

# IMMUNODEFICIENZE

DEFICIENZE FUNZIONALI A CARICO  
DEL SISTEMA IMMUNITARIO

←  
PRIMARIE (CONGENITE)

NEI PRIMI MESI DI VITA

→  
SECONDARIE (ACQUISITE)

IN QUALSIASI MOMENTO

PRIMARIE : DIFETTO DEL S. IMMUNITARIO

IMMUNITÀ INNATA E ACQUISITA

→ SVILUPPO E FUNZIONE CELLULE

→ PRODUZIONE ANTICORPI, O CITOKINE

SECONDARIE : INDEBOLIMENTO S. IMMUNITARIO

# CARATTERISTICHE COMUNI

> INFEZIONI RICORRENTI O CRONICHE

> INFEZIONI "DIAGNOSTICHE"

> AGENTI INFETTIVI INSOLITI (OPPORTUNISTICI)

INFEZIONI FREQUENTI			
	Difetti nei linfociti T	Difetti nei linfociti B	Difetti nel complemento
Batteri	Setticemia	Streptococchi Stafilococchi	Batteri piogeni
Virus	Cytomegalovirus, Epstein-Barr virus	encefaliti	
Funghi	Candida	Giardiasi intestinale	Candida

# SINDROMI DA IMMUNODEFICIENZE

> MALATTIE RARE (1÷10 SU 100.000) TRANNE IL DEFICIT SELETTIVO DI  $IgA$  (2 SU 1000)

> CIRCA 100 IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE

> HANNO SPESSO ASPETTI CLINICI COMUNI CHE LE CARATTERIZZANO COME SINDROMI

→ INCAPACITÀ DI CRESCERE

→ EPATOSPLENOMEGALIA

→ ERUZIONI CUTANEE

→ DIARREA

# IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE

↙ (CELLULA STAMINALE PLURIPOTENTE)

DEFICIT NUMERO E  
FUNZIONE LINFOCITI  
T e B

**IMMUNODEFICIENZA GRAVE COMBINATA**

(SCID)

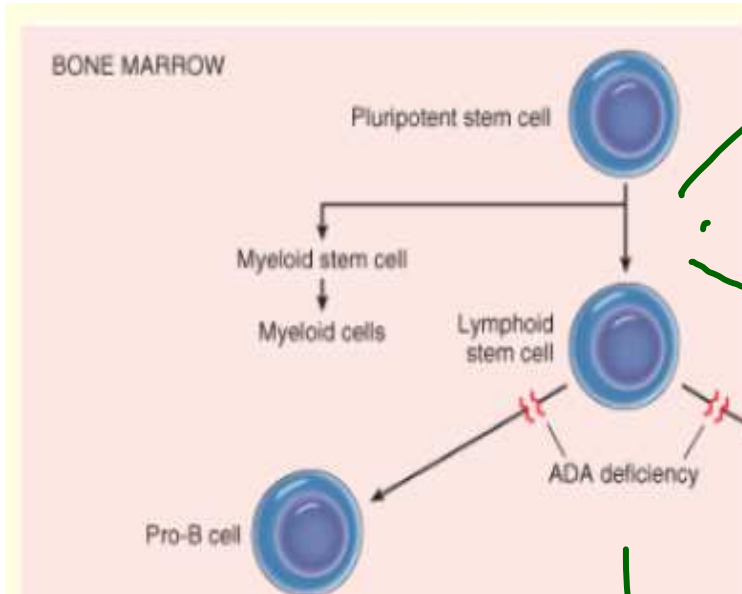
DIVERSE MUTAZIONI

RAG1/RAG2  
AR

IL2RG  
XR

JAK3  
AR

→ S. DELLA "BOLLA"



**IMMUNODEFICIENZA CON ATASSIA-TELANGECTASIA**

ATM (RIPARAZIONE DNA)

- DISTURBI DELL'EQUILIBRIO  
- DILATAZIONE PICCOLI CAPILLARI

**DEFICIT DI ADENOSINA DEAMINASI** (ACCUMULO DI SOSTANZE  
TOSSICHE)

AUTOSOMICA RECESSIVA

- 80% -

DEFICIT NELLA ESPRESSIONE DI Ig

A. DI BRUTON -XR- (BLOCCO SVILUPPO)

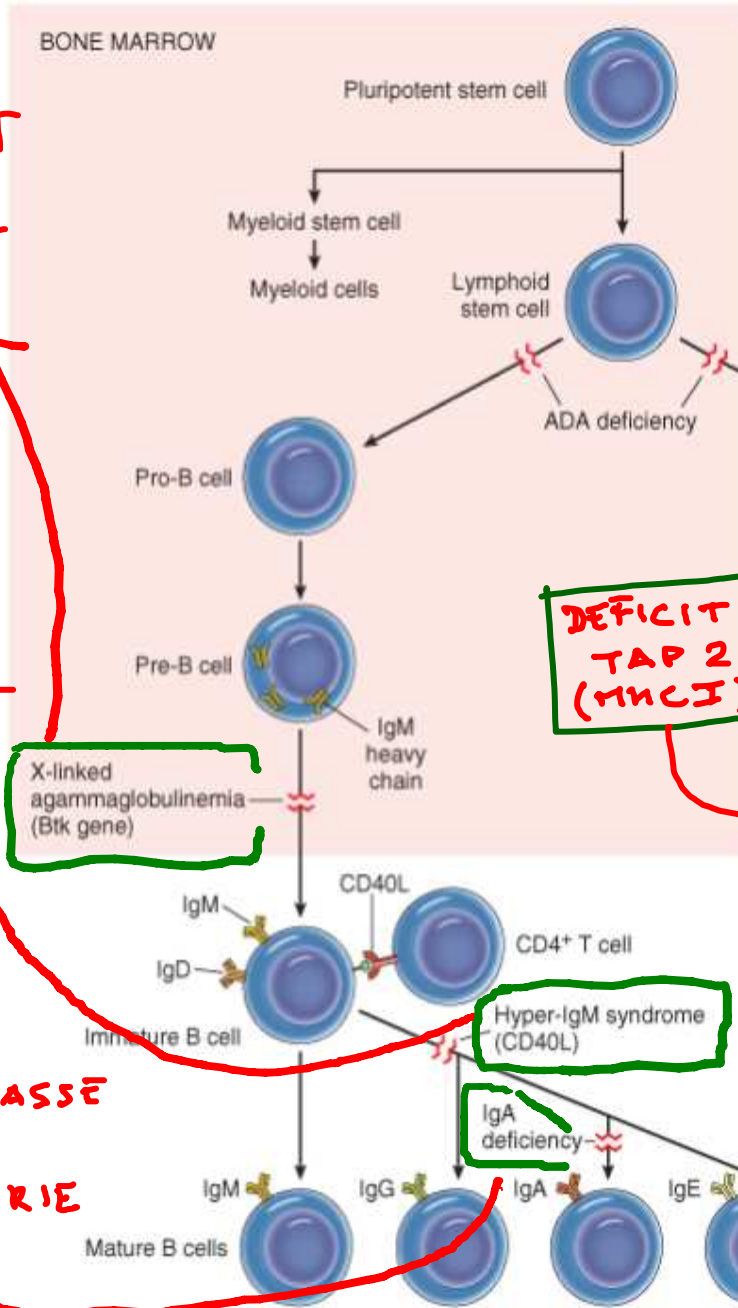
- SI MANIFESTA A PARTIRE DAI 6 MESI -

I. CON IPER-IgM -

BLOCCO DEL CAMBIO DI CLASSE (T-CELL)

DEFICIT SELETTIVO DI IgA

- VARI GENI
- BLOCCO CAMBIO DI CLASSE
- GRAVITÀ VARIABILE
- INFEZIONI RESPIRATORIE



DEFICIT NUMERO E FUNZIONI LINFOCITI T

DEFICIT DI TAP 2 (MHC I)

~~XXXXXXXXXX~~

-AD-

IPOPLASIA TIMICA CONGENITA NIENTE TIMO

SINDROME DEL LINFOCITA NUDO AR

# TRANSPORTER ASSOCIATED WITH ANTIGEN PROCESSING

# ALTRI DEFICIT

## • DIFETTI FAGOCITI

- MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA (CGD)  
- RIDOTTA CAPACITA' MICROBICIDA (ROS?)
- SINDROME DI CHEDIAK-HIGASHI (ALBINISMO)  
- BLOCCO FORMAZIONE FAGOLISOSOMI

## • DIFETTI DI ADESIONE LEUCOCITARIA (LAD) - BLOCCO DELLA MIGRAZIONE NEGLI ORGANI INFETTI

## • DIFETTI DEL COMPLEMENTO

- IMMUNITA' INNATA E ADATTATIVA
- AUMENTO INFEZIONI (VIA MBL e ALTERNATIVA)
- DISORDINI AUTOIMMUNI (SLE)
- DEFICIT IN C1 C2 C4 SONO LEGATI A IPERSENSIBILITA' DI TIPO III

# DEFICIENZE SECONDARIE

LEUCEMIE/LINFOMI = SOSTITUZIONE FUNZIONALITÀ MIDOLLO

CHEMIOTERAPIA = DEPLEZIONE LINFOCITI NEL MIDOLLO

INVECCHIAMENTO = PERDITA POOL LINFOCITI DELLA MEMORIA,  
RIDUZIONE PRECURSORI MIDOLLARI  
RIDUZIONE DELLE CAPACITÀ PROLIFERATIVE

CARENZE DIETETICHE = MANCANZA DI PROTEINE/OLIGOELEMENTI/  
VITAMINE => ALTERAZIONE DELL'IMMUNITÀ

GRAVI USTIONI = PERDITA DI IgG CON I LIQUIDI

INFEZIONI VIRALI = ALCUNI VIRUS POSSO COMPROMETTERE LA  
RISPOSTA IMMUNITARIA (A VARI LIVELLI DI  
GRAVITÀ)

→ INFEZIONE CELLULE IMMUNITARIE

HERPES VIRUS - EPATITE B - MORBILLO - HIV

# IMMUNODEFICIENZE DA INFEZIONE

- VIRUS HIV → UCCIDE CD4+ / CD8+
- VIRUS EPSTEIN-BARR → PRODUCE ANALOGO IL-10 (ANTI INFIAMMATORIO)
- HERPES VIRUS → INIBISCE MATURAZIONE MHC I
- CYTOMEGALOVIRUS → BLOCCA TAP - DE VIA VERSO MHC II
- CHLAMYDIA → IMPEDISCE LA FORMAZIONE DEI FAGOLISOSOMI
- STAPHYLOCOCCUS → UCCIDE MACROFAGI - BLOCCA FcR
- MYCOBACTERIUM → UCCIDE MACROFAGI - BLOCCA I FAGOLISOSOMI
- SALMONELLA → BLOCCA LA DEGRADAZIONE OSSIDATIVA FAGOLISOSOMI



# TRATTAMENTO DELLE IMMUNODEFICIENZE

## - INTEGRAZIONE PASSIVA

SOMMINISTRAZIONE DI Ig - CITOKINE - ENZIMI  
O CELLULE

- EMIVITA LIMITATA

## - TRAPIANTO DI MIDOLLO

QUANDO IL DEFICIT È CENTRALE

- FONTE PERMANENTE

## - INGEGNERIA GENETICA

RIPARAZIONE E SOMMINISTRAZIONE  
CELLULE DIFICITARIE

- EMIVITA LIMITATA
- ISOLAMENTO STAMINALI SCARSO