

Chronická granulomatózní choroba

Chronická granulomatózní choroba: X-vázaná

(CGD; OMIM: 306400 (<https://www.omim.org/entry/306400>))

Jde o X-vázanou primární imunodeficienci způsobenou mutací **CYBB** genu (lokalizace Xp21.1), kódujícího protein NOX 2 (dříve označovaný jako glykoprotein gp91^{phox}). Ten je součástí tzv. cytochromu b₂₄₅ (též b₅₅₈), katalyticky účinné části NADPH-oxidázy. NADPH-oxidáza hraje klíčovou roli při respiračním vzplanutí fágů, neboť produkuje superoxid^{[1][2]}. Je-li porušena tvorba superoxidu, nevznikají ani další reaktivní formy kyslíku (peroxid vodíku, kyselina chlorná aj.), které slouží jako mikrobicidní agens fágů a podílejí se na degradaci pohlcených částic. Navíc reaktivní formy kyslíku mají význam i pro regulaci pH ve fagolysosomech, takže jejich nedostatek může omezit i aktivaci proteolytických fagosomárních enzymů. Defekt NADPH-oxidázy tak způsobuje značné oslabení fagocytů, které mají jen **omezenou schopnost** likvidovat fagocytovaný materiál.

Snížená obranyschopnost se projevuje již od raného věku **hnisavými infekcemi**. Zvýšená citlivost je zejména na mikroorganismy produkující katalasu.

Terapie zahrnuje profylaktické podávání kotrimoxazolu a itraconazolu. V těžkých případech připadá v úvahu transplantace kostní dřeně.

Autosomálně dědičné formy

Chronická granulomatózní choroba: autosomálně recesivní Typ 1

(CGD cytochrom b- pozitivní 1; OMIM: 233700 (<https://www.omim.org/entry/233700>))

Tato autosomálně recesivně dědičná forma chronické granulomatózní choroby je způsobena mutací **NCF1** genu (lokalizace 7q11.23). Produktem genu je podjednotka NADPH-oxidázy **p47-phox**. Respirační vzplanutí fágů opět nenastává. Klinický projev je podobný projevu častější, X-vázané formy.

Chronická granulomatózní choroba: autosomálně recesivní Typ 2

(CGD cytochrom b- pozitivní 2; OMIM: 233710 (<https://www.omim.org/entry/233710>))

Další autosomálně recesivně dědičná varianta chronické granulomatózní choroby je způsobena mutací v genu pro další podjednotku NADPH-oxidasy, **p67-phox** (gen **NCF2**, lokalizace 1q25).

Odkazy

Související články

- Primární imunodeficiencie
- Fagocytóza

Zdroj

- ŠÍPEK, Antonín. *Geneticky podmíněné poruchy imunitního systému* [online]. Poslední revize 9. 6. 2006, [cit. 21. 2. 2010]. <<http://www.genetika-biologie.cz/primarni-imunodeficiencie>>.

Reference

1. GABRILOVICH, Dmitry I., et al. *the Neutrophils. New Outlook for Old Cells*. 2. vydání. London : Imperial College Press, 2005. 355 s. s. 38-44. ISBN 1-86094-472-8.
2. VEJRAŽKA, Martin. *Úloha NAD(P)H oxidasy v signální transdukci [Doktorská dizertační práce]*. 1. vydání. Praha : Univerzita Karlova v Praze, 2007. 96 s. s. 36-38.

Použitá literatura

- BARTŮŇKOVÁ, Jiřina. *Imunodeficiencie*. 1. vydání. Praha : Grada, 2002. 228 s. ISBN 80-247-0244-4.