

25/01/2021

## Primer estudi del sud d'Europa sobre la qualitat de vida d'infants i joves afectats per immunodeficiències primàries



Les Immunodeficiències Primàries (IDP) són malalties rares que afecten 1 de cada 2.000 nascuts vius. En aquest estudi s'ha avaluat com afecten les múltiples dimensions relacionades amb la qualitat de vida d'infants i joves. Les principals afectacions corresponen a l'àmbit de les relacions i el benestar psíquic. Els resultats obtinguts permetran millorar les intervencions mèdiques actuals i millorar el programa "Tinc IDP. No estic sol", que l'Hospital Universitari Vall d'Hebron té en marxa des del 2016 per atendre les persones afectades.

Les immunodeficiències primàries (IDP) són un grup de més de 430 malalties genètiques causades per alteracions en el sistema immunitari. Es consideren malalties minoritàries perquè afecten a 1 de cada 2000 nascuts vius. Les IDP es defineixen per una major susceptibilitat a infeccions recurrents i/o greus i una predisposició a desenvolupar al·lèrgia, autoimmunitat, inflamació i càncer entre altres manifestacions. L'aparició de les IDP pot tenir lloc a qualsevol edat; tanmateix, apareix freqüentment a l'edat pediàtrica. Tot i que la taxa de supervivència i el pronòstic han millorat en els darrers anys, els pacients amb IDP encara tenen un risc més elevat de presentar complicacions que afectin el seu estat físic i emocional. És un grup de malalties cròniques que limiten les activitats socials dels pacients i augmenten el risc d'absentisme acadèmic ocasionat per limitacions de contacte físic, visites

a l'hospital, hospitalitzacions i tractaments complexes. Aquestes restriccions afecten la qualitat de vida i l'estat psicològic del pacient augmentant la probabilitat de símptomes d'ansietat i/o depressió. És per això, que l'avaluació de la qualitat de vida en pacients amb una malaltia crònica és clau per comprendre millor la progressió de la malaltia i proporcionar-los l'assistència sanitària més adequada.

Des del 2016, des de la Unitat de Patologia Infecciosa i Immunodeficiències de Pediatria de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron hem desenvolupat el programa "Tinc IDP. No estic sol" que pretén oferir suport psicològic als pacients amb IDP i les seves famílies. En aquest marc, se n'han beneficiat 70 pacients (nens/es i adolescents) amb IDP i 140 familiars. El programa està dirigit per una psicòloga que treballa amb els pacients i les famílies en els següents temes: comprensió de la malaltia, acceptació del diagnòstic, adherència al tractament i gestió de símptomes d'ansietat i depressió si es requereix. La finalitat principal d'aquest projecte d'atenció psicosocial és constatar la millora de la qualitat de vida dels nens/es amb IDP i de les seves famílies.

Hi ha poca literatura que descriu la qualitat de vida i la fatiga en nens afectats per IDP. Per aquest motiu es va dur a terme l'estudi "Qualitat de vida relacionada amb la salut i fatiga multidimensional en nens amb immunodeficiència primària". Aquest treball és el primer estudi del Sud d'Europa que avalua la qualitat de vida i la fatiga en pacients pediàtrics i adults joves amb IDP.

Les dades de nostre estudi mostren que els pacients amb IDP tenen una qualitat de vida baixa i una fatiga elevada en totes les dimensions estudiades en comparació amb la població sana i en algunes dimensions en comparació amb altres malalties cròniques com l'asma, la diabetis mellitus o la fibrosi quística. L'elevada assistència a l'hospital, les hospitalitzacions i l'absentisme escolar poden explicar que l'àrea escolar/laboral, seguida de la dimensió emocional, fos la dimensió amb menor puntuació segons la informació recollida de pacients i cuidadors. A més, s'ha pogut comprovar que la qualitat de vida i la fatiga difereixen en funció del gènere. Les participants femenines van reportar puntuacions inferiors que els participants masculins.

Tot i que no es van trobar diferències significatives entre la qualitat de vida i l'edat, les dades mostren una tendència de pitjor qualitat de vida a més edat. Això podria suggerir que la progressió de la malaltia, que normalment es caracteritza per un augment del nombre i/o de la gravetat de les complicacions i la necessitat d'un tractament crònic, té un efecte negatiu sobre la qualitat de vida. També convé tenir en compte que els pacients més joves han tingut accés a les últimes opcions terapèutiques innovadores com el trasplantament de progenitors hematopoètics, la teràpia gènica i/o tècniques de diagnòstic precoç com el cribratge neonatal, que han demostrat ser un important pas endavant per tractar amb èxit les IDP.

Les variables definides per professionals, com ara l'escala ECOG i el grau de dependència del pacient, van mostrar una correlació negativa amb la qualitat de vida i la fatiga, aspecte que confirma que l'avaluació professional coincideix amb la del/la pacient i els cuidadors i es promou un paper actiu de tots els professionals sanitaris per detectar possibles pacients. En aquest sentit, les dades d'aquest estudi poden ajudar a avaluar l'eficàcia de les futures intervencions destinades a millorar la qualitat de vida i fatiga dels pacients amb IDP. També ha permès revisar el model d'intervenció, la metodologia i l'assignació de recursos que actualment ofereix la nostra unitat.

**Pere Soler Palacín, MD, PhD, MSc**

Unitat de Malalties Infeccioses i Immunodeficiències Pediàtriques.

Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Campus Hospital Vall d'Hebron Barcelona.

Universitat Autònoma de Barcelona (UAB).

[pere.soler.palacin@uab.cat](mailto:pere.soler.palacin@uab.cat)

**Referències**

Ridao-Manonellas S, Fábregas-Bofill A, Núñez-Rueda G, González-Amores M, García-Prat M, López-Seguer L, Rivière JG, Martín-Nalda A, Mendoza-Palomar N, Melendo-Pérez S, Soler-Palacín P. **Health-Related Quality of Life and Multidimensional Fatigue Scale in Children with Primary Immunodeficiencies**. *J Clin Immunol*. 2020 May;40(4):602-609. doi: [10.1007/s10875-020-00775-w](https://doi.org/10.1007/s10875-020-00775-w). Epub 2020 Apr 15. PMID: 32291562.

[View low-bandwidth version](#)