

BİR BALONDA YAŞAMAK

Beyza DEMİRHAL, Elif PERÇİN, Gamze MERTTÜRK, Seda AVCİ

Danışman : Yrd. Doç.Dr.Kıymet TABAKÇIOĞLU

DAVID'in HİKAYESİ

Vetter ailesinin 1963 yılında ilk erkek çocukları dünyaya geldi. Ancak 7 ay sonra hayatını kaybetti. Bebeklerine ciddi kombine immün yetmezlik (SCID) teşhisi konulan aileye, bundan sonra doğacak tüm erkek çocuklarının %50 ihtimalle SCID hastası olacağı söylendi, çünkü hastalık X kromozomuna bağlı olarak taşınıyordu. Bundan sonra ailenin Katherine adında SCID hastası olmayan bir kızı oldu.

Doktorlar SCID hastalığının tedavisini bulmak için Vetter ailesini erkek çocuk yapma konusunda teşvik etti ve 21 Eylül 1971'de beklenildiği gibi ağır immün yetmezliğe sahip olan David dünyaya geldi. David doğduktan sonra 2 dakika içerisinde steril bir balonun içine alındı ve orada yaşamaya başladı. Bundan dolayı Balon Çocuk' olarak adlandırıldı.

David 12 yaşına gelene kadar herhangi bir tedavi bulunamadı, ancak doğumundan itibaren bakımı ve araştırmalar için 1 milyon 300 bin dolar harlandı.

Doktorlar David'e kız kardeşinden kemik iliği nakletmeye karar verdi. Operasyon başarılı geçti ancak David 2 gün sonra ilk kez hastalandı.

Tedavi için steril balondan çıkarılan David'e bu süreçte NASA onun dış ortamdan korunması için özel bir kıyafet tasarladı. Bu kıyafet sayesinde David'in yalnızca kafası bir balon içinde tutuldu ve 12 yıl sonra ilk kez insanlarla fiziksel temasta bulunabildi.

Korunaklı alanından çıkarılan David ancak 7 gün yaşayabildi ve 22 Şubat 1984'te hayatını kaybetti. Yapılan otopside kardeşi Katherine'den nakledilen kemik iliğinde 'Burkitt Lenfoma' virüsünün izleri olduğu saptandı.



SCID (SEVERE COMBINED IMMUNODEFICIENCY) NEDİR?

Çeşitli genetik anormalliklerin immün sistemi etkilemesi sonucu hem hücresel hem de humoral immün yetmezliğin birlikte bulunduğu bir sendromdur.

Gözlenme sıklığı 1:50.000-1:100.000dir. Erkek çocuklarda kız çocuklara oranla daha yaygındır. Çünkü olguların yaklaşık % 50'si X kromozomuna bağlı olarak kalıtılır. David Vetter'da gözlenen tipinde IL2RG (İnterlökin 2 Reseptör, Gamma) genindeki SER286TER mutasyonu tespit edilmiştir.

Bunun dışındaki SCID olguları çekinik genlere bağlı olarak gelişir. Bunların da yaklaşık yarısı Adenozin Deaminaz (ADA) enzimi eksikliğinden kaynaklanır.

KLİNİK BULGULAR

- Aşırı sayıda tekrar eden enfeksiyonlar
- Gelişme geriliği
- Oral monilia
- Pnömoni
- Küçük ve gelişmemiş timus
- Otitis media
- Dalak ve karaciğer anormallikleri
- Lenf nodu ve tonsil yokluğu
- İskelet anormallikleri
- Motor fonksiyon bozuklukları

TANI TESTLERİ

- Lenfositopeni (<3400 hücre/ mm^3 , ilk 3 ay) ve/veya T hücre (CD3+) lenfopenisi (<1500 hücre/ mm^3)
- T hücre proliferasyonunda ciddi defekt(Mitojen fitohemaglutinine karşı)
- Timik fonksiyonlarda azalma/kaybolma(CD4+CD45RA+saf T hücreleri)
- Göğüs grafisinde timik gölgenin kaybolması
- Negatif HIV viral yük testi(PCR)
- DNA dizileme(Tüm genom ya da bilinen mutasyona yönelik)



TEDAVİ

- Kemik İliği Nakli:**Doku uyumu bulunduğu takdirde donörden alınan kemik iliğinin hastaya aktarılmasıdır.
- Gen Tedavisi:** Bir viral vektöre ekspresyonunu istediğimiz genin yüklenmesi ve hastalık türüne bağlı olarak kemik iliği veya lenfositlere aktarılmasıdır.
- Enzim Replasman Tedavisi:** Defektif enzimin yerine konması esasına dayanır.Genelde ADA eksikliği olan hastaların, sığır ADA enziminin konjuge edilmiş Polietilenglikol (PEG-ADA) ile tedavisi edilmesidir.Bu tedavi yöntemi devamlılık gerektirir.

KAYNAKÇA

- http://www.adagen.com/signs_and_symptoms.html
<https://primaryimmune.org/the-story-of-david/>
<http://www.micrbiologybook.org/Turkish-immunol/immunolchapter19turk.htm>
<http://www.aaatl.org/conditions-and-treatments/primary-immunodeficiency-disease/severe-combined-immunodeficiency>
<https://mail.google.com/mail/?ui=2&ik=0249ed577a&view=att&th=15b78f12db0d112&attid=0.1&disp=inline&safe=1&cw=David+Male,+Jonathan+Brostoff,+David+B.+Roth,+Ivan+Roitt,+Immunology,+Çev.+Prof.+Dr.+Turgut+Imir,+Palme+Yayınçılık,+2008>
<http://omim.org/entry/308380>
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1410/>