# IPOPI

# المنظمة الدولية لمرضى ضعف المناعة الأولي

## نقص مناعي مشترك حاد

Biotherapies for Life™ CSL Behring

This publication was made possible by a generous educational grant from CSL Behring

# نقص مناعي مشترك حاد

هذا الكتاب وضع للمرضى و لأسرهم
فهو إذن لا يغني عن استشارة الطبيب

متوفر أيضا :

- عوز مناعي شائع متغير
- متلازمة فرط إجM
- نقص غاما غلوبين المرتبط بX
- الورم الحبيبي الإنثنائي المزمن
- متلازمة ويسكوت ألدريش

# نقص مناعي مشترك حاد

**النقص المناعي المشترك الحاد هو مرض غير شائع من أمراض نقص المناعة الأولي ويتميز بالزيادة المفرطة في حدوث العدوى الخطيرة والقاتلة في بعض الأحيان بسبب غياب مشترك لوظائف الخلايا اللمفاوية التائية والبائية معاً. وهناك عدد من العيوب في الشفرات الوراثية (الجينات) المختلفة التي تؤدي للإصابة بهذا المرض الذي يعتبر أشد وأخطر أمراض نقص المناعة الأولي. ولحسن الحظ، توجد حاليا طرق علاجية فعّالة مثل زرع النخاع العظمي الذي يتيح إمكانية عالية للوصول إلى الشفاء التام ويبشر المستقبل بإمكانية العلاج الجيني لهذا المرض.**

## التعريف

النقص المناعي المشترك الحاد (والاسم المختصر له باللغة الإنجليزية هو سكيد SCID) هو مرض نادر الحدوث ولكنه قاتل إذا لم يعالج في الوقت المناسب. ويظهر المرض نتيجة وجود خلل (طفرة) شيفرة وراثية (الجينات) أو أكثر مسؤولة عن تكوين وتكاثر وكفاءة وظائف الخلايا اللمفاوية التائية والبائية (وفي بعض الحالات يشمل العيب أيضا الخلايا الطبيعية القاتلة). وينتج عن هذا الخلل زيادة مُفرطة في حدوث العدوى الحادة الخطيرة. وحتى الآن تم التعرف على 12 خلل في الشفرات الوراثية يسبب مرض سكيد (SCID). وبالرغم من تعدد هذه الأسباب الوراثية وما يتبعه من إختلاف في نمط التوريث وبعض النتائج المخبرية إلا أن جميعها تؤدي إلى النقص الحاد في وظائف الخلايا اللمفاوية التائية والبائية.

### نقص وظيفة سلسلة غاما المشتركة (cY) ذات 6 مستقبلات مختلف من السايتوكينات

يعتبر هذا النوع من الخلل الجيني الأكثر شيوعا من سكيد (SCID)، حيث يشكل حوالي 45٪ من مجموع الحالات. ويرجع ذلك إلى طفرة في أحد الجينات على الصبغي إكس) كروموزوم X ( االذي يُشفر مكونا واحدا أو سلسلة مشتركة من مستقبلات عامل نمو الخلايا اللمفاوية التائية وغيرها من مستقبلات عوامل النمو تسمى سلسلة غاما المشتركة ويشار إليها بالرمز المختصر cY. وتؤدي الطفرة في هذا الجين إلى انخفاض ملحوظ في عدد الخلايا اللمفاوية التائية (T) والخلايا الطبيعية القاتلة (NK) في حين يكون عدد الخلايا اللمفاوية البائية (B) مرتفعاً جدا (وهو ما يسمى بالنمط الظاهري T-,B+,NK-). وعلى الرغم من ارتفاع عدد الخلايا اللمفاوية البائية إلا أنها لا تعمل بصورة طبيعية وذلك لغياب الخلايا اللمفاوية التائية التي تساعد الخلايا اللمفاوية البائية في أداء عملها بشكل طبيعي. هذا النقص يورث كسمة متنحية على الصبغي X. وبناء على ذلك يصاب الذكور فقط بهذا النوع من سكيد (SCID)، أما الإناث فتكون حاملة لهذا الخلل الجيني الذي ينتقل بالوراثة إلى الأبناء الذكور فقط وبنسبة 1 من كل 2 (50%) من الأبناء الذكور .

### نقص إنزيم نازعة أمين الأدينوزين (ADA)

هونوع آخر من مرض سكيد (SCIDتسببه طفرات في الجين الذي يُشفر إنزيم نازعة أمين الأدينوزين (ADA). حيث أن ADA ضروري لوظيفة التمثيل الغذائي داخل أنواع عديدة من خلايا الجسم و بالأخص الخلايا اللمفاوية التائية. يؤدي غياب هذا الإنزيم إلى تراكم المنتجات الثانوية السامة الناجّة عن العملية الأيضية داخل الخلايا اللمفاوية مما يؤدي إلى موت هذه الخلايا. ويعتبر نقص ADA المسبّب الثاني الأكثر شيوعاً لمرض سكيد (SCID) . ويمثل حوالي 15٪ من جميع الحالات. ويعاني الأطفال المصابون بهذا النوع من سكيد (SCID) من نقص حاد في مجموع الخلايا اللمفاوية بشكل عام بحيث تكون الخلايا التائية والبائية والخلايا الطبيعية القاتلة جميعها منخفضة للغاية. ويُورّث هذا النوع من سكيد (SCID) كصفة متنحية على الصبغي الجسدي ومن ثم فإن الذكور والإناث يكونون عرضة للإصابة بهذا النوع على السواء.

### نقص سلسلة ألفا لمستقبل الإنترلوكين 7 (IL-7Rα)

يرجع هذا النوع من سكيد (SCID) إلى حدوث طفرات في جين محدد على الصبغي الجسدي رقم 5 والمسؤول عن تشفير مكوِن عامل نمو آخر يسمى مستقبل سلسلة ألفا للإنترلوكين 7 (IL-7Rα). ويتميز هذا النوع من سكيد (SCID) بعدم وجود الخلايا التائية مع وجود الخلايا البائية والخلايا الطبيعية. ونظراً لغياب الخلايا التائية فإن الخلايا البائية لا تعمل أيضاً. ويعتبر هذا النوع هو الثالث الأكثر شيوعاً بنسبة تصل إلى 11٪ من كل الحالات. ويورّث كصفة متنحية على الصبغي الجسدي ومن ثم فإن الذكور والإناث عرضة للإصابة بهذا النوع على السواء.

### نقص جينس كينيز 3 (Jak3)

هو نوع آخر من سكيد (SCID) ناجٌ عن طفرة في أحد الجينات على الصبغي الجسدي رقم 19 والذي يشّفر أنزيم موجود في الخلايا اللمفاوية يدعى جينس كينيز 3 (Jak3). هذا الإنزيم ضروري لوظيفة سلسلة c γ المذكورة أعلاه. و بالتالي، عندما يتم قياس عدد الخلايا التائية والبائية والخلايا الطبيعية القاتلة لدى الأطفال الرضّع المصابين بهذا النوع فإن الصورة تبدو مشابهة جداً لحالات سكيد المرتبطة بالصبغي X X -SCID)). ويورث هذا النوع كصفة متنحية على الصبغي الجسدي ومن ثم فإن الذكور والإناث عرضة للإصابة بهذا النوع على السواء. ويمثل هذا النوع حوالي 10% من كل حالات سكيد (SCID).

## نقص سلسلات CD3

ثلاثة أشكال أخرى من سكيد (SCID) تنتج عن طفرات في الجينات التي تُشفر ثلاثة سلاسل بروتينية والتي تشكل مكوناً آخر من مستقبل الخلايا التائية المركب (CD3 ). وينتج عن هذه الطفرات الجينية نقص في السلاسل CD3 δ أو ε أو ζ . وتورث هذه الأشكال من سكيد (SCID) كصفات متنحية على الصبغي الجسدي.

## نقص سي دي 45 ( CD45 deficiency)

هو نوع آخر من سكيد (SCID) يرجع إلى حدوث طفرات في الجينات التي تُشفرCD45 . وهو بروتين موجود على سطح جميع الخلايا البيضاء بالدم وهو ضروري من أجل وظيفة الخلايا التائية. وهذا النوع أيضاً يورث كصفة متنحية على الصبغي الجسدي.

## أسباب أخرى من سكيد (SCID)

يوجد أربعة أنواع أخرى من سكيد (SCID) والسبب الجزيئي لها معروف وناتج عن حدوث طفرات في الجينات التي تشفر البروتينات اللازمة لتنمية مستقبلات التعرف المناعي على الخلايا التائية والبائية. وهذه الأنواع هي جينات 1 و2 لتنشيط إعادة التركيب (واختصارها باللغة الإنجليزية RAG 1, RAG 2) وتعرف أحياناً بمتلازمة «أومن» (Ommen's syndrome)، نقص أرتيمس(Artemis deficiency)، ونقص ليجاز 4(Ligase 4 deficiency). ويعاني الأطفال المصابون بهذه الأنواع من نقص الخلايا التائية (T) والبائية (B) مع وجود معدلات طبيعية من الخلايا الطبيعية القاتلة (NK),أي يكون لديهم النمط الظاهري T-B-NK+ . وتورث هذه الأنواع كصفات متنحية على الصبغيات الجسدية.

## نقص مناعي مشترك أقل حدة

هناك مجموعة أخرى من الإضطرابات الوراثية في الجهاز المناعي تؤدي إلى نقص مناعي مشترك ولكنها لا تؤدي إلى مستوى حاد من الحالة السريرية مثل سكيد (SCID). وهناك قائمة ببعض هذه الاضطرابات ولكنها لا تتضمن بعض متلازمات نقص المناعة المشترك. وتشمل القائمة متلازمة الخلايا اللمفاوية العارية (ويعرف بنقص التوافق النسيجي الرئيسي - درجة 2 : MHC class-II deficiency)، ونقص البيورين فسفوريليز نوكليوزيد (PNP) . نقص زاب 70 (Zap 70 deficiency)، نقص سي دي 25 ( CD25 deficie-cy)، مرض نقص تنسج الغضروف والشعر(Cartilage-Hair Hypoplasia )، ونقص التوافق النسيجي الرئيسي - درجة 1 (MHC class-I deficiency).

## الحالة السريرية

إن زيادة الإصابة بالعدوى المتكررة يعد أكثر الأعراض شيوعاً عند الأطفال المصابين بسكيد (SCID). وهذه العدوى تختلف عن العدوى المعتادة لدى الأطفال الأصحاء فقد تكون العدوى أكثر خطورة لدرجة قد تهدد حياة المريض كالإصابة بالإلتهاب الرئوي، أو السحائي أو تسمم الدم ولكن إستعمال المضادات الحيوية على نطاق واسع قد غير من نمط سكيد (SCID), لذلك يجب على الأطباء أن يكون لديهم وعي كاف لتشخيص هذا المرض.

إن الجراثيم التي تسبب العدوى عند الأطفال الأصحاء تسبب أيضاً العدوى عند أطفال سكيد (SCID),
وهناك جراثيم أو لقاحات لا تسبب أي ضرر بالنسبة للأصحاء ومن أشهرها ( Pneum-cystis jiroveci) لكنها تؤدي إلي إلتهاب رئوي قاتل (PCP) لمرضى سكيد (SCID) إذا لم يتم تشخيصها وعلاجها في الوقت المناسب. ويعتبر فيروس الجديري المائي من أخطر الفيروسات التي يمكن أن تصيب مرضى سكيد (SCID).
وعلى الرغم من أن الإصابة بالجديرى المائي تزعج الأطفال الأصحاء إلا أن الإصابة غالباً ما تكون محصورة في الجلد والأغشية المخاطية ويُشفى منها الطفل خلال بضعة أيام. في حين أن إصابة طفل يعاني من سكيد (SCID) بهذا الفيروس قد تكون قاتلة لأنه لا شفاء منه بل وقد يصيب الفيروس كلّا من الرئتين والكبد والمخ. كذلك فيروس السيتوميجالو(CMV) والذي نحمله جميعاً فى غددنا اللعابية ويمكن أن يسبب إلتهاباَ رئوياً قاتلاً عند مرضى سكيد (SCID) و كذلك من الفيروسات الخطيرة لهؤلاء المرضى فيروس القرحة الباردة (الهربس البسيط) وفيروس أدينو، وفيروس بارا أنفلونزا 3 وفيروس إبشتين بار(EBV) وفيروس شلل الأطفال وفيروس الحصبة وفيروس روتا.

ولأن اللقاحات ضد أمراض الجديرى المائى والحصبة والروتا كلها لقاحات حية فبإمكانها إصابة مرضى سكيد (SCID) بالمرض نفسه. كذلك إذا كان هناك طفل مصاب بسكيد (SCID) فيجب عدم تحصين باقي أطفال تلك العائلة باللقاحات الحية لحين التأكد من عدم إصابتهم بسكيد (SCID).

وقد تشكل الفطريات عدوى صعبة العلاج عند هؤلاء المرضى وعلى سبيل المثال فإن إصابة الطفل بفطر المبيضات (الكانديدا) بالفم يعد من أكثر الإصابات الفطرية شيوعاً في الرضع ويختفى دون علاج أو بالعلاج ألفمي الموضعي البسيط.
وعلى العكس من ذلك فإن إصابة طفل سكيد (SCID) بالفطريات تكون مقاومة للعلاج بحيث يمكن أن يختفى جزئياً أثناء العلاج لكنه سرعان ما يعود عند توقف العلاج مباشرةً. كذلك يمكن أن يصيب منطقة الحفاض، وفي بعض الأحيان قد يصيب الرئتين، المريء أو حتى يسبب خُرّاجاً أو إلتهاب سحائي.

ويعد الإسهال المزمن مشكلة شائعة لدى هؤلاء المرضى قد تؤدي إلى أمراض سوء التغذية وتأخر النمو وفقد الوزن. يمكن لهذا الإسهال أن يكون نتيجة الإصابة بنفس البكتيريا أو الفيروسات أو الطفيليات التي تصيب الأصحاء إلا أنه عند الأطفال المصابين بسكيد (SCID) يصعب على الجسم التغلب عليها والشفاء منها.

كذلك يمكن أن يصاب الجلد عند أطفال سكيد (SCID) بالكانديدا المزمنة وقد يعاني هؤلاء الأطفال من طفح جلدي وعادةً ما يتم تشخيصه كإكزيما جلدية ولكنه في حقيقة الأمر ناتج عن التفاعل بين الخلايا التائية للأم التي إنتقلت إلى دم الطفل المصاب قبل الولادة ضد أنسجة الطفل ويسمى هذا التفاعل (GVHD).

## التشخيص

يمكن توقع الإصابة بمرض سكيد (SCID)عند وجود أي من الأعراض السابقة، كما أن وجود طفل مصاب بالمرض في العائلة يسهل التشخيص المبكر قبل ظهور أية أعراض عند طفل اخر من نفس العائلة. و تتمثّل إحدى أسهل الطرق التشخيصية في قياس عدد الخلايا اللمفاوية في عينة من دم الطفل أو دم الحبل السُري وقت الولادة. ويتم ذلك عن طريق العد اليدوي لخلايا الدم البيضاء ثم حساب نسبة وعدد الخلايا اللمفاوية الخالص. وعند الأطفال الطبيعيين عادة ما يكون هذا العدد أكثر من 4000 خلية لمفاوية لكل ميليمتر مكعب في السنة الأولى من العمر، 70% منها عبارة عن خلايا لمفاوية تائية. ولأن

الأطفال المصابين بمرض سكيد (SCID) لا يوجد لديهم تقريباً لمفاويات تائية. فدائماً ما يكون العدد الكلّي للخلايا اللمفاوية في دمهم ضئيلاً جداً. وفي الغالب فإن متوسط الخلايا الليمفاوية في دم المصابين بمرض SCID حوالي 1500 خلية لكل ملمتر مكعب.
في حالة وجود عدد قليل من الخلايا اللمفاوية يجب التأكد بحساب عدد الخلايا اللمفاوية مرة أخرى، وعند تأكيد النقص في عدد الخلايا اللمفاوية يجب إجراء الفحوصات الأخرى الخاصة بقياس عدد الخلايا اللمفاوية التائية وفحص وظائفها للتأكد من التشخيص أو استبعاده.

ويمكن التعرف على أنواع وعدد كل نوع من الخلايا اللمفاوية المختلفة عن طريق استخدام صبغيات خاصة. وبهذه الطريقة يمكن قياس العدد الكلي للخلايا اللمفاوية التائية، الخلايا التائية المساعدة، الخلايا التائية السامة، الخلايا البائية والخلايا الطبيعية القاتلة. ولأن هناك بعض الحالات التي ينتج عنها انخفاض عدد الخلايا اللمفاوية فإن الاختبار الأكيد لتشخيص هذا المرض هو الكشف عن وظائف اللمفاويات التائية عن طريق وضع عينة دم في أنبوب اختبار مزرعي ثم حثها بالمنبهات الخاصة بها ثم حفظها بحضّانة لعدة أيام. ففي حالة ما إذا كانت الخلايا التائية طبيعية فإنها تقوم بالانقسام الخلوي، وهو ما لا يحدث عند الأطفال المصابين بمرض سكيد (SCID) حيث تعجز الخلايا التائية عن الاستجابة لهذه المؤثرات.

وعادةً (وليس على الإطلاق) تنخفض نسبة الغلوبولينات المناعية بالمصل عند المصابين بمرض سكيد (SCID) حيث تنخفض نسبة كل الغلوبولينات المناعية (E, M, A, G) ولأن الغلوبولين المناعي G يمكنه المرور خلال المشيمة من دم الأم إلى الطفل فيمكن أن تكون نسبته طبيعية في دم الطفل بعد الولادة بسبب إكتسابه من الأم وبالتالي لا يمكن التحقق من نقص هذا الغلوبولين لعدة أشهر من بعد الولادة، و ذلك إلى حين إختفاء الغلوبولين G الخاص بالأم من دم الطفل.

كما يمكن تشخيص سكيد (SCID) أثناء الحياة الجنينية (قبل ولادة الطفل) وخاصة عند وجود طفل آخر مصاب بالعائلة ومعرفة الخلل في الشفرة الوراثية المسؤولة عن المرض ويتم ذلك عن طريق إجراء التحليل الجزيئي على عينة من السائل الأمنيوسي أو الأنسجة المشيمية (CVS). وحتى في حالة عدم تحديد الخلل في الشفرة الوراثية في العائلة فما زالت هناك إختبارات تستطيع إستبعاد أنواع معينة من الخلل في الشيفرات الوراثية في ذات العائلة، مثل نقص الأدينوزين دي أميناز والذي يمكن إستبعاده عن طريق قياس الأنزيم في العينات السابق ذكرها.

وعند وجود قرينة على أن سكيد (SCID) يورث مرتبطاً بالصبغي X كصفة متنحية وكان الجنين أنثى فذلك يعني أنها غير معرضة للإصابة بالمرض. في معظم الحالات ما لم يكن خيار إنهاء هذا الحمل مطروحاً عند إصابة الجنين فإن التشخيص الأمثل يكون عند الولادة وذلك بقياس عدد الخلايا الليمفاوية في دم الحبل السري وذلك نظراً لوجود بعض الخطر على الجنين من وسائل التشخيص قبل الولادة.

إن التشخيص المبكر قبل إصابة الرضيع بأي عدوى مهم جداً حيث أن زرع النخاع خلال الأشهر الثلاثة الأولى يحمل نسبة نجاح حوالى 96%. وفى الحقيقة يمكن عمل فحص مَسحي لكل حديثي الولادة بعد الولادة مباشرة لتشخيص سكيد (SCID) والذي أصبح ممكناً لوجود وسائل حديثة متطورة.

## الوراثة

تنتج كل أنواع سكيد (SCID) عن خلل في الشيفرات الوراثية. وهي إما موروثة من أحد الوالدين أو حديثة االنشأة في الطفل المصاب وتورث كصفة متنحية مرتبطة بالصبغي X وعندها ينتقل المرض من الأم الحامل للمرض إلى وليدها الذكر. وتورث بعض الأنواع كصفة متنحية مرتبطة بالصبغيات الجسدية والتي يحملها كلا الوالدين وتورث للأولاد الذكور والإناث على السواء. ويجب على الوالدين إجراء الفحص الوراثي لمعرفة نسبة الإصابة في الولادات االمستقبلية. ويجب أن يكون قرار إنجاب أطفال اخرين على ضوء معطيات مهمة كالبيئة المحيطة بالوالدين والإعتبارات الدينية والإجتماعية وغيرها من الأسباب التي تختلف من أسرة لأخرى.

## العلاج العام

إن طفلاً يعاني من مرض خطير يهدد حياته يحتاج لكل الرعاية والحب من الوالدين وعليهما أن يتحملا فترات الإقامة الطويلة بالمستشفيات والتي قد تسبب ألماً للعائلة وعليهما التفاعل بحكمة تجاه القلق الناتج عن هذه المشكلة.

وإذا كان هناك إخوة أو أخوات للطفل المصاب فعلى الولدين تذكر أن لهم الحق في الرعاية والحب أيضاً. فلا يجب أن يؤثر القلق على طفلهما المصاب بمرض سكيد (SCID) على علاقتهما ببعضهما وبأطفالهما الآخرين. وإلا سيغدو تقديم علاج ناجح لهذا الطفل ضرباً من المستحيل.

ويحتاج الطفل المصاب بمرض سكيد (SCID) إلى عزله عن الأطفال الأخرين وإذا كان هناك إخوة يذهبون إلى الحضانات أو المدرسة فإن إنتقال فيروس الجديرى المائي بواسطتهم يشكل خطراً كبيراً. لحسن الحظ فهذا الخطر أصبح الآن ضئيلاً مع إستخدام لقاح الجديرى المائي. غير أنه يتوجب على الوالدين تنبيه إدارة المدرسة بذلك وإبلاغهم عن وجود حالات جديرى مائي بالمدرسة. أما بالنسبة للإخوة الذين تمّ تلقيحهم أو سبق أن تعرضوا للإصابة بالجديري المائي فلا يشكلون أي خطر على الآخرين. أما عند تعرض أحد الإخوة لطفل مصاب بالجديرى المائي قبل تحصينهم أو إصابتهم الفعلية بالمرض فعليهم مغادرة المنزل إلى منزل آخر خلال فترة الحضانة (21-11 يوما) وهذا ينطبق أيضاً على الأشخاص المحيطين بالإخوة الذين يشاركونهم في مائدة الطعام أو اللعب مع الذين أصيبوا بالجديرى خلال 72 ساعة من التعرض. وعند إصابة أحد الإخوة بالجديرى بالمنزل وتعرض الطفل المريض له، فيجب إعطاء الطفل المريض بسكيد (SCID) الأجسام المناعية المضادة لفيروس الفاريسيلا في الحال. وإذا أصيب مريض سكيد (SCID) بالجديري بالرغم من ذلك فيجب علاجه بعقار الأسيكلوفير بالوريد داخل المستشفى لمدة 5- 7 أيام. إن الأطفال الأصحاء الذين تم تحصينهم بلقاح شلل الأطفال الفمي يمكنهم إفراز هذا الفيروس في البراز مما يشكل خطوره على مرضى سكيد (SCID). لذلك ينصح بضرورة تحصين الأطفال المخالطين لمريض سكيد (SCID) بلقاح شلل الأطفال الميت.

وينصح بعدم أخذ الطفل المصاب إلى الأماكن العامة كالحضانات وعيادات الأطباء لأنهم يكونون عرضة للإحتكاك مع أطفال صغار آخرين قد ينقلون لهم العدوى. كما يجب الحد من إختلاطهم بالأقارب خاصة الأطفال منهم. و ليس من الضروري بالنسبة للوالدين إرتداء قناع الوجه أو المعطف الخاص داخل المنزل ولكن من الضروري العناية بالغسيل المتكرر لليدين.

ولا ينصح بغذاء معين, إلا أن الغذاء عموماً مهم لهؤلاء الأطفال.حيث أنهم قد يعانون في بعض الأحيان من سوء الإمتصاص الذي يؤدي إلى سوء التغذية مما قد يتطلب تغذية وريدية. كذلك فإن الطفل المريض عادة ما يعاني من فقدان الشهية. قد يتعرض الطفل للموت نتيجة الإصابة بـ(Pneumocystis jiroveci) وهي جرثومة نادراً ما تصيب الأصحاء ولكنها تسبب إلتهاباً رئوياً لدى مرضى سكيد (SCID). لذلك ينصح بالعلاج الوقائي بعقار السلفا حتى زراعة النخاع.

## الطعوم الحية ونقل الدم ومشتقاته الخطيرة

عند توقع نقص شديد بالمناعة يجب عدم أخذ اللقاحات الحية كلقاح روتا و الجديرى المائي والغدة النكافية والحصبة وشلل الأطفال الحي ولقاح الدرن لحين التأكد من حالة جهاز المناعة عند الطفل. وكما ذكرنا سابقاً يجب عدم إعطاء لقاح شلل الأطفال الحي لأحد

الإخوة أو اللقاح الجديد لفيروس الروتا. أما باقي اللقاحات الفيروسية الحية الأخرى فليس من المتوقع إنتقالها من الطفل المحصن إلى أخرين بخلاف الجديرى المائي والذي قد يسبب طفحا جلديا.

إذا احتاج الطفل المصاب بمرض سكيد (SCID) إلى نقل دم أو صفائح دموية فيجب معالجة الدم إشعاعيا (خالي من فيروس السيتوميجالو. ومن خلايا الدم البيضاء) قبل إعطائه للمريض وذلك للوقاية من المضاعفات الخطيرة (GVHD) الناجّة عن تفاعل الخلايا التائية الموجودة بالدم المنقول ضد أنسجة المريض ولمنع الإصابة بفيروس سيتوميجالو.

## العلاج الخاص

يجب علاج جميع أطفال سكيد (SCID) بالغلوبولين المناعي كعلاج تعويضي بعد الشهر الثالث أو عند ظهور أعراض الإصابة بالعدوى ويجب التأكيد على أن الغلوبولين المناعي لا يمكنه تعويض وظائف الخلايا التائية المفقودة ولكنه فقط يمكنه توفير مضادات الأجسام والغلوبولينات المناعية التي تنتجها الخلايا البائية.

ولدى مرضى سكيد (SCID) الناتج عن نقص أنزيم الأدينوزين دي أميناز فيمكن تعويض هذا الأنزيم بآخر مستخلص من الأبقار بنسبة نجاح لا بأس بها ويسمى هذا الإنزيم المستخلص (PEG-ADA). إلا أنه يتطلب حقن الطفل مرتين أسبوعيا تحت الجلد مدى الحياة و لا يفضل عند توفر زرع النخاع المجانس.

إنّ أنجح علاج لمرضى سكيد (SCID) هو زرع النخاع. و يفضل أن يجرى في مراكز متخصصة تحت مراقبة طبيب متخصص في أمراض نقص المناعة حيث يتم نقل خلايا النخاع العظمي من شخص سليم للطفل المريض لتعويض الخلايا اللمفاوية المفقودة. والهدف من زرع النخاع في مرضى سكيد (SCID) هو تعويض الخلل الموجود بجهاز المناعة على خلاف زرع النخاع عند مرضى السرطان والذي يهدف الى القضاء على الخلايا الخبيثة ويحتاج لجرعات عالية من مثبطات المناعة في نفس الوقت.

المتبرع المثالي هو أحد أشقاء المريض والذي يكون مجانسا تماما له في الأنتجينات الموجودة على خلايا الدم البيضاء البشرية. وعند عدم توفر شقيق أو شقيقة يمكن إجراء زرع النخاع بتجانس نصفي من أحد الوالدين بإستخدام التقنيات الحديثة. وعادة لا يحتاج المريض للعلاج بمثبطات المناعة قبل الزرع. و قد أجريت المئات من عمليات زرع النخاع بنجاح لمرضى سكيد (SCID) خلال الثلاثين عاما الأخيرة بنسبة نجاح تقدر بـ60% الى 70% وتزداد هذه النسبة الى 85% عند وجود شقيق مجانس وتبلغ 96% إذا أجريت في الثلاثة أشهر

الأولى من عمر الطفل. كذلك يمكن زرع النخاع المماثل من غير الأقارب و كذلك الخلايا الجذعية الموجودة بالحبل السري بنجاح.
وليس هناك أي إمتياز لزرع النخاع للجنين داخل الرحم مقارنة مع إجرائه في الأشهر الأولى بعد الولادة. بحيث لا يمكن أخذ الأم كمتبرع لأن تعرضها لمخدر قد يؤثر سلبيا على جنينها وكذلك لا يمكن التعرف على رفض الجسم للخلايا المنقولة له.
و أخيرا فان هناك علاجاً فعالاً تم إكتشافه في العقدين الأخيرين وهو علاج الشيفرات الوراثية (الجينات) وتم تطبيقه بنجاح عند مرضى سكيد (SCID) من النوع المرتبط بالصبغي X وكذلك النوع الناتج عن نقص أنزيم الأدينوزين دي أمينيز وما زالت الأبحاث تجرى لجعل هذا العلاج أكثر أماناً. ولكن يجب قبل إجرائه تحديد الخلل الموجود في الشيفرة الوراثية بدقة.

## التوقعات

إن سكيد (SCID) هو أخطر أمرض نقص المناعة الأولي على الإطلاق وبدون العلاج عن طريق زرع النخاع فإن المريض سيكون حتماً معرضاً للموت نتيجة للعدوى المتكررة. ويعيد زرع النخاع الناجح للمريض جميع الوظائف المناعية المفقودة. وقد أجري أول زرع ناجح للنخاع العظمي لطفل يعاني من سكيد (SCID) عام 1968 وهذا المريض ما يزال حياً و يتمتع بصحة جيدة حتى الآن.

# المنظمة الدولية تعمل على تحسين جودة حياة الناس المصابين بضعف المناعة الأولي

info@ipopi.org

www.ipopi.org

IPOPI is a Charity registered in the UK, registration number 1058005

الكتاب « كتاب ضعف المناعة الأولي للمريض و الأسرة »
أخذت منه هذه الإرشادات بعد استئذان الجمعية الأمريكية IDF
إستفاد من دعم شركة باكستر هلثكر كوربوراشيون
Baxter Healthcare Corporation

www.pid-moroccansociety.org

أ. د. أحمد عزيز بوسفيحة
أستاذ طب الأطفال
وحدة المناعة السريرية
مستشفى الأطفال ابن رشد
الدار البيضاء ، المغرب

د. مديحة غمراوي
وحدة المناعة السريرية
مستشفى الأطفال ابن رشد
الدار البيضاء ، المغرب

ترجم هذا الكتاب من طرف IPOPI و جمعية هاجر و تحت اشراف الأطباء:

أ.د. شيرين مدحت رضا
أستاذة طب الأطفال/ وحدة المناعة والحساسية
مستشفى الأطفال
كلية الطب/ جامعة عين شمس

د. زينب إبراهيم حسن
أستاذة مساعد طب الأطفال/وحدة الحساسية والمناعة
مستشفى الأطفال
كلية الطب/ جامعة عين شمس

www.hajar-maroc.org

www.tipolito-ala.it
ARONA