



ПЕРВИЧНЫЕ ИММУНОДЕФИЦИТЫ

РУКОВОДСТВО ДЛЯ ТЕРАПЕВТОВ



ПЕРЕЧЕНЬ СОКРАЩЕНИЙ

КТ	Компьютерная томография
Ig	Иммуноглобулин
IPOPI	Международная организация пациентов с первичными иммунодефицитами
ВВИГ	Внутривенный иммуноглобулин
ПИД	Первичный иммунодефицит
SADNI	Селективный дефицит антител при нормальном уровне иммуноглобулинов
ТКИН	Тяжелая комбинированная иммунная недостаточность

Первичные иммунодефициты: Руководство для терапевтов (1-е издание).

© Международная организация пациентов с первичными иммунодефицитами (IPOPI), 2019 год.

Опубликовано IPOPI: www.ipopi.org

ВВЕДЕНИЕ

Этот буклет дает всестороннее представление о взрослых пациентах с первичными иммунодефицитами (ПИД), которые зачастую обращаются к терапевтам с различными неспецифическими симптомами. Здесь рассматриваются клинические признаки, которые должны вызвать подозрения о наличии ПИД с целью оптимизации оказания помощи таким пациентам группой специалистов.

Первичные иммунодефициты (ПИД) — это редкие заболевания, связанные с отсутствием или нарушением функций какого-либо звена иммунитета, из-за чего пациент предрасположен к потенциально опасным для жизни инфекциям. ПИД зачастую проявляется различными клиническими признаками, указывающими на множество диагнозов. Такие пациенты нередко обращаются к терапевтам с различными неспецифическими симптомами. Таким образом, терапевт, как никто иной, должен заподозрить ПИД у пациента для своевременной постановки диагноза и своевременного лечения в целях минимизации последствий хронических заболеваний.

Далее рассматриваются проявления ПИД у пациентов и приводятся клинические признаки, позволяющие заподозрить ПИД. Также разбираются стратегии контроля заболеваний, включая создание многопрофильной группы.

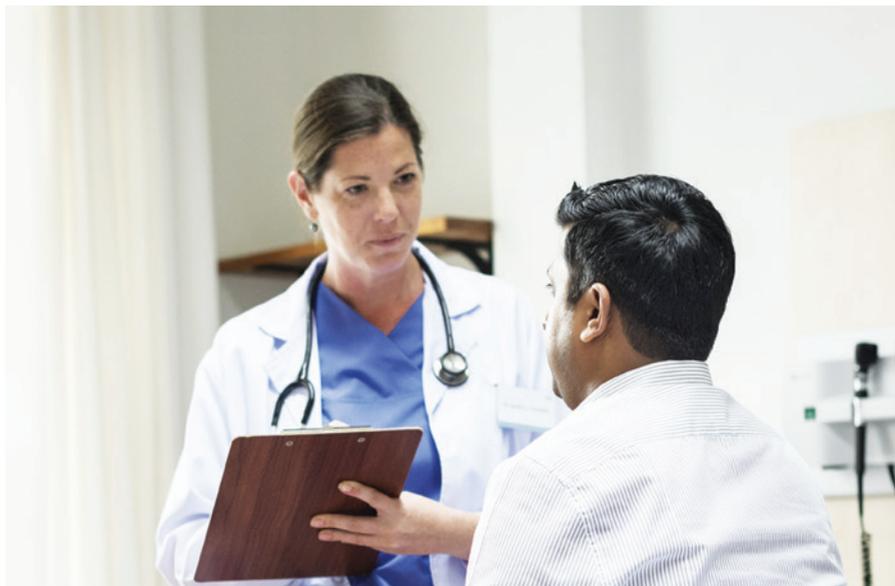


ПИД: ДИАГНОЗ НЕ ТОЛЬКО В ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ

Согласно докладу 2017 года Международного союза иммунологических обществ (IUIS), на сегодняшний день выявлены свыше 354 различных ПИД: от очень редких (напр.: тяжелый комбинированный иммунодефицит [ТКИН]) до довольно распространенных (напр.: селективный дефицит IgA).

ПИД можно диагностировать на протяжении всей жизни человека; распространенность ПИД составляет 1 на 2000 чел. Наиболее тяжелые формы ПИД обычно диагностируют в детском возрасте. Тем не менее, иногда симптомы иммунодефицита распознаются во взрослом возрасте - или из-за того, что они возникли поздно, или потому, что ранее был поставлен неверный диагноз

У ПИД самые разнообразные проявления - от относительно легких до тех, что угрожают жизни пациента. Некоторые из них появляются с возрастом и прогрессируют, и речь уже идет о поздних проявлениях или осложнениях. Пациенты с ПИД чаще всего предрасположены к инфекциям, аллергиям, аутоиммунным заболеваниям, злокачественным новообразованиям и осложнениям инфекционных и воспалительных процессов. У многих пациентов ПИД не диагностируется на протяжении нескольких лет; все это время они неоднократно проходят лечение противомикробными препаратами. Из-за достаточно неспецифических проявлений ПИД пациенты обращаются за консультацией к терапевту с целым набором симптомов хронических заболеваний.



КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ ПИД

Клинические признаки включают в себя наличие ПИД в семейном анамнезе, рецидивирующие тяжелые, рефрактерные или необычные инфекции, бронхоэктазы, резистентную к терапии астму (или другие аллергические заболевания) и аутоиммунную/воспалительную патологию.

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ ПИД

Рецидивирующая пневмония

>4 бактериальных инфекций в год

Бронхоэктазы

Резистентная к терапии астма

Абсцессы (кожи или органов), рецидивирующий синусит, два или более случаев среднего отита в течение года

Инфекции в нетипичных локализациях, аномальные (оппортунистические) инфекции или инфекции, протекающие в тяжелой форме/дольше обычного

Персистирующий кандидозный стоматит или грибковые инфекции кожи

Рецидивирующие и/или тяжелые вирусные инфекции

Осложнения, связанные с вакцинацией

ПИД в семейном анамнезе

Симптомы похожие на воспаление кишечника

Симптомы аутоиммунного заболевания

Гранулемы

ПОСТАНОВКА ДИАГНОЗА ПИД

На начальном этапе в условиях первичного звена могут быть проведены общий анализ крови с лейкоцитарной формулой, и оценка уровня IgA, IgM, IgG и IgE. В целях выявления степени поражения легких в случае рецидивирующих инфекций необходимо провести компьютерную томографию (КТ).

Дополнительно, в случае рецидивирующих инфекций следует провести исследование иммунного ответа на вакцинацию. У пациента с нормальным уровнем Ig нарушения иммунного ответа на вакцинацию могут указывать на селективный дефицит специфических антител при нормальном уровне иммуноглобулинов (SADNI). Для выявления инфекционного возбудителя необходимо его верификация методом ПЦР или непосредственным выявлением антигена, особенно если у пациента гипогаммаглобулинемия или уже проводится терапия иммуноглобулинами. Для постановки диагноза целесообразно привлечь других специалистов, как правило, это клинический иммунолог, также это могут быть инфекционист или гематолог. Помимо этого, при диагностике важно исключить развитие гемобластозов.



СОЗДАНИЕ МНОГОПРОФИЛЬНОЙ ГРУППЫ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ С ПИД

У пациентов с ПИД могут наблюдаться сопутствующие заболевания (например: сахарный диабет 2-го типа, аутоиммунные цитопении, колиты и бронхоэктазы), из-за чего может потребоваться консультация других специалистов. Осложнения, такие как гемолитическая анемия или застойная сердечная недостаточность, которые могут затруднить проведение терапии ВВИГ, могут потребовать консультации кардиолога и гематолога. Пациенты с ПИД более предрасположены к развитию злокачественных новообразований, особенно лимфомы. В многопрофильную группу необходимо включить и врачей-онкологов.

Лучше всего направить пациента в центр, специализирующийся на ведении пациентов с ПИД, если это возможно.

КЛЮЧЕВЫЕ ТЕЗИСЫ ДЛЯ ТЕРАПЕВТОВ

- По оценкам, распространенность ПИД составляет 1 на 2000 человек.
- Хотя обычно наиболее тяжелые случаи диагностируют в детском возрасте, ПИД могут проявляться в течение всей жизни человека.
- Улучшение медицинской помощи на протяжении всей жизни привело к тому, что мы имеем дело и с пожилыми пациентами с ПИД, у которых развиваются возрастные заболевания: диабет 2-го типа, сердечно-сосудистые и другие болезни.
- Пациенты со сложными, неспецифическими состояниями чаще всего обращаются к терапевту, который может заподозрить ПИД на основании клинических признаков.
- Клинические признаки включают в себя наличие ПИД в семейном анамнезе, рецидивирующие тяжелые, рефрактерные или необычные инфекции, бронхоэктазы, резистентную к терапии астму (или иные аллергические состояния) и аутоиммунные/воспалительные состояния.
- В зависимости от симптомов и пораженных органов, пациентам с ПИД может потребоваться помощь целого ряда специалистов.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ И ПОМОЩЬ

Этот буклет составлен Международной организацией пациентов с первичными иммунодефицитами (IPOP1). В этой же серии есть и иные буклеты. Всю дополнительную и подробную информацию о региональных организациях пациентов с ПИД по всему миру Вы найдете на сайте: www.ipopi.org.

Этот текст был переведен организацией, не относящейся к IPOP1. Были приложены все усилия для обеспечения качества перевода, но IPOP1 не гарантирует точность, надежность или актуальность любой переведенной информации, и не несет ответственности за любые последствия, связанные с доверием к точности, надежности или актуальности этой информации.

octapharma®

Переведено на русский язык при поддержке компании Octapharma

Shire

При образовательной поддержке компании Shire.