

LABORATORNÍ LISTY

č. 24/2018

Srpen 2018



Vážené kolegyně a kolegové,

v dnešním čísle laboratorních listů Vám přinášíme další informace o anémiích, tentokrát o hemolytických anémiích. Příjemné čtení.

ANÉMIE III HEMOLYTICKÉ ANÉMIE

Hemolytické anémie vznikají v důsledku rozpadu erytrocytů. Rozpad krvinky zkracuje její život (normálně činí 120 dní) a není-li tento předčasný zánik buněk zvýšenou či adekvátní tvorbou krvinek kompenzován, dochází k anemizaci.

Příčiny hemolýzy

A) podle abnormality

z vnitřních příčin červených krvinek

- membránové abnormality (hereditární sférocytóza a eliptocytóza, akantocytóza, paroxysmální noční hemoglobinurie – PNH)
- enzymatické poruchy (deficience G-6-PDH, deficit pyruvátkinázy apod.)
- abnormální hemoglobin (srpkovitá anémie, HbC, HbE, Hb Olomouc a Hb Hradec Králové atd.)

z vnějších příčin mimo vlastní erytrocyt

- imunologické poruchy (tepelné a chladové protilátky a léky navozené protilátky)
- mechanické příčiny (mikroangiopatická hemolytická anémie – MAHA, pochodová hemoglobinurie, hemolýza provázející chlopenní náhrady)
- infekce (malárie, infekce Clostridium perfringens)
- chemické a lékové vlivy
- hypersplenismus

B) podle místa destrukce

intravaskulární hemolýza

- ♦ mechanicky způsobená
 - pochodová hemoglobinurie
 - hemolytická anémie z kardiálních příčin
 - vaskulitidy
- ♦ osmoticky navozená hemolýza (např. destilovaná voda)
- ♦ chemické a termální poškození
 - alfa-toxin Clostridium perfringens
 - popáleniny
 - hadí jedy
 - účinek léků u nemocných s G-6-PDH deficitem
- ♦ ovlivnění aktivity systému komplementu
 - účinek chladových aglutininů
 - PNH
 - účinek izoprotilátek

extravaskulární hemolýza

- ♦ vnější vlivy
 - infekce
 - účinek léků
 - imunitní vlivy
 - trombotická trombocytopenická purpura a hemolyticko-uremický syndrom



Institut laboratorní
medicíny

Sang Lab - klinická laboratoř, s. r. o.
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary
Karlovarské imunologické centrum s. r. o.
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary
TECTUM spol. s r. o.
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary
Jiří Voženilek spol. s r. o.
Pražská 258, 276 01 Mělník

Hematocentrum s. r. o.
nám. Dr. M. Horákové 1313/8, 360 01 Karlovy Vary
VARAPALO s. r. o.
nám. Dr. M. Horákové 1313/8, 360 01 Karlovy Vary
ALERGOAMB s. r. o.
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary

www.labin.cz

- ◆ membránové defekty
 - hereditární sférocytóza
 - hereditární eliptocytóza
 - akantocytóza
 - paroxysmální noční hemoglobinurie
- ◆ metabolické defekty
 - defekt G-6-PDH (porucha fosfoglukonátové cesty)
 - defekt pyruvátkinázy (poruchy Embdenova-Mayerhofova cyklu)
- ◆ abnormální hemoglobiny
 - hemoglobinopatie
 - nestabilní hemoglobiny

K membránovým defektům řadíme choroby zapříčiněné molekulárními defekty proteinů interakce na úrovni erytrocytární membrány, resp. jejího skeletu. Důsledkem je změna vlastností membrány. Těchto poruch je řada a ne vždy se projevují anémií.

Hereditární sférocytóza

Pro hereditární sférocytózu je charakteristický nález sférocytů – bochníkovitých erytrocytů, jejichž vznik je dán především zvýšeným obsahem vody v závislosti na změně koncentrace osmoticky aktivních iontů. Nejčastější příčinou vzniku této choroby je vrozený defekt bílkoviny alfa či beta-spektrinu, ankyrinu. Buňka následkem zmíněných změn ztrácí svou fluiditu a pružnost. Za nepříznivých situací (např. průchod kapilárami sleziny) je takto předurčena ke snadnému rozpadu a fagocytóze. Onemocnění se vyskytuje v Evropě v incidenci 1/5000 a typ dědičnosti je autosomálně dominantní, přičemž incidence nemoci v příbuzenstvu činí cca 50%.

Klinickým projevem je anémie a splenomegalie. V souvislosti s degradací hemoglobinu se objevuje hyperbilirubinémie s ikterem a často i cholelitiázou a v souvislosti se samotnou hemolýzou a fragmentací erytrocytů i trombotické projevy. Dramatickými epizodami nemoci mohou být buď hemolytické nebo aplastické krize, které se projevují jako selhání restituce krvetvorby po předchozí hemolytické atace.

Diagnostickým přínosem jsou vedle zjevných příznaků nemoci a jejího objektivního nálezu především laboratorní nález sférocytů, zvýšená autohemolýza a event. snížená osmotická rezistence erytrocytů. Bývá významně zvýšená hodnota retikulocytů a přítomny známky extravaskulární hemolýzy (zvýšení nekonjugovaného bilirubinu spolu se zvýšením urobilinogenu v moči, zvýšením hladiny plazmatického železa a laktátdehydrogenázy).

Diferenciálně diagnosticky je třeba odlišit jiné hemolytické anémie, u novorozenců především hemolytickou chorobu novorozenců a dále zejména AIHA (autoimunitní hemolytická anémie).

Terapie je závislá na závažnosti anémie. Základním prostředkem léčby jsou transfúze erytrocytů a splenektomie, která ovlivní většinou příznivě všechny příznaky. V souvislosti se splenektomií je nutno upozornit na nutnost pečlivé prevence septických komplikací a nutnost vakcinace (pneumokoková, meningokoková a hemofilová vakcína) a antibiotické vykrytí. U nemocných do 5 let se snažíme splenektomii vyhnout.

Hereditární eliptocytóza

Autosomálně dominantní onemocnění s výskytem eliptocytů jako následku hereditární poruchy spektrinu a proteinu 4.1. Vyskytuje se především v oblasti výskytu malárie a zvláštností je také genetické sepětí s antigeny Rh systému.

Klinický obraz se odvíjí od typu poruchy, jichž je několik. Klinicky nejzávažnější je hereditární pyropoikilocytóza s těžkou anémií a výraznou splenomegalií, homozygotní hereditární eliptocytóza s podobným obrazem a sférocytární anémie, která má sice lehčí charakter, ale působí diagnostické rozpaky ve vztahu k hereditární sférocytóze.

K diagnóze napomůže nález eliptocytů (limit pro diagnózu činí nejméně 15 – 25%), zvýšená retikulocytóza a většinou i snížená osmotická rezistence a zvýšená autohemolýza. Hemolýza je extravaskulární. Diferenciálně diagnosticky odlišujeme především hereditární sférocytózu podle morfologického nálezu. Léčebnou metodou volby je u stavů provázených těžkou anémií splenektomie.

Mezi další membránové hemolytické choroby řadíme hereditární stomatocytózu, ovalocytózu a akantocytózu. Většinou se jedná spíše o morfologickou atypii než chorobu ve vlastním slova smyslu. U hereditární stomatocytózy kolísá tíže nálezu v příbuzenstvu, u hereditární ovalocytózy je pozorována rezistence vůči malárii. U hereditární akantocytózy je podkladem abetalipoproteinémie a nedostatek triglyceridů plazmy.

Zajímavou chorobou je také vrozený nedostatek lecitin-cholesterol-acyltransferázy (LCAT defekt) vedoucí ke zvýšenému obsahu cholesterolu v buněčné membráně erytrocytů, který má za následek její zvýšenou fragilitu a sklon k hemolýze.

Použitá literatura:

- 1) www.zdn.cz
- 2) DONNER, L. *Klinická hematologie*. Praha: Avicenum Praha, 1985
- 3) PENKA, M., BULIKOVÁ, A., MATYŠKOVÁ, M., ZAVŘELOVÁ, J. *Hematologie I. Neonkologická hematologie*. Praha: Grada, 2001
- 4) PECKA, M. *Laboratorní hematologie v přehledu. Buňka a krvetvorba*. Hradec Králové, 2002



Sang Lab - klinická laboratoř, s. r. o.
 Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary
Karlovarské imunologické centrum s. r. o.
 Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary
TECTUM spol. s r. o.
 Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary
Jiří Voženilek spol. s r. o.
 Pražská 258, 276 01 Mělník

Hematocentrum s. r. o.
 nám. Dr. M. Horákové 1313/8, 360 01 Karlovy Vary
VARAPALO s. r. o.
 nám. Dr. M. Horákové 1313/8, 360 01 Karlovy Vary
ALERGOAMB s. r. o.
 Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary

www.labin.cz