

Iedzimta multifokāla ģeneralizēta Langerhansa šūnu histiocitoze: klīniskā gadījuma apraksts

Ivanda Franckēviča^{1,2}, Sergejs Ņikuļšins¹, Amanda Smildzere¹, Daiga Kviļūna^{1,3}

¹ Bērnu Klīniskā universitātes slimnīca, Latvija

² Rīgas Stradiņa universitāte, Patoloģijas katedra, Latvija

³ Rīgas Stradiņa universitāte, Pediatrijas katedra, Latvija

Ievads. Langerhansa šūnu histiocitoze (LŠH) tiek definēta kā neoplastiska Langerhansa šūnu proliferācija, kurai raksturīga CD1a un S100 proteīnu ekspresija un Birbeka granulu atrade ultrastrukturālajā izmeklēšanā. Tās biežums ir aptuveni 5 gadījumi uz 1 000 000 iedzīvotāju [Jaffe, et al., 2008]. Slimība var izpausties jebkurā vecumā, sākot no neonatālā perioda, bet visbiežāk slimo 1 līdz 3 gadus veci bērni. Izšķir 3 galvenos LŠH apakštipus: 1) multifokāla ģeneralizēta LŠH ar vairāku orgānu sistēmu bojājumu (*Letterer-Siwe* slimība); 2) multifokāla LŠH ar vienas orgānu sistēmas bojājumu (*Hand-Shüller-Christian* slimība); 3) unifokāla LŠH (eozinofilā granuloma). Iedzimtos gadījumos vēl ir sastopama pašlimitējošā slimības forma (*congenital self-healing histiocytosis*) [McKee, et al., 2005]. Aprakstīti tikai atsevišķi iedzimti ģeneralizētas LŠH gadījumi, kuri izraisa jaundzimušā nāvi pirmajās dzīves dienās [Küchemann, 1974] vai intrauterīni [Yu, et al., 1990].

Darba mērķis. Demonstrēt retas slimības gadījumu, atspoguļojot morfoloģiskās un imūnhistoķīmiskās izmeklēšanas diagnostiskās iespējas.

Materiāls un metodes. Mērķa sasniegšanai izvērtēti un demonstrēti pacienta klīniskie un autopsijas materiāla morfoloģiskās un imūnhistoķīmiskās izmeklēšanas dati.

Rezultāti. Izņemts jaundzimušais pārvests uz BKUS no dzemdību nodaļas, jo pastāv aizdomas par intrauterīnu ģeneralizētu infekciju. Bērnam piedzimstot, uz ādas redzami multipli papulozi izsitumi 0,3–0,4 cm diametrā. Drīz pēc piedzimšanas pievienojas hepatīta un akūtas aknu nepietiekamības aina. BKUS attīstās arī DIK sindroms, akūta nieru nepietiekamība un plaušu asiņošana. Bakterioloģiskajos izmeklējumos patoloģisku floru nekonstatē. Jaundzimušais miris 7. dzīves diennaktī. Klīniskā diagnoze autopsijas laikā: neskaidras etioloģijas ģeneralizēta infekcija. Autopsijā makroskopiskajā apskatē atrod multiplu papulāru izsitumus uz ādas, izteiktu plaušu, aknu un liesas svara pieaugumu (plaušas sver 160 g, norma – 46 g, aknas sver 230 g, norma – 96 g, liesa sver 80 g, norma – 9 g). Tīmusa vietā audu konglomerāts, kas sver 20 g (normā līdz 12 g). Histoloģiski aprakstītajos orgānos, kā arī ādas bojājuma perēkļos difūza patoloģisku šūnu infiltrācija. Infiltrātu pārsvarā veido lielas šūnas ar plašu eozinofilu vai arī ļoti bālu citoplazmu, šūnu kodoli lieli, gaiši, vezikulāri bieži neregulāras formas (nierveida vai kafijas pupiņas veidā), atsevišķos kodolos prominenti kodoliņi, mitozes – retas. Redzamas atsevišķas daudzkodolainās šūnas, eozinofilie un neitrofilie leikocīti. Imūnhistoķīmiski infiltrāta šūnas CD1a, S100, HL-DRA, LCA pozitīvas, CD68 vāja pozitīvitāte atsevišķās šūnās, CD20 un CD30 negatīvs (vizualizē limfocītu subpopulācijas), CKAE1/AE3 un EMA vizualizē saglabātos hepatocītus un plaušu alveolocītus. Aprakstītā histoloģiskā un imūnhistoķīmiskā aina atbilst Langerhansa šūnu histiocitozei.

Secinājumi.

1. Iedzimtu ādas bojājumu diferenciālajā diagnostikā jāņem vērā arī iespējamā iedzimtas Langerhansa šūnu histiocitozes iespējamība.
2. Ņemot vērā autopsijas materiālā izmeklētā ādas infiltrāta Langerhansa šūnu histiocitozei raksturīgo morfoloģisko un imūnhistoķīmisko atradi, ādas biopsijas morfoloģiskā izmeklēšana ir labi izmantojama, lai diagnosticētu slimību neonatālajā periodā.