

:: Αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία

Αριθμός Orphanet: 98375

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία (ΑΙΗΑ) είναι μια αυτοάνοση διαταραχή στην οποία διάφοροι τύποι αυτοαντισωμάτων κατευθύνονται έναντι των ερυθρών κυττάρων του αίματος, προκαλώντας μείωση του χρόνου επιβίωσής τους, με αποτέλεσμα την αιμολυτική αναιμία. Η ετήσια επίπτωση της ΑΙΗΑ εκτιμάται σε 1/35.000-1/80.000 στη Βόρεια Αμερική και τη Δυτική Ευρώπη. Θερμά αυτοαντισώματα (δραστικά σε θερμοκρασίες μεταξύ 37-40 °C) ευθύνονται για το 60-70% των περιπτώσεων, ψυχρά αυτοαντισώματα (δραστικά σε θερμοκρασίες κάτω των 30 °C) ευθύνονται για το 13-15 % των περιπτώσεων, μικτού τύπου παρατηρούνται σε λιγότερο από 10% των περιπτώσεων και η ετήσια επίπτωση ΑΙΗΑ που προκαλείται από φάρμακα εκτιμάται σε 1/1.000.000.

Η νόσος μπορεί να εμφανιστεί σε οποιαδήποτε ηλικία και υπάρχει μια ελαφρά υπεροχή των περιπτώσεων στις γυναίκες (60%). Η ΑΙΗΑ χαρακτηρίζεται από αιμολυτική αναιμία, η οποία πιο συχνά εκδηλώνεται με ασυνήθη αδυναμία, κόπωση με ταχυκαρδία, δύσπνοια στην κόπωση, καθώς επίσης και σε μερικές περιπτώσεις με ίκτερο, υπέρχρωση ούρων ή / και σπληνομεγαλία. Η ΑΙΗΑ μπορεί να είναι πρωτοπαθής (ιδιοπαθής), δευτεροπαθής μετά από λοίμωξη ή συσχετιζόμενη με ασθένειες, όπως λεμφώματα Β-κυττάρων, άλλες συστηματικές ή ειδικές αυτοάνοσες ασθένειες, νόσος Hodgkin, ηπατίτιδα ή πρωτοπαθείς ανοσοανεπάρκειες, ή φαρμακοεπαγόμενη ΑΙΗΑ, που προκαλείται από αντίδραση σε φάρμακα. Η κατάσταση μπορεί να εξελιχθεί σταδιακά ή οξείως. Υπάρχουν διαφορετικοί υπότυποι της ΑΙΗΑ ανάλογα με την δραστηριότητα των αυτοαντισωμάτων στην θερμοκρασία: θερμή ΑΙΗΑ, ψυχρή ΑΙΗΑ (η οποία περιλαμβάνει την ψυχρή νόσο της αγλουτινίνης, την CAD και την παροξυσμική κρυσταλλοσφαιρινουρία ή PCH), μικτού τύπου ΑΙΗΑ και επαγόμενη από φάρμακα ΑΙΗΑ. Οι μισές περιπτώσεις θερμής ΑΙΗΑ είναι ιδιοπαθείς, ενώ σχεδόν όλες οι μορφές ψυχρής ΑΙΗΑ είναι δευτεροπαθείς.

Η διάγνωση βασίζεται σε κλινικές ή εργαστηριακές ενδείξεις αιμόλυσης και την ανίχνευση των αυτοαντισωμάτων με τη βοήθεια της δοκιμασίας άμεσης αντι-σφαιρίνης (DAT).

Η βιολογική διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει άλλα μη-αυτοάνοσα αίτια αιμολυτικής αναιμίας. Η θεραπεία εξαρτάται από την σωστή διάγνωση. Οι περιπτώσεις ΑΙΗΑ που προκαλούνται από φάρμακα θα πρέπει να διερευνηθούν για να προσδιοριστεί αν η διακοπή του φαρμάκου θα προκαλέσει υποτροπή. Για τη θερμή ΑΙΗΑ, χρησιμοποιούνται τα κορτικοστεροειδή ακολουθούμενα, εάν είναι απαραίτητο, από σπληνεκτομή. Ορσμένες στοχευμένες θεραπείες, όπως η ριτουξιμάμπη (αντι-CD20 μονοκλωνικό αντίσωμα), έχουν ενθαρρυντικά αποτελέσματα. Μπορούν να χρησιμοποιηθούν και άλλα ανοσοκατασταλτικά φάρμακα. Για την ψυχρή ΑΙΗΑ, η διατήρηση του ασθενούς ζεστού μπορεί να είναι επαρκής και τα κορτικοστεροειδή καθώς και η σπληνεκτομή πρέπει να αποφεύγονται, δεδομένου ότι είναι γνωστό ότι είναι αναποτελεσματικά. Η ριτουξιμάμπη έχει αποδειχθεί ως μία σχετικά αποτελεσματική και ασφαλής επιλογή για τη θεραπεία ασθενών με συμπτωματική χρόνια ψυχρή νόσο της αγλουτινίνης. Η μετάγγιση μπορεί να είναι απαραίτητη σε περιπτώσεις με ανεπαρκή ανταπόκριση στη θεραπεία και απειλητική για τη ζωή επιδείνωση της αναιμίας. Ωστόσο, η μετάγγιση μπορεί να παρουσιάσει επιπλοκές λόγω της παρουσίας των αυτοαντισωμάτων, τα οποία μπορεί να αυξήσουν περαιτέρω την καταστροφή των ερυθρών αιμοσφαιρίων του δότη.

Η πρόγνωση εξαρτάται από την υποκείμενη αιτία της νόσου και από το εάν τα συμπτώματα διαγιγνώσκονται ορθά και έγκαιρα, αλλά ο θάνατος επέρχεται σπάνια.



Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Marc MICHEL

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Αύγουστος 2010

Μετάφραση: Αύγουστος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

