

Syndrom hyperimmunoglobulinemie IgM/další typy

Kromě nejčastější X-vázané formy způsobené mutací v genu pro **CD40 ligand** existuje ještě několik vzácných forem IgM hyperglobulinemie. Základní klinické příznaky (**vysoká hladina IgM** a žádná nebo nízká hladina ostatních Ig) jsou u všech forem **stejně**.

Syndrom hyperimmunoglobulinemie IgM, typ 2

(HIGM2, OMIM: 605258 (<https://omim.org/entry/605258>))

Tato forma je způsobená mutací **AICDA** genu (**A**ctivation-induced **c**ytidine **d**eaminase, lokalizace 12p13). Na rozdíl od HIGM1 formy je zde pravděpodobně defekt v B-lymfocytech a pacienti nemají sklon k oportunním infekcím. Dědičnost je autosomálně recesivní.

Syndrom hyperimmunoglobulinemie IgM, typ 3

(HIGM3, OMIM: 606843 (<https://omim.org/entry/606843>))

Tato forma je způsobena mutací v genu pro **antigen CD40** (lokalizace 20q12-q13.2). Dědí se autosomálně recesivně. Narušen je tak stejný pochod jako u HIGM1, nedochází k izotypovému přesmyku a nastávají obdobné klinické projevy.

Syndrom hyperimmunoglobulinemie IgM, typ 4

(HIGM4, OMIM: 608184 (<https://omim.org/entry/608184>))

O této formě víme zatím nejméně. Projevy jsou podobné jako u HIGM2 – aktivita AICDA je však zachována a celkový průběh je lehčí (zachována částečná produkce IgG). Pravděpodobně půjde o poruchy regulace izotypového přesmyku nebo defekty reparačních mechanismů DNA.

Syndrom hyperimmunoglobulinemie IgM, typ 5

(HIGM5, OMIM: 608106 (<https://omim.org/entry/608106>))

Tato forma je způsobena mutací **UNG** genu (**U**racil-DNA **g**lycosylase, lokalizace 12q23-q24.1). I zde nacházíme defekt v izotypovém přesmyku a fenotyp nejvíce odpovídající HIGM2 formě.

Reference

- ŠÍPEK, Antonín. *Geneticky podmíněné poruchy imunitního systému* [online]. Poslední revize 9. 6. 2006, [cit. 5. 12. 2009]. <<http://www.genetika-biologie.cz/primarni-imunodeficiency>>.
- BARTŮŇKOVÁ, Jiřina. *Imunodeficiency*. 1. vydání. Praha : Grada, 2002. 228 s. ISBN 80-247-0244-4.