

# Těžká kongenitální Kostmannova neutropenie

**Těžká kongenitální neutropenie** neboli **Kostmannův syndrom** či **infantilní agranulocytóza** (SCN3, OMIM: 610738 (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=610738>)) je AR-dědičné onemocnění charakterizované výraznou neutropenií a těžce probíhajícími bakteriálními infekcemi.<sup>[1]</sup> Genetickým podkladem je mutace HAX1 genu (1q21.3). Existují i jiné formy těžké vrozené neutropenie, například autosomálně dominantně dědičné (mutace genu GFI1 – 1p22 nebo genu ELA2 – 19p13.3).

## Patogeneze

- Porucha signální přenosové kaskády cestou G-CSF způsobuje chybění všech stupňů vyžívání od promyelocytů,<sup>[1]</sup>
- Je narušena fagocytóza.

## Klinický obraz

- **Již v prvních dnech života - horečka, infekce kůže a pupečníku, stomatitida,**
- **Infekce mají sklon ke generalizaci,**
- Nejčastější původci: *Staphylococcus aureus*, *E. coli*, *Pseudomonas aeruginosa*.<sup>[1]</sup>

## Diagnostika

- Krevní obraz + diferenciál: **hluboká neutropenie,**
- Kostní dřeň: téměř úplné **chybění promyelocytů a myelocytů** při normálním počtu myeloidní řady.<sup>[1]</sup>

## Léčba

- Rekombinantní **G-CSF** (dlouhodobé vedlejší účinky: osteoporóza, kostní fibróza, splenomegalie),
- Event. transplantace kostní dřeně.<sup>[1]</sup>

## Odkazy

### Související články

- Primární imunodeficiency
- Neutropenie u dětí

### Zdroj

- ŠÍPEK, Antonín. *Geneticky podmíněné poruchy imunitního systému* [online]. Poslední revize 9. 6. 2006, [cit. 23. 12. 2009]. <<http://www.genetika-biologie.cz/primarni-imunodeficiency>>.

## Reference

1. MUNTAU, Ania Carolina. *Pediatric*. 4. vydání. Praha : Grada, 2009. s. 251-252. ISBN 978-80-247-2525-3.

## Použitá literatura

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