

Исследования проводятся в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»



Описание программы диагностики и перечень необходимых документов для участия в диагностической программе

Вызовите курьера для доставки цельной крови в лабораторию

8-800-511-87-66

Информацию о статусе проведения исследования можно получить:

Рыжкова Оксана Петровна, заведующая ЦКП**, с.н.с. лаборатории ДНК-диагностики ФГБНУ «Медико-генетический научный центр»

8-495-111-03-06 ryzhkova@dnalab.ru

АДА-ТКИН



ТЕРАПИЯ АДА-ТКИН



Для пациентов с АДА-ТКИН ферментозаместительная терапия является важным этапом, позволяющим поддерживать состояние здоровья пациентов на этапе подготовки к ТГСК*** и снижать ее риски^{7,8}



Препарат для ферментозаместительной терапии включен в Фонд «Круг добра»: пациенты получают терапию за счет средств федерального бюджета⁹



ООО «Къези Фармасьютикалс»,
Россия, 127015, г. Москва, ул. Вятская,
д. 27, стр. 13, 3-й этаж. Бизнес-центр «Фактория».
Тел.: +7 495 967 12 12. Факс: +7 495 967 12 11.
Email: info.ru@chiesi.com
www.chiesi.ru

Сайт по АДА-ТКИН для
пациентов, их семей
и врачей
ada-scidinfo.com/global/ru



АДА-ТКИН — тяжелая комбинированная иммунная недостаточность вследствие дефицита аденозиндезаминазы.

* Дефицит аденозиндезаминазы. ** ЦКП — Центр коллективного пользования «Геном». *** ТГСК — трансплантация гемопоэтических стволовых клеток. 1. Blackburn M.R., Thompson L.F. J Immunol. 2012 Feb 1;188(3):933-5. 2. Secord E., Hartog N.L. Ther Clin Risk Manag. 2022 Sep 22;18:939-944. 3. Tangye S.G. et al. J Clin Immunol. 2022 Oct;42(7):1473-1507. 4. Hershfield M., Tarrant T. Adenosine Deaminase Deficiency. 2006 Oct 3 [updated 2024 Mar 7]. In: Adam M.P., Feldman J., Mirzazadeh C.M., Pagon R.A., Wallace S.E., Bean L.J.H., Gripp K.W., Amemiya A., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024. 5. Buckley (2004). J Clin Invest. 114(10): 1409-1411. 6. Приказ Минздрава России № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями». 7. Flinn A.M., Gennery A.R. Orphanet J Rare Dis. 2018 Apr 24;13(1):65. Кондратенко И.В. Первичные иммунодефициты: учеб. пособие. М.: ИндексМед Медиа, 2020. 792 с.: ил. 8. Воронин С.В. и соавт. Педиатрия им. ГН. Сперанского. 2023; 102 (2): 11-33. 9. фондкругдобра.рф/перечни/перечень-заболеваний, доступ от 25.06.2024.

Материал предназначен для специалистов здравоохранения

REVC-01-06-2024-PRINT-RUS

АДА-ТКИН — редкое аутосомно-рецессивное заболевание, возникающее в результате мутаций гена ADA, кодирующего фермент аденозиндезаминазу¹

- АДА-ТКИН составляет ~ 15% всех случаев ТКИН^{2,5}
- Распространенность АДА-ТКИН: 1:200 000 – 1:1 000 000 новорожденных⁴
- Иммунофенотип АДА-ТКИН: Т«-»В«-»НК«-»³
- Код МКБ-10: D81.3*

ФОРМЫ АДА-ТКИН

1 Тяжелая комбинированная иммунная недостаточность

Типичная форма АДА-ТКИН?:

- 80-85% всех случаев АДА-ТКИН
- Заболевание манифестирует на 1-м году жизни
- Без лечения смерть может наступить на 1-2 году жизни



АДА-ТКИН включен в федеральную программу расширенного неонатального скрининга



Приказ Минздрава России № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»

2 Комбинированный иммунодефицит (КИН) с отсроченным/поздним началом

Типичная форма АДА-ТКИН?:







- 15-20% всех случаев АДА-ТКИН
- Заболевание манифестирует после 1-го года жизни
- Без лечения повышается риск преждевременной смерти

ПРОГРАММА ДИАГНОСТИКИ АДА-(Т)КИН С ПОЗДНИМ НАЧАЛОМ

Рекомендована отправка цельной крови при наличии 2 и более признаков, а также лимфопении

 Лимфопения менее 1500 кл/мкл ($1,5 \times 10^9/л$)

 Выберите дополнительно 2 признака из списка

-  Семейный анамнез (наличие диагноза ПИД у родственников любого возраста или смерть детей от тяжелой инфекции)
-  Частые бактериальные инфекции (например, ≥ 8 гнойных отитов в течение года, ≥ 2 тяжелых синусита в течение года, ≥ 2 пневмонии в течение года)
-  Инфекции, вызванные условно-патогенными возбудителями (например, осложнения при вакцинации ослабленными живыми вакцинами (БЦЖ, полиомиелит), упорная кандидозная инфекция кожи и слизистых оболочек у детей старше 1 года жизни, повторная системная инфекция, вызванная атипичными микобактериями)
-  Тяжелое течение бактериальных инфекций (например, антибактериальная терапия, проводимая > 2 месяцев, без эффекта, рецидивирующие глубокие абсцессы кожи и мягких тканей, ≥ 2 эпизода генерализованной инфекции)
-  Снижение показателей общего анализа крови (тромбоцитопения/лейкопения/лимфопения/нейтропения и их сочетание)
-  Значительное уменьшение размеров тимуса (по рентгенологическим данным или выявленное в процессе хирургической операции)