

Tytuł: Agammaglobulinemia sprzężona z chromosomem X u 4,5-letniego chłopca – opis przypadku / 4,5-year old-boy with X-linked agammaglobulinemia – case report

Słowa kluczowe: NAWRACAJĄCE INFEKCJE PIERWOTNY NIEDOBÓR ODPORNOŚCI SUBSTYTUCJA IMMUNOGLOBULIN AGAMMAGLOBULINEMIA SPRZĘŻONA Z CHROMOSOMEM X

Keywords: IMMUNOGLOBULINS SUBSTITUTION PRIMARY IMMUNODEFICIENCIES RECURRENT INFECTIONS X-LINKED AGAMMAGLOBULINEMIA

Autorzy:

Anna Dobrucka-Głowacka - Oddział Pediatrii i Neurologii Wieków Rozwojowych, SPSK nr 6 Śląskiego Uniwersytetu Medycznego, Górnośląskie Centrum Zdrowia Dziecka im. Jana Pawła II

Małgorzata Działąńska-Olczyk - Oddział Pediatryczny, Wojewódzki Szpital Specjalistyczny im. Najświętszej Marii Panny w Częstochowie

Streszczenie:

Agammaglobulinemia sprzężona z chromosomem X (ang. X-linked agammaglobulinemia, XLA; choroba Brutona) należy do pierwotnych niedoborów odporności.

Spowodowana jest mutacją punktową genu zlokalizowanego na ramieniu długim chromosomu X kodującego enzym kinazę tyrozynową (Btk),

który jest odpowiedzialny za dojrzewanie limfocytów B.

Najczęstszymi objawami są nawracające bakteryjne zakażenia ucha środkowego, zapalenia płuc, bakteryjne i ciężkie wirusowe zapalenia opon mózgowo-

-rdzeniowych oraz posocznica, które są powodowane przez gronkowce, paciorkowce, *Neisseria meningitidis* i *Haemophilus influenzae*. Rozpoznanie opiera

się na ww. objawach klinicznych i kryteriach laboratoryjnych (brak limfocytów CD19 + oraz niedobór immunoglobulin), które potwierdza diagnostyka molekularna.

Podstawą leczenia jest dożywnotnia dożylna lub podskórna substytucja immunoglobulin. U

pacjentów z XLA mogą się rozwinąć poważne powikłania,

takie jak rozstrzenie oskrzeli, przewlekłe zapalenie zatok przynosowych i polio poszczepienne (ang. vaccine-associated paralytic poliomyelitis, VAPP)

po doustnej szczepionce przeciwko polio.

Abstract:

The chromosome X-linked agammaglobulinemia (XLA, Bruton's disease) belongs to primary deficiencies in humoral immunity. The disease is caused by a

gene point mutation located on the long arm X chromosome encoding tyrosine kinase enzyme (Btk). This enzyme is responsible for the maturation of lymphocyte

B.

The typical clinical symptoms include recurrent bacterial otitis, pneumonia, bacterial and severe

viral meningitis and sepsis, usually associated with pathogens like Staphylococci, Streptococci, Neisseria meningitidis and Haemophilus influenzae. The diagnosis is based on mentioned above clinical symptoms and laboratory data (lack of lymphocytes CD 19+, severe hypogammaglobulinaemia) and confirmed by molecular diagnostics. Therapeutic management includes life-long intravenous or subcutaneous substitution of immunoglobulins. Patients with XLA might develop serious complications such as bronchiectases, chronic sinusitis and VAPP after oral vaccine against polio.