

X-bog'langan limfoproliferativ sindrom (XLP)

X-bog'langan limfoproliferativ sindrom nima?

X-bog'langan limfoproliferativ sindrom (XLP) bu kam uchraydigan genetik kasallik bo'lib, immun tizimini infeksiyalarga ortiqcha reaksiya ko'rsatishga majbur qiladi. Genlarning meros qilib olingani sababli u asosan o'g'il bolalarga ta'sir etadi. Bunday tibbiy holatning boshqacha nomi Dunkan sindromidir.

X-bog'langan limfoproliferativ kasallikning ikkita turi mavjud: **XLP1** va **XLP2/XIAP tanqisligi**. Taxminan har 1 million o'g'il bolaning 1 tasida XLP1 uchraydi. XLP2 undan ham kam uchraydi, har 5 million o'g'il bolaning 1 tasiga ta'sir o'tkazadi.

X-bog'langan limfoproliferativ kasallik sabablari

XLP1 SH2D1 genidagi o'zgarish tufayli kelib chiqadi (BIRC4 geni deb ham ataladi). XLP2/XIAP tanqisligi XIAP genidagi o'zgarishlar sabab kelib chiqadi.

Bu sharoitlar "X-bog'langan retsessiv" sanaladi. Bu o'zgargan gen X xromosomada ekanini anglatadi. O'g'il bolalarda bitta X xromosoma va bitta Y xromosoma bo'lgani bois, ularning X xromosomasidagi genetik o'zgarish X-bog'langan limfoproliferativ sindromni keltirib chiqarishi mumkin.

Qizlarda ikkita X xromosoma bo'ladi. XLP bo'lishi uchun ularda har ikki X xromosomada o'zgarish yuz berishi lozim. Bu juda kam yuz beradi, shuning uchun genetik o'zgarishga ega qizlar tashuvchi sanaladi. Ularning o'zida bu kasallik bo'lmaydi, ammo ular kasallikni o'g'il farzandlariga o'tkazadi.

X-bog'langan limfoproliferativ sindrom belgilari, alomatlari va boshqa muammolar

X-bog'langan limfoproliferativ sindrom bilan og'rikan bolalarda alomatlar ko'pincha 6 oy va 10 yosh orasida ko'rinishni boshlaydi. Alomatlar har bir odamda har xil bo'lishi mumkin. Alomatlar yengil yoki og'ir bo'lishi mumkin.

X-bog'langan limfoproliferativ sindrom bilan og'rikan bolalardagi asosiy risk omillaridan biri shuki, ularning immun tizimi Epshteyn-Barr virusiga (EBV) qarshi kurasha olmaydi. EBV infeksiyon mononukleoz (mono) va boshqa kasalliklarni keltirib chiqaradigan keng tarqalgan virusdir.

Ishlaydigan immun tizimiga ega bolalarda EBV infeksiyasi alomatlari o'z ichiga qattiq charchash, isitma va tomoq og'rishini oladi. Ammo, X-bog'langan limfoproliferativ sindrom bilan og'rikan bolalarda EBVga javoban og'ir kasalliklar kelib chiqishi mumkin. Bularga quyidagilar kiradi:

- Jigar yallig'lanadigan gepatit
- [Hayotga xavf soluvchi og'ir immunitet javobi bo'lgan gemofagositar limfogistiositoz \(HLH\)](#). Bu asosan XLP2/XIAP tanqisligi bor bolalarda uchraydi. HLH belgi va alomatlariga quyidagilar kiradi:
 - Shishgan limfa tugunlari (tomoqda, qo'ltiqda yoki chov qismida gland).
 - Jigar va taloqning katallashishi.
 - Jigar, yurak, taloq va buyrakning zararlanishi.
 - Istitma.
 - Teri toshmasi.
 - Sarg'ayish (ko'z va terining sarg'ayishi).

- Suyak iligiga oid muammolar.
- Anemia (sog'lom qizil qon hujayralari yetishmasligi).
- Oziqaviy moddalarni singdirish muammosi kabi hazm qilish muammolari.

X-bog'langan limfoproliferativ sindromining boshqa belgi va alomatlari quyidagicha:

- Gipogammaglobulinemia (antinachalar deb nomlangan oqsillar darajasining normadan pastligi), bu infeksiya riskini oshiradi va takroriy infeksiyon kasalliklarga olib keladi.
- Takrorlanuvchi isitma, kengaygan taloq va qon elementlarining pasayishi.
- Aplastik anemia (suyak iligi ishdan chiqishi).
- Vaskulit (kichik qon tomirlarining yallig'lanishi).

Qo'shimcha ravishda, XLP1 bilan og'rigan bolalarda bunday sharoit tufayli limfoma deb nomlangan qon saratoni rivojlanishi mumkin. XLP2/XIAP tanqisligi bor bolalarda ichak yallig'lanishi rivojlanishi mumkin. Alomatlarga qorin og'rig'i, suyuq axlat va oshqozon-ichak traktida qonash kiradi.

XLP1 bilan bog'liq og'ir holatlar chastotasi:

	Bemorlar foizi
HLH	45-58%
Past antitanachalar darajasi	31-67%
Limfoma	21-30%

Jadval 1. SAP tanqisligi (XLP1) namoyish bo'lishi. Maqolalar: Seemayer et al. 1995; Schmid et al. 2011; Kanegane et al. 2012; Booth et al. 2011.

XLP2/XIAP tanqisligi bilan bog'liq og'ir holatlar chastotasi:

	Bemorlar foizi
HLH	67-90%
To'liq bo'lmagan HLH (Qon elementlari pasaygan yoki pasaymagan splenomegaliya, isitma)	33-87%
Past antitanachalar darajasi	22-33%
Ichak yallig'lanishi	17-22%

Jadval 2. XIAP tanqisligi (XLP2) namoyish bo'lishi. Maqolalar: Pachlopnik Schmid et al 2011, Yang et al 2012, Marsh et al 2010.

X-bog'langan limfoproliferativ sindromi tashxisi

Agar farzandingiz Epshteyn-Barr virusidan qattiq zarar ko'rsa, shifokoringiz uni X-bog'langan limfoproliferativ sindromiga tekshirib ko'rishi mumkin. Bunga odatda qon tahlili bilan genetik va oqsil testlari kiradi. Bu tekshiruvlar tashxisni tasdiqlashga yordam berishi mumkin. Bu shifokorga farzandingiz XLPning qanday turi bilan kasallanganini aniqlashga yordam beradi.

Shifokor oilaning boshqa a'zolari ham XLP tekshiruvidan o'tishini so'rashi mumkin. Buni onadan boshlash mumkin, ya'ni uning tashuvchi ekani yoki yo'qligi aniqlanadi. Keyin bemorning aka-uka yoki opa-singillari tekshiriladi. Amma-xola, amaki-tog'a va amakivachchalar ham tekshirilishi mumkin. Farzandingizning shifokori yoki genetik maslahatchisi genetik tekshiruv variantlari haqida ko'proq ma'lumot berishi mumkin.

X-bog'langan limfoproliferativ sindromni davolash

Hozirda XLP1 va XLP2/XIAP tanqisligini davolashning yagona yo'li bu allogen qon yaratuvchi hujayra transplantatsiyasidir (qon shakllantiruvchi ildiz hujayralardan iborat suyak iligi transplantatsiyasi).

Agar farzandingiz X-bog'langan limfoproliferativ sindromi bilan og'rikan bo'lsa, davolovchi jamoa keng ko'lamlı davolash rejasini tuzadi. Rejada asosiy e'tibor muammolarni aniqlash (HLH va limfoma) va samarali davolashni taklif etishga qaratiladi.

Masalan:

- HLH davolash o'z ichiga immun tizimini yengib o'tishga yordam beradigan steroidlar, kimyoviy terapiya yoki boshqa dorilarni oladi.
- Ichak yallig'lanishi bilan og'rikan bolalarda immun tizimini yengish yordam berishi mumkin.
- Shifokorlar past antitanachalar darajasini immunoglobulinni almashtirish yordamida davolashi mumkin.

XLP1 va XLP2/XIAP tanqisligi mavjud bolalar immun tizimi buzilgani uchun jonli antivirus vaksinalaridan ehtiyot bo'lishlari lozim. Bularga qizamiq, parotit va qizilcha (MMR); rotavirus; va suvchechakka qarshi vaksinalar kiradi.

Oxirgi tahrir: 02/2021 Dr. Rebecca Marsh