

# DEFICIT IMMUNITAIRE COMBINE SEVERE (SCID)

## Symptômes

- Infections virales persistantes (candidose, pneumonie)
- Thymus de taille réduite

## Résultats sanguins

- Faible nombre de lymphocytes T

## Antécédents familiaux

- Maladie autosomique récessive

## Séquençage

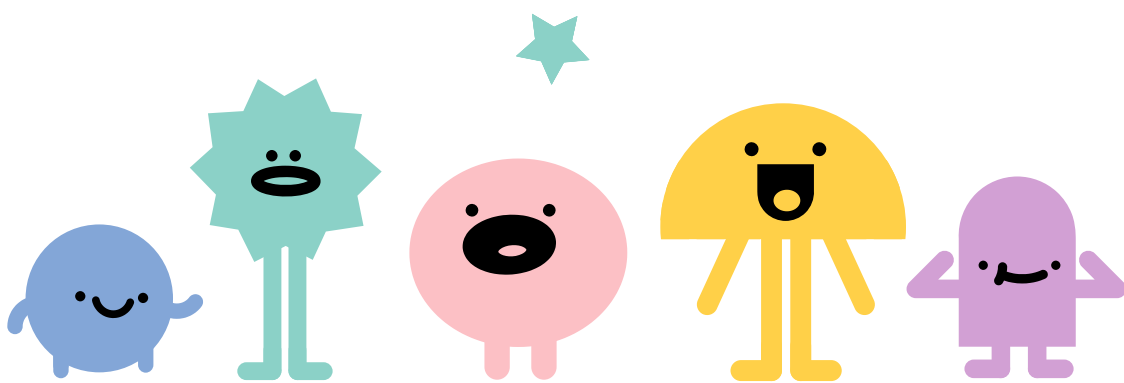
- Mutation ponctuelle du gène du récepteur IRL2g

## Protéine Cellule

- Absence de la chaîne gamma du récepteur à l'interleukine 2 (LT)

## Traitements

- Greffe de cellules souches
- Thérapie génique



# IMMUNODÉRÉGULATION DE POLYENDOCRINOPATHIE ET D'ENTÉROPATHIE LIÉE AU CHROMOSOME X (IPEX)

## Symptômes

- Diabète, diarrhée
- Eczéma, allergies alimentaire
- Hypertrophie des ganglions lymphatiques

## Résultats sanguins

- Faible nombre de Treg
- Augmentation d'anticorps IgE

## Antécédents familiaux

- Maladie génétique récessive
- Touche principalement les garçons

## Séquençage

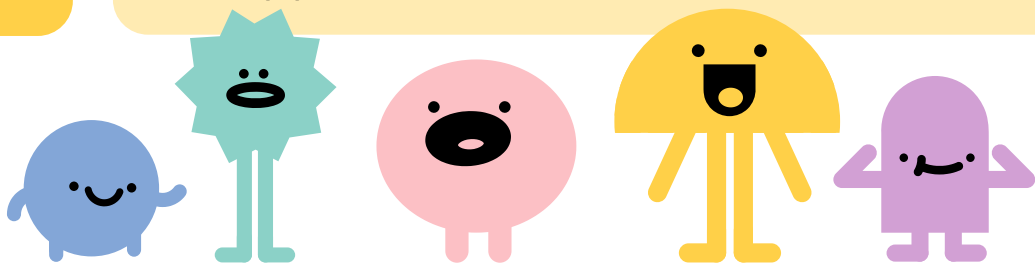
- Mutation ponctuelle du gène FOXP3 sur le chromosome X

## Protéine Cellule

- Absence de FOXP3 qui active la différenciation des LT en LT régulateurs (Treg)

## Traitements

- Greffe de cellules souches
- Immunosuppressions médicamenteuses pour diminuer l'auto-immunité mais augmente la probabilité des infections opportunistes



# LYMPHOHISTIOCYTOSE HÉMOPHAGOCYTAIRE FAMILIALE (LHF)

## Symptômes

- Fièvre, rash diffus, inflammation généralisée
- Ganglions enflés, augmentation du foie

## Résultats sanguins

- Baisse des cellules sanguines (hémoglobines)
- Augmentation du nombre de macrophages et LT
- Augmentation du taux d'interleukine
- Absence de NK

## Antécédents familiaux

- Maladie autosomale récessive

## Séquençage

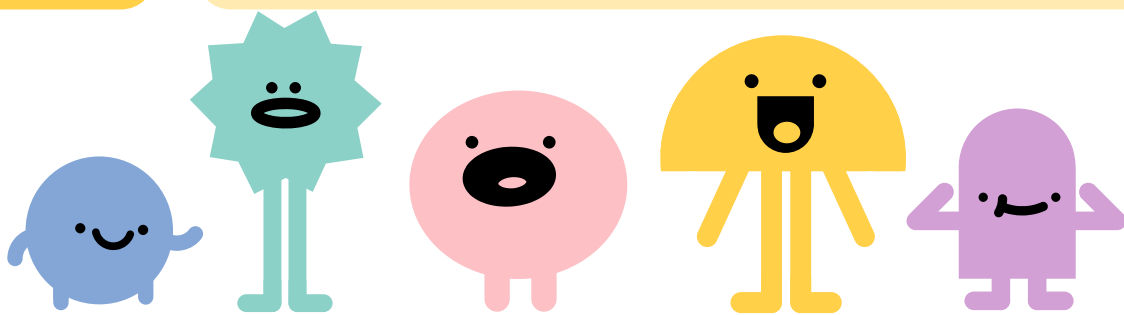
- Mutation ponctuelle du gène FHL2 qui code pour la PRF1

## Protéine Cellule

- Défauts dans la cytotoxicité des NK et LT, pas de contraction de la réponse immunitaire : suractivation des macrophages

## Traitements

- Allogreffe de moelle ou thérapie génique
- Traitement immunosuppresseur



# AGAMMAGLOBULINÉMIE DE BRUTON LIÉE AU SEXE (XLA)

## Symptômes

- Toux, infections bactériennes récurrentes
- Hypoplasie des amygdales, pas de développement des ganglions lymphatiques

## Résultats sanguins

- Absence de lymphocytes B
- Déficit en IgG, IgA et IgM

## Antécédents familiaux

- Maladie génétique récessive liée au chromosome X
- Touche principalement les garçons

## Séquençage

- Mutation ponctuelle dans le gène de BTK

## Protéine Cellule

- Absence de la BTK (tyrosine kinase) indispensable au développement et à la différenciation des LB

## Traitements

- Antibiotiques
- Injection d'immunoglobulines
- allogreffe de moelle

