

با نام خدا

طبابت هنر است،

هنر هماهنگی قلب و اندیشه.



سرشناسه	: وفایی، ایمان، ۱۳۶۵-
عنوان و نام پدیدآور	: ایمونولوژی در کودکان: کتاب جامع آمادگی آزمون ارتقاء و مورد و فوق تخصص ۱۴۰۲/ ترجمه و تلخیص ایمان وفایی.
مشخصات نشر	: تهران: کاردیا، ۱۴۰۱.
مشخصات ظاهری	: ۲۵۲ص: مصور (رنگی)، جدول (رنگی).
شابک	: ۲۳۵۰۰۰۰ ریال ۸-۰۴-۵۵۶۰-۶۲۲-۹۷۸-۶۲۲-۵۵۶۰-۰۴-۸
وضعیت فهرست نویسی	: فیپا
یادداشت	: کتاب حاضر برگرفته از کتاب " Nelson textbook of pediatrics, 21st. ed, c2020" به ویراستاری رابرت کلیگمن... او دیگران است.
موضوع	: بیماری‌های ایمنی در کودکان Immunologic diseases in children بیماری‌های ایمنی در کودکان -- آزمون‌ها و تمرین‌ها Immunologic diseases in children -- Examinations, questions, etc. پزشکی کودکان Pediatrics پزشکی کودکان -- آزمون‌ها و تمرین‌ها Pediatrics -- Examinations, questions, etc.
شناسه افزوده	: کلیگمن، رابرت، ۱۹۵۵ - م.
شناسه افزوده	: Kliegman, Robert
شناسه افزوده	: نلسون، والدو امرسون، ۱۸۹۸-۱۹۹۷ م. اصول طب کودکان
رده بندی کنگره	: RJ۳۸۵
رده بندی دیویی	: ۹۲۰۰۷۹/۶۱۸
شماره کتابشناسی ملی	: ۹۱۷۶۴۱۴
اطلاعات رکورد کتابشناسی	: فیپا
تاریخ درخواست	: ۲۰/۰۱/۱۴۰۲
تاریخ پاسخگویی	:
کد پیگیری	: ۹۱۷۵۵۲۳

کتاب: ایمونولوژی در کودکان برگرفته از کتاب
"Nelson Text Book Of Pediatrics 2020(edition 21)" است.
ترجمه و تلخیص: دکتر ایمان وفایی
ناشر: انتشارات کاردیا
صفحه‌آرا: رزیدنت‌یار - سیده زهرا عربی زنجانی
طراح و گرافیسیت: رزیدنت‌یار - مهرداد فیضی

چاپ و لیتوگرافی: رزیدنت‌یار
نوبت چاپ: اول ۱۴۰۱
شابک: ۹۷۸-۶۲۲-۵۵۶۰-۰۴-۸
تومان ۲۳۵,۰۰۰

آدرس: تهران میدان انقلاب - کارگرجنوبی - خیابان روانمهر - بن بست دولتشاهی پلاک ۱ واحد ۱۸
شماره تماس: ۰۲۱ - ۶۶۴۱۹۵۲۰

هر گونه کپی برداری از این اثر پیگرد قانونی دارد.

ایمونولوژی در کودکان

کتاب جامع آمادگی آزمون ارتقاء و بورده و فوق تخصصی ۱۴۰۲

Nelson Text Book Of Pediatrics 2020

ترجمه و تلخیص

دکتر ایمان وفایی

بورده تخصصی کودکان، نوجوانان و تکامل

سخن ناشر:

سپاس و ستایش شایسته پروردگاری که کرامتش نامحدود و رحمتش بی‌پایان است. اوست که بشر را دانش بیاموخت و با قلم آشنا کرد. به انسان رخصت آن داد که علم را به خدمت گیرد و با قلم خود و رسم خطوط گویا آن را به دیگران نیز بیاموزد.

خدایا از شاگردان درگاهت و حقیقت‌جویان راهت قرارم ده و یاری‌ام کن تا در آموختن نلغزم و آنچه را آموختم، به شایستگی عرضه کنم.

رزیدنت‌یار، حامی و پیشرو در نظام کمک آموزشی پزشکی کشور به سبک نوین و مطابق با آخرین پیشرفت‌های آموزشی در حیطه پزشکی با کادری مجرب و آشنا طی ۱۳ سال گذشته از منظر متخصصین همواره بهترین محصولات را ارائه و در دسترس مخاطبین خود قرار داده است.

اثر پیش رو با توجه به محتوی بسیار غنی در مبحث کودکان گردآوری شده و با استفاده از مفهومی نمودن مباحث و روان‌سازی توسط مؤلف محترم از منابع و رفرنس بوده و در روال گذر از گروه کنترل کیفیت رزیدنت‌یار با جمعی از اساتید رتبه A را به خود اختصاص داده است، امید است با مطالعه تمام مباحث پیش رو با یاری خداوند متعال پیروز و پایدار باشید.

مدیرمسئول انتشارات

با ما در تماس باشید:

۰۲۱ - ۸۸ ۹۴۵ ۲۱۶ ۰۲۱ - ۸۸ ۹۴۵ ۲۰۸

آدرس الکترونیک مؤسسه رزیدنت‌یار:

www.residenttyar.com
info@residenttyar.com

در تلگرام با ما همراه باشید:

<https://t.me/residenttyar>

برنام خدا

مقدمه مولف

با سلام و عرض ادب خدمت همکاران گرامی؛

از ابتدای ورود به عرصه مقدس پزشکی همواره سعی در نگارش کتب پزشکی جهت استفاده همکاران گرانقدرم داشته‌ام تا بتوانم قدم هر چند کوچک در عرصه پزشکی برداشته باشم. همکاران گرامی بورد شهریور ۱۴۰۱ برای چندمین بار نشان داد که دیگر با خواندن چکیده و خلاصه نمی‌توان این آزمون سرنوشت‌ساز را با موفقیت گذراند، بنابراین بیش از پیش نیاز به مجموعه‌های کامل با مثال‌های فراوان و تصاویر کامل احساس می‌شود. کتاب حاضر گزیده‌ای از مطالب مهم در مبحث ایمونولوژی در کودکان نلسون ۲۰۲۰ می‌باشد. جهت مطالعه این کتاب، نکات ذیل را خدمت‌تان یادآور می‌شوم:

۱. نکاتی بصورت بیشتر بدانید در متن کتاب برای توضیح مطالب مطرح گردیده است.
۲. مواردی که در نلسون ۲۰۲۰ تغییر نموده یا اضافه شده است کاملاً مشخص گردیده است تا همکاران بتوانند نکات جدید را با دقت بیشتر مطالعه نمایند چرا که تجربه نشان داده است طراحان محترم سوال، نگاه ویژه‌ای به این مباحث دارند.
۳. همه سوالات ارتقا و بورد تا سال ۱۴۰۱ بدون حذف حتی یک مورد در پایان هر فصل به تفکیک پاسخ کاملاً تشریحی همراه با مشخص کردن کلیدهای تشخیصی برای هر سوال قرار داده شده است تا بی‌نیاز برای کتابهای تست گردید.
۴. از خدمات دیگری که برای شما عزیزان در این کتب انجام دادم آوردن سوالات فوق تخصص در متن کتاب برای تفهیم بیشتر مطالب می‌باشد.
۵. تصاویر مهم کتاب با توضیح کافی در هر مبحث گنجانده شده است تا با خواندن این مجموعه بتوانید برای آزمون بورد شفاهی (KFP) نیز همزمان آمادگی لازم را بیابید. همچنین برای مرور آسکی تصاویر مهم به صورت جداگانه در پایان کتاب چاپ شده است تا شب امتحان آسکی با ورق زدن کتاب به هدف مورد نظرتان دست یابید.

۶. از دیگر ویژگیهایی که برای این مجموعه می‌توان نام برد این است که در پایان هر مبحث نکاتی با نام افشره آورده شده است که بتوان جمع‌بندی کوتاهی در پایان هر فصل داشت.

۷. همکاران گرامی طبق اصول خلاصه‌نویسی بر این باورم که مطالب مشترک در کتب مختلف بهتر است در جایگاه خودشان عنوان گردد، زیرا که علاوه بر حافظه نوشتن و خواندن و شنیدن، حافظه تصویری مهم‌ترین حافظه‌ای است که به کمک افراد می‌آید تا مطالب را فراگیرند.

۸. از نقاط قوت دیگر این مجموعه گنجاندن تصاویر خارج از کتاب برای سندرم‌های مهمی باشد که در کتاب نمونه مشابه نداشته که این امر منجر به یادگیری بسیار مفهومی مطالب خواهد شد.

همیشه بر این باور هستم که در ابتدای راه هستیم و برای رسیدن به قله موفقیت باید راههای طولانی طی کنیم. امیدوارم با مطالعه این مجموعه همکاران گرامی بتوانند بهترین نتیجه را در آزمونهای ارتقا و برد بدست آورند.

در پایان از زحمات پدرم، دکتر باقر وفایی متخصص اعصاب و روان استاد دانشگاه و مادرم مربی دانشگاه علوم پزشکی نهایت قدردانی و تشکر دارم که همواره راهنما، همراه و کارگشایم بوده‌اند. همچنین از تمام همکاران خود در مجموعه رزیدنت‌یار بخصوص مدیر مسئول محترم آقای دکتر فیضی و آقای دکتر رسولی نهایت سپاس را دارم.

در صورت وجود هرگونه سوال می‌توانید سئوالات خود را در اینستاگرام از طریق لینک زیر بپرسید:

<https://instagram.com/dr.i.vafaei>

دکتر ایمان وفایی

متخصص کودکان، نوجوانان و تکامل

دارای برد تخصصی



فهرست

بخش ۱۳ ایمونولوژی.....	۱۱
فصل ۱۴۸- بیماری‌های ایمونولوژی در کودکان.....	۱۱
سوالات و پاسخنامه فصل بیماری‌های ایمونولوژی در کودکان.....	۲۱
فصل ۱۴۹- نقایص و عملکرد لنفوسیت.....	۳۵
سوالات و پاسخنامه فصل نقایص و عملکرد لنفوسیت.....	۳۷
فصل ۱۵۰- نقایص اولیه تولید آنتی‌بادی.....	۴۱
سوالات و پاسخنامه فصل نقایص اولیه تولید آنتی‌بادی.....	۴۹
فصل ۱۵۱- نقایص اولیه ایمنی سلولی.....	۶۷
سوالات و پاسخنامه فصل نقایص اولیه ایمنی سلولی.....	۷۳
فصل ۱۵۲- نقص ایمنی سلولی و ایمنی هومورال.....	۷۷
سوالات و پاسخنامه فصل نقص ایمنی سلولی و ایمنی هومورال.....	۱۰۱
قسمت سوم: سیستم فاگوسیتی.....	۱۲۱
فصل ۱۵۳- نوتروفیل‌ها.....	۱۲۱
سوالات و پاسخنامه فصل نوتروفیل‌ها.....	۱۲۷
فصل ۱۵۴- مونوسیت‌ها/ ماکروفاژها/ سلول‌های دندریتیک.....	۱۲۹
فصل ۱۵۵- ائوزینوفیل.....	۱۳۱
فصل ۱۵۶- اختلالات عملکرد فاگوسیتی.....	۱۳۵
سوالات و پاسخنامه فصل اختلالات عملکرد فاگوسیتی.....	۱۴۵
فصل ۱۵۷- لکوپنی.....	۱۷۱
سوالات و پاسخنامه فصل لکوپنی.....	۱۸۹

فصل ۱۵۸- لکوسیتوز.....	۱۹۵
سوالات و پاسخنامه فصل لکوسیتوز.....	۱۹۹
فصل ۱۵۹- سیستم کمپلمان.....	۲۰۱
سوالات و پاسخنامه فصل سیستم کمپلمان.....	۲۰۳
فصل ۱۶۰- اختلالات سیستم کمپلمان.....	۲۰۵
سوالات و پاسخنامه فصل اختلالات سیستم کمپلمان.....	۲۱۱
فصل ۱۶۱- پیوند سلول‌های بنیادی خونساز.....	۲۱۷
فصل ۱۶۲- HSCT از سایر منابع و دهنده‌های جایگزین.....	۲۲۳
فصل ۱۶۳- GVHD و رد پیوند.....	۲۲۵
سوالات و پاسخنامه فصل GVHD و رد پیوند.....	۲۳۳
فصل ۱۶۴- عوارض عفونی HSCT.....	۲۳۵
فصل ۱۶۵- اثرات دیررس HSCT.....	۲۴۱
اطلس آموزشی و مرور.....	۲۴۵



بخش ۱۳: ایمونولوژی

بیماری‌های ایمونولوژی در کودکان

فصل ۱۴۸

Section 148

در چه مواردی شک به بیماری ایمونولوژی کنیم؟

- ۱) وجود یک یا چند عفونت سیستمیک باکتریایی (سپسیس - مننژیت)
- ۲) دو یا چند عفونت وخیم تنفسی یا عفونت مشخص باکتریایی تأیید شده در مدت یک سال ← سلولیت/آبسه/ عفونت گوش میانی همراه خروج ترشح/ پنومونی
- ۳) عفونت‌های وخیم در محل‌های غیرمعمول مثل کبد/ مغز
- ۴) عفونت با پاتوژن‌های غیرمعمول مثل آسپرژیلوس
- ۵) عفونت با پاتوژن معمول با شدت زیاد

Table 148.2 Characteristic Clinical Patterns in Some Primary Immunodeficiencies	
FEATURES	DIAGNOSIS
IN NEWBORNS AND YOUNG INFANTS (0-6 mo) Hypocalcemia, unusual facies and ears, heart disease Delayed umbilical cord detachment, leukocytosis, recurrent infections Persistent thrush, failure to thrive, pneumonia, diarrhea Bloody stools, draining ears, atopic eczema	22q11.2 deletion syndrome, DiGeorge anomaly Leukocyte adhesion defect Severe combined immunodeficiency Wiskott-Aldrich syndrome
IN INFANTS AND YOUNG CHILDREN (6 mo to 5 yr) Recurrent staphylococcal abscesses, staphylococcal pneumonia with pneumatocele formation, coarse facial features, pruritic dermatitis Persistent thrush, nail dystrophy, endocrinopathies Short stature, fine hair, severe varicella Oculocutaneous albinism, recurrent infection, hemophagocytic syndrome	Hyper-IgE syndrome, PGM3 deficiency Autoimmune polyendocrinopathy, candidiasis, ectodermal dysplasia Cartilage hair hypoplasia with short-limbed dwarfism Chédiak-Higashi syndrome, Griscelli syndrome, Hermansky-Pudlak syndrome

برخی سرخ به نفع بیماران نقص ایمنی T-Cell ←

- ✓ اسهال طول کشیده
- ✓ FTT
- ✓ عفونت پایدار پس از دریافت واکسن





نکته کلی: اندیکاسیون‌های پیوند سلول‌های بنیادی خون آلوژنیک:

SCID (۱)

(۲) سندرم هیپر IgM (M): (پیوند match)

LAD (۳)

omenn (۴)

(۵) ویسکوت آلدریچ

(۶) چدیاک هیگاشی

(۷) XLA (بروتون)

• LAD ← اختلال در چسبندگی دارد. راه: پیوند باعث چسبندگی می‌شود.

• ویسکوت ← کات کرده باید پیوند کرد.

• با آدم خوشگل پیوند کنیم ← چدیاک هیگاشی

• پروتون ← برو تو دلش پیوند کن.

• SCID ← اسکی رو پیست

پیوند

• A men بیاپید پیوند کنیم.

در او من پیوند انجام می‌شود.



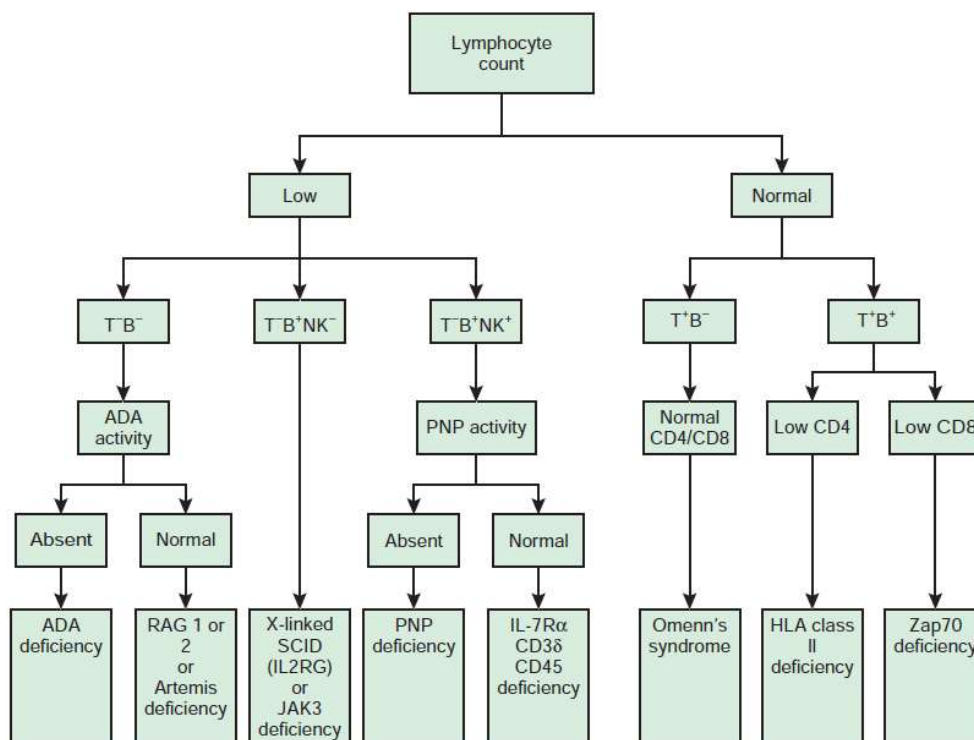


Fig. 148.3 Algorithm for evaluating the most common deficiencies of cell-mediated immunity. ADA, Adenosine deaminase; PNP, purine nucleoside phosphorase.

سلول‌های B ← تولید Abها را بر عهده دارد.

یک تست ساده اندازه‌گیری IgA سرم است.

✓ اگر نرمال باشد نقص IgA انتخابی رد می‌شود.

✓ اگر IgA ↓ باشد ← IgG و IgM باید اندازه‌گیری شود.

نکته: بیمارانی که کورتون دریافت می‌کنند ← IgG سرم پایین دارند ولی Ab نرمال تولید می‌کنند.

نکته: اگر Igها پایین باشد قبل از شروع IVIg باید تیتراژ Ab علیه Agهای خاص اندازه‌گیری شود تا

مشخص شود که دلیل کمبود Ab از بین رفتن pr است یا سنتز ناکافی Ab؟

← یکی از مفیدترین آزمایشات برای تعیین عملکرد سلول‌های B تعیین ایزوهماگلوپتینین و یا آنتی‌بادی

علیه Ag پلی ساکاریدی گلبول‌های قرمز نوع A و B و تیتراژ آن‌ها است که در ۲ سال اول زندگی

تشکیل نمی‌شود و در گروه خونی AB وجود ندارد.





* نقص B-Cell: باکتری / پنوموکوک / استرپتوکوک / استاف / هموفیلوس / مایکوپلاسما / انتروویروس / ژیا ردیا / کریپتوسپوریدیوم

انترن بی پول سوار ژیان می‌شود.

انتروویروس B-Cell پولیو استاف استرپ ژیا ردیا

۱) سنجش Ab علیه دیفتری و کزاز قبل از یادآور DT و ۲ هفته بعد از آن در ارزیابی ظرفیت IgG نسبت به Ag های پروتئینی کمک کننده خواهد بود.

۲) در ارزیابی Ab ضد پنوموکوکی قبل از ایمن سازی با واکسن پنوموکوکی Ab ضد پنوموکوکی قبل از ایمن سازی با واکسن پنوموکوک و ۳ هفته بعد از آن در سن < ۲ تا ۳ سال اندازه گیری می‌شود.

• بیماران دارای نقص سلول B پایدار معمولاً Ab علیه IgM یا IgG تولید نمی‌کنند.

• **نکته:** اگر نتایج آزمایشات طبیعی باشد و Ig در حد ↓ قرار بگیرد، از جهت ارزیابی از دست دادن Igها از طریق مجاری ادراری و گوارشی (مثل سندرم نفروتیک/ انروپاتی از دست دهنده pr یا لنفانژکتازی گوارشی انجام گردد).

در بیماری پروتون ← اصلاً B نداریم.

در حالی که در COVID، کمبود IgA، سندرم هیپر IgM موجود است.

سلول های B ← CD19, 21 دارند.





Table 148.4 Characteristic Features of Primary Immunodeficiency

CHARACTERISTIC	PREDOMINANT T-CELL DEFECT	PREDOMINANT B-CELL DEFECT	GRANULOCYTE DEFECT	CYTOLYTIC DEFECT	COMPLEMENT DEFECT
Age at onset of infection	Early onset, usually 2-6 mo	Onset after maternal antibodies diminish, usually after 5-7 mo, later childhood to adulthood	Early onset most frequently	Childhood onset generally	Onset at any age
Specific pathogens involved	Bacteria: common gram-positive and gram-negative bacteria and mycobacteria Viruses: CMV, EBV, adenovirus, parainfluenza 3, varicella, enterovirus Fungi: <i>Candida</i> and <i>Pneumocystis jiroveci</i>	Bacteria: pneumococci, streptococci, staphylococci, <i>Haemophilus</i> , <i>Campylobacter</i> , <i>Mycoplasma</i> Viruses: enterovirus*	Bacteria: staphylococci, <i>Serratia</i> , <i>Salmonella</i> , mycobacteria	None usually	Bacteria: encapsulated organisms (C1, C4, C2, C3), <i>Neisseria</i> (FP, FD, FH, FI, C3, C5, C6, C7, C8, C9)
Affected organs	Extensive mucocutaneous candidiasis, lungs, failure to thrive, protracted diarrhea	Recurrent sinopulmonary infections, chronic gastrointestinal symptoms, malabsorption, arthritis, enteroviral meningoencephalitis*	Skin: abscesses, impetigo, cellulitis Lymph nodes: suppurative adenitis Oral cavity: gingivitis, mouth ulcers Internal organs: abscesses, osteomyelitis	Hemophagocytic syndrome can affect any organ.	Deep or systemic infections
Special features	Graft-vs-host disease caused by maternal engraftment or nonirradiated blood transfusion Postvaccination disseminated BCG or varicella Autoimmunity common in mild-moderate T-cell defects	Autoimmunity Lymphoreticular malignancy: lymphoma, thymoma	Prolonged attachment of umbilical cord, poor wound healing		SLE (C1, C4, C2), Glomerulonephritis (C3), atypical hemolytic-uremic syndrome (FH, FI, MCP, C3, FB)

*X-linked (Gruton) agammaglobulinemia
BCG, Bacille Calmette-Guérin; CMV, cytomegalovirus; EBV, Epstein-Barr virus; SLE, systemic lupus erythematosus.



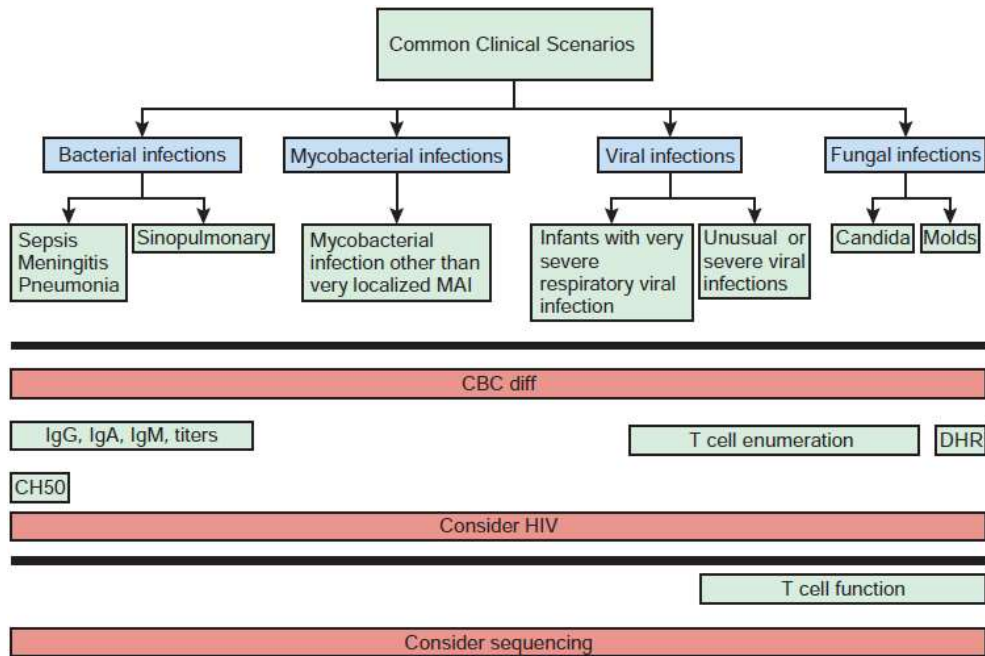


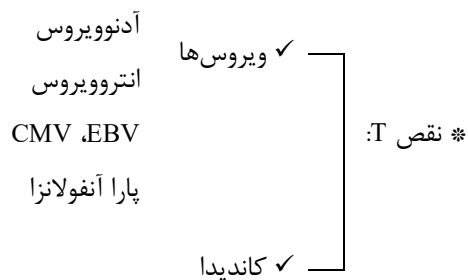
Fig. 148.1 Diagnostic testing algorithm for primary immunodeficiency diseases. Common clinical scenarios are listed at the top. The 1st tier of testing is listed below each category between the dark lines. The 2nd tier of testing is located below the 2nd dark line. CBC, Complete blood count; DHR, dihydrorhodamine; MAI, Mycobacterium avium-intracellulare infection.

سلول‌های T (CD₂, 3, 4, 8):

از طرق زیر قابل اندازه‌گیری است:

- ✓ به طور طبیعی تعداد T-helper (CD₄⁺) دو برابر سلول‌های T توکسیک (CD₈⁺) است.
- ✓ شمارش تعداد لنفوسیت
- ✓ تست‌های پوستی برای کاندیدا





Ca VIR In Dia (Diarrha)

دی‌ژرژ انتروسلولار ویروس کاندیدا

NK ← از طریق Abهای مونوکلونال ضد CD Ag اختصاصی CD₁₆ یا CD₅₆ تعیین می‌شود.

سلول‌های بیگانه‌خوار (فاگوسیتی):

• نقص در فاگوسیت به صورت آبسه‌های مکرر استاف و عفونت‌های باکتریایی گرم \ominus است.

• تکرارپذیرترین و مفیدترین آزمایش NBT است.

• LAD ← CD₁₈ و CD₁₁ (LAD₁) / (LAD₂ CD₁₅)

کمپلمان | از طریق سنجش CH₅₀ اندازه‌گیری می‌شود.

اندازه‌گیری CD₃ و CD₄



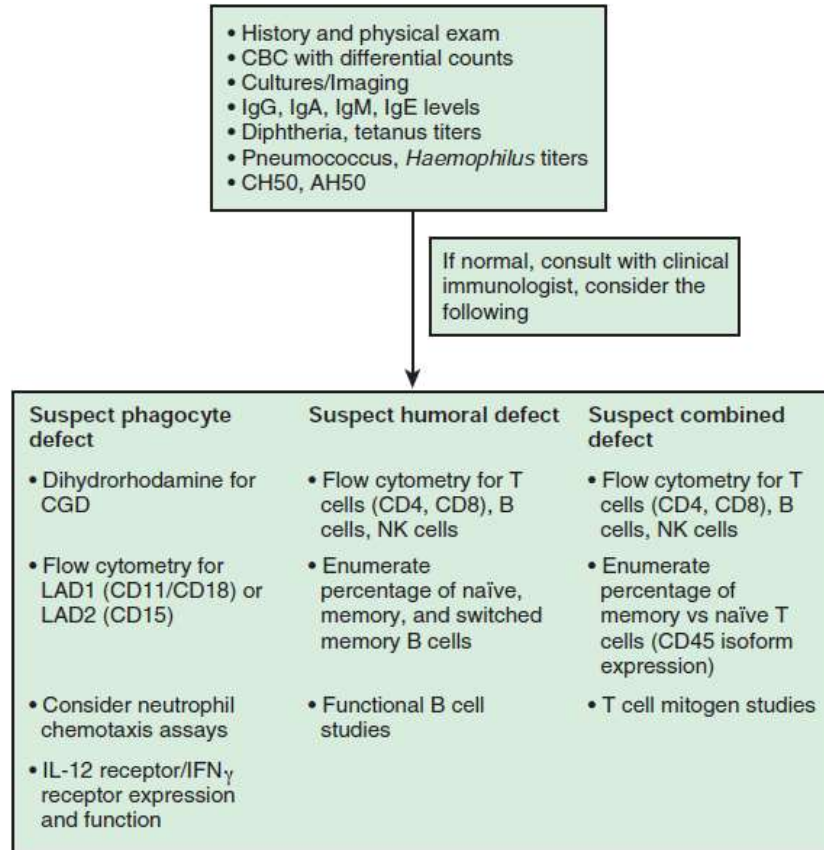


Fig. 148.2 Initial workup and follow-up studies of patients with suspected immunodeficiency. Consultation with a clinical immunologist is recommended to guide advanced testing and interpret results. CBC, Complete blood count; CGD, chronic granulomatous disease; LAD, leukocyte adhesion defect; NK, natural killer cell; IL, interleukin; IFN, interferon.



Table 148.5 Special Physical Features Associated With Immunodeficiency Disorders

CLINICAL FEATURES	DISORDERS
DERMATOLOGIC	
Eczema	Wiskott-Aldrich syndrome, IPEX, hyper-IgE syndromes, hyper eosinophilia syndromes, IgA deficiency
Sparse and/or hypopigmented hair	Cartilage-hair hypoplasia, Chédiak-Higashi syndrome, Griscelli syndrome
Ocular telangiectasia	Ataxia-telangiectasia
Oculocutaneous albinism	Chédiak-Higashi syndrome
Severe dermatitis	Omenn syndrome
Erythroderma	Omenn syndrome, SCID, graft-vs-host disease, Comel-Netherton syndrome
Recurrent abscesses with pulmonary pneumatocoeles	Hyper-IgE syndromes
Recurrent organ granulomas or abscesses, lung, liver, and rectum especially	CGD
Recurrent abscesses or cellulitis	CGD, hyper-IgE syndrome, leukocyte adhesion defect
Cutaneous granulomas	Ataxia telangiectasia, SCID, CVID, RAAG deficiency
Oral ulcers	CGD, SCID, congenital neutropenia
Periodontitis, gingivitis, stomatitis	Neutrophil defects
Oral or nail candidiasis	T-cell immune defects, combined defects (SCIDs); mucocutaneous candidiasis; hyper-IgE syndromes; IL-12, -17, -23 deficiencies; CARD9 deficiency; STAT1 deficiency
Vitiligo	B-cell defects, mucocutaneous candidiasis
Alopecia	B-cell defects, mucocutaneous candidiasis
Chronic conjunctivitis	B-cell defects
EXTREMITIES	
Clubbing of nails	Chronic lung disease caused by antibody defects
Arthritis	Antibody defects, Wiskott-Aldrich syndrome, hyper-IgM syndrome
ENDOCRINOLOGIC	
Hypoparathyroidism	DiGeorge syndrome, mucocutaneous candidiasis
Endocrinopathies (autoimmune)	Mucocutaneous candidiasis
Diabetes, hypothyroid	IPEX and IPEX-like syndromes
Growth hormone deficiency	X-linked agammaglobulinemia
Gonadal dysgenesis	Mucocutaneous candidiasis
HEMATOLOGIC	
Hemolytic anemia	B- and T-cell immune defects, ALPS
Thrombocytopenia, small platelets	Wiskott-Aldrich syndrome
Neutropenia	Hyper-IgM syndrome, Wiskott-Aldrich variant, CGD
Immune thrombocytopenia	B-cell immune defects, ALPS
SKELETAL	
Short-limb dwarfism	Short-limb dwarfism with T- and/or B-cell immune defects
Bony dysplasia	ADA deficiency, cartilage-hair hypoplasia

ADA, Adenosine deaminase; ALPS, autoimmune lymphoproliferative syndrome; CGD, chronic granulomatous disease; CVID, common variable immunodeficiency; IPEX, X-linked immune dysfunction enteropathy polyendocrinopathy; SCID, severe combined immunodeficiency.



