

Vrozený deficit C2 složky komplementu – variabilní klinická manifestace (kazuistiky a přehled problematiky)

Pavλίna Králíčková¹, Ctirad Andrýs¹, Tomáš Freibberger^{2,3}, Jan Krejsek¹

¹Ústav klinické imunologie a alergologie LF UK a FN Hradec Králové

²Centrum kardiovaskulární a transplantační chirurgie Brno

³Ústav klinické imunologie a alergologie LF MU a FN u sv. Anny Brno

Deficit C2 složky komplementu patří mezi nejčtenější deficity komplementového systému. Klinicky se může manifestovat infekcemi způsobenými nejčastěji opouzdřenými bakteriemi (*Streptococcus pneumoniae* a *Neisseria meningitidis*) ve formě meningitid, gonitid, pneumonií či septikemie. U části nemocných dochází k rozvoji autoimunitních komplikací, především systémového lupus erythematoses. Kauzální léčba není dostupná. Z preventivních opatření je doporučována vakcinace, popř. dlouhodobé profylaktické podávání antibiotik. Článek prezentuje 2 nemocné ze 2 nepříbuzných rodin. První nemocný trpěl v dětství otitidami, později prodělal osteomyelitidu, meningitidu se ztrátou sluchu a pneumonií. Nemocný ze druhé rodiny prodělal jednu nekomplikovanou meningitidu v předškolním věku. V dospělosti se léčil pro zvýšenou frekvenci infekcí horních cest dýchacích. Jeho sestra byla zcela asymptomatická. U všech tří byla diagnostikována delece 28 bp (c.841-849+19del28) v genu pro C2 složku komplementu v homozygotní podobě. Naše práce se snaží poukázat na variabilitu klinické manifestace u homozygotních nositelů mutace od zcela asymptomatických jedinců až po komplikované stavy provázené závažnými infekčními komplikacemi a častou diagnostikou až v dospělém věku.

Klíčová slova: C2, imunodeficience, komplementový systém, meningitida, pneumokokové infekce, vakcinace.

Inherited C2-complement deficiency: variable clinical manifestation (case reports and review)

C2 deficiency represents the most frequent type of a complement deficiency. Clinical manifestation includes infections caused by encapsulated bacteria (*Streptococcus pneumoniae*, *Neisseria meningitidis*) such as meningitis, gonitis, pneumonia or septicaemia. A causative treatment has not been available yet. A prophylactic vaccination and/or a long-term antibiotics prophylaxis are recommended. Here we report 2 patients from 2 unrelated families. The first patient suffered from recurrent otitis in his childhood. He underwent osteomyelitis, meningitis complicates with hear-loss, and one episode of pneumonia during adulthood. The second index patient underwent uncomplicated meningitis in his preschool age. He has been treated for recurrent upper-airways infections later. His sister has been completely asymptomatic. The deletion 28 bp (c.841-849+19del28) in C2-gene was detected in all of them in homozygous form. Our paper highlights the variability of a clinical manifestation in homozygous carriers, ranged from asymptomatic cases to patients with history of severe complications. The diagnosis is frequently made even in adulthood.

Key words: complement system, C2, immunodeficiency, meningitis, pneumococcal disease, vaccination.