

Omennův syndrom

Omennův syndrom (Familiární retikuloendotelióza s eosinofilií, Těžká kombinovaná imunodeficience s hypereosinofilií, OMIM: 603554 (<https://omim.org/entry/603554>)) je autosomálně recesivně dědičné onemocnění, způsobené mutacemi genu **RAG1** (recombination-activating gene 1, 11p13), **RAG2** (recombination-activating gene 2, 11p13) či **Artemis** (DNA cross-link repair protein 1C; DCLRE1C, 10p). Syndrom je charakterizován **infiltrací kůže** a střevní sliznice (endotelu) aktivovanými T-lymfocyty oligoklonálního charakteru. Mimo **eosinofilii** (kterou způsobují T-lymfocyty pomocí IL-4 a IL-5 interleukinů) u nemocných pozorujeme různě rozsáhlé postižení **kůže** (erythrodermie), **hepatosplenomegalii** a urputné **průjmy**.



Omennův syndrom u 5měsíčního dítěte.

Odkazy

Související články

- Primární imunodeficience
- Těžká kombinovaná imunodeficience
- Erythrodermie

Zdroj

- ŠÍPEK, Antonín. *Geneticky podmíněné poruchy imunitního systému* [online]. Poslední revize 9. 6. 2006, [cit. 16. 12. 2009]. <<http://www.genetika-biologie.cz/primarni-imunodeficience>>.

Použitá literatura

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