المظاهر الجلدية لضعف المناعة الأولي: الخبرة السنغالية

Dermatological manifestations of primary immune deficiency: Senegalese experience

M. Téné Ndiaye Diop

Dermatology Departement, Cheikh Anta Diop University Of Dakar, Senegal
Pediatric Departement, Albert Royer Children Hospital, Cheikh Anta Diop University Of Dakar, Senegal

ملخص

تبلغ نسبة التجليات الجلدية لضعف المناعة الأولي (PID) من 30 إلى 70٪ وفقًا للدراسات. في السنغال، أبلغت سلسلة الأولى من 30 حالة مصابة بضعف المناعة الأولي (ض.م.أ) على أن نسبة التجليات الجلدية بلغت 26٪ في عام 2020. وتدل شدة هذه الحالات في بلدنا (وحتى في العالم) على أن التحدي الحالي هو التشخيص المبكر والمتابعة الفعالة للمرضى لتحسين أمد بقاءهم وجودة حياتهم. ومع ذلك، فإننا نبقى في مواجهة التكلفة العالية لاختبارات التشخيص المناعي والوراثي لهذه الأمراض. وباعتبار أن معظم الدراسات تعتبر التجليات الجلدية كعلامة للتشخيص المبكر، فقد ارتأينا منذ عام 2018 متابعة مجموعة من المرضى المصابين بض.م.أ والذين تم تشخيصهم بناءً على الإصابات الجلدية الانتهازية دون الإصابة بفيروس العوز المناعي البشري.

تمكنا من تصنيف مرضانا باعتماد الجداول العشرة للتصنيف الظاهري لض.م.أ الصادر عن لجنة خبراء PID التابعة للاتحاد الدولي للجمعيات المناعية (IUIS). وقد أتاح لنا ذلك الإبلاغ في عام 2022 عن 64 حالة من حالات ض.م.أ التي تم جمعها بين يناير 2018 ومارس 2021. وهكذا، تم تحديد أولى الطفرات على STAT1 و CARMIL2 عند مرضى سنغاليين مصابين بعدوى BCG المنتشرة (BCG-osis) وورم المليساء المنتشر (tumor molluscum) في العامين 2022 و 2023 على التوالي، بفضل اهتمامنا وتتبعنا لهذه الحالات.

يظل التحدي الحقيقي حاليًا هو العلاج الشفائي لهؤلاء المرضى الذين يجري تشخيصهم جينيا. في الواقع، فإن دفاعنا العلاجي عن هؤلاء المرضى سيكون هو توفير الغلوبولين المناعي وزراعة النخاع العظمي والتي لا يمكن بعد الوصول إليها بعد في بلدنا.

Summary

The dermatological manifestations of primary immune deficiency (PID) represent a frequency of 30 to 70% according to studies. In Senegal, the first series of 30 cases of PID reported a frequency of 26% in 2020. The severity of these conditions means that in our country (and even in the world), the current challenge is the early diagnosis and follow-up of patients to improve their survival and quality of life. However, we are confronted with a high cost of explorations for the immunological and genetic diagnosis of these diseases. Thus, since dermatological involvement is considered by most studies as a marker of early diagnosis, at the pediatric dermatology department of the Centre Hospitalier National d'Enfant Albert Royer, we have created since 2018 a follow-up cohort of patients with DIP whose diagnosis was suspected from dermatological opportunistic conditions without HIV infection. The 10 tables of the phenotypic classification of the PID expert committee of the international union of immunological societies allowed us to classify our patients. This allowed us to report in 2022, 64 cases of PID collected between January 2018 and March 2021. Thus, the first STAT1 and CARMIL2 mutations in Senegalese patients with BCG-osis and disseminated tumor molluscum, respectively, were found in 2022 and 2023 due to our interest in these conditions and the creation of this follow-up cohort. The real challenge currently remains the curative treatment of these patients whose genetic profile is being discovered as we go along. Indeed, our advocacy for the treatment of these patients is for the availability of immunoglobulins and marrow allografts which are not yet accessible in our country.