

Lečenje primarnih imunodeficijencija: vodič za pacijente i njihove porodice



Primary immunodeficiencies — Treatments for primary immunodeficiencies: a guide for patients and their families (1st edition), anuary 2012

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

Published by IPOPI (www.ipopi.org)

Primarne imunodeficijencije – Lečenje primarnih imunodeficijencija: Vodič za pacijente i njihove porodice (prvo izdanje), januara 2012

© Međunarodna organizacija pacijenata sa primarnim imunodeficijencijama (IPOPI) 2012

Uz podršku IPOPI: www.ipopi.org Publikovao POsPID – Podrška osobama s primarnim imunodeficitima Srbija www.pospid.rs 2012

Šta su primarne imunodeficijencije (PID) ili urođeni nedostatak imuniteta?

Ova brošura bliže objašnjava šta su primarne imunodeficijencije ili urođeni nedostatak imuniteta i kako se leči.

Primarne imunodeficijencije su grupa poremećaja imunog sistema. Ovi poremećaji nastaju kada delovi imunog sistema (pre svega neke ćelije i proteini) ne funkcionišu kako treba. Smatra se da jedna od 2000 osoba boluje od PID, ali su neki oblici PID mnogo ređi od drugih. Takođe, neke forme PID su srednje teške dok su druge veoma teške. Najčešće budu otkrivene tokom detinjstva, ali se dešava da budu otkrivene i u zrelom dobu. Njihovo lečenje direktno zavisi od toga koji je deo imunog sistema oštećen.

PID su uzrokovane naslednim ili genetskim poremećajima imunog sistema, sa njim se dete rađa, a bolest se može manifestovati odmah po rođenju ili kasnije tokom života. One nisu povezane sa SID-om (stečeni sindrom imunodeficit), koja se javlja usled virusne infekcije humanim imunovirusom (HIV). Za razliku od SID-e koja je prenosiva bolest, PID nisu zarazne, ne mogu se „dobiti“ niti se mogu „preneti“ drugima. Obzirom da dete može da nasledi PID od svojih roditelja, potrebno je da se budući roditelji koji boluju od PID posavetuju sa genetičarem ili imunologom ukoliko žele da imaju potomstvo.

U normalnim uslovima imuni sistem pomaže telu da se bori protiv infekcije koju izazivaju različiti mikro-organizmi (antigeni), kao što su bakterije, virusi, gljivice i protozoe. Osobe sa PID, obzirom da njihov imuni sistem ne funkcioniše dobro, prijemčivije su za infekcije od drugih ljudi. Infekcije su kod njih češće nego što je uobičajeno i mogu biti posebno teške tj. teško izlečive, ili uzrokovane izuzetno retkim mikro-organizmima. Infekcije se mogu javiti u bilo koje doba godine, čak i leti. Lečenjem se postižu sledeći efekti:

- Smanjuje se broj ozbiljnih infekcija tokom života
- Smanjuju se simptomi koji prate osnovnu bolest
- Deca i odrasli sa PID uspevaju, koliko god je moguće, da žive normalnim životom

Lekari koji leče decu-pacijente sa primarnom imunodeficijencijom su pedijatri-imunolozi i dojk odrasle leče specijaliste alergolozi-imunolozi koji su se specijalizovali za primarne ili urođene poremećaje imunog sistema. Lečenje zavisi od vrste poremećaja i mnogih drugih faktora, o čemu će detaljnije biti reči u ovoj brošuri.

Primarne imunodeficijencije su podeljene u osam grupa: nedostatak antitela; kombinovani nedostatak T i B limfocita; drugi poznati sindromi; bolesti imuno regulacije; nasledni poremećaj broja ili funkcije fagocita, ili oba; poremećaj urođenog imuniteta, auto-inflamatorne bolesti; nedostatak komplemenata.

- B limfociti ('B ćelije') proizvode imunoglobuline, takozvana antitela; imunoglobulini su proteini koji mogu da neutrališu mikro-organizme u telu pacijenta i pomognu fagocitima da ih prepoznaju, progutaju i unište
- T limfociti ('T ćelije') napadaju mikro-organizme, kao što su virusi, koji su napali ćelije u telu domaćina; T ćelije, takođe, proizvode citokine koji pomažu da se oporave i reorganizuju druge odbrambene ćelije u organizmu.
- Fagociti gutaju (ili 'jedu') i tako ubijaju mikro-organizme napadače
- Komplementi su proteini koji ubijaju mikro-organizme i pomažu drugim odbrambenim ćelijama domaćina.

Supstitucionna terapija imunoglobulinima

Imunoglobulini su proteini koji prepoznaju mikro-organizme i pomažu ćelijama imunog sistema da ih neutrališu. Kod mnogih primarnih imunodefijencija telo ili proizvodi jako mali broj imunoglobulina ili ih uopšte ne proizvodi. Zamenska ili supstitutivna terapija imunoglobulinima za mnoge pacijente sa PID je jako važna, jer pomaže organizmu da se zaštiti od infekcija i/ili da smanji autoimmune simptome. Imunoglobulini se koriste kao terapija kod mnogih vrsta primarnih imunodefijencija, kao što je Česta ili obična promenljiva imunodefijencija (CVID), X vezana agamaglobulinemija (XLA), Sindrom X vezanog hiperimunoglobulina M (HIGM), Sindrom Viskot Oldrič (WAS) i Teška kombinovana imunodefijencija (SCID). Imunoglobulinska terapija mora biti redovna jer pruža samo privremenu zaštitu i obično je celoživotna.

Imunoglobulini se primenjuju u obliku infuzije (ili rastvora), a infuzija može imati dva oblika, i mada su oba efektivna, imaju svoje prednosti i nedostatke.

Intravenska (IV) infuzija: ova vrsta imunoglobulina ubrizgava se preko vene direktno u krv pacijenta. Svaka infuzija traje 2-4 sata, na svake 3 do 4 nedelje. Prednost IV infuzije je u tome što omogućava da se velika količina imunoglobulina ubrizga onda kad je neophodno. Ono što je nedostatak je to što se intravenska infuzija mora davati u bolničkim uslovima uz nadzor

Doziranje imunoglobulina se redovno prilagođava kako bi se održala propisana koncentracija imunoglobulina u perifernoj krvi pacijenta i kako bi se eventualna infekcija držala pod kontrolom. Obzirom da se na tržištu mogu naći različiti proizvodi imunoglobulina, a svaki od njih može izazivati neželjene prateće reakcije, veoma je važno da pacijenti i članovi porodice znaju na koju vrstu proizvoda pacijent dobro reaguje odnosno kod koje vrste proizvoda se ne pojavljuju neželjene reakcije.

medicinskog osoblja i lekara ili kod kuće uz dobro obučenog roditelja, člana porodice ili medicinsku sestru. Važno je imati na umu da se neki pacijenti mogu osećati loše tokom ili nakon primanja infuzije (videti dole) i tad im je potrebna medicinska podrška.

Podkožna (sub-kutana – SC) infuzija: ova vrsta imunoglobulina se daje pod kožu noge, stomaka ili ruke, za šta se koristi igla i portabl infuziona pumpa (ili “špric pumpa”) ili se ubrizgava špricom, kontrolisanim pritiskom. Subkutana - SC infuzija traje samo 1-2 sata, ali se obično daje jednom ili dva puta nedeljno. SC terapija ne odgovara svakome, najčešće se primenjuje kada pacijent ima probleme sa venama. Subkutane infuzije se mogu primenjivati kod kuće, jer pacijent može sam sebi da daje ovu

vrstu infuzije, a mogu i obučeni članovi porodice. Da bi pacijenti primenjivali podkožnu terapiju kod kuće, potrebno je da za to budu motivisani, da vode lični dnevnik u koji će redovno upisivati doze i dinamiku terapije, a to je moguće tek nakon posebne obuke.

Transplantacija ili presađivanje stem ćelija/kosne srži (bone marrow)

Stem ćelije su nezrele ćelije koje mogu da se dalje dele i sazrevaju u različite vrste imunih ćelija. Presađivanje stem ćelija je specijalizovani postupak u kome se stem ćelije uzimaju iz kosne srži ili pupčanika zdravog donatora (pri rođenju), presađuju se pacijentima sa određenom vrstom primarne imunodeficijencije.

Mogući rizik kod transplantacije je da imuni sistem primaoca odbaci ćelije donatora ili da donirane ćelije napadnu organizam primaoca. Da bi se ovo izbeglo, stem ćelije treba uzimati od idealnog donatora kao što je brat ili sestra pacijenta ili neko drugi čije su ćelije potpuno identične sa pacijentovim. Donator može biti i neko od bliskih rođaka čije se ćelije ne poklapaju potpuno sa ćelijama primaoca, a mogu biti ljudi van porodice čije se ćelije potpuno poklapaju. Ipak, nekim pacijentima se mora davati hemoterapija u fazi pripreme imunog sistema za transplantaciju stem ćelija. Terapija stem ćelijama se primenjuje jedino u posebno opremljenim bolničkim uslovima ili posebnim jedinicama kojih ima dosta u svetu. Pacijenti i njihovi roditelji/staratelji moraju sa svojim lekarom da provere mogućnosti i uslove pod kojima se transplantacija vrši u njihovoj zemlji.

Presađivanje stem ćelija može biti veoma efikasno, ali se primenjuje samo kod retkih i ozbilnih oblika primarnih imunodeficijencija, kao što je Teška kombinovana imunodeficijencija (SCID), Sindrom povišenog imunoglobulina M (HIGM), Hronična granulomatозна bolest (CGD), Viskot Oldrič sindrom (WAS) i Dankanov sindrom (Duncan's syndrome).

Antibiotici i druge terapije

Osobe sa PID često moraju da se leče antibioticima, a ponekad ih moraju izimati preventivno, kao profilaksu (da spreče infekciju). Antibiotici pomažu kod bakterijskih infekcija, a drugi lekovi se uzimaju kod drugih vrsta infekcija, kao što su infekcije izazvane gljivicama (na primer u ustima) ili izazvane virusima (na primer boginje).

Ovi lekovi se obično uzimaju oralno, mada se ponekad mora pribеći i injekcijama i infuzionom davalju leka. Pacijenti sa PID često moraju da uzimaju antibiotike u dužem periodu, a kao i u svakom drugom slučaju, prilikom uzimanja terapije treba slušati savete lekara i medicinskog osoblja.

Faktor za stimulaciju granulocitnih kolonija (G-C SF):

Ovaj stimulatívni faktor (G-CSF) ponekad se koristi da bi se kod pacijenta sa određenim oblikom PID, kao što su CGD i HIGM uvećala produkcija stem ćelija tzv. "granulocita". Faktor se injektuje subkutano, pod kožu pacijenta.

Gama interferon: je protein koji pomaže imunom sistemu da uništi mikro-organizme koji napadaju telo pacijenta sa PID, pa se kao zaštita od infekcija daje paci-

jentima koji boluju od Hronične granulomatozne bolesti. Gama interferon se daje u obliku subkutane injekcije.

PEG adenozin deamienaza (ADA): kod pacijenata sa ADA deficijencijom iz grupe SCID (Teške kombinovane imunodeficijencije) problem je u nedostatku enzima (koji su vrsta proteina) koji se zove ADA. Ovi pacijenti se leče PEG-ADA preparatom koji se injektuje muskularno (injekcija u mišić).

Genska terapija: sastoji se u popravljanju oštećenog gena u stem ćelijama pacijenta. Ustvari, ovaj metod se primenjuje samo kod određenih oblika PID, kod kojih je identifikovan celi gen i detektovano mesto oštećenja. To su SCID I CGD. Ova metoda se još uvek ispituje i još uvek nije u rutinskoj primeni.

Fizioterapija: Osobe sa PID ponekad se moraju podvrgnuti fizioterapijskim metodama kako bi se ojačala funkcija disanja, posebno ako su pluća oštećena prethodnim brojnim infekcijama.

Lečenje 'autoimunih' simptoma: Kod osoba sa PID može se desiti da se imuni sistem okrene sam protiv sebe, da napadne sopstveno telo – što se naziva autoimunim obolenjem. Kao posledica može se javiti bol ili oticanje zglobova što se naziva artritis. Može se javiti i osip/ raš po koži, gubitak crvenih krvnih zrnaca (anemija), grušanje krvi, upale krvnih sudova, dijareja, oboljenje bubrega; kod nekih PID pacijenta javljaju se i alergijske reakcije i astma.

Autoimune bolesti (kao što je artritis) leče se mnogim lekovima koji mogu da pomognu i da spreče ćelije iminog sistema da napadaju telo domaćina. U tim situacijama se najčešće koriste steroidi (ili kortikosteroidi). Ovi i slični lekovi ustvari onosposobljavaju imuni sistem, pa se tako povećava rizik od infekcija kod ovih pacijenata. Zato se ova vrsta lekova mora uzimati samo pod strogom kontrolom lekara koji je specijalizovan za lečenje PID. Pacijenti tada treba dosledno da slede savete svog lekara, kao i u svim drugim za njih važnim situacijama.

Komplementarna/alternativna medicina: alternativna medicina kod osoba sa PID ne može da zameni tradicionalno lečenje koje pruža bolnica ili klinika. Pacijenti i/ili roditelji treba o tome da porazgovaraju sa svojim imunologom i/ili pedijatrom i lekarom opšte prakse pre uključivanja bilo koje vrste alternativnog lečenja i lekova.

Tim lekara

Pacijenti se od PID obično leče u kliničkim centrima ili u imunološkim centrima. Koliko često će pacijenti posećivati svoj centar zavisi od specifičnosti njihove bolesti, dinamike primanja terapije. Obično se u lečenje osoba sa PID uključuje i drugo medicinsko osoblje sa različitim specijalnostima. Među njima su fizioterapeuti, nutricionisti ili dijetetičari, farmaceuti, medicinske seestre specijalizovane za subkutano davanje imunoglobulinske terapije.

Imunološki centar obično obaveštava lekara opšte prakse i pedijatra o toku lečenja pacijenta sa PID. Pacijenti i roditelji/staratelji pacijenta, takođe imaju obavezu da ostale lekare uključene u lečenje redovno obavestavaju o svim aktuelnostima i eventualnim promenama zdravstvenog stanja pacijenta. Taj tim uglavnom čine hirurg, zubar, ORL specijalista, pulmolog, dermatolog, hematolog, medicinska sestra koja bolje poznaje pacijenta, farmaceut.

Primarne imunodeficijencije ili urođeni nedostatak imuniteta

Dodatne informacije i podrška

Ovu brošuru je izradila Međunarodna organizacija pacijenata sa primarnim imunodeficijencijama (IPOPI). Prateće brošure pod nazivom Primarne imunodeficijencije – lečenje primarnih imunodeficijencija: vodič za pacijente i njihove porodice je takođe dostupan. Dodatne informacije i detalje o mreži koju čini 40 nacionalnih organizacija pacijenata sa PID širom sveta, možete naći na sajtu www.ipopi.org. Informacije o nacionalnoj organizaciji pacijenata sa PID u Srbiji možete naći na sajtu www.pospid.rs.

Izradu ove brošure podržala je kompanija Baxter (Baxter Healthcare Corporation) sredstvima iz obrazovnog programa, a štampanje na srpskom jeziku podržala je Međunarodna organizacija pacijenata sa PID – IPOPI (International Patients Organization with Primary Immunodeficiencies).

POsPID udruženje građana, koje okuplja osobe sa primarnim imunodeficitima, njihove porodice i prijatelje, stručnjake i sve zainteresovane. Cilj udruženja je širenje informacija i podizanje svesti o PID, isticanje značaja ranog dijagnostikovanja i obezbeđivanje adekvatnog lečenja za sve pacijente (decu i odrasle). POsPID postoji od 1996, funkcioniše na teritoriji Srbije i jedan je od osnivača međunarodne organizacije – IPOPI (www.ipopi.org). Detaljnije informacije možete pronaći na websajtu www.pospid.org

Korisni sajtovi: www.esid.org (ESID); www.primayimmune.org (IDF); www.ukpin.org.uk (UKPIN); www.pia.org.uk (PiA); www.ingid.org (INGID); www.ipopi.org (IPOPI); www.immunedisease.com; www.immunediseaseeurope.com; www.info4pi.org (JMF); www.eurordis.org (EURORDIS).



Baxter

Podržano sredstvima iz obrazovnih fondova kompanije Baxter