



PRIMER IMMUNHIÁNYOS BETEGSÉGEK

HOGYAN TOVÁBB?



RÖVIDÍTÉSEK

GPT	szérum glutamát-piruvat-aminotranszferáz
GOT	szérum glutamát-oxálacetát-aminotranszferáz
CT	Computer tomográfia
GGT	gamma glutamiltranszferáz
IG	immunglobulin
IVIG	intravénás immunglobulin
MRI	mágneses rezonancia képalkotás
PID	Intravenous IG
MRI	Magnetic resonance imaging
PID	primer immunhiány
SCIG	szubkután immunglobulin

BEVEZETŐ

Ez a kiadvány bemutatja azokat az orvosi vizsgálati módszereket, melyek segítségével a kezelőorvos az immunhiányos beteget gondolja.

A primer immunhiány a ritka betegségek csoportjába tartozik. A betegséget az immunrendszer bizonyos alkotóelemeinek részleges hiánya, vagy nem megfelelő működése váltja ki. Összesen több mint 250 fajta primer immunhiányos betegséget tartunk számon, melyek tünetei nagyon különbözőek lehetnek.

Amennyiben primer immunhiányos betegséget diagnosztizáltak Önnél, egészsége megőrzése érdekében fontos az immunológiában jártas egészségügyi szakemberekkel történő rendszeres kapcsolattartás. Kezelőorvosa minden bizonnyal bizonyos időközönként történő kontroll vizsgálatokat fog javasolni, azonban komplikációk fellépése esetén a konzultációk gyakoriságát érdemes megnövelni. A rutin vizsgálatok során vér- és vizelet vizsgálatokat, illetve képpalkotó diagnosztikai vizsgálatokat végeznek. A pontos diagnózis és az egészségi állapot függvényében azonban sor kerülhet további speciális vizsgálatok elvégzésére is. Bizonyos esetekben szükséges lehet más szakorvosok felkeresése, további tesztek elvégzése az esetleges speciális tünetek kezelése érdekében.

MIÉRT HASZNOSAK A VIZSGÁLATOK?

A rendszeresen elvégzett tesztek eredményei felhasználhatók:

- A primer immunhiányos betegség nyomon követésére
- A megfelelő kezelési módok kiválasztására: immunglobulin-pótló (IG) terápia, csontvelő-transzplantáció, génterápia, stb.
- A főbb szervek és szervrendszerek (pl. az immunrendszer, vér, vesék, máj, tüdők) működésének megfigyelésére.
- A kezelések lehetséges mellékhatásainak esetleges felfedésére

Orvosa a vizsgálatok eredményei alapján megállapítja, hogy a mért értékek a normál értékhatárokon belül vannak-e. Ez segítséget nyújthat a megfelelő kezelés kiválasztásában, vagy abban, hogy a szükségesek-e további vizsgálatok a részletesebb eredmények érdekében.

VÉRVIZSGÁLATOK

A vérvizsgálat gyakori eljárás, számos betegség esetén alkalmazzák. Gyors és könnyű, nem szükséges különleges előkészület. Általában a kar, vagy a kézfej vénáiból vesznek egy kis adag vért egy zárt rendszerű tű és kémcső segítségével.

A vérvizsgálatokat laboratóriumokban végzik, nem pedig az orvosi rendelőben, így az eredmények nem minden esetben érhetők el azonnal. A vérmintából a vérsejtek szintjét, valamint a vér folyékony részében (plazmában) található anyagok szintjét állapítják meg.

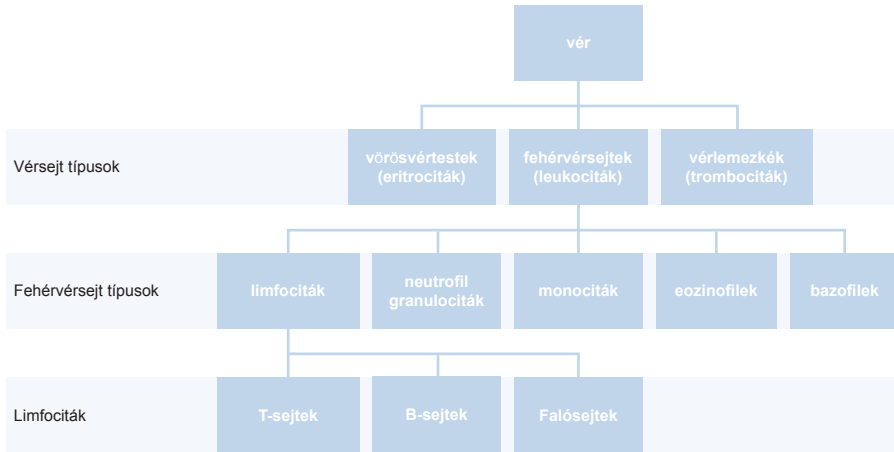
Amennyiben tart a vérvételtől, tudassa az orvossal, vagy az ápolóval. Segíthet, ha elvonják a figyelmét, vagy közben beszélgetnek Önnel.

A VÉR ALKOTÓELEMEI

A vér főbb alkotóelemei a következők:

Vörösvértestek (eritrociták)	Oxigént szállítanak tüdőből a test többi részébe.
Fehérvérsejtek (leukociták)	Az immunrendszer sejtjes alkotói, segítenek a fertőzések legyőzésében.
Vérlemezkék (trombociták)	A véralvadást segítik elő.
Plazma	A vér folyékony része, alkotóelemei a víz és más vegyületek például fehérjék, glükóz és só.

A VÉR FŐBB ALKOTÓELEMEI



VÉRVIZSGÁLATOK

A teljes vérképvizsgálat eredménye segítséget nyújt a vér három fő alkotóelemének, a vörösvértestek, a fehérvérsejtek, és a vérlémezkek számának meghatározásában. A primer immunhiánnyal küzdő betegek többségénél fontos a fehérvérsejtszám nyomon követése, mivel a fehérvérsejtek számának, és arányának megváltozása az immunrendszer csökkent működését eredményezheti.

IMMUNOGLOBULIN (ANTITEST) VIZSGÁLAT

Orvosa kérheti az immunoglobulin-szint (IG), vagyis a vérben keringő ellenanyagok szintjének mérését is. Az antitestek öt típusát különböztetjük meg: IgA, IgD, IgE, IgG és IgM. A mérési eredmények alapján a szakorvos eldöntheti, hogy szükséges-e IG-pótló kezelés.

Amennyiben IG-pótló kezelésben részesül, kezelőorvosának monitoroznia kell az ellenanyagok szintjét a vérben, a megfelelő gyógyszerdózis meghatározása érdekében. A legalacsonyabb IG vérszintet közvetlenül az esedékes intravénás IG (IVIg) kezelés előtt meg kell határozni. Szubkután immunoglobulin-pótlások (SCIG) esetében ezen szint meghatározása bármikor történhet.

A MÁJ LABORATÓRIUMI VIZSGÁLATA

A vérvétel eredményeiből az is eldönthető, hogy mája megfelelően működik-e. Egészséges működés esetén a véráramba kerülnek bizonyos anyagok, melyeket májenzimeknek nevezünk. Ezek szintje májbetegségek esetén megemelkedik, antibiotikumok, vagy egyéb gyógyszerek szedése is okozhat ilyen eltérést. Az ún. májfunkciós tesztek leggyakrabban a következő májenzimeket mérik:

- szérum glutamát-piruvát aminotranszferáz (GPT) - A máj sérülése, vagy gyulladása esetén szintje megnövekszik
- szérum glutamát-oxálacetát-aminotranszferáz (GOT) - Mennyiségi növekedését a máj-, szív-, vagy más izomsérülések okozzák.
- a gamma-glutamiltranszferáz (GGT) - Szintjének növekedését alkohol és egyéb toxikus anyagok okozta májkárosodás esetén látjuk leggyakrabban.
- bilirubin - Magas koncentrációja problémákra utal a máj- vagy epefunkciókban.

A VESE MŰKÖDÉSÉNEK LABORATÓRIUMI VIZSGÁLATA

A veseműködés ellenőrzése érdekében szakorvosa a laborvizsgálatok során kérheti a vér karbamid és kreatinin-szintek megállapítását.

- a karbamid egy fehérje lebontási végtermék. Magas koncentrációja veseelégtelenségre, vagy akár szimpla dehidratációra is utalhat.
- a kreatinin az izmok által kibocsátott végtermék. Magas koncentrációja veseelégtelenségre utal.

EGYÉB VÉRVIZSGÁLATOK

Az előbbieken leírt tesztek a leggyakrabban kérelmezett vizsgálatok közé tartoznak. Amennyiben azonban orvosa részletesebb mérésekre tart igényt, számos más vizsgálat közül választhat.



VIZSGÁLA- TOK	NORMÁL ÉRTÉKEK (FELNŐTTEKNÉL)	MIRE UTALNAK
Vörösvértestek	férfiaknál: 5-6 millió sejt/ μ l nőknél: 4-5 millió sejt/ μ l	Oxigént szállítanak tüdőből a test többi részébe. Alacsony koncentrációja vérszegénységet okoz. A vérszegénység oka lehet leggyakrabban a vérvesztés, a B12 vitamin hiánya, vashiány, folsavhiány, és a különböző csontvelőbetegségek.
Fehérvérsejtek	4.500 - 10.000 sejt/ μ l	A fehérvérsejtek az immunrendszer részei és segítik a fertőzések és betegségek elleni harcbat. Vérszintjük emelkedése, vagy csökkenése fertőzésre, vagy az immunrendszer problémáira utalhat. Teljes vérképvizsgálattal megállapítható a fehérvérsejtek száma a vérben. A kvalitatív vérkép alapján megállapítható a különböző típusú fehérvérsejtek pontos száma.
Vérlemezek	140-150.000 sejt/ μ l	A vérlemezek a vér kisméretű sejtjes elemei és vágás, vagy sérülés esetén kitapadnak az érfalra. Alacsony koncentrációjuk belső vérzéshez vezethet, és véralvadási zavarokat okozhat. Magas koncentráció esetén trombocita rendellenesség, illetve fokozott véralvadási hajlam gyanúja áll fenn.
Immunglobulinok (antitestek)	IgG: 767-1590 mg/dl IgA: 61-356 mg/dl IgM: 37-286 mg/dl	Normál esetben, az emberi szérumban az immunglobulinok 5 típusa található meg. Körülbelül 80% IgG, 15% IgA, 5% IgM, 0,2% IgD, míg a fennmaradó részben IgE.

Májfunkció tesztek	GPT: 7-55 U/L GOT: 8-48 U/L GGT vagy gamma GT: 9-48 U/L bilirubin: 0,1-1.0 mg/dl	A májfunkciós vizsgálatok bizonyos enzimek mennyiségét mérik a vérben. Néhányuk a máj normális működését mérik, míg más részük májkárosodás esetén emelkedik.
Vesefunkció-tesztek	karbamid: 7-20 mg/dl (2,5-7,1 mmol/l) kreatinin: 0,6-1,3 mg/dl (53-115 µmol/l)	A vesefunkciók ellenőrzésére érdekében végzett vizsgálatok során a karbamid és a kreatinin koncentrációkat mérik. Mindkettő végtermék, amit a vese választ ki a szervezetből. Abnormális karbamid és kreatinin szintek vesebetegségre, vagy rendelkezésre utalnak.

Megjegyzés: a normál határértékek különböző laboroknál eltérőek lehetnek. Ez függ a náluk alkalmazott referenciaszintektől, valamint a páciens életkorától (a határértékek gyermekek esetében alacsonyabbak). Egyes laborok más mértékegységet használhatnak a határértékek megállapítására. Az eredmények kiértékelésében a kezelőorvos nyújthat segítséget.



VIZELETVIZSGÁLATOK

A vizeletvizsgálat szintén gyakori rutinvizsgálat. A vizelet a szervezetből kiválasztott felesleges víz és anyagcseretermékek folyékony elegye. Számos összetevője van, melyek koncentrációjára hatással van az étkezés, testmozgás és a veseműködés hatékonysága.

A rutinszerű vizeletvizsgálat akár az orvosi rendelőben is elvégezhető. Az orvos tesztcsik használatával azonnali eredményeket kap. A tesztcsik a vizeletmintától függően más-más színű lesz, melyek alapján orvosa meg tudja állapítani, hogy van-e abnormális érték a vizeletben.

A primer immunhiány betegségben szenvedőknél a vizeletvizsgálat során fontos a fehérje, illetve a fehérvérsejtek kimutatása. Amennyiben abnormális értéket mutat a tesztcsik, a mintát laboratóriumba küldik részletesebb vizsgálatok érdekében.

VIZSGÁLA	NORMÁL ÉRTÉKEK (FELNŐTTEKNÉL)	MIRE UTALNAK
Fehérvérsejtek	0	Normál esetben a vizelet nem tartalmaz fehérvérsejteket. Jelenlétük vese, vagy húgyúti fertőzést jelez.
Fehérjevizelés	albumin és kreatinin aránya: > 30 mg/mmol albuminkoncentráció:> 200 mg/l	Egy egészséges felnőtt szervezetéből napi 80-150 mg fehérje távozik a vizelettel. A fehérjevizelés az első jele lehet a veseproblémáknak.

Megjegyzés: a normál határértékek egyes laboroknál eltérőek lehetnek, függően a náluk alkalmazott referenciaszintektől, valamint a páciens életkorától (a határértékek gyermekek esetében alacsonyabbak). Egyes laborok más mértékegységet használhatnak a határértékek megállapítására. Az eredmények kiértékelésében a kezelőorvos nyújthat segítséget.

KÉPALKOTÓ DIAGNOSZTIKA

Orvosa kérhet rutin képalkotó vizsgálatokat, melynek négy fő típusát különböztetjük meg: ultrahang, röntgen, komputertomográfia (CT) és mágnesesrezonancia-képalkotás (MRI).

Ultrahangvizsgálat	Hanghullámok segítenek a képalkotásban. A vizsgálatok bőrfelületen zajlanak (a hasi szervek esetében), de vaginális, rektális, vagy endoszkópos (szájon át a tüdő- és gyomor vizsgálata esetében) módszerek is rendelkezésre állnak.
Röntgenvizsgálat	A röntgenvizsgálatokat gyakran alkalmazzák belső szervekről (pl. csontok) való képalkotásra. Hasznosnak bizonyulnak gyermekek esetében a tüdőfertőzések, például tüdőgyulladás felderítésében.
CT	Alkalmazása során számítógépek segítségével készítenek jóval részletesebb képeket. Használatuk hatékony csontok és belső szervek vizsgálata során, különösen gyermekek esetében.
MRI	Mágneses magrezonanciát és hanghullámok használnak a képalkotásra. Annak ellenére, hogy hosszabb ideig tartanak, mint a CT vizsgálat, a kibocsátott sugárzásmennyiség sokkal alacsonyabb és részletesebb felvételek készíthetők a lágyszövetekről.

Nem minden immunhiányos beteg esetében szükséges a rendszeres képalkotó vizsgálat. Egyes esetekben azonban hasznosak lehetnek esetleges új tünetek korai felismerésében, így a kezelésre is hamarabb sor kerülhet.

Érdemes rendszeresen betegnaplót vezetni, melybe leírhatja az előforduló fertőzéseket és mellékhatásokat, iskolai, vagy munkahelyi hiányzásokat, infúziós feljegyzéseket, vagy bármilyen más panaszát, legyen az kapcsolatos a tüdővel, belekkel, bőrrel, stb. Feltétlen vigye magával minden orvosi vizitre.

TOVÁBBI INFORMÁCIÓK

Ez a kiadványt az IPOPI állította össze. A sorozat további kiadványai is elérhetőek.

A www.ipopi.org oldalon további információkat találhat a mintegy 56 országban működő betegszervezetekről.



Magyarországi Immunhiányos Betegekért Egyesület

Biotherapies for Life™ **CSL Behring**

Támogatva a CSL Behring oktatási keretéből