

Zespół limfoproliferacyjny sprzężony z chromosomem X D 82.3 *X-Linked Lymphoproliferative Syndrome - XLP*

Rozpoznanie pewne

Chłopiec z chłoniakiem nieziarnicznym lub ziarnicą złośliwą, śmiertelnym przebiegiem zakażenia wirusem Epsteina-Barr, niedokrwistością aplastyczną lub chorobą limfohistiocytarno - proliferacyjną, u którego stwierdzono mutację w jednym z następujących genów: SH2D1A / SAP / DSHP.

Rozpoznanie prawdopodobne

Chłopiec, który zmarł, bądź rozwinął chłoniak nieziarniczny lub ziarnicę złośliwą, niedobór odporności, niedokrwistość aplastyczną lub chorobę limfohistiocytarno - proliferacyjną, po przebyciu ostrego zakażenia wirusem Epsteina-Barr, a jego kuzyni, wujkowie lub siostrzeńcy ze strony matki, mieli podobne schorzenia w następstwie ostrego zakażenia wirusem Epsteina-Barr.

Rozpoznanie możliwe

Chłopiec, który zmarł, bądź rozwinął chłoniak nieziarniczny lub ziarnicę złośliwą, niedobór odporności, niedokrwistość aplastyczną lub chorobę limfohistiocytarno - proliferacyjną, po przebyciu ostrego zakażenia wirusem Epsteina - Barr.

Spektrum choroby

Chłopcy z XLP są zwykle bezobjawowi dopóki nie rozwiną zakażenia wirusem Epsteina - Barr, który spowodować może piorunujące zapalenie wątroby (60% chorych), szczególnie u małych dzieci.

Chłoniaki ziarnicze i nieziarnicze (30%), i / lub niedobór odporności z niskim stężeniem IgG w surowicy oraz nieprawidłową funkcją komórek NK (30%) są częściej obserwowane u starszych pacjentów.

Do rzadziej obserwowanych manifestacji klinicznych należy zespół hemofagocytarny związany z zakażeniem EBV oraz zapalenie naczyń.

Przeważająca część chorych ginie w dzieciństwie, bardzo złe rokowanie mają chłopcy z piorunującym zapaleniem wątroby (przeżycie < 5%), lepiej rokują postaci z izolowaną dysgammaglobulinemią (przeżycie około 50%).