



PIERWOTNE NIEDOBORY ODPORNOŚCI

NIEDOBORY ODPORNOŚCI A ZABURZENIA ŻOŁĄDKOWO-JELITOWE



SKRÓTY

6-MP	6-merkaptopuryna
AR	Choroba autosomalna recesywna
AZA	Azatiopryna
CGD	Przewlekła choroba ziarniniakowa
CT	Tomografia komputerowa
CVID	Pospolity zmienny niedobór odporności
GI	Zaburzenia żołądkowo-jelitowe
IBD	Nieswoiste zapalenie jelit
IG	Immunoglobuliny (przeciwciała)
IPEX	Sprzężony z chromosomem X zespół dysregulacji immunologicznej, poliendokrynopatii i enteropatii
MRI	Obrazowanie rezonansem magnetycznym
NLH	Guzkowy rozrost limfoidalny
PNO	Pierwotne niedobory odporności
SCID	Ciężkie złożone niedobory odporności
WAS	Zespół Wiskotta-Aldricha
XLA	Agammaglobulinemia sprzężona z chromosomem X

Pierwotne niedobory odporności a zaburzenia żołądkowo-jelitowe (wydanie pierwsze)

Grudzień 2014

© International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOPI), 2014

Opublikowane przez IPOPI (www.ipopi.org)

WSTĘP

Niniejsza ulotka opisuje problemy żołądkowo-jelitowe, jakich doświadczać mogą pacjenci z pierwotnymi niedoborami odporności oraz różne opcje dostępnego leczenia.

Pierwotne niedobory odporności (PNO) to rzadkie choroby, występujące, gdy poszczególne składniki układu odpornościowego nie funkcjonują poprawnie lub po prostu ich brak. Wyróżniamy ponad dwieście odmian tego schorzenia, w istotnym stopniu różniących się od siebie, jeśli chodzi o objawy kliniczne.

Zaburzenia żołądkowo-jelitowe dotykające obszarów jamy ustnej, gardła, żołądka i jelit są powszechne u wielu pacjentów z PNO. Układ pokarmowy jest nieustannie narażony na działanie wirusów, pasożytów i bakterii, mogących powodować podrażnienie, zapalenie i zakażenie śluzówki jelit, zwłaszcza w warunkach nieprawidłowego funkcjonowania układu odpornościowego.

Układ pokarmowy zawiera także większość występujących w organizmie limfocytów (rodzaj białych krwinek) i produkuje immunoglobuliny (IG, przeciwciała), jest zatem bardzo prawdopodobne, że zaburzenia tego układu mogą pojawić się w warunkach niepełnej funkcjonalności układu odpornościowego.

W razie rozwoju objawów schorzeń o charakterze żołądkowo-jelitowym u pacjentów z pierwotnymi niedoborami odporności, istotne jest przedyskutowanie ich z lekarzem. Odpowiednio wcześnie postawiona diagnoza umożliwi zastosowanie odpowiedniego leczenia, które poprawi stan zdrowia i funkcjonowania układu pokarmowego. Korzystne mogą być rutynowe badania funkcji układu pokarmowego, zależne od rodzaju i stopnia nasilenia PNO. Twój lekarz będzie w stanie udzielić więcej informacji o tego typu badaniach.

ZABURZENIA ŻOŁĄDKOWO-JELITOWE

W zasadzie schorzenia te można podzielić na cztery grupy: zakażenia, stany zapalne, stany autoimmunologiczne i nowotwory złośliwe. Dodatkowo objawy tych chorób mogą pojawiać się w odpowiedzi na pewne rodzaje leczenia.

Zaburzenia żołądkowo-jelitowe mogą prowadzić do poważnych problemów u niektórych pacjentów z pierwotnymi niedoborami odporności. Ważne zatem jest informowanie lekarza o wszelkich nowych pojawiających się objawach.

GŁÓWNE PRZYCZYNY ZABURZEŃ ŻOŁĄDKOWO-JELITOWYCH U PACJENTÓW Z PNO

Zakażenia

Mogą być bakteryjne, wirusowe lub pasożytnicze

Zakażenia bakteryjne

Gatunki Salmonella

Campylobacter jejuni

Przerost bakteryjny

Zakażenia wirusowe

Zakażenia	Cytomegalowirus Wirus Coxsackie Echowirus Rotawirus Zakażenia pasożytnicze Giardia lamblia Cryptosporidium parvum Entamoeba histolytica
Stany zapalne	<i>Charakteryzują się nadmiernym stanem zapalnym układu pokarmowego:</i> Choroba Crohna Nieswoiste zapalenie jelit (IBD) Wrzodziejące zapalenie jelita
Stany autoimmunologiczne	<i>Stany, w których układ odpornościowy uszkadza zdrowe własne tkanki gospodarza</i> Choroba trzewna Guzkowy rozrost limfoidalny Niedokrwistość złośliwa
Nowotwory złośliwe	Nowotwór okrężnicy Nowotwór trzustki Nowotwór żołądka

OBJAWY ZABURZEŃ ŻOŁĄDKOWO-JELITOWYCH

Wiele z tych objawów nie różni się od tych występujących u pacjentów bez pierwotnych niedoborów odporności. Jednakże w przypadku pacjentów z PNO prawdopodobny jest inny przebieg zaburzeń żołądkowo-jelitowych – symptomy mogą być długotrwałe, a schorzenia trudne do zdiagnozowania i leczenia.

Niektóre zaburzenia żołądkowo-jelitowe dominują u pacjentów z określonymi rodzajami pierwotnych niedoborów odporności. Na przykład zakażenia bakteryjne częściej pojawiają się u pacjentów z niedoborem komórek B, zaś zakażenia wirusowe są powszechniejsze u pacjentów z niedoborem komórek T.

Typowe objawy zaburzeń żołądkowo-jelitowych

przedłużająca się lub nawracająca biegunka, owrzodzenia jamy ustnej, zapalenie dziąseł, wzdęcie, krew w stolcu, bóle brzucha, owrzodzenie okolicy odbytu, zaburzenia wzrostu i przyrostu masy ciała, utrata wagi

NIEDOBÓR ODPORNOŚCI	TYPOWE OBJAWY ŻOŁĄDKOWO-JELITOWE
Agammaglobulinemia sprzężona z chromosomem X (XLA) lub dziedzicząca się autosomalnie recesywnie (AR)	Zaburzenia żołądkowo-jelitowe, zwłaszcza te powodowane przez pasożyty Giardia lamblia. Możliwe: ból brzucha, biegunka i słaby wzrost
Pospolity zmienny niedobór odporności (CVID)	Bóle brzucha, biegunka, wzdęcia, nudności, wymioty, utrata wagi, IBD, zakażenie Giardia lamblia
Izolowany niedobór IgA	Niektórzy pacjenci są bardziej podatni na zakażenia niż inni. Zakażenia żołądkowo-jelitowe, przewlekła biegunka
Zespół hiper IgM	Biegunka, nieprawidłowe wchłanianie, postępująca choroba wątroby.
Ciężkie złożone niedobory odporności (SCID)	Objawy mogą być obecne już od momentu narodzin. Przewlekła biegunka, nieprawidłowe wchłanianie, kandydoza jamy ustnej (pleśniawki), IBD
Przewlekła choroba ziarniniakowa (CGD)	Schorzenia jelita związane ze stanami zapalnymi (zbliżone do choroby Crohna). Ropnie wątroby.
Zespół Wiskotta-Aldricha (WAS)	Biegunka, nieprawidłowe wchłanianie
Sprzężony z chromosomem X zespół dysregulacji immunologicznej, poliendokrynopatii i enteropatii. (IPEX)	Schorzenia autoimmunologiczne z ciężką przewlekłą biegunką

OCENA ZABURZEŃ ŻOŁĄDKOWO-JELITOWYCH

Zależnie od rodzaju pierwotnych niedoborów odporności oraz stanu zdrowia, twój lekarz może zlecić rutynowe badania zaburzeń żołądkowo-jelitowych, które mogą obejmować:

- badania fizykalne na obecność owrzodzeń jamy ustnej i okolicy odbytu, tklivości brzucha i obecności płynu w jamie brzusznej, powiększenia lub tklivości wątroby,
- badania krwi, celem wykrycia ewentualnego krwawienia jelitowego, stanu zapalnego oraz oceniające twój stan odżywienia i sprawdzających funkcję wątroby,
- badania stolca w celu identyfikacji stanu zapalnego i zakażenia powodowanego przez bakterie, wirusy lub pasożyty,
- badanie rentgenowskie, ultrasonografię, tomografię komputerową lub rezonans magnetyczny w celu uzyskania obrazów wnętrza organizmu,

- biopsje wątroby lub jelita w celu postawienia ostatecznej diagnozy choroby wątroby lub jelita,

- badania gastroscopii i/lub kolonoskopii w celu oceny błony śluzowej i pobrania biopsji.

Jeśli twój lekarz zdoła odpowiednio wcześniej zdiagnozować jakikolwiek problem, możliwe będzie wdrożenie odpowiedniej terapii niwelującej objawy oraz poprawiającej ogólny stan zdrowia.

OBJAWY ŻOŁĄDKOWO-JELITOWE, JAKO WSKAŹNIK PIERWOTNYCH NIEDOBORÓW ODPORNOŚCI

Zaburzenia żołądkowo-jelitowe (zwłaszcza przewlekła i ostra biegunka, nieprawidłowe wchłanianie, bóle brzucha lub IBD) mogą być pierwszym sygnałem pojawienia się pierwotnych niedoborów odporności, zwłaszcza jeśli konwencjonalne leczenie nie przynosi skutku, a objawy nawracają.

Ważne jest, by lekarze i gastroenterolodzy poszukiwali niedoborów odporności u pacjentów z objawami schorzeń żołądkowo-jelitowych w przypadku braku reakcji na podjętą terapię.

W przypadku cierpienia na przewlekłą biegunkę lub zapalenie okrężnicy, lekarz może na przykład zlecić badanie sprawdzające obecność zakażenia wywołanego przez rotawirusy, enterowirusy, *Campylobacter*, *Cryptosporidium*, nieustępującej *Salmonelli*, *Clostridium difficile* lub nawracającej lambliozy. Równie istotne jak wstępne oceny jest skierowanie pacjenta przez lekarza do specjalisty-immunologa.

LECZENIE

Jeżeli jesteś poddawany terapii dożylnymi lub podskórnymi immunoglobulinami, może ona dostarczyć pewnej ochrony przeciwko wielu wirusom i bakteriom. Jednakże nie może ona zapobiec ani powstrzymać rozwoju schorzeń żołądkowo-jelitowych i możesz wymagać dodatkowego wsparcia. Często lekiem pierwszego wyboru jest sterydoterapia, która w wielu przypadkach okazuje się wystarczająca do kontroli pojawiających się objawów. Przeciwko zakażeniom przepisywane są także antybiotyki i chemioterapeutyki. Zarówno terapia sterydowa, jak i inne leki hamujące działanie układu odpornościowego są często wymagane przy ciężkich schorzeniach autoimmunologicznych lub zapalnych układu pokarmowego. Mogą one obejmować modulatory odporności (takie jak azatiopryna /AZA/, 6-merkaptopuryna /6-MP/ lub metotreksat) a także leki biologiczne (takie jak infliksymab lub adalimumab). Każdorazowo planowana terapia powinna być indywidualnie przedyskutowana z lekarzem, w celu doboru najlepszego dla Ciebie leczenia.

Typowe sposoby leczenia wielu zakażeń/stanów chorobowych zostały opisane poniżej.

Jeżeli występują u Ciebie objawy schorzeń żołądkowo-jelitowych, ważne będzie uwzględnienie udziału specjalisty od tych chorób podczas badań diagnostycznych oraz kierunkowania terapii.

ZAKAŻENIE/SCHORZENIE	TYPOWE SPOSOBY LECZENIA
Zakażenia bakteryjne	Podobnie jak u pacjentów, którzy nie cierpią z powodu pierwotnych niedoborów odporności, ale z możliwym wymogiem dłuższego okresu podawania antybiotyków i koniecznością starannego monitorowania ewentualnych komplikacji.
Choroba trzewna	Reakcję wywołuje wycofanie glutenu u pacjentów z niedoborem IgA, ale nie u pacjentów z pospolitym zmiennym niedoborem odporności (CVID)
Zakażenie Giardia lamblia	Metronidazol (u pacjentów z z pospolitym zmiennym niedoborem odporności cykl może wymagać powtórzenia). Terapia sterydowa (nie jest zalecana przedłużona terapia). Inne modulatory odporności, 6-MP lub AZA mogą być stosowane, jako dodatek do terapii immunoglobulinami.
Zapalenie okrężnicy	Kortykosteroidy, kwas 5-aminosalicylowy, 6-MP i AZA.
Bezobjawowi pacjenci z niedoborem IgG z objawami schorzeń żołądkowo-jelitowych	Leczenie takie jak u pacjentów, którzy nie cierpią na pierwotne niedobory odporności, połączone z monitorowaniem postępów pospolitego zmiennego niedoboru odporności.
Neutropenia	Codziennie podskórne wstrzyknięcia czynników stymulujących wzrost kolonii granulocytowych, filgrastim może być skuteczny u niektórych pacjentów.

This translation was created by an entity other than IPOPI. As such, while every effort is made to ensure the accuracy of the translation IPOPI does not warrant the accuracy, reliability, or timeliness of any information translated and shall not be liable for any losses caused by reliance on the accuracy, reliability, or timeliness of such information.

DALSZE INFORMACJE I WSPARCIE

Ulotka wyprodukowana przez International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOPI). Dostępne także inne ulotki z tej serii. Więcej szczegółów na temat naszej funkcjonującej w pięćdziesięciu państwach organizacji znajdziesz na naszej stronie internetowej www.ipopi.org.



Polska wersja broszury powstała z inicjatywy Stowarzyszenia na rzecz osób z niedoborami odporności „Immunoprotect”
e-mail: biuro@immunoprotect.pl

Wejść na www.immunoprotect.pl i poznaj wszystkie nasze publikacje.

CSL Behring

Polska wersja została sfinansowana z grantu edukacyjnego firmy CSL Behring

octapharma

Publikacja finansowana jako projekt edukacyjny przez firmę Octapharma