ΚΥΤΤΑΡΙΤΙΔΑ ΚΟΓΧΟΥ ΕΠΙ ΟΥΔΕΤΕΡΟΠΕΝΙΑΣ ΩΣ ΠΡΟΒΟΛΗ ΣΥΓΓΕΝΟΥΣ ΑΝΟΣΟΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑΣ BRUTON (XLA)

Αικατερίνη Κιορσάββα[1], Ιωάννης Τσολιάκος[1], Αργυρώ Κωνσταντοπούλου[1], Κονδυλία Αντωνιάδη[2], Θεοδώρα Χούσου[1], Μαριάννα Τζανουδάκη[3], Σοφία Τάντου[2], Βασίλειος Παπαδάκης[2], Άννα Μεσσαριτάκη[1]

[1]Β' Παιδιατρική κλινική ΕΣΥ, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

[2]Τμήμα Παιδιατρικής Αιματολογίας-Ογκολογίας (ΤΑΟ), Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

[3]Τμήμα Ανοσολογίας-Ιστοσυμβατότητας, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα

Εισαγωγή: Οι πρωτοπαθείς ανοσοανεπάρκειες αποτελούν σπάνιο αίτιο ουδετεροπενίας στα βρέφη. Η ανίχνευσή τους απαιτεί υψηλό δείκτη υποψίας για την έγκαιρη διάγνωση και αντιμετώπιση.

Σκοπός: Παρουσιάζουμε περίπτωση φυλοσύνδετης αγαμμασφαιριναιμίας Bruton σε βρέφος με κυτταρίτιδα κόγχου, προβάλλουσα και με ουδετεροπενία.

Υλικό – Μέθοδος: Άρρεν βρέφος, 8,5 μηνών, με ελεύθερο ατομικό ιστορικό, εισήχθη λόγω εμπύρετης προδιαφραγματικής κυτταρίτιδας κόγχου. Κατά την εισαγωγή, διαπιστώθηκαν αυξημένοι δείκτες φλεγμονής (CRP 92,5mg/L), σοβαρή ουδετεροπενία (ANC 0,073 K/μl) και ευρήματα υπέρ ουρολοίμωξης. Αντιμετωπίστηκε με εμπειρική αντιβιοτική αγωγή (πιπερακιλλίνη – ταζομπακτάμη) για δέκα ημέρες. Στην καλλιέργεια οφθαλμικού εκκρίματος απομονώθηκε Pseudomonas aeruginosa και στην καλλιέργεια ούρων Proteus mirabilis >10^5cfu/ml. Ο ιολογικός έλεγχος ήταν αρνητικός και δεν διαπιστώθηκαν ευρήματα υπέρ κακοήθειας από το επίχρισμα περιφερικού αίματος. Παρουσίασε βελτιούμενη κλινική πορεία και αποκατάσταση της ουδετεροπενίας (1630/μL).

Αποτελέσματα/Πορεία: Λόγω επιμονής της ουδετεροπενίας εστάλη έλεγχος 2ης γραμμής, με ανεύρεση χαμηλών ανοσοσφαιρινών και μειωμένη αντισωματική απάντηση. Ο ανοσοφαινότυπος αίματος ανέδειξε μη ανιχνεύσιμο πληθυσμό Β λεμφοκυττάρων (δις), ενώ δεν ανιχνεύθηκε ενδοκυττάρια έκφραση της Τυροσινικής Κινάσης του Bruton, γεγονός που πιστοποίησε τη διάγνωση της φυλοσύνδετης αγαμμασφασιρναιμίας. Ο ασθενής ξεκίνησε χορηγήσεις ενδοφλέβιας γ-σφαιρίνης, με αποκατάσταση των τιμών IgG, αλλά και των ουδετερόφιλων. Ο γονιδιακός έλεγχος, επιβεβαίωσε την διάγνωση, με ανεύρεση της νέας μετάλλαξης c.1613-4delCT (p.S538X) στο χρωμόσωμα Χ. Η ουδετεροπενία πιθανόν οφείλεται σε μειωμένη ενεργοποίηση του υποδοχέα Fc των ουδετεροφίλων λόγω της έλλειψης IgG και αποκαθίσταται με την

θεραπευτική υποκατάσταση in IgG, όπως συνέβη και στον ασθενή μας (ANC 1,615 K/μl).

Συμπεράσματα: Η φυλοσύνδετη αγαμμασφαιριναιμία αποτελεί κλασική διαταραχή του χυμικού σκέλους της ανοσίας, ωστόσο ουδετεροπενία παρατηρείται σε έως 20% των περιστατικών. Ο παθοφυσιολογικός μηχανισμός που οδηγεί στην ουδετεροπενία δεν είναι πλήρως διευκρινισμένος αλλά ενέχεται η έλλειψη κυκλοφορούσας IgG και αποκαθίσταται μετά υποκατάσταση IgG. Η παρουσία ουδετεροπενίας ωστόσο μπορεί να αποτελέσει σημαντική πρώιμη διαγνωστική ένδειξη και μπορεί να οδηγήσει σε έγκαιρη πιστοποίηση της υποκείμενης διάγνωσης.