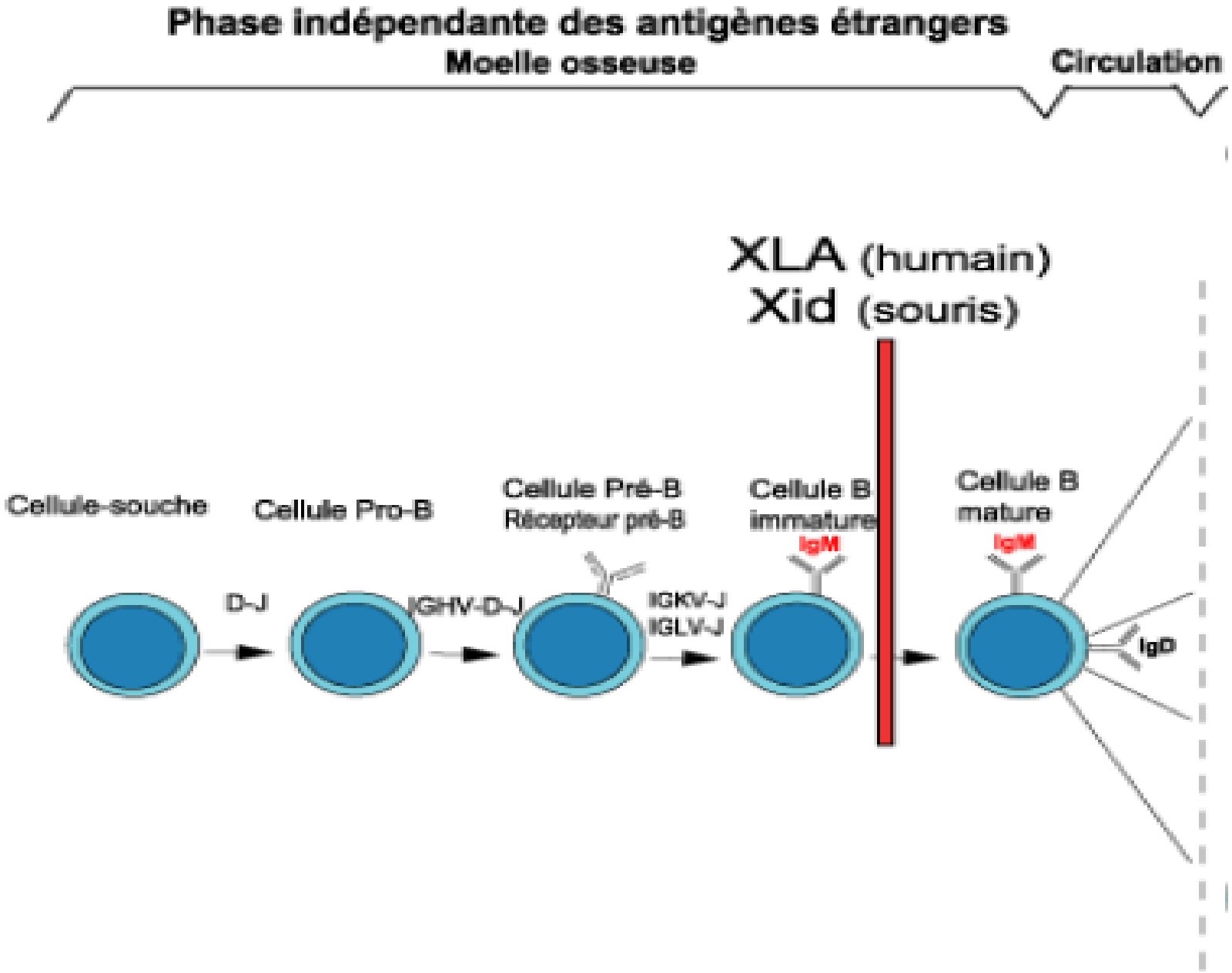
•Déficits primitifs en LB

Absence de certaines classes des Ig voire toutes les classes des Ig.

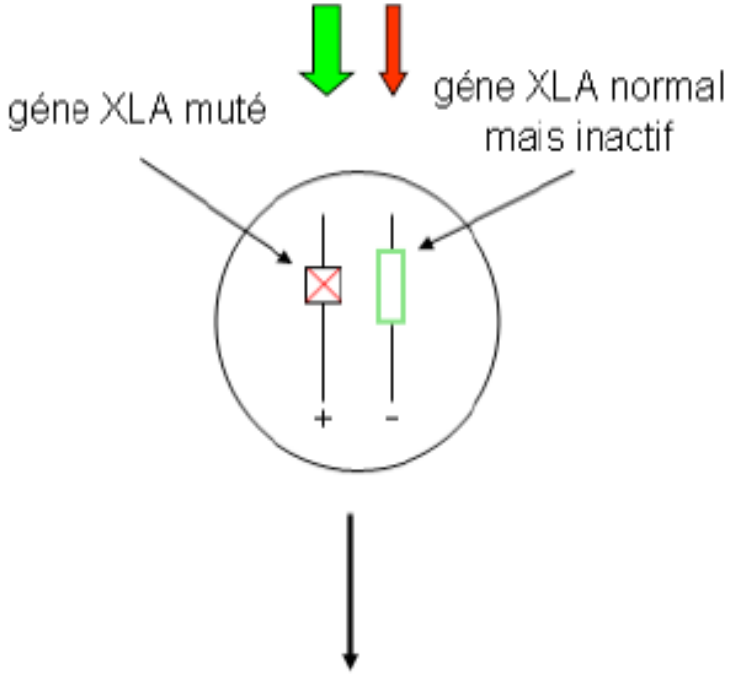
•Agammaglobulinémie liée à l'X (XLA)

-Absence totale d'Ig , thérapie de substitution par injection d'Ig.
- Les cellules B sont bloquées en pré-B par absence protéine tyrosine kinase Btk,
- Le gène XLA est en Xq21.3.

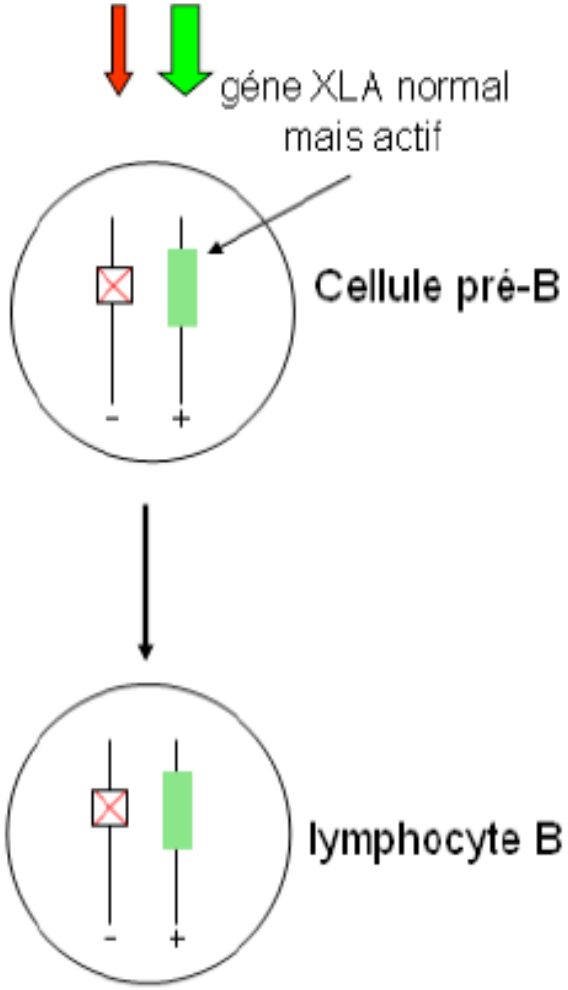
Gène						
Nom du gène (1)	Nom complet (1)	Localisation chromosomique	ID OMIM	Autres noms	Abréviation	Nom complet
BTK	Bruton agammaglobulinemia tyrosine kinase	Xq21.3-q22	300300	ATK, PBK, XLA	XLA	Bruton agammaglobulinemia X-linked


Phase indépendante des antigènes étrangers
Moelle osseuse
Circulation
XLA (humain)
Xid (souris)
Cellule-souche
Cellule Pro-B
Cellule Pré-B
Récepteur pré-B
Cellule B
immature
IgM
Cellule B
mature
IgM
IgD
D-J
IGHV-D-J
IGKV-J
IGLV-J

Chez les femmes hétérozygotes (porteuses de la mutation du gène BTK), un chromosome X est inactivé ( ) et l'autre chromosome X est activé), au hasard, dans les cellules pendant l'embryogenèse.



Pas de lymphocyte B



Legendes:

+ chromosome X activé

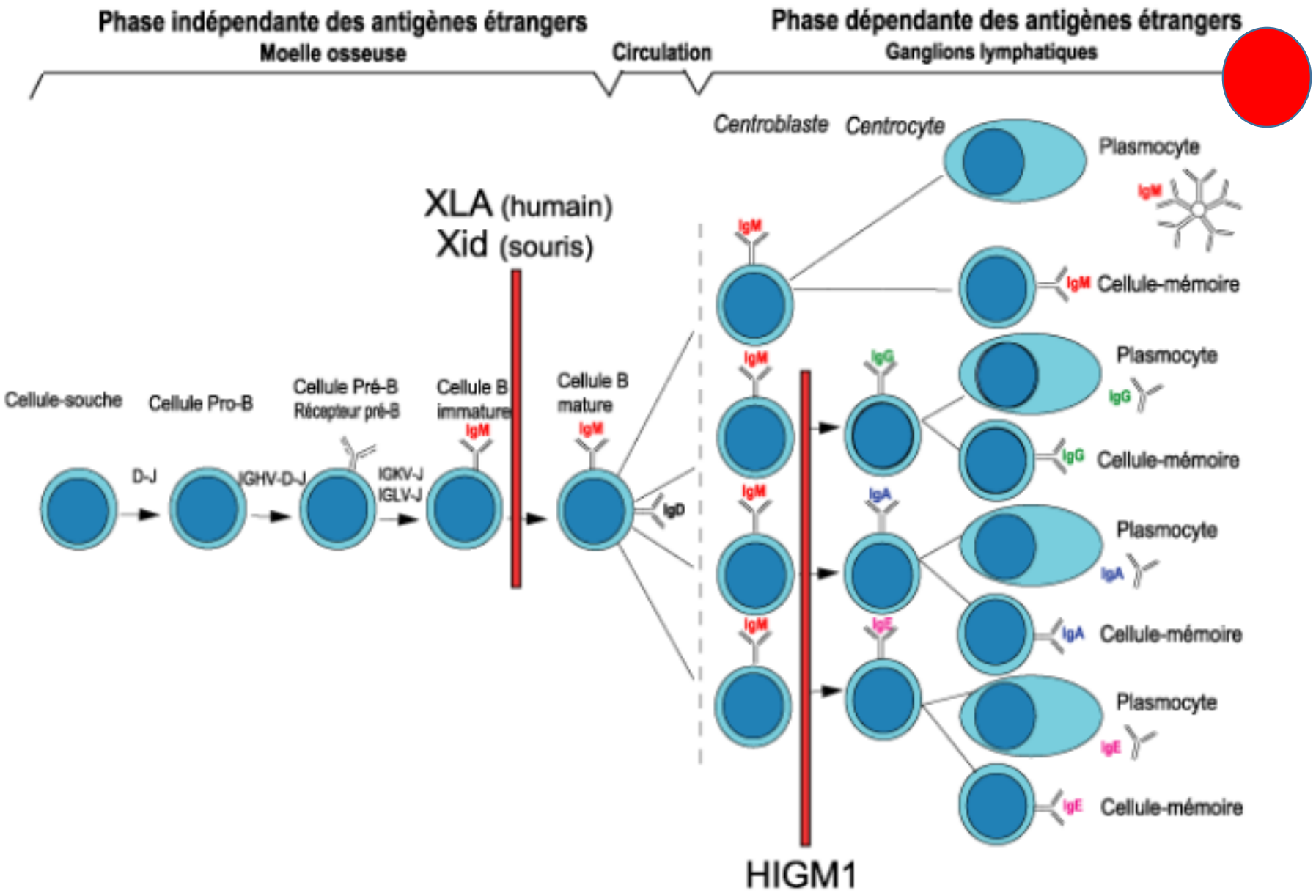
- chromosome X inactivé

- Hyperimmunoglobulinémies M (HIGM) par absence de Switch

Absence ou anomalie fonctionnelle du CD40L (liée à l'X)

- Anomalie structurale et fonctionnelle de CD40L
- un défaut de coopération entre les LT et LB :
- il en résulte l'absence de commutation de classes
- Absence de mutations somatiques

- Maladie récessive liée à l'X, mutations du gène CD40L ou TNFSF5 localisé en Xq26


Phase indépendante des antigènes étrangers
Moelle osseuse
Circulation
Phase dépendante des antigènes étrangers
Ganglions lymphatiques
Centroblaste
Centrocyte
Plasmocyte
IgM
XLA (humain)
Xid (souris)
IgM
IgM Cellule-mémoire
Cellule-souche
Cellule Pro-B
Cellule Pré-B
Récepteur pré-B
Cellule B
immature
IgM
Cellule B
mature
IgM
IgD
D-J
IGHV-D-J
IGKV-J
IGLV-J
IgM
IgG
Plasmocyte
IgG
IgG Cellule-mémoire
IgM
IgA
Plasmocyte
IgA
IgA Cellule-mémoire
IgM
IgE
Plasmocyte
IgE
IgE Cellule-mémoire
HIGM1