

PREZENTARE DE CAZ

ANEMIE HEMOLITICA MICROSFEROCITARA CONGENITALA

Dr. Debora Cristea

C. H. R. , sex masculin, 49 ani, urban

MOTIVELE INTERNARII :

- Durere precordiala cu caracter constrictiv, de intensitate scazuta, fara iradiere, care apare fara prezenta unui factor precipitant
- Dispnee predominant inspiratorie
- Durere la nivelul articulatiei scapulo- humerale stangi
- Fatigabilitate accentuata
- Palpitatii
- Parestezii

ANTECEDENTE HEREDO- COLATERALE:

- bunic pe linie paterna: posibil anemie
- mama: hipertirodiana (nodul tiroidian operat)

ANTECEDENTE PERSONALE PATOLOGICE:

- 1962 - sindrom icteric, etichetat ca hepatita acuta de etiologie neprecizata
- 1964 - acondroplazie humerus stang cu absenta capului humeral
- 1976 - anemie hemolitica microsferocitara ereditara
- 1976 (iulie) - splenectomie, precedata de corticoterapie

- 1979 (februarie)- pneumonie interstitiala
- 1985 - hepatita virala cu virus hepatitic A
- 1994 - colecistectomie pentru litiaza biliara simptomatica cu calculi multipli
 - 2000 - viroza respiratorie

CONDITII DE VIATA SI MUNCA:

- regim de viata echilibrat, efort fizic moderat
- fumat: 4-5 tigari/zi pana in 2000
- alcool: consum ocazional
- cafea: 1ceasca/zi
- profesie: inginer

I STORICUL BOLII :

- Pacient in varsta de 49 ani, neinvestigat dpdv cardiovascular pana in prezent, se interneaza pentru evaluarea unor **dureri toracice** insotite de **dispnee** predominant **inspiratorie**, **durere la nivelul articulatiei scapulo-humerale stangi**, **fatigabilitate**, **palpitatii** si **parestezii**. Simptomatologia a debutat in urma cu trei saptamani anterior admisiei.

- Pacientul este diagnosticat cu **anemie hemolitică microsferocitară ereditară** de la vârsta de 20 ani, cu ocazia internării într-o clinică de boli infectioase, când datorită prezentei **sindromului icteric** a fost suspionat inițial de **hepatita acută virală**. În același an este supus unei intervenții chirurgicale de **splenectomie**, precedată de corticoterapie. Post operator, datorită anemiei severe pe care a prezentat-o au fost necesare transfuzii sanguine. Pacientul devine asimptomatic până în 1994, când se efectuează **colecistectomia** datorită prezentei **litiarei biliare simptomatice**, cu calculi multipli. Timp de 15 ani pacientul nu a mai fost evaluat dpdv hematologic și nu se afla în evidența unei clinici de specialitate

EXAMEN OBIECTIV LA INTERNARE:

- T=194cm; G=85kg; IMC=22,3kg/m²; tip constitutional normostenic
- **Facies de tip mongoloid**
- **Tegumente palide, cicatrice pe linie xifo-supraombilicala post colecistectomie (1994); cicatrice la nivelul hipocondrului stang postsplenectomie (1994)**
- Sistem osteo-articular: - **mobilitate redusa la nivelul articulatiei scapulo-humerale stangi (in special abductia), bratul stang de dimensiuni reduse fata de cel drept (acondroplazie humerus stang cu absenta capului humeral)**



Facies mongoloid:

- frunte inalta
(reprezentarea preponderenta a etajului superior al fetei)
- fante palpebrale inguste
- unghiul intern al pleoapelor localizat inferior fata de cel extern
- radacina nasului aplatizata
- buze groase

- TA=95/60mmHg, FC=64b/min, zgomote cardiace echidistante echipotentiale, fara sufluri, artere periferice superficiale permeabile
- Torace cifoscoliotic
- Abdomen suplu, mobil cu miscarile respiratorii, nedureros spontan si la palpare profunda; ficat palpabil la rebordul costal, nedureros; splenectomie (1976)
- Aparat uro-genital: in limite normale

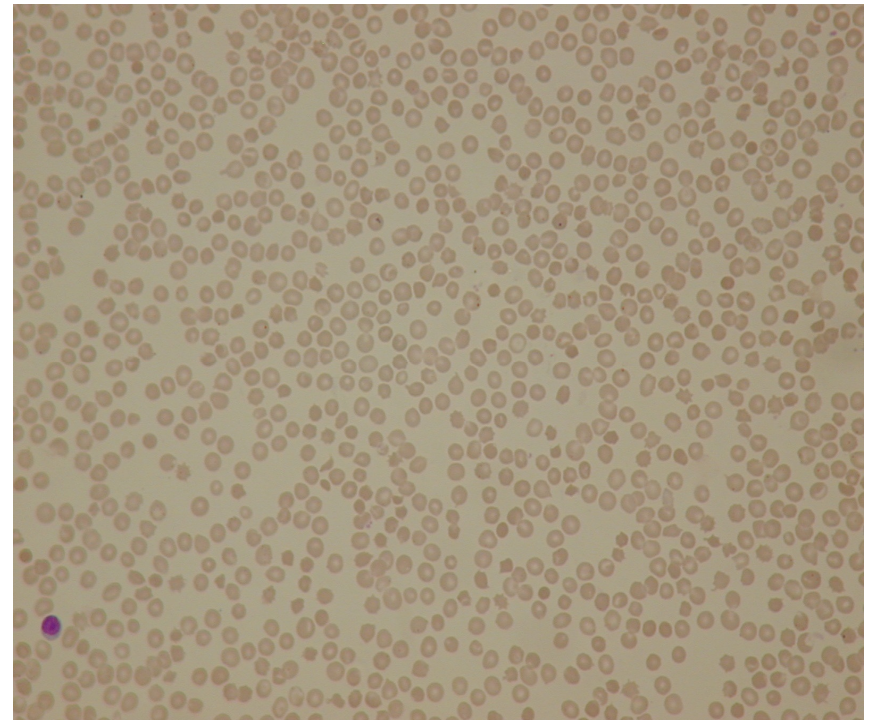
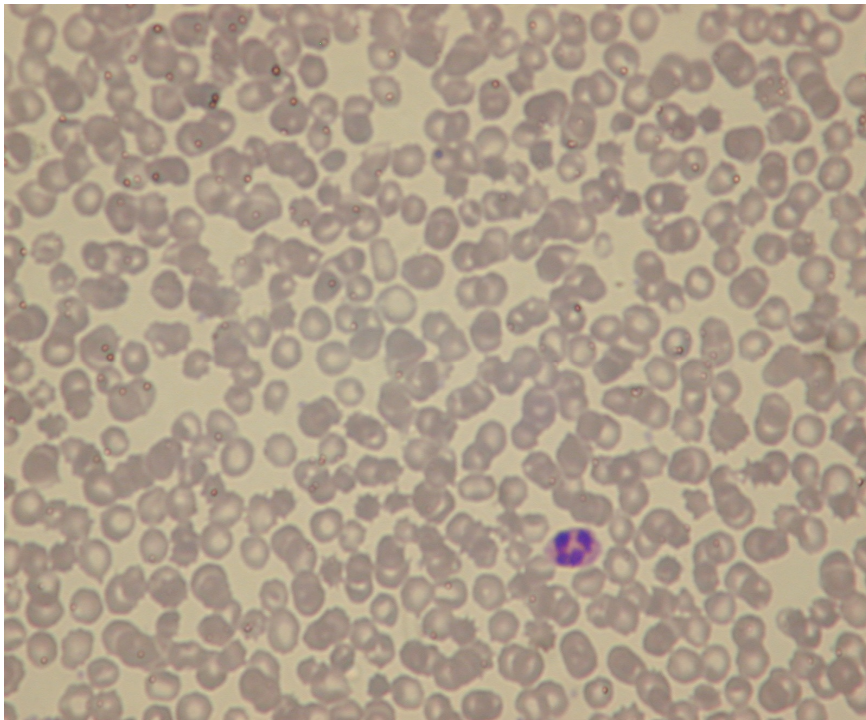
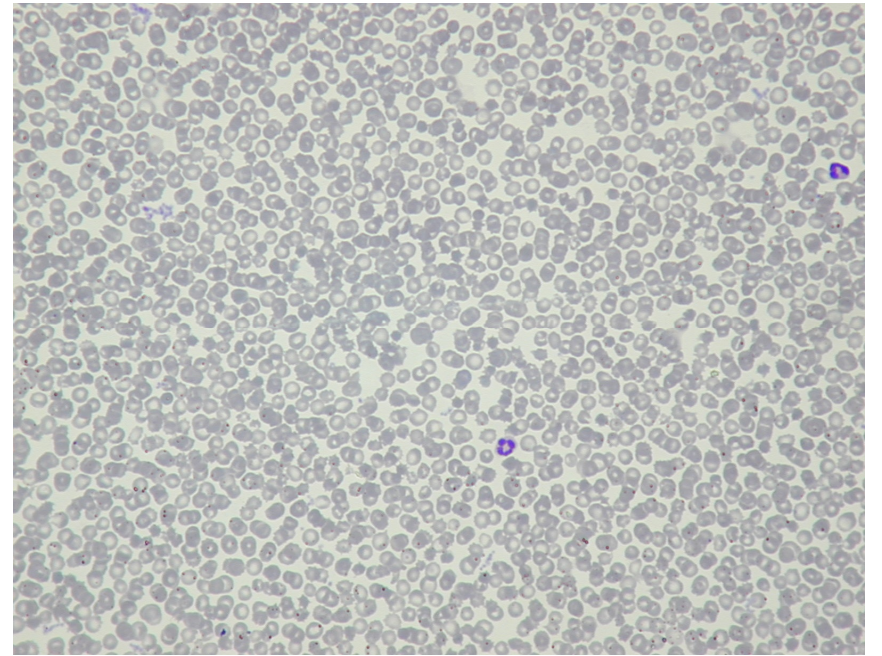
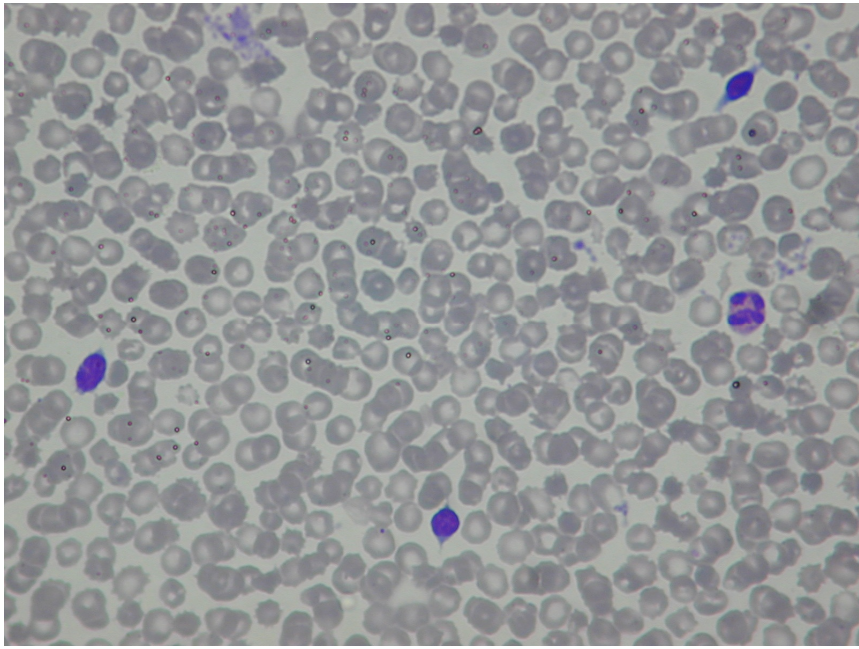


INVESTIGATII PARACLINICE:

Biologic:

- Hb= 13,1 - 12 - 15,7g%
- Ht= 38,2%
- H=3,84 - 4mil/mm³
- L= 8300 - 4000/mm³
 - N ne segm= 1%; N segm= 58%; Lm= 37-22%; Mo= 4%;
LP=3/100
- Tr= 465000 - 560000 - 600000/mm³
- Reticulocite: 10- 12 ‰
- Test Brewer: negativ
- Rezistenta globulara: - hemoliza initiala: 0,52%NaCl
- hemoliza totala: <0,30%NaCl

Discreta anizocitoza, poikilocitoza, macrocite, acantocite,
corpusculi Jolly (anemie hemolitica microsferocitara congenitala
compensata, actual fara hemoliza)



- VSH = 3mm/h
- glicemie= 103mg%
- uree= 24mg%
- creatinina= 0,9mg%
- colesterol= 141mg%
- GOT= 19UI /l
- GPT= 43UI /l
- Brb totala= 1,70mg/dl
- Brb directa= 0,37mg/dl
- K= 4,48mEq/l
- Na= 146mEq/l
- TSH= 1,44 μ U/ml (N=0,49-4,67)
- AgHbS negativ
- Ac HCV negativ

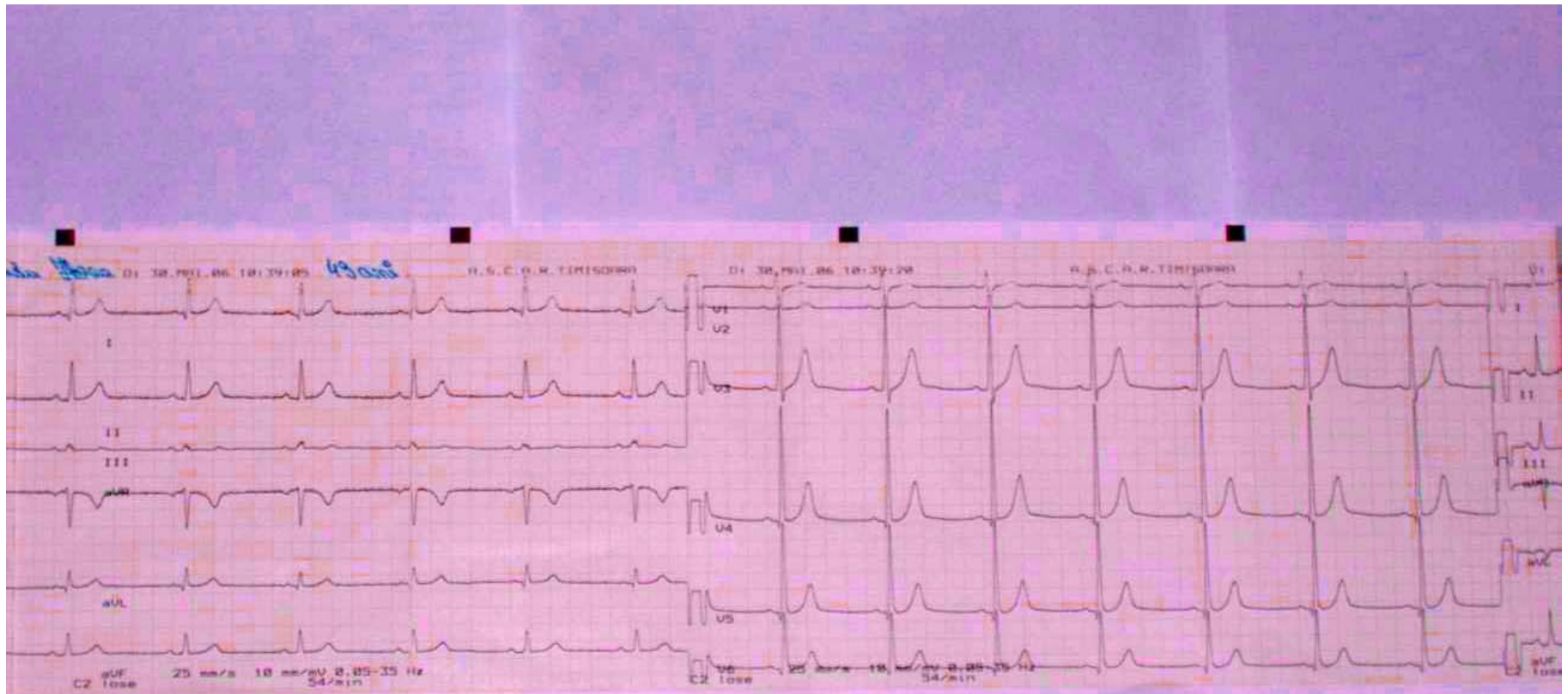
Examen de urina: rare celule epiteliale plate,
rara flora microbiana

ECG: RS, FC=60b/min, ax QRS intermediar, unde T inalte, simetrice in V3-V5

Proba de efort: efectuata pana la 12min, 100W, FC=160b/min (80% din FC maxima prezisa), TA=160/100mmHg; DP=256. Motivul intreruperii probei: epuizare fizica. Concluzie: proba de efort negativa pentru boala coronariana.

Ecografia cardiaca: Ao la inel=20m; Ao ascendenta=34mm; AS=37mm; VD=25mm; SI V=12,3mm; PPVS= 10mm; DTDVS=55,5mm; DTSVS=31mm; FEVS=75% (Tz); FS=44%; masa VS=300g; kinezie buna; valve aortice si mitrale de aspect normal. Concluzie: aspect ecografic normal.

TRASEU ECG LA INTERNARE:



2006/05/31

Spirometrie: FVC=5,28l (95%); FEV1=4,06l (92%); FEV1%=76,9%; PEF=8,9 (89%); FEF25-75=3,52 (81%). Concluzie: probe functionale ventilatorii normale.

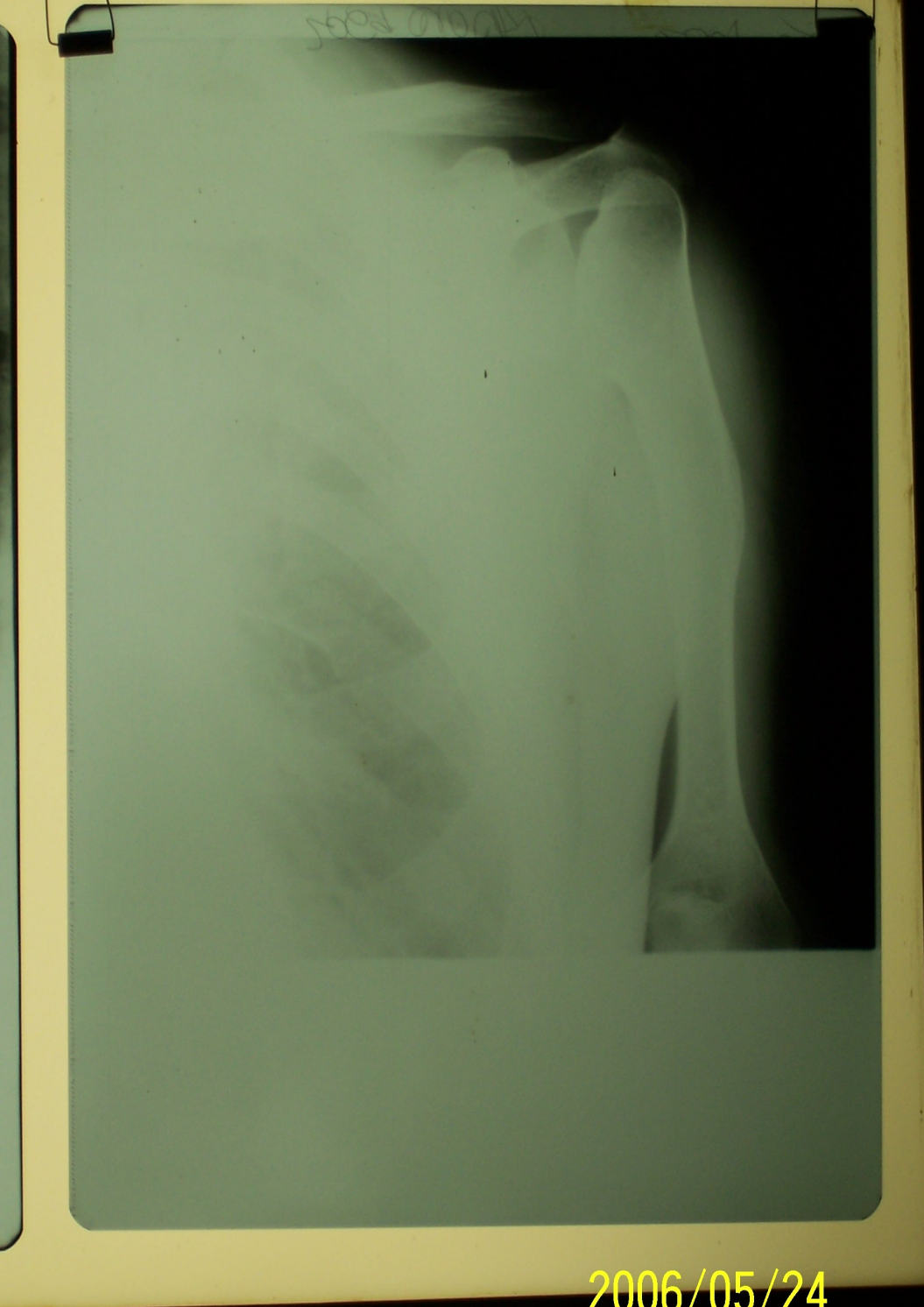
Radiografie toracica: cord, pulmon de aspect normal

Radiografie umar stang: acondroplazie humerus stang; absenta capului humeral si deformarea diafizei humerale stangi.

Radiografie craniu: aspect normal.



2006/05/24



2006/05/24

- Ecografie abdominala: ficat cu ecostructura normala; CBP=4,9mm; VP=9,8mm; colecist absent (colecistectomie pentru litiaza biliara); RD=133/48mm cu IP=20mm; pancreas omogen; RS=122/53mm cu IP=20mm; splina absenta chirurgical; prostata omogena, =38/35mm. Concluzie: colecist, splina absente chirurgical.

DIAGNOSTIC POZITIV:

- Anemie hemolitica microsferocitara ereditara compensata
- Trombocitoza post-splenectomie
- Acondroplazie humerus stang cu absenta capului humeral si deformarea diafizei humerale stangi
- Dureri toracice necoronariene

DIAGNOSTIC DIFERENTIAL:

- Anemii hemolitice cu sferocitoza asociate cu autoanticorpi antieritrocitari (istoric familial de anemie +/- splenectomie; test Coombs direct pozitiv)
- Hemoliza indusa de splenomegalie la pacientii cu ciroza hepatica
- Infectii cu Clostridium
- Muscatura unor serpi veninosi (datorita actiunii fosfolipazelor asupra membranei)
- Afectiuni asociate cu hemoliza (deficit de G6PD)

TRATAMENT:

Splenectomia - efectuata in 1976

- corecteaza in mod adecvat anemia, desi defectul eritrocitar si consecintele lui morfologice persista

- durata de supravietuire a hematiilor dupa splenectomie normala/aproape normala

- DOAR la indivizii simptomatici (datorita potentialului de formare al calculilor biliari si al aparitiei hipoplaziei maduvei osoase sau al crizelor de hemoliza)

Colecistectomia – efectuata in 1994

- NU fara splenectomie (se pot produce calculi biliari intrahepatici)
- la copii > 4ani (risc redus de infectii severe cu germeni Gram+ incapsulati)
- administrare de vaccin pneumococic polivalent la toti pacientii splenectomizati

Acid folic (D=1mg/zi)

- profilactic la pacientii cu hemoliza

EVOLUTIE. COMPLICATII. PROGNOSTIC

Elementele de prognostic pozitiv:

- debutul bolii in copilărie
- forma clinica a sferocitozei (usoara/moderata, cu numai doua episoade confirmate de hemoliza)
- perioada asimptomatica prelungita

Complicatii:

- episoade de anemie hemolitica (in cazul pacientului, au fost documentate doua episoade)
- litiaza biliara (pacient colecistectomizat in 1994)
- ulcere varicoase la nivelul membrelor inferioare
- complicatii infectioase, posibil septicemie (cu

PARTICULARITATEA CAZULUI :

- Pacient cu anemie hemolitică microsferocitară ereditară cu 2 pusee de hemoliză pentru care primește transfuzii sanguine repetate; în rest asimptomatic
- Trombocitoză instalată la aproximativ 2 ani post splenectomie
- Anomalie osoasă concomitentă, DAR nu caracteristică tabloului clinic al sferocitozei ereditare (acondroplazie humerus stâng cu absența capului humeral)