

Ciężki złożony niedobór odporności ***Severe Combined Immunodeficiency - SCID***

D 81.1 SCID z małą liczbą limfocytów T i B

D 81.2 SCID z prawidłową lub obniżoną liczbą limfocytów B

Rozpoznanie pewne

Pacjent płci męskiej lub żeńskiej poniżej 2 roku życia z obecnością limfocytów T pochodzenia matczynego przekazanych drogą przezłożyskową lub mniej niż 20% limfocytów T CD3+, liczbą bezwzględną limfocytów poniżej 3000/mm³ oraz co najmniej jednym z poniższych:

- 1) mutacja w genie cytokine common gamma chain (gc)
- 2) mutacja w genie JAK3
- 3) mutacja w genie RAG1 lub RAG2
- 4) mutacja w genie IL-7Ra
- 5) aktywność ADA mniej niż 2% kontroli lub mutacje w obu allelach genu ADA

Rozpoznanie prawdopodobne

Pacjent płci męskiej lub żeńskiej poniżej 2 roku życia z mniej niż 20% limfocytów T CD3+, liczbą bezwzględną limfocytów poniżej 3000/mm³ oraz odpowiedzią limfoproliferacyjną na mitogeny poniżej 10% kontroli; lub obecnością we krwi obwodowej limfocytów pochodzenia matczynego.

Spektrum choroby

Pacjenci ze SCID zwykle prezentują zahamowanie przyrostu masy ciała i przewlekłą biegunkę, objawy ze strony układu oddechowego i/lub pleśniawicę w ciągu pierwszych 2 do 7 miesięcy życia. Częstymi powikłaniami są: pneumocystozowe zapalenie płuc, ciężkie zakażenia bakteryjne i uogólnione zakażenie prątkiem BCG. U niektórych pacjentów nie obserwuje się zahamowania przyrostu masy ciała i niedobór odporności jest rozpoznawany dopiero pod koniec pierwszego roku życia. Pacjenci ze SCID umierają w ciągu pierwszych 2 lat życia, jeśli nie są leczeni w warunkach ścisłej izolacji, nie otrzymają leczenia przeszczepieniem macierzystych komórek krwiotwórczych lub terapii genowej.

Rozpoznanie różnicowe

- 1) zakażenie HIV
- 2) różyczka wrodzona
- 3) zespół DiGeorge'a
- 4) niedobór Zap70
- 5) niedobór CD3
- 6) hipoplazja chrząstkowo - włosowa
- 7) niedobór MHC klasy II
- 8) niedobór PNP