

IMUNODEFICIENȚE PRIMARE ÎN REPUBLICA MOLDOVA – REALITĂȚI ȘI PERSPECTIVE

Svetlana Șciuca¹, Cristina Tomacinschi¹, Laszlo Marodi²

¹Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”

²Semmelweis University, Budapest, Ungaria, Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, Rockefeller University, New York, USA

Introducere.

Imunodeficiențele primare (IDP), recunoscute și sub denumirea de erori înăscute ale imunității, reprezintă un grup complex de boli rare determinate genetic, cu un spectru clinic variat ce include infecții recurente, afecțiuni autoimune, dereglări inflamatorii și predispoziție oncologică. Deși incidența globală estimată este relativ redusă, impactul acestor patologii asupra sănătății individuale și a sistemului medical este considerabil. În ultimii ani, Republica Moldova a înregistrat progrese semnificative în recunoașterea și abordarea acestor boli, însă provocările persistă.

Scopul lucrării este de a prezenta situația actuală privind diagnosticul, prevalența și tratamentul pacienților cu imunodeficiențe primare în Republica Moldova, precum și perspectivele de dezvoltare în acest domeniu.

Metode.

Analiza se bazează pe date epidemiologice și clinice obținute din practica națională, coroborate cu experiența centrelor internaționale și literatura de specialitate, având drept scop conturarea situației actuale și identificarea direcțiilor de dezvoltare.

Rezultate.

În Republica Moldova, primele cazuri de imunodeficiențe primare au fost documentate și raportate sistematic în ultimele două decenii.

Cele mai frecvent întâlnite sunt deficiențele de anticorpi, în special deficitul selectiv de IgA-65.6%, urmate de forme combinate cu manifestări sindromice (ataxie-telangiectazie-5.9%, sindrom Wiskott-Aldrich-5.9%, sindrom DiGeorge-5.9%).

În ciuda creșterii treptate a numărului de pacienți diagnosticați, realitatea arată că incidența reală este probabil mult mai mare, un număr considerabil de cazuri rămânând nediagnosticate sau identificate tardiv.

Un progres notabil îl constituie elaborarea și implementarea protocoalelor clinice naționale pentru IDP, care au uniformizat algoritmii de diagnostic și tratament.

De asemenea, introducerea terapiei substitutive cu imunoglobuline în regim intravenos a schimbat radical prognosticul pacienților, reducând semnificativ frecvența infecțiilor severe și îmbunătățind calitatea vieții.

Totuși, accesul la terapii inovatoare, precum transplantul de celule stem hematopoietice sau terapiile genice, rămâne limitat.

Provocări.

Deficiențele majore identificate la nivel național includ: lipsa unui registru centralizat al pacienților, acces limitat la testare genetică modernă, insuficiența specialiștilor cu formare în imunologie clinică și lipsa unei infrastructuri dedicate monitorizării pe termen lung. Aceste aspecte determină întârzieri în diagnostic și îngreunează integrarea pacienților în rețelele internaționale de cercetare și tratament.

Perspective.

Crearea unui registru național pentru IDP, extinderea colaborărilor internaționale, consolidarea formării profesionale a cadrelor medicale și creșterea accesului la tehnici de biologie moleculară reprezintă direcții prioritare pentru următorii ani. În plus, implicarea activă a asociațiilor de pacienți și a organizațiilor non-guvernamentale poate facilita advocacy-ul necesar pentru asigurarea unei finanțări sustenabile și a accesului echitabil la tratamente de ultimă generație.

Concluzii.

Imunodeficiențele primare în Republica Moldova ilustrează o tranziție de la o patologie rar diagnosticată la un domeniu emergent, cu progrese vizibile, dar și cu multiple nevoi neacoperite. Consolidarea cadrului de diagnostic, creșterea accesului la tratamente substitutive și avansate, precum și dezvoltarea unei rețele naționale integrate reprezintă pași esențiali pentru îmbunătățirea prognosticului acestor pacienți.

Cuvinte cheie: imunodeficiențe primare, erori înnăscute ale imunității, terapie substitutivă, Republica Moldova