

# ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΗ ΣΦΑΙΡΟΚΥΤΤΑΡΩΣΗ ΑΠΟ ΕΛΛΕΙΨΗ ΠΡΩΤΕΪΝΗΣ 3. ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ

Θ. Κανελλοπούλου, Σ. Ντουράκης, Φ. Κοντοπίδου, Α. Σκεπετάρη, Γ. Αλεξάκης, Ι. Στρίφτης,  
Β. Βλαγκούλη, Ε. Σαμπατάκου, Ε. Παντελιδάκη, Α. Μαρής, Α. Φιλιώτου, Α. Αρχιμανδρίτης

Β' Πανεπιστημιακή Παθολογική Κλινική ΓΝΑ «Ιπποκράτειο»

## ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η κληρονομική σφαιροκυττάρωση αποτελεί την πιο συχνή κληρονομική μορφή διαταραχής της ερυθροκυτταρικής μεμβράνης και το πιο συχνό αίτιο χρόνιας κληρονομικής αιμολυτικής αναιμίας.

Οφείλεται σε ελλείψεις πρωτεϊνών μεμβράνης που σαν αποτέλεσμα έχουν αστάθεια του κυτταροσκελετού. Ελλείψεις ανκυρίνης ανευρίσκονται στο 45%, β-σπεκτρίνης στο 30%, πρωτεΐνης 3 (band3) στο 20% ενώ πρωτεΐνης 4.2 στο 5%.

Σπανίως ανευρίσκονται ελλείψεις σε άλλες πρωτεΐνες. Η ποικιλία κλινικών εκδηλώσεων της νόσου οφείλεται σε μεγάλο αριθμό μεταλλάξεων των γονιδίων των μεμβρανικών πρωτεϊνών.

Μεταβιβάζονται είτε με αυτοσωμικό επικρατή είτε με υπολειπόμενο τρόπο (αναλόγως με την έλλειψη) και είναι ετερόζυγες μορφές.

Ωστόσο σπάνιες μορφές ομοζυγωτίας έχουν περιγραφεί.

## ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ

Ανδρας 32 ετών εισήχθη στην κλινική λόγω άλγους δεξιού υποχονδρίου, ικτέρου και υπέρχρωσης ούρων από τριήμερου. Προ δεκαπενταετίας και προ τριετίας ο ασθενής είχε νοσηλευτεί λόγω αιμολυτικού συνδρόμου χωρίς να έχει τεκμηριωθεί η αιτία. Στις νοσηλείες που προαναφέρθηκαν περιγράφεται σπληνομεγαλία, αναιμία (Hb 10-11g/dl), υπερχολερυθριναιμία (έμμεση χολερυθρίνη 5-7mg/dl). Το ατομικό και το κληρονομικό αναμνηστικό του ασθενούς είναι ελεύθερο.

Ο εργαστηριακός έλεγχος εισόδου ανέδειξε Hb 9.9g/dl, MCV 88.1fL, MCH 36.6g/dL, RDW 21.4%, ΔΕΚ 18% (Εικόνα 1), MCSV 65.6% (MCSV<MCV), ολική χολερυθρίνη 15.6mg/dl (έμμεση 13.35mg/dl), LDH 401U/L, ALT 283IU/L, AST 409IU/L, ALP και γGT εντός φυσιολογικών τιμών, ολική χοληστερόλη 65mg/dl, άμεση Coombs (-), φερριτίνη και φυλλικό οξύ εντός φυσιολογικών τιμών, monotest αρνητικό ενώ ο ιολογικός έλεγχος για HAV, HBV, HCV και παρνοB19 ήταν αρνητικός. Στη γενική ούρων ανευρίσκεται αυξημένη αιμοσφαιρίνη. Στο επίχρισμα αίματος παρατηρούνται πολλά πολυχρωματόφιλα και λίγα σφαιροκύτταρα (Εικόνα 2). Σε απεικονιστικό έλεγχο με US άνω κοιλίας αναδεικνύεται ήπαρ με επιμήκη διάμετρο 19cm, σπλήνας με

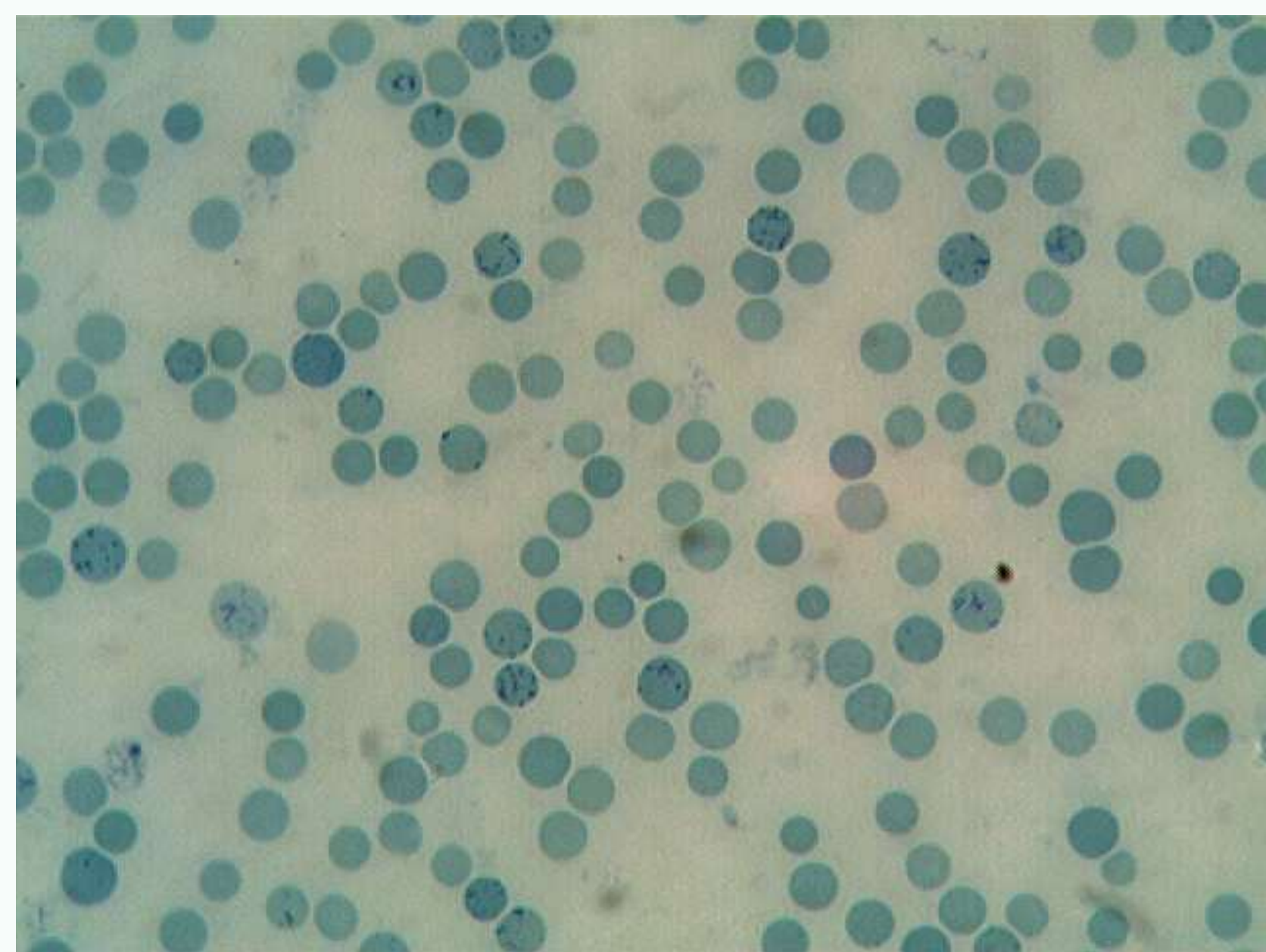
επιμήκη διάμετρο 20cm, χοληδόχος κύστη πλήρης χολολίθων και χοληφόρα χωρίς διατάσεις. Στα πλαίσια διερεύνησης έγιναν συμπληρωματικές εργαστηριακές εξετάσεις.

Η ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης ήταν φυσιολογική, η δοκιμασία δρεπανώσεως αρνητική, δεν ανευρέθησαν έγκλειστα HbH ούτε σωματία Heinz. Ο ποσοτικός και ποιοτικός προσδιορισμός G6PD δεν ανέδειξε έλλειψη του ενζύμου, η απποσφαιρίνη ήταν μικρότερη από 28.3mg/dl. Τα ερυθροκύτταρα παρουσίασαν αυξημένη ευθραστότητα σε υπότονα διαλύματα, ενώ SDS-PAGE και ποσοτικός προσδιορισμός των κυριότερων μεμβρανικών πρωτεϊνών ανέδειξε έλλειψη πρωτεΐνης 3.

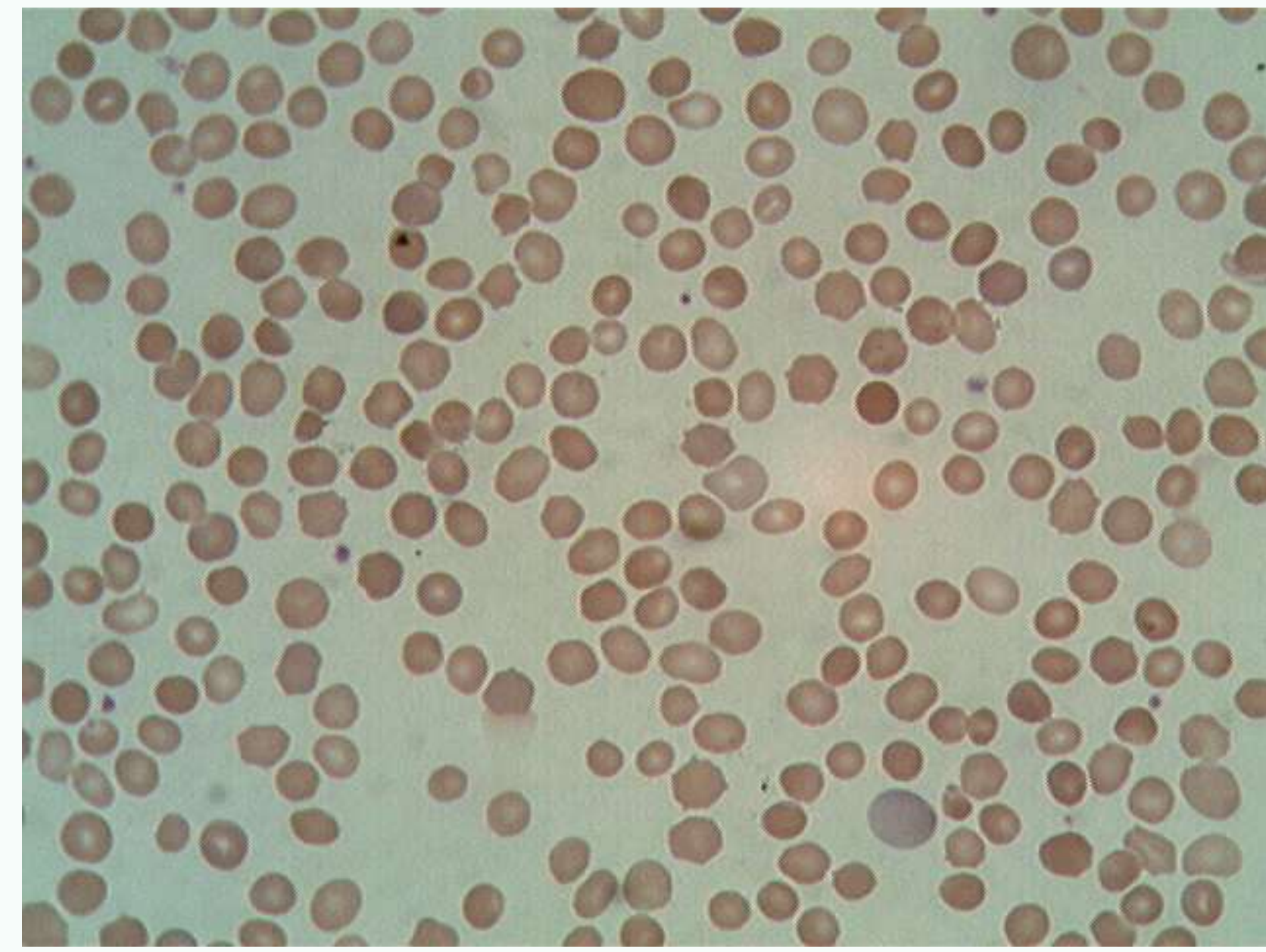
Κατά τη διάρκεια νοσηλείας του οι τιμές Hb παρέμειναν σταθερές, ενώ οι τρανσαμινάσες υποχώρησαν σε φυσιολογικές τιμές μετά την τέταρτη ημέρα νοσηλείας. Ανάλογη πτώση παρουσίασαν οι τιμές της ολικής χολερυθρίνης όπου παρέμειναν στα 6-8mg/dl (έμμεση 5-6mg/dl).

Στον ασθενή χορηγήθηκε φυλλικό οξύ επ'άοριστον και προγραμματίστηκε λαπαροσκοπική χολοκυστεκτομή και σπληνεκτομή.

Εικόνα 1.



Εικόνα 2.



## ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Στον ασθενή ετέθη η διάγνωση της κληρονομικής σφαιροκυττάρωσης από έλλειψη πρωτεΐνης 3 και το κλινικό σύνδρομο της εισαγωγής αποδόθηκε σε αποφρακτικό επεισόδιο του χοληδόχου πόρου.

Η αναζήτηση της κληρονομικής σφαιροκυττάρωσης δεν

πρέπει να παραλείπεται στη διερεύνηση της χρόνιας ενδοαγγειακής αιμόλυσης αφού λόγω της ποικιλίας των κλινικών εκδηλώσεων της νόσου μπορεί να παραμένει ασυμπτωματική και αδιάγνωστη ακόμα και σε μεγάλες ηλικίες.