

Diferencialna diagnoza kašlja in dispneje pri deficienci GATA2

Differential diagnosis of cough and dyspnoea in GATA2 deficiency: a case report

Mark Kačar, Marko Kavčič,
Saša Šetina Šmid, Tina Plankar Srovin,
Izidor Kern, Malena Aldeco,
Simona Lucija Avčin, Maruša Debeljak,
Tadej Avčin, Gašper Markelj

Uvod

Haploinsuficienca GATA2 se kaže kot sindrom odpovedi kostnega mozga, njene manifestacije pa so raznolike in vključujejo limfopenijo celic B in NK ter monocitopenijo s ponavljajočimi se okužbami (netuberkulozne mikobakterije, HPV in glive) in mielodisplazijo, ki občasno napreduje v mieloično levkemijo. Oslabljen difuzijski kapaciteti je prisotna pri večini bolnikov, pri 20 % pa poročajo o diagnozi pljučna alveolna proteinoza (PAP).

Poročilo primera

15-letna deklica z znano nevtropenijo je bila hospitalizirana z dispnejo, kašljem, hujšanjem in febrilno pancitopenijo – limfopenijo celic B, T in NK ter monocitopenijo. V bezgavkah, kostnem mozgu in krvi smo potrdili M. avium. Potrjena je bila heterozigotna mutacija GATA2(p.Ala30Glyfs*50). Testiranje pljučne funkcije je pokazalo zmanjšano DLCO, medtem ko sta

bila HRCT in bronhoskopija normalna. Citologija BAL je pokazala CD4+limfocitni alveolitis, transbronhialna biopsija pa granulomatozo brez očitnega odlaganja beljakovin. Mikrobiologija obeh vzorcev je bila negativna. Zdravljenje hemofagocitoze (anemija, trombocitopenija, hiperferitinemija, povišan topen CD25) z metilprednizolonom in s ciklosporinom je privedlo do kliničnega in laboratorijskega izboljšanja in izboljšanja DLCO. Ponovni bronhoskopija in TBB sta bili normalni, BAL je pokazal zmanjšanje števila alveolnih limfocitov. Mikrobiologija je bila negativna. Nadaljnji BAL/TBB pred PKMC je pokazal nadaljnje izboljšanje limfocitnega alveolitisa in granulomatoze.

Zaključki

Naša bolnica je imela dispnejo in kašelj z zmanjšano difuzijsko kapaciteto. Mikrobiologija je bila vztrajno negativna, beležili smo CD4+limfocitni alveolitis z aktivacijo makrofagov. Zgodnje uvajanje imunomodulatornega

zdravljenja je izboljšalo bolničine simptome in DLCO ter bi lahko preprečilo razvoj PAP, nepopravljivega pljučnega zapleta. Bolničina specifična mutacija GATA2 ni bila še nikoli opisana in bi lahko bila odgovorna za njen fenotip.

Ključne besede: primarne imunske pomanjkljivosti, haploinsuficienca GATA2, sindrom MONOMac, mielodisplastični sindrom, pljučna alveolna proteinoza.

Mark Kačar, dr. med.

Univerzitetna klinika za pljučne bolezni in alergijo Golnik
Golnik 36, 4204 Golnik, Slovenija

dr. Marko Kavčič, dr. med.

KO za otroško hematologijo in onkologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana
Bohoričeva 20, 1000 Ljubljana, Slovenija

Saša Šetina Šmid, dr. med.

Služba za pljučne bolezni, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana

Bohoričeva ulica 20, 1000 Ljubljana,
Slovenija

dr. Tina Plankar Srovin, dr. med.

Klinika za infekcijske bolezni in
vročinska stanja Ljubljana, Univerzitetni
klinični center Ljubljana
Japljeva 2, 1000 Ljubljana, Slovenija

prim. Izidor Kern, dr. med.

Laboratorij za citologijo in patologijo,
Univerzitetna klinika za pljučne bolezni
in alergijo Golnik
Golnik 36, 4204 Golnik, Slovenija

Malena Aldeco, dr. med.

Služba za pljučne bolezni, Pediatrična
klinika, Univerzitetni klinični center
Ljubljana
Bohoričeva ulica 20, 1000 Ljubljana,
Slovenija

Simona Lucija Avčin, dr. med.

KO za otroško hematologijo in
onkologijo, Pediatrična klinika,
Univerzitetni klinični center Ljubljana
Bohoričeva ulica 20, 1000 Ljubljana,
Slovenija

**doc. dr. Maruša Debeljak, spec. lab.
med. gen.**

Klinični inštitut za specialno
laboratorijsko diagnostiko, Pediatrična
klinika, Univerzitetni klinični center
Ljubljana
Bohoričeva ulica 20, 1000 Ljubljana,
Slovenija

prof. dr. Tadej Avčin, dr. med.

Klinični oddelek za otroško alergologijo,
revmatologijo in klinično imunologijo,
Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični
center Ljubljana
Bohoričeva ulica 20, 1000 Ljubljana,
Slovenija in
Univerza v Ljubljani, Medicinska
fakulteta, Ljubljana, Slovenija

asist. Gašper Markelj, dr. med.

Klinični oddelek za otroško alergologijo,
revmatologijo in klinično imunologijo,
Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični
center Ljubljana
Bohoričeva ulica 20, 1000 Ljubljana,
Slovenija