نقص المناعة المشتركة الشديد (سكيد)

دليل الآباء والأمهات بعد التشخيص

IMMUNE DEFICIENCY FOUNDATION

مؤسسة حمد الطبية
Hamad Medical Corporation
HEALTH · EDUCATION · RESEARCH صحة · تعليم · بحوث

حقوق النشر 2014 © **بمؤسسة نقص المناعة IDF**

هذه الترجمة تمت بترخيص من مؤسسة نقص المناعة IDF ومن قبل جهة خارجية مستقلة ليست جزءاً من مؤسسة نقص المناعة IDF ورغم كل الجهود المبذولة لحفظ المعنى ودقة الترجمة فإن مؤسسة نقص المناعة IDF لا تضمن دقة وإعتماد الترجمة وتوافق المعلومات العلمية الواردة فيها مع تاريخ اصدار هذا الكتاب، ولا تتحمل مؤسسة نقص المناعة IDF أي مسؤلية ناتجة من عدم دقة وإعتماد الترجمة وتوافق المعلومات العلمية الواردة فيها مع تاريخ اصدار هذا الكتاب، الإعتماد على محتويات هذه الترجمة مسؤولية شخصية.

Copyright © 2014 by Immune Deficiency Foundation

This translation was created by an entity other than IDF. As such, while every effort is made to ensure the accuracy of the translation IDF does not warrant the accuracy, reliability, or timeliness of any information translated and shall not be liable for any losses caused by reliance on the accuracy, reliability, or timeliness of such information. Any person or entity who relies on this translation does so at his or her own risk.

ما هو السكيد أو نقص المناعة المشتركة الشديد؟

هو مرض نادر واضطراب خطير يصيب الخلايا اللمفاوية البائية والتائية وهي خلايا كريات دم بيضاء مسؤولة عن مكافحة الإلتهابات التي تسببها الفيروسات والجراثيم والفطريات، الأطفال الذين يولدون بهذا المرض يكون نظام وجهاز المناعة لديهم قليلاً أو معدوماً وهم معرضون لخطر العدوى المتكررة مثل إلتهاب الرئة والتهاب السحايا وجدري الماء.

حتى الأمراض الشائعة يمكن أن تجعل حياتهم في خطر إذا لم تعالج، المرض قد يصيب الإناث كما يصيب الذكور، على الرغم من أن هذا المرض هو اضطراب في الجهاز المناعي فإنه لا علاقة له بمرض نقص المناعة المكتسب أو ما يعرف بالإيدز، فمرض نقص المناعة المشتركة الشديد مرض غير معدي ولا ينتشر من إنسان إلى آخر بالعدوى.

ما هو مدى شيوع مرض السكيد؟

أُعتقد في الماضي أن نسبة حدوث المرض في الأطفال حديثي الولادة هو واحد من بين كل مائة ألف ولادة في الولايات المتحدة الأمريكية، ولكن المعطيات الجديدة والمتاحة حالياً من الولايات الأمريكية التي بدأت الاختبار للكشف المبكر للسكيد تشير إلى أن نسبة الإصابة تكون أكثر حدوثاً مما هو معتقد، ولارتفاع نسبة حدوث زواج الأقارب في بلادنا العربية فإن احتمالية حدوثها هي أعلى بكثير.

ما الذي علّيَ فعله الآن؟

الطفل المولود بهذا الخلل المناعي الأولي قد لا يبدو مريضاً في البدء ، حيث أن الأضداد الجسمية المناعية المنتقلة إليه من الأم تحمي الوليد في الشهور الأولى من الحياة، ومع هذه الحماية فهناك إجراءات يجب عليكم القيام بها لحماية الطفل من العدوى الخارجية، وهي:

احتياطات السلامة:

- يجب أن يعزل طفلكم عن أي شخص لديه علامات الإصابة بالزكام أو العدوى الجرثومية أو الفيروسية.
- تجنب الأماكن العامة حيث الزحام وحشود غفيرة من البشر وكذلك تجنب التماس مع الأطفال من خارج الأسرة.
- يجب على الجميع اتباع غسل اليدين بطريقة صارمة واستخدام المعقمات قبل لمس الطفل.

تجنب التطعيم بالفيروسات الحية:

لا ينبغي أن يعطى الطفل المصاب اللقاحات المضعفة مثل التدرن وفيروس الإسهال المسمى روتا وجدري الماء والنكاف والحصبة وشلل الأطفال وهذا يشمل أي طفل يشتبه بوجود خلل في جهازه المناعي، كما يجب أن لا يتلقى أي فرد في العائلة هذه اللقاحات الحية كذلك إذا كان على تماس مع الطفل أو يعيش في نفس المنزل.

يجب أن يتم تعريض الدم و الصفيحات إلى أشعة خاصة إذا دعت الحاجة إلى نقلها للمريض:

إذا احتاج الطفل المصاب بنقص المناعة المشتركة إلى نقل الدم أو الصفيحات فيجب عندها أن تشعع منتجات الدم هذه قبل إعطاؤها للطفل أي يجب أن تتعرض للأشعة السينية وهذا لمنع وصول خلايا لمفاوية تائية حية إلى الطفل المصاب فهي قد تهاجم جسمه وأنسجته وكذلك يجب فحص المنتج المنقول (الدم والصفيحات) حتى نتأكد من أنها خالية من فيروس الحمى الفيروسية المضخمة للخلايا.

المعالجات المساعدة الأخرى:

قد نحتاج لإعطاء المضادات الحيوية (الأنتي بيوتكس) الوقائية لدرء العدوى حيث أن الجهاز المناعي لدى الطفل غير قادر على مقاومتها، معظم هذه المضادات الحيوية تعطى عن طريق الفم، لا يستطيع الأطفال المصابون بهذا المرض إنتاج الغلوبيولينات المناعية الواقية والمهمة حيث أن الخلايا اللمفاوية البائية لديهم لا تستطيع أن تنتجها ومع ذلك يمكننا تعويض هذا النقص بإعطاء هذا الغلوبيولين المناعي وريدياً أو تحت الجلد وذلك لإعطاء طفلك المزيد من الحماية ضد الالتهابات والعدوى.

كيف يمكن علاج نقص المناعة المشتركة الشديد؟

العلاج الأكثر شيوعاً لهذا المرض هو بتصحيح الخلل وإستبدال جهاز المناعة المصاب عند الطفل بآخر سليم، وذلك من خلال زرع الخلايا المكونة للدم من متبرع سليم المناعة، تسمى بالخلايا في نخاع العظم بالخلايا الجذعية المكونة للدم والتي تستطيع النضج إلى جميع أنواع خلايا الدم ومنها الخلايا اللمفاوية التائية والبائية، ويتم الحصول على هذه الخلايا من شخص سليم المناعة مطابق للطفل وتعطى للطفل عن طريق الوريد، تنتج هذه الخلايا الجديدة الخلايا اللمفاوية التي تعمل على تصحيح الخلل المناعي في المرض وهذا ما يسمى بزراعة النخاع أو زراعة الخلايا الجذعية.

المتبرع المثالي لمريض نقص المناعة المشتركة الشديد هو الأخ أو الأخت المطابقة تماماً في المستضد النسيجي، عندما لا يتوفر المطابق الكامل فيمكن عندها الوصول إلى نتائج علاجية ممتازة باستخدام متبرع نصف مطابق كأحد الوالدين مثلاً، وهناك طرق أخرى ناجعة مثل زرع النخاع العظمي أو دم الحبل السري المطابق من متبرع لا علاقة قرابة له بالطفل.

هناك علاجات أخرى تسمى بالعلاج بالجينات وذلك حسب الإصابة الجينية المؤدية إلى حدوث المرض عند طفلك، يمكنك مناقشة هذه الخيارات مع طبيب المناعة.

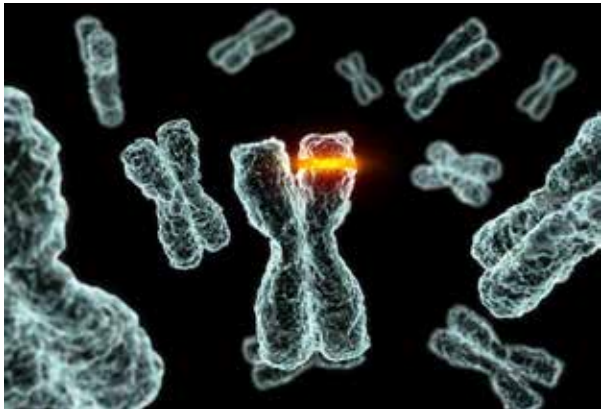
كل خيارات العلاج هذه تحتاج إلى مركز طبي متخصص، حيث يتواجد أطباء المناعة الذين لديهم الخبرة في التعامل مع مرض نقص المناعة المشتركة الشديد.

ما هي العوامل المسببة لنقص المناعة المشتركة الشديد؟

هناك العديد من الأشكال المختلفة من مرض نقص المناعة المشتركة الشديد، فقد ينتقل الجين المصاب للطفل من أحد الوالدين أو كليهما حسب نوع وشكل المرض، ومع هذا فقد يظهر جين المرض عند الطفل بدون حدوث انتقال من أحد الوالدين وهذا ما يسمى بالطفرة أو الحدوث العفوي.

في الحقيقة، لا يوجد في معظم حالات الأطفال المولودين بالمرض حالات أخرى معروفة في الأسرة، لا توجد طريقة يعرف بها الوالدان إذا ما كان الطفل معرضاً لخطر حمل الجين المصاب المسبب للمرض، إلا في حالة واحدة فقط وهي وجود طفل سابق مصاب في الأسرة عندها يزيد الاحتمال.

في النمط المرتبط بالصبغي الجيني اكس من المرض ينتقل الجين المصاب من الأمهات إلى الذكور المصابين، أما الأنواع الأخرى من المرض تنجم عن توافق صنوتين من الجين المعيب حيث يرث الطفل صنوة من الجين المعيب من أحد الوالدين والصنوة الأخرى من الوالد الآخر.



يكون الوالدين سليمين حيث يحمل كل منهما جيناً واحداً مصاباً وآخر سليماً، ولكن عندما يرث الطفل الجين المصاب من كلا الوالدين فسيتأثر عندها عمل الخلايا التائية والبائية والخلايا القاتلة بطبيعتها.

الخلايا اللمفاوية القاتلة بطبيعتها هي خلايا هامة في الجهاز المناعي وأطلق عليها هذه التسمية لأنها تقتل الخلايا المصابة بالفيروسات.

بغض النظر عن نوعية الخلل الجيني المسبب للمرض أو نوعية الوراثة، فالتدخل أمر ضروري وعاجل وكلما استعجلنا بالعلاج كلما كانت النتائج أفضل.

ميزات الاختبار الجيني:

خلال عملية تقييم المرضى المصابين بنقص المناعة المشتركة الشديد، يمكننا تحديد الجينات المسؤولة عن المرض، وعندها فإذا كان لدى الطفل نقص المناعة المشتركة الشديد المرتبط حدوثه بالوراثة المرتبطة بالصبغي الجنسي X وكانت قد جاءته من قِبل الأم وكانت الأم حاملة للجين المعيب؛ فإن هذه النتيجة تعطي قريبات الأم (أخواتها الإناث في المقام الأول) فرصة لفحص هذه القريبة ومعرفة فيما إذا كانت حامل للجين المعيب مما يعطي فرصة وإنعكاس على قرارات هذه العائلة بالإنجاب.

أما إذا علمنا أن كلا الوالدين يحملان نسخة واحدة من الجين المعيب (يعني أن الوراثة كانت بصفة جسمية متنحية) فعندها يكون الأخوة والأخوات من هؤلاء الوالدين نفسهما في خطر، أن يكونوا حاملين للجين المعيب

ما ذكر سابقاً هي فوائد يمكن جنيها من الإستشارة الوراثية، ويعطي الوالدين فكرة واضحة عن مخاطر وخيارات الإنجاب في المستقبل.

النتائج المأمولة:

يقلق ويحزن الوالدان عند معرفتهما بإصابة طفلهما بمرض خطير مثل نقص المناعة المشتركة الشديد، ولكن نحن نؤكد لكم أن التشخيص المبكر بواسطة عملية الكشف المبكر لنقص المناعة المشتركة الشديد يوفر أفضل فرصة لنجاح علاج المرض وذلك من خلال التدخل المبكر بإجراء الزراعة.

الدعم:

كما هو الحال مع أي طفل يولد مع حالة طبية خطيرة فسوف تكون هناك زيارات طبية متكررة وتشمل العديد من الإختبارات الدموية والفحوصات المجذية، فهذه قد تكون مرهقة للعائلة، ولذلك فمن المهم المحافظة على الحالة العاطفية والنفسية للوالدين بمستوى جيد، وبالذات في فترة علاج الطفل والتي قد تحدث بعض التغيرات لدى الطفل مثل سقوط الشعر وما شابه، ومن المهم تواجد مصادر الدعم العاطفية والثبات من غيرهم من أفراد العائلة الأكبر والأصدقاء المقربين ومن الكادر الطبي وكذلك فالعنصر الإيماني والروحي له دور كبير، ويجب عدم إغفاله، ومن مصادر الدعم وجود أهالي مرضى آخرين مروا بنفس المراحل وبنفس المرض، فتشارك العوائل الإستفادة في دعم بعضهم بعضاً وهذا الأمر مقوي ومفيد للوالدين ويمكن للوالدين الإستفادة من التشجيع والدعم والخبرة التي اكتسبها والدي الأطفال الآخرين المصابون بنفس المرض.

كلمة للوالدين:

لقد خضع طفلكم لإختبار الكشف المبكر عن الأمراض التي قد تؤثر على حياته وكما تعلمون، أشارت نتائج الاختبار إلى وجود مشكلة محتملة في جهازه المناعي وبعد إنتهاء التحاليل سيتم إثبات إصابة الطفل بنقص المناعة الأولي الخلقي من عدمه. وهي مجموعة من الأمراض التي تسبب خللاً في عمل الخلايا والأنسجة المسؤولة عن المناعة والحالة المكتشفة عند طفلك تسمى نقص المناعة المشتركة الشديدة.

الكشف المبكر لمرض المناعة المشتركة الشديد(المعروف بـ سكيد) والحالات المترافقة مع نقص عدد الخلايا اللمفاوية التائية

قد يبدو الرضيع حديث الولادة بصحة جيدة عند الولادة ولكن يكون لديه مشكلة صحية غير ظاهرة يحتاج إلى كشفها ومعالجتها، ولذلك يتم إجراء فحوصات مختبرية روتينية لهؤلاء الأطفال حديثي الولادة قبل مغادرتهم المستشفى وهو ما يسمى بإختبار الكشف المبكر للأمراض. حيث تم أخذ بعض قطرات الدم من كعب الطفل/الطفلة وتم إختبارها لعدد من الأمراض، إحدى هذه الاختبارات كانت لكشف المشاكل وإضطرابات الجهاز المناعي، وقد كانت نتيجة إختبار طفلكم إما أنها غير طبيعية أو لم يعطي الاختبار نتيجة واضحة، ولذلك يجب إجراء إختبارات إضافية في أقرب وقت ممكن. ولا يمكن الإعتماد على إختبار الكشف المبكر لوحده في وضع التشخيص لهذا المرض، ولهذا السبب فنحن بحاجة لأن نجري فحص دم جديد لتحديد فيما إذا كان طفلكم يعاني من هذا الإضطراب المناعي المهدد للحياة، سوف يتم التواصل معكم من قبل برنامج الكشف المبكر عند حديثي الولادة بهدف الحصول على عينة دم جديدة بدون تأخير. يكشف هذا الاختبار إضافة للسكيد الحالات الأخرى المترافقة مع نقص الخلايا اللمفاوية التائية، ورغم أن هذه الحالات لا تكون شديدة مثل السكيد ولكن من المهم جداً كشفها مبكرا وعلاجها.

الخلاصة:

التشخيص المبكر لمرض نقص المناعة المشتركة الشديد وذلك بفضل خدمة الكشف المبكر لهذا المرض قدم أفضل فرصة للحصول على النتائج المثلى بالعلاج، وذلك بالعلاج المبكر بزراعة الخلايا الجذعية.

المصادر:

يمكنكم الحصول على معلومات إضافية من:

مؤسسة نقص المناعة: تقدم كل المعلومات الممكنة عن الأمراض كما توفر وسائل لدعم المرضى وأفراد الأسرة بما في ذلك أشرطة فيديو عن الأسر الأخرى التي لديها مرض نقص المناعة وكذلك توفر كتيبات داعمة مثل كتاب المرشد العائلي لمرضى نقص المناعة الأولية (يوجد منها نسخة عربية) وفيها معلومات أكثر تفصيلاً - يرجى مراجعة الموقع:
www.primaryimmune.org

مجموعة دعم عوائل مرضى نقص المناعة المشتركة الشديد:
وهي مجموعة دعم عبر الإنترنت: www.SCID.net

مؤسسة ملائكة الحياة: توفر مقاطع فيديو تتقاسم فيها الأسر همومها مع مرض نقص المناعة الشديد المشتركة وتوفر الدعم لبعضها عبر الإنترنت: www.SCIDangelsforlife.com

يوفر موقع الأكاديمية الأمريكية لأمراض الربو والحساسية ونقص المناعة معلومات طبية مفصلة عن المرض:
www.aaaai.org

في الختام، نرجو أن يكون هذا الكتيب قد أدى دوره في الإجابة عن استفساراتكم.
للمزيد من المعلومات يمكنكم مراجعة كتاب المرشد العائلي في أمراض نقص المناعة الأولية، وموقع مؤسسة حمد الطبية www.hamad.qa
نرجوا أن تزودونا بآرائكم وتوصياتكم من أجل تحسين خدمتنا لكم، يرجى التواصل معنا عبر البريد الإلكتروني التالي:
madeli@hamad.qa أو AIAP@hamad.qa

وتفضلوا بقبول فائق التحية والتقدير

إعداد وترجمة:
د. مهدي العادلي
إستشاري أمراض المناعة والحساسية
برنامج التوعية بأمراض المناعة والحساسية
مؤسسة حمد الطبية، الدوحة – قطر