

SPIS TREŚCI

Część I

NIEDOBORY ODPORNOŚCI NIESWOISTEJ

7

1. Zaburzenia fagocytozy

11

- Rycina 1. Przewlekła choroba ziarniniakowa
- Rycina 2. Ciężka neutropenia wrodzona
- Rycina 3. Neutropenia cykliczna
- Rycina 4. Zespół Bartha
- Rycina 5. Zespół Shwachmana-Diamonda
- Rycina 6. Zespół Cohena
- Rycina 7. Typ Clericuzio zaniku skóry z neutropenią
- Rycina 8. Zaburzenia adhezji fagocytów:
 - LAD-1
 - LAD-2
 - LAD-3
- Rycina 9. Zaburzenia aktywacji fagocytów:
 - defekt IRAK4 i MyD88
 - zespół Papillon-Lefèvre
- Rycina 10. Choroba magazynów glikogenu typu 1b (GS1b)
- Rycina 11. MONOMAC (*wild*)

2. Niedobór układu dopełniacza

19

- Rycina 12. Niedobór MLB
- Rycina 13. Niedobór ficoliny 3 (FC3RN)
- Rycina 14. Niedobór czynnika B
- Rycina 15. Niedobór czynnika H
- Rycina 16. Niedobór białka zależnego od czynnika H
- Rycina 17. Niedobór czynnika D
- Rycina 18. Niedobór czynnika P
- Rycina 19. Niedobór czynnika I
- Rycina 20. Niedobór C1INH (wrodzony obrzęk naczynioruchowy)
- Rycina 21. Niedobór C1Q
- Rycina 22. Niedobór C1r
- Rycina 23. Niedobór C1s
- Rycina 24. Niedobór składowej C2
- Rycina 25. Niedobór składowej C3
- Rycina 26. Niedobór składowej C4
- Rycina 27. Niedobór składowych C5–C9
- Rycina 28. Niedobór cząsteczki DAF
- Rycina 29. Niedobór białka kofaktora błonowego (CD46)

3. Defekt ze zwiększoną wrażliwością na zakażenia mykobakteriami – MSMD

29

- Rycina 30. Defekt ze zwiększoną wrażliwością na zakażenia mykobakteriami – MSMD

4. Niedobór komórek dendrytycznych

33

- Rycina 31. Niedobór aktywności komórek dendrytycznych

5. Zaburzenia związane z mutacją TLR

37

- Rycina 32. Zaburzenia związane z mutacją TLR

6. Inne zaburzenia odpowiedzi nieswoistej 41

Rycina 33. Zespół WHIM

Rycina 34. Epidermodyspłazja *verruciformis*

Rycina 35. Herpetyczne zapalenie mózgu

Rycina 36. Zespół Ivemarka

7. Choroby autozapalne 45

Rycina 37. Rodzinna gorączka śródziemnomorska (*familial Mediterranean fever* – FMF)

Rycina 38. Zespół nawracających gorączek związany z receptorem dla TNF (*TNF receptor associated periodic syndrome* – TRAPS)

Rycina 39. PAPAS

Rycina 40. PFAPA

Rycina 41. Kriopirynopatie:

– zespół objawów zapalnych po ekspozycji na zimno (*familial cold autoinflammatory syndrome* – FCAS)

– zespół Muckle'a-Wellsa

– przewlekły niemowlęcy zespół neurologiczno-skróno-stawowy (*chronic infantile neurological, cutaneous, and articular syndrome* – CINCA)

Rycina 42. Zespół hiperimmunoglobulinemii D (*hyper-immunoglobulin D syndrome* – HIDS)

Rycina 43. Niedobór antagonistów receptora interleukiny 1 (*deficiency of interleukin-1 receptor antagonists* – DIRA)

Część II

NIEDOBORY ODPOWIEDZI SWOISTEJ

1. Niedobory odporności B-komórkowej 53

Rycina 44. XLA (agammaglobulinemia Brutona)

Rycina 45. Agammaglobulinemia dziedziczna autosomalnie recesywnie (*non-Bruton's agammaglobulinemia* – NBA)

Rycina 46. Przejściowa hipogammaglobulinemia małych dzieci (THI)

Rycina 47. Pospolity zmienny niedobór odporności (*common variable immunodeficiency* – CVID)

Rycina 48. Niedobór podklas IgG

Rycina 49. Izolowany niedobór IgA

Rycina 50. Niedobór IgA z niedoborem podklasy IgG

Rycina 51. Niedobór specyficznych przeciwciał przeciwpolisacharydowych (*specific polysaccharide antibody deficiency* – SPAD)

Rycina 52. Defekty w rekombinacji przełączania klas przeciwciał (CSR)

Rycina 53. Selektywny niedobór IgM

Rycina 54. Grasiczak z niedoborem odporności

2. Niedobory odpowiedzi T-komórkowej 63

Rycina 55. Niedobór CD8

Rycina 56. Selektywny niedobór CD4

Rycina 57. Niedobór koroniny 1A

3. Złożone niedobory odporności 67

Ciężkie złożone niedobory odporności (SCID):

Rycina 58A. Ciężkie złożone niedobory odporności – przekazywanie sygnału cytokinowego

Rycina 58B. Ciężkie złożone niedobory odporności – rearanżacja VDJ
Rycina 58C. Ciężkie złożone niedobory odporności – metabolizm nukleotydów
Rycina 58D. Ciężkie złożone niedobory odporności – NUDE SCID
Rycina 59. Niedobór HLA klasy I („zespół nagich limfocytów”)
Rycina 60. Niedobór HLA klasy II

Złożone niedobory odporności związane z typowymi cechami fenotypowymi – w tym zaburzenia naprawy DNA:

Rycina 61A. Złożone niedobory odporności związane z typowymi cechami fenotypowymi, w tym zaburzenia naprawy DNA: ataksja-teleangiektazja
Rycina 61B. Złożone niedobory odporności związane z typowymi cechami fenotypowymi, w tym zaburzenia naprawy DNA – zespół Nijmegen
Rycina 61C. Złożone niedobory odporności związane z typowymi cechami fenotypowymi, w tym zaburzenia naprawy DNA – zespół Blooma
Rycina 61D. Złożone niedobory odporności związane z typowymi cechami fenotypowymi, w tym zaburzenia naprawy DNA – zespół DiGeorge’a
Rycina 61E. Złożone niedobory odporności związane z typowymi cechami fenotypowymi, w tym zaburzenia naprawy DNA – zespół zespół Wiskotta-Aldricha
Rycina 61F. Złożone niedobory odporności związane z typowymi cechami fenotypowymi, w tym zaburzenia naprawy DNA – HIES (*hyper-IgE syndrome*)
Rycina 61G. Złożone niedobory odporności związane z typowymi cechami fenotypowymi, w tym zaburzenia naprawy DNA – hipoplazja chrząstek i włosów
Rycina 61H. Złożone niedobory odporności związane z typowymi cechami fenotypowymi, w tym zaburzenia naprawy DNA – dyskeratoza wrodzona
Rycina 61I. Złożone niedobory odporności związane z typowymi cechami fenotypowymi, w tym zaburzenia naprawy DNA – zespół Hoyeraala-Hreidarssona
Rycina 61J. Złożone niedobory odporności związane z typowymi cechami fenotypowymi, w tym zaburzenia naprawy DNA – ICF
Rycina 61K. Złożone niedobory odporności związane z typowymi cechami fenotypowymi, w tym zaburzenia naprawy DNA – *Xeroderma pigmentosum*
Rycina 61L. Złożone niedobory odporności związane z typowymi cechami fenotypowymi, w tym zaburzenia naprawy DNA – zespół Nethertona
Rycina 61Ł. Złożone niedobory odporności związane z typowymi cechami fenotypowymi, w tym zaburzenia naprawy DNA – choroba Schimkego
Rycina 61M. Złożone niedobory odporności związane z typowymi cechami fenotypowymi, w tym zaburzenia naprawy DNA – zespół Seckela

4. Fenokopie wrodzonych niedoborów odporności

79

Rycina 62. Wczesna postać nieswoistego zapalenia jelit (*inflammatory bowel disease* – IBD)

Dysregulacja układu odpornościowego:

Rycina 63A. Dysregulacja układu odpornościowego – APS1/APECED
Rycina 63B. Dysregulacja układu odpornościowego – wczesna postać choroby autoimmunizacyjnej
Rycina 63C. Dysregulacja układu odpornościowego – rodzinny zespół hemofagolimfocytowy
Rycina 63C₁. Dysregulacja układu odpornościowego – zaburzenia apoptozy: zespół IPEX
Rycina 63C₂. Dysregulacja układu odpornościowego – zaburzenia apoptozy: IPEX-syndrome

Rycina 63C₃. Dysregulacja układu odpornościowego – zaburzenia apoptozy: ALPS

Rycina 63C₄. Dysregulacja układu odpornościowego – zaburzenia apoptozy:

ALPS-like-syndrome

Rycina 63C₅. Dysregulacja układu odpornościowego – zaburzenia apoptozy: XLP

Rycina 63D. Dysregulacja układu odpornościowego – zespół Chediaka-Higashiego

Rycina 63E. Dysregulacja układu odpornościowego – zespół Griscellego typu 2

Rycina 63G. Dysregulacja układu odpornościowego – częściowy albinizm

i niedobór odporności

Rycina 63H. Dysregulacja układu odpornościowego – zespół Hermansky'ego-Pudlaka

typu 2

Rycina 64. Nabyty obrzęk naczynioruchowy

Rycina 65. Przewlekła kandydoza skórno-słuzówkowa (CMC)

5. Niesklasyfikowane niedobory odporności