

## INMUNOLOGIA: KASU KLINIKOA

Josu 2 urteko umea da. Bere adinerako normalak diren baino infekzio eta zirineri askoz gehiago pairatu ditu. Umeak ospitaleratuta egon behar izan du birritan pneumonia bakterianoen erruz, eta behin eta berriro infekzio birikoak (amaren esanetan) eta aho-kandidiasia (*Candida albicans*) birritan pairatu ditu. Josu espezialista baten zainketan egoten da, nor arazoa identifikatu duelakoan dago.

Familiako arbola ikusi eta gero, beti gaixorik zegoen birraitona bati buruzko datuak topatzen dira, eta bi lehengusuk ere, Ane eta Mikel, gaixotasun infekzioso errepikariak izaten dituzte.

Askotan egin zaizkion odoleko analisiek inoiz ez dute B edo T linfozitoen kopuru totalean eskasia erakutsi, ezta neutrofilo/monozito kopuruan ere. Hala ere, T linfozitoen azpitaldeetako ikasketak, fluxu-zitometriaren bidez, CD4+ linfopenia larria eta, nahiz eta immunoglobulinak egon, serumeko kopurua baxua zela erakutsi zuen. Haurtzaroko txertoen aurkako antigorputzen kopurua oso txikia zen.

Tetrazolio nitrourdinaren probak fagozitosiaren ondoko arnasketako leherketa normala azaldu zuen.

### Galderak:

1. Idatzi eta arrazoitu zeintzuk diren, zure ustez, datu garrantzitsuenak diagnostikoa eman ahal izateko (Taula batean egin dezakezu: datua eta ondorioa)
2. Zeintzuk dira diagnostiko diferentzialak (gaixotasun posibleak)?
3. Zure ustez, kasu kliniko honetan gertatzen dena da..... (azaldu erantzuna)

1.

DATUA	ONDORIOA
Bi pneumonia bakteriano	MCHI molekularen eskasia
Infekzio biriko ugari	MCHI molekularen eskasia
Aho kandidiasia birritan	IgA-ren eskasia
Familiari hainbat kasu	Sortzetiko immunoeskasia, akats genetikoa
CD4+ linfopenia larria	MCHII molekularen eskasia, linfozito biluzia
Serumeko Ig kopurua baxua	Immunoeskasi aldakor arrunta (IDCV)
Txertoen aurkako Ig gutxiegi	Hipogammaglobulinemia iragazkorra

## 2. Gaixotasun posibleak:

- DiGeorge sindromea (aplasia timikoa): Gaixotasun genetiko bat da, 22.kromosomako delezio baten ondorioz ematen dena. Infekzio kroniko ugari pairatzen dituzte.

- MCHII molekularen eskasia edo linfzito biluziaren sindromea: T CD4+ linfopenia T linfzitoen kopuru baxuegi baten eraginez sortzen da. CD4+ T zelulen urritasun horrek infekzioak pairatzeko probabilitateak handituko ditu.

## 3. Diagnostikoa:

Nire ustez, aurreko atalean aipatutako bi sindromeen artean umeak linfzito biluziaren sindromea pairatzen du. DiGeorge sindromea izan zezakeenaren susmoa izan arren, T linfzitoen kopuru totala egokia dela dakigu, eta ez daukagu timoaren ausentziaren inguruko informaziorik.

Beste aldetik, MCHII molekularen eskasia CD4+ linfopeniarekin lotuta dagoela dakigu eta umeak linfopenia larria pairatzen du zelula horrentzako. Honen arrazoiak genetikoak izan daitezkeela uste da, familian antzeko kasuak detektatu baitira. Sindrome honen ondorioen artean garrantzitsuena infekzio oportunistak pairatzek probabilitate handiago bat izatea da. Guzti hau kontuan izanik, linfzito biluzien sindromea pairatzen duela esan daiteke.