

Blackfanova-Diamondova anémie

Blackfanova-Diamondova anémie patří mezi vrozené aplastické anémie. Jedná se o vzácnou, vrozenou, čistou aplázii nebo hypoplázii červené krevní řady. Většinou vzniká sporadicky, dědičné formy vykazují autosomálně dominantní přenos. V etiologii se uplatňují mutace v ribosomálních proteinech (RP), např. RPS 5, 11, 17, 19. Výsledkem těchto mutací je zvýšená aktivita adenosin deaminázy v postižených erytrocytech, která se za normálních okolností podílí na degradaci purinových nukleotidů.

Klinické příznaky

- Nápadná bledost (poprvé se projeví okolo 6. měsíce života).
- Hepatosplenomegalie (asi u 40 % nemocných) bez ikteru.
- Hypoplázie ledvin.
- Anomálie palce (tzv. tříčlankový palec).
- Porucha růstu s normálním mentálním vývojem.
- Zvýšené riziko hematologických a jiných malignit.

Diagnostika

- Makrocytová^[1] anémie.
- Výrazný pokles počtu retikulocytů (pod 0,010).
- Střední buněčnost kostní dřeně s výrazným poklesem až chyběním erytroidních prekurzorů (ojedinělé erytroblasty mají megaloblastoidní vzhled).
- Zvýšená hladina erythropoetinu.
- Leukocyty a trombocyty nevykazují ve svém počtu žádné abnormality.

Léčba

- Spontánní remise (mezi 8.–13. měsícem života).
- Kortikoidy.
- Substituce erytrocytární masou – většinou má totiž onemocnění progresivní průběh, který nereaguje na terapii kortikoidy; současně je však nutno podávat chelátory železa (kvůli odstranění jeho nadbytku z organismu a tím prevenci poškození tkání tímto kovem).
- Transplantace kostní dřeně nebo kmenových buněk.

Odkazy

Související články

- Aplastická anémie
- Anémie

Externí odkazy

- Velký lékařský slovník: Diamondova-Blackfanova anémie (<http://lekarske.slovníky.cz/lexikon-pojem/diamondova-blackfanova-anemie-zkr-dba-3>)

Použitá literatura

- PENKA, Miroslav. *Hematologie. I: Neonkologická hematologie*. 1. vydání. Praha : Grada, 2001. ISBN 80-247-0023-9.