

Tytuł: Niedokrwistość Diamonda-Blackfana – diagnostyka, obraz kliniczny i aktualne metody leczenia. / Diamond-Blackfan anemia – diagnosis, clinical symptoms and current treatment.

Słowa kluczowe: niedokrwistość Blackfana-Diamonda transfuzja przeszczepienie szpiku kostnego kortykosterydy hemosyderoza

Keywords: hemochromatosis transfusion corticosteroids Diamond-Blackfan anemia bone marrow transplantation

Autorzy:

Monika Bławat - Oddział Dziecięcy, Samodzielny Publiczny Specjalistyczny Zakład Opieki Zdrowotnej, Łęborg

Jadwiga Koss - Oddział Dziecięcy, Samodzielny Publiczny Specjalistyczny Zakład Opieki Zdrowotnej, Łęborg

Leszek Lolo - Oddział Dziecięcy, Samodzielny Publiczny Specjalistyczny Zakład Opieki Zdrowotnej, Łęborg

Streszczenie:

Niedokrwistość Diamonda-Blackfana (DBA) jest wrodzoną aplazją krwinek czerwonych, zwykle rozpoznawaną w ciągu dwóch pierwszych lat życia. Częstość jej występowania wynosi 7/1000000 żywo urodzonych. Głównym objawem DBA jest głęboka, izolowana, normochromiczna, zwykle makrocytarna, niedokrwistość z prawidłowym poziomem leukocytów i płytek krwi. Wrodzone anomalie występują u ok. 50% pacjentów, zahamowanie wzrostu u 30%. U ok. 53% chorych stwierdza się mutacje kilkunastu genów kodujących białka rybosomalne. Około 80% chorych odpowiada na leczenie kortykosterydami. Inna grupa pacjentów wymaga przewlekłych przetoczeń. Jedyną przyczynową, ale potencjalnie niebezpieczną, metodą leczenia DBA jest przeszczepienie szpiku kostnego. Pomimo znaczącego postępu w opiece nad chorymi, DBA nadal pozostaje chorobą obniżającą jakość życia i zmniejszającą jego długość. Celem tego artykułu jest przegląd kryteriów rozpoznania, aspektów genetycznych, diagnostyki różnicowej oraz dostępnych metod leczenia.

Abstract:

Diamond-Blackfan anemia (DBA) is a congenital purered blood cell aplasia, usually diagnosed before the age of 2 years, affecting 7 per milion live births. The main clinical symptom is a profound isolated normochromic, usually macrocytic, anemia with normal leukocytes and platelets counts. Congenital malformations are present in approximately 50% of affected individuals, growth retardation in 30%. DBA has been associated with mutations in several ribosomal protein (RP) genes in about 53% of patients. About 80% of patients respond clinically to corticosteroids. The other group of patients needs chronic transfusions. Bone marrow

transplantation is the only curative, but potentially dangerous, therapy for DBA. In spite of significant improvements in patient care, DBA still remains a disorder that reduces quality and length of life. The purpose of this article is to review the diagnostic criteria, genetic aspects, differential diagnosis and the available treatment options.