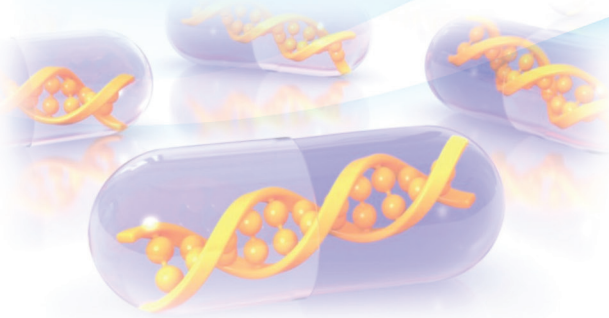


نقص المناعة الشديد المركب (SCID)

طُبعت عام ١٤٣٧ . ٢٠١٦



كيف يتم توارث مرض نقص المناعة الشديد المركب:

أغلب أنواع هذا المرض يتم انتقالها بأسلوب الوراثة المتنحية و هناك نوع يتم توارثه بأسلوب الوراثة المتنحية المرتبطة بالجنس. و سنتطرق في ما يلي لكل أسلوب على حدة:
١- الوراثة المتنحية:

هناك ٢٣ زوجا من الكروموسومات في الخلية و أن كل زوج يتكون من كروموسوم من الأب و آخر من الأم و بالتالي فإن لكل جين نسختين نسخة من الأب و الأخرى من الأم. ينتج المرض المنتقل بالوراثة المتنحية عن وجود عطب (طفرة مؤذية) في كلا النسختين أما وجود العطب في نسخة واحدة فقط فإن الشخص يوصف حينها أنه حامل للمرض و ليس مصاب و غالبا لا تظهر عليه أعراض المرض. يكون الأم و الأب كلاهما حاملين للمرض فهناك احتمال من أربعة لكل حمل: أن تنتقل إلى الجنين نسخة الجين السليمة من الأب و نسخة الجين السليمة من الأم و بالتالي يكون الجنين سليما.

أن تنتقل إلى الجنين نسخة الجين المعطوبة من الأب و نسخة الجين السليمة من الأم و بالتالي يكون الجنين حاملا للمرض و لا تظهر عليه أعراض المرض غالبا . أن تنتقل إلى الجنين نسخة الجين السليمة من الأب و نسخة الجين المعطوبة من الأم و بالتالي يكون الجنين حاملا للمرض و لا تظهر عليه أعراض المرض غالبا. أن تنتقل إلى الجنين نسخة الجين المعطوبة من الأب و نسخة الجين المعطوبة من الأم و بالتالي يكون الجنين مصابا بالمرض. وبناء على ما ذكر فإنه في كل مرة تحمل الأم هناك: ٢٥٪ أن يكون الجنين سليم.

٥٠٪ أن يكون جنينها حامل للمرض و لا تظهر عليه أعراض المرض غالبا. ٢٥٪ احتمال أن يكون جنينها مصابا.

٢- الوراثة المتنحية المرتبطة بالجنس:

هناك كروموسومات جنسية تقوم بتحديد جنس الشخص ذكرا أم أنثى, و هي كروموسوم (Y) و كروموسوم (X), فإذا اجتمع (Y مع X) كان المولود ذكرا أما إذا اجتمع (X) مع (X) كان المولود أنثى. و ذكرنا أيضا أنه لكل جين نسختين إلا أنه يمكن ذكر استثناء هنا فالجنين الذكر لديه نسخة واحدة فقط من كروموسوم (X) و بالتالي فإن لديه نسخة واحدة فقط من الجينات الموجودة على هذا الكروموسوم (X) أما الأنثى فليها نسختين من كل جين لأن لديها نسختين من كروموسوم (X). لذلك نجد غالبية المصابين بالأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس هم من جنس الذكور حيث تقوم النسبة الثانية لدى الأنثى بتعويض النقص الناتج عن تلف إحدى النسختين. في هذه الحالة عادة يكون الأب سليما و الأم حاملة للمرض و بناء عليه فإنه في كل مرة تحمل الأم هناك:

٥٠٪ احتمال أن الجنين الذكر مصاب.

٥٠٪ احتمال أن الجنين الذكر سليم.

٥٠٪ احتمال أن الجنين الأنثى حاملة للمرض.

٥٠٪ احتمال أن الجنين الأنثى سليمة.

الجهاز المناعي:

هو عبارة عن شبكة واسعة من أجهزة الجسم والأنسجة والخلايا، والبروتينات التي تعمل معاً للدفاع عن الجسم ضد الأجسام الغريبة مثل البكتيريا والفيروسات والفطريات والطفيليات وغيرها.

الخلايا المناعية تنشأ من الخلايا الجذعية الموجودة غالباً في نخاع العظم، و تتطور إلى عدة أنواع تشمل الخلايا الليمفاوية البائية B-، الخلايا للمقاومة التائية T-، الخلايا القاتلة الطبيعية NK- والبالعات. تنتشر هذه الخلايا والبروتينات التي تنتجها في جميع أنحاء الجسم حتى تتمكن من الاستجابة بسرعة لأية مشكلة.

نقص المناعة الشديد المركب (SCID):

مرض وراثي يصيب الجهاز المناعي حيث يتميز بوجود خلل شديد في إنتاج الخلايا المناعية التائية T- و الخلايا المناعية البائية B- أو في وظائفها و في بعض الأحيان يكون هناك خلل في إنتاج الخلايا القاتلة الطبيعية NK كذلك.

سبب نشوء المرض:

ينتج عن خلل في أحد الجينات المسؤولة عن تكوين الجهاز المناعي.

أعراض المرض:

هو أشد أمراض نقص المناعة الأولية، و في الغالب تظهر أعراضه خلال الأشهر الأولى من العمر و تشمل عدوى بكتيرية و فيروسية و فطرية متكررة و كثيراً ما تكون العدوى انتهازية أي أنها تنتج عن أنواع ضعيفة من البكتيريا و الفيروسات و الفطريات لا تسبب عادة أمراضاً في الأشخاص الأصحاء. تصيب هذه العدوى مختلف مناطق و أعضاء الجسم مثل التهابات الصدر و التهابات فطرية بالفم و إسهال شديد مزمن و تؤدي إلى قصور شديد في النمو. ترتفع نسبة الإصابة بالسرطانات و أمراض المناعة الذاتية في هؤلاء المرضى و ذلك بسبب اختلال الجهاز المناعي في الجسم.

كيف يتم تشخيص المرض:

تعتمد التحاليل المناعية على تقييم قدرات الجهاز المناعي كما و كيفاً. حيث يتم تقدير عدد الخلايا للمقاومة T- و B- و NK- ثم يتم أيضاً تقدير مستوى الإميونوقلوبولين و هي الأجسام المضادة الناتجة من خلايا B-، بالإضافة إلى تقييم وظيفة الخلايا T- . يتم بعدها إجراء فحوصات جينية لمعرفة نوع الطفرة الجينية المسببة للمرض إن أمكن.

إذا تم معرفة الطفرة الجينية و رغب الوالدان في الحمل مستقبلاً فإنه يمكن إجراء ما يسمى ب « الفحص الوراثي قبل الغرز» و هي طريقة متقدمة تعتمد على تقنية طفل الأنايبب عن طريق التلقيح الصناعي و فحص البويضة بعد التلقيح في المختبر ثم غرزها في الرحم بعد ثبوت خلوها من المرض الوراثي.

الاحتياطات و العلاج:

في حال تشخيص المرض يجب إتباع ما يلي:

- 1- عدم إعطاء تطعيمات حية للمريض حيث تشكل هذه التطعيمات خطراً كبيراً على صحتهم لأنها قد تنشط و تسبب التهابات شديدة.
- 2- يجب زيارة الطبيب في حالة حدوث ارتفاع في درجة حرارة الجسم أو خمول لتتم معاينة المريض و إجراء التحاليل و المزارع للتأكد من خلوه من الالتهابات مع إعطاؤه المضادات الميكروبية المناسبة.
- 3- لا تجرى عملية الختان في حال كان المريض ذكراً حتى تتم معالجة المرض.
- 4- تجنب مخالطة المرضى الآخرين في العائلة كمن تظهر عليه علامات رشح.
- 5- في حالة الحاجة إلى نقل دم يتم معالجة الدم بطريقة خاصة لتجنب حدوث مضاعفات للمريض.
- 6- يجب التنبيه على الوالدين إحضار أي مولود جديد لهما ليتم فحصه و التأكد من سلامته من المرض قبل حدوث الأعراض.
- 7- يعطى المريض مضاد وقائي عن طريق الفم أو الوريد بشكل منتظم كما يعطى جرعات من الأجسام المضادة إما عن طريق الوريد أو تحت الجلد و بشكل منتظم .
- 8-

طرق العلاج المتاحة:

- 1- زراعة الخلايا الجذعية: تعتبر حالياً أفضل العلاجات المتاحة حيث يتم زراعة الخلايا الجذعية من متبرع تتطابق أنسجته مع المريض.
- 2- التعويض بالأنزيمات: ينشأ المرض في بعض الحالات عن وجود نقص في أنزيم ال ADA المهم في تكوين الخلايا للمقاومة المناعية. في هذه الحالة يتم تعويض المرضى بإعطائهم الأنزيم حتى يتوفر متبرع مناسب لإجراء عملية زراعة الخلايا الجذعية.
- 3- العلاج الجيني: يتم حقن الخلايا الجذعية للمريض بالجين السليم محملاً داخل فيروس معالج و عند تكاثر هذه الخلايا يتم تصحيح الخلل المناعي.

كيف يتم توارث المرض:

يتكون جسم الإنسان من بلايين الخلايا التي تشكل مختلف أجهزة الجسم. تحتوي الخلية بداخلها على الحامض النووي و الذي بدوره يحمل المورثات أو ما يسمى بالجينات. هذه الجينات هي المسؤولة عن إنتاج بروتينات تقوم بتحديد مسار تكوين و وظائف جسم الإنسان المختلفة. تترتب هذه الجينات بشكل كروموسومات . تتعرض الجينات المختلفة لحدوث طفرات (تغيرات) في تكوينها، بعض هذه الطفرات يكون غير مؤذي (لا يسبب خلل في وظيفة الجين و بالتالي تكوين البروتين يكون طبيعياً) و البعض الآخر تكون طفرات مؤذية تسبب خللاً في الجين قد يؤدي إلى عدم القدرة على إنتاج البروتين بشكل كلي أو جزئي أو إنتاج بروتين غير طبيعي غير قادر على أداء وظيفة البروتين الطبيعي و من ثم ينتج المرض بأعراض مرتبطة بوظائف الجين المعطوب.