

:: Blackfan-Diamondová anémia

Orpha číslo: ORPHA124

Prehľad

Blackfan-Diamondová anémia (DBA) je vrodená aregeneratívna a často makrocytová anémia s erytoblastopéniou. Ročný výskyt v bežnej populácii v Európe sa odhaduje na približne 1/150 000. Obe pohlavia sú rovnako postihnuté a nebola zistená žiadna etnická predispozícia. Anémia sa objaví vo včasnom živote, zvyčajne počas prvých 2 rokov. Diagnóza po 4. roku života je veľmi málo pravdepodobná. Bledosť a dýchavičnosť, najmä pri kŕmení, alebo pri dojčení, sú hlavnými varovnými znakmi. Bledosť je izolovaná bez organomegálie, bez náznakov hemolýzy a zapojenia ďalších krvotvorných buniek do ochorenia. Viac ako polovica zo všetkých pacientov s DBA majú znížený vzrast a vrodené anomálie najčastejšie kraniofaciálne (Pierre-Robinov syndróm a rázštep podnebia), anomálie palca a urogenitálneho traktu. Tehotenstvo postihnutých žien sa označujú ako vysoko rizikové, pre matku i dieťa. Pacienti s DBA môžu byť vystavení vyššiemu riziku leukémie a rakoviny. DBA je autozómovo ochorenie s variabilnou penetranciou. V súčasnej dobe sú patogénne mutácie identifikované u 40-45% pacientov. Všetky zahrnuté gény kódujú ribozomálne proteíny (RPS) buď malej (RPS7, RPS17, RPS19, RPS24) alebo veľkej (RPL5, RPL11, RPL35a) subjednotky. Mutácie v *RPS19* sú prítomné u 25 %, u *RPL5* 9% a *RPL11* u 6,5% pacientov, zatiaľ čo každý z ďalších génov je zodpovedný za ochorenie iba u 1 - 3% prípadov. Jediná jasná korelácia medzi genotypom a fenotypom sa našla pri výskyte kraniofaciálnych abnormalít pri nosičstve mutácii génu *RPL5* a *RPL11*. Naopak, pri nosičstve mutácii génu *RPS19a* je táto anomália zriedkavá. U dieťaťa s anémiou a erytoblastopéniou sa dá diagnózu predpokladať na základe rodinnej anamnézy (10-20% prípadov), prítomnosti malformácií (40% prípadov). Zvýšená koncentrácia erytrocytovej adenosínovej deaminázy (EAD) je častým ale nešpecifickým znakom, EAD môže byť zvýšená u príbuzných aj v prípade neprítomnosti iných príznakov DBA.

Diagnostickú hodnotu má detekcia mutácií, ktoré sú spojené s ochorením. Diferenciálna diagnóza by mala zahŕňať prechodné erytoblastopénie (pozri tento termín), chronickú infekciu zapríčinenú parvovírusom B19 a ďalšie vrodené anémie. Genetické poradenstvo a prenatálna diagnostika je zložitá pre variabilnú klinickú expresiu a pre skutočnosť, že len 40-45% pacientov ma mutáciu v géne *RPS*. V rodinných prípadoch je riziko výskytu recidívy 50%. Vo všetkých prípadoch sa odporúča dôkladné sonografické sledovanie priebehu tehotenstva. Sú dva hlavné terapeutické postupy a to pravidelné transfúzie a dlhodobá liečba kortikosteroidmi. Liečba musí byť prispôbená v každom prípade veku pacienta. Steroidy by sa nemali podávať počas prvého roku života.

Hlavným problémom týchto pacientov je, malý vzrast, ktorý je súčasťou syndrómu ale je aj spojený s komplikáciami liečby (steroidy, hemochromatóza). Alogénna transplatácia kostnej drene je možnou liečebnou modalitou u pacientov rezistentných na kortikoidy, ak má pacient nepostihnutého, HLA-identického súrodenca. Prognóza je všeobecne dobrá. Avšak, komplikácie liečby môžu zvyšovať výskyt rakoviny a skrátiť dĺžku prežívania. Závažnosť ochorenia závisí od kvality terapie a odpovede na liečbu. Pacienti, ktorí podstupujú pravidelné transfúzie majú zmenenú kvalitu života.

Odborný recenzent :

- Dr Thierry LEBLANC

Posledná úprava : Február 2009

Preklad : December 2012, MUDr. Viktor Jankó



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net