



Immuunivajepotilas tehohoidossa

Immuunivajeet (inborn errors of immunity, IEL) muodostavat monimuotoisen harvinaissairauksien ryhmän, jossa yksittäiset diagnoosit ovat harvinaisia, mutta kokonaisuutena immuunivajeet ovat merkittävä diagnoosiryhmä, jonka sairastavuus on korkea. Näin voimme olettaa, että tehohoidossakin kohtaa sekä potilaita, joilla on tiedossa oleva synnynnäinen immuunivaje, mutta myös sellaisia potilaita, joilla immuunivaje on vielä diagnosoimaton. Synnynnäisiä immuunivajeita diagnosoidaan lisääntyvästi myös aikuisilla.

Tehohoitolääkäri voi käynnistää immuunivajeen diagnostiset selvittelyt, mutta varsinainen diagnostiikka on yliopistosairaaloissa keskitetty yleensä infektiosairauksien alla oleville poliklinikoille. Immuunivajeet voivat ilmetä hyvin vaihtelevin tavoin ja eri ikäryhmissä, mikä tekee diagnostiikasta erityisen haastavaa etenkin tehohoitoympäristössä. Diagnostiikassa anamneesin merkitys on keskeinen, ja laboratoriotutkimukset etenevät seulontatesteistä kohti spesifisempiä ja usein vaativia erityistutkimuksia, mukaan lukien geneettinen diagnostiikka. Kliinisen kuvan ja laboratoriolöydösten välinen korrelaatio voi olla heikko, ja harvinaisten sairauksien diagnostiikka edellyttää usein erikoisosaamista ja kansainvälistä yhteistyötä.

Vastasyntyneiden osalta keskiössä on SCID-seulonta, joka mahdollistaa vaikeiden T-solupuutosten varhaisen tunnistamisen kantapäänäytteestä. Seulonta on herkkä, mutta ei täydellinen: vääriä positiivisia esiintyy, ja harvinaisissa tapauksissa myös vääriä negatiivisia.

Esimerkkinä vastasyntyneiden tai lasten tehohoidossa mahdollisesti esiin tulevasta sairaudesta luennolla esiteltiin 22q11.2-deleetiosyndroomaa, jonka kliininen ja immunologinen ilmentymä on vaihteleva ja jossa immuunipuutoksen vaikeusaste vaihtelee lievästä vaikeaan T-solupuutukseen. Synnynnäiset sydänviat ovat hyvin tavallisia 22q11.2-deleetiosyndroomassa, joten sydänvikaisen vastasyntyneen osalta immunologiset perusselvittelyt kannattaa tehdä herkästi.

HLH ja sepsis ovat erotusdiagnostinen haaste.

Lasten tehohoitoa koskevassa retrospektiivisessä aineistossa Turkista immuunivaje diagnosoitiin ensimmäistä kertaa tehohoidon aikana noin 4 %:lla potilaista. Merkittävä havainto oli, että suurin osa näistä tapauksista edusti immunodysregulaatiotiloja, mikä korostaa sitä, että immuunivaje ei ilmene pelkästään infektiokerkyytenä, vaan myös poikkeavana tulehdus- ja immuunivasteena.

Aikuisten immuunivajeista tehohoidon näkökulmasta on selvästi vähemmän tietoa. Aikuisiällä diagnosoitavat synnynnäiset immuunivajeet ovat usein immunodysregulaatiotiloja, joiden tunnistaminen on vaikeaa. Hyvä esimerkki tehohoidossa esiintyvistä immunodysregulaatiotilasta on HLH (hemofagosyyttinen lymfohistiosytoosi),

>>

joka on harvinainen mutta kliinisesti keskeinen erotusdiagnostinen haaste sepsiksen ja sytokiini-myrskyn yhteydessä. HLH-potilailla synnynnäinen immuunivaje on mahdollinen, mutta sekundaarinen HLH ilman selkeää geneettistä taustaa on tavallisempi. HLH:n diagnostiikka perustuu kliinisiin ja laboratoriokriteereihin, mutta tehohoitopotilailla käytettävissä oleva diagnostinen työkalupakki on rajallinen ja tulosten tulkinta vaikeaa. Nämä potilaat olisi kuitenkin tärkeää tunnistaa ajoissa, jotta heille voidaan kohdentaa oikea hoito. Sytokiinimäärityksiä on suositeltu kliinisen diagnostiikan tueksi, mutta niitä on rajallisesti saatavilla tutkimuslaboratorioiden ulkopuolella. Sytokiinimääritykset voivat ohjata biologisia hoitoja sytokiini-myrskyy.

Diagnostiikassa anamneesin merkitys on keskeinen.

Lopuksi korostan, että immuunivajepotilaiden tunnistaminen tehohoidossa edellyttää sitä, että herää ajatus mahdollisesti immunologisesti häiriöstä tavallisempien diagnoosien ohella. Poikkeava tai hoitoresistentti taudinkuva voi olla merkki taustalla olevasta immuunivajeesta – erityisesti immunodysregulaatiosta. Näiden

vaikeiden harvinaissairauksien osalta moniammatillinen dialogi on tärkeää: infektiolääkäri, hematologi, tehohoitolääkäri, reumatologi ja myös laboratoriolääkäri kaikki kantavat kortensa kekoon. ■

Viitteet

1. Poli MC, Aksentjevich I, Bousfiha AA, ym. Human inborn errors of immunity: 2024 update on the classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee. *J Hum Immunol* 2025; 1(1): e20250003. doi:10.70962/jhi.20250003.
2. Bousfiha AA, Jeddane L, Moundir A, ym. The 2024 update of IUIS phenotypic classification of human inborn errors of immunity. *J Hum Immunol* 2025; 1(1): e20250002. doi:10.70962/jhi.20250002.
3. Borghesi A. Life-threatening infections in human newborns: reconciling age-specific vulnerability and interindividual variability. *Cell Immunol* 2024; 397–398: 104807. doi:10.1016/j.cellimm.2024.104807.
4. Celmeli F, Oz A, Kihitir HS, ym. Inborn errors of immunity in pediatric intensive care: prevalence, characteristics, and prognosis. *J Clin Immunol* 2024; 45(1): 25. doi:10.1007/s10875-024-01823-5.
5. Eidson NM, Williams KW. Inborn errors of immunity in pediatric intensive care: prevalence, characteristics, and prognosis. *Pediatrics* 2025; 156(Suppl 2): S65. doi:10.1542/peds.2025-074246OH.
6. Casanova JL, Abel L. From rare disorders of immunity to common determinants of infection: following the mechanistic thread. *Cell* 2022; 185(17): 3086–103. doi:10.1016/j.cell.2022.07.004.
7. Griffin G, Shenoi S, Hughes G. Hemophagocytic lymphohistiocytosis: an update on pathogenesis, diagnosis, and therapy. *Best Pract Res Clin Rheumatol* 2020; 34(4): 101515. doi:10.1016/j.berh.2020.101515.
8. Nie J, Zhou L, Tian W, ym. Deep insight into cytokine storm: from pathogenesis to treatment. *Signal Transduct Target Ther* 2025; 10: 112. doi:10.1038/s41392-025-02178-y.

Operatiivisten päivien 2025 luentolyhennelmä.