**ЧТО ТАКОЕ ПЕРВИЧНЫЙ ИММУНОДЕФИЦИТ?**

Первичный иммунодефицит   – это группа наследственных заболеваний иммунной системы. Существует целый ряд генов, мутации в котором приводят к нарушению работы иммунной системы. В некоторых случаях кто-то из родителей или близких родственников больного ребенка может иметь аналогичное заболевание, но очень часто ребенок с ПИД рождается у абсолютно здоровых родителей. Каждое отдельное заболевание встречается редко, но суммарная частота всех заболеваний этой группы достигает 1 на 10000 новорожденных.

**Как проявляется заболевание?**

Возраст появления первых симптомов варьирует от первых дней жизни до взрослого возраста, однако большинство тяжелых форм ПИД проявляются в первые недели или месяцы жизни частыми и/или тяжело протекающими инфекциями различных органов.

В раннем возрасте могут развиваться аутоиммунные болезни, например, сахарный диабет, а также злокачественные опухоли. В ряде случаев болезнь протекает стремительно и приводит к жизнеугрожающему состоянию у совсем маленьких детей.

**Какое существует лечение заболевания?**

Для лечения используются препараты, которые замещают нарушенную функцию иммунитета. Такое лечение может быть пожизненным, но во многих случаях оно приводит к полной компенсации и нормальному развитию ребенка. В тяжелых случаях необходима трансплантация донорских гемопоэтических клеток.

**Кто будет наблюдать ребенка в случае подтверждения диагноза?**

Все дети, попавшие в группу риска ПИД по результатам неонатального скрининга, пройдут консультацию и подтверждающую диагностику у врача-генетика КДЦ ОЗМР и врача-иммунолога ОДКБ.   При подтверждении диагноза ребенок будет наблюдаться врачом-иммунологом ОДКБ.  Врач – генетик    назначит необходимые молекулярно-генетические обследования родителям и, в ряде случаев, другим близким родственникам, даст рекомендации по планированию последующих беременностей в семье.