

**ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ
ΠΡΩΤΟΠΑΘΩΝ ΑΝΤΙΣΩΜΑΤΙΚΩΝ
ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΩΝ**

ΑΝΟΣΟΛΟΓΙΚΑ ΕΛΛΕΙΜΜΑΤΑ

A) Ειδικής Ανοσίας

- 1) Β-Λεμφοκυττάρων
- 2) Τ-Λεμφοκυττάρων

B) Μη Ειδικής Ανοσίας

- 1) Φαγοκυττάρων
- 2) NK-Λεμφοκυττάρων
- 3) Παραγόντων του Συμπληρώματος

ΠΡΩΤΟΠΑΘΕΙΣ ΑΝΟΣΟΑΝΕΠΑΡΚΕΙΕΣ

- A) Συνδυασμένες πρωτοπαθείς ανεπάρκειες των B και T-λεμφοκυττάρων
- B) Συγγενή σύνδρομα τα οποία συνοδεύονται από ανεπάρκειες της ειδικής ανοσίας
- Γ) Πρωτοπαθείς αντισωματικές ανεπάρκειες
- Δ) Διαταραχές της ανοσορρύθμισης
- E) Πρωτοπαθείς λειτουργικές ανεπάρκειες των φαγοκυττάρων
- ΣΤ) Διαταραχές της μη ειδικής ανοσιακής απάντησης
- Z) Αυτοφλεγμονώδη νοσήματα
- H) Πρωτοπαθείς ανεπάρκειες παραγόντων του συστήματος του συμπληρώματος

ΠΡΩΤΟΠΑΘΕΙΣ ΑΝΤΙΣΩΜΑΤΙΚΕΣ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΕΣ ΤΩΝ ΕΝΗΛΙΚΩΝ

- 1) Κοινή Ποικίλη Ανοσοανεπάρκεια
- 2) Εκλεκτική Ανεπάρκεια της IgA Ανοσοσφαιρίνης
- 3) Εκλεκτική Ανεπάρκεια Υποτάξεων της IgG Ανοσοσφαιρίνης
- 4) Ανεπάρκεια αντισωματικής απάντησης

ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ ΠΙΘΑΝΗΣ ΥΠΟΚΕΙΜΕΝΗΣ ΠΡΩΤΟΠΑΘΟΥΣ ΑΝΤΙΣΩΜΑΤΙΚΗΣ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑΣ

- 1) Υποτροπιάζουσες/επίμονες λοιμώξεις του ανώτερου ή κατώτερου αναπνευστικού, ΧΑΠ σε νεαρή ηλικία
- 2) Χρόνιο διαρροϊκό σύνδρομο
- 3) Λεμφαδενοπάθεια
- 4) Ηπατοσπληνομεγαλία
- 5) Αυτοάνοσες κυτταροπενίες

- 1) Σημαντικότερα αίτια δευτεροπαθών αντισωματικών ανεπαρειών (κυρίως υπογαμμασφαιριναιμίας)
- 2) Συχνότερες και σημαντικότερες Πρωτοπαθείς Αντισωματικές Ανεπάρκειες (ΠΑΑ) των ενηλίκων
- 3) Εργαστηριακός έλεγχος για την τεκμηρίωση της διάγνωσης και την διαφορική διάγνωση των ΠΑΑ
- 4) Ενδεικτικά κλινικά σημεία υποκείμενης ΠΑΑ

ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ ΔΕΥΤΕΡΟΠΑΘΩΝ ΑΝΤΙΣΩΜΑΤΙΚΩΝ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΩΝ

- A) Υπογαμμασφαιριναιμία, Εκλεκτικές Ανεπάρκειες
Ανοσοσφαιρινών, Ανεπάρκεια Υποτάξεων της IgG, καταστολή
ικανότητας ειδικής αντισωματικής απάντησης
- B) Λεμφοπενία (απόλυτη ή εκλεκτική)

ΑΙΤΙΑ ΔΕΥΤΕΡΟΠΑΘΟΥΣ ΥΠΟΓΑΜΜΑΣΦΑΙΡΙΝΑΙΜΙΑΣ

- A) Λοιμώδη Νοσήματα
- B) Νεοπλασματικά Νοσήματα
- Γ) Αυτοάνοσα Νοσήματα
- Δ) Απώλεια Λευκώματος
- E) Θεραπευτικές παρεμβάσεις
- ΣΤ) Ηλικία

ΛΟΙΜΩΔΗ ΝΟΣΗΜΑΤΑ

Σύνδρομο Συστηματικής Φλεγμονώδους Αντίδρασης

ΝΕΟΠΛΑΣΜΑΤΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ

- A) Χαμηλής Κακοηθείας Λεμφώματα (Χρόνια Λεμφοκυτταρική Λευχαιμία, Οζώδες Λέμφωμα)
- B) Πλασματοκυτταρικές Δυσκρασίες (Πολλαπλούν Μυέλωμα ελαφρών αλυσίδων, Μη εκκριτικό Πολλαπλούν Μυέλωμα, Πρωτοπαθής Ανοσοκυτταρική Αμυλοείδωση)
- Γ) Θύμωμα

ΑΥΤΟΑΝΟΣΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ

- A) Συστηματικό Σκληρόδερμα
- B) Πολυμυοσίτιδα-Δερματομυοσίτιδα

ΑΠΩΛΕΙΑ ΛΕΥΚΩΜΑΤΟΣ

- A) Νεφρωσικό Σύνδρομο
- B) Φλεγμονώδεις Εντεροπάθειες, Εντερική Λεμφαγγιεκτασία, Νόσος Menetrier
- Γ) Υποσιτισμός
- Δ) Εγκαύματα, Εκτεταμένα Τραύματα

ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ

- A) Σπληνεκτομή
- B) Μεταμοσχεύσεις
- Γ) Φάρμακα

ΑΥΤΟΛΟΓΗ ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΑΙΜΟΠΟΙΗΤΙΚΩΝ ΚΥΤΤΑΡΩΝ

A) Φάση Απλασίας (έως ημέρα +30).

Λευκοπενία (Ουδετεροπενία-Λεμφοπενία)

B) Φάση Ανοσολογικής Αποκατάστασης (έως ημέρα +365).

CD4 και B-Λεμφοπενία, Υπογαμμασφαιριναιμία

ΑΛΛΟΓΕΝΗΣ ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΑΙΜΟΠΟΙΗΤΙΚΩΝ ΚΥΤΤΑΡΩΝ

A) Φάση Απλασίας (έως ημέρα +30).

Λευκοπενία (Ουδετεροπενία-Λεμφοπενία)

B) Φάση Πρώιμης Ανοσολογικής Αποκατάστασης (έως ημέρα +90, Οξεία GVHD).

CD4 και B-Λεμφοπενία, Υπογαμμασφαιριναιμία

Γ) Φάση Οψίμης Ανοσολογικής Αποκατάστασης (έως ημέρα +365, Χρόνια GVHD).

CD4 και B-Λεμφοπενία, Υπογαμμασφαιριναιμία

ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΕΙΣ ΟΡΓΑΝΩΝ

- A) Λεμφοπενία (απόλυτη ή εκλεκτική)
- B) Υπογαμμασφαιριναιμία, καταστολή ικανότητας ειδικής ανοτισωματικής απάντησης

ΦΑΡΜΑΚΑ (Α)

- A) Κορτικοειδή
- B) Ανοσοκατασταλτικά
- Γ) Μονοκλωνικά αντισώματα (αντι-CD20)

ΦΑΡΜΑΚΑ (Β)

- A) Σουλφασαλαζίνη
- B) Αλατα Χρυσού
- Γ) Πενικιλλαμίνη
- Δ) Χλωροκίνη
- E) Μη Στερινοειδή Αντιφλεγμονώδη
- ΣΤ) Φαινυντοΐνη
- Z) Καρβαμαζεπίνη
- H) Βαλπροϊκό Νάτριο
- Θ) Καπτοπρίλη

ΗΛΙΚΙΑ

- A) Παροδική υπογαμμασφαιριναιμία των νεογνών
- B) Ηλικιωμένοι: Καταστολή της ικανότητας αντισωματικής απάντησης, Λεμφοπενία απόλυτη ή εκλεκτική

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ

Η προσπάθεια τεκμηρίωσης της διάγνωσης πρωτοπαθούς αντισωματικής ανεπάρκειας (ιδιαίτερα σε ενήλικες), θα πρέπει να έπεται του αποκλεισμού όλων των πιθανών αιτίων δευτεροπαθούς αντισωματικής ανεπάρκειας (κυρίως υπογαμμασφαιριναιμίας)

ΠΡΩΤΟΠΑΘΕΙΣ ΑΝΤΙΣΩΜΑΤΙΚΕΣ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΕΣ

- 1) Κοινή Ποικίλη Ανοσοανεπάρκεια
- 2) Εκλεκτική ανεπάρκεια της IgA ανοσοσφαιρίνης
- 3) Εκλεκτική ανεπάρκεια υποτάξεων της IgG
ανοσοσφαιρίνης
- 4) Αντισωματική ανεπάρκεια με φυσιολογικές τιμές
ανοσοσφαιρινών

COMMON VARIABLE IMMUNODEFICIENCY (CVI)

Probable

Male or female patient who has a marked decrease (at least 2 SD below the mean for age) in two out of three of the major isotypes (IgM, IgG and IgA) and fulfills all of the following criteria:

- 1) Onset of immunodeficiency at greater than 2 years of age
- 2) Absent isohemagglutininis and/or poor response to vaccines
- 3) Defined causes of hypogammaglobulinemia have been excluded (see Table)

Possible

Male or female patient who has a marked decrease (at least 2 SD below the mean for age) in one of the major isotypes (IgM, IgG and IgA) and fulfills all of the following criteria:

- 1) Onset of immunodeficiency at greater than 2 years of age
- 2) Absent isohemagglutininis and/or poor response to vaccines
- 3) Defined causes of hypogammaglobulinemia have been excluded (see Table)

ΚΟΙΝΗ ΠΟΙΚΙΛΗ ΑΝΟΣΟΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ (ΚΠΑ)

- A) Αποκλεισμός αιτίων δευτεροπαθούς υπογαμμασφαιριναιμίας
- B) Διάκριση από άλλες Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες

ΔΙΑΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΠΑ

- 1) Φυλοσύνδετη Αγαμμασφαιριναιμία (XLA)
- 2) Αντισωματική ανεπάρκεια με αυξημένη IgM ανοσοσφαιρίνη (Hyper-IgM Syndrome)
- 3) Φυλοσύνδετο Λεμφοϋπερπλαστικό Σύνδρομο (XLP)

ΚΟΙΝΗ ΠΟΙΚΙΛΗ ΑΝΟΣΟΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ (ΚΠΑ)

Συχνότητα: 1/50.000 περίπου

Όχι πλήρως διευκρινισμένη αιτιοπαθογένεια

Συνήθως δεν υπάρχει κληρονομική συσχέτιση (85-90% των περιπτώσεων)

Παρουσία μεταλλάξεων σε συγκεκριμένα γονίδια (CD19, ICOS, TACI, BAFFR, MSH5, CTLA-4) στο 10-15% των περιπτώσεων

Εκδηλώνεται συνήθως μεταξύ 3ης και 4ης δεκαετίας της ζωής

Κλινική ετερογένεια

ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ ΚΠΑ

Υποτροπιάζουσες/επίμονες λοιμώξεις του αναπνευστικού,
ΧΑΠ σε νεαρή ηλικία

Χρόνιο διαρροϊκό σύνδρομο

Ηπατική συμμετοχή

Σπληνομεγαλία

Λεμφαδενοπάθεια

Αυτοάνοσες κυτταροπενίες

Αλλα αυτοάνοσα νοσήματα

ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ ΚΠΑ- ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΟ

Λοιμώξεις ανώτερου και κατώτερου αναπνευστικού (70% περίπου)

ΧΑΠ-Βρογχεκτασίες

Κοκκιωματώδεις διηθήσεις (εικόνα Σαρκοείδωσης)

Λεμφοκυτταρικές διηθήσεις

ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ ΚΠΑ - ΠΕΠΤΙΚΟ

Χρόνιο διαρροϊκό σύνδρομο λοιμώδους αιτιολογίας (10-40%)

Εικόνα συμβατή με Ιδιοπαθή Φλεγμονώδη Νόσο του Εντέρου (ΙΦΝΕ) ή Κοιλιοκάκη

Οζώδης λεμφική υπερπλασία λεπτού εντέρου

Ατροφική γαστρίτιδα με/ή χωρίς συνοδό Μεγαλοβλαστική Αναιμία

Ηπατική συμμετοχή (Κοκκιωμάτωση, Οζώδης αναγεννητική υπερπλασία, Πρωτοπαθής χολική κίρρωση)

ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ ΚΠΑ

Σπληνομεγαλία (30% περίπου)

Λεμφαδενοπάθεια (10-20% περίπου)

Αυτοάνοσες κυτταροπενίες : Α) Ιδιοπαθής Θρομβοπενική Πορφύρα (10-30%), Β) Αυτοάνοση Αιμολυτική Αναιμία, Γ) Σύνδρομο Evans, Δ) Αυτοάνοση Ουδετεροπενία

ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ ΚΠΑ-ΑΛΛΑ ΑΥΤΟΑΝΟΣΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ

Αυτοάνοση θυρεοειδίτιδα

Μη ειδική αρθρίτιδα

Συστηματικός Ερυθηματώδης Λύκος (ΣΕΛ)

ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ ΚΠΑ- ΔΙΑΦΟΡΕΣ

Ατοπικές (αλλεργικές) εκδηλώσεις

Νευρολογικές (Λοιμώξεις, Εκφυλιστικά νοσήματα)

Ουρολοιμώξεις

Ευκαιριακές λοιμώξεις

Δερματολογικές (Λοιμώξεις, Κοκκιώματα, Λεμφικές
υπερπλασίες)

Σηπτική αρθρίτιδα/Οστεομυελίτιδα

ΚΟΙΝΗ ΠΟΙΚΙΛΗ ΑΝΟΣΟΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ (ΚΠΑ) ΚΑΙ ΝΕΟΠΛΑΣΙΕΣ

Αυξημένη συχνότητα εμφάνισης νεοπλασμάτων του γαστρεντερικού συστήματος (κυρίως αδενοκαρκίνωμα του στομάχου) και λεμφωμάτων

Εκτιμάται ότι στους ασθενείς με ΚΠΑ, η συχνότητα εμφάνισης αδενοκαρκινώματος του στομάχου είναι περίπου 50 φορές μεγαλύτερη και η συχνότητα εμφάνισης λεμφωμάτων περίπου 30 φορές μεγαλύτερη από αυτή του γενικού πληθυσμού

ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΗ ΘΕΠΑΠΕΥΤΙΚΗΣ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗΣ ΚΟΙΝΗΣ ΠΟΙΚΙΛΗΣ ΑΝΟΣΟΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑΣ

Αγωγή υποκατάστασης με ενδοφλέβια ή υποδόρια
χορήγηση ανοσοσφαιρίνης

Αποτελεσματική αντιμετώπιση λοιμώξεων

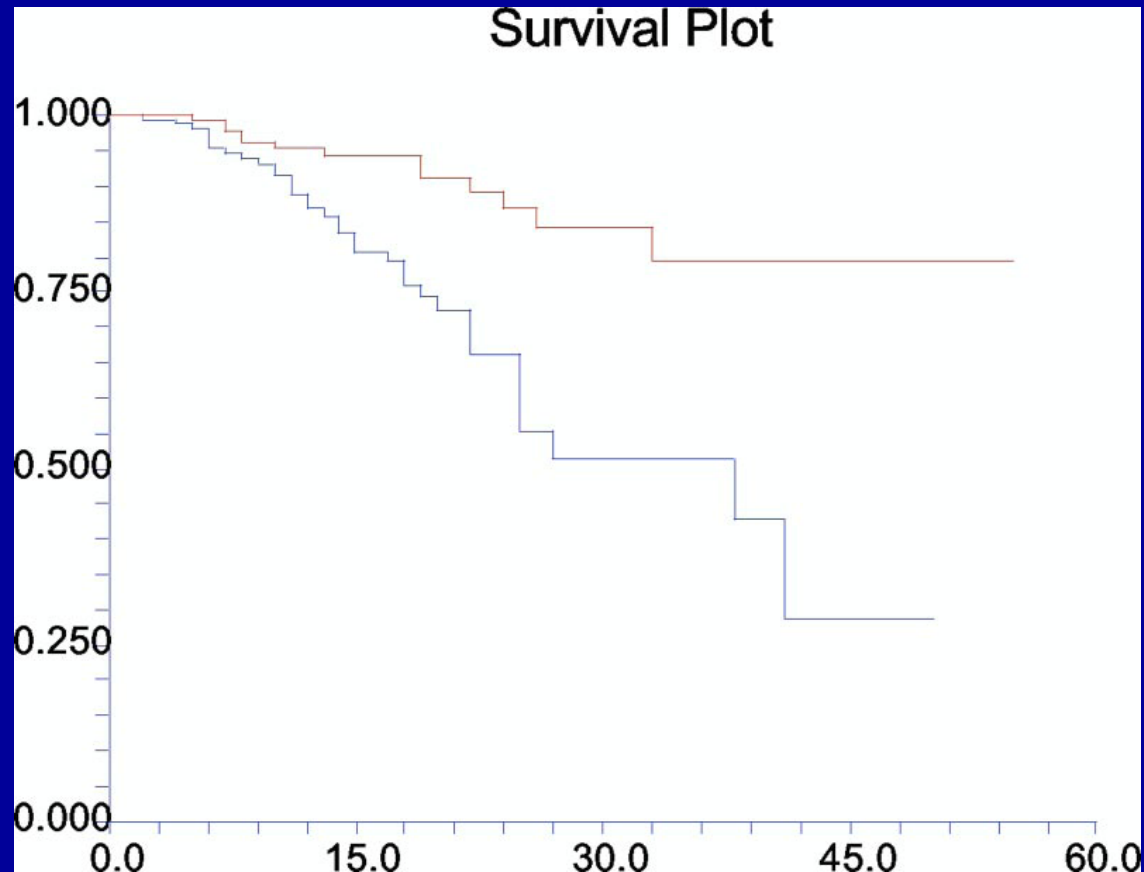
Συστηματική παρακολούθηση για έγκαιρη διάγνωση και
αντιμετώπιση αυτοανόσων νοσημάτων (ιδιαίτερα
κυτταροπενιών αυτοάνοσης αιτιολογίας), λεμφωμάτων
και νεοπλασιών του γαστρεντερικού συστήματος

ΚΛΙΝΙΚΟΙ ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΙ ΚΠΑ (1)

H.Chapel et al. Common Variable Immunodeficiency disorders: division into distinct clinical phenotypes, Blood 2008

A) Infections only, B) Polyclonal Lymphoid Infiltration, C) Autoimmunity, D) Enteropathy, E) Lymphoid Malignancy

ΚΠΑ-ΠΡΟΣΔΟΚΙΜΟ ΕΠΙΒΙΩΣΗΣ (1)



Mortality by years since diagnosis and by clinical phenotype. Red line represents those without complications; blue line, those with at least one disease related complication. Kaplan-Meier plot of survival.

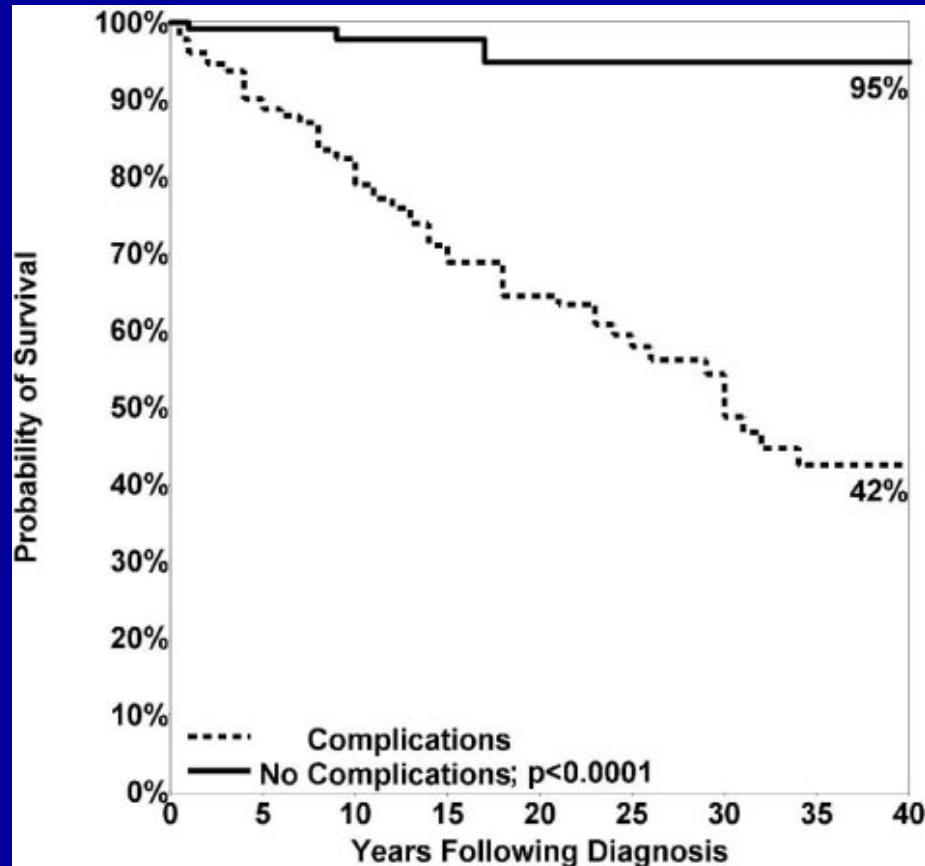
ΚΛΙΝΙΚΟΙ ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΙ ΚΠΑ (2)

E.Resnick et al. Morbidity and mortality in Common Variable Immunodeficiency over four decades, Blood 2012

A) Ασθενείς μόνο με λοιμώξεις

B) Ασθενείς με οποιαδήποτε επιπρόσθετη κλινική εκδήλωση

ΚΠΑ-ΠΡΟΣΔΟΚΙΜΟ ΕΠΙΒΙΩΣΗΣ (2)



Kaplan-Meier curve for patients with and without noninfectious complications. Patients with noninfectious complications were significantly more likely to die than those with infections only ($P .0001$).

IgA DEFICIENCY

Definitive

Male or female patient greater than 4 years of age who has a serum IgA of less than 7 mg/dl (0.07 g/L) but normal serum IgG and IgM, in whom other causes of hypogammaglobulinemia have been excluded (see Table). These patients have a normal IgG antibody response to vaccination.

Probable

Male or female patient greater than 4 years of age who has a serum IgA at least 2 SD below normal for age but normal serum IgG and IgM, in whom other causes of hypogammaglobulinemia have been excluded (see Table). These patients have a normal IgG antibody response to vaccination.

ΕΚΛΕΚΤΙΚΗ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ ΤΗΣ IgA ΑΝΟΣΟΣΦΑΙΡΙΝΗΣ (1)

- Η συχνότερη πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια, απαντώμενη σε συχνότητα 1/700 περίπου στον Ευρωπαϊκό πληθυσμό
- Στις περισσότερες περιπτώσεις δεν διαπιστώνεται κληρονομική μεταβίβαση
- Ο αιτιοπαθογενετικός μηχανισμός της νόσου δεν έχει πλήρως διευκρινιστεί
- Στο 70% περίπου των περιπτώσεων οι ασθενείς παραμένουν ασυμπτωματικοί
- Στις περιπτώσεις όπου συνυπάρχει και ανεπάρκεια υποτάξεων της IgG (συνήθως της IgG₂), εμφανίζονται κυρίως υποτροπιάζουσες λοιμώξεις του ανώτερου αναπνευστικού
- Ασθενείς με IgA ανεπάρκεια και ανεπάρκεια της IgG₂, είναι δυνατόν να εμφανίζουν κλινικό φαινότυπο ΚΠΑ

ΕΚΛΕΚΤΙΚΗ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ ΤΗΣ IgA ΑΝΟΣΟΣΦΑΙΡΙΝΗΣ (2)

Χρόνια διαρροϊκά σύνδρομα. Πέραν των γνωστών λοιμωδών αιτίων, η χρόνια διάρροια στους συγκεκριμένους ασθενείς, έχει συσχετισθεί και με σύνδρομα δυσαπορρόφησης. Αναφέρεται ότι στους ασθενείς με IgA ανεπάρκεια, η συχνότητα εμφάνισης της Κοιλιοκάκης είναι 10 φορές μεγαλύτερη συγκρινόμενη με την αντίστοιχη του γενικού πληθυσμού

Στους ασθενείς με IgA ανεπάρκεια αναφέρεται αυξημένη συχνότητα εμφάνισης ατοπικών (αλλεργικών) εκδηλώσεων, αυτοανόσων νοσημάτων (όπως ΣΕΛ, Ρευματοειδής Αρθρίτιδα, Σύνδρομο Sjogren, Αυτοάνοση Θυρεοειδίτιδα) και κακοηθειών (κυρίως του πεπτικού)

ΕΚΛΕΚΤΙΚΗ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ ΥΠΟΤΑΞΕΩΝ ΤΗΣ IgG

Χαρακτηρίζεται από φυσιολογικές τιμές της IgG και των υπολοίπων τάξεων των ανοσοσφαιρινών στον ορό, αλλά από χαμηλές τιμές μιας ή περισσοτέρων από τις υποτάξεις της IgG (IgG₂, IgG₃ και IgG₄)

Στις περισσότερες των περιπτώσεων δεν διαπιστώνεται κληρονομική μεταβίβαση

η αιτιοπαθογένεια της νόσου δεν είναι πλήρως διευκρινισμένη

Η ύπαρξη χαμηλών τιμών των υποτάξεων της IgG, εφόσον δεν συσχετίζεται με επεισόδια λοιμώξεων, δεν αποτελεί τεκμήριο διάγνωσης αντισωματικής ανεπάρκειας

Η ανεπάρκεια της IgG₂, όταν συνοδεύεται από αδυναμία απάντησης έναντι πολυσακχαριδικών αντιγόνων, είναι η συνηθέστερα σχετιζόμενη με κλινική συμπτωματολογία, συγκριτικά με τις υπόλοιπες ανεπάρκειες υποτάξεων της IgG. Συνοδεύεται από υποτροπιάζουσες λοιμώξεις του ανώτερου αναπνευστικού

ΑΝΤΙΣΩΜΑΤΙΚΗ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ ΜΕ ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΕΣ ΤΙΜΕΣ ΑΝΟΣΟΣΦΑΙΡΙΝΩΝ

Φυσιολογικές τιμές όλων τάξεων των ανοσφαιρινών αλλά
και των υποτάξεων της IgG ανοσοσφαιρίνης στον ορό

Αδυναμία αντισωματικής απάντησης έναντι
πολυσακχαριδικών αντιγόνων

Υποτροπιάζουσες λοιμώξεις του ανώτερου συνήθως
αναπνευστικού

Δεν έχει διαπιστωθεί κληρονομική μεταβίβαση, ούτε έχει
πλήρως διευκρινιστεί η αιτιοπαθογένεια του
συγκεκριμένου συνδρόμου

ΠΑΑ-ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ (Α)

Ηλεκτροφόρηση πρωτεϊνών ορού

Ποσοτικός προσδιορισμός ανοσοσφαιρινών

Ανοσοκαθήλωση πρωτεϊνών ορού και ούρων

Τιτλοποίηση αντι-A και αντι-B ισοαιμοσυγκολλητινών

Ελεγχος ικανότητας αντισωματικής απάντησης έναντι
πρωτεϊνικών και πολυσακχαριδικών αντιγόνων

ΠΑΑ-ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ (B)

Προσδιορισμός του απολύτου αριθμού του συνόλου των λεμφοκυττάρων. Μέτρηση των απολύτων τιμών των B και T-λεμφοκυττάρων καθώς και των NK-λεμφοκυττάρων μετά από σήμανσή τους με μονοκλωνικά αντισώματα (CD19, CD3 και CD16/CD56 αντίστοιχα).

Έλεγχος υποπληθυσμών T και B-λεμφοκυττάρων
[CD4(+), CD8(+),
CD4(+)/CD45RO(+), CD4(+)/CD45RA(+),
CD19(+)/CD27(+/-), CD19/CD21(+/-)]

Έλεγχος έκφρασης του CD40L (CD154)

ΠΑΑ-ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ (Γ)

Ανίχνευση της παρουσίας ή απουσίας συγκεκριμένων πρωτεϊνών (Btk, SAP) με την τεχνική Western Blot

Έλεγχος για την παρουσία ή απουσία μεταλλάξεων σε συγκεκριμένα γονίδια (Btk, CD40L, SH2D1A) με μοριακές τεχνικές

ΔΙΑΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΠΑ

Φυλοσύνδετη Αγαμμασφαιριναιμία (XLA)

Αντισωματική ανεπάρκεια με αυξημένη IgM ανοσοσφαιρίνη
(Hyper-IgM Syndrome)

Φυλοσύνδετο Λεμφοϋπερπλαστικό Σύνδρομο (XLP)

ΚΠΑ-ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ (Δ)

Έλεγχος για την παρουσία μεταλλάξεων σε συγκεκριμένα γονίδια (CD19, ICOS, TACI, BAFFR, MSH5, CTLA-4) με μοριακές τεχνικές

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ (Α)

Η αρχική προσέγγιση της διάγνωσης πιθανής υποκείμενης πρωτοπαθούς αντισωματικής ανεπάρκειας θα πρέπει να είναι κλινική

ΕΝΔΕΙΚΤΙΚΑ ΚΛΙΝΙΚΑ ΣΗΜΕΙΑ ESID 2008

- 1) Εμφάνιση τεσσάρων ή περισσότερων επεισοδίων λοιμώξεων του ανώτερου ή κατώτερου αναπνευστικού κατά την διάρκεια ενός έτους, τα οποία αντιμετωπίστηκαν θεραπευτικά με χορήγηση αντιβιοτικών
- 2) Εμφάνιση υποτροπιάζουσών λοιμώξεων ή λοιμώξεων οι οποίες αντιμετωπίζονται θεραπευτικά με παρατεταμένη χορήγηση αντιβιοτικών
- 3) Εμφάνιση δύο ή περισσότερων επεισοδίων σοβαρών λοιμώξεων (οστεομυελίτιδας, μηνιγγίτιδας, κυτταρίτιδας), καθώς και σήψης
- 4) Εμφάνιση δύο ή περισσότερων ακτινολογικά τεκμηριωμένων επεισοδίων πνευμονίας σε χρονικό διάστημα τριών ετών
- 5) Εμφάνιση λοιμώξεων από ασυνήθη παθογόνα ή με ασυνήθεις εντοπίσεις
- 6) Ύπαρξη οικογενειακού ιστορικού πρωτοπαθών ανοσοανεπαρκειών

ΕΝΔΕΙΚΤΙΚΑ ΚΛΙΝΙΚΑ ΣΗΜΕΙΑ JMF 2009 (1)

- 1) Εμφάνιση δύο ή περισσότερων επεισοδίων ωτίτιδας ετησίως
- 2) Εμφάνιση δύο ή περισσότερων επεισοδίων ιγμορίτιδας ετησίως
- 3) Εμφάνιση ενός ή περισσότερων επεισοδίων πνευμονίας ετησίως
- 4) Παρουσία χρόνιου διαρροϊκού συνδρόμου με συνοδό απώλεια βάρους
- 5) Εμφάνιση υποτροπιάζουσών ιογενών λοιμώξεων

ΕΝΔΕΙΚΤΙΚΑ ΚΛΙΝΙΚΑ ΣΗΜΕΙΑ JMF 2009 (2)

- 6) Εμφάνιση λοιμώξεων για την αντιμετώπιση των οποίων απαιτείται ενδοφλέβια χορήγηση αντιβιοτικών
- 7) Εμφάνιση υποτροπιάζοντων αποστημάτων δέρματος, μαλακών μορίων και εσωτερικών οργάνων
- 8) Εμφάνιση επίμονων και δύσκολα αντιμετωπιζόμενων λοιμώξεων του στόματος και του δέρματος
- 9) Εμφάνιση λοιμώξεων από άτυπα μυκοβακτηρίδια
- 10) Ύπαρξη οικογενειακού ιστορικού πρωτοπαθών ανοσοανεπαρκειών

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ (B)

Η προσπάθεια τεκμηρίωσης της διάγνωσης πρωτοπαθούς αντισωματικής ανεπάρκειας σε ενήλικες, θα πρέπει να έπεται του αποκλεισμού όλων των πιθανών αιτίων δευτεροπαθούς αντισωματικής ανεπάρκειας (κυρίως υπογαμμασφαιριναιμίας)

Κατά την ενήλικη ζωή, διαγιγνώσκονται σχεδόν αποκλειστικά πρωτοπαθείς αντισωματικές ανεπάρκειες, από τις οποίες το μεγαλύτερο ενδιαφέρον παρουσιάζει η Κοινή Ποικίλη Ανοσοανεπάρκεια, κυρίως λόγω της κλινικής της ετερογένειας