Le Immunodeficienze Primitive costituiscono un gruppo eterogeneo di circa 200 malattie causate da difetti dei geni (100 attualmente descritti) implicati nei normali meccanismi della risposta immunitaria.

Sono caratterizzate da suscettibilità alle infezioni

La diagnosi precoce è di estrema importanza: quanto più presto viene iniziata la terapia, tanto maggiore è la probabilità di evitare che le infezioni provochino danni irreversibili a carico di organi ed apparati

La diagnosi molecolare consente di fornire un'adeguata consulenza genetica alle famiglie.

E’ stato stimato che negli Stati Uniti circa il 70-90% dei pazienti affetti da immunodeficienze primitive non hanno ricevuto una diagnosi corretta

Jeffrey Modell Foundation




**La missione della JMF consiste nell'assicurare una diagnosi precoce e precisa, un trattamento adeguato e, infine, la "cura" dei pazienti affetti da immunodeficienze primitive.**

**JMF è una organizzazione dedicata particolarmente alla ricerca di base e alla ricerca clinica, alla educazione dei medici di base, al supporto ai pazienti, alla diffusione delle conoscenze.**

China




Estonia




Finland




France




Germany




Greece



Hungary



Israel



Italy




Iran



Japan




Netherlands

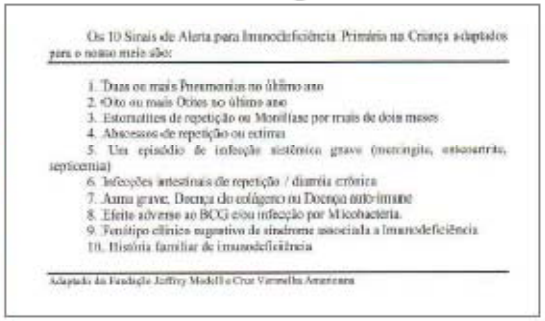


| | |
|---|---|
| Acht of meer nieuwe ontstekingen binnen één jaar | Terugkerende diepe huidabcessen, of abcessen in organen zoals bijvoorbeeld de lever |
| Twee of meer ernstige kaakholte- en/of neusbijholteontstekingen binnen één jaar | Hardnekkige schimmelinfecties (spruw) in de mond of op de huid |
| Twee of meer maanden achtereen antibiotica met weinig effect | Hardnekkige of terugkerende darminfectie |
| Twee of meer longontstekingen binnen één jaar | Twee of meer ernstige infecties zoals hersenvliesontsteking, of bloedvergiftiging |
| Groei achterstand bij uw kind | In de familie één of meer patiënten met primaire afweerstoornissen |

Poland



Portugal



Os 10 Sinais de Alerta para Imunodeficiência Primária na Criança adaptados para o nosso meio são:

1. Duas ou mais Pneumonias no último ano
2. Otite ou mais Otites no último ano
3. Estomatites de repetição ou Monilíase por mais de dois meses
4. Abcessos de repetição ou extensos
5. Um episódio de infecção sistémica grave (meningite, osteomielite, septicemia)
6. Infecções intestinais de repetição / diarreia crónica
7. Asma grave, Doença do colagénio ou Doença auto-imune
8. Efeito adverso ao BCG ou infecção por Micobacteria.
9. Fenótipo clínico sugestivo de síndrome associada a Imunodeficiência
10. História familiar de imunodeficiência

Adaptado da Fundação Jeffrey Modell e Cruz Vermelha Amazonas

Russia



Spain




Sweden



AND MANY MORE…

Jeffrey Modell Foundation

10 Warning Signs Posters
Around the World

Health & Consumer Protection
Directorate-General

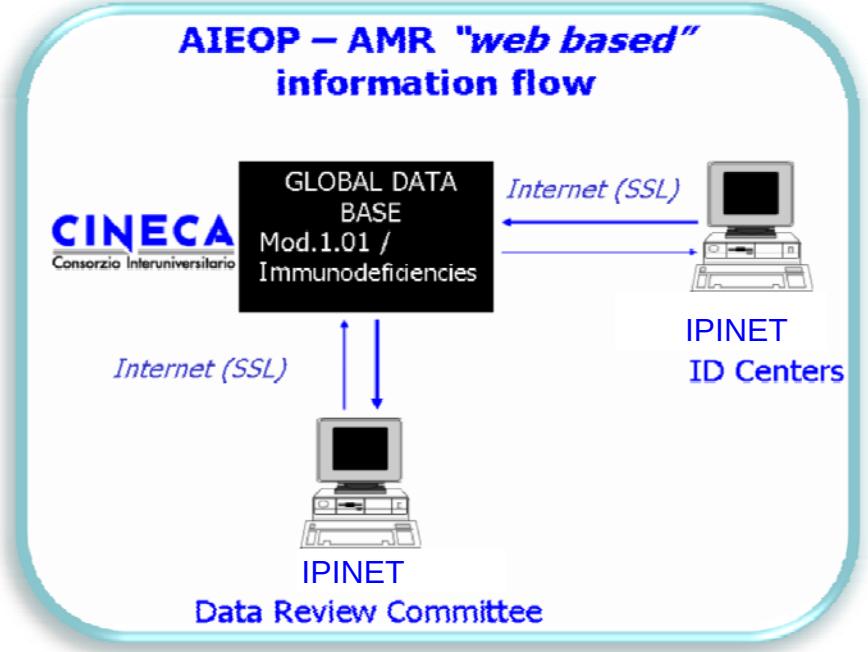
# EU Policies in Rare Diseases

***The Commission Communication and the Council Recommendation on rare diseases***

- **There is probably no other area in public health in which 27 national approaches could be considered to be so inefficient and ineffective as with rare diseases. The reduced number of patients for these diseases and the need to mobilise resources could be only efficient if done in a coordinated Europe-wide way.**

- **On April 28 2010, the European Union Parliament is signing and endorsing the Primary Immunodeficiencies Call To Action to help ensure increased visibility of PID and encourage national health authorities to include PID in their national rare disease plans. Members of the EU Parliament will meet with their respective JMF Center representative to discuss the PID situation and learn about the important work being carried out by the Center to appropriately diagnose PID**




- ✓ **Nel 1999, 65 centri italiani hanno istituito un gruppo collaborativo (Italian Primary Immunodeficiency Network, IPINET) ed un modello operativo "web-based" per la gestione di malattie rare che ha consentito di produrre, diffondere ed aggiornare protocolli di diagnosi e terapia per con l'obiettivo di migliorare la qualità dell'assisenza per pazienti affetti da immunodeficienze primitive.**

UOD Centro di Riferimento
Immunodeficienze Primitive
Azienda Policlinico Umberto I

Sapienza Università di Roma

In collaborazione con:

Associazione
Immunodeficienze
Primitive

Commissione
Europea
(7° Progetto quadro)

Agenzia
Italiana del Farmaco

Jeffrey Modell
Foundation

www.immunodeficienzeprimitive.org

Tel. 06-49972007