

Przewlekła choroba ziarniniakowa D 71 *Chronic granulomatous disease - CGD*

Rozpoznanie pewne

Kobieta lub mężczyzna z nieprawidłowym wynikiem testu NBT (< 5 %) lub badaniem wybuchu tlenowego aktywowanych neutrofilów oraz

1. Mutacją genów kodujących składniki NADPH oksydazy gp91 , p22 , p47 lub p67
2. Brakiem mRNA dla powyższych genów w badaniu Northern blot
3. Obciążonym wywiadem rodzinnym kuzyni, wujkowie lub krewni ze strony matki z nieprawidłowym wynikiem testu NBT lub wybuchu tlenowego

Rozpoznanie prawdopodobne

Kobieta lub mężczyzna z nieprawidłowym wynikiem testu NBT (< 5 %) lub badaniem wybuchu tlenowego aktywowanych neutrofilów oraz

1. Głęboko zlokalizowanymi stanami zapalnymi(ropnie wątroby, okolicy okołodbytniczej, płuc, zapalenie węzłów chłonnych, zapalenie kości i szpiku) powodowanymi przez gronkowce , *Serratia mercenscens* , candida , aspergillus
2. Rozsianymi ziarniniakami układu oddechowego , pokarmowego lub moczowego
3. Stanami gorączkowymi o niejasnej etiologii , limfadenopatią, lub hepatosplenomegalią

Zakres choroby

Pacjenci z postacią sprzężoną z płcią przewlekłej choroby ziarniniakowej (60-70 % pacjentów) wykazują tendencję do wcześniejszego ujawniania oraz bardziej nasilonych objawów choroby w porównaniu do pacjentów z postacią autosomalnie recesywną. U większości pacjentów stany gorączkowe o niejasnej etiologii, ostre bakteryjne zapalenia węzłów chłonnych, ropnie lub zapalenia kości i szpiku występują podczas pierwszych lat życia. Zapalenia płuc oraz węzłów chłonnych powodowane przez bakterie katalazo - dodatkowo (w szczególności gronkowce) lub grzyby należą do najczęstszych infekcji. Objawy niedrożności układu moczowego mogą być powodowane przez tworzące się tam ziarniniaki. Rzadko, zarówno w postaci sprzężonej z płcią jak i autosomalnie recesywnej, pierwsze ostre objawy mogą pozostawać nie rozpoznane do wieku dorosłego.

Diagnostyka różnicowa

1. Niedobór przylegania leukocytów
2. Sarkoidoza
3. Zespół hiper IgE