

NEMOCNICA
KOŠICE-ŠACA a.s.
1. súkromná nemocnica



KONGENITÁLNA LEUKÉMIA BEZ DOWNOVHO SYNDRÓMU

Dosedla, Calda

Gynekologicko-pôrodná klinika LF UPJŠ, 1.súkromná nemocnica Košice-Šaca, a.s.

Gynekologicko-porodnická klinika VFN a 1.LF UK, Praha

Praha, 09.01.2015

CHARAKTERISTIKA

- Kongenitálne leukémie sa objavujú ihneď, alebo v priebehu prvých 30 dní po pôrode

KLASIFIKÁCIA

Akútne

• 96 %

Chronické

• 4 %

KLASIFIKÁCIA

Lymfoblastové

• 75-80 %

Myeloblastové

• 20 %

Hematologické hľadisko

Akútna leukémia a CTL

Spoločné znaky

- Leukocytóza – cirkulujúce blasty

Diferencie

- AL - Homogenita blastov
- CTL – Heterogenita blastov

INCIDENCIA

- 1 -5 / 1 000 000 pôrodov
- Bez Downovho syndrómu rarita
- 75 prípadov v literatúre (T21 len v blastoch)
- **Prípad CTL bez T21 v blastoch nebol opísaný**

ETIOLÓGIA

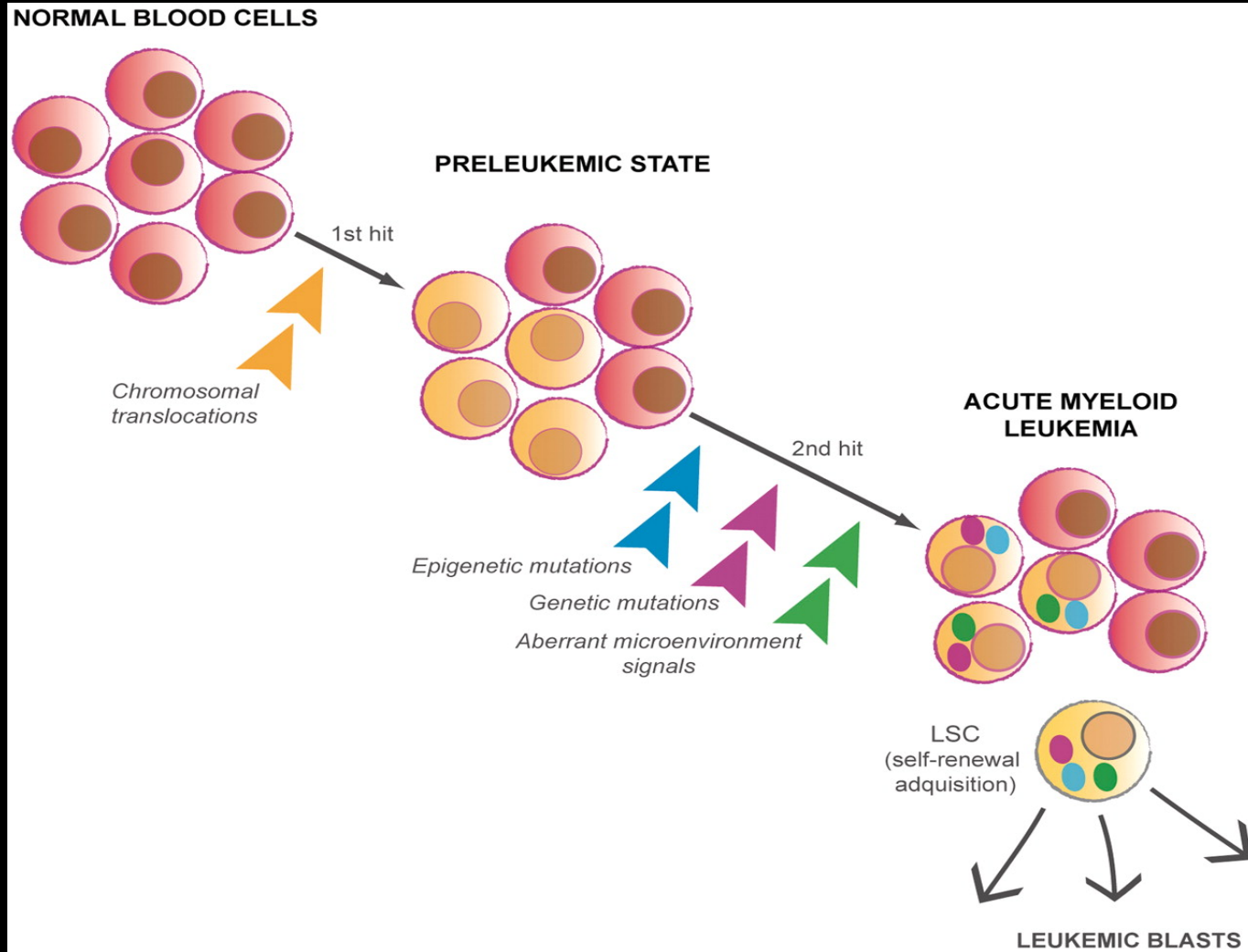
Prenatálne faktory

- Genetické
- Enviromentálne
 - Socioekonomický status
 - Ionizujúce žiarenie
 - Inhibítory topoizomerázy
 - Vírusy (EBV)

Postnatálne faktory

- Epigenetika

PATOGENÉZA



Pridružené anomálie

**T21, Noonan
sy.**

**Translokácia génu
MLL 11q23**

**Kongenitálne
leukémie**

**Exón 2 génu
GATA 1
(Xp11,23)**

mozaika T21

DIFERENCIÁLNA DIAGNÓZA

Infekčné ochorenia

- sepsa
- TORCH
- EBV, Parvovírus 19

Hematologické ochorenia

- Aplastická a Fanconiho anémia
- Hemolytická choroba novorodenca
- Megaloblastická anémia

Pôrodné príčiny

- Hypoxia – leukemoidná reakcia
- Sérologický konflikt

Malígne ochorenia

- Neuroblastóm
- Langerhansova histiocytóza

Prognóza

Veľmi zlá

- Závislá od štádia ochorenia v čase pôrodu a diagnózy

Prognóza

CTL

- FATÁLNA!!!
- Preleukemická zmena (25 % končí ako AL)

Prenatálna dg.

USG znaky

- Hydrops plodu (80 %)
- Hypoechogénna hepatosplenomegalia (90 %)



Kordocentéza - PCR

Kazuistika

D.T. 1986; A Rh +

G₁P₀

Bezvýznamná rodinná anamnéza

GA: sterilitas primaria – LSK, drilling ovarii, chromopertubatio

Nádorové ochorenia v rodine neguje

Lieky neguje

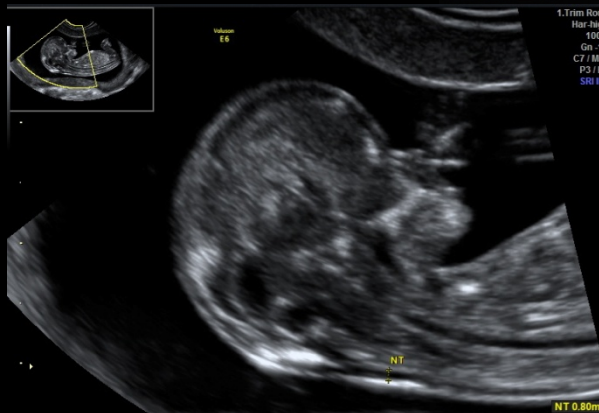
Prvotrimestrálny screening (I.trimester)

U
S
G

- vit. monofet. grav.
- CRL 62 mm (12+4 TG)
- NT 0,8 mm
- NB prítomná
- Normohydramnion
- Riziko T21 1:10 248

Biochemický,
serologický
screening

- NEGATÍVNY
- TORCH negat



Morfologický USG (II.trimester)

USG

- Bez pozoruhodností



Fetálny screening (III.trimester)

USG 30 TG

- Normohydramnion, EFW 1662 g, Doppler AU BFC v norme.

USG 34 TG

- Normohydramnion, EFW 2750 g, Doppler AU BFC v norme.

USG 35+1 TG

- Pacientka udáva tonizácie uteru
- DCK TVAS v norme
- Ľahký polyhydramnion (AFI 26)
- Mierna hepatomegalia
- EFW 2960 g

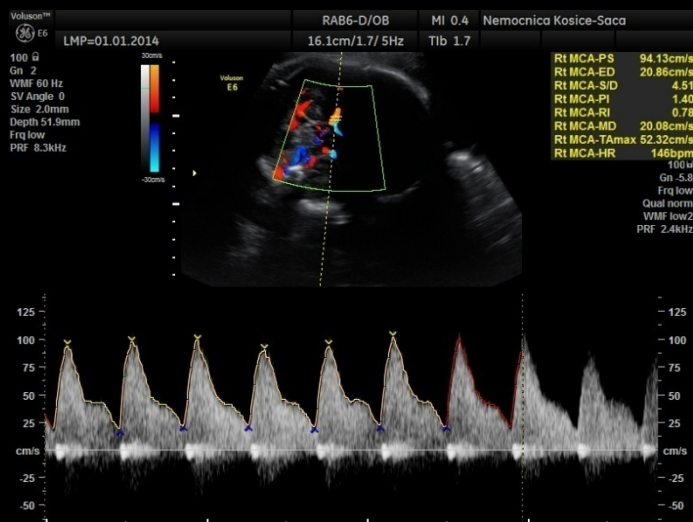
Vyšetrenia

- Anti-Ery Ab negat., TORCH negat, KO normogram

Fetálny screening (III.trimester)

USG 35+4 TG

- Polyhydramnion (AFI 35), EFW 3073 g, Doppler AU BFC v norme, MCA v norme.
- Hepatosplenomegalia
- Dvojitá kontúra kože - hydrops



Vyšetrenia

- Anti-Ery Ab negat., TORCH negat.

Fetálny screening (III.trimester)

USG 35+4 TG

- Polyhydramnion (AFI 35), EFW 3073 g, Doppler AU BFC v norme, MCA v norme.
- Hepatosplenomegalia
- Dvojitá kontúra kože - hydrops
- Perikardialny výpotok



Pôrod - SC

35+6 TG

- Dievča, 3150 g/48 cm
- AS 5/8
- Intubácia, ÚPV
- Leu $160 \times 10^9/l$; PLT $20 \times 10^9/l$



Postpartálne obdobie

35+6 TG

- Dievča, 3150 g/48 cm
- AS 5/8
- Intubácia, ÚPV
- Leu $160 \times 10^9/l$; PLT $20 \times 10^9/l$

Punkcia KD

- CTL – 20 % blastov (CD 117+, mutácia v exone 2 GATA 1 génu)

Liečba

- 3 cykly nízкодávčkovej CHT (cytarabín)

Dispenzár

- Monitoring GATA 1 mutácie

Diskusia

Myslieť na túto diagnózu

Vo viabilnom štádiu určiť diagnózu čo najskôr

Záver

**Dieťa má 5 mesiacov a normálny
psychomotorický vývoj**



Ďakujem za pozornosť





Ďakujem za pozornosť



edosedla@nemocnicasaca.sk; calda@gynstart.cz