

## Первичные иммунные дефициты

Клиническая картина ПИД может быть разнообразной. Однако есть клинические признаки на уровне различных органов и систем, требующие подозрений на ПИД; эти признаки должны быть быстро распознаны врачами-специалистами:

Список неполный, тут самое очевидное/основное.

Клинические проявления	Первичный иммунный дефицит?
<b>Аллергология</b>	
Сложно контролируемая астма	Селективный дефицит IgA
	Общая переменная иммунная недостаточность (ОВИН)
	Специфическая недостаточность антител (Specific antibody deficiency)
Рецидивирующие осложненные риносинуситы	Недостаточность антител
Рецидивирующие осложненные отиты	Недостаточность антител
Экзема	Синдром Вискотта-Олдрича
	Гипер-IgE синдром
	Синдром Оменна (ТКИД)
	IPEX- синдром
	Синдром Нетертона
Рецидивирующий ангионевротический отек	Дефицит C1 комплемента Наследственный ангионевротический отек
Тяжелая пищевая или лекарственная аллергия	Гипер-IgE синдром (дефект DOCK8)

<b>Кардиология</b>	
Врожденная болезнь сердца (прерванная дуга аорты, атрезия легких, аберрантная подключичная артерия, тетрада Фалло)	Синдром Ди Джорджи
Врожденные пороки сердца	CHARGE-синдром (колобома, атрезия хоан, птаология сердца, задержка роста и развития, патология гениталий, патология уха)

Дерматология	
Экзема или эритродермия	Синдром Вискотта-Олдрича
	Гипер-IgE синдром
	Синдром Оменна (ТКИД)
	IPEX- синдром
	Синдром Нетертонна
Частичный альбинизм	Иммунодефициты с иммунной дерегуляцией и гипопигментацией (синдром Грисцелли, синдром Чедиака-Хигаси, синдром Германски-Тудлака)
Бородавki (ВПЧ рецидивирующая инфекция)	WHIM синдром
	Бородавчатая эпидермодисплазия
	Гипер-IgE синдром (дефект DOCK8)
	Дефицит GATA2 (МоноМас синдром, дефицит DCLM)
	Дефицит IRF8
	Комбинированный иммунодефицит
Контагиозный моллюск, генерализованные формы	Дефицит GATA2 (МоноМас синдром, дефицит DCLM)
	Гипер-IgE синдром (дефект DOCK8)
	Дефицит IRF8
	Синдром Вискотта-Олдрича
	Комбинированный иммунодефицит
	Синдром Нетертонна
Эктодермальная дисплазия (скудные волосы, тонкая кожа, гипогидроз, дефектное образование зубов, аномальные ногти)	Дефицит NEMO
	Дефицит IκBα
Тяжелый периодонтит	Нейтропения
	Дефицит адгезии лейкоцитов (LAD)
	Хроническая гранулематозная болезнь
Задержка молочных зубов	STAT3 (Гипер-IgE синдром)
Диссеминированный фузариоз	STAT1 gain-of-function

## Дерматология

Хронический кожно-слизистый кандидоз	STAT1 gain-of-function
	Дефицит CARD9
	Дефицит IL-17F
	Дефицит IL-17RA
	APECED
	Дефекты фагоцитоза
Пятна кофе с молоком	дефицит PSM2
Телеангиэктатическая солнцечувствительная эритема	Синдром Блум
Инвазивный дерматофитоз	Дефицит CARD9
Эктодермальная дистрофия	APECED
Липодистрофия	Дефицит PSMB8 (аутовоспалительный синдром)
Гангренозная эктима	Агаммаглобулинемия

## Эндокринология

Неонатальный диабет	IPEX- синдром
Неонатальные судороги	Синдром Ди Джорджи
	Дефект кальциевых каналов (ORAI1, STIM1)
Гипотирозидизм, Гипопаратирозидизм, адрено-недостаточность	APECED
Низкий рост	Гипоплазия волос и хрящей
	Дефицит STAT5b
Дисгенезия гонад	APECED
	Атаксия телангиоэктазия

## Гастроэнтерология

Хроническая диарея	Дефицит антител
	Комбинированный иммунодефицит
	ИРЕХ- синдром
	Дефицит CD25
	Хроническая гранулематозная болезнь
	Дефицит IL10R
	Трихо-гепато-кишечный синдром
Сложно-излечимый жиардиаз	Дефицит антител, включая IgA селективный дефицит, ОВИН, XLA
Аутоиммунный колит	ИРЕХ- синдром
	Дефицит CD25
	Синдром Оменна (ТКИД)
	XLP тип 2
	Дефицит IL10R
	Дефицит NEMO
Кандидоз пищевода	Комбинированный иммунодефицит
	Дефекты фагоцитоза
	Хронический кожно-слизистый кандидоз (APECED, IL-17F, IL-17RA, CARD9, STAT1)
Печеночный абсцесс	Хроническая гранулематозная болезнь
Рецидивирующая острая боль в животе	Дефицит C1 компонента Наследственный ангионевротический отек
Целиакия	Селективный дефицит IgA
	Общая переменная иммунная недостаточность (ОВИН)

## Гастроэнтерология

Воспалительные заболевания кишки	Хроническая гранулематозная болезнь
	IPEX- синдром
	Дефицит IL-10
	Дефицит IL-10RA
	Дефицит IL-10RB
	Дефицит NEMO
	Дефицит CD25
	Дефицит STAT5b
	Дефицит XIAP
	Аутовоспалительные синдромы
	X-сцепленная агаммаглобулинемия

## Гематология

Тромбоцитопения с микротромбоцитами	Синдром Вискотта-Олдрича
	X-сцепленная тромбоцитопения
Аутоиммунная цитопения	Общая переменная иммунная недостаточность (ОВИН)
	Дефицит AID
	Дефицит PNP
	Дефицит LRBA
	IPEX- синдром
	Дефицит CD25
	Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром
Апластическая анемия	XLP тип 1
	Врожденный дискератоз
Тромбоцитопения у мальчика	X-сцепленная тромбоцитопения

## Гематология

Лимфаденопатия и гепатоспленомегалия	XLP тип 1
	Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром
	Дефицит AID
	Дефицит UNG
	Комбинированный иммунодефицит
	Хроническая гранулематозная болезнь
Нейтропения	Тяжелая врожденная нейтропения
	Циклическая нейтропения
	Дефицит CD40L
	X-сцепленная агаммаглобулинемия
	WHIM синдром
	Ретикулярный дисгенез (дефицит AK2)
	Дефицит Ikaros
	X-сцепленная нейтропения (WASP-gain of function)
Гемолитическая анемия	Дефицит PNP
	Синдром Вискотта-Олдрича
	IPEX- синдром
	Общая переменная иммунная недостаточность (ОВИН)
Гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз или хроническая ВЭБ инфекция	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз
	XLP тип 1 и 2
	Дефицит Itk
	Дефицит CD27
	Дефект магниевых каналов
Значимый лейкоцитоз	Дефект адгезии лейкоцитов (LAD)
	Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром

## Гематология

Тяжелый комбинированный иммунодефицит с мегалобластной анемией	Дефицит MTHFD1
Моноцитоз	Дефицит NRAS/KRAS
Маска лейкемии	Дефицит NRAS/KRAS
Гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз	Дефект PRF1, MUNC13-4, STXBP2
Тимом и гипогаммаглобулинемия	Синдром Гуд (Good)

## Инфекционные болезни

Пневмония, синуситы, отиты, вызванные инкапсулированными бактериями	Дефицит антител
	Дефицит комплемента
Легочный абсцесс, пневмоцеле	STAT3 (Гипер-IgE синдром)
Пневмоцистная пневмония	Комбинированный иммунодефицит
	Дефицит CD40L
	Синдром Вискотта-Олдрича
Инфекция атипичной микобактерией (включая БЦЖ), диссеминированный туберкулез	Комбинированный иммунодефицит
	Дефицит NEMO
	Хроническая гранулематозная болезнь
	Дефект оси IFN- $\gamma$ /IL-12
	Дефицит GATA2
	Дефицит STAT1
Дефицит IRF8	
Инфекция <i>Burkholderia cepacia</i> , <i>Chromobacterium violaceum</i> , <i>Serratia marcescens</i>	Хроническая гранулематозная болезнь
Диссеминированная инфекция <i>Histoplasma sp</i> или <i>Paracoccidioides sp</i>	Дефект оси IFN- $\gamma$ /IL-12
	Дефицит CD40L

## Инфекционные болезни

Гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз или хроническая ВЭБ инфекция	Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз
	XLR тип 1 и 2
	Дефицит Iтk
	Дефицит CD27
	Дефект магниевых каналов
Энцефалит вирус простого Герпеса тип 1	Дефект TLR3 сигнального пути
Трипаносомоз	Дефект APOE-I
Инфекции <i>Staphylococcus aureus</i>	Гипер- IgE синдром
	Хроническая гранулематозная болезнь
	Дефицит антител
	Дефицит IRAK4/MyD88
Инфекции <i>Streptococcus pneumoniae</i>	Дефицит антител
	Дефицит комплемента
	Дефицит IRAK4/MyD88
Инфекции <i>Cryptosporidium</i>	Комбинированный иммунодефицит
	Дефицит CD40L/CD40
	Дефицит IL-21R
Энтеровирусный менингоэнцефалит	X- сцепленная агаммаглобулинемия
Кандидоз кожно-слизистый	STAT1 gain-of-function
	Дефицит CARD9
	Дефицит IL-17F
	Дефицит IL-17RA
	APECED
	Дефекты фагоцитоза

Инфекционные болезни	
Тяжелые инфекции <i>Neisseria sp</i>	тяжелые дефекты комплемента (поздние C)
Гангренозная пиодерма	Агаммаглобулинемия
	Синдром PAPА
Грипп в тяжелой форме	Дефицит IRF7
Тяжелая инфекция <i>Salmonella typhi</i>	Дефект оси IFN- $\gamma$ /IL-12
Рецидивирующие респираторные инфекции, интерстициальный пневмонит, гранулематоз, аутоиммунитет	Общая переменная иммунная недостаточность

Лабораторный домен	
Повышенный AFP и CEA	Атаксия-телеангиоэктазия
Повышенный Double Neg $\alpha\beta$ -T cells (>5%)	Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром

Нефрология	
Атипичный гемолитико-уремический синдром	Дефицит комплемента
Гломерулонефрит	Дефицит комплемента
	IPЕХ синдром

Неонатология (новорожденные)	
Экзема/эритродермия	Синдром Вискотта-Олдрича
	Гипер-IgE синдром
	Синдром Оменна (ТКИД)
	IPEX- синдром
	Синдром Нетертонна
Аплазия Тимуса	Тяжелый комбинированный иммунодефицит
	Синдром Оменна (ТКИД)
	Синдром Ди Джорджи
Омфалит, позднее отделение пупочного канатика (больше 40 дней)	Дефект адгезии лейкоцитов (LAD)
Типичные лица	Синдром Ди Джорджи
	Дефицит Церруноса
	Гипер-IgE синдром (STAT3)
Неонатальный диабет	IPEX- синдром
Неонатальные судороги	Синдром Ди Джорджи
	Дефект кальциевых каналов (ORAI1, STIM1)

Пульмонология	
Пневмония, синуситы, отиты, вызванные инкапсулированными бактериями	Дефицит антител
	Дефицит комплемента

Пульмонология	
Легочный абсцесс, пневмоцеле	STAT3 (Гипер-IgE синдром)
Пневмоцистная пневмония	Комбинированный иммунодефицит
	Дефицит CD40L
	Синдром Вискотта-Олдрича
Инфекция атипичной микобактерией (включая БЦЖ), диссеминированный туберкулез	Комбинированный иммунодефицит
	Дефицит NEMO
	Хроническая гранулематозная болезнь
	Дефект оси IFN- $\gamma$ /IL-12
	Дефицит GATA2
	Дефицит STAT1
	Дефицит IRF8
Легочный альвеолярный протеином	Дефицит GATA2
	Дефицит CSF2RA
Интерстициальный пневмонит	Общая переменная иммунная недостаточность
	Дефицит STAT5b

Неврология	
Атаксия	Атаксия-телеангиоэктазия
	Атаксия-телеангиоэктазия подобная болезнь
	Дефицит PNP
Микроцефалия	Дефицит Цернунноса
	Дефицит лигазы 4
	Дефицит лигазы 1
	Синдром повреждения Неймегена
	Врожденный дискератоз
Тетраплегия	Дефицит PNP

## Неврология

Глухота	Ретикулярный дисгенез
	Дефицит ADA
	Синдром CHARGE
Гипоплазия мозжечка	Врожденный дискератоз
Герпесный энцефалит	Дефект сигнального пути TLR3
Тяжелые инфекции <i>Neisseria sp</i>	Тяжелые дефекты комплемента (поздние C)

## Онкология

ВЭБ-ассоциированная онкология лимфомы	Атаксия-телеангиоэктазия
	Синдром Вискотта-Олдрича
	XLP
ВПЧ вызванные неоплазии	Бородавчатая эпидермодисплазия
	Дефицит GATA2
	Дефицит DOCK8
Предрасположенность к неоплазии	Синдром Блум

## Ортопедия

Скелетные деформации	Дефицит STAT3
	Ретикулярный дисгенез ( дефицит AK2)
	Иммунокостная дисплазия (синдром Шимке)
	Гипоплазия волос и хрящей
Септический артрит	Дефицит антител
	Дефицит IRAK4/MyD88/TIRAP
	Дефицит комплемента
Метафизарный дизостоз	Гипоплазия волос и хрящей
	Дефицит ADA

## Ревматология

Волчаноподобный синдром	Дефицит комплемента (классический путь)
	Дефицит РКСД
	Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром
Аутоиммунные цитопении	Общая переменная иммунная недостаточность
	Дефицит AID
	Дефицит PLP
	Дефицит LRBA
	IPЕХ синдром
Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром	
Ювенильный артрит	Синдром Ди Джорджи
Периодическая лихорадка, артрит, серозит	Аутовоспалительные расстройства
	Циклическая нейтропения

## Радиология

Аплазия тимуса	Тяжелый комбинированный иммунодефицит
	Синдром Оменна (ТКИД)
	Синдром Ди Джорджи
Пневматоцеле	Гипер- IgE синдром (STAT3)
Гранулематозные порезждения	Хроническая гранулематозная болезнь

## Отоларинголог

Атрезия хоан	CHARGE синдром
Рецидивирующие осложненные отиты, синуситы	Дефицит антител
Вело-фарингеальная недостаточность	Синдром Ди Джорджи
Глухота	Ретикулярный дисгенез, Дефицит ADA
	CHARGE синдром