

Agammaglobulinemia sprzężona z płcią D 80.0 ***X-linked agammaglobulinemia - XLA***

Rozpoznanie pewne

Chłopiec z obniżonym odsetkiem limfocytów B CD19+ poniżej 2% oraz przynajmniej jedną z następujących cech:

1. mutacja w obrębie genu dla Btk
2. brak Btk mRNA w neutrofilach lub monocytach w badaniu metodą Northern blot
3. brak białka Btk w monocytach lub płytkach krwi
4. obniżony odsetek limfocytów B poniżej 2% u kuzynów płci męskiej ze strony matki: wujków, bratanków

Rozpoznanie prawdopodobne

Chłopiec z obniżonym odsetkiem limfocytów B CD19+ poniżej 2% oraz wszystkimi z poniższych cech:

1. początek nawracających zakażeń bakteryjnych w pierwszych 5 latach życia
2. stężenia IgG, IgM oraz IgA w surowicy krwi poniżej 2 SD normy dla wieku
3. brak izohemaglutynin i/lub słaba odpowiedź na antygeny szczepionkowe
4. wykluczenie innych przyczyn hipogammaglobulinemii (patrz tabela)

Rozpoznanie możliwe

Chłopiec z obniżonym odsetkiem limfocytów B CD19+ poniżej 2%, u którego wykluczono inne przyczyny hipogammaglobulinemii (patrz tabela) oraz obecna jest przynajmniej jedna z poniższych cech:

1. początek nawracających zakażeń bakteryjnych w pierwszych 5 latach życia
2. stężenia IgG, IgM oraz IgA w surowicy krwi poniżej 2 SD normy dla wieku
3. brak izohemaglutynin

Spektrum choroby

Większość pacjentów z XLA rozwija nawracające zakażenia bakteryjne, szczególnie uszu, zatok i zapalenia płuc w pierwszych 2 latach życia. Do najczęstszych patogenów należą *S. pneumoniae* i *H. influenzae*. Stężenie IgG w surowicy jest zwykle poniżej 200 mg/dl (2g/L), natomiast stężenia IgM i IgA - poniżej 20 mg/dl (0,2g/L). Około 20% chorych prezentuje ciężkie, uogólnione zakażenia, często przebiegające z neutropenią. Kolejne 10-15% chorych ma wyższe od oczekiwanych stężenia immunoglobulin lub niedobór odporności nie jest rozpoznany przed ukończeniem 5 roku życia.

Rozpoznanie różnicowe

Inne przyczyny hipogammaglobulinemii ujęto w tabeli:

1. niedobór łańcucha ciężkiego Mu
2. niedobór lambda 5
3. niedobór IgA