

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 imunodeficience

Zdroj

- ŠÍPEK, Antonín. *Geneticky podmíněné poruchy imunitního systému* [online]. Poslední revize 9. 6. 2006, [cit. 9. 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.

Wiskottův-Aldrichův syndrom

X-linked recessive, carrier mother

U.S. National Library of Medicine

X-vázaná recesivní dědičnost

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