

Premessa generale: le immunodeficienze primitive note anche come errori congeniti dell'immunità, sono un gruppo di patologie genetiche rare caratterizzate da un aumentata suscettibilità alle infezioni e da fenomeni di immunodisregolazione dovuti ad un alterato funzionamento del sistema immunitario.

- A) Tra i fenomeni di immunodisregolazione sono inclusi quelli di linfoproliferazione. Puoi fare qualche esempio di immunodeficienza monogenica associata ad aumentato rischio di sviluppare linfoproliferazione?
- B) I difetti a carico dei fagociti possono determinare diverse forme di immunodeficienza primitiva. Fai qualche esempio e descrivi quali test puoi utilizzare per la diagnosi.
- C) Il dosaggio delle immunoglobuline e sottoclassi e le analisi quantitative e funzionali al FACS sono fondamentali per l'inquadramento immunologico. Quali utilizzeresti in un sospetto di immunodeficienza grave combinata? Quali utilizzeresti nell'ipotesi di un alterata risposta anticorpale?

Premessa generale: le immunodeficienze primitive note anche come errori congeniti dell'immunità, sono un gruppo di patologie genetiche rare caratterizzate da un aumentata suscettibilità alle infezioni e da fenomeni di immunodisregolazione dovuti ad un alterato funzionamento del sistema immunitario.

- A) Sapresti elencare quali fra i fenomeni di immunodisregolazione si associano più frequentemente alle immunodeficienze primitive? Puoi fare qualche esempio di immunodeficienza caratterizzata da immunodisregolazione?
- B) Difetti a carico dei linfociti T regolatori possono essere coinvolti nella patogenesi di alcune immunodeficienze primitive. Fai qualche esempio.
- C) Quali test si utilizzano per accertare un difetto funzionale dei fagociti?