

Humoral immunitet ved Smith-Magenis syndrom

Torstein Øverland (Barne- og ungdomsklinikken, Oslo universitetssykehus), Heidi Nøg (Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser, Terje Nærland (NevSom - Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier) og Tore Gunnar Abrahamsen (Senter for sjeldne diagnoser, Barne- og ungdomsklinikken, Oslo universitetssykehus).

Bakgrunn: Smith-Magenis syndrom (SMS) er en sjelden utviklingsforstyrrelse som kan påvirke en rekke organer. Den er karakterisert av utviklingshemning, søvnevansker, atferdsvansker med selvskading, aggressiv atferd og sinneutbrudd, og autismespekterproblematikk. Ca. 90% har en heterozygot delesjon på kromosom 17p11.2 som bl.a. involverer RAI1-genet, mens ca. 10% har en heterozygot mutasjon i RAI1-genet. Delesjonen involverer som regel TNFRSF13B-genet. Mutasjoner i TNFRSF13B-genet er også sett hos 8-10% av pasienter med immunsviktsykdommen Common variable immunodeficiency (CVID).

Formål: Undersøke humoral immunitet hos norske personer med SMS. Finner man forskjeller i immunologisk fenotype hos dem med delesjon sammenliknet med dem med punktmutasjon?

Metode: 22 norske personer, alder 3 til 49 år, med SMS ble tilsendt spørreskjema om infeksjonstendens, autoimmune sykdomer og malignitet. De samme fikk tilbud om blodprøveanalyser som inkluderte lymfocyttkvantitering med b-cellesubpopulasjoner og immunglobulinkvantitering.

Resultater: Spørreskjema har foreløpig blitt fylt ut av 13 personer. Blodprøver utført hos 17 personer. 17 personer med delesjon, fire med punktmutasjon og en med ukjent genetikk. En person hadde vært innlagt med alvorlig bakteriell infeksjon. To andre personer hadde hatt residiverende bakterielle infeksjoner siste to år. En person har en autoimmun sykdom, mens ingen har fått påvist malign sykdom. Ingen med SMS hadde lav IgG, alle hadde normal IgA, mens en hadde redusert IgM. Vi fant en med hypergammaglobulinemi. Vedrørende lymfocyttopopulasjoner så var det en med redusert antall CD4+ t-lymfocytter og en med B-lymfopeni. Det var ingen som tilfredstilte kriteriene til CVID.

Konklusjon: Immunsvikt virker i liten grad å være en del av det komplekse sykdomsbildet ved Smith-Magenis syndrom.