Déficits immunitaires

D’après cours de déficits immunitaire
Pr **Marie-Paule LEFRANC et Pr Gérard LEFRANC.**
IMGT, France

Les déficits immunitaires

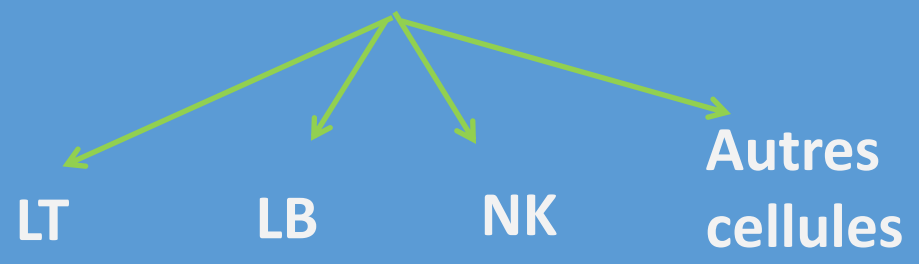
primitifs (congénitales)

secondaires à des infections

Système immunitaire déprimé favorisant
des pathologies infectieuses, auto-immunes
voire tumorales.

Les DI sont : multifactoriels ou monofactoriels

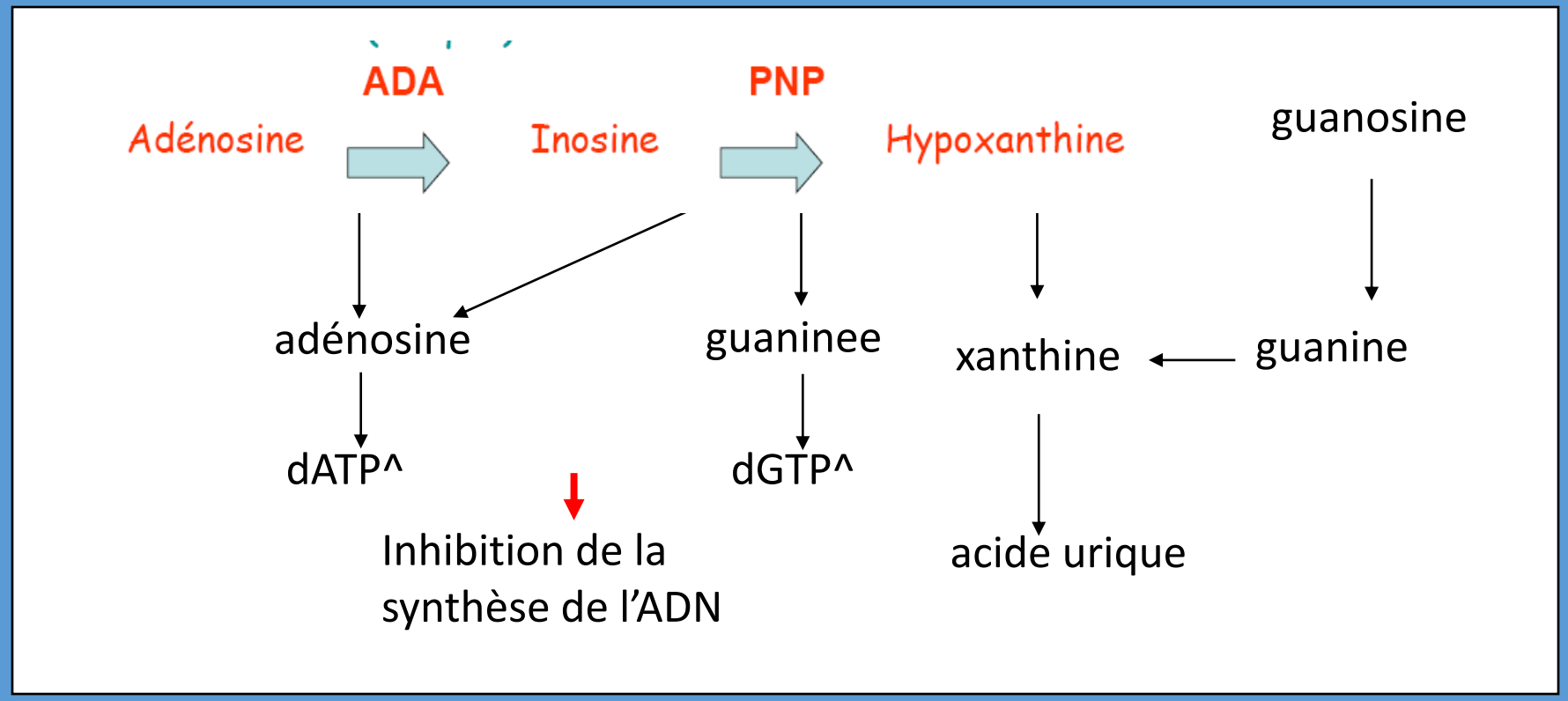
Le déficit peut concerner toutes les cellules immunitaires



•Déficits en LT

Alymphocytose par absence de LT matures et souvent accompagner par un déficit en LB matures.

- Le déficit en adénosine désaminase (ADA) : dû à une mutation ou une délétion du gène de l'ADA (localisé sur le chromosome 20)



- Le déficit en purine nucléoside phosphorylase (PNP) provoque un déficit LT, du à une mutation dans le gène NP (localisé sur le chromosome 14).

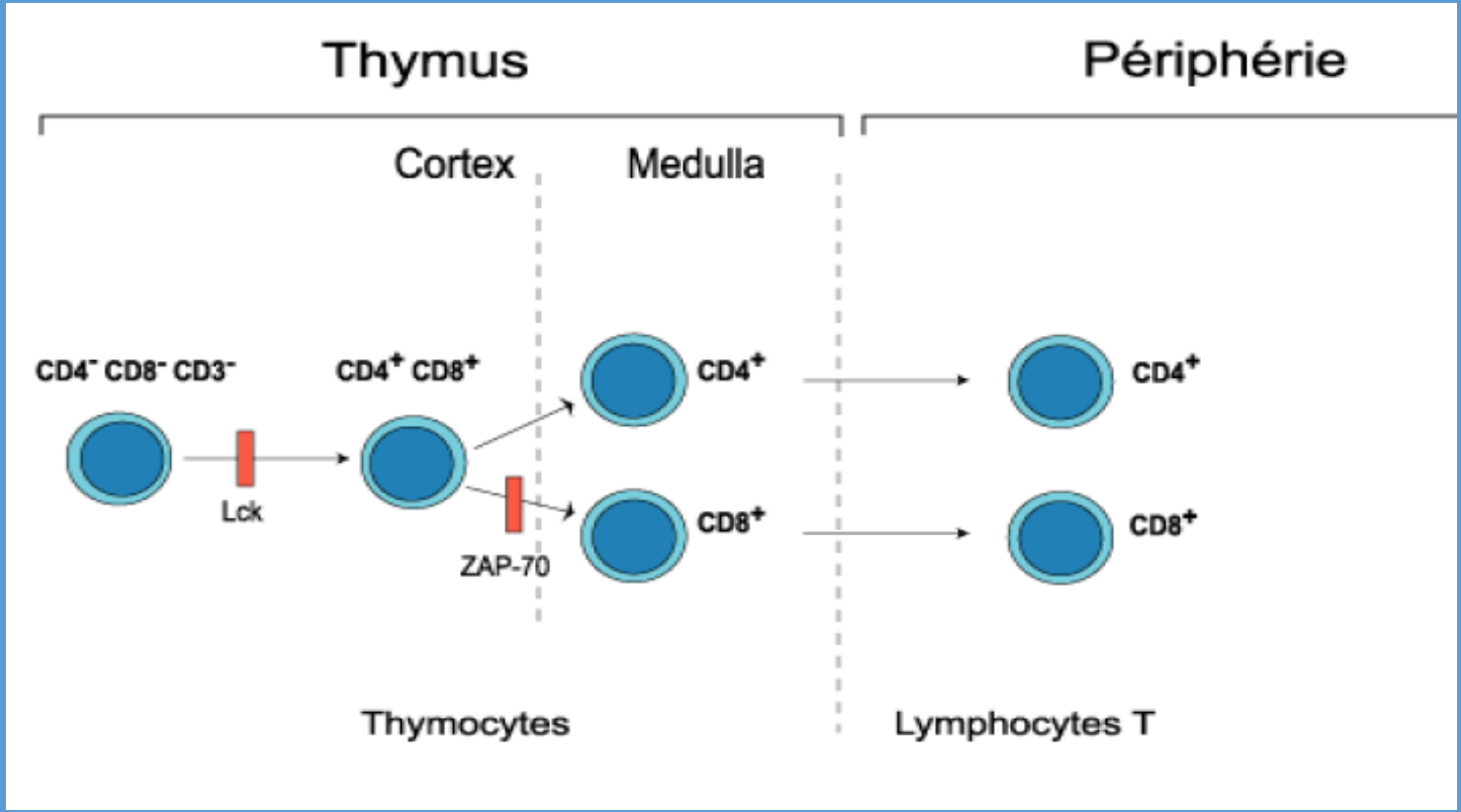
Nom du gène	Nom complet	Localisation chromosomique	ID OMIM	Nom complet
ADA	adenosine deaminase	20q13.11	102700	severe combined immunodeficiency due to adenosine deaminase deficiency
NP	nucleoside phosphorylase	14q13.1	164050	nucleoside phosphorylase deficiency

•Déficits en LT et NK

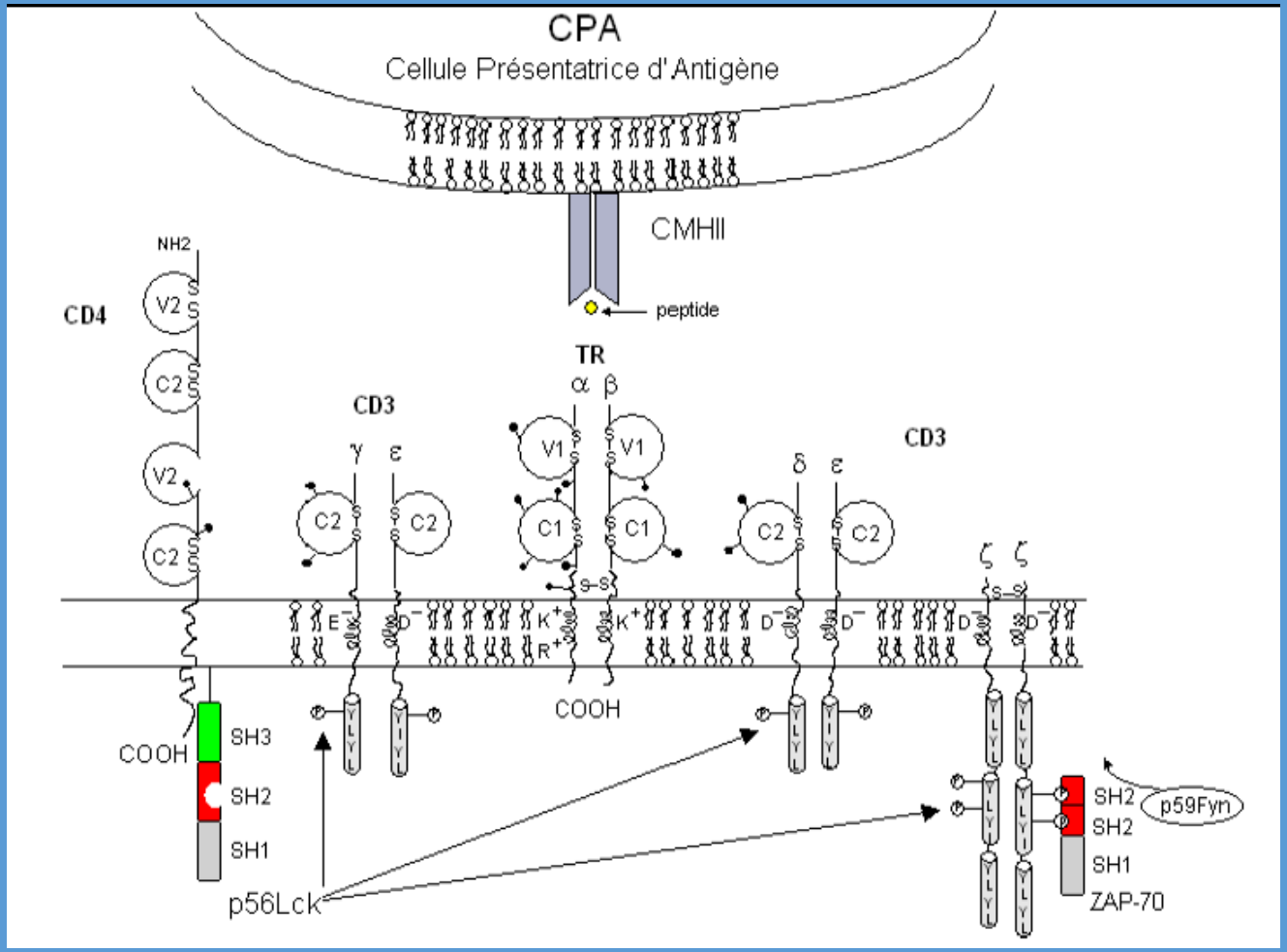
- Le déficit en ZAP70 :

les LT, présentent une absence de LT CD8 et un défaut de signalisation des LT CD4,

les NK présentent un défaut de signalisation.



Défaut de signalisation



Gène					Maladie associée	
Nom du gène (1)	Nom complet (1)	Locali	OMIM	Autres noms	Abréviation	Nom complet
ZAP70	zeta-chain-associated protein kinase	2q12	176947	protein tyrosine kinase ZAP70	STD	selective T-cell defect, STD immunodeficiency due to ZAP70, SCID due to ZAP70 deficiency