

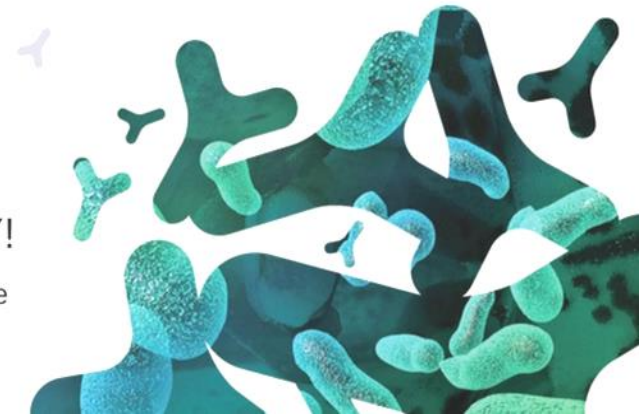
# “Η ΚΑΤΑΓΡΑΦΗ ΤΩΝ ΠΡΩΤΟΠΑΘΩΝ ΑΝΟΣΟΑΝΕΠΑΡΚΕΙΩΝ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ Η ΕΜΠΕΙΡΙΑ ΜΑΣ&Η ΣΥΝΕΡΓΑΣΙΑ ΜΕ ΤΗΝ ESID”

ΜΑΡΙΑ Γ. ΡΑΠΤΑΚΗ MD, MSc



JOIN THE ESID REGISTRY!

Together we can change the lives of those  
affected by PID!



# Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες (ΠΑΑ)

Λόγω της ιατροβιολογικής τους σημασίας έχουν χαρακτηριστεί ως  
«in vivo πειράματα της φύσης»

Πρόκειται για σπάνια κληρονομικά νοσήματα

**Αιτιολογία:** Ελλείμμα, διαταραχή ή δυσρυθμία του ανοσοποιητικού  
συστήματος

**Εκδηλώσεις:** λοιμώξεις, αλλεργίες, αυτοανοσία ή κακοήθεια



# Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες (ΠΑΑ) - Καταγραφή

Η τρέχουσα αναφορά (*Picard et al, IUIS, J Clin Immunol (2018) 38:96–128*) περιλαμβάνει:

☞ 354 διαφορετικά νοσήματα, ετερογενή

☞ 344 γονίδια

Από τα 20.000 coding genes στο ανθρώπινο γονιδίωμα, το 1.7% επιπλέκεται με εγγενή σφάλματα ανοσίας

Η βελτίωση της επιβίωσης, βοήθησε στην

Αναγνώριση & ταυτοποίηση του υποκείμενου ανοσιακού έλλειμματος/  
δυσλειτουργίας

Κατανόηση /αποκωδικοποίηση των μοριακών & κυτταρικών  
μηχανισμών της άμυνας

Βαθειά γνώση στην Ανοσολογία





# Καταγραφή

Ανάγκη λόγω της Πολυπλοκότητας και σπανιότητας των κλινικών, ανοσιακών και γενετικών χαρακτηριστικών των ΠΑΑ

**Σκοπός:** Διευκόλυνση της κλινικής υποψίας, διάγνωσης & θεραπείας

Ο συντονισμός για την καταγραφή όλων των περιπτώσεων συμβάλλει στην επαγρύπνηση για έγκαιρη αναγνώριση και διάγνωση των διαταραχών, που συνεχώς εμπλουτίζονται

Επιτυγχάνεται διαλεύκανση των παθοφυσιολογικών μηχανισμών

Συλλογή στοιχείων και γνωστοποίηση νέων δεδομένων



Αποτελεσματική θεραπευτική προσέγγιση

✘ στοχευμένη στην υποκείμενη κατάσταση

✘ όχι απλά συμπτωματική ή ανακουφιστική

Βελτίωση  
επιβίωσης & της  
ποιότητας ζωής



# ΥΠΟΔΙΑΓΝΩΣΗ

Όμως εξακολουθεί το 70-90% των πασχόντων παραμένει αδιάγνωστο

*(L. Notorangelo and L. Hammarstrom, March2004)*

Γιατί?

- ☞ Η μικρού βαθμού ευαισθητοποίηση των κλινικών γιατρών για την ανίχνευση των ασθενών με ΠΑΑ
- ☞ Η απουσία οικογενειακού ιστορικού
- ☞ Η ποικίλη και σύνθετη κλινική εκδήλωση των νοσημάτων
- ☞ Η κάλυψη των συμπτωμάτων με συχνή χρήση αντιβιοτικής αγωγής

*(Wood P et al, 2007., Eades-Perner AM et al, 2007., Verbsky JW et al, 2006)*



# ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ- ΠΡΟΚΛΗΣΕΙΣ

Οι ασθενείς με ΠΑΑ αντιμετωπίζουν δυσκολίες:

1. Αναγνώριση-Ταυτοποίηση νόσου / οριστικοποίηση διάγνωσης
2. Εξεύρεση εξειδικευμένης ιατρικής βοήθεια
3. Έγκυρη πληροφόρηση αυτών και των οικογενειών τους
4. Άλλες ψυχολογικές, κοινωνικές, οικονομικές

Περισσότερο από όλους, όμως, υποφέρουν εκείνοι οι ασθενείς που, λόγω ανεπαρκών επιστημονικών και ιατρικών γνώσεων, παραμένουν αδιάγνωστοι για μεγάλο χρονικό διάστημα ή και παντοτινά.





# Καταγραφή- Ιστορία

Πανευρωπαϊκά,

η Καταγραφή των ΠΑΑ ξεκίνησε στις αρχές της δεκαετίας του '90  
Ευρωπαϊκή Εταιρεία Ανοσοανεπαρκειών (ESID)

**Η Ελλάδα** ενεργώς συμμετείχε με:

τα Τμήματα Ανοσολογίας & Ιστοσυμβατότητας των Νοσοκομείων

Γ.Ν. Παιδων «η Αγία Σοφία»

Γ.Ν.Α. «ο Ευαγγελισμός»

αρχικά της Α' και στη συνέχεια της Β' και Γ' Παν. Παιδιατρικής  
Κλινικής του ΑΠΘ

και σε συνεργασία με την Ελληνική Εταιρεία Ανοσολογίας

Παράλληλα, επιχειρήθηκε η ανάπτυξη Εθνικού δικτύου  
καταγραφής των δεδομένων που όμως δεν κατόρθωσε να  
φτάσει στο επιθυμητό επίπεδο



# Καταγραφή- Εξέλιξη στη χώρα μας

Αρχείο Επεξεργασία Προβολή Ιστορικό Σελιδοδείκτες Εργαλεία Βοήθεια

ESID - European Society for... The new ESID Registry Syst...

https://cci-esid-reg.uniklinik-freiburg.de/EERS/patient/list Αναζήτηση

Πιο συχνά αναγνωσμ... Μ Εκκινώντας Ιατροί | Κωνσταντίνο...

**ESiD** The new ESID Registry System

Χρήστης [redacted]  
Κέντρο: Athens, Aghia Sophia Childrens Hospital  
29:54 until Auto-Logout

Επιλογή ασθενή Νέος ασθενής Ρυθμίσεις Λογαριασμού ΒΟΗΘΕΙΑ ΕΞΟΔΟΣ

Όλοι οι ασθενείς Απόκρυψη ονομάτων ασθενών

ESID ID	Επίθετο	Όνομα	Ημερομηνία γεννής	Παρούσα κατάσταση	Φύλο	Διάγνωση ΠΑΑ	Γονίδιο	Ημερομηνία τελευτ	Ημερομηνία τελευτ	Επίπεδο 1 ολοκλη
335		Geo..		Εν ζωή	Αρσενικό	Agammaglobulinemia Btk. (x-linked)		2017-10-06	2017-06-13	Ναι
546		Geo..		Εν ζωή	Αρσενικό	CGD	GP91-phox(CYBB)	2017-10-06		Ναι
547		Vas..		Εν ζωή	Αρσενικό	CGD	GP91-phox(CYBB)	2017-10-06		Ναι
561		Dim..		Εν ζωή	Αρσενικό	CGD	P47-phox (NCF1)	2017-10-06		Ναι
562		Eva..		Εν ζωή	Αρσενικό	CGD	GP91-phox(CYBB)	2017-10-06	2017-09-18	Ναι
573		Chr..		Εν ζωή	Αρσενικό	Agammaglobulinemia Btk. (x-linked)		2017-10-06	2017-06-05	Ναι
574		Kon...		Εν ζωή	Αρσενικό	Agammaglobulinemia Btk. (x-linked)		2017-10-06	2017-08-25	Ναι
575		Spy..		Εν ζωή	Αρσενικό	Agammaglobulinemia Btk. (x-linked)		2017-10-06	2017-06-05	Ναι
576		Kon		Εν ζωή	Αρσενικό	Agammaglobulinemia Btk. (x-linked)		2017-10-06		Ναι
577		Phi		Εν ζωή	Αρσενικό	Agammaglobulinemia Btk. (x-linked)		2017-10-06		Ναι
578		Mich		Εν ζωή	Αρσενικό	Agammaglobulinemia Btk. (x-linked)		2017-10-06		Ναι
1448		Eva		Εν ζωή	Αρσενικό	Agammaglobulinemia		2017-10-06	2017-06-05	Ναι
1742		Pet..		Εν ζωή	Αρσενικό	ALPS	CD95 (germline - ALP	2017-08-07		Ναι
1975		Ang..		Εν ζωή	Αρσενικό	SCID	Artemis	2017-10-06	2017-06-28	Ναι
1976		Mar..		Εν ζωή	Θηλυκό	ALPS	CD95 (germline - ALP	2018-02-19	2017-12-22	Ναι
1977		Igh..		Εν ζωή	Αρσενικό	SCID	Gamma C (x-linked)	2017-10-06		Ναι
1979		Nik..		Εν ζωή	Αρσενικό	Agammaglobulinemia Btk. (x-linked)		2017-10-06	2017-04-03	Ναι
7036		Nik		Εν ζωή	Αρσενικό	HLA class II deficiency, REXANK		2017-10-06		Ναι

The new ESID Registry System V2.5 on Grails 2.5.5 - Build #14 by gi 2018-04-16 15:19 - Mode: production / master

MAPIA (E) Microsoft PowerPoi... The new ESID Regist...

The new ESID Registry System V2.5 on Grails 2.5.5 - Build #14 by gi 2018-04-16 15:19 - Mode: production / master

MAPIA (E) Microsoft PowerPoi... The new ESID Regist...

Αρχής Προστασίας Δεδομένων Προσωπικού Χαρακτήρα της χώρας μας



# Καταγραφή

Κατάταξη των ΠΑΑ στις 9 κατηγορίες νοσημάτων ανάλογα με

Απουσία ή δυσλειτουργία μιας ή περισσότερων ανοσιακών παραμέτρων:  
(*Picard et al, 2015*)

- I. ΠΑΑ που επηρεάζουν την κυτταρική & χυμική ανοσία
- II. Συνδιασμένες ανοσοανεπάρκειες με συναφή ή συνδρομικά χαρακτηριστικά
- III. Αντισωματικές Ανεπάρκειες (πρωταρχικώς)
- IV. Νοσήματα ανοσιακής δυσλειτουργίας / δυσρυθμίας
- V. Συγγενή ελλείμματα των Φαγοκυττάρων
- VI. Ελλείμματα της φυσικής/ έμφυτης ανοσίας
- VII. Αυτοφλεγμονώδεις διαταραχές
- VIII. Ανεπάρκειες παραγόντων συμπληρώματος
- IX. «Φαινότυποι» Πρωτοπαθών Ανοσοανεπαρκειών



# Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες (ΠΑΑ) - Καταγραφή

## Πίνακες των 9 κατηγοριών:

Βάση των καταλόγων που χρησιμοποιούνται για τη γενετική διερεύνηση (sequencing panels)

Χρησιμοποιούνται από τις υπηρεσίες υγείας που καθορίζουν την διάθεση των υγειονομικών πόρων, τις χρηματοδοτήσεις

Προσθήκη των ICD10 κωδικών στην ηλεκτρονική έκδοση: εναρμόνιση μεταξύ των διαγνωστικών πινάκων και των στοιχείων κωδικοποίησης που θα διευκολύνουν τη βιοπληροφορική έρευνα



# ΚΑΤΑΓΡΑΦΗ- ΕΠΙΠΤΩΣΗ

Η συνεχής επιδημιολογική μελέτη της Μινεσότα (*Joshi AY et al, 2009*):

Η επίπτωση των ΠΑΑ ήταν:

1976-1980: 2,4/100.000

1996-2000: 5,5/100.000 και

2001- 2006: 10,3/100.000

∞ Εξέλιξης των διαγνωστικών τεχνικών και

∞ Της μεγαλύτερης ευαισθητοποίησης των ιατρών



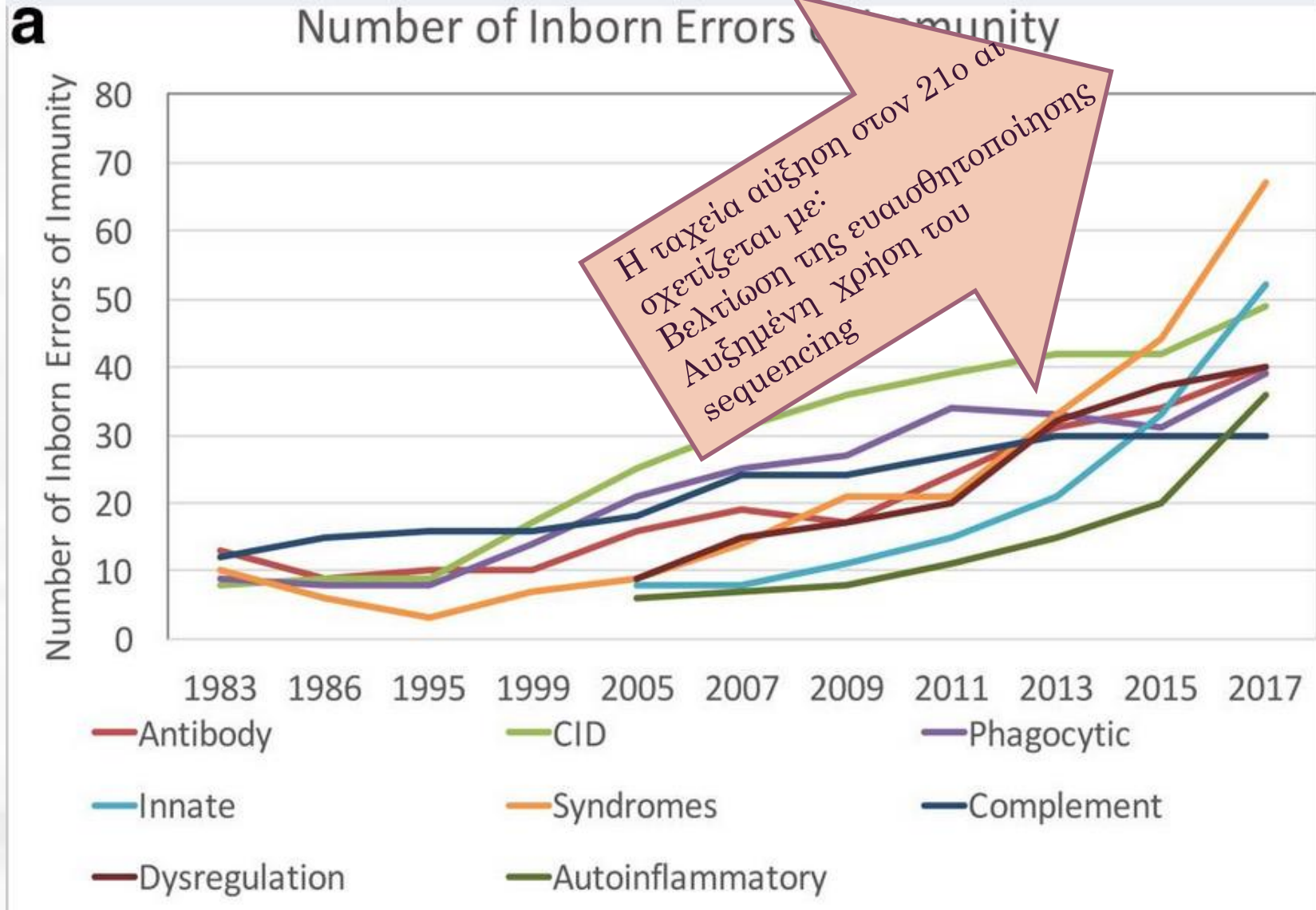
επίπτωση

Εκτιμώμενη επίπτωση: 1/3000- 1/4000

*ESID Registry: recent advancements in the epidemiology of Primary Immunodeficiencies and how does that translate in clinical care, Nizar Mahlaoui et al., 2014*



# Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες (ΠΑΑ) Καταγραφή



**Η ΕΜΠΕΙΡΙΑ ΤΗΣ ΚΑΤΑΓΡΑΦΗΣ ΤΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ  
ΣΤΟ ΜΕΓΑΛΥΤΕΡΟ ΕΙΔΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ ΚΑΙ ΚΕΝΤΡΟ  
ΑΝΑΦΟΡΑΣ ΠΑΑ,  
ΣΤΟ ΤΜΗΜΑ ΑΝΟΣΟΛΟΓΙΑΣ-ΙΣΤΟΣΥΜΒΑΤΟΤΗΤΑΣ  
ΤΟΥ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟΥ ΠΑΙΔΩΝ «Η ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ»,  
ΠΟΥ ΕΞΥΠΗΡΕΤΕΙ ΠΕΡΙΣΣΟΤΕΡΟ ΑΠΟ ΤΟ 70% ΤΟΥ  
ΕΛΛΗΝΙΚΟΥ ΠΛΗΘΥΣΜΟΥ**



?

## ΓΙΑΤΙ ΚΑΤΑΓΡΑΦΗ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ

- ☞ Αποτύπωση και άρα γνώση του προβλήματος
- ☞ Πρόσβαση των θεραπόντων ιατρών στην κοινή βάση δεδομένων των ασθενών
- ☞ Εμπλουτισμός της πτωχής μεμονωμένης εμπειρίας
- ☞ Προσδιορισμός των υπευθύνων γονιδίων και ταυτοποίηση της νόσου

### ΟΦΕΛΗ

Αύξηση της επιβίωσης

Μείωση της νοσηλείας

Μείωση των επιπλοκών

Πρόληψη/αποφυγή ακριβών θεραπειών





# ΚΑΤΑΓΡΑΦΗ - ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ

- ☞ Σύμφωνα με την κατάταξη των ΠΑΑ κατά IUIS, 2015
- ☞ Η συλλογή των στοιχείων έγινε από τα ιατρικά ιστορικά των ασθενών μετά από γραπτή συγκατάθεση ασθενών/ γονέων
- ☞ Κλινικό Πρωτόκολλο με τις παρακάτω παραμέτρους:
  - Φύλο, ηλικία διάγνωσης
  - ηλικία έναρξης συμπτωμάτων
  - χρόνος που μεσολάβησε από την έναρξη των συμπτωμάτων μέχρι τη διάγνωση
  - δεκαετία διάγνωσης
  - κατηγορία νοσήματος
  - ειδική διαγνωστική εξέταση
  - γενετική διάγνωση
  - κλινικές εκδηλώσεις ανά σύστημα
- ☞ Στατιστική ανάλυση (SPSS 17.0)



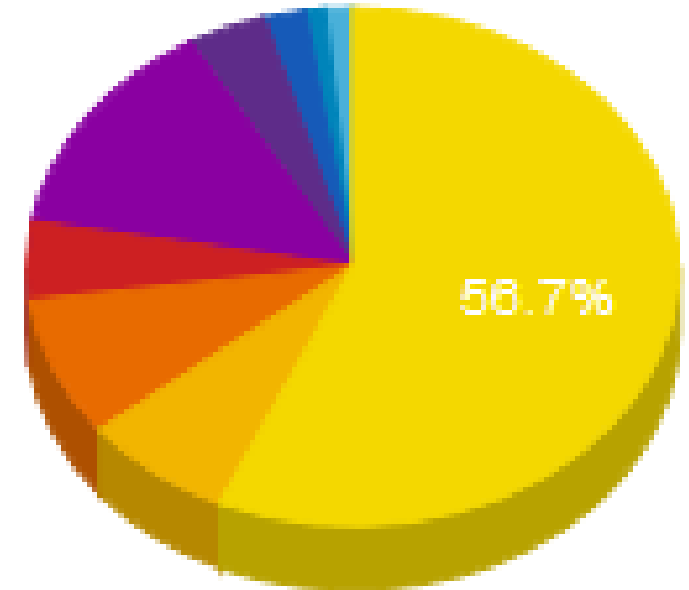
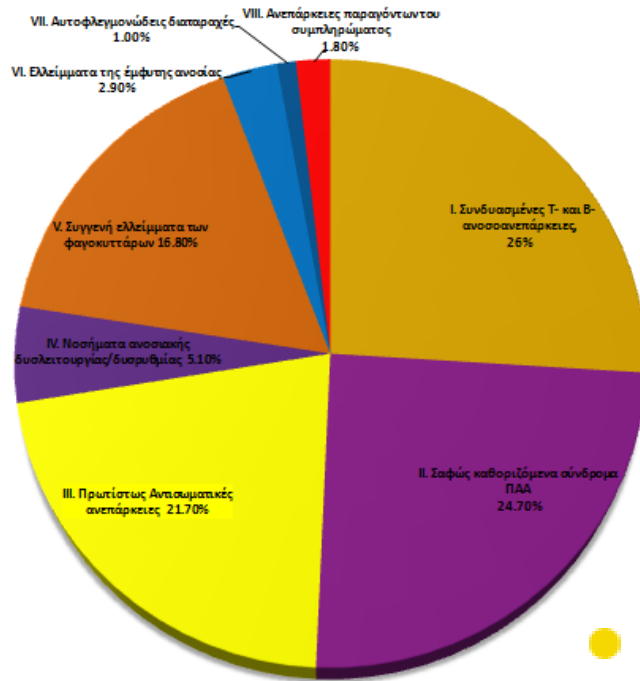
# ΚΑΤΑΓΡΑΦΗ 1981-2016

## 215 ΑΣΘΕΝΕΙΣ

### ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΠΑΙΔΩΝ ΑΓ. ΣΟΦΙΑ

# DATA FROM THE ESID ONLINE DATABASE (WWW.ESID.ORG)

## 19.366 ΑΣΘΕΝΕΙΣ



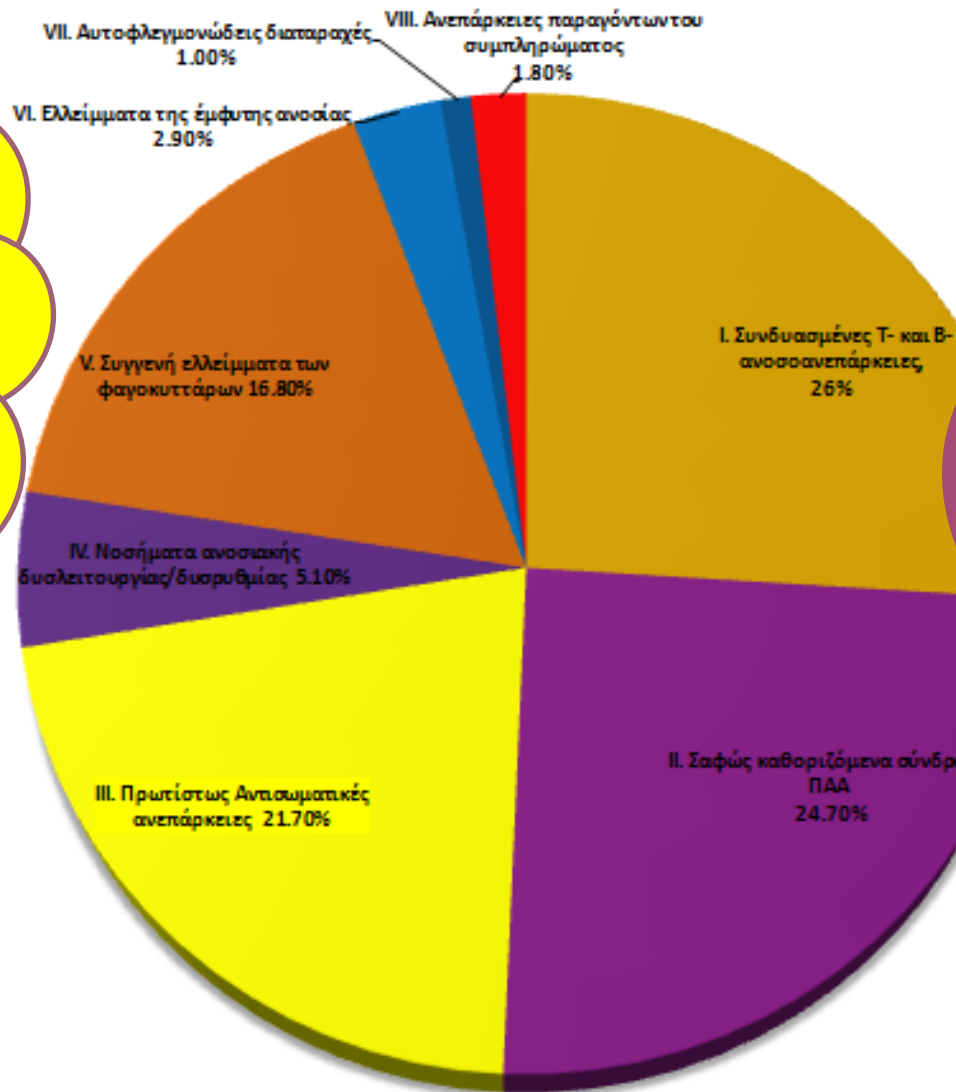
- Predominantly Antibody Disorders
- Predominantly T-Cell Deficiencies
- Phagocytic Disorders
- Complement Deficiencies
- Other well defined PIDs
- Autoimmune & immunedysregulation syndromes
- Autoinflammatory syndromes
- Defects in innate immunity
- Unclassified PIDs



# Καταγραφή 1985-2016

## Συνολικά 215 ασθενείς

### Νοσοκομείο Παιδων η Αγ. Σοφία
















Αποκλείστηκαν:  
Εκλεκτική IgA Αν.,  
Παροδικής Υπο-Υ-  
σφαιριναιμίας της  
βρεφικής ηλικίας  
και Αν. Υποτάξεων  
IgG










Σημαντικότητα  
θέσης  
διαγνωστικών  
κριτηρίων

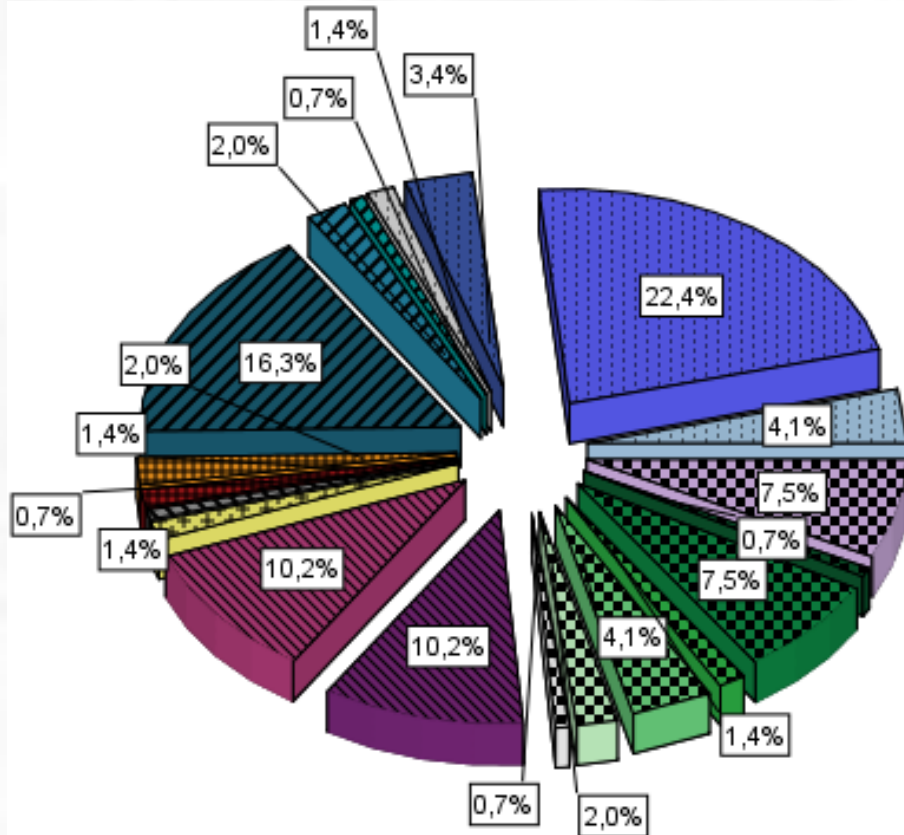









# Καταγραφή έως και 2010

## 20 Διαφορετικά νοσήματα

-  Έλλειμμα C1 εστεραση
-  Νεογνικής έναρξης
-  πολυοργανική
-  φλεγμονώδης νόσος (NOMID)
-  APECED (autoimmune polyendocrinopathy with candidiasis and ectodermal dystrophy)
-  Σύνδρομο με αυτοανοσία (ALPS)
-  CGD
-  Δυσλειτουργία υποδοχέα 1 INF-γ
-  Συγγενής ουδετεροπενία
-  CD8LOW
-  MHC/HLA τάξη II ανεπάρκεια
-  SCID
-  Υπέρ IgM Σύνδρομο XL

-  Ataxia -telangiectasia
-  Charge σύνδρομο
-  DiGeorge
-  Nijmegen breakage syndrome
-  WAS
-  Υπέρ IgE (HIES)
-  Χρόνια καντιντίαση βλεννογόνων & δέρματος
-  XLA
-  Κοινή ποικίλη ανοσοανεπάρκεια CVID



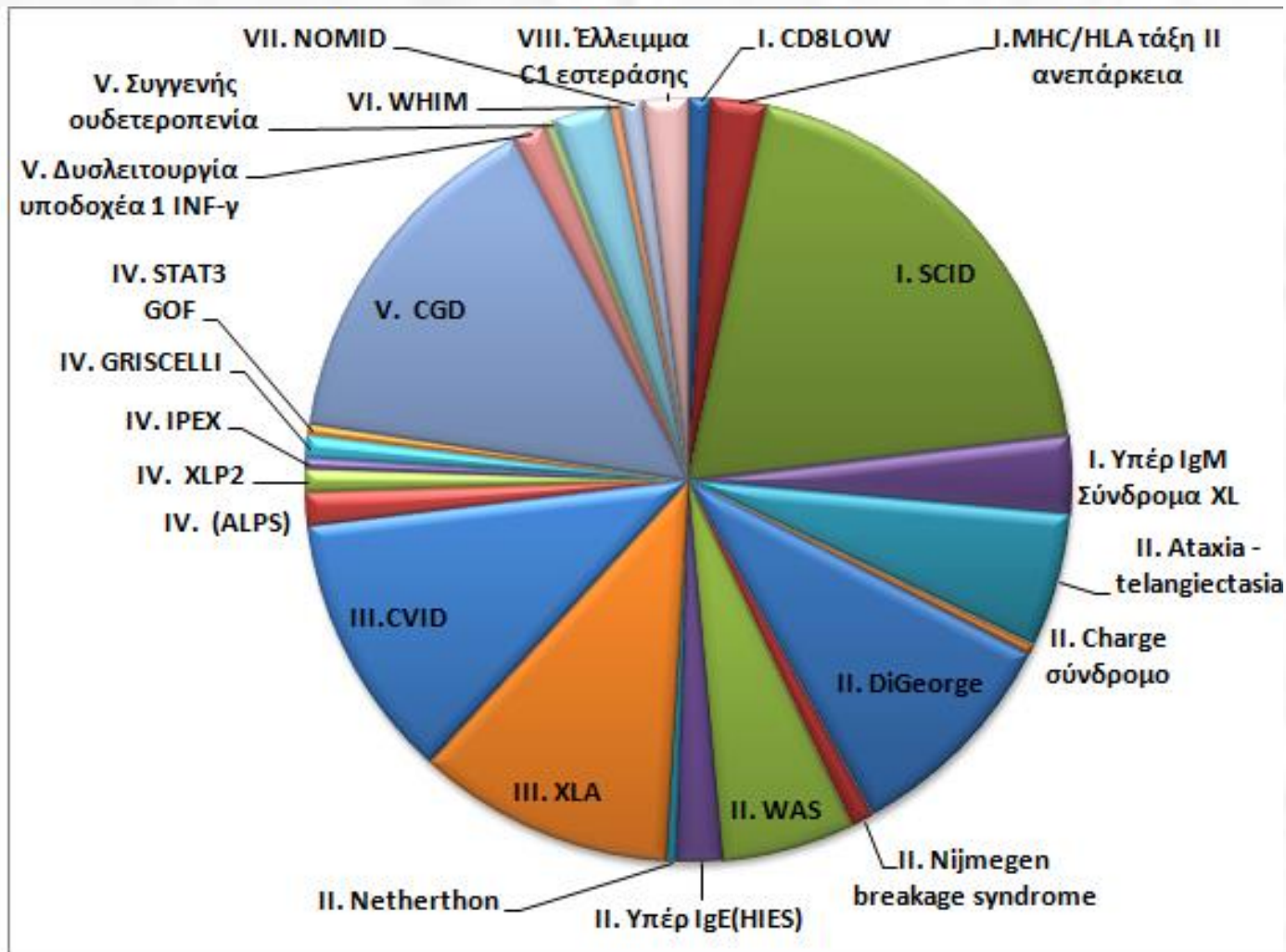
-  Άλλα σαφώς ορισμένα σύνδρομα ανοσοανεπάρκειών
-  Ανεπάρκεια ανοσοσφαιρίνων
-  Ανεπάρκεια παραγόντων συμπληρώματος
-  Αυτοφλεγμονώδη νοσήματα
-  Δυσλειτουργία ανοσοποιητικού
-  Συγγενείς ανωμαλίες του αριθμού/της λειτουργίας των φαγοκυττάρων ή και των δυο
-  Συνδυασμένες T & B ανοσοανεπάρκειες

147 Ασθενείς



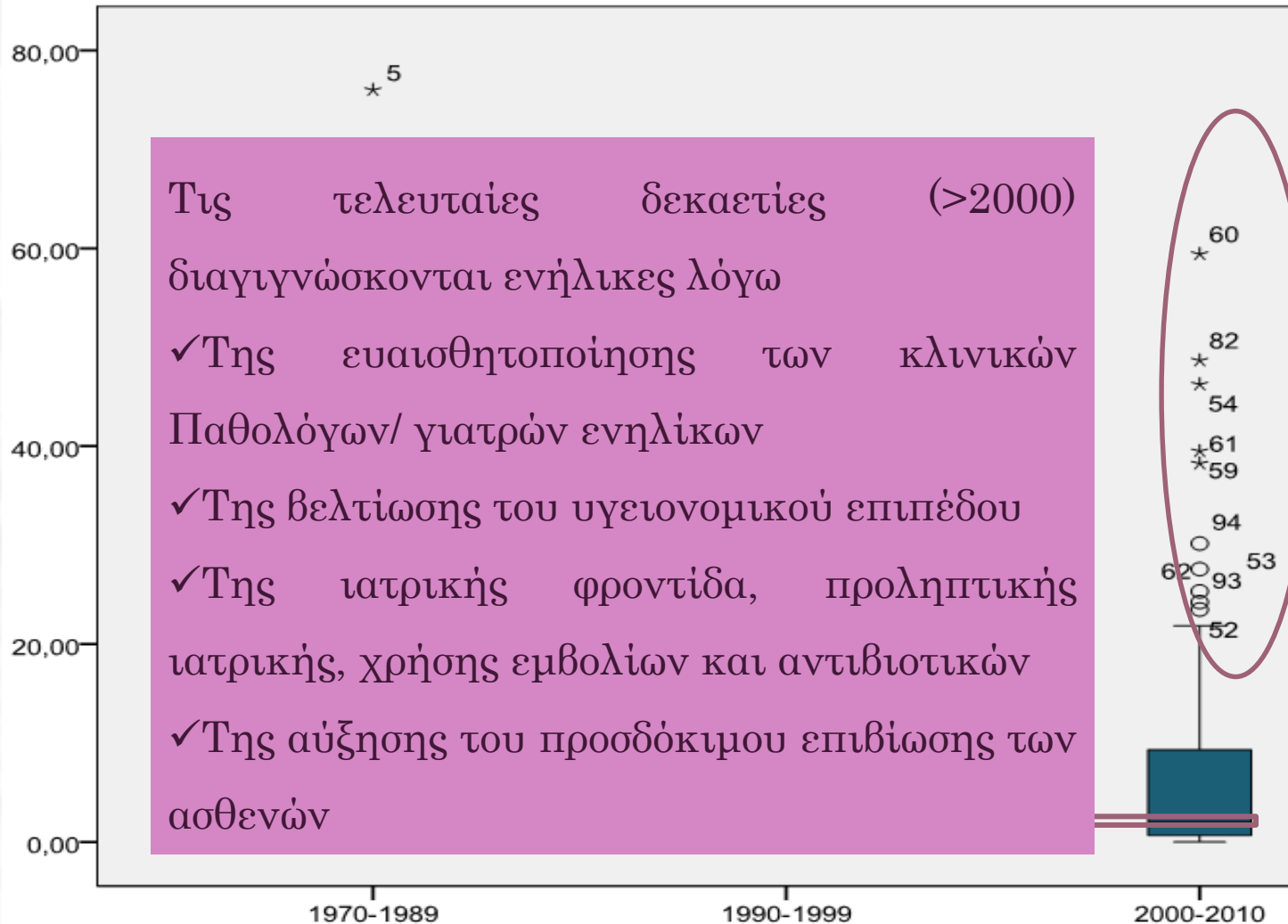
# ΚΑΤΑΓΡΑΦΗ 1985-2016: 215 ΑΣΘΕΝΕΙΣ

## 25 ΔΙΑΦΟΡΕΤΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ



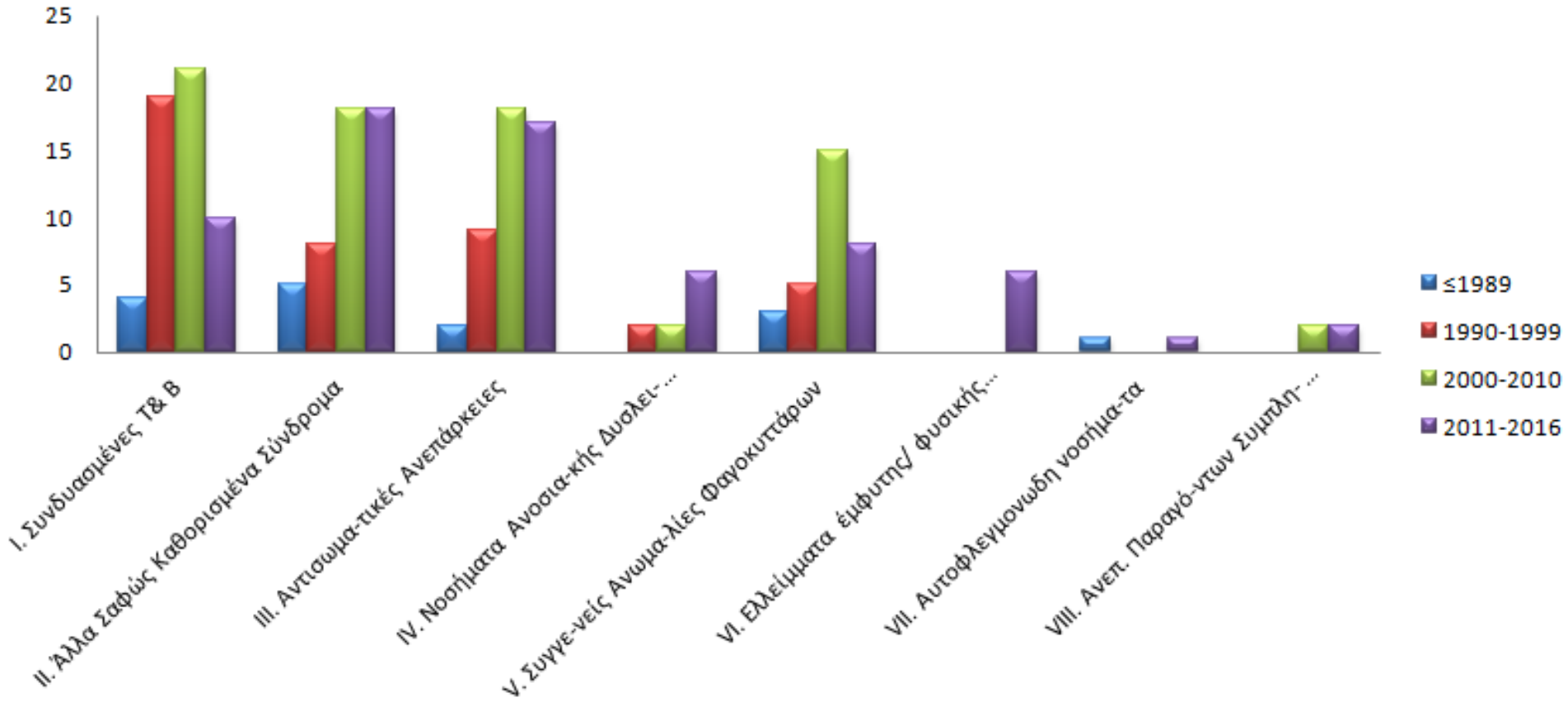
# ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

## Ηλικία διάγνωσης ανά δεκαετία





# ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΑΤΗΓΟΡΙΕΣ/ ΔΕΚΑΕΤΙΕΣ



# ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΣΤΟ ΧΡΟΝΟ - ΕΠΙΠΤΩΣΗ

Κέντρο Αναφοράς για > 70% των περιπτώσεων ΠΑΑ στην Ελλάδα

Εκτιμώμενη Επίπτωση 1981-2010 (30ετίας) ήταν 6/100.000 γεννήσεις / έτος

J Clin Immunol (2014) 34:836–843

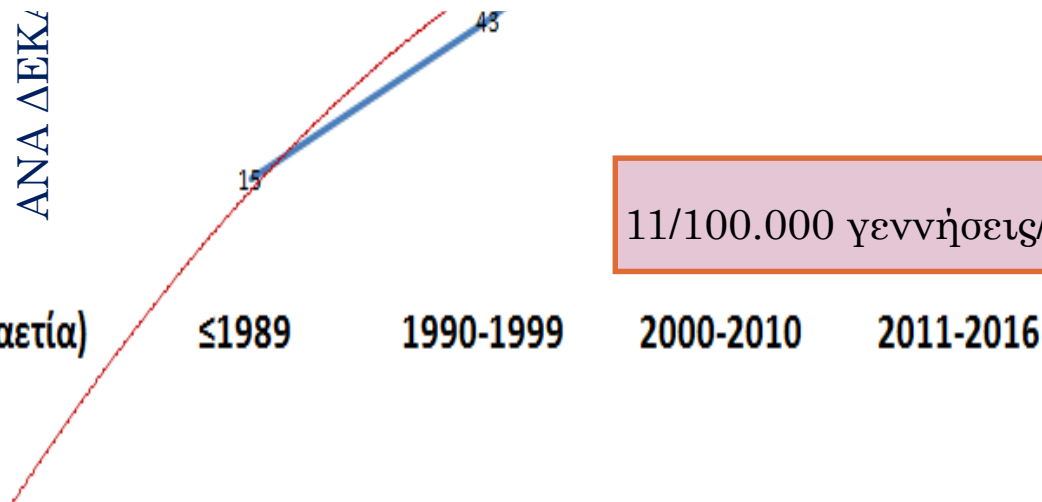
DOI 10.1007/s10875-014-0066-8

ORIGINAL RESEARCH

## Primary Immunodeficiency Diseases: A 30-year Patient Registry from the Referral Center for Primary Immunodeficiencies in Greece

Athanasios Michos • Maria Raptaki • Sofia Tantou • Marianna Tzanoudaki • Kleopatra Spanou • Manolis Liatsis • Nikki Constantinidou • Evangelia Paschali • Ioanna Varela • Olga Moraloglou • Chryssa Bakoula • Maria Kanariou

ΑΥΞΗΣΗ ΤΟΥ  
ΑΡΙΘΜΟΥ  
ΝΕΩΝ ΠΕΡΙΣ  
ΑΝΑ ΔΕΚΑ  
(Δεκαετία)



# ΚΑΤΑΓΡΑΦΗ - ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Η εκτιμώμενη συνολική επίπτωση των ΠΑΑ στην Ελλάδα < 2010 ήταν μικρότερη από αυτή που αναφέρεται στη βιβλιογραφία (10-10,3/100.000) *(Dube DS,2002, Joshi AY et al, 2009)*

Εκτιμάται ότι η πραγματική επίπτωση των ΠΑΑ είναι μεγαλύτερη της ανευρεθείσης

ΣΤΗ ΧΩΡΑ ΜΑΣ,  
ΈΝΑ ΣΗΜΑΝΤΙΚΟ ΠΟΣΟΣΤΟ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΩΝ  
ΠΑΡΑΜΕΝΕΙ ΑΔΙΑΓΝΩΣΤΟ

ΠΑΑ  
Διαγνωσμένες

70-94%  
είναι  
αδιάγνωστες



# ΚΑΤΑΓΡΑΦΗ - ΣΥΖΗΤΗΣΗ

- ❖ Η αύξηση του ρυθμού διάγνωσης συμβαδίζει με αυτή που σημειώθηκε στη συνεχή επιδημιολογική μελέτη της Μινεσότα διάρκειας 31 ετών (Joshi AY et al, 2009)

## ΚΑΙ ΑΝΤΙΚΑΤΟΠΤΡΙΖΕΙ

- Εξέλιξη των διαγνωστικών, κλινικών & εργαστηριακών μεθόδων
- Ευαισθητοποίηση των επαγγελματιών υγείας
- Τη διάγνωση περιστατικών που στο παρελθόν έμεναν αδιευκρίνιστα



# DATA FROM THE ESID ONLINE DATABASE

(WWW.ESID.ORG)

4 ΑΠΡΙΛΙΟΥ 2018



>30,000 ασθενείς με ΠΑΑ

Μεγάλο δίκτυο >περισσότερα από 180 διαφορετικά κέντρα τεκμηρίωσης σε όλη την Ευρώπη

Έχουν διεξαχθεί αρκετά ερευνητικά έργα και εκδοθεί δημοσιεύσεις

Οι οικονομικοί πόροι της Καταγραφής είναι ασφαλείς μέχρι το 2020

Υποχρέωση και καθήκον στην παραγωγή κλινικών διαγνωστικών κριτηρίων για να διασφαλιστεί ότι οι ασθενείς που δεν διαθέτουν γενετική τεκμηρίωση πληρούν τα κριτήρια της κάθε νόσου όπως έχουν τεθεί και αναθεωρηθεί από διεθνείς ειδικούς επιστήμονες ([esid.org/Working-Parties/Registry/Diagnosis\\_Criteria](http://esid.org/Working-Parties/Registry/Diagnosis_Criteria))

Γενετική διάγνωση: 36% όλων των εγγεγραμμένων ασθενών

Έχουν συμπεριληφθεί περισσότερα από 80 εργαστήρια γενετικής



# DATA FROM THE ESID ONLINE DATABASE

(WWW.ESID.ORG)

## 4 ΑΠΡΙΛΙΟΥ 2018



Η σχεδιαζόμενη πλατφόρμα καταγραφής έχει ως εξής:

**Επίπεδο 1**> Βασικά επιδημιολογικά χαρακτηριστικά>

Ετήσιες ενημερώσεις σχετικά με την επιβίωση και τη θεραπεία

**Επίπεδο 2**> Λεπτομερέστερες κλινικές και εργαστηριακές πληροφορίες για

ορισμένες κατηγορίες ασθενειών> Τα κέντρα μπορούν να επιλέξουν να

συμμετάσχουν ανάλογα με το επιστημονικό τους ενδιαφέρον

**Επίπεδο 3**> Πλατφόρμα για projects που στοχεύουν μεμονωμένες ασθένειες

με ακόμη μεγαλύτερη λεπτομέρεια> Καθορισμένο στόχο (αριθμός ασθενών ή /

και περίοδος παρατήρησης)> Ευκαιρίες συνεργασίας

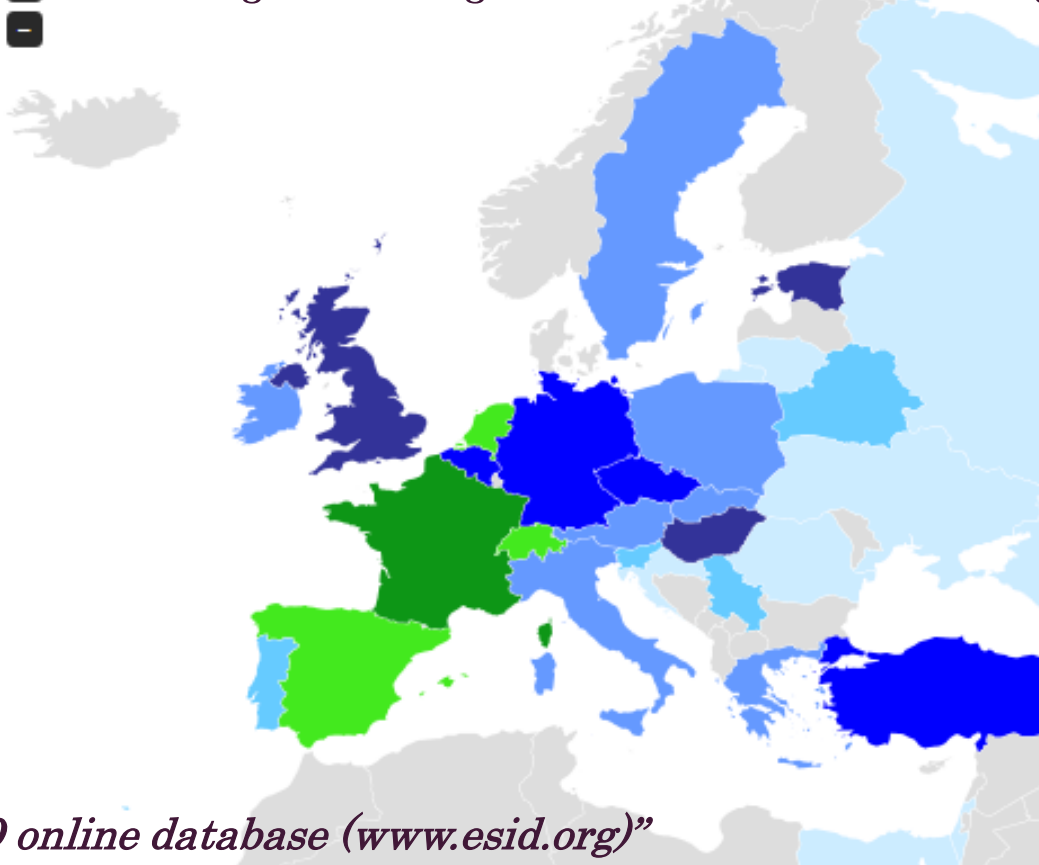
Νέο διαδραστικό εργαλείο Καταγραφής θα ξεκινήσει το 2ο τρίμηνο του 2018  
Θα επιτρέπει στους μελετητές κάθε χώρας να έχουν πρόσβαση στα δεδομένα της χώρας τους, καθώς και στα συγκεντρωτικά στοιχεία και στατιστικά της χώρας τους αλλά και της συνολικής Καταγραφής ESID.



# ΚΑΤΑΓΕΓΡΑΜΜΕΝΟΣ ΕΠΙΠΟΛΑΣΜΟΣ ΤΩΝ ΠΑΑ ΣΤΗΝ ΕΥΡΩΠΗ

$n = 0$	$0 < n < 0.5$
$0.5 \leq n < 1$	$1 \leq n < 2$
$2 \leq n < 3$	$3 \leq n < 4$
$4 \leq n < 5$	$n \geq 5$

+ Ζώντες ασθενείς ανά 100.000 κατοίκους  
-



*“Data from the ESID online database ([www.esid.org](http://www.esid.org))”*

# ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ

- ❧ Οι ΠΑΑ εμφανίζουν σημαντικές διαφορές σε επιδημιολογικά, φαινοτυπικά, ή γονιδιακά χαρακτηριστικά (*Casanova et al, 2008*)
- ❧ Πρέπει να περιλαμβάνονται στη Δ/Δ ποικίλων κλινικών καταστάσεων, καταρρίπτοντας την αρχική θεώρησή τους ως πολύ σπάνια, οικογενή, μονογονιδιακά, κληρονομούμενα με τον υπολειπόμενο τύπο νοσήματα, κάποια περιγράφονται ως κοινά (Εκλεκτική IgA ανεπάρκεια, 1:500-1:700)
- ❧ Μπορεί να εκδηλωθούν με ποικίλο φαινότυπο, όπως
  - Πολλαπλές λοιμώξεις ή με συνδυασμό
  - Επιρρέπεια σε ένα μόνο φαινότυπο ή λοίμωξη
  - Αυτοανοσία (CVID, ALPS), αλλεργία, κακοήθεια, αιμοφαγοκυττάρωση (HLH), κοκκιώματα (CGD)



# ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ

Η μελέτη των ΠΑΑ συμβάλλει :

- ☞ στην προώθηση της έρευνας του ανθρώπινου ανοσοποιητικού συστήματος και στην κατανόηση της ανοσοπαθογένειας των νόσων
- ☞ οδηγεί στην ανάπτυξη σημαντικών σύγχρονων, στοχευμένων βιοθεραπειών, όπως η θεραπεία με γ-σφαιρίνη, βιολογικούς παράγοντες, μεταμόσχευση αρχέγονων αιμοποιητικών κυττάρων καθώς και η γονιδιακή θεραπεία



# ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Πιθανότερη διάγνωση

Όταν ακούτε καρπασμό.....να σκέφτεστε ότι είναι Άλογα  
και όχι Ζέβρες



Οι ασθενείς με Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες είναι οι «Ζέβρες»  
που ο ιατρικός κόσμος πρέπει να υποψιάζεται.



# ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Η τύχη των παιδιών με ΠΑΑ στηρίζεται σε τρεις πυλώνες:

- (1) την έγκαιρη αναγνώριση
- (2) την αποτελεσματική θεραπεία και επαρκή παρακολούθηση
- (3) τη φύση της υποκείμενης νόσου



# ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Απαραίτητη, είναι η συνεργασία σε εθνικό και ευρωπαϊκό επίπεδο,

**ΜΕ ΣΤΟΧΟ**

τη βελτιστοποίηση της ποιότητα ζωής και

την αύξηση του προσδόκιμου επιβίωσης για όλα τα παιδιά με ΠΑΑ

Ο παιδίατρος διαδραματίζει σημαντικό ρόλο μιας και πρέπει να είναι σε εγρήγορση να αναγνωρίσει έγκαιρα τον «καλπασμό της Ζέβρας» όσο σπάνια κι αν εμφανίζεται.





# ΕΥΧΑΡΙΣΤΩ ΓΙΑ ΤΗΝ ΠΡΟΣΟΧΗ ΣΑΣ



My future starts with early testing and diagnosis of Primary Immunodeficiency

World Primary Immunodeficiency Week  
**22<sup>nd</sup> to 29<sup>th</sup> of April 2018**

Raising Awareness for Diagnosis and Treatment of PI Together

