

## KLONALNA PROLIFERACIJA T-LIMFOCITA U BOLESNIKA SA SINDROMOM EKTODERMALNE DISPLAZIJE I IMUNODEFICIJENCIJOM

Katarina Buneta<sup>1</sup>, Ivan Padjen<sup>2</sup>, Barbara Dreta<sup>2</sup>, Branimir Anić<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Specijalna bolnica za medicinsku rehabilitaciju Naftalan, Ivanić-Grad, Hrvatska

<sup>2</sup>Klinički bolnički centar Zagreb, Zagreb, Hrvatska

**Uvod.** Ektodermalna displazija je sindrom koji uključuje zahvaćanje kože, suznih žlijezda, noktiju i zubi. U bolesnika s ektodermalnom displazijom opisana je povezanost sa sindromima primarne imunodeficijencije.

**Prikaz bolesnika.** Prikazujemo slučaj 37-godišnjeg bolesnika koji je u djetinjstvu i mladosti imao česte upale pluća i sinusitise. U 32. godini života javila se alopecija, a biopsijom kožne promjene lijeve potkoljenice bila je postavljena sumnja na T-limfom kože, koji daljnjim rebiopsijama nije potvrđen. U 33. godini života hospitaliziran je zbog hemoptize i subfebriliteta uslijed pneumonije. Obradom je utvrđena hipogamaglobulinemija uz izolirano snižen IgG.

Imunofenotipizacijom limfocita periferne krvi utvrđene su snižene vrijednosti ukupnih T-limfocita kao i snižene vrijednosti CD4+ stanica i B-stanica. Od tada je bolesnik na mjesečnoj supstituciji IVIG-a. Dvije godine kasnije bolesnik je razvio eritemoskvamozna žarišta po koži, distrofične promjene noktiju uz periferni artritis i daktilitis te je postavljena dijagnoza psorijaze (patohistološkom potvrdom) i psorijatičnog artritisa. U istom razdoblju bolesnik je razvio generaliziranu alopeciju i anhidrozu. U terapiju je uveden prednizon i metotreksat, međutim metotreksat je tijekom daljnjih mjeseci obustavljen zbog jetrene lezije. Po isključenju metotreksata zaostaju povišene vrijednosti ALP i GGT. Biopsijom jetre verificirani su kriteriji za primarni bilijarni kolangitis s elementima i primarnoga sklerozirajućeg kolangitisa. Zbog razvoja kašlja u trajanju više tjedana i nejasnih infiltrata na RTG-u pluća učinjen je MSCT toraksa kojim se opišu intersticijske promjene pluća.

Imunofenotipizacijom BAL-a nije utvrđena klonalnost limfocita, međutim u perifernoj krvi utvrđena je aberantna populacija T-limfocita (CD3-, CD4+, CD10+). Ista populacija utvrđena je imunofenotipizacijom koštane srži uz klonalnu preuredbu gena TCR gama, ali bez histoloških kriterija za limfom. Na monoterapiju srednjim dozama prednizona postignuta je regresija plućnih infiltrata. Od strane hematologa indicirano je daljnje praćenje.

**Zaključak.** Potrebno je daljnje praćenje bolesnika radi definiranja početka hematološkog liječenja odnosno potrebe za uvođenjem dodatnog imunosupresiva.

**Ključne riječi:** ektodermalna displazija, imunodeficijencija, T-limfoproliferativna bolest, intersticijska bolest pluća  
**Izjava o sukobu interesa:** nema sukoba interesa