

ИНФОРМАЦИЯ ЗА

Наименование на заболяването

D82.8 Имунodefицит, свързан с други уточнени значителни дефекти

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

СИНДРОМ, ХАРАКТЕЗИЗИРАЩ СЕ С НИСЪК РЪСТ, АПЛАЗИЯ НА ПАЛЕЦ И ИМУНЕН ДЕФИЦИТ

ЕТИОЛОГИЯ:

Изключително рядко автозомно рецесивно заболяване, характеризиращо се с аплазия на палец, нисък ръст със скелетни аномалии и комбиниран имунен дефицит описан в трима пациенти от две вероятно родствени семейства. Имунният дефицит се проявява с тежка варицела и хронична кандидиаза. Не са описани нови случаи след 1978 година.

КЛИНИЧНИ ПРОЯВИ:

- ❖ Комбиниран имунен дефицит;
- ❖ Забавен пубертет;
- ❖ Сърдечни малформации;
- ❖ Аносмия.

ЛИМФОИДНА КИСТОЗНА ТИМУСНА ДИСГЕНЕЗИЯ

ЕТИОЛОГИЯ:

Характеризира се с Т клетъчен имунен дефицит, вродена алопеция и нокътна дистрофия.

КЛИНИЧНИ ПРОЯВИ:

- ❖ Т клетъчен имунен дефицит;
- ❖ Повтарящи се и персистиращи инфекции;
- ❖ Липса на коса, вежди и мигли;
- ❖ Ноктите са набраздени, необичайно извити;
- ❖ Нарушения в ЦНС.

ГЕНЕТИЧНА КОНСУЛТАЦИЯ:

Заболяването е резултат от мутация във FOXP1 ген, чийто белтък е отговорен за образуването на космените фоликули и нокътния растеж, както и за формирането на тимуса. Генът е локализиран на 17q11.2 хромозома и се унаследява автозомно рецесивно.

ЛЕЧЕНИЕ:

- ❖ Трансплантация на хемопоеични стволови клетки.

ХИПОХИДРОЗНА ЕКТОДЕРМАЛНА ДИСПЛАЗИЯ С ИМУНЕН ДЕФИЦИТ

ЕТИОЛОГИЯ:

Хипохидрозна ектодермална дисплазия с имунен дефицит (HED-ID) се характеризира с малформация на ектодермални структури - кожа, коса, зъби, потни жлези и имунен дефицит.

КЛИНИЧНИ ПРОЯВИ:

- ❖ Рядка, чуплива коса;
- ❖ Конични или липсващи зъби;
- ❖ Хипохидроза;
- ❖ Лицев дисморфизъм – изпъкнало чело, периорбитална хиперпигментация с бръчки под очите;
- ❖ Имунен дефицит - хипогамаглобулинемия, нарушен антитялов отговор към полизахариди, нарушена НК клетъчна цитотоксична активност, повишена честота на опортюнистични инфекции;
- ❖ Остеопороза;
- ❖ Автоимунни заболявания.

ГЕНЕТИЧНА КОНСУЛТАЦИЯ:

HED-ID се причинява от мутация в кодиращия участък на IKBKG (или NEMO) ген (Xq28) или мутации в NFKB1A ген (14q13), участващи в активирането на NF-κB.

При тези болни се открива и соматичен мозаицизъм.

ЛЕЧЕНИЕ:

- ❖ Консервативна антибиотична терапия за редуциране на инфекциите и профилактика;
- ❖ Приложение на интравенозни антибиотици, след антибиограма при инфекции;
- ❖ Трансплантация на хемопоеични стволови клетки.

СИНДРОМ НА LARON С ИМУННА НЕДОСТАТЪЧНОСТ

ЕТИОЛОГИЯ:

Този синдром се характеризира с тежко изоставане в растежа, резултат от имуен дефицит.

КЛИНИЧНИ ПРОЯВИ:

- ❖ Забавяне на растежа;
- ❖ Забавено костно развитие за възрастта;
- ❖ Лицев дисморфизъм – изпъкнало чело, хипопластична назална преграда;
- ❖ Ниски серумни IGF-1 концентрации с нормални или високи концентрации на GH;
- ❖ Имуен дефицит, характеризиращ се умерена лимфопения, чести инфекции на кожата и дихателните пътища;
- ❖ Хронични белодробни заболявания, белодробни инфекции и респираторен дистрес синдром;
- ❖ Хронична диария;
- ❖ Ювенилен идиопатичен артрит;
- ❖ Генерализирани кожна екзема.

ГЕНЕТИЧНА КОНСУЛТАЦИЯ:

Синдромът се дължи на мутация в STAT5b гена в 17q11.2 участък. Унаследяването е автозомно-рецесивно.

Има съобщения за STAT5b мутации, водещи до Laron симптоми, които не са свързани с имуен дефицит.

ЛЕЧЕНИЕ:

- ❖ Консервативна антибиотична терапия за редуциране на инфекциите и профилактика;
- ❖ Приложение на интравенозни антибиотици, след антибиограма при инфекции;
- ❖ Трансплантация на хемопоеични стволови клетки.

МАКРОЦЕФАЛИЯ-ИМУНЕН ДЕФИЦИТ-АНЕМИЯ

ЕТИОЛОГИЯ:

Този синдром се характеризира с макроцефалия, имуен дефицит и анемия.

КЛИНИЧНИ ПРОЯВИ:

- ❖ Макроцефалия с левкомалация и забавена миелинизация;
- ❖ Имуен дефицит - хуморален;
- ❖ Анемия.

НЕУТРОПЕНИЯ-МОНОЦИТОПЕНИЯ-ГЛУХОТА

ЕТИОЛОГИЯ:

Синдрома се характеризира с неутропения, миелоидна хипоплазия на костен мозък,

моноцитопения, и вродена глухота.

КЛИНИЧНИ ПРОЯВИ:

- ❖ Миелоидна хипоплазия – с неутропения и моноцитопения;
- ❖ Рецидивиращи бактериални инфекции;
- ❖ Глухота.

ПИД, РЕЗУЛТАТ ОТ P14 ДЕФИЦИТ

ЕТИОЛОГИЯ:

Синдрома се характеризира с нисък ръст, хипопигментации, чести бронхопулмонални стрептококова пневмония инфекции

КЛИНИЧНИ ПРОЯВИ:

- ❖ Нисък ръст;
- ❖ Хипопигментация, поради нарушена меланоцитна функция;
- ❖ Бронхопулмонални инфекции – най-често причинени от стрептококи;
- ❖ Имунен дефицит – нарушена функция на неутрофили, В лимфоцити, цитотоксични Т клетки.

ГЕНЕТИЧНА КОНСУЛТАЦИЯ:

Чрез линкич анализ е идентифицирана хомозиготна делеция в кодиращата област на ROBLD3 ген, което води до намаляване експресията на ендозомален адапторен протеин p14.

ЛЕЧЕНИЕ:

- ❖ Лечение с гранулоцит колоний стимулиращ фактор.
- ❖ Трансплантация на хемопоеични стволови клетки.

RIDDLE СИНДРОМ

ЕТИОЛОГИЯ:

Заболяването е описано за първи път от Stewart и др. през 2007 година при пациент от кавказката популация, мъжки пол с повишена радиационна чувствителност, имунен дефицит, леки моторни нарушения и ментални трудности, лицев дисморфизъм и нисък ръст.

КЛИНИЧНИ ПРОЯВИ:

- ❖ Имунен дефицит – хуморален с липсаци Иг Г и М;
- ❖ Неврологична симптоматика;
- ❖ Лицев дисморфизъм;
- ❖ Нисък ръст.

ГЕНЕТИЧНА КОНСУЛТАЦИЯ:

Заболяването се причинява от хомозиготна или хетерозиготна мутация в RNF168 гена на хромозома 3q29.

ЛЕЧЕНИЕ:

- ❖ Имунозаместителна терапия – интравенозно или подкожно.

X-СВЪРЗАНО ИМУНОНЕВРОЛОГИЧНО ЗАБОЛЯВАНЕ

ЕТИОЛОГИЯ:

Заболяването се характеризира с имунен дефицит, неврологично засягане при жените и неонатална смърт при мъжете.

КЛИНИЧНИ ПРОЯВИ:

- ❖ Бавно прогресираща проксимална мускулна слабост;
- ❖ Повишен мускулен тонус на долни крайници;
- ❖ Res cavus;
- ❖ Инконтиненция на урина;
- ❖ Нарушено нощно виждане;
- ❖ Чести синопулмонални инфекции;
- ❖ Имунен дефицит – хуморален с ниски нива на Иг Г2.

ГЕНЕТИЧНА КОНСУЛТАЦИЯ:

Доказан генен дефект на Xq26-qter.

ЛЕЧЕНИЕ:

- ❖ Имунозаместителна терапия – интравенозно или подкожно.

БЕЛИДРОБНА ФИБРОЗА, ИМУНЕН ДЕФИЦИТ, 46XX ГОНАДНА ДИСГЕНЕЗИЯ

ЕТИОЛОГИЯ:

Този синдром се характеризира с имунен дефицит, гонадна дисгенезия, фатална белодробна фиброза.

КЛИНИЧНИ ПРОЯВИ:

- ❖ Комбиниран имунен дефицит с силно понижени стойности на Т-лимфоцити и имуноглобулини. В и НК клетки в нормални граници. Понижени TREC.
- ❖ Гонадна дисгенезия;
- ❖ Фулминантна белодробна фиброза.

ГЕНЕТИЧНА КОНСУЛТАЦИЯ:

Кариотиповете на засегнатите са нормални (46, XX).

Не са установени генетични аномалии чрез сравнителен геномен хибридизационен анализ или чрез анализ на гени, свързани с описаните аномалии.

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)

D82.8 Синдром, характеризиращ се с нисък ръст, аплазия на палец и имунен дефицит.

D82.8 Лимфоидна кистозна тимусна дисгенезия.

D82.8 Хипохидрозна ектодермална дисплазия с имунен дефицит.

D82.8 Синдром на Laron с имунна недостатъчност.

D82.8 Макроцефалия-имунен дефицит-анемия.

D82.8 Неутропения-моноцитопения-глухота.

D82.8 ПИД, резултат от p14 дефицит.

D82.8 Riddle синдром.

D82.8 X-свързано имуноневрологично заболяване.

D82.8 Белидробна фиброза, имунен дефицит, 46XX гонадна дисгенезия.

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

ORPHA 2951 Синдром, характеризиращ се с нисък ръст, аплазия на палец и имунен дефицит.

ORPHA 169095 Лимфоидна кистозна тимусна дисгенезия.

ORPHA 9881 Хипохидрозна ектодермална дисплазия с имунен дефицит.

ORPHA 220465 Синдром на Laron с имунна недостатъчност.

ORPHA 94061 Макроцефалия-имунен дефицит-анемия.

ORPHA 2690 Неутропения-моноцитопения-глухота.

ORPHA 9002 ПИД, резултат от p14 дефицит.

ORPHA 42074 Riddle синдром.

ORPHA 257 X-свързано имуноневрологично заболяване.

ORPHA 13736 Белидробна фиброза, имунен дефицит, 46XX гонадна дисгенезия.

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

През 2006 год. в ККИ на УМБАЛ” Александровска” е създаден национален регистър на пациентите с първични имунни дефицити. Това позволява както събирането на данни за честотата на ПИД в страната, така и мониториране на състоянието на болните. В момента общият брой на регистрираните пациенти наброява 164 човека. До момента не са регистрирани болни с тази категория имунни дефицити в България.

Моля, посочете епидемиологични данни за заболяването в Република България. Данните трябва да включват информация на български език за заболяемостта, 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	
<i>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.</i>	
Епидемиологични данни за заболяването в Европейския съюз	
ORPHA 2951 Заболяването е с автозомно рецесивно унаследяване и честота <1 / 1 000 000.	
ORPHA 9881 Разпространението не е известно. Честотата е приблизително 1 / 250,000 живи раждания за X-свързана форма. Докладвани са по-малко от 10 пациенти с автозомно-доминантен форма.	
ORPHA 220465 Заболяването е с автозомно рецесивно унаследяване и честота <1 / 1 000 000. По-малко от 10 случая са описани в литературата.	
ORPHA 94061 Заболяването е с неустановено унаследяване и честота <1 / 1 000 000. Това заболяване е описано в двама пациенти.	
ORPHA 2690 Заболяването е с неустановено унаследяване и честота <1 / 1 000 000. Описано е в три родствени пациента.	
ORPHA 9002 Заболяването е с автозомно рецесивно унаследяване и честота <1 / 1 000 000. Към днешна дата, е описано в четири члена на едно семейство.	
ORPHA 42074 Заболяването е с неустановено унаследяване и честота <1 / 1 000 000.	
ORPHA 257 Заболяването е с X-свързано унаследяване и честота <1 / 1 000 000. Синдромът е описан само в едно семейство с девет засегнати индивида (пет от мъжки и четири от женски пол), обхващащо две поколения.	
ORPHA 13736 Досега с това заболяване е описано в две сестри, родени от родствени родители.	
<i>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.</i>	
В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка	
Shokeir, M. H. K. Short stature, absent thumbs, flat facies, anosmia, and combined immunodeficiency (CID). Birth Defects Orig. Art. Ser. XIV(6A): 103-116, 1978	
Palamaro L ¹ , Romano R, Fusco A, Giardino G, Gallo V, Pignata C 2014 Mar;33(2):83-93. doi: 10.3109/08830185.2013.870171. Epub 2014 Jan 17. FOXN1 in organ development and human diseases.	

Allergol Int. 2012 Jun;61(2):207-17. doi: 10.2332/allergolint.12-RAI-0446.
Diagnosis and treatment in anhidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency.
Kawai T¹, Nishikomori R, Heike T.

Somech, R., Somers, G. R., Chitayat, D., Grunebaum, E., Atkinson, A., Kolomietz, E., Roifman, C. M. Fatal lung fibrosis associated with immunodeficiency and gonadal dysgenesis in 46XX sisters--a new syndrome. Am. J. Med. Genet. 146A: 8-14, 2008

Hilcenko C, Simpson PJ, Finch AJ, et al. Aberrant 3 oligoadenylation of spliceosomal U6 small nuclearRNA in poikiloderma with neutropenia. *Blood*. 2013;121(6):1028-1038.

Devgan, S. S., Sanal, O., Doil, C., Nakamura, K., Nahas, S. A., Pettijohn, K., Bartek, J., Lukas, C., Lukas, J., Gatti, R. A. Homozygous deficiency of ubiquitin-ligase ring-finger protein RNF168 mimics the radiosensitivity syndrome of ataxia-telangiectasia. *Cell Death Diff*. 18: 1500-1506, 2011

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

Заболяванията съответстват на дадената в Закона за здравето дефиниция за рядко заболяване, а именно разпространение под 5:10 000 души сред населението на ЕС, включително и в България.

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

Критерии за диагностициране на заболяването

Съществуват клинични и лабораторни критерии за поставяне на диагноза имунодефицит, свързан с други уточнени значителни дефекти, ревизирани от ESID през 2014 година включващи:

Наличие на един от следните критерии:

- ❖ Поне една тежка инфекция;
- ❖ Променен ход и честота на леките инфекции;
- ❖ Поне една изява на имунна дисрегулация;
- ❖ Нарушение във физическото развитие;
- ❖ Засегнати членове от семейството;
- ❖ Поне едно нарушение във функционално имунологично изследване;
- ❖ Изключване на вторична причина за имунологичното нарушение;
- ❖ Ако липсва друга работна диагноза.

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.

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

библиографска справка	
<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>	
Алгоритми за диагностициране на заболяването	
<p>Има утвърден алгоритъм за диагностика на пациенти с имунодефицит, свързан с други уточнени значителни дефекти (Лабораторно диагностичен алгоритъм за доказване на първични имунни дефицити (ПЖД)), разработен на база на европейските и световни препоръки (ESID и PAGID)</p> <p>На всички болни се провеждат следните изследвания:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Клинична оценка - снемане на анамнеза, вкл. фамилен анамнез 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 ○ -функционално ❖ Оценка на клетъчен имунен отговор; ❖ Имунофенотипизиране на лимфоцитни популации; ❖ HLA-типизиране и търсене на подходящ донор в регистър. 3. Клинико-лабораторни изследвания - на всички болни се изследват пълна кръвна картина с ДКК, общ белтък, албумин, чернодробни ензими 4. Вирусологично изследване на кръв за доказване на антитела срещу EBV, както и отчитане на неговата репликация. 5. Образни изследвания- ултразвуково изследване на коремни органи, при показания КАТ на корем и/или гръден кош <p>Диагноза се поставя на база изпълнени утвърдени международни клинични и лабораторни критерии.</p> <p><i>Моля, посочете алгоритми за диагностициране на заболяването. Моля, включете информация на български език за анамнеза и диференциалната диагноза на заболяването, набсра 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.</i></p>	
В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка	
<p><i>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.</i></p>	
Алгоритми за лечение на заболяването	
<p>Лечението на пациентите с имунодефицит, свързан с други уточнени значителни дефекти се осъществява в съответствие с препоръките на European Society for</p>	

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; Алгоритъм за провеждане на заместителна терапия при първични имунодефицити) са съобразени с международните изисквания.

Трансплантация на ХСК се извършва след HLA типизиране на пациента. Извършва се търсене на съвместим донор, а при липса на такъв се търси в световния регистър.

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 имунодефицит, свързан с други уточнени значителни дефекти се проследява регулярно, във връзка с неговото клинично състояние, настъпили усложнения и ефекта от прилаганата терапия.

Проследяването включва:

- Оценка клиничното състояние на пациентите – наличие на инфекции, периферна лимфаденомегалия, хепатоспленомегалия;
- Имунологични изследвания:
- изследване на серумното ниво на ИгГ, А, М и Е;
- изследване на клетъчен имунитет- имунофенотипизиране на лимфоцити;
- мониториране след КМТ – химеризъм, определяне на вирусен товар;
- провеждане на контролни лабораторни изследвания – ПКК и биохимия, с цел ранно диагностициране на настъпили усложнения и превенция на страничните ефекти от прилаганите медикаменти
- Консултация с други специалисти-хематолози, онколози 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

<p><i>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.</i></p>	
<p>Алгоритми за рехабилитация на заболяването</p>	
<p><i>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.</i></p>	
<p>В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка</p>	
<p><i>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.</i></p>	
<p>Необходими дейности за профилактика на заболяването (ако такива са приложими)</p>	
<p>При всички пациенти със съмнение за имунодефицит, свързан с други уточнени значителни дефекти се извършват скринингови имунологични изследвания. При пациенти с установена хипогамаглобулинемия се провеждат разширени специализирани имунологични изследвания с цел потвърждаване на диагнозата.</p> <p>Провежда се скринингово изследване на мутации при родственици първа линия на пациентите, поради честото развитие на друг ИД при тях.</p> <p>Предвижда се да се повиши информираността на обществото и медицинската общност за съществуването на ПИД и в частност ХЛР с оглед разработване на програма за профилактично изследване на имунната система в различни възрастови периоди свързани със съзряването и остаряването на имунната система.</p> <p>На всеки пациент с диагностициран имунодефицит, свързан с други уточнени значителни дефекти се извършва HLA типизиране с оглед подготовка за трансплантация с ХСК. Извършва се търсене на съвместим донор, а при липса на такъв се търси в световния регистър.</p> <p><i>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.</i></p>	
<p>В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка</p>	
<p><i>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</i></p>	

цитираните научни публикации.

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

Лечението на пациенти с доказани ПИД - деца и възрастни, се покрива от НЗОК по Клинична пътека, включена в пакета дейности, гарантиран от бюджета на НЗОК. Алгоритъмът на КП е разработен от група имунолози и педиатри, с опит в обслужването на пациенти с ПИД.

Лекарствени продукти за Извънболничното заместително лечение на пациентите с наследствени имунодефицити се осигурява по изисквания на НЗОК с протоколи на комисии от специалисти.

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 ХЛР с оглед разработване на програма за профилактично изследване на имунната система в различни възрастови периоди свързани със съзряването и остаряването на имунната система.

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 навременни 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.