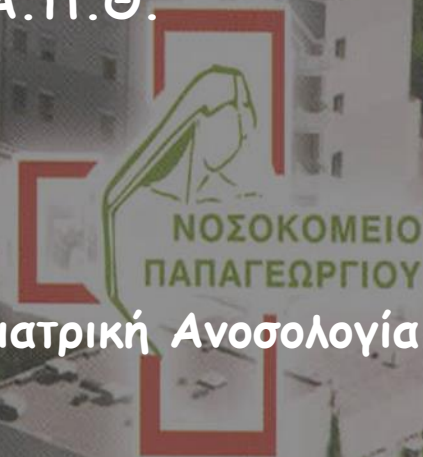




# ΠΡΩΤΟΠΑΘΕΙΣ ΑΝΟΣΟΑΝΕΠΑΡΚΕΙΕΣ ΚΑΙ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ ΑΠΟ ΤΟ ΠΕΠΤΙΚΟ

ΕΥΦΗΜΙΑ ΠΑΠΑΔΟΠΟΥΛΟΥ-ΑΛΑΤΑΚΗ

Αναπληρώτρια καθηγήτρια  
Παιδιατρικής/Παιδιατρικής Ανοσολογίας Α.Π.Θ.



5<sup>ο</sup> Συμπόσιο για Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες - Παιδιατρική Ανοσολογία

# ΔΟΜΗ

- Πρωτοπαθείς ανοσοανεπάρκειες
- Γαστρεντερικό σύστημα και ανοσία
- Ανοσία βλεννογόνων
- Εκδηλώσεις απο το γαστρεντερικό σύστημα και Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες
- Διάγνωση των γαστρεντερικών εκδηλώσεων στις Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες
- Take home message

# ΠΡΩΤΟΠΑΘΕΙΣ ΑΝΟΣΟΑΝΕΠΑΡΚΕΙΕΣ

- Οι Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες (ΠΑΑ) είναι μια ετερογενής ομάδα νοσημάτων που οφείλονται σε γενετικές βλάβες του ανοσιακού συστήματος.
- Χαρακτηρίζονται από ευρύ φάσμα κλινικών εκδηλώσεων μεταξύ των οποίων πιο συχνές είναι οι υποτροπιάζουσες λοιμώξεις.
- Αυτοάνοσα νοσήματα, φλεγμονές και κακοήθειες αποτελούν επίσης μέρος της κλινικής εικόνας των ΠΑΑ.
- Μεταξύ των συστημάτων που προσβάλλονται στους ασθενείς με ΠΑΑ, το πεπτικό είναι το δεύτερο σε συχνότητα μετά το αναπνευστικό.

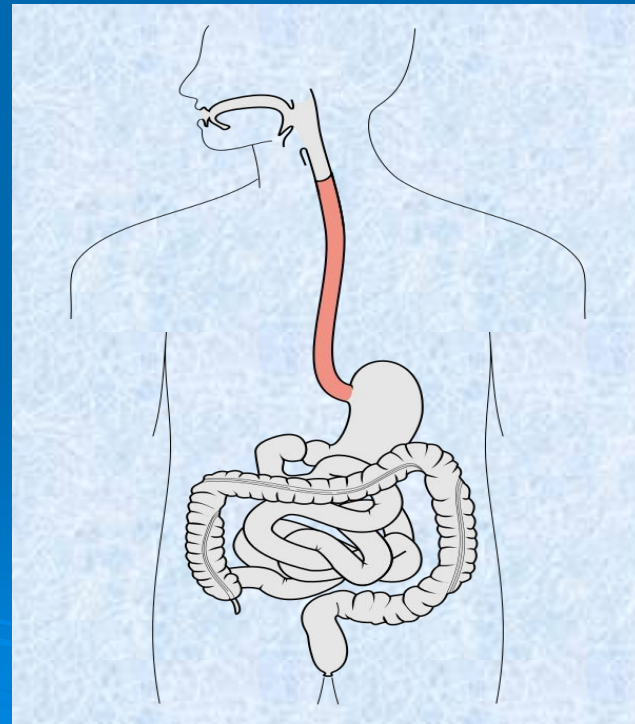
# ΔΟΜΗ

- Πρωτοπαθείς ανοσοανεπάρκειες
- Γαστρεντερικό σύστημα και ανοσία
- Ανοσία βλεννογόνων
- Εκδηλώσεις απο το γαστρεντερικό σύστημα και Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες
- Διάγνωση των γαστρεντερικών εκδηλώσεων στις Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες
- Take home message

# Γαστρεντερικό σύστημα και ανοσία

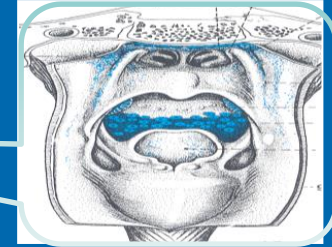
MALT: Mucosa Associated Lymphoid Tissue

**GALT: Gut Associated Lymphoid Tissue**

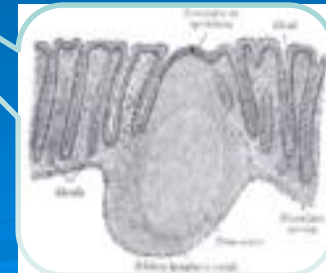
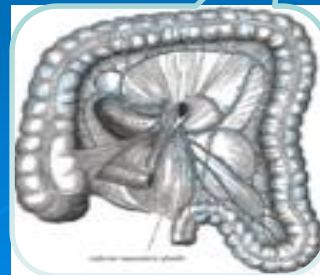


# Γαστρεντερικό σύστημα και ανοσία

- Δακτύλιος Waldeyer
- Σκωληκοειδής απόφυση
- Στομάχι



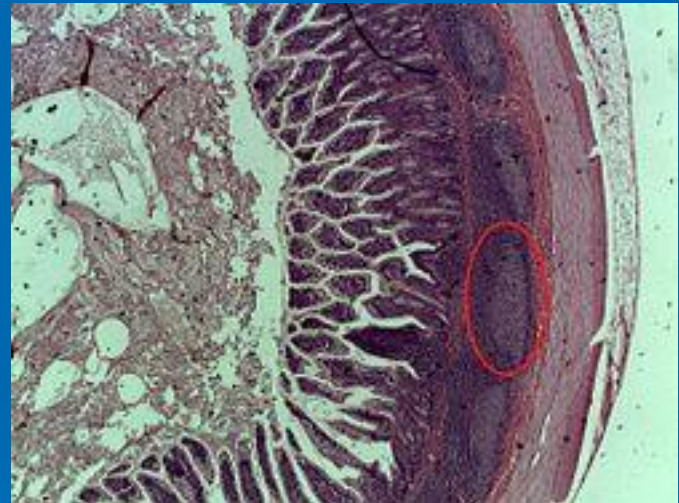
- Οισοφάγος
- Ενδοθηλιακός ιστός εντέρου



# Γαστρεντερικό σύστημα και ανοσία

## Πλάκες Peyer

- συναθροίσεις λεμφοζιδίων στο λεπτό έντερο + ειλεό
- ανοσιακή επαγρύπνιση του εντερικού αυλού
- ρυθμίζουν έκλυση ανοσιακής απάντησης στο βλεννογόνο

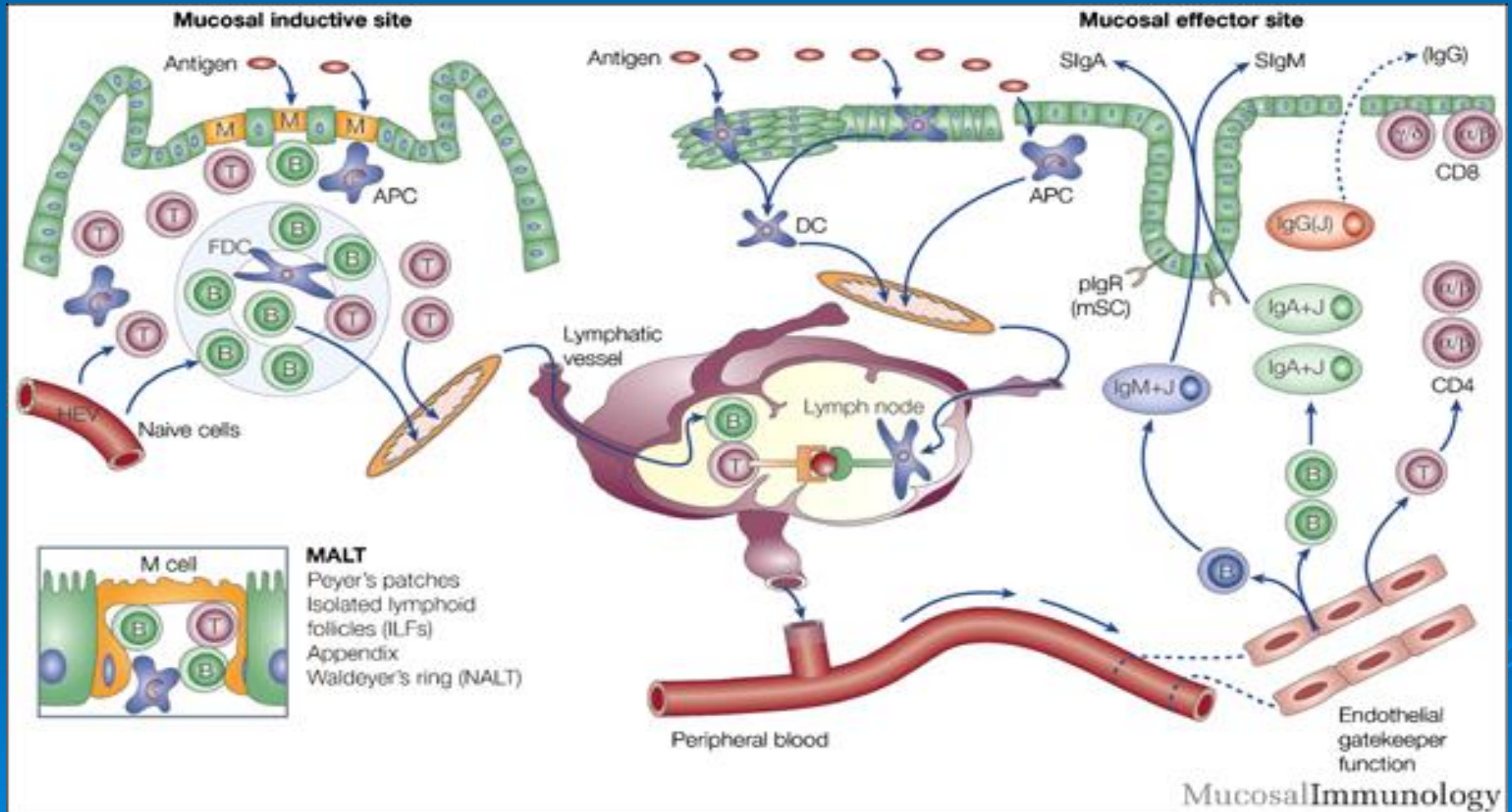


# ΔΟΜΗ

- Πρωτοπαθείς ανοσοανεπάρκειες
- Γαστρεντερικό σύστημα και ανοσία
- Ανοσία βλεννογόνων
- Εκδηλώσεις απο το γαστρεντερικό σύστημα και Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες
- Διάγνωση των γαστρεντερικών εκδηλώσεων στις Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες
- Take home message

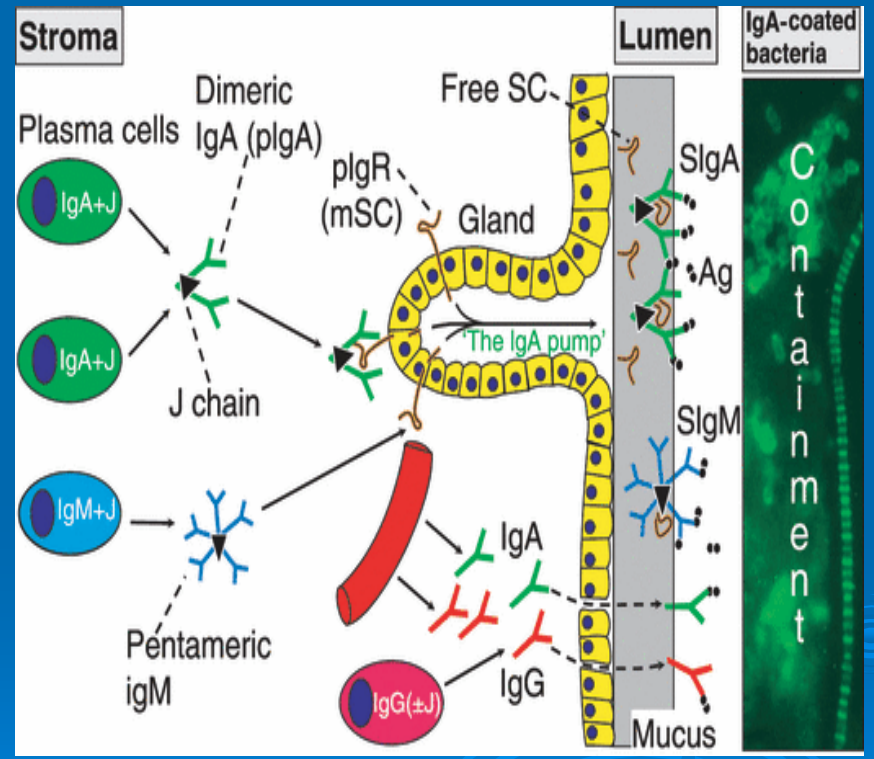
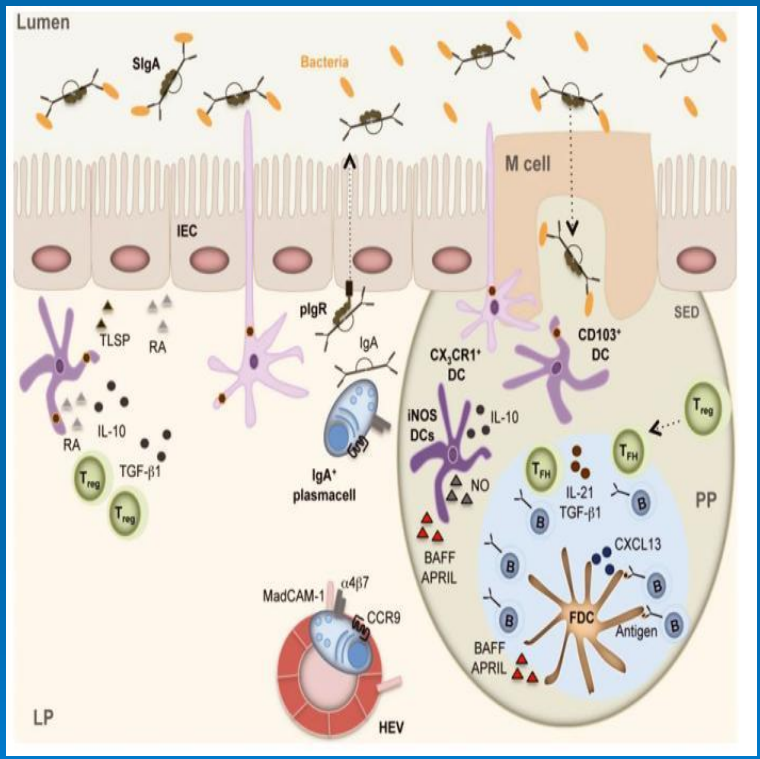


# Απεικόνιση του βλεννογόνιου ανοσιακού συστήματος



P Brandtzaeg, H Kiyono, R Pabst and M W Russel. Terminology: nomenclature of mucosa-associated lymphoid tissue. *Mucosal Immunology* 2008; 1: 31-37

# Λειτουργία εντερικού βλεννογόνου



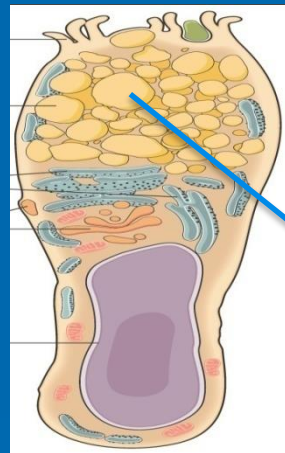
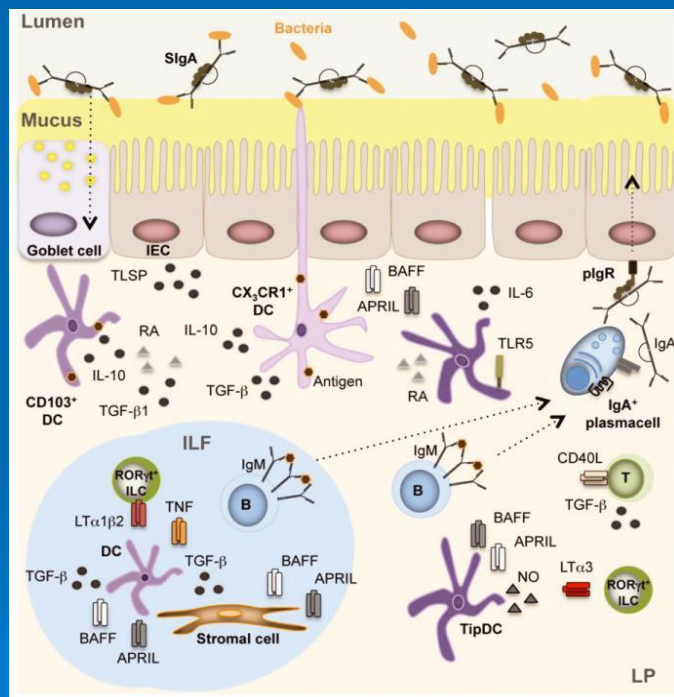
Cindy Gutzeit, Giuliana Magri, and Andrea Cerutti . Intestinal IgA production and its role in host-microbe interaction. Immunol Rev. 2014 ; 260(1): 76-85.

# Μοντέλο μεταφοράς πολυμερών IgA και IgM στο επιθήλιο

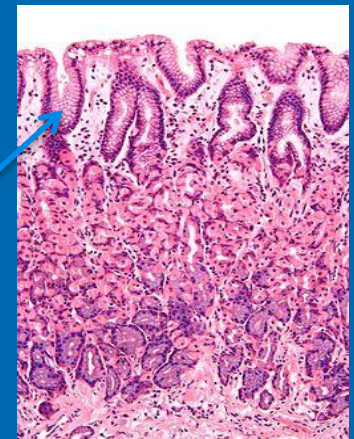
- Η εκκριτική IgA προάγει την ομοίωση του εντέρου μέσω της εκτεταμένης αλληλεπίδρασης με την μικροβιοχλωρίδα
- Ελαττωμένη εκκριτική IgA σχετίζεται με διαταραχή της εντερικής διαπερατότητας

# Λειτουργία εντερικού βλεννογόνου

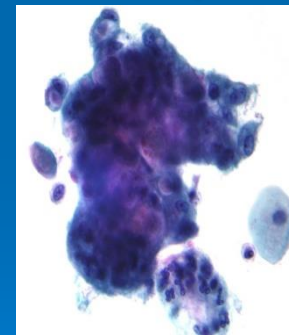
## Τοπικός φραγμός προστασίας εντερικού βλεννογόνου



Κύτταρο Goblet



Εντερικός βλεννογόνος



Βλεννίνη MUC2

Shan M, Gentile M, Yeiser JR et al. Mucus enhances gut homeostasis and oral tolerance by delivering immunoregulatory signals. *Science* 2013; 342: 447-53.

# Αλληλεπίδραση μεταξύ microbiota και ανοσιακού συστήματος

MUC2



DCs



Naive CD4+ κύτταρα



Φλεγμονή

Μικροοργανισμοί



Βλέννη



Επιθήλιο



# ΔΟΜΗ

- Πρωτοπαθείς ανοσοανεπάρκειες
- Γαστρεντερικό σύστημα και ανοσία
- Ανοσία βλεννογόνων
- Εκδηλώσεις απο το γαστρεντερικό σύστημα και Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες
- Διάγνωση των γαστρεντερικών εκδηλώσεων στις Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες
- Take home message

Λοιμώσεις

Φλεγμονές

Εκδηλώσεις απο το γαστρεντερικό  
σύστημα και Πρωτοπαθείς  
Ανοσοανεπάρκειες

Αυτοάνοσες  
εκδηλώσεις

Κακοήθειες

# Εκδηλώσεις απο το γαστρεντερικό σύστημα και Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες

- Συχνότητα των νοσημάτων ΓΕΣ σε ασθενείς με ΠΑΑ : 5-50%
- Μιμούνται τις κλασικές νόσους του πεπτικού
- Δεν απαντούν στις συμβατικές θεραπείες
- Συχνά προηγούνται των ΠΑΑ



	<b>Πρωτοπαθής Ανοσοανεπάρκεια</b>	<b>Γαστρεντερικές εκδηλώσεις</b>
<b>Συνδυασμένες Ανοσοανεπάρκειες T- και B- κυττάρων</b>	<b>Βαριά Συνδυασμένη Ανοσοανεπάρκεια (SCID)</b>	<b>Κολίτιδα και ηπατίτιδα (CMV), καντιντίαση, χρόνια διάρροια</b>
	<b>Σύνδρομο Omenn</b>	<b>Διάρροια, ηπατοσπληνομεγαλία, ηωσινοφιλική εντεροπάθεια</b>
	<b>ADA ανεπάρκεια</b>	<b>Αυτοάνοση ηπατίτιδα, διάρροια</b>
	<b>MHC-II ανεπάρκεια</b>	<b>Παρατεινόμενη διάρροια (Cryptosporidium), προοδευτική ηπατική νόσος, σκληρυντική χολαγγειίτιδα</b>
	<b>Υπέρ IgM σύνδρομο</b>	<b>Στοματικά έλκη, διάρροια (Cryptosporidium), προοδευτική ηπατική νόσος, σκληρυντική χολαγγειίτιδα</b>
<b>Αντισωματικές ανεπάρκειες</b>	<b>Εκλεκτική IgA ανεπάρκεια</b>	<b>Διάρροια (Giardia), sprue-like σύνδρομο, οζώδης λεμφική υπερπλασία</b>
	<b>Φυλοσύνδετη Αγαμμασφαιριναιμία</b>	<b>Χρόνια διάρροια, δυσασπορρόφηση</b>
	<b>Κοινή Ποικίλη Ανοσοανεπάρκεια</b>	<b>Διάρροια (Giardia), οζώδης λεμφική υπερπλασία, αιμορραγία λαχνών, κολίτιδα, κακοήθης αναιμία</b>
<b>Άλλες καθορισμένες ανοσοανεπάρκειες</b>	<b>Σύνδρομο Wiskott-Aldrich</b>	<b>Κολίτιδα, αιμορραγική διάρροια, ηωσινοφιλική εντεροπάθεια, λέμφωμα</b>
	<b>Υπέρ IgE σύνδρομο</b>	<b>Περιοδοντίτιδα, ηπατικά αποστήματα, ηωσινοφιλική εντεροπάθεια</b>
	<b>Χρόνια Βλεννογόνο-δερματική καντιντίαση</b>	<b>Οισοφαγική καντιντίαση</b>

	<i>Πρωτοπαθής Ανοσοανεπάρκεια</i>	<i>Γαστρεντερικές εκδηλώσεις</i>
Διαταραχές ανοσορύθμισης	Φυλοσύνδετη ανοσοανεπάρκεια, πολυενδοκρινοπάθεια, εντεροπάθεια (IPEX)	Σοβαρή εντεροπάθεια, διάρροια, δυσαπορόφηση, στασιμότητα βάρους
	Φυλοσύνδετο λεμφοϋπερπλαστικό σύνδρομο (XLP)	Κεραυνοβόλος ηπατική ανεπάρκεια μετά EBV, ηπατοσπληνομεγαλία, λέμφωμα
Διαταραχές φαγοκυττάρων	Χρόνια κοκκιωματώδης νόσος	Στοματικά έλκη, δυσκινησία οισοφάγου, απόφραξη γαστρική και λεπτού εντέρου, κολίτιδα, περιεδρικά συρίγγια και αποστήματα, ηπατίτιδα, ηπατικά αποστήματα
	Διαταραχές των μορίων προσκόλλησης	Ομφαλίτιδα, περιοδοντίτιδα, περιπρωκτικά συρίγγια
	Σύνδρομο Swachman-Diamond	Ανεπάρκεια παγκρεατικών ενζύμων, διάρροια, δυσαπορρόφηση
Διαταραχές έμφυτης ανοσίας	IFN-γ /IL12 διαταραχές σηματοδότησης	Γαστρεντερίτιδα από σαλμονέλλα, αποστήματα ήπατος, σπλήνα απο μυκοβακτηρίδιο
Διαταραχές συμπληρώματος	Κληρονομικό αγγειοοίδημα	Οίδημα εντερικού τοιχώματος, σοβαρό κοιλιακό άλγος
Αυτοφλεγμονώδη νοσήματα	Σύνδρομο περιοδικού πυρετού	Άσηπτη περιτονίτιδα, κοιλιακό άλγος

# ΚΟΙΝΗ ΠΟΙΚΙΛΗ ΑΝΟΣΟΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ

## Διαγνωστικά Κριτήρια

Τουλάχιστον 1 από τα κάτωθι:

- ✓ αυξημένη ευαισθησία σε λοιμώξεις
- ✓ αυτοάνοσες εκδηλώσεις
- ✓ κοκκιωματώδης νόσος
- ✓ μέλος οικογένειας με αντισωματική ανεπάρκεια

## ΚΑΙ

- ελαττωμένα επίπεδα IgG και IgA με ή χωρίς χαμηλή IgM (<2SD για την ηλικία)
- πτωχή απάντηση σε εμβόλια
- αποκλεισμός δευτεροπαθών αιτίων υπογαμμασφαιριναιμίας
- ηλικία >4 ετών

# ΚΟΙΝΗ ΠΟΙΚΙΛΗ ΑΝΟΣΟΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ

- 20-50% των ασθενών εμφανίζουν ΓΕΣ εκδηλώσεις
- κατά τη διάγνωση :
  - ✓ 7-23% των ασθενών : χρόνια διάρροια
  - ✓ 4-5% των ασθενών : δυσαπορόφηση

# ΚΟΙΝΗ ΠΟΙΚΙΛΗ ΑΝΟΣΟΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ

- Στοματική καντιντίαση
- Στομάχι
- ✓ 50% των ασθενών : αχλωρυδρία, ατροφική γαστρίτιδα  
+ έλλειψη ενδογενούς παράγοντα  
+ δυσαπορόφηση B12



κακοήθη αναιμία

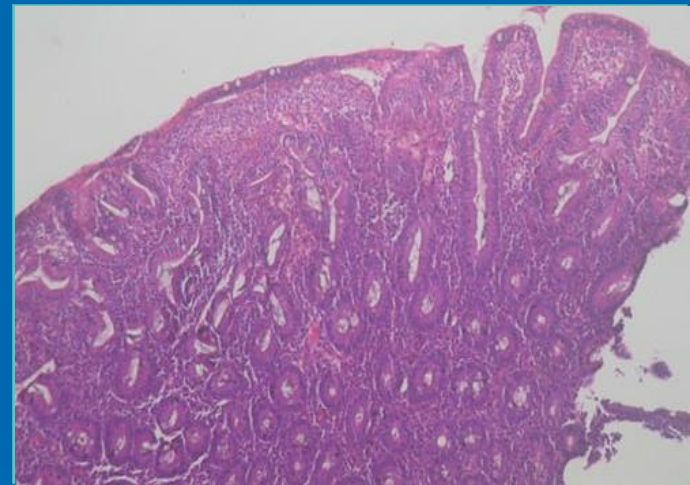
- Κίνδυνος για αδενοκαρκίνωμα (Χ50)

# ΚΟΙΝΗ ΠΟΙΚΙΛΗ ΑΝΟΣΟΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ

## Δωδεκαδάκτυλο



Ελάττωση πτυχών

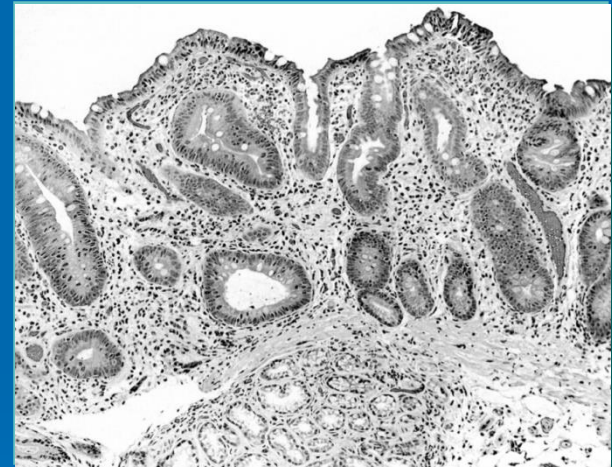


Αμβλυνση λαχνών  
Υπερπλασία κρυπτών  
Ελάττωση πλασματοκυττάρων

# ΚΟΙΝΗ ΠΟΙΚΙΛΗ ΑΝΟΣΟΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ

## Λεπτό έντερο

- ✓ 50% των ασθενών :  
διάρροια, δυσαπορρόφηση
- ❖ **Sprue-like διαταραχή**



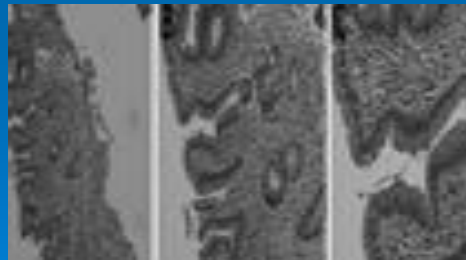
Ατροφία λαχνών, καταστροφή κρυπτών

# ΚΟΙΝΗ ΠΟΙΚΙΛΗ ΑΝΟΣΟΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ

## Λεπτό έντερο

Δ.Δ Sprue-like διαταραχή -Κοιλιοκάκη

- ✓ απουσία πλασματοκυττάρων στη βιοψία
- ✓ απουσία αυτοαντισωμάτων EMA, AGA
- ✓ μη απάντηση σε αποχή από γλουτένη





# ΚΟΙΝΗ ΠΟΙΚΙΛΗ ΑΝΟΣΟΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ

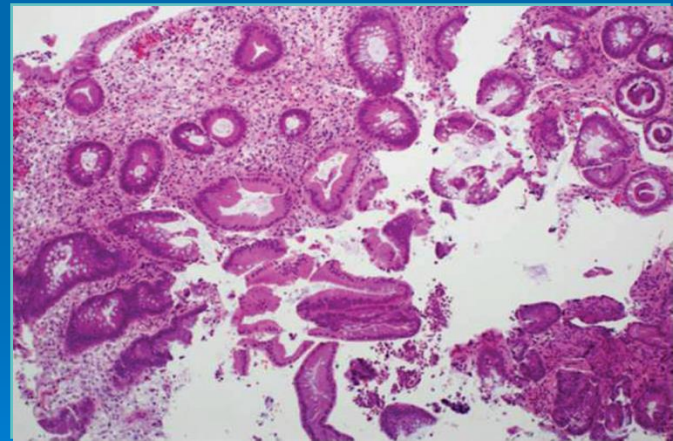
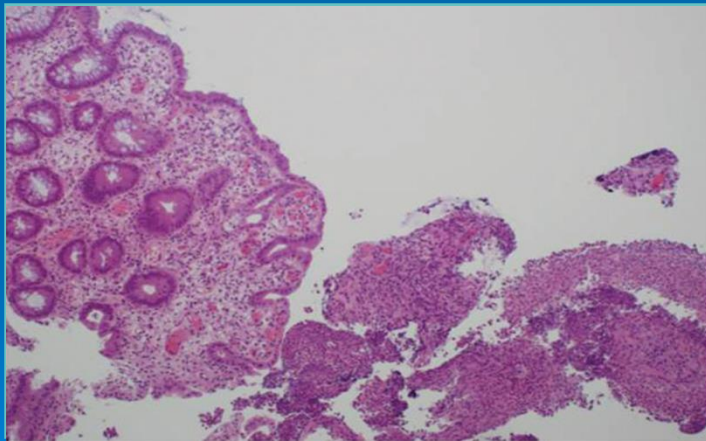
## Λεπτό έντερο

- Λοίμωξη από *Giardia lamblia* (30% των ασθενών)
- ✓ Σπανιότερα από *Salmonella*, *Campylobacter*, *Clostridium difficile*, *Yersinia*
- Αυτοάνοση Εντεροπάθεια
- Οζώδης λεμφική υπερπλασία (60% των ασθενών)

# ΚΟΙΝΗ ΠΟΙΚΙΛΗ ΑΝΟΣΟΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ

## Παχύ έντερο

- Ελκώδης κολίτιδα
- Φλεγμονώδης νόσος του εντέρου



# ΚΟΙΝΗ ΠΟΙΚΙΛΗ ΑΝΟΣΟΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ

## Ήπαρ

- Πρωτοπαθής χολική κίρρωση
- Αυτοάνοση ηπατίτιδα
- Ηπατίτιδα C (επιπλοκή IVIG)

# Εκλεκτική Ανεπάρκεια IgA

## Διαγνωστικά Κριτήρια

Τουλάχιστον 1 από τα κάτωθι:

- ✓ αυξημένη ευαισθησία σε λοιμώξεις
- ✓ αυτοάνοσες εκδηλώσεις
- ✓ μέλος οικογένειας με αντισωματική ανεπάρκεια

**ΚΑΙ**

- μη ανιχνεύσιμη IgA ορού ( $<0.07\text{g/L}$ ) με φυσιολογικές IgG και IgM
- ηλικία  $>4$  ετών
- φυσιολογική IgG αντισωματική απάντηση σε εμβόλια
- αποκλεισμός δευτεροπαθών αιτίων υπογαμμασφαιριναιμίας

# Εκλεκτική Ανεπάρκεια IgA

- Η IgA είναι το μείζον αντίσωμα του εντερικού βλεννογόνου
- ΓΕΣ διαταραχές σε ασθενείς με IgA ανεπάρκεια δεν είναι πολύ συχνές
- Αντιρροπεί η εκκριτική IgM

# Εκλεκτική Ανεπάρκεια IgA

- Λοίμωξη με *Giardia Lamblia*
- Οζώδης λεμφική υπερπλασία
- Κοιλιοκάκη
- Νόσος του Crohn
- Ελκώδης κολίτιδα
- Κακοήθης αναιμία
- Αδενοκαρκίνωμα στομάχου

Agarwal S and Mayer L. Diagnosis and treatment of gastrointestinal disorders in patients with primary immunodeficiency. *Clin Gastroenterol Hepatol* 2013; 11:1050-63

# Εκλεκτική Ανεπάρκεια IgA

## Λοιμώδεις ΓΕΣ εκδηλώσεις

Αποικισμός του εντέρου με το παράσιτο **Giardia Lamblia**

- ✓ Η έλλειψη εκκριτικής IgA επιτρέπει την προσκόλληση και τον πολλαπλασιασμό των κύστεων

## Κλινικές εκδηλώσεις

- μετεωρισμός, κοιλιακά άλγη, διάρροια, στεατόρροια
- επιπέδωση λαχνών επι χρόνιας λοίμωξης

## Διάγνωση

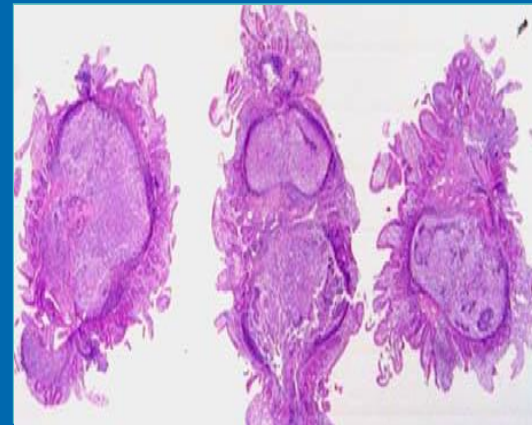
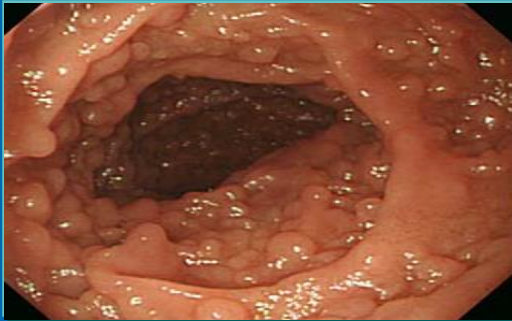
- εξέταση κοπράνων ή 12δακτυλικού υγρού για κύστεις, τροφοζοΐτες

## Θεραπεία

- Μετρονιδαζόλη

# Εκλεκτική Ανεπάρκεια IgA

Οζώδης Λεμφική Υπερπλασία



Βιοψίες πολυπόδων

Πολύποδες 12δακτύλου, λεπτού εντέρου



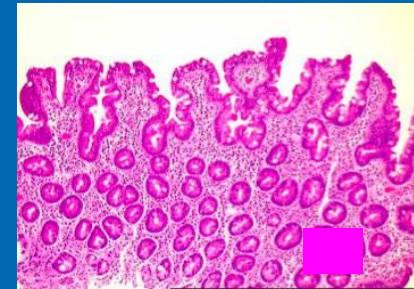
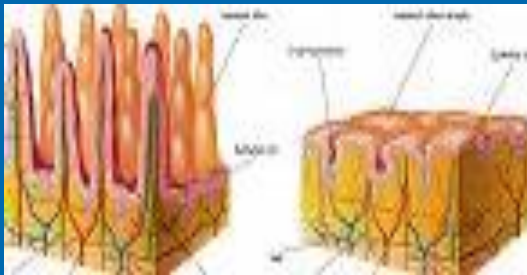
# Εκλεκτική Ανεπάρκεια IgA και Κοιλιοκάκη

- IgA ανεπάρκεια : 2%-3% των ασθενών με συμπτωματική κοιλιοκάκη ( 10-18 X στον γενικό πληθυσμό)
- Κοιλιοκάκη: 10-30% των ασθενών με IgA ανεπάρκεια

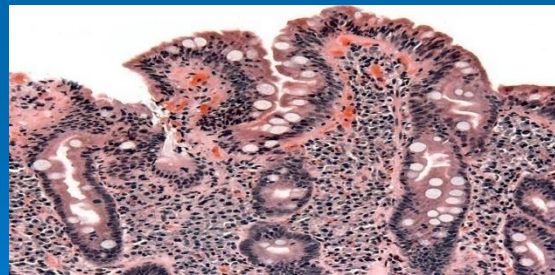
# Εκλεκτική Ανεπάρκεια IgA και Κοιλιοκάκη

Ιστολογικά ευρήματα βιοψίας

Υποπλασία ή απλασία λαχνών



Υπερπλασία κρυπτών- Διήθηση λεμφοειδών κυττάρων



✓ Απουσία IgA πλασματοκυττάρων

# Εκλεκτική Ανεπάρκεια IgA και Κοιλιοκάκη

## Αυτοαντισώματα

Αντιγλοιαδινικά (AGA) IgA

Ενδομυϊου (EMA) IgA

Τρανσγλουταμινάσης (tTG) IgA

---

Ενδομυϊου (EMA) IgG

Τρανσγλουταμινάσης (tTG) IgG



Απάντηση σε αποχή από γλουτένη



# Βαρεία Συνδυασμένη Ανοσοανεπάρκεια (SCID)

## Διαγνωστικά κριτήρια

Τουλάχιστον 1 από:

- βαρεία βακτηριακή, ιογενής ή μυκητησιακή (ευκαιριακή) λοίμωξη
- επίμονη διάρροια ή καθυστέρηση σωματικής ανάπτυξης
- Θετικό οικογενειακό ιστορικό

**ΚΑΙ**

Εκδήλωση στο 1<sup>ο</sup> έτος της ζωής

**ΚΑΙ**

Αποκλεισμός HIV

**ΚΑΙ**

2 από τα 4 κριτήρια T κυττάρων:

- χαμηλά ή απόντα CD3 ή CD4 ή CD8 T κύτταρα
- ελαττωμένα παΐνε CD4 και/ ή CD8 T κύτταρα
- αυξημένα γ/δ T κύτταρα
- ελαττωμένη ή απύσα αντίδραση σε μιτογόνα ή TCR διέγερση

# Βαρεία Συνδυασμένη Ανοσοανεπάρκεια

- καντιντίαση στόματος, οισοφάγου, περιπρωκτικής περιοχής
- χρόνια, σοβαρή διάρροια και δυσαπορρόφηση κατά τη βρεφική ηλικία
- διάρροια από ροταϊό μετά από εμβολιασμό
- λοιμώξεις ΓΕΣ από κυτταρομεγαλοϊό και αδενοϊό
- απουσία λεμφοκυττάρων και πλασματοκυττάρων σε βιοψίες εντέρου

# Χρόνια Κοκκιωματώδης Νόσος (CGD)

## Διαγνωστικά κριτήρια

Τουλάχιστον 1 από:

- βαθιά εγκατεστημένη λοίμωξη οφειλόμενη σε βακτηρίδια και/ή μύκητες (αποστήματα, οστεομυελίτιδα, λεμφαδενίτιδα)
- υποτροπιάζουσες πνευμονίες
- λεμφαδενοπάθεια και/ή ηπατομεγαλία και/ή σπληνομεγαλία
- διάχυτα αποφρακτικά κοκκιώματα
- χρόνιες φλεγμονώδεις εκδηλώσεις (κολίτιδα, ηπατικά αποστήματα και συρίγγια)
- καθυστέρηση σωματικής ανάπτυξης
- θετικό οικογενειακό ιστορικό

**ΚΑΙ**

Απουσία ή σημαντική ελάττωση της λειτουργίας αναπνευστικής έκκρισης: NBT, DHR<sub>1,2,3</sub>

# Χρόνια Κοκκιωματώδης Νόσος

Υποτροπιάζουσες λοιμώξεις ΓΕΣ :

- ✓ *Staphylococcus*
- ✓ Gram- εντερικοί βάκυλλοι: *E. Coli*, *Serratia*
- ✓ *Aspergillus*
- ✓ *Candida*
- ✓ *Burkholderia cepacia*
- ✓ *Nocardia*

Κοκκιωματώδεις βλάβες κατά μήκος του ΓΕΣ

- απόφραξη
- δυσφαγία
- δυσκινησία
- έμετοι

# Χρόνια Κοκκιωματώδης Νόσος

## Εγγύς ΓΕΣ εκδηλώσεις

- κοκκιωματώδης στοματίτιδα
- στοματικά έλκη
- οδοντικά αποστήματα
- στοματική καντιντίαση

## Άπω ΓΕΣ εκδηλώσεις

- περιπρωκτικά αποστήματα
- πρωκτικά συρίγγια
- υποτροπιάζουσα διάρροια

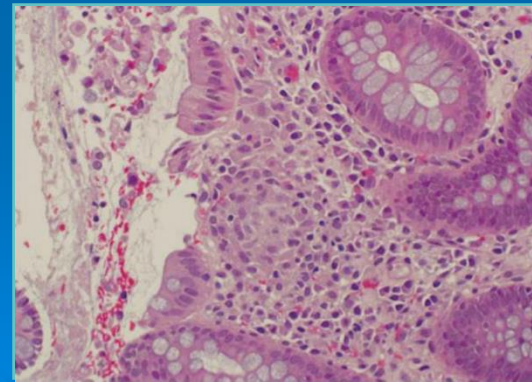
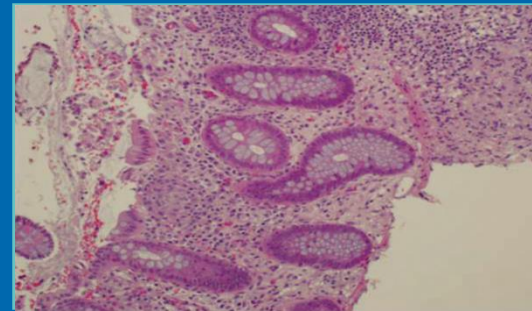
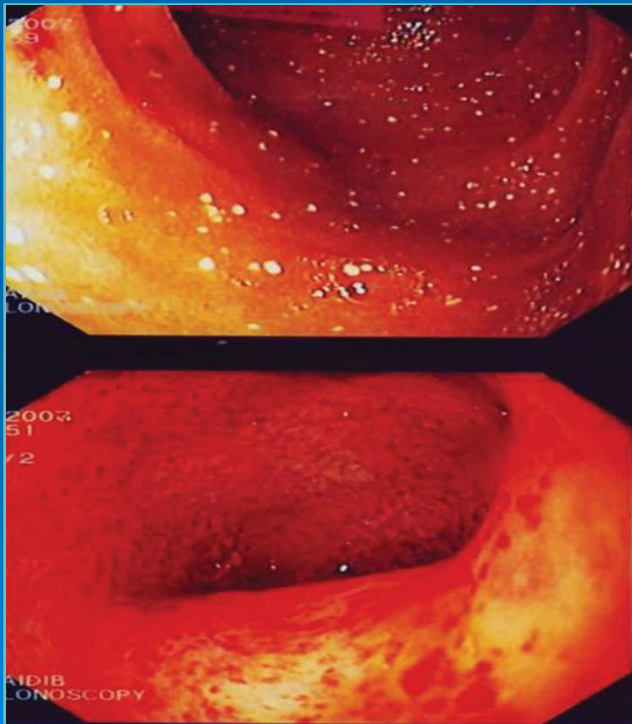


# Χρόνια Κοκκιωματώδης Νόσος

Λεπτό έντερο, κόλον

Κοκκιωματώδης κολίτιδα (μιμείται Crohn)

50% των ασθενών με CGD



# Χρόνια Κοκκιωματώδης Νόσος

## Ηπατοχολικές εκδηλώσεις

- ηπατικά αποστήματα συνήθως από *S. aureus* και *P. aeruginosa* (30-42% των ασθενών με CGD)
- οξεία χολαγγειίτιδα (16% των ασθενών με CGD)
- φλεγμονώδεις βλάβες των πόρων ως επι σκληρυντικής χολαγγειίτιδας (20% των ασθενών με CGD)
- ηπατομεγαλία
- τρανσαμινασαιμία

Κάθε ασθενής με ηπατικό απόστημα πρέπει να ελέγχεται προς αποκλεισμό CGD

# Υπέρ IgM σύνδρομο

## Διαγνωστικά κριτήρια

Τουλάχιστον 1 από:

- αυξημένη ευαισθησία σε λοιμώξεις υποτροπιάζουσες ή/και ευκαιριακές (*Cryptosporidium*)
- διαταραχές ανοσορύθμισης (αυτοανοσία, λεμφοϋπερπλασία)
- κυτταροπενία (ουδετεροπενία)
- κακοήθεια (λέμφωμα)
- θετικό οικογενειακό ιστορικό

**ΚΑΙ**

Σημαντική ελάττωση IgG

**ΚΑΙ**

Φυσιολογική ή αυξημένη IgM

**ΚΑΙ**

Αποκλεισμός άλλων αιτίων υπογαμμασφαιριναιμίας

# Υπέρ IgM σύνδρομο

- ουλίτιδα
- στοματικά, πρωκτικά έλκη
- χρόνια διάρροια (*Cryptosporidium*, *G. lamblia*, *Salmonella* (50% των ασθενών με HIGM))
- σκληρυντική χολαγγειίτιδα

↓  
κίρρωση

↓  
χολαγγειοκαρκίνωμα



# Σύνδρομο ΙΡΕΧ

(Immunodysregulation, Polyendocrinopathy, Enteropathy, X-linked)

## Διαγνωστικά κριτήρια

Τουλάχιστον 1 από:

- σοβαρή και χρόνια εντεροπάθεια με ατροφία λαχνών
- σοβαρές πολλαπλές ενδοκρινοπάθειες

**ΚΑΙ**

Αποκλεισμός υπογαμμασφαιριναιμίας

**ΚΑΙ**

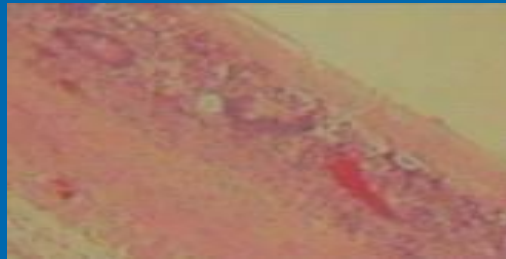
Τουλάχιστον 1 από:

- χαμηλή ή απύουσα FOXP3 έκφραση στα CD4+CD25+
- μη εμφανής διαταραχή Τ- κυττάρων
- αυξημένη IgA και IgE
- φυσιολογική CD25+ έκφραση

# Σύνδρομο IPFX

## Εντεροπάθεια

- χρόνια διάρροια βρεφικής ηλικίας
- ατροφία λαχνών, απώλεια βλεννογόνου



- σοβαρή καθυστέρηση σωματικής ανάπτυξης



# ΔΟΜΗ

- Πρωτοπαθείς ανοσοανεπάρκειες
- Γαστρεντερικό σύστημα και ανοσία
- Ανοσία βλεννογόνων
- Εκδηλώσεις απο το γαστρεντερικό σύστημα και Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες
- Διάγνωση των γαστρεντερικών εκδηλώσεων στις Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες
- Take home message

Επειδή μια νόσος του πεπτικού συστήματος μπορεί να αποτελεί την πρώτη εκδήλωση μιας υποκείμενης ΠΑΑ, είναι πολύ σημαντικό να συμπεριλαμβάνεται η ΠΑΑ στη διαγνωστική σκέψη σε κάθε ασθενή με:

- απόστημα ήπατος
- χρόνια διάρροια
- δυσαπορόφηση
- στασιμότητα ή απώλεια βάρους

ιδιαίτερα όταν ο ασθενής είναι ανθεκτικός στις συμβατικές θεραπείες



Σας ευχαριστώ για την προσοχή σας

UNDERSTANDING IMMUNITY.  
**TREATING IMMUNODEFICIENCY.**