



IMUNODEFISIENSI PRIMER

TATA LAKSANA IMUNODEFISIENSI PRIMER: PANDUAN UNTUK PASIEN DAN KELUARGA



Imunodefisiensi primer – Tata laksana imunodefisiensi primer: panduan untuk pasien dan keluarga (edisi pertama), Januari 2012

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

Penerbit: IPOPI (www.ipopi.org)

APAKAH IMUNODEFISIENSI PRIMER?

Booklet ini menjelaskan definisi imunodefisiensi primer (IDP) dan bagaimana penanganannya.

Imunodefisiensi primer (IDP) adalah sekelompok besar gangguan yang terjadi akibat beberapa komponen sistem imun (terutama sel-sel dan protein) tidak bekerja dengan baik. Saat ini diperkirakan terdapat 1 2000 orang didiagnosis IDP, namun beberapa jenis IDP memiliki angka kejadian yang lebih jarang dibanding IDP lainnya. Beberapa gejala IDP umumnya bersifat ringan, tetapi beberapa lainnya bersifat berat. IDP sering ditemui pada masa anak, tetapi dapat juga didiagnosis pada masa dewasa. Pengobatan IDP tergantung dari komponen sistem imun yang terganggu.

IDP dibagi menjadi delapan kelompok: predominan defisiensi antibodi (predominantly antibody deficiencies); defisiensi kombinasi sel T dan sel B (combined T- and B cell deficiencies); IDP terkait sindrom (other well-defined syndromes); penyakit regulasi imun (diseases of immune regulation); defek jumlah atau fungsi fagosit kongenital, atau keduanya (congenital defects of phagocyte number or function, or both); defek; penyakit auto-inflamasi (auto-inflammatory diseases); dan defisiensi komplemen (complement deficiencies).

- Limfosit B ('sel B') memproduksi imunoglobulin yang dikenal juga sebagai antibodi. Imunoglobulin adalah protein yang mampu menetralkan serangan mikro-organisme dan membantu sel fagosit untuk mengenali, mencerna, dan membunuh mikro-organisme.
- Limfosit T ('sel T') menyerang serangan mikro-organisme yang berada di dalam sel pejamu, seperti virus. Sel T juga memproduksi sitokin, yang membantu merekrut dan mengatur sel-sel imun lainnya.
- Fagosit menelan (atau 'mencerna') dan membunuh mikro-organisme.
- Komplemen adalah protein yang dapat membunuh mikro-organisme, dan membantu sel-sel lain dalam sistem imun.

IDP disebabkan gangguan sistem imun secara herediter atau genetik. IDP tidak berhubungan dengan AIDS ('acquired immunodeficiency syndrome'), yang disebabkan oleh infeksi virus (HIV). IDP tidak menular – IDP tidak dapat ditularkan kepada orang lain. Seorang anak dapat mendapat IDP dari orangtua sehingga pasien dengan IDP harus mengetahui kondisi genetik mereka apabila mereka menginginkan seorang anak.

Sistem imun secara normal membantu tubuh untuk melawan infeksi yang disebabkan oleh kuman (atau mikroorganisme) seperti bakteri, virus, jamur, dan protozoa. Akibat sistem imun yang tidak dapat bekerja secara baik, pasien dengan IDP lebih rentan terhadap infeksi dibanding lainnya. Infeksi yang terjadi biasanya tidak lazim dibanding infeksi pada umumnya, gejalanya lebih berat atau sulit diatasi, atau disebabkan oleh mikroorganisme yang tidak biasa atau umum. Infeksi ini dapat terjadi sepanjang tahun.

Tata laksana IDP dapat:

- Mengurangi angka dan tingkat keparahan infeksi
- Mengobati gejala-gejala lain
- Membantu banyak anak dan dewasa dengan IDP untuk menikmati hidup secara normal

Pasien IDP biasanya ditangani oleh dokter yang ahli di bidang penyakit imunologi. Bagaimana seorang pasien diobati tergantung jenis IDP yang dimilikinya, dan beberapa faktor lainnya. Isi booklet ini selanjutnya akan menjelaskan jenis tata laksana utama pada IDP.

TERAPI PENGGANTI IMUNOGLOBULIN

Imunoglobulin adalah protein yang dapat mengenali mikro-organisme dan membantu sel imun untuk menetralkan mikro-organisme tersebut. Kebanyakan IDP menyebabkan tubuh memproduksi imunoglobulin dalam jumlah kecil, bahkan tidak mampu memproduksi imunoglobulin sama sekali. Terapi pengganti imunoglobulin adalah pengobatan yang paling penting pada IDP yang membantu untuk melindungi tubuh terhadap sejumlah infeksi dan untuk mengurangi gejala autoimun. Imunoglobulin digunakan untuk mengobati berbagai jenis IDP, seperti *common variable immunodeficiency (CVID)*, agammaglobulinemia yang berhubungan dengan kromosom-X (*X-linked agammaglobulinaemia*), sindrom hiper-imunoglobulin yang berhubungan dengan kromosom-X (*X-linked hyper-immunoglobulin/HIGM syndrome*), sindrom Wiskott-Aldrich, dan imunodefisiensi kombinasi berat (*severe combined immunodeficiency/SCID*). Pengobatan harus diberikan secara teratur karena hanya dapat memberikan perlindungan sementara, dan biasanya diberikan seumur hidup.

Imunoglobulin diberikan melalui jalur infus. Infus imunoglobulin dapat diberikan melalui dua jalur yang berbeda. Kedua jalur pemberian ini sama efektifnya, dan masing-masing memiliki kelebihan dan kekurangan.

Infus intravena (IV): Pada cara ini imunoglobulin diberikan langsung ke dalam aliran pembuluh darah melalui pembuluh darah balik atau vena. Setiap pemberian membutuhkan waktu 2-4 jam. Kelebihan utama pemberian secara infus IV adalah dapat memberikan imunoglobulin dosis tinggi bila diperlukan, dan pengobatan hanya diperlukan setiap 3 atau 4 minggu. Kekurangannya adalah pemberian infus IV harus dilakukan di rumah sakit atau klinik oleh dokter atau perawat, atau di rumah oleh perawat atau kerabat yang terlatih. Selain itu, beberapa pasien juga dapat merasa tidak nyaman selama atau setelah pemberian infus IV (lihat keterangan selanjutnya).

Dosis imunoglobulin yang diberikan disesuaikan dengan kondisi pasien untuk menjamin jumlah imunoglobulin yang cukup di dalam darah dan dapat mengontrol infeksi. Sebagaimana terdapat beberapa nama dagang imunoglobulin yang sedikit berbeda satu dengan lainnya, dan mungkin dapat ditoleransi berbeda oleh beberapa individu, maka orangtua dan pasien harus mengingat nama dagang yang mereka biasa gunakan sehingga mereka dapat memastikan mendapat produk yang tepat dan benar.

Infus subkutaneus (SK): Pada cara ini imunoglobulin diberikan melalui suntikan di bawah kulit di daerah kaki, perut, atau lengan menggunakan jarum dan pompa infus yang mudah dibawa (atau 'pengatur semprotan'/'syringe driver') atau teknik 'tekanan'. Infus SK hanya membutuhkan waktu 1-2 jam tetapi biasanya diberikan satu kali atau lebih dalam seminggu. Infus SK berguna saat terdapat masalah pada pemberian jalur infus IV. Selain itu, infus SK dapat diberikan di rumah oleh pasien sendiri, atau oleh orangtua dan pengasuh. Tetapi sayangnya, hal ini tidak cocok atau sesuai dengan semua pasien IDP. Pasien dan pengasuh yang 'mengobati sendiri' di rumah harus bersedia dan mampu mengikuti jadwal pemberian dan mereka diminta untuk membuat buku harian pengobatan. Hal ini dapat dilakukan setelah dilakukan pelatihan oleh staf kesehatan.

APA KEMUNGKINAN EFEK SAMPINGNYA?

Kebanyakan pasien tidak mengalami efek samping yang serius dari imunoglobulin. Beberapa pasien mengalami gejala seperti sakit kepala, pusing, demam, menggigil, mual, muntah atau sakit pada otot atau punggung. Efek samping yang lebih berat seperti meningitis 'aseptik', hilangnya sel darah merah ('hemolitik' anemia), peristiwa tromboemboli (pembekuan darah, misalnya di jantung, otak atau paru-paru) dan reaksi alergi yang serius sangat jarang terjadi. Efek samping ini umumnya terjadi lebih sedikit pada penggunaan imunoglobulin SK daripada dengan imunoglobulin IV. Pemeberian secara infus SK kadang-kadang menyebabkan pembengkakan dan rasa sakit di tempat suntikan.

Meskipun pengganti imunoglobulin dapat melindungi terhadap banyak infeksi yang umum dan serius, tetapi tetap tidak dapat mencegah semua infeksi. Pasien yang mendapat pengobatan imunoglobulin masih perlu waspada terhadap infeksi, seperti menjaga kebersihan yang baik atau dalam beberapa kasus mendapat pengobatan antibiotik. Pasien atau orangtua harus menghubungi dokter setiap dicurigai adanya infeksi. Dokter atau perawat dapat memberikan saran jenis infeksi yang harus diwaspadai.

Terapi imunoglobulin terbuat dari plasma manusia yang disumbangkan oleh donor yang sehat. Terapi imunoglobulin memiliki catatan keamanan yang sangat baik. Oleh karena semua produk biologi dapat berisiko sangat kecil terhadap infeksi virus, tetapi dengan imunoglobulin risiko ini diminimalisasi dengan pemilihan donor plasma secara hati-hati, melakukan uji terhadap donasi dan keamanan proses pada manufaktur itu sendiri.

Imunoglobulin tersedia di sebagian besar negara (lihat www.ipopi.org), tetapi sering hanya terdapat di pusat kesehatan yang memiliki ahli dalam mengobati IDP. Pembiayaan terapi imunoglobulin dibayar (atau 'diganti') oleh sistem kesehatan bervariasi antar berbagai negara dan asuransi kesehatan. Pasien dan pengasuh perlu memeriksa situasi lokal dan penyandang kesehatan mereka dan meminta saran dari dokter mereka. Pasien juga dapat menghubungi organisasi pasien nasional mereka (melalui www.ipopi.org) untuk informasi lebih lanjut.

TRANPLANTASI SEL PUNCA (ATAU SUMSUM TULANG)

Sel punca atau sel induk adalah sel yang belum matang yang dapat membelah dan tumbuh menjadi berbagai jenis sel imun. Transplantasi sel punca adalah pengobatan khusus yaitu sel-sel yang diambil dari sumsum tulang atau darah tali pusat donor yang sehat diberikan kepada pasien dengan IDP tertentu yang tidak memiliki sel-sel imun atau sel-sel imunnya tidak bekerja dengan benar.

Transplantasi sel induk dapat sangat efektif, tetapi hanya dapat digunakan untuk mengobati beberapa jenis IDP berat, seperti SCID, sindrom HIGM, penyakit granulomatosa kronis (CGD), sindrom Wiskott-Aldrich dan sindrom Duncan.

Risiko yang mungkin terjadi pada transplantasi adalah sistem kekebalan tubuh pasien dapat menyerang sel-sel yang disumbangkan, atau sebaliknya yaitu sel-sel yang disumbangkan dapat menyerang tubuh pasien. Untuk menghindari hal ini, donor sel induk yang ideal adalah saudara kandung pasien yang memiliki sel-sel yang cocok dengan pasien. Namun, kadang-kadang donor yang berasal dari kerabat tidak cocok dengan pasien, atau donor yang berasal bukan dari kerabat cocok untuk pasien. Beberapa pasien perlu mendapat kemoterapi untuk mempersiapkan sistem kekebalan tubuhnya untuk transplantasi sel punca.

Terapi sel punca hanya diberikan oleh unit transplantasi sumsum tulang dan ketersediaannya bervariasi di seluruh dunia. Pasien dan pengasuh perlu memeriksa situasi dan penyanggah kesehatan lokal mereka, dan dengan dokter mereka.

ANTIBIOTIK DAN PENGOBATAN LAINNYA

Pasien IDP sering membutuhkan antibiotik untuk mengobati, dan kadang-kadang untuk mencegah infeksi. Antibiotik bekerja melawan infeksi yang disebabkan oleh bakteri. Obat-obatan lain mungkin juga diperlukan untuk melawan infeksi yang disebabkan oleh jamur (seperti “*thrush*”) atau virus (seperti cacar).

Obat-obatan ini biasanya dapat diminum, tetapi dalam beberapa situasi obat-obatan ini harus diberikan melalui suntikan atau infus. Pasien IDP sering perlu mengonsumsi obat ini untuk jangka waktu yang lama. Seperti semua obat-obatan yang diresepkan, penting untuk mengikuti petunjuk yang diberikan oleh dokter, perawat atau apoteker.

Pengobatan lain yang dapat diberikan meliputi:

Granulocyte-colony stimulating factor (G-CSF) : atau faktor yang merangsang koloni granulosit: G-CSF digunakan untuk meningkatkan produksi sel sistem imun yang disebut 'granulosit' pada pasien IDP tertentu, misalnya CGD dan HIGM. G-CSF diberikan secara suntikan subkutan.

Interferon gamma: Interferon gamma adalah protein yang membantu sel-sel sistem imun tubuh untuk membunuh mikro-organisme dalam tubuh. Pasien IDP tertentu (terutama CGD) dapat diberikan interferon gamma untuk membantu melindungi terhadap infeksi. Gamma interferon diberikan secara suntikan subkutan.

PEG adenosine deaminase (ADA): Pasien dengan defisiensi adenosine deaminase (ADA)-SCID, yaitu salah satu jenis imunodefisiensi kombinasi yang berat, kekurangan enzim (sejenis protein) yang disebut ADA. Pasien-pasien ini dapat diberikan terapi pengganti dengan PEG-ADA melalui suntikan ke dalam otot.

Terapi gen: terapi ini berfungsi untuk memperbaiki gen yang rusak dalam sel induk pasien. Saat ini, terapi ini hanya digunakan untuk mengobati IDP berat tertentu dan gen yang rusak telah diidentifikasi, misalnya SCID dan CGD. Terapi ini masih dalam tahap pengujian dan tidak tersedia secara rutin.

Fisioterapi: Pasien IDP kadang mendapat fisioterapi untuk membantu pernapasan mereka, terutama jika paru-paru telah rusak oleh infeksi dada.

Pengobatan untuk gejala 'autoimun': IDP dapat menyebabkan sistem imun tubuh menyerang tubuh sendiri - ini disebut 'auto-imunitas'. Hal ini dapat menyebabkan rasa sakit dan pembengkakan/radang pada sendi, yang dikenal sebagai 'arthritis'. Hal ini juga dapat menyebabkan ruam kulit, hilangnya sel darah merah (anemia) atau sel keping darah yang terlibat dalam pembekuan darah, peradangan pembuluh darah, diare dan penyakit ginjal. Pasien dengan beberapa IDP juga lebih cenderung memiliki alergi dan asma.

Masalah autoimun (seperti arthritis) diobati dengan menggunakan berbagai macam obat yang dapat membantu untuk menghentikan sel-sel imun menyerang tubuh. Steroid (atau 'kortikosteroid') paling sering digunakan untuk hal ini. Selain berfungsi untuk menekan sistem imun tubuh, steroid dapat meningkatkan risiko infeksi. Obat ini harus digunakan dibawah bimbingan seorang dokter yang mengkhususkan diri dalam mengobati pasien IDP. Penting untuk mengikuti petunjuk yang diberikan pada obat ini maupun pada setiap obat lain yang diresepkan.

Pengobatan komplementer: Obat-obatan pelengkap (atau 'alternatif') tidak dapat menggantikan pengobatan yang diberikan oleh rumah sakit atau klinik. Pasien atau orang tua harus berbicara dengan tim kesehatan mereka sebelum mengonsumsi obat komplementer.

TIM KESEHATAN

Pasien IDP biasanya dirawat di pusat atau klinik imunologi. Kunjungan rutin ke pusat ini biasanya diperlukan, tergantung pada jenis IDP tertentu dan pengobatan yang diberikan. Selain dokter spesialis, beberapa anggota staf kesehatan lain perlu membantu merawat pasien IDP. Ini termasuk perawat spesialis, ahli fisioterapi, ahli gizi atau ahli diet, dan apoteker.

Pusat imunologi biasanya akan memberikan info terkini mengenai pengobatan pasien kepada dokter umum (dokter keluarga). Pasien atau orangtua harus memastikan bahwa staf kesehatan lain tahu tentang kondisi mereka - ini termasuk dokter bedah, dokter gigi, perawat dan apoteker lokal.

INFORMASI LEBIH LANJUT DAN DUKUNGAN

Buku ini telah diproduksi oleh the *International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies* (IPOPI atau Organisasi Pasien Internasional untuk Imunodefisiensi Primer. Sebuah buku pendamping berjudul 'Imunodefisiensi Primer. Tetap sehat! Panduan untuk pasien dan keluarga' juga tersedia. Untuk informasi lebih lanjut, dan rincian mengenai organisasi pasien IDP di 40 negara di seluruh dunia, silakan kunjungi www.ipopi.org.

Baxter

????????????????????????????????



Perhimpunan Pasien
**Imunodefisiensi
Primer**
Indonesia

Indonesian Primary Immunodeficiency Patients Society

indonesian.pips@gmail.com