

ד"ר יצחק שרף  
מחלקה פנימית ד'  
המרכז הרפואי אסף הרופא  
צריפין

אישה מבוגרת עם אשפוזים חוזרים מסיבה לא שכיחה.  
מדובר באישה שהייתה בריאה לחלוטין עד לגיל 66 מאז כ 30 אשפוזים במוסדות רפואיים שונים בעיקר מסיבות של זיהומים מסוגים שונים.  
בניסיון למציאת הסבר לזיהומים החוזרים עברה בירור מלא ללא ממצא שהסביר את מצבה.  
במחשבה שמדובר בפגיעה בזרוע התאית של המערכת האימונית בוצעה בדיקה לתפקוד הלויקוציטים, שנמצא פגום.  
בבדיקה ברמה המולקולארית התברר שהפגיעה היא בחלבון המקודד ע"ג אחד האללים של כרומוזום X.  
הבעיות שעלו בפנינו היו מדוע הופיעה המחלה בגיל כה מאוחר? ומדוע חולה שבבדיקה יצאה הטרזיגוטית תתנהג כהומוזיגוטית.  
הסברנו למצבה הוא היוצרות מוטציה עם קלון חדש של לויקוציטים כשבמקביל נוצרת חסימה מלאה של ביטוי של האלל הבריא.