

Immuunipuutospotilaiden maksa- ja sappitesairaudet -tutkimus

Synnyttäiset immuunivajavuudet ovat harvinaisia, pääosin yhden geenin mutaatioista johtuvia elimistön puolustusjärjestelmän häiriöitä. Immuunivajavuus tarkoittaa heikentynyttä elimistön puolustuskykyä esimerkiksi infektiota vastaan. Elimistöä puolustavat erityisesti valkosolut, jotka puolustavat elimistöä hyökkäämällä suoraan taudinaiheuttajia, kuten bakteereita ja viruksia, vastaan tai tuottamalla vasta-aineita. Vasta-aineet jäävät suojaamaan elimistöä esimerkiksi infektion jälkeen, jotta henkilö ei sairastu samaan tautiin heti uudelleen. Mekanismeja hyödynnetään mm. rokotuksissa, jotka suojaavat infektioilta.

Kun puolustusjärjestelmässä on häiriöitä, puhutaan immuunivajauksesta, joka ilmenee vaihtelevin yhdistelmin 1) infektioherkkyytenä, 2) väärin säädellyn puolustuksen aiheuttamana autoimmuunisairautena ja 3) alttiutena pahanlaatuisille sairauksille. Tautiryhmään kuuluneen nykyisin jo lähes 400 eri sairautta. Merkittävien vasta-ainepuutosten yhteisesiintyvyys Suomessa on 7–8/100 000. Yleisin merkittävä immuunipuutos, CVI-tauti (Common variable immunodeficiency), voi puhjeta missä iässä tahansa. Suomessa se ilmaantuu valtaosalla vasta aikuisiässä. CVI-taudissa vasta-aineiden tuotanto häiriintyy ja vasta-aineiden pitoisuudet ovat matalat. Esimerkiksi rokottaminen ei käynnistä vasta-aineiden tuotantoa potilaalla. Hoidoksi potilaille annetaan säännöllisesti immunoglobuliinikorvaushoitoa eli vasta-aineita, mikä estää CVI-tautia sairastavien potilaiden infektioita. Vasta-ainepuutoksen lisäksi tautiin liittyy usein kuitenkin muita puolustussolujen toiminnan häiriöitä. Tulehduksen säätelyn häiriintymisen myötä elimistön tulehdussolukko voikin hyökätä omaa elimistöä vastaan ja aiheuttaa autoimmuunisairauksia.

Olemme aiemmin selvittäneet, millaisia infektioita ja autoimmuunisairauksia CVI-tautia sairastavilla potilailla ilmenee mahalaukussa ja suolistossa. Nyt selvitämme HUS-alueella CVI-tautia sairastaneiden potilaiden maksa- ja sappiteiden sairauksien esiintyvyyttä ja merkitystä. Laboratoriokokeissa ohimenevää maksa-arvojen nousua voidaan nähdä jopa 40 %:lla. Infektiosyiden ja lääkeainereaktioiden poissulkemisen jälkeen, CVI-potilaiden jatkuvasti koholla olevien maksa-arvojen taustalta voi paljastua maksan ja sappiteiden tulehduksellisia sairauksia tai esimerkiksi maksan verisuonten tulehdustilasta johtuvia maksasairauksia.

Tutkimuksen tarkoituksena on selvittää HUSin hoidossa vuodesta 2005 olevien CVI-tautia sairastavien potilaiden osalta:

- 1)** sappitiehyt- ja maksasairauksien esiintyvyys,
- 2)** infektioiden ja suolitulehduksen osuus sappitiehyt- ja maksasairauksien kehittymisessä ja etenemisessä,
- 3)** sappitiehyt- ja maksasairauksien merkitys mm. muun sairastavuuden ja syövän esiintymisen osalta,
- 4)** onko vaikeimmin maksa/sappitesairauksiin sairastuvilla CVI-tautipotilailla identifioitavissa geneettinen alttius tämän komplikaation kehittymiselle?

Tutkimushavaintojen avulla pyritään kehittämään seulonnan, seurannan ja hoidon periaatteita CVI-potilaiden osalta Suomessa.

Teksti: LT Sampsa Pikkarainen, gastroenterologi, HUS