

حالة المناعة عند الإصابة بمتلازمة الفقد الصبغي 22q11

السيدة/ هنريكة ريتويوش؛ السيد الأستاذ الدكتور/ شتيغان ايل
مستشفى فرايبورج الجامعي

الفهرس:

مقدمة

جهاز المناعة
الغدة الصغرى ووظيفتها في جهاز المناعة

سبب الخلل المناعي
متلازمة داي جورج الجزئية
متلازمة داي جورج الكاملة

طرق الفحص

فكرة العلاج:

الإجراءات المتخذة عند الإصابة بمتلازمة داي جورج الجزئية
الوقاية من التعرض للإصابة
الوقاية من العدوى
التطعيمات
عام
الإجراءات المتخذة عند الإصابة بمتلازمة داي جورج الكاملة

هل هو ميل للإصابة بالعدوى أم نقص مناعة؟

ملخص

مقدمة

هذا النقص في الكروموسومات إلى خلل مركب ومبكر في نمو الجنين ويتميز هذا الخلل بأنه متغير جدًا. ونظرًا لأن الأطفال المصابين بهذا المرض قد يواجهون عددًا كبيرًا من المشكلات فيعد من الضروري ومن الأفضل القيام بالمتابعة من قبل مجموعة من الأطباء من تخصصات مختلفة. وعادةً تأتي المشاكل القلبية والخلل في توازن الكالسيوم في مقدمة الأمور الخاصة بالمعالجة الطبية. ونظرًا لأن جهاز المناعة قد يتعرض أيضًا إلى ضرر بنسبة أقل أو أكثر فيجب إجراء تشخيص مناعي ملائم بشكل مبكر من أجل اتخاذ الإجراءات الاحتياطية الملائمة عند اكتشاف وجود ضعف في المناعة. وفي هذه النشرة نود أن نشير إلى كيفية تأثير متلازمة الفقد الصبغي 22q11 على جهاز المناعة وإمكانات التشخيص والعلاج المتوفرة.

يعتبر مفهوم متلازمة الفقد الصبغي 22q11 هو مسمى عام لمجموعة من المتلازمات التي تتميز بعلامات مرضية تختلف عن بعضها البعض تمامًا وتشتمل على متلازمة داي جورج (DGS) والمتلازمة القلبية الوجهية (Velocardiofacial) (أو متلازمة شبرنتزن) (VCFS)، وترابط تشارج. وتصف كلمة متلازمة مجموعة من العلامات المرضية أو التشوهات أو الشذوذات التي تظهر معًا دائمًا في صورة مرض محددة. ويستخدم هذا المصطلح في العديد من الأمراض المختلفة كمصطلح مجمع لمجموعة أعراض محددة. وتحدث جميع المتلازمات المذكورة هنا بسبب نقص بسيط يطلق عليه فقد مجهري في الكروموسوم 22 في المنطقة q11. ويؤدي

جهاز المناعة

مسببات العدوى دون إلحاق الضرر بالجسم. وقيل أن يقوم جهاز المناعة بمهمته تكون العوائق الطبيعية الأولى

يتكون جهاز المناعة لدى الإنسان من أعضاء وخلايا دم مختلفة. وتتمثل المهمة الأساسية للجهاز المناعي في مقاومة

وتنقسم الخلايا الليمفاوية تي حسب وظيفتها إلى الخلايا المساعدة تي والخلايا القاتلة تي. وهي مسؤولة عن عدة مهام من بينها التحكم في العدوى الفيروسية، بل إنها "تساعد" أيضاً العديد من الخلايا الأخرى بجهاز المناعة على أداء المهام المنوطة بها ومن ثم فإنها تمثل الخلايا الأساسية لجهاز المناعة.

وتستطيع الخلايا بي أن تقوم ببناء أجسام مضادة (الجلوبولينات المناعية) ضد مسبب المرض هذا على وجه الخصوص وذلك بعد الاحتكاك به. ويمكن تقسيم الجلوبولينات المناعية إلى عدة فئات مختلفة (IgG, IgM, IgD, IgA, IgE) وإلى فئات فرعية بناءً على خصائصها. وتستطيع الأجسام المضادة تقييد مسببات المرض وتحويلها إلى كائنات غير مضرّة.

وتتمثل أهم الأعضاء التي تساهم في عمل الجهاز المناعي في اللوزتين والعقد الليمفاوية والنسيج الليمفاوي في الأمعاء والرئة والطحال ونخاع العظام والغدة الصعترية. ويتم بناء خلايا الدم في نخاع العظمي ويصل الطحال والغدة الصعترية إلى درجة النضج الكامل. أما البنى المثالية اللازمة لكي تتفاعل في إطار الاستجابة للعدوى فتوجد في الأعضاء الليمفاوية الأخرى. ويؤدي ذلك على سبيل المثال إلى تضخم العقد الليمفاوية في إطار الإصابة بالعدوى.

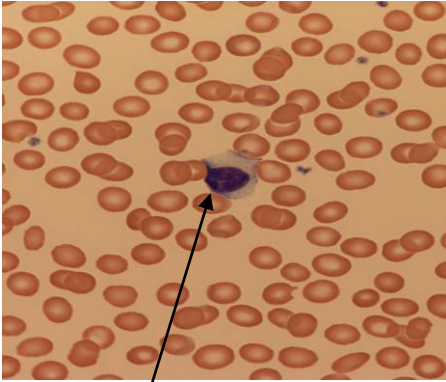
لمسببات العدوى على سبيل المثال هي الجلد أو الدموع أو أهداف الجهاز التنفسي أو المخاط أو أحماض المعدة.

وعند التغلب على هذه العوائق يتم تنشيط الجهاز المناعي. وتقوم بأكبر جزء من مهمة الدفاع المناعي بعض خلايا الدم، ألا وهي كريات الدم البيضاء. وتنقسم هذه الخلايا إلى الخلايا المحببة والخلايا الأحادية والخلايا الليمفاوية.

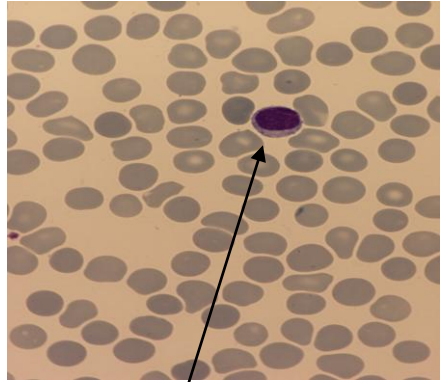
وينقسم جهاز المناعة لفرعين: فيمكن للجسم أن يتفاعل مع مسبب المرض الذي اقتحمه من خلال **المناعة الفطرية غير النوعية** بحيث يتم القضاء على (التهام) مسببات المرض عن طريق الخلايا المحببة والبلاعم الضخمة والخلايا المتفرعة. وتحدث هذه الاستجابة سريعاً إلا إنها تكون متوسطة الفاعلية.

وتعد **المناعة النوعية** أكثر فاعلية، وهي مناعة تنقسم بدورها إلى مناعة خلطية (توجد في "سوائل الجسم") ومناعة خلوية (تحملها خلايا الدم). وتتضمن خلايا الدم بالمناعة النوعية الخلايا الليمفاوية بي و تي التي تحمل على سطحها (مستقبلات) عالية التخصص "ضعيفة الإحساس" تستطيع تقييد مسبب المرض. وثمة سمة مهمة لهذه الخلايا تكمن في "ذاكرتها" أي في قدرتها على الاستجابة القوية عند الاحتكاك بمكونات مسببات المرض مرةً أخرى.

ويستفيد أي شخص من ذلك عند كل تطعيم.



خلية ليمفاوية كامنة



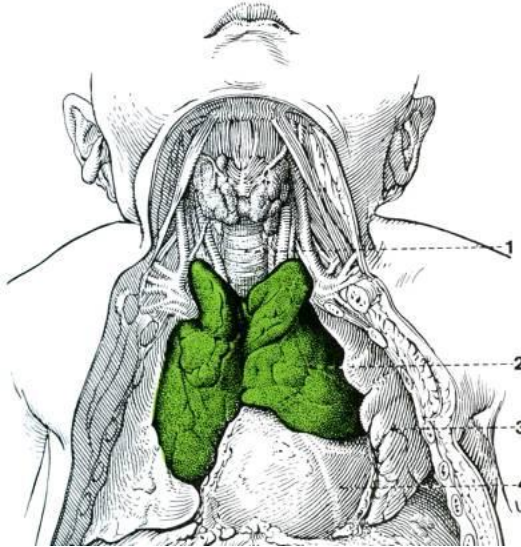
خلية ليمفاوية نشطة

صورة 1: غالبية الخلايا الأخرى المكونة - أحياناً تكون وردية وأحياناً أخرى أقرب إلى اللون البنفسجي - هي خلايا دم حمراء.

الغدة الصعترية ووظيفتها في جهاز المناعة

وتتكون الخلايا تي في نخاع العظام كخلايا بدائية غير ناضجة، ثم تبدأ في الانتقال نحو الغدة الصعترية لكي "تتدرب" هناك على وظيفتها اللاحقة. فمن ناحية تتكاثر في الغدة الصعترية، ومن ناحية أخرى "تتعلم" التمييز بين مكونات الجسم (مولدات المضادات) ومولدات المضادات الغريبة (مسببات المرض). وبمجرد اجتياز الخلايا الليمفاوية تي "مدرسة الغدة الصعترية" تصبح قادرة على تولي مهامها المحددة في جهاز المناعة. وفي حالة فقدان أي نسيج من أنسجة الغدة الصعترية بشكل كامل لا يمكن بناء أية خلايا تي وتحدث إصابة شديدة بالعدوى.

توجد الغدة الصعترية بفضيها اليبضاويين خلف القفص الصدري أعلى غلاف القلب. وتصبح كاملة النمو في عمر الرضاعة والطفولة إلا أنها تعيد بناء نفسها بعد ذلك ببطء في سن البلوغ. ويتميز نسيج الغدة الصعترية نفسه بأنه ليس له وظيفة دفاعية مباشرة ولكنه ضروري لنضج الخلايا الليمفاوية. وتوصف باسم الخلايا الليمفاوية تي (T-Lymphocytes) نظرًا لأنها تتشكل في الغدة الصعترية (Thymus) من أجل القيام بمهامها اللاحقة.



1 القصبية الهوائية

2 الغدة الصعترية

3 الرئة

4 القلب (في غلاف القلب)

صورة 2: الغدة الصعترية لدى رضيع

بنيجونوف/جورتلر: كتاب تعليمي عن تشريح جسم الإنسان، الطبعة العاشرة © 1968، دار نشر أوربان ووند شفراتسنبرج، ميونخ

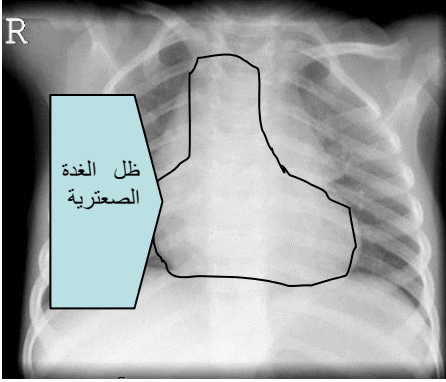
سبب الخلل المناعي:

ومن بين هذه الأعضاء تصاب الغدة الصعترية. ويتباين مدى خلل نمو الغدة الصعترية إلى حد كبير من مريض إلى آخر. وبناءً على مدى هذا الخلل يمكن التمييز بين أشكال مختلفة من متلازمة داي جورج. وهناك جزء كبير من المرضى مصاب بمتلازمة الفقد الصبغي 22q11 لديه غدة صعترية عادية تمامًا تؤدي وظيفة الجهاز المناعي بالقدر الكافي.

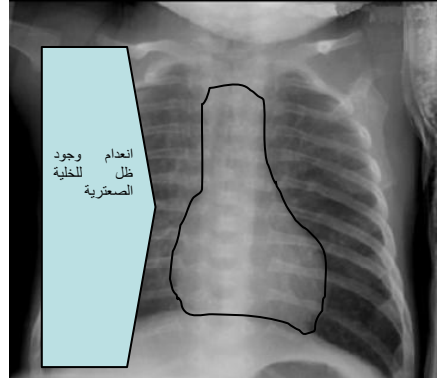
تؤدي متلازمة الفقد الصبغي 22q11 إلى حدوث خلل في نمو الجيبين البلعوميين الثالث والرابع لدى الجنين، أي أنه في الشهور الأولى من الحمل يحدث خلل في نمو الأعضاء – التي تنشأ فيما بعد عن هذه البنى- أو في استعدادها للإصابة.

(أقل من 1% من المرضى). إلا أنه لا يجب بالضرورة مقارنة نقص الغدة الصعترية في صورة الأشعة أو عند إجراء عملية جراحية بالقلب بعدم تنسج الغدة الصعترية. وفي هذه الحالات توجد غالبًا أنسجة متبقية للغدة الصعترية مما يسمح بنضج خلية تي بالقدر الكافي.

وعند الإصابة بما يطلق عليه متلازمة داي جورج الجزئية (أقل من 10% من المرضى) تكون الغدة الصعترية موجودة ولكنها غير كاملة النمو (نقص التنسج). أما بالنسبة لمتلازمة داي جورج الكاملة فإنها تحدث عند خلل بدء تكون خلايا الغدة الصعترية - عدم تنسج الغدة الصعترية



غدة صعترية نامية بشكل طبيعي لدى رضيع



غدة صعترية غير نامية لدى رضيع

صورة 3: صورة أشعة إكس

متلازمة داي جورج الجزئية:

مرض انعكاسي. وفي حالة نقص تنسج الغدة الصعترية تزداد في غالبية الحالات أعداد خلايا تي في الأعمار الأولى من العمر تلقائيًا إلى أعداد لا تدل على الإصابة بالعدوى. إلا أن خلل نضج خلايا تي عند حدوث نقص تنسج الغدة الصعترية لا يؤدي فقط لتكون أعداد قليلة جدًا من خلايا تي ولكن عدم "رعاية" هذه الخلايا على النحو الأمثل. ويحدث خلل في التفريق بين الخلايا "الذاتية" والأجسام "الغريبة" وهنا يتم ملاحظة وجود ميل كبير إلى الإصابة بأمراض المناعة الذاتية.

وهنا يقوم جهاز المناعة بمهاجمة البنى الخاصة بالجسم وخاصة خلايا الدم أو المفاصل.

يؤدي نقص تنسج الغدة الصعترية إلى قلة عدد خلايا تي في الدم. وقد يتم ذلك بشكل متغير تمامًا وقد يؤدي إلى زيادة أو قلة ارتفاع نسبة الإصابة بالعدوى. ولذا فإنه من الأهمية بمكان تحديد عدد خلايا تي بعد التشخيص مباشرة بالنسبة لجميع الأطفال المصابين بمتلازمة داي جورج. وهنا يجب الأخذ في الاعتبار المعايير الملائمة للعمر. وإذا ثبت حدوث انخفاض قد يلزم اتخاذ إجراءات وقائية مثل إجراءات النظافة الصحية الخاصة والابتعاد عن برنامج التطعيم العادي وإعطاء المريض مضاد حيوي وقائي. ويجب مناقشة أحد المتخصصين في ذلك الأمر بالنسبة لبعض الحالات الفردية وبالإضافة إلى نقص تنسج الغدة الصعترية يتعلق ذلك أيضًا بعوامل أخرى قد تتسبب أيضًا في حدوث إصابة إضافية بالعدوى مثل حدوث عيوب القلب أو أي

متلازمة داي جورج الكاملة:

1% من جميع الأطفال المصابين بمتلازمة الفقد الصبغي 22q11.

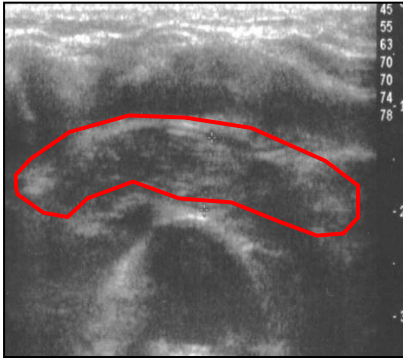
تتميز متلازمة داي جورج الكلية بانعدام وجود الغدة الصعترية تمامًا. ويعد معدل انتشار هذا الشكل أقل من

الشديدة بمرض القلاع بالأمر النادر (غالبًا ما يبدأ هذا المرض في الظهور في الفم ويتنقل عبر الجهاز الهضمي إلى أن يصبح عدوى فطرية موسعة بمنطقة الحفاض). وفيما عدا ذلك قد تؤدي العدوى غير المضرة بالفيروسات - مثل الجديري (جرثومة مسببة للجديري) - إلى مسارات مرض تهدد الحياة.

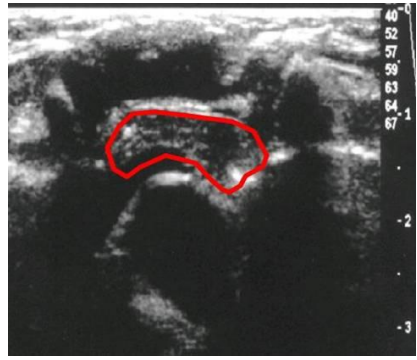
وقد تتشابه الصورة الإكلينيكية للمرض مع نقص المناعة المركب الشديد (SCID) وتمثل حالة طارئة بالجهاز المناعي.

ونظرًا لعدم وجود إمكانية لبناء المناعة بسبب نقص بدء تكون خلايا الغدة الصعترية وتعرض وظيفة الخلايا بي (إنتاج الأجسام المضادة) للضرر من خلال نقص الخلايا تي فقد يحدث خلل مركب وشديد في الجهاز المناعي. وتشتمل العلامات المرضية المبكرة عند الإصابة بهذا الشكل النادر من المرض على أشكال العدوى الشديدة للجهاز الهضمي مع الإصابة بحالات الإسهال وحتى حدوث خلل في النمو والتطور.

فضلاً عن ذلك تحدث عدوى انتكاسية في الجهاز التنفسي - كثيراً ما تكون عن طريق مسببات المرض التي لا تؤثر على الجسم المتمتع بالصحة الجيدة. ولا تعد الإصابة



غدة صعترية بدائية



خلايا بانئة عادية للغدة الصعترية

صورة 4: عرض للغدة الصعترية بالموجات فوق الصوتية

طرق الفحص

من الأم إلى الطفل) وقياس التدفق الخلوي. وتمكن طريقة فحص الدم "المعتمدة" من تمييز الخلايا تي وعدها عن طريق تحديد بعض السمات المحددة للخلايا بشكل خاص. وفي حالة وجود عدد قليل جدًا من الخلايا تي يجب فحص القدرة الوظيفية لخلايا تي المتبقية (وتنوعها) في ضوء عمليات تحليل دم مستمرة. بالإضافة إلى ذلك يجب إجراء فحص بالموجات فوق الصوتية مع تحديد حجم الغدة الصعترية لدى كل رضيع مصاب بمتلازمة 22q11.

بمجرد تحديد تشخيص الإصابة بمتلازمة 22q11 يجب إجراء فحص مخبري مناعي حتى يتسنى اتخاذ كافة الإجراءات الملائمة وتفاذي حدوث أية مضاعفات. وللقيام بذلك يلزم إجراء العديد من الفحوصات الأساسية في الدم. وتتضمن عملية التشخيص بعض الفحوصات الموجهة مثل تحديد خلايا الدم البيضاء من خلال الحصول على صورة دم (يرجى الانتباه إلى عدد خلايا الدم البيضاء) وتحديد الجلوبيولينات المناعية (بالنسبة لحديثي الولادة لا يمكن تحديد ذلك في بادئ الأمر بسبب مرور الأجسام المضادة



صورة 5: أخذ عينة دم ثم إعداد وتقييم عينات الدم في المختبر.

فكرة العلاج:

تتوقف ضرورة اتخاذ إجراءات وقائية على مدى نقص خلايا تي. حيث أنه لا يجب اتخاذ إجراءات خاصة لدى 90% من الأطفال المصابين بمتلازمة الفقد الصبغي 22q11. وفي حالة نقص خلايا تي يجب مناقشة خبير متخصص في الأمراض المناعية في الإجراءات التي يجب اتخاذها وفقاً لكل حالة. ويوضح الجدول 1 بعض المؤشرات (وليس "وصفات"):

متلازمة داي جورج الجزئية (أعداد خلايا تي CD4+ أقل من 400/ميكرو لتر في العام الأول من العمر)	
الوقاية من التعرض للإصابة	تطهير اليدين، وضع قيود على الاحتكاك بالأشخاص المصابة بالعدوى
الوقاية من العدوى	كونزيم 5 ملجم/كجم جرعة واحدة ثلاث مرات في الأسبوع الجلوبيولين المناعي جي لعلاج فيروس الحماق النطاقي عند التعرض للإصابة بالجديري الوقاية من الفيروس التنفسي المخلوي عن طريق البافيزوماب في أشهر الشتاء
خطة التطعيم	خطة تطعيم عادية بالنسبة للقاحات المينة تطعيمات ضد المكورات الرئوية والمكورات السحائية والأنفلونزا (+ العائلة) فحص نجاح التطعيم ضد التيتانوس والمكورات الرئوية الفحص الأساسي المناعي قبل إعطاء اللقاحات الحية

متلازمة داي جورج الكاملة (أعداد خلايا تي الساذجة CD4+ أقل من 50/ميكرو لتر)	
جميع الأطفال	جميع الإجراءات كما هو موضح أعلاه العزل
بالنسبة لأخوة ممن لديهم جينات HLA متماثلة	بالنسبة لمنتجات الدم المشعة والتي يعتبر لديها الفيروس المضخم للخلايا (CMV) سالباً يجب العلاج بامستيدال الجلوبيولينات المناعية إذا لزم الأمر
في حالة عدم وجود متبرع	النقل المتبني لخلايا تي الناضجة زرع نسيج الغدة الصغرى

الجدول 1: الوقاية المناعية والعلاج المناعي عند الإصابة بمتلازمة داي جورج*.
* نضاح من المؤلف، لا توجد أية توجيهات قائمة على أدلة.

الإجراءات المتخذة عند الإصابة بمتلازمة داي جورج الجزئية:

الوقاية من التعرض للإصابة:

- يجب تجنب الاتصال عن قرب بالأشخاص المصابين .
- يجب الالتزام بإجراءات النظافة الصحية مثل غسل اليدين والتطهير وارتداء واقي الفم لعدم عدوى الشخص المعالج .

الوقاية من العدوى:

- يجب العلاج بسيناغيس في أشهر الشتاء لمنع الإصابة بأمراض شديدة بالجهاز التنفسي من خلال فيروس RS .
- عند الاتصال بالجرثومة المسببة للجديري يجب معالجة الأطفال عن طريق الوريد، أي من خلال تسريب أجسام مضادة مخصوصة للجديري من أجل تجنب حدوث أية مضاعفات محتملة عن طريق العدوى .

- لتقليل مخاطر الالتهاب الرئوي عن طريق جرثومة التهاب المتكيسة الرئوي، ومن أجل الحفاظ على أعداد حالات العدوى البكتيرية الأخرى عند أقل حد ممكن قد يلزم إعطاء مضادات حيوية بشكل مستمر .
- التطعيمات :**
- يمكن إعطاء المريض لقاحات ممتدة بدون أية مخاطر بعد توصية الطبيب بالتطعيم. في حالة نقص أعداد الخلايا تي تصبح هذه التطعيمات بالطبع غير مؤثرة .
- وبالإضافة إلى خطة التطعيمات القياسية يجب أيضًا التطعيم ضد المكورات الرئوية والمكورات السحائية والأنفلونزا . وبالنسبة لجميع الأشخاص المتصلين بالمريض عن قرب فإنهم يجب أن يحصلوا على تطعيم سنوي ضد الأنفلونزا .
- مراقبة نجاح التطعيم من خلال تحديد الأجسام المضادة بالتطعيم .
- قبل التطعيم باللقاحات الحية (ضد الحصبة والتهاب الغدة النكافية والحصبة الألمانية والجديري وعصيات BCG) يجب إجراء فحوصات أساسية مناعية. وتدلل هذه التطعيمات على وجود أقل عدد من خلايا تي .

عام :

- بالنسبة للأطفال المصابين بضعف في الجهاز المناعي قد تسبب لهم الجراثيم الحاملة للمرض والتي لا تؤثر في أي شخص لديه جهاز مناعي سليم في إصابتهم بالمرض وبالتالي فإنها تشكل خطورة بالنسبة لهم .
- يتم اتخاذ الإجراءات الوقائية بناءً على مدى الخلل والنتائج الإكلينيكية. وبالنسبة للأطفال الذين لا يعانون من أي خلل بجهازهم المناعي فإنهم لا يحتاجون إلى أي علاج آخر عن طريق طبيب معالج للمناعة .
- وفي حالة استعادة عدد خلايا تي تلقائيًا يمكن إنهاء الإجراءات الوقائية .

الإجراءات المتخذة عند الإصابة بمتلازمة داي جورج الكلوية:

في حالة الإصابة بمتلازمة داي جورج الكلوية يجب اتخاذ كافة الإجراءات المتخذة عند الإصابة بمتلازمة داي جورج الجزئية.

فضلاً عن ذلك يجب القيام بما يلي:

- العزل التام كوقاية من العدوى
- الالتزام الصارم بتوجيهات النظافة الصحية
- الوقاية ضد الفطريات (إعطاء أدوية ضد العدوى الفطرية كإجراء وقائي)
- إعطاء المريض جلوبيولينات مناعية إذا لزم الأمر (علاج باستبدال الأجسام المضادة عن طريق التسريب)
- التشخيص السريع واللاحق والمعالجة السريعة واللاحقة عند الإصابة بالعدوى

إلا أن هذه الإجراءات الوقائية تعد بمثابة علاج مؤقت فقط عند الإصابة بمتلازمة داي جورج الكلوية من أجل الحفاظ على عدد احتمالات الإصابة بالعدوى عند أقل حد ممكن. ويتمثل العلاج الوحيد الناجح على المدى الطويل في زرع نسيج غدة صخرية، ذلك العلاج الذي لم يتم تطبيقه إلا في الولايات المتحدة الأمريكية ومؤخرًا في إنجلترا أيضًا. وثمة إمكانية أخرى للعلاج – تقتضي وجود طفل "لديه مناعة مناسبة" ألا وهي نقل خلايا تي الناضجة بانتظام.



صورة: ن. منسجيت، مؤسسة بيمسار-بي جورج

هل هو ميل للإصابة بالعدوى أم نقص مناعة؟

الأولى له. وبعد الولادة يبدأ الطفل حديث الولادة في بناء الأجسام المضادة الذاتية والتي تكون "جديدة" في بادئ الأمر. ومع زيادة العمر وهدم الأجسام المضادة المنقولة من الأم (حتى الشهر السادس من العمر تقريباً) يجب أن يتصارع الطفل بشكل فعال مع مسببات العدوى المختلفة ويبدأ في بناء مناعته الذاتية. ومع كل إصابة بالعدوى يتعرف الجهاز المناعي على "عامل حفاز" جديد ويمكن من بناء أجسام مضادة ضد هذه العدوى بشكل خاص. ويعمل ذلك على الاستجابة بشكل أسرع عند تكرار الاتصال بالعدوى بحيث أنه لا يتم الإصابة بأي مرض معدٍ مطلقاً.

والى أن يقوم جهاز المناعة بجمع خبرات مع العوامل المختلفة الحفازة للمرض يصاب الطفل في أحيان كثيرة جداً بالأمراض.

هناك حوالي 10% فقط من المرضى المصابين بمتلازمة الفقد الصبغي المجهري 22q11 يعانون من ضعف فعلي بجهاز المناعة أي نقص مناعة فطري نتيجة لحدوث خلل في نمو الغدة الصعترية، ويمكن أن يختلف مدى نقص المناعة هذا تماماً وفقاً لشدة نقص تنسج الغدة الصعترية. ويعاني الأطفال من مجموعة من أشكال العدوى نتيجة لحدوث خلل بجهاز المناعة. ويجب التمييز بين ضعف جهاز المناعة هذا الناتج عن وجود نقص المناعة عن الميل الطبيعي للإصابة بالعدوى والتي تمثل مجموعة متزايدة من حالات العدوى التي تظهر بشكل خاص في مرحلة الطفولة. ويأتي الطفل السليم حديث الولادة إلى الحياة بجهاز مناعي "غير ناضج" وغير مدرب أيضاً ويتم حمايته من أشكال العدوى في بادئ الأمر عن طريق الأجسام المضادة المنقولة إليه من الأم أولاً عن طريق المشيمة ثم عن طريق لبن الأم. وتضفي هذه "المجموعة من طرق الحماية" على الطفل حديث الولادة حماية من أشكال العدوى في الأشهر

الميل الطبيعي للإصابة بالعدوى		
الحد الأقصى	العمر (الأعوام)	الجهاز التنفسي عدوى/ عام
11,3	< 1	6,
11,7	1 - 2	5,
10,5	3 - 4	4,
8,7	5 - 9	5,

7,2	2,7	10 - 14
-----	-----	---------

الجدول 2: الميل للإصابة بالعدوى – في إبيديمول، 94:269 طب الأطفال 79:55

المعالج ويجب علاج أسباب هذه العدوى. وتشتمل الإجراءات الوقائية لتعزيز جهاز المناعة على الرضاعة في الأشهر الستة الأولى (ولأن يحتوي لبن الأم على أية أجسام مضادة أخرى بعد ذلك من الناحية العملية)، تجنب التعرض للدخان، النشاط البدني والتعرض للهواء النقي بالقدر الكافي، والتغذية المتوازنة وتناول الكمية العادية من المشروبات والنوم بالقدر الكافي والابتعاد عن أية مواقف تتسم بالإجهاد وفرط التحميل بالمثيرات. ومن الأهمية بمكان إعطاء التطعيمات الوقائية التي يجب تعديلها وفقاً لحالة كل مريض عند وجود نقص مناعي فعلي. وتتميز المواد المحفزة للمناعة بتأثير ضئيل في الدراسات الكبرى، حيث أنه أغلب الظن أن بعض المستخلصات البكتيرية قد تنقل من أشكال العدوى بعض الشيء.

بالنسبة لهذا الميل الطبيعي للإصابة بالعدوى "الفيسيولوجية" قد يزداد ميل الأطفال المصابين بمرض رئيسي مثل العيوب القلبية أو أي مرض رئوي مزمن للإصابة بالعدوى، حيث أن هذه الإصابة لا تحدث بسبب ضعف مناعي مرتبط بالجهاز المناعي. وبالتالي يكون لدى الأطفال المصابين بمتلازمة الفقد الصبغي الجهري 22q11 عوامل مختلفة قد تؤدي إلى ظهور أشكال متراكمة من العدوى. وقد يتم تحفيز العدوى الانتكاسية بالجهاز التنفسي من خلال وجود أي عيب بالقلب أو من خلال عمليات الشفط البسيطة المتكررة والتي تحدث نتيجة وجود مشاكل عند تناول الغذاء (الشق الحلقى واضطراب البلع والارتجاع). فضلاً عن ذلك تساهم التهوية السيئة للأذن الوسطى – والتي تحدث بسبب التشوه – في حدوث التهابات مجمعة بالأذن الوسطى. وقد تظهر هذه الأشكال المتراكمة من العدوى كنقص مناعي حقيقي، وبالتالي يلزم دائماً عرض الطفل على المريض

ملخص

علاج المناعة، وذلك بالنسبة لعدد كبير من المرضى. ولكن تظل هناك نسبة كبيرة من الخطورة للإصابة بمرض بالمناعة الذاتية في وقت لاحق. تعد متلازمة داي جورج الكلية عبارة عن مرض يهدد الحياة، ويتم التنبؤ به بصفة أساسية من خلال ضعف الجهاز المناعي. وفي كثير من الأحيان تؤثر الصعوبات المتمثلة في إيجاد متبرع مناسب بالخلايا تي أو بنسج الغدة الصعترية مبكراً على ترقب نجاح عملية المعالجة.

يجب إيضاح حالة الجهاز المناعي لدى الأطفال المصابين بمتلازمة الفقد الصبغي 22q11 مبكراً، إلا أنه يحظى بالأولوية للعلاج في عدد قليل فقط من الحالات. ويفضل التنبؤ بالحالة في غالبية الحالات، فعادةً يتم شفاء الجهاز المناعي تلقائياً أثناء العام الأول من العمر. وعند الإصابة بمتلازمة داي جورج الجزئية يجب الالتزام بالإجراءات الضرورية التي تتخذ للوقاية من أي عدوى من أجل سير العلاج بشكل إيجابي. وبعد استعادة الخلايا تي لا يلزم إجراء أية رعاية أخرى من منظمة على يد متخصص في

جمعية Kids 22q11 "جمعية مسجلة"

جمعية Kids 22q11 "جمعية مسجلة" هي منظمة لا تهدف للربح معنية بالأشخاص المصابين بمتلازمة الفقد الصبغي 22q11 وذويهم. وقد تم تأسيس الجمعية في عام 2001 بناءً على مبادرتين إقليميتين للآباء وهي تقوم اليوم برعاية 1200 عضو في 12 مجموعة إقليمية في ألمانيا والنمسا والجزء المتحدث باللغة الألمانية في سويسرا. ويتم إدارة هذه الجمعية بشكل تطوعي من قبل آباء هؤلاء الأطفال المصابين. وبالإضافة إلى ذلك يدعم الجمعية مجلس استشاري علمي مكون من ممثلين مشهورين بالمجال الطبي بصفتهم فريق استشاري.

ويتمثل مطلب جمعية Kids 22q11 "جمعية مسجلة" في دعم الأشخاص المصابين بمتلازمة الفقد الصبغي 22q11 وذويهم. ولهذا السبب يتم تقديم العديد من الأنشطة المختلفة لأسر المصابين. وتشتمل هذه الأنشطة على:

- وصف طبيعة المتلازمة للمصابين والمتخصصين
- تقديم تقارير طبية عن الأعراض المختلفة

- تقديم مجلة **KiDS-Info** وهي عبارة عن مجلة خاصة بأعضاء الجمعية ويتم إصدارها مرتين في العام وتحتوي على معلومات طبية وتقارير ميدانية.
- توفير موقع إلكتروني: www.kids-22q11.de يحتوي على مجموعة متنوعة من المعلومات وأحدث المواعيد ومنتدى عام.
- إقامة أنشطة إعلامية إقليمية وقومية مع بعض الاستشاريين من مجالات العلوم والمعالجة والتربية والحقوق الاجتماعية، وقضاء أوقات الفراغ في عطلات نهاية الأسبوع وتجهيز طاولات جماعية للأسر بصفة منتظمة.
- توفير أشخاص إقليميين يقومون بتقديم الاستشارات للأسر وتوفير إمكانيات الاتصال بأطباء ومعالجين وأسر أخرى مصابة.
- تكوين مجموعة من الشباب للمصاب والأخوة بدءاً من 12 عاماً.

للاتصال بنا لأول مرة يرجى الاتصال بمكتبنا الإداري:

جمعية Kids-22q11 "جمعية مسجلة"

المكتب الإداري

13 أ شارع فيشتراسه

87435 كمبتن

هاتف: 08379/7288-0

فاكس: 08379/7288-44

info@kids-22q11.de

www.kids-22q11.de

المؤلفون:

هنريكة ريتربوش
ممرضة بقسم المناعة
مستشفى فرايبورج الجامعي
مركز طب الأطفال والشباب
1 شارع ماتيلدن شتراسه1
79106 فرايبورج

أ.د/ شتيفان إيل
كبير الأطباء بقسم المناعة والروماتولوجي
مستشفى فرايبورج الجامعي
مركز طب الأطفال والشباب
1 شارع ماتيلدن شتراسه1
79106 فرايبورج

هاتف: 0761 - 270 - 4524

بريد الإلكتروني: henrike.ritterbusch@uniklinik-
freiburg.de

هاتف: 0761 - 270 - 4309

بريد الإلكتروني: stephan.ehl@uniklinik-freiburg.de