

# Běžná variabilní imunodeficeience

**Běžná variabilní imunodeficeience** neboli **CVID** (Common variable immunodeficiency; OMIM: 240500 (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=240500>)) je označení pro heterogenní skupinu primárních imunodeficiencí.

## Etiologie a patogeneze

Přesná příčina onemocnění není doposud známa. Kromě genetických faktorů se do značné míry uplatňuje i vliv zevního prostředí. Genů mutovaných u pacientů s CVID je více. Mutace byly objeveny například v úseku III. třídy hlavního histokompatibilního komplexu (MHC III, 6p21.3). Další kandidátské geny jsou například: *BTK* (Xq21.3-q22), *SH2D1A* (Xq25), *CD40LG* (Xq26), *CD40* (20q12-q13.2), *AID* (12p13) či *TNFRSF13B* (17p11.2).

## Klinický obraz

Etiologie tedy není jednotná. Jednotícím hlediskem je však pro různé CVID fenotyp podobný Brutonově agamaglobulinémii. Oproti Brutonově agamaglobulinémii je však celkový průběh u CVID **méně závažný a nástup onemocnění je oddálen až do období mezi 1. a 5. rokem života, mezi 16. a 20. rokem života nebo až po 30. roku života** (nástup onemocnění může nastat prakticky kdykoli).

U pacientů nacházíme snížené hladiny protilátek zejména IgG, IgA a IgM (většinou všech izotypů), zatímco změny v ukazatelích buněčné imunity jsou necharakteristické (normální nebo i nižší koncentrace B nebo T lymfocytů). Pro diagnózu CVID (*common variable immunodeficiency*) je rozhodující snížení až chybění jednotlivých izotypů protilátek. Klinicky onemocnění probíhá jako zvýšený sklon k infekcím, a to **bakteriálním**, nejvíce jsou postiženy dýchací cesty. V dětství otitidy, v dospělosti více sinusitidy, bronchitidy, časté jsou i bronchopneumonie.

Při neléčeném onemocnění (léčí se substitucí gamaglobulinových preparátů) se mohou vyvinout i bronchiektasie. Pozdní komplikací je intersticiální plicní fibróza.

Nemocní mají zvýšený sklon i k alergiím a autoimunitním chorobám (převážně autoimunitní tyroiditis). U některých bývá prvním příznakem herpes simplex i když odolnost těchto nemocných vůči virovým infekcím nebývá porušena.

Diagnózu stanovíme na základě prokázaného opakovaného snížení protilátek IgG, IgA a IgM – v elektroforeze bílkovin snížením gama frakce globulinů. Změny, které při vyšetření najdeme v ukazatelích specifické buněčné imunity (T a B lymfocyty) nejsou charakteristické, mohou být normální nebo i snížené.

## Odkazy

### Související články






- Primární imunodeficeience
- Brutonova agamaglobulinémie
- Těžká kombinovaná imunodeficeience
- Běžná variabilní imunodeficeience/kazuistika

### Zdroj

- ŠÍPEK, Antonín. *Geneticky podmíněné poruchy imunitního systému* [online]. Poslední revize 9. 6. 2006, [cit. 5. 12. 2009]. <<http://www.genetika-biologie.cz/primarni-imunodeficeience>>.

### Použitá literatura

- BARTŮŇKOVÁ, Jiřina. *Imunodeficeience*. 1. vydání. Praha : Grada, 2002. 228 s. ISBN 80-247-0244-4.
- FUČÍKOVÁ, Terezie. *Klinická imunologie v praxi*. 2. vydání. Praha : Galén, 1997, c1995. ISBN 8085824574.

The Five Immunoglobulin (Ig) Classes					
	IgM pentamer	IgG monomer	Secretory IgA dimer	IgE monomer	IgD monomer
					
Heavy chains	$\mu$	$\gamma$	$\alpha$	$\epsilon$	$\delta$
Number of antigen binding sites	10	2	4	2	2
Molecular weight (Daltons)	900,000	150,000	385,000	200,000	180,000
Percentage of total antibody in serum	6%	80%	13%	0.002%	1%
Crosses placenta	no	yes	no	no	no
Fixes complement	yes	yes	no	no	no
Fc binds to		phagocytes		mast cells and basophils	
Function	Main antibody of primary responses, best at fixing complement; the monomer form of IgM serves as the B cell receptor	Main blood antibody of secondary responses; neutralizes toxins, opsonization	Secreted into mucus, tears, saliva, colostrum	Antibody of allergy and antiparasitic activity	B cell receptor

Typy protilátek