

■ Nota de premsa ■

La importància del diagnòstic precoç i la recerca centren la campanya de conscienciació sobre les IDP

- Les immunodeficiències primàries (IDP) són un grup de malalties de les anomenades rares causades per alteracions en el sistema immunitari dels nens, que globalment afecten un de cada 2.000 nounats vius. Els pacients afectats per una IDP són susceptibles de patir infeccions de gravetat variable que, si no són tractades de forma adient, poden ser fatals o deixar seqüeles que empitjorin la seva qualitat de vida.
- El diagnòstic precoç i la recerca per a trobar tractaments més eficaços són claus per garantir una major supervivència per aquests malalts i una disminució de les seqüeles que provoquen a llarg termini. A l'Hospital Vall d'Hebron, centre de referència en aquest àmbit, s'han diagnosticat 700 pacients.
- La campanya, liderada per l'Associació Catalana de Dèficits Immunitaris Primaris (ACADIP), es fa coincidint amb la Setmana Mundial d'aquestes malalties amb l'objectiu de donar-les a conèixer a la societat. A Vall d'Hebron si farà una festa amb activitats diverses el dissabte 27 d'abril adreçada a les persones que pateixen aquestes malalties i a les seves famílies.

Barcelona, 25 d'abril de 2013. Les immunodeficiències primàries (IDP) són un grup de malalties motivades per l'alteració quantitativa i/o funcional dels diferents mecanismes implicats en la resposta immunitària, que globalment afecten un de cada 2.000 nounats vius. Inclouen més de 200 defectes congènits, i no és infreqüent que afectin diversos membres d'una mateixa família. Tot i que afecten principalment a nenes i nens, avui en dia els casos en pacients adults ja suposen un 40% del total. La classificació actual va ser realitzada per un comitè internacional d'experts, la International Union of Immunology Societies (IUIS), que en la seva última reunió biennal (2011) va agrupar les IDP en 8 grups segons les seves característiques.

Són malalties poc conegudes, generalment per la seva baixa prevalença en la comunitat, i per aquest motiu es consideren malalties poc freqüents o rares. Moltes vegades, el pronòstic del pacient depèn d'un diagnòstic precoç.

Els pacients afectats per una IDP són susceptibles a patir infeccions de gravetat variable que, si no són tractades de forma adient, poden ser fatals o deixar seqüeles que empitjorin la qualitat de vida de qui les pateix. També existeix un major risc a patir malalties autoimmunitàries, neoplàsies sobretot del teixit limfàtic, i al·lèrgies. En moltes ocasions, els malalts requereixen nombrosos controls mèdics i tractaments tant hospitalaris com a domicili de forma indefinida. Així, es tracta, en la majoria de casos, de malalts crònics amb tot el que això suposa per a ells i les seves famílies tant a nivell físic, psicològic i social.

Les IDP, tot i ser diagnosticades en prop d'1 de cada 2.000 nounats vius, no són considerades com una prioritat ni sanitària ni social al nostre país. Tant la població general com els professionals sanitaris necessiten disposar de més informació per a possibilitar un diagnòstic precoç per a aquests pacients ja que s'ha demostrat que aquest fet s'associa a una major supervivència i a una disminució de les seqüeles a llarg termini.

Un exemple clar, és el que succeeix amb la immunodeficiència combinada greu (síndrome del nen bombolla) causada pel dèficit d'ADA. Es tracta d'una malaltia greu, asimptomàtica al naixement, associada a infeccions greus i complicacions derivades de l'acumulació de metabòlits tòxics i amb elevada mortalitat. Sense un trasplantament de precursors hematopoètics (trasplantament de medul·la òssia) la gran majoria d'aquests pacients moririen abans de l'any de vida. El diagnòstic precoç (en el període preinfecció de la malaltia) permet actuar i té un fort impacte en la supervivència dels nens afectes: la supervivència de nens trasplantats en els primers 3 mesos de vida és del 96% enfront a la supervivència de 66% en nens trasplantats posteriorment.

Campanya de sensibilització a Catalunya

Del 22 al 28 d'abril es celebra la Setmana Mundial de les Immunodeficiències Primàries (www.worldpiweek.org) amb l'objectiu d'augmentar el reconeixement i el diagnòstic de les IDP com un grup de malalties cada vegada més important i millorar, així, la qualitat de vida dels pacients d'arreu del món. És en aquest marc que l'Associació Catalana de Dèficits Immunitaris Primaris (ACADIP) ha posat en marxa una campanya per conscienciar la societat sobre la gravetat d'aquestes patologies, proporcionar a la comunitat científica la possibilitat de difondre els coneixements existents, especialment per als metges en període de formació; i aconseguir recursos tant econòmics com humans per a fomentar la recerca en aquest àmbit.

"Immunodeficiències primàries: De l'esperança a l'acció" és la segona campanya de sensibilització que l'ACADIP posa en marxa per donar a conèixer aquest grup de malalties i consisteix, entre altres activitats, en la distribució de pòsters, vinils i tríptics arreu de Catalunya; un curs de formació en el diagnòstic i tractament de les IDP per a pediatres en formació dirigit pel grup d'IDP de la Societat Catalana de Pediatria i la Societat Catalana d'Immunologia; un seminari científic al Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR); i la primera Festa de les IDP a l'Àrea

Maternoinfantil de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron. En aquesta festa, que es farà el proper dissabte 27 d'abril a la plaça que hi ha davant de l'Àrea Maternoinfantil de l'Hospital i a la que assistiran persones afectades per aquestes malalties i les seves famílies, hi haurà diferents activitats com inflables, rocòdrom, informació sobre les IDP o donació d'articles del Barça als nens i nenes diagnosticats d'IDP que es farà amb la col·laboració de la Fundació FC Barcelona.

Al VHIR, el grup de recerca en el pacient pediàtric immunodeprimit, dirigit per la Dra. Concepció Figuera, és l'encarregat d'estudiar les IDP conjuntament amb el Grup d'Immunologia liderat pel Dr. Ricardo Pujol. El 24 d'abril els membres dels dos grups van impartir el seminari 'Immunodeficiències primàries: un lligam entre assistència i recerca'.

L'ACADIP, una associació activa i compromesa

L'ACADIP, Associació Catalana de Dèficits Immunitaris Primaris (www.acadip.org), assumeix com a pròpia la necessitat de sensibilitzar la població del nostre país sobre la incidència i gravetat de les IDP, així com de col·laborar amb els professionals sanitaris per a difondre els coneixements de què es disposa i de treballar conjuntament amb les institucions per a crear una estructura global que optimitzi els recursos disponibles.

L'àmbit d'actuació de l'ACADIP és principalment tot el territori de Catalunya. Actualment l'associació col·labora molt estretament amb la Unitat de Patologia Infecciosa i d'Immunodeficiències de Pediatria de l'Hospital Vall d'Hebron, centre mèdic de referència per tractar aquesta malaltia a nivell nacional.

Recentment l'ACADIP i l'Institut de Recerca de la Vall d'Hebron (VHIR) han establert un conveni de col·laboració que permet canalitzar les donacions dels associats de l'ACADIP destinades a projectes de recerca del VHIR i contribueix a la difusió de les campanyes de sensibilització de les IDP i de les activitats de l'ACADIP en els diversos canals de comunicació del VHIR.

Immunodeficiències Primàries a Pediatria: un treball en equip

Als darrers anys s'ha viscut un gran avenç en el diagnòstic i tractament de les immunodeficiències primàries (IDP) i tot i la globalització actual, es pot dir que Europa ha liderat aquest procés. En aquest context i segons dades aportades pel Registre Europeu d'IDP de la Societat Europea d'Immunodeficiències i per la Fundació Jeffrey Modell, l'Hospital Vall d'Hebron ha assolit el lideratge en la atenció dels pacients pediàtrics al nostre país amb més de 700 pacients diagnosticats. La Unitat de Patologia Infecciosa i Immunodeficiències de Pediatria (UPIIP) i el Servei d'Immunologia amb la col·laboració de molts d'altres serveis, especialment la Unitat de Trasplantament de Progenitors Hematopoètics del Servei d'Oncologia i Hematologia Pediàtriques, han situat l'HUVH entre els centres de referència a nivell europeu.

Entre les novetats més recents, la UPIIP ha introduït al nostre país el tractament amb gammaglobulina subcutània per als pacients amb defectes de producció d'anticossos, d'àmplia experiència a d'altres països europeus, i que permet l'administració del tractament al mateix domicili del pacient amb uns resultats més eficients. Igualment, també treballa en diversos projectes d'investigació per a optimitzar la dosificació dels antifúngics per a profilaxi i tractament de la infecció fúngica invasiva, una de les més greus que poden presentar molts dels nens i nenes afectats d'immunodeficiències primàries.

El Servei d'Immunologia i el Programa de Medicina Molecular, conscients que un diagnòstic precís de les IDP inclou en molts casos la identificació del defecte genètic causant, han realitzat un esforç decidit per assegurar-ne un diagnòstic molecular. En una primera fase, s'han posat a punt les tècniques diagnòstiques per a les malalties més freqüents i en una segona, es contempla l'ús de tècniques d'ultra seqüenciació per al diagnòstic de malalties encara mal definides. Durant el primer mig any de funcionament, aquest programa ha permès diagnosticar més ràpidament sis nous casos amb el consegüent escurçament del procés de presa de decisions i l'optimització del pronòstic vital d'aquests pacients.