

:: X-kromosominen agammaglobulinemia

Orpha number: ORPHA47

YHTEENVETO

Kliinisesti vaihteleva erillinen agammaglobulinemian muoto on immuunipuutostauti, jolle on tunnusomaista sairaiden poikien toistuvat bakteeritulehdukset varhaislapsuudessa. Vain miehet sairastuvat, naiset ovat oireettomia taudinkantajia.

Tautia sairastavat ovat yleensä terveitä muutaman ensimmäisen elinkuukauden ajan äidiltä jäljelle jääneiden immunoglobuliinien (Ig) turvin. Suurin osa potilaista kehittää toistuvia tai yhtämittaisia bakteeritulehduksia ensimmäisen 2 vuoden aikana. *S. pneumoniae* ja *H. influenzae* ovat tavallisimmat keskikorvan, silmän sidekalvon, poskiontelon ja hengitysteiden tulehdusten, ripulin ja ihotulehdusten aiheuttajat. Muita vakavia infektioita ovat empyema, aivokalvontulehdus, sepsis (verenmyrkytys) tai septinen niveltulehdus. Ihon bakteeritulehdus liittyneenä valkosolujen vähyyteen ja pseudomonas- tai stafylokokkisepsis ovat tavallisia ensioireita erityisesti alle vuoden ikäisillä. Imusolmukkeet, nielurisat ja muu lymfakudos ovat epätavallisen pienet tai puuttuvat.

Harvoilla potilailla on vitiligoa (valkopäivi), punoittavaa ihottumaa tai täydellinen hiusten lähtö (alopecia totalis). Tulehduksilla on taipumus jatkua aikuisuuteen saakka. Potilailla on raportoitu myös alttiutta vaikeisiin ja kroonisiin enterovirusinfektioihin. Kasvu ja kehitys ovat tavallisesti kuitenkin normaalit. Joillakin potilailla on lievemmät oireet, ja tauti tunnistetaan immuunipuutokseksi vasta 10 vuoden iästä alkaen. Komplikaatioita ovat etenevä keuhkosairaus, krooninen poskiontelon tulehdus, tulehduksellinen suolistosairaus, niveltulehdus ja neurologiset muutokset.

Tauti periytyy X-kromosomaalisesti. Sen aiheuttavat mutaatiot *BTK*-geenissä, joka osallistuu B-lymfosyyttien erilaistumiseen ja kypsymiseen.

Diagnoosi tulisi huomioida potilailla, joilla on ennen 5 vuoden ikää alkavia toistuvia tai jatkuvia keskikorva-, poskiontelo- ja sidekalvotulehduksia, keuhkokuumeita tai vaikeita bakteerinfektioita kuten sepsis, meningiitti, ihotulehdus tai empyema. Diagnoosiin viittaa myös X-kromosomiseen periytymiseen sopivat sukutiedot. Verikokeessa nähdään matala seerumin Ig- ja selvästi vähentynyt B-lymfosyyttien määrä. Myös molekyylogeneettiset tutkimukset voivat auttaa



diagnoostiikassa. Sikiödiagnoosi on mahdollinen perheissä, joissa tautia aiheuttava mutaatio on tiedossa.

Tauti periytyy X-kromosomissa peittyvästi. Lähes 50% tapauksissa tauti esiintyy jo suvussa ja yksittäiset tapaukset ajatellaan uusista (de novo) mutaatioista johtuviksi. Potilaiden sukulaisille tulisi tarjota perinnöllisyysneuvontaa.

Parantavaa hoitoa ei ole, mutta hyvä taudinhallinta saavutetaan johdonmukaisella suonensisäisellä tai ihonalaisella gammaglobuliinihoidolla. Hoito tulisi aloittaa mahdollisimman varhain, jotkut puoltavat jatkuvaa ehkäisevää antibioottihoitoa. Akuutteja infektioita hoidetaan pitkään antibioottien maksimiannoksilla. Useimmat potilaat elävät normaalia elämää. Eliniän ennuste voi olla lyhentynyt joillakin potilailla vaikeiden infektioiden komplikaatioiden ja keuhkovaurioiden seurauksena. Varhaiset hoitotoimenpiteet ja niiden noudattaminen vaikuttavat eniten ennusteeseen. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/350 000- 700 000.

Asiantuntija:

- Dr Marie Ellen CONLEY

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: December 2013

Translation updated: April 2015

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net