



IMUNODEFICIENȚELE

PRIMARE

IMUNODEFICIENȚELE PRIMARE LA ADULȚI



Imunodeficiențe primare – Imunodeficiențele primare la adulți (ediția I-a), Decembrie 2012

© Organizația Internațională a Pacienților cu Imunodeficiențe Primare (IPOPI), 2012

Publicat de IPOPI: **www.ipopi.org**

INTRODUCERE

Această broșură explică ce sunt imunodeficiențele primare (IDP), diagnosticul, monitorizarea și tratamentul lor în cazul adulților.

IDP reprezintă un grup mare de diferite boli cauzate de funcționarea anormală a unor componente ale sistemului imun (în principal celule și proteine). Pacienții cu IDP au o susceptibilitate mai mare la infecții decât alte persoane. De asemenea în IDP sistemul imun poate să atace propriul organism –acest fenomen numindu-se “autoimunitate” și pot apărea simptome variate cum ar fi durerea și tumefierea articulațiilor (artrită).

IDP sunt determinate de defecte ale genelor (ADN) responsabile de sistemul imun. Aceste defecte pot fi moștenite de la părinți și se pot manifesta la orice vârstă, deși în multe cazuri diagnosticul se pune la vârsta de adult tânăr sau mai târziu. Cu toate că unele IDP sunt identificate în copilărie, anumite tipuri de IDP sunt diagnosticate mai frecvent la vârsta adultă. De exemplu imunodeficiența comună variabilă (CVID), cea mai comună IDP diagnosticată la vârsta de adult, are o incidență de aproximativ 1 la 25 000 de persoane și majoritatea cazurilor sunt identificate la adulți. Deficitul selectiv de Ig A, deficitul subclaselor de IgG și deficitul de complement sunt alte IDP frecvent diagnosticate în adolescență sau la vârsta adultă. Boala granulomatoasă cronică (CGD) și agamaglobulinemia X -linkată sunt exemple de IDP care , de obicei, se identifică în copilărie, dar în unele cazuri pot fi diagnosticate și la vârsta adultă.

Adulții cu IDP prezintă adesea simptome cu mulți ani înainte de a fi diagnosticați. Acesta este un aspect deosebit de important deoarece cu cât IDP este identificată mai precoce, cu atât tratamentul se poate institui mai repede, reducând astfel riscul infecțiilor și al altor complicații.

IDP sunt boli cronice grave. Totuși, cu ajutorul modalităților moderne de tratament dar și al unor măsuri de prevenire a îmbolnăvirilor, majoritatea pacienților cu IDP pot avea o viață lungă și activă. Adulții cu IDP au un rol important în luarea deciziilor privind tratamentul pe care îl urmează și în vegherea asupra stării lor de sănătate. Însă pentru aceasta, pacienții trebuie să învețe cât mai multe despre IDP și managementul acestora.

Această broșură explică cum sunt diagnosticate IDP, tratamentul și implicațiile acestor boli asupra vieții pacienților și a familiilor acestora. De asemenea își propune să ajute adulții recent diagnosticați și tinerii cu IDP care ajung la vârsta adultă.

DIAGNOSTICUL ȘI TRATAMENTUL IDP

SEMNE DE ALERTĂ

Indiferent de vârsta pacientului, este foarte important ca IDP să fie diagnosticate cât mai precoce. De obicei suspiciunea de IDP se ridică în situația în care o persoană prezintă infecții neobișnuit de frecvente sau severe, când acestea nu răspund corespunzător la tratamentul corect sau când sunt cauzate de tipuri rare de bacterii, virusuri sau fungi. Cel mai des întâlnite infecții în cazul adulților sunt cele ale tractului respirator, incluzând aici infecțiile sinusurilor nazale (sinuzită), ale căilor aeriene (bronșită) sau ale plămânilor (pneumonie) și cele ale sistemului digestiv (care cauzează diaree).

TESTE PENTRU DIAGNOSTIC

Pentru diagnosticul și tratamentul IDP, este important, în măsura posibilităților, să se consulte un specialist în bolile sistemului imun (imunolog), dacă este disponibil, cât și un medic generalist (medic de familie) care este în contact cu imunologul.

Medicii folosesc diverse teste de laborator pentru a investiga sistemul imun al pacienților suspecți de IDP. Acestea determină numărul de celule ale sistemului imun din sânge (în special celulele B și T) și capacitatea acestor celule de a se multiplica și de a distruge microorganismele infectante. La fel de importantă este măsurarea nivelului de imunoglobuline din sânge. Imunoglobulinele (denumite și anticorpi) sunt proteine care recunosc microorganismele infectante și ajută celulele sistemului imun să le distrugă. În cele mai multe IDP (cu excepția sindroamelor de hiper IgM și hiper IgE) organismul produce prea puține imunoglobuline sau deloc. Alte teste utilizate sunt cele care măsoară nivelele componentelor sistemului complement, acestea fiind proteine care distrug microorganismele și asistă alte celule ale sistemului imun.

Pacienții care au simptome sugestive pentru IDP trebuie testați obligatoriu pentru infecția cu HIV (virusul imunodeficienței umane). IDP sunt boli genetice și nu trebuie confundate cu infecția cu HIV. Deoarece infecția cu HIV poate determina o susceptibilitate crescută la infecții, un test HIV va exclude această boală. În cursul diagnosticului unei IDP, pacienții trebuie, de asemenea, testați pentru anumite boli autoimune și anumite tipuri de cancer care pot cauza simptome similare celor din IDP.

TRATAMENT

Substituția cu imunoglobulină este tratamentul principal pentru cei mai mulți bolnavi cu IDP. Acest tratament ajută la prevenirea infecțiilor și reduce unele simptome autoimune, dacă acestea sunt prezente. Imunoglobulina este administrată sub formă perfuzabilă pe cale venoasă (IVIG) sau pe cale subcutanată (SC). În unele cazuri pacienții adulți își pot administra imunoglobulina acasă, singuri sau ajutați de membri ai familiei ori de îngrijitori. Astfel, prin reducerea vizitelor la spital se ameliorează viața familială și cea profesională a pacienților.

În funcție de particularitatea fiecărei IDP pot fi folosite diverse modalități terapeutice specifice. Acestea includ:

Factor stimulator al coloniilor granulocitare: este folosit pentru a stimula producția la nivelul măduvei osoase a unor celule ale sistemului imun denumite granulocite, atunci când nivelul acestora este scăzut, ca de exemplu în cazul pacienților cu neutropenie congenitală severă sau deficit de CD40 ligand.

Interferon gamma: este utilizat pentru a stimula sistemul imun, în particular la pacienții cu boală granulomatoasă cronică (CGD).

PEG adenozin deaminază: este administrată pacienților la care lipsa acestei enzime determină imunodeficiență combinată severă (SCID).

Transplantul de celule stem hematopoietice: Defectele la nivelul celulelor stem hematopoietice care determină apariția unor IDP severe (ex. CGD și SCID), pot fi corectate prin administrarea de celule stem prelevate de la un donator sănătos.

Terapia genică: aceasta presupune corectarea defectului genic care determină apariția de IDP (ex. CGD și SCID). Acest tratament este încă în fază de studiu și nu este disponibil ca tratament de rutină (exceptând sindromul Wiskott Aldrich).

Aceste terapii sunt în general costisitoare și accesul la ele variază în diferite părți ale lumii. Zi de zi se înregistrează progrese în plan terapeutic pentru IDP și de aceea pacienții ar trebui să se informeze permanent despre aceste noi descoperiri.

Pacienții cu IDP au adesea nevoie de medicamente pentru tratamentul sau prevenirea infecțiilor cauzate de bacterii (antibiotice), fungi (antimicotice) și virusuri (antivirale, de ex. împotriva varicelei).

Bolnavii cu IDP trebuie să fie atenți la orice semn de infecție și să informeze medicul imunolog sau specialist asupra acestora.

IPOPI a elaborat broșuri specifice pentru diagnostic și tratament. Acestea pot fi găsite pe www.ipopi.org.

EFECTELE IDP PE TERMEN LUNG

Terapiile moderne permit pacienților cu IDP mai mult ca niciodată să aibă o viață lungă și sănătoasă. Totuși, pe termen lung aceste boli cauzează variate probleme de sănătate și de aceea pacienții trebuie să fie atenți la starea lor de sănătate și să raporteze orice schimbare apărută, clinicii, spitalului sau medicului de care aparține. Această broșură oferă doar informații generale asupra problemelor de sănătate pe care bolnavii cu IDP le pot avea. Fiecare pacient poate fi afectat în mod diferit de boala sa și de aceea este important ca aspectele specifice să fie discutate personal cu un medic.

Pacienții cu IDP trebuie să-și monitorizeze cu atenție starea de sănătate și să raporteze orice problemă spitalului, clinicii sau medicului de familie.

COMPLICAȚIILE PULMONARE

Pacienții cu IDP pot prezenta infecții respiratorii cronice (pe termen lung), recurente care în timp pot afecta plămânii. Bronșiectaziile reprezintă o complicație serioasă în care căile aeriene (bronșii) sunt dilatate facilitând astfel acumularea de mucus. Acest fapt provoacă tuse și dispnee (respirație dificilă) și chiar o predispoziție mai mare la infecții. Substituția cu imunoglobulină și antibioticele pot preveni apariția complicațiilor pulmonare cronice.

Bolnavii cu IDP pot dezvolta, de asemenea, alte tipuri de inflamații cronice care pot afecta diferite organe cum ar fi plămânii, ficatul și splina. În mod particular pacienții cu CVID pot dezvolta noduli (denumiți "granuloame") în plămâni sau în alte organe. În cazul afectării plămânilor, această complicație poate determina dispnee și scăderea capacității de efort.

COMPLICAȚIILE AUTOIMUNE

Bolile autoimune pot afecta diferite părți ale corpului, incluzând:

- Articulațiile, determinând durere și inflamație (artrită)
- Pielea, provocând erupție și tumefiere
- Ficatul și splina, cauzând mărirea acestora (hepatomegalie și, respectiv, splenomegalie)
- Intestine, provocând boală inflamatorie intestinală
- Celulele sanguine, determinând scăderea numărului celulelor roșii care în mod normal transportă oxigenul de la plămâni la țesuturi (anemie) sau a numărului trombocitelor, implicate în prevenirea sângerărilor.

Substituția cu imunoglobuline este principalul tratament folosit pentru a controla bolile autoimune. În anumite condiții pot fi folosite medicamente supresoare ale sistemului imun (de ex. corticosteroizii și tratamentul cu un anticorp monoclonal denumit rituximab). Aceste tratamente imunosupresoare trebuie administrate cu atenție de către medicul imunolog.

COMPLICAȚIILE NEURODEGENERATIVE

Ataxia teleangectazia (AT) este o IDP care cauzează anomalii la nivelul creierului. Pacienții cu AT pot avea diverse simptome, cum ar fi tulburări ale echilibrului, probleme cu ochii, vorbirea și deglutiția. Aceste simptome se pot agrava în timp. Și în alte tipuri de IDP se poate întâlni deteriorarea sistemului nervos, deși se știe puțin în legătură cu acest aspect.

CANCERUL

Bolnavii cu anumite tipuri de IDP prezintă un risc crescut de a dezvolta cancer. Acesta diferă în funcție de tipul de IDP. De exemplu, pacienții cu CVID au un risc crescut de a dezvolta cancer al sistemului limfatic (limfom), de stomac, de sân, vezică și col uterin.

EFECTELE ADVERSE ALE TRATAMENTULUI ÎN IDP

Substituția cu imunoglobulină determină câteva efecte secundare. Unii pacienți prezintă durere de cap sau simptome de alergie în timpul sau imediat după perfuzie, dar în cele mai multe cazuri acestea sunt de scurtă durată și răspund la tratamente simple. În cazuri rare pacientul poate avea reacții severe la tratamentul cu imunoglobulină și de aceea, orice produs nou trebuie administrat sub supravegherea unui medic. De-a lungul timpului, administrarea intravenoasă de imunoglobulină poate deteriora venele folosite. Alte tratamente ale IDP sunt în general bine tolerate și nu determină efecte secundare de lungă durată. Administrarea frecventă sau îndelungată de antibiotice poate cauza diaree severă. Antibioticele denumite chinolone pot afecta articulațiile, în special la copii și adolescenți atunci când se administrează pentru perioade lungi de timp pentru a preveni infecțiile (profilaxie).

DIZABILITĂȚI

Unele simptome ale IDP pot afecta activitatea normală ale pacienților. De exemplu, artrita la nivelul genunchilor, gleznelor și mâinilor, precum și bolile pulmonare cronice severe pot determina dizabilități fizice ale pacientului. Aceștia trebuie să ceară sfaturi asupra măsurilor pe care le pot lua pentru a depăși aceste probleme, de exemplu prin a face schimbări acasă și la locul de muncă.

ACCESUL LA TRATAMENT ÎN IDP

Pentru pacienții vârstnici poate fi din ce în ce mai dificil să se prezinte la medic, în special dacă au probleme de mobilitate sau să călătorească. În funcție de modalitatea de acordare a asistenței medicale pot întâmpina și dificultăți financiare. În unele țări spitalul sau clinica pot oferi îngrijire la domiciliu pentru a ajuta în aceste situații. Organizațiile naționale ale pacienților pot oferi sfaturi utile.

TRĂIND CU O IDP

CUM TE POȚI MENȚINE SĂNĂTOS

Pacienții cu IDP trebuie să ia câteva măsuri simple de precauție pentru a-și menține sănătatea. Măsurile simple pentru evitarea infecțiilor sunt foarte importante. Acestea cuprind:

- Igiena personală, incluzând spălarea mâinilor și o bună igienă dentară.
- Pansarea și dezinfectarea corespunzătoare a oricărei plăgi.
- Evitarea fumatului (pentru a reduce riscul unor infecții sau a bolii pulmonare) și a mediilor în care se fumează.
- Alimentație echilibrată din punct de vedere caloric și nutrițional.
- Somn și odihnă suficiente.
- Activități fizice și sportive adecvate. Deși pacienții cu IDP se pot bucura de orice tip de activitate sportivă, este necesar sfatul medicului în vederea luării unor măsuri de precauție.

Este foarte important ca pacienții cu IDP să nu fumeze pentru că fumatul crește riscul apariției infecțiilor pulmonare și a bolilor pulmonare cronice.

Aceste aspecte și altele sunt prezentate în broșura IPOPI “Menține-te sănătos! - Un ghid pentru pacienți și familiile acestora” (www.ipopi.org)

IMPACTUL EMOȚIONAL AL IDP

Pacienții recent diagnosticați cu IDP pot avea diverse emoții negative. Pot simți teamă în legătură cu boala și complicațiile ei sau frustrare și furie pentru că sunt bolnavi. Pot apărea, de asemenea, sentimente de izolare și autocompătimire, de vinovăție pentru că sunt o povară pentru ceilalți. Bolnavii au nevoie de timp pentru acceptarea diagnosticului. În timp aceste sentimente pot cauza stress sau depresie. Persoanele cu IDP, prietenii și familiile acestora ar trebui să fie atenți la apariția acestor tulburări și să solicite sfaturi.

În mod ideal, pacienții ar trebui să beneficieze de suport emoțional din partea celor de lângă ei, de exemplu, membrii familiei, prietenii sau servicii profesionale. Medicul de familie sau echipa de la spital sau clinică, pot fi, de asemenea, de ajutor. În unele cazuri, pot efectua consulturi de specialitate. Poate fi util și contactul cu alți pacienți cu IDP pentru a-și putea împărtăși experiențele, preocupările și emoțiile, iar aceasta se poate realiza prin intermediul grupurilor naționale de sprijin (vizitați www.ipopi.org și www.arpid.ro).

RELAȚIILE PACIENȚILOR CU IDP

Pacienții cu IDP trebuie să decidă când și cât de mult vor dezvălui despre boala lor. Ei se pot simți amenințați de faptul că un potențial partener ar fi alungat de această boală sau s-ar simți copleșiți de consecințele bolii asupra lor și a celor din jur. În unele cazuri aceste probleme provin dintr-o greșită înțelegere a IDP. În particular, pacienții își pot asigura partenerii că IDP sunt complet diferite de HIV/ SIDA și nu pot fi contagioase sau transmise prin contact direct. Privitor la relațiile sexuale, persoanele cu IDP trebuie să se protejeze pentru a preveni infecțiile.

TRANSMITEREA IDP

Medicii au identificat cu precizie defectele genetice care cauzează anumite IDP și modul de transmitere al acestora de la părinți la copii. În unele IDP însă, stabilirea modului lor de transmitere este o problemă complicată. De exemplu, deși se consideră că CVID este o boală care se moștenește, defectul genetic se poate evidenția într-un număr mic de cazuri. Aproximativ 10% dintre pacienții diagnosticați cu CVID au rude cu CVID sau cu alte IDP.

Persoanele care suferă de IDP și doresc să aibă copii trebuie să apeleze la sfat genetic pentru a fi informați asupra riscului transmiterii bolii lor copilului. Testele genetice pot fi realizate doar în laboratoare de specialitate. Acestea sunt costisitoare și nu sunt disponibile în toate țările. Organizațiile naționale de pacienți pot furniza informații despre posibilitatea realizării acestora în diferite țări.



ASPECTE LEGATE DE LOCUL DE MUNCĂ

Pentru pacienții cu IDP severe sau cu dizabilități asociate este foarte dificil sau chiar imposibil să-și găsească un loc de muncă. Totuși în cele mai multe cazuri, IDP nu limitează tipul de muncă pe care pacientul îl poate efectua. Aceștia pot lipsi de la serviciu pentru efectuarea vizitelor la clinică sau în cazul îmbolnăvirilor cauzate de infecții sau de alte complicații. În mod ideal pacienții și angajatorii lor trebuie să colaboreze pentru găsirea unor soluții în vederea minimalizării absențelor de la serviciu cauzate de aceste episoade. De exemplu, posibilitatea de a lucra de acasă poate fi utilă, atunci când este posibil.

Dacă un pacient cu IDP se consideră discriminat de angajator din cauza afecțiunii sale, acesta trebuie să se informeze asupra legilor discriminării din țara în care trăiește. Asociațiile naționale de pacienți ar putea oferi sfaturi utile în aceste cazuri.

CĂLĂTORIILE

În cele mai multe cazuri, IDP nu restricționează călătoriile. Totuși, anumite măsuri de precauție sunt importante, în special când călătoria are loc în afara țării. De exemplu diareea poate apărea în mod obișnuit în cazul călătoriilor în anumite părți ale lumii (în special Africa, Orientul Mijlociu și Îndepărtat și America de Sud), iar în cazul pacienților cu IDP, aceasta poate fi gravă și prelungită. Diareea poate fi prevenită prin evitarea consumului de salate, a mâncării nepreparate termic, a fructelor de mare, cuburilor de gheață sau a înghețatei și prin consumarea doar de apă fiartă sau îmbuteliată.

De asemenea, în anumite părți ale lumii, pacienții pot fi nevoiți să ia medicamente împotriva malariei. Bolnavii trebuie să ceară sfatul medicului în legătură cu aceste precauțiuni precum și cu altele, cum ar fi vaccinarea înainte de călătorie. De exemplu, vaccinarea împotriva febrei galbene, o boală virală gravă, se recomandă indivizilor sănătoși care călătoresc în anumite părți ale Africii subsahariene, Americii de Sud, Caraibelor, și este obligatorie la intrarea în anumite țări. Însă deoarece vaccinul împotriva febrei galbene este un vaccin cu virus viu, acesta nu trebuie administrat pacienților cu IDP prin defecte ale celulelor T și nici apropiaților acestora.

Pacienții trebuie să se asigure că dispun de toate medicamentele necesare în timpul călătoriei, în cazul în care acestea nu sunt disponibile în țările pe care le vizitează. O scrisoare explicită de la medicul imunolog, adresată autorităților de graniță sau medicale din țara unde se călătorește este deseori utilă, în special atunci când pacienții au asupra lor propria medicație. O scrisoare tip este disponibilă pe site-ul IPOPI (www.ipopi.org), împreună cu alte precauțiuni necesare în cazul călătoriilor. Pacienții care prezintă probleme în timpul călătoriilor trebuie să contacteze asociațiile naționale de pacienți.

ASIGURĂRILE DE SĂNĂTATE

În multe țări asistența medicală este finanțată prin intermediul polițelor de asigurare. După ce sunt diagnosticați cu o IDP, pacienții trebuie să se intereseze dacă polița lor acoperă noile necesități. Pacienții sau medicii lor trebuie să verifice dacă aceste boli se găsesc pe lista națională a bolilor cronice și dacă tratamentul este pe lista medicamentelor esențiale. Imunologul sau medicul de familie trebuie să fie capabil de a ajuta la reactualizarea sau schimbarea poliței, dacă este necesar. Din acel moment, pacienții trebuie să fie atenți la data de expirare.



INFORMAȚII SUPLIMENTARE ȘI SUPORT

Această broșură a fost elaborată de Organizația Internațională a Pacienților cu Imunodeficiențe Primare (IPOPI). Sunt disponibile și alte broșuri din această serie.

Pentru mai multe informații și detalii despre organizațiile de pacienți din 43 de țări din întreaga lume, vă rugăm vizitați www.ipopi.org



Fundația
Comunitară
Timișoara

alergotura.ro
Clubul tău sănătos



Proiect susținut prin Timotion - Timișoara se mișcă! 2017, eveniment organizat de Club Sportiv Asociația Alergotura și Fundația Comunitară Timișoara.

Broșura originală, în limba engleză, a fost realizată cu sprijinul Octapharma.

octapharma