

:: Perinnöllinen elliptosytoosi

Orpha number: ORPHA288

YHTEENVETO

Harvinainen, kliinisesti ja geneettisesti heterogeeninen punasolujen tukirangan häiriö, joka aiheuttaa vaihtelevanasteista hemolyyttista eli punasolujen hajoamisesta johtuvaa anemiaa. Suurin osa potilaista on kuitenkin oireettomia.

Tauti voi ilmentyä missä iässä tahansa ja taudinkuva on vaihteleva. Useimmilla se on enimmäkseen oireeton tai aiheuttaa lievää hemolyyttista anemiaa, keltaisuutta, pernan suurentumista ja sappikiviä. Joskus harvoin anemia voi johtaa vaikeaan turvotukseen jo sikiöaikana (hydrops fetalis). Vastasyntyneen poikilosyyttinen elliptosytoosi voi olla oireiltaan vaikea ensimmäisen elinvuoden aikana, mutta myöhemmin, 4 kk:n - 2 vuoden iässä, hemolyyysi vähenee. Myös tulehdustautien tai raskauden aikana voi esiintyä ohimenevää poikilosytoosia, joka johtaa hemolyyttiseen anemiaan aiemmin oireettomilla henkilöillä. Perinnöllinen pyropoikilosytoosi (HPP) on vakava, jo imeväisiässä verensiirroista riippuvainen hemolyyttisen anemian muoto, joka voi aiheuttaa myös vastasyntyneen keltaisuutta. Alle 10 % potilaista sairastaa HPP-muotoa. Vaikean anemian komplikaatioita ovat kasvun hidastuminen, ulkoneva otsa, huomattava pernan suurentuminen ja varhainen sappikivitauti. Joissakin tapauksissa Parvovirus B19 voi aiheuttaa punasolujen äkillisen puutteen.

Kaikki tautimuodot periytyvät autosomissa vallitsevasti lukuun ottamatta HPP:tä, joka periytyy autosomissa peittyvästi. Tauti aiheutuu punasolujen tukirangan proteiinien poikkeavuuksista. Taustalla vaikuttavat geenit koodaavat spektriinin alfa- (*SPTA1*) ja beeta-ketjuja (*SPTB*), erytrosyytin kalvosidosproteiinia 4.1 (*EPB41*) tai glykoforiini C:tä (*GYPC*). Heterotsygoottiset mutaatiot aiheuttavat yleensä tavallisen perinnöllisen elliptosytoosin. HPP-potilaat ovat yleensä alfa- tai beeta-spektriinin missense-mutaatioiden yhdistelmähetero- tai homotsygootteja. HPP voi johtua myös yhdestä spektriinin alfa-ketjun mutaatiosta yhdessä sen heikosti ilmenevän alleelin (alfa-LELY) kanssa.

Tunnusomainen laboratoriolöydös on veren sivelyvalmisteen soikeat punasolut, elliptosyytit. Punasolujen osmoottinen hauraus ei paljasta tavallista elliptosytoosia, mutta on HPP:ssä



lisääntynyt. Punasolujen kalvoproteiinien natriumdodekyylisulfaatti - geelielektroforeesi (SDS-PAGE) voi osoittaa rakenneproteiinien määrälliset tai laadulliset poikkeavuudet. Punasolun keskitilavuus (MCV) on 50 - 60 fl. Geenitutkimus voi löytää tautia aiheuttavan mutaation, joka varmistaa diagnoosin.

Perinnöllisyysneuvonta on aiheellinen. Koska tauti on harvoin henkeä uhkaava, sikiödiagnostiikkaa ei yleensä tarvita kuin HPP-tapauksissa, joissa myös heikosti ilmenevän alleelin (alfa-LELY) tutkimus on aiheellinen. Useimmiten elliptosytoosi ei vaadi hoitoa. Useimmiten elliptosytoosi ei vaadi hoitoa, koska se ei uhkaa henkeä tai vaikuta elinikään. Vaikeimmissa muodoissa voidaan tarvita foolihappoa, punasolutiivisteitä ja pernan poisto (yli 5-vuotiailla). Potilaita tulisi kuitenkin seurata hemolyysiä aiheuttavien elämäntapahtumien aikana. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/1000-1/4000, mutta se saattaa olla aliarvio oireettomien potilaiden vuoksi. Malaria-alueilla (Länsi- ja Keski-Afrikassa) esiintyvyys saattaa olla jopa 1/50.

- Dr. Alberto ZANELLA

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

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

Last update: March 2014

Translated: March 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.

