

# Περιπτώσεις με εκπαιδευτικό χαρακτήρα

Γιάννης Χρ. Μελέτης, Ελένη Βαριάμη, Ευάγγελος Τέροπος,  
Νόρα Βίνιου, Κωνσταντίνος Κωνσταντόπουλος

**ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ 1η**

**ΙΣΤΟΡΙΚΟ**

- Άνδρας 23 ετών.
- Την τελευταία εβδομάδα κόπωση, δυσκαταποσία, εμβοές, κεφαλαλγία και ακατάστατος πυρετός με φρίκια/ρίγος.
- Αδυναμία να κάνει τις συνήθειές του (τρέξιμο 5 χιλ).

**ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ**

- Ερύθημα φάρυγγα - αμυγδαλών.
- Διόγκωση τραχηλικών λεμφαδένων.
- Όχι ηπατοσπληνομεγαλία.

1

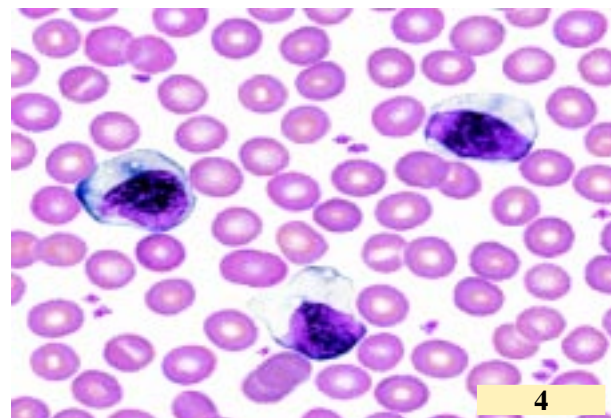
**ΓΕΝΙΚΗ ΑΙΜΑΤΟΣ**

- Ht: 46.1 %
- Ερυθρά:  $5.25 \times 10^{12}/L$  MCV 87.9 fL MCH 29.3 pg MCHC 33.4 g/dL RDW 12.2
- Hb: 15.4 g/dL
- Λευκά:  $12.9 \times 10^9/L$  (Π 24, Λ 73, Η 3)
- ΑΜΠ:  $333 \times 10^9/L$

2

**Ποιες είναι οι μορφολογικές αλλοιώσεις στο επίχρισμα ;**

3



**ΜΟΡΦΟΛΟΓΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ**

- Ερυθρά: Ορθόχρωμα - ορθοχρωματικά
- Λευκά: Διεγερμένα λεμφοκύτταρα. Μεγάλα με πυρήνα με βολία χρωματίνης, άφθονο πρωτόπλασμα με διαχυτή ή περιφερική βασεοφιλία πρωτοπλάσματος. Μερικά κύτταρα έχουν λεπτότερη χρωματίνη και πυρήνια.
- ΑΜΠ: Φυσιολογικά

5

**Ποιες άλλες εξετάσεις απαιτούνται ;**

6

- **Θετικά ετερόφιλα αντισώματα**

7

**ΠΟΙΑ ΕΙΝΑΙ Η ΠΙΘΑΝΟΤΕΡΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ;**

8

**ΔΙΑΓΝΩΣΗ**

- **ΛΟΙΜΩΔΗΣ ΜΟΝΟΠΥΡΗΝΩΣΗ**

9

**ΚΛΙΝΙΚΗ ΠΟΡΕΙΑ**

- Μετά 3 βδομάδες, υποχώρηση συμπτωμάτων
- **Λευκά:**  $7.6 \times 10^9/L$  (Λ 56%)

10

**ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ 2η**

**ΙΣΤΟΡΙΚΟ**

- Γυναίκα 70 ετών.
- Δύσπνοια με την κόπωση, εύκολη κόπωση, υπνηλία τους 2-3 τελευταίους μήνες.
- Δεν αναφέρει αιμόπτυση, αιμορραγία πεπτικού, μητρορραγία.
- Καλή διατροφή, όχι όρεξη.

**ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ**

- Μόνο ωχρότητα
- Μεγεθ κοπράνων αρνητικές.

1

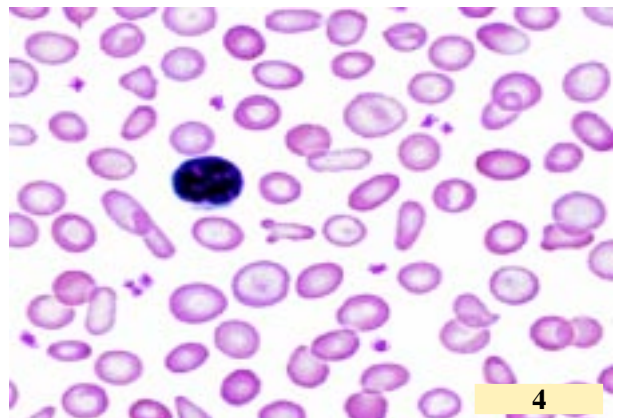
**ΓΕΝΙΚΗ ΑΙΜΑΤΟΣ**

- **Ht:** 20.9 %
- **Ερυθρά:**  $3.71 \times 10^{12}/L$  MCV 56.2 fL MCH 15.9 pg MCHC 28.3 g/dL RDW 20.2
- **Hb:** 5.9 g/dL
- **Λευκά:**  $5.9 \times 10^9/L$  (Π 82, Λ 13, Μ 1, Η 4)
- **ΑΜΠ:**  $383 \times 10^9/L$

2

**Ποιες είναι οι μορφολογικές αλλοιώσεις στο επίχρισμα ;**

3



4

### ΜΟΡΦΟΛΟΓΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ

- Ερυθρά: Υποχρωμία 2+, μικροκυττάρωση 3+, ανισοκυττάρωση 2+, ανισοχρωμία 2+, ελλειπτοκυττάρωση, στοχοκυττάρωση, σπάνια δακρυοκύτταρα, σχιστοκύτταρα.
- Λευκά: Φυσιολογικά.
- ΑΜΠ: Φυσιολογικά

5

### Ποιες άλλες εξετάσεις απαιτούνται ;

6

- Φερριτίνη: <10 ng/mL (12-86)
- Σίδηρος ορού: 24 µg/dL (65-175)
- TIBC: 729 µg/dL (250-410)
- Κορεσμός: 3 % (20-55)

7

### ΠΟΙΑ ΕΙΝΑΙ Η ΠΙΘΑΝΟΤΕΡΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ;

8

### ΔΙΑΓΝΩΣΗ

- Σιδηροπενική αναιμία

9

### ΚΛΙΝΙΚΗ ΠΟΡΕΙΑ

- Γαστροσκόπηση, κολonosκόπηση, βιοψία λεπτού εντέρου (αρνητικές).
- Πήρε μεταγγίσεις και άρχισε θεραπεία με σίδηρο.
- Αρνήθηκε άλλον έλεγχο. Χάθηκε η παρακολούθηση.
- Δεν βρέθηκε η αιτιολογία της σιδηροπενικής αναιμίας αλλά πιθανότατα ήταν διατροφική.

10

### ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ 3η

#### ΙΣΤΟΡΙΚΟ

- Άνδρας 72 ετών.
- Κνησμός, δερματικό εξάνθημα, σε μερικούς μήνες εύκολη κόπωση και αδυναμία.

#### ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ

- Γενικευμένη ερυθροδερμία. Δέρμα σκληρό, εύθραυστο, απολέπιση.
- Διόγκωση επιτροχίλιων και υγνιακών λεμφαδένων.

1

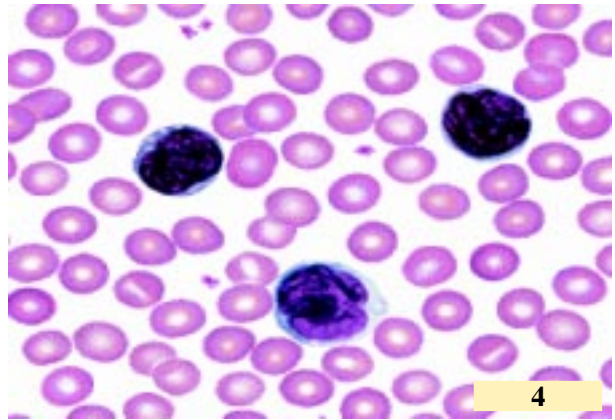
#### ΓΕΝΙΚΗ ΑΙΜΑΤΟΣ

- Ht: 42.4 %
- Ερυθρά:  $4.80 \times 10^{12}/L$  MCV 88.3 fL MCH 29.7 pg MCHC 33.6 g/dL
- Hb: 14.2 g/dL
- WBC:  $10.8 \times 10^9/L$  P 35, Λ 13, M 8, H 4 άτυπα κύτταρα 40
- ΑΜΠ:  $158 \times 10^9/L$

2

## Ποιες είναι οι μορφολογικές αλλοιώσεις στο επίχρισμα ;

3



4

### ΜΟΡΦΟΛΟΓΙΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ

- Ερυθρά: ορθοκυτταρικά, ορθόχρωμα
- Λευκά: Τα παθολογικά κύτταρα έχουν αναδιπλούμενο πυρήνα (εγκεφαλόμορφο), βασεόφιλο πρωτόπλασμα με κενोटόπια. Μεγάλα και μικρά κύτταρα.
- ΑΜΠ: φυσιολογικά.

5

## Ποιες άλλες εξετάσεις απαιτούνται ;

6

### Κυτταροχημεία:

- PAS: αρκετά παθολογικά κύτταρα κοκκιάδη θετικότητα γύρω από τον πυρήνα.

### Ανοσοφαινότυπος:

- Θετικότητα CD3 και CD4 (φαινότυπος T βοηθητικών λεμφοκυττάρων).

7

### ΔΙΑΓΝΩΣΗ

- Σύνδρομο Sezary
- (Επιβεβαίωση με βιοψία δέρματος, λεμφαδένα.)

8

### ΚΛΙΝΙΚΗ ΠΟΡΕΙΑ

- Αντιμετωπίστηκε με φωτοχημειοθεραπεία και τοπικά φάρμακα.
- Ο κνησμός, η δυσφορία στο δέρμα και το ερυθρόδερμα βελτιώθηκαν προοδευτικά.

9

### ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ 4η

### ΙΣΤΟΡΙΚΟ

- Άνδρας 30 ετών.
- 4 χρόνια πριν διάγνωση κακοήθους όγκου εγκεφάλου – χειρουργική αφαίρεση + χημειοθεραπεία.
- Μετά 3 χρόνια υποτροπή του όγκου - ακτινοβολήση + χημειοθεραπεία.
- Πυρετός 38 °C, λευκά  $1.0 \times 10^9/L$   $P=0$ .
- IV αντιβιοτικά και G-CSF.

1

## ΓΕΝΙΚΗ ΑΙΜΑΤΟΣ

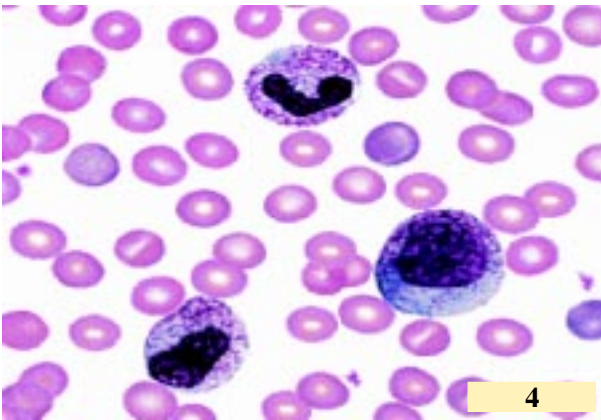
(5η ημέρα μετά G-CSF)

- Ht: 30.0%
- Hb: 10.4 g/dL
- Ερυθρά:  $3.17 \times 10^{12}/L$ , MCV 94.7 fL, MCH 32.9 pg, MCHC 34.7 g/dL, RDW 11.9
- Λευκά:  $23.9 \times 10^9/L$  Π 52 %, Ράβδο 13, ΜΜΚ 8, ΜΚ 8, ΠΜΚ 4, Βλ 1, Λ 8, Μ 3, Η 3
- ΑΜΠ:  $103 \times 10^9/L$

2

## Ποιες είναι οι μορφολογικές αλλοιώσεις στο επίχρισμα ;

3



4

## ΜΟΡΦΟΛΟΦΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ

- Ερυθρά: ορθόχρωμα, ορθοκυτταρικά, πολυχρωματοφιλία 1+
- Λευκά: στροφή προς τ' αριστερά, πολλά αζουρόφιλα κοκκία, αρκετά σώματα Dohle. Αρκετά με κενυτόπια στο πρωτόπλασμα. Έντονη χρώση του πυρήνα με εμφανείς προσεκβολές, μερικά ΠΜΚ πολύ μεγάλα.
- ΑΜΠ: φυσιολογικά

5

Ποιες άλλες εξετάσεις απαιτούνται ;

6

ΚΑΜΜΙΑ

7

ΠΟΙΑ ΕΙΝΑΙ Η ΠΙΘΑΝΟΤΕΡΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ;

8

## ΔΙΑΓΝΩΣΗ

- Στροφή προς τ' αριστερά και αντιδραστικές αλλοιώσεις των πολυμορφοπυρήνων λόγω του G-CSF.

9

### ΚΛΙΝΙΚΗ ΠΟΡΕΙΑ

- Μετά την καλή απάντηση στον G-CSF, υποχώρηση του πυρετού, παρακολούθηση και συνέχιση της βασικής θεραπείας.

10

### ΓΕΝΙΚΗ ΑΙΜΑΤΟΣ

- Ht: HCT 30.3 %
- Hb: 10.3 g/dL
- Ερυθρά:  $3.55 \times 10^{12}/L$ , MCV 85.3 fL, MCH 29.0 pg, MCHC 34.0 g/dL, RDW 18.5
- Λευκά:  $6.0 \times 10^9/L$  Π 29%, Λ 68, Μ 2, Β 1.
- ΑΜΠ:  $91 \times 10^9/L$

2

### ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ 5η

#### ΙΣΤΟΡΙΚΟ

- Αγόρι 19 μηνών.
- Στο ιατρείο για αξιολόγηση δυσμορφικών αλλοιώσεων.

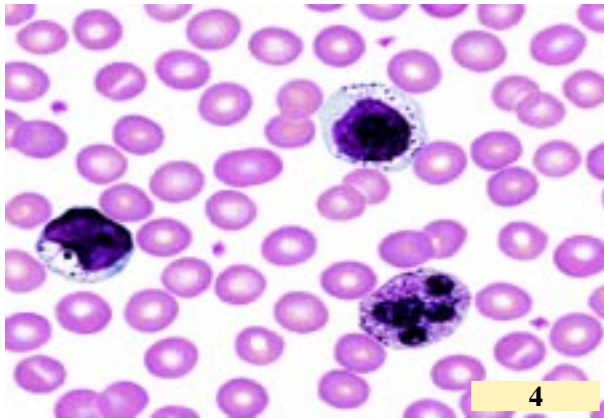
#### ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ

- Μεγάλο κεφάλι, κακή εμφάνιση προσώπου, βραχύ ανόστημα, μέτρια ηπατομεγαλία.
- Η μητέρα εκτιμά ότι δεν καθυστέρησε το μπουσούλημα και περπάτημα.

1

Ποιες είναι οι μορφολογικές αλλοιώσεις στο επίχρισμα ;

3



4

#### ΜΟΡΦΟΛΟΓΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ

- Ερυθρά: ορθόχρωμα, ορθοκυτταρικά
- Λευκά: Αρκετά λεμφοκύτταρα εμφανίζουν έγκλειστα στο πρωτόπλάσμα σαν σκούρα ερυθρά κοκκία περιβαλλόμενα από «άλω». Τα πολυμορφοπύρνα περιέχουν πολλά αζουρόφιλα κοκκία (διαταραχή "Alder Reilly").
- ΑΜΠ: φυσιολογικά

5

Ποιες άλλες εξετάσεις απαιτούνται ;

6

#### ΕΠΙΠΛΕΟΝ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

- Ένζυμα λευκών: αρυλφωσφατάση Β 1.5% της μέσης φ.τ.
- Βλεννοπολυσακχαρίτες ούρων: ποσοτική 43.1 g/mol (RI 3.8-15.3), αυξημένα ποσάθειικών ηπαρινοειδών (heparan και dermatan).

7

## ΠΟΙΑ ΕΙΝΑΙ Η ΠΙΘΑΝΟΤΕΡΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ;

8

## ΔΙΑΓΝΩΣΗ

- Βλεννοπολυσακχαρίδωση (MPS) VI (σύνδρομο Maroteaux-Lamy)

9

## ΚΛΙΝΙΚΗ ΠΟΡΕΙΑ

- Εκτίμηση από νευρολόγο (γνωσιακές και κινητικές λειτουργίες φυσιολογικές για την ηλικία).
- Προοδευτική επιδείνωση και στην ηλικία 4 ετών, σημαντική καθυστέρηση ανάπτυξης.
- Η μόνη αδερφή του είχε επίσης MPS VI. Αναζητήθηκαν δότες από την οικογένεια (αποτυχία)
- Μεταμόσχευση μυελού από μέλος μη οικογένειας – επιτυχής εγκατάσταση.

10

## ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ 6η

### ΙΣΤΟΡΙΚΟ

- Άνδρας 70 ετών.
- Αιφνίδια έναρξη κόπωσης, πυρετού με ρίγος/φρίκια 4 ημέρες πριν την εισαγωγή.

### ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ

- Πυρετός 39.8 °C. Αρνητικά κλινικά ευρήματα.

1

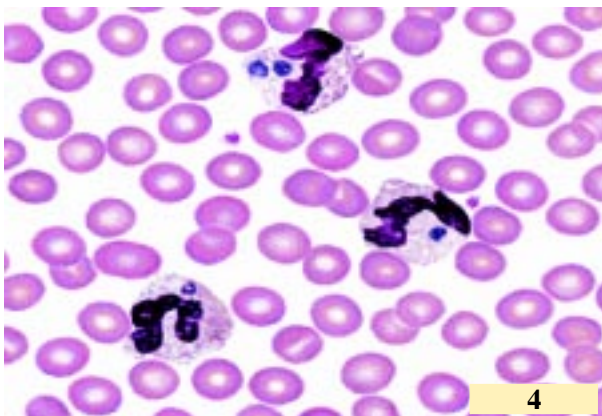
## ΓΕΝΙΚΗ ΑΙΜΑΤΟΣ

- Ht: 42.8 %
- Hb: 14.2 g/dL
- Ερυθρά: RBC  $4.86 \times 10^{12}/L$ , MCV 88.1 fL, MCH 29.2 pg, MCHC 33.2 g/dL, RDW 14.2
- Λευκά:  $2.7 \times 10^9/L$  Π 74 % Λ 24 Μ 2
- ΑΜΠ:  $16 \times 10^9/L$

2

## Ποιες είναι οι μορφολογικές αλλοιώσεις στο επίχρισμα ;

3



4

## ΜΟΡΦΟΛΟΓΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ

- Ερυθρά: Ορθόχρωμα, ορθοκυτταρικά.
- Λευκά: Λίγα πολυμορφούρηνα περιέχουν κυτταροπλασματικά έγκλειστα.
- ΑΜΠ: Φυσιολογικά

5

**Ποιες άλλες εξετάσεις απαιτούνται ;**

6

### ΕΠΙΠΛΕΟΝ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

- Βιοχημικός έλεγχος, έλεγχος πήξης φυσιολογικοί.
- Αρνητικές καλλιέργειες αίματος στην εισαγωγή.

7

**ΠΟΙΑ ΕΙΝΑΙ Η ΠΙΘΑΝΟΤΕΡΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ;**

8

### ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Ερλιχίαση πολυμορφοπυρήνων

- Νόσος που μεταφέρεται με τσίμπημα τσιμπουριού
- Κοκκοβάκιλος που μοιάζει με ρικέτσια *Ehrlichia*.
- Προβάλλει τα πολυμορφοπύρηνα με χαρακτηριστικά έγκλειστα (μοριδία morulae).
- Διάμετρος 1-3 μ, μορσειδείς κυτταροπλασματικές αθροίσεις του μικροοργανισμού στα πολυμορφοπύρηνα, μονοκύτταρα/μακροφάγα.

9

### ΚΛΙΝΙΚΗ ΠΟΡΕΙΑ

- Λήψη αντιβιοτικών, βελτίωση.
- Υποχώρηση πυρετού, λευκοπενίας και θρομβοπενίας.
- Εξαφάνιση των μοριδίων από τα πολυμορφοπύρηνα.

10

### ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ 7η

#### ΙΣΤΟΡΙΚΟ

- Κορίτσι 10 ετών.
- Δυσκολίες ομιλίας, απουσία συνεργασίας, μείωση απόδοσης στο σχολείο.
- Οι γονείς εκτιμούσαν ότι η ανάπτυξη ήταν «φυσιολογική» μέχρι το νηπιαγωγείο, μετά βραδύτητα στα μαθήματα και δυσκολίες ομιλίας.
- 4 αδέρφια φυσιολογικά.

#### ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ

- Νευρολογική εξέταση: σημαντικές ανωμαλίες, διαταραχές ομιλίας, γενική υποτονία, διαταραχή κινητικού συγχρονισμού.
- Μέτρια σπληνομεγαλία.

1

### ΓΕΝΙΚΗ ΑΙΜΑΤΟΣ

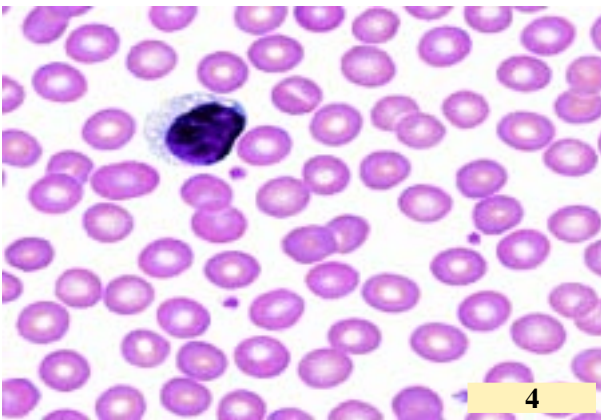
- Ht: 42.6 %
- Hb: 14.6 g/dL
- Ερυθρά:  $5.57 \times 10^{12}/L$ , MCV 76.5 fL, MCH 26.2 pg, MCHC 34.3 g/dL,
- Λευκά: WBC  $7.0 \times 10^9/L$  Π 72 %, Λ 23, Μ 4. Η 1
- ΑΜΠ:  $108 \times 10^9/L$

2

**Ποιες είναι οι μορφολογικές αλλοιώσεις στο επίχρισμα ;**

3





4

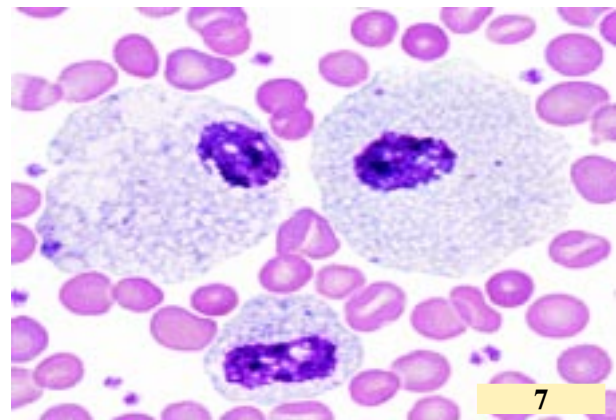
### ΜΟΡΦΟΛΟΓΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ

- **Ερυθρά:** Ορθόχρωμα, ορθοκυτταρικά
- **Λευκά:** Σπάνια λεμφοκύτταρα με κενोटόπια
- **ΑΜΠ:** Φυσιολογικά

5

Ποιες άλλες εξετάσεις απαιτούνται ;

6



7

### ΑΛΛΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

#### ΜΥΕΛΟΣ

- Σχετικά υποκυτταρικός.
- Αφθονα μέτριου μεγέθους και μεγάλα «αιφρώδη» μακροφάγα με σχετικά μικρό κεντρικό ή εκκεντρό πυρήνα και πρωτόπλασμα με ινίδια και κενोटόπια.
- Ερυθρά, κοκκιώδης, μεγακαρυοκυτταρική σειρά φυσιολογικές.

#### ΑΛΛΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ:

- Δράση σφιγκομελινάσης από ινοβλάστες δέρματος από τον άρρωστο, αδέρφια και γονείς:
- Άρρωστος: 36 nmol/mg/hr Μητέρα: 65  
Πατέρας: 69 Αδερφός: 19 ετών: 80 16 ετών:  
85 13 ετών: 69, 8 ετών: 81  
(μέση φ.τ.: 83)

8

ΠΟΙΑ ΕΙΝΑΙ Η ΠΙΘΑΝΟΤΕΡΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ;

9

### ΔΙΑΓΝΩΣΗ

- **Νόσος Niemann-Pick**

10

### ΚΛΙΝΙΚΗ ΠΟΡΕΙΑ

- Επιδείνωση και απώλεια ικανότητας ομιλίας, βάδισης και αυτοεξυπηρέτησης.
- Στον συνήθη τύπο νόσου Niemann-Pick, ταχεία επιδείνωση στην παιδική ηλικία σπάνια.
- Επειδή η πορεία ήταν πιο χρόνια και είχε κάποια δραστηριότητα του ενζύμου, η νόσος πάλλον ήταν κάποια ποικιλία της νόσου.

11

**ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ 8η****ΙΣΤΟΡΙΚΟ**

- Άνδρας 23 ετών
- Αίμα στο εργαστήριο χωρίς επιπλέον πληροφορίες.

1

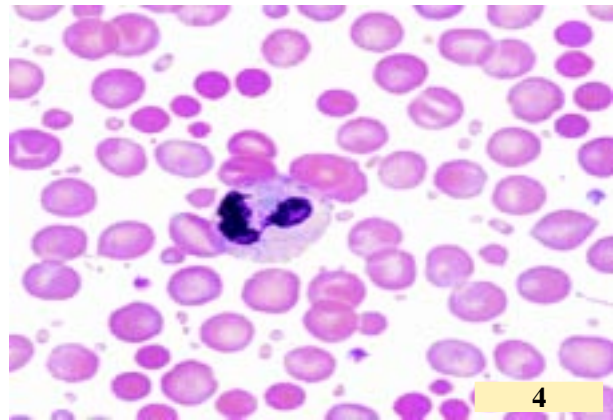
**ΓΕΝΙΚΗ ΑΙΜΑΤΟΣ**

- Ht: 45.0 %
- Hb: 15.5 g/dL
- Ερυθρά:  $5.69 \times 10^{12}/L$ , MCV 79.9 fL, MCH 27.2 pg, MCHC 34.4 g/dL
- Λευκά:  $12.4 \times 10^9/L$  Π 70 %, L 23, M 7
- ΑΜΠ:  $184 \times 10^9/L$

2

Ποιες είναι οι μορφολογικές αλλοιώσεις στο επίχρισμα ;

3



4

**ΜΟΡΦΟΛΟΓΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ**

- Ερυθρά: Ορθόχρωμα, σφαιροκύτταρα 3+, σχιστοκύτταρα 3+, στοχοκύτταρα 1+
- Λευκά: Πολυμορφοπύρνα με σωματία Döhle
- ΑΜΠ: Φυσιολογικά

5

Ποιες άλλες εξετάσεις απαιτούνται ;

6

**ΆΛΛΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ**

- Αιμολυμένος ορός.
- Na 132 mmol/L (RI 136-146), K 5.0 mmol/L (RI 3.7-5.2), Cl 101 mmol/L (RI 99-112), διττανθρακικά 23 mmol/L (RI 22-29) Ουρία 13 mg/dL (RI 9-23), κρεατινίνη 1.4 mg/dL (RI 0.3-1.0)
- Γεν. ούρων: αιμοσφαιρίνη 3+ λεύκωμα 3+

7

ΠΟΙΑ ΕΙΝΑΙ Η ΠΙΘΑΝΟΤΕΡΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ;

8

**ΔΙΑΓΝΩΣΗ**

- Οξεία αιμόλυση.
- Η μορφολογία υποθέτει βαριόι εγκαύματα.

9

**ΓΕΝΙΚΗ ΑΙΜΑΤΟΣ**

- Ht: 11.4 %
- Hb: 4.5 g/dL
- Ερυθρά: RBC  $1.28 \times 10^{12}/L$ , MCV 89.1 fL, MCH 35.2 pg, MCHC 39.4 g/dL,
- Λευκά:  $27.8 \times 10^9/L$  Π 65 %, ΜΚ 1, Λ 31, Μ 3, ερυθροβλάστες 2/100 λευκά
- ΑΜΠ:  $425 \times 10^9/L$

2

**ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ 9η****ΙΣΤΟΡΙΚΟ**

- Αγόρι 8 μηνών.
- Πριν από 24 h πυρετός, προοδευτικός λήθαργος και σκοτεινόχρωμα ούρα.
- Συνήθως γάλα (θηλασμός), φρούτα και λαχανικά πρόσφατα.
- Γονείς από Αίγυπτο, όχι ιστορικό αναιμίας, ικτέρου, χολολιθίασης ή σπληνεκτομής.

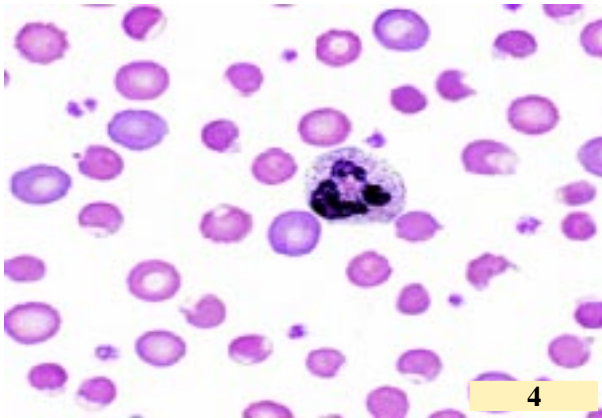
**ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ**

- Λήθαργος, ωχρότητα, ίκτερος.
- Μέτρια σπληνομεγαλία και ηπατομεγαλία.
- Πυρετός 38 °C.

1

**Ποιες είναι οι μορφολογικές αλλοιώσεις στο επίχρισμα ;**

3



4

**ΜΟΡΦΟΛΟΓΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ**

- Ερυθρά: πολυχρωματοφιλία 2+, ποικιλοκυττάρωση 3+, σχιστοκυττάρωση 2+, εχινοκυττάρωση 1+  
Αρκετά από τα σφαιροκύτταρα καθίζηση αιμοσφαιρίνης και αποκόλληση μεμβράνης, σχιστοκύτταρα (κρανοκύτταρα, τσιμπημένα)
- Λευκά: Π με τοξική κοκκίωση
- ΑΜΠ: φυσιολογικά

5

**Ποιες άλλες εξετάσεις απαιτούνται ;**

6

**ΆΛΛΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ**

- Ορός αιμολυμένος.
- Χολερυθρίνη 6.7 mg/dL (άμ. 1.0 mg/dL)
- Απτοσφαιρίνες <5 mg/dL (50-150)
- Γενική ούρων: Έντονα ερυθρά ούρα, Hb 3+, λεύκωμα 3+

**Ένζυμα ερυθρών:**

- G6PD 0.8 IU/ $10^{11}$  RBC equiv. (RI 15.2-23.6),
- Πυρουβική κινάση φυσιολογική

7

## ΠΟΙΑ ΕΙΝΑΙ Η ΠΙΘΑΝΟΤΕΡΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ;

8

## ΔΙΑΓΝΩΣΗ

- Ανεπάρκεια G6PD

9

## ΚΛΙΝΙΚΗ ΠΟΡΕΙΑ

- Μετάγγιση. Την επόμενη μέρα Hb 10.7 g/dL. Σταθεροποίηση, όχι αιμοσφαιρινουρία.
- G6PD ένζυμο που προφυλάσσει την οξειδωση της Hb.
- Κουκιά στην διατροφή την προηγούμενη μέρα.

10

## ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ 10η

### ΙΣΤΟΡΙΚΟ

- Κορίτσι 4 ετών με ιστορικό συχνών λοιμώξεων ανώτερου αναπνευστικού.
- Πυρετός και δυσκαταποσία για μερικές μέρες. Βρέθηκε λευκοπενία, θρομβοπενία και ηπατοσπληνομεγαλία. Εστάλη για διερεύνηση πιθανής κακοήθειας.

### ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ

- Ωχρότητα, ξανθά/ασημί μαλλιά, πολύ γαλανά/γκρι μάτια, φωτοφοβία.
- Ηπατοσπληνομεγαλία 8 cm.

1

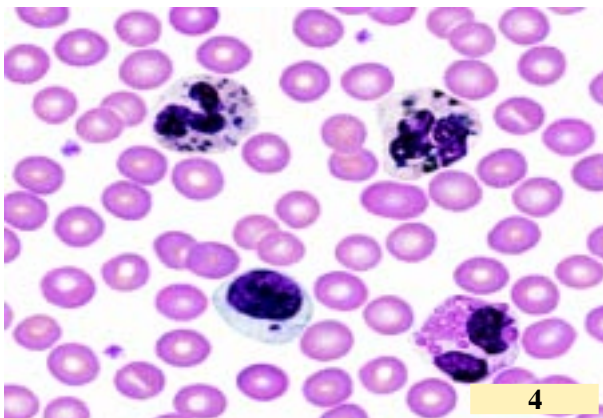
## ΓΕΝΙΚΗ ΑΙΜΑΤΟΣ

- Ht: 32.4 %
- Hb: 11.2 g/dL
- Ερυθρά: RBC  $3.79 \times 10^{12}/L$ , MCV 85.5 fL, MCH 29.6 pg, MCHC 34.6 g/dL, RDW 12.0
- Λευκά:  $2.9 \times 10^9/L$  Π 27 %, Λ 66 Μ 7
- ΑΜΠ:  $73 \times 10^9/L$

2

## Ποιες είναι οι μορφολογικές αλλοιώσεις στο επίχρισμα ;

3



4

## ΜΟΡΦΟΛΟΓΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ

- Ερυθρά: Ορθόχρωμα, ορθοκυτταρικά
- Λευκά: Πολυμορφοπύρνα με ακανόνιστου σχήματος κοκκία ποικίλου χρώματος, μεγάλα γκριζωπά κοκκία στο πρώτοπλασμα. Αρκετά λεμφοκύτταρα με ένα μεγάλο αζουρόφιλο έγκλειστο. Ηωσινόφιλα με πολύ μεγάλα κοκκία
- ΑΜΠ: Φυσιολογικά

5

**Ποιες άλλες εξετάσεις απαιτούνται ;**

6

**ΆΛΛΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ**

**ΚΑΜΜΙΑ**

7

**ΠΟΙΑ ΕΙΝΑΙ Η ΠΙΘΑΝΟΤΕΡΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ;**

8

**ΔΙΑΓΝΩΣΗ**

- Σύνδρομο Chediak-Higashi

9

**ΚΛΙΝΙΚΗ ΠΟΡΕΙΑ**

- Υποχώρηση λοίμωξης.
- Μεταμόσχευση από μη συγγενικό δότη.
- Μετά τη BMT σταθερές αιματολογικές παράμετροι. Μετά 18 μήνες GVH, υπέρταση.

10

**ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ 11η ΙΣΤΟΡΙΚΟ**

- Άνδρας 47 ετών.
- Για μερικές εβδομάδες πυρετός, ρίγος/φρίκια, κεφαλαλγία συνεχώς επιδεινούμενα. Προστέθηκαν κόπωση, ναυτία και απώλεια όρεξης.
- Ατομικό αναμνηστικό: συγγενής νεφροπάθεια, χρόνια πυελονεφρίτις – 18 χρόνια πριν μεταμόσχευση νεφρού. Αμφοτερόπλευρη νεφρεκτομή και σπληνεκτομή. Μακροχρόνια λήψη ανοσοκατασταλτικών.

**ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ**

- Ωχρότητα, πυρετός 38.2 °C. Μικρές εκχυμώσεις στα κάτω άκρα.

1

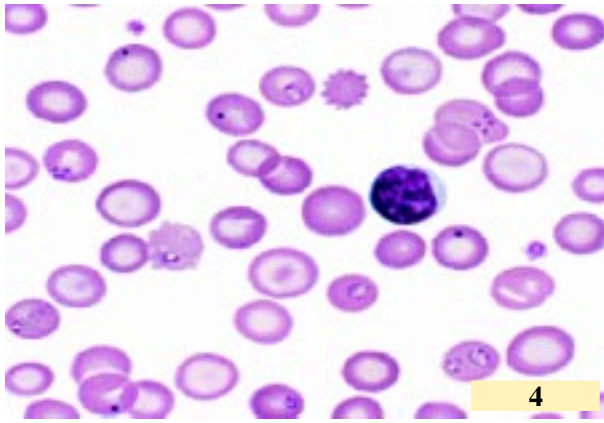
**ΓΕΝΙΚΗ ΑΙΜΑΤΟΣ**

- Ht: 20.7 %
- Hb: 7.1 g/dL
- Ερυθρά:  $2.26 \times 10^{12}/L$ , MCV 91.6 fL, MCH 31.4 pg, MCHC 34.3 g/dL, RDW 16.2
- Λευκά:  $1.1 \times 10^9/L$  Π 19 % Λ 79 Μ 2
- ΑΜΠ:  $68 \times 10^9/L$

2

**Ποιες είναι οι μορφολογικές αλλοιώσεις στο επίχρισμα ;**

3

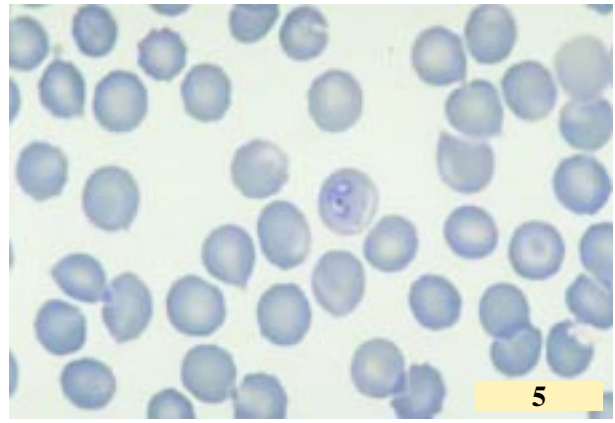


4

### ΜΟΡΦΟΛΟΓΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ

- Ερυθρά: Υποχρωμία 1+, ανισοκυττάρωση 2+, στοχοκυττάρωση 1+, εχινοκυττάρωση, σωματίδια Howell-Jolly
- Ερυθρά με δακτυλιοειδείς σχηματισμούς, μερικά με πολλαπούς,
- Λευκά: Φυσιολογικά
- ΑΜΠ: Φυσιολογικά

6



5

Ποιες άλλες εξετάσεις απαιτούνται ;

7

### ΑΛΛΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

#### Πήξη

- INR 1.1 (RI 0.85-1.15) PTT 28.1 sec (RI 23-34) TT 16.2 sec (RI 13-18) FDP 27 µg/mL (RI 0-10)

#### Βιοχημικά

- Ουρία 24 mg/dL, Κρεατινίνη 1.2 mg/dL, Χολερυθρίνη 1.4 mg/dL (έμμεσος 0.1 mg/d/L), απτοσφαιρίνες <5 mg/dL (RI 50-150)
- Γεν. Ούρων: Ικανή παρουσία αιμοσφαιρίνης

8

ΠΟΙΑ ΕΙΝΑΙ Η ΠΙΘΑΝΟΤΕΡΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ;

9

### ΔΙΑΓΝΩΣΗ

- Μπαμπεσίωση
- Λοίμωξη από τσίπμημα κρότωνος (*Babesia microti*).
- Στα περισσότερα άτομα νόσος ασυμπτωματική ή ήπια.
- Σε ανοσοκατασταλαμένα και σπληνεκτομημένα άτομα κίνδυνος για βαριά νόσο.

10

### ΚΛΙΝΙΚΗ ΠΟΡΕΙΑ

- Έναρξη κατάλληλης θεραπείας, παρακολούθηση για σημεία αυξημένης αιμόλυσης, ΔΕΠ ή και ΝΑ,
- Επιδείνωση, αφαιμαξομεταγγίσεις. Βελτίωση κλινικής κατάστασης
- Η διάγνωση επιβεβαιώθηκε με την ανεύρεση ειδικών αντισωμάτων.
- Στο επόμενο εξάμηνο 4 φορές υποτροπή
- Προσαρμογή ανοσοκαταστολής και θεραπείας Μπαμπεσίωσης.

11

**ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ 12η****ΙΣΤΟΡΙΚΟ**

- Άνδρας 30 ετών.
- Κόπωση, δυσκαταποσία, δυσφορία στη θερμότητα.
- Αναφέρει ότι ήταν πάντα ελαφρά αναιμικός και ο αδερφός του είχε κάποιο αιματολογικό πρόβλημα.

**ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ**

- Ελαφρά ηπατοσπληνομεγαλία.

1

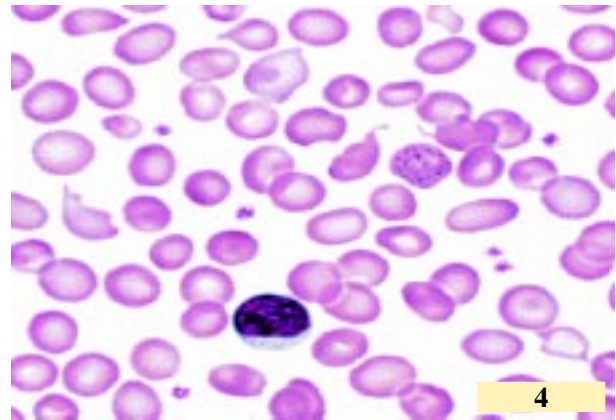
**ΓΕΝΙΚΗ ΑΙΜΑΤΟΣ**

- Ht: 40 %
- Hb: 13.7 g/dL
- Ερυθρά:  $4.21 \times 10^{12}/L$ , MCV 95.0 fL, MCH 32.5 pg, MCHC 34.3 g/dL, RDW 17.0
- Λευκά:  $7.0 \times 10^9/L$  Π 51 %, Λ 42 Μ 3, Η 4
- ΑΜΠ:  $310 \times 10^9/L$

2

Ποιες είναι οι μορφολογικές αλλοιώσεις στο επίχρισμα ;

3



4

**ΜΟΡΦΟΛΟΓΙΚΕΣ ΑΛΛΟΙΩΣΕΙΣ**

- Ερυθρά: ορθόχρωμα, λίγα υπόχρωμα, ανισοκυττάρωση 2+, δακρυοκυτ/ση 2+, σχιστο/ρωση 1+, ελλειπτο/ρωση 1+, στοχοκυττάρωση 1+, βασεόφιλη στίξη
- Λευκά: Φυσιολογικά.
- ΑΜΠ: Φυσιολογικά

5

Ποιες άλλες εξετάσεις απαιτούνται ;

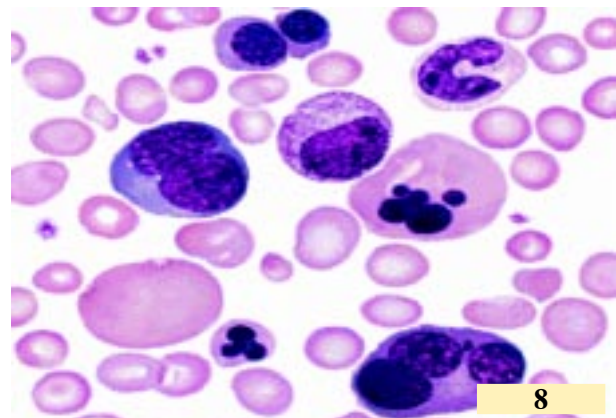
6

**ΑΛΛΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ****ΒΙΟΧΗΜΙΚΑ:**

- Σίδηρος, μόλυβδος, φυλλικό οξύ, TSH φυσιολογικά.
- Δοκιμασία οξυνισθέντα ορού αρνητική
- Απτοσφαιρίνες 17 mg/dL (RI 50-150)

**ΜΥΕΛΟΣ**

7



8

**Μυελός:**

- 36.6% ερυθροβλάστες.
- Έντονη δυσερυθροποίηση με γιγάντιους ερυθροβλάστες, πολυπύρηγους, καρυορυξίες, ασυγχρονία πυρήνα/πρωτοπλάσματος.
- Εντονότερες αλλοιώσεις σε ώριμους ερυθροβλάστες.
- Μερικά γιγάντια ερυθρά.
- Φυσιολογική ωρίμανση κοκκιδώδους μεγακαρουκυτταρικής σειράς.

9

**ΠΟΙΑ ΕΙΝΑΙ Η ΠΙΘΑΝΟΤΕΡΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ;**

10

**ΔΙΑΓΝΩΣΗ**

- Πιθανή κληρονομική δυσερυθροποιητική αναιμία

11

**ΚΛΙΝΙΚΗ ΠΟΡΕΙΑ**

- Λόγω μη αναιμίας όχι θεραπεία αλλά παρακολούθηση.
- CDA I, II, και III.
- Αρκετές επικαλύψεις και δύσκολη η ταξινόμηση.
- Μάλλον CDA III.

12

**ΕΙΚΟΝΕΣ ΚΑΙ ΔΙΑΓΝΩΣΗ**

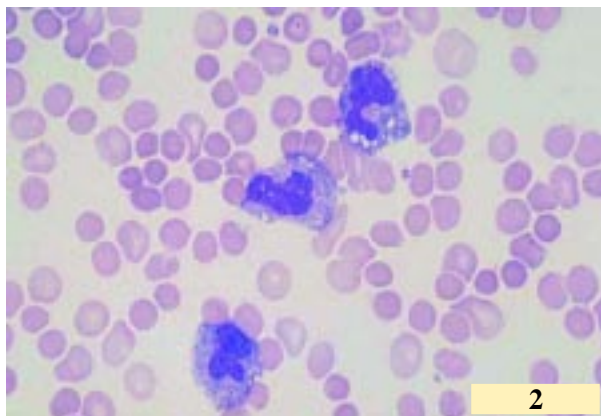


1

**ΔΙΑΓΝΩΣΗ**

- Παρουσία *Candida* (μυελός)

1α



2

**ΔΙΑΓΝΩΣΗ**

- Λοίμωξη από *Clostridium perfringens*

2α



