



LIJEČNIČKI VJESNIK



hrvatski kongres
hematologa i
transfuziologa
s međunarodnim
sudjelovanjem

Dubrovnik, 16. - 19. listopada 1999.

P012

AKUTNE LEUKEMJE U DJECE-USPOREDBA FAB-KLASIFIKACIJE I IMUNOFENOTIPIZACIJE

Boban D¹, Marković-Glamoćak M¹, Sučić M¹, Kies S¹, Batinčić D¹, Učarević B¹, Hitrec V¹, Konja J¹, Rajić L¹, Femenić-Kes R²

¹Klinički zavod za laboratorijsku dijagnostiku KBC "Rebro", Odjel za citogenetiku Klinike za pedijatriju KBC "Rebro" i Zavod za hematologiju Klinike za pedijatriju Salata

²Klinički bolnički centar Zagreb, 10000 Zagreb, Hrvatska

Uvod Dijagnostika akutnih leukemija u djece osniva se, kao i dijagnostika leukemija u odraslih, na FAB-klasifikaciji, imunološkoj tipizaciji te citogenetskoj analizi.

Analizom naših rezultata željeli smo utvrditi korelaciju FAB subklasifikacije akutnih leukemija djece s imunološkim podtipovima te kromosomskim promjenama.

Bolesnici i metode Analizirali smo 79 akutnih leukemija djece prema FAB-klasifikaciji, imunološkom fenotipu te citogenetskom nalazu. Bolesnici su bili mlađi od 15 godina.

Rezultati U našoj analiziranoj skupini djece najčešće su nađene akutne limfatične leukemije (84,7%), dok su AML činile svega 15,3% akutnih leukemija u ovoj skupini. Od podtipova ALL najveći postotak činile su L2 leukemije (75,4%), L1 je nađena u 19,5% slučajeva, a najrjeđe se radilo o L3 subtipu. Od AML nađeni su svi podtipovi (od M1 do M8) osim podtipa M4. Koekspresija mijeloidnih biljega u citomorfološki dijagnostičiranih ALL nađena je u 14/57 (25%) leukemija. U većini leukemija te skupine 12/14 (85%) dijagnostičiran je L2-podtip. U blastima svih leukemija citokemijski određena MPO bila je negativna. Ekspresija CD 34 antigena nađena je u visokom postotku i u L1 i u L2. Citogenetska analiza učinjena je u 57/78 (73,1%) obrađenih leukemija. U 9/57 (16%) nalaz je bio urođan, u 42/57 (73%) patološki, a u 6/57 (11%) kultura nije uspjela.

Zaključak U dječjoj dobi nalaze se svi oblici akutnih leukemija, samo što je ALL izrazito češća (AML:ALL=15,3%:84,7%). Od ALL u našem ispitivanju citomorfološki najčešće se nalazi podtip L2. U ALL našli smo visoku učestalost ekspresije mijeloidnog antigena u L2 podtipu uz imunofenotip "common".

Korelacija morfoloških osobina blasta u ALL djece u usporedbi s imunološkim fenotipom pokazuje samo jasnu korelaciju morfološkog L3-podtipa i B-imunofenotipa zbog karakterističnih morfoloških osobina blasta u L3.

P014

AKUTNA LIMFATIČNA LEUKEMIJA KOD TRI RAZLIČITA GENETSKA SINDROMA

Čulić V¹, Čulić S¹, Lozić B¹, Maltić F, Lasan R², Hitrec V², Kuljiš D¹, Armanda V¹, Primorac D¹

¹Klinička bolnica Split, Odjel za dječje bolesti, 21000 Split, Hrvatska

²Klinički bolnički centar Rebro, Zagreb, Klinika za dječje bolesti, 10000 Zagreb, Hrvatska

UVOD: Genetski sindromi mogu biti s citogenetskom ili molekularnom promjenom, a isto tako multifaktorski uzrokovani malformacijski sindromi mogu imati i citogenetske promjene. Osobe s genetskim sindromima imaju veću sklonost razvoju malignih bolesti.

PRIKAZ SLUČAJA: Prikazat ćemo tri dječaka s različitim genetskim sindromima: sindrom Down (47,XY+21), sindrom Williams (46,XY, ish del (7)(q11.23 q11.23)) i multimalformacijski sindrom s konstitucijskom varijacijom per in (9)(mat) i LCH, koji su u različitoj dobi razvili akutnu limfatičnu leukemiju.

DISKUSIJA I ZAKLJUČAK: U diskusiji i zaključku ćemo se osvrnuti na genetsku etiologiju sindroma u našim slučajevima te vrijeme nastanka, vrstu i tijek akutne limfatične leukemije.

P013

KROMOSOMSKE PROMJENE U DJEČJIH AKUTNIH LEUKEMIJA

Mrsić S¹, Batinčić D¹, Stavljanić-Rukavina A¹, Labar B¹, Nemer D¹, Bogdanic V¹, Mrsić M², Rajić LJ², Smokvina M²

¹Klinički zavod za laboratorijsku dijagnostiku, KBC Zagreb; ²Zavod za hematologiju, Klinika za unutrašnje bolesti, KBC Zagreb; Klinika za pedijatriju Salata, KBC Zagreb; ³Klinika za pedijatriju KBC Rijeka.

Kao i u odraslih bolesnika leukemije djece dobi karakterizirane su klonalnim kromosomskim promjenama. Od 1997-1999. godine u istraživanje je uključeno 12 djece s akutnom leukemijom. U osmero djece radilo se o akutnoj limfocitnoj leukemiji, dok je u 4 djece dijagnosticirana akutna mijeloidna leukemija.

Akutna limfocitna leukemija. U šest (75%) bolesnika utvrđene su kromosomske promjene, dok je u 2 bolesnika nađen urođan nalaz. Od ukupno 6 bolesnika s kromosomskim promjenama, hiperdiploidija utvrđena je u 3 (50%) bolesnika. U jednog bolesnika samo hiperdiploidija, dok su u dva bolesnika uz hiperdiploidiju utvrđene i strukturne promjene. Translokacija t(12;21)(p13;q21), t(9;22)(q34;q11) i t(9;11)(p21-p22;q23) utvrđene su u po jednog bolesnika.

Akutna mijeloidna leukemija. U dvoje djece metodama klasične citogenetike nađen je urođan nalaz. U druga dva bolesnika utvrđene su strukturne promjene. Del (16q) u jednog bolesnika, te t(1;20) u jednog bolesnika. Primjenom metoda molekularne citogenetike u dvoje djece s normalnim nalazom utvrđeno je postojanje 11q23 rearanžmana.

P015

WILLIAMS-BEUREN SINDROM I AKUTNA LIMFOBLASTIČNA LEUKEMIJA: RIJETKA ASOCIJACIJA

Armanda V¹, Čulić S¹, Kuljiš D¹, Čulić V¹, Lozić B¹, Maltić F, Lasan R², Primorac D¹

¹Klinička bolnica Split, Odjel za dječje bolesti, 21000 Split, Hrvatska

²Sveučilišni klinički bolnički centar Zagreb, 10000 Zagreb, Hrvatska

Williams-Beuren sindrom (WBS) (učestalost 1 : 10000) je autosomno dominantni multimalformacijski sindrom s tjelesnom i mentalnom retardacijom, supravulvularnom stenozom aorte i perifernom stenozom pulmonalne arterije, licem patuljka i karakterističnom dentalnom malformacijom. Najčešće se prezentira u dojenačkoj dobi kao infantilna hiperkalcemija. Zbog abnormalnog elastiina izražen je promukao glas, malformacije lica i preponska hernija. Nalazimo: niski rast u 50% djece, miopastiju, abnormalnosti šarenice, strabizam ili ezotropiju. Ova djeca imaju izraženu određenu osobnost kao vrlo osjećajni, tihi i pristojni. Brojne varijacije različitih kliničkih fenotipova WBS-a mogu stvarati dijagnostičke probleme. Molekularno genetska ispitivanja su ukazala hemizigomost na lokusu za elastin (7q11.23). Opisani su slučajevi s raznim citogenetskim promjenama, a najkarakterističnija je del 7q 11.23 u području lokusa za elastin. To je sindrom delecije gena sa raznim citogenetskim promjenama (del 15q11-q12; del (4q33) 6 q22.2-q23), a klinička ekspresija ovisi o veličini delecije. Učestalost ALL nije veća u WBS.

PRIKAZ SLUČAJA:

Četnaest godišnji dječak upućen radi bolova u zglobovima, koji traju jedan mjesec. Iz obiteljske anamneze saznajemo da je djed umro od karcinoma pluća. Majčini roditelji su krvni srodnici. Trudnoća i porođaj su bili normalni. U obitelji nisu registrirane kongenitalne anomalije. Kod dječaka je uočena postnatalna mentalna retardacija i retardacija rasta, a u dobi od 1 godine: prirođena srednja grešna (supravulvularna aortna stenozna i insuficijencija mitralne valvule) i lijevostrano preponska hernija sa retiniranim testisima. U drugoj godini dijagnosticiran WBS. Kardiokirurška korekcija učinjena je sa 5 godina. Citogenetskom analizom (FISH) potvrđen je citogenetski normalni muški kariotip s mikrodlekcijom regije sindroma Williams kromosoma 7 : 46,XY, ish del (7)(q11.23q11.23). Pri prijemu kod dječaka su: uočeni tipični znakovi WBS fenotipa. Citološkom i imunološkom analizom koštane srži i perifernu krv potvrđena je nezreba B TdT pozitivna akutna limfoblastična leukemija (L1). Liječenje je provedeno prema protokolu ALL-BFM 95 za srednji rizik. Kompletna remisija je postignuta unutar 33 dana.