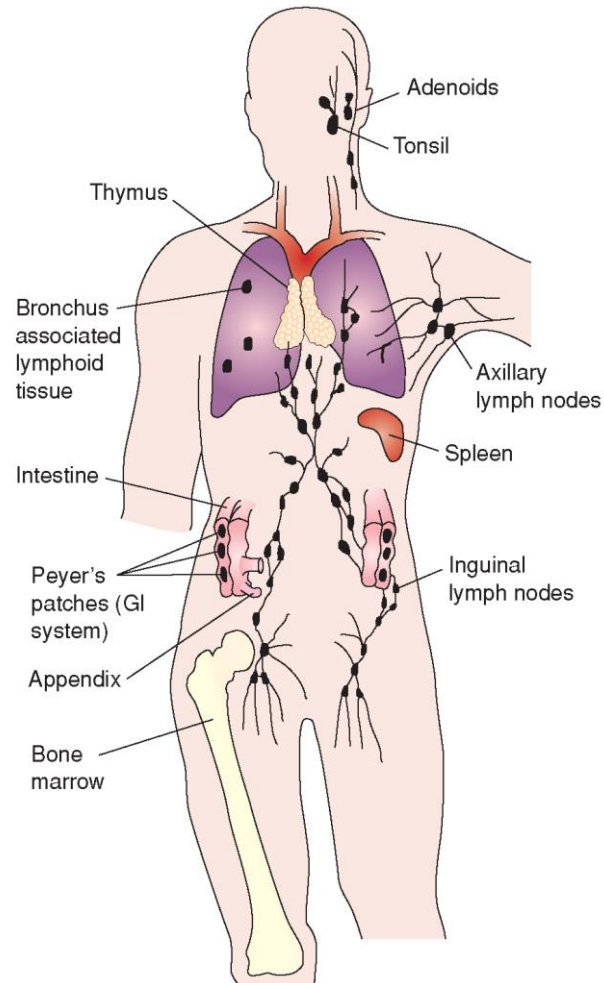
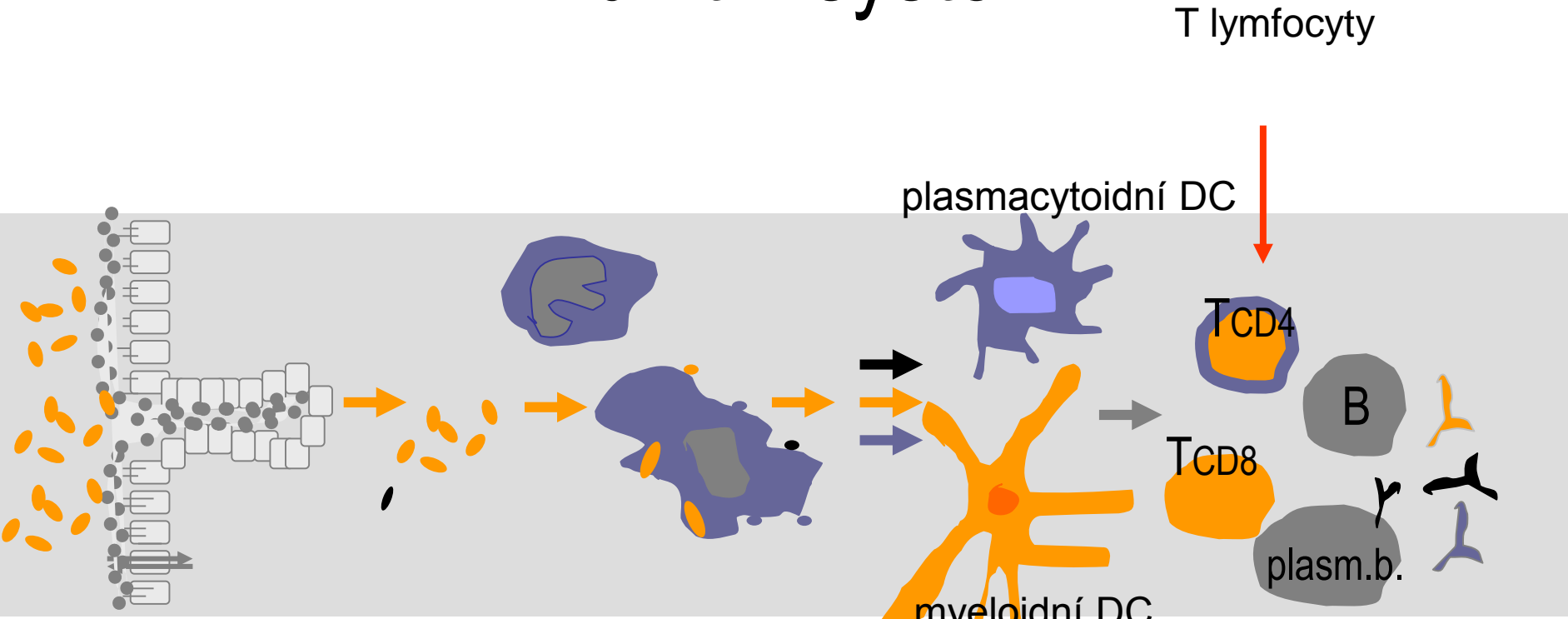


Poruchy imunity  
screening závažných  
imunodeficiencí

# Imunitní systém



# Imunitní systém



obecné obranné mechanismy

vrozená imunita

získaná imunita

T lymfocyty

plasmacytoidní DC

TCD4

TCD8

B

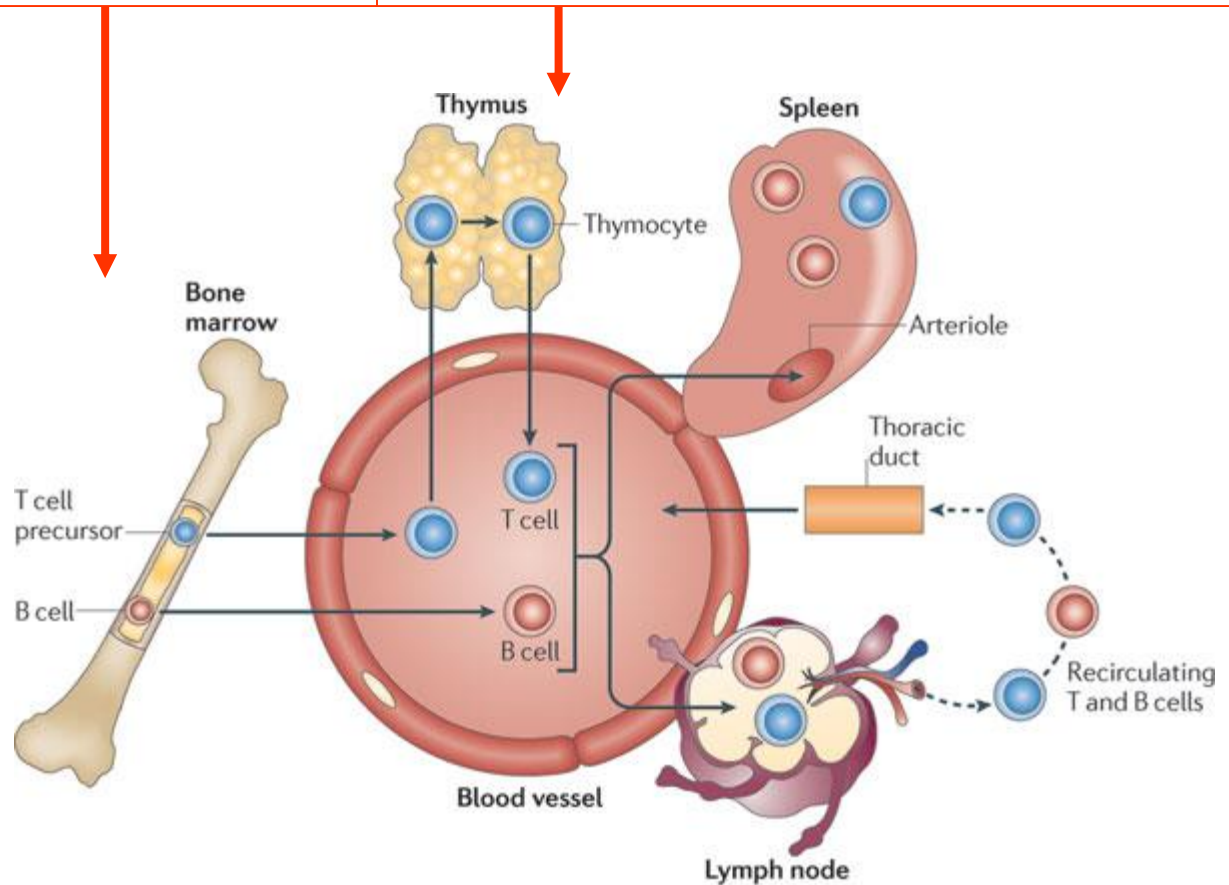
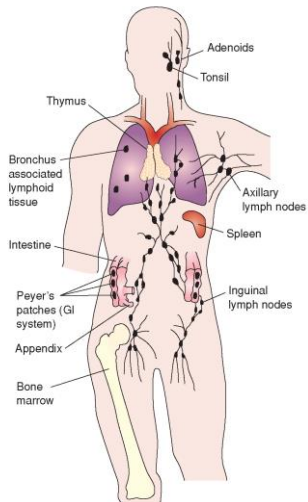
plasm.b.

myeloidní DC

# Poruchy T lymfocytů

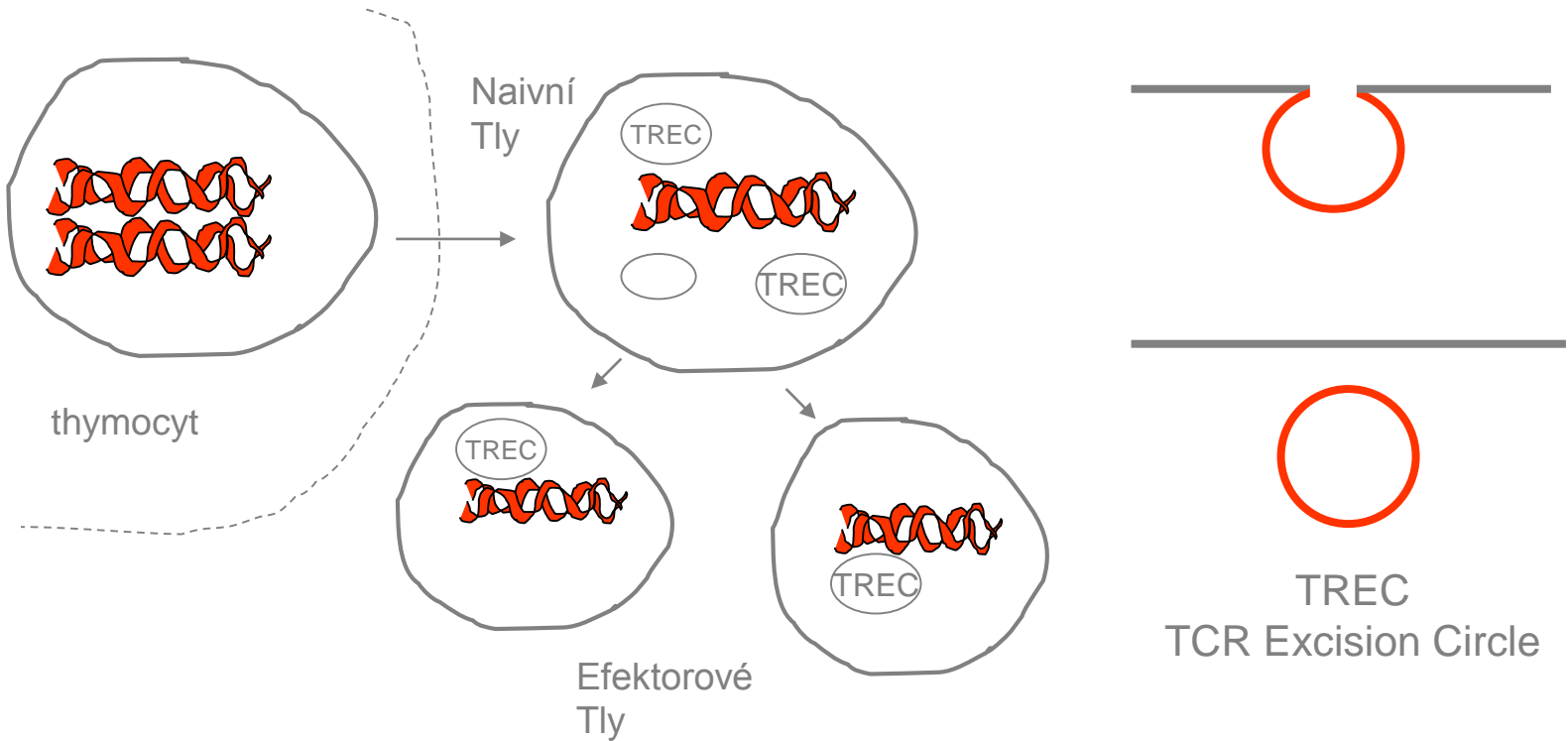
SCID  
Těžká kombinovaná imunodeficiencie

Syndrom diGeorge



# TRECs

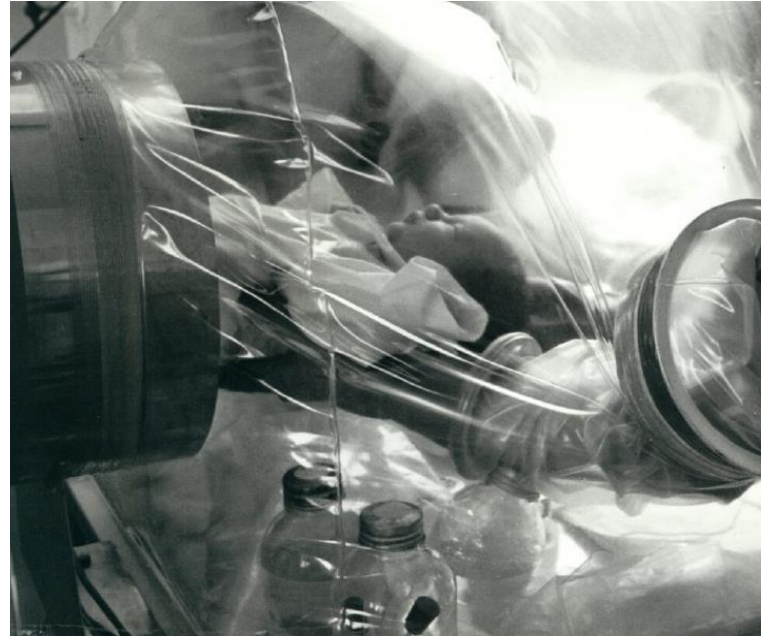
Specifická přestavba DNA v thymu  
Tvorba receptoru T lymfocytů TCR  
Přebytečná DNA - TRECs



# Bubble boy



„Bubble boy“,  
1969  
USA



„Bezmikrobní dítě“,  
1977  
Československo

U potvrzených závažných zachycených imunodeficiencí je možná včasná transplantace hematopoetických buněk kostní dřeně

# Využití TREC pro screening závažných buněčných imunodeficiencí



## Screening v ČR

Od roku

1975 hyperfenylalaninémie a fenylketonurie

1985 kongenitální hypothyreóza

2006 kongenitální adrenální hyperplasie

2009 cystická fibróza

2009 dědičné poruchy metabolismu aminokyselin  
a mastných kyselin

Praha, Brno, Olomouc

## Screening imunodeficiencí

USA od roku 2010

Test vyvinut 2007

Pilotní projekt Wisconsin 2008

Evropa

Příprava

Švédsko, Německo, UK

Berlínská deklarace

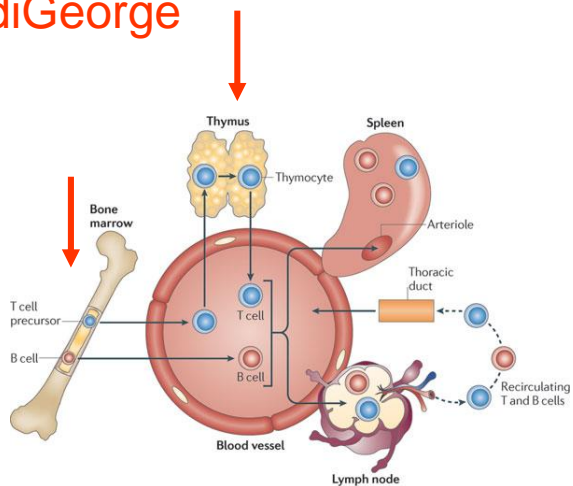
# Výsledky screeningu

Porucha vývoje v kostní dřeni

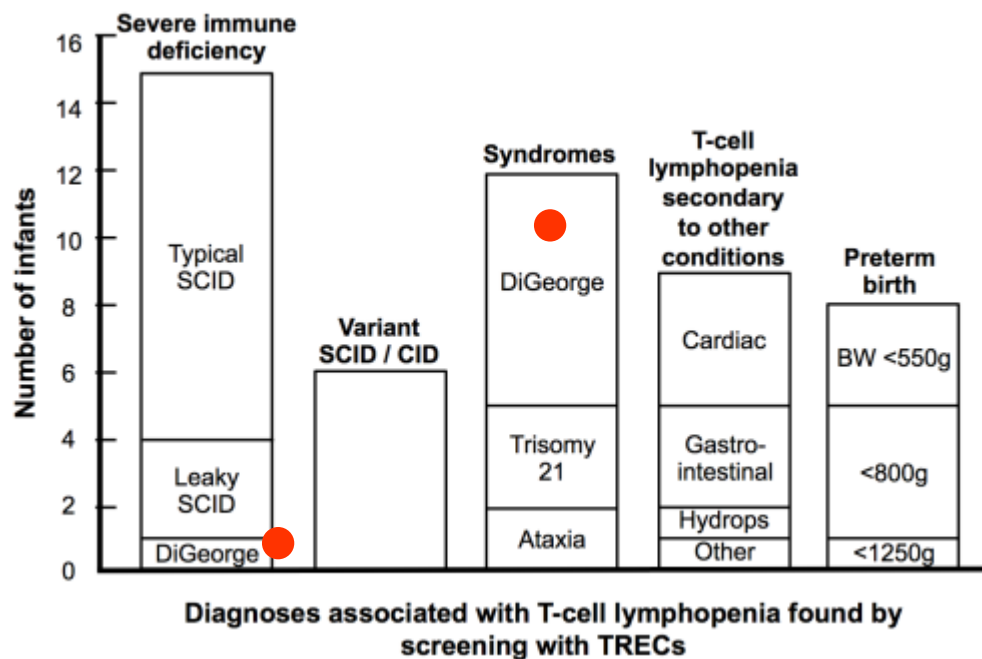
**SCID**

Porucha diferenciacie v thymu

**diGeorge**



Nature Reviews | Immunology



Na 1 milion dětí

14 SCID, 6 CID

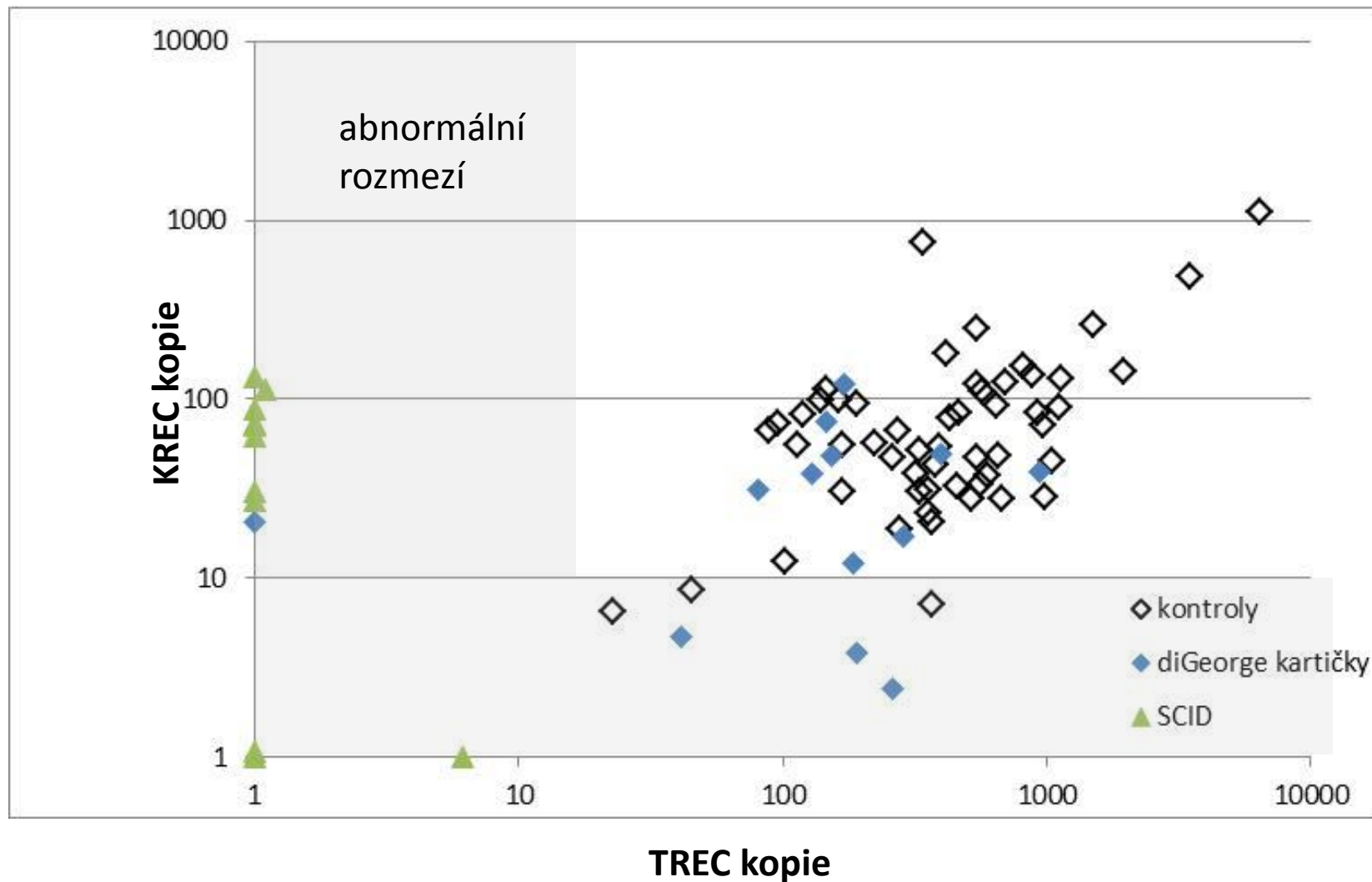
40 další imunodeficiency

Celkový odhad zachycených imunodeficiencí 1:22000



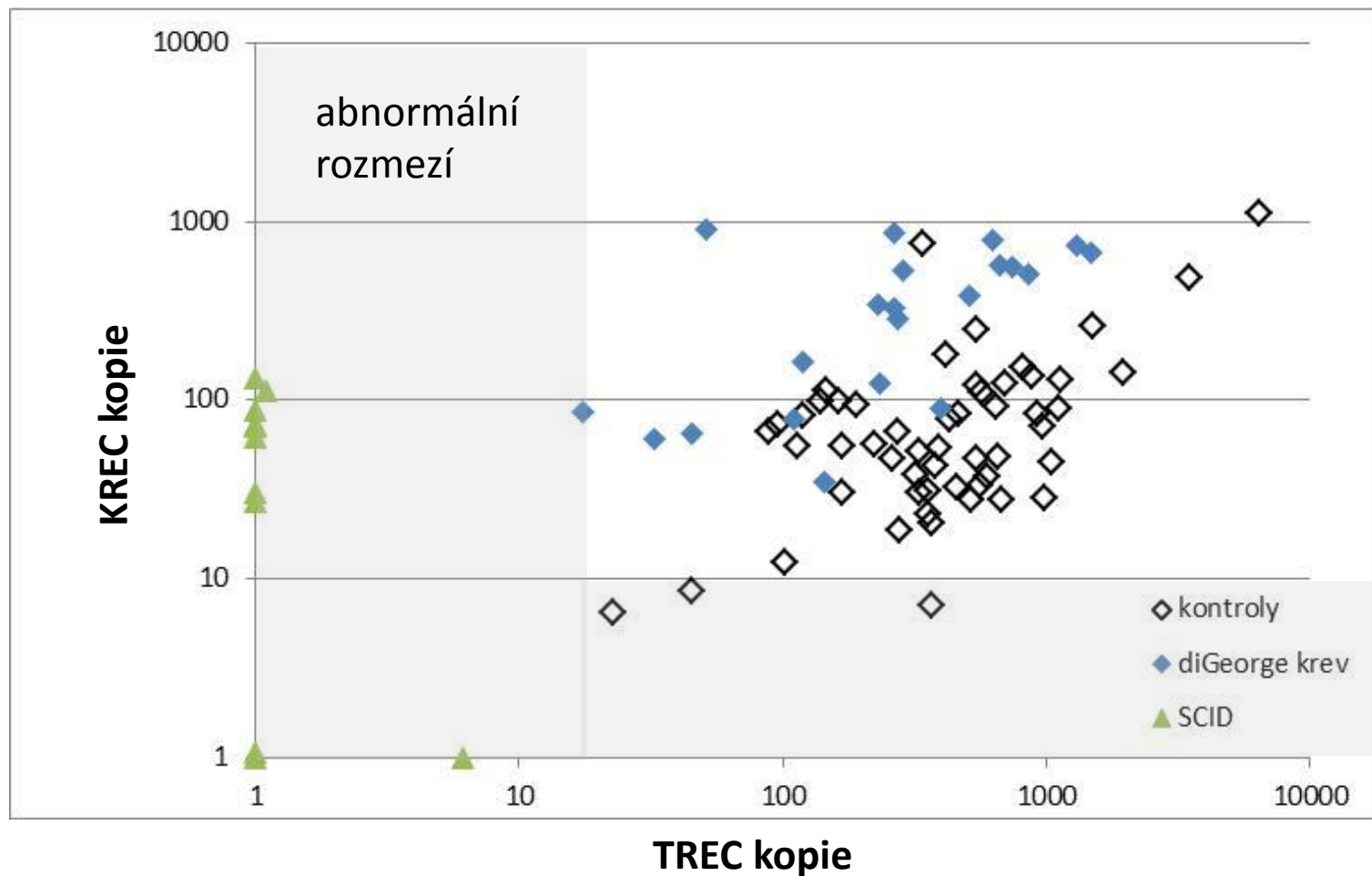
# Naše výsledky

diGeorge syndrom- novorozenecké screeningové kartičky (n=13)



# Naše výsledky

Di George syndrom- krev (n=21)

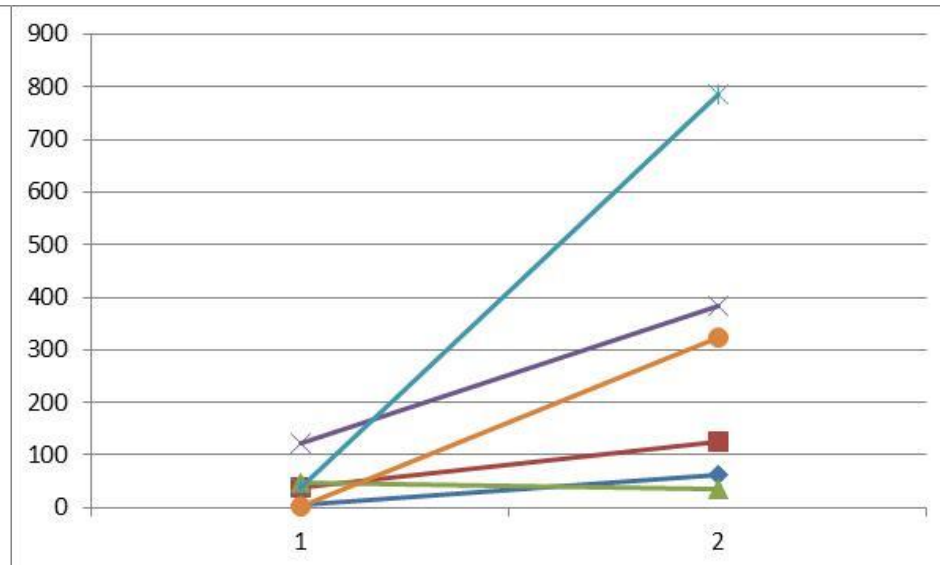
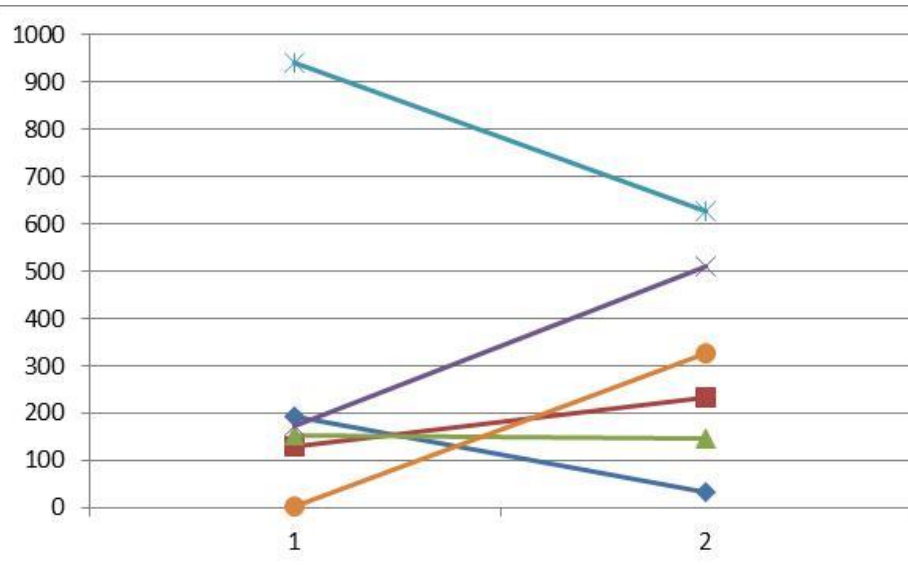


# Naše výsledky

Vývoj TREC/KREC od narození  
6 pacientů s dostupným vzorkem kartičky i krve

TREC

KREC



Chybí současné vzorky

Šulc Marek  
Hánová Kristýna  
Hrbáčová Sabina  
Mošovská Kateřina  
Škrovánková Kateřina  
Zoubková Anna  
Klíma Šimon



Screening závažných T buněčných imunodeficiencí zachytí pouze velmi závažné případy „kompletního syndromu diGeorge“ (v naší skupině pouze 1 pacient).  
U ostatních dětí je snížení T lymfocytů pouze mírné.

Poděkování  
Klinice dětské hematologie a onkologie  
Zavedení testu  
MUDr. Eva Froňková, PhD  
MUC. Michal Svatoň