

Immunologie – Déficit immunitaire

Défait de maturation des lymphocytes : DICS

| Pathologie | Gène / déficit | Transmission | Biologie | Diagno | Clinique | Traitement |
|---------------------------------------|---|--------------|---|--|---|---|
| DICS T-B- | Déficit en ADA ou PNP => accumulation de métabolites toxiques | AR | Diminution LT, LB, NK => lymphopénie profonde | Mesure activité de ADA érythrocytaire | Infections sévères et récurrentes dès 1 ^{ers} mois de vie | Allogreffe de CSH Traitement substitutif |
| | Anomalie recombinaison des gènes des Ig et TCR => défaut de #° | AR | Lymphopénie profonde, NK normaux | Absence des # populations lymphocytaires | Infections opportunistes sévères et infections récurrentes bactérienne ou virale vers 3 ^{ème} mois + retard staturo-pondéral | Allogreffe de CSH |
| DICS T-B+ | Déficit chaîne commune gamma R _γ des R aux cytokines | Lié à X | Diminution LT et NK LB normaux ou diminués | Absence expression chaîne R _γ à la surface des cell hématopoïétiques | Infections sévères, récurrentes dès 1 ^{er} mois de vie, diarrhée, retard staturo-pondéral | Greffe de CSH |
| | Déficit en JAK3 | AR | | Manifestations infectieuses lors 1 ^{er} mois de vie, diarrhée chronique, retard de croissance | | |
| Syndrome de DiGeorge | Délétion 22q11 => défaut dlvp arcs branchiaux | | Lymphopénie T +++, hypogammaglobulinémie, hypocalcémie | Convulsions hypocalcémiques néonatales + malformations | Aplasie thymique, hypoparathyroïdie, anomalies cardiovasculaires, dysmorphie, retard mental | |
| Ataxie-télangiectasie | Mutation gène ATM (réparation de ADN) | AR | Lymphopénie T, baisse des Ig (IgA, IgG) Elévation alpha-foeto-protéine | | Ataxie cérébelleuse, télangiectasie Susceptibilité accrue aux KC et lymphomes | |
| Syndrome de Wiskott Aldrich | Mutation gène codant pour WASP | Lié à X | Lymphopénie T et B Thrombopénie | | Infections récidivantes + signes hémorragiques + eczéma + auto-immunité | Greffe de CSH |
| Défait de maturation des Ly B | | | | | | |
| Agammaglobulinémie > 6 mois | Maladie de Bruton => Gène BTK => blocage expression du pré-BCR | Lié à X | Absence d'immunoglobulines sériques, absence de LB circulant | | Infections récurrentes à pyogènes | Ig polyvalentes |
| | Autres agammaglobulinémies | AR | | | | |

Défaut d'activation et de fonction des lymphocytes

| | | | | | | |
|--|---|---|---------|---|---|---------------|
| Hypo-gammaglobulinémies | Déficit sélectif en IgA | > 4 ans | | Déficit en IgA | Asymptomatique -> infections pulmonaires chroniques | |
| | Déficit immunitaire commun variable (DICV) | >15-20 ans | | | Infections bactériennes récidivantes digestives et pulmonaires, inflammation chronique de l'intestin, auto-immunité et augmentation des cancers | |
| Syndrome d'hyper-IgM | | Gène défectif => ligand de CD40 => défaut de coopération entre Lt activés et LB | Lié à X | LB normaux, IgM augmentées, autres Ig diminuées | Infections opportunistes, neutropénies, MAI | |
| Syndrome des lymphocytes nus <10 ans | | Absence de CMH II => anomalie de présentation antigénique aux LT et défaut de maturation des LT CD4 dans thymus | AR | Absence HLA-DR | Diarrhée chronique, infections virales et bactériennes | Greffe de CSH |
| Déficit de l'homéostasie du SI | | | | | | |
| Syndrome IPEX | | Mutation gène Foxp3 (FT exprimé par LTreg) | Lié à X | Absence de Treg | Eczéma et manifestations d'auto-immunité | |
| Syndrome APECED | | Mutation gène AIRE (rôle dans sélection thymique) | | | Candidose cutanéomuqueuses, atteinte polyendocrinienne auto-immune, vitiligo alopecie, hypoplasie de l'email | |
| Syndrome lymphoprolifératif auto-immun | | | | | | |
| Syndrome hémophagocytaire | | | | | | |
| Déficit de l'immunité innée | | | | | | |
| Déficit d'adhésion leucocytaire | | Gène sialyl-lewis => défaut de recrutement des phagocytes vers sites infectieux extravasculaires | | | | |
| Granulomatose chronique | | Défaut de production de radicaux superoxyde Gène du système NADPH oxydase | | | Infections bactériennes chroniques | |
| Syndrome de Chediak-Higashi | | Protéine impliquée dans formation des vésicules IC => absence de fusion du phagosome aec lysosome | | | Albinisme, fonction plaquettaire anormale, déficit immunitaire | |
| Déficit en facteurs du complément | Déficits en C3 ou de activation de C3 | Défaut d'opsonisation des bactéries | | | Infections par bactéries pyogènes | |
| | Déficits des composants du complexe d'attaque membranaire (C5-C9) | | | | Susceptibilité aux bactéries intracellulaires (Neisseria) | |
| | Déficit en protéines de contrôle du complément (DAF, CD59) | Lyse des hématies | | | Hémoglobinurie paroxystique nocturne | |

| | | | | | |
|--|--|--|--|--------------------------------|--|
| | Œdème angioneurotique familial (inhibiteur de C1) | Activation de sérine protéases => production excessive de médiateurs vaso-actifs | | | |
| | Déficits en C1, C2, C4 | | | Pathologies à complexes immuns | |