

## **Ciężki złożony niedobór odporności sprzężony z chromosomem X** *Severe combined immunodeficiency – XSCID D 81.2*

### **Rozpoznanie pewne**

Pacjent płci męskiej z obecnością limfocytów T pochodzenia matczynego przekazanych drogą przezłożyskową oraz mniej niż 10% limfocytów T CD3+, mniej niż 2% komórek NK CD16/56+ i powyżej 75% limfocytów B CD19+ oraz co najmniej jednym z poniższych:

- 1) mutacja w genie cytokiny common gamma chain (gc)
- 2) brak gc mRNA w badaniu limfocytów metodą Northern blot
- 3) brak białka gc na powierzchni limfocytów
- 4) kuzyni, wujkowie ze strony matki z rozpoznaniem ciężkiego złożonego niedoboru odporności

### **Rozpoznanie prawdopodobne**

Pacjent płci męskiej z mniej niż 10% limfocytów T CD3+, mniej niż 2% komórek NK CD16/56+ i powyżej 75% limfocytów B CD19+ oraz wszystkimi z poniższych:

- 1) zatrzymanie przysrostu masy ciała przed ukończeniem 1 roku życia
- 2) stężenia IgG i IgA w surowicy > 2SD poniżej normy dla wieku
- 3) przewlekła lub nawracająca biegunka, zakażenia dróg moczowych lub pleśniawki

### **Rozpoznanie możliwe**

Pacjent płci męskiej z odsetkiem limfocytów B CD19+ powyżej 40% we krwi obwodowej oraz co najmniej jednym z poniższych:

- 1) obecnością limfocytów T pochodzenia matczynego przekazanych drogą przezłożyskową
- 2) kuzyni, wujkowie ze strony matki z rozpoznaniem ciężkiego złożonego niedoboru odporności

### **Spektrum choroby**

Pacjenci z XSCID zwykle prezentują przewlekłe zakażenia układu oddechowego, biegunki i brak przyrostu masy ciała przed 4 miesiącem życia, a rozpoznanie niedoboru odporności stawiane jest do 6 – 7 miesiąca życia. Bardzo częstą manifestacją są pleśniawki jamy ustnej. U wielu pacjentów obserwuje się prawidłowe stężenie IgM, ale IgG i IgA są zwykle bardzo niskie. Niektórzy pacjenci z obecnością limfocytów pochodzenia matczynego prezentują objawy GVH (przeszczep przeciwko gospodarzowi), takie jak wysypki i podwyższone parametry funkcji wątroby. U niektórych pacjentów może również dochodzić do ekspansji autologicznych limfocytów T i/lub komórek NK.

### **Differential diagnosis**

- 1) JAK3 deficiency
- 2) IL-7Ra deficiency
- 3) HIV