

Retikulární dysgeneze

Retikulární dysgeneze (De Vaalova choroba, hematopoetická hypoplasie, OMIM: 267500 (<http://omim.org/entry/267500>)) je jednou z nejvzácnějších forem těžké kombinované imunodeficiency. Charakteristickým nálezem je **vrozená agranulocytóza** a **lymfopenie** spojená s hypoplasíí thymu a lymfatických uzlin. Granulocyty a lymfocyty chybí v periferní krvi i kostní dřeni, postižení diferenciací je již **na úrovni kmenových buněk** (a postihuje myeloidní i lymfoidní řadu). Choroba se dědí autosomálně recesivně, příčinou je mutace genu **AK2** (Adenylate Kinase 2) na chromosomu 1 (1p34).

Odkazy

Související články

- Primární imunodeficiency
- Těžká kombinovaná imunodeficiency

Zdroj

- ŠÍPEK, Antonín. *Geneticky podmíněné poruchy imunitního systému* [online]. Poslední revize 9. 6. 2006, [cit. 16. 12. 2009]. <<http://www.genetika-biologie.cz/primarni-imunodeficiency>>.

Použitá literatura

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