

Chédiakův-Higashiho syndrom

Chédiakův-Higashiho syndrom (CHS, OMIM: 214500 (<https://www.omim.org/entry/214500>)) je dedičné (**AR** dedičnost) onemocnění způsobené mutací genu **LYST** (**l**ysosomal **t**rafficking **r**egulator, lokalizace 1q42.1–q42.2). Jak již název napovídá, produkt toho genu se účastní na formování lyzosomů, především ovlivňuje složení jejich obsahu, které je v případě mutace genu defektní. Lyzosomy i melanosomy jsou **zvětšené** (někdy až do obřích rozměrů) a **dysmorfické**.

Defektní složení granul neutrofilních granulocytů způsobuje **neúčinnost fagocytárního mechanismu**, což způsobuje zvýšenou **vnímavost vůči určitým infekcím**, především **bakteriálním (hlavně *Staphylococcus aureus*) a mykotickým**. Abnormální granula jsou zodpovědná i za defekty T-lymfocytů a NK buněk. U rozvinutého syndromu může dojít k infiltraci tkání následkem lymfoproliferace.

Postižení jedinci mají **sníženou pigmentaci** – kůže je světlá a vlasy mají světlý až stříbrný nádech. Přítomná je **fotofobie** a zvýšená citlivost na sluneční záření. Příčinou jsou defektní granula melanocytů.

Odkazy

Související odkazy

- Primární imunodeficiency
- Neutropenie u dětí
- Fagocytóza
- LRO (lysosome related organel)

Zdroj

- ŠÍPEK, Antonín. *Geneticky podmíněné poruchy imunitního systému* [online]. Poslední revize 9. 6. 2006, [cit. 19. 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.