

DOI: 10.34921/amj.2026.1.029

QARIŞIQ TIPLİ İMMUN ÇATIŞMAZLIĞI İLƏ MÜŞAYİƏT EDİLƏN BOY QISALIĞI SİNDROMU

G.Ə.Əhmədov*Azərbaycan Tibb Universitetinin II Uşaq xəstəlikləri kafedrası, Bakı, Azərbaycan*

Məqalədə genetik analizlə təsdiqini tapmış klinik bir nümunə haqqında məlumat verilmişdir. Müəllifin klinik praktikada rast gəldiyi xəstədə qarışıq tipli immun çatışmazlıqla yanaşı, boy inkişafının ləngiməsi də nəzərə çarpmışdır və bu, somatotrop hormonun anadangəlmə çatışmazlığı ilə əlaqədar olmuşdur. Genetik tədqiqat yalnız immun sisteminə təsir edən genlərlə məhdudlaşmamış, eyni zamanda boy qısılığı ilə assosiasiyalı genetik markerlərin də araşdırılmasını əhatə etmişdir. Analizin nəticələri xəstədə həm immun sisteminin pozulması, həm də boy inkişafının ləngiməsinə səbəb olan genetik dəyişikliklərin mövcudluğunu ortaya qoymuşdur. Bu isə klinik fenotipin multifaktorial xarakter daşdığını göstərir. Məqalədə anadangəlmə immun çatışmazlıqları barədə ətraflı məlumat verilmiş, onların rastgəlmə tezliyi, yaranma səbəbləri və klinik əlamətləri qeyd edilmişdir.

Açar sözlər: immun çatışmazlığı, Bruton xəstəliyi, klinik nümunə

Ключевые слова: врожденный иммунодефицит, болезнь Брутона, клинический случай

Keywords: immunodeficiency, Bruton disease, clinical case

Qarışıq immun çatışmazlıqları (QİÇ) immun reaksiyaların pozulmasına, immunokompetent hüceyrələrin yayılmasına, diferensiasiyasına və funksiyalarının pozulmasına səbəb olan, ağır yoluxucu proseslər, autoimmun, autoiltihab təzahürləri və bədxassəli neoplazmaların inkişafına meyilli molekulyar genetik qüsurlarla təzahür edən, ağır irsi sindromdur. Bu sindromlar bəzən həyatın ilk illərində ciddi əlamətlərlə təzahür etmir, bəzi hallarda isə müxtəlif xəstəlik və ağırlaşmalarla keçsə də, diaqnozu vaxtında qoyulmur. QİÇ-in ən çox yayılmış forması (xəstəliklərin təxminən 60%) aqammaqlobulinemiyadır (AGG). Bu, bütün serum immunoqlobulinlərinin sintezinin, konsentrasiyasının və dövrən edən B hüceyrələrin sayının kəskin azalması ilə əlaqədar olan və anticisim sintezinin anadangəlmə çatışmazlığı ilə müşayiət edilən xəstəliklər qrupudur. AGG-nin rastgəlmə tezliyi, müxtəlif müəlliflərə görə, 1:100 000 ilə 1:200 000 arasında dəyişir [1, 2]. Bu patologiya X xromosomu ilə əlaqəli və ya autosom-recessiv şəkildə genetik yolla nəsilə ötürülə bilər. AGG-nin X xromosomu ilə əlaqəli variantı aqammaqlobulinemiya Bruton xəstəliyi adlanır və AGG-nin bütün irsi variantlarının 80%-dən çoxunu təşkil edir [3].

Birincili immun çatışmazlıqları (PİD) immun sistemin 500-dən çox genetik qrupunu təmsil edir. Beynəlxalq İmmunoloji Cəmiyyətlər İttifaqının (IUIS) təsnifatına 10 qrup daxildir, onlardan biri anticisim çatışmazlığı olan PİD ilə təmsil olunur, bura 2 altqrup daxildir – B-limfositlərin tam (1) və ya qismən (2) olmaması ilə gedən PİD [4].

Birinci altqrup, Bruton sindromu ilə yanaşı, həmçinin B-limfositlərin erkən yetişməsinə və hüceyrədaxili siqnala təsir edən və IGHM, IGLL1, CD79A, CD79B, BLNK, PIK3R1 genlərindəki mutasiyalarla əlaqəli olan daha nadir autosom-recessiv formaları da əhatə edir [4]. Aqammaqlobulinemiyanın autosom-dominant forması E47 transkripsiya faktorunu kodlayan TCF3 geninin mutasiyalarıdır. Nəzərə almaq lazımdır ki, Bruton sindromu aqammaqlobulinemiya hallarının təxminən 85%-ni təşkil edir [3].

Bruton tirozinkinaza (BTK) geni 1993-cü ildə S.Tsukada (ABŞ, Kaliforniya) və D.Vetrienin (Böyük Britaniya) [3, 5] rəhbərliyi altında fəaliyyət göstərən iki tədqiqat qrupu tərəfindən müstəqil olaraq kəşf edilmiş və ilk dəfə genetik olaraq təsdiqlənmiş QİÇ-ni müəyyən etmişdir. Bruton tirozinkinaza geni X

xromosomunun (Xq21.3–Xq22) uzun qolunda yerləşir, 19 ekzondan ibarətdir və TECs (Tumor Endothelial Cells) ailəsinin reseptor olmayan sitoplazmik tirozinkinaza olan BTK zülalını kodlaşdırır. Bu günə qədər bu genin təxminən 931 müxtəlif mutasiyası məlumdur [6].

X xromosomunun təsadüfi olmayan inaktivasiyası fenomeninə görə qadında BTK genindəki mutasiya nəticəsində yaranan aqammaqlobulinemiya təsvir edilmişdir [7].

X xromosomu ilə əlaqəli aqammaqlobulinemiyanın klinik aspektləri. Bruton sindromunun əlaməti çox vaxt körpəlik dövründə təzahür edir, bu da yenidöğlülərdə ana IgG-nin funksiyasını itirməsi və körpə orqanizmində özünə məxsus IgG sintez edilməməsi ilə əlaqələndirilir. XLA əsasən tənəffüs yollarının, mədə-bağırsaq traktının və eşitmə orqanlarının infeksiyon-iltihabi ağrılaşmaları ilə təzahür edir [1]. Qeyri-infeksiyon ağrılaşmalara yüksək yayılmış artrit və iltihabi bağırsaq xəstəlikləri, həmçinin immun sitopeniya daxildir [1, 8, 9]. Digər ümumi klinik təzahür limfoid orqanların (damaq badamcıqları, limfa düyünləri) inkişaf etməməsidir [10].

Bruton sindromu olan 783 xəstənin cəlb edildiyi beynəlxalq çoxmərkəzli tədqiqata əsasən, ən çox rast gəlinən təzahürlər tənəffüs yolu infeksiyaları ilə ağrılaşmalardır, onların əksəriyyəti pnevmoniyalar, həmçinin otit, meningit və mədə-bağırsaq infeksiyalarıdır. CEREDIH reyestrindən (Fransa Milli İmmun Çatışmazlığı Mərkəzi reyestri) 60 xəstənin iştirak etdiyi tədqiqatda infeksiyon təzahürlərin tezliyi gastroenterit (41%), tənəffüs yolu (32%), dəri (7%) infeksiyaları və s. ilə təmsil olunur [11]. USIDNET (Birləşmiş Ştatların İmmun Çatışmazlığı Cəmiyyəti, ABS) reyestrindən olan 240 pasiyentin daxil edildiyi tədqiqatda ən çox rast gəlinən yoluxucu ağrılaşmalar tənəffüs yolu infeksiyaları, sinusit, dəri iltihabı, bağırsaq infeksiyaları və s. qeyd edilmişdir [12]. 168 xəstədən ibarət olan IPINet reyestrinin (İtaliya İmmun Çatışmazlığı Şəbəkəsi) təhlilində ən tez-tez rast gəlinən iltihabi epizodlar sinusit (56,7%) və gastroenteritdir (52,4%). Pnevmoniyaya (34,1%) və dəri infeksiyalarına (34,1%) bir qədər az rast gəlinir [13]. NAEPID reyestrindən (Rusiya) Bruton sindromu (n=55) olan xəstələr qrupunda ilk əlamətlərin yoluxucu xəstəliklərlə (92%), əsasən tənəffüs sistemi

xəstəlikləri ilə təzahür etməsi də diqqəti cəlb edir [14]. Diaqnoz qoyulmazdan əvvəl insanlارın 71%-i pnevmoniya kimi ağır infeksiyalardan, 11,3%-i osteomielitdən, 9%-i sepsisdən, 12%-i isə mərkəzi sinir sistemi infeksiyalarından əziyyət çəkirdi. Pansinüsit və otit yüksək residivvermə qabiliyyətinə malikdir (fərdi xəstələrdə ildə 10-15-ə qədər) [4, 9]; 21,8% hallarda bronxoektaziya qeyd edilmişdir. Qeyd etmək lazımdır ki, əksər tədqiqatlarda bronxoektatik ağciyər xəstəliyi uzunmüddətli dövrdə ən qorxulu ağrılaşma kimi qeyd olunur. Müəyyən infeksiyalardan asılılığı qiymətləndirmək çətinidir, lakin Haemophilus influenza, Staphylococcus aureus, Streptococcus pneumoniae və Pseudomonas aeruginosa kimi bakteriyalara xüsusi həssaslığı qeyd etmək olar [11, 12].

Bruton sindromu olan xəstələrə diaqnoz qoymaq üçün anamnez toplamaq, serum immunoqlobulinlərinin konsentrasiyasını təyin etmək, axın sitometriyasından istifadə etməklə limfositlərin sayını öyrənmək və molekulyar genetik müayinələr aparmaq lazımdır.

Genetik tədqiqatların nəticələrinin vaxt tələb etdiyini nəzərə alsaq, axın sitometriyasından istifadə etməklə hüceyrə daxilində BTK zülalını təyin etmək əlavə üsul kimi istifadə edilə bilər.

Bruton sindromunun müalicəsinin əsas üsulu immunoqlobulinlə əvəzedici terapiyadır ki, bu zaman venadaxili və dərialtı yollardan istifadə edilir. İmmunoqlobulin G hər ay 28-32 gün fasilələrlə 0,4-0,8 q/kq dozada təyin edilir və xəstədə IgG-nin transfuziyadan əvvəlki konsentrasiyasından asılı olaraq seçilir. Belə terapiya rejiminin fonunda qanda transfuziyadan əvvəl adekvat IgG səviyyəsi 7 q/l və daha yüksək ola bilər [12].

QİÇ-in müalicəsinin alternativ üsullarına hematopoetik kök hüceyrə transplantasiyası (HKHT) və gen terapiyası daxildir. Dünya praktikasında HKHT ağır QİÇ halları üçün terapevtik seçim kimi qəbul edilir; bəzi inkişaf etməkdə olan ölkələrdə bu müalicə üsul uzunmüddətli bahalı immunoqlobulin G-əvəzedici terapiyaya daha sərfəli alternativ hesab edilir.

Praktikada rast gəldiyimiz klinik bir halı sizin nəzrinizə şatdırmaq istəyirik.

Xəstə M.M., təvəllüdü 29/05/2010

Xəstənin şikayətləri: qızdırma, bəlgəmli və uzunmüddətli öskürək, iştaha zəifliyi, oynaq-larda ağrı, dəridə qaşınma, bədəndə və aşağı ətraflarda səpgi

Həyat və xəstəlik anamnezi. Uşaq 1-ci hamiləlik, 1-ci doğuşdandır. Hamiləlik təbii doğuşla başa çatıb. Doğularkən bədən kütləsi 4000 qram, boyu 52 sm olub. Göbəyi vaxtında düşüb. Peyvəndlər edilib. 2 ay ana südü ilə qidalanıb və xəstə olmayıb. Daha sonra tez-tez yuxarı və aşağı tənəffüs yollarının xəstəlikləri ilə xəstələnib. 1 yaşından sonra yüksək qızdırma ilə xəstəlik keçirib və qıcolma baş verib. Ensefalit keçirib və xronik diareyası olub. Daim oral monoliazis, anal nahiyədə xoralar olub, bacı və qardaşı sağlamdır. 2016-cı ildə hematoloqa müraciət ediblər və onda anemiya, İgG aşağı olması aşkarlanıb və immunoqlobulin G inyeksiyası məsləhət görülüb. Dəfələrlə ATU Tədris Terapevtik klinikasında müalicə edilib. 2015-ci ildə ağırlaşmış pnevmoniya diaqnozu ilə Respublika Uşaq Klinik xəstəxanasında müalicədə olub. 2016-cı ildən aparılan müayinələrə (neytropeniya, CD4/CD8 nisbətinin, immunoqlobulinlərin davamlı aşağı olması, hər iki diz oynaqının artriti) 2018-ci ildə Amerika Birləşmiş Ştatlarına göndərilən genetik analizin nəticəsinə əsasən xəstəyə qarışıq immun çatışmazlıq – X xromosomu ilə əlaqəli aqammaqlobulinemiya (Bruton xəstəliyi) diaqnozu qoyulub. Xəstəyə immunoloqun konsultasiyası əsasında laborator analizlər təyin edilmişdir: İgG=0,7 q/l, İgA=0,1 q/l, İgM= 0,3 q/l, İgE= 0,7 q/l, sİgA=1,2 q/l, B limfositlər 1% (22×10^9). Uşaqlıqda tez-tez təkrarlanan diareya və ya qəbzlik olur. Nəcisdə tez-tez disbakterioz və stafilkok tapılır. Bir neçə dəfə anemiya aşkarlanıb. Uşaq qohum övladı deyil.

03/02/2020-ci ildə qanda immunoqlobulin G- 3,52 q/l (norma 6,98-15,6 q/l) qeydə alınıb. 16/06/2023-cü il tarixində Milli Hematologiya və Transfuziologiya Mərkəzində olublar və orada diaqnoz təsdiq edilib və müalicə qəbul edib. 15/05/24-22/05/24 tarixlərində akademik M.Ə.Mirqasımov adına respublika klinik xəstəxanasında da müalicədə olub. 24/01/25-28/01/25 tarixlərində Respublika Pediatriya Mərkəzində qarışıq immun çatışmazlıq, pnevmoniya diaqnozları ilə müayinə və müalicədə olmuşdur.

2018-ci ildə Amerika Birləşmiş Ştatlarında INVITAE laboratoriyasında (LAP: 8770489, AU-ID: 1703789) genetik analiz təyin edilmişdir. Aşağıdakı genlərdə mutasiyalar aşkarlanmışdır: c.1789C<T (p.Pro597Ser) BTK geninin mutasiyasında aqammaqlobulinemiya

qeyd olunur və bu, boy hormonu çatışmazlığı ilə korrelyasiya edir. CARD14 c.35C>T (p.Thr12Met) vulqar psoriazla assosiasiya olunur. Psoriatik artrit və treoninin metioninlə əvəz olunması səbəbindən yaranan mutasiya aşkar edilib: c.1933G A (p.Ala645Thr) ITGB2 (LAD1) geninin mutasiyası. Leykositlərin I tip adheziya çatışmazlığı immun sistemin zəifləməsinə səbəb olan və bir növ immun çatışmazlığı ilə nəticələnən bir xəstəlikdir. LYST lizosomal nəqliyyatı tənzim edən gen (p.Gly1247Arg). Genin 1247 pozisiyasında qlisinin argininlə əvəzlənməsi lizosomların və digər vezikulların yerdəyişməsinin pozulması qeyd edilir.

RMRP, n.-17_-16insCT (promotor). Cırtan-boyluluq (Karteyner sindromu), sümüklərin displaziyası, anemiya, qanın bədxassəli şişlərinə meyillik. SPINK5, Exon 25, c.2426T>C (p.Met809Thr). Neterton sindromu. Belə xəstədə dərinin ixtioz əlamətləri olur.

Xəstənin fiziki inkişaf göstəriciləri aşağıdakı kimidir və bu məqsəd üçün SDS – “Standart Meyillik” göstəricisindən istifadə edilir.

11/10/2016 boy 115 sm (sds=-0,62), çəki 21 kq (sds =+0,37)

14/02/2020 boy 136 sm (sds =-0,05), çəki 37 kq (sds =+1,18)

24/05/25 boy 161 sm (sds =-1,02), çəki 37 kq (sds =+0,54)

Xəstənin obyektiv müayinəsi. Daxil olarkən vəziyyəti ağırdır. Boyu 161 sm (SDS=-1,02), bədən kütləsi 55 kq (+0,54). Ətrafa reaksiyası vardır. Dərisi və selikli qışaları solgundur. Dərisi təmizdir, qurudur. Aşağı ətraflarda dermatomiozit əlamətləri vardır. Əsnəkdə – damaq badamcıqlarında hipertrofiya müşahidə edilmir. Sümük-oynaq, əzələ və limfa sisteminə gözlə görünən dəyişikliklər yoxdur. Tənəffüsü tezləşib, tənəffüsün sayı dəqiqədə 26-dır. Ağciyərlərdə sərt tənəffüs fonunda yaş xırıltılar və krepitasiya eşidilir. Ürək tonları aydındır. Nəbzi ritmik və orta dolğunluqdadır; ürək vurğularının sayı dəqiqədə 100-dür, bədən temperaturu 37,6°C. Qarın palpasiyada yumşaqdır. Qaraciyər və dalaq əllənmir. Qəbizliyi yoxdur. Sidik ifrazı normaldır. Pasternatski simptomu mənfidir. Cinsi inkişafı yaşına uyğundur.

Laborator müayinələrin nəticələri: leykositlər= $9,59 \cdot 10^9$ /l, neytrofillər – $6,13 \cdot 10^9$ /l, limfosit $2,43 \cdot 10^9$ /l, monositlər – $0,82 \cdot 10^9$ /l, eozino-

fillər – $0,19 \cdot 10^9/l$, bazofillər – $0,02 \cdot 10^9/l$, neytrofillər – 63,9%, limfositlər – 25,3%, monositlər – 8,7%, eozinofillər – 1,9%, bazo-
fillər – 0,2%, eritrositlər – $5,25 \cdot 10^{12}/l$, hemo-
qlobin – 9,6 q/l, hematokrit – 31,7%, MCV
(eritrositlərin orta həcmi) 60,4 fl, MCH
(eritrositlərdə hemoqlobinin orta həcmi) 18,3
pq/hüceyrə, MCHC (eritrositdə hemoqlobinin
orta konsentrasiyası) 30,4 q/dl, RDW-CV
(eritrositlərin paylanma genişliyi) 17,1%,
RDW-SD (eritrositlərin paylanma genişliyi)-
38,5 fl, PLT (trombositlər) $750 \cdot 10^9/l$, MPV
(trombositlərin orta həcmi) 7,3 fl, PDW
(trombositlərin paylanma genişliyi) 15,4 %,
Trombokrit 0,549%, EÇS 5 mm/saat.

Biokimyəvi analizlər: dəmir 10 mq/dl (norma
34-162), ASO 27 İU/ml (norma 0-200), C
reaktiv zülal 39,5 mq/dl (0-5), revmatoid faktor
4,5 BV/ml (0-14)

İmmunoloji analizlər: İgA 0,03 q/L (norma
0,6-3,48), İgG 2,81 q/L (norma 5,4-15,8), İgM
0,02 q/L (norma 0,23-2,59).

Hormonal analizlər: somatotrop hormon
0,06 nq/ml (norma 0,10-6,76 nq/ml), İGF-1 94
nq/ml (norma 120-501 nq/ml).

Döş qəfəsinin rentgenoqrafiyasının nəticəsi
(24/05/25): uşaqda döş qəfəsinin rentgenoqra-
mında sağ ağciyərdə bronxopnevmoniya və sol
ağciyərdə peribronxiti aşkar edilmişdir.

Aparılan müayinələrdən sonra uşağa aşağı-
dakı diaqnozlar qoyulmuşdur:

D81.2 B – hüceyrələrinin azlığı və ya
normal miqdarda olması ilə müşayiət olunan
ağır formalı kombinə olunmuş immun çatış-
mazlıq, J15.8 bakterial pnevmoniya, L40.8
psoriaz, J41.1 Selikli-irinli xronik bronxit.

Xəstəyə vəziyyətinə görə müvafiq müalicə
aparılmışdır.

ƏDƏBİYYAT

1. Məmmədova V.R., Nəsrullayeva G.M., İbrahimova Ş.H., Xəlilova A.V. Uşaqlarda Ağır Kombinə olunmuş İmmun Çatışmazlıq // Azərbaycan Allergologiya və Kliniki İmmunologiya jurnalı, 2016, cild 4, №1, səh. 47-51.
2. Rahimova R.R., Efendiyev A.M., Shahverdiyeva I.J., Dashdamirova G.S., Kerimova I.A. Determination of the levels and possible associations of alpha2-macroglobulin with autoantibodies in the serum of patients with various forms of autoimmune thyroiditis // Biomeditsinskaya Khimiya, 2024, 70(2), 125-129. <http://dx.doi.org/10.18097/PBMC20247002125>
3. Nəsrullayeva G.M., Məmmədova V.R., İbrahimova S.H., Mollayeva N.O., Bunyatova N.Ə. Anadangəlmə immun patologiyaların müxtəlif təzahurləri // Sağlamlıq, 2014, № 3, səh. 182-187
4. Nəsrullayeva G., Nəzirzadə M., Məmmədova V., Mollayeva N., Namazova B. Anadangəlmə immunodefisitli xəstələrdə müşahidə edilən müxtəlif genetik mutasiyalar // Azerbaijan Medical Journal, 2024 (4), səh. 176-181. <https://doi.org/10.34921/amj.2024.4.028>
5. Nəcəfova V., Məmmədova R. Dəmirdefisitli anemiyali uşaqlarda müalicə dinamikasında dəmir mübadiləsinin vəziyyəti ilə immun göstəricilərin müqayisəsi // Azərbaycan Medical Journal, 2023, №1, 86-90. <https://doi.org/10.34921/amj.2023.1.014>
6. Bousfiha A., Jeddane L., Al-Herz W. et al. The 2015 IUIS Phenotypic Classification for Primary Immunodeficiencies // J Clin Immunol 2015;35(8):727-38.
7. Qamar N., Fuleihan R.L. The hyper IgM syndromes // Clin Rev Allergy Immunol 2014;46(2):120-30.
8. Lucas C.L., Kuehn H.S., Zhao F. et al. Dominant-activating germline mutations in the gene encoding the PI(3)K catalytic subunit p110δ result in T cell senescence and human immunodeficiency // National Immunol., 2014;15(1):88-97.
9. Schubert D., Bode C., Kenefeck R. et al. Autosomal dominant immune dysregulation syndrome in humans with CTLA4 mutations // Nat Med 2014;20(12):1410-6.
10. Lo B., Zhang K., Lu W. et al. Autoimmune disease. Patients with LRBA deficiency show CTLA4 loss and immune dysregulation responsive to abatacept therapy // Science 2015;349(6246):436-40.
11. The French national registry of primary immunodeficiency diseases CEREDIH: The French PID study group 1, 2010 May;135(2):264-72.
12. Vignesh P., Rawat A., Singh S. An Update on the Use of Immunomodulators in Primary Immunodeficiencies // Clin Rev Allergy Immunol 2017;52(2):287-303.
13. Sgrulletti M., Baselli L.A., Castagnoli R., Del Duca E., Graziani S., Moscato G.M.F., Di Cesare S., Di Matteo G., Cifaldi C., Rossano M., Ballerini C., Piciocchi A., Licari A., Marseglia G.L., Consolini R., Moschese V. // J Clin Med. 2024 Jul 24;13(15):4321.
14. Anna A Mukhina, Natalya B Kuzmenko, Yulia A Rodina, and et all. Primary Immunodeficiencies in Russia: Data From the National Registry // eCollection 2020 Aug 6:11:1491.

СИНДРОМ КОМБИНИРОВАННОГО ИММУНОДЕФИЦИТА И НИЗКОГО РОСТА

Г.А.Ахмедов

*Кафедра детских болезней II Азербайджанского медицинского университета,
Баку, Азербайджан*

Резюме. В статье приведено описание клинического случая, подтверждённого посредством генетического анализа. У пациента, наблюдаемого автором в клинической практике, наряду с комбинированным иммунодефицитом также отмечалась задержка физического роста, что было связано с врождённой недостаточностью соматотропного гормона. Генетическое исследование не ограничивалось анализом генов, влияющих на иммунную систему, но также включало изучение генетических маркеров, ассоциированных с низкорослостью. Результаты анализа выявили наличие у пациента как нарушений иммунной системы, так и генетических факторов, влияющих на рост и развитие, что указывает на мультифакториальный характер клинического фенотипа. В статье также представлена подробная информация о врождённых иммунодефицитах, их распространённости, этиологических причинах и клинических проявлениях.

GROWTH RETARDATION SYNDROME ASSOCIATED WITH COMBINED IMMUNODEFICIENCY

G.A.Ahmadov

II Department of Pediatric diseases, Azerbaijan Medical University, Baku, Azerbaijan

Summary. The article provides information on a clinically confirmed case supported by genetic analysis. In this case, the author encountered a patient with a combined immunodeficiency alongside growth retardation, which was associated with congenital growth hormone deficiency. The genetic study did not limit itself to genes affecting the immune system but also investigated genetic markers associated with short stature. The analysis results revealed the presence of genetic alterations responsible for both immune system dysfunction and impaired growth. This suggests that the clinical phenotype is multifactorial in nature. The article offers detailed information on congenital immunodeficiencies, discussing their incidence, underlying causes, and clinical manifestations.

Müəlliflə əlaqə üçün:

Əhmədov Gündüz Əhməd oğlu, Azərbaycan Tibb Universitetinin II uşaq xəstəlikləri kafedrası, Bakı

E-mail: gunduzahmadov@gmail.com

Təqdim edilmişdir: 24.07.2025

Qəbul edilmişdir: 16.01.2026