

Dr Ljiljana Milenković Atanacković
Prim. dr Snežana Janković

Dom zdravlja Obrenovac

Hereditarna sferocitoza

Ključne reči

anemija
ferocitoza
retikulocitoza
hereditet

Sažetak

Uvod. Bolest se nasleđuje autosomno dominantno u 75% slučajeva. Javlja se familijarno, podjednako u oba pola. Spada u hemolitičke anemije - membranopatije eritrocita. Zbog genetskog defekta u sintezi proteina, lipida ili enzima G6-PD membrane, morfologija i funkcija eritrocita su izmenjeni, životni vek im je skraćen. Osnovni simptomi bolesti su bledilo, žutica, splenomegalija. U razmazu periferne krvi: sferocitoza sa retikulocitozom. U krvnoj slici anemija. Smanjena je osmotska rezistencija eritrocita, povišene vrednosti bilirubina. **Cilj rada.** Edukativni karakter. **Metod.** Za prikaz bolesnika podaci su dobijeni anamnezom, korišćenjem porodične liste majke i otpusnih listi o hospitalnom lečenju deteta. Na nivou primarne zdravstvene zaštite, tokom sistematskih i kontrolnih pregleda dete je pratio ordinirajući pedijatar uz pomoć laboratorijskih analiza i ultrazvučne dijagnostike. **Prikaz slučaja.** Muško odojče iz prve kontrolisane trudnoće, rođeno u terminu, prirodnim putem. TM na rođenju 3.300 g, TD 52 cm, OG 35 cm, Apgar skor 8/9, krvne grupe 0+, majka B+, vitalno. U prvom danu života sprovedena je fototerapija zbog hiperbilirubinemije. U drugom danu života, zbog kritičnih vrednosti bilirubina (330 mmol/l), urađena je EST (ekssangvinotransfuzija) i data dvojna antibiotska terapija do dobijanja nalaza hemokultura (sterilne). C reaktivni protein - CRP negativan. Primilo je jednu dozu 20% humanog albumina. U 7. danu života anaemija (Hgl 104 g/l, Hct 0,31) korigovana koncentrovanim Er. Bilirubinemija se normalizuje. Ostale biohemijske analize u granicama normale. U fizikalnom nalazu, na glavi desno kefalhematom, tonus pojačan. Ostali nalaz uredan. Slezina u fiziološkim granicama. Porodična anamneza pozitivna. Otpusna dijagnoza: *Icterus neonati (EST facta est), Anaemia neonati, Cephalhaematoma* **Tok bolesti.** U toku drugog sistematskog pregleda uočljiva je žutobleda boja kože, sistolni šum na vrhu srca, splenomegalija, hidrokela desnog testisa. Laboratorijska analiza krvne slike je pokazala niske vrednosti hemoglobina 64 g/l, Hct 29,4%, zbog čega je dete upućeno u bolnicu. Učinjena ispitivanja: CRP 82mg/l, KKS: Le 15,6 x 10³/mm³, Ly 70,95%, Er 2,24 x 10⁶/mm³, Hg 55 g/l, Hct 17,5%, MCV 76,2 fl, MCH 25,3 pg, MCHC 332 g/dl, Tr 357, Rt 7,8% PDW 27,2%, RDW 27,2%, LDH 840 U/L. Kumbsov test direktni i indirektni - negativan. Morfologija Er pokazuje hipohromiju sa anizo i poikilocitozom, polihromazijom, normoblastozom u perifernoj krvi i hemolizu Er na pločici, nema G6-PD deficijencije. Osmotska rezistencija Er pre i posle inkubacije u referentnim vrednostima (052 - 028%). Dete je u toku hospitalizacije primilo transfuziju koncentrovanih eritrocita. Osmotska rezistencija Er je bila u referentnim granicama verovatno zbog prethodne EST. **Zaključak.** U radu je prikazan teži oblik familijarne sferocitoze kod muškog odojčeta. Na bolest se posumnjalo na nivou primarne zdravstvene zaštite na osnovu anamnestičkih podataka (kritične vrednosti bilirubina na rođenju, neonatalne anemije, pozitivne porodične anamneze), fizikalnog nalaza pedijatra, lab. analize krvne slike, UZ slezine. Dijagnoza je postavljena hospitalno na osnovu dopunskih hematoloških i biohemijskih analiza, kliničke slike i pozitivne porodične anamneze.

Hereditarna sferocitoza je hemolitička anemija naslednog tipa. Nasleđuje se autosomno dominantno u 75% obolelih i javlja se familijarno, podjednako u oba pola. Ispoljava se u svim životnim dobima. Incidencija je 1: 5.000 (defekt u sintezi spektrina).

U osnovi ovog oboljenja je genetski defekt u sintezi i funkciji proteina (spektrina), lipida i enzima, koji ulaze u sastav membrane eritrocita, što dovodi do poremećaja morfologije eritrocita i njihove funkcije. Eritrociti su smanjenog volumena (MCV), sfernog oblika (sferociti), manje fleksibilni, skraćenog veka zbog pojačane propustljivosti membrane za jon Na^+ i vodu usled čega dolazi do njihovog prskanja, naročito u sinusoidima slezine.

Klinička slika je vrlo raznolika. Može se ispoljiti već na rođenju pojavom značajne hiperbilirubinemije, te neonatalne žutice i anemije. Može se javiti kasnije sa više ili manje izraženim znacima, što zavisi od odnosa brzine hemolize eritrocita u slezini i eritropoeze u kostnoj srži. Što se znaci ranije jave, oblik bolesti je teži. Dominantni simptomi su: bleedilo, žutica, splenomegalija, slabost, zamaranje.

Laboratorijske analize pokazuju: anemiju (smanjen broj Er, niske vrednosti hemoglobina i Hct), sferocitozu u razmazu periferne krvi, retikulocitozu, snižene vrednosti MCV, povišene vrednosti MCHC. Smanjena je osmotska rezistencija eritrocita, povišene vrednosti bilirubina, negativan Kumbsov test direktan i indirektan, povišene vrednosti LDH. U kostnoj srži postoji hiperplazija crvene loze sa pojačanom produkcijom retikulocita. Ponekad se mogu videti i megaloblasti zbog nedostatka folne kiseline usled iscrpljivanja kostne srži. Od komplikacija najčešće su hemolitičke i aplastične krize provocirane infekcijama, pre svega virusnim, a tokom života može nastati kalkuloza žučne kese.

Terapija zavisi od težine kliničke slike. Ako se na rođenju javi izražena hiperbilirubinemija (kern ikterus), indikovana je EST; ako dominiraju znaci anemije, daju se transfuzije koncentrovanih eritrocita, preparati gvožđa i folne kiseline. Povoljno dejstvo na tok bolesti ima splenektomija. Ona se radi posle 5. godine života, zbog sklonosti ove dece prema infekcijama, kada su indikovani antibiotici. Pre splenektomije treba dati antipneumokoknu vakcinu.



Cilj rada

Edukativni karakter

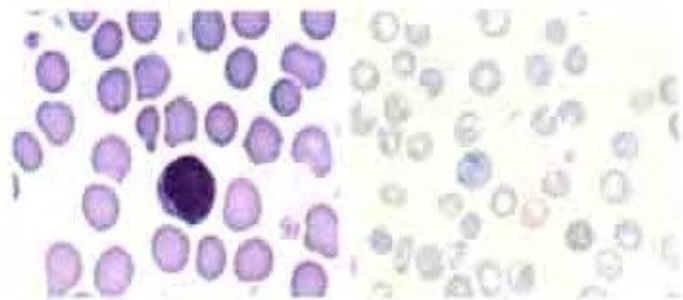
Metod

Za prikaz bolesnika podaci su dobijeni anamnezom, korišćenjem porodijske liste majke i otpusnih listi o hospitalnom lečenju deteta. Na nivou primarne zdravstvene zaštite dete je pratio ordinirajući pedijatar tokom sistematskih i kontrolnih pregleda, uz pomoć lab. analiza i UZ dijagnostike.

Prikaz bolesnika

Slika 1.

Muško odojče iz prve kontrolisane trudnoće, rođeno u terminu, prirodnim putem; TM na rođenju 3.300 g, TD 52 cm, OG 35 cm, Apgar skor 8/9, krvne grupe 0+ majka B+, vitalno. U prvom danu života, zbog hiperbilirubinemije, sprovedena je fototerapija. U drugom danu života, zbog kritičnih vrednosti bilirubina (330 mmol/l) urađena je EST (ekssangvinotransfuzija) i data dvojnja antibiotska terapija do



dobijanja nalaza hemokultura (sterilne). C reaktivni protein - CRP ne-gativan. Primilo je jednu dozu 20% humanog albumina. U 7. danu života anemija (Hgl 104 g/l, Hct 0,31) korigovana koncentrovanim Er. Bilirubinemija se normalizuje. Ostale biohemijske analize u granicama normale.

U fizikalnom nalazu, na glavi desno kefalhematom, tonus pojačan. Ostali nalaz uredan. Slezina u fiziološkim granicama. Otpusna Dg: *Icterus neonati (EST facta est), Anaemia neonati, Cephalhaematoma.*

Iz porodične anamneze. Otac je u 7. godini imao splenektomiju zbog ozbiljnih anemija i čestih transfuzija. Očeva majka se godinama leči od anemije.

Tok bolesti. U toku drugog sistematskog pregleda uočljiva je žutobleda boja kože, sistolni šum na vrhu srca, slezina 1 cm ispod rebarnog luka, hidrokela desnog testisa. Lab. analiza krvne slike je pokazala niske vrednosti hemoglobina 64g/l, Hct 29,4%, zbog čega je dete upućeno na prvo hospitalno ispitivanje.

Slika 4.

Slezina pacijenta (> P 95 za uzrast)



CRP 82 mg/l, KKS: Le 15,6 x 10³/mm³, Ly 70,95%, Er 2,24 x 10⁶/mm³, Hg 55 g/l, Hct 17,5 %, MCV 78,1 fl, Tr 357, Rt 7,8 %.

Morfologija Er pokazuje hipohromiju sa anizo i poikilocitozom, polihromazijom, normoblastozom u perifernoj krvi i hemolizu Er na pločici. Kvantitativno i kvalitativno nema G6-PD deficijencije. Kumbsov test direktni i indirektni - negativan. LDH 840 U / L. Osmotska rezistencija Er pre i posle inkubacije u referentnim vrednostima (052 - 028%).

Literatura

1. Abraham MR. *Hereditary spherocytosis*, Pediatrics, Eighteenth edition, 1050-1052.
2. Velisavljev M, Korać D, Juretić M. *Klinička pedijatrija*. Medicinska knjiga, 1978, Hereditarna sferocitoza, 381-832.

Učinjena ispitivanja:

3. Stefanović S. *Specijalna klinička fiziologija*. Medicinska knjiga, Nasledna Sferocitoza, 1988;792-973.
4. Mardešić D i sar. *Pedijatrija*. Školska knjiga - Zagreb, Hemolitičke anemije, Sferocitoza,

1989;560-562.

5. Zavod za hematologiju, Klinika za unutrašnje bolesti "Rebro", KBC Zagreb, tekst za edukaciju, *Bolesti crvene krvne loze*.