

Sindrome linfoproliferativa legata al cromosoma X

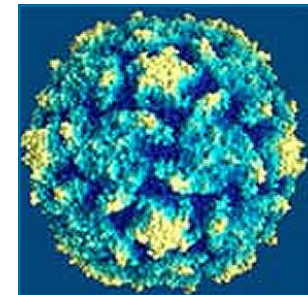
Virus di Epstein-Barr

The XLP Research Trust
60 Winchester Road
Romsey, SO51 8JA
Regno Unito

+44 (0)1794 521077
info@xlpresearchtrust.org
www.xlpresearchtrust.org



Registered Charity No 1111075



ATTENZIONE: Questo foglio informativo è stato creato esclusivamente per scopi accademici e non deve essere considerato alla pari del parere medico. Le informazioni fornite non devono essere usate per diagnosticare o curare un problema di salute o una malattia. Questo documento non sostituisce in alcun modo il personale medico.

Edizione Aprile 2010



Registered Charity Number 1111075

Introduzione

Il virus di Epstein-Barr (EBV) è anche conosciuto col nome di mononucleosi infettiva (mono, abbreviato) o febbre ghiandolare. Questo virus appartiene alla famiglia dell'herpes. L'EBV è una malattia infettiva che provoca il rigonfiamento dei linfonodi. I linfonodi, contenenti il fluido linfatico, fanno parte del sistema immunitario e, quando si gonfiano, sono simili a protuberanze rotonde sul collo, sotto le ascelle e nella zona inguinale.

L'età più comune in cui si contrae la febbre ghiandolare sintomatica è compresa tra i 10 e i 35 anni. Il periodo di incubazione della malattia (cioè il periodo trascorso dalla prima esposizione alla malattia e la comparsa dei primi sintomi) va dai 33 ai 49 giorni.

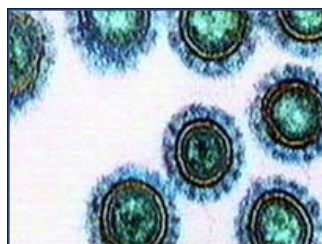
Si tratta di una malattia infettiva e può essere trasmessa a familiari e amici. Di solito il contagio avviene attraverso il contatto intimo tra una persona sana e una affetta dal virus ma priva di sintomi. Solo un numero limitato di persone (5%) contrae il virus da qualcuno che ha sviluppato tutti i sintomi dell'infezione. Il virus raramente si trasmette attraverso fonti ambientali come la tosse o lo starnuto.

Il virus di Epstein-Barr di solito si trasmette con la saliva e, più comunemente, tramite il contatto intimo – baciandosi per esempio.

Sintomi

I sintomi dell'infezione da EBV possono comprendere:

- linfonodi gonfi e ingrossati;
- febbre alta (temperatura superiore ai 39°C);
- forte mal di gola
- tonsille gonfie e ricoperte da una patina biancastra
- stanchezza e mancanza di energie;
- diminuzione dell'appetito e perdita di peso;
- dolori muscolari e mal di testa.



EBV virus—courtesy of BBC

La milza, organo che si trova sotto le costole, sul lato sinistro dell'addome, appartiene al sistema immunitario e, in caso di infezione, può ingrandirsi notevolmente e causare dolore.

Un semplice esame del sangue può rivelare l'entità dell'infezione.

EBV e XLP

L'EBV è un virus comune in una popolazione normale. Negli individui affetti da XLP è presente una mutazione (errore) nel gene della XLP, **chiamato SH2D1A/DSHP/SAP**. Questo gene aiuta a controllare la risposta immunitaria in caso di infezione da EBV e codifica la produzione della proteina SAP. Negli individui affetti dalla malattia si verifica un errore nel controllo della proliferazione delle cellule T citotossiche causato dall'infezione da EBV che si annida nelle cellule B

maschili. Di conseguenza, gli individui affetti da XLP esposti al virus EBV possono sviluppare sintomi pericolosi e a volte fatali. I pazienti possono presentare linfonodi gonfi (ghiandole nel collo o nell'inguine), mal di gola, febbre ed epatiti gravi. Dopo aver contratto l'infezione da EBV, alcuni pazienti sviluppano anemia aplastica (livelli bassi di tutti i tipi di cellule ematiche) e ipogammaglobulinemia (livelli bassi di anticorpi nel flusso sanguigno). I sintomi più gravi (che possono includere febbre ghiandolare e linfoma) sono causati dall'incapacità del sistema immunitario di affrontare il virus EBV come invece accade nelle persone sane.

Trattamento dell'EBV

Se si riscontra un alto livello di EBV in un individuo affetto dalla XLP, il trattamento di elezione è il **Rituximab**, un farmaco che rimuove i globuli bianchi produttori di anticorpi (cellule B). Questo tipo di trattamento ha avuto esiti positivi in un gran numero di bambini affetti dalla XLP e può essere usato prima e dopo il trapianto di midollo osseo.

Dopo il trapianto di midollo osseo – linfociti T citotossici (CTL's)

Il trapianto di midollo osseo è un modo di fornire cellule T sane ai pazienti affetti dalla XLP. Sebbene queste cellule T siano in grado di contrastare il virus EBV, nei primi mesi successivi al trapianto, il loro numero è molto ridotto, mentre le cellule B infette dal virus possono essere ancora molto numerose. Questo equilibrio precario può favorire le cellule B e il linfoma da EBV può insorgere durante il periodo di convalescenza. Tale rischio può essere evitato fornendo linfociti T citotossici (CTL) ai pazienti. Questo trattamento implica la coltivazione di un gran numero di cellule T provenienti dal midollo osseo di un donatore (il processo richiede circa 12 settimane e viene eseguito in appositi laboratori). Le nuove cellule T possono poi riconoscere ed eliminare le cellule B infette dall'EBV. Prima di essere infuse nel paziente, le nuove cellule T sono testate per assicurarsi che riconoscano solo il virus EBV e che non danneggino altri tessuti. Questo trattamento è molto mirato, ha effetti collaterali praticamente inesistenti e garantisce l'immunità contro il virus EBV.

Definizioni

La **cellula T citotossica** (anche conosciuta come CTL) appartiene a un sottogruppo dei linfociti T (un tipo di globuli bianchi) capaci di uccidere le cellule infette da virus (o da altri agenti patogeni), danneggiate o difettose.

Il **linfoma** è una massa di tessuto tumorale anomala causata da un'insolita proliferazione di linfociti (un tipo di globuli bianchi).