

Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom

(Canalové-Smithův syndrom, OMIM: 601859 (<https://www.omim.org/entry/601859>))

Je způsoben mutací v genu pro **FAS** nebo **FAS ligand**.

- FAS antigen neboli **CD95** je kódován genem **TNFRSF6**, lokalizovaným v úseku 10q24.1.
- FAS ligand (**CD95L**) je kódován genem **TNFSF6** lokalizovaným na 1q23.

Syndrom se dědí autosomálně recesivně, ačkoli ani autosomálně dominantní typ nelze úplně vyloučit.

Klinické projevy

Mohou být různé. V zásadě dochází k **poruchám apoptózy** s různými následky na celkový stav organismu. Nástup onemocnění může být již v prenatálním období stejně jako až po několika letech života. Nejčastějším projevem je **lymfoproliferativní syndrom**, nejčastěji doprovázený **splenomegalií**. **Hepatomegalie** a zvětšení lymfatických uzlin nejsou vždy přítomny. **Zmnožení** cirkulujících lymfocytů není konstantní, převážně zmnožené jsou B-lymfocyty. T-lymfocyty infiltrují některé tkáně (jde o tzv. dvojité negativní T-lymfocyty CD4- CD8-). Dalším typickým projevem jsou **autoimunitní reakce**. Byla popsána **tvorba autoprotilátek** proti buňkám hematopoetických řad, což vyúsťuje v případnou trombocytopenii, neutropenii či anemii. **Imunodeficiency** jako přímý projev autoimunitního lymfoproliferativního syndromu však bývá relativně vzácná.

Odkazy

Související články

- Primární imunodeficiency

Zdroj

- ŠÍPEK, Antonín. *Geneticky podmíněné poruchy imunitního systému* [online]. Poslední revize 9. 6. 2006, [cit. 28. 12. 2009]. <<http://www.genetika-biologie.cz/primarni-imunodeficiency>>.

Použitá literatura

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