

# T-B+

## тяжелые клеточные иммунодефициты



Работу выполнила  
Студентка 3 курса 308 гр.  
Федорко Валерия

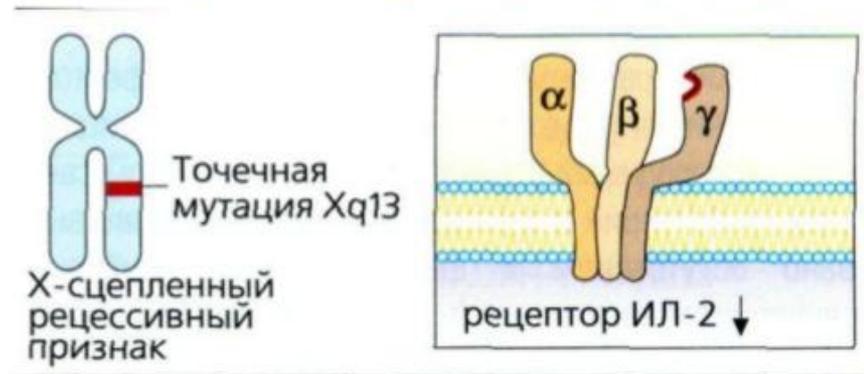
Disease	Genetic defect/ presumed pathogenesis	Inheritance	Circulating T cells	Circulating B cells	Serum Ig	Associated features	Of nu
1. T <sup>-</sup> B <sup>+</sup> severe combined immunodeficiency (SCID)							
(a) $\gamma$ c deficiency	Mutation of <i>IL2RG</i> Defect in $\gamma$ chain of receptors for IL-2, -4, -7, -9, -15, -21	XL	Markedly decreased	Normal or increased	Decreased	Markedly decreased NK cells	30
(b) JAK3 deficiency	Mutation of <i>JAK3</i> Defect in Janus-activating kinase 3	AR	Markedly decreased	Normal or increased	Decreased	Markedly decreased NK cells	60
(c) IL7R $\alpha$ deficiency	Mutation of <i>IL7RA</i> Defect in IL-7 receptor $\alpha$ chain	AR	Markedly decreased	Normal or increased	Decreased	Normal NK cells	14
(d) CD45 deficiency <sup>a</sup>	Mutation of <i>PTPRC</i> Defect in CD45	AR	Markedly decreased	Normal	Decreased	Normal $\gamma/\delta$ T cells	15
(e) CD3 $\delta$ deficiency	Mutation of <i>CD3D</i> Defect in CD3 $\delta$ chain of T cell antigen receptor complex	AR	Markedly decreased	Normal	Decreased	Normal NK cells No $\gamma/\delta$ T cells	18
(f) CD3 $\epsilon$ deficiency <sup>a</sup>	Mutation of <i>CD3E</i> Defect in CD3 $\epsilon$ chain of T cell antigen receptor complex	AR	Markedly decreased	Normal	Decreased	Normal NK cells No $\gamma/\delta$ T cells	18
(g) CD3 $\zeta$ deficiency <sup>a</sup>	Mutation of <i>CD3Z</i> Defect in CD3 $\zeta$ chain of T cell antigen receptor complex	AR	Markedly decreased	Normal	Decreased	Normal NK cells No $\gamma/\delta$ T cells	18
(h) Coronin-1A deficiency <sup>a</sup>	Mutation of <i>CORO1A</i> defective thymic egress of T cells and defective T cell locomotion	AR	Markedly decreased	Normal	Decreased	Detectable thymus EBV associated B cell lymphoproliferation	60

# Дефицит общей $\gamma$ -цепи

- ▣ **Этиология:**
  - мутация (Xq13) гена дефект  $\gamma$ - цепей рецептора ИЛ-2
- ▣ Х-сцепленное наследование (рецессивное);
- ▣ Особенности: снижение содержания сывороточных ИГ в крови (Т-хелперов), НК-кл. не увеличенного числа

Гариб Ф.Ю., IV Всероссийская школа по клинической иммунологии, 2013г.

Мутация в гамма-цепи гена рецептора ИЛ-2 приводит к тяжелому комбинированному иммунодефициту



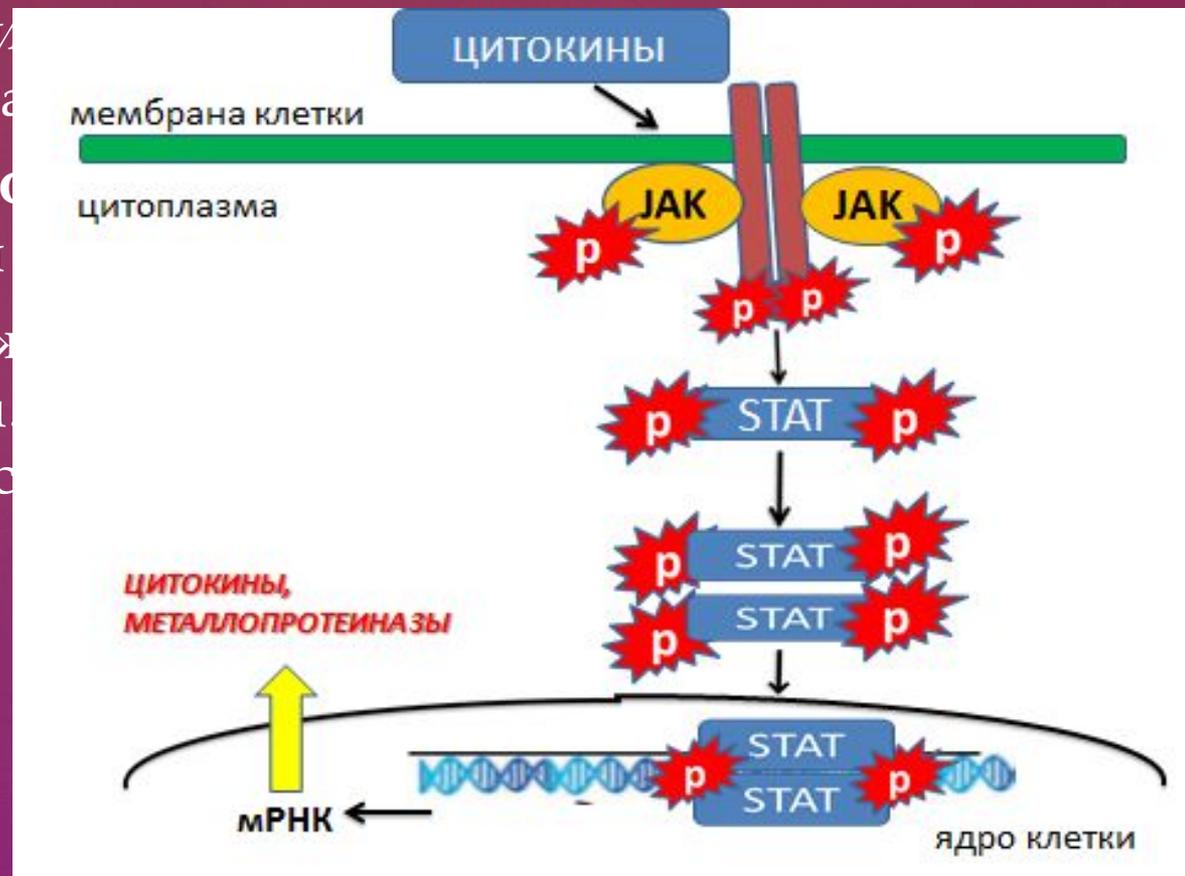
# Дефицит JAK3

## ▣ Этиология :

генетический дефект (19q) Janus- активирующей киназы 3 (посредник трансдукции сигнала в цепи) общего лейкоцита

▣ **Наследование** аутоиммунного заболевания у мужчины и женщины

▣ **Особенности:** сниженное число Т-клеток, чуть повышенное число



# Дефицит $\alpha$ -цепи рецептора ИЛ-7

- ▣ **Этиология** : генетический дефект (5q)  $\alpha$ -цепи R IL-7 (блокада данного рецептора)
- ▣ **Наследование аутосомно-рецессивное;**
- ▣ **Особенности:** снижение числа сывороточных ИГ, резко сниженное число Т-кл., количество НК-кл. нормальное, на фоне нормального или чуть повышенного числа В-кл.

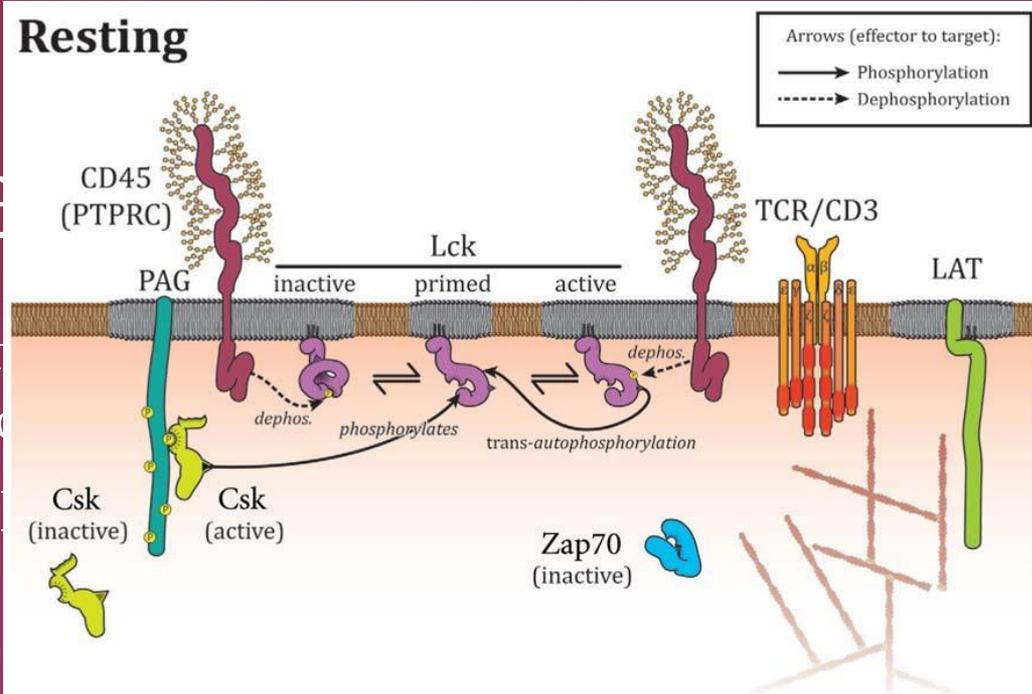
Де

□ **Этиология:** мутация CD45 (Leukocyte Common Tyrosine Kinase) (необходима для передачи сигнала в T-клетках)

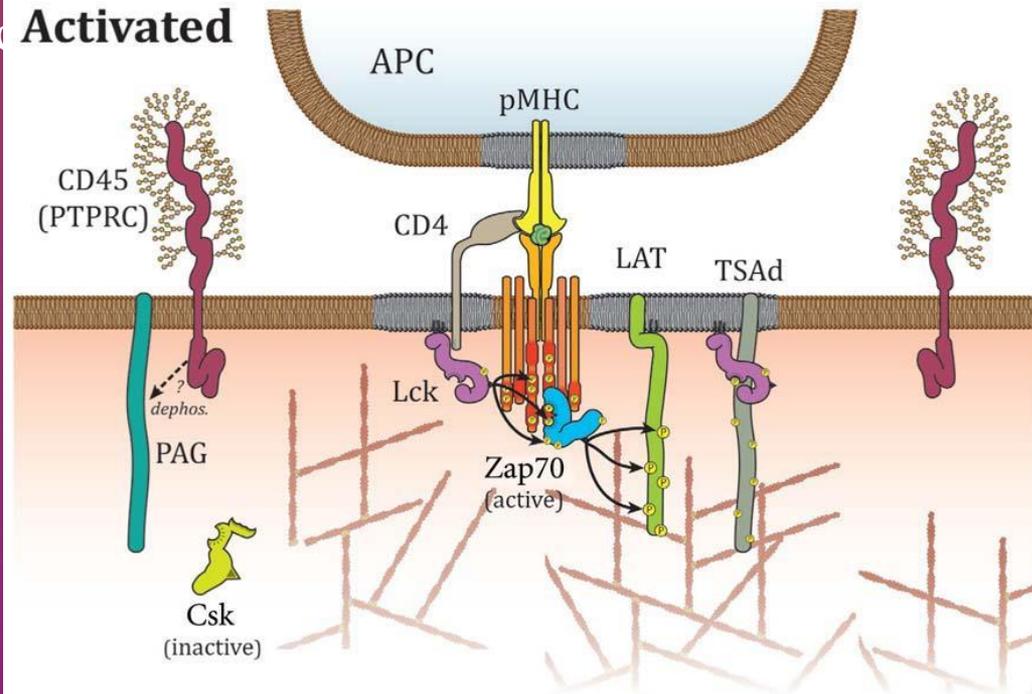
□ **Наследование:** аутодоминантно

□ **Особенности:** снижение числа лимфоцитов, нормального или повышенного содержания

## Resting

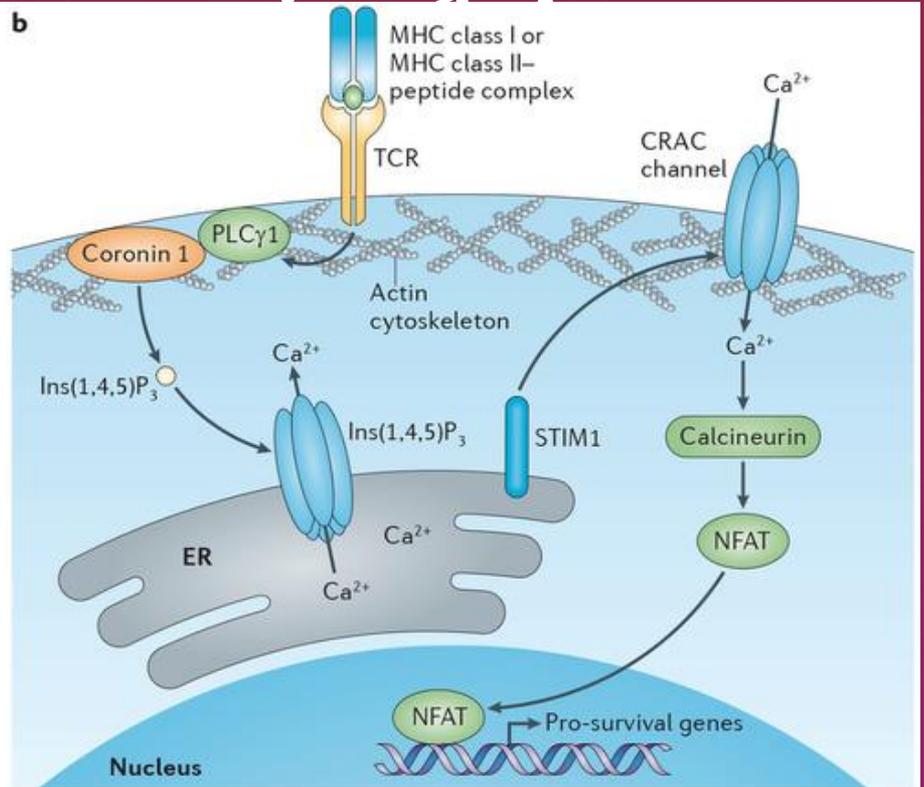
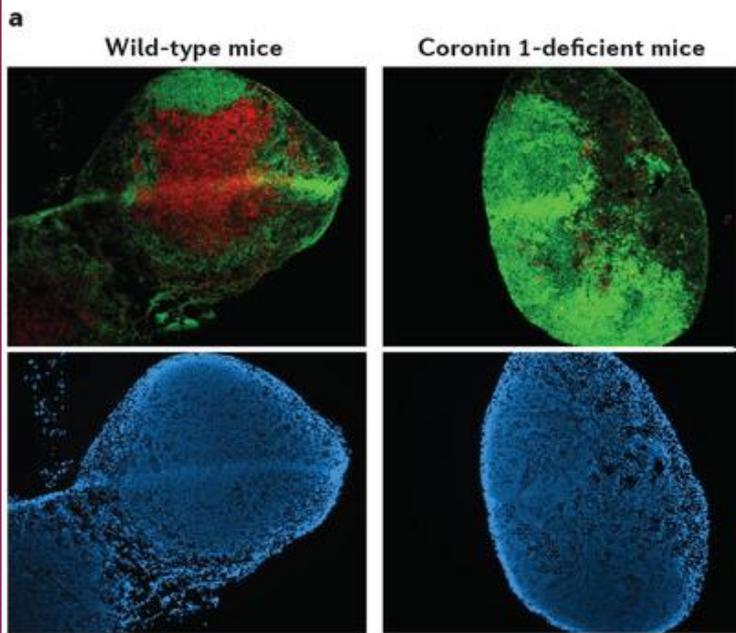


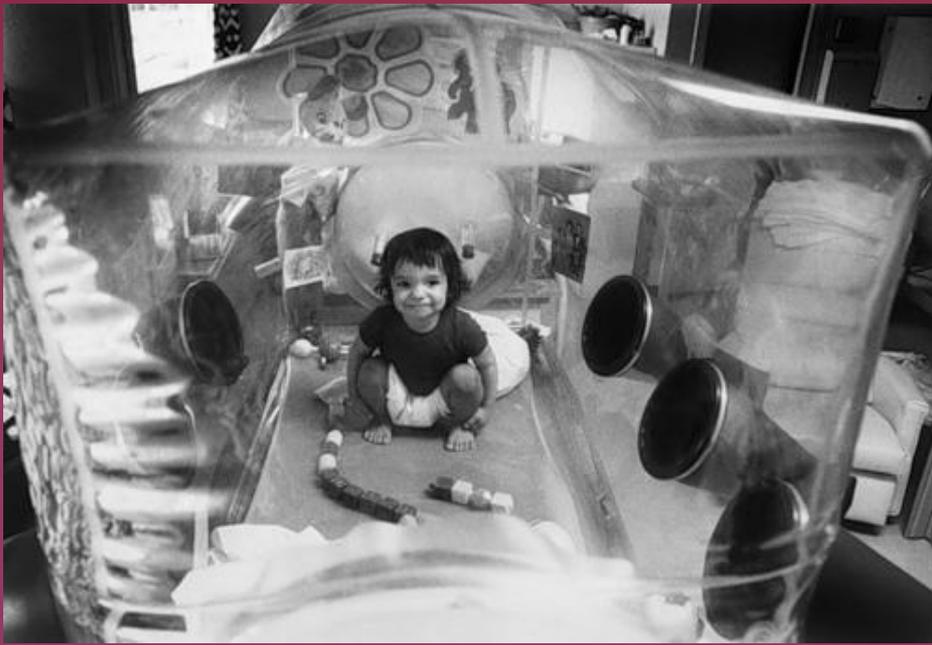
## Activated



# Дефициты CD3 $\gamma$ , $\delta$ , $\epsilon$

- ▣ **Этиология:** генетический дефект в  $\gamma$ , $\delta$ , $\epsilon$  цепях T-клеточных рецепторных антигенных комплексов;
- ▣ **Наследование аутосомно-рецессивное;**
- ▣ **Особенности:** снижение числа сывороточных ИГ, резко сниженное число T-кл., количество НК-кл. нормальное, на фоне нормального или чуть повышенного числа B-кл, совершенного отсутствия  $\gamma\delta$ -кл.





# Лечение

- ▣ Трансплантация гаплоидентичного костного мозга или КМ, взятого от донора идентичного по HLA (с удаленными Т-ЛФ )
- ▣ Заместительная терапия в/в ИГ, интенсивное антибактериальное, противогрибковое и противовирусное лечение