

Fiatal katona hematológiai eltérései

DR. ADAM B. HOWES



Egy egyébként egészséges, Katarban szolgáló 21 éves katona 2 hete fennálló hasi görcsök miatt kereste fel orvosát. A 10-es skálán 7-es erősségűnek ítélt fájdalma étkezésre jelentkezett. Bár a beteg a fájdalom elkerülése érdekében kevesebbet evett, testsúlya nem csökkent számottevően. Nem tudott olyan ételféleséget megnevezni, mely súlyosbította volna a görcseit. Kezdetben a tünetekhez émelygés és híg, vizes hasmenés is társult, mely 1 héttel korábban megszűnt. Véres széklet, melaena, éjszakai izzadás, gyengeség, láz vagy hidegrázás nem jelentkezett. A beteg korábban nem esett át hasi műtéten, gyógyszereket nem szedett, személyes

és családi kórelőzményében nem szerepelt említésre méltó betegség vagy esemény. Az előző évben három ízben élt át hasonló tünetegyüttest, mindháromat még Katarba vezénylését megelőzően.

A fizikális vizsgálat során a vitális jelek normálisnak bizonyultak. A has területén enyhe nyomásérzékenység mutatkozott, de körülírt fájdalmat a beteg nem tudott megjelölni. A laboratóriumi értékek – ezen belül az elektrolitok, az amiláz és a májfunkciós paraméterek – nem mutattak eltérést. Székletvizsgálattal vér jelenléte nem volt igazolható. A hasi és kismedencei CT-vizsgálat nem tárt fel kóros eltérést. A teljes vérből kiemelendő a mikrocitás hypochrom anaemia – hemoglobin (Hb): 118 g/l, hematokrit: 38,4%, MCV (mean corpuscular volume): 63 μm^3 (63 fl), átlagos korpuszkuláris Hb-koncentráció: 307 g/l. A perifériás kenet képe az 1. ábrán látható.

01. ÁBRA ▼

A 21 éves katona perifériás vérből készült kenet



KÉRDÉS:

A beteg kórelőzménye, fizikális lelete és a kiegészítő vizsgálatok eredménye alapján melyik a legvalószínűbb diagnózis az alábbiak közül?

- Béta-thalassaemia
- Coeliakia
- A gyomor lymphomája
- Fertőzések mononucleosis
- Ólommérgezés



MEGBESZÉLÉS

A helyes válasz: béta-thalassaemia (a), annak is a minor típusa. A béta-thalassaemia örökletes kórállapot, melynek hátterében a 11-es kromoszómán elhelyezkedő béta-globin gén (*HBB*) mutációi állnak. A fenotípus alapján minor, intermedier és major altípusa különíthető el. A minor típus mutációhordozó állapotot jelent, melyre gyakran rutinszerű vérvizsgálat véletlen leleteként derül fény. A béta-thalassaemia leginkább a mediterrán, afrikai és délkelet-ázsiai származású népességben elterjedt. A betegség jellemzője a mikrocitás hypochrom anaemia. Ezenkívül gyakran láthatók a perifériás vérkenetben céltáblasejtek, könnyecseppsejtek és durva bazofil szemcsézettség. A bemutatott esetben a perifériás vérkenetben céltáblasejtek mellett egyetlen olyan sejt mutatkozott, mely bazofil szemcséket tartalmazott.

A kóriszmérés feltétele Hb-elektroforézis vagy nagy teljesítményű folyadék-kromatográfia végzése, mely a HbA, HbA2 és HbF normális arányainak eltolódását igazolja. Ebben az esetben a Hb-elektroforézis béta-thalassaemiára tipikus mintázatot mutatott: a HbA aránya 92,7%-ra csökkent, a HbA2 aránya 5,7%-ra emelkedett.¹ A HbA2 arányának emelkedését ezenkívül okozhatja antiretrovirális terápia, B₁₂-vitamin- vagy foláthiány és hyperthyreosis is. Genetikai tanácsadással és praenatalis diagnosztikával felderíthető a hordozó ál-

ÖSSZEFOGLALÓ TÁBLÁZAT

A béta-thalassaemia összehasonlítása néhány más kórképpel

DIAGNÓZIS	JELLEMZŐK
▶ Béta-thalassaemia	A béta-globin génjének (<i>HBB</i>) mutációja következtében fellépő örökletes kór állapot; minor formájában mutációhordozó állapot, melyet gyakran véletlenül fedeznek fel rutinszerű vérvizsgálat leleteként
▶ Coeliakia	Az élelmiszerekben lévő glutén által kiváltott immunológiai reakció, mely elsősorban a vékonybelet érinti; gasztrointesztinális és extragasztrointesztinális tünetei egyaránt lehetnek
▶ A gyomor lymphomája	A non-Hodgkin lymphoma leggyakoribb extranodalis manifesztációja; tünettana gastritist, peptikus fekélyt, hasnyálmirigy-betegségeket és funkcionális gyomorbetegségeket utánozhat
▶ Fertőzőes mononucleosis	Kórokozója az Epstein–Barr-vírus; tizenévesek és fiatal felnőttek körében gyakori; tünete lehet láz, pharyngitis, nyirokcsomó-nagyobbodás és fáradtságérzés; ritkábban lépnagyobbodás és bőrkiütések is előfordulhatnak
▶ Ólommérgezés	Többnyire munkahelyi ártalom következménye; leggyakrabban a központi és perifériás idegrendszert, veseműködést, érrendszert és tápcsatornát érinti

lapot.² A thalassaemiás betegek között akár a 60%-ot is elérheti azok aránya, akik idült fájdalomról számolnak be.³

A coeliakia az élelmiszerekben lévő gluténnal szemben fellépő immunreakció, mely az örökletesen arra hajlamos egyéneknek elsősorban a vékonybelet érinti. A glutén étrendből való kiiktatását követően a tünetek megszűnnek. A coeliakiát kísérhetik gasztrointesztinális és extragasztrointesztinális panaszok és tünetek, pl. kóros májfunkciós értékek, vashiányos anaemia, csontbetegség és bőrelváltozások. A betegség a specifikus antitestek szerológiai kimutatása alapján kórismézhető, a diagnózis a nyombél nyálkahártyájából vett minta szövettani vizsgálatával erősíthető meg.⁴

A gyomor lymphomája a non-Hodgkin lymphoma leggyakoribb extranodalis megjelenési formája. Az első tünetek nem jellegzetesek, utánozhatnak gastritist, peptikus fekélyt, hasnyálmirigy-betegségeket vagy a gyomor funkcionális zavarait. Leggyakoribb tünetei: fogyás, hányinger, hányás, hasi teltségérzés és emésztési zavar. A fizikális vizsgálat általában nem derít fényt jelentősebb eltérésre, de előfordulhat gyo-

morszáji nyomásérzékenységgel, nyirokcsomó-nagyobbodással vagy tapintható epigastriális terimel. A kórismét gyakran gyomorbiopsziával állítják fel, felső tápcsatornai endoszkópia kapcsán esetenként endoszkópos ultrahang, CT, MRI vagy pozitronemissziós tomográfia vezet el a diagnózishoz.⁵

A fertőzőes mononucleosis kórokozója az Epstein–Barr-vírus, mely gyakran betegít meg tizenéveseket és fiatal felnőtteket. Jellemző tünetei: láz, pharyngitis, nyirokcsomó-nagyobbodás és általános fáradtságérzés. Ritkábban lépnagyobbodással és bőrkiütésekkel is jelentkezhet, bár az Epstein–Barr-vírus gyakorlatilag bármelyik szervrendszert megfertőzheti.⁶ A hematológiai eltérések közül kiemelendő a lymphocytosis (ez a leggyakoribb), a hemolitikus anaemia, a thrombocytopenia, az aplasztikus anaemia, a thrombocytopeniás purpura és a disszeminált intravasculáris coagulatio.^{7,8}

Az ólommérgezés többnyire munkahelyi expozíció következménye, de az ólom egyéb forrásokból is származhat (pl. gyógynövény-készítmények, kozmetikumok, régebbi házak építésénél használt festékek). Leggyakrabban a központi és a perifériás

idegrendszer, a veseműködés, az érrendszer és a tápcsatorna károsodik. Csökken a keringő Hb szintje, és mikrocitás hypochrom anaemia jön létre. A perifériás vérkenetben gyakori a vörösvérsejtek bazofil szemcsézettsége, melynek oka a riboszómák összecsapódása és a microcytosis.⁹

A szerzők köszönetet mondanak Aaron W. Lambertnek (379th Expedíciós Orvoscsoporthoz, Katar) a perifériás kenet és a fotók elkészítéséért. A cikkben foglaltak nem feltétlenül egyeznek meg az Egyesült Államok katonai orvosi szolgálata hivatalos álláspontjával.

HEMATOLOGIC ABNORMALITY IN A YOUNG SOLDIER • VOL 100 / NO 3 / AUGUST 1, 2019 / AMERICAN FAMILY PHYSICIAN



Levelezési cím:

howesab@yahoo.com

A szerző munkahelye:

Dr. Adam B. Howes

379. Orvoscsoporthoz, Al Udeid Légitámaszpont, Katar



Irodalom:

1. Karimi M, Cohan N, De Sanctis V, et al. Guidelines for diagnosis and management of beta-thalassaemia intermedia. *Pediatr Hematol Oncol* 2014;31(7):583–596
2. Galanello R, Origa R. Beta-thalassaemia. *Orphanet J Rare Dis* 2010;5:11
3. Haines D, et al; Thalassaemia Clinical Research Network. Pain in thalassaemia: the effects of age on pain frequency and severity. *Br J Haematol* 2013;160(5):680–687
4. Rubio-Tapia A, Hill ID, Kelly CP, et al. ACG clinical guidelines: diagnosis and management of celiac disease. *Am J Gastroenterol* 2013;108(5):656–676
5. Juárez-Salcedo LM, Sokol L, Chavez JC, et al. Primary gastric lymphoma, epidemiology, clinical diagnosis, and treatment. *Cancer Control* 2018;25(1):1073274818778256
6. Centers for Disease Control and Prevention. Epstein-Barr virus and infectious mononucleosis. <https://www.cdc.gov/epstein-barr/index.html> (letöltve 2019. június 6-án)
7. Auwaerter PG. Infectious mononucleosis in middle age. *JAMA* 1999;281(5):454–459
8. Horwitz CA, et al. Cold agglutinins in infectious mononucleosis and heterophil-antibody-negative mononucleosis-like syndromes. *Blood* 1977;50(2):195–202
9. Shiri R, Ansari M, Ranta M, et al. Lead poisoning and recurrent abdominal pain. *Ind Health* 2007;45(3):494–496