



**ODPORNOŚCIĄ
MOŻNA SIĘ DZIELIĆ**
O co cho z tym PNO?

WRODZONE BŁĘDY ODPORNOŚCI

DIAGNOSTYKA PRZEZ PEDIATRĘ/LEKARZA RODZINNEGO

Wrodzone błędy odporności, zwane do niedawna pierwotnymi niedoborami odporności (PNO), to grupa niemal 500 rodzajów chorób związanych z nieprawidłowym funkcjonowaniem jednego lub kilku elementów układu odpornościowego.

Wczesne wykrycie choroby oraz wdrożenie odpowiedniego leczenia pozwalają zmniejszyć ryzyko ciężkich, zagrażających życiu zakażeń lub nieodwracalnych zmian narządowych.

Pierwszym krokiem do diagnozy wrodzonych błędów odporności jest wstępne rozpoznanie przez pediatrę, a następnie przekierowanie dziecka z podejrzeniem choroby do immunologa w celu dalszej diagnostyki.



Rozpoznanie PNO jest często opóźnione.

W Polsce opóźnienie diagnostyczne wynosi średnio:

U pacjentów dorosłych (≥ 18 r.ż.) **11,63 \pm 11,35 roku;**

U pacjentów pediatrycznych (< 18 r.ż.) **5,22 \pm 4,82 roku.**



ZADANIE RODZICÓW

Znajomość **10 objawów ostrzegawczych**, które powinny skłonić do kontaktu z pediatrą/lekarzem rodzinnym.

ZOBACZ
10 OBJAWÓW >

ZADANIE PEDIATRY



WYWIAD Z PACJENTEM

dotychczas przebyte choroby oraz ich przebieg, występowanie w rodzinie wrodzonych błędów odporności, ciężkich chorób, zgonów o nieustalonej przyczynie, poronień, martwych porodów.



BADANIA FIZYKALNE:



- **ocena wyglądu dziecka oraz pomiar masy ciała i wzrostu** (wśród osób z wrodzonymi błędami odporności często obserwowana jest obniżona masa ciała oraz niskorosłość);
- **zwrócenie uwagi na zaburzenia anatomiczne** (proporcje ciała, długość kończyn, osadzenie uszu itp.);
- **zbadanie głowy i szyi** pod kątem oceny stanu narządów limfatycznych;
- **badanie jamy ustnej** (dzieci z wrodzonymi błędami odporności często mają grzybicę jamy ustnej lub zapalenie przyzębia);
- **badanie narządu wzroku;**
- **zwrócenie uwagi na zmiany skórne** jako jedno z kryteriów rozpoznania wrodzonych błędów odporności u noworodków.

BADANIA LABORATORYJNE:



- **morfolgia krwi z rozmazem** (ocena krwinek białych granulocytów czy limfocytów oraz krwinek płytkowych i parametrów czerwonych);
- **proteinogram** (w koszyku świadczeń gwarantowanych) pozwoli na ocenę poziomu frakcji gammaglobulin;
- **badanie stężenia gammaglobulin IgG, IgM, IgA – podstawowych białek odpornościowych** (odpłatnie w dowolnym laboratorium diagnostycznym).

Pierwszym najważniejszym badaniem diagnostycznym u pacjenta z podejrzeniem wrodzonych błędów odporności jest **morfolgia krwi z rozmazem**. Często, niezależną od tych wyników, przyczyną objawów chorobowych mogą okazać się niedobory immunoglobulin. Gdy u pacjenta pojawia się duża liczba zakażeń, należy wykonać **badanie stężenia głównych klas immunoglobulin**. Jeśli IgG jest w normie, a pacjent nadal choruje, zaleca się wykonanie **badania stężenia podklas IgG**.

Jeżeli w badaniach laboratoryjnych stwierdzono bardzo duże odchylenia od normy należy SKIEROWAĆ DZIECKO DO IMMUNOLOGA W CELU DALSZYCH BADAŃ SPECJALISTYCZNYCH.

Więcej informacji na: madraopieka.pl

Inicjator kampanii:

immunoprotect

Partnerzy kampanii:



Instytut Praw Pacjenta
i Edukacji Zdrowotnej



Orphan
Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich



Wymarzona Odporność

Mecenas kampanii:



Referencje: **1.** Pierwotne Niedobory Odporności. Stan obecny oraz potrzeby diagnostyki i terapii w Polsce, Raport, Warszawa 2017: <https://www.pexps.pl/files/upload/files/201710-PEXPS-PNO-raport.pdf>, dostęp: 10/2023. **2.** Tangye SG et al., J Clin Immunol 42, 1473–1507 (2022). **3.** Kotyla P.J., „Forum Reumatologiczne” 2015, 1, 1, s. 30–37. **4.** Więsik-Szewczyk E. i in., Pol Arch Intern Med. 2018, 28, 128, s. 563–566. **5.** IDF, <https://primaryimmune.org/wpcontent/uploads/2011/04/Primary-Immunodeficiency-Diseases-in-America-2007The-Third-National-Survey-of-Patients.pdf>, dostęp: 10/2023. **6.** Riedl M., Rumbak M., „Clinical Pulmonary Medicine” 2010, 17(2), s. 88–95. **7.** Agarwal S, Mayer L., Clin Gastroenterol Hepatol. 2013, 11(9), s. 1050–1063. **8.** Modell V. i in., Immunol Res. 2011, 51(1), s. 61–70; 9. Resnick ES, i in., Blood. 2012, 119(7), s. 1650–1657.

Materiał informacyjny skierowany do lekarzy oraz szerokiej publiczności, przygotowany i sponsorowany przez Takeda, C-ANPROM/PL/IG/0295, 10/2023.

Materiał nie stanowi porady lekarskiej, w razie pytań lub wątpliwości należy skontaktować się z lekarzem.

Copyright © 2023 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Wszystkie prawa zastrzeżone. Wszystkie znaki handlowe są własnościami ich prawowitych właścicieli. Takeda Pharma Sp. z o.o., ul. Prosta 68, 00-838 Warszawa, Polska, T: +48 22 608 13 00 lub 01, F: +48 22 608 13 03, www.takeda.com/pl-pl/