

## **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/mm<sup>3</sup>
3. Opóźnione odpadnięcie pępowiny lub upośledzone gojenie ran

#### **Rozpoznanie możliwe**

Niemowlę z podwyższoną leukocytozą (powyżej 25 000/mm<sup>3</sup>) 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 )