



22nd - 29th April 2012

Diagnosi precoce e trattamento adeguato - Migliorare e salvare le vite umane di pazienti con immunodeficienza primaria.

La Settimana Mondiale delle PI (WPIW) è un'iniziativa di sensibilizzazione globale, che mira ad aumentare il riconoscimento e la diagnosi delle immunodeficienze primarie (PI), un gruppo sempre più importante di malattie. La Settimana mondiale delle PI verrà celebrata il 22-29 aprile e si concluderà con la Giornata Mondiale di Immunologia il 29 aprile.

Mentre in passato le deficienze immunitarie primarie erano ritenute un gruppo di malattie rare che interessavano 1 individuo ogni 10.000, oggi sappiamo che questo non è così ma che le PI (Immunodeficienze Primitive) sono molto più frequenti e possono verificarsi a qualsiasi età, anche negli adulti.

In sostanza quasi tutti i pazienti ricoverati in ospedale in pericolo di vita a causa di infezioni, ed i pazienti con infezioni meno gravi, ma ricorrenti, hanno una risposta immunitaria anomala.

Mentre in molti casi, grazie alla conoscenza, siamo in grado ormai di trovare il difetto in modo preciso, ancora, in molti casi, il deficit immunitario primario risulta sconosciuto.

Quasi ogni mese un nuovo difetto genetico riconducibile ad un nuovo deficit immunitario viene scoperto, ma poter comprendere a fondo l'interazione tra i vari "attori" del sistema immunitario, non è ancora un obiettivo raggiunto.

Tutti gli sforzi per comprendere il ruolo delle cellule, delle molecole e dei vari organi nella normale funzione della risposta immunitaria sono mirati al fine di migliorare la condizione dei pazienti con disturbi di immunitari.

Tuttavia, il miglioramento più importante da raggiungere è la diagnosi precoce delle molte manifestazioni cliniche di immunodeficienze primarie.

Il riconoscimento precoce di una delle varie forme di PI migliora nettamente la sopravvivenza e la morbilità dei pazienti. Ad esempio, eseguire il trapianto di cellule staminali per gravi immunodeficienze combinate, durante i primi 3 mesi di vita, fa aumentare la sopravvivenza di più del 95%, condizione che in passato era sempre letale.

Inoltre, il trapianto precoce ha un effetto molto importante nella riduzione dei costi. (1)

L' ipogammaglobulinemia o carenza di anticorpi è il difetto più comune nel sistema immunitario e porta a gravi infezioni soprattutto a livello polmonare.

Alcune forme di anomalie di anticorpi sono parte della maggioranza delle varie immunodeficienze.

Un ritardo nella diagnosi di un deficit di anticorpi con polmoniti ricorrenti porterà a bronchiectasia che potrebbe condurre a insufficienza polmonare, con aumento della mortalità e morbilità. (2) Deficit di anticorpi possono anche portare a sinusiti ricorrenti, otiti e molti altri tipi di infezioni.

Così, la terapia sostitutiva con immunoglobuline dovrebbe iniziare non appena si riscontra l'ipogammaglobulinemia o carenza di anticorpi.

Negli ultimi 30 anni, l'uso di immunoglobuline per via endovenosa (IVIG) è diventato lo standard di cura riconosciuto e il dosaggio deve essere personalizzato al fine di raggiungere il livello minimo di anticorpi di 600mg/dl o per mantenere un paziente privo di infezioni gravi .



22nd - 29th April 2012

Recentemente, l'uso di immunoglobuline per via sottocutanea (SCIG) si è notevolmente diffuso e in alcuni paesi ha raggiunto percentuali pari al 90% dei pazienti. Con le immunoglobuline sottocute il paziente può evitare le infusioni EV (per via endovenosa) e può ricevere il proprio trattamento a domicilio aumentandone la convenienza.⁽³⁾ Purtroppo, in alcune parti del mondo la fornitura di IVIG o SCIG è limitata ed i pazienti non ottengono l'appropriata terapia.

I grandi sforzi per far migliorare e crescere la conoscenza dei medici e sensibilizzare la popolazione di tutto il mondo sull'argomento sono un lavoro incessante e continuo svolto dalle organizzazioni dei pazienti, soprattutto la Jeffrey Modell Foundation (JMF) e l'Organizzazione Internazionale per il paziente affetto da immunodeficienza primaria (IPOPI) così come di molte organizzazioni dei medici come la Società Europea per immunodeficienza primaria (ESID), la Federazione europea delle Società di Immunologia (EFIS), la società latino-americana per immunodeficienza acquisita (LASID), la Società africana per le Immunodeficienze (ASID) e la Clinical Immunology Society (CIS), infermieri (INGID, il Gruppo Nursing internazionale per le Immunodeficienze), e l'industria (PPTA, il Plasma Protein Therapeutics Association).

La prossima "Settimana Mondiale PI" è un'eccellente opportunità per raggiungere ulteriormente il nostro obiettivo di educare la comunità medica sulle immunodeficienze primitive.

La loro aumentata sensibilizzazione farà crescere le diagnosi tempestive e migliorerà l'accesso ad un trattamento appropriato dei bambini e degli adulti le cui prognosi in passato erano molto scarse.