وفيات الأطفال بسبب الأعواز المناعية الخِلقية

Mortality in Children with Inborn Errors of Immunity

Dème/Ly I[1], Kane A[1], Diop I[1], Guèye M S[2,3], Dieng Yj[1], Mbaye A[1], Ba A[4], Niang B[1], Thiongane A[1], Ba ID[1], Faye PM[1], Fall AL[1], Diagne[5] I, Dièye T[2,3], Ndiaye O[1].

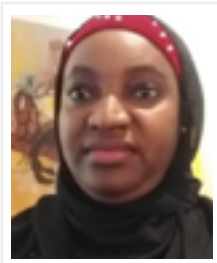
[1] : Centre Hospitalier National d'Enfants Albert Royer (CHNEAR) Dakar, Sénégal

[2] : Unité d'Immunologie de l'hôpital Aristide le Dantec, Dakar, Sénégal

[3]: Centre National de Transfusion Sanguine, Dakar, Sénégal

[4] : Centre Hospitalier National Dalal Jmam Dakar, Sénégal

[5]: UER Sciences et Santé Université Gaston Berger Saint-Louis, Sénégal.



Pr Indou Dème/Ly

طبيبة أطفال في مركز مستشفى ألبرت روير الوطني للأطفال، داكار، السنغال.

الملخص

مقدمة: الأعواز المناعية الخِلقية هي مجموعة غير متجانسة من الأمراض المزمنة ذات الأصل الجيني. ويظهر معظمها منذ الطفولة، لكن غالبا ما يتأخر التشخيص بسبب ندرتها ونقص المتخصصين في هذا المجال. تعد إدارة هذه الأمراض صعبة وتتطلب تعاونًا متعدد التخصصات، سواء للتشخيص أو العلاج. إن عدم توفر بعض الفحوصات التشخيصية وبعض الوسائل العلاجية يؤدي إلى أن يكون التنبؤ بمآل المرض غير مؤكد، خاصة في الدول ذات الموارد المحدودة. نادرا ما يتم تأكيد التشخيص الجيني ويكون العلاج في الغالب عرضياً، يتحمله الأهل بالكامل. هدفنا هو الإبلاغ عن معدل الوفيات المرتبطة بهذه الأعواز المناعية الخلقية، في غياب فحص حديثي الولادة والعلاج الشافي.

المرضى والطرق: قمنا بدراسة الوفيات بين الأطفال الذين تمت متابعتهم في مجموعتنا منذ بداية الاستشارة. تم جمع البيانات من ملفات المتابعة وتحليلها باستخدام برنامج Excel 2013 وتم تقديم المتغيرات الكمية على أنها متوسطة أو وسيطة.

النتائج: تمت متابعة ما مجموعه 34 طفلا، معظمهم من الفتيات. تضمنت الأعواز اضطرابات في المناعة الفطرية والمناعة التكيفية بالإضافة إلى بعض المتلازمات. وقد اتسم تطور المرض بحدوث مضاعفات حادة استدعت استشارات طارئة. كانت هذه مضاعفات تطورية مثل العداوى أو توسع القصبات الهوائية أو العداوى الإضافية في توسع القصبات. حدثت الوفاة لدى 34/12 طفلاً (35.3%)، تضمنت ثلاث (3) حالات من ضعف المناعة المشترك الشديد (SCID)، وثلاث (3) حالات من نقص العدلات الخلقي (Congenital neutropenia)، وثلاث (3) حالات من رنح توسع الشعريات (ataxia-telangiectasia)، وحالتين (2) من خلل تنسج البشرة الثؤلولي epidermodysplasia) (verruciformis وحالة واحدة (1) من متلازمة فرط IgE.

الخلاصة: إن خطر الوفاة مرتفع في الأعواز الخِلقية لجهاز المناعة بسبب صعوبات التشخيص والعلاج، مما يبرز أهمية الوقاية منها.

الكلمات المفتاحية: الوفيات، الأعواز المناعية الخلقية، الأطفال.

Abstract

Introduction : Les erreurs innées de l'immunité sont un groupe hétérogène d'affections chroniques d'origine génétique. La plupart s'expriment dès l'enfance, mais le diagnostic est souvent tardif du fait de leur rareté et de l'insuffisance des spécialistes dans ce domaine. Leur prise en charge est difficile et nécessite une collaboration multidisciplinaire, aussi bien pour le diagnostic que pour le traitement. L'indisponibilité de certaines explorations à visée diagnostique et de certains moyens thérapeutiques font que le pronostic est souvent réservé, dans les pays à ressources limitées. Le diagnostic génétique est rarement confirmé et la prise en charge est essentiellement symptomatique, entièrement à la charge des familles. Notre objectif est de rapporter la mortalité associée à ces erreurs innées de l'immunité, en l'absence de dépistage néonatal et de traitement curatif.

Patients et méthodes : Nous avons étudié la mortalité chez les enfants suivis dans notre cohorte depuis le début de la consultation. Les données étaient recueillies à partir des dossiers de suivi et analysées avec le logiciel Excel 2013. Les variables quantitatives étaient présentées sous formes de moyenne ou de médiane.

Résultats : Au total 34 enfants étaient suivis, majoritairement des filles. Les erreurs concernaient l'immunité innée, l'immunité adaptative mais également des entités syndromiques. L'évolution était marquée par la survenue d'évènements aigus motivant des consultations d'urgences. Il s'agissait de complications évolutives à types d'infections, de dilatation des bronches ou de surinfections des dilatations de bronches. Le décès était survenu chez 12/34 enfants (35,3%), dont trois (3) cas de déficits immunitaires combinés sévères, trois (3) cas de neutropénies congénitales, trois (3) cas d'ataxie télangiectasie, deux (2) cas d'épidermodysplasie verruciforme et un (1) cas de syndrome hyper IgE.

Conclusion : Le risque de décès est élevé dans les erreurs innées de l'immunité, du fait des difficultés du diagnostic et de la prise en charge thérapeutique, d'où l'intérêt de leur prévention.

Mots clés : Décès, erreurs innées de l'immunité, enfants.