

Literature Study: Primary Immunodeficiency

Sandia Anggun Rahmadinna^{1*}, Alana Akmal Yuar¹, Aulia Putri Musyafa¹, Excell Defry Hardiant¹, Baiq Ghefira Rojwani Putri¹, Atriska Citra Muliana¹, Septy Rianty Putri Salsabila¹, Sania Tresna Ningrum¹, Ahmad Wahyu Narendra¹, Yasmine Najla Ramadhania¹, Philip Habib¹

¹Program Studi Pendidikan Dokter, Fakultas Kedokteran dan Ilmu Kesehatan, Universitas Mataram, Mataram, Nusa Tenggara Barat, Indonesia;

Article History

Received : September 09th, 2025

Revised : September 22th, 2025

Accepted : September 26th, 2025

*Corresponding Author: **Sandia Anggun Rahmadinna**, Program Studi Pendidikan Dokter, Fakultas Kedokteran dan Ilmu Kesehatan, Universitas Mataram, Mataram, Nusa Tenggara Barat, Indonesia; Email: sandiaanggunn@gmail.com

Abstract: Abnormalities in immune system development and function result in increased susceptibility to infection and reactivation of latent infections. Other immunodeficiencies can result in mild infections and may first be detected in adulthood. This literature review aims to discuss primary immunodeficiencies, including their definition, causes, treatment, and examples of the diseases they cause. This literature review was compiled through a literature search method by reviewing various scientific journals obtained from databases such as PubMed, Google Scholar, and ScienceDirect. The results Primary immunodeficiency disease (PID) results from immune system defects caused by mutations in the genetic code that codes for components of the body's immune system. PID is broadly classified as either a disorder of adaptive immunity (T-cell, B-cell, or combined immune deficiencies) or innate immunity (phagocyte and complement deficiencies). Patients with PID may experience a variety of lung problems, including recurrent lower respiratory tract infections, lung parenchymal abnormalities, asthma, ventilation abnormalities, and bronchiectasis (BE). In conclusion, primary immunodeficiency disease (PID) refers to a large, heterogeneous group of disorders characterized by abnormalities in the development and/or function of the immune system. These conditions result from immune system defects caused by mutations in the genetic code that codes for components of the body's immune system.

Keywords: Adaptive immunity, innate immunity, Primary immunodeficiency.

Pendahuluan

Kelainan dalam perkembangan dan fungsi system imun mengakibatkan peningkatan kepekaan terhadap infeksi dan reaktivasi infeksi laten (Forrester *et al.*, 2022). Konsekuensi dari kerusakan imunitas ini dapat diprediksi karena fungsi sistem imun normal adalah untuk mempertahankan individu terhadap infeksi dan beberapa kanker (Lazar *et al.*, 2018). Kelainan yang disebabkan oleh kerusakan imunitas disebut penyakit imunodefisiensi (Nugraha *et al.*, 2022).

Beberapa gangguan ini dapat disebabkan oleh kelainan genetik pada satu atau lebih komponen sistem imun; ini disebut penyakit imunodefisiensi bawaan (atau primer) (Atmanto *et al.*, 2022).

Kelainan lain dalam sistem imun dapat diakibatkan oleh infeksi, gangguan gizi, atau terapi medis yang mengakibatkan hilangnya atau berkurangnya fungsi berbagai komponen sistem imun; hal ini disebut sebagai imunodefisiensi didapat (atau sekunder) (Adijaya & Bakti, 2021). Imunodefisiensi primer disebabkan defek genetik yang

mengakibatkan hambatan maturase atau fungsi berbagai komponen system imun yang berbeda (Mahendra, 2021). Diperkirakan bahwa sebanyak 1 dari 500 individu di Amerika Serikat dan Eropa menderita defisiensi imun kongenital dengan berbagai derajat keparahan. Immunodefisiensi tersebut memiliki beberapa persamaan sifat, dengan yang paling umum adalah adanya komplikasi infeksi. Namun demikian, berbagai penyakit immunodefisiensi primer dapat berbeda secara klinis dan patologis.

Beberapa kelainan tersebut mengakibatkan peningkatan nyata pada kepekaan terhadap infeksi yang dapat bermanifestasi sesaat setelah kelahiran dan dapat fatal bila defek imunologis tersebut tidak dikoreksi. Immunodefisiensi lainnya dapat berakibat pada infeksi ringan dan mungkin pertama terdeteksi pada saat usia. Oleh karena itu, studi literature ini diperlukan untuk membahas terkait dengan immunodefisiensi primer, mulai dari definisi, penyebab, tatalaksana, sampai contoh penyakit yang ditimbulkan. Penulis berharap studi literatur ini dapat menambah informasi tentang immunodefisiensi primer bagi pembaca.

Bahan dan Metode

Tinjauan pustaka ini disusun melalui metode penelusuran literatur dengan meninjau berbagai jurnal ilmiah yang diperoleh dari database seperti PubMed, Google Scholar, dan ScienceDirect. Proses pencarian dilakukan menggunakan kata kunci seperti “immunodefisiensi primer”, “*Primary immunodeficiency disease* (PID)”, dan “patofisiologi”. Pemilihan sumber didasarkan pada kriteria inklusi, yakni hanya menggunakan jurnal terakreditasi yang relevan dengan topik bahasan. Selain itu, hanya literatur yang diterbitkan dalam rentang waktu 5 hingga 10 tahun terakhir yang dipertimbangkan. Berdasarkan kriteria tersebut, diperoleh beberapa artikel ilmiah yang dijadikan referensi dalam penulisan tinjauan pustaka ini.

Hasil dan Pembahasan

Definisi

Primary immunodeficiency disease (PID) mengacu pada sekelompok besar kelainan heterogen sebagai dampak abnormalitas pada perkembangan dan/atau fungsi sistem kekebalan tubuh (McCusker *et al.*, 2018). Gangguan ini terjadi akibat kekurangan sistem kekebalan tubuh yang disebabkan oleh mutasi pada kode genetik yang mengkode komponen sistem kekebalan tubuh (Akar-Ghibril, 2022). PID secara luas diklasifikasikan sebagai kelainan *adaptive immunity* (defisiensi imun sel T, sel B, atau gabungan) atau *innate immunity* (kelainan fagosit dan komplemen) (Feteih *et al.*, 2021). PID menyebabkan pasien tidak dapat merespon infeksi secara adekuat (Kusomo, 2012; Pilania *et al.*, 2020).

Epidemiologi

Jumlah penderita PID secara global diperkirakan sekitar 6 juta, dengan kejadian yang tidak terdeteksi sebesar 70%-90% (Mahendra, 2021). Di Korea, total 152 pasien dengan immunodefisiensi primer, dari 2001 hingga 2005. Prevalensinya adalah 11,25 per juta anak (Vaillant & Qurie, 2023). Defisiensi imun yang paling sering ditemukan adalah defisiensi antibodi, 53,3% diikuti gangguan fagositik. Di rumah sakit tersier Taiwan, dari Januari 1985 hingga Oktober 2004, 37 pasien dengan immunodefisiensi primer diidentifikasi bahwasanya prevalensi tertinggi berhubungan dengan defisiensi antibodi (46%) diikuti oleh gangguan fungsi fagosit (24%) dan immunodefisiensi sel T (19%).

Sebuah penelitian di Afrika Selatan pada 168 pasien yang didiagnosis dengan immunodefisiensi primer dari tahun 1983 hingga 2009, kekurangan antibodi mendominasi (51%). Demikian pula, di Singapura antara tahun 1990 dan 2000, 39 pasien dengan immunodefisiensi primer teridentifikasi dan defisiensi antibodi (41%) adalah yang paling umum (Angel *et al.*, 2020). Namun, kelainan ini masih kurang dikenali di beberapa negara berkembang. Karena tidak tersedianya fasilitas diagnostik di negara-negara dengan sumber daya terbatas (Dis, 2020). Belum ada angka prevalensi yang dilaporkan di Indonesia (Mahendra, 2021).

Etiologi dan Faktor Risiko

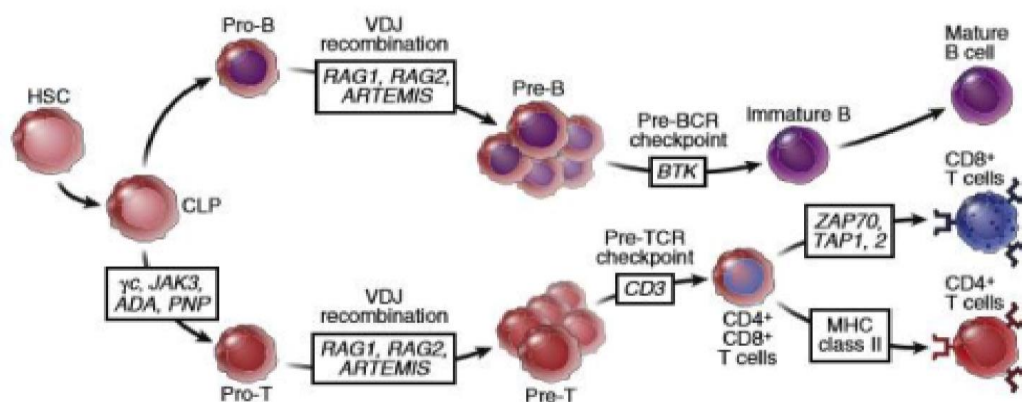
Etiologi PID merujuk pada kerusakan kode genetik yang berperan sebagai *blue print* produksi sel tubuh dan dapat diturunkan dalam keluarga (sebagai faktor risiko PID) (Padron & Hernandez-Trujillo, 2023). Seperti perubahan isotype dan maturasi afinitas pada *innate* dan *adaptive immunity* serta gangguan aktivasi makrofag yang ditandai oleh buruknya respon antibodi terhadap infeksi dan penurunan kadar imunoglobulin atau kegagalan ekspresi MHC II menyajikan antigen (Wawan *et al.*, 2022). PID juga dapat menyebabkan tubuh menyerang dirinya sendiri. Hal ini menyebabkan berbagai gejala, termasuk artritis, ruam kulit, dan anemia (Yazdanpanah & Rezaei, 2024). Beberapa varian PID yang parah menghasilkan gejala parah yang muncul segera setelah melahirkan (Huang *et al.*, 2019).

Meskipun PID disebabkan oleh kelainan genetik, penyakit ini tidak selalu muncul secara klinis saat lahir dan mungkin baru muncul pada masa remaja atau usia lanjut (Mahendra, 2021). Faktanya, PID muncul sebagai infeksi rutin (seringkali terjadi pada sinus, telinga, dan paru) sehingga mungkin tidak terdeteksi pada

pelayanan kesehatan primer (McCusker *et al.*, 2018). Seperti halnya pneumonia berulang yang disebabkan oleh bakteri ekstraseluler menunjukkan defisiensi antibodi. Di sisi lain, infeksi jamur berulang mungkin disebabkan oleh kurangnya limfosit T (Angel *et al.*, 2023).

Patofisiologi

Inhibitor C1 termasuk dalam kelompok inhibitor enzim protein yang disebut serpin (*serine protease inhibitors*) (Karnaukhova, 2022). Serpin menginaktivasi protease dengan membentuk ikatan ireversibel. C1-INH menghambat berbagai macam proses termasuk sistem komplemen, fibrinolitik, dan sistem kontak (Abbas, 2020). C1-INH juga menginaktivasi beberapa protease lainnya. Saat sistem komplemen, sistem kontak dan sistem fibrinolitik diaktifkan oleh pemicu (misalnya trauma, prosedur medis, atau infeksi). C1-INH digunakan melalui pembentukan kompleks dengan beberapa faktor misalnya C1r, C1s, faktor XIIa, kalikrein, aktivator plasminogen jaringan, dan plasmin.



Gambar 1. Immunodefisiensi primer yang disebabkan oleh defek genetik pada maturasi limfosit (Abbas, 2020)

Individu normal, C1-INH memblokir jalur-jalur tertentu dan mencegah sistem-sistem tersebut menjadi hiperaktif. Pada penderita HAE, cadangan C1-INH yang menurun menjadi habis terpakai, menyebabkan ketiga sistem tersebut tidak terkendali sehingga memproduksi bradikinin secara berlebihan. Bradikinin setelah terikat pada reseptornya (reseptor B2 bradikinin) menyebabkan vasodilatasi, peningkatan permeabilitas vaskular, konstriksi otot uterus dan gastrointestinal, konstriksi pembuluh koroner dan

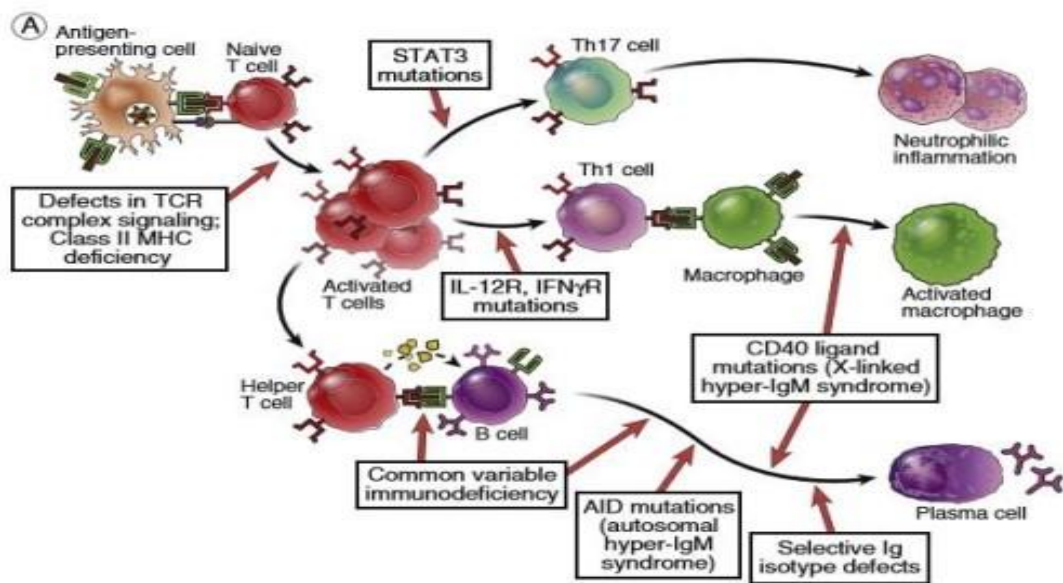
paru serta bronkokonstriksi. Jika kadar C1-INH meningkat, produksi bradikinin dapat terkontrol dan keseimbangan dapat dijaga.

Cacat bawaan dalam aktivasi limfosit T menjadi semakin umum seiring dengan semakin banyaknya pemahaman kita tentang jalur molekuler yang mengatur perkembangan limfosit T. Cacat ini meliputi cacat ekspresi MHC, defisiensi pensinyalan sel T, dan limfositosis hemofagositosis familial. Kegagalan ekspresi MHC dapat disebabkan oleh

kegagalan respons IFN atau mutasi pada berbagai faktor, termasuk RFX5, CIITA, dan lainnya. Mutasi pada gen pengkode protein sel T yang berbeda, yang dapat memengaruhi ekspresi CD4+ atau CD8+, mengakibatkan kegagalan pensinyalan sel T. Misalnya, kekurangan ZAP-70 akan menurunkan jumlah sel CD8+ tetapi tidak berpengaruh pada ekspresi CD4 (Wawan *et al.*, 2022).

Garis pertahanan awal tubuh terhadap patogen yang berpotensi menyerang adalah respons imun bawaan. Untuk membasmi infeksi dari tubuh, penting untuk mengidentifikasi ancaman dengan tepat dan menginduksi gangguan kaskade inflamasi. Dampak infeksi

dapat memburuk jika sistem imun bawaan tidak mampu mengenali patogen, yang menunda induksi respons imun. Respons imun bawaan melibatkan berbagai macam sel dan protein, seperti protein komplemen, sel dendritik, dan fagosit (neutrofil dan makrofag). Proses sel menyerap dan membuang infeksi invasif disebut fagositosis, dan sebagian besar dilakukan oleh fagosit. Antigen asing dikenali dan diopsonisasi (dilapisi) oleh protein komplemen, yang membuatnya rentan terhadap fagositosis. Gangguan *Defisiensi Imun Primer* (PID) dapat disebabkan oleh kelainan pada pertumbuhan dan fungsi salah satu komponen sistem imun bawaan ini (Kusomo, 2018)



Gambar 2. Immunodefisiensi kongenital yang berhubungan dengan defek pada aktivasi dan fungsi efektor imfosit

Klasifikasi dan Manifestasi Klinis

International Union of Immunological Societies (IUIS) terkini terdapat sembilan jenis PID (Mahendra, 2021) (Tabel 1). Jika berdasarkan komponen sistem imun yang terdampak, IUIS membagi PID menjadi lima

jenis, yakni immunodefisiensi sel B, sel T, *combined immune deficiencies* (CID), dan imunitas bawaan (sel fagositik dan komplemen) yang memiliki presentasi klinis berbeda (McCusker, 2018; Mahendra, 2021) (Tabel 2).

Tabel 1. Klasifikasi PID (IPOPI, 2012).

Klasifikasi IDP ¹	Contoh IDP
Kombinasi defisiensi sel T dan sel B	- Severe combined immunodeficiency disorder (SCID) - Complete DiGeorge syndrome - CD40 and CD40L deficiencies²
Sindrom dengan imunodefisiensi	- Wiskott-Aldrich syndrome (WAS) - Alaxia telangiectasia - Sindrom hiper IgE

Pedominan defisiensi antibodi	• Common variable immunodeficiency disorder (CVID) • Berbagai defisiensi imunoglobulin (Ig), contoh: X-linked agammaglobulinaemia (XLA, or ‘Bruton disease’) dan defisiensi IgA selektif
Penyakit disregulasi imun	• Defisiensi CD40 and CD40L • Sindrom limfoproliferatif • Limfositosis hemofagositik familia
Defek kongenital pada jumlah atau fungsi fagosit atau keduanya	• Defek pada diferensiasi neutrofil (neutropenia kongenital berat, X-linked neutropenia) • X-linked chronic granulomatous disease (CGD) • Leukocyte adhesion deficiency (LAD)
Defek pada <i>innate immunity</i>	• Beberapa defek molekular yang mengakibatkan kerentanan terhadap infeksi virus (contoh: ensefalitis herpes) dan infeksi jamur (contoh: kandidiasis kronik).
Penyakit auto-inflamasi	• Familia Mediterranean fever • TNF receptor-associated period syndrome
Defisiensi komplemen	• Berbagai defisiensi komplemen

Tabel 2. Manifestasi klinis pada imunodefisiensi

Imunodefisiensi	Manifestasi klinis
Sel T dan CID	Lymphopenia Neutropenia Trombositopenia dengan perdarahan atau memar Pada kondisi severe <i>combined immune deficiencies</i> (SCID): diare kronis dan gagal tumbuh, berat, infeksi berulang dengan patogen oportunistik (misalnya <i>Candida albicans</i> , <i>Pneumocystis jiroveci</i> , atau cytomegalovirus) serta ruam kulit, atau cacat neurologis.
Sel B	Sering parah menderita infeksi sinopulmonary seperti otitis media, sinusitis, dan pneumonia Gangguan pendengaran sensorineural Tidak adanya kelenjar getah bening serta amandel pada Bruton disease. Beberapa pasien mungkin juga menderita bronkiektasis
Fagositik dan komplemen	Eczema, infeksi paru dan gastrointestinal rekuren, defek muskuloskeletal Kekurangan komplemen memiliki presentasi kurang dari 1% dari kasus diidentifikasi. Pasien dengan gangguan ini cenderung menderita <i>SLE-like syndrome</i> atau infeksi <i>Neisseria meningitidis</i> .

Kriteria Diagnosis

Kecurigaan terhadap penyakit imunodefisiensi primer dapat dilihat dari terjadinya infeksi berulang pada pasien terutama yang pasien yang menderita pneumonia berulang dan/atau infeksi telinga, sinus dan kulit. Selain itu, tanda dan gejala lain dapat menjadi kecurigaan mengenai dugaan imunodefisiensi primer termasuk respon inflamasi yang berlebihan dan autoimunitas, terutama sitopenia (McCusker, 2018).

Infeksi saluran pernapasan dan THT (telinga, hidung, dan tenggorokan) yang

berulang, gagal tumbuh pada anak-anak, infeksi piogenik yang berulang, infeksi yang tidak biasa dan/atau perjalanan infeksi, infeksi berulang oleh mikroorganisme yang sama, penyakit autoimun atau peradangan kronis dan/atau limfoproliferasi, kombinasi khas fitur klinis dalam sindrom terkait, dan angioedema adalah delapan karakteristik yang mungkin dialami pasien dengan penyakit imunodefisiensi (Mahendra, 2021). Selain itu, terdapat 10 *warning sign* yang dirilis menurut Jeffrey Modell Foundation (JMF) untuk penyakit imunodefisiensi primer sebagai berikut (McCusker, 2018).

Tabel 3. Jeffrey Modell Foundation (JMF) untuk penyakit imunodefisiensi primer

<i>Warning sign pada anak</i>	<i>Warning sign pada dewasa</i>
1. Riwayat keluarga PID	1. Riwayat keluarga PID
2. ≥ 4 infeksi telinga baru dalam waktu 1 tahun	2. ≥ 2 infeksi telinga baru dalam 1 tahun
3. ≥ 2 infeksi sinus serius dalam waktu 1 tahun	3. ≥ 2 infeksi sinus baru dalam 1 tahun, tanpa adanya alergi
4. ≥ 2 bulan menggunakan antibiotik dengan efek yang minim	4. 1 kali infeksi pneumonia per tahun selama > 1 tahun
5. ≥ 2 kali pneumonia dalam waktu 1 tahun	5. Diare kronis disertai penurunan berat badan
6. Gagal tumbuh dan bertambah berat badan secara tidak normal	6. Infeksi virus berulang (pilek, herpes, kutil, kondiloma)
7. Abses kulit atau organ dalam yang berulang	7. Memerlukan antibiotik intravena berulang untuk mengobati infeksi
8. Sariawan berulang di mulut atau infeksi jamur pada kulit	8. Abses organ dalam atau kulit dalam rekuren
9. Memerlukan antibiotik IV untuk menghilangkan infeksi	9. Sariawan atau infeksi jamur yang menetap(persisten) pada kulit atau di tempat lain
10. ≥ 2 infeksi berat, termasuk sepsikemia	10. Infeksi bakteri mirip tuberkulosis yang biasanya tidak berbahaya

Selain itu, pasien dengan kecurigaan penyakit imunodefisiensi harus diperiksa serum darahnya untuk mengevaluasi fungsi masing-masing bagian atau komponen yang ada pada sistem imunnya. Pemeriksaan darah perifer lengkap dengan hitung jenis leukosit dan kadar imunoglobulin merupakan pemeriksaan yang paling penting untuk penyakit imunodefisiensi primer (Sánchez-Ramón *et al.*, 2019). Pemeriksaan darah lengkap dapat untuk mengevaluasi limfopenia, limfosit atau sel fagositik yang abnormal atau tidak biasa, dan kelainan hematologi terkait yang mungkin merupakan indikasi PID (McCusker, 2018).

Pemeriksaan darah lengkap juga dapat mendeteksi neutropenia, penurunan neutrophil

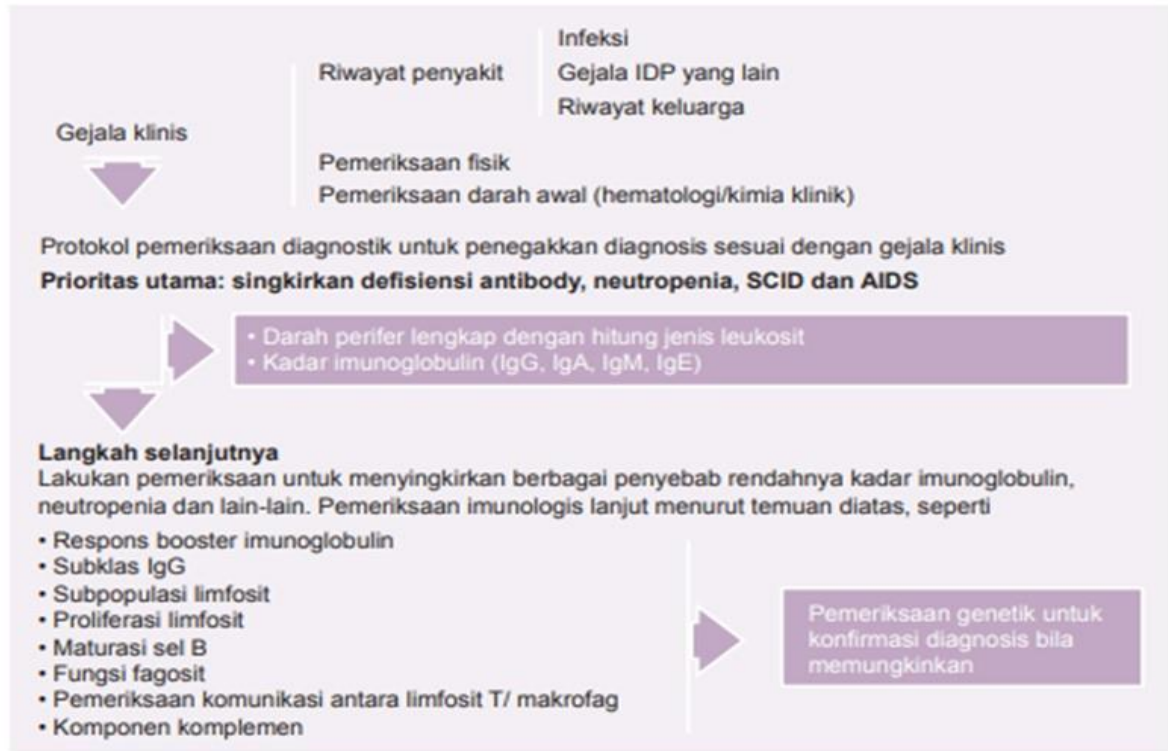
yang dapat diakibatkan oleh berbagai penyakit imunodefisiensi primer seperti severe congenital neutropenia dan X-linked neutropenia (Skokowa *et al.*, 2017). Akan tetapi pemeriksaan darah lengkap hanya memberikan petunjuk untuk menggunakan pemeriksaan yang lebih detail dan tidak cukup untuk menegaskan diagnosis. Karena kebanyakan penyakit imunodefisiensi primer menyebabkan tubuh menghasilkan imunoglobulin yang sangat sedikit atau bahkan tidak sama sekali. Oleh karena itu, penting untuk melakukan pemeriksaan kadar imunoglobulin. Berikut contoh penyakit imunodefisiensi primer dengan kadar imunoglobulin masing-masing (IPOPI, 2012).

Tabel 4. Diagnosis Kadar Imunoglobulin (IPOPI, 2012)

Contoh Penyakit IDP	IgG	IgA	IgE	IgM
Ataxia telangiectasia	Subklas mungkin rendah	Biasanya rendah	Biasanya rendah	Tinggi (monometer)
XLA (Penyakit Bruton)	Rendah	Rendah	Rendah	Rendah
Defisiensi CD40/CD40L	Rendah	Rendah	Rendah	Normal atau tinggi
Penyakit CVID	Rendah	Rendah		Mungkin rendah
Sindrom hiperIgE	Normal	Normal	Tinggi	Normal
Defisiensi subklas IgG	Kadar total normal, kadar salah satu atau lebih subklas rendah	Normal	Normal	Normal
SCID	Biasanya rendah	Biasanya rendah	Biasanya rendah	Biasanya rendah
Defisiensi IgA selektif	Normal	Rendah atau tidak ada	Normal	Normal
WAS		Biasanya tinggi	Biasanya tinggi	Rendah

Adapun pemeriksaan lain yang dapat dilakukan seperti pemeriksaan genetik. Hal ini karena adanya defek genetik tertentu yang diturunkan atau terjadi semasa kehamilan.

Berikut secara keseluruhan alur mengenai pemeriksaan tambahan yang dapat dilakukan (IPOPI, 2012):



Berdasarkan European Society for Immunodeficiencies Protocol, 2011 (lihat informasi dan bantuan lebih lanjut

Gambar 1. Alur diagnosis PID (IPOPI, 2012)

Tatalaksana dan Terapi

Kekompleksan PID melibatkan strategi suportif dan definitif pada terapinya berdasarkan etiologi yang mendasari, secara umum dibagi menjadi 3 (McCusker *et al*, 2018; IPOPI, 2012):

Imunodefisiensi sel T dan CID/ SCID

Terapi suportif awal untuk pasien dengan SCID atau CID, yakni terapi penggantian Imunoglobulin (baik secara intravena atau subkutan) yang membantu menetralisasi mikroorganisme, profilaksis antibiotik, serta antijamur untuk mengurangi frekuensi dan tingkat keparahan infeksi.

Jika SCID sudah berakibat fatal maka dilakukan terapi definitif berupa *bone marrow transplantation* atau HCST yang harus dilakukan secepat mungkin. Selain itu terdapat juga terapi gen, terapi tersebut dilakukan dengan memasukkan salinan fungsional gen pasien yang

rusak ke dalam sel yang sesuai. Terapi tersebut telah terbukti mengarah pada pemulihan kekebalan dan meningkatkan kelangsungan hidup pada pasien dengan SCID tertentu, seperti defisiensi adenosine deaminase (ADA) dan SCID-X1.

Imunodefisiensi sel B

Terapi yang digunakan untuk sebagian besar kelainan sel B adalah terapi penggantian Ig intravena (IV) atau subkutan, formulasi terapi Ig IV dan subkutan dianggap sama efektifnya dalam mengurangi frekuensi dan tingkat keparahan infeksi. Saat ini terdapat beberapa sumber gammaglobulin yang dilisensikan oleh Health. Canada untuk digunakan pada pasien dengan PID, adapun beberapa produk Ig IV yang telah disetujui oleh Canadian Blood Services, yaitu Gammagard S/D, IGIVnex, Privigen, Cairan Gammagard, serta Oktagam 10%. Selain itu

terdapat juga produk IG subkutan seperti GAMUNEX, Hizentra, dan Cuvitru. Dosis awal terapi penggantian Ig yang direkomendasikan adalah 400–600 mg/kg/4 minggu untuk formulasi IV dan 100–150 mg/kg/minggu untuk formulasi subkutan.

Pasien dengan infeksi berulang dianjurkan melakukan terapi antibiotik profilaksis (terutama dengan agen yang memberikan cakupan *S. pneumoniae* dan *H. influenzae*) yang mungkin diperlukan selain terapi penggantian Ig. Tergantung pada etiologi kelainan sel B tertentu, terapi antijamur profilaksis mungkin juga diperlukan. Karena imunodefisiensi sel B sering dikaitkan dengan gangguan pendengaran dan komplikasi paru, penilaian pendengaran secara teratur dan pemantauan status dan fungsi paru dianjurkan. Seperti halnya defek sel T primer, kewaspadaan terhadap keganasan dan gangguan autoimun juga penting pada pasien dengan kelainan sel B.

Defisiensi imunitas bawaan

Penatalaksanaan pada jenis berfokus pada terapi suportif antibiotik profilaksis, antijamur, penggantian sitokin (misalnya interferon- γ) untuk mencegah infeksi rekuren. Terutama pada pasien dengan defisiensi komponen komplemen yang rentan terjangkit infeksi meningococcal dan *Neisseria meningitidis* bergantung pada jenis kelainannya.

Komplikasi

Pasien dengan PID mungkin mengalami berbagai masalah paru, termasuk infeksi saluran pernapasan bawah berulang, kelainan parenkim paru, asma, kelainan ventilasi, dan bronkiektasis (BE). Bronkiektasis adalah temuan umum pada pasien dengan PID, dengan persentase yang tinggi. Selain itu, pasien dengan usia yang lebih tinggi saat diagnosis dan mereka yang didiagnosis dengan imunodefisiensi variabel umum (CVID) harus dipantau secara khusus untuk perkembangan BE.

Kesimpulan

Primary immunodeficiency disease (PID) mengacu pada sekelompok besar kelainan heterogen sebagai dampak abnormalitas pada perkembangan dan/atau fungsi sistem kekebalan tubuh. Keadaan ini terjadi akibat defek sistem

imun yang disebabkan mutasi pada kode genetik yang mengkode komponen penyusun sistem imun tubuh. PID secara luas diklasifikasikan sebagai kelainan *adaptive immunity* (defisiensi imun sel T, sel B, atau gabungan) atau *innate immunity* (kelainan fagosit dan komplemen). Neutropenia, penurunan jumlah neutrofil yang dapat disebabkan oleh sejumlah penyakit defisiensi imun primer, termasuk neutropenia kongenital berat dan neutropenia terkait-X, juga dapat diidentifikasi melalui hitung darah lengkap.

Ucapan Terima Kasih

Terima kasih penulis ucapkan kepada semua pihak yang telah membantu dalam menyelesaikan karya ilmiah ini.

Referensi

- Abbas, A. K. (2023). *Imunologi dasar abbas: Fungsi dan kelainan sistem imun*.
- Adijaya, O., & Bakti, A. P. (2021). Peningkatan sistem imunitas tubuh dalam menghadapi Pandemi Covid-19. *Jurnal Kesehatan Olahraga*, 9(3), 51-60. <https://doi.org/10.26740/jurnal-kesehatan-olahraga.v9i3.40767>
- Akar-Ghibril, N. (2022). Defects of the innate immune system and related immune deficiencies. *Clinical Reviews in Allergy & Immunology*, 63(1), 36-54. 10.1007/s12016-021-08885-y
- Atmanto, Y. K. A. A., Nurulita, A., & Bahrin, U. (2022). Bubble Boy Disease/Severe Combined Immunodeficiency. *Jurnal Medika Utama*, 3(04 Juli), 2815-2825. <https://jurnalmedikahutama.com/index.php/JMH/article/view/569>
- Kusumo, P. D. (2012). Gangguan Imunodefisiensi Primer (PID). *Widya Kedokteran*.
- Feteih, A., Zhang, L., Alizadehfar, R., & Tsoukas, C. (2021). General Approach to Primary Immunodeficiency (PID) in Adults. In *The Manual of Allergy and Clinical Immunology* (pp. 191-198). CRC Press. 10.1201/9781003174202-29
- Forrester, J. V., Mölzer, C., & Kuffova, L. (2022). Immune privilege furnishes a niche for latent infection. *Frontiers in*

- Ophthalmology*, 2, 869046.
<https://doi.org/10.3389/fopht.2022.869046>
- Huang, C. C., Huang, C. C., Lin, S. Y., Chang, C. Y. Y., Lin, W. C., Chung, C. H., ... & Chien, W. C. (2019). Association of pelvic inflammatory disease (PID) with ectopic pregnancy and preterm labor in Taiwan: a nationwide population-based retrospective cohort study. *PLoS One*, 14(8), e0219351. 10.1371/journal.pone.0219351
- Justiz Vaillant, A. A., & Qurie, A. (2023). Immunodeficiency Continuing Education Activity.
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK500027/>
- Karnaukhova, E. (2022). C1-inhibitor: structure, functional diversity and therapeutic development. *Current Medicinal Chemistry*, 29(3), 467-488. 10.2174/0929867328666210804085636
- Lazar, V., Ditu, L. M., Pircalabioru, G. G., Gheorghe, I., Curutiu, C., Holban, A. M., ... & Chifiriuc, M. C. (2018). Aspects of gut microbiota and immune system interactions in infectious diseases, immunopathology, and cancer. *Frontiers in immunology*, 9, 1830. 10.3389/fimmu.2018.01830
- Mahendra, C. (2021). Imundefisiensi primer dan deteksi dininya. *Jambi Medical Journal: Jurnal Kedokteran dan Kesehatan*, 9(2), 159-167. <https://doi.org/10.22437/jmj.v9i1.12473>
- McCusker, C., Upton, J., & Warrington, R. (2018). Primary immunodeficiency. Allergy, Asthma and Clinical Immunology, 14. <https://doi.org/10.1186/s13223-018-0290-5>
- Moodley, S., Goddard, E., Levin, M., Scott, C., Van Eyssen, A., Davidson, A., ... & Eley, B. (2020). A retrospective description of primary immunodeficiency diseases at Red Cross War Memorial Children's Hospital, Cape Town, South Africa, 1975-2017. *South African Medical Journal*, 110(3), 197-203. 10.7196/SAMJ.2020.v110i3.14200
- Nugraha, I. B. A., Wawan, I. W., & Suardamana, K. (2022). A Literature Review (Imunodefisiensi Primer). *Jurnal Medika Hutama*, 3(03 April), 2621-2633. <https://jurnalmedikahutama.com/index.php/JMH/article/view/492>
- Padron, G. T., & Hernandez-Trujillo, V. P. (2023). Autoimmunity in primary immunodeficiencies (PID). *Clinical Reviews in Allergy & Immunology*, 65(1), 1-18. 10.1007/s12016-022-08942-0
- Pilania, R. K., Chaudhary, H., Jindal, A. K., Rawat, A., & Singh, S. (2020). Current status and prospects of primary immunodeficiency diseases in Asia. In *Genes and Diseases* (Vol. 7, Issue 1, pp. 3–11). Chongqing University. <https://doi.org/10.1016/j.gendis.2019.09.004>
- Sánchez-Ramón, S., Bermúdez, A., González-Granado, L. I., Rodríguez-Gallego, C., Sastre, A., Soler-Palacín, P., & ID-Signal Onco-Haematology Group. (2019). Primary and secondary immunodeficiency diseases in oncohaematology: warning signs, diagnosis, and management. *Frontiers in immunology*, 10, 586. 10.3389/fimmu.2019.00586
- Skokowa, J., Dale, D. C., Touw, I. P., Zeidler, C., & Welte, K. (2017). Severe congenital neutropenias. *Nature Reviews Disease Primers*, 3(1), 1-18. 10.1038/nrdp.2017.32
- Vaillant, A. A. J., & Qurie, A. (2023). Immunodeficiency. In *StatPearls [Internet]*. StatPearls Publishing.
- Wawan, W., Bagus, I., Nugraha, A., & Suardamana, K. (2022). IMUNODEFISIENSI
- Yazdanpanah, N., & Rezaei, N. (2024). The multidisciplinary approach to diagnosing inborn errors of immunity: a comprehensive review of discipline-based manifestations. *Expert Review of Clinical Immunology*, 20(10), 1237-1259. 10.1080/1744666X.2024.2372335