

Deficiencia adenosín-deaminázy 2. typu (DADA2) – prvé skúsenosti na Slovensku: kazuistiky

Barbora Balažiová¹, Peter Čižnár¹, Miroslava Pozdechová², Dušana Genšor³, Viktória Halušková⁴, Ivana Hulínková¹, Peter Švec², Miloš Jeseňák³, Hana Grombiříková⁵, Tomáš Freiburger⁵, Eva Froňková⁶, Giorgia Bucciol⁷, Isabelle Meyts⁷, Tomáš Dallos¹

¹Detská klinika Lekárskej fakulty Univerzity Komenského (LF UK) a Národného ústavu detských chorôb (NÚDCH), Bratislava

²Transplantačná jednotka kostnej drene Kliniky detskej hematológie a onkológie LF UK a NÚDCH, Bratislava,

³Klinika detí a dorastu a Klinika pneumológie a ftizeológie, Jesseniova lekárska fakulta v Martine, Univerzita Komenského v Bratislave, Univerzitná nemocnica Martin, Oddelenie klinickej imunológie a alergológie, Univerzitná nemocnica Martin

⁴Oddelenie detskej onkológie a hematológie Detskej fakultnej nemocnice Košice

⁵Genetická laboratoř Centra kardiovaskulární a transplantační chirurgie, Brno, Ústav klinické imunologie a alergologie Lékařské fakulty Masarykovy univerzity, Brno

⁶Klinika dětské hematologie a onkologie 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

⁷Laboratory of Inborn Errors of Immunity, Department of Microbiology, Immunology and Transplantation, KU Leuven, Leuven, Belgicko

Deficiencia adenosín-deaminázy 2. typu (DADA2) je autoinflamačné ochorenie, ktoré bolo identifikované v roku 2014 ako monogénová príčina systémovej vaskulitídy charakteru polyarteritis nodosa, s prejavom febrilit, livedo racemosa, periférnych nekroz a skorého vzniku cievnych mozgových príhod. Za ostatných 10 rokov sa poznanie o fenotypovom spektre DADA2 značne rozšírilo. 378 prípadov doposiaľ publikovaných v svetovej literatúre radí DADA2 k zriedkavým ochoreniam, ale reprezentujú iba zlomok z celosvetovo odhadovaných 35 000 postihnutých jedincov (odhadovaná prevalencia ~ 1 : 222 000). Predstavujeme kazuistiky prvých 3 slovenských pacientov s geneticky aj laboratórne potvrdeným ochorením DADA2. Ilustrujú 3 krajné fenotypy tejto choroby – inflamatórne-vaskulopatický, imunodeficientný a hematologický, ktoré sa v niektorých charakteristikách prelínajú. Naša skúsenosť potvrdzuje nutnosť interdisciplinárnej starostlivosti a multimodálnej liečby tohto ochorenia. Vzhľadom na veľmi heterogénny klinický obraz je dôležité zvyšovať povedomie o DADA2, keďže aj v našej populácii je možné predpokladať výskyt doposiaľ nediagnostikovaných pacientov.

Kľúčová slová: deficiencia adenosín-deaminázy 2. typu (DADA2), vaskulopatia, imunodeficiencia, čistá aplázia červených krviniek (pure red cell aplasia – PRCA).

Deficiency of adenosine deaminase type 2 (DADA2) – first experiences in Slovakia: case reports

Deficiency of adenosine deaminase type 2 (DADA2) is an autoinflammatory disease identified in 2014 as a monogenic cause of systemic vasculitis resembling polyarteritis nodosa, with fever, livedo racemosa, peripheral necrosis, and early-onset stroke. Over the past 10 years, the knowledge of the phenotypic spectrum of DADA2 has expanded considerably. With 378 cases