

:: Zespół Sézary'ego

Orpha number: ORPHA3162

STRESZCZENIE

Definicja choroby:

Zespół Sézary'ego (ang. *Sézary syndrome*, SS) jest agresywną postacią chłoniaka T-komórkowego skóry. Charakteryzuje się erythrodermią, powiększeniem węzłów chłonnych i obecnością krążących, atypowych limfocytów (komórki Sézary'ego)

***Epidemiologia:**

Częstość występowania SS wynosi 1/10 000 000 rocznie i częściej dotyczy mężczyzn. SS stanowi 3% wszystkich chłoniaków skóry.

***Opis kliniczny:**

SS rozwija się najczęściej u mężczyzn, w większości przypadków w piątej dekadzie życia i gwałtownie postępuje. SS odpowiada stadium IVA i IVB chłoniaka T-komórkowego skóry (zob. to hasło). U pacjentów występuje złuszczająca erythrodermia, nacieki dające wygląd lwiej twarzy i nasilony świąd. Może pojawić się łysienie, wywinięcie brzegów powiek, łagodne rogowacenie dłoni i podeszew oraz zmiany zwyrodnieniowe paznokci. Obserwuje się powiększenie węzłów chłonnych, wątroby i śledziony. Pacjenci często mają dreszcze i skarżą się na uczucie zimna i ogólne osłabienie.

***Etiologia:**

SS wiąże się z wieloma aberracjami chromosomowymi, w szczególności z rearanżacjami w regionie 6q23-27, prowadzącymi do zmian z protoonkogenie *MYB* i genie *IL22RA2*, kodującym podjednostkę alfa-2 receptora dla interleukiny 22. Etiologia pozostaje jednak niejasna.

***Metody diagnostyczne:**

Aktualne kryteria rozpoznania SS obejmują następujące cechy: liczba komórek Sezary'ego wynosząca 1 000 komórek/mm³ lub więcej (stadium B2); wzrost komórek CD3 dodatnich lub CD4 dodatnich, co daje stosunek CD4/CD8 wynoszący 10 lub więcej; nieprawidłowa ekspresja markerów pan-T (tj. brak ekspresji CD7 na komórkach T); wzrost względnej lub bezwzględnej liczby limfocytów, z wykazaniem obecności identycznego klonu komórek T we krwi i w skórze, metodą Southern blot lub PCR. Biopsja skóry może nie być rozstrzygająca.



***Rozpoznanie różnicowe:**

Rozpoznanie różnicowe obejmuje niepożądane działania leków, klasyczną postać ziarniniaka grzybiastego i inne postaci pierwotnego chłoniaka T-komórkowego skóry (zob. te hasła), jak również inne przyczyny erytrodermii, takie jak łuszczyca, atopowe zapalenie skóry i łupież czerwony włosowy (zob. to hasło).

***Postępowanie i leczenie:**

Badania wykonywane w celu oceny klinicznej pacjenta obejmują prześwietlenie rentgenowskie klatki piersiowej, tomografię komputerową, rezonans magnetyczny i PET, jak również wyjściową biopsję węzłów chłonnych. Dwa razy w miesiącu można zastosować fotoforezę pozaustrojową w połączeniu z małymi dawkami metotreksatu, beksarotenu lub interferonu alfa. W zaawansowanych lub niereagujących przypadkach, można rozważyć chemioterapię z zastosowaniem lizosomalnej doksorubicyny, gemcytabiny lub alemtuzumabu. W przypadkach nawrotu choroby, w leczeniu można zastosować napromienianie całej skóry wiązką elektronów i allogeniczne przeszczepienie komórek macierzystych.

***Rokowanie:**

Rokowanie jest złe, ze średnim okresem przeżycia wynoszącym około 5 lat, w zależności od objawów przy ujawnieniu i ich rozwoju.

Recenzent - ekspert:

- o Martine Bagot

Aktualizacja: Sierpień 2013

Tłumaczenie: Listopad 2013

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

