



Centrum für Chronische
Immundefizienz



إصدار: نوفمبر/ تشرين الثاني 2010

إرشادات للمرضى المصابين بمتلازمة التكاثر الليمفاوي المؤدي إلى المناعة الذاتية (ALPS)

- 1 - ما المقصود بمتلازمة ALPS؟
- 2 - ما هو معدل تكرار حدوث المرض؟
- 3 - ما هي أسباب الإصابة بالمرض؟
- 4 - هل هو مرض وراثي؟
- 5 - كيف يتم إثبات الإصابة بالمرض؟
- 6 - ما هي إمكانات العلاج المتاحة؟
- 7 - كيف يحدث تطور المرض على المدى الطويل (التنبؤ بالحالة)؟
- 8 - هل يسمح بالتطعيمات؟
- 9 - هل يمكن للطفل الذهاب إلى الحضانة أو المدرسة؟
- 10 - هل يمكن الشفاء من ذلك المرض؟

1 ما المقصود بمتلازمة ALPS؟

متلازمة التكاثر الليمفاوي المؤدي إلى المناعة الذاتية (ALPS) عبارة عن مرض فطري مزمن يعتمد على عدة عوامل من بينها حدوث خلل في التحكم في جهاز المناعة. بطبيعة الحال يكون للخلايا الدفاعية عمر افتراضي محدد ويوجد توازن بين إعادة بناء هذه الخلايا من جديدة وموتها. وفي حالة الإصابة بمتلازمة ALPS يحدث خلل بهذا التوازن ولا تموت الخلايا الدفاعية بشكل صحيح. وبالتالي تتجمع خلايا دفاعية عديدة غير ضرورية في الجسم، وخاصة في الطحال والكبد والغدد الليمفاوية. مما يؤدي إلى تضخم هذه الأعضاء الذي قد يكون مميزاً إلى حد كبير جداً. كما أن عملية موت الخلايا الدفاعية ذات أهمية أيضاً في منع مهاجمة هذه الخلايا للجسم نفسه (المناعة الذاتية). وبالتالي قد يؤدي حدوث أي خلل عند موت الخلايا الدفاعية في حالة الإصابة بمرض ALPS إلى حدوث المناعة الذاتية. ويتضح ذلك بشكل أكثر شيوفاً في تدمير كريات الدم الحمراء والبيضاء أو الصفائح الدموية أو كليهما. إلا أنه قد يؤدي أيضاً إلى ظهور أمراض بالجلد أو الكليتين أو المفاصل أو الغدة الدرقية أو الأعضاء الأخرى.

2 ما هو معدل تكرار حدوث الإصابة بذلك المرض؟

ALPS مرض نادر الإصابة به. فيظهر في ألمانيا لدى شخص واحد تقريباً من بين كل 100000 شخص.

3 ما هي أسباب الإصابة بذلك المرض؟

لا توجد أية أسباب ظاهرية معروفة للإصابة بهذا المرض. كما أن التغذية الخاطئة أو العدوى أو التطعيمات أو الأدوية أو أية عوامل ظاهرية أخرى لا تساهم بالتأكد في حدوث مرض التكاثر الليمفاوي المؤدي إلى المناعة الذاتية (ALPS). مرض ALPS مرض وراثي. ويعني ذلك أن المخطط الجيني لأي بروتين يكون به خطأ ما وبالتالي لا يمكن بناء البروتين مرة أخرى بشكل سليم أو لا يمكن بنائه مطلقاً. ويحدث خطأ في أحد جينات "موت الخلايا" لدى مرضى ALPS. فبدون البروتين الناشئ عن هذا الجين لا يمكن للخلايا الدفاعية أن تموت بصورة صحيحة.

4 هل هو مرض وراثي؟

عادةً ما يكون مرض ALPS مرضًا وراثيًا. ويعني ذلك أن المريض يرث جين "موت الخلايا" المعيب من الأم أو الأب. وتوجد أشكال مختلفة من مرض ALPS حيث أنه يمكن إصابات جينات مختلفة مسؤولة عن موت الخلايا. ويوجد لدى كل شخص كروموسومين بكل جين، أحدهما من الأب والآخر من الأم. وبالنسبة لغالبية الأمراض الوراثية يلزم لحدوث المرض أن يكون الجينين معيبين نظرًا لأن الجين السليم لا يكفي عادةً لإنتاج بروتينات سليمة بالقدر الكافي. ولكن عند حدوث مرض ALPS بالشكل الأكثر شيوعًا (ALPS-Fas أو خلل جين CD95) يكفي وجود جين واحد معيب للإصابة بالمرض. وثمة خاصية أخرى مميزة وهي أنه ليس كل شخص لديه جين معيب من الجينات المسؤولة عن موت الخلايا يصاب أيضًا بمرض ALPS. وبالتالي فإنه من الممكن أن يكون الأبوان سليمين على الرغم من أن أحد الأبوين لديه جين مريض تمامًا مثل الشخص المصاب. إلا أنه لم يفهم حتى اليوم السبب وراء ظهور المرض لدى البعض وعدم ظهوره لدى البعض الآخر. وأخيرًا يوجد شكل من أشكال مرض ALPS لا يحدث فيه خلل في جين موت الخلايا في كل الخلايا ولكن في جزء واحد فقط من خلايا الدم. وعند الإصابة بهذا الشكل من المرض لا تصاب خلايا التكاثر وبالتالي لا توجد لدى هؤلاء المرضى أية خطورة في نقل المرض لأطفالهم.

5 كيف يتم إثبات الإصابة بهذا المرض؟

لكي يتم إثبات الإصابة بمرض ALPS يجب إجراء العديد من فحوصات الدم المركبة. وأحيانًا يلزم إجراء فحوصات بالأنسجة الرخوة أيضًا، على سبيل المثال فحص عقدة ليمفاوية. ومن الممكن إثبات وجود خلايا دفاعية ماتت بصورة غير سليمة. المهم هو محاولة جعل الخلايا الدفاعية تموت في المختبر في ظروف معينة. وفي الدم يتم في كثير من الأحيان قياس ارتفاع نسب أجسام مضادة وكذلك ارتفاع المواد الالتهابية وفيتامين B12 أو أي خلل في نسبة الدهون في الدم. ويعد فحص الجينات هو العامل الذي يدل على حدوث ذلك. وطالما أن الخلل الجيني يوجد في جزء واحد من خلايا الدم في بعض الحالات يجب تجميع هذه الخلايا من كمية دم كبيرة في ظروف محددة. ولكن لا يتم إثبات الإصابة بمرض ALPS في أول الأمر بصفة دائمة. فغالبًا ما يلزم إجراء فحص دقيق لاستبعاد الإصابة بأي مرض معدٍ أو أي مرض خبيث.

6 ما هي إمكانيات العلاج المتاحة؟

لا يلزم خضوع كل مريض مصاب بمرض ALPS للعلاج. فيمكن للعديد من المرضى المصابين بتضخم في الطحال والكبد والعقد الليمفاوية وبعض أعراض المناعة الذاتية البسيطة أن يحيوا حياة طبيعية. وقد يصل تضخم العضو في بعض الأحيان إلى مدى معين بحيث أنه يتم محاولة العلاج بالكوريزون من أجل تقليل الحجم مرة أخرى. وبالنسبة لعلاج أمراض المناعة الذاتية

المرتبطة بمرض ALPS أيضًا قد يلزم استخدام الكورتيزون. وهنا يتم أيضًا استخدام أدوية أخرى تعمل على تثبيط جهاز المناعة الموجه بشكل خاطئ. سيل سبت ورايامايسين هما العقاران اللذان يحدثان أثرًا جيدًا لدى المرضى المصابين بمرض ALPS. وأحيانًا يلزم استئصال الطحال جراحيًا. وبالنسبة لعلاج أمراض المناعة الذاتية المرتبطة بمرض ALPS أيضًا قد يلزم استخدام الكورتيزون.

وهنا يتم أيضًا استخدام أدوية أخرى تعمل على تثبيط جهاز المناعة الموجه بشكل خاطئ.

7 كيف يحدث تطور المرض على المدى الطويل (التنبؤ بالحالة)؟

يمكن التنبؤ بمرض ALPS بشكل إجمالي بصورة جيدة. وغالبًا لا يحدث أي تقدم في تضخم الطحال والكبد والعقد الليمفاوية بعد الأعمار الأولى من الإصابة بالمرض، ولكن يحدث عادةً تطور في المرض الاتجاه العكسي. ويختلف التنبؤ بأمراض المناعة الذاتية المرتبطة بمرض ALPS وفقًا لشكل المناعة الذاتية. فقد تزيد وتظهر أيضًا مجددًا في الأعمار المتقدمة. وبالنسبة لمرضى ALPS فإنهم معرضون لزيادة مخاطر الإصابة بسرطان الغدد الليمفاوية. وبالتالي يجب إجراء فحوصات منتظمة في مركز رعاية صحية ملم بهذا المرض.

8 هل يسمح بالتطعيمات؟

الأثار الجانبية الخاصة للتطعيمات عند الإصابة بمرض ALPS غير معروفة حتى الآن. ويتم إعطاء جميع التطعيمات وفقًا لخطة تطعيمات.

9 هل يمكن للطفل الذهاب إلى الحضانة أو المدرسة؟

يمكن للطفل الذهاب للحضانة والمدرسة بدون أية قيود. ولكن في حالة تضخم الطحال بشكل ملحوظ يجب اتخاذ إجراءات وقائية محددة ويجب التحدث مع الطبيب المعالج عنها بالنسبة لكل حالة على حدة.

10 هل يمكن الشفاء من ذلك المرض؟

مرض ALPS مرض وراثي، ولا يمكن الشفاء منه. فلا توجد أية إمكانية لاستبدال الجين المصاب بحين آخر سليم. كما أنه مرض مزمن أي أنه يستمر طوال الحياة. ولكن يمكن حدوث تراجع ملحوظ في أعراض المرض مع تقدم العمر. وفي كثير من الحالات يمكن للمرضى المصابين بمرض ALPS أن يحيوا حياة طبيعية تماماً كأفراد بالغين. ولا يؤثر هذا المرض سلباً على الخصوبة.

Information on primary Immunodeficiency

نشرة معلومات عن نقص المناعة الأولي

المؤلف/ المؤلفة:

هنريكه ريتربوش

أ.د./ شتيفان إيل

مركز علاج نقص المناعة المزمن

مستشفى فرايبورج الجامعي

1 شارع ماتيلدن شتراسه

79106 فرايبورج

هاتف: +49 (0)761 270-4524

henrike.ritterbusch@uniklinik-freiburg.de

stephan.ehl@uniklinik-freiburg.de



مركز علاج نقص المناعة المزمن

© 2011