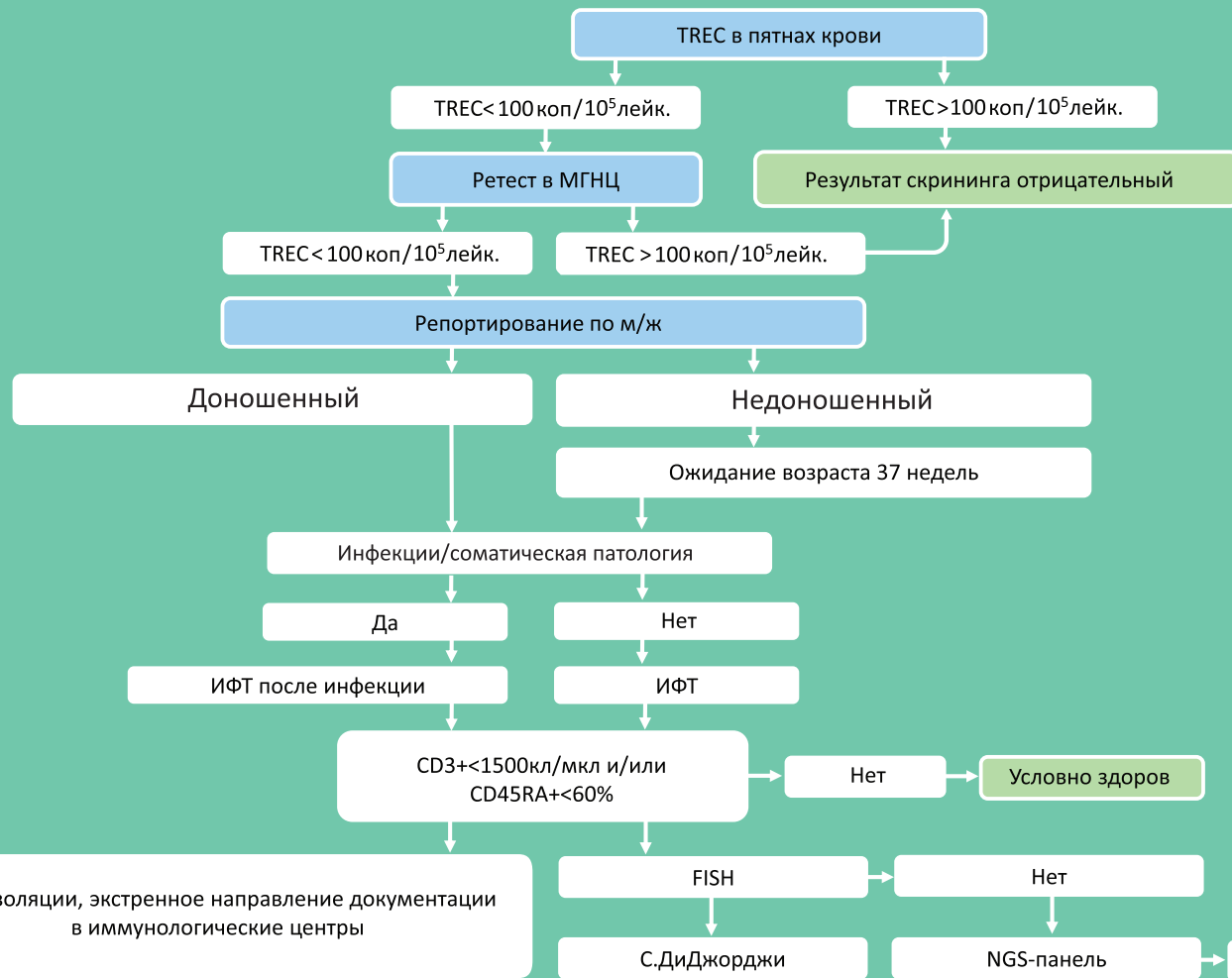
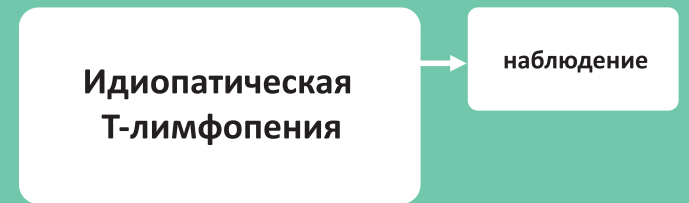
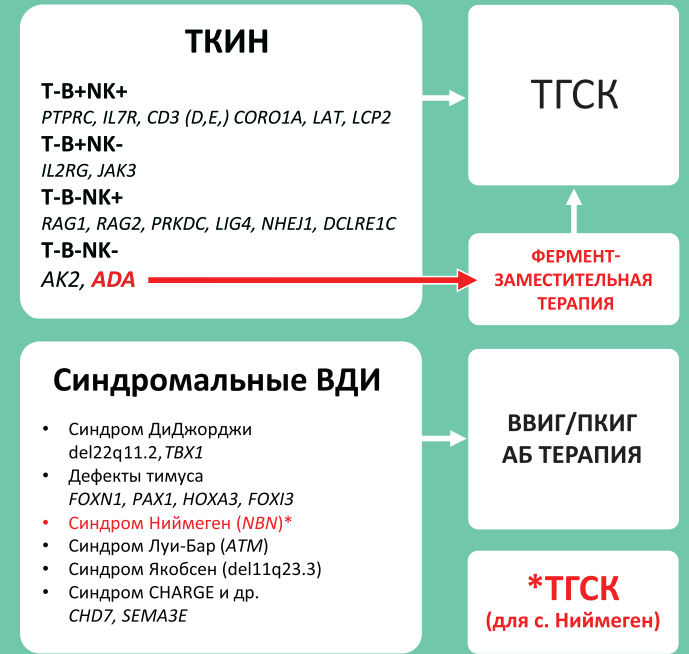


РАСШИРЕННЫЙ НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ (РНС):

АЛГОРИТМ МАРШРУТИЗАЦИИ ПАЦИЕНТОВ С ПОДОЗРЕНИЕМ НА ВРОЖДЕННЫЙ ДЕФЕКТ ИММУННОЙ СИСТЕМЫ (ВДИ)

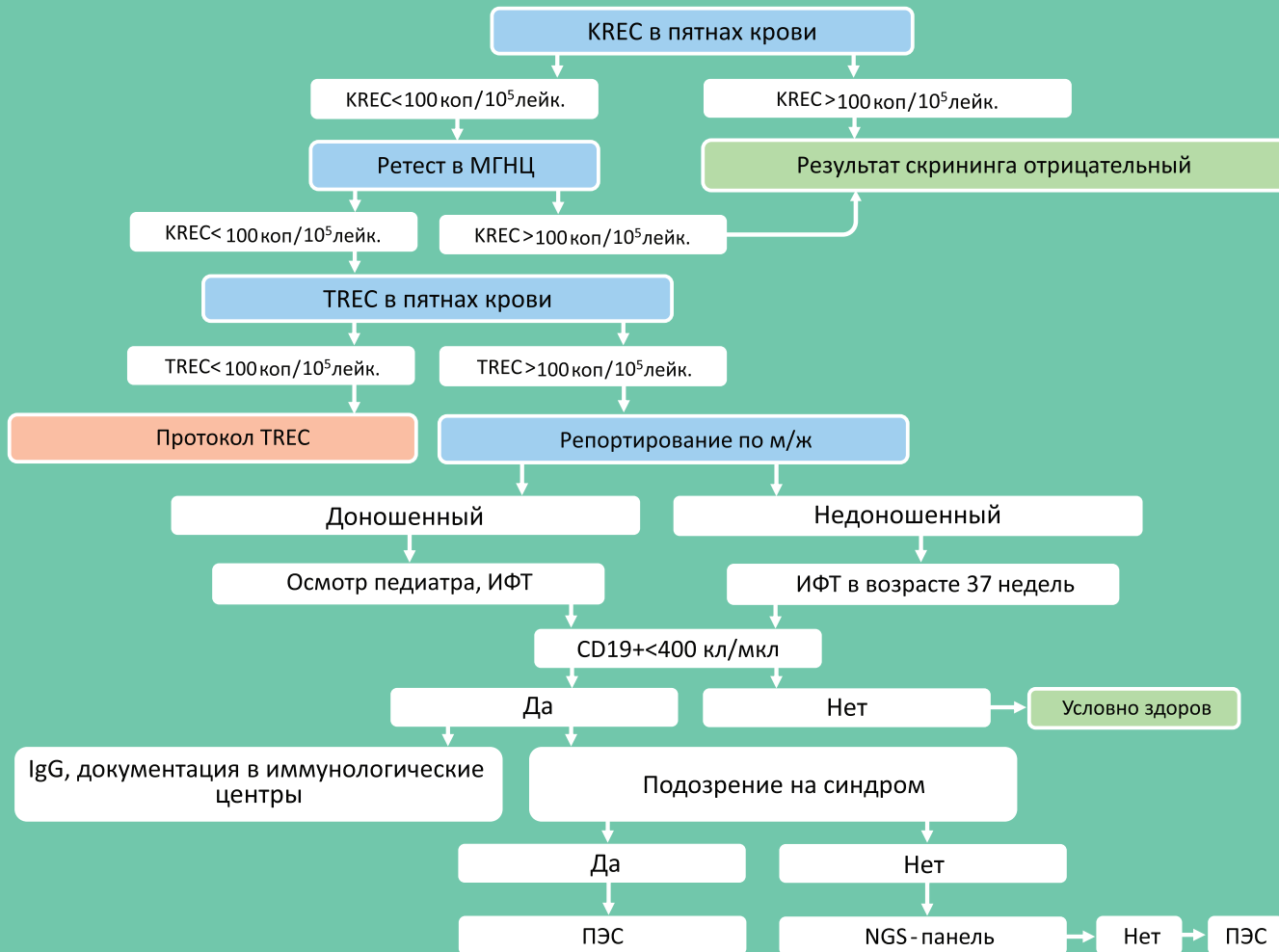


ВДИ, ВЫЯВЛЯЕМЫЕ С ПОМОЩЬЮ МАРКЕРА TREC



ТКИН – тяжелая комбинированная иммунная недостаточность
 ТГСК – трансплантация гемопоэтических стволовых клеток
 ВВИГ – иммуноглобулин для внутривенного введения
 ПКИГ – иммуноглобулин для подкожного введения
 АБ терапия – профилактическая противомикробная терапия
 ПЭС – полноэкзомное секвенирование
 ИФТ – иммунофенотипирование лимфоцитов

ВДИ, ВЫЯВЛЯЕМЫЕ С ПОМОЩЬЮ МАРКЕРА КРЕС



Агаммаглобулинемии
 X-сцепленная (BTK)
 Редкие формы АГГ (TOP2B, SPI1, TCF3, IGHM, IGLL1, CD79, BLNK, SLC39A7, FNIP1, PIK3CD, PIK3R1)

ВВИГ/ПКИГ

В сочетании с маркером TREC ТКИН
 T-B-NK+
 RAG1, RAG2, PRKDC, LIG4, NHEJ1, DCLRE1C
 T-B-NK-
 AK2, ADA

ТГСК

ФЕРМЕНТ-ЗАМЕСТИТЕЛЬНАЯ ТЕРАПИЯ

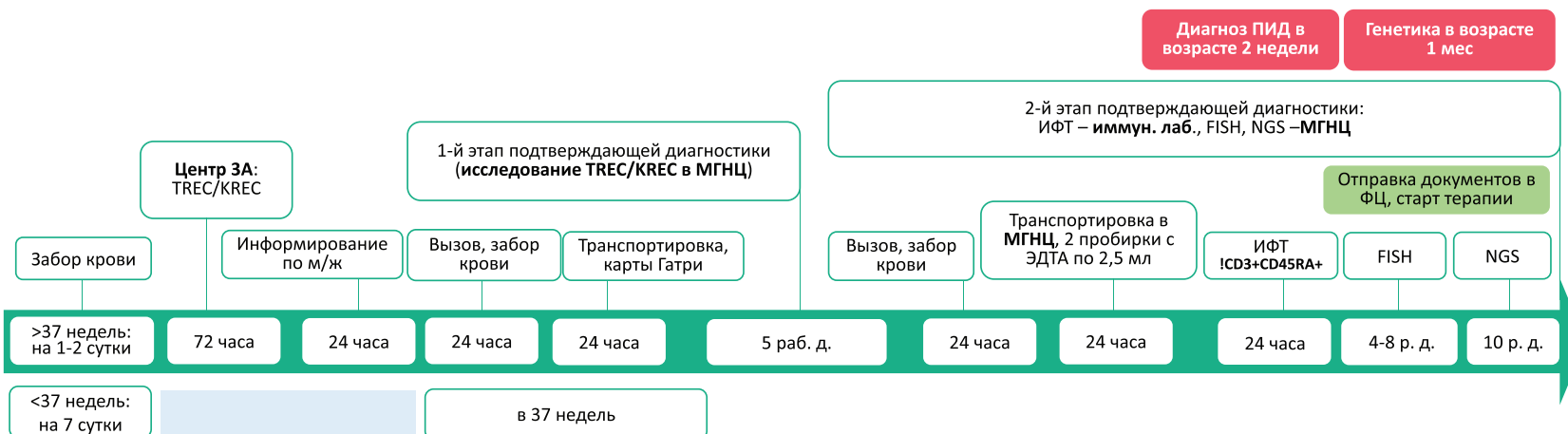
Приказы Минздрава РФ:



808N



274N



НМИЦ ДГОИ
ИМ. ДМИТРИЯ РОГАЧЕВА



МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР
ИМЕНИ АКАДЕМИКА Н.П. БОЧКОВА

Разработано: НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева
МГНЦ им. ак. Н.П. Бочкова

Контакты: pidrussia@gmail.com