



**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 ( $\geq 18$  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](https://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/](https://www.takeda.com/pl-pl/)