

Zespół zaburzonego przylegania leukocytów D 84.8

Leukocyte adhesion deficiency - LAD

Rozpoznanie pewne

Pacjent płci męskiej lub żeńskiej z obniżoną ekspresją molekuly CD18 na granulocytach obojętnochłonnych (mniej niż 5 % normy) i przynajmniej jednym z poniższych objawów:

1. Mutacja w genie dla integryny b2
2. Brak mRNA dla b2 integryny w leukocytach

Rozpoznanie prawdopodobne

Pacjent płci męskiej lub żeńskiej z upośledzoną ekspresją molekuly CD18 na granulocytach obojętnochłonnych (mniej niż 5 % normy) i wszystkimi z poniższych objawów:

1. Nawracające lub przetrwałe zakażenia bakteryjne i grzybicze
2. Leukocytoza powyżej 25 000/mm³
3. Opóźnione odpadnięcie pępowiny lub upośledzone gojenie ran

Rozpoznanie możliwe

Niemowlę z podwyższoną leukocytozą (powyżej 25 000/mm³) i jednym z poniższych objawów:

1. Nawracające zakażenia bakteryjne
2. Ciężkie głęboko zlokalizowane infekcje
3. Brak wytwarzania ropy w miejscu infekcji

Charakterystyka schorzenia

Wysoka leukocytoza i nawracające zakażenia bakteryjne stanowią objawy wskaźnikowe zespołu zaburzonego przylegania leukocytów. Gronkowce, G (-) pałeczki jelitowe i zakażenia grzybicze stanowią główny problem kliniczny. Zapalenie przyzębia jest najczęstszym objawem przewlekłym. Ciężkie postaci, charakteryzujące się całkowitym brakiem CD18 na neutrofilach, w przypadku nie przeszczepienia macierzystych komórek krwiotwórczych, grożą zgonem we wczesnym dzieciństwie. W postaciach umiarkowanych, w których stwierdza się niewielką ekspresję CD18, możliwe jest przeżycie do wieku dorosłego. Niektórzy pacjenci mogą posiadać prawidłową ekspresję CD18 z upośledzoną aktywnością CD18 (integryny b2).

Kryteria wykluczające

1. Prawidłowa ekspresja CD18 i CD15a na granulocytach obojętnochłonnych
2. Prawidłowa ilość granulocytów obojętnochłonnych
3. Prawidłowe przyleganie granulocytów obojętnochłonnych

Diagnostyka różnicowa

1. Przewlekła choroba ziarniniakowa
2. Niedobór SleX (Zespół zaburzonego przylegania leukocytów typ II)