

Immunologie – Déficit immunitaire

Défaut 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 bacté ou virale vers 3 ^{ème} mois + retard staturo-pondéral	Allogreffe de CSH
DICS T-B+	Déficit chaîne commune gamma R _{yc} des R aux cytokines	Lié à X	Diminution LT et NK LB normaux ou diminués	Absence expression chaîne R _{yc} à la surface des cell héματο	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, hypocalsémiques, 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
Défaut 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'émail	
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun						
Syndrome hémophagocytaire						
Défaut 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 avec 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	