

Первичные иммунодефициты.

Памятка для родителей.

Первичный иммунодефицит (ПИД) — это врождённое заболевание иммунной системы, вызванное одной из определённого ряда генных мутаций. Из-за ослабленного иммунитета человек становится более восприимчивым к инфекциям: любое заболевание у него протекает тяжело, с большим количеством осложнений и очень плохо поддаётся лечению.

Основная причина первичного иммунодефицита — мутация в генах, которая передалась по наследству от одного или обоих родителей или возникла спонтанно. Врождённые ошибки иммунитета могут возникнуть под воздействием инфекций, которыми ребёнок внутриутробно заражается от матери (краснуха, герпес, токсоплазмоз, цитомегаловирус). Во многих случаях определить причину сбоя, который привёл к ПИД, вообще не удаётся.



Настораживающие признаки первичных иммунодефицитов:

1. Семейный анамнез: наличие иммунодефицита у родственников любого возраста или смерть детей от любых инфекций.
2. Частые бактериальные инфекции. Например, 8 и более гнойных отитов в течении года, два и/или более тяжелых синусита в течении года, две или более пневмонии в течении года.
3. Тяжелое течение бактериальных инфекций. Например, антибактериальная терапия в течении 2-х месяцев, без эффекта; глубокие рецидивирующие абсцессы кожи и мягких тканей; две или более генерализованные инфекции; инфекции с формированием морфологических дефектов в легких.
4. Инфекции, вызванные условно-патогенными возбудителями. Например, осложнения при вакцинации ослабленными живыми вакцинами (БЦЖ, полиомиелит), упорная кандидозная инфекция кожи и слизистых у детей старше 1 года жизни, повторная системная инфекция, вызванная атипичными микобактериями.
5. Тяжелые (атипичные) кожные проявления. Например, эритродермия, тяжелый дерматит, повторные эпизоды крапивницы/полиморфной эритемы без ответа на антигистаминные препараты и стероиды; отеки различной локализации без ответа на антигистаминные препараты и стероиды.
6. Воспалительные заболевания кишечника с ранним началом и/или тяжелыми проявлениями (с отсутствием ответа на стандартную терапию, в том числе приводящее к потере веса).
7. Снижение показателей общего анализа крови (тромбоцитопения, лейкопения, лимфопения, нейтропения и их сочетание).
8. Длительное увеличение лимфатических узлов печени, селезенки
9. Значительное уменьшение тимуса, лимфатических узлов и миндалин у детей (по рентгенологическим данным или выявленное в процессе хирургической операции).
10. Повторные эпизоды лихорадки без очагов инфекции.

11. Сочетание нескольких аутоиммунных нарушений, включая эндокринопатии.
12. Особенности строения лица. Например, микроцефалия, расщелина твердого и мягкого неба.

Если родители обнаружили у ребёнка два или более признака из этого списка, необходимо обратиться к врачу, чтобы исключить или подтвердить первичный иммунодефицит.

Диагностикой и лечением первичного иммунодефицита занимается аллерголог-иммунолог. Для выяснения причин и уточнения формы ПИД может потребоваться помощь генетика, а для лечения сопутствующих заболеваний — консультации эндокринолога, инфекциониста, педиатра, дерматолога.

Чтобы подтвердить диагноз и выявить причины иммунодефицитного состояния, проводят молекулярно-генетический анализ.

Помимо этого, пациенту могут назначить УЗИ, компьютерную томографию или рентгенографию, чтобы выяснить, насколько повреждены внутренние органы из-за сбоя иммунитета и сопутствующих заболеваний.

Пациентам с первичным иммунодефицитом необходимо избегать инфекций и введения живых вакцин (от полиомиелита, ветряной оспы, паротита, кори, туберкулёза). Инфекционные заболевания лечат антибиотиками, при необходимости назначают профилактические курсы антибактериальной терапии. Если первичный иммунодефицит связан с нехваткой защитных антител, пациентам вводят иммуноглобулины, которые повышают сопротивляемость организма. При большинстве форм первичного иммунодефицита показана трансплантация костного мозга или гемопоэтических стволовых клеток, которые он вырабатывает.

Прогноз

При тяжёлых комбинированных иммунодефицитах благоприятный исход возможен, если правильный диагноз был поставлен в первые 3 месяца жизни и после этого успешно проведена трансплантация костного мозга.

Пациенты с дефектом комплемента или дефицитом антител при ранней диагностике и адекватной терапии в большинстве случаев имеют благоприятный прогноз. При ошибках клеточного иммунитета и иммунодефицитах, ассоциированных с синдромальными проявлениями, прогноз зависит от большого количества факторов.

Будущие родители могут минимизировать риск рождения ребёнка с ПИД, пройдя перед зачатием скрининг на распространённые генетические мутации.

Самые сложные формы ПИД — тяжёлые комбинированные иммунодефициты, а также некоторые другие виды врождённых ошибок иммунитета — хорошо выявляются сразу после рождения ребёнка с помощью теста TREC и KREC. Это исследование включено в обязательный скрининг новорождённых. Раннее обнаружение этих заболеваний даёт больше шансов на успешное лечение и сохранение качества жизни.

