

ИНФОГРАФИКА

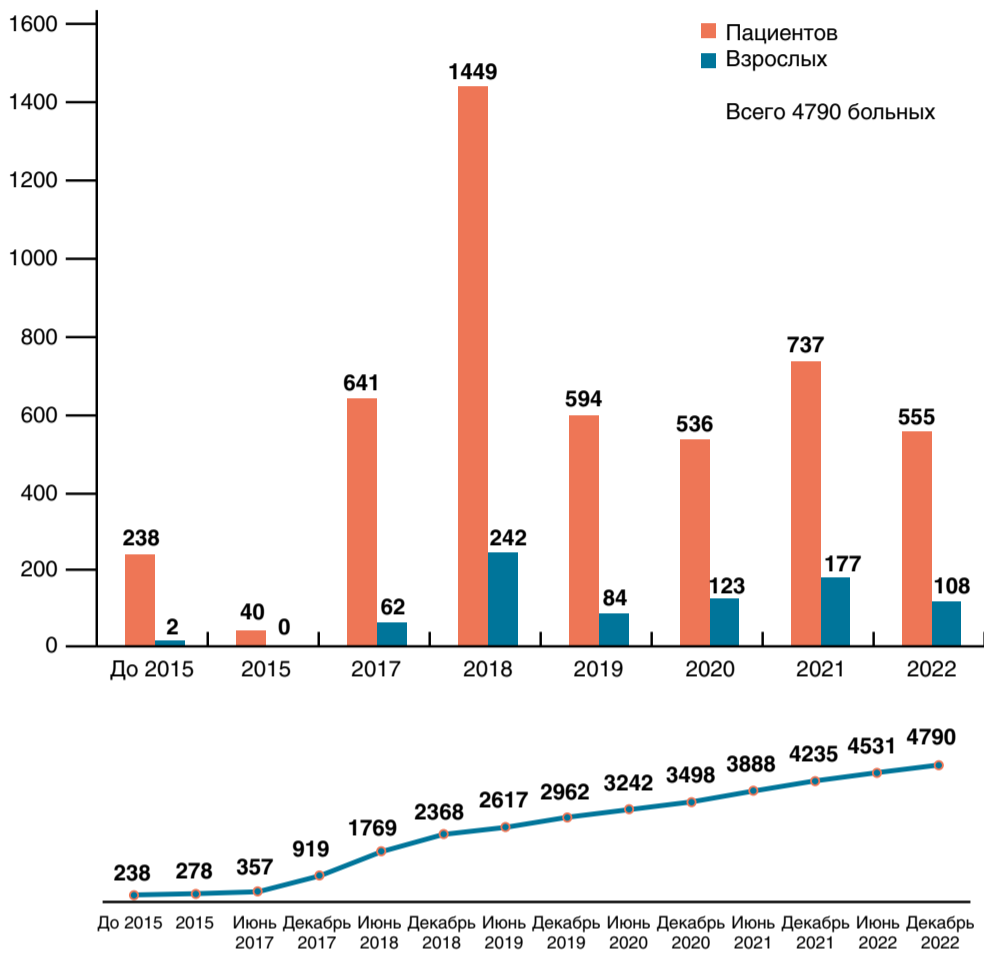
Новости Российского регистра первичных иммунодефицитов

Анна Александровна МУХИНА

К.м.н., аллерголог-иммунолог, главный куратор регистра НАЭПИД, научный сотрудник отдела эпидемиологии и мониторинга иммунодефицитов ФГБУ «НМИЦ детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева» Минздрава России, Москва

Динамика численности пациентов регистра (4790 больных)

В 2022 г. регистр пополнился 555 пациентами, из них — 446 детей и 108 взрослых* (возраст на текущий момент)



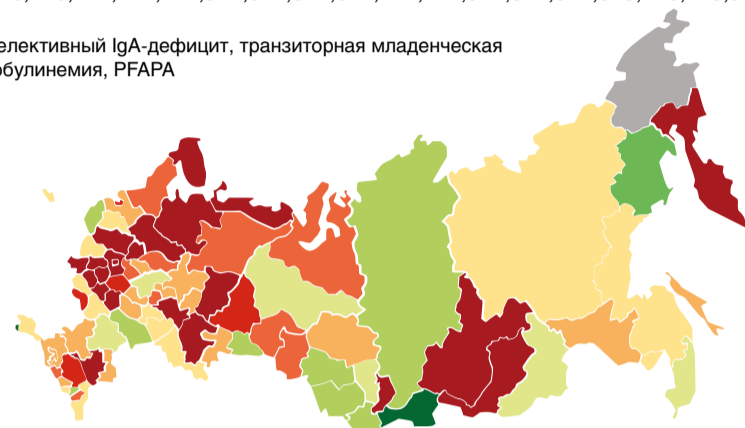
* 18+ на момент постановки диагноза

Распространенность ПИДС по регионам РФ (4170 случаев)

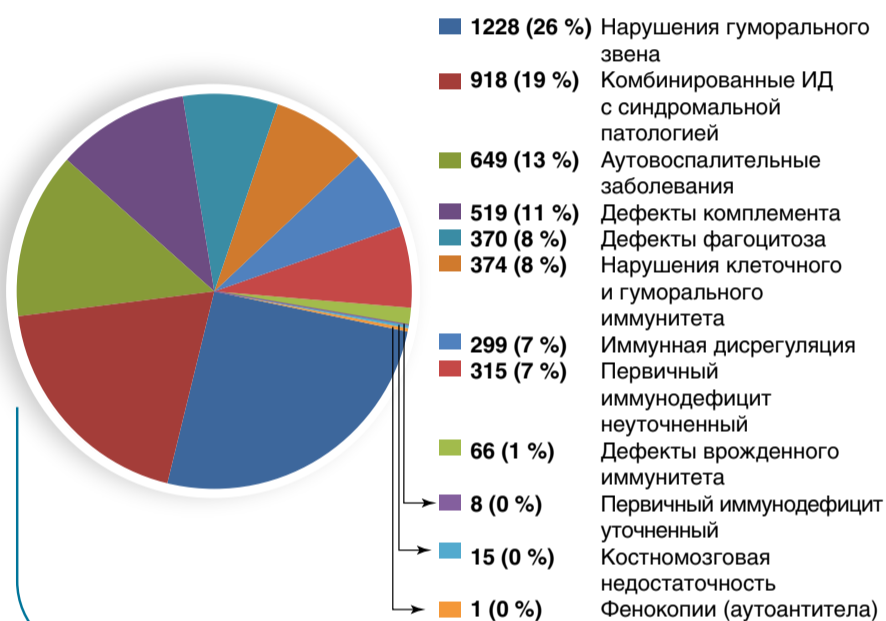
На 100 тыс. населения



Исключены селективный IgA-дефицит, транзиторная младенческая гипогаммаглобулинемия, PFAPA



Частота нозологических форм ПИДС (4786 случаев)



Нарушения клеточного и гуморального иммунитета (374 пациента)

Комбинированный иммунодефицит неуточненный	108
T– В+ ТКИН	104
T– В– ТКИН	72
Комбинированный иммунодефицит	73
ТКИН неуточненный	15
ТКИН неуточненный, синдром Омента	1
Полигенный комбинированный иммунодефицит	1

Всего 374 пациента

Нарушения гуморального звена иммунитета (1228 пациентов)

Значительное снижение как минимум двух классов Ig	472
Гуморальные нарушения с нормальным уровнем В-клеток	445
X-сцепленная агаммаглобулинемия	199
Агаммаглобулинемия неуточненная	47
Несемейная гипогаммаглобулинемия	19
Неклассифицируемые нарушения гуморального звена	18
Наследственная гипогаммаглобулинемия неуточненная	14
Значительное снижение всех классов Ig	10
Значительное снижение IgG и IgA	3
	1

Всего 1228 пациентов

Национальная ассоциация экспертов в области ПИД фиксирует непрерывный рост числа пациентов

Комбинированные иммунодефициты с синдромальной патологией (918 пациентов)

Нарушения репарации ДНК	289
Дефекты тимуса с сопутствующей синдромальной патологией	278
Синдром Вискотта — Олдрича	179
Гипер-IgE синдромы (HIES)	56
ИД в сочетании с костными дисплазиями	36
Синдром Кабуки	36
Хромосомный дефект	22
Другие заболевания, сопровождающиеся ИД	9
Ангидротическая эктодермальная дисплазия с ИД	8
Врожденный дискератоз	3
Синдром Видемана — Штайнера	1
Дефекты витамина B ₁₂ и метаболизма фолатов	1

Всего 918 пациентов

Дефекты комплемента (519 пациентов)

Наследственный ангионевротический отек 1-го типа	406
Ангионевротический отек неуточненный	46
Наследственный ангионевротический отек 2 типа	37
Наследственный ангионевротический отек с нормальным уровнем C1-ингибитора	19
Дефект комплемента неуточненный	8
Дефект комплемента уточненный	3

Всего 519 пациентов

Дефекты фагоцитоза (370 пациентов)

Тяжелая врожденная нейтропения	176
Дефект окислительной активности фагоцитов	167
МоноМАС-синдром	16
Дефект фагоцитоза неуточненный	6
Дефекты подвижности фагоцитов	5

Всего 370 пациентов

Костномозговая недостаточность (15 больных)

Врожденный дискератоз	7
MIRAGE	3
Синдром атаксии с панцитопенией	2
Анемия Фанкони	2
Цереброретинальная микроангиопатия с кальцификатами и кистами (синдром Коутса плюс)	1

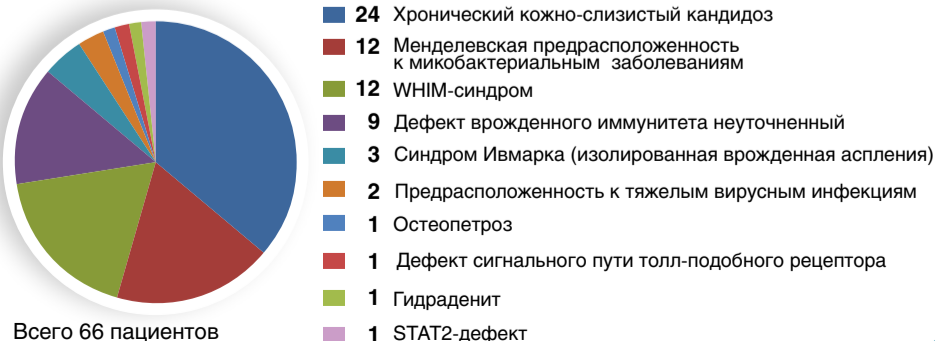
Всего 15 пациентов

Иммунная дисрегуляция (299 пациентов)



Всего 299 пациентов

Дефекты врожденного иммунитета (66 больных)



Всего 66 пациентов