

Was ist

X-CGD?

X-chromosomal-gebundene
chronische Granulomatose

Eine seltene und
lebensbedrohliche
Erbkrankheit



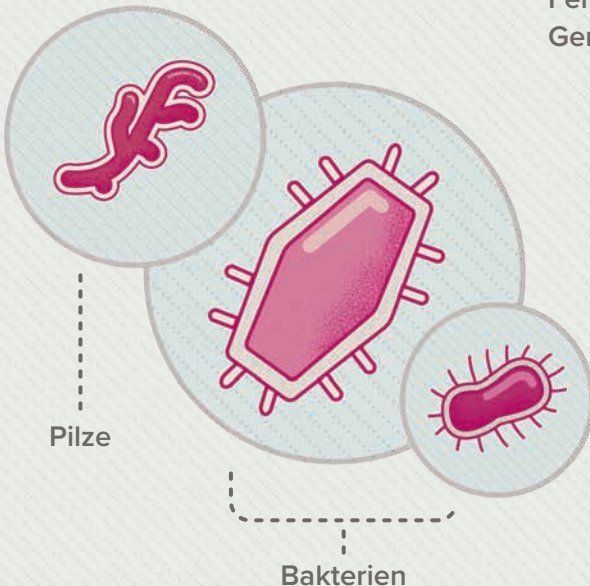
Was sind die Ursachen von X-CGD?

X-CGD wird durch eine Veränderung oder Mutation des CYBB-Gens verursacht, das Anweisungen zur Herstellung eines Proteins enthält, das einigen Zellen des Immunsystems hilft, normal zu funktionieren.

Weiße Blutkörperchen, sogenannte Phagozyten, zielen auf fremde Eindringlinge wie Bakterien und Pilze ab, fressen sie und töten sie ab.

X-CGD verhindert die Produktion einer Substanz, die zum Angriff auf diese Eindringlinge benötigt wird, was zu einem erhöhten Risiko für bakterielle und Pilzinfektionen führt.

Fehlerhaftes Gen in der DNA



Wie wird X-CGD vererbt?

Ungefähr
**1 Kind unter
100.000 – 400.000**
Neugeborenen ist von
X-CGD betroffen.

X-chromosomal-rezessiver Erbgang

X-CGD wird X-chromosomal-gebunden vererbt, was bedeutet, dass normalerweise nur Jungen betroffen sind.

Es wurde beobachtet, dass manchmal auch Mutationsträger leichte Symptome ähnlich denen der X-CGD aufweisen.



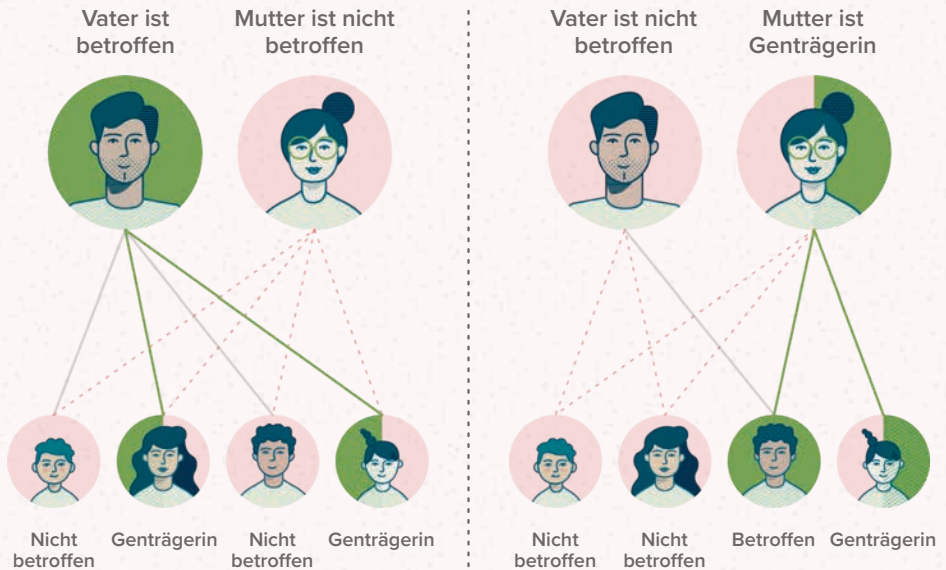
Betroffen



Nicht betroffen



Genträger*in



Wie wirkt sich X-CGD auf den Körper aus?

Jungen mit X-CGD sind anfällig für Infektionen und übermäßige Entzündungen. Einige können Massen von Immunzellen (Granulomen) entwickeln, die sich an Infektions- oder Entzündungsstellen bilden.

Mögliche Symptome:

Häufige und schwer zu behandelnde Lungeninfektionen (z.B. Lungenentzündung)

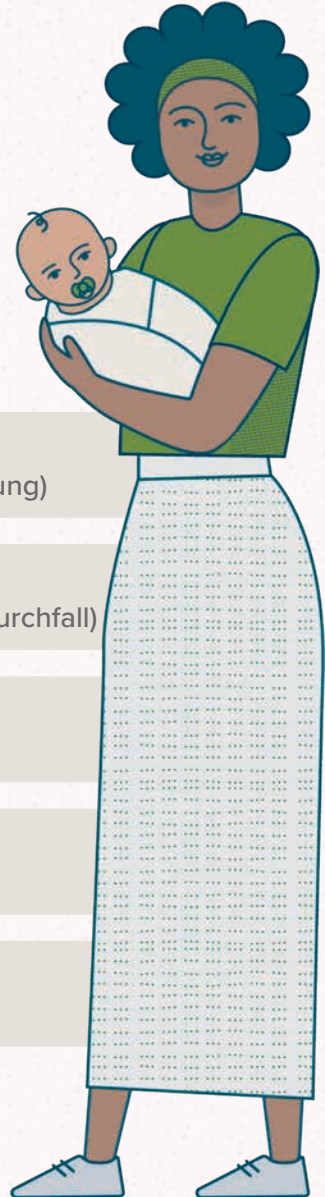
Entzündliche Darmerkrankung (Verdauungsprobleme, Magenschmerzen, Durchfall)

Entzündung des Urogenitaltrakts (Nieren und Blase)

Hautinfektionen (z. B. Hautabszesse)

Leber- und / oder Gehirnanabszesse

Weitere Informationen zu X-CGD und deren Behandlung erhalten Sie von Ihrem Arzt.



Nützliche Begriffe

Gene

Kleine Abschnitte der DNA, die die Anweisungen für individuelle Merkmale, wie Augen- und Haarfarbe und den Bau von Proteinen enthalten. Proteine sind dafür verantwortlich, dass die Zellen im Körper richtig funktionieren.

Mutationen

Veränderungen in der Struktur eines Gens oder einer Gruppe von Genen. Die Veränderungen können von Eltern an Kinder weitergegeben werden. Viele Mutationen verursachen keinen Schaden, können aber genetische Störungen auslösen, wie z.B. X-CGD.

CYBB-Gen

Ein kleiner DNA-Abschnitt, der Anweisungen zur Herstellung eines Proteins enthält, das einigen Zellen des Immunsystems hilft, normal zu funktionieren.

Phagozyten

Zellen, die den Körper schützen, indem sie schädliche, fremde Eindringlinge wie Bakterien und Pilze sowie tote oder sterbende Zellen aufnehmen.

Immunerkrankung

Eine Funktionsstörung des Immunsystems.

Immunsystem

Verteidigt den Körper gegen fremde Eindringlinge wie Bakterien, Viren und Pilze.

Granulome

Massen von Immunzellen, die sich an Infektions- oder Entzündungsherden bilden.

X-chromosomale rezessive Vererbung

Eine Form der Vererbung bei der die Krankheit nur männliche Nachkommen betrifft.

Infektion

Das Eindringen und Vermehrung von Mikroorganismen wie Bakterien, Viren und Pilzen, die Symptome oder schädliche Wirkungen im Körper verursachen können.

Weißer Blutkörperchen

(Lymphozyten / Leukozyten)

Eine Art von Blutzelle, die eine wichtige Rolle bei der Reaktion des Immunsystems auf Infektionen spielt. Weiße Blutkörperchen werden im Knochenmark gebildet.

Quellen

- van den Berg et. al, PLoS One.2009;4(4):e5234
- Genetics Home Reference [Internet]. Bethesda (MD): The Library Published: June 23, 2020. Available from <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance/inheritancepatterns>

