



Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες

Ευαισθητοποίηση Καταγραφή

Μαρία Γ. Κανάριου

Τμήμα Ανοσολογίας - Ιατοσυμβατότητας

Ειδικό Κέντρο & Κέντρο Αναφοράς Πρωτοπαθών Ανοσοανεπάρκειών
Παιδιατρικής Ανοσολογίας

Νοσοκομείο Παιδών "Η ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ"



???

Πρωτοπαθής Ανοσοανεπάρκεια (ΠΑΑ)

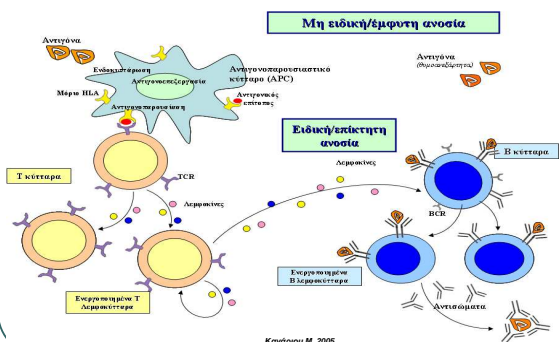
- ομάδα σπάνιων νοσημάτων, στα οποία πάσχει το ανοσοποιητικό σύστημα (έχουν ταυτοποιηθεί 200 και πλέον σύνδρομα)
- πολλά από αυτά τα νοσήματα οφείλονται σε γενετική, ενδογενή διαταραχή που συνεντάγεται απουσία ή δυσλειτουργία μιας ή περισσότερων ανοσιακών παραμέτρων
- η συνηθέστερη κλινική εκδήλωση είναι οι λοιμώξεις, στις οποίες υπάρχει αυξημένη ευαισθησία και επιπρόσθετα



ΜΓΚ

2

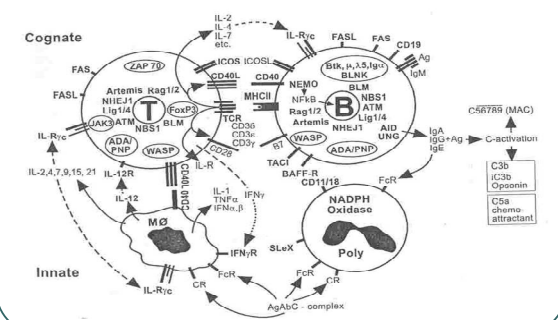
Αδρό σχήμα της απάντησης του ανοσιακού συστήματος



ΜΓΚ

3

Απλοποιημένο διάγραμμα-σχήμα της ενεργοποίησης των λεμφοκυττάρων και των αλληλεπιδράσεων μεταξύ Τ και Β κυττάρων, μακροφάγων & ουδετεροφίλων (H.D Ochs, G.I.E. Smith and L.M. Puck, 2007)



ΜΓΚ

4



βλάβη σε

καθοριστικά στάδια της
διαφοροποίησης/ωρίμανσης
του κυττάρου ή της ανοσοαπάντησης
μπορεί να οδηγήσει σε νόσο



ΜΓΚ

5

ΠΑΑ

νοσήματα του ανοσοποιητικού συστήματος

ως αποτέλεσμα

ελλείμματος, διαταραχής ή δυσρυθμίας

που οδηγεί σε



μειονεκτική ή λανθασμένη ανοσοαπάντηση



λοιμώξεις, αλλεργία, αυτοανοσία, κακοήθεια



ΜΓΚ

6

- Συνδυασμένες ανοσοανεπάρκειες T- και B- κυττάρων
- Αντισωματικές ανεπάρκειες (πρωταρχικής)
- Σαφώς καθοριζόμενα σύνδρομα ΠΑΑ
- Νοσήματα ανοσιακής δυσλειτουργίας/δυσρυθμίας
- Συγγενή ελλείμματα των φαγοκυττάρων (ως προς τον αριθμό, ή/και τη λειτουργία)
- Ελλείμματα της φυσικής/έμφυτης ανοσίας
- Αυτοφλεγμονώδεις διαταραχές
- Ανεπάρκειες συμπληρώματος

7

8



10

11

12

10 Warning Signs of PID

(from www.info4pi.org)

- 1 Four or more new ear infections within 1 year.
- 2 Two or more serious sinus infections within 1 year.
- 3 Two or more months on antibiotics with little effect.
- 4 Two or more pneumonias within 1 year.
- 5 Failure of an infant to gain weight or grow normally.
- 6 Recurrent, deep skin or organ abscesses.
- 7 Persistent thrush in mouth or fungal infection on skin.
- 8 Need for intravenous antibiotics to clear infections.
- 9 Two or more deep-seated infections including septicemia.
- 10 A family history of PI.



ΜΓΚ



Παιδιατρική

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

13

10 Warning Signs of PID for ADULTS

(from www.info4pi.org)

- 1 Two or more new ear infections within 1 year.
- 2 Two or more new sinus infections within 1 year, in the absence of allergy.
- 3 One pneumonia per year for more than 1 year.
- 4 Chronic diarrhea with weight loss.
- 5 Recurrent viral infections (colds, herpes, warts, condyloma).
- 6 Recurrent need for intravenous antibiotics to clear infections.
- 7 Recurrent, deep abscesses of the skin or internal organs.
- 8 Persistent thrush or fungal infection on skin or elsewhere.
- 9 Infection with normally harmless tuberculosis-like bacteria.
- 10 A family history of PI.



ΜΓΚ



Παιδιατρική

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

Ενδοκρινολογία

14

Αναγνώριση Πρωτοπαθούς Ανοσοανεπάρκειας

Καθοριστικής σημασίας

- η έγκαιρη διάγνωση
(πριν την εγκατάσταση βλαβών)
- η θεραπεία
(βελτίωση της ποιότητας ζωής)
- η κλινική παρέμβαση
(προγενετικός έλεγχος,
γενετική καθοδήγηση της οικογένειας)



ΜΓΚ

15

Θεραπεία

- Υποκατάσταση των προστατευτικών αντισωμάτων
Χορήγηση γ-σφαιρίνης (1952)
 - Ενδοφλεβίως
 - Υποδορίως
- Ανοσοπαρέμβαση (ανοσορρυθμιστικά, κυτταροκίνες)
- Μεταμόσχευση αρχέγονων αιμοποιητικών κυττάρων (1968)
- Γονιδιακή θεραπεία (1990 πειραματικώς, 2001 επιτυχώς)



ΜΓΚ

16

Βαθμοί βαρύτητας των ΠΑΑ

- Ανεπάρκεια κυττάρων και αντισωμάτων
Βαρεία Μικτή Ανοσοανεπάρκεια – SCID
- Μειονεκτική αντισωματική απάντηση
Αντισωματική ανεπάρκεια
- Μερική αντισωματική ανεπάρκεια
Εκλεκτική αντισωματική ανεπάρκεια



ΜΓΚ

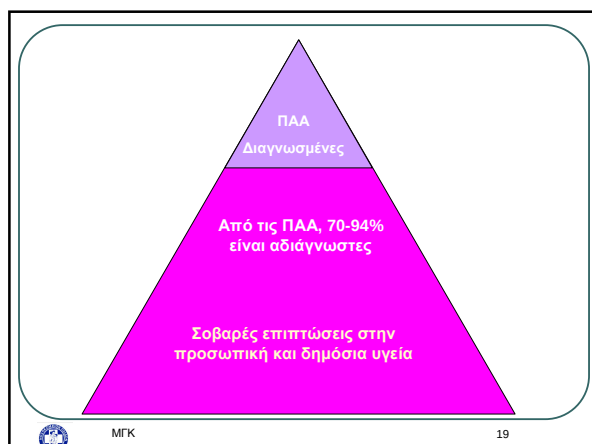
17

Η πρόγνωση των παιδιών με
πρωτοπαθή ανοσοανεπάρκεια
βελτιώνεται σταθερά με την
πρόοδο που σημειώνεται
στη γενετική & την ανοσολογία



ΜΓΚ

18



**Ο καθένας μπορεί να υποφέρει από
Πρωτοπαθή Ανοσοανεπάρκεια...**

**...αλλά μόνο λίγοι
διαγιγνώσκονται και θεραπεύονται**

ΜΓΚ 20

?
γιατί καταγραφή
(γενικότερα για τα σπάνια νοσήματα)

- αποτύπωση και άρα γνώση του προβλήματος
- πρόσβαση στην κοινή βάση δεδομένων των ασθενών και εμπλουτισμός της πτωχής μεμονωμένης εμπειρίας
- προσδιορισμός των υπευθύνων γονιδίων

ΜΓΚ 21

Τι σημαίνει καταγραφή

συλλογή στοιχείων των ασθενών που περιλαμβάνουν:

- την κλινική προβολή της νόσου
- τα εργαστηριακά ευρήματα
- το είδος θεραπείας/θεραπειών
- τις τυχόν επιπλοκές

**συμπεριλαμβάνει
συλλογή δημογραφικών πληροφοριών**

ΜΓΚ 22

Οφέλη από την καταγραφή

- υπεράσπιση της ανάγκης κατάλληλης ιατρικής φροντίδας
- αναδιάταξη των οικονομικών πηγών θέτοντας προτεραιότητες
- καθορισμός των κατευθύνσεων στην υγεία
- προσφέρεται ως δίκτυο επικοινωνίας
- εξασφαλίζει καλύτερα διεθνή δεδομένα

ΜΓΚ 23

Συνηγορία για ιατρική φροντίδα
(από WHO/WFH 1997)

- με το να αναγνωρίζεται και διαγιγνώσκεται η νόσος
- με τα συλλεγόμενα στοιχεία επιτρέπει τον κατάλληλο σχεδιασμό και την ανάπτυξη των Υπηρεσιών Υγείας

ΜΓΚ 24

«Οδηγεί» στη φροντίδα των ασθενών με:

- την οργάνωση της ιατρικής και συνολικότερης φροντίδας των ασθενών
- τη χρηματοδότηση αυτής της φροντίδας
- την πρόσβαση στις θεραπείες

ο σχεδιασμός βασίζεται

- ❖ στον αριθμό των ασθενών
- ❖ στη γνώση της υπάρχουσας κατάστασης
- ❖ στην αναγνώριση και αποδοχή των αναγκών



ΜΓΚ

25

«Συνηγορία»

Οφέλη

αύξηση της επιβίωσης
μείωση της νοσηλείας
μείωση των επιπλοκών
πρόληψη/αποφυγή ακριβών θεραπειών



ΜΓΚ

26

Προϋπόθεση για ύπαρξη ιατρικής φροντίδας

η γνώση
από ιατρούς, υπηρεσίες, κοινό

της ύπαρξης των Πρωτοπαθών Ανοσοανεπαρκειών
του αριθμού των ασθενών



ΜΓΚ

27

Σημασία

ο καθορισμός των χορηγιών

- επιλογή κέντρων
- απαίτηση χρήσης των σύγχρονων θεραπευτικών σκευασμάτων

η «ανταπόδοση»

- καταγραφή των δεδομένων
- επίδραση/επίπτωση της θεραπείας στην εξέλιξη των ασθενών



ΜΓΚ

28

δίκτυο επικοινωνίας προσφερόμενο από την καταγραφή

- δυνατότητα επικοινωνίας των ασθενών μεταξύ τους
- πρόσβαση σε υλικό εκπαίδευσης
- σχεδιασμός των υπηρεσιών ανάλογα με τις ανάγκες
- σύγκριση των δεδομένων ανάμεσα σε εθνικούς οργανισμούς

δημιουργία δημογραφικών δεδομένων σε
διεθνές επίπεδο

συλλογική αξιοποίηση

IPOPI



ΜΓΚ

29

στην Ελλάδα ...

- έναρξη προσπάθειας 1995 (ESID, ΕΕΑ)
- δεδομένα 1995 ...
- δεδομένα σήμερα...



ΜΓΚ

30

