

Imunodeficiențele primare

Tratamentul imunodeficiențelor primare: un ghid pentru pacienți și familiile acestora



Imunodeficiențele primare – Tratatamentul imunodeficientelor primare: un ghid pentru pacienți și familiile acestora (Editia I), Ianuarie 2012

© International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOPI), 2012

Publicat de IPOPI (www.ipopi.org)

Ce sunt imunodeficiențele primare?

Această broșura explică ce sunt imunodeficiențele primare (IDP) și cum se tratează.

IDP sunt un grup larg de tulburări diferite, care apar atunci când unele componente ale sistemului imun (anumite celule și proteine) nu funcționează corespunzător. Se estimează că în jur de 1 la 2000 de persoane sunt diagnosticate cu IDP, dar unele IDP sunt mai rare decât altele. Unele forme pot fi relativ ușoare, pe când altele sunt severe. De obicei se identifică în copilărie, dar se pot diagnostica și la vârsta adultă. Tratamentul IDP depinde de partea sistemului imun care este afectată.

IDP sunt cauzate de defecte ereditare sau genetice ale sistemului imun. IDP nu au legătură cu SIDA (*sindromul imunodeficienței dobândite*), care este cauzat de o infecție virală (HIV). IDP nu sunt contagioase - nu este posibil să 'iei' sau să 'dai' IDP altor persoane. Copiii pot moșteni IDP de la părinți. Pacienții cu IDP pot cere efectuarea unui test genetic înainte de a avea un copil.

Sistemul imun ajută în mod normal organismul să lupte cu infecțiile cauzate de germeni (microorganisme) ca bacterii, virusuri, fungi sau protozoare. Pentru că sistemul lor imun funcționează normal, pacienții cu IDP sunt mai predispuși la infecții. Aceste infecții apar mai des la pacienții cu IDP, sunt mai severe, sunt mai greu de tratat sau pot fi cauzate de microorganisme neobisnuite. Pot apărea indiferent de anotimp, chiar și vara.

Tratamentul pentru IDP poate:

- Reduce numărul și severitatea infecțiilor.
- Trată alte simptome.
- Ajută mulți copii și adulți cu IDP să ducă o viață normală.

Pacienții cu IDP sunt în mod normal tratați de specialiști în boli imune. Conduita terapeutică depinde în mare măsură de tipul IDP, dar și de alți factori. Această broșură prezintă principalele tipuri de tratament aplicate pacienților cu IDP.

IDP sunt împărțite în opt grupe: deficiente predominante ale anticorpilor, deficiente combinate de celulele B și T, alte sindroame bine definite, tulburări ale imunoreglării, defecte congenitale ale numărului sau funcției fagocitelor, defecte ale imunității înnăscute, boli autoinflamatorii și deficiente de complement.

- *Limfocitele B produc imunoglobuline, cunoscute și sub numele de anticorpi. Imunoglobulinele sunt proteine care sunt capabile să neutralizeze microorganismele invadatoare și să ajute fagocitele la recunoașterea, ingerarea și distrugerea lor.*
- *Limfocitele T (celulele T) atacă microorganismele, cum ar fi virusii, care se dezvoltă în interiorul celulelor gazda. De asemenea, celulele T produc citokinele, care ajută la recrutarea și activarea altor celule imune.*
- *Fagocitele înghit (internalizează) și omorâă microorganismele.*
- *Complementul este compus din proteine care distrug microorganismele și ajută alte celule ale sistemului imunitar.*

Terapia de substitutie cu imunoglobuline

Imunoglobulinele sunt proteine care recunosc microorganismele si ajuta sistemul imun sa le neutralizeze. Cele mai multe IDP determina corpul sa produca prea putine imunoglobuline sau deloc. Substitutia cu imunoglobuline este principalul tratament al acestor boli, protejand organismul de numeroase infectii si reducand simptomele autoimune. Imunoglobulinele sunt folosite pentru tratamentul a numeroase IDP, cum ar fi: imunodeficienta comuna variabila, agamaglobulinemia X-linkata, sindromul hiper IgM X linkat, sindromul Wiskott- Aldrich sau imunodeficienta combinata severa (IDCS). Tratamentul trebuie administrat regulat, oferind doar o protectie temporara si dureaza, de obicei, toata viata.

Imunoglobulinele se administreaza parenteral, pe cale intravenoasa sau subcutana. Ambele cai sunt eficiente, prezentand fiecare avantaje si dezavantaje.

Administratia intravenoasa (IV): imunoglobulinele ajung direct in fluxul sangvin prin punctiunea unei vene. Fiecare infuzie poate dura 2-4 ore. Avantajul principal al terapiei IV este ca permite administrarea unei doze mari de imunoglobuline. In consecinta, tratamentul se repeta doar la 3-4 saptamani. Dezavantajul este ca necesita administrare in spital. Se poate face si acasa

Doza de imunoglobulina este ajustata astfel incat sa se obtina o cantitate suficienta de imunoglobuline in sange pentru a putea fi controlate infectiile. Pentru ca diferitele forme farmaceutice de imunoglobuline variaza usor si pot fi tolerate in mod diferit, pacientul si familia sa trebuie sa isi aminteasca numele produsului utilizat si sa se asigure ca il primesc pe cel potrivit

dar sub supravegherea unei asistente sau rude antrenate in acest sens. De asemenea, unii pacienti prezinta efecte adverse si se pot simti rau in timpul sau dupa perfuzie (vezi mai jos).

Administratia subcutana (SC): imunoglobulinele sunt administrate sub piele la nivelul bratului, abdomenului sau coapsei, folosind un ac special cuplat la o 'pompa' portabila (injectomat) sau seringă – 'tehnica sub presiune'. Tratamentul dureaza doar 1-2 ore, dar se administreaza o data sau de mai multe ori pe saptamana. Administratia SC este folosita cand apar probleme la tratamentul IV. De asemenea, pacientii isi pot administra singuri imunoglobulinele, acasa, sau pot fi ajutati de familie. Totusi, aceasta cale nu este recomandabila oricui. Pacientii care isi administreaza singuri tratamentul sau aparținătorii acestora trebuie sa fie dornici si capabili sa tina un grafic al dozelor si un jurnal al administrarilor. Acest tip de administrare este posibil doar cu conditia ca pacientul sau rudele sale sa fie instruiti in prealabil.

Care sunt posibilele efecte secundare?

Cei mai multi pacienti nu prezinta efecte secundare severe in urma tratamentului cu imunoglobuline. Unii pacienti pot avea simptome ca cefalee, ameteli, febra, frisoane, greata, voma, dureri musculare sau de spate. Efecte secundare severe ca meningita 'aseptica', pierderea de globule rosii (anemie hemolitica), evenimentele tromboembolice (dezvoltarea de cheaguri de sange, de exemplu la inima, creier sau plamani) si reactiile alergice severe sunt foarte rare. Aceste efectele secundare apar mai rar in cazul administrarii pe cale SC decat IV. Administrarea SC cauzeaza adesea tumefactie si durere la locul injectarii.

Imunoglobulinele se obtin din plasma umana de la donatori sanatosi. Tratamentul cu imunoglobuline are un istoric excelent de siguranta. Pentru ca toate produsele biologice prezinta totusi un risc minim de infestare cu virusi, in cazul imunoglobulinelor riscul este redus de o atenta selectie a donatorilor de plasma, testarea donarilor si de procesul de fabricatie propriu zis.

Imunoglobulinele sunt disponibile in majoritatea tarilor(vezi www.ipopi.org), dar adeseori doar in centre unde exista un specialist in tratamentul IDP. Modul in care acest tratament este suportat de sistemul national de sanatate difera de la tara la tara, in functie de sistemul asigurarilor de sanatate.

Pacientii si ingrijitorii lor trebuie sa verifice situatia lor locala, sistemul de asigurari de sanatate si sa ceara sfatul medicului. Pacientii pot de asemenea contacta organizatia nationala de pacienti din tara respectiva (prin www.ipopi.org) pentru informatii suplimentare.

Desi substitutia cu imunoglobuline protejeaza organismul de multe infectii comune sau grave, nu previne toate infectiile. Pacientii tratati cu imunoglobuline trebuie sa isi ia masuri de precautie impotriva infectiilor, cum ar fi o igiena corespunzatoare sau, in unele cazuri , tratament cu antibiotice. Pacientii sau parintii lor ar trebui sa contacteze medicul ori de cate ori suspecteaza o infectie. Medicul sau asistenta ii pot sfatui caror infectii sa le acorde atentie.



Transplantul de celule stem (sau maduva hematogena)

Celulele stem sunt celule imature care se pot divide și matura în diferite tipuri de celule imunitare. Transplantul cu celule stem este un tratament specializat în care celulele stem sunt recoltate din maduva osoasă sau sângele din cordonul ombilical al unui donator sănătos și sunt introduse în organismul unor pacienți cu anumite IDP, atunci când celulele imune sunt inexistente sau nu funcționează corespunzător.

Transplantul cu celule stem poate fi foarte eficient, dar se efectuează doar în anumite tipuri de IDP, cum ar fi Imunodeficiența combinată severă, Sindromul Hiper IgM, Boala granulomatoasă cronică (BGC), Sindromul Wiskott-Aldrich și Sindromul Duncan.

Posibilele riscuri ale transplantului de celule stem sunt ca sistemul imunitar al pacientului să atace celulele donate sau celulele donate să atace organismul pacientului. Pentru a evita aceasta, donatorul ideal este un frate sau o sora ale căror

celule sunt compatibile cu cele ale pacientului. Însa, uneori donatorul poate fi chiar o rudă care nu este compatibilă cu pacientul sau o persoană neînrudită, dar compatibilă. Unii pacienți au nevoie de chimioterapie pentru a le pregăti sistemul imunitar pentru transplant.

Transplantul cu celule stem se poate efectua doar în unități specializate în transplantul de maduva hematogena, protocolul putând varia de la o țară la alta. Pacienții și îngrijitorii, împreună cu medicul, trebuie să obțină informații despre specificul sistemului de sănătate de care aparțin.

Antibioticele și alte tratamente

Pacienții cu IDP au nevoie adesea de antibiotice pentru a trata sau preveni infecțiile. Antibioticele sunt eficiente doar în cazul infecțiilor cauzate de bacterii. Alte tipuri de medicamente pot fi necesare în cazul infecțiilor cu fungi (eg. candida) sau cu virusi (eg. varicela).

Aceste tratamente se administrează de obicei oral, dar în anumite situații se pot administra parenteral (prin injecții sau perfuzii). Deseori, pacienții cu IDP au nevoie de aceste tratamente timp îndelungat. Este foarte important să se respecte instrucțiunile date de medic, asistent și farmacist

Alte tratamente care se pot administra includ:

Factorul stimulant de crestere a coloniilor de granulocite (G-CSF):

G-CSF se foloseste pentru a creste productia de granulocite (celule ale sistemului imun) la pacientii cu anumite IDP, de ex. BGC si Sindromul de hiper IgM . G-CSF este administrat prin injectie SC.

Interferonul gamma: interferonul gamma este o proteina care ajuta celulele sistemului imunitar sa distruga microorganismele intracelulare. Pacientilor cu anumite IDP (in special BCG) li se poate administra interferon gamma pentru a-i proteja impotriva infectiilor. Interferonul gamma se administreaza SC.

PEG- adenzin deaminaza (ADA): pacientii cu IDCS cauzata de deficienta ADA, o forma a imunodeficientei combinate severe, sufera de lipsa enzimei (un tip de proteina) numita adenzin deaminaza. Acestor pacienti li se poate face substitutie cu PEG-ADA prin intermediul unei injectii intramusculare.

Terapia genica: implica corectarea genelor defecte in celulele stem ale pacientului. Pana acum a fost folosita doar pentru a trata anumite forme severe de IDP, ale caror gene deficitare au fost identificate, cum ar fi BGC si IDCS. Aceasta terapie este inca in curs de evaluare.

Fizioterapie: uneori, pacientii cu IDP primesc fizioterapie pentru a-i ajuta la respiratie, in special daca plamanii au fost afectati de infectii ale caiilor respiratorii inferioare.

Tratamente pentru simptome autoimune: IDP pot determina, deasemenea, sistemul imun sa atace propriul organism, fenomenul numindu-se autoimunitate. Aceasta poate cauza durere si tumefactie la nivelul articulatiilor, cunoscute ca ' artrita'. Poate ,de asemenea, cauza eruptii cutanate, pierdere de globule rosii (anemie) sau de trombocite implicate in coagularea sangelui, inflamatii ale vaselor de sange, diaree sau boli renale. Pacientii cu IDP sunt mai susceptibili de a suferi de astm si alergii.

Problemele autoimune, cum ar fi artrita, sunt tratate folosind diverse tratamente care impiedica celulele imune sa atace propriul organism. Sterozii (sau corticosterozii) sunt cei mai folositi in aceste cazuri. Deoarece aceste tratamente scad imunitatea organismului, pot creste riscul de infectii. Aceste medicamente se administreaza in tratarea IDP doar la indicatia si sub supravegherea medicului specialist. Este important sa se respecte instructiunile din prospect, atat in cazul acestor medicamente, cat si al altor tratamente prescrise.

Medicina complementara (sau alternativa) nu poate inlocui tratamentul administrat in spital sau clinica. Pacientii sau parintii trebuie sa se consulte cu echipa de medici si asistenti care-i supravegheaza inainte de a lua orice tratament complementar.

Imunodeficiențele primare

Echipa medicală

Pacientii cu IDP sunt tratați de obicei în centre sau clinici de imunologie. Vizitele regulate în aceste centre sunt necesare, variind în funcție de specificul IDP și conduita terapeutică urmată. Alături de medicul specialist, alte cadre medicale din echipă să ajute la îngrijirea pacienților cu IDP. Această echipă este formată din asistenți, fizioterapeuți, nutriționiști sau dieteticieni și farmaciști.

Centrul de imunologie va transmite medicului de familie toate datele legate de conduita terapeutică. Pacienții sau familia acestora trebuie să se asigure că și alte categorii de cadre sanitare implicate știu despre boala lor (chirurgi, stomatologi, asistente și farmaciști).

Informatii suplimentare si suport

Această broșură a fost elaborată de Asociația Internațională a Pacienților cu Imunodeficiențe Primare (IPOPİ). O broșură cu titlul: 'Imunodeficiențele primare. Mentine-te sănătos! Ghid pentru pacienți și familiile lor' este de asemenea disponibilă. Pentru informații suplimentare și detalii despre asociațiile de pacienți din 40 de țări, vă rugăm vizitați www.ipopi.org și în România www.arpid.ro.



Baxter

Această broșură a fost publicată cu sprijinul Baxter Healthcare Corporation.