

ЗАТВЕРДЖЕНО
Наказ Міністерства охорони
здоров'я України
21.06.2016 № 609

**УНІФІКОВАНИЙ КЛІНІЧНИЙ ПРОТОКОЛ ПЕРВИННОЇ,
ВТОРИННОЇ (СПЕЦІАЛІЗОВАНОЇ) ТА ТРЕТИННОЇ
(ВИСОКОСПЕЦІАЛІЗОВАНОЇ)
МЕДИЧНОЇ ДОПОМОГИ**

ДЕФІЦИТ МІЄЛОПЕРОКСИДАЗИ ФАГОЦИТІВ

Вступ

Основною метою цього уніфікованого клінічного протоколу медичної допомоги (УКПМД) є створення єдиної комплексної та ефективної системи надання медичної допомоги пацієнтам із дефіцитом мієлопероксидази фагоцитів.

Ця імунодефіцитна хвороба є найпоширенішою патологією з-поміж відомих фагоцитарних імунодефіцитів людини. Очікується, що наразі в Україні проживає щонайменше 23 тисячі осіб з дефіцитом мієлопероксидази фагоцитів. Принаймні 2300 пацієнтів мають важкий фенотип імунодефіциту, що можна порівняти з загрозливими життю клінічними проявами хронічної гранулематозної хвороби. То ж є підстави вважати, що дана імунодефіцитна хвороба чинить виразний негативний вплив на стан здоров'я сучасної популяції і створює великий тягар на суспільство і систему охорони здоров'я.

Застосування автоматизованих гематографів, які рутинно використовуються в клінічній практиці для визначення показників загального аналізу крові, зі спеціальними налаштуваннями для ідентифікації мієлопероксидази дозволяє здійснювати простий, інформативний і доступний скринінг цієї поширеної в популяції імунодефіцитної хвороби

УКПМД створений для надання первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги. Впровадження уніфікованого протоколу в клінічну практику підвищить обізнаність лікарів з проблеми дефіциту мієлопероксидази фагоцитів і покращить якість надання медичної допомоги таким пацієнтам.

Взаємодія між закладами охорони здоров'я (ЗОЗ) різних рівнів координується спільним узгодженим Локальним протоколом медичної допомоги (ЛПМД) (регіональний рівень локального протоколу), що розробляється на основі цього УКПМД. Крім того, відповідно до ліцензійних та акредитаційних вимог у ЗОЗ має бути наявний Локальний протокол медичної допомоги, що визначає взаємодію структурних підрозділів ЗОЗ, медичного персоналу тощо (локальний рівень).

ПЕРЕЛІК СКОРОЧЕНЬ

АлТ	Аланінамінотрансфераза
АсТ	Аспартатамінотрансфераза
АНА	Антинуклеарні антитіла
ВІЛ	Вірус імунодефіциту людини
ДНК	Дезоксирибонуклеїнова кислота
ЗАК	Загальний аналіз крові
ЗОЗ	Заклад охорони здоров'я
ЕКГ	Електрокардіографія
КМП	Клінічний маршрут пацієнта
КТ	Комп'ютерна томографія
ЛПМД	Локальний протокол медичної допомоги
МКХ	Міжнародна класифікація хвороб
МОЗ	Міністерство охорони здоров'я
МРТ	Магнітно-резонансна томографія
НАМН	Національна академія медичних наук
ПЛР	Полімеразна ланцюгова реакція
РНК	Рибонуклеїнова кислота
СНІД	Синдром набутого імунодефіциту людини
СРП	С-реактивний протеїн
УКПМД	Уніфікований клінічний протокол медичної допомоги
ЦНС	Центральна нервова система

I. ПАСПОРТНА ЧАСТИНА

1.1. Діагноз: Дефіцит мієлопероксидази фагоцитів

1.2. Код МКХ: D71 – Мієлопероксидазний дефіцит

1.3. Протокол призначений для лікарів загальної практики – сімейних лікарів, лікарів-терапевтів дільничних, лікарів-педіатрів дільничних, лікарів-пульмонологів, лікарів-імунологів клінічних, лікарів-алергологів, лікарів-ревматологів, лікарів-неврологів, лікарів-офтальмологів, лікарів-фтизіатрів, лікарів-дерматологів, лікарів-рентгенологів, лікарів-онкологів, лікарів, що провадять господарську діяльність з медичної практики як фізичні особи-підприємці, середнього медичного персоналу, інших медичних працівників, які беруть участь у наданні медичної допомоги, пацієнтам з дефіцитом мієлопероксидази фагоцитів, керівників закладів охорони здоров'я різних форм власності та підпорядкування.

1.4. Мета протоколу: забезпечення якості, ефективності та рівних можливостей і доступу до медичної допомоги пацієнтів із дефіцитом мієлопероксидази на основі даних доказової медицини; встановлення єдиних вимог щодо діагностики та лікування пацієнтів відповідно до адаптованої клінічної настанови, що розроблена за принципами доказової медицини.

1.5. Дата складання протоколу: червень 2016 року.

1.6. Дата наступного перегляду: червень 2019 року.

Острополець Наталія Андріївна	начальник відділу організації високоспеціалізованої медичної допомоги управління медичної допомоги дорослим Медичного департаменту МОЗ України, голова;
Чоп'як Валентина Володимирівна	завідувач кафедри клінічної імунології та алергології Львівського національного медичного університету імені Данила Галицького, д.м.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Алергологія Імунологія Клінічна імунологія Лабораторна імунологія», заступник голови з клінічних питань;
Чернишова Людмила Іванівна	завідувач кафедри дитячих інфекційних хвороб Національної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, д.м.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Дитяча імунологія», заступник голови з клінічних питань;
Ліщишина Олена Михайлівна	директор Департаменту стандартизації медичних послуг Державного підприємства «Державний експертний центр Міністерства охорони здоров'я України», заступник голови з методологічного супроводу;

- Гавриленко
Тетяна Іллівна завідувач відділу імунології Національного наукового центру Державної установи «Інститут кардіології імені академіка М.Д. Стражеска НАМН України», головний спеціаліст НАМН України з лабораторної діагностики, д.біол.н., професор;
- Горова Елла
Володимирівна заступник начальника управління – начальник відділу контролю якості медичної допомоги управління ліцензування та якості медичної допомоги МОЗ України;
- Драннік Георгій
Миколайович професор кафедри клінічної імунології та алергології з секцією медичної генетики Національного медичного університету імені О.О. Богомольця, почесний президент Українського товариства спеціалістів з імунології, алергології, імунореабілітації, д.м.н., професор;
- Кайдашев Ігор
Петрович завідувач кафедри внутрішніх хвороб з доглядом за хворими стоматологічного факультету, завідувач ЦНІЛ Вищого державного навчального закладу України. «Українська медична стоматологічна академія», президент Українського товариства спеціалістів з імунології, алергології, імунореабілітації, д.м.н., професор;
- Клименко
Сергій
Вікторович завідувач відділення медичної генетики Державної установи «Національний центр радіаційної медицини» НАМН України», д.м.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Гематологія»;
- Костюченко
Лариса
Василівна керівник регіонального імунологічного центру Західноукраїнського спеціалізованого дитячого медичного центру, д.м.н., головний позаштатний спеціаліст Департаменту охорони здоров'я Львівської ОДА з дитячої імунології;
- Курченко
Андрій Ігорович завідувач кафедри клінічної імунології та алергології з секцією медичної генетики Національного медичного університету імені О.О. Богомольця, д.м.н., професор;
- Лішук-
Якимович
Христина
Олександрівна доцент кафедри клінічної імунології та алергології, головний позаштатний спеціаліст Департаменту охорони здоров'я Львівської ОДА з імунології;
- Малишок Ольга
Володимирівна лікар-імунолог Івано-Франківської обласної лікарні, головний позаштатний спеціаліст Департаменту охорони здоров'я Івано-Франківської ОДА зі спеціальності «Імунологія»;

- Мальцев Дмитро Валерійович завідувач лабораторії імунології та молекулярної біології Інституту експериментальної і клінічної медицини Національного медичного університету імені О.О. Богомольця, к.м.н.;
- Матюха Лариса Федорівна завідувач кафедри сімейної медицини і амбулаторно-поліклінічної допомоги Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, д.м.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Загальна практика - сімейна медицина»;
- Федосюк Роман Миколайович завідувач відділення анестезіології та інтенсивної терапії Київської міської клінічної лікарні № 3, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Анестезіологія»;
- Фещенко Юрій Іванович директор Державної установи «Національний інститут фтизіатрії і пульмонології імені Ф.Г. Яновського НАМН України», академік НАМН України, д.м.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Фтизіатрія, Пульмонологія»;
- Яценко Юрій Борисович завідувач наукового відділу організації медичної допомоги Державної наукової установи «Науково-практичний центр профілактичної та клінічної медицини» Державного управління справами, професор кафедри неонатології Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, д.м.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Педіатрія».

Методичний супровід та інформаційне забезпечення

- Горох Є.Л. начальник Відділу якості медичної допомоги та інформаційних технологій Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України», к.т.н.;
- Мігель О.В. завідувач сектору економічної оцінки медичних технологій Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України»;
- Мельник Є.О. начальник Відділу доказової медицини Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України»;
- Шилкіна О.О. начальник Відділу методичного забезпечення новітніх технологій у сфері охорони здоров'я Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України».

Адреса для листування: Департамент стандартизації медичних послуг Державного підприємства «Державний експертний центр Міністерства охорони здоров'я України», м. Київ. Електронна адреса: medstandards@dec.gov.ua.

Електронну версію документа можна завантажити на офіційному сайті МОЗ України: <http://www.moz.gov.ua> та в Реєстрі медико-технологічних документів: <http://www.dec.gov.ua/mtd/reestr.html>

Рецензенти:

Гольцев Анатолій Миколайович директор Інституту проблем кріобіології і кріомедицини НАН України, академік НАН України, д.м.н., професор;

Наконечна Алла Анатоліївна консультант-алерголог / клінічний імунолог Королівського Госпіталю Університету Ліверпуля, Ліверпуль, Великобританія, к.м.н.

1.8. Коротка епідеміологічна інформація

Дефіцит мієлопероксидази фагоцитів – імунодефіцитна хвороба, обумовлена генетично детермінованою недостатністю гем-вмісного мікробіцидного ферменту нейтрофілів, моноцитів та їх похідних, що каталізує процеси хлорзалежної оксидації патогенів. Наразі встановлено, що первинний дефіцит мієлопероксидази відноситься до найпоширеніших генетичних хвороб імунної системи людини. Частота цього імунодефіциту коливається від 1 : 2000 до 1 : 4000 осіб, однак в деяких регіонах досягає 1 : 500 мешканців. Дотепер описано кілька генетичних мутацій, які можуть обумовлювати розвиток зазначеного фенотипу, а також виявлено ряд причин вторинної імуносупресії, що призводять до набутого дефіциту мієлопероксидази у людей. Встановлено, що дефіцит мієлопероксидази може проявлятися у вигляді інфекційного, алергічного, аутоімунного, імунозапального та неопластичного синдромів, а також деяких додаткових проявів, що створює клінічну гетерогенність імунодефіциту навіть у членів однієї родини. Своєчасне виявлення і лікування дефіциту мієлопероксидази фагоцитів є важливим завданням сучасної медицини, оскільки це може допомогти покращити якість і продовжити тривалість життя великій когорті імуноскомпрометованих пацієнтів та зменшити тягар на систему охорони здоров'я та суспільство, пов'язаний з цією поширеною імунодефіцитною хворобою.

II. ЗАГАЛЬНА ЧАСТИНА

Особливості процесу надання медичної допомоги

1. Первинний медичний нагляд за пацієнтами з дефіцитом мієлопероксидази

Первинна медична допомога пацієнтам з дефіцитом мієлопероксидази надається в центрах первинної медичної допомоги лікарями загальної практики-сімейними лікарями (лікарями-терапевтами дільничними) в амбулаторних умовах у відповідності до діючих стандартів та протоколу.

Перелік послуг

- підозра на дефіцит мієлопероксидази за клінічними симптомами і результатами автоматизованої гематографії, своєчасне скерування пацієнта у ЗОЗ, що надають вторинну та третинну медичну допомогу;
- моніторинг виконання стандартів обстеження та режиму терапії, призначеної у ЗОЗ, що надають вторинну та третинну медичну допомогу;
- профілактика та моніторинг небажаних явищ в процесі антимікробного лікування;
- своєчасне скерування пацієнта у ЗОЗ, що надають вторинну та третинну медичну допомогу, при розвитку серйозних небажаних явищ і для визначення потреби в імунотерапії;
- здійснення диспансерного нагляду за пацієнтами з верифікованим діагнозом дефіциту мієлопероксидази і своєчасне скерування до ЗОЗ, що

надають вторинну і третинну медичну допомогу, при появі клінічних симптомів хвороби і необхідності зміни тактики лікування.

2. Вторинна медична допомога пацієнтам з дефіцитом мієлопероксидази

Вторинна (спеціалізована) медична допомога вперше надається за скеруванням лікаря в амбулаторних або стаціонарних умовах в плановому порядку працівниками ЗОЗ відповідного типу та спеціалізації.

Надання вторинної (спеціалізованої) медичної допомоги забезпечується наявністю:

- у стаціонарних умовах – спеціалізованих ліжок у багатoproфільних лікарнях;
- в амбулаторних умовах – лікаря-інфекціоніста, лікаря-отоларинголога, лікаря-невролога, лікаря-пульмонолога, лікаря-офтальмолога, лікаря-дерматолога, лікаря-ревматолога, лікаря-онколога та інших спеціалістів ЗОЗ залежно від локалізації.

Перелік послуг

- виявлення і документування синдромів ураження різних органів і систем, які можуть бути проявами дефіциту мієлопероксидази фагоцитів
- встановлення попереднього діагнозу дефіцит мієлопероксидази фагоцитів;
- організація та проведення клінічного, інструментального, лабораторного обстеження пацієнта у відповідності до протоколу;
- своєчасне скерування пацієнта у ЗОЗ, що надають третинну медичну допомогу, для підтвердження діагнозу і подальшого лікування.

3. Третинна медична допомога пацієнтам з дефіцитом мієлопероксидази

Третинна (високоспеціалізована) медична допомога надається лікарями-імунологами клінічними в обласних клінічних лікарнях, медичних центрах клінічної імунології та при необхідності – алергології, ревматології, отоларингології, пульмонології, офтальмології, дерматології та інших центрах за направленнями лікаря вторинної (спеціалізованої) медичної допомоги, за його відсутності – лікаря загальної практики-сімейного лікаря.

Перелік послуг

- верифікація діагнозу дефіцит мієлопероксидази фагоцитів;
- призначення і проведення терапії у відповідності до протоколу;
- контрольне обстеження пацієнта в строки, регламентовані протоколом, з метою оцінки динаміки перебігу захворювання і корекції режимів терапії;
- контрольне обстеження пацієнта після закінчення курсу терапії у строки, що регламентовані протоколом.

У головному/регіональному центрах, визначених організаційними наказами по імунологічній службі, здійснюється надання допомоги найбільш складним у лікувально-діагностичному плані пацієнтам, стійким до стандартних методів лікування, та тим, які потребують високотехнологічних методів діагностики, які недоступні на обласному третинному рівні.

III. ОСНОВНА ЧАСТИНА

3.1 ПЕРВИННА МЕДИЧНА ДОПОМОГА

Положення протоколу	Обґрунтування	Необхідні дії
1. Профілактика	Встановлено, що існують групи ризику, до яких належать сім'ї, у членів яких відзначалися випадки важкого кандидозу з ураженням внутрішніх органів, опорно-рухового апарату, ЦНС та розвитком дисемінованої інфекції, а також випадки хронічного мієлоцитарного і промієлоцитарного лейкозів та множинні епізоди солідних пухлин.	Необхідне раціональне планування сім'ї, що полягає у своєчасному спеціальному імунологічному обстеженні членів подружньої пари з груп ризику на предмет дефіциту мієлопероксидази фагоцитів і оцінці ризику народження хворої дитини
2. Діагностика спрямовується на своєчасне виявлення клінічних симптомів, які можуть бути проявом дефіциту мієлопероксидази, а також позитивних результатах автоматизованої гематографії	Встановлено, що найхарактернішими проявами є рецидивні бактеріальні інфекції, особливо - синуїти, важкий кандидоз з ураженням внутрішніх органів і кісток, герпесвірусні нейроінфекції, часом - у поєднанні з автоімунними алергічними і онкологічними ураженнями, а також – важкою вегетативною дисфункцією, включаючи синдром Рейно, псоріаз, паркінсонізм. Автоматизовані гематографи, що рутинно застосовуються для проведення ЗАК, за умови спеціального налаштування можуть ідентифікувати відсутність або різке зниження вмісту мієлопероксидази у зразку периферичної крові (скринінговий лабораторний тест)	1. Клінічні дії: - збір анамнезу хвороби (інфекційний, вакцинальний, генеалогічний) (розділ 4.1) - вказати кількість та характер перебігу інфекцій різного генезу (бактеріального, вірусного, грибового, паразитарного) Загальний огляд: - оцінка фізичного розвитку (відставання у фізичному розвитку, втрата маси тіла) - фізикальне обстеження 2. Лабораторні дослідження: - ЗАК (з підрахунком абсолютної кількості лімфоцитів та нейтрофілів, а також мієлопероксидази у разі застосування автоматизованої гематографії), - СРП - Протеїнограма - Мікробіологічні дослідження (бактеріологічне

Положення протоколу	Обґрунтування	Необхідні дії
		<p>дослідження мазки із ротоглотки і поверхні мигдаликів) Інструментальні методи (за показами) - ЕКГ; - рентгенографія придаткових пазух носу, легень, кісток; - інші.</p> <p>Підозра на дефіцит мієлопероксидази фагоцитів, скерування до ЗОЗ, що надають вторинну і третинну медичну допомогу для постановки діагнозу</p>
<p>3. Лікування полягає у моніторингу виконання призначень, сформованих на II і III етапах, а також – купіруванні супутньої патології, наприклад, ГРВІ</p>	<p>Пацієнти з клінічно маніфестним дефіцитом мієлопероксидази потребують проведення профілактичної антимікробної терапії, симптоматичного лікування, в тому числі – дерматологічних і неврологічних проявів, а в деяких випадках – проходження імунотерапії</p>	<p>1. Моніторинг виконанням режиму терапії, призначеної у ЗОЗ, що надають третинну медичну допомогу. 2. Заходи щодо своєчасного виявлення серйозних небажаних явищ в процесі лікування антимікробними ліками та проходження імунотерапії 3. Своєчасне скерування пацієнта у ЗОЗ, що надають вторинну та третинну медичну допомогу, при розвитку серйозних небажаних явищ. 4. Надання невідкладної медичної допомоги</p>
<p>4. Диспансерне спостереження здійснюється для забезпечення вторинної профілактики</p>	<p>Диспансерне спостереження осіб з верифікованим дефіцитом мієлопероксидази дозволяє своєчасно виявити декомпенсацію імунodefіциту за появою інфекційних, алергічних, аутоімунних та</p>	<p>Своєчасне скерування до ЗОЗ, що надає третинну медичну допомогу, у разі погіршення стану пацієнта для перегляду лікувальної стратегії.</p>

Положення протоколу	Обґрунтування	Необхідні дії
загострень клінічних симптомів імунодефіциту з урахуванням рекомендацій, сформованих на II і III рівні	онкологічних проявів хвороби.	

3.2 ВТОРИННА (СПЕЦІАЛІЗОВАНА) МЕДИЧНА ДОПОМОГА

Положення протоколу	Обґрунтування	Необхідні дії
<p>2. Діагностика спрямовується на виявлення і оцінку синдромів ураження різних органів і систем інфекційного, алергічного, автоімунного, імунозапального або онкологічного генезу, які можуть бути проявами дефіциту мієлопероксидази</p>	<p>Доведено, що у разі клінічно маніфестного перебігу дефіциту мієлопероксидази фагоцитів можуть розвиватися прояви інфекційного, алергічного, автоімунного, онкологічного синдромів та деяких додаткових проявів, включаючи псоріаз та інші запальні дерматози, неврологічні ускладнення, гемокоагуляційні порушення. Це створює гетерогенну клінічну картину із залученням різних органів і систем в кожному конкретному випадку, що обґрунтовує необхідність консультування вузькими спеціалістами для окреслення клінічного фенотипу хвороби у конкретного пацієнта і подальшої детальної синдромологічної</p>	<p>1. Консультування спеціалістами згідно з представленими синдромами ураження органів і систем організму:</p> <ul style="list-style-type: none"> - лікарем-отоларингологом (рецидивні інфекції верхніх дихальних шляхів, алергічні ураження); - лікарем-гастроентерологом (кандидоз кишківнику, дизбіоз кишківнику); - лікарем-пульмонологом (інфекційні, алергічні та автоімунні ураження легень); - лікарем-інфекціоністом (реактивовані герпесвірусні інфекції); - лікарем-неврологом (нейроінфекції, розсіяний склероз, вегетативна дисфункція, екстрапірамідні порушення); - лікарем-дерматологом (інфекції шкіри, алергічний дерматит, псоріаз); - лікарем-ревматологом (хронічна ревматична лихоманка, ревматоїдний

Положення протоколу	Обґрунтування	Необхідні дії
	характеристики клінічного статусу.	<p>артрит);</p> <ul style="list-style-type: none"> - лікарем-ендокринологом (автоімунний тиреоїдит, герпесвірусні ураження діенцефальної ділянки); - лікарем-гематологом (рефрактерні анемії, аномалії нейтрофілів, гемокоагуляційні порушення, мієлопроліферативні неоплазії); - лікарем-онкологом (солідні пухлини різної локалізації та передпухлинні стани). <p>2. Обов'язкові методи діагностики:</p> <p>2.1. Клінічні</p> <ul style="list-style-type: none"> - збір анамнезу хвороби, вакцинального та сімейного анамнезу - загальний огляд, оцінка фізичного розвитку, фізикальне обстеження <p>2.2 Лабораторні дослідження</p> <ul style="list-style-type: none"> - ЗАК з підрахунком абсолютної кількості лімфоцитів та нейтрофілів, цитологічний аналіз нейтрофілів, визначення вмісту мієлопероксидази на РНК ВІЛ; - біохімічні показники: АлТ, АсТ, білірубін, креатинін, сечовина, ліпідограма та інші – за показами; - виявлення аутоімунних маркерів відповідно до ураженого органу, в т.ч.: АНА, антитіла до двохспіральної ДНК, анти-ССР, кріоглобуліни, пряма і непряма реакція Кумбса) - посіви з вогнищ інфекції шкіри, слизових оболонок та біологічних рідин <p style="text-align: right;">3</p>

Положення протоколу	Обґрунтування	Необхідні дії
		<p>визначенням чутливості до антибіотиків та антимікотиків;</p> <ul style="list-style-type: none"> - імунологічні дослідження (імунограма) – за доступності. <p>2.3 Інструментальні дослідження:</p> <ul style="list-style-type: none"> - верифікація ДНК/РНК збудників опортуністичних інфекцій в різних біологічних середовищах - КТ, МРТ (при вісцеральних, неврологічних та системних ураженнях); - фіброгастродуоденоскопія з біопсією слизової оболонки; - бронхоскопія з біопсією слизової бронхів. <p>2.4 Диференційна діагностика:</p> <ul style="list-style-type: none"> - набутий/вторинний ВІЛ-неасоційований імунодефіцит; - ВІЛ-інфекція – СНІД - транзиторні імунодефіцитні стани, причиною яких є тяжкі соматичні та інфекційні хвороби; - інші первинні імунодефіцити з фагоцитарною недостатністю.
<p>3. Лікування має бути спрямовано на усунення або пом'якшення проявів різних клінічних синдромів, що є наслідком дефіциту мієлопероксидази</p>	<p>Оскільки дисфункція різних органів і систем, прямо або опосередковано зумовлена дефіцитом мієлопероксидази фагоцитів, може впливати на загальний стан пацієнта, суттєво погіршуючи якість життя і навіть становлячи загрозу летального наслідку, необхідним є призначення симптоматичної і патогенетичної терапії спеціалістами різного профілю</p>	<p>3.1 Терапія інфекційних, алергічних та аутоімунних, імунозапальних та онкологічних проявів дефіциту мієлопероксидази фагоцитів проводиться згідно відповідних протоколів лікування з обов'язковим урахуванням особливостей лікування пацієнтів на дефіцит мієлопероксидази</p> <p>3.2. Лікування супутньої патології, яка не є проявом дефіциту мієлопероксидази, проводиться згідно відповідними медико-</p>

Положення протоколу	Обґрунтування	Необхідні дії
		технічними документами з урахуванням особливостей терапії імуноскомпрометованих пацієнтів.
<p>4. Госпіталізація проводиться у тому разі, якщо у зв'язку з технічною складністю або важким станом пацієнта необхідні діагностичні процедури і лікувальні втручання не можуть бути виконані в амбулаторних умовах</p>	<p>У деяких пацієнтів з дефіцитом мієлопероксидази фагоцитів інфекційні, алергічні, автоімунні, імунозапальні та неопластичні ураження можуть набути такої важкості, що вимагати госпіталізації пацієнта до профільних відділень стаціонарів. Деякі пацієнтам може бути показано виконання інвазивних діагностичних процедур або хірургічних втручань, наприклад з приводу кандидозних абсцесів печінки.</p>	<p>4.1. Підставою для госпіталізації є важке ураження нервової системи, опорно-рухового апарату і внутрішніх органів, а також потреба у виконанні інвазивної діагностичної процедури або хірургічного втручання, наприклад для дренивання уражених придаткових пазух носу.</p> <p>4.2. Проводиться достатня за тривалістю і дозуванням інфузійна протимікробна терапія згідно з чутливістю виявлених мікробних збудників, а також інтенсивна терапія і необхідні хірургічні втручання з урахуванням особливостей надання медичної допомоги імуноскомпрометованим пацієнтам.</p>
<p>5. Реабілітація проводиться для зменшення або усунення наслідків уражень різних органів і систем, зумовлених імунодефіцитом</p>	<p>Після важких уражень органів і систем можуть з'явитися покази для проведення реабілітаційних заходів у профільних медичних закладах, наприклад з приводу наслідків нейроінфекції.</p>	<p>Здійснюються необхідні реабілітаційні заходи, включаючи фізичну реабілітацію, згідно з протоколами реабілітації з урахуванням особливостей надання медичної допомоги імуноскомпрометованим пацієнтам.</p>
<p>6. Диспансерне спостереження для забезпечення вторинної профілактики загострень клінічних</p>	<p>Оскільки більшість уражень, зумовлених дефіцитом мієлопероксидази фагоцитів, є хронічними, включаючи алергію, автоімунні синдроми,</p>	<p>Диспансерне спостереження осіб з дефіцитом мієлопероксидази фагоцитів у фазу компенсації здійснюється сімейним лікарем з обов'язковим консультативним залученням вузьких</p>

Положення протоколу	Обґрунтування	Необхідні дії
симптомів імунодефіциту з формулюванням рекомендацій для пацієнта і його сімейного лікаря	екстрапірамідні порушення, псоріаз, злоякісні новоутворення, ці пацієнти потребують проведення належного диспансерного нагляду для вчасного виявлення загострення проявів того чи іншого синдрому.	спеціалістів згідно з профілем ураження органів і системам організму.

3.3 ТРЕТИННА (ВИСОКОСПЕЦІАЛІЗОВАНА) МЕДИЧНА ДОПОМОГА

Положення протоколу	Обґрунтування	Необхідні дії
2. Діагностика спрямована на верифікацію клінічного діагнозу дефіциту мієлопероксидази фагоцитів та визначення форми і важкості цієї імунодефіцитної хвороби	Доведено, що дефіцит мієлопероксидази фагоцитів може бути первинним (генетичним) або вторинним (фонотиповим). Крім того, розрізняють якісні, кількісні і змішані форми імунодефіциту, а також парціальний й тотальний дефіцит мієлопероксидази за глибиною дефіциту вказаного мікробіцидного ензиму, що має бути уточнено на даному етапі. Оскільки імунодефіцит характеризується широкою клінічною гетерогенністю та варібельністю перебігу, пацієнти з однаковим дефіцитом ензиму можуть суттєво відрізнятися за клінічною важкістю поточного стану і потребою у призначенні імунотерапії. Для підтвердження генетичної природи	2.1 Здійснюється визначення клініко-імунологічного фенотипу дефіциту мієлопероксидази фагоцитів, що включає: - проведення кількісних (проточна цитофлуориметрія, імуноферментний аналіз, імуноблоттинг, спектроскопія) та якісних тестів (біохімічні, цитохімічні та імуноцитохімічні дослідження) для верифікації діагнозу дефіциту мієлопероксидази фагоцитів; - проведення поглиблених імунологічних тестів (імунограми) для диференційної діагностики з іншими імунодефіцитними хворобами; - визначення форми (первинний або вторинний, якісний, кількісний або змішаний, тотальний або парціальний) та важкості дефіциту мієлопероксидази фагоцитів;

Положення протоколу	Обґрунтування	Необхідні дії
	<p>хвороби необхідне консультування медичним генетиком і проведення молекулярно-генетичних тестів. В такому разі виникне необхідність обстеження найближчих родичів пацієнта.</p>	<p>- проведення додаткових обстежень (за показами) з метою виявлення та контролю за перебігом супутньої патології, опортуністичних інфекцій;</p> <p>- здійснення додаткового консультування лікарями-спеціалістами, профіль яких визначається характером виявлених патологічних змін.</p> <p>2.2. Верифікація діагнозу дефіциту мієлопероксидази включає:</p> <p>- якісне визначення мієлопероксидази у фагоцитах цитохімічними або імуноцитохімічними методами (парціальний дефіцит – активність менше 12 у.о., тотальний – 6 у.о. при N=18-23 у.о.);</p> <p>- кількісне вимірювання вмісту мієлопероксидази у фагоцитах за допомогою проточної цитофлуориметрії (зниження кількості мієлопероксидази нейтрофілів і моноцитів, нижче 60% - парціальний дефіцит, нижче 20% - тотальний дефіцит), а також імуноферментного аналізу, імуноблотингу або спектроскопії (зниження кількості мієлопероксидази нейтрофілів і моноцитів, нижче 50% - парціальний дефіцит, нижче 10% - тотальний дефіцит)</p> <p>2.3. Додаткові консультації спеціалістів:</p> <p>- генетика (у разі верифікації</p>

Положення протоколу	Обґрунтування	Необхідні дії
		<p>діагнозу первинного імунodefіциту);</p> <ul style="list-style-type: none"> - алерголога (проведення алергологічних проб, визначення потреби у специфічній імунотерапії алергенами та ін.); <p>2.4. Перелік додаткових обстежень</p> <p>1) лабораторні тести:</p> <ul style="list-style-type: none"> - генетичне обстеження. (ДНК-гібридизація, ПЛР, ДНК-секвенування) для ідентифікації причинових мутацій і поліморфізмів структурного гену; - проведення алергопроб та визначення сироваткової концентрації специфічних IgE у разі алергічного синдрому. - верифікація ДНК/РНК збудників опортуністичних інфекцій в різних біологічних середовищах; <p>2) інструментальні методи дослідження:</p> <ul style="list-style-type: none"> - стернальна пункція кісткового мозку при підозрі на лейкемію, мієлофіброз, мієлодиспластичний синдром; - біопсія лімфатичного вузла при підозрі на лімфому; - біопсія слизової оболонки кишки при лімфопроліферативному ураженні кишківнику з синдромом порушеного всмоктування; - біопсія легень при інтерстиційному лімфопроліферативному ураженні легень; - радіосцинтиграфія (при

Положення протоколу	Обґрунтування	Необхідні дії
		неопластичному синдромі); - функціональні методи нейровізуалізації, включаючи МР-спектроскопію, при неврологічних ураженнях.
3. Лікування спрямовано на усунення клінічних проявів імунодефіциту (при тотальній і парціальній формі хвороби) і підвищення або нормалізацію кількості і активності мієлопероксидази нейтрофілів (при парціальній формі хвороби)	Показання до призначення специфічної імунотерапії дефіциту мієлопероксидази фагоцитів і режими лікування визначаються протоколом з урахуванням стадії захворювання, ступеня вираженості респіраторних симптомів і порушень вентиляційної функції легенів.	- Призначення та проведення базової терапії в режимах, регламентованих протоколом. - Контрольне обстеження пацієнта з метою оцінки динаміки перебігу захворювання та корекції режимів терапії: протягом 1-го року вперше виявлені пацієнти обстежуються кожні 3 міс, протягом 2-го року - кожні 6 міс. Комплекс обстеження включає проведення КТ додаткових пазух носу і органів грудної порожнини, дослідження функції зовнішнього дихання, клінічний аналіз крові, ультразвукове дослідження органів черевної порожнини. - Лікування з приводу небажаних явищ антимікробної терапії.
4. Госпіталізація у тому разі, якщо у зв'язку з технічною складністю або важким станом пацієнта необхідні діагностичні процедури і лікувальні втручання не можуть бути виконані в амбулаторних	Госпіталізації підлягають: а) пацієнти, в яких верифікація діагнозу можлива тільки в госпітальних умовах (необхідність проведення інвазивних методів дослідження і лікування); б) пацієнти з серйозними небажаними явищами для проведення антимікробного лікування; в) пацієнти з важкими ураженнями нервової системи і внутрішніх	- Проведення досліджень з метою верифікації діагнозу - Призначення імунотерапії і моніторинг переносимості імунотерапії; - Лікування у зв'язку з серйозними небажаними явищами у процесі антимікробної терапії.

Положення протоколу	Обґрунтування	Необхідні дії
умовах	органів.	
5. Реабілітація для зменшення або усунення наслідків уражень різних органів і систем, зумовлених імунодефіцитом	Реабілітація передбачає комплекс заходів, спрямованих на відновлення вмісту і функції мієлопероксидази фагоцитів у разі вторинного імунодефіциту і відновлення додаткових порушень імунного статусу при первинній формі хвороби.	Показані методи медикаментозної і фізичної реабілітації згідно з ураженими органами і системами в період компенсації імунодефіциту з урахуванням особливості надання медичної допомоги імуноскомпрометованим пацієнтам.
6. Диспансерне спостереження для забезпечення вторинної профілактики загострень клінічних симптомів імунодефіциту з формулюванням рекомендацій для пацієнта і його сімейного лікаря	Необхідність диспансерного нагляду осіб з дефіцитом мієлопероксидази в період клінічної компенсації хвороби обумовлена можливістю спонтанного або індукованого рецидиву хвороби із загостренням проявів передіснуючих або появою нових симптомів інфекційного, алергічного, автоімунного, імунозапального або неопластичного генезу.	6.1. Диспансерне обстеження осіб з компенсованим дефіцитом мієлопероксидази фагоцитів проводиться з періодичністю 1 раз на 6 міс. протягом першого року після закінчення лікування і 1 раз на 1 рік протягом наступних років. До спеціалістів третинної медичної допомоги пацієнта направляє сімейний лікар або лікарі-спеціалісти ЗОЗ, що надає вторинну медичну допомогу. 6.2. Під час візиту проводиться клінічне обстеження, загальний аналіз крові, вивчення вмісту мієлопероксидази та інші імунологічні дослідження, КТ придаткових пазух носу і органів грудної порожнини, ультразвукове дослідження органів черевної порожнини

IV. ОПИС ЕТАПІВ МЕДИЧНОЇ ДОПОМОГИ

4.1. Етап формування підозри на дефіцит мієлопероксидази

Клінічний дебют первинного дефіциту мієлопероксидази можливий у будь-якому віці, що відрізняє цю імунну дисфункцію від класичних імунodefіцитів, для яких характерний початок симптомів з раннього дитячого віку. Описаний безсимптомний перебіг хвороби протягом всього життя у деяких пацієнтів. Епідеміологічні дослідження показують, що такі асимптомні/малосимптомні варіанти імунodefіциту зустрічаються у 50% випадків хвороби. Однак щонайменше у половини пацієнтів розвиваються прояви рецидивного інфекційного синдрому, що погіршують якість життя. У 5-10% випадків відзначається важкий клінічний фенотип із загрозливими життю симптомами, завдяки чому створюється подібність до хронічної гранулематозної хвороби. Можна виділити інфекційні та неінфекційні прояви дефіциту мієлопероксидази.

Інфекційний синдром. Найтипovішими клінічними проявами є рецидивні бактеріальні інфекції верхніх дихальних шляхів і придаткових пазух носа, викликані умовно-патогенною слабовірулентною мікрофлорою, хоча описані і важкі, інвазивні бактеріальні інфекції. Особливо знижена резистентність до стрептококів. Полісинуїт та пансинуїт є своєрідними візитівками цього імунodefіциту. Відомі випадки ринофарингіту, тонзиліту, зовнішнього і середнього отиту, кон'юнктивіту, бронхіту, дерматиту, ураження промежини, уретриту, флегмони, менінгіту, мікробемії та сепсису бактеріального походження.

Важкий, інвазивний кандидоз – ще одна особливість клінічної картини імунodefіциту. Описані випадки кандидозного дисемінованого пустулярного дерматиту, стоматиту, вульвовагініту, езофагіту і пневмонії, остеомієліту трубчастих кісток, ребер і черепа, абсцесів внутрішніх органів, особливо – печінки і м'язів, а також артрити, менінгіту, системної (дисемінованої) інфекції і сепсису.

Відомі також випадки пліснявих мікозів, туберкульозу та параконцидіомікозу. Неодноразово описано розвиток герпесвірусних нейроінфекцій, особливо – викликаних бета- і гамма-герпесвірусами.

Неінфекційний синдром. У деяких пацієнтів неінфекційні прояви дефіциту мієлопероксидази переважають інфекційні ураження за важкістю або є єдиними симптомами існуючого імунodefіциту. Відомі випадки доброякісного лімфопроліферативного ураження легень і кишківника у пацієнтів з дефіцитом мієлопероксидази фагоцитів. До інших клінічних проявів слід віднести пустулярний псоріаз, нейтрофільний фолікулярний дерматит, рецидивний афтозний стоматит і легеневий гемосидероз. Розвиток важкої вегето-судинної дистонії, включаючи синдром Рейно, обумовлений залученням мієлопероксидази в обмін оксиду азоту, який є важливим регулятором тону судин. Також відзначена схильність до тромбозів, асоційована з гіперфібриногенемією, оскільки мієлопероксидаза відіграє роль

у контролі системи гемостазу. Можливий розвиток паркінсонізму в молодому віці, подібно до синдрому Чедіака-Хігасі, а також розладів аутистичного спектру у дітей. Серед автоімунних проявів імунодефіциту є повідомлення про ревматичну лихоманку, розсіяний склероз, автоімунний тиреоїдит і ревматоїдний артрит. Алергічні ускладнення представлені atopічним дерматитом, бронхіальною астмою, медикаментозною алергією, гіперсенситивним облітеруючим бронхіолітом і альвеолітом, системним мастоцитозом. У пацієнтів з дефіцитом мієлопероксидази підвищений ризик розвитку солідних пухлин та хронічного мієлолейкозу.

Таким чином, анамнез хвороби включає:

- дебют імунодефіциту у вигляді рецидивних інфекцій у дитячому, підлітковому, дорослому віці, особливо – стрептококових інфекцій верхніх дихальних шляхів і шкіри, важкого інвазивного кандидозу, герпесвірусних нейроінфекцій;

- наявність автоімунної патології у пацієнта та близьких родичів (ревматична лихоманка, автоімунний тиреоїдит, ревматоїдний артрит, розсіяний склероз)

- алергічні прояви у пацієнта або родичів (медикаментозна алергія, алергічний дерматит, бронхіальна астма);

- онкологічні прояви у пацієнта та його родичів (мієлоцитарний, промієлоцитарний лейкоз, рак легень, яєчників, сім'яників).

В ЗАК відзначається нейтрофіліоз, еозинофілія, ознаки аномалії Пельгера, гіперсегментації ядер нейтрофілів

4.2. Етап встановлення попереднього діагнозу

Попередній діагноз має встановлюватися на підставі аналізу анамнестичних і фізикальних даних пацієнта. Патогномонічних ознак дефіциту мієлопероксидази не існує. Специфічним є патерн, що включає поєднання інфекційних, алергічних, автоімунних, неопластичних, дерматологічних і неврологічних ускладнень у одного пацієнта, що розвиваються у різній послідовності і формують різні комбінації. Автоматизована гематографія, що рутинно застосовується для визначення показників загального аналізу крові, за умови відповідного налаштування гематографу може продемонструвати аномально низький вміст мієлопероксидази у нейтрофілах і макрофагах, що поряд з клінічними даними може бути підставою для формування попереднього діагнозу.

4.3. Етап верифікації діагнозу

На цьому етапі визначають вміст і функцію мієлопероксидази фагоцитів. Біохімічні тести показують відсутність продукції гіпохлорит-аніону під час активації фагоцитів у пацієнтів з імунодефіцитом. Кількісну оцінку мієлопероксидази дозволяють здійснити метод гуайаколової пероксидації, аланін-декарбоксілюючий тест і спектроскопічний аналіз. Зниження вмісту

мієлопероксидази у фагоцитах зазвичай поєднується з посиленою продукцією супероксиду, що є додатковим лабораторним маркером хвороби. Компенсаторне підвищення експресії еозинофільної пероксидази може обумовлювати псевдонегативні результати діагностики за допомогою гуайаколового методу і автоматизованої гематографії, що часом створює потребу у проведенні альтернативних тестів. Метод гуайаколової пероксидації з додаванням 3-аміно-1,2,4-триазолу, що селективно пригнічує еозинофільну пероксидазу, нерідко дозволяє провести коректну діагностику парціального імунодефіциту навіть у разі підвищеного вмісту еозинофільного ферменту, хоча інформативнішим є аланін-декарбоксілюючий тест, оскільки еозинофільна пероксидаза, на відміну від мієлопероксидази, не здатна декарбоксілювати L-аланін за присутності Triton X-100. Спектроскопічний аналіз з додаванням ортодіанізиду у якості субстрату не тільки дозволяє визначити вміст мієлопероксидази, а й допомагає відрізнити цей ензим від еозинофільної пероксидази за спектральними характеристиками. Імуноферментний аналіз допомагає досить точно визначити масову концентрацію мієлопероксидази у фагоцитах.

У разі проведення люмінол-посиленої хемолюмінісценції отримують аномально послаблену реакцію, в той час як люцигенін-посилена хемолюмінісценція виявляється суттєво посиленою, що є важливим у диференційній діагностиці з хронічною гранулематозною хворобою.

Цитохімічна ідентифікація імунодефіциту можлива за методом Graham-Knoll та Karłow. Однак імуноцитохімічний метод чутливіший навіть за бензидиновий і 4-хлор-1-нафтоловий цитохімічні методи діагностики хвороби. Електронна мікроскопія нейтрофілів крові демонструє відсутність мієлопероксидази в азурофільних гранулах при тотальному дефіциті, хоча сучасні біохімічні тести все ж показують залишкову кількість ферменту в таких випадках. Проточна цитофлуориметрія із застосуванням мічених моноклональних антитіл до мієлопероксидази може бути зручним методом ідентифікації кількісних форм імунодефіциту, однак завжди має поєднуватися з методами оцінки активності ферменту для коректного виявлення якісних форм імунодефіциту.

Для уникнення помилок слід проводити паралельне виконання відповідних цитохімічних, біохімічних, спектроскопічних, цитофлуориметричних, імунохімічних і генетичних досліджень.

Методи діагностики дефіциту мієлопероксидази фагоцитів у людей

- автоматизована гематографія (скринінговий тест);
- проточна цитофлуориметрія;
- біохімічні дослідження, включаючи гуайаколову пероксидацію і аланін-декарбоксілюючий тест;
- спектроскопічний аналіз;
- імуноферментний аналіз;
- імуноблоттинг;

- цитохімічні методи, включаючи бензидиновий і 4-хлор-1-нафтоловий;
- імуноцитохімічні методи;
- метод люмінол-посиленої хемолюмінісценції;
- електронна мікроскопія.

Кандидацидну активність оцінюють після культивування протягом 3-7 діб при температурі 33⁰С у 2% декстрозному агарі Sabourand's, збагаченому збалансованим сольовим розчином Хенкса. Порушення бактерицидності при дефіциті мієлопероксидази зазвичай виражене менше, ніж кандидацидності. Якщо для руйнування *Staphylococcus aureus* і *Serratia marcescens* знадобляться 3-4 години замість 45 хвилин, то ефективна деструкція *C. albicans* не розпочинається навіть через 3 години спостереження (таблиця 1).

Таблиця 1. Кандидацидна активність лейкоцитів пацієнта з дефіцитом мієлопероксидази і нормальних лейкоцитів

Мікроорганізм	Відсоток перетравлених клітин за 1 годину	
	Дефіцит мієлопероксидази	Нормальні лейкоцити
<i>C. albicans</i>	0,1±0,2 (11)	30,5±7,3 (60)
<i>C. albicans</i> із осередка ураження	0	43,9
<i>C. stellatoidea</i>	0	25,5
<i>C. tropicalis</i>	0	25,8
<i>C. krusei</i>	2,0	48,3

Критерії діагностики

Згідно із запропонованими робочими критеріями дефіциту мієлопероксидази фагоцитів для тотальної форми притаманне зменшення ензиматичної активності нейтрофілів нижче 10% від норми, негативні дані оксидативно-редукційної диференційної спектроскопії та відсутність субодиноць мієлопероксидази за даними аналізу western blot. У разі парціальної форми імунодефіциту мало місце зниження пероксидазної активності у межах 10-50% від норми, а також вміст ферменту за даними спектроскопії і western blot на рівні 10-50% від такого у здорових клітин. Однак описані генетично підтверджені часткові форми дефіциту мієлопероксидази і при вищій експресії ензиму. Крім того, одночасне проведення біохімічних, спектроскопічних тестів і western blot недоступне у багатьох імунологічних лабораторіях, що унеможливорює рутинну діагностику цього поширеного імунодефіциту. Також запропоновані критерії не враховують дані проточної цитофлуориметрії, що застосовується наразі в імунодіагностиці найчастіше. Слід враховувати, що у разі застосування і проточної цитофлуориметрії із міченими моноклональними антитілами до мієлопероксидази можуть бути отримані вищі результати кількісного

вимірювання мієлопероксидази, ніж при аналізі western blot або спектроскопії, у зв'язку з чим парціальним дефіцитом слід вважати зниження вмісту мієлопероксидази нижче 60%, а тотальним – нижче 20%.

Хвороби, з якими слід проводити диференційну діагностику при первинному дефіциті мієлопероксидази фагоцитів у людей

- хронічна гранулематозна хвороба
- дефіцит специфічних гранул
- глікогеноз 1 типу
- синдром Джоба
- хвороба Костмана
- синдром Чедіака-Хігасі
- дефіцит молекул адгезії
- синдром Швахмана
- синдром Papillon-Lefèvre
- нейрональний ліпофусциноз
- дефіцит еозинофільної пероксидази
- нейтрофільний імунодефіцит, обумовлений мутацією Rac2
- нейтрофільний імунодефіцит, обумовлений мутацією VPS45
- вторинний дефіцит мієлопероксидази (таблиця 2)

Таблиця 2. Диференційна діагностика первинних і вторинних форм дефіциту мієлопероксидази у людей

Клінічні і біологічні ознаки	Первинний імунодефіцит	Вторинний імунодефіцит
Спадковість	Є	Немає
Активність мієлопероксидази клітин крові	Відсутня (знижена у пацієнтів з парціальною формою)	Варіює від клітини до клітини (низька, середня, висока)
Активність мієлопероксидази в клітинах кісткового мозку	Відсутня (знижена у пацієнтів з парціальною формою)	Варіює від клітини до клітини (низька, середня, висока)
Варіація активності мієлопероксидази	Відсутня (описана в кількох випадках при появі нових мутацій)	Присутня у всіх випадках (дефіцит усувається після вилікування від причинової хвороби)
Коморбідна хвороба	Іноді	Завжди
Тип мутації гену	Мутація статевих клітин	Соматична мутація (?)
Активність пероксидази еозинофілів	Присутня	Присутня або знижена

4.4. Лікування

Першою лінією терапії дефіциту мієлопероксидази є антимікробні хіміопрепарати, які призначаються згідно з чутливістю виявлених мікроорганізмів, що викликають ураження органів і систем. Лікування проводять за загальними правилами з урахуванням можливої резистентності мікроорганізмів до антимікробних ліків у імуноскомпрометованих осіб та частих випадків медикаментозної алергії та інших побічних ефектів, що обумовлено участю мієлопероксидази у біотрансформації ліків в організмі людини.

Слід враховувати, що таким пацієнтам не слід призначати аскорбінову кислоту. Застосування глюкокортикостероїдів і цитостатиків з приводу автоімунних, алергічних і неопластичних ускладнень імунодефіциту слід поводити з особливою обережністю для уникнення важких інфекційних ускладнень. Розчини глюкози у концентрації 450-500 мг/дл призводить до суттєвого пригнічення лізису *C. albicans* нейтрофілами при дефіциті мієлопероксидази, тому слід уникати введення розчинів глюкози таким пацієнтам. Принципово важливий належний контроль глікемії у разі коморбідного цукрового діабету 2 типу.

Другою лінією лікування є імунотерапія за допомогою препаратів рекомбінантного інтерферону гамма людини, попри невелику доказову базу. Інтерферон гамма призначається клінічними імунологами на підставі аналізу клініко-лабораторних даних пацієнта і ознак резистентності до рекомендованого антимікробного лікування. Препарати застосовуються в дозі 1 млн МО пацієнту масою тіла 60-70 кг через день на ніч курсом 3-6 місяців поспіль під контролем імунологічних досліджень з метою компенсації імунодефіциту.

4.5. Профілактика

Первинна профілактика спадкових форм дефіциту мієлопероксидази можлива за рахунок раціонального планування сім'ї. Вторинна профілактика загострень досягається шляхом модифікації способу життя і компенсації коморбідної патології, яка може мати негативний вплив на перебіг хвороби, однак деяким пацієнтам необхідна превентивна імунотерапія для запобігання загостренням. Пацієнти з первинним імунодефіцитом повинні не допускати на виробництва з дією чинників, що відомі як причини вторинного дефіциту мієлопероксидази. Робітникам, які працюють зі свинцем, фосфорорганічними і карбаматними інсектицидами необхідне періодичне обстеження на предмет набутого імунодефіциту. Аналогічні тести слід проводити пацієнтам з лейкеміями, лімфомами, мієлофіброзом і мієлодиспластичними синдромами, оскільки вторинний дефіцит мієлопероксидази, що часто формується в таких випадках, є причиною важких інфекційних ускладнень у пацієнтів з цими хворобами.

V. РЕСУРСНЕ ЗАБЕЗПЕЧЕННЯ ВИКОНАННЯ ПРОТОКОЛУ

На момент затвердження цього уніфікованого клінічного протоколу засоби матеріально-технічного забезпечення дозволені до застосування в Україні. При розробці та застосуванні локальних протоколів медичної допомоги (клінічних маршрутів пацієнтів) (ЛПМД (КМП)) необхідно перевірити реєстрацію в Україні засобів матеріально-технічного забезпечення, які включаються до ЛПМД (КМП), та відповідність призначення лікарських засобів Інструкції для медичного застосування лікарського засобу, затвердженій МОЗ України. Державний реєстр лікарських засобів України знаходиться за електронною адресою <http://www.drlz.com.ua/>.

1. Первинна медична допомога

1.1. Кадрові ресурси

Лікар загальної практики – сімейний лікар, лікар-терапевт дільничний, лікар-педіатр дільничний. У сільській місцевості допомога може надаватись фельдшерами (сестрами медичними загальної практики-сімейної медицини).

1.2. Матеріально-технічне забезпечення

Оснащення. Відповідно до Табеля оснащення.

2. Вторинна та третинна медична допомога

2.1 Кадрові ресурси

Лікарі: імунолог клінічний, алерголог, отоларинголог, пульмонолог, гастроентеролог, ревматолог, офтальмолог, невролог, ендокринолог, фтизіатр, дерматолог, рентгенолог, онколог, патологоанатом (у тому числі дитячі) та інші медичні працівники, які беруть участь у наданні медичної допомоги пацієнтам з дефіцитом мієлопероксидази, мікробіолог, медичні сестри.

2.2. Матеріально-технічне забезпечення

Оснащення

Рентген-апарат, комп'ютерний томограф високої роздільної здатності, апарат для ультразвукової діагностики, електрокардіограф, ехокардіограф, спірограф, МР-томограф та інше відповідно до Табеля оснащення.

Лікарські засоби (нумерація не впливає на порядок призначення):

1. **Антимікробні препарати:** антибіотики широкого спектру дії, включаючи пеніциліни пролонгованої дії, антимікотики, включаючи флуконазол, ітраконазол, амфотерицин В, а також сульфаметоксазол/триметоприм.
2. **Препарати рекомбінантного інтерферону гамма людини.**
3. **Глюкокортикостероїди і цитостатики для лікування автоімунних, онкологічних та алергічних ускладнень.**

VI. ІНДИКАТОРИ ЯКОСТІ МЕДИЧНОЇ ДОПОМОГИ

Форма 003/о – Медична карта стаціонарного хворого (форма 003/о), затверджена наказом МОЗ України від 14 лютого 2012 року № 110 «Про затвердження форм первинної облікової документації та інструкцій щодо їх заповнення, що використовуються у закладах охорони здоров'я незалежно від форми власності та підпорядкування», зареєстрованим у Міністерстві юстиції України 28 квітня 2012 р. за № 661/20974.

Форма 025/о – Медична карта амбулаторного хворого (Форма № 025/о), затверджена наказом Міністерства охорони здоров'я України від 14 лютого 2012 року № 110 «Про затвердження форм первинної облікової документації та інструкцій щодо їх заповнення, що використовуються у закладах охорони здоров'я незалежно від форми власності та підпорядкування», зареєстрованим у Міністерстві юстиції України 28 квітня 2012 р. за № 661/20974.

Форма 112/о – Історія розвитку дитини (Форма 112/о), затверджена наказом Міністерства охорони здоров'я України від 28 липня 2014 року № 527 «Про затвердження форм первинної облікової документації та інструкцій щодо їх заповнення, що використовуються у закладах охорони здоров'я, які надають амбулаторно-поліклінічну допомогу населенню, незалежно від підпорядкування та форми власності», зареєстрованим у Міністерстві юстиції України 13 серпня 2014 року за № 959/25736.

Форма 030/о – Контрольна карта диспансерного нагляду (Форма № 030/о), затверджена наказом Міністерства охорони здоров'я України від 14 лютого 2012 року № 110 «Про затвердження форм первинної облікової документації та інструкцій щодо їх заповнення, що використовуються у закладах охорони здоров'я незалежно від форми власності та підпорядкування», зареєстрованим у Міністерстві юстиції України 28 квітня 2012 р. за № 661/20974.

6.1. Перелік індикаторів якості медичної допомоги

6.1.1. Наявність у лікуючого лікаря загальної практики - сімейного лікаря локального протоколу ведення пацієнта із дефіцитом мієлопероксидази фагоцитів.

6.1.2. Наявність у лікуючого лікаря-імунолога локального протоколу ведення пацієнта із дефіцитом мієлопероксидази фагоцитів.

6.1.3. Відсоток пацієнтів із дефіцитом мієлопероксидази фагоцитів, щодо яких лікарем загальної практики - сімейним лікарем отримано інформацію про медичний стан впродовж звітного періоду.

6.1.4. Відсоток пацієнтів закладу спеціалізованої (високоспеціалізованої) медичної допомоги з підозрою на дефіцит мієлопероксидази фагоцитів, яким проведено імунологічні дослідження для верифікації діагнозу.

6.2. Паспорти індикаторів якості медичної допомоги

6.2.1.А) Наявність у лікуючого лікаря загальної практики-сімейного лікаря локального протоколу ведення пацієнта із дефіциту мієлопероксидази фагоцитів

Б) Зв'язок індикатора із затвердженими настановами, стандартами та протоколами медичної допомоги

Індикатор ґрунтується на положеннях Уніфікованого клінічного протоколу первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги «Дефіцит мієлопероксидази фагоцитів».

В) Зауваження щодо інтерпретації та аналізу індикатора

Даний індикатор характеризує організаційний аспект запровадження сучасних медико-технологічних документів (ЛПМД) в регіоні. Якість медичної допомоги пацієнтам, відповідність надання медичної допомоги вимогам ЛПМД, відповідність ЛПМД чинному УКПМД даним індикатором висвітлюватися не може, але для аналізу цих аспектів необхідне обов'язкове запровадження ЛПМД в закладах охорони здоров'я.

Бажаний рівень значення індикатора:

2016 рік – 90%

2017 рік та подальший період – 100%.

Г) Інструкція з обчислення індикатора

а) Організація (заклад охорони здоров'я), яка має обчислювати індикатор: структурні підрозділи з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

б) Дані надаються лікарями загальної практики-сімейними лікарями (амбулаторіями сімейної медицини, центрами первинної медико-санітарної допомоги), розташованими на території обслуговування, до структурних підрозділів з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

в) Дані надаються поштою, в тому числі електронною поштою.

г) Метод обчислення індикатора: підрахунок шляхом ручної або автоматизованої обробки. Індикатор обчислюється структурними підрозділами з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій після надходження інформації від всіх лікарів загальної практики-сімейних лікарів (амбулаторій сімейної медицини, центрів первинної медико-санітарної допомоги), зареєстрованих на території обслуговування. Значення індикатора обчислюється як відношення чисельника до знаменника.

ґ) Знаменник індикатора складає загальна кількість лікарів загальної практики-сімейних лікарів (амбулаторій сімейної медицини, центрів первинної медико-санітарної допомоги), зареєстрованих на території обслуговування. Джерелом інформації є звіт структурних підрозділів з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій, який містить інформацію про кількість лікарів загальної практики-сімейних лікарів

(амбулаторій сімейної медицини, центрів первинної медико-санітарної допомоги), зареєстрованих на території обслуговування.

д) Чисельник індикатора складає загальна кількість лікарів загальної практики-сімейних лікарів (амбулаторій сімейної медицини, центрів первинної медико-санітарної допомоги), зареєстрованих на території обслуговування, для яких задокументований факт наявності локального протоколу ведення пацієнта із дефіцитом мієлопероксидази фагоцитів (наданий екземпляр ЛПМД). Джерелом інформації є ЛПМД, наданий лікарем загальної практики-сімейним лікарем (амбулаторією сімейної медицини, центром первинної медико-санітарної допомоги).

е) Значення індикатора наводиться у відсотках.

6.2.2.А) Наявність у лікуючого лікаря-імунолога локального протоколу ведення пацієнта із дефіцитом мієлопероксидази фагоцитів

Б) Зв'язок індикатора із затвердженими настановами, стандартами та протоколами медичної допомоги

Індикатор ґрунтується на положеннях Уніфікованого клінічного протоколу первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги «Дефіцит мієлопероксидази фагоцитів».

В) Зауваження щодо інтерпретації та аналізу індикатора

Даний індикатор характеризує організаційний аспект запровадження сучасних медико-технологічних документів (ЛПМД) в регіоні. Якість медичної допомоги пацієнтам, відповідність надання медичної допомоги вимогам ЛПМД, відповідність ЛПМД чинному УКПМД даним індикатором висвітлюватися не може, але для аналізу цих аспектів необхідне обов'язкове запровадження ЛПМД в закладах охорони здоров'я.

Бажаний рівень значення індикатора:

2016 рік – 90%

2017 рік та подальший період – 100%.

Г) Інструкція з обчислення індикатора

а) Організація (заклад охорони здоров'я), яка має обчислювати індикатор: структурні підрозділи з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

б) Дані надаються лікарями-імунологами, розташованими на території обслуговування, до структурних підрозділів з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

в) Дані надаються поштою, в тому числі електронною поштою.

г) Метод обчислення індикатора: підрахунок шляхом ручної або автоматизованої обробки. Індикатор обчислюється структурними підрозділами з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій після надходження інформації від всіх лікарів-імунологів, зареєстрованих на території обслуговування. Значення індикатора обчислюється як відношення чисельника до знаменника.

г) Знаменник індикатора складає загальна кількість лікарів- імунологів, зареєстрованих на території обслуговування. Джерелом інформації є звіт структурних підрозділів з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій, який містить інформацію про кількість лікарів- імунологів, зареєстрованих на території обслуговування.

д) Чисельник індикатора складає загальна кількість лікарів- імунологів, зареєстрованих на території обслуговування, для яких задокументований факт наявності локального протоколу ведення пацієнта із дефіцитом мієлопероксидази фагоцитів (наданий екземпляр ЛПМД). Джерелом інформації є ЛПМД, наданий лікарем-імунологом.

е) Значення індикатора наводиться у відсотках.

6.2.3.А) Відсоток пацієнтів із дефіцитом мієлопероксидази фагоцитів, щодо яких лікарем загальної практики-сімейним лікарем / лікарем-терапевтом дільничним / лікарем-педіатром дільничним отримано інформацію про медичний стан впродовж звітного періоду

Б) Зв'язок індикатора із затвердженими настановами, стандартами та протоколами медичної допомоги

Індикатор ґрунтується на положеннях Уніфікованого клінічного протоколу первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги «Дефіцит мієлопероксидази фагоцитів».

В) Зауваження щодо інтерпретації та аналізу індикатора

При аналізі індикатора слід враховувати неприпустимість формального та необґрунтованого віднесення до чисельника індикатора тих пацієнтів, для яких не проводилося медичного огляду лікарем загальної практики-сімейним лікарем / лікарем-терапевтом дільничним / лікарем-педіатром дільничним (амбулаторією сімейної медицини, центром первинної медико-санітарної допомоги) впродовж звітного періоду. В первинній медичній документації мають бути задокументовані факти медичного огляду пацієнта, а також наявність або відсутність рецидивів захворювання. Пацієнти, для яких такі записи в медичній документації відсутні, не включаються до чисельника індикатора, навіть у випадку, якщо лікар загальної практики-сімейний лікар (амбулаторія сімейної медицини, центр первинної медико-санітарної допомоги) має достовірну інформацію про те, що пацієнт живий та перебуває на території обслуговування (за відсутності даних медичного огляду).

Цільовий (бажаний) рівень значення індикатора на етапі запровадження УКПМД не визначається заради запобігання викривленню реальної ситуації внаслідок адміністративного тиску.

Г) Інструкція з обчислення індикатора

а) Організація (заклад охорони здоров'я), яка має обчислювати індикатор: лікар загальної практики-сімейний лікар / лікар-терапевт дільничний / лікар-педіатр дільничний (амбулаторія сімейної медицини, центр первинної медико-санітарної допомоги); структурні підрозділи з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

б) Дані про кількість пацієнтів надаються лікарями загальної практики-сімейними лікарями / лікарями-терапевтами дільничними / лікарями-педіатрами дільничними (амбулаторіями сімейної медицини, центрами первинної медико-санітарної допомоги), розташованими на території обслуговування, до структурних підрозділів з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

в) Дані надаються поштою, в тому числі електронною поштою.

г) Метод обчислення індикатора: підрахунок шляхом ручної обробки. При наявності автоматизованої технології закладу охорони здоров'я, в якій обробляються формалізовані дані щодо медичної допомоги в обсязі, що відповідає Медичній карті амбулаторного хворого (форма 025/0) / Історії розвитку дитини (Форма 112/0) або Контрольній карті диспансерного нагляду (форма 030/0) – автоматизована обробка.

Індикатор обчислюється лікарем загальної практики-сімейним лікарем / лікарем-терапевтом дільничним / лікарем-педіатром дільничним (амбулаторією сімейної медицини, центром первинної медико-санітарної допомоги) шляхом ручного або автоматизованого аналізу інформації Медичних карт амбулаторного хворого (форма 025/0) / Історії розвитку дитини (Форма 112/0) або Контрольних карт диспансерного нагляду (форма 030/0).

Індикатор обчислюється структурними підрозділами з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій після надходження від всіх лікарів загальної практики-сімейних лікарів / лікарів-терапевтів дільничних / лікарів-педіатрів дільничних (амбулаторій сімейної медицини, центрів первинної медико-санітарної допомоги), зареєстрованих в регіоні обслуговування, інформації щодо загальної кількості пацієнтів лікаря загальної практики-сімейного лікаря (амбулаторії сімейної медицини), з дефіцитом мієлопероксидази фагоцитів, для яких наведена інформація про медичний стан пацієнта впродовж звітного періоду. Значення індикатора обчислюється як відношення чисельника до знаменника.

г) Знаменник індикатора складає загальна кількість пацієнтів, які перебувають під диспансерним наглядом у лікаря загальної практики-сімейного лікаря / лікаря-терапевта дільничного / лікаря-педіатра дільничного (амбулаторії сімейної медицини, центру первинної медико-санітарної допомоги) із дефіцитом мієлопероксидази фагоцитів.

Джерелом інформації є:

Медична карта амбулаторного хворого (форма 025/0);/

Історія розвитку дитини (Форма 112/0);

Контрольна карта диспансерного нагляду (форма 030/0).

д) Чисельник індикатора складає загальна кількість пацієнтів із дефіцитом мієлопероксидази фагоцитів лікаря загальної практики-сімейного лікаря / лікаря-терапевта дільничного / лікаря-педіатра дільничного (амбулаторії сімейної медицини, центру первинної медико-санітарної допомоги), для яких наявні записи про медичний огляд впродовж звітного

періоду та наведена інформація про медичний стан пацієнта із зазначенням відсутності або наявності рецидивів захворювання.

Джерелом інформації є:

Форма 025/о, вкладний листок № 2 «Щорічний епікриз на диспансерного хворого»;

Історія розвитку дитини (Форма 112/о);

Форма 030/о, пункт «7. Контроль відвідувань».

е) Значення індикатора наводиться у відсотках.

6.2.4.А) Відсоток пацієнтів закладу спеціалізованої (високоспеціалізованої) медичної допомоги з підозрою на дефіцит мієлопероксидази фагоцитів, яким проведено імунологічні дослідження для верифікації діагнозу

Б) Зв'язок індикатора із затвердженими настановами, стандартами та протоколами медичної допомоги

Індикатор ґрунтується на положеннях Уніфікованого клінічного протоколу первинної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги «Дефіцит мієлопероксидази фагоцитів».

В) Зауваження щодо інтерпретації та аналізу індикатора

Аналіз індикатора дозволить виявити проблеми, пов'язані зі своєчасною діагностикою дефіциту мієлопероксидази фагоцитів та призначенням імунологічних досліджень для верифікації діагнозу.

Цільовий (бажаний) рівень значення індикатора на етапі запровадження УКПМД не визначається заради запобігання викривленню реальної ситуації внаслідок адміністративного тиску.

Г) Інструкція з обчислення індикатора

а) Організація (заклад охорони здоров'я), яка має обчислювати індикатор: спеціалізовані стаціонари; структурні підрозділи з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

б) Дані надаються лікарями-пульмонологами (закладами охорони здоров'я, що надають спеціалізовану (високоспеціалізовану) медичну допомогу пацієнтам з дефіцитом мієлопероксидази фагоцитів), розташованими на території обслуговування, до структурних підрозділів з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

в) Дані надаються поштою, в тому числі електронною поштою.

г) Метод обчислення індикатора: підрахунок шляхом ручної обробки. При наявності автоматизованої технології ЗОЗ, в якій обробляються формалізовані дані щодо медичної допомоги в обсязі, що відповідає Медичній карті амбулаторного хворого (форма 025/о) / Історія розвитку дитини (Форма 112/о) або Медичній карті стаціонарного хворого (форма 003/о) – автоматизована обробка.

Індикатор обчислюється структурними підрозділами з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій після надходження інформації від всіх закладів охорони здоров'я, що надають спеціалізовану

(високоспеціалізовану) медичну допомогу пацієнтам з дефіцитом мієлопероксидази фагоцитів, розташованих на території обслуговування.

Значення індикатора обчислюється як відношення чисельника до знаменника на наводиться у відсотках.

г) Знаменник індикатора складає загальна кількість пацієнтів спеціалізованого стаціонару з підозрою на дефіцит мієлопероксидази фагоцитів.

Джерелом інформації є:

Медична карта амбулаторного хворого (форма 025/о) /

Історія розвитку дитини (Форма 112/о);

Медична карта стаціонарного хворого (форма 003/о).

д) Чисельник індикатора складає загальна кількість пацієнтів, яким було проведено імунологічні дослідження. Джерелом інформації є:

Медична карта амбулаторного хворого (форма 025/о) /

Історія розвитку дитини (Форма 112/о);

Медична карта стаціонарного хворого (форма 003/о).

е) Значення індикатора наводиться у відсотках.

Директор медичного департаменту

В. Кравченко

VII. ПЕРЕЛІК ЛІТЕРАТУРНИХ ДЖЕРЕЛ, ВИКОРИСТАНИХ ПРИ РОЗРОБЦІ УНІФІКОВАНОГО КЛІНІЧНОГО ПРОТОКОЛУ

1. Електронний документ «Адаптована клінічна настанова, заснована на доказах «Дефіцит мієлопероксидази фагоцитів», 2016
2. Наказ МОЗ України від 14.03.2016 р. № 183 «Про затвердження восьмого випуску Державного формуляра лікарських засобів та забезпечення його доступності».
3. Наказ МОЗ України від 28 липня 2014 року № 527 «Про затвердження форм первинної облікової документації та інструкцій щодо їх заповнення, що використовуються у закладах охорони здоров'я, які надають амбулаторно-поліклінічну допомогу населенню, незалежно від підпорядкування та форми власності», зареєстрований у Міністерстві юстиції України 13.08.2014 за № 959/25736.
4. Наказ МОЗ України від 27.12.2013 р. № 1150 «Про затвердження Примірних таблиць матеріально-технічного оснащення Центру первинної медичної (медико-санітарної) допомоги та його підрозділів».
5. Наказ МОЗ України від 28.09.2012 р. № 751 «Про створення та впровадження медико-технологічних документів зі стандартизації медичної допомоги в системі Міністерства охорони здоров'я України», зареєстрований в Міністерстві юстиції України 29.11.2012 за № 2001/22313.
6. Наказ МОЗ України від 14.02.2012 р. № 110 «Про затвердження форм первинної облікової документації та інструкцій щодо їх заповнення, що використовуються у закладах охорони здоров'я незалежно від форми власності та підпорядкування», зареєстрований в Міністерстві юстиції України 28.04.2012 за № 661/20974.
7. Наказ МОЗ України від 31.10.2011 р. № 734 «Про затвердження таблиць оснащення медичною технікою та виробами медичного призначення структурних підрозділів лікарні планового лікування»
8. Наказ МОЗ України від 31.10.2011 р. № 735 «Про затвердження таблиць оснащення медичною технікою та виробами медичного призначення структурних підрозділів лікарні інтенсивного лікування»
9. Наказ МОЗ України від 31.10.2011 р. № 739 «Про затвердження таблиць оснащення медичною технікою та виробами медичного призначення структурних підрозділів консультативно-діагностичного центру»
10. Наказ МОЗ України від 02.03.2011 р. № 127 «Про затвердження примірних таблиць оснащення медичною технікою та виробами медичного призначення центральної районної (районної) та центральної міської (міської) лікарень»
11. Наказ МОЗ України від 05.07.2005 р. № 330 «Про запровадження ведення електронного варіанту облікових статистичних форм в лікувально-профілактичних закладах».
12. Наказ МОЗ України від 28.10.2002 р. № 385 «Про затвердження переліків закладів охорони здоров'я, лікарських, провізорських посад та

посад молодших спеціалістів з фармацевтичною освітою у закладах охорони здоров'я», зареєстрований в Міністерстві юстиції України 12.11.2002 за № 892/7180.

13. Наказ МОЗ України від 23.02.2000 р. № 33 «Про примірні штатні нормативи закладів охорони здоров'я».

VIII. ДОДАТКИ ДО УНІФІКОВАНОГО КЛІНІЧНОГО ПРОТОКОЛУ МЕДИЧНОЇ ДОПОМОГИ

Додаток 1
до уніфікованого клінічного протоколу
первинної, вторинної (спеціалізованої) та
третинної (високоспеціалізованої) медичної
допомоги «Дефіцит мієлопероксидази
фагоцитів»

Класифікація дефіциту мієлопероксидази фагоцитів

1. За походженням (первинний, або генетичний, та вторинний, або фенотиповий, набутий)
2. За формою (якісний, кількісний, змішаний)
3. За глибиною (тотальний та парціальний дефіцит)
4. За клінічною маніфестацією (асимптомний, або компенсований, та симптомний, або декомпенсований)
5. За ускладненнями (неускладнений, ускладнений)

Додаток 2
до уніфікованого клінічного протоколу
первинної, вторинної (спеціалізованої) та
третинної (високоспеціалізованої) медичної
допомоги «Дефіцит мієлопероксидази
фагоцитів»

Інформація для пацієнта

Дефіцит мієлопероксидази фагоцитів – це одна із найпоширеніших хвороб імунної системи людини. Ця хвороба обумовлена порушенням діяльності фагоцитів – спеціальних клітин, які захоплюють і руйнують мікроорганізми, що можуть викликати ураження організму людини, а також здійснюють важливі регуляторні впливи на діяльність імунної системи в цілому. Мієлопероксидаза – це важливий фермент, який дозволяє фагоциту ефективно руйнувати захоплені мікробні тіла. При її нестачі фагоцити недостатньо якісно переварюють поглинені об'єкти, що сприяє формуванню частих, тривалих, повторних інфекційних епізодів. Якщо Ви часто хворієте на бактеріальні інфекції верхніх дихальних шляхів (тонзиліт, фарингіт, гайморит, отит), особливо – у разі поєднання з частими і/або важкими випадками кандидозу слід мати на увазі, що такі клінічні симптоми можуть бути пов'язаними з дефіцитом мієлопероксидази фагоцитів.

Для того, що підтвердити або, навпаки, спростувати діагноз цього імунодефіциту слід звернутися до сімейного лікаря, який за наявності достатніх підстав може розпочати відповідний діагностичний процес. Останній може включати додаткове консультування спеціалістів районних і обласних лікарень, а також – клінічного імунолога. Остаточний діагноз дефіциту мієлопероксидази виставляється тільки клінічними імунологами після відповідного імунологічного і, можливо, генетичного тестування. Слід враховувати, що клінічні прояви дефіциту мієлопероксидази можуть бути різноплановими і включати симптоми алергії, деяких автоімунних хвороб, псоріазу, неврологічних синдромів, таких як вегетативна дисфункція, паркінсонізм. Тому пацієнту з дефіцитом мієлопероксидази може знадобитися консультування суміжних спеціалістів – неврологів, дерматологів, ревматологів, алергологів, інфекціоністів. Досягти успіху можна лише при тісній співпраці медичних спеціалістів різного профілю з клінічним імунологом і відповідальному ставленні пацієнта до стану свого здоров'я.