

ЧТО ТАКОЕ ПЕРВИЧНЫЙ ИММУНОДЕФИЦИТ?

Первичный иммунодефицит – это группа наследственных заболеваний иммунной системы. Существует целый ряд генов, мутации в котором приводят к нарушению работы иммунной системы. В некоторых случаях кто-то из родителей или близких родственников больного ребенка может иметь аналогичное заболевание, но очень часто ребенок с ПИД рождается у абсолютно здоровых родителей. Каждое отдельное заболевание встречается редко, но суммарная частота всех заболеваний этой группы достигает 1 на 10000 новорожденных.

Как проявляется заболевание?

Возраст появления первых симптомов варьирует от первых дней жизни до взрослого возраста, однако большинство тяжелых форм ПИД проявляются в первые недели или месяцы жизни частыми и/или тяжело протекающими инфекциями различных органов.

В раннем возрасте могут развиваться аутоиммунные болезни, например, сахарный диабет, а также злокачественные опухоли. В ряде случаев болезнь протекает стремительно и приводит к жизнеугрожающему состоянию у совсем маленьких детей.

Какое существует лечение заболевания?

Для лечения используются препараты, которые замещают нарушенную функцию иммунитета. Такое лечение может быть пожизненным, но во многих случаях оно приводит к полной компенсации и нормальному развитию ребенка. В тяжелых случаях необходима трансплантация донорских гемопоэтических клеток.

Кто будет наблюдать ребенка в случае подтверждения диагноза?

Все дети, попавшие в группу риска ПИД по результатам неонатального скрининга, пройдут консультацию и подтверждающую диагностику у врача-генетика КДЦ ОЗМР и врача-иммунолога ОДКБ. При подтверждении диагноза ребенок будет наблюдаться врачом-иммунологом ОДКБ. Врач – генетик назначит необходимые молекулярно-генетические обследования родителям и, в ряде случаев, другим близким родственникам, даст рекомендации по планированию последующих беременностей в семье.