

*Βαριά Συνδυασμένη Ανοσοανεπάρκεια:
Επείγουσα Παιδιατρική κατάσταση*

Μ Χατζηστυλιανού

Καθηγήτρια Παιδιατρικής – Ανοσολογίας ΑΠΘ

Διευθύντρια Β΄ Παν/κής Παιδ/κής Κλινικής

ΠΓΝΘ ΑΧΕΠΑ

«Μία θανατηφόρος νόσος θα πρέπει να θεωρείται ως μια *Επείγουσα Παιδιατρική κατάσταση*», μια κατάσταση που χρειάζεται άμεση διάγνωση και θεραπεία»

Δρ Rebecca Buckley.

«κάθε νεογνό ή βρέφος με SCID μπορεί να θεραπευτεί εάν διαγνωσθεί αρκετά νωρίς.

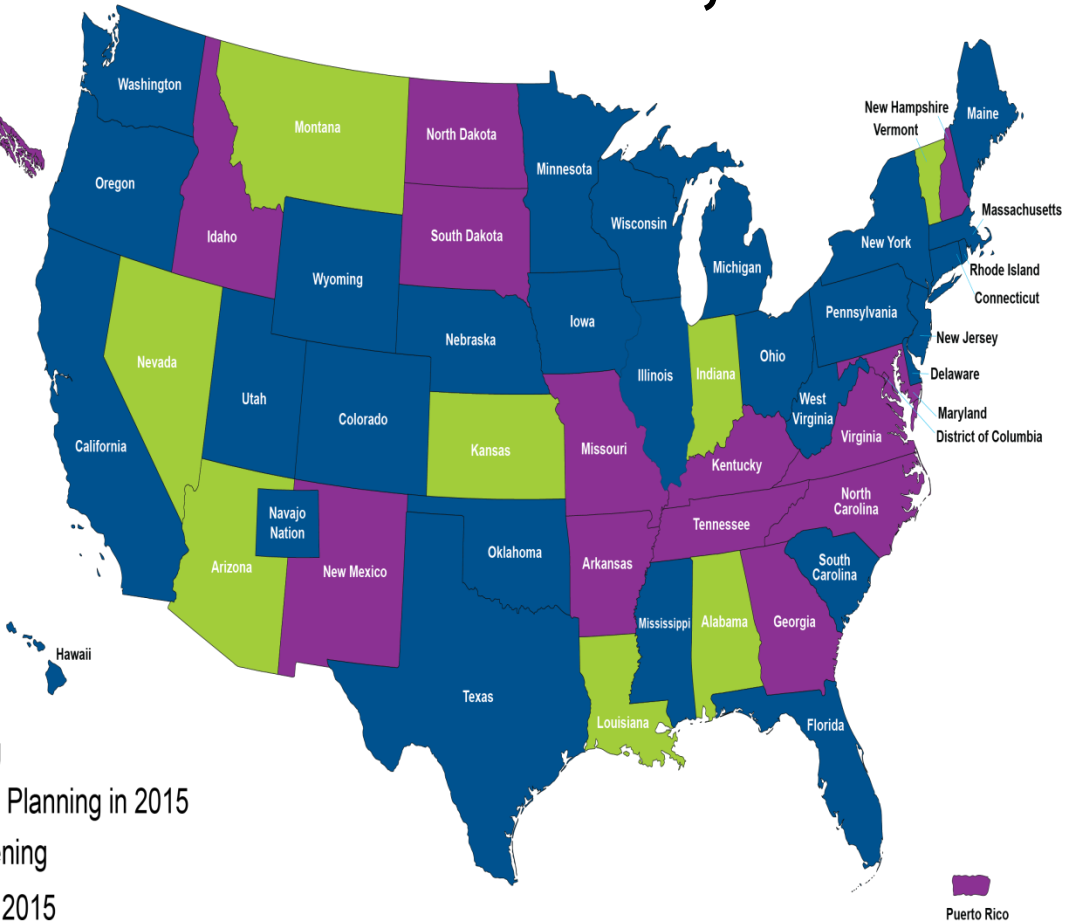
SCID θα πρέπει να θεωρηθεί μια *«Επείγουσα Παιδιατρική κατάσταση»*

Η έγκαιρη διάγνωση της SCID εξακολουθεί να είναι ακόμα στα σπάργανα διότι η εξέταση διαλογής για SCID και 29 άλλα γενετικά νοσήματα γίνεται σε ελάχιστα κράτη.

Αυτή η εξέταση διαλογής στα νεογνά που θα μπορούσε να προειδοποιήσει τους γιατρούς για την ύπαρξη της νόσου.

21 Μαΐου, 2010

California, Colorado, Connecticut, Delaware, Florida, Illinois, Iowa, Maine, Massachusetts, Michigan, Minnesota, Mississippi, Nebraska, New Jersey, New York, Ohio, Oklahoma, Oregon, Pennsylvania, Rhode Island, Texas, Utah, Washington, West Virginia, Wisconsin and Wyoming. District of Columbia and the Navajo Nation.



- Screening
- Pilots and Planning in 2015
- Not Screening

*As of April 1, 2015

ΔΕΝ ΓΙΝΕΤΑΙ ΣΤΗ
Louisiana και Puerto Rico

- ❖ **Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια SCID**
- ❖ **alymphocytosis,**
- ❖ **Glanzmann–Riniker syndrome,**
- ❖ **severe mixed immunodeficiency syndrome, and**
- ❖ **thymic alymphoplasia**
- ❖ **bubble baby disease**

Σπάνια γενετική ανοσοανεπάρκεια των T, B και NK κυττάρων

Χαρακτηρίζεται από την διαταραγμένη ανάπτυξη των λειτουργικών T και B κυττάρων που προκαλείται από πολλές γενετικές μεταλλάξεις που οδηγούν σε ετερογενείς κλινικές παρουσιάσεις

Κληρονομείται στο 45% με τον
φυλοσύνδετο χαρακτήρα
αλλά και με τον αυτοσωματικό
υπολειπόμενο χαρακτήρα

Γνωστά 14 γονίδια

ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ

είναι περίπου 1 σε 100.000 γεννήσεις,

1 σε 50.000 γεννήσεις.

1 σε 65.000 γεννήσεις έχει αναφερθεί για την Αυστραλία.

Λόγω της γενετικής φύσης SCID, μια υψηλότερη επικράτηση βρίσκεται στις περιοχές και τους πολιτισμούς μεταξύ των οποίων υπάρχει ένα υψηλότερο ποσοστό όμαιμου ζευγαρώματος

ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ.

Οι εκδηλώσεις οφείλονται σε απουσία της T-κυτταρικής ανοσίας

Η SCID εκδηλώνεται τους πρώτους μήνες της ζωής με καθυστέρηση στην ανάπτυξη, πνευμονία, σηψαιμία και σοβαρές βακτηριδιακές λοιμώξεις, μέση ωτίτιδα, χρόνια διάρροια σμηγματορροϊκή δερματίτιδα ή ερυθροδερμία, επίμονη βλεννογονοδερματική καντίτιωση

Χρόνιες ιογενείς λοιμώξεις, ιδιαίτερα οφειλόμενες σε εντεροϊούς, μπορεί να οδηγήσουν σε βραδέως εξελισσόμενη εγκεφαλίτιδα.

Τα παιδιά με SCID παρουσιάζουν απλασία του λεμφικού ιστού και συνήθως απουσία της σκιάς του θύμου αδένου στις απλές ακτινογραφίες.

Ρευματικά νοσήματα σε παιδιά με SCID δεν έχουν αναφερθεί, πιθανώς επειδή τα παιδιά αυτά πεθαίνουν συνήθως πριν από το 2ο έτος της ηλικίας, εκτός εάν υποβληθούν σε μεταμόσχευση αρχέγονων κυττάρων.

ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ.

Τα βρέφη με SCID παρουσιάζουν λεμφοπενία ($<2.000/mm^3$) και απουσία των λεμφοκυτταρικών υπερπλαστικών αποκρίσεων σε μιτογόνα *in vitro*.

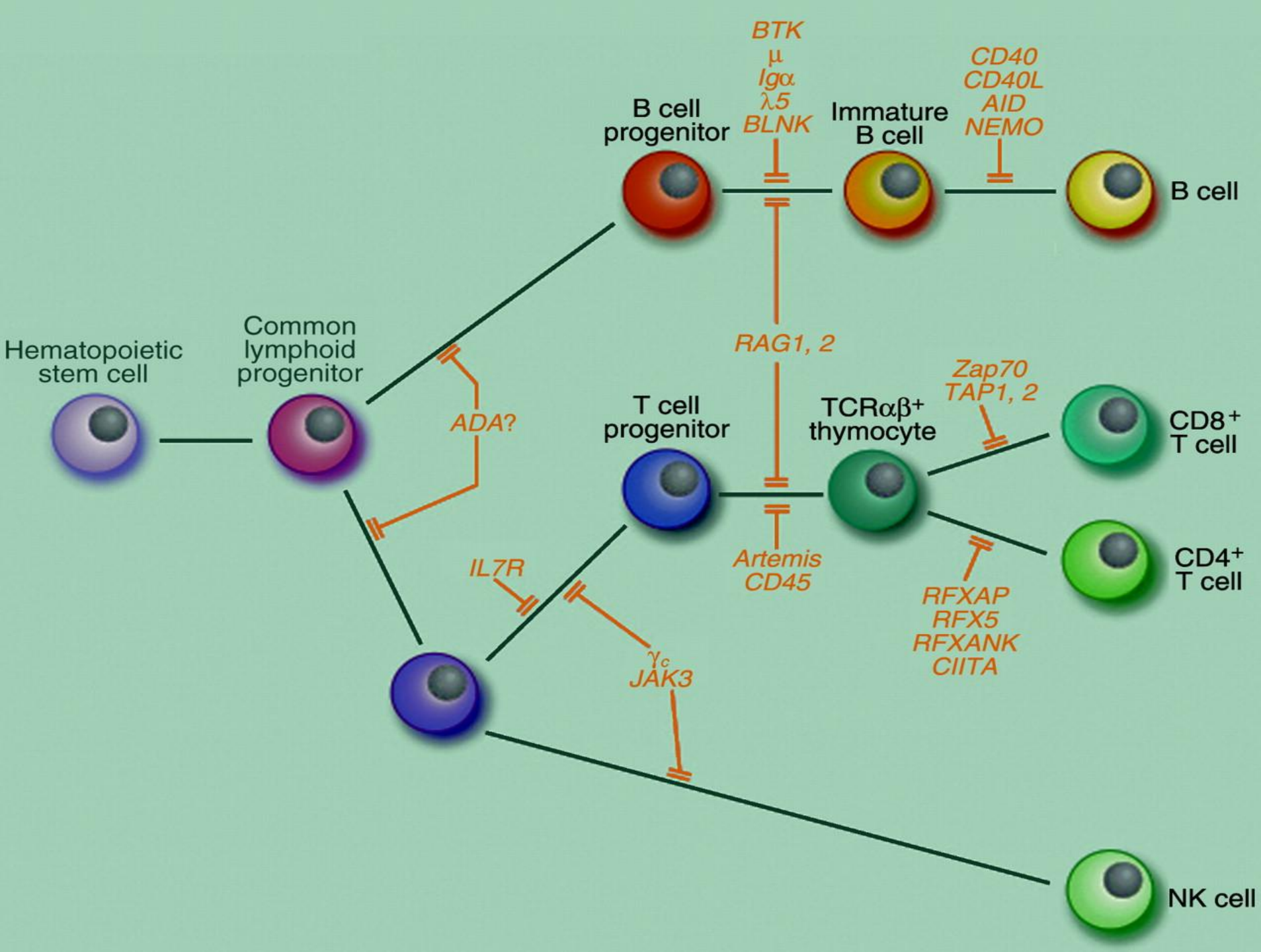
Οι ασθενείς με ανεπάρκεια της απαμινάσης της αδενοσίνης (ADA) έχουν τον χαμηλότερο απόλυτο αριθμό λεμφοκυττάρων, συνήθως $<500/mm^3$.

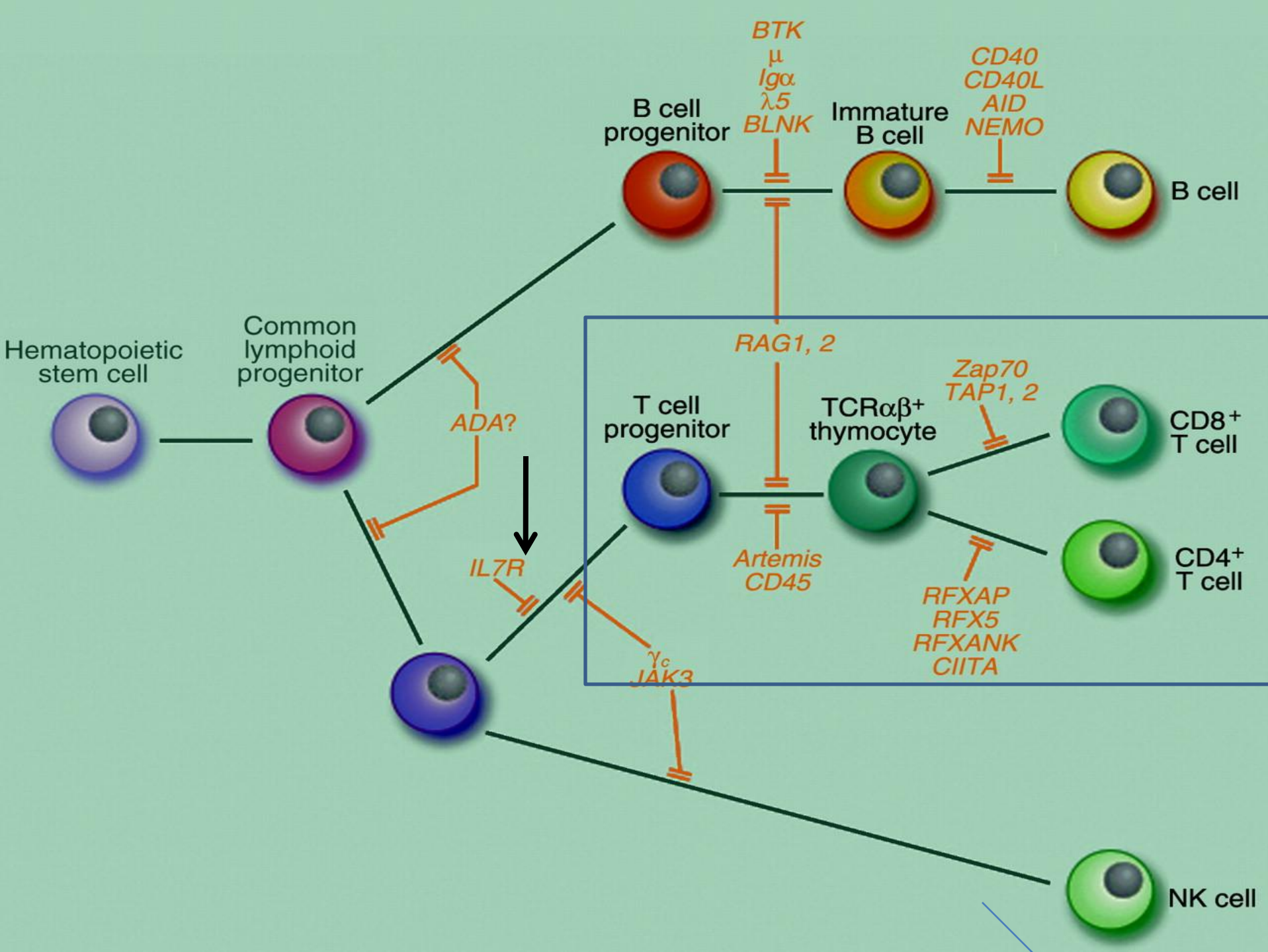
Οι IgA και IgM σχεδόν δεν ανιχνεύονται, ενώ η IgG είναι <200 mg/dl.

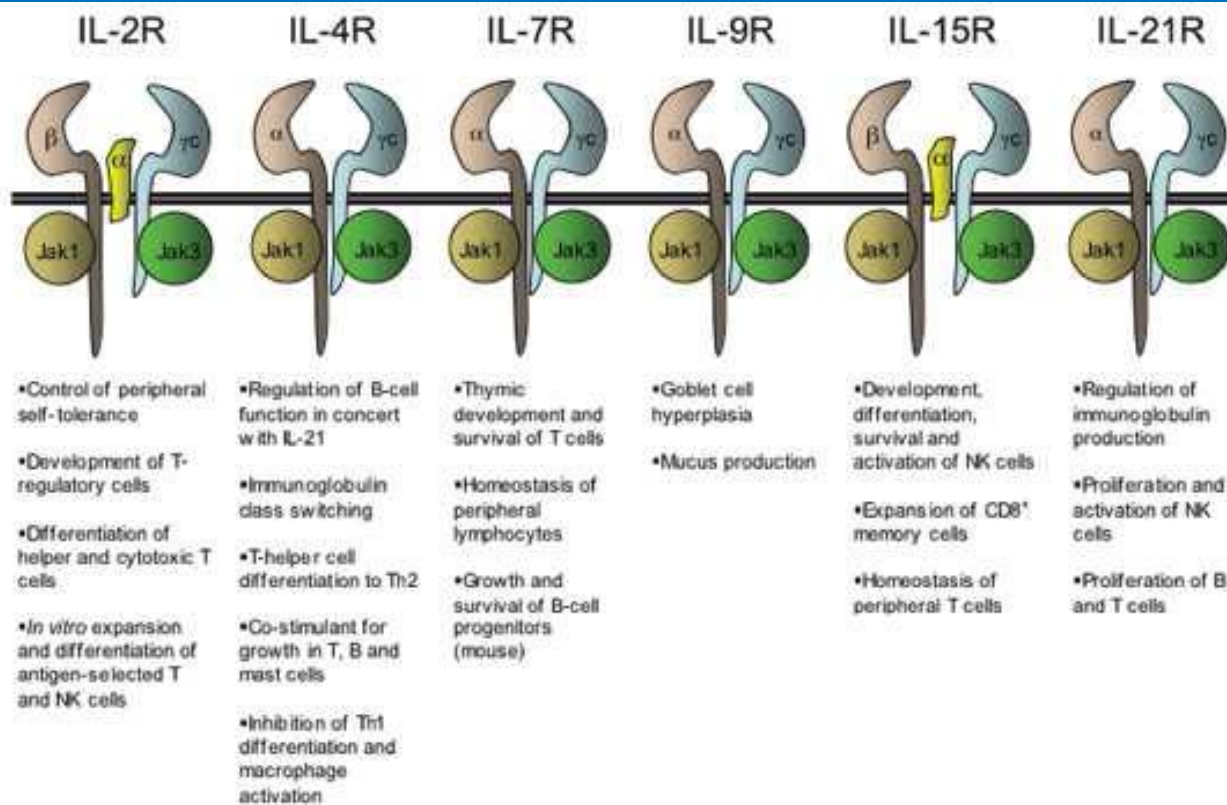
Σπάνια, τα επίπεδα των ισότυπων των ανοσοσφαιρινών του ορού είναι αυξημένα.

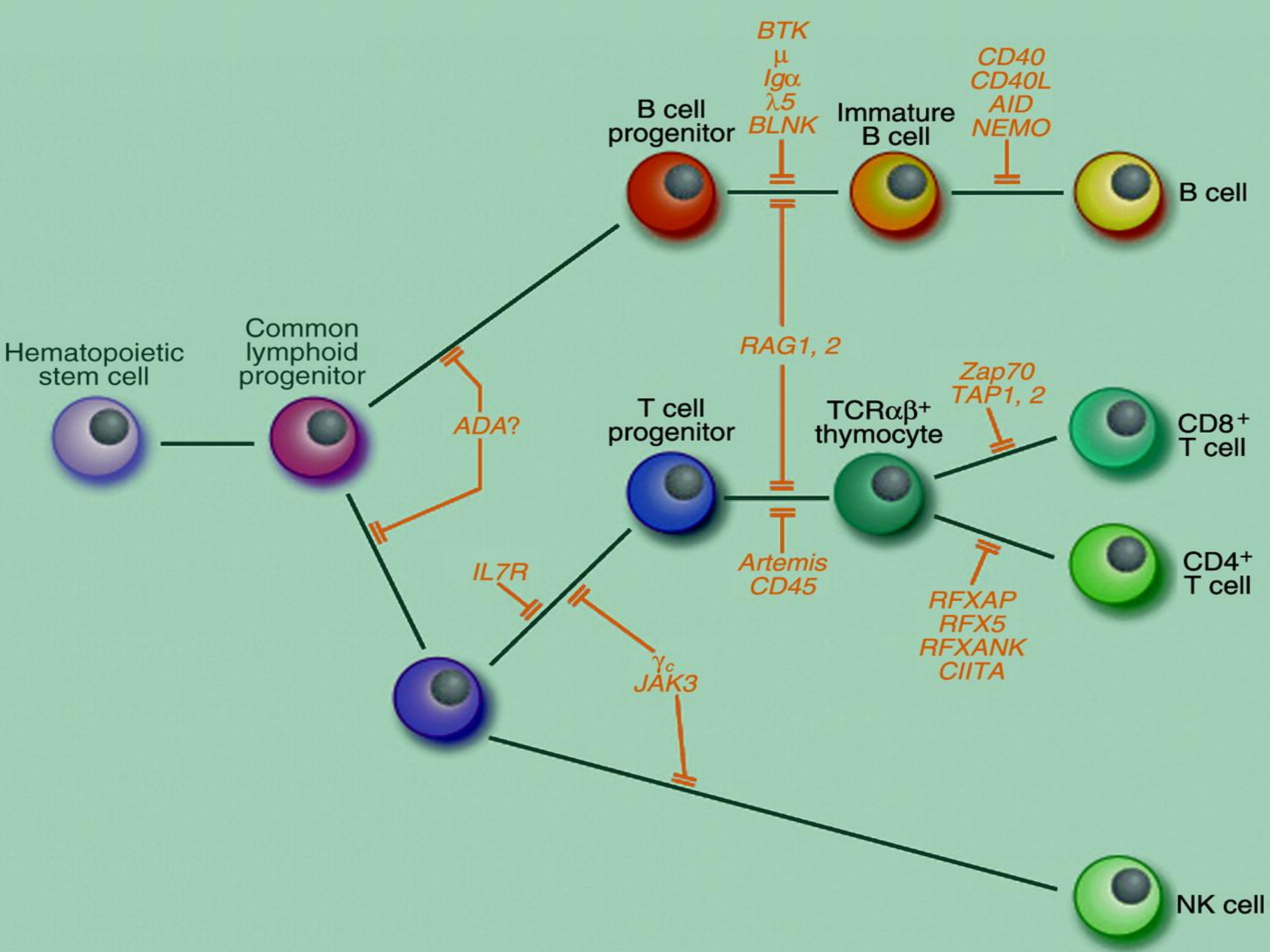
Τα T-λεμφοκύτταρα είναι πολύ χαμηλά ή απουσιάζουν.

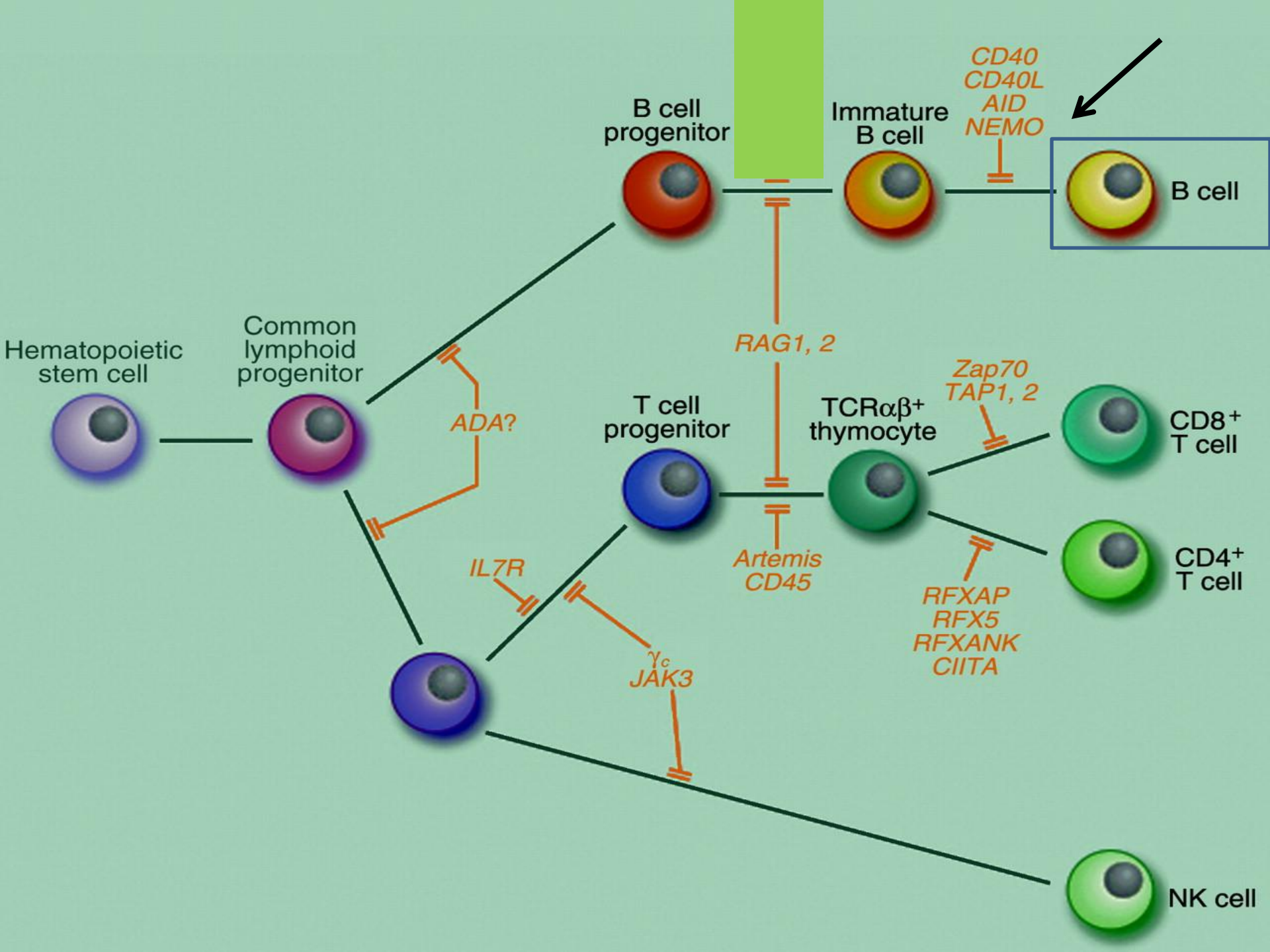
Τα περισσότερα αγόρια με X-SCID έχουν αυξημένο ποσοστό B-λεμφοκυττάρων στο περιφερικό αίμα, αλλά τα φυσικά κύτταρα-φονείς απουσιάζουν. Στους ασθενείς αυτούς (T⁻ B⁺ SCID), η αγαμμασφαιριναιμία είναι άμεση συνέπεια της ανεπάρκειας των βοηθητικών T-λεμφοκυττάρων.

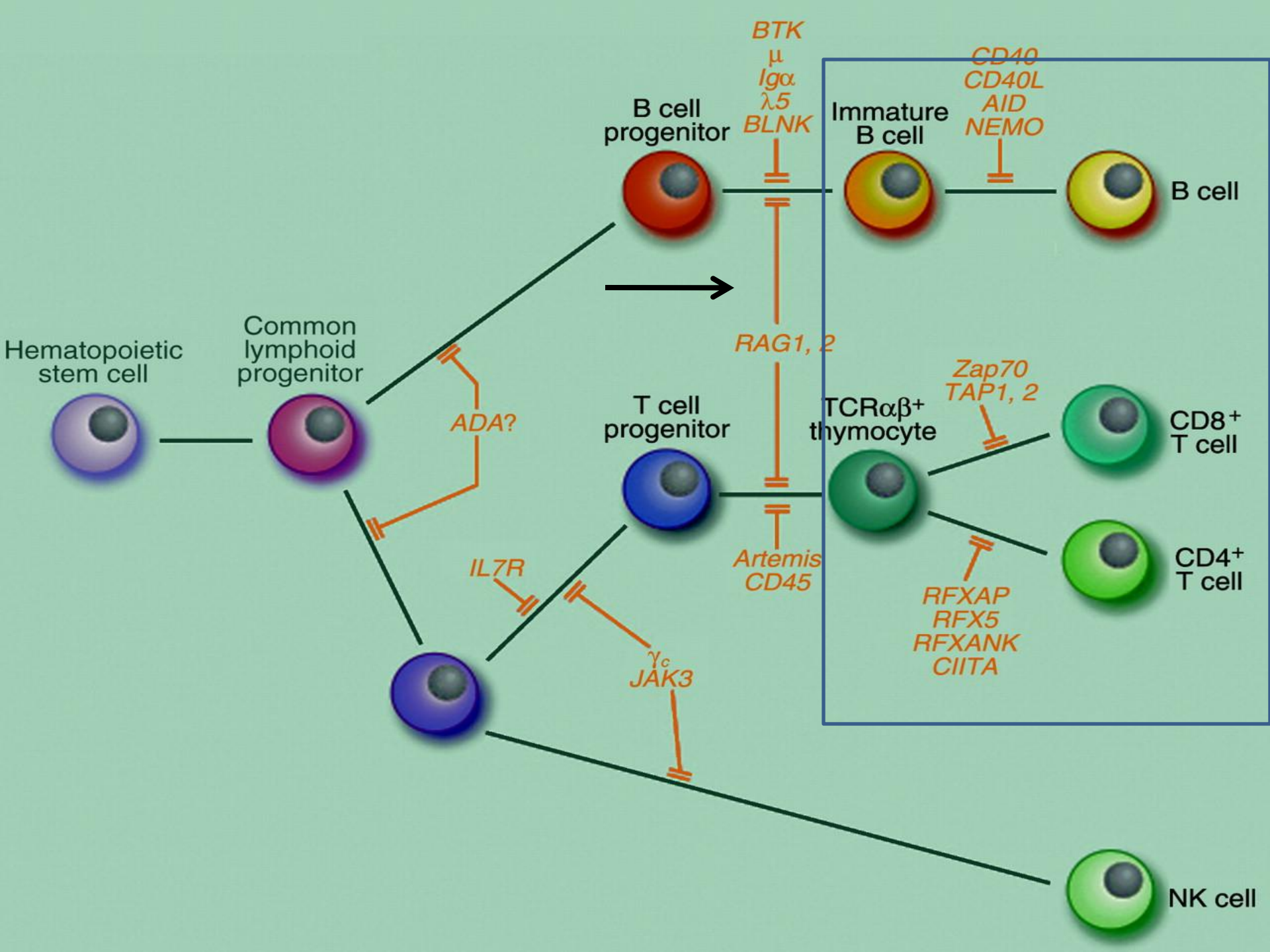


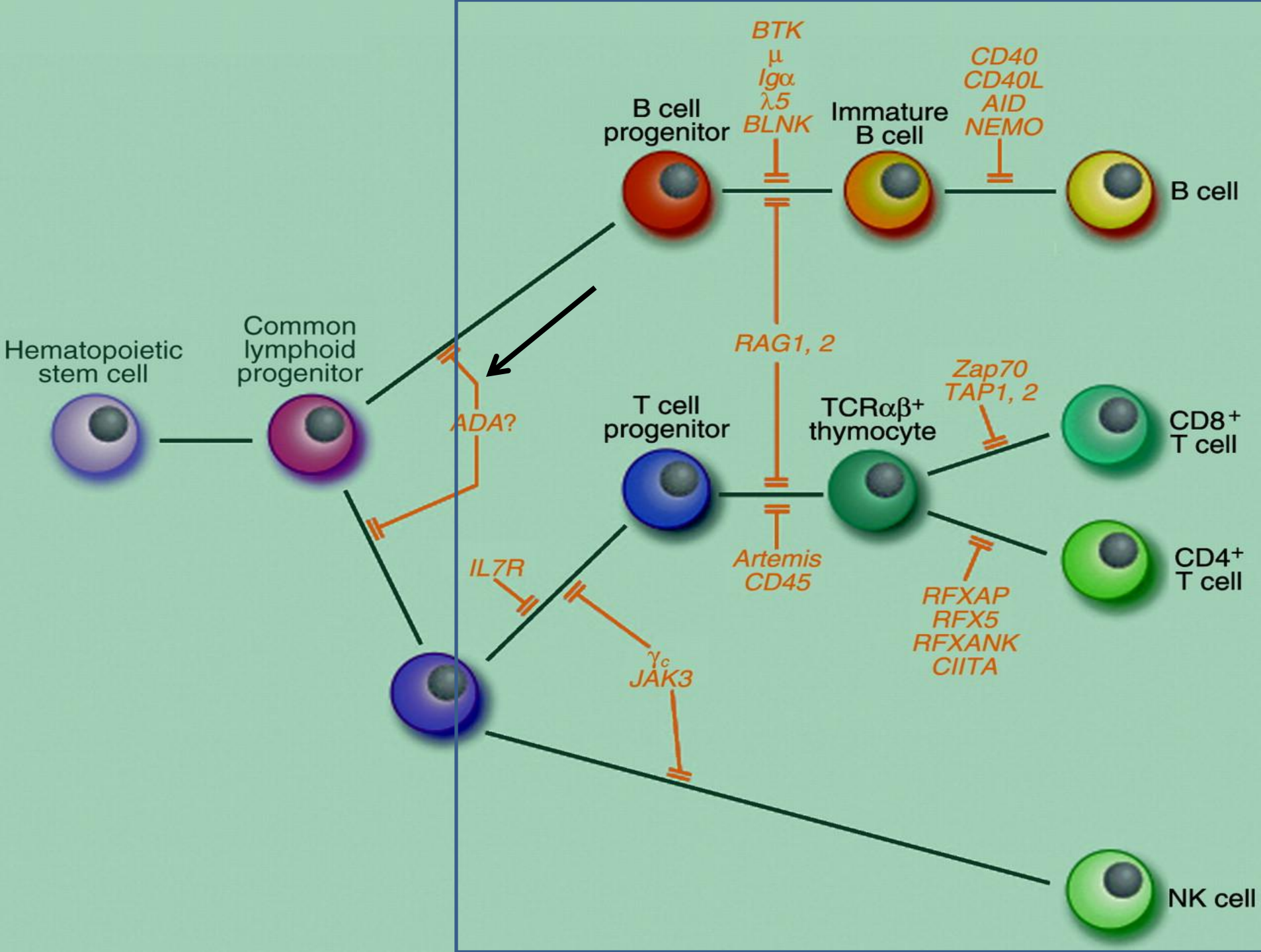


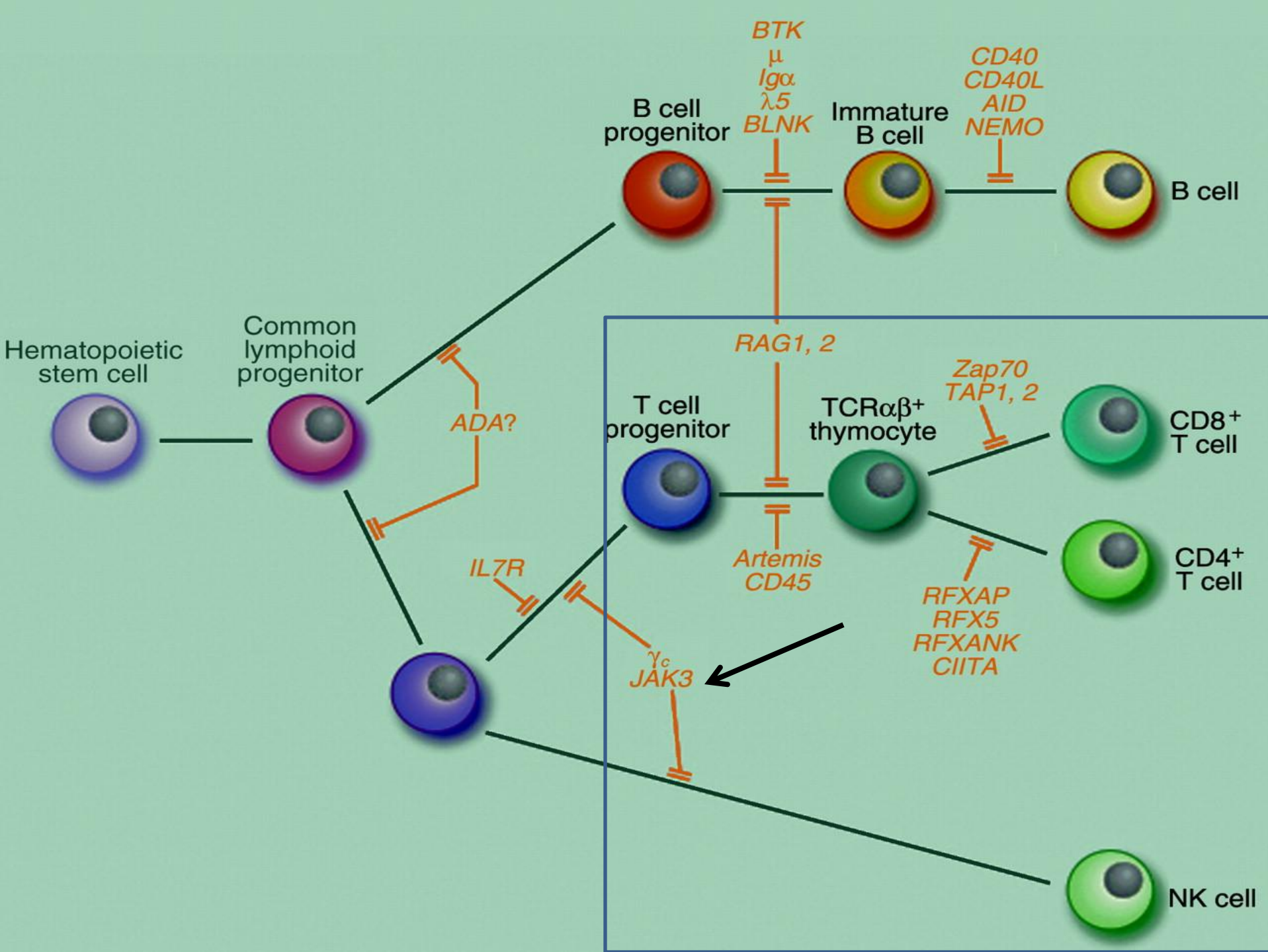


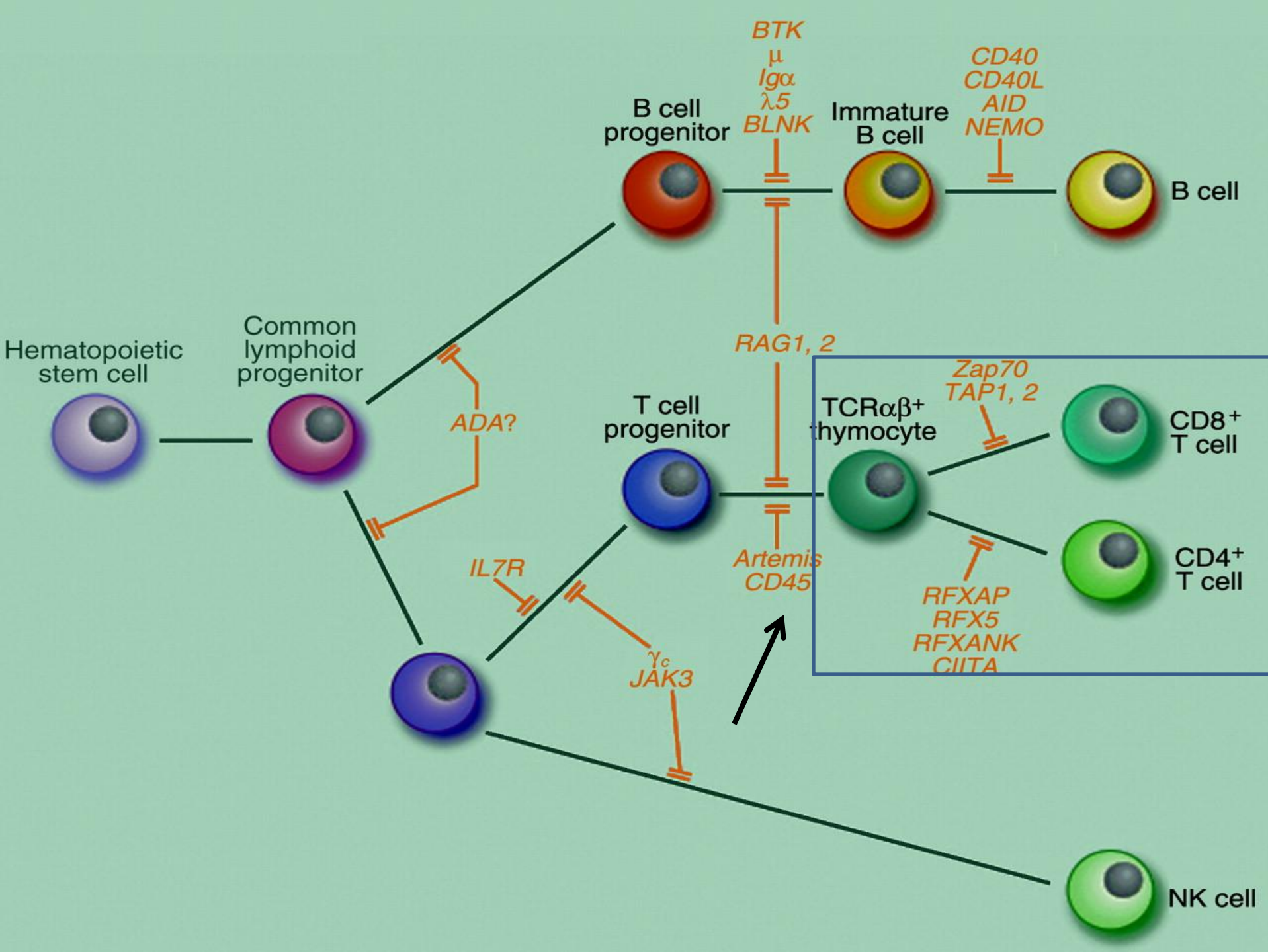


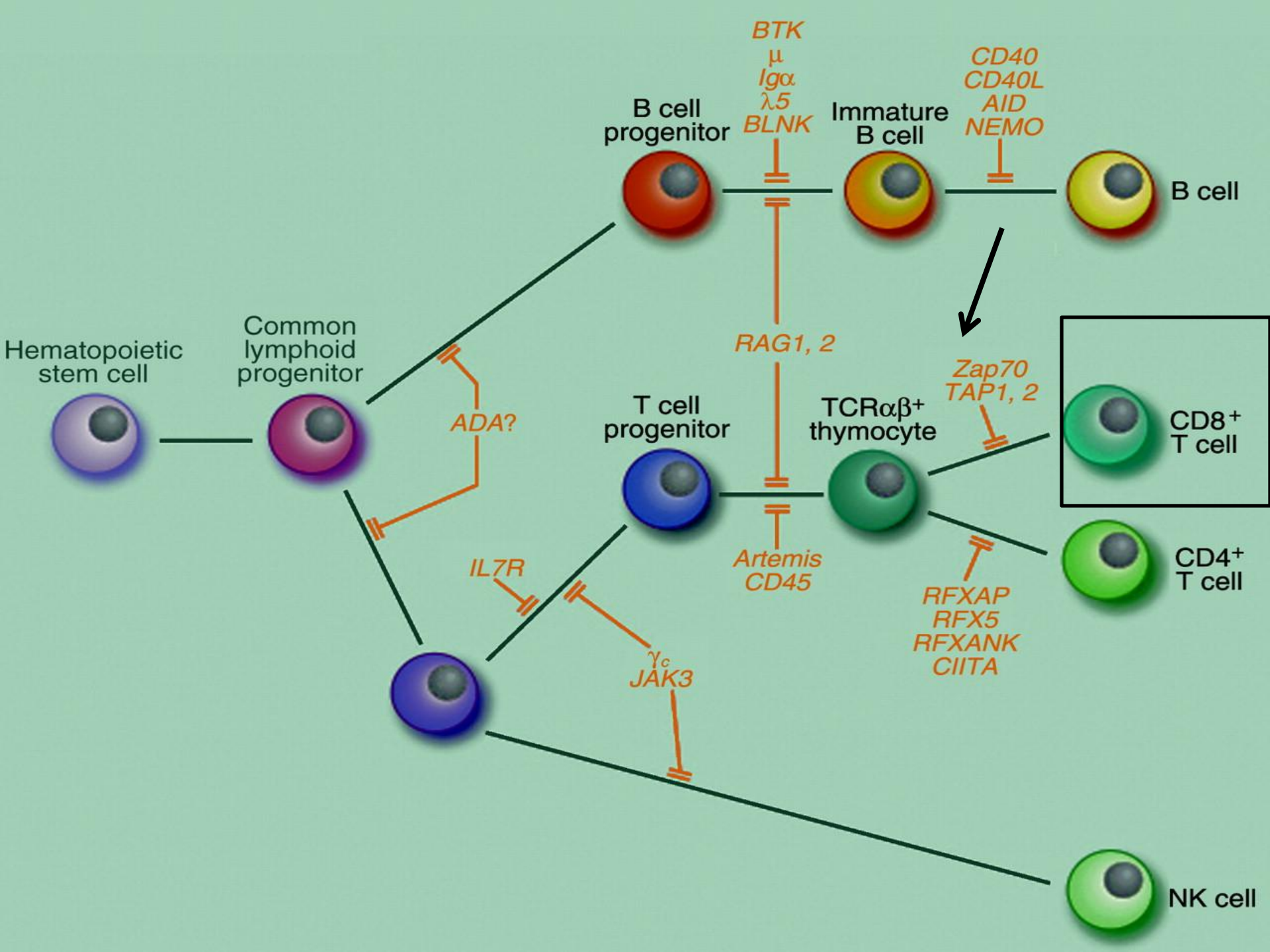












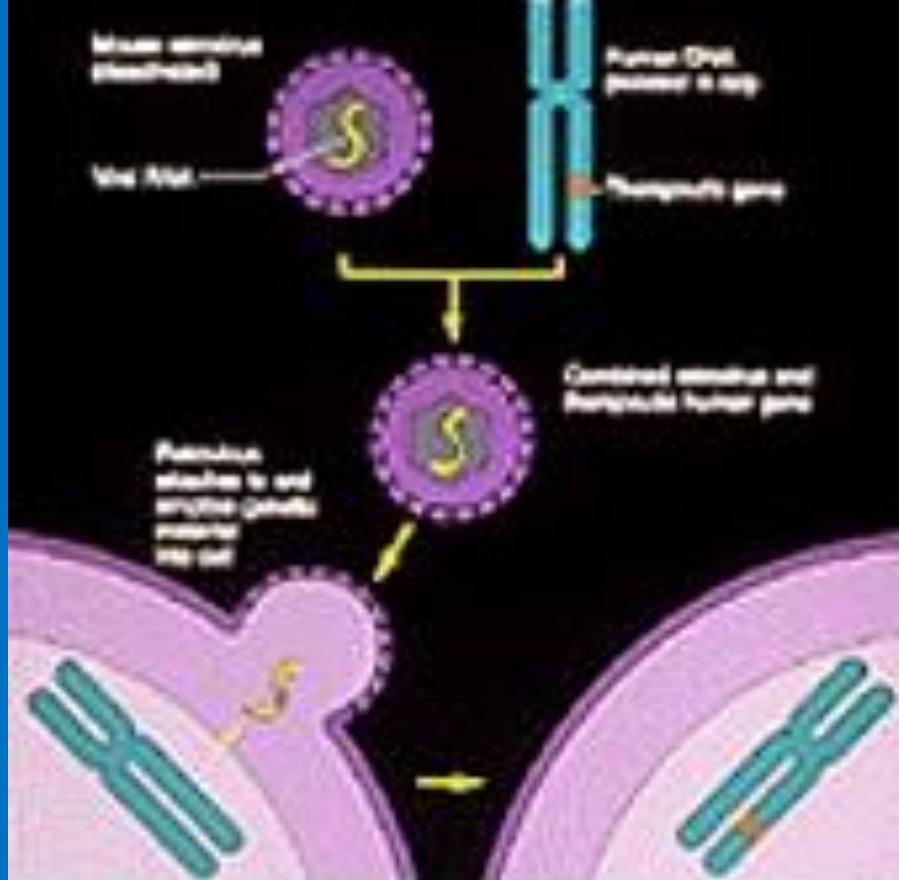
ΘΕΡΑΠΕΙΑ

➤ Συμπτωματική θεραπεία

➤ Χορήγηση του ενζύμου PEGADA

ΘΕΡΑΠΕΙΑ

- Μεταμόσχευση
- Γονιδιακή θεραπεία



Gene therapy has been attempted to treat severe combined immunodeficiency caused by a missing enzyme, adenosine deaminase. [Image credit: National Cancer Institute.]



Ο David Phillip Vetter
ήταν ένα αγόρι από το
Τέξας των ΗΠΑ που
έπασχε από SCID.

Έπρεπε αναγκαστικά
να ζει σε
αποστειρωμένο
περιβάλλον και έγινε
γνωστός ως το
«αγόρι που ζει σε
πλαστική φουσαλίδα».



WALTER CRONKLE ON WHEELING AIRCRAFT

Ο πρώτος γιος των γονιών του David πέθανε επτά μήνες μετά τη γέννησή του.

Οι γιατροί είχαν διαγνώσει τότε πως το βρέφος είχε γεννηθεί με ελαττωματικό θύμο, έναν αδένα που είναι σημαντικός για τη λειτουργία του ανοσοποιητικού συστήματος, λόγω μίας γενετικής πάθησης, της SCID.



Όταν ο David ήταν 4 ετών, ανακάλυψε πως μπορεί να ανοίξει τρύπες στη φουσαλίδα του με μία σύριγγα πεταλούδα που είχαν αφήσει κατά λάθος οι γιατροί στην κατοχή του. Τότε ήταν που ο γιατρός του αναγκάστηκε να του μιλήσει για πρώτη φορά για τα μικρόβια και τη σπάνια ασθένειά του.



Οι γιατροί και οι γονείς του τον φρόντιζαν μόνο μέσω των ειδικών πλαστικών γαντιών, που ήταν ενσωματωμένα στα τοιχία της φυσαλίδας.

Το νερό, ο αέρας, το φαγητό, οι πάνες και τα ρούχα, όλα αποστειρώνονταν με ειδικά απολυμαντικά πριν να μπουν μέσα στη φυσαλίδα.



RAYLOR COLLEGE OF WOMEN'S RIBBON



Κάποια στιγμή είχε δηλώσει ο ίδιος: «Ό,τι κι αν κάνω εξαρτάται από το τι θα αποφασίσει κάποιος άλλος να κάνω. Γιατί να πάω σχολείο; Γιατί να μάθω να διαβάζω; Τι καλό θα μου κάνει; Ούτως ή άλλως δεν μπορώ να κάνω τίποτα, επομένως γιατί; Πείτε μου γιατί.»

**Πέθανε στις 22 Φεβρουαρίου του 1984,
από λέμφωμα, σε ηλικία 12 ετών.**

ΕΥΧΑΡΙΣΤΩ ΠΟΛΥ

