

14 éves leány aplasticus anaemia (AA) esete

Dr. Bartyik Katalin, dr. Onozó Beáta, dr. Roxin Alíz, dr. Túri Sándor
SZTE ÁOK Gyermekgyógyászati Klinika és Gyermekegészségügyi
Központ és Pathologiai Intézet, Szeged

Aplasticus anaemia (AA) a haemopoeticus őssejt betegsége, melyet a következők jellemeznek: perifériás pancytopenia, hypocellularis csontvelő, őssejt és mikrokönyezet károsodása. Előfordulás: 2–5 új beteg / 1 M lakos, kor szerinti gyakorisága: 15–25 év, ill. >60 év, ffi/nő aránya 1:1

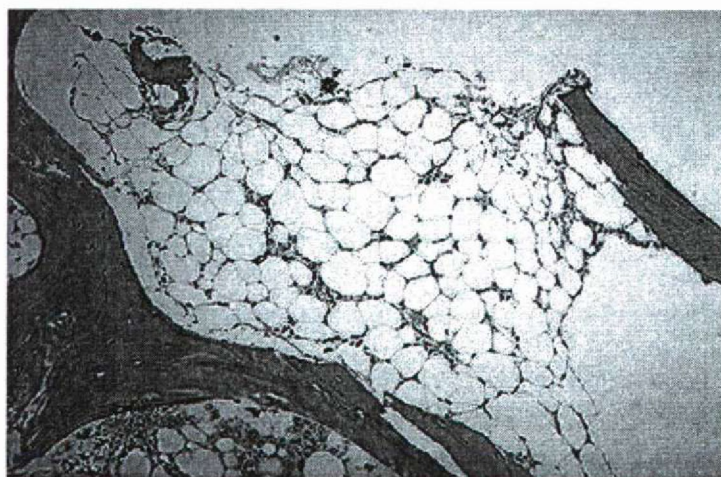
A diagnózis kritériumai:

Perifériás vérben

- Abs. neutr. szám: <500
- Thrombocyta szám: <20G/l
- Abs.reticulocyta szám: <40 000
- A beteg transfusio dependens

Csontvelőben

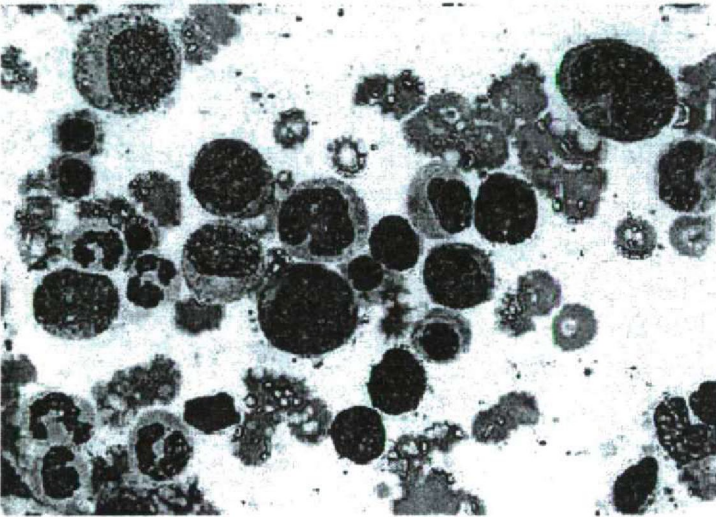
- Súlyos hypocellularitás: <25%



1. ábra.
Aplastikus
csontvelő



2. ábra.
Hyper-
cellularis
csontvelő



3. ábra.
Normál
csontvelői kép

Leggyakoribb okok

Veleszületett (20%)

- Fanconi anaemia, melynek tünetei: növekedési retardáció, csontdefektusok, patkóvese, bőr pigmentáció eltérés
- Dysceratosis cong.
- Familiáris AA

Szerzett (80%)

- Idiopátiás
- Fertőzések (hepatitis, EBV, Parvov. B 19, mycobact., stb.)
- Toxikus hatások (besugárzás, kemikáliák)

- Gyógyszerek (chloramphenicol, phenylbutason, Demalgon, Allopurin, arany, stb.)
- Antimetabolitok (pl.methotrexate)
- PNH, szerzett genetikai defectus

Differenciál diagnózis

- Hypoplasticus myelodysplasia
- Hypoplasticus acut lymphoid leukaemia
- PNH (glycophosphatidylinositol hiány a vvt-k felszínén, flow cytometria)
- Hajas sejtes leukaemia
- Örökletes csontvelő elégtelenség (pl.Fanconi anaemia, dyscratosis congenita)

Kezelés

Általános irányelvek

- A beteget izolálni kell (1 ágyas kórterem)
- Össejt transplantatio
- Immunsuppressiv terápia
- Első választandó: HLA identikus össejt átültetés: 1. testvérdonor
2. idegen donor
- Immunszuppresszív kezelés:
- ATG (+steroid), Sandimmun
- ATGAM: 40mg/kg/nap 4 napig+steroid 2 hétig a szérumbetegség kivédé-sére)
- Sandimmun: 3–5mg/tskg/nap majd a szinthez módosítandó /200–400 ng/ml/
- G-CSF nem bizonyítottan hatékony

A betegség lefolyása

Remisszioba kerülési arány ~80%,Visszaesés ~35%, 10–20 év múlva ~20% myelodysplasia, AML alakul ki (össejt átültetés esetén lényegesen kevesebb). Relapszus esetén, ha nincs donor újabb ATG+Sandimmun adaása szükséges. Immunkezelés nélkül a betegek ~20%-a él csak 1 évig.

Szupportív kezelés

- Vértérszítmenyek
- Vvs koncentrátum, mely mindig keresett, szűrt, irradiált
- Thrombocyta koncentratum, mindig szűrt, irradiált

- o Megfelelő izoláció
- o Infectio kezelés: antibioticumok, vírus, gomba ellenes szerek

Esetbemutató

13 éves leány, anamnesis:

2005. 07. 28.-án került klinikai felvételre fél éve tartó, fizikai terhelésre jelentkező mellkasi fájdalom miatt.

Vérkép vizsgálata a következő eltérést mutatta: Htk: 0,24 Hb: 88g/l Fvs: 2,1G/l Thr: 22 G/l Se:24 Ly: 72 Mo: 4%.Mindezek alapján aplasticus anaemia gyanúja merült fel.

Kiváltó ok ismeretlen, az elvégzett vizsgálatok Parvovirus B19, egyéb vírusok, Fanconi, PNH negatív eredményt adtak.

Csontvelő: hypoplasticus, malignitás jelei nem láthatók.

Mivel az aplasia tovább fokozódott, szubsztitúciók száma nőtt a család HLA szűrése megtörtént, testvére nem volt HLA identikus ezért immunterápiát kezdtünk.

1. ATG+ Medrol kezelést 2005. 10. 19.-én kapta 5 napig

Hatástalanság miatt később (2006. 05. 21.) ismétlés történt.

Kezelés után súlyos pancytopenia, sepsis alakult ki. Fvs:0,8 G/l Thr:2 G/l PCT:8,76 ng/ml, CRP:212,9 mg/l

Kezelés: 1.Fortum, Dalacin, Diflucan,majd Meronem, Netromycin. Az infectio szanálása után idegen donor keresésre felterjesztés történt a Transzplantációs Bitottsághoz (2005. 11. 29.), majd Ciclosporin kezelés indult (2005. 12. 08-tól 2006. 09. 07-ig). Folyamatos szupportív kezelésre volt szüksége, melyek a következők voltak:

Vvt massa: 101 E

Thrombocyta koncentratum: 467 E

Antibiotikum p.os: 10x, i.v.: 30x

Folyamatos gombaellenes szerek (Nystatin, Diflucan, Fungisone, Abelcet)

Neupogen, Desferal (kelátképző), Pentaglobin

Utolsó infectiós periódus tünetei: igen erős homloktáji fájdalom, ethmoiditisre jellemző tünetek.

F-O-G Klinikán lokális, majd műtéti kezelés több alkalommal történt váltott parenteralis antibiotikumokkal, gombaellenes szerekkel (Fortum, Ciprobay, Netromycin, Dalacin, Meronem, Rocephin, Amikin, Diflucan, Fungisone, Abelcet)

I. v. immunglobulint (Pentaglobin), erős fájdalomcsillapítókat is kapott.

Mindezek ellenére a gyulladás nem demarkálódott, mélyebben hatolt az orbita üregébe,

Emelkedtek gyulladássos paramézerei (CRP, PCT), dyspnoe, tachypnoe, hydrothorax, ascites alakult ki és állapota megfordíthatatlanná vált 2006. 10. 08. exitalt.

Klinikai diagnózisok: AA, ethmoiditis, haemosiderosis, pneumonia, sepsis, pericardialis és pleuralis folyadékgyülem.