ميزات الاختبار الجيني

خلال عملية تقييم المرضى المصابين بنقص المناعة المشترك الشديد، يمكننا تحديد الجينات المسؤولة عن المرض، وعندها فإذا كان لدى الطفل نقص المناعة المشترك الشديد المرتبط حدوثه بالوراثة المرتبطة بالصبغي الجنسي X وكانت قد جاءته من قبل 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 المشترك الشديد، ولكن نحن نؤكد لكم أن التشخيص المبكر بواسطة عملية الكشف المبكر لنقص المناعة المشترك 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 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 ثم إثبات إصابة الطفل بنقص المناعة الأولي الخلقي.

وهي مجموعة من الأمراض التي تسبب خللاً في عمل الخلايا والأنسجة المسؤولة عن المناعة والحالة المكتشفة عند طفلك تسمى نقص المناعة المشتركة الشديدة.

الخلاصة

التشخيص المبكر لمرض نقص المناعة المشترك 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 مرض نقص المناعة المشترك الشديد: وهي مجموعة دعم عبر الإنترنت: www.SCID.net
- مؤسسة ملائكة الحياة: وتوفر مقاطع فيديو تتقاسم فيها الأسر همومها مع مرض نقص المناعة الشديد المشترك 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

لمزيد من المعلومات والمصادر يرجى زيارة الموقع التالي:

www.primaryimmune.org

إعداد النسخة العربية:

د. مهدي العدلي

استشاري أمراض المناعة

برنامج التوعية بأمراض الحساسية والمناعة

مستشفى حمد العام

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

نقص المناعة المشترك الشديد (سكيد)

دليل الآباء والأمهات بعد التشخيص

THE SCID INITIATIVE

نقص المناعة المشترك الشديد (سكيد)

دليل الآباء والأمهات بعد التشخيص

ما هو السكيد أو نقص المناعة المشترك الشديد؟

هو مرض نادر وإضطراب خطير يصيب الخلايا اللمفاوية البائية والتائية وخلايا وكريات 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 وإلتهاب 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 إضطراب في الجهاز المناعي فإنه لا علاقة له بمرض نقص المناعة المكتسب أو ما يعرف بالإيدز، فمرض نقص المناعة المشترك الشديد مرض غير معدي ولا ينتشر من إنسان إلى آخر بالعدوى.

ما الذي علَيّ 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:

إحتياطات السلامة

- يجب أن يعزل طفلكم عن أي شخص لديه علامات الإصابة بالبرد أو العدوى الجرثومية أو الفيروسية.
- تجنب الأماكن العامة حيث الزحمة وحشود غفيرة من البشر وكذلك تجنب التماس مع الأطفال من غير 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، وكما يجب أن لا يتلقى أي فرد في العائلة هذه اللقاحات الحية كذلك.

■ يجب أن يتم تشعيع الدم والصفيحات إذا أُحتيج إلى نقلها للمريض:

إذا احتاج الطفل المصاب بنقص المناعة المشترك 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 من إنتاج الغلوبيولينات المناعية الواقية والمهمة حيث أن الخلايا اللمفاوة 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 الإلتهابات والعدوى.

كيف يمكن علاج نقص المناعة المشترك 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 نقي 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 المشترك الشديد هو الأخ أو الأخت المطابقة تماماً في المستضد النسيجي، عندما لا يتوفر المطابق الكامل فيمكن عندها الوصول إلى نتائج علاجية ممتازة بإستخدام 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، تستطيع 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 المشترك الشديد.

ما هي العوامل المسببة لنقص المناعة المشترك الشديد؟

هناك العديد من الأشكال المختلفة من مرض نقص المناعة المشترك 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، ففي معظم حالات الأطفال المولودين بالمرض لا توجد حالات أخرى معروفة في الأسرة، لا توجد طريقة يعرف فيها الوالدان من هو الذي في خطر ليحمل الجين المصاب المسبب للمرض، إلا في حالة واحدة فقط وهي وجود طفل سابق مصاب في الأسرة عندها يزيد الإحتمال.

معظم الذكور المصابون بالمرض تنتقل الجينة المصابة لهم من أمهاتهم وهؤلاء الأبناء مصابون بالنمط المرتبط بالصبغي الجنسي إكس من المرض، 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.

كل من الوالدين سليمين سريرياً حيث أنهما يحملان واحدة من الجينة المصابة لكل منهما، ولكن عندما يرث الطفل الجين المصاب من كلا الوالدين فسيتأثر عندها عمل الخلايا التائية والبائية والقاتلة 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.