

Brutonova agamaglobulinemie

Brutonova agamaglobulinemie (X-vázaná agamaglobulinemie, X-vázaná hypogamaglobulinemie, XLA, OMIM: 300755 (<https://www.omim.org/entry/300755>)) byla první popsanou geneticky podmíněnou imunodeficiencí (popsána Brutonem v roce 1952). Patří mezi protilátkové imunodeficiency.

Etiologie a patogeneze

Jako abnormální produkt byla identifikována **proteinkinasa BTK** (Bruton tyrosine kinase), která je ve velkém množství exprimována v prekurzorech B-lymfocytů. Za normálního stavu dochází při vývoji B-lymfocytů nejprve k přeskupení genů pro těžký řetězec imunoglobulinu, které je následováno přeskupením genů pro lehké řetězce. Ukazuje se, že pokud je BTK mutována, končí vývoj přeskupením genu pro těžký řetězec imunoglobulinu. Lehké řetězce se nesyntetizují a molekuly imunoglobulinů nemohou být zkompletovány. BTK kinasa je odpovědná za přenos biosignálu z receptorů B-lymfocytů (a jejich prekurzorů) k efektorovým mechanismům.

Kritickým úsekem u této choroby je část dlouhého raménka X chromosomu – Xq21.3-q22. Jako GR dědičná choroba se tedy vyskytuje mnohem častěji u chlapců.

Klinický obraz

Nemoc se začíná plně projevovat až **po 6. měsíci** věku, neboť do té doby je novorozenec alespoň částečně **chráněn mateřskými imunoglobuliny**. Projevy zahrnují především opakované bakteriální **infekce dýchacího systému** (bronchitidy, otitidy, pharyngitidy, sinusitidy...); téměř vždy zúčastněnými patogeny jsou *Haemophilus influenzae*, *Streptococcus pneumoniae* nebo *Staphylococcus aureus*. Velká je i náchylnost k virovým infekcím, způsobovaných například enteroviry (polioviry, echoviry, coxsackieviry). Klasickým nálezem je zřetelné snížení (či úplná absence) B-lymfocytů, plazmatických buněk a všech tříd imunoglobulinů v periferní krvi. Hladiny T-lymfocytů jsou normální nebo zvýšené.

Existují různé alelické varianty; u některých je popsána asociace s dalšími projevy, například hluchotou, deficitem růstového hormonu nebo různým neurologickým postižením.

Terapie

Léčba zahrnuje substituční terapii imunoglobuliny, případně profylaktické podávání antibiotik či virostatik.

Odkazy

Související články

- Primární imunodeficiency
- Autosomálně dědičná agamaglobulinemie
- Protilátky

Externí odkazy

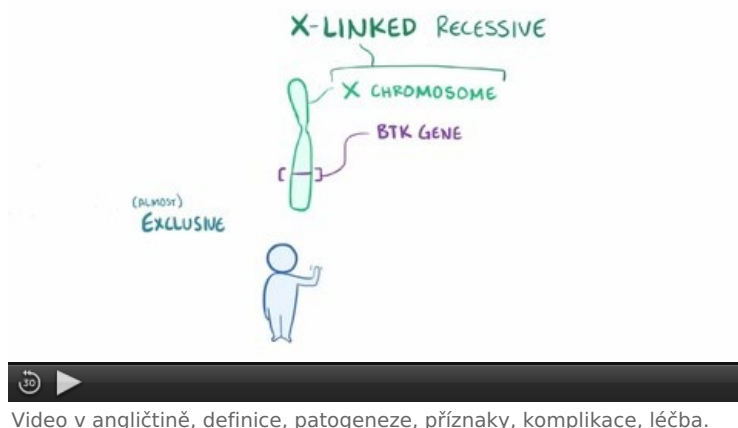
- Brutonova agamaglobulinemie – Youtube video (<https://www.youtube.com/watch?v=GRra7J3ahUc&list=PLY33uf2n4e6Neq5yeTHn2zIW7zEzPYjYZ&index=5>)
- Brutonova agamaglobulinemie – anglická Wikipedie (https://en.wikipedia.org/wiki/X-linked_agammaglobulinemia)

Zdroj

- ŠÍPEK, Antonín. *Geneticky podmíněné poruchy imunitního systému* [online]. Poslední revize 9. 6. 2006, [cit. 5. 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.



Video v angličtině, definice, patogeneze, příznaky, komplikace, léčba.

