

Syndrom hyperimmunoglobulinemie IgM

Syndrom hyperimmunoglobulinemie IgM je heterogenní skupina několika typů protilátkových primárních imunodeficiencí, z nichž nejznámější a nejčastější je **typ 1**.

Syndrom hyperimmunoglobulinemie IgM, typ 1

Tento typ (Hyper-IgM imunodeficit X-vázaný, HIGM1, XHIM, OMIM: 308230 (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=308230>)) představuje X-vázanou imunodeficienci, způsobenou mutací v genu pro antigenní ligand **CD40** (CD40LG, lokalizace Xq26). Tento ligand je zásadně důležitý pro interakci T a B-lymfocytů před zahájením izotypového přesmyku z tvorby IgM na ostatní třídy imunoglobulinů. Studie ukázaly, že defektní jsou T-lymfocyty, neboť B-lymfocyty nosiček (heterozygotních žen) jsou správně stimulovány i pomocí malého množství nedefektních T-lymfocytů.

Klinický obraz

Manifestace zahrnuje **vyšoké hladiny IgM** a absenci ostatních imunoglobulinových tříd (IgG, IgA). Kromě protilátkového deficitu je zde přítomen i **deficit buněčný** – díky defektním T-lymfocytům a autoimunitně vznikající **neutropenii** (sklon ke vzniku autoimunitních onemocnění). Projevy zahrnují náchylnost k různým bakteriálním a virovým infekcím, včetně infekcí oportunních (typické jsou například průjmy způsobené *Cryptosporidium parvum*).

Další typy

Další typy syndromu hyperimmunoglobulinemie IgM jsou zmíněny na zvláštní stránce.

Odkazy

Související články

- Protilátky
- Primární imunodeficiency
- Brutonova agamaglobulinemie

Zdroj

- ŠÍPEK, Antonín. *Geneticky podmíněné poruchy imunitního systému* [online]. Poslední revize 9. 6. 2006, [cit. 5. 12. 2009]. <<http://www.genetika-biologie.cz/primarni-imunodeficiency>>.

Použitá literatura

- BARTŮŇKOVÁ, Jiřina. *Imunodeficiency*. 1. vydání. Praha : Grada, 2002. 228 s. ISBN 80-247-0244-4.