

Hyper IgM syndrom

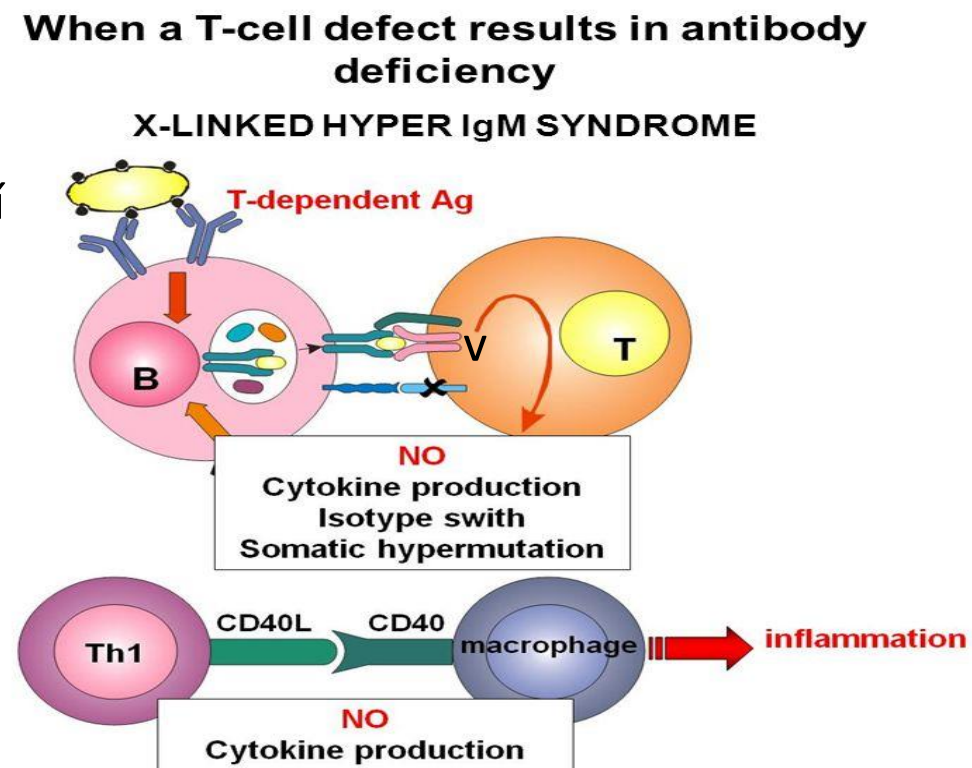
Marcela Vlková

Příčina onemocnění

- Porucha signálních drah kostimulačních molekul zajišťující kooperaci T- a B- lymfocytů – neschopnost B-lymfocytů vytvořit izotypový přesmyk imunoglobulinů, jehož výsledkem je deficit IgG a IgA

- Příčina

- Deficit molekuly CD40L na T-lymfocytech - nejčastější
- Deficit molekuly CD40 na B-lymfocytech
- Deficit nebo poruch NEMO molekuly signálních drahách



Klinická manifestace

- časté recidivující respirační infekce oportunními mikroorganismy
- chronický průjem doprovázený neprospíváním.
- může být přítomna chronická neutropenie, artritida, trombocytopenie, hemolytické anemie a nefritidy.
- zvýšené riziko maligních onemocnění

Laboratorní nálezy

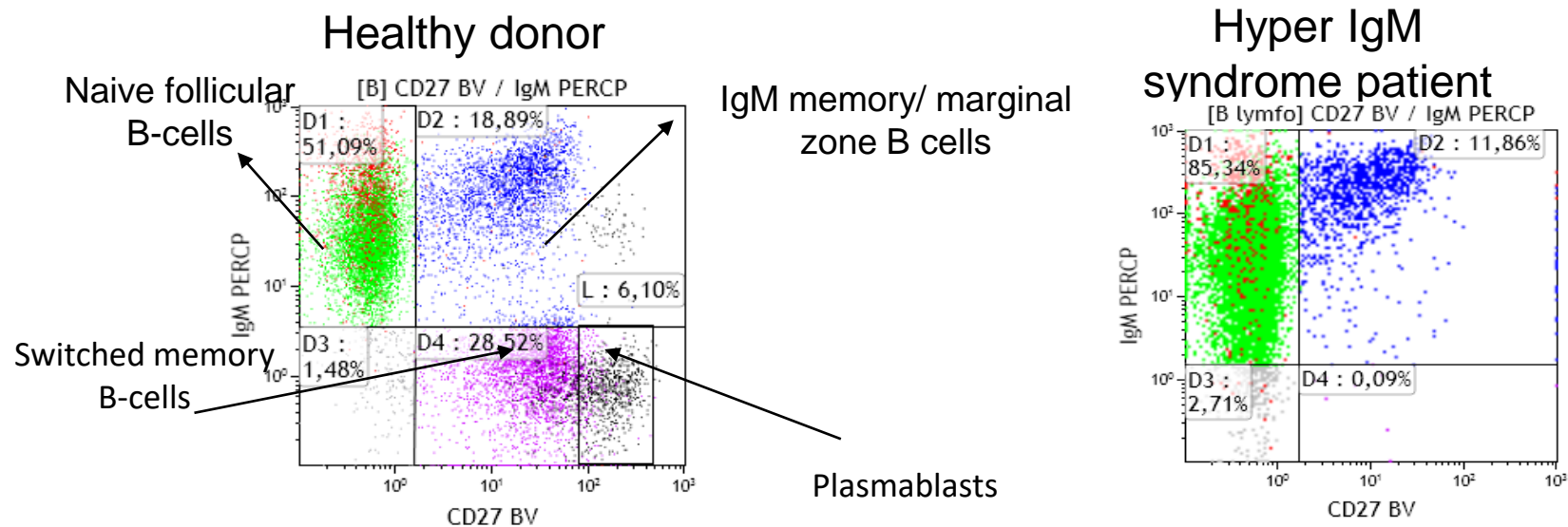
- Může se lišit v závislosti na věku pacienta:
- Do dvou let nacházíme nízké hladiny IgG a normální hladiny IgM; nízká hladina IgA nemá v tomto věku diagnostický význam
- S postupně se zvyšujícím se věkem, přibývá IgM, IgG zůstává nízké spolu s IgA (nefelometrické stanovení)
- Chybí paměťové izotypově přepnuté B-lymfocyty (IgM-IgD-27+)
- Diagnostika: exprese CD40L po stimulaci T-lymfocytů – chybění CD40L
- Molekulárně-gentické metody u dalších typů deficitu CD40, molekula NEMO

Metody léčby

- Transplantace kostní dřeně
- Substituční léčby imunoglobuliny
- Antibiotická profylaxe

Izotypově přepnuté paměťové B-lymfocyty – cytometrické stanovení

- po promytí plné nesrážlivé krve, tak abychom odmyli sérum přidáváme protilátky proti IgM, IgD a CD27, inkubace, lýza erytrocytů, měření na průtokovém cytometru



Stanovení CD40 ligandu

- stimulace plné heparinizované krve, nebo izolovaných PBMC, cytometrické měření exprese CD40L na stimulovaných pomocných T-lymfocytech; poznámka nestimulované T-lymfocyty CD40L neexprimují)
- Znak CD69 –
 - kontrola aktivity T-lymfocytů

