

Первичные иммунодефициты (врождённые ошибки иммунитета)

Подборка ключевых международных клинических рекомендаций, гайдлайнов и консенсусов от ведущих врачебных обществ

Что изменилось за последние 5 лет

Классификация Международного союза иммунологических обществ (IUIS) выросла до 559 форм и 508 генов, а генетическое исследование перешло из научной практики в клиническую. Практический параметр Объединённой рабочей группы по практическим параметрам (JTF), Американской академии аллергологии, астмы и иммунологии (AAAAI), Американской коллегии аллергологии, астмы и иммунологии (ACAAI) и Общества клинической иммунологии (CIS) в редакции 2025 года отказался от разбора по отдельным генетическим формам, разделил текст на диагностику и лечение и добавил неонатальный скрининг, генетическое тестирование и наблюдение за сопутствующими состояниями. Австралазийское общество клинической иммунологии и аллергологии (ASCIA) в 2026 году описало, кого направлять на генетическое исследование, а Европейское респираторное общество (ERS) рекомендует обследовать всех взрослых с общей вариабельной иммунной недостаточностью (ОВИН) на гранулематозно-лимфоцитарную интерстициальную болезнь лёгких. Европейское общество по иммунодефицитам (ESID) вместе с сетью ERN RITA выпустило рекомендации по ингибиторам JAK при усилении функции сигнального пути JAK-STAT, то есть таргетная терапия тоже дошла до согласованных рекомендаций.

Гайдлайны и консенсусы

#	Статья	PMID	Источник	Дата	Доступ
1	Практический параметр по врождённым ошибкам иммунитета, 2025: рекомендации Объединённой рабочей группы по практическим параметрам, Американской академии аллергологии, астмы и иммунологии (AAAAI), Американской	41936423	Annals of Allergy, Asthma & Immunology	01.04.2026	Открытая

#	Статья	PMID	Источник	Дата	Доступ
	коллегии аллергологии, астмы и иммунологии (ACAAI) и Общества клинической иммунологии (CIS)				
2	Обновление фенотипической классификации врождённых ошибок иммунитета человека Международного союза иммунологических обществ (IUIS), 2024 год	41608113	Journal of Human Immunity	15.04.2025	Открытая
3	Врождённые ошибки иммунитета человека: обновление классификации экспертного комитета Международного союза иммунологических обществ (IUIS), 2024 год	41608114	Journal of Human Immunity	15.04.2025	Открытая
4	Рабочие определения Европейского общества по иммунодефицитам (ESID) для клинической диагностики врождённых ошибок иммунитета	30776527	The Journal of Allergy and Clinical Immunology. In Practice	15.02.2019	Открытая
5	Международный консенсусный документ (ICON): общая переменная иммунная недостаточность	26563668	The Journal of Allergy and Clinical Immunology. In Practice	07.11.2015	Открытая
6	Клинические рекомендации исследовательского объединения Европейского респираторного общества (ERS) по диагностике гранулематозно-лимфоцитарной интерстициальной болезни лёгких (GLILD) при общей переменной иммунной недостаточности (ОВИН)	42350065	The European Respiratory Journal	25.06.2026	Открытая

#	Статья	PMID	Источник	Дата	Доступ
7	Рекомендации Европейского общества по иммунодефицитам (ESID) и Европейской референсной сети по редким первичным иммунодефицитам, аутовоспалительным и аутоиммунным заболеваниям (ERN RITA) по дефицитам компонентов комплемента: диагностика и ведение	32064578	Journal of Clinical Immunology	17.02.2020	Открытая
8	Рекомендации по лечению ингибиторами JAK врождённых ошибок сигнального пути JAK-STAT (2026). Международное консенсусное заявление от имени рабочей группы по врождённым ошибкам иммунитета ESID и Европейского общества трансплантации крови и костного мозга (EBMT-IEWP), а также сети ERN RITA	42203177	The Journal of Allergy and Clinical Immunology	26.05.2026	Закрытая
9	Рекомендации по единой терминологии в неонатальном скрининге на тяжёлую комбинированную иммунную недостаточность	34537207	The Journal of Allergy and Clinical Immunology	16.09.2021	Открытая
10	Рекомендации по переводу молодых пациентов с первичными иммунодефицитами и аутовоспалительными заболеваниями во взрослую службу	39690292	Journal of Clinical Immunology	17.12.2024	Открытая
11	Европейские рекомендации по обеспечению качества проточной цитометрии в диагностике первичных	38940298	Cytometry. Part B, Clinical Cytometry	28.06.2024	Открытая

#	Статья	PMID	Источник	Дата	Доступ
	иммунодефицитов и в оценке восстановления иммунитета после терапии, истощающей В-клетки, и после трансплантации				
12	Рекомендации по живым вирусным и бактериальным вакцинам для пациентов с иммунодефицитом и их близких контактов	24582311	The Journal of Allergy and Clinical Immunology	28.02.2014	Открытая
13	Консенсусное заявление Австралийского общества клинической иммунологии и аллергологии (ASCIA) по молекулярной диагностике врождённых ошибок иммунитета	42312137	Journal of Human Immunity	16.06.2026	Открытая
14	Консенсусные рекомендации Британского общества иммунологии и Британской сети по первичным иммунодефицитам (UKPIN) по ведению заместительной терапии иммуноглобулином	35924867	Clinical and Experimental Immunology	21.10.2022	Открытая
15	Консенсусное заявление Британского общества иммунологии и Британской сети по первичным иммунодефицитам (UKPIN) по ведению неинфекционных осложнений общей вариабельной иммунной недостаточности	30724343	Clinical and Experimental Immunology	07.03.2019	Открытая

1. Практический параметр по врождённым ошибкам иммунитета, 2025:
рекомендации Объединённой рабочей группы по практическим параметрам,
Американской академии аллергологии, астмы и иммунологии (AAAAI),
Американской коллегии аллергологии, астмы и иммунологии (ACAAI) и Общества
клинической иммунологии (CIS)

2025 Inborn errors of immunity practice parameter: Guidance from the Joint Task Force on Practice Parameters, the American Academy of Allergy, Asthma & Immunology (AAAAI), the American College of Allergy, Asthma and Immunology (ACAAI) and the Clinical Immunology Society (CIS).

Журнал: Annals of Allergy, Asthma & Immunology | **Дата:** 01.04.2026 | **Доступ:** Открытая

Заменяет редакцию 2015 года и отказывается от разбора по отдельным генетическим формам. Диагностический раздел описывает неонатальный скрининг на тяжёлую комбинированную иммунную недостаточность (ТКИН), генетическое тестирование, доступные иммунологические тесты и наблюдение за сопутствующими состояниями. Раздел лечения перечисляет рекомендации по заместительной терапии иммуноглобулином, антибиотикопрофилактике, трансплантации гемопоэтических стволовых клеток, таргетной терапии и оценке качества жизни.

Оригинал

Аннотация на русском

2. Обновление фенотипической классификации врождённых ошибок иммунитета человека Международного союза иммунологических обществ (IUIS), 2024 год

The 2024 update of IUIS phenotypic classification of human inborn errors of immunity.

Журнал: Journal of Human Immunity | **Дата:** 15.04.2025 | **Доступ:** Открытая

Ведёт врача от клинической картины и результатов базовых лабораторных тестов к конкретной форме через диагностические деревья решений. Описывает 559 форм, среди них 67 новых моногенных дефектов и две фенокопии.

Оригинал

Аннотация на русском

3. Врождённые ошибки иммунитета человека: обновление классификации экспертного комитета Международного союза иммунологических обществ (IUIS), 2024 год

Human inborn errors of immunity: 2024 update on the classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee.

Журнал: Journal of Human Immunity | **Дата:** 15.04.2025 | **Доступ:** Открытая

Перечисляет 508 генов и 17 фенокопий. Из них 67 моногенных дефектов и две фенокопии либо описаны после редакции июня 2022 года, либо были известны раньше и недавно подтверждены или дополнены. Варианты одного гена авторы разносят по отдельным записям, когда усиление и утрата функции дают разные болезни, и относят каждый вариант к наиболее устойчиво описанному фенотипу.

Оригинал

Аннотация на русском

4. Рабочие определения Европейского общества по иммунодефицитам (ESID) для клинической диагностики врождённых ошибок иммунитета

The European Society for Immunodeficiencies (ESID) Registry Working Definitions for the Clinical Diagnosis of Inborn Errors of Immunity.

Журнал: The Journal of Allergy and Clinical Immunology. In Practice | **Дата:** 15.02.2019 |

Доступ: Открытая

Даёт клинические критерии для большого числа форм, поэтому диагноз можно поставить и без генетического подтверждения. При проверке на данных регистра эти критерии перевели 8% взрослых и 27% детей с диагнозом общей вариательной иммунной недостаточности (ОВИН) в 22 других иммунодефицита.

Оригинал

Аннотация на русском

5. Международный консенсусный документ (ICON): общая вариательная иммунная недостаточность

International Consensus Document (ICON): Common Variable Immunodeficiency Disorders.

Журнал: The Journal of Allergy and Clinical Immunology. In Practice | **Дата:** 07.11.2015 |

Доступ: Открытая

Американская академия аллергологии, астмы и иммунологии (AAAAI), Европейская академия аллергологии и клинической иммунологии (EAACI), Всемирная организация по аллергии (WAO) и Американская коллегия аллергологии, астмы и иммунологии (ACAAI) согласовали признаки, по которым ставят диагноз. Это снижение IgG вместе с низким IgM и/или IgA, слабый ответ антител на вакцинацию и исключение других причин гипогаммаглобулинемии. Где данных не хватило, авторы помечают текст как согласованное мнение экспертов.

Оригинал

Аннотация на русском

6. Клинические рекомендации исследовательского объединения Европейского респираторного общества (ERS) по диагностике гранулематозно-лимфоцитарной интерстициальной болезни лёгких (GLILD) при общей вариательной иммунной недостаточности (ОВИН)

Clinical Practice Guideline for the diagnosis of Granulomatous-Lymphocytic Interstitial Lung Disease (GLILD) in patients with Common Variable Immunodeficiency Disorders (CVID) - an ERS Clinical Research Collaboration.

Журнал: The European Respiratory Journal | **Дата:** 25.06.2026 | **Доступ:** Открытая

По методологии GRADE авторы рекомендуют обследовать на GLILD всех взрослых с ОВИН, предпочтительно компьютерной томографией высокого разрешения, а результат оценивать мультидисциплинарной командой. Биопсию лёгкого они не считают обязательной и

оставляют её для атипичных случаев. До диагноза нужно исключить лёгочную инфекцию и найти признаки лимфоцитарного альвеолита при бронхоальвеолярном лаваже. Большинство рекомендаций условные, поскольку определённость доказательств низкая.

[Оригинал](#)
[Аннотация на русском](#)

7. Рекомендации Европейского общества по иммунодефицитам (ESID) и Европейской референсной сети по редким первичным иммунодефицитам, аутовоспалительным и аутоиммунным заболеваниям (ERN RITA) по дефицитам компонентов комплемента: диагностика и ведение

European Society for Immunodeficiencies (ESID) and European Reference Network on Rare Primary Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases (ERN RITA) Complement Guideline: Deficiencies, Diagnosis, and Management.

Журнал: Journal of Clinical Immunology | **Дата:** 17.02.2020 | **Доступ:** Открытая

Дефициты компонентов комплемента дают около 5% всех первичных иммунодефицитов (ПИД), а проявляются очень по-разному, от повторных инфекций и системной красной волчанки до атипичного гемолитико-уремического синдрома, ангиоотёка и возрастной макулярной дегенерации. Документ перечисляет функциональные и молекулярные тесты, которые раскрывают основу почти любого дефицита, и прямо говорит, что лечебные возможности остаются ограниченными везде, кроме наследственного ангиоотёка и дефектов регуляции с избыточной активацией комплемента. При склонности к инфекциям ведение сводится к обучению пациента, обследованию семьи, вакцинации, антибиотикам и плану действий в неотложной ситуации.

[Читать в Подтеме](#)
[Оригинал](#)
[Аннотация на русском](#)

8. Рекомендации по лечению ингибиторами JAK врождённых ошибок сигнального пути JAK-STAT (2026). Международное консенсусное заявление от имени рабочей группы по врождённым ошибкам иммунитета ESID и Европейского общества трансплантации крови и костного мозга (EBMT-IEWP), а также сети ERN RITA

Guidance on JAK inhibitor treatment for inborn errors of JAK-STAT signaling (2026). An international consensus statement on behalf of the ESID/EBMT-IEWP and ERN-RITA.

Журнал: The Journal of Allergy and Clinical Immunology | **Дата:** 26.05.2026 | **Доступ:** Закрытая

Ингибиторы JAK при усилении функции JAK-STAT назначают вне инструкции, потому что зарегистрированных показаний нет, а качественных данных мало. Авторы соединили систематический обзор, международную ретроспективную когорту и мнение пациентов, после чего согласовали рекомендации по методу Дельфи в два раунда. Рекомендации касаются всех возрастов и делятся на пять тематических блоков.

[Оригинал](#)
[Аннотация на русском](#)

9. Рекомендации по единой терминологии в неонатальном скрининге на тяжёлую комбинированную иммунную недостаточность

Recommendations for uniform definitions used in newborn screening for severe combined immunodeficiency.

Журнал: The Journal of Allergy and Clinical Immunology | **Дата:** 16.09.2021 | **Доступ:** Открытая

Программы неонатального скрининга на ТКИН быстро появились во многих странах, но сравнивать их результаты не удавалось из-за разной терминологии и размытых определений случаев с Т-клеточной лимфопенией без ТКИН. Документ согласует термины и разделяет Т-клеточную лимфопению, которая требует действий, и ту, которая их не требует.

[Читать в Подтеме](#)

[Оригинал](#)

[Аннотация на русском](#)

10. Рекомендации по переводу молодых пациентов с первичными иммунодефицитами и аутовоспалительными заболеваниями во взрослую службу

Recommendations for Transitioning Young People with Primary Immunodeficiency Disorders and Autoinflammatory Diseases to Adult Care.

Журнал: Journal of Clinical Immunology | **Дата:** 17.12.2024 | **Доступ:** Открытая

Прогноз улучшился настолько, что пациенты доживают до взрослого возраста, а специальных правил перевода для этих болезней в европейских центрах не было. Рабочая группа сети ERN RITA составила положения по обзору литературы и вынесла их на голосование медицинских специалистов по методу Дельфи с порогом согласия 80%.

[Читать в Подтеме](#)

[Оригинал](#)

[Аннотация на русском](#)

11. Европейские рекомендации по обеспечению качества проточной цитометрии в диагностике первичных иммунодефицитов и в оценке восстановления иммунитета после терапии, истощающей В-клетки, и после трансплантации

European flow cytometry quality assurance guidelines for the diagnosis of primary immune deficiencies and assessment of immune reconstitution following B cell depletion therapies and transplantation.

Журнал: Cytometry. Part B, Clinical Cytometry | **Дата:** 28.06.2024 | **Доступ:** Открытая

Описывает, какие панели проточной цитометрии лаборатория должна предлагать для скрининга иммунодефицита и как добиться сопоставимости результатов между лабораториями. Опыт стандартизации и контроля качества подсчёта CD4-лимфоцитов при ВИЧ-инфекции авторы переносят на иммунологический мониторинг пациентов с первичными и вторичными иммунодефицитами. Отдельный раздел разбирает оценку восстановления иммунитета после терапии, истощающей В-клетки, и после трансплантации.



[Читать в Подтеме](#)
[Оригинал](#)
[Аннотация на русском](#)

12. Рекомендации по живым вирусным и бактериальным вакцинам для пациентов с иммунодефицитом и их близких контактов

Recommendations for live viral and bacterial vaccines in immunodeficient patients and their close contacts.

Журнал: The Journal of Allergy and Clinical Immunology | **Дата:** 28.02.2014 | **Доступ:** Открытая

Медицинский консультативный комитет американского Фонда иммунодефицитов (IDF) перечисляет живые вакцины, которые пациенту с иммунодефицитом вводить можно, и те, которые нельзя. Отдельно разбирает близкие контакты, потому что пациент может заболеть и от непривитого окружения, и от человека, который недавно получил живую вакцину и выделяет вакцинный штамм. Авторы рассматривают стационар, поликлинику, дом и общественные места.

[Оригинал](#)
[Аннотация на русском](#)

13. Консенсусное заявление Австралийского общества клинической иммунологии и аллергологии (ASCIA) по молекулярной диагностике врождённых ошибок иммунитета

Australasian Society of Clinical Immunology and Allergy consensus statement on IEI molecular diagnosis.

Журнал: Journal of Human Immunity | **Дата:** 16.06.2026 | **Доступ:** Открытая

Отвечает на вопрос, кого направлять на генетическое исследование. Это пациенты с ранним дебютом, тяжёлым или нетипичным течением и с семейной картиной, которая указывает на наследственный дефект иммунитета. Дальше документ объясняет выбор метода исследования и трактовку полученного результата.

[Читать в Подтеме](#)
[Оригинал](#)
[Аннотация на русском](#)

14. Консенсусные рекомендации Британского общества иммунологии и Британской сети по первичным иммунодефицитам (UKPIN) по ведению заместительной терапии иммуноглобулином

British Society for Immunology and United Kingdom Primary Immunodeficiency Network (UKPIN) consensus guideline for the management of immunoglobulin replacement therapy.

Журнал: Clinical and Experimental Immunology | **Дата:** 21.10.2022 | **Доступ:** Открытая

Разбирает четыре практических вопроса по заместительной терапии иммуноглобулином, а именно когда её начинать, что контролировать во время лечения, как организовать

введение препарата на дому и когда терапию прекращать. Данных мало, поэтому 74 положения авторы согласовали модифицированным методом Дельфи.

[Оригинал](#)
[Аннотация на русском](#)

15. Консенсусное заявление Британского общества иммунологии и Британской сети по первичным иммунодефицитам (UKPIN) по ведению неинфекционных осложнений общей вариабельной иммунной недостаточности

British Society for Immunology/United Kingdom Primary Immunodeficiency Network consensus statement on managing non-infectious complications of common variable immunodeficiency disorders.

Журнал: Clinical and Experimental Immunology | **Дата:** 07.03.2019 | **Доступ:** Открытая

Неинфекционные осложнения дают значительную часть заболеваемости и смертности при ОВИН. Авторы согласовали 22 рекомендации модифицированным методом Дельфи и описали в них обследование, диагностику и лечение гематологических, лёгочных, кишечных и печёночных осложнений.

[Оригинал](#)
[Аннотация на русском](#)

Переведем статью из этой подборки за 1 час

Загрузите PDF, а мы сделаем полный перевод, краткий конспект и красивую инфографику.

[Попробовать бесплатно →](#)

Также в Подтеме: еженедельные литобзоры и конспекты свежих мед. статей и подкастов каждый день.

