

# Autosomálně dědičná agamaglobulinemie

Mimo nejčastější (X-vázanou) **Brutonovu agamaglobulinemii** existují i vzácné, **autosomálně dědičné varianty agamaglobulinemie** (ne-Brutonské agamaglobulinemie; OMIM: 601495 (<https://www.omim.org/entry/601495>)), které mohou postihovat ve větší míře **i dívky**. Fenotypově se však projevují jako klasická X-vázaná agamaglobulinemie.

Autosomálně recesivně dědičné formy mohou být způsobeny mutací v genu pro těžký řetězec  $\mu$  IgM (IGHM, lokalizace 14q32.33), v genu pro  $\kappa$ 5 lehký řetězec (IGLL1, lokalizace 22q11.21) nebo v genu pro adaptovaný protein BLNK (lokalizace 10q23.2), jehož aktivita je spojena s BTK kinasou.

Byla popsána i autosomálně dominantně dědičná forma, způsobená narušením LRRC8 genu (Leucine-rich repeat-containing protein 8; lokalizace 9q34.13) balancovanou translokací 9. a 20. chromosomu.

## Odkazy

### Související články

- Brutonova agamaglobulinemie
- Primární imunodeficiencie
- Protilátky

### Zdroj

- ŠÍPEK, Antonín. *Geneticky podmíněné poruchy imunitního systému* [online]. Poslední revize 9. 6. 2006, [cit. 24. 1. 2009]. <<http://www.genetika-biologie.cz/primarni-imunodeficiencie>>.

### Použitá literatura

- BARTŮŇKOVÁ, Jiřina. *Imunodeficiencie*. 1. vydání. Praha : Grada, 2002. 228 s. ISBN 80-247-0244-4.

### Autosomálně dědičná agamaglobulinemie

<b>Klinický obraz</b>	opakované bakteriální infekce dýchacího systému, náchylnost k virovým infekcím, vrozený imunodeficit
<b>Příčina</b>	mutace x-chromozomu
<b>Diagnostika</b>	vyšetření diferenciálního krevního obrazu, DNA diagnostika
<b>Klasifikace a odkazy</b>	