



Güncelleme: 11/2010

## Variasyonlu İmmun Arızası Sendromlu (CVID) Hastalar İçin Bilgilendirme

1. CVID nedir?
2. Bu hastalığa hangi sıklıkta rastlanır?
3. Bu hastalığın sebepleri nelerdir?
4. Bu irsi bir hastalık mıdır?
5. Bu hastalık nasıl tespit edilir?
6. Bu hastalığın hangi tedavi imkanları mevcuttur?
7. Uzun süreli gelişme (prognoz) nasıl olabilir?
8. Aşı yapılabilir mi?
9. Çocuk anaokuluna/okula gidebilir mi?
10. Bu hastalığın iyileşmesi mümkün müdür?



# 1 CVID nedir?

CVID varyasyonlu immün arızası sendromu (common variable immunodeficiency = CVID) yani deęişken beliren immün arıza sendromu kronik bir hastalıktır. Bu hastalığın sebebi savunma sisteminin hatalı yönlendirilmesidir. Hastalığın isminden de anlaşılacağı gibi hastalığın nedenleri ve etkileri çeşitli varyasyonlarla (deęişik şekillerde) gerçekleşir. Bu hastalıkta evvela antikorların yeterli sayı ve kalitede oluşturulamaması gerçeęi vardır. Bu durumdan dolayı vücut enfeksiyonlara karşı kendini pek iyi savunamaz. Böyle haller özellikle solunum yollarının bakteriyel enfeksiyonlarında (orta kulak iltihabında, sinüzit, bronş ve akcięer iltihapları için) geçerlidir. Bazı hallerde virüslü enfeksiyonlarda (örneğin herpes yani uçuk) veya mantarlı enfeksiyonlarda da (örneğin ağızda pamukçuk diye adlandırılan bir mantar enfeksiyonu veya tırnak mantarı) bu durum söz konusu olabilir. Vücudun enfeksiyonla-

ra karşı kendini iyi savunamaması hali, çoęu zaman ishale de yol açabilir. Hatalı yönlendirme, korunma sisteminin, vücudun kendini hedef almasından da anlaşılabilir. Böyle hallerde otoimmün hastalıkları oluşabilir. Bu hastalık durumunda hedef bilhassa kan hücreleridir, bazı hallerde hedef cilt dokusu, eklemler, gözler veya tiroid bezidir. Bazı hastalarda lenf boęumları, karacięer veya dalakta şişme görülebilir veya bazı organlarda küçük (iyi huylu) düęümçükler (granulomlar) oluşabilir. CVID şeklinde kısaltılarak belirtilen varyasyonlu immün arızası sendromu hastalığı, her hastada aynı şekilde seyretmez. Hastalığın başlangıcı çocuk yaştayken veya yetişkin yaşlarda olabilir. Hastalarda gözlenen enfeksiyona yatkınlık durumu veya otoimmün belirtiler çok deęişik boyutta olabilir. Aynı şekilde hastalığın seyri de hastadan hastaya çok deęişik bir görünüm arz edebilir.

## 2 Bu hastalığa hangi sıklıkta rastlanır?

CVID varyasyonlu immün arızası sendromu ender rastlanan bir hastalıktır. Almanya'da takriben 100.000 kişide 1 defa rastlanır.

## 3 Bu hastalığın sebepleri nelerdir?

CVID varyasyonlu immün arızası sendromu hastalığının sebepleri henüz tam anlamıyla anlaşılammıştır. Muhtemelen bu hastalığa yatkınlık durumu, çoğu hallerde irsi olabilir. Bazı hastalarda belirgin bir genetik hastalık olduğu tespit edilmiştir. Bu demektir ki, bir protein yapı planı (gen) hatalıdır ve bu hatadan ötürü söz konusu protein doğru şekilde üretilememektedir veya hiç oluşturulamamaktadır. Burada hastaların bazılarında çok

değerli bazı antikorların yapımından sorumlu genlerden birinde bir arıza vardır. Bu genlerden gelen proteinler olmazsa, antikor oluşturulmasından (B lenfositler) sorumlu savunma hücreleri gereken şekilde çalışamazlar. Bazen CVID hastalığının belirtilerinin başlangıcı, bir enfeksiyona veya belirli bazı ilaçların alınmasına da bağlıdır. Büyük ihtimalle böyle durumlarda da daha evvelinden belirli bir kalıtsal yatkınlık durumu mevcuttur.

## 4 Bu irsi bir hastalık mıdır?

Şimdiye kadar ancak hastaların sadece bir kısmında CVID hastalığının sebebinin irsi olduğu tespit edilebilmiştir. İrsi bir hastalığın mevcudiyeti demek, hastanın annesinden ve/veya babasından hatalı geni kalıtsal yoldan almış olması demektir. Her insanda her genin birisi anneden birisi de babadan gelen iki parçası mevcuttur. Kalıtsal hastalıkların çoğunda her iki genin de, yani her iki gen parçasının hatalı olması gerekir. Çünkü sağlıklı

tek bir gen genel olarak yeterli düzeyde sağlıklı protein üretebilme kabiliyetine sahiptir. CVID varyasyonlu immün arızası sendromu hastalığının kalıtsal bir şeklinin mevcut olduğu tespit edilirse, diğer çocuklarda veya aile bireylerinde hastalığın belirme risk oranını da belirleyebilmek mümkündür. Ama CVID hastalıklarının çoğunda bu konuda bir ifadede bulunmak henüz mümkün değildir.

## 5 Bu hastalık nasıl tespit edilir?

Variasyonlu immün arızası sendromu (CVID) hastalığını basit tek bir kan testi ile tespit edebilmek mümkün değildir. Bu tesbite ulaşabilmek için kural olarak çok sayıda kan tahlili gereklidir. Bunların sonuçlarına bakarak ve hastalık geçmişinin de özenle dikkate alınması yardımıyla doğru bir diyagnoza varılabilir. Bazı durumlarda, örneğin lenf düğümlerinden alınan numunelerde hassas dokusal incelemelerin yapılması gerekli olabilir. Bazen kemik iliği muayenesinin de yapılması bu konuda açıklık vaat etmektedir. Kan tahlili yardımıyla kanda yeterli ölçüde antikor oluşturulup oluşturulmadığını tespit edebilmek mümkündür. Yeterli sayıda antikor mevcut değilse, bunun sebebinin kan kaybına (idrar veya

dışkı üzerinden kan kaybedilmesine) bağlı olup olmadığı veya gerçekten gerekenden az sayıda antikor oluşturulmasından mı kaynaklandığı açıklığa kavuşturulmalıdır. Bir enfeksiyonla veya aşıyla karşılaşan bir hastanın vücudunda yeterli sayıda antikor oluşturup oluşturamadığını anlayabilmek hususu da önemlidir. Bunu anlayabilmek için örneğin bir aşı testi yapılabilir ve başarılı olup olmadığı tespit edilebilir. Hangi CVID hastalığının mevcut olduğunu daha kesin belirleyebilmek için, antikor oluşturulmasından sorumlu kan hücrelerinin deney tüpü içinde incelenmesi yeterli olabilir. Gen testleri uyguluyarak kalıtsal bir hastalığın mevcut olup olmadığı anlaşılabilir.

## 6 Bu hastalığın hangi tedavi imkanları mevcuttur?

CVID hastalıklarında tedavi birinci derecede eksik antikorların serumla, yani infüzyon yoluyla hastaya verilmesiyle gerçekleşir. Antikorlar belirli bir süre sonra vücutta tüketildiklerinden, infüzyonların düzenli aralıklarla tekrarlanması gerekir. Infüzyonlar ya damardan yapılır (4 haftada bir defa)

veya bir pompayla cilt altına zerk ederek (2x/hafta) verilebilir. Pompanın evde kendi kendine kullanımı öğrenilebilir. Antikor yetmezliği terapisi konusunda daha etraflı bilgiler için API konusundaki bilgilendirmeye bakınız. Hastaların çoğunda enfeksiyona yatkınlığı kontrol edebilmek için

antikor infüzyonu verilmesi yeterli olmaktadır. Ama bazen antibiyotiklerle sürekli tedavi gerekli olabilir. Bazı varyasyonlu immun arızası sendromu CVID hastalarında otoimmün hastalıkları veya dalak, karaciğer veya lenf boğumları büyümesi durumu ele alabilme hedefi ön plandadır. Bazı hallerde organlar normalden çok büyüyebilir. Bu organ büyümesini kontrol edebilmek ve organları

normal boyuta getirebilmek için kortizonlu ilaç verilmesi gerekebilir. Hatta bazı durumlarda dalağın ameliyatla alınması gerekebilir. CVID ile bağlantılı otoimmün hastalıklarında da yine tedavi için kortizon preparatı gerekebilir. Tedavi amacıyla hatalı yönlendirilen immun sistemini bastırabilmek amacıyla diğer ilaçlar da kullanılmaktadır.

## 7 Uzun süreli gelişme beklentisi (prognoz) nasıldır?

CVID varyasyonlu immun arızası sendromu hastalığının antikor yetmezliği terapisi yardımıyla tedavi edilmesi durumlarına bağlı prognoz, iyi olarak tanımlanabilir. Tekrar beliren enfeksiyonlar sonucunda oluşabilen kronik akciğer hastalıkları uzun vadeli olarak sorun yaratabilir. Bu vesileyle düzenli aralıklarla akciğer muayenelerinin yapılması tavsiye edilir. CVID

varyasyonlu immun arızası sendromu hastalarında dikkat edilmesi gereken diğer bir husus, lenf boğumları kanserine veya mide kanserine yakalanma riskinin diğer hastalara kıyasla daha yüksek olması gerçeğidir. Bu vesileyle de konunun uzmanı bir doktor yardımıyla gereken önlem muayenelerinin yaptırılması gerekir.

## 8 Aşı yapılabilir mi?

Aşıların etkisi, vücutta antikor oluşturulmasını desteklemektir. Şayet antikor oluşturma durumu (CVID varyasyonlu immun arızası sendromu hastalıklarında olduğu gibi) ancak

hatalı gerçekleşiyorsa, aşılar ancak kısıtlı boyutta bir fayda getirebilir. Bu nedenle canlı aşı maddeleri içeren aşıların (örneğin kızamık, kabakulak, kızamıkçık, BCG tuberkuloz aşısı)

yapılmaması gerekir, çünkü zayıf korunma sistemine sahip insanlarda aksi takdirde sıhhi zarara yol açılabilir. Öte yandan ölü aşı maddeleri içeren aşılarından bir zarar gelmez. Bazı hallerde canlı olmayan aşı maddelerini içeren aşıların uygulanması daha

faydalı ve anlamlı olabilir ama bu hususun sorumlu doktor tarafından karara bağlanması gerekir. Hastaların yakın çevresindeki insanlara senede bir defa influenza aşı maddesini içeren bir aşının yaptırılması tavsiye edilir.

## 9 Çocuk anaokuluna/okula gidebilir mi?

CVID varyasyonlu immün arızası sendromu hastası çocuklar hiç bir kısıtlama olmaksızın anaokuluna veya okullarına gidebilirler. Şayet çocuk-

ta önemli boyutta dalak büyümesi durumu mevcutsa, sorumlu doktora danışarak bazı ihtiyati önlemler alınmalı ve bunlara da uyulmalıdır.

## 10 Bu hastalığın iyileşmesi mümkün müdür?

Primer doğuştan mevcut hemofagositoz sendromu halinde, akut hastalık dalgasının tedavi edilmesiyle ve bunu takiben hastaya kemik iliği nakli gerçekleştirildikten sonra, hastaların büyük çoğunluğunda iyileşme neticesine varılabilir. Kemik iliği nakli gerçekleştirilemez ise, bu ailede HLH hastalık türü malesef daima ölümlü sonuçlanmaktadır. Chediak-Higashi sendromunda ve Griscelli sendro-

munda hastalığın seyri çoğu hallerde hayati tehlike arz edecek şekilde gelişmemektedir. Bu nedenle derhal bir transplantasyon, diğer bir tabirle nakil yapmak gerekmemektedir. İkincil HLH varyasyonlarında vakaların çoğunda akut hastalık dalgasının ve bunun nedeninin tedavi edilmesi yeterli olmaktadır. Hastalık tekrar nüksedebilir ama genel olarak transplantasyon yapılması gerekli değildir.



# Primer İmmun Yetmezlikleri Hakkında Bilgilendirmeler

## Yazarlar:

Henrike Ritterbusch

Prof. Dr. Stephan Ehl

Centrum für Chronische Immundefizienz

Universitätsklinikum Freiburg

(Freiburg Üniversite Kliniği, Kronik İmmun Yetmezliği Merkezi)

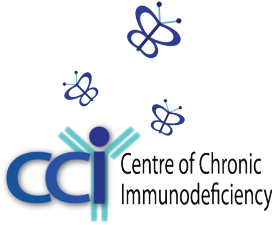
Mathildenstraße 1

79106 Freiburg

Tel. +49 (0)761 270-4524

henrike.ritterbusch@uniklinik-freiburg.de

stephan.ehl@uniklinik-freiburg.de



SPONSORED BY THE



Federal Ministry  
of Education  
and Research



Jeffrey Modell  
Foundation

CCI Kurumu (Freiburg Üniversite Kliniği, Kronik İmmun Yetmezliği Merkezi), Freiburg Üniversite Kliniğinin interdisipliner bir araştırma ve tedavi merkezidir. Bu merkez, Federal Almanya Cumhuriyeti Eğitim Öğretim ve Bilimsel Araştırma Bakanlığı (BMBF) tarafından desteklenmektedir. ([www.cci-uniklinikfreiburg.de](http://www.cci-uniklinikfreiburg.de)). CCI araştırma ve tedavi merkezinde immün yetmezliği bulunan her yaşta hastanın muayene, diyagnoz ve tedavileri gerçekleştirilmektedir.

CCI Kurumu, Pediatrik İmmünoloji Çalışma Birliği (API) ile birlikte çalışmaktadır. API kuruluşu, immün yetmezliği hastalarını ülke çapında desteklemektedir ([www.kinderimmunologie.de](http://www.kinderimmunologie.de)). Doğuştan mevcut immün arızaları konusunda etraflı bilgilere şu kuruluş üzerinden ulaşabilirsiniz: Deutsche Selbsthilfegruppe für angeborene Immundefekte ([www.dsai.de](http://www.dsai.de)) (Almanya doğuştan mevcut immün arızaları konusunda kendine yardım inisiyatifi).



ARBEITSGEMEINSCHAFT  
PÄDIATRISCHE IMMUNOLOGIE

