Výsledky Národního registru primárních imunodeficiencí ČR 2012-2018

J. Litzman1, J. Bystroň2, R. Hakl1, J. Hanzlíková3, E. Hlaváčková1, Z. Chovancová1, D. Jílek4, J. Klosová5, P. Králíčková6, P. Králová7, I. Krčmová6, P. Kučera7, E. Malá6, K. Malečková4, I. Malkusová3, Š. Mikulová4, T. Milota8,V. Novák9, V. Řihák10, H. Schneiderová11, M. Sobotková8, M. Svoboda12, J. Vydláková13, A. Zimulová10, M. Nováčková12,

1Ústav klinické imunologie a alergologie, FN u sv. Anny v Brně, 2Odd. alergologie a klin. imunologie, FN Olomouc, 3Ústav imunologie a alergologie, FN Plzeň, 4Odd. klin. imunologie a alergologie, Zdravotní ústav, Ústí nad Labem, 5Alergologie, FN Ostrava, 6Ústav klinické imunologie a alergologie FN Hradec Králové, 7Odd. alergologie a klin. imunologie, FN Královské Vinohrady, Praha, 8Ústav imunologie, 2. LF UK a FN Motol, Praha, 9Oddělení imunologie a alergologie, Zdravotní ústav Ostrava, 10Plicní oddělení, Krajská nemocnice Tomáše Bati, Zlín, 11Pediatrická klinika, Fakultní nemocnice Brno, 12Institut biostatistiky a analýz, s.r.o., Brno13 Klinická a transplantační imunologie, IKEM Praha

Český národní registr primárních deficiencí (PID) byl založen v roce 2012. Od té doby do něj byly zadány údaje celkem o 1026 pacientech, z nich bylo u 76 sledování ukončeno (40 nemocných zemřelo), tj. v současné době jsou v registru aktualizované údaje o 950 nemocných. Zastoupení muži/ženy je 52/48%.

Nejčastější skupinou primárních imunodeficiencí jsou protilátkové imunodeficience, s touto diagnózou bylo zadáno celkem 597 nemocných. Zdaleka nejčastější jsou nemocní s běžnou variabilní imunodeficiencí (CVID), kterých je 363; X-vázanou agamaglobulinémií trpí 34 nemocných. Další klinicky výrazně manifestní hypogamaglobulinémie jsou poměrně řídké. U jednoho pacienta byl prokázán deficit řetězce µ, u 5 nemocných byla je diagnóza X-vázaného hyper IgM syndromu, 4 pacienti (z toho 3 z jedné rodiny) mají deficit genu AID (způsobujícím hyper IgM syndrom nevázaný na chromosom X), 10 pacientů má Goodův syndrom.

V registru jsou i nemocní s protilátkovými imunodeficity, které mívají obvykle mírný průběh: jedná se o 45 nemocných se selektivním deficitem IgA , zde se ale jedná pouze o jedince s výraznou klinickou manifestací. Selektivní deficit IgM má 11 pacientů. U dvou registrovaných pacientů je diagnóza porucha specifické imunitní odpovídavosti.

Jako druhou největší skupinu lze označit další dobře definované imunodeficience. Zde dominují nemocní s DiGeorge syndromem (139 nemocných). Dále je zde 8 pacientů s Wiskott-Aldrichovým syndromem, 7 s hyper-IgE syndromem, 6 s Nijmegen breakage syndromem, 5 nemocných s různými formami chronické mukokutánní kandidiázy, 2 s X-vázaným lymfoproliferativním syndromem a jedem s ataxií telangiectasií.

Třetí největší skupinu nemocných jsou pacienti s poruchami komplementového systému - jedná se především o 141 nemocných s HAE-I a 21 nemocných s HAE-II. Pokud se týká deficitů složek jednotlivých cest komplementového systému, je v registru evidováno 7 pacientů s deficitem C2, po jednom s deficitem C8 a C7, zadán byl jeden nemocný s deficitem MBL.

Poměrně řídké jsou poruchy fagocytózy: chronickou granulomatózní chorobu má 17 pacientů, jeden další zemřel. Dále jeden nemocný trpěl LAD syndromem, 2 mají deficit specifických granul. Určitě je poddiagnostikován deficit myeloperoxidázy – jsou nahlášeni pouze 2 pacienti.

Různé formy SCID byly zaznamenány u 17, další kombinované imunodeficience jsou udány u 9 pacientů - 2 mají APDS, jeden atypický SCID, u dalších se jedná o kombinaci různých hypogamaglobulinémií s dalšími imunologickými abnormalitami.

Z autoinflamatorních syndromů je u nás, trochu překvapivě, nejčastější středomořská familiární horečka (12), 3 pacienti trpí hyper IgD syndromem, 2 mají TRAPS, jeden syndrom Schnitzlerové.

Z hemofagocytárních syndromů se jedná o 7 nemocných s familiární hemofagocytární lymfohistiocytózou a jednoho nemocného s Chediack-Higashiho syndromem.

Je obtížné určit, kolik nemocných nebylo do databáze zadáno a kolik dalších nemocných se závažnými primárními imunodeficity nebylo dosud rozpoznáno. Přesto je možno konstatovat, že se spektrum PID v registru ČR výrazněji neliší od dat v registru evropském (ESID).