

ПОСТАНОВЛЕНИЕ МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ  
4 июня 2024 г. № 98

**Об утверждении клинического протокола**

На основании абзаца девятого части первой статьи 1 Закона Республики Беларусь от 18 июня 1993 г. № 2435-ХП «О здравоохранении», подпункта 8.3 пункта 8 и подпункта 9.1 пункта 9 Положения о Министерстве здравоохранения Республики Беларусь, утвержденного постановлением Совета Министров Республики Беларусь от 28 октября 2011 г. № 1446, Министерство здравоохранения Республики Беларусь ПОСТАНОВЛЯЕТ:

1. Утвердить клинический протокол «Диагностика и лечение пациентов с первичными иммунодефицитами (детское население)» (прилагается).
2. Настоящее постановление вступает в силу после его официального опубликования.

Министр

А.В.Ходжаев

СОГЛАСОВАНО

Брестский областной  
исполнительный комитет

Витебский областной  
исполнительный комитет

Гомельский областной  
исполнительный комитет

Гродненский областной  
исполнительный комитет

Могилевский областной  
исполнительный комитет

Минский областной  
исполнительный комитет

Минский городской  
исполнительный комитет

УТВЕРЖДЕНО

Постановление  
Министерства здравоохранения  
Республики Беларусь  
04.06.2024 № 98

**КЛИНИЧЕСКИЙ ПРОТОКОЛ**

**«Диагностика и лечение пациентов с первичными  
иммунодефицитами (детское население)»**

**ГЛАВА 1  
ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ**

1. Настоящий клинический протокол устанавливает общие требования к объему оказания медицинской помощи пациентам с первичными иммунодефицитами (детское население) в организациях здравоохранения (далее – ОЗ) в амбулаторных и стационарных условиях.

2. Требования настоящего клинического протокола являются обязательными для юридических лиц и индивидуальных предпринимателей, осуществляющих медицинскую деятельность в порядке, установленном законодательством о здравоохранении.

3. Для целей настоящего клинического протокола используются основные термины и их определения в значениях, установленных Законом Республики Беларусь «О здравоохранении», Законом Республики Беларусь от 19 ноября 1993 г. № 2570-ХП «О правах ребенка», Законом Республики Беларусь от 4 марта 1997 г. № 28-3 «О трансплантации органов и тканей человека», Законом Республики Беларусь от 30 ноября 2010 г. № 197-З «О донорстве крови и ее компонентов», а также следующий термин и его определение:

первичные иммунодефициты (далее, если не установлено иное – ПИД) – гетерогенная группа генетически детерминированных заболеваний иммунной системы, характеризующихся ее дисфункцией и, как следствие, хроническими или рецидивирующими инфекциями, аутоиммунными, аллергическими, неопластическими заболеваниями.

4. Первичная и специализированная медицинская помощь пациентам с ПИД оказывается в ОЗ городского, районного, областного и республиканского уровней.

Оказание высокотехнологичной медицинской помощи (углубленное иммунологическое и генетическое обследование, лечение) осуществляется в государственном учреждении «Республиканский научно-практический центр детской онкологии, гематологии и иммунологии» (далее – Центр).

5. Первичную диагностику ПИД у пациентов в амбулаторных условиях осуществляют врачи-педиатры, врачи – педиатры участковые, врачи общей практики и иные врачи-специалисты. В случае подозрения на наличие ПИД пациент направляется на врачебную консультацию к врачу – аллергологу-иммунологу.

6. По медицинским показаниям по направлению врачей-специалистов госпитализация пациента для подтверждения диагноза ПИД и лечения его осложнений и (или) проявлений может осуществляться в ОЗ, оказывающих медицинскую помощь детскому населению, соответствующих профилю осложнений и (или) проявлений.

7. В условиях отделения дневного пребывания ОЗ медицинская помощь оказывается пациентам с ПИД при проведении сложных диагностических и лечебных мероприятий, не требующих круглосуточного медицинского наблюдения, а также для подбора адекватной заместительной терапии.

8. Нутритивный скрининг пациентам с ПИД проводится 1 раз в 6 месяцев с целью выявления белково-энергетической недостаточности (далее, если не установлено иное – БЭН) либо риска ее развития.

Нутритивный скрининг заключается в первичной, а затем регулярной оценке нутритивного статуса и риска развития БЭН, в том числе скрытой.

Первичный нутритивный скрининг проводится с помощью оценки антропометрических показателей либо с использованием шкал и утилит для проведения нутритивного скрининга. Основными антропометрическими параметрами для оценки нутритивного статуса являются: масса тела (далее – МТ), рост, индекс МТ (далее – ИМТ), окружность плеча нерабочей руки, толщина кожно-жировой складки над трицепсом, вычисление окружности мышц плеча. Оценка степени тяжести БЭН проводится в соответствии с классификацией БЭН с учетом данных антропометрии согласно приложению 1.

Пациентам с выявленными нутритивными нарушениями при скрининге с помощью шкал либо в результате антропометрии рекомендуется более детальное обследование нутритивного статуса: анализ фактического питания, оценка тканевого состава тела, оценка лабораторных показателей, а также детальный физикальный медицинский осмотр на предмет выявления нутритивно-метаболических нарушений.

9. Пациентам с БЭН или высоким риском ее развития (независимо от нутритивного статуса) проводится нутритивная поддержка (далее – НП). Первой формой НП является диетологическое консультирование с последующей коррекцией основного рациона

и возможным назначением дополнительно лечебных питательных смесей. Выбор формы, метода, вида и объема НП осуществляется индивидуально в зависимости от клинической ситуации.

10. Расчет энергии основного обмена производится методом непрямой калориметрии, при невозможности проведения непрямой калориметрии энергия основного обмена рассчитывается по формуле Schofield (ккал в сутки):

10.1. для мальчиков:

0–3 года:  $(0,167 \times \text{МТ в кг}) + (15,174 \times \text{рост в см}) - 617,6$ ;

4–10 лет:  $(19,59 \times \text{МТ в кг}) + (1,303 \times \text{рост в см}) + 414,9$ ;

11–18 лет:  $(16,25 \times \text{МТ в кг}) + (1,372 \times \text{рост в см}) + 515,5$ ;

10.2. для девочек:

0–3 года:  $(16,252 \times \text{МТ в кг}) + (10,232 \times \text{рост в см}) - 413,5$ ;

4–10 лет:  $(16,969 \times \text{МТ в кг}) + (1,618 \times \text{рост в см}) + 371,2$ ;

11–18 лет:  $(8,365 \times \text{МТ в кг}) + (4,65 \times \text{рост в см}) + 200$ .

Для расчета действительного расхода энергии (далее – ДРЭ) используются конверсионные коэффициенты. В период адаптации для расчета ДРЭ выбирается один ведущий конверсионный коэффициент. В зависимости от текущей ситуации (тяжесть состояния, режим пребывания, температурный фактор, процент дефицита МТ) конверсионный коэффициент выбирается индивидуально в диапазоне 1,1–1,5.

$\text{ДРЭ} = \text{ЭОО} \times \text{КК}$ , где ЭОО – энергия основного обмена, КК – конверсионный коэффициент.

У пациентов с хронической БЭН и длительным дефицитом поступления нутриентов реальная потребность в нутриентах может оказаться ниже расчетной по стандартным формулам (с учетом коэффициентов), в связи с чем вопрос о снижении поступления нутриентов может решаться индивидуально.

11. Энтеральное питание является приоритетным при выборе метода НП: оно является наиболее физиологичным, обеспечивает внутрипросветную трофику слизистой оболочки желудочно-кишечного тракта (далее – ЖКТ), препятствует микробной транслокации из просвета кишечника в кровь, является экономически более выгодным, чем парентеральное питание. Выбор метода энтерального питания определяется сохранностью глотательной функции, а также функциональным состоянием ЖКТ: отсутствие аппетита; нежелание принимать пищу и смеси для энтерального питания; нарушение глотательной функции.

Невозможность восполнения энергии и потребности в нутриентах внутрь является медицинским показанием для проведения энтерального питания через назогастральный питательный зонд.

Выбор режима введения энтерального питания определяется клинической ситуацией, состоянием ЖКТ. В зависимости от состояния пациента используется болюсный или капельный (непрерывное или сеансовое введение) режим введения питательной смеси. Начинать энтеральное питание истощенным пациентам рекомендуется с изокалорической полимерной смеси с последующим переходом на гиперкалорийную (под контролем переносимости ЖКТ). При наличии явлений мальабсорбции рассматривается вопрос о назначении полуэлементной или олигомерной смеси.

12. Медицинское наблюдение пациентов с ПИД в амбулаторных условиях осуществляется врачами-педиатрами, врачами – педиатрами участковыми, врачами общей практики ОЗ районного, городского уровней, врачами – аллергологами-иммунологами ОЗ областного уровня, врачами – аллергологами-иммунологами Центра в соответствии с алгоритмом медицинского наблюдения пациентов с ПИД в амбулаторных условиях согласно приложению 2.

13. Медицинским показанием для проведения медицинской реабилитации пациентов с ПИД является необходимость проведения комплекса медицинских услуг, направленных на восстановление нормальной жизнедеятельности организма пациента, нарушенной в результате заболевания.

Медицинская реабилитация пациентов носит комплексный характер, охватывает медицинские, а также социально–психологические аспекты адаптации пациента к нормальной жизни с участием психологов.

Диагностику характера и степени нарушения функций органов и систем организма, приводящих к ограничению его жизнедеятельности, уровень реабилитационного потенциала осуществляет врач-реабилитолог (лечащий врач) перед началом курса медицинской реабилитации.

Программы медицинской реабилитации разрабатываются индивидуально в зависимости от выявленных осложнений, сопутствующей патологии, социальных и психологических проблем. При проведении медицинской реабилитации применяются методы лечебной физкультуры, эрготерапии, массажа, физиотерапии, рефлексотерапии, голосо-речевой терапии, диетотерапии, фармакотерапии.

По окончании курса медицинской реабилитации оценивается эффективность проведенной медицинской реабилитации по изменению степени выраженности функциональных нарушений, а также по изменению характера и степени выраженности ограничений жизнедеятельности.

14. Фармакотерапия назначается в соответствии с настоящим клиническим протоколом с учетом всех индивидуальных особенностей пациента, его индивидуальных медицинских противопоказаний, аллергологического и фармакологического анамнеза, тяжести заболевания, наличия сопутствующей патологии и клинико-фармакологической характеристики лекарственных препаратов (далее – ЛП).

Применение ЛП осуществляется по медицинским показаниям и в режиме дозирования в соответствии с общей характеристикой ЛП и инструкцией по медицинскому применению (листочком–вкладышем). Допускается включение в схему лечения ЛП по медицинским показаниям, не предусмотренным в инструкции по медицинскому применению (листочке–вкладыше), дополнительно указываются особые условия назначения, способ применения, доза, длительность и кратность приема.

Назначение лекарственных препаратов, медицинских изделий, не входящих в клинические протоколы, допускается при наличии медицинских показаний (по жизненным показаниям, с учетом индивидуальной непереносимости) по решению врачебного консилиума, а при невозможности его проведения – лечащего врача или лица, его заменяющего, с оформлением записи в медицинских документах.

## **ГЛАВА 2 ДИАГНОСТИКА ПИД**

15. Обязательными диагностическими исследованиями являются:

15.1. клинические:

сбор анамнеза: социальный (семейный); аллергологический; фармакологический; трансфузионный; прививочный; перенесенных заболеваний и хирургических вмешательств;

антропометрия;

медицинский осмотр, измерение МТ, температуры тела, оценка размеров периферических лимфатических узлов (далее – ЛУ), печени, селезенки, диуреза, стула, частоты сердечных сокращений, частоты дыхания, измерение артериального давления;

консультации врачей-специалистов по профилю сопутствующей патологии;

15.2 лабораторные:

общий анализ крови (далее – ОАК): эритроциты; гемоглобин; гематокрит; тромбоциты (с подсчетом в окрашенном мазке по методу Фонио); лейкоциты и лейкоцитарная формула (с подсчетом абсолютного числа нейтрофилов и лимфоцитов); скорость оседания эритроцитов;

общий анализ мочи (далее – ОАМ);

биохимическое исследование крови (далее – БИК): общий билирубин; креатинин; мочевины; С-реактивный белок (далее – ЦРБ), ферритин, лактатдегидрогеназы (далее –

ЛДГ), аланинаминотрансфераза (далее – АлАТ) и аспаратаминотрансферазы (далее – АсАТ), щелочной фосфатазы (далее – ЩФ), антистрептолизин-О (далее – АСЛ-О), амилаза, общий белок, сывороточное железо, глюкоза.

16. Диагностические исследования в зависимости от нозологической формы заболевания в соответствии с алгоритмом диагностики ПИД при оказании медицинской помощи в амбулаторных условиях и алгоритмом диагностики ПИД при оказании медицинской помощи в стационарных условиях установлены согласно приложениям 3 и 4 соответственно.

17. По медицинским показаниям в ОЗ областного и республиканского уровней выполняется стандартная иммунограмма: определение методом проточной цитофлуориметрии субпопуляций лимфоцитов CD3+, CD3+CD4+, CD3+CD8+, CD19+, CD3-CD16+CD56+, CD3-CD8+, CD3+CD16+CD56+, CD3+HLA-DR+, CD3+CD4+CD38+, CD3+CD8+CD38+, CD3+CD4+HLA-DR+, CD3+CD8+HLA-DR+, расчет абсолютного числа Т-лимфоцитов и В-лимфоцитов.

18. Диагностическими критериями ПИД на этапе оказания первичной медицинской помощи являются:

18.1. инфекционный анамнез:

четыре и более отита за год;

два и более синусита средней и тяжелой степени за год;

две и более пневмонии за год;

двухмесячная антибиотикотерапия с недостаточным эффектом или необходимостью внутривенного введения антибактериальных ЛП;

рецидивирующие кожные абсцессы;

две и более тяжелые инфекции, включая септицемию;

рецидивирующий кандидоз ротовой полости или иной грибковой инфекции;

длительная или рецидивирующая диарея;

инфекции, вызванные оппортунистической флорой;

18.2. семейный анамнез:

ПИД у близких родственников или признаки, указывающие на потенциальный ПИД;

смерть близких родственников в младенческом возрасте от ПИД или невыясненных причин;

близкородственные браки родителей (известные или подозреваемые);

аутоиммунные, онкологические или онкогематологические заболевания у близких родственников;

18.3. иные признаки, которые могут свидетельствовать о возможном ПИД:

недостаточный набор веса в грудном возрасте, гипотрофия;

задержка физического развития ребенка;

осложнения вакцинации живыми вакцинами;

аплазия или гипоплазия тимуса (по результатам ультразвукового исследования (далее – УЗИ) или рентгенологическим признакам);

аутоиммунные заболевания (аутоиммунные цитопении, системные заболевания соединительной ткани);

поздняя аномальная смена зубов, аномалии развития зубочелюстной системы;

стойкая лимфаденопатия с вовлечением трех и более групп ЛУ;

отсутствие реакции лимфоидной ткани на воспалительный процесс;

злокачественные новообразования лимфоидной ткани;

спленомегалия неуточненная;

трудно поддающиеся терапии заболевания органов дыхания (шифры по Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем, Десятого пересмотра (далее – МКБ-10) – J47 Бронхоэктазия, J85.0 Гангрена и некроз легкого, J85.2 Абсцесс легкого без пневмонии, J85.3 Абсцесс средостения);

экзема, дерматит (тяжелой степени, трудно поддающиеся традиционному лечению);

реакция «трансплантат против хозяина» после трансфузий компонентов крови;

повышенная чувствительность (аллергия) к инсоляции;

рецидивирующие неаллергические отеки без уртикарной сыпи, не отвечающие на терапию глюкокортикоидами и антигистаминными ЛП;

холецистит с частыми обострениями;

рецидивирующая лихорадка;

трудное заживление ран с рубцеванием;

необъяснимые бронхоэктазы, пневматоцеле, интерстициальное поражение легких, саркоидоз;

системный васкулит;

18.4. результаты лабораторных исследований:

ОАК: нейтропения; лимфоцитопения или лимфоцитоз; эозинофилия; наличие больших гранул или отсутствие гранул в гранулоцитах; тромбоцитопения; малый размер тромбоцитов; моноцитоз;

БИК: гипофибриногенемия; гипертриглицеридемия; низкие уровни острофазовых показателей при инфекционном процессе (ЦРБ, ревматоидный фактор, АСЛ-О);

изменения при определении маркеров неогенеза Т – и В – лимфоцитов (далее – ТREC, KREC).

19. Консультативную медицинскую помощь пациентам с установленным диагнозом ПИД осуществляют врачи – аллергологи-иммунологи.

Пациентам с ПИД для своевременной диагностики осложнений при наличии соответствующих жалоб, клинических проявлений и (или) изменений при обследовании рекомендуется проведение врачебных консультаций врачей-специалистов по профилю сопутствующей патологии: врача-гастроэнтеролога, врача-пульмонолога, врача-оториноларинголога, врача – стоматолога детского, врача – детского онколога-гематолога, врача-ревматолога, врача-фтизиатра, врача-инфекциониста и иных врачей-специалистов по медицинским показаниям.

20. При первичной постановке диагноза либо для подтверждения диагноза ПИД в Центре выполняются молекулярно-генетические исследования методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру, при необходимости – молекулярно-генетические исследования методом секвенирования генов ПИД нового поколения (NGS), полное экзомное (геномное) секвенирование.

### ГЛАВА 3 ЛЕЧЕНИЕ ПАЦИЕНТОВ С ПИД

21. Лечение пациентов с ПИД при оказании медицинской помощи в амбулаторных условиях осуществляется в соответствии с алгоритмом согласно приложению 5.

Лечение сопутствующих патологий у пациентов с ПИД осуществляется согласно профильным клиническим протоколам, утвержденным Министерством здравоохранения.

22. Медицинскими показаниями для пожизненной заместительной терапии ЛП иммуноглобулина человека для внутривенного введения (далее – ВВИГ), раствор 50 мг/мл или 100 мг/мл, или ЛП иммуноглобулина человека для подкожного введения (далее – ПККИГ), раствор 165 мг/мл или 200 мг/мл, на регулярной основе являются следующие нозологические формы ПИД по МКБ-10:

22.1. D80 Иммунодефициты с преимущественной недостаточностью антител:

D80.0 Наследственная гипогаммаглобулинемия;

D80.1 Несемейная гипогаммаглобулинемия;

D80.5 Иммунодефицит с повышенным содержанием иммуноглобулина М [IgM];

22.2. D81 Комбинированные иммунодефициты:

D81.0 Тяжелый комбинированный иммунодефицит с ретикулярным дисгенезом;

D81.1 Тяжелый комбинированный иммунодефицит с низким содержанием Т- и В-клеток;

D81.2 Тяжелый комбинированный иммунодефицит с низким или нормальным содержанием В-клеток;

D81.3 Дефицит аденозиндезаминазы (ADA);

- D81.6 Дефицит молекул класса I главного комплекса гистосовместимости;
- D81.7 Дефицит молекул класса II главного комплекса гистосовместимости;
- D81.8 Другие комбинированные иммунодефициты;
- D81.9 Комбинированный иммунодефицит неуточненный;
- 22.3. D82.0 Синдром Вискотта – Олдрича;
- 22.4. D83 Обычный переменный иммунодефицит:
  - D83.0 Общий переменный иммунодефицит с преобладающими отклонениями в количестве и функциональной активности В-клеток;
  - D83.2 Общий переменный иммунодефицит с аутоантителами к В- или Т-клеткам;
  - D83.8 Другие общие переменные иммунодефициты;
  - D83.9 Общий переменный иммунодефицит неуточненный.
- 23. Относительными медицинскими показаниями для длительной заместительной терапии ВВИГ, раствор 50 мг/мл или 100 мг/мл, или ПККИГ, раствор 165 мг/мл или 200 мг/мл, являются следующие нозологические формы ПИД по МКБ-10:
  - D76.1 Гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз;
  - D76.3 Другие гистиоцитозные синдромы;
  - D82.4 Синдром гипериммуноглобулина E [IgE] (Job-синдром; Comel-Netherton-синдром; CARD11; ZNF341; IL6R);
  - D82.8 Иммунодефицит, связанный с другими уточненными значительными дефектами (синдром активации фосфоинозитид 3-киназы  $\delta$  (PI(3) K) (activated hosphoinositide 3-kinase  $\delta$  (APDS); иммунная дисрегуляция с колитом (дефекты IL-10, NFAT5); аутоиммунный лимфопролиферативный синдром (АЛПС-FAS, АЛПС-FAS-L, АЛПС-CASP8, АЛПС-CASP10); восприимчивость к вирусу Эпштейна – Барр (далее – ВЭБ) и лимфопролиферативным состояниям (XLPI, XLPII); дефекты регуляторных Т-лимфоцитов (дефект CTLA4, дефект CD25, LRBA, STAT3 GOF; CHARGE-синдром; мутация FOXP1);
  - D84.8 Другие уточненные иммунодефицитные нарушения (дефекты врожденного иммунитета: Менделеевская восприимчивость к микобактериальным заболеваниям; WHIM-синдром; предрасположенность к тяжелым вирусным инфекциям; энцефалиты, вызванные вирусом простого герпеса);
  - E31.0 Аутоиммунная полигландулярная недостаточность;
  - G11.3 Мозжечковая атаксия с нарушением репарации ДНК (синдром атаксии-телеангиэктазии, синдром Луи-Барр);
  - Q87.8 Другие уточненные синдромы врожденных аномалий, не классифицированные в других рубриках (синдром Неймегена; синдром Блума, ICF1, 2, 3, 4).

24. Решение о длительности заместительной терапии принимается индивидуально для каждого пациента в зависимости от клинической ситуации, тяжести иммунофенотипа и генотипа, подтвержденного дефицита антител.

#### 25. Режим дозирования ЛП:

ВВИГ в стартовой дозе 0,4–0,8 г/кг МТ пациента 1 раз в 3–4 недели. Поддерживающая доза – 0,4–0,6 г/кг МТ пациента 1 раз в 3–4 недели. Целевой уровень IgG не менее 7 г/л, при наличии бронхоэктазов или диарейного синдрома – более 10 г/л. Наличие стойкого целевого уровня в процессе заместительной терапии не является медицинским показанием для отмены ВВИГ у пациентов, получающих пожизненную заместительную терапию;

ПККИГ, раствор 165 мг/мл или 200 мг/мл. Начало введения выполняется через 1 неделю после последнего введения ВВИГ. Доза 0,1 г/кг МТ в неделю (0,4 г/кг в месяц). Возможно повышение дозы до 0,2 г/кг МТ в неделю при неэффективности терапии. Введение ЛП осуществляется еженедельно в амбулаторных условиях или в домашних условиях после предварительного обучения пациента или его законных представителей в ОЗ. Контроль эффективности терапии выполняется 1 раз в 3 месяца. Пациенты с установленным диагнозом ПИД обеспечиваются ПККИГ по решению врачебного консилиума.

26. При оказании медицинской помощи пациентам с иммунодефицитами, связанными с другими значительными дефектами (шифр по МКБ-10 – D82), в стационарных условиях при обострении экземы назначаются топические глюкокортикоиды (крем, мазь, гель), ЛП для наружного применения: мометазон фуроат 1 мг/г; метилпреднизолона ацепонат 1 мг/г; гидрокортизона ацетат 1 мг/г, 10 мг/г; преднизолон 5 мг/г; бетаметазон дипропионат 0,5 мг/г, 1 мг/г) (режим дозирования определяется индивидуально в зависимости от тяжести поражения кожи).

27. ЛП филграстим, раствор для инъекций (для внутривенного и подкожного введения) 300 мкг/мл (30 млн. МЕ/мл) назначается пациентам со следующими нозологическими формами ПИД по МКБ-10:

D70 Агранулоцитоз;

D72.8 Другие уточненные нарушения белых кровяных клеток (тяжелая врожденная нейтропения – ELANE (аутосомно-доминантная); синдром Кохен; болезнь Костмана – NAX1 (аутосомно-рецессивная); X-сцепленная нейтропения, миелодисплазия – WAS GOF; другие врожденные синдромы, ассоциированные с нейтропенией).

ЛП назначается длительно, ежедневно. Доза (от 5 мкг/кг в сутки до 100 мкг/кг в сутки) подбирается индивидуально в зависимости от абсолютного числа гранулоцитов в периферической крови.

Филграстим не рекомендуется для применения пациентам с дефектами рецептора G-CSF ввиду потенциальных осложнений.

28. ЛП, назначаемые по решению врачебного консилиума (в том числе off-label) для лечения пациентов с ПИД, установлены согласно приложению 6.

29. Медицинскими показаниями к трансплантации гемопоэтических стволовых клеток (далее – ТГСК) являются следующие нозологические формы ПИД по МКБ-10:

D76 Другие уточненные заболевания с вовлечением лимфоретикулярной ткани и ретикулогистиоцитарной системы (семейные гемофагоцитарные лимфогистиоцитозы; семейные гемофагоцитарные лимфогистиоцитозы с гипопигментацией: синдром Чедиака – Хигаси, синдром Грисцелли тип 2, синдром Германского – Пудлака типы 2, 10);

D81.0 Тяжелый комбинированный иммунодефицит с ретикулярным дисгенезом;

D81.1 Тяжелый комбинированный иммунодефицит с низким содержанием Т- и В-клеток;

D81.3 Дефицит аденозиндезаминазы (ADA);

D81.6 Дефицит молекул класса I главного комплекса гистосовместимости;

D81.7 Дефицит молекул класса II главного комплекса гистосовместимости;

D84.8 Другие уточненные иммунодефицитные нарушения (дефициты адгезии лейкоцитов I и II типов).

30. Относительными медицинскими показаниями к ТГСК при наличии НЛА-совместимого донора являются следующие нозологические формы ПИД по МКБ-10:

D89.8 Другие уточненные нарушения с вовлечением иммунного механизма, НКДР (хроническая гранулематозная болезнь);

D72.8 Другие уточненные нарушения белых кровяных клеток (тяжелая врожденная нейтропения);

D80.5 Иммунодефицит с повышенным содержанием иммуноглобулина M [IgM] (гипер-IgM-синдромы);

D81.8 Другие комбинированные иммунодефициты;

D82.0 Синдром Вискотта – Олдрича;

D82.4 Синдром гипериммуноглобулина E [IgE] (при наличии мутации DOCK8);

D82.9 Иммунодефицит, связанный со значительным дефектом, неуточненный (синдром Неймегена);

D84.8 Другие уточненные иммунодефицитные нарушения (дефицит CD40L, дефицит CTLA4, дефицит LRDA, дефекты регуляторных Т-клеток и иные).

31. Решение о ТГСК принимается индивидуально в зависимости от клинической ситуации, тяжести иммунофенотипа и генотипа, наличия или отсутствия аутоиммунных



проявлений, текущего и ожидаемого в будущем поражения органа, семейного анамнеза, психологических и социальных факторов.

32. Для купирования острых отеков при лечении наследственного ангионевротического отека (далее – НАО) применяется ингибитор С1-эстеразы, лиофилизированный порошок для приготовления раствора для внутривенного введения 500 международных единиц (далее – МЕ), пациентам от 2 до 11 лет с весом >25 кг: доза 1000 МЕ (два флакона), ингибитор С1-эстеразы вводится при первом признаке приступа отека, вторую инъекцию 1000 МЕ можно вводить, если симптомы не снизились, через 60 минут; пациентам от 2 до 11 лет с весом 10–25 кг: доза 500 МЕ (один флакон) ингибитор С1-эстеразы вводится при первом признаке приступа отека, вторую инъекцию 500 МЕ можно вводить, если симптомы не снизились, через 60 минут; пациентам старше 12 лет: доза 1000 МЕ (два флакона) ингибитор С1-эстеразы вводится при первом признаке приступа отека, вторую инъекцию 1000 МЕ можно вводить, если симптомы не снизились, через 60 минут.

При отсутствии ингибитора С1-эстеразы на момент развития приступа рекомендуется обработанная растворителем-детергентом плазма, при ее отсутствии – свежезамороженная плазма или транексамовая кислота, раствор для внутривенного введения 50 мг/мл в дозе 20–50 мг/кг МТ в сутки, 2–3 раза в сутки (максимальная суточная доза 4–6 г в сутки) либо внутрь таблетки, покрытые оболочкой 250 мг и 500 мг, в дозе 25 мг/кг МТ 2–3 раза в сутки, максимальная суточная доза 3–6 г в сутки под контролем коагулограммы.

33. Для краткосрочной медицинской профилактики отеков при НАО применяется ингибитор С1-эстеразы, лиофилизированный порошок для приготовления раствора для внутривенного введения 500 МЕ, пациентам от 2 до 11 лет >25 кг: доза 1000 МЕ (два флакона) ингибитор С1-эстеразы вводится за 3–6 часов перед диагностическими, стоматологическими и хирургическими вмешательствами; пациентам от 2 до 11 лет с весом 10–25 кг: доза 500 МЕ (один флакон) ингибитор С1-эстеразы вводится за 3–6 часов перед диагностическими, стоматологическими и хирургическими вмешательствами; пациенты старше 12 лет: доза 1000 МЕ (два флакона) ингибитор С1-эстеразы вводится за 3–6 часов перед диагностическими, стоматологическими и хирургическими вмешательствами.

При невозможности применения ингибитора С1-эстеразы назначается транексамовая кислота, раствор для внутривенного введения 50 мг/мл в дозе 20–50 мг/кг МТ в сутки, 2–3 раза в сутки (максимальная суточная доза 4–6 г в сутки) либо внутрь таблетки, покрытые оболочкой 250 мг и 500 мг, в дозе 25 мг/кг МТ 2–3 раза в сутки, максимальная суточная доза 3–6 г в сутки под контролем коагулограммы 1 раз в 2 недели.

34. Для долгосрочной медицинской профилактики отеков при НАО применяются:

34.1. ингибитор С1-эстеразы, лиофилизированный порошок для приготовления раствора для внутривенного введения 500 МЕ, пациентам в возрасте от 6 до 11 лет: доза 500 МЕ (один флакон) ингибитор С1-эстеразы вводится каждые 3 или 4 дня для стандартной медицинской профилактики приступов отека, интервал дозирования может быть скорректирован в зависимости от ответа на ингибитор С1-эстеразы; пациентам старше 12 лет доза 1000 МЕ (два флакона) ингибитор С1-эстеразы вводится каждые 3 или 4 дня для стандартной медицинской профилактики приступов отека;

34.2. ингибиторы калликреина (ланаделумаб), человеческое моноклональное антитело, раствор для подкожного введения 150 мг/мл 2 мл флакон. Начальная доза 300 мг подкожно 1 раз в 2 недели. При отсутствии приступов пациентам с низкой МТ в дальнейшем вводится 300 мг 1 раз в 4 недели. Ланаделумаб не предназначен для лечения острых приступов НАО.

При невозможности применения ингибитора С1-эстеразы или ингибиторов калликреина назначается транексамовая кислота, раствор для внутривенного введения 50 мг/мл в дозе 20–50 мг/кг МТ в сутки, 2–3 раза в сутки (максимальная суточная доза 4–6 г в сутки) либо внутрь таблетки, покрытые оболочкой 250 мг и 500 мг, в дозе 25 мг/кг

МТ 2–3 раза в сутки, максимальная суточная доза 3–6 г в сутки под контролем коагулограммы 1 раз в 2 недели.

35. Пациентам с НАО:

противопоказано назначение и применение ингибиторов ангиотензинпревращающего фермента и антагонистов рецепторов ангиотензина II;

не рекомендуется назначение и применение ЛП, содержащих эстрогенные гормоны;

назначение активаторов пламиногена осуществляется только по жизненным показаниям;

следует избегать необоснованных хирургических вмешательств и травм, стрессовых ситуаций, воздействия холодового фактора, интенсивной физической нагрузки.

#### ГЛАВА 4 ВАКЦИНОПРОФИЛАКТИКА ПАЦИЕНТОВ С ПИД

36. Особенности вакцинопрофилактики выделяются у пациентов с врожденным дефектом антителообразования со следующими нозологическими формами по МКБ-10:

D80.0 Наследственная гипогаммаглобулинемия;

D80.1 Несемейная гипогаммаглобулинемия;

D80.5 Иммунодефицит с повышенным содержанием иммуноглобулина М [IgM];

D80.6 Недостаточность антител с близким к норме уровнем иммуноглобулинов или с гипериммуноглобулинемией;

D80.8 Другие иммунодефициты с преимущественным дефектом антител;

D80.9 Иммунодефицит с преимущественным дефектом антител неуточненный;

D81 Комбинированные иммунодефициты;

D83 Обычный переменный иммунодефицит.

37. Пациентам с нозологическими формами ПИД, указанными в пункте 29 настоящего клинического протокола:

противопоказано назначение живых вакцин, так как существует риск развития вакциноассоциированного инфекционного процесса или вирусоносительства;

предпочтительно использование конъюгированных и адьювантных вакцин;

рекомендуется определение антител класса G (к дифтерийному анатоксину, *Clostridium tetani*, к возбудителю менингококка (*Neisseria meningitidis*), гемофильной палочки (*Haemophilus influenzae*) в крови до и после вакцинации с целью оценки способности формировать поствакцинальный иммунный ответ.

Решение о вакцинации против кори и ветряной оспы принимается индивидуально, но при CD4+ >500 кл/мкл и CD8+ >200 кл/мкл вакцинация возможна.

Лечение ЛП иммуноглобулина человека снижает эффективность вакцинации, поэтому введение вакцин проводится не ранее, чем через 2–3 месяца после введения ЛП иммуноглобулина человека.

Приложение 1  
к клиническому протоколу  
«Диагностика и лечение пациентов  
с первичными иммунодефицитами  
(детское население)»

### Классификация БЭН с учетом данных антропометрии

№ п/п	Формы БЭН	Критерии	Числовые значения критериев	Степень тяжести	Шифры по МКБ-10
1	Острая	z-score, стандартное отклонение (далее – CO) MT/рост; z-score, CO ИМТ/возраст	$-2 \leq z\text{-score} / CO < -1$	Легкая	E44.1 Легкая белково-энергетическая недостаточность
			$-2 \leq z\text{-score} / CO < -1$	Средняя	E44.0 Белково-энергетическая недостаточность умеренной степени
			$z\text{-score} / CO < -3$	Тяжелая	E43 Тяжелая белково-энергетическая недостаточность неуточненная
2	Хроническая	z-score рост/возраст	$-3 \leq z\text{-score} / CO < -2$	Средняя	E45 Задержка развития, обусловленная белково-энергетической недостаточностью
			$z\text{-score} / CO < -3$	Тяжелая	

Приложение 2  
к клиническому протоколу  
«Диагностика и лечение пациентов  
с первичными иммунодефицитами  
(детское население)»

### Алгоритм медицинского наблюдения пациентов с ПИД в амбулаторных условиях

№ п/п	Наименование нозологических форм заболеваний (шифры по МКБ-10)	Уровень ОЗ	Перечень диагностических исследований, необходимых для контроля за заболеванием (фактором риска)	Сроки медицинского наблюдения врачами-специалистами
1	D80 Иммунодефициты с преимущественной недостаточностью антител: D80.0 Наследственная гипогаммаглобулинемия (X-сцепленная агаммаглобулинемия или болезнь Брутона; аутосомно-рецессивная агаммаглобулинемия); D80.1 Несемейная гипогаммаглобулинемия	Районный	При каждом посещении: диагностические исследования, указанные в подпункте 15.1 пункта 15 настоящего клинического протокола. 1 раз в 3 месяца: ОАК; ОАМ; БИК: определение общего билирубина, креатинина, мочевины, ЛДГ, АлАТ, АсАТ, общего белка, уровней IgG в сыворотке крови.	Врач – педиатр участковый (врач общей практики) 1 раз в 3 месяца, бессрочно; врач-оториноларинголог 1 раз в год; врач-пульмонолог 1 раз в год; врач – детский кардиоревматолог 1 раз в год; врач – детский невролог 1 раз в год

			<p>1 раз в год:                  проба Кумбса (при проведении заместительной терапии ВВИГ);                  УЗИ органов брюшной полости (далее – ОБП);                  компьютерная томография органов грудной клетки (далее – КТ ОГК) при наличии бронхоэктазов.                  Пациентам старше 14 лет без бронхоэктазов                  КТ ОГК – 1 раз в 2 года.                  По медицинским показаниям:                  Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты;                  УЗИ органов малого таза (далее – ОМТ), ЛУ</p>	
		Областной	Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ районного уровня	Врач – аллерголог-иммунолог ОЗ областного уровня 1 раз в 6 месяцев, бессрочно. Медицинское наблюдение врачами-специалистами по профилю соответствующей патологии
		Республиканский	Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ областного уровня. По медицинским показаниям: дополнительное расширенное иммунологическое обследование	Врач – аллерголог-иммунолог Центра 1 раз в год, при необходимости 1 раз в 3 месяца, бессрочно
2	<p>D83 Общий переменный иммунодефицит:                  D83.0 Общий переменный иммунодефицит с преобладающими отклонениями в количестве и функциональной активности В-клеток;                  D83.2 Общий переменный иммунодефицит с аутоантителами к В- или Т-клеткам;                  D83.8 Другие общие переменные иммунодефициты;                  D83.9 Общий переменный иммунодефицит неуточненный</p>	Районный	<p>При каждом посещении:                  диагностические исследования, указанные в подпункте 15.1 пункта 15 настоящего клинического протокола.                  1 раз в 3 месяца:                  ОАК;                  ОАМ.                  1 раз в 6 месяцев:                  БИК: определение общего билирубина, креатинина, мочевины, ЛДГ, АлАТ и АсАТ, ЩФ, общего белка, протеинограмма или уровни IgG, IgM, IgA.                  1 раз в год:                  проба Кумбса (при проведении заместительной терапии ВВИГ);                  УЗИ ОБП;                  при наличии бронхоэктазов КТ ОГК.                  Пациентам старше 14 лет без бронхоэктазов КТ ОГК – 1 раз в 2 года.                  По медицинским показаниям:                  бактериологическое исследование стерильных</p>	Врач – педиатр участковый (врача общей практики) 1 раз в 3 месяца, бессрочно

		и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота; УЗИ ОМТ, ЛУ, щитовидной железы	
	Областной	Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ районного уровня. По медицинским показаниям: определение маркеров аутоиммунных заболеваний: антинуклеарных антител (далее – АНА), антител к миелопероксидазе (далее – МПО), антител класса IgG к двуспиральной дезоксирибонуклеиновой кислоте (далее – ДНК) (далее – анти-дсДНК IgG); маркеров аутоиммунных гепатитов: антимитохондриальных антител-M2 (далее – АМА-M2), антител к микросомам печени и почек –1 (далее – анти-LKM-1); маркеров антифосфолипидного синдрома (далее – АФС): антител к $\beta$ 2-гликопротеину (далее – анти- $\beta$ 2-ГП) классов IgM и IgG, антител к кардиолипину (далее – АКЛ) классов IgM и IgG, определение волчаночного антикоагулянта (далее – ВА); определение маркеров болезни Крона: антител к сахаромецетам (далее – ASCA) классов IgA и IgG; маркеров целиакии: антител к деамидированным пептидам глиаина (далее – anti-DPG) классов IgA и IgG, антител к тканевой трансглутаминазе (далее – anti-tTg) классов IgA и IgG; диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, $\alpha$ 1-антитрипсина и исследование кала на скрытую кровь; вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, цитомегаловируса (далее – ЦМВ), вируса иммунодефицита человека (далее – ВИЧ), вируса простого герпеса (далее – ВПГ) 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом полимеразной цепной реакции (далее – ПЦР) в реальном времени	Врач – аллерголог-иммунолог ОЗ областного уровня 1 раз в 6 месяцев, бессрочно. Медицинское наблюдение врачами-специалистами по профилю соответствующей патологии
	Республиканский	Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ областного уровня. По медицинским показаниям: дополнительное расширенное иммунологическое обследование	Врач – аллерголог-иммунолога Центра 1 раз в год, бессрочно

3	D80 Иммунодефициты с преимущественной недостаточностью антител: D80.5 Иммунодефицит с повышенным содержанием иммуноглобулина М [IgM] (гипер IgM-синдромы)	Районный	<p>При каждом посещении: диагностические исследования, указанные в подпункте 15.1 пункта 15 настоящего клинического протокола. 1 раз в 6 месяцев: ОАК; ОАМ; БИК: определение общего билирубина, креатинина, мочевины, ЦРБ, ферритина, АСЛ-О, ЛДГ, АлАТ и АсАТ, ЩФ, амилазы, общего белка, сывороточного железа, глюкозы, IgG, IgM, IgA; копрологическое исследование; санация полости рта. 1 раз в год: исследование кала на скрытую кровь; УЗИ ОБП; консультации врачей-специалистов по профилю сопутствующей патологии. По медицинским показаниям: бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота; УЗИ ОМТ, ЛУ</p>	<p>Врач – педиатр участковый (врач общей практики) 1 раз в 3 месяца, бессрочно. Медицинское наблюдение врачами-специалистами по профилю соответствующей патологии</p>
		Областной	<p>Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ районного уровня. По медицинским показаниям: определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-М2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-β2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА; определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG; диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, α1-антитрипсина и исследование кала на скрытую кровь; вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени;</p>	<p>Врач – аллерголог-иммунолог ОЗ областного уровня 1 раз в 6 месяцев, бессрочно</p>

			колоноскопия, фиброгастродуоденоскопия (далее – ФГДС); КТ ОГК	
		Республиканский	Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ областного уровня. По медицинским показаниям: дополнительное расширенное иммунологическое обследование	Врач – аллерголог-иммунолог Центра 1 раз в 6 месяцев, по медицинским показаниям – чаще, бессрочно
4	D80.2 Избирательный дефицит иммуноглобулина А [IgA]	Районный	При каждом посещении: диагностические исследования, указанные в подпункте 15.1 пункта 15 настоящего клинического протокола. 1 раз в год: ОАК; ОАМ; БИК: определение общего билирубина, креатинина, мочевины, АСЛ-О, ЛДГ, АлАТ, АсАТ, ЩФ, амилазы, общего белка; копрологическое исследование; санация полости рта. По медицинским показаниям: бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота; УЗИ ОБП, ОМТ, почек, ЛУ; электрокардиограмма (далее – ЭКГ)	Врач – педиатр участковый (врач общей практики) 1 раз в год, бессрочно
		Областной	Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ районного уровня. 1 раз в год: определение концентрации сывороточных Ig классов А, М, G, при наличии атопии – Ig класса E; определение специфического IgE при клинических и (или) лабораторных признаках атопии; определение секреторного IgA в кале и слюне. По медицинским показаниям: стандартная иммунограмма; вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени; изосерологическое определение титра изогемагглютининов;	Врач – аллерголог-иммунолог ОЗ областного уровня 1 раз в год, бессрочно

			<p>определение маркеров аутоиммунных заболеваний: определение АНА, антител к МПО, анти-дсДНК IgG; маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-М2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-β2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА;</p> <p>определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG; определение фекального кальпротектина, α1-антитрипсина;</p> <p>колоноскопия, ФГДС;</p> <p>консультации врачей-специалистов по профилю сопутствующей патологии</p>	
		Республиканский	<p>Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ областного уровня.</p> <p>По медицинским показаниям: дополнительные тесты для выявления дефектов иммунной системы</p>	Врач – аллерголог-иммунолог Центра 1 раз в год, бессрочно
5	D80.3 Избирательный дефицит подклассов иммуноглобулина G [IgG]	Районный	<p>При каждом посещении: диагностические исследования, указанные в подпункте 15.1 пункта 15 настоящего клинического протокола.</p> <p>1 раз в год: ОАК; ОАМ;</p> <p>БИК: определение общего билирубина, креатинина, мочевины, АСЛ-О, ЛДГ, АлАТ, АсАТ, ЩФ, амилазы, общего белка.</p> <p>По медицинским показаниям: бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота;</p> <p>УЗИ ОБП, ОМТ, почек, ЛУ; ЭКГ</p>	Врач – педиатр участковый (врач общей практики) 1 раз в год, бессрочно
		Областной	<p>Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ районного уровня.</p> <p>По медицинским показаниям: определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови; стандартная иммунограмма;</p> <p>вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса</p>	Врач – аллерголог-иммунолог ОЗ областного уровня 1 раз в год, бессрочно



			<p>В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени;  изосерологическое определение титра изогемагглютининов;  определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, антител к МПО, анти-дсДНК IgG; маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-М2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-β2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА;  определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG;  маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG;  диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, α1-антитрипсина;  колоноскопия, ФГДС  КТ ОГК;  консультации врачей-специалистов по профилю сопутствующей патологии</p>	
		Республиканский	<p>Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ областного уровня.  По медицинским показаниям:  определение субклассов IgG;  дополнительные тесты для выявления дефектов иммунной системы</p>	Врач – аллерголог-иммунолог Центра 1 раз в год, бессрочно
6	<p>D81 Комбинированные иммунодефициты:  D81.0 Тяжелый комбинированный иммунодефицит с ретикулярным дисгенезом;  D81.1 Тяжелый комбинированный иммунодефицит с низким содержанием Т- и В-клеток;  D81.2 Тяжелый комбинированный иммунодефицит с низким или нормальным содержанием В-клеток;  D81.3 Дефицит аденозиндезаминазы (ADA);  D81.6 Дефицит молекул класса I главного комплекса гистосовместимости;  D81.7 Дефицит молекул класса II главного комплекса гистосовместимости;  D81.8 Другие комбинированные</p>	Районный	<p>При каждом посещении:  диагностические исследования, указанные в подпункте 15.1 пункта 15 настоящего клинического протокола.  1 раз в 6 месяцев:  ОАК;  ОАМ;  БИК: определение общего билирубина, креатинина, мочевины, ЛДГ, АлАТ, АсАТ, ЩФ, амилазы, общего белка, определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови.  По медицинским показаниям:  бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота;</p>	Врач – педиатр участковый (врач общей практики) 1 раз в 3 месяца, бессрочно

	иммунодефициты; D81.9 Комбинированный иммунодефицит неуточненный		УЗИ ОБП, ОМТ, почек, ЛУ, тимуса; копрологическое исследование; УЗИ сердца	
		Областной	Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ районного уровня. 1 раз в 3 месяца: определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови. По медицинским показаниям: вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени; исследование показателей гемостаза с определением активированного частичного тромбопластинового времени, протромбинового времени, активности факторов протромбинового комплекса, международного нормализованного отношения, тромбинового времени, продуктов деградации фибрина, фибриногена, растворимого фибрин-мономерного комплекса, Д-димеров (далее – гемостазиограмма); КТ ОГК; консультация врача-фтизиатра; консультации врачей-специалистов по профилю сопутствующей патологии	Врач – аллерголог-иммунолог ОЗ областного уровня 1 раз в 3 месяца, бессрочно
		Республиканский	Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ областного уровня. По медицинским показаниям: дополнительные тесты для выявления дефектов иммунной системы	Врач – аллерголог-иммунолог Центра 1 раз в 3 месяца, бессрочно
7	D82 Иммунодефициты, связанные с другими значительными дефектами: D82.0 Синдром Вискотта – Олдрича	Районный	При каждом посещении: диагностические исследования, указанные в подпункте 15.1 пункта 15 настоящего клинического протокола. 1 раз в месяц: ОАК. 1 раз в 6 месяцев: БИК: определение общего билирубина, креатинина, мочевины, ЦРБ, ферритина, АСЛ-О, ЛДГ, АлАТ, АсАТ, ЩФ, амилазы, общего белка, сывороточного железа; определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови; ОАМ;	Врач – педиатр участковый (врач общей практики)

			исследование кала на скрытую кровь. По медицинским показаниям: гемостазиограмма; бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала; УЗИ ОБП, ОМТ, почек, ЛУ	
		Областной	Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ районного уровня. 1 раз в 6 месяцев: определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови. По медицинским показаниям: определение концентрации общего IgE в крови; определение специфического IgE при клинических и (или) лабораторных признаках атопии; определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-М2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-β2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА; определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG; вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени; КТ ОГК; консультация врача-фтизиатра; консультации врачей-специалистов по профилю сопутствующей патологии	Врач – аллерголог-иммунолог ОЗ областного уровня 1 раз в 6 месяцев, бессрочно
		Республиканский	Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ областного уровня. По медицинским показаниям: дополнительное расширенное иммунологическое обследование	Врач – аллерголог-иммунолог Центра 1 раз в 6 месяцев, бессрочно. Врач – детский онколог-гематолог Центра 1 раз в 3 месяца, бессрочно
8	G11 Наследственная атаксия: G11.3 Мозжечковая атаксия с нарушением репарации ДНК (синдром атаксии-телеангиэктазии, синдром Луи-Барр)	Районный	При каждом посещении: диагностические исследования, указанные в подпункте 15.1 пункта 15 настоящего клинического протокола. 1 раз в год: ОАК; ОАМ;	Врач – педиатр участковый (врач общей практики), врач – детский невролог 1 раз в 6 месяцев, бессрочно

			<p>БИК: определение общего билирубина, креатинина, мочевины, ЛДГ, АлАТ, АсАТ, ЩФ, амилазы, общего белка.</p> <p>По медицинским показаниям:                  бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты;                  гемостазиограмма;                  УЗИ ОБП, ОМТ, почек, ЛУ;                  ЭКГ;                  консультация врача-фтизиатра</p>	
		Областной	<p>Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ районного уровня.</p> <p>По медицинским показаниям:                  определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови; стандартная иммунограмма;                  вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени;                  магнитно-резонансная томография (далее – МРТ) головного мозга;                  консультации врачей-специалистов по профилю сопутствующей патологии и осложнений</p>	<p>Врач – аллерголог-иммунолог ОЗ областного уровня 1 раз в год, бессрочно</p>
		Республиканский	<p>Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ областного уровня.</p> <p>По медицинским показаниям:                  определение уровня альфа-фетопротеина;                  углубленное иммунологическое обследование (дополнительные тесты в соответствии с медицинскими показаниями)</p>	<p>Врач – аллерголог-иммунолог Центра 1 раз в год, бессрочно</p>
9	<p>Q87 Другие уточненные синдромы врожденных аномалий [пороков развития], затрагивающих несколько систем:                  Q87.8 Другие уточненные синдромы врожденных аномалий, не классифицированные в других рубриках (синдром Ниймегена; синдром Блума, ICF1, 2, 3, 4)</p>	Районный	<p>При каждом посещении:                  диагностические исследования, указанные в подпункте 15.1 пункта 15 настоящего клинического протокола.                  1 раз в 6 месяцев:                  ОАК;                  ОАМ.                  1 раз в год:                  БИК: определение общего билирубина, креатинина, мочевины, ЦРБ, ЛДГ, АлАТ, АсАТ, ЩФ, амилазы, общего белка;</p>	<p>Врач – педиатр участковый (врач общей практики) 1 раз в 6 месяцев, бессрочно</p>

			УЗИ ОБП; ЭКГ. По медицинским показаниям: бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала; консультация врача – детского невролога; консультация врача-фтизиатра	
		Областной	Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ районного уровня. По медицинским показаниям: определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови; определение концентрации общего IgE в крови; стандартная иммунограмма; вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени; МРТ головного мозга; исследование кала на скрытую кровь; консультации врачей-специалистов по профилю сопутствующей патологии и осложнений	Врач – аллерголог-иммунолог ОЗ областного уровня 1 раз в год, бессрочно
		Республиканский	Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ областного уровня. По медицинским показаниям: дополнительные иммунологические тесты	Врач – аллерголог-иммунолог Центра 1 раз в год, бессрочно
10	D82 Иммунодефициты, связанные с другими значительными дефектами: D82.1 Синдром Ди Георга; D82.8 Иммунодефицит, связанный с другими уточненными значительными дефектами (CHARGE-синдром; мутация FOXP1)	Районный	При каждом посещении: диагностические исследования, указанные в подпункте 15.1 пункта 15 настоящего клинического протокола. 1 раз в год: ОАК; ОАМ; БИК: определение общего билирубина, креатинина, мочевины, ЛДГ, АлАТ, АсАТ, ЩФ, амилазы, общего белка; санация полости рта; УЗИ ОБП; ЭКГ; консультации врача – детского невролога, врача – детского кардиоревматолога, врача – детского эндокринолога, врача-фтизиатра. По медицинским показаниям:	Врач – педиатр участковый (врач общей практики) 1 раз в год, бессрочно

			бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала	
		Областной	Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ районного уровня. По медицинским показаниям: определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови; стандартная иммунограмма; вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени; МРТ головного мозга; КТ ОГК; консультации врачей-специалистов по профилю сопутствующей патологии и осложнений	Врач – аллерголог-иммунолог ОЗ областного уровня 1 раз в год, бессрочно
		Республиканский	Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ областного уровня. По медицинским показаниям: дополнительное иммунологическое обследование	Врач – аллерголог-иммунолог Центра 1 раз в год, бессрочно
11	D82.4 Синдром гипериммуноглобулина Е [IgE] (Job-синдром; Comel-Netherton-синдром; CARD11; ZNF341; IL6R)	Районный	При каждом посещении: диагностические исследования, указанные в подпункте 15.1 пункта 15 настоящего клинического протокола. 1 раз в 6 месяцев: ОАК; ОАМ; БИК: определение общего билирубина, креатинина, мочевины, ЛДГ, АлАТ и АсАТ, ЩФ, амилазы, общего белка, глюкозы. 1 раз в год: УЗИ ОБП; ЭКГ. По медицинским показаниям: рентгенография органов грудной клетки (далее – РОГК); УЗИ ОМТ; бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: кожи, крови, мочи, кала; консультации врача-дерматовенеролога, врача – детского кардиоревматолога, врача – детского эндокринолога, врача-фтизиатра	Врач – педиатр участковый (врач общей практики) 1 раз в 6 месяцев, бессрочно

		Областной	Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ районного уровня. По медицинским показаниям: определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови; определение концентрации общего IgE в крови; определение специфического IgE; стандартная иммунограмма; вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени; МРТ головного мозга; КТ ОГК; консультации врачей-специалистов по профилю сопутствующей патологии и осложнений	Врач – аллерголог-иммунолог ОЗ областного уровня 1 раз в год, бессрочно
		Республиканский	Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ областного уровня. По медицинским показаниям: дополнительное углубленное иммунологическое обследование	Врач – аллерголог-иммунолог Центра 1 раз в год, бессрочно
12	D82.8 Иммунодефицит, связанный с другими уточненными значительными дефектами (X-сцепленный синдром иммунодисрегуляции; полиэндокринопатии и энтеропатии (ПРЕХ-синдром))	Районный	При каждом посещении: диагностические исследования, указанные в подпункте 15.1 пункта 15 настоящего клинического протокола. 1 раз в 6 месяцев: ОАК; ОАМ; БИК: определение общего билирубина, креатинина, мочевины, ЛДГ, АлАТ, АсАТ, ЩФ, амилазы, общего белка, глюкозы. 1 раз в год: консультация врача – детского эндокринолога; УЗИ ОБП, щитовидной железы. По медицинским показаниям: ЭКГ; РОГК; УЗИ ОМТ, ЛУ; бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты; определение суточной протеинурии, альбуминурии; копрологическое исследование	Врач – педиатр участковый (врач общей практики) 1 раз в 6 месяцев, бессрочно

		Областной	<p>Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ районного уровня.          По медицинским показаниям:          определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови;          определение концентрации общего IgE в крови;          определение специфического IgE;          стандартная иммунограмма;          вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени;          диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, <math>\alpha</math>1-антитрипсина и исследование кала на скрытую кровь;          определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: AMA-M2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-<math>\beta</math>2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА;          определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG;          копрологическое исследование;          КТ ОГК;          консультации врачей-специалистов по профилю сопутствующей патологии и осложнений</p>	Врач – аллерголог-иммунолог ОЗ областного уровня 1 раз в 6 месяцев, бессрочно
		Республиканский	<p>Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ областного уровня.          По медицинским показаниям:          дополнительное углубленное иммунологическое обследование</p>	Врач – аллерголог-иммунолог Центра 1 раз в 6 месяцев бессрочно
13	D76 Другие уточненные заболевания с вовлечением лимфоретикулярной ткани и ретикулогистиоцитарной системы (семейные гемофагоцитарные лимфогистиоцитозы; семейные гемофагоцитарные лимфогистиоцитозы с гипопигментацией: синдром Чедиака – Хигаси, синдром Грисцелли тип 2, синдром	Районный	<p>При каждом посещении:          диагностические исследования, указанные в подпункте 15.1 пункта 15 настоящего клинического протокола.          1 раз в 6 месяцев:          ОАК;          ОАМ;          БИК: определение общего билирубина, креатинина,</p>	Врач – педиатр участковый (врач общей практики) 1 раз в 6 месяцев, бессрочно



	<p>Германского – Пудлака типы 2, 10); D76.1 Гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз; D76.3 Другие гистиоцитозные синдромы</p>		<p>мочевины, ЛДГ, АлАТ, АсАТ, ЩФ, амилазы, общего белка, глюкозы. 1 раз в год: УЗИ ОБП; ЭКГ. По медицинским показаниям: УЗИ ОМТ, ЛУ; копрологическое исследование; бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты</p>	
		Областной	<p>Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ районного уровня. По медицинским показаниям: определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови; стандартная иммунограмма; вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени; гемостазиограмма; диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, <math>\alpha</math>1-антитрипсина; определение суточной протеинурии, альбуминурии; копрологическое исследование; КТ ОГК; консультации врачей-специалистов по профилю сопутствующей патологии и осложнений</p>	<p>Врач – аллерголог-иммунолог ОЗ областного уровня 1 раз в 6 месяцев, бессрочно</p>
		Республиканский	<p>Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ областного уровня. По медицинским показаниям: определение активности натуральных киллеров (NK-клеток, CD3+CD16+CD56+)</p>	<p>Врач – аллерголог-иммунолог Центра 1 раз в 6 месяцев, при необходимости чаще, бессрочно</p>
14	<p>E31.0 Аутоиммунная полигландулярная недостаточность (AIRE – аутоиммунный полигландулярный синдром)</p>	Районный	<p>При каждом посещении: диагностические исследования, указанные в подпункте 15.1 пункта 15 настоящего клинического протокола. 1 раз в 6 месяцев: ОАК; ОАМ;</p>	<p>Врач – педиатр участковый (врач общей практики), врач – детский эндокринолог 1 раз в 6 месяцев, бессрочно</p>

		<p>БИК: определение общего билирубина, креатинина, мочевины, ЛДГ, АлАТ и АсАТ, ЩФ, амилазы, общего белка, глюкозы.</p> <p>1 раз в год: анализ крови на гормоны щитовидной железы: тиреотропный гормон, трийодтиронин свободный, тироксин свободный, антитела к тиреопероксидазе; УЗИ ОБП; ЭКГ.</p> <p>По медицинским показаниям: УЗИ ОМТ, ЛУ; копрологическое исследование; бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты</p>	
	Областной	<p>Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ районного уровня.</p> <p>По медицинским показаниям: определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови; определение уровня витамина B12; стандартная иммунограмма; вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени; определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-М2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-β2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА; определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG; гемостазиограмма; КТ ОГК; консультации врачей-специалистов по профилю сопутствующей патологии</p>	<p>Врач – аллерголог-иммунолог ОЗ областного уровня 1 раз в год, бессрочно</p>
	Республиканский	<p>Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ областного уровня.</p> <p>По медицинским показаниям: дополнительные тесты для выявления дефектов иммунной системы</p>	<p>Врач – аллерголог-иммунолог Центра 1 раз в год, бессрочно</p>

15	D82.8 Иммунодефицит, связанный с другими уточненными значительными дефектами (синдром активации фосфоинозитид 3-киназы $\delta$ (PI(3) K) (activated phosphoinositide 3-kinase $\delta$ (APDS)	Районный	<p>При каждом посещении:                  диагностические исследования, указанные в подпункте 15.1 пункта 15 настоящего клинического протокола.                  1 раз в 6 месяцев:                  ОАК;                  ОАМ;                  БИК: определение общего билирубина, креатинина, мочевины, ЛДГ, АлАТ, АсАТ, ЩФ, амилазы, общего белка, глюкозы.                  1 раз в год:                  УЗИ ОБП;                  ЭКГ.                  По медицинским показаниям:                  бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты;                  гемостазиограмма и агрегатограмма;                  УЗИ ОМТ, ЛУ;                  ЭКГ;                  РОГК, КТ ОГК</p>	<p>Врач – педиатр участковый (врач общей практики) 1 раз в 6 месяцев, бессрочно</p>
		Областной	<p>Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ районного уровня.                  По медицинским показаниям:                  определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови;                  определение уровня витамина B12;                  стандартная иммунограмма;                  вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени;                  диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, <math>\alpha</math>1-антитрипсина;                  определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-M2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-<math>\beta</math>2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА;                  определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG;</p>	<p>Врач – аллерголог-иммунолог ОЗ областного уровня 1 раз в 6 месяцев, бессрочно</p>

			копрологическое исследование; колоноскопия, ФГДС; консультация врача-фтизиатра; консультации врачей-специалистов по профилю сопутствующей патологии; КТ ОГК	
		Республиканский	Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ областного уровня. По медицинским показаниям: дополнительные тесты для выявления дефектов иммунной системы	Врач – аллерголог-иммунолог Центра 1 раз в 6 месяцев, бессрочно
16	D82.8 Иммунодефицит, связанный с другими уточненными значительными дефектами (иммунная дисрегуляция с колитом: дефекты IL-10, NFAT5; аутоиммунный лимфопролиферативный синдром: АЛПС-FAS, АЛПС-FAS-L, АЛПС-CASP8, АЛПС-CASP10; восприимчивость к ВЭБ и лимфопролиферативным состояниям: XLPI, XLPII; дефекты регуляторных Т-лимфоцитов: дефект CTLA4, дефект CD25, LRBA, STAT3 GOF)	Районный	При каждом посещении: диагностические исследования, указанные в подпункте 15.1 пункта 15 настоящего клинического протокола. 1 раз в 6 месяцев: ОАК; ОАМ; БИК: определение общего билирубина, креатинина, мочевины, ЛДГ, АлАТ и АсАТ, ЩФ, амилазы, общего белка, глюкозы. 1 раз в год: УЗИ ОБП, ЛУ; ЭКГ. По медицинским показаниям: УЗИ ОМТ, сердца; бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты; гемостазиограмма	Врач – педиатр участковый (врач общей практики) 1 раз в 6 месяцев, бессрочно
		Областной	Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ районного уровня. 1 раз в год: определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови; консультации врачей-специалистов по профилю сопутствующей патологии и осложнений. По медицинским показаниям: стандартная иммунограмма; вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР	Врач – аллерголог-иммунолог ОЗ областного уровня 1 раз в год, бессрочно

			<p>в реальном времени;                  диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, <math>\alpha</math>1-антитрипсина;                  определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-М2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-<math>\beta</math>2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА;                  определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG;                  копрологическое исследование;                  колоноскопия, ФГДС;                  КТ ОГК;                  гемостазиограмма</p>	
		Республиканский	<p>Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ областного уровня.                  По медицинским показаниям:                  определение уровня витамина В12;                  дополнительные тесты для выявления дефектов иммунной системы</p>	<p>Врач – аллерголог-иммунолог Центра 1 раз в 6 месяцев, при необходимости чаще, бессрочно</p>
17	<p>D89 Другие нарушения с вовлечением иммунного механизма, не классифицированные в других рубриках:                  D89.8 Другие уточненные нарушения с вовлечением иммунного механизма, НКДР (хроническая гранулематозная болезнь X-сцепленная и аутосомно-рецессивная с другими нарушениями с вовлечением иммунного механизма, не классифицированными в других рубриках)</p>	Районный	<p>При каждом посещении:                  диагностические исследования, указанные в подпункте 15.1 пункта 15 настоящего клинического протокола.                  1 раз в 6 месяцев:                  ОАК;                  ОАМ;                  БИК: определение общего билирубина, креатинина, мочевины, ЦРБ, ЛДГ, АлАТ и АсАТ, ЩФ, амилазы, общего белка, глюкозы.                  1 раз в год:                  УЗИ ОБП;                  ЭКГ;                  определение скорости клубочковой фильтрации.                  По медицинским показаниям:                  УЗИ ОМТ, ЛУ, сердца;                  бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты</p>	<p>Врач – педиатр участковый (врач общей практики) 1 раз в 6 месяцев, бессрочно</p>

		Областной	<p>Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ районного уровня.</p> <p>По медицинским показаний:  определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови;  стандартная иммунограмма;  вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ  1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени;  диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, <math>\alpha</math>1-антитрипсина;  определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-M2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-<math>\beta</math>2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА;  определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG;  колоноскопия, ЭГДС;  консультация врача-фтизиатра;  консультации врачей-специалистов по профилю сопутствующей патологии;  КТ ОГК</p>	Врач – аллерголог-иммунолог ОЗ областного уровня 1 раз в 6 месяцев, бессрочно
		Республиканский	Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ областного уровня	Врач – аллерголог-иммунолог Центра 1 раз в 6 месяцев, бессрочно
18	<p>D70 Агранулоцитоз (тяжелая врожденная нейтропения – ELANE (аутосомно-доминантная);  болезнь Костмана – HAX1 (аутосомно-рецессивная);  X-сцепленная нейтропения/миелодисплазия – WAS GOF;  синдром Кохен;  дефекты рецептора G-CSF;  другие врожденные синдромы, ассоциированные с нейтропенией)</p>	Районный	<p>При каждом посещении:  диагностические исследования, указанные в подпункте 15.1 пункта 15 настоящего клинического протокола.  1 раз в месяц:  ОАК;  ОАМ.  1 раз в 3 месяца:  БИК: определение общего билирубина, креатинина, мочевины, ЦРБ, АСЛ-О, ЛДГ, АлАТ, АсАТ, ЩФ, амилазы, общего белка, глюкозы; скорости клубочковой фильтрации;  анализ мочи по Нечипоренко;  санация полости рта.</p>	Врач – педиатр участковый (врач общей практики) 1 раз в 3 месяца, бессрочно

			<p>1 раз в год: клиренс эндогенного креатинина; УЗИ ОБП. По медицинским показаниям: УЗИ ОМТ, ЛУ; ЭКГ; РОГК; бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты</p>	
		Областной	<p>Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ районного уровня. По медицинским показаниям: определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови; стандартная иммунограмма; вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени; диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, <math>\alpha</math>1-антитрипсина; колоноскопия, ФГДС; консультация врача-фтизиатра; консультации врачей-специалистов по профилю сопутствующей патологии и осложнений; КТ ОГК; костномозговая пункция</p>	<p>Врач – аллерголог-иммунолог ОЗ областного уровня 1 раз в 6 месяцев, бессрочно</p>
		Республиканский	<p>Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ областного уровня. 1 раз в год: костномозговая пункция с цитогенетическим и молекулярно-генетическим исследованием для исключения клональной миелопролиферации. По медицинским показаниям: углубленное иммунологическое обследование</p>	<p>Врач – аллерголог-иммунолог Центра 1 раз в 6 месяцев, бессрочно</p>
19	<p>D72 Другие нарушения белых кровяных клеток: D72.8 Другие уточненные нарушения белых кровяных клеток (дефекты адгезии лейкоцитов 1, 2, 3)</p>	Районный	<p>При каждом посещении: диагностические исследования, указанные в подпункте 15.1 пункта 15 настоящего клинического протокола. 1 раз в 3 месяца: ОАК;</p>	<p>Врач – педиатр участковый (врач общей практики) 1 раз в 3 месяца, бессрочно</p>

			<p>ОАМ. 1 раз в 6 месяцев: БИК: определение общего билирубина, креатинина, мочевины, ЦРБ, ЛДГ, АлАТ, АсАТ, ЩФ, амилазы, общего белка, глюкозы. 1 раз год: УЗИ ОБП; ЭКГ. По медицинским показаниям: УЗИ ОМТ, ЛУ; бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты; РОГК</p>	
		Областной	<p>Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ районного уровня. По медицинским показаниям: определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови; стандартная иммунограмма; вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени; колоноскопия, ФГДС; консультация врача-фтизиатра; консультации врачей-специалистов по профилю сопутствующей патологии и осложнений; КТ ОГК</p>	Врач – аллерголог-иммунолог ОЗ областного уровня 1 раз в 6 месяцев, бессрочно
		Республиканский	<p>Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ областного уровня. По медицинским показаниям: дополнительные тесты для выявления дефектов иммунной системы</p>	Врач – аллерголог-иммунолог Центра 1 раз в 6 месяцев, бессрочно
20	D84.8 Другие уточненные иммунодефицитные нарушения (дефекты врожденного иммунитета: Менделевская восприимчивость к микобактериальным заболеваниям; WHIM-синдром; предрасположенность к тяжелым вирусным инфекциям; энцефалиты, вызванные ВПГ)	Районный	<p>При каждом посещении: диагностические исследования, указанные в подпункте 15.1 пункта 15 настоящего клинического протокола. 1 раз в 6 месяцев: ОАК; ОАМ. 1 раз в год: БИК: определение общего билирубина, креатинина,</p>	Врач – педиатр участковый (врач общей практики) 1 раз в год, бессрочно



			мочевины, ЦРБ, АСЛ-О, ЛДГ, АлАТ, АсАТ, ЩФ, амилазы, общего белка, глюкозы; УЗИ ОБП. По медицинским показаниям: УЗИ ОМТ, ЛУ; ЭКГ; РОГК; бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты	
		Областной	Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ районного уровня. По медицинским показаниям: определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови; стандартная иммунограмма; вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени; диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, $\alpha$ 1-антитрипсина и скрытой крови в кале; колоноскопия, ФДГС; КТ ОГК; консультация врача-фтизиатра; консультации врачей-специалистов по профилю сопутствующей патологии и осложнений	Врач – аллерголог-иммунолог ОЗ областного уровня 1 раз в год, бессрочно
		Республиканский	Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ областного уровня. По медицинским показаниям: дополнительные тесты для выявления дефектов иммунной системы	Врач – аллерголог-иммунолог Центра 1 раз в год, бессрочно
21	D84.1 Дефект в системе комплемента (НАО; дефицит C1-ингибитора)	Районный	При каждом посещении: диагностические исследования, указанные в подпункте 15.1 пункта 15 настоящего клинического протокола. 1 раз в 6 месяцев: ОАК; ОАМ. 1 раз в год:	Врач – педиатр участковый (врач общей практики) 1 раз в 6 месяцев, бессрочно

			БИК: определение общего билирубина, креатинина, мочевины, ЦРБ, амилазы, общего белка, глюкозы; гемостазиограмма; УЗИ ОБП, ОМТ, почек, ЛУ	
	Областной		Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ районного уровня. По медицинским показаниям: определение концентрации компонентов комплемента С3, С4; исследование уровня гемолитической активности системы комплемента по классическому (СН 50) пути активации; гемостазиограмма; консультации врачей-специалистов по профилю сопутствующей патологии	Врач – аллерголог-иммунолог ОЗ областного уровня 1 раз в год, бессрочно
	Республиканский		Аналогично медицинскому наблюдению в ОЗ областного уровня. По медицинским показаниям: определение содержания ингибитора С1-эстеразы; определение функциональной активности ингибитора С1-эстеразы	Врач – аллерголог-иммунолог Центра 1 раз в год, бессрочно

Приложение 3  
к клиническому протоколу  
«Диагностика и лечение пациентов  
с первичными иммунодефицитами  
(детское население)»

### Алгоритм диагностики ПИД при оказании медицинской помощи в амбулаторных условиях

№ п/п	Наименование нозологических форм заболеваний (цифры по МКБ-10)	Уровень ОЗ	Диагностические исследования	
			Обязательные	Дополнительные
1	D80.0 Наследственная гипогаммаглобулинемия (X-сцепленная агаммаглобулинемия типа Брутона; аутосомно-рецессивная агаммаглобулинемия); D80.1 Несемейная гипогаммаглобулинемия	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола. РОГК. Определение суточной протеинурии (альбуминурии)	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота. УЗИ ОБП, ОМТ, ЛУ. ЭКГ. Копрологическое исследование
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.

			<p>Определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови. Стандартная иммунограмма.</p> <p>Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени.</p> <p>Определение титра изогемагглютининов</p>	<p>Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-М2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-β2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА.</p> <p>Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG.</p> <p>Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, α1-антитрипсина.</p> <p>Дополнительное иммунологическое обследование.</p> <p>КТ ОГК</p>
		Республиканский	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.</p> <p>Иммунологическое обследование: определение методом проточной цитометрии: CD4+CD45RA+CD31+ (далее – тимические мигранты), CD20+CD5+ (далее – регуляторные В-лимфоциты), CD19+CD27+IgD-, CD19+CD27+IgD+ (далее – переключенные и непереключенные В-клетки памяти), CD19+CD21- (далее – функционально незрелые В-лимфоциты), CD3+CD4+CD25++CD127- (далее – регуляторные Т-лимфоциты), CD3+ TCRab+CD4-CD8- (далее – дважды негативные Т-лимфоциты).</p> <p>Выявление мутаций в гене тирозин-киназы Брутона</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.</p> <p>Определение CD18, CD11c/CD11a/CD11b, CD15 (далее – маркеры адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии).</p> <p>Определение TREC, KREC.</p> <p>Дополнительные субпопуляции лимфоцитов по медицинским показаниям.</p> <p>Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру.</p> <p>Анализ состава микробиоты кишечника.</p>
2	<p>D83.0 Общий переменный иммунодефицит с преобладающими отклонениями в количестве и функциональной активности В-клеток;</p> <p>D83.2 Общий переменный иммунодефицит с аутоантителами к В- или Т-клеткам;</p> <p>D83.8 Другие общие переменные иммунодефициты;</p> <p>D83.9 Общий переменный иммунодефицит неуточненный</p>	<p>Районный</p>	<p>Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола. РОГК.</p> <p>Определение суточной протеинурии (альбуминурии)</p>	<p>Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты.</p> <p>УЗИ ОБП, ОМТ, ЛУ.</p> <p>ЭКГ.</p> <p>Копрологическое исследование</p>
		Областной	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.</p> <p>Определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови. Стандартная иммунограмма.</p> <p>Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.</p> <p>Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-М2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-β2-ГП классов</p>

			<p>В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени.                  Определение титра изогемагглютининов</p>	<p>IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА.                  Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG.                  Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, <math>\alpha</math>1-антитрипсина.                  КТ ОГК</p>
		Республиканский	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.                  Иммунологическое обследование: определение TREC, KREC; определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов.                  Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.                  Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям.                  Анализ состава микробиоты кишечника</p>
3	D80.5 Иммунодефицит с повышенным содержанием иммуноглобулина М [IgM] (гипер IgM-синдромы)	Районный	<p>Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола.                  РОГК</p>	<p>Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота.                  УЗИ ОБП, ОМТ, ЛУ.                  ЭКГ.                  Копрологическое исследование.                  Определение суточной протеинурии (альбуминурии)</p>
		Областной	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.                  Определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови.                  Стандартная иммунограмма.                  Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени.                  Определение титра изогемагглютининов</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.                  Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-M2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-<math>\beta</math>2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА.                  Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG.</p>

				Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, $\alpha$ 1-антитрипсина. КТ ОГК
		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Иммунологическое обследование: определение уровней тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям. Определение TREC, KREC. Анализ состава микробиоты кишечника
4	D80.2 Избирательный дефицит иммуноглобулина А [IgA]	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола. РОГК	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты. УЗИ ОБП, ОМТ, ЛУ. ЭКГ. Копрологическое исследование. Определение суточной протеинурии (альбуминурии)
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови, при наличии атопии – Ig класса E. Определение специфического IgE при клинических и (или) лабораторных признаках атопии. Определение секреторного IgA в кале и слюне. Стандартная иммунограмма. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени. Определение титра изогемагглютининов	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-M2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти- $\beta$ 2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА. Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG. Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, $\alpha$ 1-антитрипсина. Дополнительное иммунологическое обследование. КТ ОГК

		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Иммунологическое обследование: определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии. Определение TREC, KREC. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру. Анализ состава микробиоты кишечника.
5	D80.3 Избирательный дефицит подклассов иммуноглобулина G [IgG]	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола. РОГК	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты. УЗИ ОБП, ОМТ, ЛУ. ЭКГ. Колоноскопия, ЭГДС. Копрологическое исследование. Определение суточной протеинурии (альбуминурии)
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови. Стандартная иммунограмма. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени. Определение титра изогемагглютининов	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-M2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-β2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА. Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG. Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, α1-антитрипсина. Дополнительное иммунологическое обследование. КТ ОГК
		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Иммунологическое обследование: определение подклассов IgG	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти,

				<p>функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии. Определение TREC, KREC. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру. Анализ состава микробиоты кишечника</p>
6	<p>D81.0 Тяжелый комбинированный иммунодефицит с ретикулярным дисгенезом; D81.1 Тяжелый комбинированный иммунодефицит с низким содержанием Т- и В-клеток; D81.2 Тяжелый комбинированный иммунодефицит с низким или нормальным содержанием В-клеток; D81.3 Дефицит аденозиндезаминазы (ADA); D81.6 Дефицит молекул класса I главного комплекса гистосовместимости; D81.7 Дефицит молекул класса II главного комплекса гистосовместимости; D81.8 Другие комбинированные иммунодефициты; D81.9 Комбинированный иммунодефицит неуточненный</p>	Районный	<p>Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола. РОГК. Определение суточной протеинурии (альбуминурии)</p>	<p>Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты. УЗИ ОБП, ОМТ, ЛУ, тимуса. ЭКГ. Копрологическое исследование</p>
		Областной	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgA, IgM, IgG, IgE в крови. Стандартная иммунограмма. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени. Определение титра изогемагглютининов</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-M2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-β2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА. Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG. Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, α1-антитрипсина. Дополнительное иммунологическое обследование. КТ ОГК</p>
		Республиканский	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Иммунологическое обследование: определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти,</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии. Определение пролиферации лимфоцитов под действием митогенов (фитогемагглютининов),</p>

			<p>функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям.                  Определение TREC, KREC.                  Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру.                  HLA-генотипирование</p>	<p>конканавалина).                  Определение продукта гена <math>\gamma</math>-цепи для IL2 (CD132) у пациента и его матери.                  Определение аденозиндезаминазы в эритроцитах и лимфоцитах.                  Определение экспрессии ZAP-70 в CD3+, CD4+CD8+ лимфоцитах.                  Анализ состава микробиоты кишечника.</p>
7	D82.0 Синдром Вискотта – Олдрича	Районный	<p>Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола</p>	<p>Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты.                  УЗИ ОБП, ОМТ, ЛУ</p>
		Областной	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.                  Определение сывороточных IgA, IgM, IgG, IgE в крови.                  Стандартная иммунограмма.                  Определение диаметра и соотношения тромбоцитов по шкале методом иммерсионной микроскопии (при необходимости).                  Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени.                  Определение титра изогемагглютининов</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.                  Дополнительное иммунологическое обследование.                  КТ ОГК</p>
		Республиканский	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.                  Иммунологическое обследование: определение экспрессии WASP (белка синдрома Вискотта – Олдрича).                  Определение мутации в гене WAS.                  HLA-генотипирование</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.                  Определение TREC, KREC.                  Определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям.                  Определение цитотоксичности естественных киллеров (NK-клеток).                  Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру.                  Анализ состава микробиоты кишечника</p>



8	G11.3 Мозжечковая атаксия с нарушением репарации ДНК (синдром атаксии-телеангиэктазии, синдром Луи-Барр)	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты. УЗИ ОБП, тимуса, ЛУ. Копрологическое исследование
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgA, IgM, IgG, IgE в крови. Стандартная иммунограмма. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени. Определение титра изогемагглютининов. Определение альфа-фетопротеина. МРТ головного мозга. Гемостазиограмма	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Дополнительное иммунологическое обследование
		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение уровня альфа-фетопротеина. Цитогенетическое исследование для выявления хромосомной нестабильности. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение TREC, KREC. Определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии. Анализ состава микробиоты кишечника
9	Q87.8 Другие уточненные синдромы врожденных аномалий, не классифицированные в других рубриках (синдром Ниймегена; синдром Блума, ICF1, 2, 3, 4 типов)	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты. УЗИ ОБП, ОМТ, ЛУ
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgA, IgM, IgG, IgE в крови. Стандартная иммунограмма. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Дополнительное иммунологическое обследование

			В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени	
		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Иммунологическое обследование: определение уровня тимических мигрантов. Определение TREC, KREC. Цитогенетическое исследования на хромосомную нестабильность. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру. HLA-генотипирование	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии. Определение уровня регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям. Анализ состава микробиоты кишечника
10	D82.1 Синдром Ди Георга; D82.8 Иммунодефицит, связанный с другими уточненными значительными дефектами (CHARGE-синдром; мутация FOXP1)	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола. РОГК. УЗИ тимуса	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала. УЗИ ОБП, ОМТ, ЛУ. ЭКГ
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови. Стандартная иммунограмма. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени. Исследование уровня гормонов щитовидной железы. Определение уровня паратгормона	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Дополнительное иммунологическое обследование
		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Иммунологическое обследование: определение уровня тимических мигрантов. Определение TREC, KREC. Выявление del22q11.2 методом FISH	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного

				секвенирования по Сэнгеру. Анализ состава микробиоты кишечника
11	D82.4 Синдром гипериммуноглобулина E [IgE] (Job-синдром; Comel-Netherton-синдром; CARD11; ZNF341; IL6R)	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола. РОГК. Определение титра изогемагглютининов	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты. УЗИ ОБП, ОМТ, ЛУ
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgA, IgM, IgG, IgE в крови. Стандартная иммунограмма. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени. Определение титра изогемагглютининов	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-M2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-β2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА. Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG. Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, α1-антитрипсина. Дополнительное иммунологическое обследование. КТ ОГК. Анализ состава микробиоты кишечника
		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Иммунологическое обследование: определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии. Определение ТREC, KREC. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру. HLA-генотипирование. Анализ состава микробиоты кишечника
12	D82.8 Иммунодефицит, связанный с другими уточненными значительными дефектами (X-сцепленный синдром иммунодисрегуляции; полиэндокринопатии и энтеропатии (IPEX-синдром))	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала. Копрологическое исследование. УЗИ ОБП, ОМТ, ЛУ
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.

			<p>Определение сывороточных IgA, IgM, IgG, IgE в крови. Стандартная иммунограмма. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени. Определение титра изогемагглютининов</p>	<p>Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-М2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-β2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА. Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG. Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, α1-антитрипсина. Дополнительное иммунологическое обследование</p>
		Республиканский	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Иммунологическое обследование: определение регуляторных Т-лимфоцитов. Определение TREC, KREC. Мутационный анализ гена FoxP3. HLA-генотипирование</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии. Определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру. Анализ состава микробиоты кишечника</p>
13	<p>D76 Другие уточненные заболевания с вовлечением лимфоретикулярной ткани и ретикулогистиоцитарной системы (семейные гемофагоцитарные лимфогистиоцитозы; семейные гемофагоцитарные лимфогистиоцитозы с гипопигментацией: синдром Чедиака – Хигаси, синдром Грисцелли тип 2, синдром Германского – Пудлака типы 2, 10): D76.1 Гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз; D76.3 Другие гистиоцитозные синдромы</p>	<p>Районный</p>	<p>Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола. УЗИ ОБП</p>	<p>Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота. УЗИ ОМТ, ЛУ. Гемостазиограмма и агрегатограмма</p>
		Областной	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови. Стандартная иммунограмма. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени.</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-М2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-β2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА.</p>

			<p>Определение титра изогемагглютининов.                  Определение уровня триглицеридов.                  Определение уровня фибриногена</p>	<p>Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG.                  Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, <math>\alpha</math>1-антитрипсина.                  Кал на скрытую кровь.                  Консультация врача-фтизиатра.                  Дополнительное иммунологическое обследование.                  КТ ОГК</p>
		Республиканский	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.                  Иммунологическое обследование: определение активности НК-клеток; определение экспрессии перфоринов и гранзимов в клетках периферической крови методом проточной цитофлуориметрии.                  HLA-генотипирование.                  Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.                  Определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям.                  Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии.                  Определение TREC, KREC.                  Анализ состава микробиоты кишечника</p>
14	E31.0 Аутоиммунная полигландулярная недостаточность (AIRE – аутоиммунный полигландулярный синдром)	Районный	<p>Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола УЗИ ОБП, ЛУ</p>	<p>Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты.                  УЗИ ОМТ.                  ЭКГ.                  Гемостазиограмма и агрегатограмма.                  Копрологическое исследование</p>
		Областной	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.                  Определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови.                  Стандартная иммунограмма.                  Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени.                  Определение изогемагглютининов.                  Определение гормонов щитовидной железы, паратгормона</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.                  Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-M2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-<math>\beta</math>2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА.                  Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG.</p>

				<p>Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, <math>\alpha</math>1-антитрипсина.</p> <p>Дополнительное иммунологическое обследование.</p> <p>КТ ОГК</p>
		Республиканский	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.</p> <p>Иммунологическое обследование: определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям.</p> <p>Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.</p> <p>Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии.</p> <p>Определение TREC, KREC.</p> <p>Анализ состава микробиоты кишечника</p>
15	D82.8 Иммунодефицит, связанный с другими уточненными значительными дефектами (синдром активации фосфоинозитид 3-киназы $\delta$ (PI(3) K) (activated phosphoinositide 3-kinase $\delta$ (APDS)))	Районный	<p>Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола.</p> <p>РОГК.</p> <p>УЗИ ОБП, ЛУ.</p> <p>Копрологическое исследование</p>	<p>Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты.</p> <p>УЗИ ОМТ.</p> <p>ЭКГ</p>
		Областной	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.</p> <p>Определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови.</p> <p>Стандартная иммунограмма.</p> <p>Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени.</p> <p>Определение титра изогемагглютининов</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.</p> <p>Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-M2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-<math>\beta</math>2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА.</p> <p>Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG.</p> <p>Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, <math>\alpha</math>1-антитрипсина.</p> <p>Дополнительное иммунологическое обследование.</p> <p>КТ ОГК</p>

		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру. HLA-генотипирование	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии. Определение TREC, KREC. Анализ состава микробиоты кишечника
16	D82.8 Иммунодефицит, связанный с другими уточненными значительными дефектами (иммунная дисрегуляция с колитом: дефекты IL-10, NFAT5; аутоиммунный лимфопролиферативный синдром: АЛПС-FAS, АЛПС-FAS-L, АЛПС-CASP8, АЛПС-CASP10; восприимчивость к ВЭБ и лимфопролиферативным состояниям: XLPI, XLPII; дефекты регуляторных Т-лимфоцитов: дефект CTLA4, дефект CD25, LRBA, STAT3 GOF)	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола. РОГК. УЗИ ОБП, ЛУ	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты. УЗИ ОМТ. ЭКГ. Гемостазиограмма. Копрологическое исследование. Определение суточной протеинурии (альбуминурии)
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сыровоточных IgA, IgM, IgG в крови. Стандартная иммунограмма. Проба Кумбса. Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-M2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-β2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG. Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, α1-антитрипсина. Определение титра изогемагглютининов. КТ ОГК
		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Иммунологическое обследование: определение уровня дважды негативных Т-лимфоцитов.	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Иммунологическое обследование: FAS зависимый апоптоз; определение уровня тимических мигрантов,

			Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования «следующего» поколения (NGS) и методом стандартного исследования по Сэнгеру. HLA-генотипирование	регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии. Определение TREC, KREC. Анализ состава микробиоты кишечника
17	D89.8 Другие уточненные нарушения с вовлечением иммунного механизма, не классифицированные в других рубриках (хроническая гранулематозная болезнь X-сцепленная и аутосомно-рецессивная с другими нарушениями с вовлечением иммунного механизма, не классифицированными в других рубриках)	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола. УЗИ ОБП, ЛУ	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты. УЗИ ОМТ. ЭКГ. Определение суточной протеинурии (альбуминурии). РОГК. Гемостазиограмма. Копрологическое исследование
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови. Стандартная иммунограмма. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени. Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG. Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, $\alpha$ 1-антитрипсина	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-M2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти- $\beta$ 2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА. Определение маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG. КТ ОГК
		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Иммунологическое обследование: определение степени свечения гидрородамина-123 в нейтрофилах после восстановления дигидрородамина 123 свободными радикалами NADPH-оксидазы («кислородный взрыв»). Консультация врача-фтизиатра. Молекулярно-генетическое исследование методом	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии. Анализ состава микробиоты кишечника



			секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру. HLA-генотипирование	
18	D70 Агранулоцитоз (тяжелая врожденная нейтропения – ELANE (аутосомно-доминантная); болезнь Костмана – HAX1 (аутосомно-рецессивная); X-сцепленная нейтропения/миелодисплазия – WAS GOF; синдром Кохен; дефекты рецептора G-CSF; другие врожденные синдромы, ассоциированные с нейтропенией)	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала. УЗИ ОБП, ОМТ, ЛУ. Копрологическое исследование. РОГК. Определение суточной протеинурии (альбуминурии)
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови. Стандартная иммунограмма. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени	Аналогично диагностике, проводимой в районных ОЗ. Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, $\alpha$ 1-антитрипсина. КТ ОГК
		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования «следующего» поколения (NGS) и методом стандартного исследования по Сэнгеру. HLA-генотипирование	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение TREC, KREC. Определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям. Анализ состава микробиоты кишечника
19	D72.8 Другие уточненные нарушения белых кровяных клеток (дефекты адгезии лейкоцитов 1, 2, 3)	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола РОГК. УЗИ ОБП, ЛУ	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала. УЗИ ОМТ. Копрологическое исследование
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови. Стандартная иммунограмма. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение титра изогемагглютининов. Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, $\alpha$ 1-антитрипсина.

			В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени	Дополнительное иммунологическое обследование. КТ ОГК
		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии: CD18, CD11c/CD11a/CD11b, CD15. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру. HLA-генотипирование	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение TREC, KREC. Определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям. Анализ состава микробиоты кишечника
20	D84.8 Другие уточненные иммунодефицитные нарушения (дефекты врожденного иммунитета: Менделевская восприимчивость к микобактериальным заболеваниям; WHIM-синдром; предрасположенность к тяжелым вирусным инфекциям; энцефалиты, вызванные ВПГ)	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола. РОГК. УЗИ ОБП, ЛУ	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты. УЗИ ОМТ. ЭКГ. Копрологическое исследование
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgA, IgM, IgG в крови. Стандартная иммунограмма. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени. Определение титра изогемагглютининов	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, $\alpha$ 1-антитрипсина. КТ ОГК
		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии. Определение TREC, KREC.

				Определение CD 119 на моноцитах. Анализ состава микробиоты кишечника
21	D84.1 Дефект в системе комплемента (дефицит C1-ингибитора эстеразы (НАО), другие установленные дефекты системы комплемента)	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола	УЗИ ОБП, ОМТ, ЛУ. ЭКГ. Копрологическое исследование
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgA, IgM, IgG, IgE в крови. Определение общей гемолитической способности комплемента (CH50). Стандартная иммунограмма	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Гемостазиограмма
		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение содержания C3, C4 компонентов системы комплемента, ингибитора C1-эстеразы. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Анализ состава микробиоты кишечника

Приложение 4  
к клиническому протоколу  
«Диагностика и лечение пациентов  
с первичными иммунодефицитами  
(детское население)»

### Алгоритм диагностики ПИД при оказании медицинской помощи в стационарных условиях

№ п/п	Наименование нозологических форм заболеваний (шифры по МКБ-10)	Уровень ОЗ	Диагностические исследования	
			Обязательные	Дополнительные
1	D80.0 Наследственная гипогаммаглобулинемия (X-сцепленная агаммаглобулинемия типа Брутона; аутосомно-рецессивная агаммаглобулинемия); D80.1 Несемейная гипогаммаглобулинемия	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола. УЗИ ОБП, ЛУ. РОГК, КТ ОГК. Определение суточной протеинурии (альбуминурии)	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота. ЭКГ. Копрологическое исследование. УЗИ ОМТ
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgG, IgA, IgM в крови. Стандартная иммунограмма.	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG,

			<p>Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени.</p> <p>Определение титра изогемагглютининов</p>	<p>маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-M2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-β2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА.</p> <p>Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG.</p> <p>Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, α1-антитрипсина.</p> <p>Консультация врача-фтизиатра.</p> <p>Дополнительное иммунологическое обследование</p>
		Республиканский	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.</p> <p>Определение ТREC, KREC.</p> <p>Определение уровня тимических мигрантов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти.</p> <p>Выявление мутаций в гене ВТК</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.</p> <p>Определение уровня регуляторных В-лимфоцитов, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям.</p> <p>Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии.</p> <p>Диагностическая биопсия тканей с последующим гистологическим и иммуногистохимическим исследованием.</p> <p>Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру.</p> <p>Анализ состава микробиоты кишечника</p>
2	<p>D83.0 Общий переменный иммунодефицит с преобладающими отклонениями в количестве и функциональной активности В-клеток;</p> <p>D83.2 Общий переменный иммунодефицит с аутоантителами к В- или Т-клеткам;</p> <p>D83.8 Другие общие переменные иммунодефициты;</p> <p>D83.9 Общий переменный иммунодефицит неуточненный</p>	<p>Районный</p>	<p>Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола.</p> <p>Определение суточной протеинурии (альбуминурии)</p>	<p>Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота.</p> <p>РОГК, КТ ОГК.</p> <p>УЗИ ОБП, ОМТ, ЛУ.</p> <p>ЭКГ.</p> <p>Копрологическое исследование</p>
		Областной	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.</p> <p>Определение сывороточных IgG, IgA, IgM в крови.</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.</p> <p>Определение маркеров аутоиммунных</p>

			<p>Стандартная иммунограмма.                  Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени.                  Определение титра изогемагглютининов</p>	<p>заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-М2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-β2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА.                  Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG.                  Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, α1-антитрипсина</p>
		Республиканский	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.                  Определение ТREC, KREC.                  Определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов.                  Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.                  Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии.                  Определение дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям.                  Диагностическая биопсия органов и тканей с последующим гистологическим и иммуногистохимическим исследованием.                  Морфологическое и иммунофенотипическое исследование аспирата костного мозга.                  Анализ состава микробиоты кишечника</p>
3	D80.5 Иммунодефицит с повышенным содержанием иммуноглобулина М [IgM] (гипер IgM-синдромы)	Районный	<p>Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола.                  РОГК, КТ ОГК.                  УЗИ ОБП, ЛУ.                  Определение суточной протеинурии (альбуминурии)</p>	<p>Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота.                  УЗИ ОМТ.                  Копрологическое исследование</p>
		Областной	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.                  Определение сывороточных IgG, IgA, IgM в крови.                  Стандартная иммунограмма.                  Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени.                  Определение титра изогемагглютининов</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.                  Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-М2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-β2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА.                  Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG.</p>

				<p>Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, <math>\alpha</math>1-антитрипсина.</p> <p>Исследование кала на скрытую кровь</p>
		Республиканский	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.</p> <p>Определение уровня тимических мигрантов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов.</p> <p>Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру.</p> <p>HLA-генотипирование</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.</p> <p>Определение уровня регуляторных В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям.</p> <p>Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии.</p> <p>Определение TREC, KREC.</p> <p>Диагностическая биопсия органов и тканей с последующим гистологическим и иммуногистохимическим исследованием.</p> <p>Морфологическое и иммунофенотипическое исследование аспирата костного мозга.</p> <p>Анализ состава микробиоты кишечника</p>
4	D80.2 Избирательный дефицит иммуноглобулина А [IgA]	Районный	<p>Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола.</p> <p>Определение титра изогемагглютининов</p>	<p>Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота.</p> <p>УЗИ ОБП, ОМТ, ЛУ.</p> <p>ЭКГ.</p> <p>Определение суточной протеинурии (альбуминурии).</p> <p>Копрологическое исследование</p>
		Областной	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.</p> <p>Определение сывороточных IgG, IgA, IgM в крови, при наличии атопии – IgE общих.</p> <p>Определение специфического IgE при клинических и (или) лабораторных признаках атопии.</p> <p>Определение секреторного IgA в кале и слюне.</p> <p>Стандартная иммунограмма.</p> <p>Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени.</p> <p>Определение титра изогемагглютининов</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.</p> <p>Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-M2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-<math>\beta</math>2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА.</p> <p>Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG.</p> <p>Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального</p>

				кальпротектина, $\alpha$ 1-антитрипсина. Дополнительное иммунологическое обследование. КТ ОГК
		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Иммунологическое обследование: определение уровня тимических мигрантов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение уровня регуляторных В-лимфоцитов, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии. Определение TREC, KREC. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру. Анализ состава микробиоты кишечника
5	D80.3 Избирательный дефицит подклассов иммуноглобулина G [IgG]	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола. Определение суточной протеинурии (альбуминурии). УЗИ ОБП	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота. ЭКГ. РОГК. УЗИ ОМТ, ЛУ. Копрологическое исследование
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgG, IgA, IgM в крови. Стандартная иммунограмма. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени. Определение титра изогемагглютининов	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-М2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти- $\beta$ 2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА. Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG. Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, $\alpha$ 1-антитрипсина. КТ ОГК

		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение подклассов IgG	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии. Определение TREC, KREC. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру. Анализ состава микробиоты кишечника
6	D81.0 Тяжелый комбинированный иммунодефицит с ретикулярным дисгенезом; D81.1 Тяжелый комбинированный иммунодефицит с низким содержанием Т- и В-клеток; D81.2 Тяжелый комбинированный иммунодефицит с низким или нормальным содержанием В-клеток; D81.3 Дефицит аденозиндезаминазы (дефицит ADA); D81.6 Дефицит молекул класса I главного комплекса гистосовместимости; D81.7 Дефицит молекул класса II главного комплекса гистосовместимости; D81.8 Другие комбинированные иммунодефициты; D81.9 Комбинированный иммунодефицит неуточненный	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола. РОГК, КТ ОГК. Определение суточной протеинурии (альбуминурии)	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота. УЗИ ОБП, тимуса, ЛУ. Копрологическое исследование
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgG, IgA, IgM, IgE в крови. Стандартная иммунограмма. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени. Определение титра изогемагглютининов	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-M2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-β2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА. Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG. Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, α1-антитрипсина
		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям.



			<p>В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов.                  Определение TREC, KREC.                  Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру.                  HLA-генотипирование</p>	<p>Определение пролиферации лимфоцитов под действием митогенов (фитогемагглютининов, конканавалина).                  Определение продукта гена <math>\gamma</math>-цепи для IL2 (CD132) у пациента и его матери.                  Определение аденозиндезаминазы (ADA) в эритроцитах и лимфоцитах.                  Определение экспрессии ZAP-70 в CD3+, CD4+CD8+ лимфоцитах.                  Диагностическая биопсия органов и тканей с последующим гистологическим и иммуногистохимическим исследованием.                  Морфологическое исследование аспирата костного мозга.                  Анализ состава микробиоты кишечника</p>
7	D82.0 Синдром Вискотта – Олдрича	Районный	<p>Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола</p>	<p>Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота.                  УЗИ ОБП, ОМТ, ЛУ</p>
		Областной	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.                  Определение сывороточных IgG, IgA, IgM, IgE в крови.                  Стандартная иммунограмма.                  Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени.                  Определение титра изогемагглютининов</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.                  Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, <math>\alpha</math>1-антитрипсина.                  Исследование кала на скрытую кровь.                  Консультация врача-фтизиатра.                  КТ ОГК                  Определение диаметра и соотношения тромбоцитов по шкале методом иммерсионной микроскопии</p>
		Республиканский	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.                  Определение экспрессии WASP (белка синдрома Вискотта – Олдрича).                  Определение мутации в гене WAS.                  HLA-генотипирование</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.                  Определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям.                  Определение цитотоксичности естественных киллеров (NK-клеток).</p>

				<p>Определение TREC, KREC.                  Диагностическая биопсия органов и тканей с последующим гистологическим и иммуногистохимическим исследованием.                  Морфологическое исследование аспирата костного мозга.                  Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру.                  Анализ состава микробиоты кишечника</p>
8	G11.3 Мозжечковая атаксия с нарушением репарации ДНК (синдром атаксии-телеангиэктазии, синдром Луи-Барр)	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола	<p>Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота.                  УЗИ ОБП, тимуса, ЛУ.                  Копрологическое исследование.                  Определение суточной протеинурии (альбуминурии)</p>
		Областной	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.                  Определение сывороточных IgG, IgA, IgM в крови.                  Стандартная иммунограмма.                  Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени.                  Определение титра изогемагглютининов.                  Определение альфа-фетопротеина</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.                  КТ ОГК</p>
		Республиканский	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.                  Цитогенетическое исследование для выявления хромосомной нестабильности.                  Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.                  Определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям.                  Диагностическая биопсия органов и тканей с последующим гистологическим и иммуногистохимическим исследованием.                  Анализ состава микробиоты кишечника</p>

9	Q87.8 Другие уточненные синдромы врожденных аномалий, не классифицированные в других рубриках (синдром Ниймегена; синдром Блума, ICF 1, 2, 3, 4)	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота. УЗИ ОБП, ОМТ, ЛУ
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgG, IgA, IgM в крови. Стандартная иммунограмма. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени. Определение титра изогемагглютининов. Консультации врачей-специалистов по профилю сопутствующей патологии	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня
		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение ТREC, KREC. Определение уровня тимических мигрантов. Цитогенетическое исследование на хромосомную нестабильность. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру. HLA-генотипирование	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение уровня регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии. Диагностическая биопсия органов и тканей с последующим гистологическим и иммуногистохимическим исследованием. Морфологическое исследование аспирата костного мозга. Анализ состава микробиоты кишечника.
10	D82.1 Синдром Ди Георга; D82.8 Иммунодефицит, связанный с другими уточненными значительными дефектами (CHARGE-синдром; мутация FOXN1)	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола. УЗИ ОБП, тимуса	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота. УЗИ ОМТ, ЛУ, сердца
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgG, IgA, IgM в крови. Стандартная иммунограмма.	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение титра изогемагглютининов

			<p>Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени. Определение уровня гормонов щитовидной железы. Определение паратгормона</p>	
		Республиканский	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение уровня тимических мигрантов. Определение TREC, KREC. Выявление del 22q11.2 методом FISH</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение уровня регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии. Диагностическая биопсия органов и тканей с последующим гистологическим и иммуногистохимическим исследованием. Морфологическое исследование аспирата костного мозга. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру. Анализ состава микробиоты кишечника</p>
11	D82.4 Синдром гипериммуноглобулина Е [IgE] (Job-синдром; Comel-Netherton-синдром; CARD11; ZNF341; IL6R)	Районный	<p>Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола. РОГК, КТ ОГК</p>	<p>Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота. УЗИ ОБП, ОМТ, ЛУ</p>
		Областной	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgG, IgA, IgM, IgE в крови. Стандартная иммунограмма. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени. Определение титра изогемагглютининов</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-М2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-β2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА. Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG</p>

				классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG. Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, $\alpha$ 1-антитрипсина. КТ ОГК
		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям. Определение TREC, KREC. Диагностическая биопсия органов и тканей с последующим гистологическим и иммуногистохимическим исследованием. Морфологическое исследование аспирата костного мозга. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру. HLA-генотипирование. Анализ состава микробиоты кишечника
12	D82.8 Иммунодефицит, связанный с другими уточненными значительными дефектами (X-сцепленный синдром иммунодисрегуляции; полиэндокринопатии и энтеропатии (IPEX-синдром)	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота. УЗИ ОБП, ОМТ, ЛУ
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgG, IgA, IgM в крови. Стандартная иммунограмма. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени. Определение титра изогемагглютининов	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-M2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти- $\beta$ 2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА. Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG. Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, $\alpha$ 1-антитрипсина
		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.

			<p>Определение TREC, KREC.                  Определение уровня регуляторных Т-лимфоцитов.                  Мутационный анализ гена FoxP3.                  HLA-генотипирование</p>	<p>Определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям.                  Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии.                  Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру.                  Анализ состава микробиоты кишечника</p>
13	<p>D76 Другие уточненные заболевания с вовлечением лимфоретикулярной ткани и ретикулогистиоцитарной системы (семейные гемофагоцитарные лимфогистиоцитозы; семейные гемофагоцитарные лимфогистиоцитозы с гипопигментацией: синдром Чедиака – Хигаси, синдром Грисцелли тип 2, синдром Германского – Пудлака типы 2, 10):                  D76.1 Гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз;                  D76.3 Другие гистиоцитозные синдромы</p>	Районный	<p>Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола.                  УЗИ ОБП</p>	<p>Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота.                  УЗИ ОМТ, ЛУ.                  Гемостазиограмма, агрегатограмма</p>
		Областной	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.                  Определение сывороточных IgG, IgA, IgM в крови.                  Стандартная иммунограмма.                  Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени.                  Определение титра изомагглутининов.                  Определение уровня фибриногена.                  Определение уровня триглицеридов</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.                  Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-M2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-β2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА.                  Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG.                  Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, α1-антитрипсина.                  Гемостазиограмма</p>
		Республиканский	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.                  Определение активности NK-клеток.                  Определение экспрессии перфорина и гранзимов в клетках периферической крови методом проточной цитометрии.                  Определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.                  Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии, дополнительные субпопуляции по показаниям.                  Определение TREC, KREC.                  Проба Кумбса.                  Исследование ликвора (макро- и микроскопия,</p>

			и непереклоченных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов. Исследование аспирата костного мозга. Диагностическая биопсия органов и тканей с последующим морфологическим, гистологическим и иммуногистохимическим исследованием. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру. HLA-генотипирование	биохимическое исследование, бактериологическое и цитологическое исследования). Анализ состава микробиоты кишечника
14	E31.0 Аутоиммунная полигландулярная недостаточность (AIRE – аутоиммунный полигландулярный синдром)	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола. УЗИ ОБП, ЛУ	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота. УЗИ ОМГ
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgG, IgA, IgM в крови. Стандартная иммунограмма. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени. Определение изогемагглютининов. Определение гормонов щитовидной железы, паратгормона, кортизола	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-М2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-β2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА. Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG. Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, α1-антитрипсина
		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереклоченных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям. Определение TREC, KREC. Диагностическая биопсия органов и тканей с последующим гистологическим и иммуногистохимическим исследованием. Анализ состава микробиоты кишечника

15	D82.8 Иммунодефицит, связанный с другими уточненными значительными дефектами (синдром активации фосфоинозитид 3-киназы $\delta$ (PI(3) K) (activated phosphoinositide 3-kinase $\delta$ (APDS)	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола. РОГК, КТ ОГК. УЗИ ОБП, ЛУ. Копрологическое исследование	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота. УЗИ ОМТ
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgG, IgA, IgM в крови. Стандартная иммунограмма. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени. Определение титра изогемагглютининов	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-M2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти- $\beta$ 2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА. Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG. Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, $\alpha$ 1-антитрипсина
		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру. HLA-генотипирование	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение уровня тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дважды негативных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии. Определение ТREC, КREC. Диагностическая биопсия органов и тканей с последующим гистологическим и иммуногистохимическим исследованием. Морфологическое исследование аспирата костного мозга. Анализ состава микробиоты кишечника
16	D82.8 Иммунодефицит, связанный с другими уточненными значительными дефектами	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола.	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи,



	(иммунная дисрегуляция с колитом: дефекты IL-10, NFAT5; аутоиммунный лимфопролиферативный синдром: АЛПС-FAS, АЛПС-FAS-L, АЛПС-CASP8, АЛПС-CASP10; восприимчивость к ВЭБ и лимфопролиферативным состояниям: XLPI, XLPII; дефекты регуляторных Т-лимфоцитов: дефект CTLA4, дефект CD25, LRBA, STAT3 GOF)		РОГК, КТ ОГК. УЗИ ОБП, ЛУ	кала, мокроты, плеврального выпота. УЗИ ОМТ. Гемостазиограмма, агрегатограмма. Проба Кумбса. Копрологическое исследование
	Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgG, IgA, IgM в крови. Стандартная иммунограмма. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени. Определение титра изогемагглютининов. Определение уровня В12. Проба Кумбса. Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-M2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-β2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG; маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG. Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, α1-антитрипсина. Исследование кала на скрытую кровь. Консультация врача-фтизиатра. КТ ОГК	
	Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение уровня дважды негативных Т-лимфоцитов, тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру. HLA-генотипирование	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям. FAS-зависимый апоптоз. Определение TREC, KREC. Диагностическая биопсия органов и тканей с последующим гистологическим и иммуногистохимическим исследованием. Морфологическое исследование аспирата костного мозга. Анализ состава микробиоты кишечника	
17	D89.8 Другие уточненные нарушения с вовлечением иммунного механизма, НКДР (хроническая гранулематозная болезнь Х-сцепленная и аутосомно-рецессивная с другими нарушениями с вовлечением иммунного механизма, не классифицированными в других рубриках)	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола. РОГК, КТ ОГК. УЗИ ОГП, ЛУ	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота. УЗИ ОМТ. Копрологическое исследование
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.

			<p>Определение сывороточных IgG, IgA, IgM в крови. Стандартная иммунограмма.</p> <p>Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени.</p> <p>Определение титра изогемагглютининов.</p> <p>Определение маркеров болезни Крона: ASCA классов IgA и IgG.</p> <p>Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, <math>\alpha</math>1-антитрипсина</p>	<p>Определение маркеров аутоиммунных заболеваний: АНА, МПО, анти-дсДНК IgG, маркеров аутоиммунных гепатитов: АМА-M2, анти-LKM-1; маркеров АФС: анти-<math>\beta</math>2-ГП классов IgM и IgG, АКЛ классов IgM и IgG, определение ВА.</p> <p>Определение маркеров целиакии: anti-DPG классов IgA и IgG, anti-tTg классов IgA и IgG</p>
		Республиканский	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.</p> <p>Определение степени свечения гидрородамина-123 в нейтрофилах после восстановления дигидрородамина 123 свободными радикалами NADPH-оксидазы («кислородный взрыв»).</p> <p>Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру. HLA-генотипирование</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.</p> <p>Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям. Диагностическая биопсия органов и тканей с последующим гистологическим и иммуногистохимическим исследованием. Морфологическое исследование аспирата костного мозга.</p> <p>Анализ состава микробиоты кишечника</p>
18	<p>D70 Агранулоцитоз (тяжелая врожденная нейтропения – ELANE (аутосомно-доминантная); болезнь Костмана – HAX1 (аутосомно-рецессивная); X-сцепленная нейтропения/миелодисплазия – WAS GOF; синдром Кохен; дефекты рецептора G-CSF; другие врожденные синдромы, ассоциированные с нейтропенией)</p>	Районный	<p>Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола. РОГК, КТ ОГК. УЗИ ОБП, ЛУ</p>	<p>Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота. УЗИ ОМТ. Копрологическое исследование</p>
		Областной	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.</p> <p>Определение сывороточных IgG, IgA, IgM в крови. Стандартная иммунограмма.</p> <p>Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени. Исследование аспирата костного мозга</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня.</p> <p>Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, <math>\alpha</math>1-антитрипсина</p>
		Республиканский	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.</p> <p>Морфологическое исследование аспирата костного мозга.</p> <p>Исследование аспирата костного мозга с тестами</p>	<p>Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня.</p> <p>Определение TREC, KREC.</p> <p>Определение уровня дважды негативных Т-лимфоцитов, тимических мигрантов,</p>

			на колониеобразующую способность предшественников гемопоэза (определение колониеобразующей единицы гранулоцитарно-моноцитарной, далее – КОЕ-ГМ, в среде без и с ростовыми факторами). Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру. HLA-генотипирование	регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям. Диагностическая биопсия органов и тканей с последующим гистологическим и иммуногистохимическим исследованием. Анализ состава микробиоты кишечника
19	D72.8 Другие уточненные нарушения белых кровяных клеток (дефекты адгезии лейкоцитов 1, 2, 3)	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола. РОГК, КТ ОГК. УЗИ ОБП, ЛУ	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота. УЗИ ОМТ. Копрологическое исследование
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgG, IgA, IgM в крови. Стандартная иммунограмма. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение титра изогемагглютининов. Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, $\alpha$ 1-антитрипсина
		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии: CD18, CD11c/CD11a/CD11b, CD15. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру. HLA-генотипирование	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение уровня дважды негативных Т-лимфоцитов, тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям. Определение TREC, KREC. Диагностическая биопсия органов и тканей с последующим гистологическим и иммуногистохимическим исследованием. Морфологическое исследование аспирата костного мозга. Анализ состава микробиоты кишечника.
20	D84.8 Другие уточненные иммунодефицитные нарушения (дефекты врожденного иммунитета: Менделевская восприимчивость к микобактериальным заболеваниям;	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола. РОГК, КТ ОГК. УЗИ ОБП, ЛУ	Бактериологическое исследование стерильных и нестерильных сред организма: крови, мочи, кала, мокроты, плеврального выпота. УЗИ ОМТ. Копрологическое исследование

	WHIM-синдром; предрасположенность к тяжелым вирусным инфекциям; энцефалиты, вызванные ВПГ)	Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgG, IgA, IgM в крови. Стандартная иммунограмма. Вирусологическое обследование: выявление ДНК ВЭБ, ЦМВ, ВИЧ, ВПГ 1-го и 2-го типа, парвовируса В19, вирусов гепатитов В и С методом ПЦР в реальном времени. Определение титра изогемагглютининов	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Диагностика воспалительных заболеваний кишечника: определение фекального кальпротектина, $\alpha$ 1-антитрипсина
		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение уровня дважды негативных Т-лимфоцитов, тимических мигрантов, регуляторных В-лимфоцитов, переключенных и непереключенных В-клеток памяти, функционально незрелых В-лимфоцитов, регуляторных Т-лимфоцитов, дополнительные субпопуляции по медицинским показаниям. Определение маркеров адгезии на нейтрофилах методом проточной цитометрии. Определение TREC, KREC. Диагностическая биопсия органов и тканей с последующим гистологическим и иммуногистохимическим исследованием. Анализ состава микробиоты кишечника.
21	D84.1 Дефект в системе комплемента (дефицит C1-ингибитора эстеразы (НАО), другие установленные дефекты системы комплемента)	Районный	Диагностические исследования, указанные в пункте 15 настоящего клинического протокола	УЗИ ОБП, ОМТ, ЛУ. ЭКГ. Гемостазиограмма
		Областной	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Определение сывороточных IgG, IgA, IgM, IgE в крови. Определение общей гемолитической способности комплемента (СН 50). Стандартная иммунограмма. Консультации врачей-специалистов по профилю сопутствующей патологии	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ районного уровня. Гемостазиограмма
		Республиканский	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Определение содержания компонентов системы комплемента C3, C4, ингибитора C1-эстеразы. Молекулярно-генетическое исследование методом секвенирования нового поколения (NGS) и (или) методом капиллярного секвенирования по Сэнгеру	Аналогично диагностике, выполняемой в ОЗ областного уровня. Дополнительные субпопуляции лейкоцитов методом проточной цитометрии. Анализ состава микробиоты кишечника

Приложение 5  
к клиническому протоколу  
«Диагностика и лечение пациентов  
с первичными иммунодефицитами  
(детское население)»

**Алгоритм лечения пациентов с ПИД при оказании медицинской помощи в амбулаторных условиях**

№ п/п	Наименование нозологических форм заболеваний (шифр по МКБ-10)	Лечение
1	D80.0 Наследственная гипогаммаглобулинемия; D80.1 Несемейная гипогаммаглобулинемия; D80.5 Иммунодефицит с повышенным содержанием иммуноглобулина М [IgM]; D83.0 Общий переменный иммунодефицит с преобладающими отклонениями в количестве и функциональной активности В-клеток; D83.2 Общий переменный иммунодефицит с аутоантителами к В- или Т-клеткам; D83.8 Другие общие переменные иммунодефициты; D83.9 Общий переменный иммунодефицит неуточненный	Заместительная терапия ПКИГ, раствор для инъекций 165 мг/мл. Доза 0,4 г/кг в месяц или 0,1 г/кг в неделю. Старт терапии – спустя одну неделю от ВВИГ после предварительного обучения законных представителей пациента технике введения в ОЗ. Контроль уровня IgG в сыворотке крови – 1 раз в 3 месяца. Целевой уровень IgG $\geq 6$ г/л. При достижении целевого уровня IgG терапия не отменяется. При уровне IgG $< 5$ г/л доза увеличивается до 0,2 г/кг в неделю
2	D82.0 Синдром Вискотта – Олдрича	Непрерывная медицинская профилактика пневмоцистной пневмонии – Сульфаметоксазол/Триметоприм (ко-тримоксазол), таблетки 400 мг + 80 мг, суспензия для приема внутрь. Для медицинской профилактики пневмоцистной пневмонии пациентам из расчета 750 мг/м <sup>2</sup> в сутки сульфаметоксазола и 150 мг/м <sup>2</sup> в сутки триметоприма, разделенных на 2 приема в сутки в течение 3 дней в неделю. Общая суточная доза не должна превышать 320 мг триметоприма и 1600 мг сульфаметоксазола. Ориентировочные рекомендации для достижения этой дозировки: при площади поверхности тела 0,53 м <sup>2</sup> – по 1/2 таблетки; 1,06 м <sup>2</sup> – по 1 таблетке каждые 12 часов. Продолжительность медицинской профилактики: стандартная доза в течение всего периода повышенного риска инфицирования. Могут применяться следующие режимы: один раз в день ежедневно в течение 7 дней или 1–2 раза в день три раза в неделю через день. При нарушениях функций почек доза зависит от величины клиренса креатинина: 15–30 мл/мин – 1/2 стандартной дозы, менее 15 мл/мин – прием не рекомендуется. Пациентам в возрасте старше 1 месяца – в дозе 5 мг/кг в сутки по триметоприму 3 дня в неделю (максимальная доза триметоприма 160 мг в сутки). Пациентам старше 12 лет – 80–160 мг в сутки по триметоприму 3 дня в неделю
3	D81.0 Тяжелый комбинированный иммунодефицит с ретикулярным дисгенезом; D81.1 Тяжелый комбинированный иммунодефицит с низким содержанием Т- и В-клеток; D81.2 Тяжелый комбинированный иммунодефицит с низким или нормальным содержанием В-клеток; D81.3 Дефицит аденозиндезаминазы;	Заместительная терапия ПКИГ, раствор для инъекций 165 мг/мл. Доза 0,4 г/кг в месяц или 0,1 г/кг в неделю. Старт терапии – спустя одну неделю ВВИГ после предварительного обучения законных представителей пациента технике введения в ОЗ. Контроль уровня IgG в сыворотке крови 1 раз в 3 месяца. Целевой уровень IgG $\geq 6$ г/л. При достижении целевого уровня IgG терапия не отменяется. При уровне IgG $< 5$ г/л доза увеличивается до 0,2 г/кг в неделю. Непрерывная медицинская профилактика пневмоцистной пневмонии –

	<p>D81.6 Дефицит молекул класса I главного комплекса гистосовместимости;  D81.7 Дефицит молекул класса II главного комплекса гистосовместимости;  D81.8 Другие комбинированные иммунодефициты;  D81.9 Комбинированный иммунодефицит неуточненный</p>	<p>Сульфаметоксазол/Триметоприм (ко-тримоксазол), таблетки 400 мг + 80 мг, суспензия для приема внутрь.  Для медицинской профилактики пневмоцистной пневмонии пациентам из расчета 750 мг/м<sup>2</sup> в сутки сульфаметоксазола и 150 мг/м<sup>2</sup> в сутки триметоприма, разделенных на 2 приема в сутки в течение 3 дней в неделю. Общая суточная доза не должна превышать 320 мг триметоприма и 1600 мг сульфаметоксазола.  Ориентировочные рекомендации для достижения этой дозировки: при площади поверхности тела 0,53 м<sup>2</sup> – по 1/2 таблетки; 1,06 м<sup>2</sup> – по 1 таблетке каждые 12 часов.  Продолжительность медицинской профилактики: стандартная доза в течение всего периода повышенного риска инфицирования. Могут применяться следующие режимы: один раз в день ежедневно в течение 7 дней или 1–2 раза в день три раза в неделю через день.  При нарушениях функций почек доза зависит от величины клиренса креатинина: 15–30 мл/мин – 1/2 стандартной дозы, менее 15 мл/мин – прием не рекомендуется.  Пациентам в возрасте старше 1 месяца – в дозе 5 мг/кг в сутки по триметоприму 3 дня в неделю (максимальная доза триметоприма 160 мг в сутки).  Пациентам старше 12 лет – 80–160 мг в сутки по триметоприму 3 дня в неделю.  Непрерывная противогрибковая профилактика – итраконазол, капсулы 100 мг, раствор для приема внутрь 10 мг/мл, доза 5 мг/кг в сутки (максимальная доза 200 мг в сутки), или вориконазол, таблетки 50 мг, 200 мг, раствор для инфузий 200 мг, пациентам с весом &lt;50 кг – 6 мг/кг в сутки (максимальная доза 300 мг в сутки), с весом &gt;50 кг – 4 мг/кг в сутки (максимальная доза 200 мг в сутки)</p>
4	<p>D82.4. Синдром гипериммуноглобулина E [IgE]</p>	<p>Непрерывная медицинская профилактика пневмоцистной пневмонии – Сульфаметоксазол/Триметоприм (ко-тримоксазол), таблетки 400 мг + 80 мг, суспензия для приема внутрь.  Для медицинской профилактики пневмоцистной пневмонии пациентам из расчета 750 мг/м<sup>2</sup> в сутки сульфаметоксазола и 150 мг/м<sup>2</sup> в сутки триметоприма, разделенных на 2 приема в сутки в течение 3 дней в неделю. Общая суточная доза не должна превышать 320 мг триметоприма и 1600 мг сульфаметоксазола.  Ориентировочные рекомендации для достижения этой дозировки: при площади поверхности тела 0,53 м<sup>2</sup> – по 1/2 таблетки; 1,06 м<sup>2</sup> – по 1 таблетке каждые 12 часов.  Продолжительность медицинской профилактики: стандартная доза в течение всего периода повышенного риска инфицирования. Могут применяться следующие режимы: один раз в день ежедневно в течение 7 дней или 1–2 раза в день три раза в неделю через день.  При нарушениях функций почек доза зависит от величины клиренса креатинина: 15–30 мл/мин – 1/2 стандартной дозы, менее 15 мл/мин – прием не рекомендуется.  Пациентам в возрасте старше 1 месяца – в дозе 5 мг/кг в сутки по триметоприму 3 дня в неделю (максимальная доза триметоприма 160 мг в сутки). Пациентам старше 12 лет – 80–160 мг в сутки по триметоприму 3 дня в неделю</p>
5	<p>D70 Агранулоцитоз (тяжелая врожденная нейтропения – ELANE (аутосомно-доминантная); болезнь Костмана – HAX1 (аутосомно-рецессивная)</p>	<p>Филграстим, раствор для инъекций (для внутривенного и подкожного введения) 300 мкг/мл (30 млн. МЕ/мл).  Для лечения пациентов с тяжелой хронической нейтропенией необходимо длительное ежедневное введение ЛП. Доза подбирается индивидуально с учетом курса лечения и абсолютного числа нейтрофилов.</p>

		<p>В редких случаях для пациентов с врожденной нейтропенией требуются дозы 100 мкг/кг в сутки.</p> <p>Непрерывная медицинская профилактика пневмоцистной пневмонии – Сульфаметоксазол/Триметоприм (ко-тримоксазол), таблетки 400 мг + 80 мг, суспензия для приема внутрь.</p> <p>Для медицинской профилактики пневмоцистной пневмонии пациентам из расчета 750 мг/м<sup>2</sup> в сутки сульфаметоксазола и 150 мг/м<sup>2</sup> в сутки триметоприма, разделенных на 2 приема в сутки в течение 3 дней в неделю. Общая суточная доза не должна превышать 320 мг триметоприма и 1600 мг сульфаметоксазола.</p> <p>Ориентировочные рекомендации для достижения этой дозировки: при площади поверхности тела 0,53 м<sup>2</sup> – по 1/2 таблетки; 1,06 м<sup>2</sup> – по 1 таблетке каждые 12 часов.</p> <p>Продолжительность медицинской профилактики: стандартная доза в течение всего периода повышенного риска инфицирования. Могут применяться следующие режимы: один раз в день ежедневно в течение 7 дней или 1–2 раза в день три раза в неделю через день.</p> <p>При нарушениях функций почек доза зависит от величины клиренса креатинина: 15–30 мл/мин – 1/2 стандартной дозы, менее 15 мл/мин – прием не рекомендуется.</p> <p>Пациентам в возрасте старше 1 месяца – в дозе 5 мг/кг в сутки по триметоприму 3 дня в неделю (максимальная доза триметоприма 160 мг в сутки). Пациентам старше 12 лет – 80–160 мг в сутки по триметоприму 3 дня в неделю</p>
6	<p>D89.8 Другие уточненные нарушения с вовлечением иммунного механизма, НКДР (хроническая гранулематозная болезнь X-сцепленная и аутосомно-рецессивная с другими нарушениями с вовлечением иммунного механизма, не классифицированными в других рубриках)</p>	<p>Непрерывная медицинская профилактика пневмоцистной пневмонии – Сульфаметоксазол/Триметоприм (ко-тримоксазол), таблетки 400 мг + 80 мг, суспензия для приема внутрь.</p> <p>Для медицинской профилактики пневмоцистной пневмонии пациентам из расчета 750 мг/м<sup>2</sup> в сутки сульфаметоксазола и 150 мг/м<sup>2</sup> в сутки триметоприма, разделенных на 2 приема в сутки в течение 3 дней в неделю. Общая суточная доза не должна превышать 320 мг триметоприма и 1600 мг сульфаметоксазола.</p> <p>Ориентировочные рекомендации для достижения этой дозировки: при площади поверхности тела 0,53 м<sup>2</sup> – по 1/2 таблетки; 1,06 м<sup>2</sup> – по 1 таблетке каждые 12 часов.</p> <p>Продолжительность медицинской профилактики: стандартная доза в течение всего периода повышенного риска инфицирования. Могут применяться следующие режимы: один раз в день ежедневно в течение 7 дней или 1–2 раза в день три раза в неделю через день.</p> <p>При нарушениях функций почек доза зависит от величины клиренса креатинина: 15–30 мл/мин – 1/2 стандартной дозы, менее 15 мл/мин – прием не рекомендуется.</p> <p>Пациентам в возрасте старше 1 месяца – в дозе 5 мг/кг в сутки по триметоприму 3 дня в неделю (максимальная доза триметоприма 160 мг в сутки).</p> <p>Пациентам старше 12 лет – 80–160 мг в сутки по триметоприму 3 дня в неделю.</p> <p>Непрерывная противогрибковая профилактика – итраконазол, капсулы 100 мг, раствор для приема внутрь 10 мг/мл, доза 5 мг/кг в сутки (максимальная доза 200 мг в сутки), или вориконазол, таблетки 50 мг, 200 мг, раствор для инфузий 200 мг, пациентам с весом &lt;50 кг – 6 мг/кг в сутки (максимальная доза 300 мг в сутки), с весом &gt;50 кг – 4 мг/кг в сутки (максимальная доза 200 мг в сутки)</p>

7	D84.1 Дефект в системе комплемента (дефицит C1-ингибитора эстеразы (НАО), другие установленные дефекты системы комплемента)	Ингибитор C1-эстеразы, лиофилизированный порошок для приготовления раствора для внутривенного введения 500 МЕ. Дозы: от 2 до 11 лет с весом <25 кг: 500 ЕД; от 2 до 11 лет с весом >25 кг: 1000 ЕД; 12 лет и старше: 1000 ЕД. Режим введения – однократно для купирования острого отека, однократно для проведения краткосрочной медицинской профилактики. Введение второй дозы – при необходимости. Для проведения долгосрочной медицинской профилактики ЛПП назначается в дозах: от 6 до 11 лет: 500 МЕ каждые 3 или 4 дня; 12 лет и старше: 1000 МЕ каждые 3 или 4 дня. Режим введения может быть установлен индивидуально
		Ингибитор плазменного калликреина Ланаделумаб, человеческое моноклональное антитело, раствор для подкожного введения 150 мг/мл. Назначается пациентам 12 лет и старше в дозе 300 мг 1 раз в 2–4 недели подкожно для проведения долгосрочной медицинской профилактики. Режим введения может быть установлен индивидуально

Приложение 6  
к клиническому протоколу  
«Диагностика и лечение пациентов  
с первичными иммунодефицитами  
(детское население)»

**ЛП, назначаемые по решению врачебного консилиума (в том числе off-label) для лечения пациентов с ПИД**

№ п/п	Наименование нозологических форм заболеваний (шифр по МКБ-10)	Медицинские показания к назначению пациентам с ПИД	ЛП, лекарственная форма, способ применения, режим дозирования, продолжительность применения
1	D76 Другие уточненные заболевания с вовлечением лимфоретикулярной ткани и ретикулогистиоцитарной системы (семейные гемофагоцитарные лимфогистиоцитозы; семейные гемофагоцитарные лимфогистиоцитозы с гипопигментацией: синдром Чедиака – Хигаси, синдром Грисцелли тип 2, синдром Германского – Пудлака типы 2, 10): D76.1 Гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз; D76.3 Другие гистиоцитозные синдромы	Лечение пациентов с семейными гемофагоцитарными лимфогистиоцитозами и другими гемофагоцитарными лимфогистиоцитозами, ассоциированными с синдромами (Чедиака – Хигаси, синдром Грисцелли тип 2, синдром Германского – Пудлака типы 2, 10)	Селективный ингибитор JAK-киназ. Руксолитиниб, таблетки по 5 мг; 15 мг; 20 мг. Рекомендуемая начальная доза – 15 мг 2 раза в сутки внутрь для пациентов с количеством тромбоцитов 100 – 200 x 10 <sup>9</sup> /л; 20 мг 2 раза в сутки для пациентов с количеством тромбоцитов >200 x 10 <sup>9</sup> /л. Максимальная рекомендуемая начальная доза у пациентов с количеством тромбоцитов 50 – 100 x 10 <sup>9</sup> /л составляет 5 мг 2 раза в сутки с последующим титрованием дозы. Доза руксолитиниба подбирается индивидуально, с учетом безопасности и эффективности проводимого лечения. Максимальная доза – 25 мг 2 раза в сутки



2	D82.8 Иммунодефицит, связанный с другими уточненными значительными дефектами (дефекты регуляторных Т-лимфоцитов: дефект STAT3 GOF)	Лечение пациентов с дефектами регуляторных Т-лимфоцитов, вызванных мутацией гена STAT3 GOF	<p>Селективный ингибитор JAK-киназ.                  Руксолитиниб, таблетки по 5 мг; 15 мг; 20 мг.                  Рекомендуемая начальная доза – 15 мг 2 раза в сутки внутрь для пациентов с количеством тромбоцитов 100 – 200 x 10<sup>9</sup> /л; 20 мг 2 раза в сутки для пациентов с количеством тромбоцитов &gt;200 x 10<sup>9</sup> /л.                  Максимальная рекомендуемая начальная доза у пациентов с количеством тромбоцитов 50 – 100 x 10<sup>9</sup> /л составляет 5 мг 2 раза в сутки с последующим титрованием дозы.                  Доза руксолитиниба подбирается индивидуально, с учетом безопасности и эффективности проводимого лечения.                  Максимальная доза – 25 мг 2 раза в сутки</p> <p>Рекомбинантное гуманизованное моноклональное антитело к человеческому рецептору интерлейкина-6 (ИЛ-6) из подкласса иммуноглобулинов IgG1.                  Тоцилизумаб, концентрат для приготовления раствора для инфузий по 80 мг, 20 мг и 400 мг во флаконе – по 4 мл, 10 мл, 20 мл.                  Рекомендуемая стартовая доза 8 мг/кг 1 раз в 4 недели внутривенно капельно, но не более 800 мг на одну инфузию</p>
3	D89.8. Другие уточненные нарушения с вовлечением иммунного механизма, не классифицированные в других рубриках (хроническая гранулематозная болезнь)	Лечение пациентов с хронической гранулематозной болезнью	<p>Фактор некроза опухоли-альфа (ФНО-альфа).                  Инфликсимаб, порошок лиофилизированный для приготовления концентрата, для приготовления раствора, для внутривенного введения (лиофилизат для приготовления раствора для инфузий), 100 мг.                  Разовая доза – 3–10 мг/кг. Частота и длительность применения устанавливаются индивидуально</p>
4	D82.8 Иммунодефицит, связанный с другими уточненными значительными дефектами (аутоиммунный лимфопролиферативный синдром: АЛПС-FAS, АЛПС-FAS-L, АЛПС-CASP8, АЛПС-CASP10)	Лечение аутоиммунных цитопений у пациентов с аутоиммунным лимфопролиферативным синдромом, вызванным мутациями генов FAS, FAS-L, CASP8, CASP10	<p>Химерные моноклональные антитела.                  Ритуксимаб, концентрат для приготовления раствора для инфузий 10 мг/мл.                  Приготовленный раствор ритуксимаба вводится внутривенно капельно через отдельный катетер. Раствор нельзя вводить внутривенно струйно или болюсно.                  Режим дозирования устанавливается индивидуально.                  Рекомендуемая стартовая доза 1 раз в неделю – 375 мг/м<sup>2</sup></p>
5	D84.8 Другие уточненные иммунодефицитные нарушения (WHIM-синдром)	Лечение пациентов с синдромом WHIM (синдром бородавок, гипогаммаглобулинемии, иммунодефицита и миелокетаксиса)	<p>Селективный обратимый антагонист CXCR4 хемокинового рецептора.                  Плериксафор, раствор для подкожного введения 20 мг/мл.</p>

			Рекомендуемая доза – 0,01 мг/кг 2 раза в сутки подкожно. Длительность терапии определяется врачом-специалистом
6	D82.8 Иммунодефицит, связанный с другими уточненными значительными дефектами (аутоиммунный лимфопролиферативный синдром: АЛПС-FAS, АЛПС-FAS-L, АЛПС-CASP8, АЛПС-CASP10)	Лечение пациентов с аутоиммунным лимфопролиферативным синдромом, вызванным мутациями генов FAS, FAS-L, CASP8, CASP10	Ингибиторы mTOR. Сиролимус таблетки по 1 мг. Стартовая доза 6 мг в сутки однократно, далее по 2 мг в сутки 1 раз в сутки. Коррекция дозы осуществляется индивидуально под контролем концентрации Сиролимуса в сыворотке крови. Целевая концентрация от 4 нг/мл до 12 нг/мл. Длительность терапии определяется врачом-специалистом
7	D82.8 Иммунодефицит, связанный с другими уточненными значительными дефектами (дефекты регуляторных Т-лимфоцитов: дефект CTLA4, дефект CD25, LRBA)	Лечение пациентов с дефектами регуляторных Т-лимфоцитов, вызванными мутациями генов CTLA4, CD25, LRBA	Селективный иммунодепрессант, растворимый белок, состоящий из внеклеточного домена антигена 4 цитотоксических Т-лимфоцитов (CTLA-4), связанного с модифицированным Fc-фрагментом иммуноглобулина G1 (IgG1) человека. Абатацепт, лиофилизат для приготовления концентрата для приготовления раствора для инфузий 262,5 мг. Дозы: пациенты в возрасте от 6 лет – ЛП вводится в дозе 10 мг/кг МТ внутривенно в течение 30 минут каждые 4 недели. Вводимая доза Абатацепта рассчитывается непосредственно перед каждым введением ЛП. Пациенты с МТ от 75 кг и более – 1000 мг на 1 введение каждые 4 недели
8	D82.8 Иммунодефицит, связанный с другими уточненными значительными дефектами (синдром активации фосфоинозитид 3-киназы $\delta$ (PI(3) K) (activated phosphoinositide 3-kinase $\delta$ (APDS)	Лечение пациентов с синдромом активации фосфоинозитид 3-киназы $\delta$ (PI(3) K) (activated phosphoinositide 3-kinase $\delta$ (APDS)	Ингибитор фосфатидилинозитол-3-киназы дельта (PI3K $\delta$ ). Лениолисиб, таблетки по 70 мг. Дозы у пациентов в возрасте 12 лет и старше: при весе $\geq 45$ кг: 70 мг каждые 12 часов; при весе $< 45$ кг рекомендуемая доза отсутствует Ингибиторы mTOR. Сиролимус, таблетки внутрь по 1 мг. Стартовая доза 6 мг в сутки однократно, далее по 2 мг в сутки 1 раз в сутки. Коррекция дозы осуществляется индивидуально под контролем концентрации сиролимуса в сыворотке крови. Целевая концентрация от 4 нг/мл до 12 нг/мл. Длительность терапии определяется врачом-специалистом

9	D89.8 Другие уточненные нарушения с вовлечением иммунного механизма, НКДР (хроническая гранулематозная болезнь)	Лечение пациентов с хронической гранулематозной болезнью	<p>Анти-IL1<math>\beta</math> агент.                  Анакинра, раствор для подкожного введения, 100 мг.                  Подкожные инъекции в область бедра или живота один раз в сутки в дозе 100 мг. Частота и длительность применения устанавливаются индивидуально</p> <p>Интерферон гамма-1b, раствор для инъекций 0,1 мкг/0,5 мл.                  Доза введения зависит от площади поверхности тела: до 0,5 м<sup>2</sup> – 1,5 мкг/кг; более 0,5 м<sup>2</sup> – 50 мкг на м<sup>2</sup>.                  Еженедельное введение. Режим дозирования устанавливается индивидуально</p>
10	D82.8 Иммунодефицит, связанный с другими уточненными значительными дефектами (аутовоспалительные синдромы – криопирин-ассоциированные периодические синдромы)	Лечение пациентов с криопирин-ассоциированными периодическими синдромами	<p>Анти-IL1<math>\beta</math> агент.                  Анакинра, раствор 100 мг – 0,67 мл.                  Подкожные инъекции в область бедра или живота один раз в сутки в дозе 100 мг. Частота и длительность применения устанавливаются индивидуально</p>
11	D84.1 Дефект в системе комплемента (дефицит C1-ингибитора эстеразы (НАО), другие установленные дефекты системы комплемента)	Лечение пациентов с НАО	<p>Блокаторы брадикининовых <math>\beta</math>2-рецепторов.                  Икатибант, раствор для подкожного введения 10 мг/мл                  Доза:                  Пациенты 2 лет и старше: 0,4 мг/кг подкожно в область живота. Для купирования острого приступа</p>