

Rheumatologic manifestations of benign and malignant haematological disorders

Αργυρίου Ευαγγελία

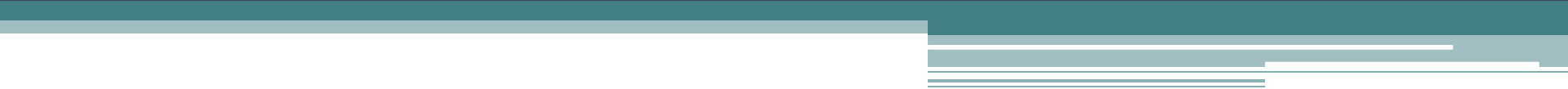
Ειδικευόμενη Ρευματολογίας

8^ο Ετήσιο Συμπόσιο ΕΠΕΜΥ -Χανιά/ 21-24 Απριλίου 2016

Εισαγωγικά στοιχεία

- Αιμοχρωμάτωση
- Αιμορροφιλία
- Θαλασσαιμία
- Δρεπανοκυτταρική αναιμία

Αιμοχρωμάτωση

A series of horizontal lines in teal and light blue colors, spanning the width of the slide and positioned below the title.

ΑΙΜΟΧΡΩΜΑΤΩΣΗ

ΠΡΩΤΟΠΑΘΗΣ (Συγγενής)

ΔΕΥΤΕΡΟΠΑΘΗΣ

HFE αιμοχρωμάτωση

1) Χρόνια σοβαρή αιμόλυση

Τύπος 1

Κλασική Αιμοχρωμάτωση
>90% Καυκάσια φυλή
Ομόζυγη μετάλλαξη C282Y /χρωμόσωμα 6

2) Πολλαπλές μεταγγίσεις

Non-HFE αιμοχρωμάτωση

3) ↑ Παρεντερική χορήγηση ή
διατητική πρόσληψη Fe

Τύπος 2

Νεανική αιμοχρωμάτωση

4) Χρόνιες ηπατοπάθειες

Τύπος 3

Νόσος υποδοχέα τρανσφερίνης

Τύπος 4

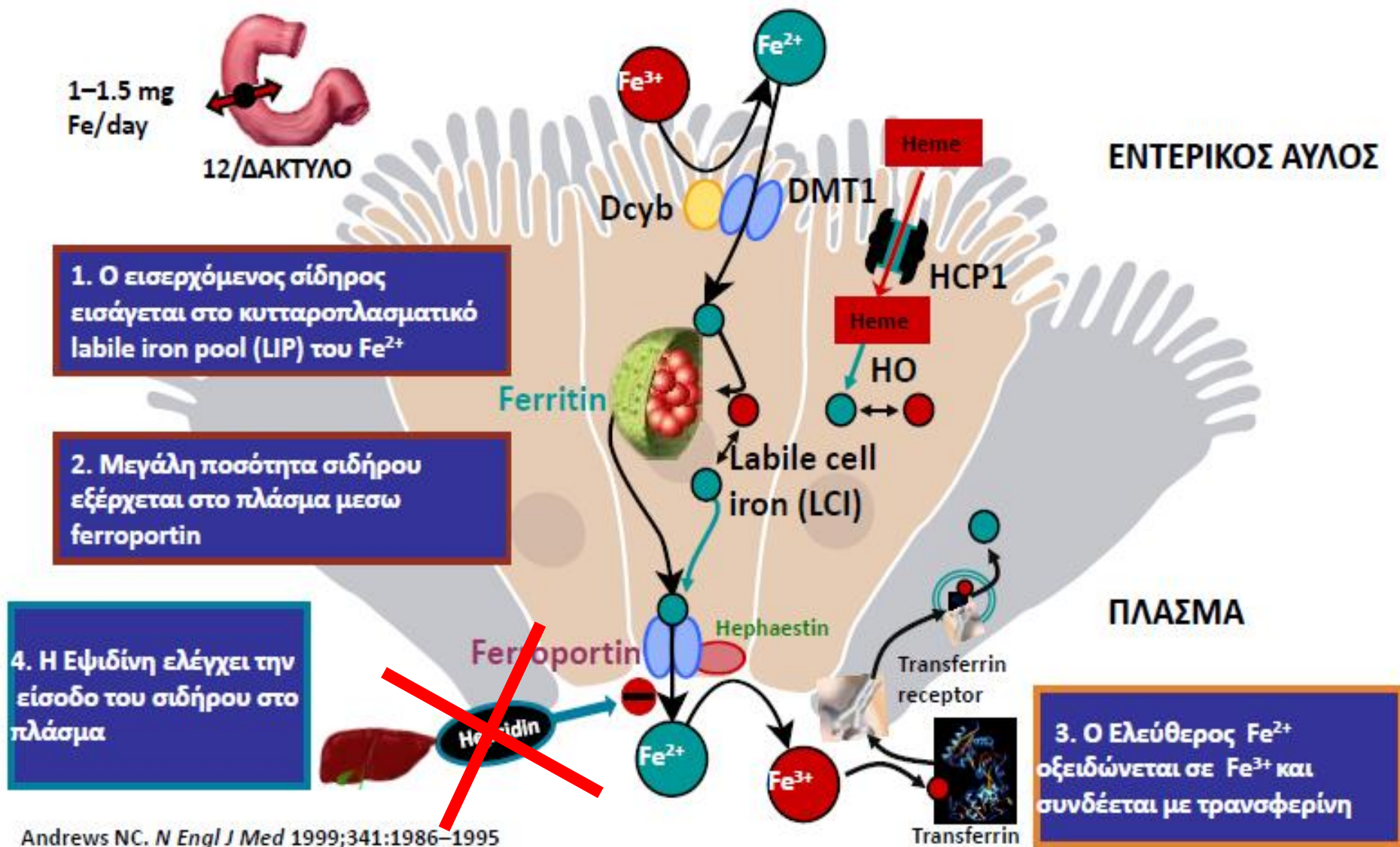
Νόσος φεροπορτίνης

5) Χρόνια αιμοκάθαρση

Άλλες μορφές

Ασερουλοπλασμιναιμία, GRACILE syndrome

Μεταβολισμός Fe/Παθοφυσιολογικός μηχανισμός



Αιμοχρωμάτωση/Κλινικές εκδηλώσεις

ΜΥΟΣΚΕΛΕΤΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ

**Χρόνια εξελισσόμενη εκφυλιστική
αρθροπάθεια (>80%)
↑επίπεδα φερριτίνης**

Προσβολή 2^{ης} και 3^{ης} ΜΚΦ,
ΕΦΦ, ΠΧΚ, άπω κερκιδωλάνια
άρθρωση, αγκώνες, ώμοι, ισχία ,
γόνατα , ΠΔΚ

Χονδρασβέστωση

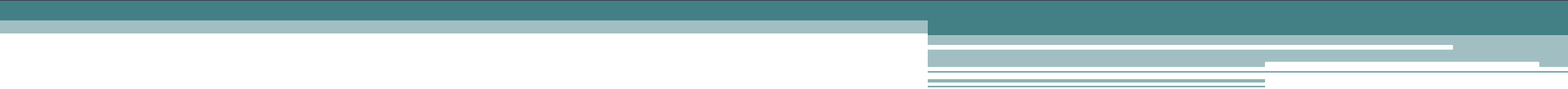
Γόνατα, ΠΧΚ, Ηβική σύμφηση,
σπονδυλική στήλη

Οστεοπενία- Οστεοπόρωση (25-35%)

Αιμοχρωμάτωση/Απεικονιστικά ευρήματα



Αιμορροφιλία



Αιμορροφιλία A/B

- Συγγενής διαταραχή (φιλοσύνδετος τύπος κληρονομικότητας)
- Απουσία ή ανεπαρκής λειτουργία του **παράγοντα VIII** (Αιμορροφιλία A – 85% των περιπτώσεων) ή του **παράγοντα IX** (Αιμορροφιλία B)
- Επίπτωση: 1/5.000 γεννήσεις αρρένων
- Επιπολάσμός: 1/10.000 άτομα

Αιμορροφιλία/Κλινικές εκδηλώσεις

Προσβολή μυοσκελετικού συστήματος > 80% των αιμορραγικών εκδηλώσεων

- Άν η **συγκέντρωση των παραγόντων VIII ή IX είναι < 1%** των φυσιολογικών τιμών:
 - ✓ Αυτόματες ενδομυϊκές ή ενδαρθρικές αιμορραγίες, χωρίς προηγηθέντα τραυματισμό

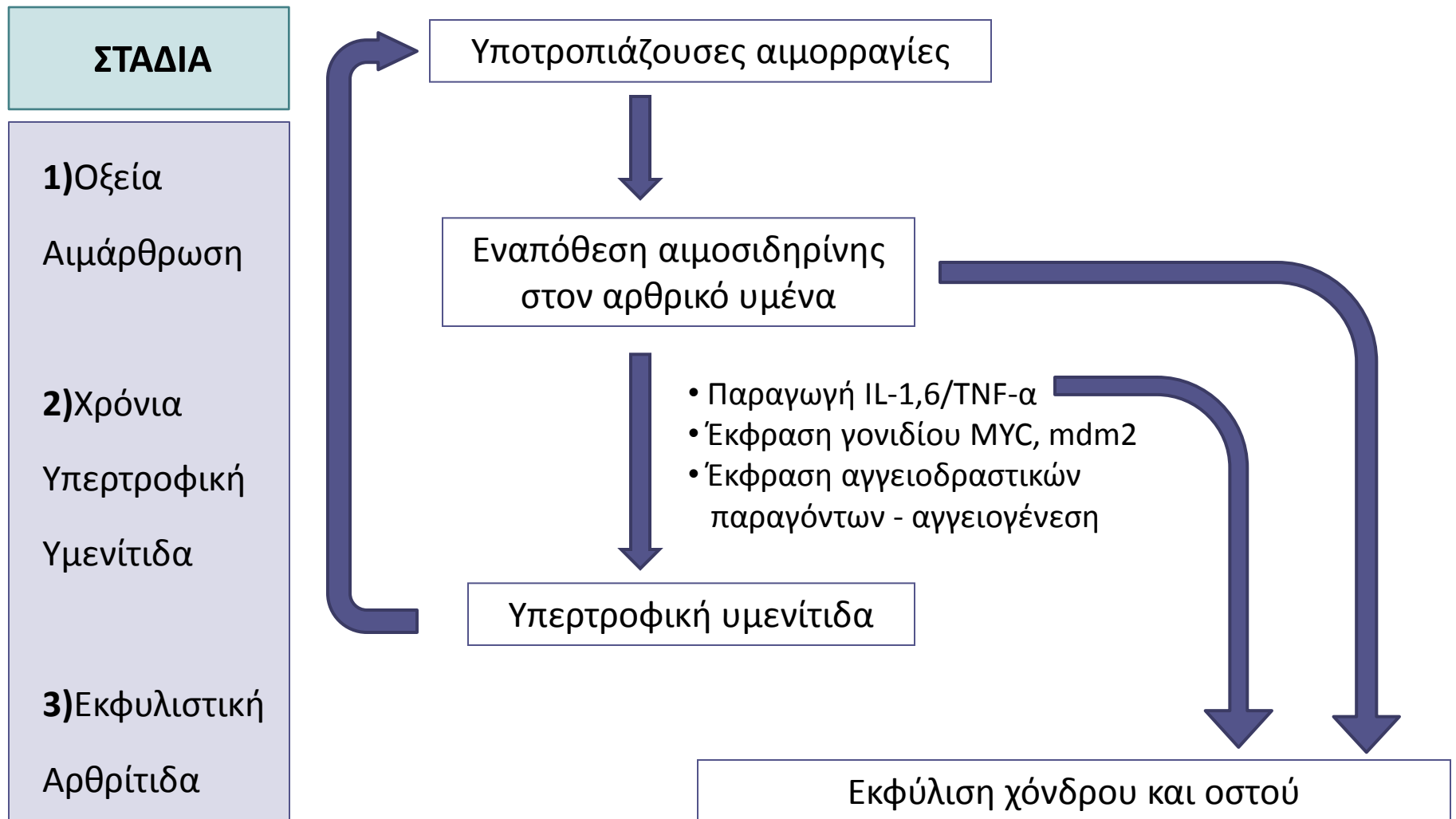
- Άν η **συγκέντρωση των παραγόντων VIII ή IX είναι 1-5%** των φυσιολογικών τιμών:
 - ✓ Αιμορραγικές εκδηλώσεις μετά από ήπιο τραυματισμό

- Αν η **συγκέντρωση των παραγόντων VIII ή IX είναι >5%** των φυσιολογικών τιμών:
 - ✓ Αιμορραγικές εκδηλώσεις σε περίπτωση χειρουργικών επεμβάσεων ή σοβαρών τραυματισμών

ΜΥΟΣΚΕΛΕΤΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ/ΑΙΜΟΡΡΟΦΙΛΙΑ

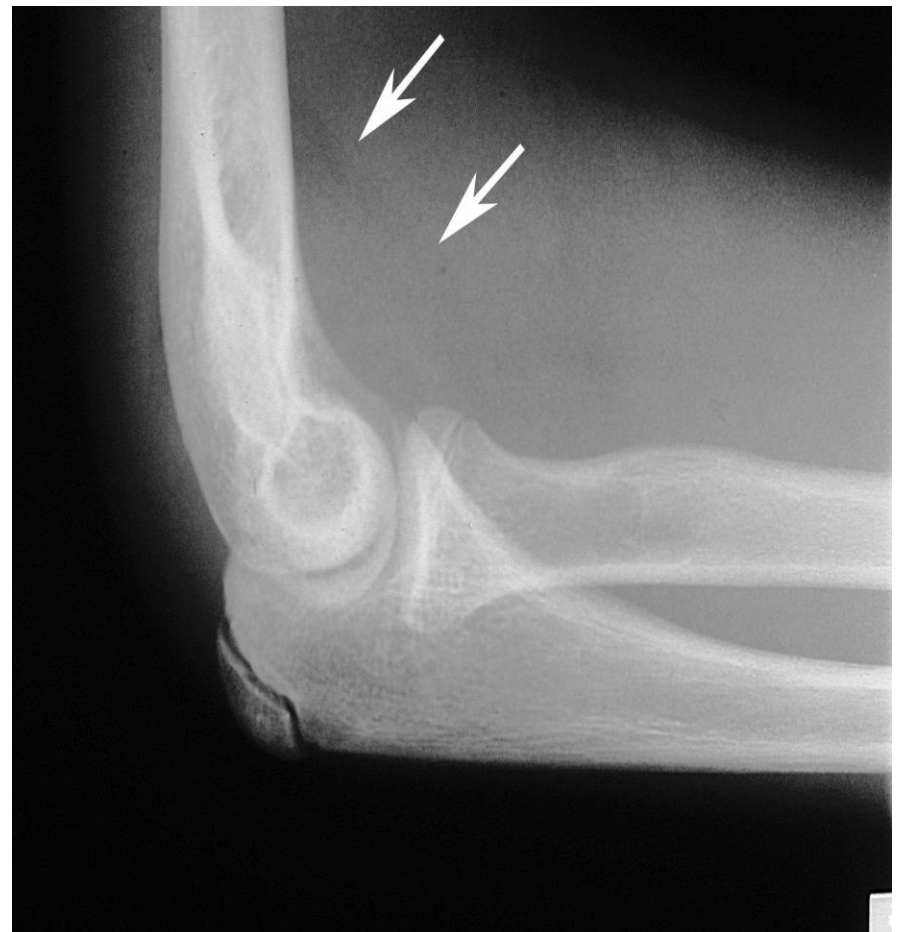
Οξεία Αιμάθρωση	- Προσβολή μεγάλων αρθρώσεων (γόνατα και ισχία) - Οίδημα, θερμότητα και επώδυνη προσβεβλημένη άρθρωση
Χρόνια Αιμορροφιλική Αρθροπάθεια	- Σοβαρή αγκύλωση άρθρωσης - Απώλεια λειτουργικής ικανότητας
Απώλεια Οστικής Μάζας Οστεοπόρωση	περιορισμένη κινητικότητα , υποθρεψία, χρόνια φλεγμονή, ανεπάρκεια vit D, ασβεστιουρία
Σηπτική Αρθρίτιδα	- > 40x μεγαλύτερο κίνδυνο σε σχέση με γενικό πληθυσμό - Gram(+) βακτήρια (76,7%) / Προσβολή γονάτων στα 2/3 των περιπτώσεων - Αρθροπλαστική x10 κίνδυνος για εκδήλωση σηπτικής αρθρίτιδας
Ενδομυϊκό Αιμάτωμα Ψευδοόγκος	Σπάνια (αποτέλεσμα άμεσου τραυματισμού)

Αιμορροφιλία/Παθοφυσιολογικός Μηχανισμός Αρθροπάθειας



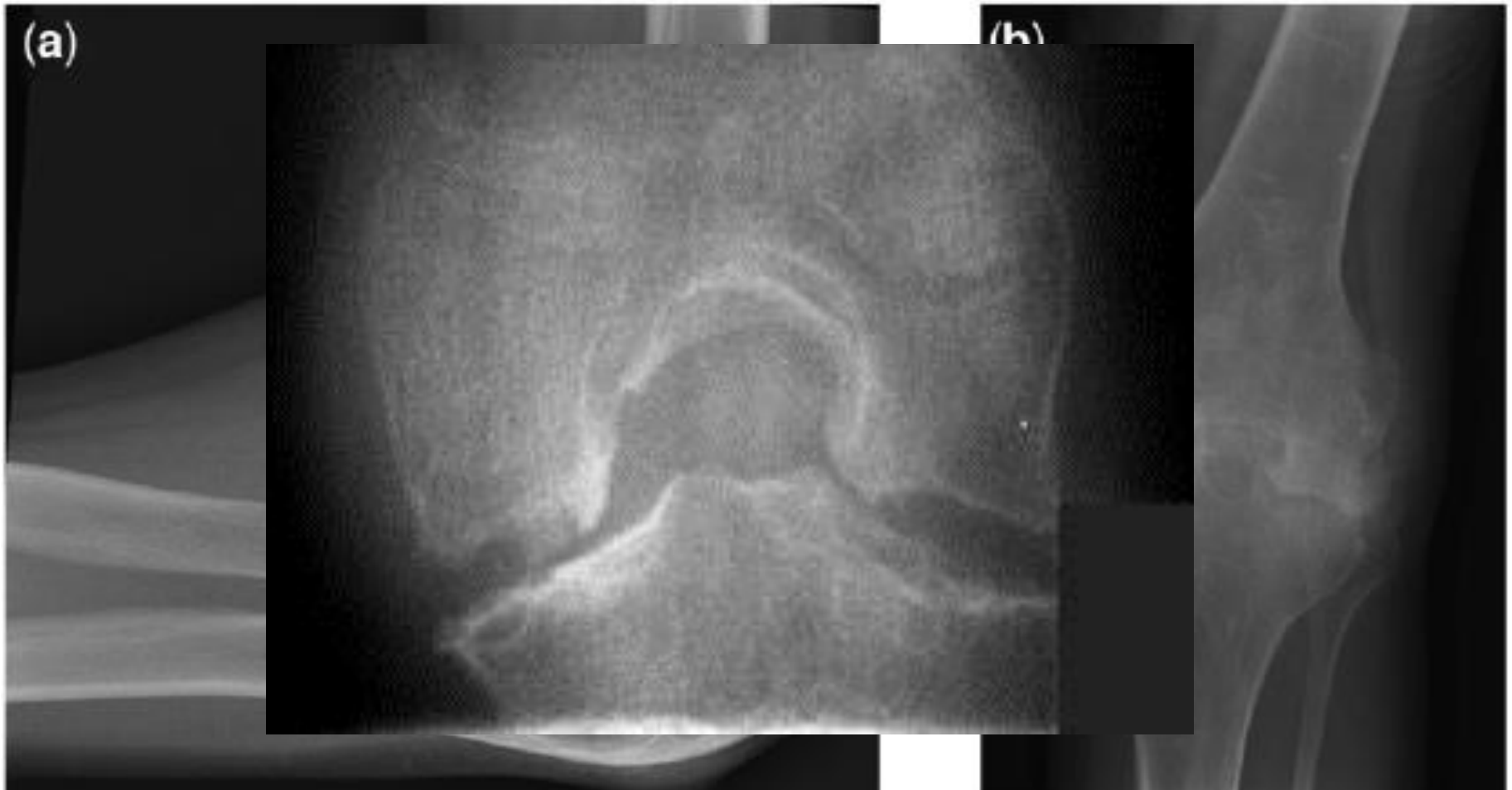
Αιμορροφιλία/Απεικονιστικά χαρακτηριστικά

ΠΡΩΙΜΑ ΣΤΑΔΙΑ (Αίμαρθρο, περιαρθρική οστεοπενία, διόγκκωση επιφύσεων)



Αιμορροφιλία/Απεικονιστικά χαρακτηριστικά

ΠΡΟΧΩΡΗΜΕΝΑ ΣΤΑΔΙΑ (Εικόνα διαβρωτικής οστεοαρθρίτιδας)



Arnold-Hilgartner classification

Stage 1



Stage 2



Stage 3-4



Stage 5



Haemochromatosis

Cartilage degeneration

Chondrocalcinosis

Calcium pyrophosphate crystals

Mild synovial inflammation and hyperplasia

Osteophytes

Small cysts
with sclerotic margins

Subchondral sclerosis

Osteoporosis

Haemophilia

Cartilage degeneration

Neovascularization

Prominent
synovial inflammation
and hyperplasia

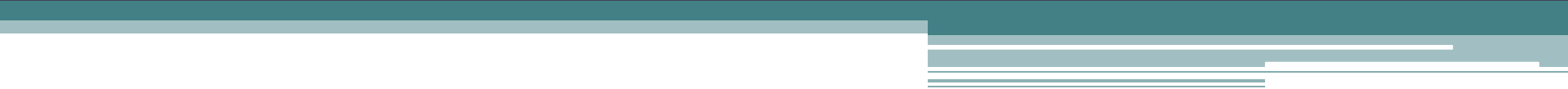
Osteophytes

Subchondral cysts

Epiphyseal enlargement

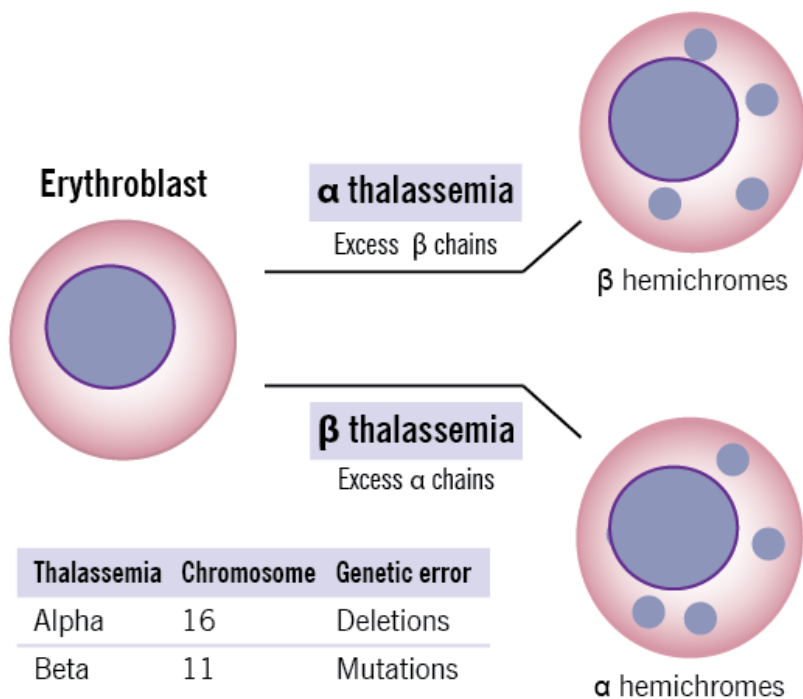
Osteoporosis

Θαλασσαιμία



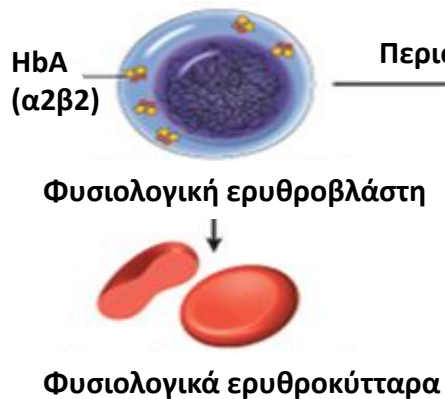
Θαλασσαιμία/Ορισμός

Alpha and beta thalassemias

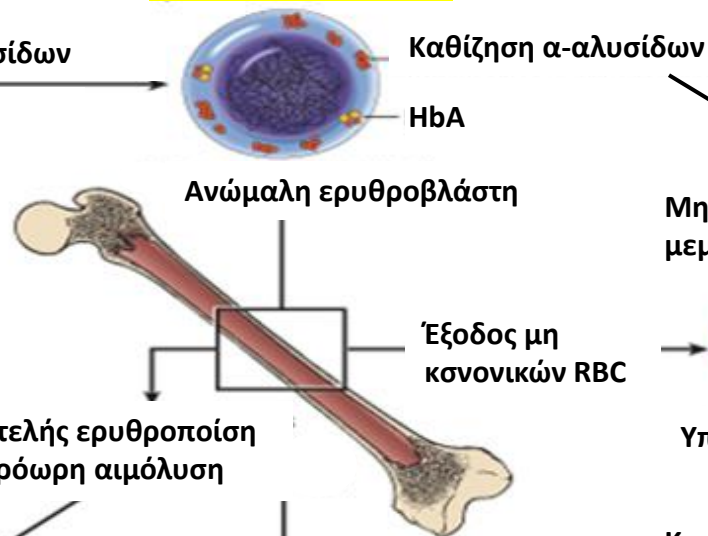


- Πρόκειται για ομάδα συγγενών νοσημάτων με **ελαττωμένη σύνθεση μιας ή και περισσότερων από τις αλυσίδες της αιμοσφαιρίνης HbA (α ή β).**

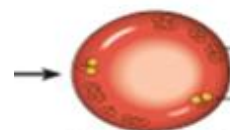
ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟ



β- ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ

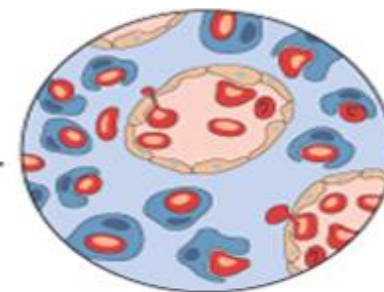


Μη διαπερατή κυτταρική μεμβράνη



Υπόχρωμα RBC

Καταστροφή από τα μακροφάγα του ΔΕΣ



ΑΝΑΙΜΙΑ

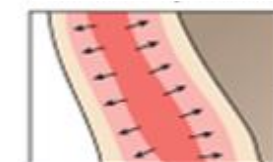
Μεταγγίσεις αίματος

ελάττωση

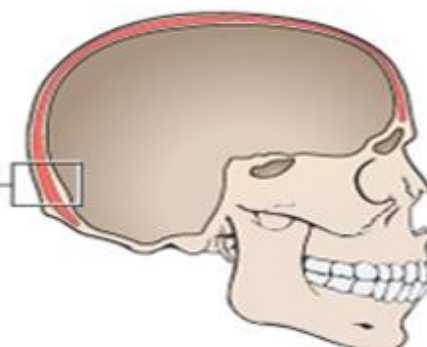
Ιστική υποξία

Αύξηση ερυθροποιητίνης

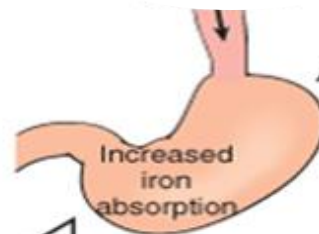
Διεύρυνση μυελού



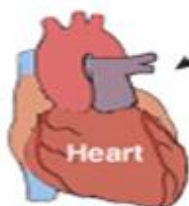
Σκελετικές ανωμαλίες



Διαιτητική πρόσληψη Fe



Liver



Δευτεροπαθής αιμοχρωμάτωση

- Γενικευμένος πόνος
- Οστεοπόρωση - ανεπάρκεια Vit D

Θαλασσαιμία/Απεικονιστικά χαρακτηριστικά

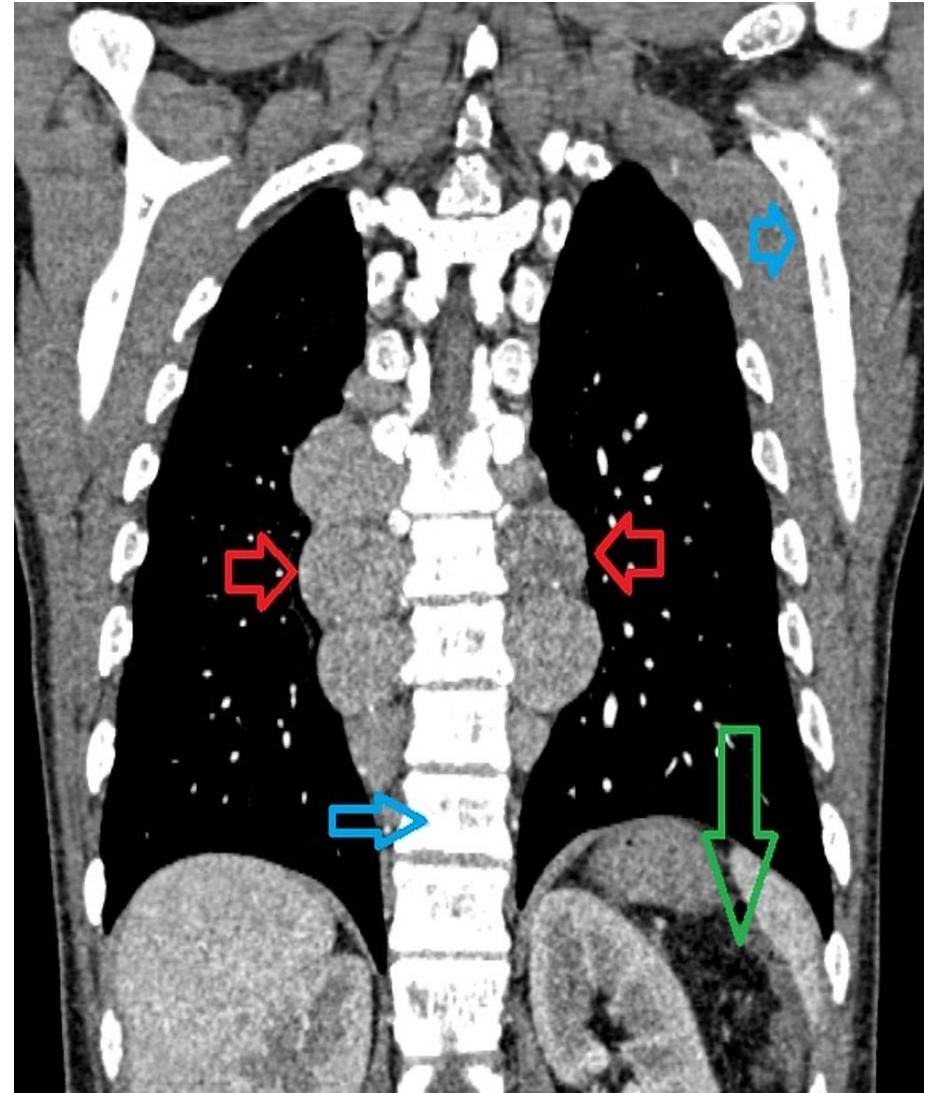
Διεύρυνση μυελικής κοιλότητας – αραίωση σπογγώδους οστού – σκλήρυνση οστικών δοκίδων



Θαλασσαιμία/Απεικονιστικά χαρακτηριστικά



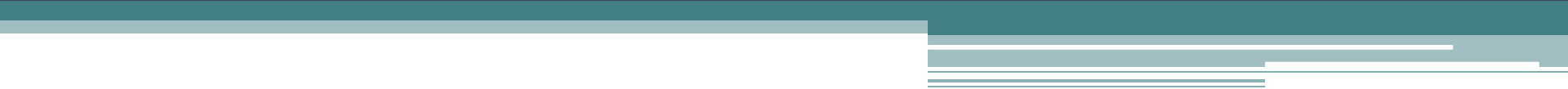
Θαλασσαιμία/Απεικονιστικά χαρακτηριστικά



Θαλασσαιμία/Θεραπευτικές επιπλοκές αποσιδήρωσης



Δρεπανοκυτταρική αναιμία

A series of horizontal lines in teal and light blue colors, with varying lengths and offsets, creating a modern, layered effect across the middle of the slide.

Δρεπανοκυτταρική αναιμία/HbS αιμοσφαιρίνη

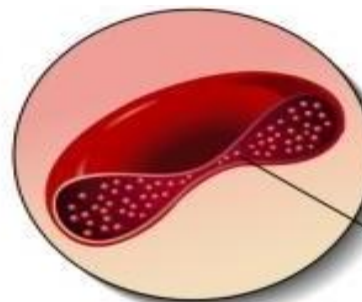
- Δομική διαταραχή της αιμοσφαιρίνης: μειωμένη ενδοκυττάρια διαλυτότητα και τάση πολυμερισμού εντός του **ερυθρού αιμοσφαιρίου – δρεπανοειδές σχήμα**

					GAG	
1	2	3	4	5	6	7
Val	His	Leu	Thr	Pro	Glu	Glu

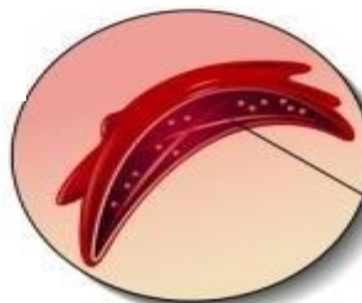
β-αλυσίδα Φυσιολογική HbA αιμοσφαιρίνη

					GUG	
1	2	3	4	5	6	7
Val	His	Leu	thr	Pro	Val	Glu

β-αλυσίδα Παθολογική HbS αιμοσφαιρίνη

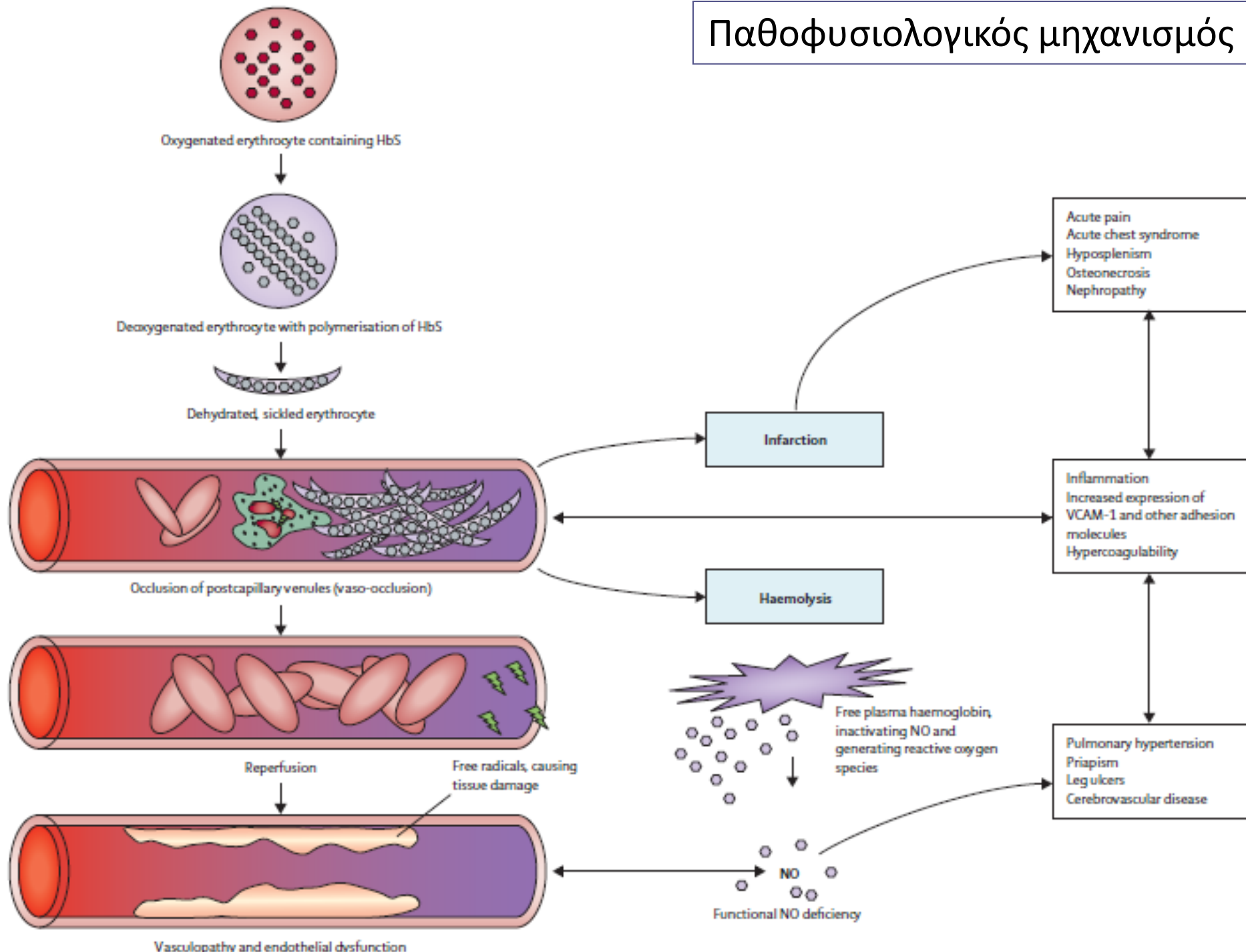


Φυσιολογική
αιμοσφαιρίνη



Πολυμερισμός
παθολογικής HbS
αιμοσφαιρίνης

Παθοφυσιολογικός μηχανισμός



ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΚΙΝΔΥΝΟΥ	Κρύο, έντονη σωματική δραστηριότητα, υποξία, αφυδάτωση, λοιμώξεις, τραύμα
ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ	
Καρδιοπνευμονικές επιπλοκές	Οξύ θωρακικό σύνδρομο, αρτηριοφλεβώδεις αναστομώσεις πνευμονικής κυκλοφορίας, ΚΑ,
Επιπλοκές ήπατος - χοληφόρων	Σύνδρομο (δε) άνω τεταρτημορίου κοιλίας, απολυματοποίηση ήπατος, σπληνός, ηπατική κρίση, χολόλιθοι, ηπατικά αποστήματα
Επιπλοκές ουρογεννητικού	Αιματουρία, δτρχή συμπυκνωτικής ικανότητας νεφρών, νεφρωσικό σύνδρομο, νεφρική ανεπάρκεια, πριαπισμός
Δερματικές επιπλοκές	Χρόνια έλκη κάτω άκρων
Οφθαλμολογικές επιπλοκές	Έμφρακτα, αποκόλληση αμφιβληστροειδούς, αιμορραγίες, αρτηριοφλεβικές ανωμαλίες
Νευρολογικές επιπλοκές	Κεφαλαλγία ,εγκεφαλικά έμφρακτα, υπαραχνοειδής αιμορραγία, μικροανευρύσματα
Σπανιότερα	Νευροπάθεια, μυοπάθεια

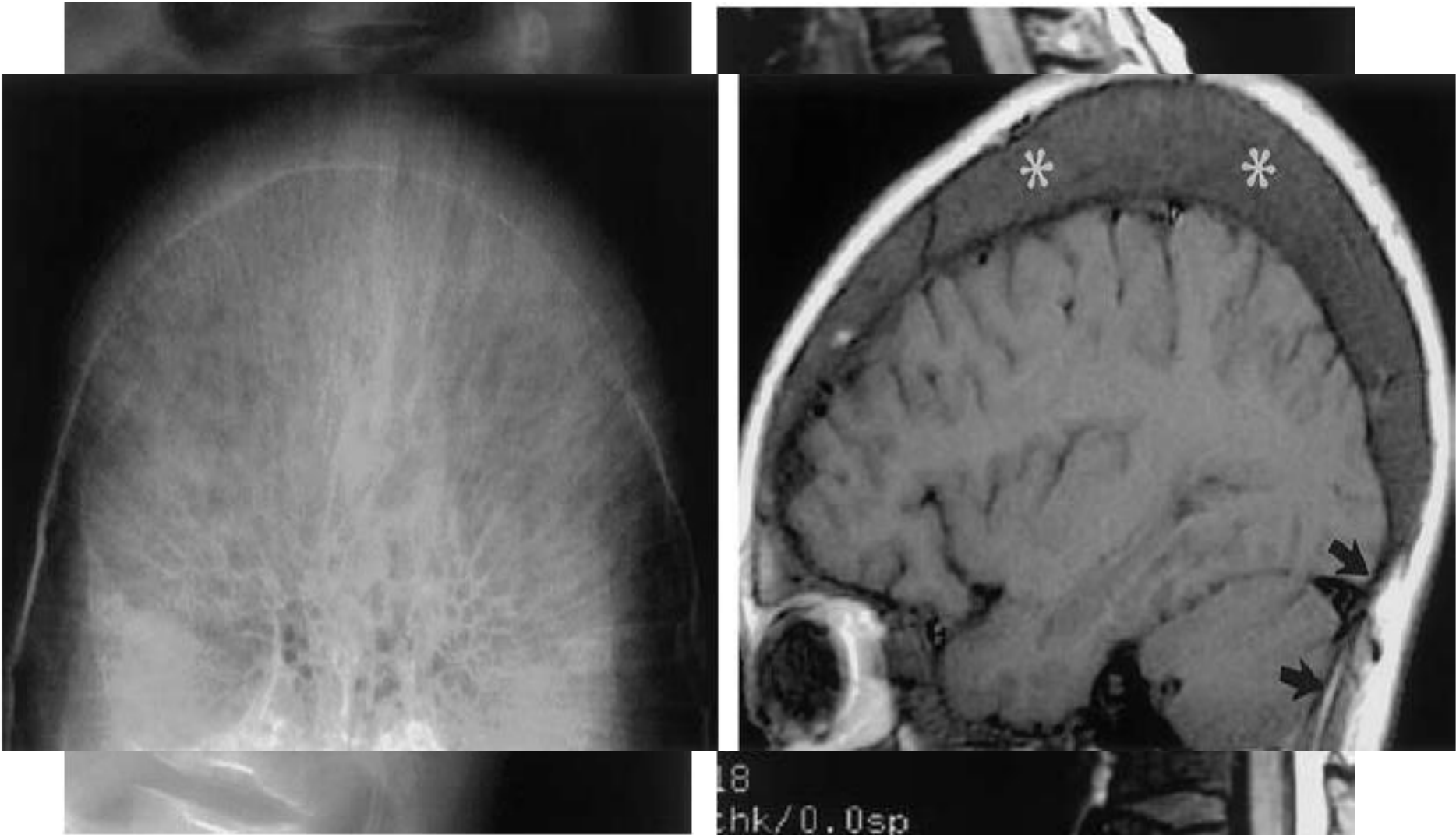
ΜΥΟΣΚΕΛΕΤΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ/ΔΡΕΠΑΝΟΚΥΤΤΑΡΙΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Δακτυλίτιδα	- Συχνότερα κατά την παιδική ηλικία (6 μηνών-4 ετών) - Έμφρακτα στην διάφυση των φαλάγγων
Άσηπτη Νέκρωση (AVN)	- Έμφρακτα στην επίφυση των μακρών οστών στο 30% των ασθενών - Προσβολή της κεφαλής του βραχιονίου ή μηριαίου οστού
Οστεομυελίτιδα	- Ανάπτυξη παθογόνων μικροοργανισμών σε θέση έμφρακτου και νεκρωμένου ιστού - ↑ συχνότητα x100 σε σχέση με γενικό πληθυσμό (12-49%) - Υποσπληνισμός, δυσλειτουργία συμπληρώματος, ανεπάρκεια IgG/IgM - Προσβολή βραχιονίου, μηριαίου οστού και κνήμης
Σηπτική Αρθρίτιδα	- Επίμονη αρθραλγία και εμπύρετο θέτει υποψία σηπτικής αρθρίτιδας (7-20%) - Συνήθης προσβολή μακρών οστών - <i>Salmonella (non-typical serotypes)</i>/ <i>Staphylococcus aureus</i>
Υπερουριχαιμία	32-41%

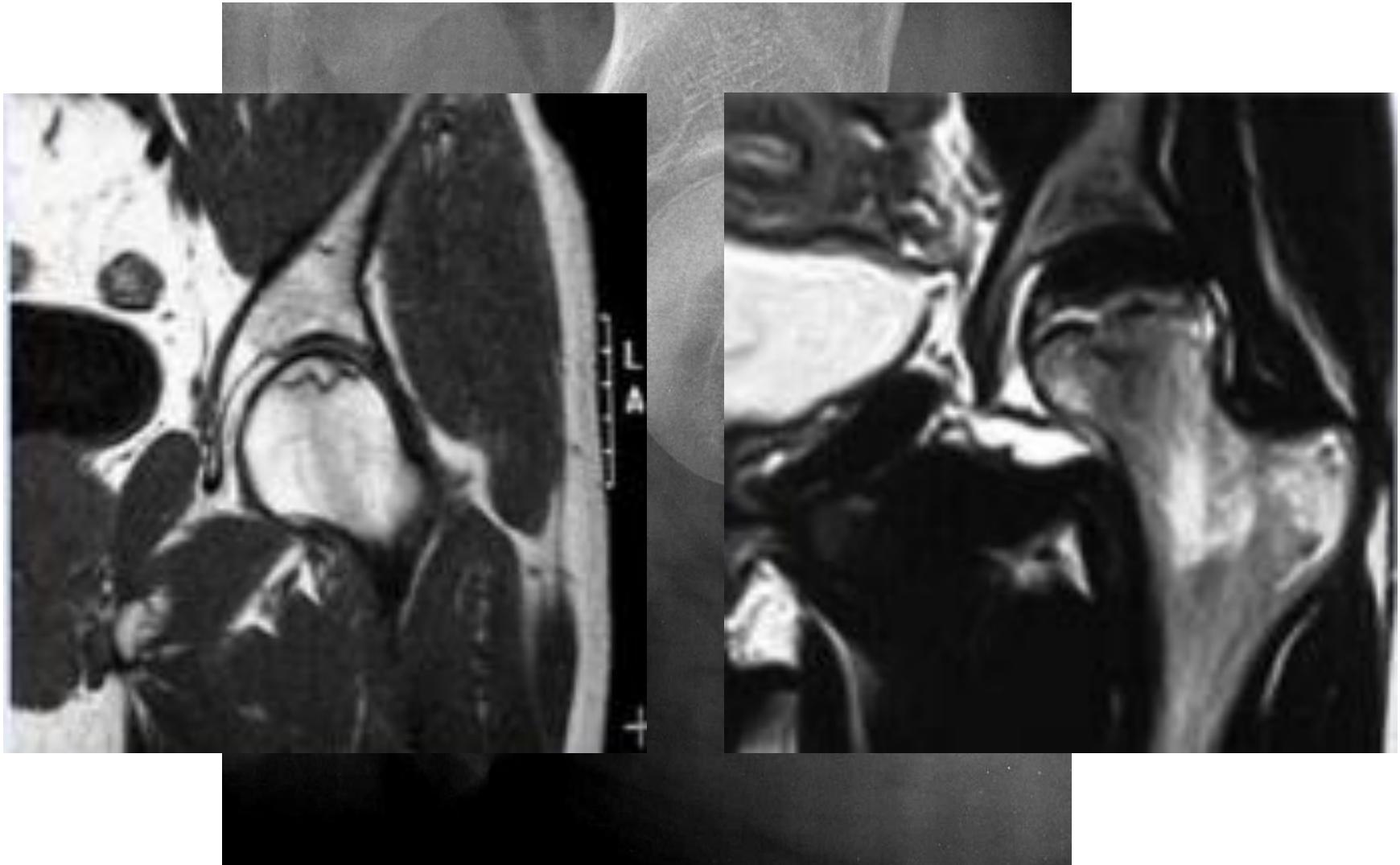
Δρεπανοκυτταρική αναιμία/Απεικονιστικά Χαρακτηριστικά



Δρεπανοκυτταρική αναιμία/Απεικονιστικά Χαρακτηριστικά



Δρεπανοκυτταρική αναιμία/Απεικονιστικά Χαρακτηριστικά



Συμπεράσματα

- Συχνά προσβολή μυοσκελετικού συστήματος σε ασθενείς με καλοήθεις αιματολογικές παθήσεις.
- Πρωτοπαθής Αιμοχρωμάτωση – **διαβρωτική οστεοαρθρίτιδα** μικρών αρθρώσεων σε συνδυασμό με ↑επίπεδα φερριτίνης
- Αιμορροφιλία – εικόνα **φλεγμονώδους οστεοαρθροπάθειας**
- Θαλασσαιμία – ατελής ερυθροποίηση/διεύρυνση μυελού των οστών/**διαταραχή αρχιτεκτονικής των οστών**
- Δρεπανοκυταρική αναιμία – επώδυνες κρίσεις/**δακτυλίτιδα-AVN-Οστεομυελίτιδα**



ευχαριστώ