

X-vázaný lymfoproliferativní syndrom

X-vázaný lymfoproliferativní syndrom (Purtilův syndrom, Duncanova nemoc, OMIM: 308240 (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=308240>)) je X-vázané dědičné onemocnění způsobené mutací genu **SH2D1A** (též zvaný SAP, lokalizace Xq25). Tato mutace vede k **nekontrolovaným reakcím** cytotoxických T-lymfocytů na virus Ebsteina-Barrové (**EBV**). Poškozena je funkce molekuly SLAM (Signaling lymphocyte activation molecule), která ovlivňuje spolupráci T a B-lymfocytů.

Postižení jedinci jsou zdraví až do prvního kontaktu s EBV, který může vyústit ve tři různé reakce:

1. **Infekční mononukleóza** – s těžkými, často fatálními následky, 50 % případů.
2. **Lymfoproliferativní syndrom** – postihující především B-linii, 25 % případů.
3. **Hypogamaglobulinémie** – 25 % případů.

U jednoho pacienta se v průběhu času mohou vyskytnout i všechny tři stavy. Celková **prognóza není příznivá**, 70 % chlapců umírá do 10 let života.

Odkazy

Související články

- Primární imunodeficience

Zdroj

- ŠÍPEK, Antonín. *Geneticky podmíněné poruchy imunitního systému* [online]. Poslední revize 9. 6. 2006, [cit. 17. 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.