



Ταξινόμηση των Πρωτοπαθών Ανοσοανεπαρκειών- Ανάγκη καταγραφής τους

Μαρία Χατζηστυλιανού
Καθηγήτρια Παιδιατρικής-Ανοσολογίας
Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης

Classification of PID-Need for their registration

Maria Hatzistilianou
Professor of Paediatrics-Immunology
Aristotle University of Thessaloniki



(PID)	ΠΑΑ
Group of rare diseases of the immune system	Ομάδα σπάνιων νοσημάτων του ανοσιακού συστήματος.
Primary immunodeficiency diseases are not as rare as once believed.	Οι ΠΑΑ δεν είναι τόσο σπάνιες.
"in vivo experiments of Nature"	"in vivo πειράματα" της φύσης "
(Today, more than 200 syndromes have been recognized)	(έχουν ταυτοποιηθεί >200 και πλέον σύνδρομα)



Primary Immunodeficiency (PID)	Πρωτοπαθείς Ανοσοανεπάρκειες ΠΑΑ
Primary immunodeficiency diseases (PIDs) are a genetically heterogeneous group of disorders that affect distinct components of the innate and adaptive immune system,	ΠΑΑ είναι μια γενετικά ετερογενής ομάδα νοσημάτων τα οποία επηρεάζουν συγκεκριμένες συνιστώσες της έμφυτης και επίκτητης ανοσίας.



PID	ΠΑΑ
Diseases of the immune system, as a consequence of a deficiency, disorder or even dysregulation,	Νοσήματα του ανοσιακού συστήματος με ελλείμματα, διαταραχές ή δυσλειτουργίες μιας ή περισσότερων ανοσιακών παραμέτρων οδηγεί σε
inefficient or fault immune response	μειονεκτική ή λανθασμένη ανοσοαπόκριση
leads to disease	νόσου

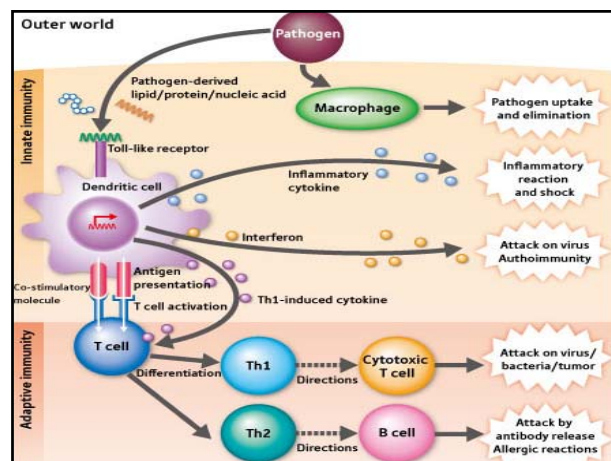


Infections are the hallmark of immunodeficiency.

Η συνηθέστερη κλινική εκδήλωση είναι οι υποτροπιάζουσες λοιμώξεις.

Infections are the most common illnesses among the PID patients although, allergic, autoimmune, cancer or lymphoproliferative disease are not rare

Εκτός όμως από την αυξημένη ευαισθησία και επιπρόσθετα στις λοιμώξεις, η εκδήλωση αλλεργίας, αυτοανοσίας, νεοπλασματικών ή λεμφοπερπλαστικών νοσημάτων δεν είναι σπάνια



Classification of PID (WHO/IUIS, up to 2000)	Ταξινόμηση ΠΑΑ
> Combined immunodeficiencies > Predominantly antibody deficiencies > Other well defined immunodeficiency syndromes > Defects of phagocyte function > Complement deficiencies > Other primary immunodeficiency diseases	> Συνδυασμένες Τ και Β ανοσοανεπάρκειες > Κόρια αντισωματικές ανοσοανεπάρκειες > Άλλα καλά καθορισμένα σύνδρομα ανοσοανεπάρκειας > Συγγενή ελλείμματα των φαγοκυττάρων > Ελλείμματα των πρωτεϊνών του Συμπληρώματος > Άλλες ΠΑΑ

Classification of PID (IUIS, Geha et al, JACI2007)	Ταξινόμηση ΠΑΑ
> Combined T cell and B cell immunodeficiencies > Predominantly antibody deficiencies > Other well defined immunodeficiency syndromes > Diseases of immune dysregulation > Congenital defects of phagocyte number, function, or both > Defects in innate immunity > Autoinflammatory disorders > Complement deficiencies	> Συνδυασμένες Τ και Β ανοσοανεπάρκειες > Κόρια αντισωματικές ανοσοανεπάρκειες > Άλλα καλά καθορισμένα σύνδρομα ανοσοανεπάρκειας > Νοσήματα ανοσιακής δυσλειτουργίας > Συγγενή ελλείμματα των φαγοκυττάρων (Αριθμός, λειτουργία) > Ελλείμματα της μη ειδικής ανοσίας > Αυτοφλεγμονώδη νοσήματα > Ελλείμματα των πρωτεϊνών του Συμπληρώματος

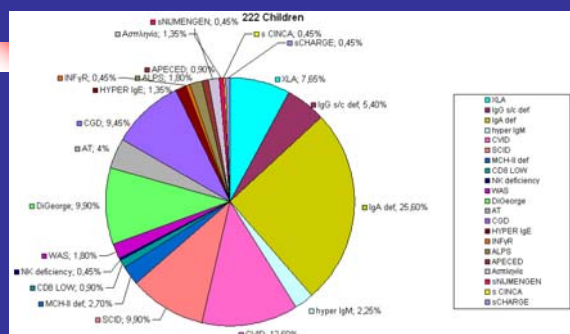
10 Warning Signs of PID	10 ύποπτα / ανησυχητικά συμπτώματα
>>4 new ear infections within 1 year >>2 serious sinus infections within 1 year >>2 months on antibiotics with little effect >>2 pneumonias within 1 year > Failure of an infant to gain weight or grow normally > Recurrent, deep skin or organ abscesses > Persistent thrush in mouth or fungal infection on skin > Need for intravenous antibiotics to clear infections >>2 deep-seated infections including septicemia > A family history of PI	❖ >4 ωτίτιδες μέσα σε 1 χρόνο ❖ >2 σοβαρές ιγμορίτιδες μέσα σε 1 χρόνο ❖ >2 μήνες αντιβιοτική αγωγή χωρίς αναμενόμενο αποτέλεσμα ❖ >2 πνευμονίες μέσα σε 1 χρόνο ❖ Ανεπαρκής πρόσληψη βάρους ή σωματική ανάπτυξη ❖ Υποτροπιάζοντα αποστήματα δέρματος, μυών, σπλάγγχνων ❖ Επίμονες στοματίτιδες ή δερματικές λοιμώξεις ❖ Ανάγκη ενδοφλέβιας αγωγής για αντιμετώπιση λοιμώξεων ❖ >2 λοιμώξεις οργάνων ή σηψαιμία ❖ Οικογενειακό ιστορικό ΠΑΑ

DIAGNOSIS	ΔΙΑΓΝΩΣΗ
Delays in diagnosis can lead to irreparable organ system damage and thus immunodeficiency should be promptly considered.	Άμεση διάγνωση των ΠΑΑ διότι κάθε καθυστέρηση στην διάγνωση μπορεί να οδηγήσει σε ανεπανόρθωτες βλάβες οργάνων

Early diagnosis of PID:	Αναγνώριση ΠΑΑ
> Saves lives > Improves health, quality of life and lifespan in identified patients through effective treatment > Allows patients to receive effective treatment that enables them to live a productive life; working and contributing to society > Allows cost effective treatment	Καθοριστικής σημασίας > η έγκαιρη διάγνωση (πριν την εγκατάσταση βλαβών) > η θεραπεία (βελτίωση της ποιότητας ζωής) > η κλινική παρέμβαση (προγενετικός έλεγχος, γενετική καθοδήγηση της οικογένειας)

PID REGISTRY	ΚΑΤΑΓΡΑΦΗ ΠΑΑ
> Most developed countries have created registries to estimate > the prevalence, > incidence, and > patterns of PID	Οι περισσότερες ανεπτυγμένες χώρες έχουν δημιουργήσει σύστημα καταγραφής των ΠΑΑ προκειμένου να εκτιμήσουν > Την συχνότητα > Τον αριθμό και > Το είδος των ΠΑΑ

2010 (222 ασθενείς)



Χρήσιμες διευθύνσεις στο διαδίκτυο

<http://www.paed-anosia.gr>
<http://www.esid.org>
<http://www.ingid.org>
<http://www.ipopi.org>
<http://www.info4pi.org>
<http://www.primaryimmune.org>

THANK YOU

ΕΥΧΑΡΙΣΤΩ ΠΟΛΥ

