

## :: Hypereosinofiiliset syndroomat (HES)

Orpha number: ORPHA168956

### YHTEENVETO

Harvinainen, heterogeeninen tautiryhmä, jolle on tunnusomaista pysyvä ja merkittävä veren ja/tai kudosten eosinofilia. Siihen liittyy monenlaisia kliinisiä ilmentymiä, jotka heijastavat eosinofiilien aiheuttamia elin- ja kudolvaurioita. Tauti puhkeaa yleisimmin keski-ikäisille, mutta voi yhtä hyvin puhjeta missä iässä tahansa.

Elinvauriot vaihtelevat potilaalta toiselle. Yli puolilla esiintyy ihomuutoksia, kuten urtikariaa, ihottumaa, angioödeemaa, kutisevia näppylöitä, kyhmyjä ja ihon punoitusta. Noin 40 %:lla potilaista ilmenee keuhko-oireita (yskää, hengästyneisyyttä ja vinkumista) ja ruoansulatuskanavan oireita (pahoinvointia, oksentelua, vatsakipua, ripulia ja nestettä vatsaontelossa). Sydänoireet ovat harvinaisempia, mutta ne on tärkeä tunnistaa ajoissa palautumattomien ja hengenvaarallisten komplikaatioiden (akuutti myokardiitti, kammionsisäiset trombit, endomyokardiaalinen fibroosi ja läppien paksuuntuminen tai tuhoutuminen) vuoksi. Myös kuumetta, lihaskipuja ja väsymystä saattaa esiintyä. Muita yleisiä komplikaatioita ovat keskus- tai ääreishermoston vauriot, suuri maksa tai perna ja hyytymishäiriöt. Ihovauriot ovat yleisempiä lymfosyyttisessä hypereosinofiilisessa syndroomassa ja sydänvauriot taas in FIP1L1-PDGFRΑ (F/P) fusiogeneeni-positiivisessä kroonisessa eosinofiilisessa leukemiassa.

Taudin uskottiin aiemmin olevan idiopaattinen, mutta uusimpien tutkimusten mukaan se voi aiheutua myös joko myeloidisolujen varhaisesta vaikutuksesta, jolloin kromosomin 4q12 deleetio aiheuttaisi FIP1L1-PDGFRΑ-fusiogeneenin (F/P+ variantti) myeloisissa soluissa, tai sen aiheuttaisi klonalisesti lisääntyvän T-solupopulaation aiheuttama suurentunut interleukiini-5-tuotanto CD3-CD4-ilmiasun yhteydessä. Tuotanto voi lisääntyä myös muista syistä, kuten loismatoinfektion johdosta. Edelleen noin 75 %:lla potilaista taudin patogeneesi on tuntematon. Potilaille, joilla esiintyy pysyvää oireetonta hypereosinofiliaa, on ehdotettu termiä merkitykseltään epäselvä hypereosinofilia. Pienellä osalla potilaista tauti näyttää kulkevan suvussa, mikä johtuu oletettavasti vielä tuntemattomasta periytyvästä geenistä.

Diagnoosiin päästään toteamalla pysyvä hypereosinofilia ( $> 1.5 \times 10^9/L$ ) ja eosinofiilisten solujen infiltraation aiheuttamat kohde-elinvauriot. Kun nämä kriteerit täyttyvät, tarkempi taudinmääritys



sytogenetiikan, kliinisen kuvan ja toiminnallisten kokeiden perusteella on aiheellinen. Kun muut hypereosinofilian syyt on poissuljettu, diagnoosiksi sopii idiopaattinen hypereosinofilia.

Hoito räätälöidään sairauden vaikeusasteen ja patogeneesin perusteella. F/P+ -potilaille imatinibi on ensilinjan hoito. Muille käytetään kortikosteroideja ja jatkohoidoksi mm. hydroksykarbamidia, ja alfa-interferonia. Kortikosteroidi-resistenteille käytetään imatinibia. Uusimman tiedon mukaan mepolitsumabi olisi tehokas kortikosteroideja säästävä vaihtoehto F/P- -potilaille. Mepolitsumabi on anti-IL-5 vasta-aine ja tällä hetkellä sitä käytetään vain kliinisissä kokeissa tai kokeellisesti vaikeissa hoitoresistenteissa tilanteissa. Ennuste on parantunut huomattavasti ja riippuu nykyään palautumattoman endomyokardiaalisen fibroosin kehittymisestä ja myeloisten tai lymfaattisten solujen malignista transformaatiosta. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1-9 / 100 000.

Asiantuntijat:

- Dr. Florence ROUFOSSE

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: January 2015

Translation updated: October 2015

*This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd*



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

---

