

БЪЛГАРСКИЯТ НАЦИОНАЛЕН РЕГИСТЪР НА ПАЦИЕНТИ С ПЪРВИЧНИ ИМУННИ ДЕФИЦИТИ

Елисавета Наумова^{1,2,3}, Невена Гешева^{1,2}, Спаска Лесичкова^{1,2,3}, Петя Янкова^{1,2,3}, Гергана Николова², Венета Миленова^{1,2}, Неделчо Иванов^{1,2}, Снежина Михайлова^{1,2,3}

¹*Клиника по клинична имунология с банка за стволови клетки, УМБАЛ"Александровска, София*

²*Експертен център по редки заболявания-първични имунни дефицити, УМБАЛ"Александровска, София*

³*Катедра по клинична имунология, Медицински факултет, Медицински Университет, София*

Експертният център (ЕЦ) за редки заболявания - първични имунни дефицити (ПИД) при УМБАЛ "Александровска" ЕАД е официално обозначен като такъв от 05.04.2016г. със заповед на Министъра на здравеопазването. През май 2017г. започна да функционира и Националният регистър на пациенти с редки заболявания, създаден и поддържан от Националния център по обществено здраве и анализи. Регистърът съдържа клинична и генетична информация за пациенти с ПИД. През 2020г. започна въвеждане на информация за ПИД пациентите и в съществуващата Европейска база данни за първични имунодефицити, управлявана от Европейското дружество за първични имунодефицити (ESID). Общият брой на пациентите въведени в ПИД регистъра е 184 (97 мъже и 87 жени), като над половината са деца (100; 56,8%). Регулярното актуализиране на информацията в регистъра показва, че 8 (4,3%) от регистрираните са починали, а 176 (95,7%) подлежат на продължително наблюдение, което е подобно на регистрите в другите европейски страни. Преди създаване на ЕЦ в България, в периода 2005-2015 са диагностицирани 87 пациента с ПИД. От 2016година до септември 2020г. в ЕЦ са диагностицирани и включени в регистъра 97 пациента с различни форми на ПИД, което е и заслуга на увеличения брой центрове изпращащи информация за новодиагностицирани или със съмнение за ПИД пациенти. Преобладаващата диагноза (84 пациента; 45,6%) е антителен дефицит. На 70 (38,4%) от пациентите е проведено генетично изследване, като при 52 (28,2%) има доказана генетична диагноза, което кореспондира и с данните на европейския регистър. Потвърждаване на фенотипната диагноза има в 61% от случаите, промяна в диагнозата при 16 % и липса на генетична диагноза при 23%. На 52 пациента е осигурена безплатна заместителна или друга специфична терапия, а останалите са на симптоматично лечение.

Забавянето между появата на симптомите, диагнозата и стартиране на лечението е намаляло значително за повечето ПИД през последните 15 години, благодарение на повишената информираност на обществото, значително подобрените диагностични възможности, натрупване на опит в областта на ПИД и отличната колаборация между лекарите от различни медицински специалности на национално и интернационално ниво.