جودة حياة مرضى ضعف المناعة الأولي بعد الزراعة

Quality of Life of IEI patients post-transplant

N. Mahlaoui[1,2,3]

1. Pediatric Immuno-Hematology and Rheumatology Unit, Necker-Enfants University Hospital, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris (AP-HP), Paris, France.
2. French National Reference Center for Primary Immunodeficiencies (CEREDIH), Necker-Enfants University Hospital, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris (AP-HP), Paris, France.
3. Transition platform « La Suite », Necker-Enfants University Hospital, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris (AP-HP), Paris, France.

ملخص

ضعف المناعة الأولي هو مجموعة من الاضطرابات أحادية الجين في معظمها والناجمة عن طفرات في الجينات المسؤولة عن الدفاع المناعي للمضيف وتنظيم المناعة. تشمل السمات السريرية النموذجية كل من العداوى المتكررة، والأرجية، والمناعة الذاتية، والانتشار اللمفاوي الالتهابي، والأورام الخبيثة. وقد تمثل أعراض الحساسية الشائعة أيضًا أحد المراضات المشتركة في ضعف المناعة الأولي. كذلك، يمكن أن يمهد التشخيص الصحيح الطريق للعلاجات المستهدفة.

منذ إجراء أول عملية زراعة الخلايا الجذعية المنتجة للدم (Hematopoietic Stem Cell Transplantation) عند مريض مصاب بضعف المناعة الأولي (1968 في الولايات المتحدة الأمريكية)، عولج العديد من المرضى (الأطفال والمراهقين والشباب) المصابين بأنواع متنوعة من أمراض ضعف المناعة الأولي بواسطة عملية زرع الخلايا الجذعية. ويرجع ذلك جزئيًا إلى تحسن تدابير الرعاية والمعارف في البيولوجيا والمناعيات الوراثية لعمليات الزرع.

في ظل تحسن رعاية مرضى ضعف المناعة الأولي، بما في ذلك الأساليب العلاجية، فإن معظم بيانات النتائج تركز بشكل عام على أمد البقاء على قيد الحياة وحدوث المضاعفات. وكذلك، يتم جمع بيانات محدودة حول تأثير هذه التدخلات على جودة الحياة لمرضى ضعف المناعة الأولي.

بشكل عام، قد يكون من الصعب تقييم جودة الحياة عند مرضى ضعف المناعة الأولي ونشر بياناتها. إن التحديات الحالية في هذا المجال مدفوعة جزئيًا بضعف الاشتراك مع علماء المنهج، والعقبات التي تحول دون نشر دراسات جودة الحياة في المجلات البارزة، فضلاً عن قلة توافر ومشاركة أخصائي علم النفس الصحي.

وبالمثل، تتركز معظم الأبحاث عند مرضى ما بعد زراعة الخلايا الجذعية على مقاييس النتائج الجسدية والبقاء على قيد الحياة بدون مضاعفات. غالبًا ما يتم الحصول على البيانات التي تركز على النتائج النفسية والاجتماعية وجودة الحياة بعد الزراعة عند الأطفال، وتبقى البيانات محدودة عن المرضى الذين عولجوا بزراعة الخلايا الجذعية المنتجة للدم من أجل إصابتهم بضعف مناعة أولي.

تم الإبلاغ عن البيانات الحديثة التي تبحث في جودة حياة المرضى على المدى الطويل والنتائج النفسية والاجتماعية لدى البالغين الذين خضعوا لزراعة الخلايا الجذعية المنتجة للدم في طفولتهم لأجل ضعف مناعة أولي، وقد أظهرت نتائج متفاوتة.

نسلط الضوء على الحاجة الماسة إلى مزيد من البحث في مجال الإنسانيات والعلوم الإنسانية، مثل مقاييس النتائج المبلغ عنها من طرف المريض (PROMs)، ومقاييس التجربة المبلغ عنها من المريض (PREMs)، وجودة الحياة المتعلقة بالصحة (HRQoL) لتوجيه تطوير بروتوكولات الفحص والتأثير على التدخل.

Summary

PIDs are a group of mostly monogenic disorders arising from mutations in genes responsible for immune host defense and immunoregulation. Typical clinical features include recurrent infections, allergies, autoimmunity, inflammatory lymphoproliferation, and malignancy. Common allergic symptoms may also represent one of the PID related comorbidities.

Also, the correct diagnosis could pave the way for targeted therapies.

Since the first HSCT performed in a PID patient (1968 in the USA), many patients (both children and teenagers and young adults) with a wider variety of PIDs have been cured by Hematopoietic Stem Cell Transplantation (HSCT), partly thanks to a better management of care and knowledge in transplantation biology and immunogenetics.

With improvements in care of patients with PID, including curative approaches, most outcome data are focused on overall survival and incidence of complications. However, limited data are collected about the impact of these interventions on QoL of patients with PID.

Overall, it can be difficult to assess QoL and publish QoL data in PID patients. Current challenges in this area are partly driven by poor engagement with methodologists, hurdles to publish QoL studies in prominent journals, as well as poor availability and engagement of health psychologists.

Similarly, most research in patients post-HSCT is centered on physical outcome measures and event-free survival. Data focused on psychosocial outcomes and quality of life post-HSCT are often obtained in children and limited data are available for patients who were treated with HSCT for a PID.

Recent data looking at long-term QoL and psychosocial outcomes in adults who underwent HSCT in childhood for PID have been reported and demonstrate mixed outcomes.

This highlights the need for further research in the field of humanities and human sciences such as Patient-Reported Outcome Measures (PROMs), Patient-Reported Experience Measures (PREMs), and Health-Related Quality Of Life (HRQoL) to guide the development of screening protocols and to influence intervention.