

LES 4 EXEMPLES D'IMMUNODEFICIENCES

Immunodérégulation de polyendocrinopathie et d'entéropathie liée au chromosome X (IPEX)

Symptômes : Diabète, diarrhée, eczéma, allergies alimentaire. Hypertrophie des ganglions lymphatiques.

Personnes concernées : Enfant moins d'un an.

Caractéristiques : Faible nombre de Treg. Augmentation d'anticorps IgE. Maladie génétique récessive touchant les garçons.

Mutation : Ponctuelle, gène FOXP3 sur le chromosome X entraînant l'absence de FOXP3 qui active la différenciation des LT en LT régulateurs (Treg).

Traitements possibles : Greffe de cellules souches. Immunosuppressions médicamenteuses pour diminuer l'auto-immunité.

Déficit immunitaire combiné sévère (SCID)

Symptômes : Infections virales persistantes (candidose, pneumonie), thymus du taille réduite.

Personnes concernées : Enfant avant 6 mois ou entre 6 et 12 mois.

Caractéristiques : Faible nombre de lymphocytes T. Maladie autosomique récessive.

Mutation : Ponctuelle, gène du récepteur IRL2g entraînant l'absence de la chaîne gamma du récepteur à l'interleukine 2 (LT).

Traitements possibles : Greffe de cellules souches, thérapie génique.

Lymphohistiocytose Hémophagocytaire familiale (FLH2)

Symptômes : Fièvre, rash diffus, inflammation généralisée. Ganglions enflés, augmentation du foie.

Personnes concernées : Enfant quelques mois après la naissance.

Caractéristiques : Augmentation du nombre de macrophages, LT et du taux d'interleukine. NK absent ou non fonctionnels. Maladie autosomale récessive.

Mutation : Ponctuelle, gène FHL2 qui code pour la PRF1 entraînant des défauts dans la cytotoxicité des NK et LT et une suractivation des macrophages

Traitements possibles : 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

Personnes concernées : Enfant entre 6 et 9 mois.

Caractéristiques : Absence de lymphocytes B. Déficit en IgG, IgA et IgM. Maladie génétique récessive liée au chromosome X touchant les garçons

Mutation : Mutation ponctuelle dans le gène de BTK entraînant l'absence de la BTK (tyrosine kinase) indispensable au développement et à la différenciation des LB.

Traitements possibles : Antibiotiques, Injection d'immunoglobulines, allogreffe de moelle.

SCHEMAS RECAPITULATIFS

