

ИНФОГРАФИКА

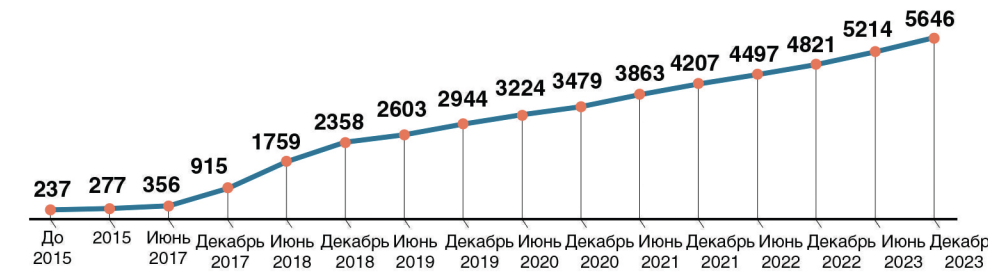
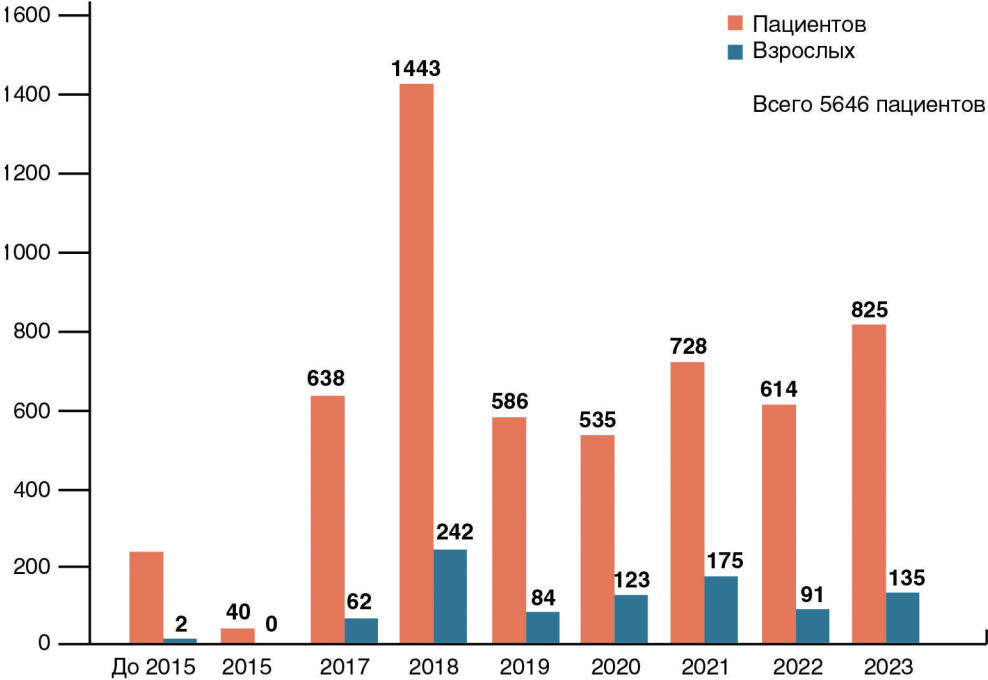
Анна Александровна МУХИНА

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

Новости Российского регистра первичных иммунодефицитов

Динамика количества пациентов регистра

В 2023 году в регистр внесены 825 пациентов, в том числе 649 детей и 176 взрослых (возраст на текущий момент)



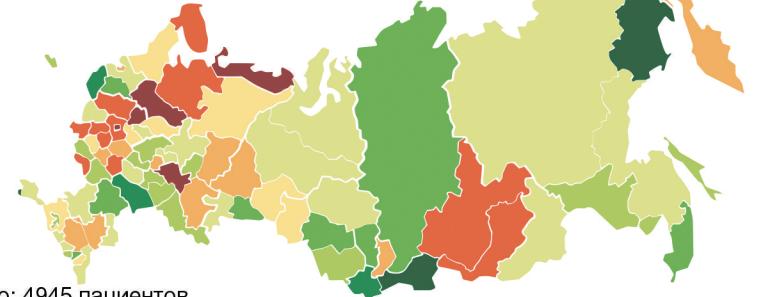
* 18+ на момент постановки диагноза

Распространенность ПИДС по регионам РФ

На 100 тыс. населения



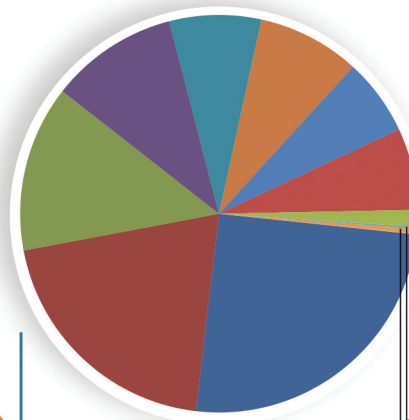
Исключены селективный IgA-дефицит, транзиторная младенческая гипогаммаглобулинемия, PFAPA



Всего: 4945 пациентов

Нозологические формы ПИДС

Всего: 5646 пациентов

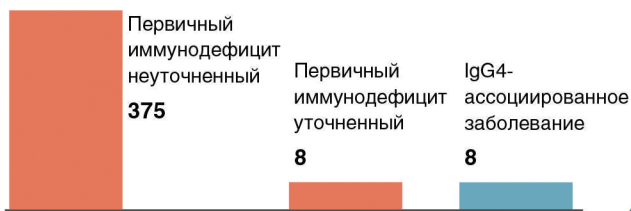


- 1423 (25%) Гуморальные
- 1139 (20%) Синдромальные
- 765 (14%) Аутовоспалительные заболевания
- 587 (10%) Дефекты комплемента
- 421 (8%) Дефекты фагоцитоза
- 471 (8%) Комбинированные
- 354 (6%) Иммунная дисрегуляция
- 375 (7%) Неуточненный
- 77 (1%) Дефекты врожденного иммунитета
- 24 (1%) Костномозговая недостаточность
- 2 (0,03%) Фенокопии (аутоантитела)

Нарушение гуморального звена

Значительное снижение как минимум двух классов Ig	548
Гуморальные нарушения с нормальным уровнем В-клеток	506
Х-сцепленная агаммаглобулинемия	226
Агаммаглобулинемия неуточненная	65
Неклассифицируемые нарушения гуморального звена	20
Значительное снижение всех классов Ig	20
Несемейная гипогаммаглобулинемия	19
Наследственная гипогаммаглобулинемия неуточненная	13
Значительное снижение IgG и IgA	5
Агаммаглобулинемия PU.1	1

Неклассифицированные ПИД



Костномозговая недостаточность

Подгруппа	2022	2023	Прирост
MIRAGE — дефект SAMD9	3	5	2
Синдром атаксии с панцитопенией, дефект SAMD 9L	2	7	5
Анемия Фанкони, тип А	2	3	1
Coats plus syndrome — CTC1	1	1	0
Врожденный дискератоз (ДКС)	7	8	1
DKCB4	1	1	1
DKCB5	1	1	0
Дефицит TREC	3	3	0
Х-сцепленный дефицит дискерина	3	3	0
ВСЕГО	15	24	9

Национальная ассоциация экспертов в области ПИД фиксирует непрерывный рост числа пациентов

Комбинированные ИД с синдромальной патологией

Дефекты тимуса с сопутствующей синдромальной патологией	360
Нарушения репарации ДНК	317
Синдром Вискотта — Олдрича	190
Гипер-IgE синдромы (HIES)	72
Хромосомный дефект	59
ИД в сочетании с костными дисплазиями	48
Синдром Кабуки	43
Другие заболевания, сопровождающиеся ИД	33
Ангидротическая эктодермальная дисплазия с ИД	8
Врожденный дискератоз	4
Лимфангиоматоз	2
Синдром Видемана — Штайнера	1
Дефекты витамина В ₁₂ и метаболизма фолатов	1

Всего: 1138 пациентов

Дефекты фагоцитоза

Тяжелая врожденная нейтропения	206
Дефект окислительной активности фагоцитов	186
МоноМАС-синдром	18
Дефект фагоцитоза неуточненный	6
Дефекты подвижности фагоцитов	5

Всего: 421 пациент

Дефекты комплемента

Наследственный ангионевротический отек 1-го типа	461
Наследственный ангионевротический отек неуточненный	49
Наследственный ангионевротический отек 2-го типа	38
Наследственный ангионевротический отек с нормальным уровнем C1-ингибитора	23
Дефект комплемента неуточненный	10
Дефект комплемента уточненный	6

Всего: 587 пациентов

Дефекты врожденного иммунитета

Хронический кожно-слизистый кандидоз	30
Менделевская предрасположенность к микобактериальным заболеваниям (MSMD)	14
WHIM-синдром	12
Дефект врожденного иммунитета неуточненный	9
Синдром Ивмарка (изолированная врожденная аспления)	4
Остеопороз	3
Предрасположенность к тяжелым вирусным инфекциям	2
Дефект сигнального пути Toll-like-рецептора	1
Гидраденит	1
Дефект STAT2	1

Всего: 77 пациентов