosis, and treatment options. Since 2005, targeted work has been initiated in the Republic of Belarus to provide medical care to patients with PID. As of the beginning of 2025, the Republican PID Registry of the Republic of Belarus includes 774 patients. The constant annual increase in the detection of new cases of PID highlights the progressive improvement in physicians' awareness of primary immune system disorders, although additional measures in this direction are clearly necessary.

Key words: *primary immunodeficiencies, Republican registry, next generation sequencing NGS and WGS, TREC, KREC*

Поступила 11.09.2025