



Управляющему директору  
Благотворительного фонда «Подсолнух»  
Бакрадзе И.В.

Уважаемая Ирина Всеволодовна!

Коллектив иммунологической лаборатории с отделением клинической иммунологии ГБУЗ «Республиканская детская клиническая больница» Минздрава Республики Башкортостан выражает искреннюю благодарность Благотворительному фонду «Подсолнух» за помощь в приобретении реактивов для определения маркеров Т- и В-лимфопоэза (TREC/KREC). На сегодняшний день метод считается “золотым стандартом” выявления тяжелых форм первичных иммунодефицитов (ПИД), в т.ч. тяжелой комбинированной иммунной недостаточности.

Определение уровня эксцизионных колец TREC в рамках неонатального скрининга во всем мире уже более 10 лет используется для ранней диагностики ПИД. Как известно, в Российской Федерации, начиная с 2023 года, также запланировано расширение неонатального скрининга (с 5 до 36 нозологий), в том числе диагностика ПИД с использованием методики определения TREC/KREC.

До настоящего времени определение TREC/KREC для пациентов нашего региона в ограниченном количестве проводилось на базе лаборатории ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Д.Рогачева» по рекомендации специалистов данного федерального центра (проф. Щербина А.Ю., Родина Ю.А., Дерипапа Е.В. и др.). Метод показал высокую эффективность и широкие возможности в сложных дифференциально-диагностических случаях.

В настоящее время в Республике Башкортостан активно ведется подготовка к неонатальному скринингу ПИД. В частности, проведено обследование 38 пациентов с подозрением на ПИД. Из них: 16 детей (1 группа) от 2 недель до 1,5 мес. отделений реанимации новорожденных, патологии новорожденных и хирургии новорожденных, которые получали лечение по поводу тяжелых инфекций, врожденных пороков развития; 22 ребенка (2 группа) – пациенты 23 отделений стационара и клинико-диагностической поликлиники ГБУЗ РДКБ в возрасте от 2 мес до 13 лет, имевшие наряду с иммунологическими нарушениями, особенности анамнеза (тяжелое течение инфекций, отсутствие эффекта от проводимой антибактериальной терапии, тяжелое течение атопического дерматита у младенцев, цитопении, наличие в семье пациентов с ПИД и др.). В результате определения уровня TREC/KREC в первой группе было установлено выраженное снижение показателей (менее 150 копий) у 7 из 16 пациентов 1 группы, из них 3 погибли. Во второй группе установлен диагноз ПИД у 3 детей из 22 обследованных, в остальных случаях проведена дифференциальная диагностика ПИД со вторичными иммунодефицитными состояниями. Полученные результаты даже такого небольшого исследования показали широкие возможности теста для диагностики иммунодефицитных состояний.

По нашей просьбе фонд «Подсолнух» любезно согласился участвовать в pilotном проекте по внедрению метода определения TREC/KREC для ранней диагностики ПИД в Республике Башкортостан. Заключен трехсторонний

договор (Фонд-ГБУЗ РМГЦ МЗ РБ (ПЦР лаборатория)-фирма «Генериум») и планируется выделение фондом денежных средств в размере 150 тыс. рублей в квартал, что позволит обследовать в месяц около 45-50 больных детей с подозрением на ПИД.

Основные критерии для включения пациентов в группы риска, угрожаемых по развитию ПИД:

- дети, рожденные с экстремально малой массой тела (менее 1500 г, срок гестации менее 32 недель) или новорожденные с массой тела от 1500 до 2500г, требующие перевода или госпитализации в отделение интенсивной терапии и реанимации в связи с развитием тяжелых инфекционных осложнений;
- пациенты отделений реанимации и интенсивной терапии (в ГБУЗ РДКБ таких отделений 3) с тяжелым и атипичным течением инфекционных заболеваний;
- дети из семей с младенческой и детской смертностью в анамнезе, наличием ПИД у родственников обследуемого пациента;
- пациенты с иммунологическими нарушениями, выявленными при иммунологическом обследовании, имеющих отягощенный анамнез, цитопении, тяжелое течение дерматитов, воспалительные заболевания кишечника, онкогематологические заболевания и др.

Исследования будут выполняться на базе ГБУЗ «Республиканский медико-генетический центр» МЗ РБ (ГБУЗ РМГЦ МЗ РБ). Отбор пациентов на обследование будут осуществлять клинические иммунологи ГБУЗ РДКБ. При выявлении выраженных изменений показателей пациентам будет проводить дополнительное, в том числе молекулярно-генетическое обследование, а при необходимости, направление на госпитализацию в федеральные центры.

Планируемый проект позволит отработать основные пути маршрутизации, определить объем дополнительных затрат на иммунологическое, молекулярно-генетическое обследование, лекарственное обеспечение.

От всей души благодарим за поддержку! Надеемся на дальнейшее плодотворное сотрудничество!

Зав. иммунологической лабораторией  
с отделением клинической  
иммунологии ГБУЗ РДКБ

Л.Р. Кальметьева

Главный внештатный специалист МЗ РБ  
детский иммунолог

Д.Д. Пролыгина

Врачи иммунологии ГБУЗ РДКБ

Г.А.Давлетбаева

О.Н. Малкина