

Novinky v oblasti vrozených poruch imunitního systému

Zita Chovancová

Ústav klinické imunologie a alergologie LF MU a FN u sv. Anny v Brně

Vrozené poruchy imunitního systému (PID/IEIs) představují dynamicky se rozvíjející skupinu onemocnění, která je kromě zvýšené náchylnosti k infekcím charakterizována také výskytem autoimunitních, autoinflamatorních, alergických a maligních komplikací. V dnešní době bylo popsáno kolem 500 těchto onemocnění a jejich počet se neustále zvyšuje.

Výsledkem dynamického pokroku v diagnostice a terapii těchto onemocnění je rozvoj genetické diagnostiky, zavedení screeningového vyšetření PID/IEIs u novorozenců, stejně tak jako používání nových terapeutických přístupů včetně genové terapie. V České republice bylo na počátku roku 2024 zavedeno plošné screeningové vyšetření těžké kombinované imunodeficiency (SCID). Rozvoj nových technologií umožňuje zlepšení genetické diagnostiky a získávání nových poznatků týkajících se patogeneze PID/IEIs, které lze využít k vývoji cílené terapie. Symptomatická léčba pacientů s PID/IEIs je kromě antimikrobiální profylaxe a imunoglobulinové substituční léčby obohacena o terapii tzv. malými molekulami a biologickou léčbou monoklonálními protilátkami namířenými proti buňkám nebo jejich produktům. V kauzální léčbě pacientů s PID/IEIs dochází ke zlepšení postupů v provádění transplantace hematopoetických krevních buněk (HSCT) a pokrokům na poli genové terapie. Budoucí vývoj v oblasti PID/IEIs bude směřovat k dalšímu zpřesnění jejich diagnostiky a rozvoji cílené terapie včetně personalizovaného přístupu k léčbě.

Klíčová slova: primární imunodeficiency, vrozené poruchy imunitního systému, screening SCID, genová terapie, monoklonální protilátky, malé molekuly.

New trends in the field of inborn errors of immunity

Congenital disorders of the immune system (PIDs/IEIs) represent a dynamically developing group of diseases characterized not only by an increased susceptibility to infections but also by the occurrence of autoimmune, autoinflammatory, allergic, and malignant complications. Around 500 of these diseases have been described to date, and their number continues to grow. The result of dynamic progress in the diagnosis and therapy of these diseases is the progress of genetic diagnostics, the introduction of screening for PID/IEIs in newborns, as well as the use of new therapeutic approaches including gene therapy. Since the beginning of 2024, nationwide screening for severe combined immunodeficiency (SCID) has been introduced in the Czech Republic. Advances in genetic diagnostic technologies have allowed for more precise diagnostics and the acquisition of new data regarding the pathogenesis of PIDs/IEIs, which can be used to develop targeted therapies. Symptomatic treatment for patients with PIDs/IEIs, in addition to antimicrobial prophylaxis and immunoglobulin replacement therapy, has been enhanced with small molecules and biological therapy using monoclonal antibodies targeted against cytokines, cells, or their products. In the causal treatment of patients with PIDs/IEIs, there have been improvements in the procedures for hematopoietic stem cell transplantation (HSCT) and advances in the field of gene therapies.

Future developments in the field of PID/IEIs will focus on more precise diagnostics, targeted therapies, and a personalized approach to treatment.

Key words: inborn errors of immunity, primary immunodeficiencies, SCID screening, gene therapy, monoclonal antibodies, small molecules.