

ИНФОРМАЦИЯ ЗА:

Наименование на заболяването

D82.2 Имунодефицит с къси крайници

Моля, посочете пълно наименование на заболяването на български език съгласно номенклатурата на МКБ-10. Моля, посочете синоними и алтернативни наименования на заболяването, ако такива съществуват.

Определение на заболяването

Имунен дефицит с къси крайници е изключително рядка форма на тежък комбиниран имунен дефицит, най-често характеризирани с класически фенотип T-B-NK-. Болните са с генерализирана скелетна дисплазия, характеризирани се с диспропорционално къси крайници-скъсени дълги кости, разширени на метафиза, остеопороза, аномалии на таза; умерен лицев дисморфизъм; тънка и чуплива коса; отпусната кожа със зачервяване; нормално психическо развитие.

До 2003 година са описани в литературата 21 случая.

Най-честите усложнения са различни бактериални, вирусни, гъбични и протозойни инфекции, белодробни инфекции, хронична диария. В повечето случаи пациентите умират няколко месеца след раждането, поради тежкия комбиниран имунодефицит.

Съществуват няколко варианта на заболяването в зависимост от степента на засягане на имунната система:

- тип 1 с комбиниран дефицит на клетъчно-медиран и хуморален имунен отговор;
- тип 2 с дефицит на клетъчно-медиран имунен отговор;
- тип 3 с дефицит на хуморалния имунен отговор

Диагнозата на имунодефицит с къси крайници се основава на данни от физикалния преглед, чести инфекции, промени в клетъчния и хуморален имунен отговор.

Клиничната изява и патоморфологичните находки са характерни, но лабораторните данни за функцията на имунната система и броя на лимфоцитите показват голяма вариабилност.

ЛЕЧЕНИЕ:

Основен метод на лечение е трансплантация на костен мозък.

Лечение на инфекциите - с антибактериални, противовирусни, антигъбични и други средства.

ГЕНЕТИЧНА КОНСУЛТАЦИЯ:

Не е установен механизма на унаследяване. Установени са две нови мутации в RMRP гена (insT195/C63T).

Моля, напишете кратко описание на заболяването съгласно приетите в България медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. Определението следва да включва информация в резюмиран вид на български език за етиологията, клиничните прояви, генетична консултация и лечение на заболяването.

Четирицифрен код на заболяването по МКБ-10 (ако такъв е наличен)

Неутрофилен имунодефицитен синдром D82.2

Моля, посочете четирицифрен код на заболяването съгласно номенклатурата МКБ-10. Ако такъв не е наличен, моля изложете предложение за адекватно и достоверно кодиране на заболяването в националната здравна система.

Код на заболяването по Orpha code

ORPHA935

Моля, посочете код на заболяването съгласно номенклатурата Orpha code (<http://www.orpha.net>). Ако такъв не е наличен, моля изложете предложение за адекватно и достоверно кодиране на заболяването в националната здравна система.

Епидемиологични данни за заболяването в Република България

Моля, посочете епидемиологични данни за заболяването в Република България. Данните трябва да включват информация на български език за заболеваемостта, болестността, преживяемостта и смъртността на заболяването в българска обща популация, както и характеристики и очакван брой на популацията в риск.

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

Моля, подкрепете информацията за епидемиологичните данни за заболяването в България с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър. Моля, приложете пълнотекстов вариант на цитираните научни публикации.

Епидемиологични данни за заболяването в Европейския съюз

До момента не са установени епидемиологичните данни за имунен дефицит с къси крайници. В света до 2003 година са описани 21 случая.

Моля, посочете епидемиологични данни за заболяването в Европейския съюз. Данните трябва да включват информация, преведена на български език за заболеваемостта, болестността, преживяемостта и смъртността на заболяването в европейска популация, както и характеристики и очакван брой на популацията в риск.

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

Моля, подкрепете информацията за епидемиологичните данни за заболяването в Европейския съюз с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър. Моля, приложете пълнотекстов вариант на цитираните научни публикации.

Оценка на съответствието на заболяването с дефиницията за рядко заболяване съгласно § 1, т. 42 от допълнителните разпоредби на Закона за здравето

<p>Заболяването съответства на дадената в Закона за здравето дефиниция за рядко</p> <p><i>Моля, декларирайте съответствието на заболяването с дефиницията за рядко заболяване съгласно § 1, т. 42 от допълнителните разпоредби на Закона за здравето.</i></p>	
<p>Критерии за диагностициране на заболяването</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Генерализирана скелетна дисплазия, характеризираща се с диспропорционално къси крайници-скъсени дълги кости, разширени на метафизи; 2. Остеопороза; 3. Аномалии на таза; 4. Умерен лицев дисморфизъм; 5. Тънка и чуплива коса; 6. Кожа отпусната със зачервяване; 7. Нормално психическо развитие; 8. Доказан Т и В клетъчен имунен дефицит. <p><i>Моля, избройте критериите за диагностициране на заболяването (дефиниция на случай). Моля, включете информация на български език за признаците и симптомите на заболяването, етиологията и патогенезата. Информацията следва да се позовава на приети и утвърдени медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. В случай, че такива не са налични в Република България, приложените чуждестранни стандарти, насоки и консенсуси следва да бъдат преведени на български език и адаптирани съобразно конкретната специфика и условия на българската здравна система.</i></p>	
<p>В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка</p>	
<p><i>Моля, подкрепете информацията за критериите за диагностициране на заболяването в Европейския съюз с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър. Моля, приложете пълнотекстов вариант на цитираните научни публикации.</i></p>	
<p>Алгоритми за диагностициране на заболяването</p> <p>Алгоритъмът за диагностика на пациенти с тези заболявания (Лабораторно диагностичен алгоритъм за доказване на първични имунни дефицити (ПИД)) е разработен на база на европейските и световни препоръки (ESID и PAGID).</p> <p>На болните с този имунен дефицит се провеждат следните изследвания:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Клинична оценка - снемане на анамнеза, вкл. фамилна анамнеза и физикално изследване. 2. Специфични имунологични изследвания: <ul style="list-style-type: none"> • Оценка на хуморален имунен отговор <ul style="list-style-type: none"> - количествено – имуноглобулини Г, А, М, Е и Д. Субкласове имуноглобулини. • Оценка на клетъчен имунен отговор <ul style="list-style-type: none"> - имунофенотипизация на пълна кръв, включваща анализ на следните задължителни биомаркери - CD2, CD3, CD4, CD8, CD19, CD20, CD16, CD56, CD45RO, CD45RA, TCRαβ, TCRγδ; <p>При нужда този минимален панел може да бъде допълнително разширен в необходимата посока.</p> <ul style="list-style-type: none"> - изследване на Т клетъчна функция , при необходимост. • HLA- типизиране с висока разграничителна способност. 3. Клинико-лабораторни изследвания - на всички болни се изследват пълна кръвна картина с ДКК, общ белтък, албумин, чернодробни ензими, урея, креатинин, витамин Д, С-реактивен протеин, СУЕ, α1 антитрипсин в фекали. 4. Микробиологично изследване на секрети, урина и хемокултури. 5. Образни изследвания - Ро графия на кости и стави. 	

Диагноза се поставя на база изпълнени утвърдени международни клинични и лабораторни критерии.

Моля, посочете алгоритми за диагностициране на заболяването. Моля, включете информация на български език за анамнезата и диференциалната диагноза на заболяването, набора от лабораторни, образни и хистологични изследвания, необходимост от генетични изследвания и медико-генетично консултиране, други изследвания. Информацията следва да се позовава на приети и утвърдени медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. В случай, че такива не са налични в Република България, приложените чуждестранни стандарти, насоки и консенсуси следва да бъдат преведени на български език и адаптирани съобразно конкретната специфика и условия на българската здравна система.

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

Моля, подкрепете информацията за алгоритмите за диагностициране на заболяването в Европейския съюз с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър. Моля, приложете пълнотекстов вариант на цитираните научни публикации.

Алгоритми за лечение на заболяването

Лечението на пациентите с това заболяване се осъществява в съответствие с препоръките на European Society for Immunodeficiencies (ESID) и Pan-American Group for Immunodeficiency (PAGID).

Разработените в УМБАЛ „Александровска“ ЕАД, София алгоритми (Алгоритъм за лечение и рехабилитация при пациенти с първични имунни дефицити) са съобразени с международните изисквания.

При пациентите се провежда антибиотична, антивирусна или антимикотична терапия. Лечението е алогенна КМТ от HLA индентичен донор.

Моля, посочете алгоритми за лечение на заболяването. Моля, включете информация на български език за терапевтичните подходи към заболяването, в това число консервативни и оперативни, техните предимства, рискове и очаквана ефективност, водещи специалисти при провеждане на лечението и необходимостта от консултации с други специалисти, препоръчителен диетичен режим и физическа активност и др. Информацията следва да се позовава на приети и утвърдени медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. В случай, че такива не са налични в Република България, приложените чуждестранни стандарти, насоки и консенсуси следва да бъдат преведени на български език и адаптирани съобразно конкретната специфика и условия на българската здравна система.

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

Моля, подкрепете информацията за алгоритмите за лечение на заболяването в Европейския съюз с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър. Моля, приложете пълнотекстов вариант на цитираните научни публикации.

Алгоритми за проследяване на заболяването

Всеки пациент с това заболяване се проследява регулярно, до момента на провеждане на КМТ.

Проследяването включва:

- Оценка клиничното състояние на пациентите – наличие на инфекции, периферна лимфаденомегалия, хепатоспленомегалия
- Имунологични изследвания:
 - изследване на клетъчно-медиацията имунен отговор.
 - изследване хуморалния имунен отговор.

- провеждане на контролни лабораторни изследвания – ПКК, чернодробни ензими, електролити и микроелементи, урея, креатинин. При показания се извършват и др. функционални и инструментални изследвания.
- Консултация с други специалисти – ортопеди, ревматолози, педиатри и др. при необходимост, във връзка с най-честите усложнения на болестта.

Моля, посочете алгоритми за проследяване на заболяването. Моля, включете информация на български език за прогнозата на заболяването, необходимостта от последващи болнични и извънболнични грижи, водещи специалисти при проследяването и необходимостта от консултации с други специалисти, възможни усложнения, честота и тежест на усложненията и др. Информацията следва да се позовава на приети и утвърдени медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. В случай, че такива не са налични в Република България, приложените чуждестранни стандарти, насоки и консенсуси следва да бъдат преведени на български език и адаптирани съобразно конкретната специфика и условия на българската здравна система.

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

Моля, подкрепете информацията за алгоритмите за проследяване на заболяването в Европейския съюз с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър. Моля, приложете пълнотекстов вариант на цитираните научни публикации.

Алгоритми за рехабилитация на заболяването

Моля, посочете алгоритми за рехабилитация на заболяването. Моля, включете информация на български език за необходимостта и потребностите от специализирана рехабилитация, в това число физикална, мерки за социална интеграция, специални образователни нужди, професионално ориентиране и преквалификация, психологическа помощ. Информацията следва да се позовава на приети и утвърдени медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. В случай, че такива не са налични в Република България, приложените чуждестранни стандарти, насоки и консенсуси следва да бъдат преведени на български език и адаптирани съобразно конкретната специфика и условия на българската здравна система.

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

Моля, подкрепете информацията за алгоритмите за рехабилитация на заболяването в Европейския съюз с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър. Моля, приложете пълнотекстов вариант на цитираните научни публикации.

Необходими дейности за профилактика на заболяването (ако такива са приложими)

При всички пациенти със съмнение за други неуточнени имунни дефицити се извършват скринингови имунологични изследвания. При пациенти с установена промяна се провеждат разширени специализирани имунологични изследвания с цел потвърждаване на диагнозата.

Провежда се скринингово изследване на генетични мутации при родственици първа линия на пациентите, с оглед доказване на диагнозата и фамиленост.

Предвижда се да се повиши информираността на обществото и медицинската общност за съществуването на ПИД и в частност имунодефицит с къси крайници, с оглед разработване на програма за профилактично пренатално изследване на имунната система.

Моля, посочете дейности за профилактика на заболяването, ако такива са приложими. Моля,

включете информация на български език за необходимата първична, вторична и третична превенция, рискови фактори, в това число и фактори на околната среда, скрининг и др. Информацията следва да се позовава на приети и утвърдени медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. В случай, че такива не са налични в Република България, приложените чуждестранни стандарти, насоки и консенсуси следва да бъдат преведени на български език и адаптирани съобразно конкретната специфика и условия на българската здравна система.

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

Моля, подкрепете информацията за необходимите мерки за профилактика на заболяването в Европейския съюз с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър. Моля, приложете пълнотекстов вариант на цитираните научни публикации.

Предложения за организация на медицинското обслужване на пациентите и за финансиране на съответните дейности, съобразени с действащата в страната нормативна уредба

Предвижда се да се повиши информираността на обществото и медицинската общност и да се повиши вниманието на правителствени структури и НЗОК към първичните имунни дефицити за съществуването на ПИД и в частност имунен дефицит с къси крайници, с оглед разработване на програма за профилактично изследване на нейните компоненти за ранна диагноза на дефектите в тази естествена защита на индивида.

Моля, опишете предложения за организация на медицинското обслужване на пациентите и за финансиране на съответните дейности, съобразени с действащата в страната нормативна уредба, включително обосновани предложения за допълнения и изменения. Предложенията трябва да целят подобряване на достъпа до качествени, адекватни и навремени медицински и здравни грижи, както и оптимизиране на използваните ресурси в здравната система, в това число материални и човешки. Информацията следва да се позовава на приети и утвърдени медицински стандарти, национални консенсуси, насоки за добра практика и експертни становища на национални консултанти и научни дружества. В случай, че такива не са налични в Република България, приложените чуждестранни стандарти, насоки и консенсуси следва да бъдат преведени на български език и адаптирани съобразно конкретната специфика и условия на българската здравна система.

Описание на опита с конкретни пациенти със съответното рядко заболяване (ако има такъв)

Моля, опишете опита в Република България с конкретни пациенти със съответното рядко заболяване. Моля, подкрепете информацията с данни от научни публикации от последните пет години. Библиографската информация следва да бъде оформена в стил Ванкувър.