

ПРОСПЕКТИВНО И РЕТРОСПЕКТИВНО ТЕСТВАНЕ НА TREC ПРИ ПИД: ТАМ КЪДЕТО СКРИНИНГЪТ СРЕЩА ДИАГНОСТИКАТА

Снежина Кандиларова^{1,2,3}, Марина Маринова¹, Атанаска Георгиева¹, Виктория Йорданова⁴,
Елисавета Наумова^{1,2,3}

¹*Клиника по клинична имунология с банка на стволови клетки, УМБАЛ „Александровска”,
София*

²*Експертен център по редки болести – ПИД, УМБАЛ „Александровска”, София*

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

⁴*Национална генетична лаборатория, Лаборатория по клинична генетика, Университетска
болница по акушерство и гинекология "Майчин дом", София*

Първичните имунни дефицити (ПИД) са голяма група вродени заболявания, обхващаща над 400 състояния. Повечето форми на ТКИД могат да бъдат открити чрез измерване на нивата на Т-клетъчни рекомбинационни ексцизионни кръгове (TREC) в суха капка кръв. Представяме предварителни данни от нашето проспективно проучване, целящо да инициира и подпомогне въвеждането на TREC технологията в България като скринингов инструмент. Тествани бяха общо 1276 новородени под формата на неонатален скрининг. Освен това TREC технологията беше приложена ретроспективно при избрани пациенти, разделени в 3 категории: с доказан ПИД, с възможен ПИД и с вторични имунни дефицити (ВИД). При всички тях, клетъчният имунитет беше оценен чрез различни панели за имунофенотипиране. Резултатите от неонаталния скрининг показаха, че 0,62% от новородените са оценени като вероятно положителни (възможен ПИД). Тези данни демонстрират относително висок процент бебета с възможен ПИД и необходимостта от спешно въвеждане на технологията в Националната скринингова програма. Всички пациенти с доказан дефицит на Т-клетките имаха много ниски, до нулеви стойности на TREC. При лица с вероятна диагноза ПИД, TREC бяха понижени при 43,2% от изследваните. TREC стойностите на тази група, както и на индивиди с вторични имунни дефицити, корелираха с броя на Т-клетките, дефинирани с поточна цитометрия. С настоящото проучване демонстрираме, че TREC анализа има място в подпомагането на диагностиката на имунните дефицити и е подходящ и евтин метод за оценка на имунното здраве на големи кохорти от населението.