

# Wiskottův-Aldrichův syndrom

**Wiskottův-Aldrichův syndrom (WAS)** je recesivní X-vázané onemocnění charakterizované **trombocytopenií**, **ekzémem** a **zvýšenou náchylností k infekčním chorobám**. Odpovědný gen *WAS* byl lokalizován na X chromosomu (úsek Xp11.22-p11.23). Protein kódovaný tímto genem (**WASP** – **Wiskott-Aldrich syndrome protein**) se pravděpodobně podílí na spojování membránových receptorů se součástmi cytoskeletu, přesný význam proteinu pro funkci trombocytů nebyl doposud objasněn. V T lymfocytech ZAP-70 aktivuje WASp, který indukuje vytvoření imunologické synapse aktinovým cytoskeletem.

## Klinický obraz

U pacientů (vzhledem k tomu, že jde o X-vázané onemocnění, je většina pacientů mužského pohlaví) se syndrom projevuje trombocytopenií (charakteristická je **malá velikost trombocytů**), která se projevuje zvýšenou krvácivostí. Dalším projevem je **ekzém**, který se objevuje již krátce po narození. Počty T-lymfocytů jsou zpočátku normální, jejich počet však posléze klesá kvůli jejich zhoršené proliferací schopnosti. V séru prokazujeme **snížené hladiny IgM**, ovšem normální hladiny IgG. Hladiny IgA a IgE jsou paradoxně zvýšeny. Jsou popsány i autoimunitní reakce.

## Prognóza a terapie

Prognóza onemocnění není dobrá, smrt nastává nejčastěji na následky masivního **krvácení** nebo kvůli **chronickým infekcím**. Dochází i ke vzniku maligních nádorů z lymfatického systému. Jedinou léčbou je transplantace kostní dřeně. **Splenektomie** může pomoci při léčbě trombocytopenie.

## Odkazy

### Související články

- Primární imunodeficeience

### Zdroj

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

### Použitá literatura

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

### Wiskottův-Aldrichův syndrom

X-linked recessive, carrier mother

U.S. National Library of Medicine

*X-vázaná recesivní dědičnost*

<b>Klinický obraz</b>	trombocytopenie, ekzém, zhoršená imunita
<b>Příčina</b>	mutace genu <i>WAS</i>
<b>Prognóza</b>	většinou letální (následky masivního krvácení)
<b>Klasifikace a odkazy</b>	
<b>MKN-10</b>	D82.0 ( <a href="https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/D82.0">https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/D82.0</a> )
<b>MeSH ID</b>	D014923 ( <a href="https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D014923">https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D014923</a> )
<b>OMIM</b>	301000 ( <a href="https://omim.org/entry/301000">https://omim.org/entry/301000</a> )
<b>Medscape</b>	137015 ( <a href="https://emedicine.medscape.com/article/137015-overview">https://emedicine.medscape.com/article/137015-overview</a> )