

**International day of  
immunology**

Immunity Through the Ages:  
Navigating the Science of  
Aging and Immunology

In collaboration with

EFIS

**International Day of Immunology 2024**



**World PI Week**

TEST • DIAGNOSE • TREAT

**22-29 Απριλίου**



[www.paed-anosia.gr](http://www.paed-anosia.gr)



Access to care for  
all PID patients,  
everywhere

Let's make early diagnosis & timely access  
to quality treatment a reality worldwide

Remembering Vicki Modell, global patient advocate, and  
co-founder of World Primary Immunodeficiency Week.



World PI Week  
22-29  
April 2024

International day of  
immunology

## Διεθνής Ημέρα Ανοσολογίας - 29 Απριλίου & Παγκόσμια Εβδομάδα για τις Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες

  
**World PI Week**  
TEST • DIAGNOSE • TREAT  
22-29 Απριλίου

Μαρία Γ. Κανάρη  
Παιδιάτρος, Διευθύντρια  
Τμήμα Παιδιατρικής Ανοσολογίας  
ΙΑΣΩ ΠΑΙΔΩΝ

**«ενότητες»**

**Ανοσολογία**  
**μήνυμα του 2024**

**Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες (ΠΑΑ)**  
*Συμφυή Λάθη της Ανοσίας*  
**μηνύματα του 2024**

# Ανοσολογία

## (ορισμός από τον ΠΟΥ)

The clinical practice of Immunology, as defined by the World Health Organisation (WHO) encompasses (1997):

the study, diagnosis and management of patients with diseases resulting from disordered immunological mechanisms, and conditions in which immunological manipulations form an important part of therapy.

- *services for patients with immunodeficiency, autoimmune disease, systemic vasculitis and allergy.*
- *services for diagnostic problems in patients with undefined immunodeficiencies or complex multi-system disease closely linked to cutting edge science and new immunomodulatory therapies.*

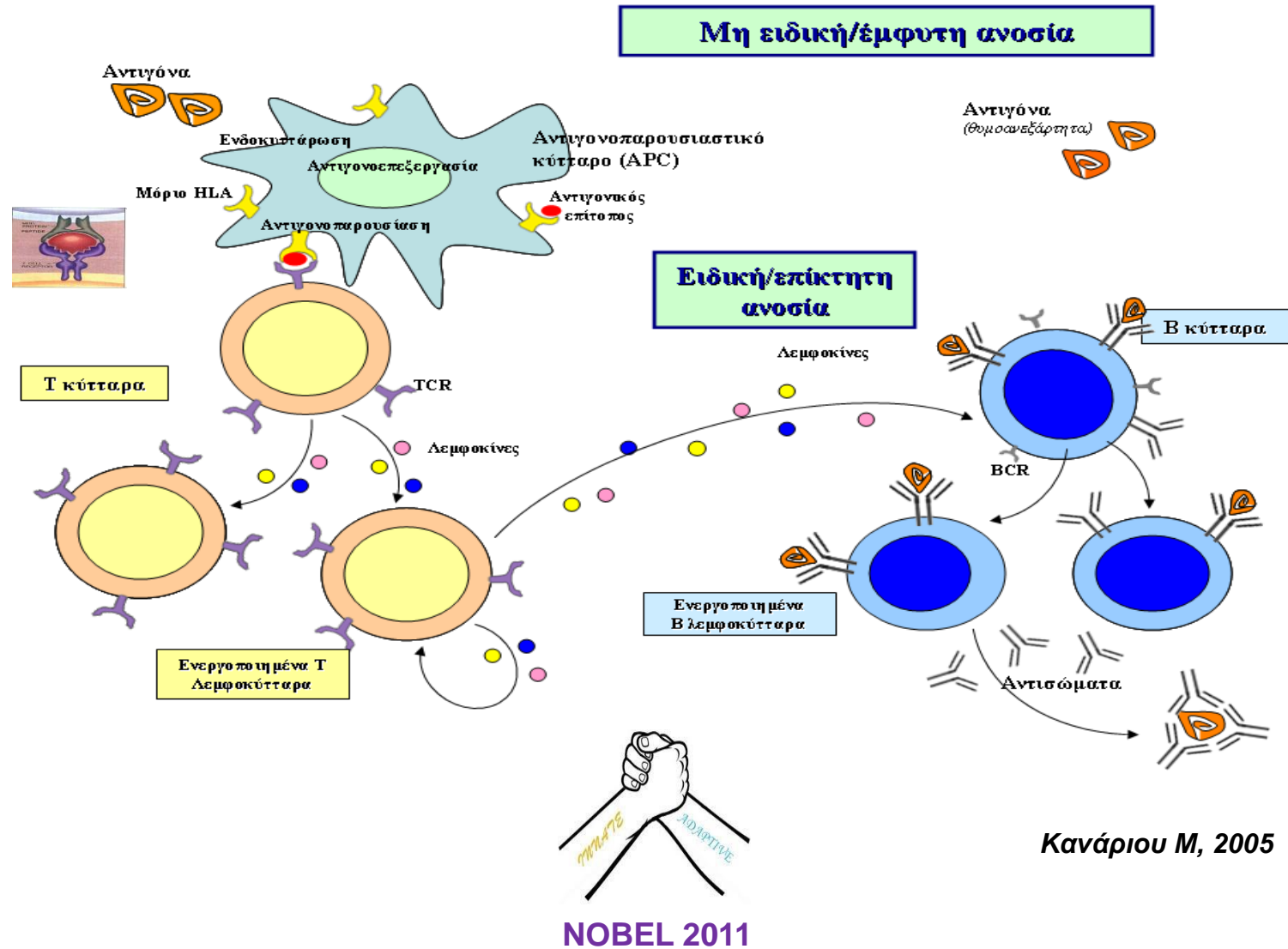
**!!!**  
**ΟΛΟΙ ΟΙ ΟΡΓΑΝΙΣΜΟΙ**  
**ΕΙΝΑΙ ΕΝΑ “ΜΥΣΤΗΡΙΟ ΑΡΜΟΝΙΑΣ”**

**τα μέρη κάθε οργανισμού και οι λειτουργίες του  
αλληλεπιδρούν μεταξύ τους με ένα σύνθετο,  
αλλά αυστηρά «καθορισμένο» τρόπο.**

*(από τον J Klein, 1982)*

**Βεβαίως, να μην ξεχνάμε ότι  
επηρεάζονται και «αλληλοαντιδρούν» με το περιβάλλον**

# Αδρό σχήμα της απάντησης του ανοσιακού συστήματος



**ανοσιακό σύστημα:**

σύνολο ανοσοϊκανών κυττάρων & ουσιών/μεσολαβητών που  
συνυπάρχουν σε σύνθετα δίκτυα με εξαιρετική - λεπτή ισορροπία

... μωσαϊκό ...



*από Immunology Today, 1989*

# Ανοσολογία

μελετά τις ουσίες, τα κύτταρα και τους μηχανισμούς άμυνας του ανθρώπινου οργανισμού έναντι βλαπτικών παραγόντων,

που θα οδηγήσουν στο να επιτευχθεί η υγεία & η ισορροπία τόσο εντός του εαυτού του, όσο και του εαυτού με το περιβάλλον του!!!



## Ανοσολογία

Τυχόν λάθος (απουσία, υπολειτουργία ή υπερλειτουργία) της Ανοσίας οδηγεί σε αδυναμία του οργανισμού να ανταποκριθεί ικανοποιητικά στα νοσογόνα ερεθίσματα, αφού δεν έχει την ικανότητα της παραγωγής και δημιουργίας όλων των απαραίτητων στοιχείων και λειτουργιών για να επιτύχει αποτελεσματική ανοσιακή απάντηση με συνέπεια δυσλειτουργία→ νόσο.

## Διεθνής Ημέρα Ανοσολογίας (2005, 2007,...)



- να αυξηθεί η γνώση της Ανοσολογίας στους ιατρούς, επιστήμονες, επαγγελματίες υγείας,
- η γνώση να φθάσει στην κοινωνία,
- να γίνει κατανοητή η σημασία της Ανοσολογίας για την επίτευξη της υγείας μας.
- στο να είμαστε υγιείς, τόσο ο καθένας μας ξεχωριστά, όσο και σε επίπεδο δημόσιας υγείας

## Διεθνής Ημέρα Ανοσολογίας

Η έρευνα & η γνώση της Ανοσολογίας οδηγεί:

- ✓ Στην επαγρύπνηση και αναγνώριση ύποπτης διαταραχής
- ✓ Στη σωστή εργαστηριακή προσπέλαση
- ✓ Στην ανεύρεση του ελλείμματος / δυσλειτουργίας
- ✓ Στην αιτιολογική διάγνωση της υποκείμενης ανοσιακής διαταραχής
- ✓ Στην επιλογή της ειδικής / προσωποποιημένης θεραπείας / Ανοσοθεραπείας.

➤ στις θεραπευτικές παρεμβάσεις ...

α ν ο σ ο θ ε ρ α π ε ί ε ς

➤ ποιότητα ζωής!

## Διεθνής Ημέρα Ανοσολογίας



**Ακόμη, να θυμηθούμε τη συμβολή της Ανοσολογίας**

- **στην ανάπτυξη των εμβολίων**
- **στην επιτυχία των μεταμοσχεύσεων**

# Διεθνής Ημέρα Ανοσολογίας 2024

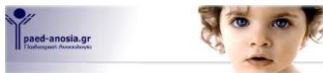
ο εορτασμός εστιάζει στην έρευνα και μελέτη της Ανοσίας στη νεογνική - βρεφική ηλικία, στην πορεία της ενηλικίωσης → της γήρανσης, όπως και την επίδραση περιβαλλοντικών παραγόντων στη «διαμόρφωση» του ανοσιακού συστήματος - ιδιαιτέρως του νεογνού.



**International Day of Immunology 2024**



[www.paed-anosia.gr](http://www.paed-anosia.gr)



## Παγκόσμια Εβδομάδα για τις Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες (Συμφυή / Εγγενή Λάθη της Ανοσίας)

**Access to care for  
all PID patients,  
everywhere**

Let's make early diagnosis & timely access  
to quality treatment a reality worldwide



**World PI Week**  
TEST • DIAGNOSE • TREAT  
**22-29**  
**April 2024**

Remembering Vicki Modell, global patient advocate, and  
co-founder of World Primary Immunodeficiency Week.

**Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες -  
Συμφυή / Εγγενή Λάθη της Ανοσίας**  
*(ταξινόμηση [κλασσική/γονοτυπική], IUIS 2022)*

1. Ανοσοανεπάρκειες επηρεάζουσες την κυτταρική και χυμική ανοσία
2. Συνδυασμένες ανοσοανεπάρκειες με συνδρομικά χαρακτηριστικά
3. Πρωταρχικώς αντισωματικές ανεπάρκειες
4. Νοσήματα ανοσιακής δυσρυθμίας/δυσλειτουργίας
5. Συγγενή ελλείμματα των φαγοκυττάρων *(ως προς τον αριθμό ή/και την λειτουργία)*
6. Ελλείμματα της φυσικής/έμφυτης ανοσίας
7. Αυτοφλεγμονώδεις διαταραχές
8. Ανεπάρκειες παραγόντων του συμπληρώματος
9. Ανεπάρκειες / Δυσλειτουργίες του μυελού των οστών
10. Φαινοτυπικά αντίγραφα των εγγενών λαθών της ανοσίας στον άνθρωπο

*συνυπάρχει φαινοτυπική ταξινόμηση, IUIS, Aziz Bousfiha, et al, 2022*

*... Αδιευκρίνιστες/Αταυτοποίητες Ανοσοανεπάρκειες*

## ΠΑΑ: Κλινικές Εκδηλώσεις

διαφορετικοί φαινότυποι  
ή συνδυασμός διαφορετικών φαινοτύπων

Όμως ... και

- Λοιμώξεις
- Αλλεργικές εκδηλώσεις
- Αυτοάνοσα νοσήματα
- Αυτοφλεγμονώδη νοσήματα
- Κακοήθεια (Λεμφοϋπερπλασίες)

➤ Εκδηλώσεις από περισσότερα του ενός συστήματα

στενή συνεργασία κλινικής-εργαστηρίου  
παιδιάτρων, παθολόγων, ιατρών με συναφείς ειδικότητες



**Πολλαπλές Εκδηλώσεις των  
Συμφυών/ Εγγενών Λαθών της Ανοσίας  
(Πρωτοπαθών Ανρσοανεπαρκειών)**

**5 ομάδες νοσημάτων μέχρι προ 20ετίας περίπου**

**Σήμερα: 10 ομάδες νοσημάτων  
> 500 διαφορετικά γονίδια / νοσήματα**

**Μεγάλο Εύρος Πολλαπλών - Σύμπλοκων Κλινικών Εκδηλώσεων**

**Προσοχή:**

**το να εστιάζουμε στις λοιμώξεις ως προειδοποιητικό διαγνωστικό στοιχείο για ΠΑΑ  
Θα χάσουμε το 25% περίπου των ασθενών με ΕΛΑ/ΙΕΙ,  
στους οποίους άλλες εκδηλώσεις είναι η αρχική προβολή /το αρχικό σύμπτωμα !!!**

*(from Thalhammer et al, JACI, 2021)*

« Σύνθημα »  
Μηνύματα

22-29 Απριλίου (από 2012 -...)

Διεθνής Εβδομάδα για τις Ανοσοανεπάρκειες

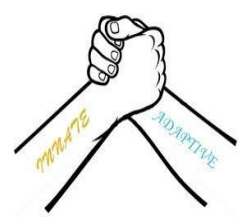
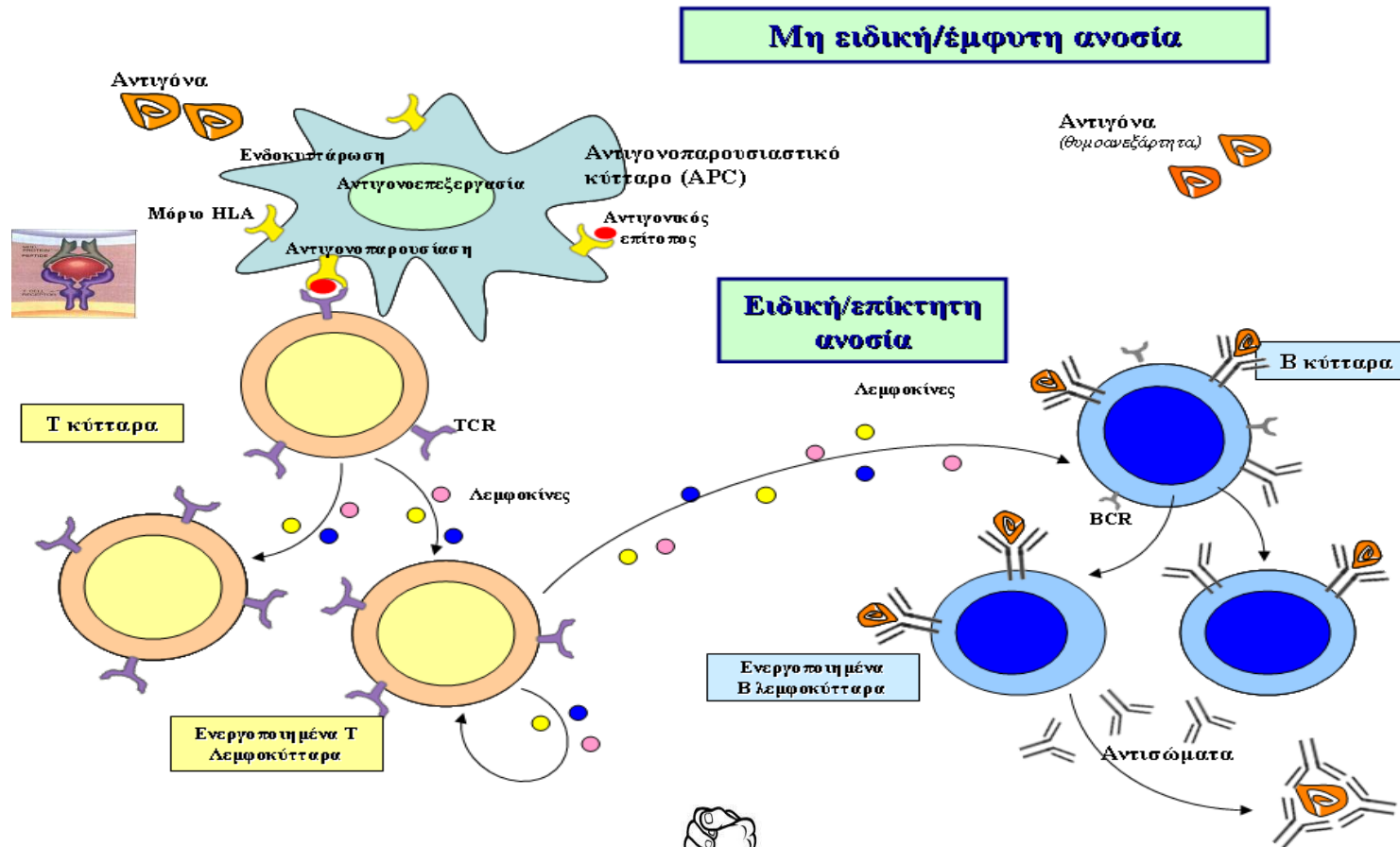
«Έλεγξε - Διάγνωσε – Θεράπευσε»

τονίζεται η ανάγκη αύξησης της έρευνας  
στο πεδίο των Σπανίων Παθήσεων

η έρευνα οδηγεί στην:

- κατανόηση των παθοφυσιολογικών μηχανισμών
  - αιτιολογική / ακριβή διάγνωση
- ανάπτυξη στοχευμένων θεραπειών / ακριβείας
  - ---> **Ίαση**

# Αδρό σχήμα της απάντησης του ανοσιακού συστήματος



NOBEL 2011

Κανάριου Μ, 2005



**Βλάβη/διαταραχή σε**

**καθοριστικά στάδια**

της διαφοροποίησης-ωρίμανσης των κυττάρων  
ή της επικοινωνίας τους για την ανοσο-απάντηση  
ή απουσία κυττάρων ή ουσιών  
οδηγεί σε **νόσο**



**Πρωτοπαθής Ανοσοανεπάρκεια**

**Συμφυή Λάθη της Ανοσίας**

**ΠΑΑ: “*in vivo*” πειράματα της φύσης**

**!!!**

**Μαθαίνουμε από του ασθενείς μας**

???

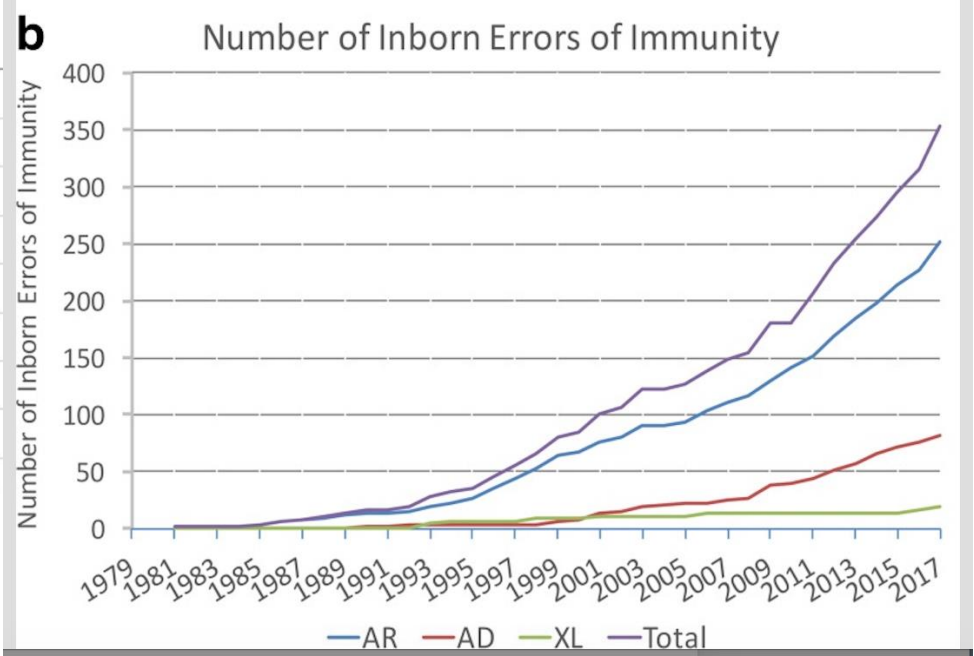
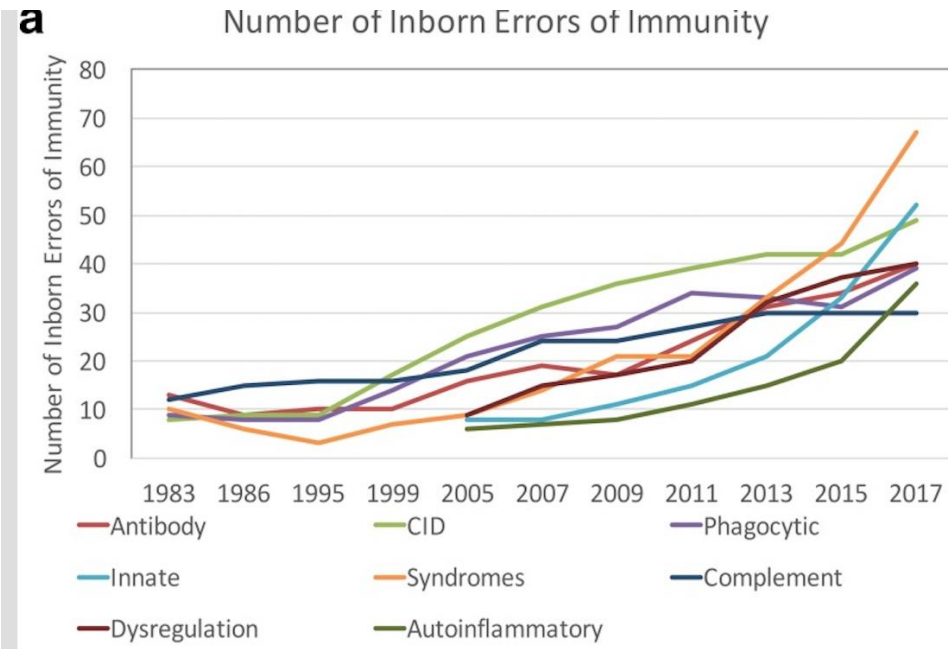
## Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες (ΠΑΑ)

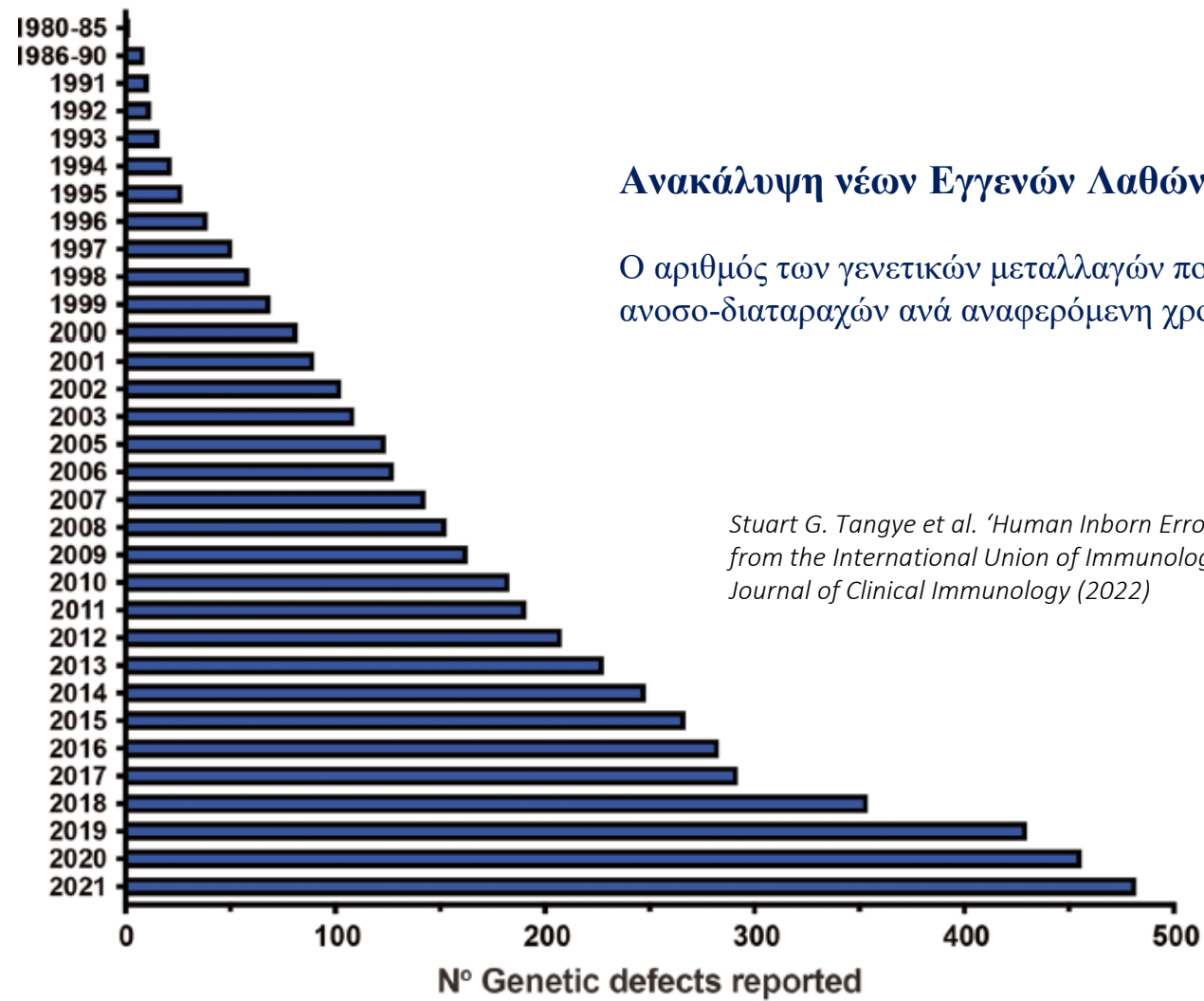
- **μεγάλη ομάδα σπάνιων νοσημάτων, στα οποία πάσχει το ανοσοποιητικό σύστημα**
- οφείλονται σε γενετική, εγγενή διαταραχή που συνεπάγεται απουσία ή δυσλειτουργία μιας ή περισσότερων ανοσιακών παραμέτρων
- η συνηθέστερη κλινική εκδήλωση είναι οι λοιμώξεις, στις οποίες υπάρχει αυξημένη ευαισθησία και επιρρέπεια

**Σήμερα: >500 νόσοι**

**Εκτίμηση:  
σε παγκόσμιο επίπεδο,  
πάσχουν 6.000.000 άνθρωποι  
μόλις 60.000 είναι διαγνωσμένοι**

*Primary Immunodeficiency Diseases - Inborn Errors of Immunity, IUIS,  
C. Picard et al, IUIS, 2017*



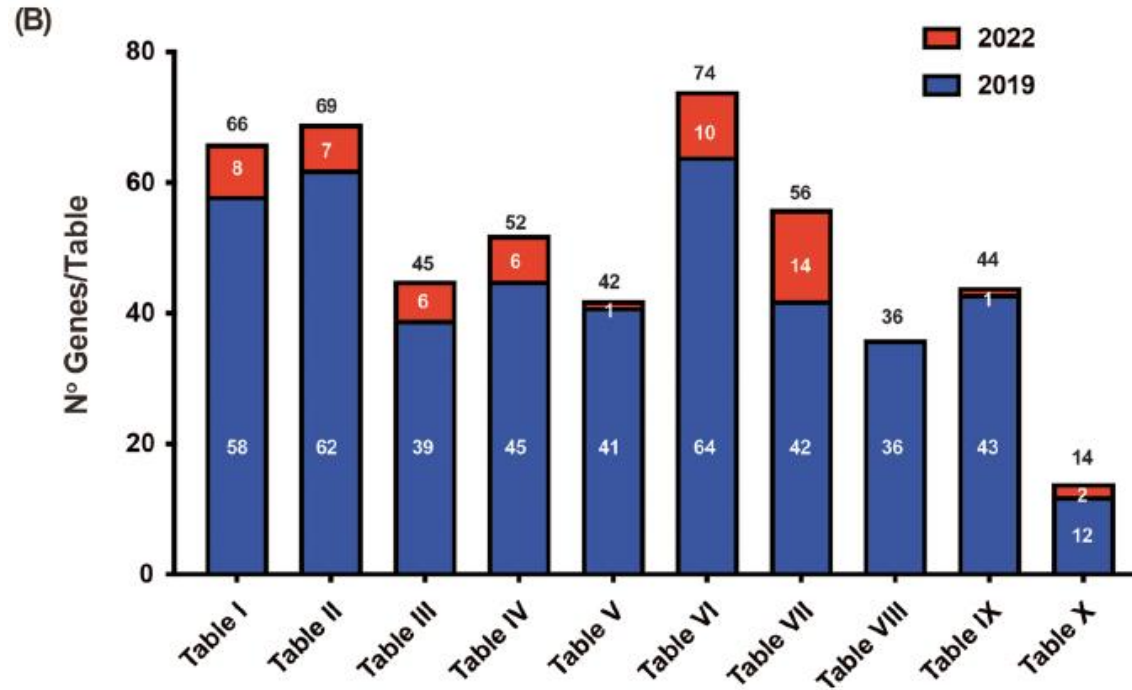


## Ανακάλυψη νέων Εγγενών Λαθών της Ανοσίας: 1980–2022

Ο αριθμός των γενετικών μεταλλαγών που υπόκεινται των μονογονιδιακών ανοσο-διαταραχών ανά αναφερόμενη χρονική περίοδο

*Stuart G. Tangye et al. 'Human Inborn Errors of Immunity: 2022 Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee' Journal of Clinical Immunology (2022)*

Ο αριθμός των παθογενετικών μεταλλαγών  
ανά κατηγορία Εγγενών Λαθών της Ανοσίας



Stuart G. Tangye et al. 'Human Inborn Errors of Immunity: 2022 Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee' Journal of Clinical Immunology (2022)

I. Combined immunodeficiencies

II. Combined immunodeficiencies with syndromic features

III. Predominantly antibody deficiencies

IV. Diseases of immune dysregulation

V. Congenital defects of phagocytes

VI. Defects in intrinsic and innate immunity

VII. Autoinflammatory diseases

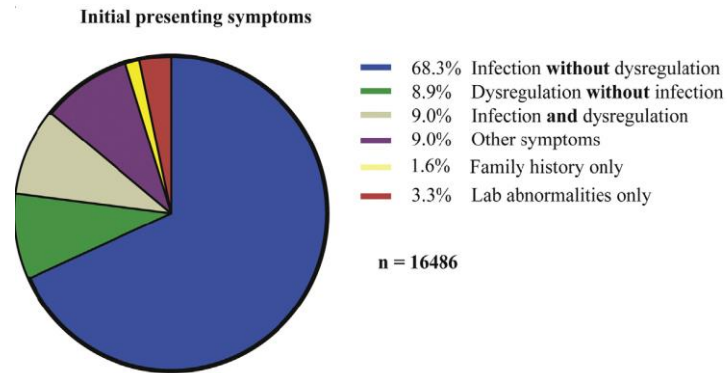
VIII. Complement deficiencies

IX. Bone marrow failure

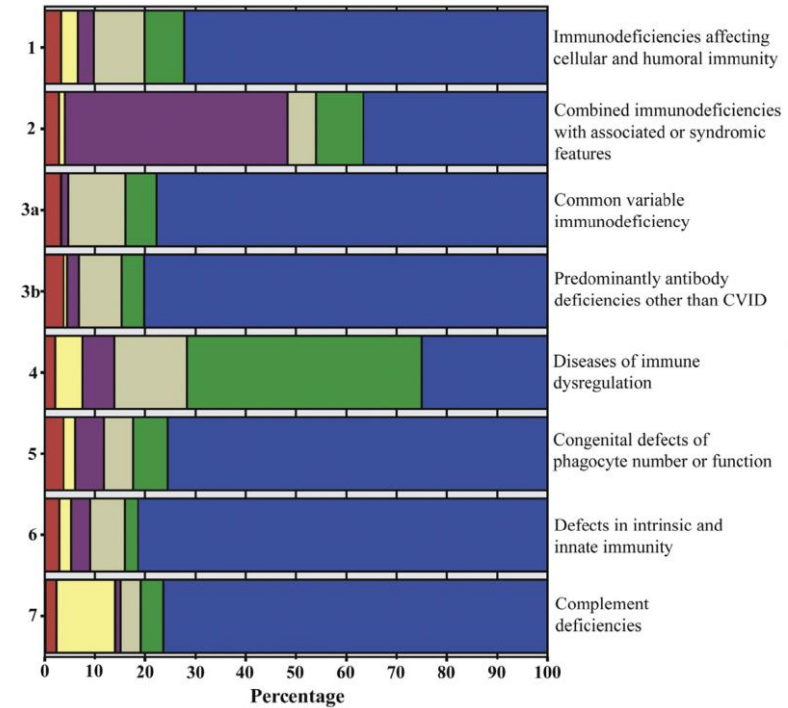
X. Phenocopies of inborn errors of immunity



# ΠΑΑ / ΕΛΑ: Πρωτοεμφανιζόμενες Κλινικές Εκδηλώσεις



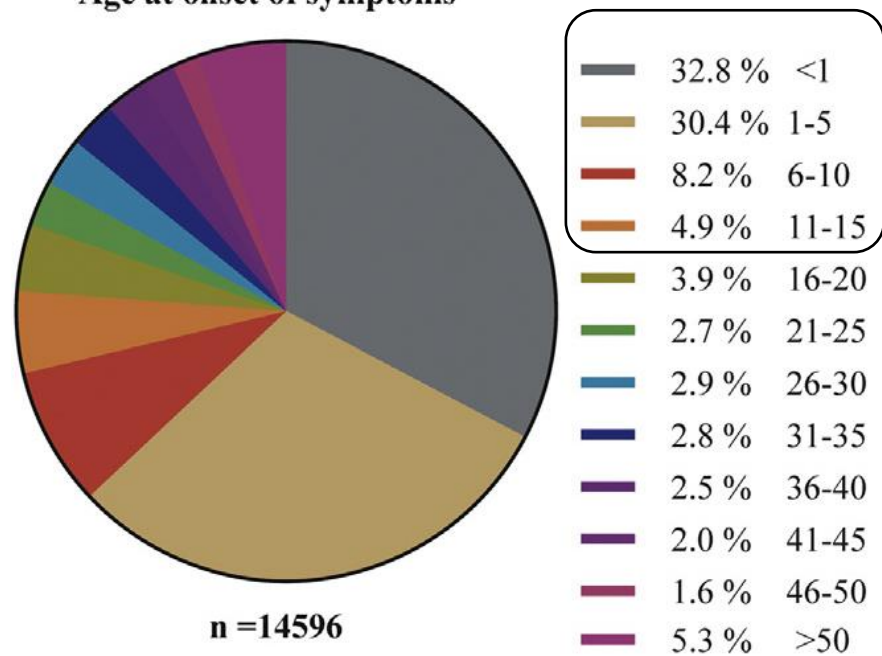
(from J. Tfalhammer et al, JACI, 2021)



Initial presenting symptoms by age groups

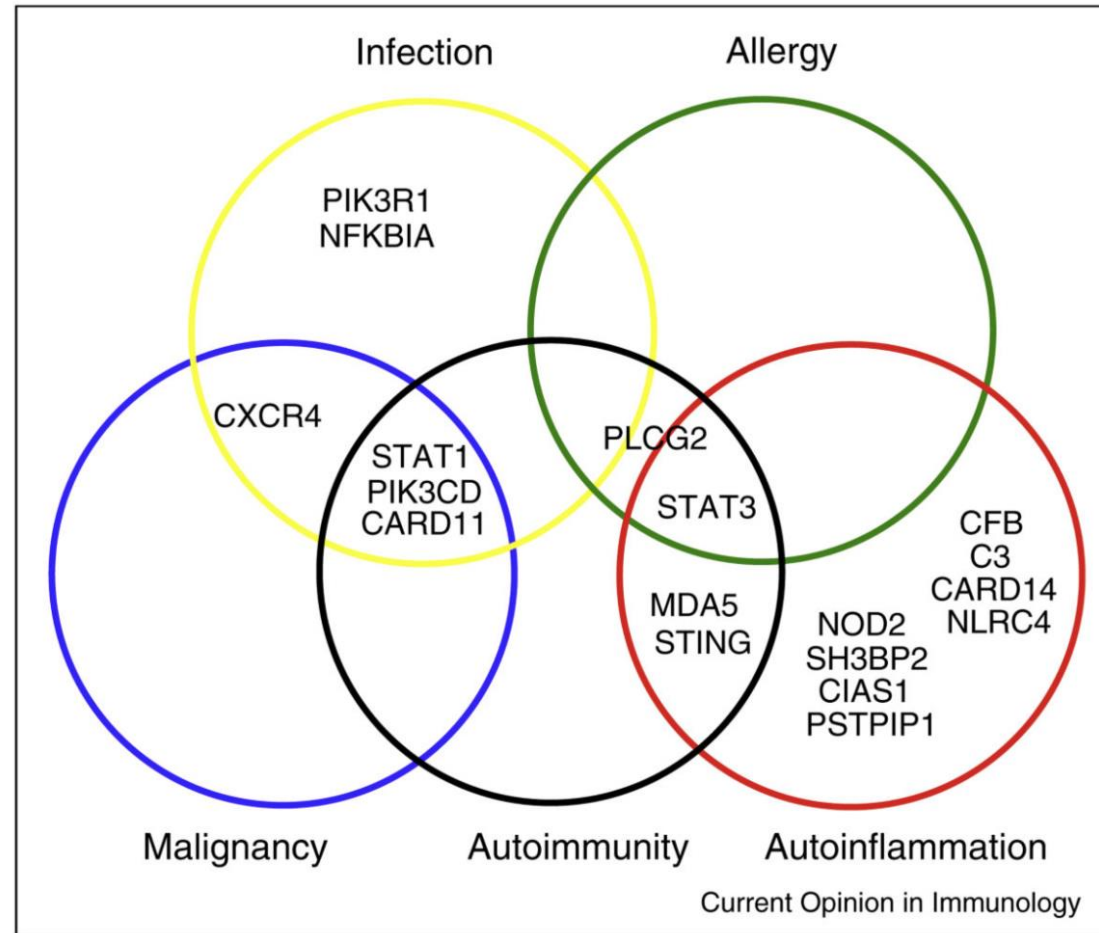
Symptom	<1 y	1-5 y	6-10 y	11-15 y	16-20 y	21-25 y	26-30 y	31-35 y	36-40 y	41-45 y	46-50 y	>50 y	Total
Infections	74	81	82	79	86	84	87	92	89	92	88	93	11,746
Immune dysregulation	18	18	24	28	25	24	21	15	21	22	16	12	2,791
Malignancy	0.3	0.5	1	1.1	1.7	1.3	1.9	1.2	1.9	2.4	4.3	2.2	127
Syndromic	21	15	8	7	2	3	3	1	1	0.3	0	1	1,899

Age at onset of symptoms



Thalhammer J. et al. 'Initial presenting manifestations in 16,486 patients with inborn errors of immunity include infections and noninfectious manifestations' J Allergy Clin Immunol 2021

# Κλινικές εκδηλώσεις 17 «Αυτοσωματικών Επικρατούντων» ΠΑΑ



από B. Boisson, P. Quartiet, J-L. Casanova et al, 2015

# Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες (ΠΑΑ) Κλινική προβολή

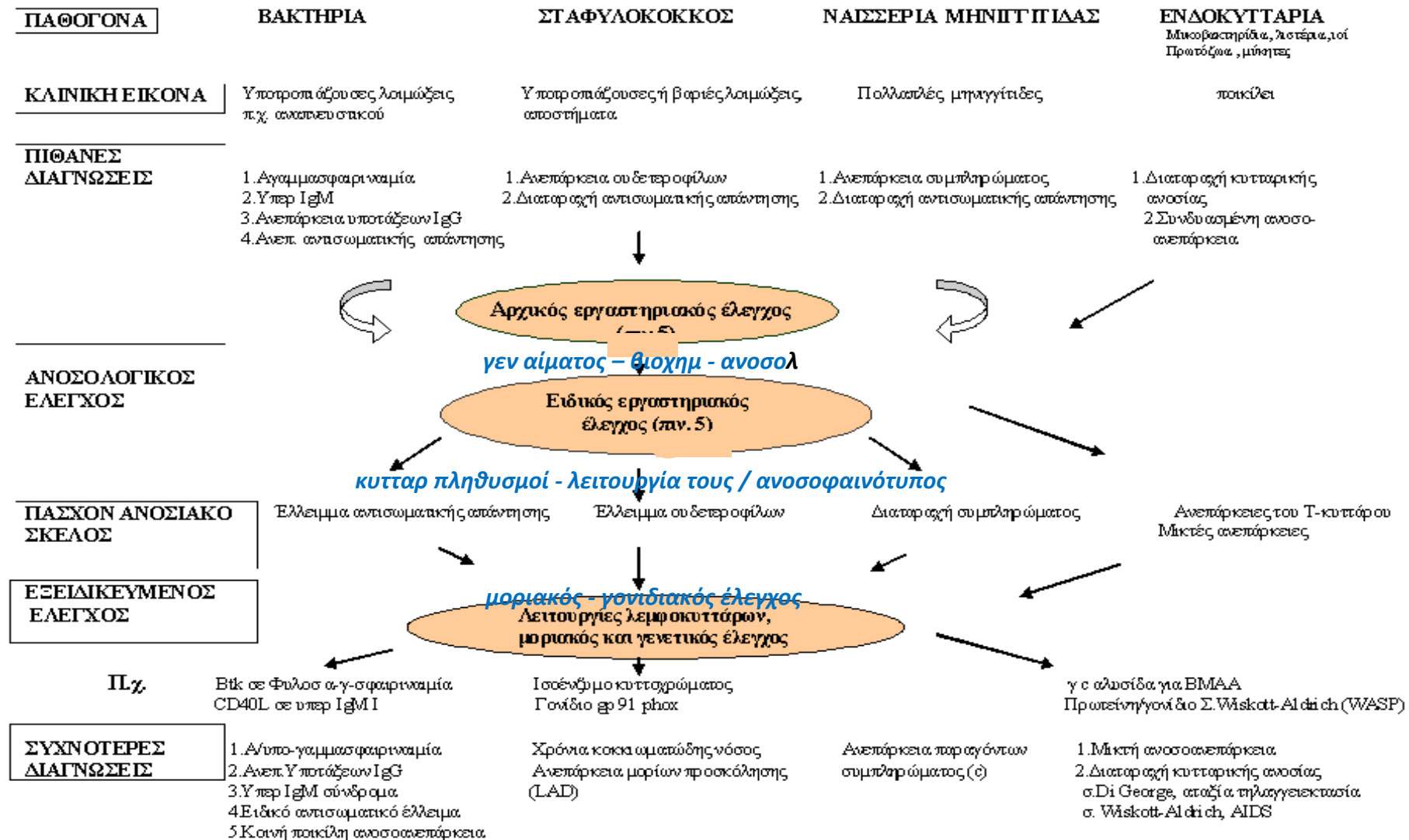
Οι κλινικές εκδηλώσεις και οι επιπλοκές σε ΠΑΑ εξαρτώνται από το είδος της διαταραχής (υπο/δυσλειτουργία), είναι ετερογενείς, εμφανίζονται ποικιλοτρόπως και έχουν μεγάλο εύρος

- Ιδιαιτερότητες στην παιδική ηλικία
- Οι σοβαρότερες προβάλλουν στην βρεφική ηλικία
- Εντοπίζονται σε διάφορα συστήματα, αλλά συχνότερα στο αναπνευστικό, γαστρεντερικό, δέρμα
- Είναι συχνές ή αραιές, αλλά ασυνήθιστα βαριές ή με βαριές επιπλοκές
- Έχουν παρατεταμένη πορεία
- Έχουν «πτωχή» απάντηση στην θεραπεία
- ✓ *Συσχετίζονται με αυξημένη νοσηρότητα & θνητότητα*

***Ιδιαίτερη Προσοχή :***

***η μετάβαση από την Παιδιατρική Φροντίδα στα Νοσοκομεία Ενηλίκων***

# ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ (σύνθετη), π.χ. Αλγόριθμος ανοσολογικού ελέγχου παιδιών με βάση τις λοιμώξεις



# Αναγνώριση υποκείμενου νοσήματος του Ανοσιακού Συστήματος

Καθοριστικής σημασίας

- η έγκαιρη διάγνωση -

πριν την εγκατάσταση μόνιμων βλαβών

- η αγωγή / αντιμετώπιση

Υποστηρικτική Αγωγή

Υποκατάσταση, Ανοσοθεραπευτική Παρέμβαση,

Θεραπεία στοχευμένη / ακριβείας

---> ποιότητα ζωής

... Μεταμόσχευση ... Γονιδιακή Θεραπεία

✓ η κλινική παρέμβαση

!!!

η πρόγνωση των ασθενών βελτιώνεται σταθερώς

## Access to care for all PID patients, everywhere

Let's make early diagnosis & timely access  
to quality treatment a reality worldwide

World PI Week  
TEST + DIAGNOSIS + TREATMENT  
22-29  
April 2024



Remembering Vicki Modell, global patient advocate, and  
co-founder of World Primary Immunodeficiency Week.

[www.worldpiweek.org](http://www.worldpiweek.org)  [@world\\_pi\\_week](https://www.instagram.com/world_pi_week)  [@WorldPIWeek](https://twitter.com/WorldPIWeek)  [WorldPIWeekCampaign](https://www.facebook.com/WorldPIWeekCampaign)

- ✓ Πρόσβαση όλων των ασθενών με Πρωτοπαθή Ανοσοανεπάρκεια (ΠΑΑ) στη φροντίδα υγείας παγκοσμίως
- ✓ Ας κάνουμε πραγματικότητα την έγκαιρη διάγνωση & την άμεση πρόσβαση σε ποιοτική θεραπεία σ' όλο τον κόσμο
- Στη μνήμη της *Vicki Modell*, συνήγορο των ασθενών διεθνώς και συνιδρύτρια της Παγκόσμιας Εβδομάδας για τις ΠΑΑ

J M F

## Do Something

THE JEFFREY MODELL STORY

To all friends of the Jeffrey Modell Foundation,

**We are proud to announce that**

**“Do Something: The Jeffrey Modell Story”  
Will be available June 11<sup>th</sup>!!**

The film will be released on all digital and VOD platforms worldwide,  
including Apple/iTunes, Google Play, Amazon, Vudu and more.

As many of you know, the film follows how the unimaginable tragedy of losing our son, Jeffrey, led us on an unexpected journey, where we found purpose, inspiration, discovery, and love.

For those of you on social media, we encourage you and all of your family and friends to follow us on [Facebook](#), [Instagram](#), [Twitter](#), and visit [dosomethingdoc.com](#). You will see more on the making of “Do Something,” film clips, a photo gallery, behind the scenes, and a short but powerful trailer. Going forward, we will regularly be posting updates including additional viewing outlets.

Be sure to share, so that everyone has an opportunity to experience a film that is both a love story and a positive story of hope.

With our warmest regards,  
**Vicki and Fred**



NAI,

KANOYME KATI

!!!





Σας ευχαριστώ

# Χρήσιμες διευθύνσεις στο διαδίκτυο



<http://www.paed-anosia.gr>

<http://www.esid.org>

<http://www.ingid.org>

<http://www.ipopi.org>

<http://www.info4pi.org>

<http://www.primaryimmune.org>