

39

OMENNOV SINDROM

Omenov sindrom je autosomno recesivni oblik teške kombinirane imunodeficijencije (SCID) karakteriziran eritrodermijom (crvenilo kože), deskvamacijom (ljuštenje kože), alopecijom (gubitak kose), kroničnim proljevom, neuspjehom u razvoju, limfadenopatijom (povećani limfni čvorovi), eozinofilijom, hepatosplenomegalijom i povišenim razinama IgE u serumu. Pacijenti su vrlo osjetljivi na infekcije i razvijaju gljivične, bakterijske i virusne infekcije tipične za SCID. Kod ovog sindroma SCID je povezan s niskim IgG, IgA i IgM i virtualnom odsutnošću B stanica. Postoji povećan broj T stanica, ali je njihova funkcija poremećena. Utvrđeno je da je Omenov sindrom uzrokovan mutacijama u genima RAG1 ili RAG2. Identificirani su i dodatni geni koji ga uzrokuju. Rano prepoznavanje ovog poremećaja važno je za genetsko savjetovanje i rano liječenje. Ako se ne liječi, Omenov sindrom je smrtonosan. Prognoza se može poboljšati

ranom dijagnozom i liječenjem transplantacijom kompatibilne koštane srži ili matičnih stanica krvi iz pupkovine.

Simptomi

Simptomi se kod dojenčadi s Omenovim sindromom obično javljaju ubrzo nakon rođenja, obično do 3 mjeseca starosti. To je slično drugim vrstama teške kombinirane imunodeficijencije (SCID). Karakteristični kožni nalazi (crvena koža koja se ljušti), kronični proljev i neuspjeh u razvoju često prethode pojavi infekcija. Zatim se javljaju po život opasne infekcije uzrokovane uobičajenim virusnim, bakterijskim i gljivičnim patogenima. Sljedeće se razvijaju limfadenopatija i hepatosplenomegalija, oba simptoma jedinstvena za Omenov sindrom.

Standardno liječenje za Omenov sindrom je transplantacija koštane srži ili transplantacija matičnih stanica krvi iz pupkovine. Opća skrb za svakog

bolesnika s teškom kombiniranom imunodeficijencijom (SCID), uključujući Omenov sindrom, uključuje izolaciju radi sprječavanja infekcije i preciznu higijenu kože i sluznice dok pacijent čeka rekonstituciju matičnih stanica. Antibiotici širokog spektra mogu se davati parenteralno dok su kulture i analize tjelesnih tekućina u tijeku. Parenteralna prehrana također se može pružiti kao terapija za proljev i neuspjeh u razvoju.