

Immunodeficiències Primàries

Tractaments per a
Immunodeficiències Primàries:
Guia per al pacient
i els seus familiars



Immunodeficiencias Primarias: Tratamientos para Immunodeficiencias Primarias: Guía para el paciente y sus familias, (1ª Edición), Enero 2012

Immunodeficiències Primàries: Tractaments per a Immunodeficiències Primàries: Guia per al pacient i els seus familiars, (1ra. Edició), Abril 2013

© International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOP), 2012

Publicat per IPOP (www.ipopi.org)

Traduït al català per ACADIP (www.acadip.org)

Què són les immunodeficiències primàries?

Aquest fullet explica què són les immunodeficiències primàries (IDP) i com es tracten.

Les IDPs són un gran grup de diferents trastorns causats quan alguns components del sistema immunitari (principalment cèl·lules i proteïnes) no funcionen adequadament. S'estima que al voltant d'1 de cada 2000 persones són diagnosticades amb una IDP, però algunes IDP són molt més rares que d'altres. Algunes són relativament lleus, mentre que d'altres són greus. En general s'identifiquen durant la infància, però també es poden diagnosticar a adults. El tractament de les IDP varia en funció de quina és la part del sistema immunitari que està afectada.

Les IDP són causades per defectes hereditaris o genètics del sistema immunitari. Les IDP no estan relacionades amb la sida (la síndrome d'immunodeficiència adquirida), que és causada per una infecció viral (VIH). Les IDP són no són contagioses, no es pot "contraure" una IDP d'altres persones ni "encomanar" una IDP a altres persones. No obstant això, els nens amb IDP poden haver-la heretat dels seus pares. Les persones amb IDP que desitgen tenir fills han de sol·licitar assessorament sobre la genètica de la seva malaltia.

El sistema immunitari normalment ajuda el cos a combatre les infeccions produïdes per gèrmens (o 'microorganismes') com ara bacteris, virus, fongs i protozous. Com el sistema immunitari no funciona adequadament, els pacients amb IDP són més propensos que altres persones a contraure infeccions. Aquests infeccions poden ser més freqüents del que és habitual, poden ser particularment greus o de difícil curació, o poden ser causades per microorganismes inusuals. Poden ocórrer en qualsevol moment de l'any, fins i tot a l'estiu.

Els tractaments per a les IDP poden:

- Reduir el nombre i gravetat de les infeccions
- Tractar altres símptomes.
- Ajudar molts nens i adults amb IDP a gaudir d'una vida tan normal com sigui possible.

Les persones amb IDP normalment són tractades per metges especialitzats en malalties del sistema immunitari. La decisió de com es tractarà un pacient depèn de la forma d'IDP que pateix i de molts altres factors. La resta d'aquest fullet explica els principals tractaments emprats.

Les IDP estan dividides en vuit grups: predominantment deficiències d'anticossos; deficiències combinades de cèl·lules T i B; altres síndromes ben definides; malalties de la regulació immunitària; defectes congènits del fagòcit en nombre o funció, o ambdós; defectes de la immunitat innata; malalties autoinflamatòries; i deficiències del complement.

- Els limfòcits B ('cèl·lules B') produeixen Immunoglobulines, també anomenades anticossos. Les immunoglobulines són proteïnes que són capaces de neutralitzar microorganismes invasors. També ajuden als fagòcits a reconèixer, ingerir i matar els microorganismes.
- Els limfòcits T ('cèl·lules T') ataquen els microorganismes invasors que es troben dins de les cèl·lules de l'hoste, com ara els virus. Les cèl·lules T també produeixen citocines, que ajuden a reclutar i organitzar altres cèl·lules del sistema immunitari.
- Els fagòcits s'empassen (o "ingereixen") i maten els microorganismes invasors.
- Complement: són proteïnes que maten microorganismes i ajuden altres cèl·lules del sistema immunitari.

Teràpia substitutiva amb immunoglobulina

Les immunoglobulines són proteïnes que reconeixen els microorganismes i ajuden les cèl·lules del sistema immunitari a neutralitzar-los. La majoria de les IDP fan que el cos produeixi molt poques immunoglobulines, o absolutament cap. El tractament substitutiu amb immunoglobulines és el tractament més important per a aquestes IDP, perquè ajuda a protegir contra una varietat d'infeccions i redueix els símptomes autoimmunes. Les immunoglobulines s'utilitzen per tractar diverses IDP, incloent-hi la immunodeficiència variable comuna, la agammaglobulinèmia lligada al cromosoma X, la síndrome d'hiper-IgM lligada al cromosoma X (HIGM), la síndrome de Wiskott-Aldrich i la immunodeficiència combinada greu (IDCG). El tractament s'ha d'administrar amb periodicitat, ja que només dona protecció temporal, i generalment és de per vida.

Les immunoglobulines s'administren en forma d'infusió (o "degoteig"). La infusió es pot dur a terme per dues vies diferents. Ambdues vies són efectives, i cadascuna té avantatges i inconvenients.

Infusió intravenosa (IV): Aquí la immunoglobulina s'administra directament en el torrent sanguini a través d'una vena. Cada infusió triga 2-4 hores. Els principals avantatges de la infusió IV són que permet donar altes dosis d'immunoglobulina quan és necessari, i el tractament només cal donar-lo

La dosi d'immunoglobulina s'ajusta per assegurar que s'aconsegueix la quantitat correcta d'immunoglobulina a la sang i que es controlen les infeccions. Com les diferents especialitats farmacèutiques d'immunoglobulina difereixen lleugerament i poden ser tolerades de manera diferent entre persones, demanem als pacients i pares que recordin quina especialitat reben, per poder assegurar que reben el producte correcte.

cada 3 o 4 setmanes. No obstant això, un inconvenient és que, en general, les infusions intravenoses s'han de fer en un hospital o clínica per un metge o infermera, o a casa per una infermera o un familiar capacitat. A més, alguns pacients poden sentir-se malament durant o després de les infusions IV (veure a continuació).

Infusió subcutània (SC): Aquí la immunoglobulina s'administra sota la pell de la cama, la panxa o el braç, amb una agulla i una bomba de perfusió portàtil o mitjançant la tècnica de push. Les infusions

SC només duren 1-2 hores, però generalment s'administren una o més vegades per setmana. A més, les infusions SC se les poden donar a casa els propis pacients, o els pares o cuidadors. No obstant això, aquest mètode d'administració no és adequat per a tothom. Els pacients i els cuidadors que 's'autotracten' a casa han d'estar disposats i ser capaços de complir l'horari de dosificació i se'ls demana que portin un diari del tractament. Això només és possible després que es proporcionï una formació correcta, o que ho dugui

a terme personal capacitat.

Quins són els possibles efectes secundaris?

La majoria de pacients no presenten efectes secundaris greus a les immunoglobulines. Alguns pacients experimenten símptomes com ara mal de cap, marejos, febre, calfreds, nàusees, vòmits o dolor en els músculs o l'esquena. Els efectes secundaris més greus, com ara la meningitis asèptica, la pèrdua de cèl·lules vermelles de la sang (anèmia "hemolítica"), esdeveniments tromboembòlics (coàguls de sang, per exemple, en el cor, el cervell o els pulmons) i reaccions al·lèrgiques greus, són extremadament rars. Aquests efectes secundaris són menys comuns amb immunoglobulina SC que amb immunoglobulina IV. La infusió SC a vegades causa inflor i dolor en el punt d'injecció.

Els tractaments a base d'immunoglobulina estan fets de plasma humà cedit per donants sans. Aquests tractaments tenen una excel·lent seguretat en els registres. Tot i que amb tots els productes biològics hi ha un risc molt petit d'infecció per virus, amb les immunoglobulines aquest risc es minimitza, gràcies a l'acurada selecció dels donants de plasma, l'anàlisi de les donacions i pel propi procés de fabricació.

El tractament amb immunoglobulines està disponible a la majoria dels països (veure www.ipopi.org), però sovint només als centres que disposen d'un especialista en el tractament de les IDP. La manera com es paga el tractament amb immunoglobulines pel sistema de salut varia entre els diferents països i entre les assegurances de salut. Els pacients i cuidadors s'hauran d'informar de la seva situació i del pla local de salut, i deixar-se aconsellar pel seu metge. Els pacients també poden comunicar-se amb l'associació o amb l'organització local o nacional de pacients (www.acadip.org; www.ipopi.org) per obtenir més informació.

Tot i que el tractament substitutiu amb immunoglobulines protegeix contra moltes de les infeccions comunes i/o greus, no evita totes les infeccions. Els pacients tractats amb immunoglobulina també necessiten prendre precaucions contra les infeccions, com la bona higiene o, en alguns casos, el tractament amb antibiòtics. Els pacients o els pares han de comunicar al metge cada vegada que hi hagi una sospita d'infecció. El metge o la infermera poden aclarir quines són les infeccions que s'han de tenir en compte.



Transplantament de cèl·lules progenitores hematopoètiques (o de medul·la òssia)

Les cèl·lules progenitores són cèl·lules immadures que es poden dividir i madurar fins a convertir-se en diferents tipus de cèl·lules del sistema immunitari. El transplantament d'aquestes cèl·lules és un tractament

El transplantament de cèl·lules progenitores hematopoètiques pot ser molt eficaç però actualment només està indicat per tractar certs tipus d'IDP greus, com la immunodeficiència combinada greu, la síndrome d'hiper-IgM, la malaltia granulomatosa crònica, la síndrome de Wiskott-Aldrich o la síndrome de Duncan entre d'altres.

especialitzat pel qual les cèl·lules progenitores s'extreuen de la medul·la òssia, de la sang o del cordó umbilical d'un donant sa i s'administren a pacients amb determinades IDP en les que les cèl·lules del sistema immunitari estan absents o no funcionen correctament.

Entre els possibles riscos d'un transplantament de cèl·lules progenitores hi ha la possibilitat que el sistema immunitari del pacient pugui "atacar" les cèl·lules que s'han trasplantat o que aquestes cèl·lules puguin "atacar" el cos del pacient receptor. Per a evitar aquestes complicacions, el donant ideal seria un germà o una germana del pacient si és genèticament idèntic. De totes maneres, sovint el donant pot ser un familiar no compatible amb el pacient o algú aliè a la família però compatible amb el pacient. Alguns pacients han de rebre quimioteràpia abans del trasplantament per a preparar el seu sistema immunitari.

Aquest tipus de tractament només es realitza a centres que disposin d'unitats especialitzades en aquest tipus de trasplantament i la seva disponibilitat varia en funció del país on ens trobem. Els pacients i els seus cuidadors hauran de verificar la situació del sistema sanitari local, el seu pla de salut i consultar el seu metge.

Els antibiòtics i d'altres tractaments

Les persones amb una IDP sovint necessiten antibiòtics per tractar o prevenir les infeccions. Els antibiòtics funcionen contra les infeccions causades per bacteris. D'altres agents antiinfecciosos també poden ser necessaris per combatre les infeccions causades per fongs (com la candidiasi) o virus (com la varicel·la).

Aquests medicaments sovint es poden prendre per via oral però en algunes situacions s'han d'administrar mitjançant una injecció o per infusió. Els pacients amb una IDP poden necessitar prendre antibiòtics durant llargs períodes de temps. Cal seguir sempre les recomanacions del metge a l'hora de prendre'ls així com valorar les aportacions d'infermers i farmacèutics.

Altres tractaments que poden rebre els pacients amb IDP:

Factor estimulant del creixement de colònies de granulòcits (G-CSF en anglès): el G-CSF es fa servir per augmentar la producció d'unes cèl·lules del sistema immunitari anomenades "neutròfils o granulòcits" en pacients amb determinades IDP com, per exemple, les neutropènies o ocasionalment l'agammaglobulinèmia lligada al cromosoma X o la síndrome d'hiper-IgM. El G-CSF s'administra amb injeccions subcutànies.

Interferó gamma: l'interferó gamma és una proteïna que ajuda les cèl·lules del sistema immunitari a "matar" els microorganismes invasors. Als pacients amb algunes IDP (especialment la malaltia granulomatosa crònica) se'ls pot administrar interferó gamma per ajudar-los a estar protegits de les infeccions. L'interferó gamma s'administra amb injeccions subcutànies.

ADA pegilada (PEG-ADA): els pacients amb una deficiència de l'enzim adenosina desaminasa (ADA), una forma d'immunodeficiència combinada greu, no produeixen aquest enzim. Aquests pacients poden rebre tractament substitutiu amb una forma pegilada de l'enzim (PEG-ADA) mitjançant una injecció intramuscular.

Teràpia gènica: té com a objectiu corregir el gen defectuós de les cèl·lules progenitores del pacient. Actualment, s'ha utilitzat per a tractar determinades IDP greus en les que se s'ha identificat el gen alterat, com és el cas de diverses immunodeficiències combinades greus, però no està disponible a la pràctica clínica habitual.

Fisioteràpia: els pacients amb una IDP sovint han de realitzar fisioteràpia per ajudar el seu aparell respiratori, sobretot si les infeccions respiratòries de repetició han lesionat els seus pulmons.

Immunosupressors: les IDP poden provocar que el sistema immunitari "ataqui" el propi cos, és el que s'anomena "autoimmunitat". Aquest fet pot causar símptomes com: dolor i inflamació de les articulacions (artritis), erupcions a la pell, pèrdua de glòbuls vermells (anèmia) o de les plaquetes (plaquetopènia), inflamació dels vasos sanguinis, diarrea o malalties renals. Totes aquestes alteracions poden suposar que el pacient amb una IDP necessiti prendre medicines que ajuden a evitar que les cèl·lules del sistema immunitari ataquin el propi cos, com per exemple els corticosteroides. Com que aquest tipus de medicines suprimeixen parcialment la resposta del sistema immunitari, poden augmentar el risc d'infeccions. Aquestes medicacions s'han d'utilitzar sota la supervisió d'un especialista en immunodeficiències primàries.

Medicina alternativa: la medicina complementària o alternativa no pot substituir el tractament mèdic ofert pels metges del pacient amb una IDP. És important que, si el pacient decideix recórrer a aquest tipus de medicina, ho comuniqui i discuteixi amb el seu metge.

Immunodeficiències Primàries

Equip d'atenció mèdica

Els pacients amb una IDP han de ser tractats en hospitals que disposin d'unitats especialitzades en el seguiment d'aquest tipus de pacients. Sovint són necessàries visites regulars al centre mèdic i aquestes dependran del tipus d'IPD i del tractament que rebí el pacient. A més del metge responsable del pacient, l'atenció al pacient amb IDP inclou molts d'altres especialistes, com infermers, nutricionistes, farmacèutics...

La unitat mèdica responsable de la cura del pacient amb IDP mantindrà informat el metge de capçalera de la situació del pacient. Els pacients i els seus cuidadors s'han d'assegurar que la resta de personal sanitari que els atén (cirurgians, odontòlegs, infermeres i farmacèutics locals) coneguin la seva situació clínica.

Informació addicional i suport

Aquest fullet ha estat produït per l'Organització Internacional de Pacients amb Immunodeficiències Primàries (IPOP) i traduït per l'Associació Catalana de Dèficits Immunitaris Primaris (ACADIP). També estan disponibles dos fullets addicionals titulats "Immunodeficiències Primàries – Una guia per a les escoles" i "Immunodeficiències Primàries" – Cuida't! Guia per al pacient i les seves famílies".

Per a més informació i detalls sobre organitzacions de pacients amb IDP en 40 països en tot el món, podeu visitar www.ipopi.org.



Baxter

Financiat per una beca educativa de Baxter Healthcare Corporation

