

Niedobór ekspresji antygenów MHC klasy II D 84.8 **MHC class II deficiency**

Rozpoznanie pewne

Dziecko z obniżoną ekspresją (mniej niż 5% normy) antygenów HLA-DR lub DP na limfocytach B, bądź monocytach, u którego stwierdzono mutację w jednym z poniższych genów:

CIITA, RFX-B, RFX-5 lub RFX-AP.

Rozpoznanie prawdopodobne

Dziecko z obniżoną ekspresją (mniej niż 5% normy) antygenów HLA-DR lub DP na limfocytach B, bądź monocytach, spełniające wszystkie poniższe kryteria:

- 1) Brak przyrostu masy ciała, zakażenia oportunistyczne lub przewlekłe zakażenia wirusowe.
- 2) Prawidłowa liczba limfocytów T i B.
- 3) Prawidłowa odpowiedź proliferacyjna limfocytów na mitogeny.

Rozpoznanie możliwe

Dziecko z obniżoną ekspresją (mniej niż 5% normy) antygenów HLA-DR lub DP na limfocytach B, bądź monocytach, z prawidłową liczbą limfocytów T i B, u którego stwierdzono przynajmniej jeden z poniższych objawów:

- 1) Hipogammaglobulinemia.
- 2) Prawidłowa odpowiedź na mitogeny, ale brak proliferacji komórek T w odpowiedzi na antygeny.
- 3) Obniżona liczba komórek CD4.
- 4) Brak zdolności komórek jednojądrzastych do stymulowania mieszanej hodowli limfocytów.

Spektrum choroby

Niedobór ekspresji antygenów MHC klasy II, obserwowany przede wszystkim u chorych z basenu M. Śródziemnego, wywołuje obraz kliniczny bardzo podobny do ciężkiego złożonego niedoboru odporności. Ciężkie zakażenia oraz przewlekła biegunka są głównymi objawami choroby w pierwszym półroczu życia. Często są także zakażenia *Pseudomonas*, *HCMV* i *Cryptosporidium*.

Cztery zaburzenia genetyczne wywołujące ten zespół są klinicznie nie do odróżnienia.

W większości przypadków całkowicie nie ma ekspresji antygenów klasy II, jednakże u części chorych osiąga ona 5% normy. Chorzy z wyższą ekspresją antygenów MHC klasy II mają bardziej łagodny przebieg kliniczny schorzenia i mogą przeżyć wczesne dzieciństwo.

Zaburzenia funkcji wątroby, a zwłaszcza stwardniające zapalenie dróg żółciowych, są częstą patologią obserwowaną w tej grupie chorych.