

## Kazuistika

### Kongenitálna leukémia bez Downovho syndrómu

#### Congenital leukemia without Down syndrome

Erik Dosedla<sup>1</sup>, Pavel Calda<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Gynekologicko-pôrodnická klinika LF UPJŠ, 1. súkromná nemocnica Košice-Šaca, a.s.

<sup>2</sup>Gynekologicko-pôrodnická klinika VFN a 1. LF UK, Praha

Korešpondenčná adresa: MUDr. Erik Dosedla, III. gynekologicko-pôrodnická klinika Lekárskej fakulty Slovenskej zdravotníckej univerzity, 1. súkromná nemocnica Košice-Šaca, a.s., Lúčna 57, 040 15 Košice-Šaca, Slovak Republic, tel.: +421 55 7234 206, e-mail: edosedla@nemocnicasaca.sk

Publikováno: 19. 1. 2015

Přijato: 11. 1. 2015

Akceptováno: 14. 1. 2015

Actual Gyn 2015, 7, 7

ISSN 1803-9588

© 2015, Aprofema s.r.o.

Článek lze stáhnout z [www.actualgyn.com](http://www.actualgyn.com)



Citujte tento článek jako: Dosedla E, Calda P. Kongenitálna leukémia bez Downovho syndrómu. Actual Gyn. 2015;7:7

Kongenitálne leukémie sú akútne leukémie, ktoré sa objavia ihneď po narodení, alebo v novorodeneckom období života. Spojitosť kongenitálnych leukémii a Downovho syndrómu je dobre známa už viac ako 50 rokov. V literatúre bolo doteraz popísaných 75 prípadov kongenitálnych leukémii, kde bola trizómia 21, alebo mozaika trizómie 21 chromozómu dokázaná len v blastoch. Nami popisovaný prípad kongenitálnej leukémie, pri ktorom by nebola v blastoch dokázaná trizómia 21 chromozómu, nebol podľa našich zistení doteraz publikovaný.

V roku 2014 k nám bola pre tonizácie maternice odoslaná 28 ročná pacientka (primigravida), ktorá bola v prebiehajúcom 36 týždni tehotnosti. Rodinná anamnéza tehotnej bola bezvýznamná. Neužívala v čase otehotnenia, ale ani počas tehotenstva, žiadne lieky. Kontakt s teratogénymi, alebo mutagénymi látkami zamietla. Prvotrimestrálny screening bol u pacientky negatívny na trizómiu 21, 13 i 18 chromozómu. Serologické vyšetrenia TORCH, HIV, TPHA, RRR boli negatívne v 12. aj 35. týždni tehotnosti. Vyšetrenie antierytrocytárnych protilátok bolo negatívne v 12., 20. i 30. týždni tehotnosti. Morfológické ultrazvukové vyšetrenie plodu v 20. týždni tehotnosti nepreukázalo žiadne odchýlky v morfológii plodu. Fetálny ultrazvukový screening plodu v 30. týždni tehotnosti vykazoval normálnu biometriu plodu, ako aj fyziologické prietokové parametre pri Dopplerovskom vyšetrení cirkulácie v arteria umbilicalis. V rámci fetálneho ultrazvukového monitoringu plodu v 34. týždni tehotnosti, ktorý si pacientka vyžiadala, sme nezaznamenali žiadne patologické echonálezy (morfológia plodu v norme, normohydramnion, hmotnosť plodu 2750 gramov, Doppler arteria umbilicalis v norme). V 35+1 týždni

tehotnosti udávala pacientka tonizácie maternice. Vzhľadom k tomu vykonávame i ultrazvukové vyšetrenie plodu, pri ktorom zisťujeme mierny polyhydramnion (AFI 26) a mieru hypoechogénnu hepatosplenomegaliu. Vzhľadom k týmto nálezom vykonávame opakované ultrazvukové vyšetrenie plodu v 35+4 týždni tehotnosti, pričom zisťujeme ťažký polyhydramnion (AFI 35), hepatosplenomegaliu ťažkého stupňa, perikardiálny výpotok a počínajúci hydrops plodu. V rámci diferenciálnej diagnostickej rozvahy sme vzhľadom na hepatosplenomegáliu, poukazujúcu na extramedulárnu hematopoézu, rýchlo vznikajúci polyhydramnion, ktorý vznikol následkom útlaku žalúdka a čriev veľkou pečeňou a z toho dôvodu nemohol plod prehŕňať plodovú vodu, mysleli aj na malígne ochorenie kostnej drene. Vzhľadom k týmto nálezom a subjektívnym ťažkostiam pacientky, ktoré vyplývali z distenzie maternice polyhydramniom sme sa rozhodli ukončiť tehotnosť cisárskym rezom. Pôrod sme po predoperačnej príprave vykonali v 35+6 týždni tehotnosti. Novorodenec ženského pohlavia (3150 gramov/51 centimetrov) s Apgarovej skóre 5/8 si okamžite po pôrode vyžadoval respiračnú podporu umelou pľúcnou ventiláciou. V krvnom obraze po pôrode zistená leukocytóza ( $159 \times 10^9/l$ ). Novorodenec z materského mlieka (3150 gramov) s Apgarovej skóre 5/8 si okamžite po pôrode podrobnej punkcii kostnej drene s výsledkom – 20 % blastov, CD 117+, mutácia v exóne 2 GATA 1 génu, čo zodpovedá kongenitálnej tranzientnej leukémii. Karyotypizácia ani opakované nedokázala trizómiu, alebo mozaiku trizómie 21 chromozómu. Dieťa dostalo tri cykly nízkodávkovej chemoterapie cytarabínom. Toho času je 5 mesačné dieťa v remisii, pričom je ochorenie sledované pomocou GATA 1 mutácie v periférnej krvi.