

Ασθενής με κοινή γονιδιακή προέλευση νόσου Erdheim-Chester και οξείας μυελογενούς λευχαιμίας

Σ. Σιούτης, Α. Μπέκος, Δ. Ραπτόπουλος, Π. Αλτσιτζιογλου, Ι. Ζαφείρης, Σ. Παπαγεωργίου, Α.Φ. Μαυρογένης

¹ Α' Πανεπιστημιακή Κλινική Ορθοπαιδικής Χειρουργικής και Τραυματολογίας – ΠΓΝ Αττικών, ² Β' Προπαιδευτική Παθολογική Κλινική της Ιατρικής Σχολής Αθηνών – ΠΓΝ Αττικών



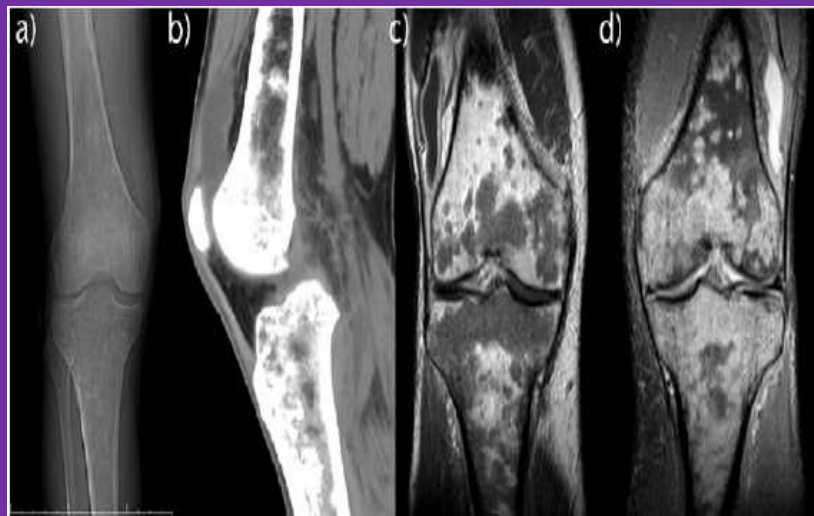
Εισαγωγή

Η νόσος Erdheim-Chester είναι σπάνια ιστοκυττάρωση χωρίς κύτταρα Langerhans που προσβάλλει κυρίως άνδρες ηλικίας μεταξύ της 5ης και 7ης δεκαετίας ζωής. Πρόσφατα αποδείχθηκε πως σε περισσότερες από τις μισές δημοσιευμένες περιπτώσεις υπάρχει η μετάλλαξη BRAF V600E. Η συμπτωματολογία ποικίλει από τοπική νόσο μέχρι απειλητική για τη ζωή οργάνική ανεπάρκεια. Η συμμετοχή του σκελετού είναι σχεδόν καθολική.

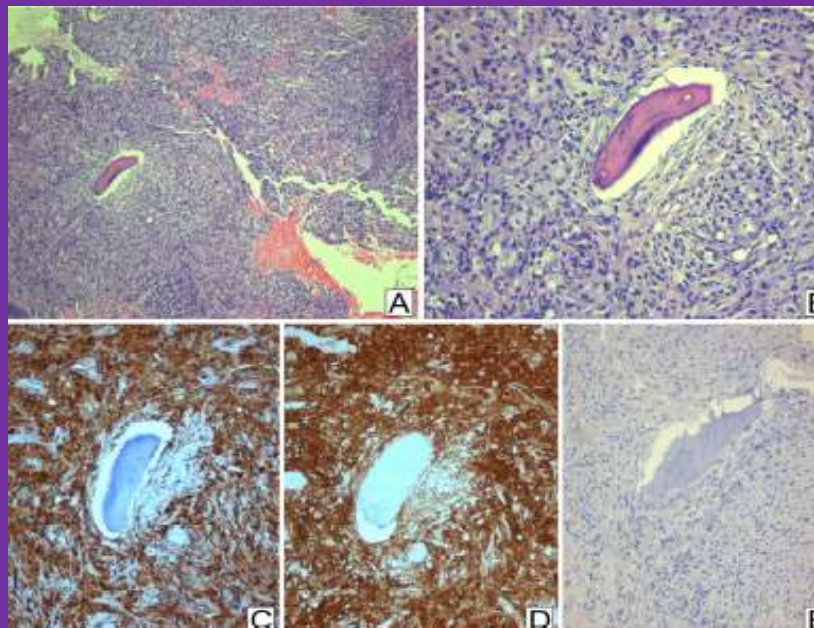
Υλικό και Μέθοδος

Άνδρας 43 ετών με ελεύθερο ιατρικό ιστορικό προσήλθε με άλγος στο δεξί γόνατο από τριμήνου. Ο ακτινολογικός έλεγχος και η αξονική τομογραφία ανέδειξαν οστεολυτικές και οστεοσκληρυντικές αλλοιώσεις στους μηριαίους κονδύλους και την εγγύς κνήμη. Η μαγνητική τομογραφία έδειξε διήθηση του μυελού. Η κλειστή βιοψία βελόνης έδειξε ιστοκύττωση Erdheim-Chester. Ο ασθενής έλαβε αιματολογική θεραπεία με χορήγηση ιντερφερόνης-α (IFN-α), η οποία συνέβαλε στη βελτίωση των συμπτωμάτων του.

Εικόνα 1. Ακτινογραφία του δεξιού γόνατος (a) και οβελιαία απεικόνιση αξονικής τομογραφίας (b) του αριστερού γόνατος απεικονίζουν ετερογένεια των οστών περίξ του γόνατος με μικτές οστεολυτικές και σκληρυντικές περιοχές. Απεικόνιση με μαγνητική τομογραφία του δεξιού γόνατος (c) και του αριστερού γόνατος (d) απεικονίζουν συμμετρικές βλάβες με οστεόλυση του φλοιού και οστικές αλλοιώσεις σε ασθενή με νόσο Erdheim-Chester.



1



2

Αποτελέσματα

Ο ασθενής επανήλθε 15 μήνες μετά από τη διάγνωση με πυρετό, κόπωση και υποτροπή των συμπτωμάτων. Διενεργήθηκε οστεομυελική βιοψία και γονιδιακός έλεγχος τα αποτελέσματα των οποίων έδειξαν οξεία Μυελογενή λευχαιμία με μετάλλαξη του NPM1 γονιδίου. Περαιτέρω ανάλυση του καρυότυπου αποκάλυψε κλωνική αιμοποίηση οφειλόμενη σε γονιδιακή μετάλλαξη που επηρεάζει σημαντικές κυτταρικές λειτουργίες, όπως η απόπτωση, η επιδιόρθωση του DNA και ο κυτταρικός κύκλος. Ο ασθενής τέθηκε άμεσα σε χημειοθεραπευτική αγωγή και αγωγή με μιντοσταυρίνη παρουσιάζοντας σαφή κλινική βελτίωση.

Συμπεράσματα

Το συγκεκριμένο περιστατικό αποδεικνύει πως είναι δυνατή η κοινή γονιδιακή προέλευση της νόσου Erdheim-Chester και της οξείας μυελογενούς λευχαιμίας με κοινό υπόστρωμα γονιδιακή μετάλλαξη που προκαλεί κλωνική αιμοποίηση. Αν και η συγκεκριμένη μετάλλαξη παρουσιάζεται και αποδεικνύεται για πρώτη φορά, η ανάλυση του καρυότυπου θα πρέπει να περιλαμβάνεται στη διαγνωστική διαδικασία στους συγκεκριμένους ασθενείς.

Εικόνα 2. Ιστοπαθολογικά ευρήματα της νόσου Erdheim Chester: (A) Αρχική ανάπτυξη αφρωδών ιστοκυττάρων (B,C,E) Ανοσοϊστοχημική εξέταση που αποδεικνύει διήθηση με CD68 και CD163, αλλά όχι με S100 (D) Ιστοπαθολογικά ευρήματα οξείας μυελογενούς λευχαιμίας με μετάλλαξη NPM1 γονιδίου Χρησιμοποιήθηκε χρώση αιματοξυλίνης-ηωσίνης