QUÈ HAS DE SABER DE LES IMMUNODEFICIÈNCIES PRIMÀRIES?
Pilarin

1a edició: novembre 2010
© Text: Pere Soler
© Il·lustracions: Pilarín Bayés
© Associació Catalana de Dèficits Immuntaris Primaris (ACADIP) www.acadip.org

Pròleg: Concepció Figueres (Metgessa Pediatra).
Coordinació: Pere Soler Palacín (Metge Pediatre).
Col·laboradors: Assumpta Colomer Surós (Metgessa de Família); Marta Mas Colomer (Documentalista).

ISBN: 978-84-693-5683-8
D.L.: B-30131-2010
Impressió: Gráficas San Sadurni

Pròleg

Un dels tòpics quan ens enfrontem a un problema de salut és que el desconeixement del diagnòstic protegeix qui el pateix, especialment en el cas dels nens, i es pot considerar apropiat excloure'ls de la informació mèdica per no crear una situació d'estrès i d'ansietat.

No obstant això, aquesta conducta sol generar l'efecte contrari al desitjat, ja que el nen amb problemes de salut viu una sèrie d'aconteixements que no comprèn ni pot controlar i que li generen patiment i desconfiança. Una informació adequada a la seva demanda i a la seva edat, el pot ajudar en l'adaptació a la nova situació. És molt important que el nen pugui expressar i compartir els seus sentiments, dubtes i angoixes amb pares, familiars i també amb el personal sanitari. El nen necessita una família i un entorn que li aportin protecció, companyia i estimació i que l'ajudin a reforçar la seva capacitat d'adaptació enfront a la dificultat i l'adversitat.

En aquest conte, els nens i les nenes afectes d'una Immunodeficiència Primària s'endinsen a través de l'Anna a la nova situació que tant ells com les seves famílies viuen: les freqüents visites a l'hospital, les explicacions dels metges, les proves diagnòstiques, els tractaments, els dubtes...

Les pàgines d'aquest llibre, mitjançant senzilles explicacions i entenedors dibuixos, porten l'Anna i els petits lectors a millorar la comprensió i acceptació de la seva nova realitat.

Vull agrair molt sincerament a l' ACADIP i la reconeguda il·lustradora Pilarín Bayés, l'elaboració d'aquest conte que, sense cap mena de dubte, ens ajudarà a tots a acompanyar el nen en aquest viatge.

"....la sorra, a la matinada és de color de mel. Aquest color de mel també em feia feliç. Per que havia de sentir-me trist?" (El Petit Príncep, Antoine de Saint-Exupéry, 1943)

Concepció Figueras
Cap de Secció
Unitat de Patologia Infecciosa i Immunodeficiències de Pediatria
Hospital Universitari Vall d' Hebron. Barcelona

Sumari

L'Anna està malalta	Pàg. 6
La primera visita	Pàg. 7
Ja tenim el diagnòstic!	
L' Anna té una Immunodeficiència Primària	Pàg. 8
Ufff! Tenim un munt de dubtes	Pàg. 9
Amb un munt de respostes	Pàg. 10
El primer dia del tractament	Pàg. 11
La vida de l' Anna a partir d' ara	Pàg. 12
El sistema immunitari	Pàg. 13
Les Immunodeficiències Primàries	Pàg. 14
Hi ha moltes Immunodeficiències Primàries	
i totes tenen les seves peculiaritats	Pàg. 15
Principals Immunodeficiències Primàries (IDP)	Pàg. 16

L'Anna està malalta

Els pares de l'Anna estan amoïnats. L'Anna té 11 anys, i aquests dos últims anys, no ha parat de tenir infeccions. Quan no és una pulmonia, és una infecció de l'oïda i quan no, de la panxa. Fins i tot ha hagut d'estar ingressada a l'hospital un parell de vegades! El seu pediatre de tota la vida ha vist que el que li passa no és normal. Li ha fet algunes proves i ha decidit enviar-la a l'hospital perquè l'estudiïn a veure si descobreixen per què sempre està malalta.

La primera visita a l'Hospital

L' Anna
està una mica
espantada. És la
primera vegada
que ha d' anar a un
hospital de
Barcelona perquè
la visitin.

L' espant, però, li dura poc, ja que els metges que l' atenen li expliquen que li faran unes preguntes, se la miraran de dalt a baix i li trauran una mica de sang per a fer una nova analítica

Ja tenim el diagnòstic! L'Anna té una Immunodeficiència Primària

Ha passat poc més d'un mes i l'Anna i els seus pares tornen a l'hospital a conèixer els resultats de les proves que li varen fer. Els metges expliquen a la família que l'Anna té una Immunodeficiència Primària, que s'haurà de fer una sèrie de proves (cap d'elles fa mal) i començar un tractament que li permetrà tenir una vida pràcticament normal. Després d'una bona estona de preguntes i respostes, els donen un full amb l'explicació concreta de la malaltia que pateix l'Anna, perquè puguin entendre què és el que realment li passa.

Ufff! Tenim un munt de dubtes!

Al cap de dues setmanes, l'Anna torna al metge amb un munt de preguntes. Com es diu exactament la meva malaltia? Quin tractament hauré de fer? I m'hauré de punxar un cop al mes per tota la vida? Podré fer tot el que fan els meus amics? Els meus pares, els meus germans... poden tenir la malaltia?

Amb un munt de respostes

Els metges li expliquen a l'Anna i als seus pares, que pateix una Immunodeficiència Variable Comuna. Aquesta és una de les Immunodeficiències Primàries més freqüents, i això explica perquè tenia tantes infeccions.

El tractament es fa amb Immunoglobulina (un líquid que conté les defenses que li falten a l'Anna), i que s'administra per la vena o punxada a la panxa cada un cert temps. El tractament, amb els coneixements actuals, haurà de ser per tota la vida però li permetrà fer una vida molt semblant a la dels seus amics, tot i que haurà d'anar amb compte amb no agafar infeccions i, de tant en tant, haurà d'anar a l'Hospital a fer-se controls. Tot i ser poc freqüent, sí que caldrà estudiar la resta de membres de la família de l'Anna per saber si tenen o no la malaltia.

El primer dia de tractament

L'Anna ja coneix a la infermera que li posarà el tractament perquè és qui li va treure sang els primers dies que va venir a l'Hospital. Tot i que es fa una mica llarg passar unes hores a l'hospital, l'Anna descobreix que el tractament no fa mal i que hi ha coses divertides a fer. El personal de l'Hospital de Dia on es posa el tractament, en tenen molta cura!

A l'hora d'acomiadar-se, l'Anna està contenta perquè ha descobert que els dies de tractament són menys pesats del que es pensava. També, li han explicat que potser d'aquí poc temps, podrà posar-se ella mateixa el tractament a casa!

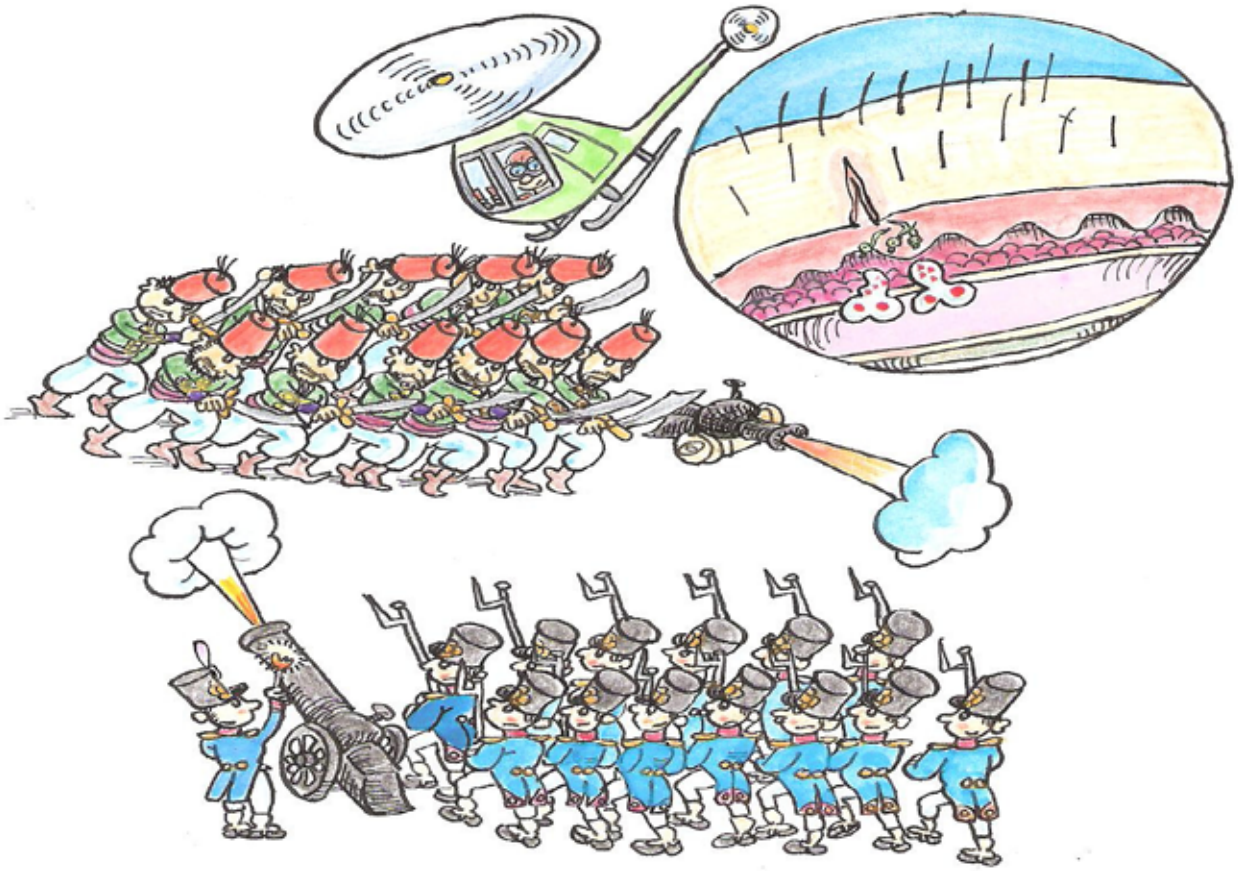
La vida de l'Anna a partir d'ara

L' Anna ja no es posa tan malalta com abans, gairebé no ha de faltar a l'escola i pot fer vida pràcticament normal.

Com ara ha après a vigilar amb les infeccions, ja pot tornar a fer tot allò que fan els seus amics de l'escola i del barri.

Fins i tot ha fet una xerrada als seus companys de classe, explicant-los què és això tant estrany de les Immunodeficiències Primàries i com es posa el medicament punxat a la panxa.

El sistema immunitari



És el nom que rep el conjunt de les defenses del nostre organisme i que té com a funció principal la protecció front les infeccions, però que també participa en molts altres processos (al·lèrgia,...) Estès per tot el cos, comprèn des de la capa protectora de la pell fins a cèl·lules i molècules de la sang. D'aquestes últimes, cal que coneguis sobretot les immunoglobulines ja que en sentiràs parlar molt a partir d'ara.

Les Immunodeficiències Primàries

Són un conjunt de malalties en les que s'altera la funció del Sistema Immunitari. N'hi ha de molt més freqüents que d'altres, podent arribar a afectar en conjunt fins a 1 de cada 2000 persones.

Són malalties genètiques i, tot i no ser totes hereditàries, pot haver-hi més d'un cas a una mateixa família. La majoria d'elles tenen un diagnòstic acurat i la possibilitat d'un tractament, que tot i no curar sempre la malaltia, en millora molt l'evolució i la qualitat de vida.

Hi ha moltes Immunodeficiències Primàries i totes tenen les seves peculiaritats

Hi ha més de 200 Immunodeficiències Primàries i totes tenen les seves pròpies característiques.

Des de les que no necessiten rebre cap medicació, fins a aquelles que necessiten un trasplantament de moll d'os quan el nen és molt petit per curar-se. Els metges que t'atenen te'n donaran tots els detalls que vulguis. Per a poder viure amb una malaltia, primer cal conèixer-la!

Principals Immunodeficiències Primàries (IDP)

Les IDP, les podem classificar en els següents grans grups:

1. **IMMUNODEFICIÈNCIES COMBINADES DE CÈL·LULES T I B** (Immunodeficiència combinada greu, síndrome d'Ommen,...)
2. **DEFICIÈNCIES PREDOMINANTEMENT D'ANTICOSSOS** (Immunodeficiencia comuna variable, dèficit d'Immunoglobulina (Ig) A, malaltia de Bruton (agammaglobulinèmia lligada a l'X), síndrome d'Hiper Ig M,...)
3. **ALTRES IMMUNODEFICIÈNCIES BEN DEFINIDES (** Síndrome d' Hiper IgE, síndrome de Di George, síndrome de Wiskott-Aldrich, candidiasi mucocutània crònica,...)
4. **MALALTIES DE DISREGULACIÓ IMMUNE** (Síndrome limfoproliferativa autoimmune, síndrome de disregulació immune, poliendocrinopatia i enteropatia (IPEX),...)
5. **DEFECTES DEL NÚMERO I/O FUNCIÓ FAGOCÍTICA** (Malaltia granulomatosa crònica, neutropènia congènita greu, neutropènia cíclica, síndrome de Chediak-Higashi,...)
6. **DEFECTES DE LA IMMUNITAT INNATA** (NEMO, IRAK-4, ...)
7. **DEFECTES DE LA VIA DEL COMPLEMENT** (dèficit de C2,C3,C4,...)
8. **DESORDRES AUTOINFLAMATORIS** (Febre mediterrània familiar, Síndrome d'hiperIgD, TRAPS,...)

NOTES

NOTES

Associació Catalana de Dèficits Immunitaris Primaris (ACADIP)

Apartat de Correus, núm. 6
08500 Vic (Barcelona)

www.acadip.org
info@acadip.org

Amb la col·laboració:

upiip

Unitat de Patologia Infecciosa i Immunodeficiències de Pediatria.
Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona.

Amb el suport: Generalitat de Catalunya
Departament de Salut