

5. sympóziu o primárnych imunodeficienciách – správa o konaní vzdelávacieho podujatia

Doc. MUDr. Peter Čižnár, CSc.

1. detská klinika LF UK a DFNSP, Bratislava

Via pract., 2015, 12(3): 129–130



Primárne imunodeficiencie sú špecifickou a súčasne veľmi heterogénnou skupinou ochorení. Klasické formy dedičných imunodeficiencií ako agamaglobulinémia Brutonovho typu, alebo komplexné poruchy ako Ataxia-telangiektázia, Wiskot-Aldrichov syndróm, alebo DiGeorgeov syndróm sa podarilo klinickými a imunologickými metódami identifikovať už v druhej polovici minulého storočia. S objavom nových imunologických a genetických metód zaznamenala v posledných rokoch táto oblasť významný rozvoj. V súčasnosti sa podarilo zadefinovať 270 klinických jednotiek, ktorých podstatou je imunodeficit ako dôsledok primárneho defektu v imunitnom systéme. Celkový počet génov asociovaných s primárnymi imunodeficienciami dosiahol 250 a identifikovalo sa viac ako 5 000 mutácií. Odborné a vedecké publikácie v databáze PubMed dosiahli počet takmer 2 000.

Väčšina primárnych imunodeficiencií patrí do kategórie zriedkavých chorôb. Súhrnne sa ich prevalencia odhaduje na 1 prípad na 2 000 alebo až 1 200 jedincov bežnej populácie. Mnohí

pacienti ostávajú bez správnej diagnózy v sledovaní rôznych odborných lekárov, pod diagnózami vyplývajúcimi z často málo špecifických symptómov. Napriek tomu, že väčšina chorôb má vrodený genetický základ, prvé symptómy sa môžu prejaviť kedykoľvek v priebehu detstva, dospelovania alebo dospelosti. Oneskorenie diagnózy znamená spravidla aj oneskorenie efektívnej liečby a riziko vývoja orgánového poškodenia. Dôsledkom býva významný pokles kvality života, alebo dokonca neočakávané úmrtie. Náklady na účinnú liečbu primárnych imunodeficiencií nie sú nízke, ale ako ukázali farmako-ekonomické analýzy a práce z oblasti manažmentu a financovania zdravotníctva, je cena za liečbu komplikácií a dlhodobých následkov v konečnom dôsledku podstatne vyššia.

Oneskorenie diagnózy je celosvetový problém. V oblasti výskumu sa hľadajú efektívnejšie laboratorné diagnostické metódy, vrátane genetického skríningu. Prekvapivo účinnou a relatívne lacnou metódou sa ukazuje kontinuálne zvyšovanie povedomia lekárov

o tejto problematike a včasné identifikovanie klinických fenotypov. Tieto umožňujú usmerniť pacientov na ciele imunologické vyšetrenie v špecializovaných ambulanciách. Z iniciatívy národných a medzinárodných inštitúcií, ako sú národné a medzinárodné odborné spoločnosti, pacientske organizácie, mimovládne organizácie a nadácie, sa každoročne uskutočňuje kampaň pod názvom Svetový týždeň primárnych imunodeficiencií (World primary immunodeficiency week). Táto kampaň, ktorá sa obvykle koná posledný aprílový týždeň a tento rok pripadla na týždeň od 22. do 29. apríla, prebieha pod heslom: testovať – diagnostikovať – liečiť. Tradične je to priestor na mnohé aktivity, medzi ktoré už po 5-krát patrí aj Sympóziu o primárnych imunodeficienciách, ktoré sa koná v Bratislave.

Diagnostické a výskumné centrum pre primárne imunodeficiencie JMF (Nadácie Jeffrey Modella) pri 1. detskej klinike Lekárskej fakulty Univerzity Komenského a Detskej fakultnej nemocnice s poliklinikou v Bratislave usporiadalo dňa 22. apríla medzinárodné sympóziu za-

merané na problematiku primárnych porúch nešpecifickej a špecifickej imunity. Zúčastnili sa ho špecialisti zo Slovenska, Českej republiky, Rakúska a Maďarska. Určené bolo lekárom v špecializovaných odboroch klinická imunológia a alergológia, hematológia, reumatológia a ďalších špecializovaných odboroch, lekárom primárnej starostlivosti a pracovníkom oddelení laboratórnej medicíny. Program sa v štyroch odborných blokoch venoval problematike diagnostiky a liečby u detí a dospelých.

Počet účastníkov prvýkrát prekročil číslo 100. Po úvode nasledovali striedavo prehľadové a kazuistické prednášky. Prítomní mali možnosť sa komplexne oboznámiť s problematikou hypogamaglobulinémií ako najčastejšej formy primárnych imunodeficiencií v prednáške prof. MUDr. A. Šedivej, CSc. z 2. LF Karlovej Univerzity z Prahy. Súhrnná prednáška na tému diagnostiky poukázala na úskalia interpretácie laboratórnych výsledkov, ale aj novšie metódy diagnostiky porúch tvorby protilátok, v podaní doc. MUDr. V. Thóna, PhD. z Masarykovej Univerzity z Brna. Popri diagnostike sa prezentovali nové, progresívne terapeutické postupy, ktoré prenášajú dlhodobú starostlivosť z nemocničných foriem infúznej substitučnej liečby do domácej ambulantnej starostlivosti v podobe subkutánnej aplikácie – doc. MUDr. P. Čižnár, CSs. z 1. DK LF UK a DFNSP Bratislava. Viacerí prednášatelia dokumentovali špecifické poruchy na prípadových štúdiách. Kolegovia z Maďarska Dr. Soltész a Dr. Pistár prezentovali zriedkavé defekty prejavujúce sa obrazom mukokutánnej kandidózy, postihujúce imunitu sprostredkovanú Th17 lymfocytmi a signálne dráhy STAT1 a aktuálne možnosti genetickej diagnostiky.



Viaceré primárne imunodeficiencie majú v klinickom obraze prevažne neinfekčné komplikácie. Medzi takéto patria autozápalové stavy. Svoje skúsenosti s familiárnou stredomorskou horúčkou a prípady v slovenskej populácii prezentoval MUDr. T. Dallos, PhD., z 2. detskej kliniky LF UK a DFNSP v Bratislave. Zriedkavý prípad autozápalového syndrómu zdokumentovala MUDr. J. Kayserová, PhD. z pražského pracoviska v Motole. Aktuálny komplexný pohľad na klinický obraz, diagnostiku a liečbu hereditárneho angioedému – vrodenej poruchy komplementu, prezentoval doc. MUDr. M. Jeseňák, CSc. z LF UK v Martine. Komplexná prednáška s celým radom príkladov pacientov s defektmi T-lymfocytov prezentovala prof. E. Forster-Waldl z detskej kliniky vo Viedni. So svojimi skúsenosťami s liečbou pacientov s bežnou variabilnou imunodeficienciou, deficitom IgM a ďalšími poruchami sa s poslucháčmi podelili MUDr. Straková, MUDr. Raffáč, doc. MUDr. M. Hrubisko, PhD., MUDr. H. Kayserová, MUDr. Z. Chovancová, CSc. a MUDr. K. Kossárová. Prehľad problematiky profylaktickej

antiinfekčnej liečby u imunokompromitovaných pacientov podala doc. MUDr. A. Demitrovičová, PhD., klinický farmakológ Onkologického ústavu Sv. Alžbety v Bratislave.

Podujatie doplnila výstava farmaceutických spoločností a na záver krátky raut. Sympóziu malo vysokú odbornú úroveň, prednášky v anglickom, českom a slovenskom jazyku priniesli množstvo teoretických, ale najmä praktických informácií, ktoré umožnia účastníkom zlepšiť ich klinickú prax pri diagnostike a liečbe pacientov s primárnymi imunodeficienciami. Väčšina účastníkov hodnotila sympóziu pozitívne. Podľa záujmu účastníkov predpokladáme, že podujatie bude mať pokračovanie aj v nasledujúcom kalendárnom roku 2016.

Doc. MUDr. Peter Čižnár, CSc.
1. detská klinika LF UK a DFNSP
Limbová 1, 833 40 Bratislava
ciznar@dfnsp.sk



Odborné podujatie podporili

Baxter

Binding Site
THE BINDING SITE

BioVendor
Research and Diagnostic Products

CSL Behring
Biotherapies for Life™

EXBIO
Antibodies

GRIFOLS

GTRADE

imuna
INOVUJEME TRADÍCIE

octapharma
For the safe and optimal use of human proteins