Наследственная атаксия-телеангиэктазия передаётся как аутосомно-рецессивный признак, связанный с разрывами хромосом в области генов, кодирующих функционально важные продукты экспрессии сразу в двух популяциях лимфоцитов — продукты семейства Т-клеточных рецепторов в Т-лимфоцитах и тяжёлые цепи иммуноглобулинов — в В-лимфоцитах. У детей с этой формой иммунопатологии в возрасте полутора лет развиваются тяжёлые рецидивирующие инфекции, появляются двигательные расстройства, а к 6 годам развивается телеангиэктазия конъюнктивы и кожи.

 Синдром Ди Джорджи, как и ТКИД, связан с врождённым нарушением развития тимуса в эмбриональном периоде. Об основах патогенеза известно лишь только то, что к возникновению синдрома приводит сочетанный дефект развития сразу двух органов (тимуса и паращитовидных желёз), происходящих из третьего и четвёртого глоточных карманов.

 Синдром Вискотта–Олдрича — сцепленный с Х-хромосомой иммунодефицит у мальчиков, характеризующийся уникальным Т-клеточным дефектом — нарушениями цитоскелета Т-лимфоцитов — и сочетанными аномалиями В-клеточной функции — выраженными диспропорциями в составе сывороточных иммуноглобулинов.

Клеточные иммунодефициты могут быть также следствием функциональной недостаточности фагоцитарной системы и/или механизмов цитотоксичности с повышенной чувствительностью к гноеродным микроорганизмам и вирусной или опухолевой инвазиям.

Иммунодефициты фагоцитарного звена

Нарушения фагоцитарной активности, имеющие плейотропную природу , ведут, как правило, к развитию тяжёлых бактериальных инфекций, ибо именно фагоциты обеспечивают первую линию защиты — «бастион» неспецифических механизмов иммунитета. К наиболее распространенным формам патологии фагоцитоза относятся:

хроническая гранулоцитарная болезнь, обусловленная респираторным взрывом в нейтрофилах и макрофагах;

недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы, имеющая сходные с предыдущим заболеванием звенья патогенеза;

синдромы Шедиака-Хигаши и Йова, патогенез которых неизвестен;

синдром «ленивых» лейкоцитов, в основе которого — нарушения хемотаксиса лейкоцитов, сопровождающиеся тяжёлыми и рецидивирующими бактериальными инфекциями;

синдром недостаточности адгезии лейкоцитов, особенностью которого является отсутствие на фагоцитах мембранных белков интегринов, в связи с чем фагоциты не могут участвовать в локализации очага внедрения инфекционного возбудителя и, тем самым, в сопротивлении развитию гнойно-воспалительного процесса.

Иммунодефициты в составе механизмов цитотоксичности

В настоящее время классификация этих форм иммунодефицитов находится в стадии разработки.

Статьи по медицине:

1) Объемные внутричерепные заболевания

2) Нейрогенные расстройства движений

3) Патология шишковидной железы и apud - системы