

PRİMER İMMÜN YETMEZLİKLERDE NÖROLOJİK BULGULAR

İbrahim ÖNCEL¹

GİRİŞ

Primer immün yetmezlikler (PİY), immün sistemin yapı taşlarının işlev ve gelişimini etkileyen genetik bozukluklardır. 1970'lerde B hücre ve T hücre bozuklukları şeklinde sınıflandırılan 16 PİY tanımlanmışken bu sayı 2000'lerin başında yeni nesil dizileme yöntemlerinin tanıda daha sık kullanılması ile hızlı bir artış göstermiş ve günümüzde tanımlanmış 450'den fazla PİY olmuştur.

Primer immün yetmezliklerde sınıflama etkilenen immün fonksiyona göre:

- Selüler ve hümorale immüniteyi etkileyen- kombine immün yetmezlikler
- Sendromik özellikler ile ilişkili kombine immün yetmezlikler
- Antikor eksiklikleri
- İmmün regülasyon hastalıkları
- Fagosit sayı ve fonksiyon bozuklukları
- İntrinsik ve doğal immünite bozuklukları
- Otoinflamatuar hastalıklar

¹ Doç. Dr., Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi BD.,
dribrahimoncel@gmail.com

Sonuç olarak; primer immün yetmezliklerin erişkin yaşa kadar tanı alamamış olabileceği, primer immün yetmezliklerde nörolojik bulguların inflamasyon, atipik enfeksiyon, otoimmünte, maligniteyle veya sendromun parçası olarak ortaya çıkabileceği, hastalığın erken dönemlerinde ortaya çıkan ve baskın nörolojik bulguların varlığında immün yetmezlik tanısının gecikebileceği ve atipik seyirli tekrarlayan nörolojik bulguların ve çoklu otoimmünite öyküsünün varlığında primer immün yetmezlik ve immün regülasyon bozukluklarının altta yatabileceği akılda bulundurulmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Yildirim M, Ayvaz DC, Konuskan B, et al. Neurologic Involvement in Primary Immunodeficiency Disorders. *Journal of Child Neurology*. 2018;33(5):320-328.
2. Whitmore KV, Gaspar HB. Adenosine Deaminase Deficiency - More Than Just an Immunodeficiency. *Front Immunol*. 2016 Aug 16;7:314.
3. Amirifar P, Ranjouri MR, Lavin M, Abolhassani H, Yazdani R, Aghamohammadi A. Ataxia-telangiectasia: epidemiology, pathogenesis, clinical phenotype, diagnosis, prognosis and management. *Expert Rev Clin Immunol*. 2020 Sep;16(9):859-871.
4. Hopkins SE, Chadehumbe M, Blaine Crowley T, Zackai EH, Bilaniuk LT, McDonald-McGinn DM. Neurologic challenges in 22q11.2 deletion syndrome. *Am J Med Genet A*. 2018 Oct;176(10):2140-2145.
5. Martin S, Wolters P, Billings N, et al. Neurobehavioral profiles in individuals with hyperimmunoglobulin E Syndrome (HIES) and brain white matter hyperintensities. *J Clin Immunol*. 2013 Oct;33(7):1175-84.
6. Shirazi TN, Snow J, Ham L, et al. The neuropsychological phenotype of Chediak-Higashi disease. *Orphanet J Rare Dis*. 2019 May 6;14(1):101.