

## X-LINKED AGAMMAGLOBULINEMIA - CLINICAL CASE

Dumitras Ana-Maria

Scientific coordinators: Brocovschii Victoria, Corlateanu Alexandru

Discipline of Pneumology and Allergology, *Nicolae Testemitanu* SUMPh

**Background.** X-linked agammaglobulinemia (Bruton's disease) is a primary immunodeficiency characterized by severe hypogammaglobulinemia, with severe cellular immune deficiency and mutations in the BTK gene, resulting in severe recurrent infections. **Objective of the study.** Presentation of a clinical case of Bruton's disease, which highlights the clinical and evolutive features alongside the management of patients with hypogammaglobulinemia. **Material and Methods.** We selected a clinical case suggestive for severe hypogammaglobulinemia along with disabling infectious complications and characteristic clinical manifestations, diagnostic assessments, substitution therapy and its evolution during hospitalization. **Results.** We report a case of an adult patient with a long history of multiple recurrent infections (repeated pneumonias, complicated by empyemas, pulmonary destructions, repeated meningitis, otitis, mastoiditis, osteomyelitis, panaritias, phlegmon, etc.). Diagnosis of severe hypogammaglobulinemia (IgG 0.3 g/l, IgA 0.25 g/l, IgM 0.6 g/l) severe humoral (2% B lymphocytes) and cellular immune deficiency (27% T lymphocytes) was established at age of 13. The specific evolution of the disease was dependent on the lack of immunoglobulin replacement therapy (IVIG), that was for the first time initiated in adulthood, and with an unsystematic subsequent administration. **Conclusion.** The presence of frequent and severe infections requires a differential diagnosis with primary immunodeficiencies. The evolution of the disease is closely related to the continuous administration of replacement therapy.

**Keywords:** disease, XLA, X-linked agammaglobulinemia.

## AGAMMAGLOBULINEMIA X LINKATĂ. PREZENTARE DE CAZ CLINIC

Dumitraș Ana-Maria

Conducători științifici: Brocovschii Victoria, Corlăteanu Alexandru

Disciplina de pneumologie și alergologie, USMF „Nicolae Testemițanu”

**Introducere.** Agamaglobulinemia x linkată (boala Bruton) este o imunodeficiență primară caracterizată prin hipogamaglobulinemie severă, cu deficit imun celular sever și mutații la nivelul genei BTK, având drept consecință infecții severe recurente. **Scopul lucrării.** Prezentarea unui caz clinic de boală Bruton, cu scopul evidențierii particularităților evoluției clinice și managementul pacienților cu hipogamaglobulinemie. **Material și Metode.** Este selectat un caz clinic sugestiv pentru hipogamaglobulinemie severă cu prezența complicațiilor infecțioase invalidante, fiind prezentate manifestările clinice caracteristice, metodele de diagnostic, tratamentul substitutiv și evoluția pe durata monitorizării. **Rezultate.** Este expus cazul unui pacient adult, care prezintă o anamneză îndelungată de infecții recurente, multiple (pneumonii repetate, complicate cu empiem, distrucții pulmonare, meningite repetate, otite, mastoidite, osteomieliță, panariții, flegmoane etc.). Diagnosticul de hipogamaglobulinemie severă (IgG 0,3 g/l, IgA 0,25g/l, IgM 0,6 g/l) și deficit imun umoral (limfocite B 2%) și celular (limfocite T 27%) sever a fost stabilit la vârsta de 13 ani. Particularitățile evoluției bolii au fost dependente de lipsa tratamentului de substituție cu IG umană IV, tratament care a fost inițiat la vârsta de adult, dar administrat nesistematic. **Concluzii.** Prezența unor episoade infecțioase recurente și severe impune necesitatea unui diagnostic diferențial cu imunodeficiențele primare. Evoluția bolii este strâns legată de administrarea continuă a tratamentului de substituție.

**Cuvinte-cheie:** boala Bruton, XLA, agamaglobulinemie X linkată.