



22-29 April 2019
Putting primary
immunodeficiency patients
at the centre of their care

 **World PI Week**
TEST • DIAGNOSE • TREAT
#WorldPIWeek

Επιστημονική Εκδήλωση
για τις Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες
Παιδιατρική Ανοσολογία
20 Απριλίου 2019

Ανάγκες για τον ασθενή

Σοφία Τάντου

Παιδιάτρος, Επιμελήτρια Α ΕΣΥ

Τμήμα Ανοσολογίας-Ιστοσυμβατότητας

Ειδικό Κέντρο και Κέντρο Αναφοράς για Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες-

Παιδιατρική Ανοσολογία

Γ. Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία»

Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες (ΠΑΑ)

- Ανήκουν στις σπάνιες παθήσεις
(Ευρώπη: σπάνια πάθηση <1:2.000 κατοίκους)
- *Primary Immunodeficiency Diseases Worldwide: More Common than Generally Thought, Bousfiha et al
J Clin Immunol (2013) 33:1-7*
- ~70 % ασθενών αδιάγνωστοι (Notorangelo L, Hammarstrom L. 2004)
- Ετερογενή ομάδα > 354 διαταραχών με ποικίλες εκδηλώσεις

Λοιμώξεις, αυτοάνοσες εκδηλώσεις, λεμφοϋπερπλασία,
αυτοφλεγμονώδη νοσήματα, κακοήθειες

Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες (ΠΑΑ)

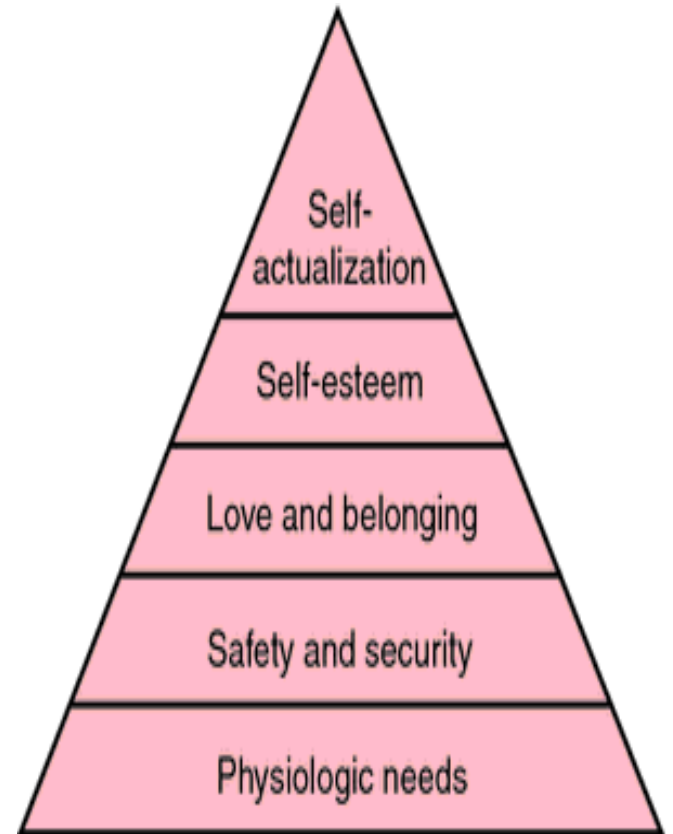
- ✓ Σπάνια ετερογενή νοσήματα αλλά πολλαπλά
 - ✓ Χρόνια Νοσήματα
- ✓ Πολύπλοκες περιπτώσεις
- ✓ Απαιτούν εξειδικευμένη φροντίδα υψηλού επιπέδου
- ✓ Ειδικευμένες μονάδες με εκπαιδευμένο προσωπικό
 - ✓ Πολύπλευρη προσέγγιση

Ανάγκη (κατά Abraham H. Maslow)

Κάτι που απαιτείται ή είναι απαραίτητο.

Οι βασικές ανθρώπινες ανάγκες είναι εκείνες που απαιτούνται για πλήρη σωματική και ψυχική ευεξία.

Οι ανάγκες ποικίλλουν ανάλογα με το βαθμό στον οποίο είναι απαραίτητες για επιβίωση. Για το λόγο αυτό, συχνά ταξινομούνται σε μια ιεραρχία ανάλογα με τη σχετική επείγουσα ανάγκη τους.



Ανάγκες του ασθενή με ΠΑΑ

- Πρόσβαση-Έγκαιρη διάγνωση
 - Πρόσβαση στη θεραπεία
 - Επαρκής παρακολούθηση

Σημασία έγκαιρης διάγνωσης

Έγκαιρη Διάγνωση

Καθυστέρηση
διάγνωσης

Εξειδικευμένη
αντιμετώπιση

Μη εξειδικευμένη
αντιμετώπιση

Ιάση πχ
ΒΣΑΑ/SCID

Ειδική
θεραπεία

Επιπλοκές

Βελτίωση ποιότητας
ζωής ασθενών-
οικογενειών

Κοινωνικο-
οικονομικό όφελος

Γενετική
καθοδήγηση

Κριτήρια έγκαιρης-αξιόπιστης διάγνωσης ΠΑΑ

1. Πρώιμη αναγνώριση κλινικών εκδηλώσεων σχετιζόμενων με ΠΑΑ πριν την εμφάνιση επιπλοκών
2. Ευαισθητοποίηση έναντι των ΠΑΑ και ενημερωτικές καμπάνιες για την παραπομπή των ασθενών
3. Ομοφωνία για βασικές εξετάσεις διαλογής διαθέσιμες σε όλους τους γιατρούς (π.χ. γενική αίματος, ανοσοσφαιρίνες)
4. Άμεση πρόσβαση σε εξειδικευμένο κέντρο για την επιβεβαίωση της διάγνωσης και θεραπεία
5. Τυποποίηση ανοσολογικών διαγνωστικών πρωτοκόλλων και επικύρωση κλινικών και εργαστηριακών βιοδεικτών για την πρόβλεψη επιπλοκών
6. Πρόσβαση σε γενετική συμβουλή για τις οικογένειες των ασθενών μετά τη διάγνωση

Έγκαιρη διάγνωση

- Ευαισθητοποίηση ιατρών διαφόρων ειδικοτήτων-νοσηλευτών

- ❖ κλινικές εκδηλώσεις από διάφορα συστήματα

- ενημερωτικά σεμινάρια-συνέδρια, μαθήματα φοιτητών-ειδικευομένων

- Παραπομπή σε εξειδικευμένα κέντρα με εξειδικευμένο προσωπικό

Εξειδικευμένα κέντρα

- Πρόσβαση από όλους τους ασθενείς σε τοπικά εξειδικευμένα κέντρα
- Επίσημη σύνδεση/συνεργασία μεταξύ των Κέντρων της χώρας
- Δημιουργία Εθνικού δικτύου που παρέχει πρότυπα φροντίδας
 - 1.κατευθυντήριες οδηγίες διάγνωσης-θεραπεία
 - 2.καταγραφή ασθενών
 - 3.προώθηση επιμόρφωσης/ευαισθητοποίησης
 - 4.συντονισμός ερευνών και επιδημιολογικών μελετών
- Διασύνδεση με ευρωπαϊκά και διεθνή κέντρα

Έγκαιρη διάγνωση

- Ευαισθητοποίηση ιατρών διαφόρων ειδικοτήτων-νοσηλευτών κλινικές εκδηλώσεις από διάφορα συστήματα

❖ ενημερωτικά σεμινάρια-συνέδρια, μαθήματα φοιτητών-ειδικευομένων

- Παραπομπή σε εξειδικευμένα κέντρα με εξειδικευμένο προσωπικό
 - Γνώση των Πρωτοπαθών Ανοσοανεπαρκειών

Συνεχιζόμενη εκπαίδευση/ επιμόρφωση προσωπικού εξειδικευμένων κέντρων,
ΚΑΤΑΓΡΑΦΗ ΑΣΘΕΝΩΝ, επεξεργασία δεδομένων, μελέτες
Γενετική διάγνωση

- **Ανιχνευτικός νεογνικός έλεγχος**

Καταγραφή ασθενών

- Σπάνια νοσήματα → περιορισμένα επιδημιολογικά στοιχεία
- Πολύπλοκα νοσήματα → παθογενετικοί μηχανισμοί
νέα δεδομένα

Εθνική Καταγραφή

- Εργαλείο:
- 1) επιπολασμός και επίπτωση νοσημάτων
 - 2) περιοχές με χαμηλό ποσοστό διάγνωσης
 - 3) πληροφορίες σχετικά με την καθυστέρηση διάγνωσης που συνδέεται με νοσηρότητα
 - 4) πρόβλεψη από τις υπηρεσίες υγείας των απαιτούμενων θεραπειών και του κόστους

Μεγαλύτερη Εθνική Καταγραφή: 2005 Γαλλία (CEREDIH)

6.602 ασθενείς (Σεπτ 2018) [Mahlaoui N, Picard C et al, JACI, 2019]

Καταγραφή ασθενών

Διεθνής εμπειρία

- ❑ Μικρός αριθμός ασθενών ανά χώρα - διεξαγωγή ερευνών
- ❑ Ουσιώδης για κέντρα με περιορισμένο αριθμό ασθενών ανά νόσημα και εμπειρία
- ❑ ESID: 1992 (Σουηδία) και μέσω διαδικτύου 2004
>30.000 ασθενείς (2018)-180 κέντρα
- ❑ LASID , ASID, USIDNET
- ❑ Η Ελλάδα συμμετέχει στη ESID με τμήματα :
Γ.Ν. Παιδων «Η Αγία Σοφία»
Γ.Ν.Α. «ο Ευαγγελισμός»
Α΄ ,Β΄ , Γ΄ και Δ΄ Παν. Παιδιατρικής Κλινικής του ΑΠΘ
και σε συνεργασία με την Ελληνική Εταιρεία Ανοσολογίας
- επιχειρήθηκε η ανάπτυξη Εθνικού δικτύου καταγραφής των δεδομένων που όμως δεν κατόρθωσε να φτάσει στο επιθυμητό επίπεδο

Ανιχνευτικός έλεγχος Νεογνών για ΒΣΑΑ Neonatal screening for SCID

- Περιγράφηκε [Chan K, Puck JM, JACI, 2005] (Guthrie card)
- 2008: πιλοτικά (Wisconsin, USA), επίπτωση 1:100.000
 - 2017 : 92% νεογνών (USA)
 - **Δεκ 2018: 100% νεογνών (USA) 1:40.000**
- Πιλοτικά: Ιταλία, Σουηδία, Γερμανία, Ολλανδία, Ιαπωνία, Γαλλία, Ισπανία, Νορβηγία, Ηνωμένο Βασίλειο, Τουρκία, Σλοβενία, Σαουδική Αραβία, Ιράν, Ισλανδία, Δανία και Βραζιλία

[King JR, Hammastrom L
Newborn Screening for Primary Immunodeficiency
Diseases: History, Current and Future Practice.
J Clin Immunol, 2018; 38(1): 56-66]

Πρόσβαση στη Θεραπεία

- Θεραπευτικές επιλογές ΠΑΑ:

Μεταμόσχευση αρχέγονων αιμοποιητικών κυττάρων, γ-σφαιρίνη, ανοσοτροποποιητικά φάρμακα, ένζυμα (ADA)

φάρμακα έναντι των λοιμώξεων

Γονιδιακή Θεραπεία

και υποστηρικτική (φυσιοθεραπεία, ψυχολογική υποστήριξη)

- Προϋποθέσεις:

1. Ασφάλεια

2. Αποτελεσματικότητα

3. Λιγότερες ανεπιθύμητες ενέργειες για τον ασθενή

Μεταμόσχευση αρχέγονων αιμοποιητικών κυττάρων

- 1968 Μινεσότα: X-SCID
- Ελλάδα: 1993: ΜΜΟ Γ.Ν Παιδων «Η Αγία Σοφία»

Προκλήσεις:

1. Αναγνώριση ασθενών πριν την εγκατάσταση μη αναστρέψιμων βλαβών σε ζωτικά όργανα ειδικά μεγαλύτερα παιδιά και ενήλικες
2. Εύρεση κατάλληλων δοτών αφού η συμβατότητα μεταξύ δότη-λήπτη είναι ουσιώδης για το καλή έκβαση
3. Βελτίωση της έκβασης σε πολύπλοκες ΠΑΑ

❖ Μελέτες σχημάτων χημειοθεραπείας

Γ-σφαιρίνη

- > 60 χρόνια στην κλινική πρακτική (ενδοφλέβια-υποδόρια)

Προκλήσεις:

1. Παροχή χρηματοδότησης ώστε να εξασφαλιστεί η διαθεσιμότητα σε προϊόντα γ-σφαιρίνης σε κάθε χώρα
2. Έγκαιρη διάγνωση ώστε να αποφευχθούν επιπλοκές σχετιζόμενες με λοιμώξεις πχ βρογχιεκτασίες
3. Επιλογή της κατάλληλης θεραπείας και δόσης για κάθε ασθενή
4. Αύξηση της δόσης στα παιδιά ανάλογα με την αύξηση του ΒΣ
5. Εκπαίδευση για έγχυση στο σπίτι με συχνή παρακολούθηση
6. Εξειδικευμένο νοσηλευτικό προσωπικό για να αποφευχθούν ανεπιθύμητες ενέργειες από μη σωστή τεχνική έγχυσης στις αρχικές εγχύσεις
7. Βελτίωση της έκβασης για ασθενείς που χρειάζονται πρόσθετες θεραπείες
8. Προτεραιότητα των ΠΑΑ ασθενών σε περιόδους έλλειψης (οικονομικούς λόγους ή μειωμένης διαθεσιμότητας)

Ρόλος του συλλόγου ασθενών

- ❑ «Φωνή» των ασθενών για τη διεκδίκηση των δικαιωμάτων τους στη διάγνωση, τη θεραπεία και την παρακολούθηση τους έναντι των αρχών και στη διαμόρφωση των πολιτικών αποφάσεων
- ❑ Μεταφέρει την εμπειρία των ασθενών μετά τη διάγνωση και τη θεραπεία
- ❑ Συμβουλεύει, εκπαιδεύει και υποστηρίζει τους ασθενείς, τις οικογένειες και τους παρόχους υγείας
- ❑ Ενημερώνει σχετικά με τις τελευταίες εξελίξεις, επιστημονικές και μη π.χ. πολιτικές αποφάσεις, παροχή θεραπείας
- ❑ Συμμετέχει στη συλλογή στοιχείων και καταγραφή των ασθενών
- ❑ Κινητήρια δύναμη στην ενημέρωση και ευαισθητοποίηση
- ❑ ΙΡΟΡΙ: ιδρύθηκε το 1992-60 εθνικούς συλλόγους- 2013 ΙΡΙC

Επαρκής παρακολούθηση

- Έγκαιρη διάγνωση και στοχευμένη θεραπεία → αύξηση επιβίωσης → μη αναμενόμενες επιπλοκές
- Πρόσβαση σε ιατρούς διαφόρων ειδικοτήτων για αντιμετώπιση πιθανών επιπλοκών
- Υψηλής ποιότητας διαγνωστικά εργαστήρια π.χ. ακτινολογικό, ιστοπαθολογικό
- Τροποποίηση Θεραπείας με βάση τις ανάγκες του ασθενούς και κοινωνικές-οικογενειακές
- Συμβουλευτική για καθημερινότητα π.χ. ταξίδι, hobby
- Γενετική συμβουλευτική στους ασθενείς
- Ψυχοκοινωνική στήριξη ασθενών-οικογενειών
- Μετάβαση ασθενών

Αναγκαιότητα της μετάβασης

- αύξηση του ποσοστού παιδιών με χρόνια νοσήματα που γίνονται έφηβοι
- αποφυγή δημιουργίας «κενού»
 - καθυστέρηση στη θεραπεία
 - αύξηση επιπλοκών
 - κακή ποιότητα ζωήςμε κοινωνικό και οικονομικό κόστος
- ❖ Ασθενείς με Σ.Δ
συνέπεια στα ραντεβού 94% πριν τη μετάβαση
57% 2 χρόνια μετά
- ισχυρός δεσμός με τον παιδίατρο

ΙΡΟΡΙ ερωτηματολόγιο

8 Απριλίου - 17 Οκτωβρίου 2011

300 : ασθενείς (72%) -γονείς (18%)

- 46% των ασθενών παρουσίασαν σημαντική καθυστέρηση μεταξύ της αρχικής υποψίας και την επίσημη διάγνωση
- 84% όλων των ασθενών επισκέπτεται ειδικό ανοσολόγο
- 53% ενδοφλέβια χορήγηση - 47% υποδόρια χορήγηση
- 74% ικανοποιημένοι με τη θεραπεία
- Πονοκέφαλος στην ενδοφλέβια χορήγηση και οίδημα /πόνος στην υποδόρια χορήγηση
- (iv) Χορήγηση στο σπίτι /
(sc) αριθμός τρυπημάτων - προγεμισμένη σύριγγα
- Χώρος, ο αριθμός των τρυπημάτων, συχνότητα θεραπείας, ευελιξία προγραμματισμού κριτήρια επιλογής θεραπείας
- Ταξίδι σε μακρινή χώρα ή >2 εβδομάδες, περισσότερη ενέργεια, επιστροφή στη ζωή πριν τη διάγνωση
- 17% ήταν ευχαριστημένοι με το Σύλλογο ασθενών

Συμπερασματικά

- Η σπανιότητα, η κλινική ετερογένεια και η πολυπλοκότητα των ΠΑΑ απαιτούν πολύπλευρη και εξειδικευμένη προσέγγιση
- Η ευαισθητοποίηση και η γνώση οδηγούν στην έγκαιρη διάγνωση
- Η έγκαιρη διάγνωση και η στοχευμένη-εξατομικευμένη θεραπεία συμβάλουν στη πρόληψη επιπλοκών και βελτίωση του προσδόκιμου επιβίωσης
- Η ΣΥΝΕΡΓΑΣΙΑ ιατρών, ασθενών, συλλόγων και κρατικών υπηρεσιών κρίνεται αναγκαία ώστε να εξασφαλίζονται οι ανάγκες των ασθενών

@WorldPIWeek

#WorldPIWeek

worldpiweek.org




World PI Week
TEST • DIAGNOSE • TREAT

Ευχαριστώ για την προσοχή σας

Putting primary immunodeficiency patients at the centre of their care

22 – 29 April 2019

Together, bringing about change for primary immunodeficiency patients worldwide

