

:: Autosomalna recesywna monogenowa podatność na mikobakteriozy z powodu częściowego niedoboru

Orpha number: ORPHA319539

***Definicja choroby:**

Autosomalna recesywna monogenowa podatność na mikobakteriozy (Mendelian susceptibility to mycobacterial disease, MSMD) z powodu częściowego niedoboru obejmuje grupę wariantów genetycznych MSMD (zob. to hasło) spowodowanych mutacjami w genach *IFNGR1* i *IFNGR2*, o uwarunkowaniu autosomalnym recesywnym, powodującymi, że odpowiedź IFN-gamma jest tylko szczątkowa.

Epidemiologia:

Częstość występowania nie jest znana.

Opis kliniczny:

Zakażenia u osób z autosomalną recesywną postacią MSMD z powodu częściowego niedoboru zwykle występują po ukończeniu trzeciego roku życia do wieku dorosłego. Chorzy z częściowym niedoborem IFN-gammaR1 zapadają na umiejscowione infekcje wywołane najczęściej prątkami niegruźliczymi. Są również podatni na zakażenia prątkiem gruźlicy, *Mycobacterium tuberculosis*. Zakażenia u chorych z częściowym niedoborem IFN-gammaR2 są wywołane przez *Mycobacterium bovis* BCG i *Mycobacterium abscessus*. Objawy obejmują m.in. gorączkę, ubytek masy ciała, limfadenopatię i hepatosplenomegalię. Zakażenia przebiegają zwykle łagodnie; jeśli chorzy są leczeni, pozostają we względnie dobrym stanie zdrowia.

Etiologia:

Autosomalna recesywna postać MSMD z powodu częściowego niedoboru uwarunkowana jest mutacjami w genie *IFNGR1* lub *IFNGR2*. Mutacje te powodują, że u chorych wytwarza się tylko szczątkowa odpowiedź na IFN-gamma i z tego powodu występuje wybiórcza podatność na zakażenie BCG i prątkami niegruźliczymi i, w rzadkich przypadkach, gruźlicą.

Ekspert-recenzent: dr Jacinta Bustamante, prof. Jean-Laurent Casanova

Data: luty 2013



Tłumaczenie: wrzesień 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.

