

KONGENITALNA DISERITROPOETSKA ANEMIJA – TIP II KOD BRATA I SESTRE, VIŠEGODIŠNJE PRAĆENJE I METABOLIČKO OPTEREĆENJE GVOŽĐEM

Mićić D., Bunjevački G., Kuzmanović M., Slavković B., Rašović N.
Institut za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Srbije «Dr Vukan Čupić»

UVOD: Kongenitalna diseritropoetska anemija tip II (CDA II), predstavlja redak nasledni poremećaj, koji se karakteriše inefektivnom eritropoezom, različitim stepenom anemije i morfološkim promenama eritroblasta kostne srži. Klinički se može ispoljiti hemolizom, splenomegalijom, kalkulozom žučnih puteva, tendencijom ka povećanoj apsorpciji gvožđa, metaboličkim opterećenjem gvožđem i različitom zavisnošću od transfuzija eritrocita.

CILJ: Prikaz dijagnostičkih i terapijskih procedura i toka bolesti praćenog komplikacijama hemolize i metaboličkog opterećenja gvožđem.

MATERIJALI I METODI RADA: U radu su prikazani brat i sestra uzrasta 8 i 6 godina, kod kojih je dijagnoza CDA tip II postavljena u prvoj godini života na osnovu nalaza krvne slike, elektroforeze hemoglobina i aspirata kostne srži.

REZULTATI: Kod oba deteta CDA II ima težak oblik praćen potrebom za transfuzijama eritrocita na 3 do 4 nedelje. Dečak je postao hepatitis C virus (HCV) pozitivan kada je napunio dve godine. Serumska koncentracija feritina preko 500 µg/L prvi put je zabeležena u trećoj, a helacija je otpočeta u njegovoj četvrtoj godini života, kod vrednosti feritina od 800 µg/L. Kako bi se smanjile potrebe za transfuzijama eritrocita, kod dečaka je u osmoj godini učinjena splenektomija, a samo par meseci kasnije ustanovljeno je oštećenje endokrine funkcije pankreasa, najverovatnije uslovljeno hemosiderozom, kao i prisustvo većeg broja konkremenata u žučnoj kesici. Kod devočice za sada nije uočena endokrina disfunkcija niti žučna kalkuloza, a zabeležene su vrednosti feritina do 1362 µg/L.

ZAKLJUČAK: Pored čestih transfuzija i visokog rizika za prenos krvno transmisivnih bolesti, najčešći dodatni uzroci morbiditeta ove dece su kalkuloza žučnih puteva i hemosideroza jetre, srca, pluća i endokrinih žlezda.