

**ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ « ΑΝΔΡΑΣ 32
ΕΤΩΝ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ
EVANS, ΥΠΟΞΥΓΟΝΑΙΜΙΑ ΚΑΙ ΚΙΡΡΩΣΗ ».**

Μάρκος Πατσούρας, MD, PhD

Ειδικευόμενος Εσωτερικής Παθολογίας

Κλινική Παθολογικής Φυσιολογίας, ΓΝ "Λαϊκό"

Διευθυντής κ.κ. Βουλγαρέλης Μ.

Δεν υπάρχει σύγκρουση συμφερόντων

ΑΙΤΙΑ ΕΙΣΟΔΟΥ

20/10/2023

- Άνδρας
- 32 ετών
- Δεκατική Πυρετική κίνηση από ωρών και θωρακαλγία

ΑΤΟΜΙΚΟ ΑΝΑΜΝΗΣΤΙΚΟ

- Σύνδρομο **EVANS**
- Υπογαμμασφαιριναιμία-Ανοσοανεπάρκεια
- **PSC**
- **Crohn**
- Σπληνεκτομή, χολοκυστεκτομή
- Πάρεση αριστερής φωνητικής χορδής-Θηλώδες **Ca** θυρεοειδούς
- Σύνδρομο ανήσυχων άκρων

ΦΑΡΜΑΚΕΥΤΙΚΗ ΑΓΩΓΗ

- υποδόρια γ σφαιρίνη
- **Mycofenolate mofetil**
- **Ursofalk**
- τραζοδόνη
- τραμαδόλη
- διαζεπάμη
- γκαμπαπεντίνη
- κουετιαπίνη
- παντοπραζόλη

ΠΑΡΟΥΣΑ ΝΟΣΟΣ

ΦΥΣΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ

- Ζωτικά Σημεία: ΑΠ 120/80 SP02 90% 0,21 p02 RR 22

Εξέταση κατά συστήματα

- Φύσημα τριγλώχινας, τρίζοντες άμφω Δε>Αρ
- Κοιλιά ΜΑΕ ΕΗ+ ηπατομεγαλία
- Άνευ οιδημάτων,
- Χροιά ικτερική,
- Λεμφαδένες τραχηλικοί <1 cm
- Χωρίς εξανθήματα, Μηνιγγικά σημεία -

ΠΑΡΟΥΣΑ ΝΟΣΟΣ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΚΑΙ ΑΠΕΙΚΟΝΙΣΕΙΣ

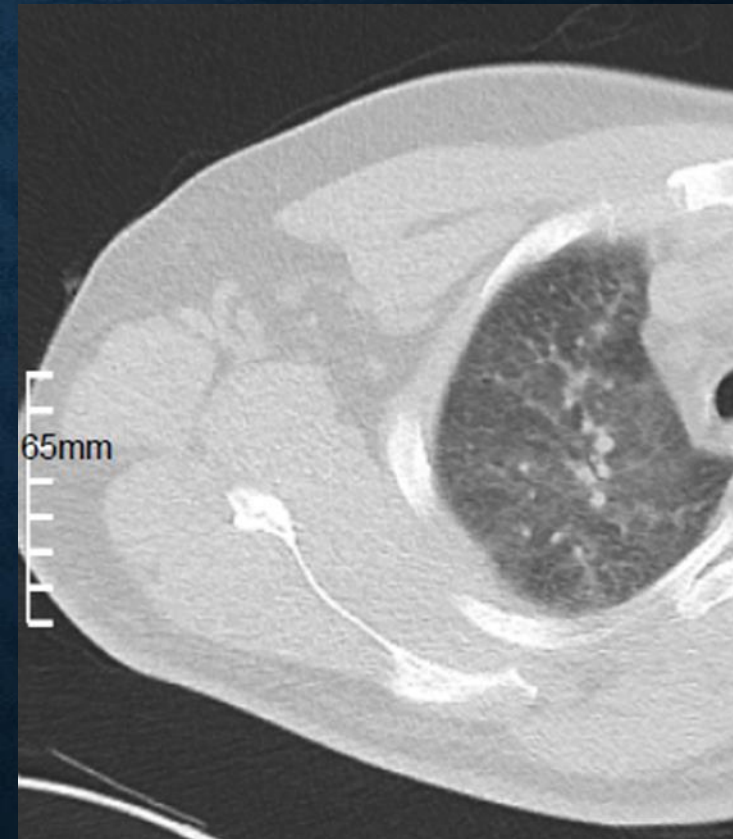
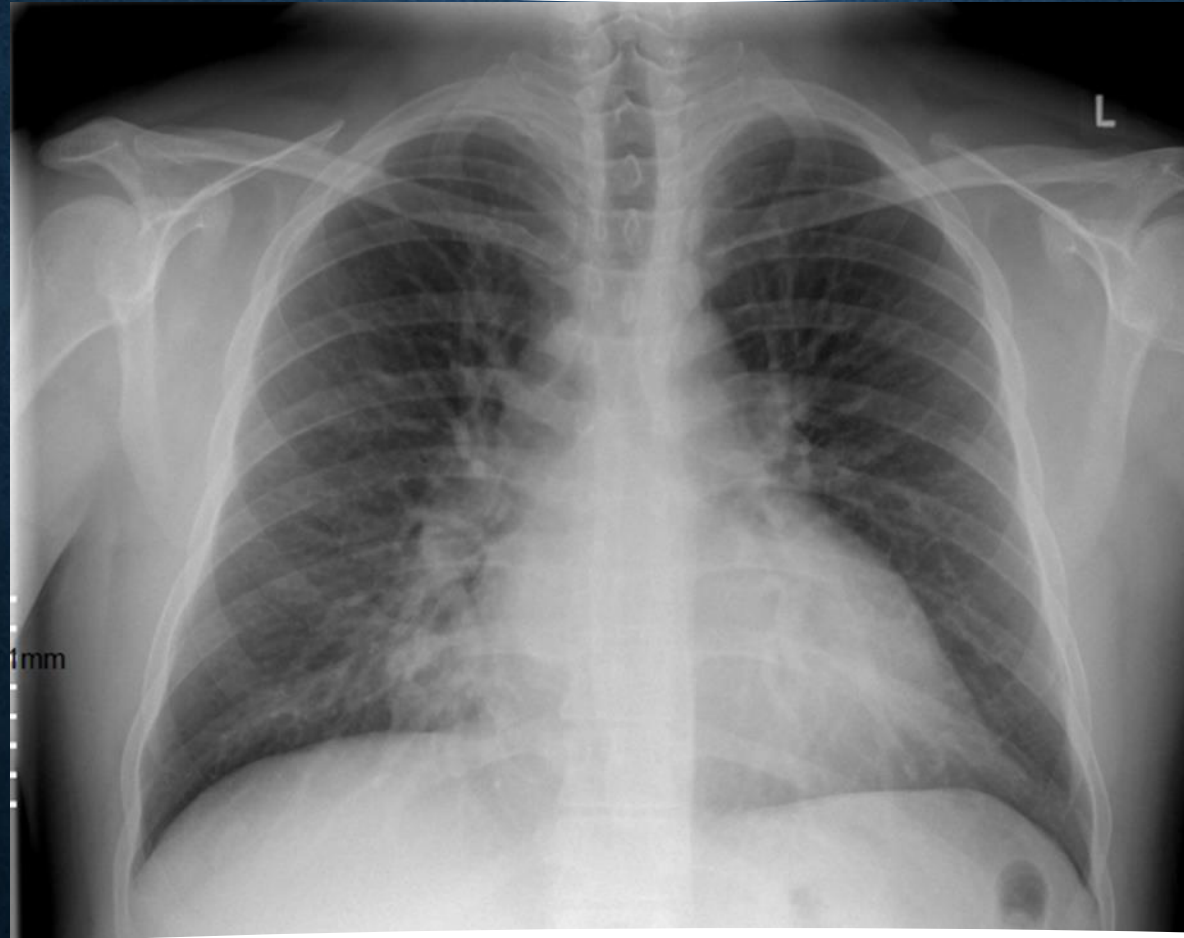
ΑΙΜΟΔΙΑΓΡΑΜΜΑ		ΒΙΟΧΗΜΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΑΙΜΑΤΟΣ			
WBC	26,63	Γλυκόζη	66	Φωσφόρος	3,7
HGb	11,0	Ουρία	36	Ουρικό οξύ	5,2
HCT	34,6	Κρεατινίνη	0,97	Αλβουμίνη	44,5
MCH	22,3	Ολικές Πρωτεΐνες	68,5	Νάτριο	138
MCHC	31,8	AMS	182	Κάλιο	3,7
RDW	23,4	AST (SGOT)	59	Ασβέστιο	9,4
PLT	140	ALT (SGPT)	25	Χλώριο	103
Neut	17,6	C.K.	285	Μαγνήσιο	1,88
Lymph	4,52	LDH	938	CRP	13,27
Mono	3,33	Ολική Χολερυθρίνη	3,94	I.N.R	1,04
Eos	0,88	Άμεσος Χολερυθρίνη	1,79	APTT	34,7
Baso	0,30	Έμμεσος Χολερυθρίνη	2,15	D-DIMERS	3,79
ΔΕΚ %	10,81	Αλκαλική φωσφατάση	104	FIBRINOGEN	253
ΔΕΚ #	0,534	γ-GT	135	Coombs Άμεση	IgG (+)

ΠΑΡΟΥΣΑ ΝΟΣΟΣ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΚΑΙ ΑΠΕΙΚΟΝΙΣΕΙΣ

Αιμολυτικός έλεγχος	
Σίδηρος	207
Φεριτίνη	549,0
Βιταμίνη B12	545,0
Φυλικό οξύ	2,1
Απτοσφαιρίνες	1
Κορεσμός Τρανσφερίνης	72,6
Γενική ούρων	2 πυοσφαίρια
Ορολογικός	αρνητικά IgM
Ιολογικός	αρνητικός
PCR CMV EBV	αρνητικές
AMK x 5	Αρνητικές

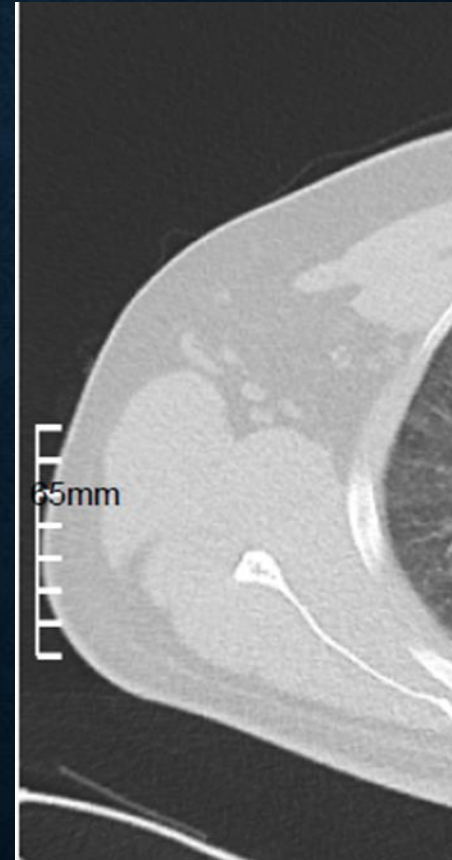
ΠΑΡΟΥΣΑ ΝΟΣΟΣ

Ακτινογραφία θώρακος διηθήματα δεξιά



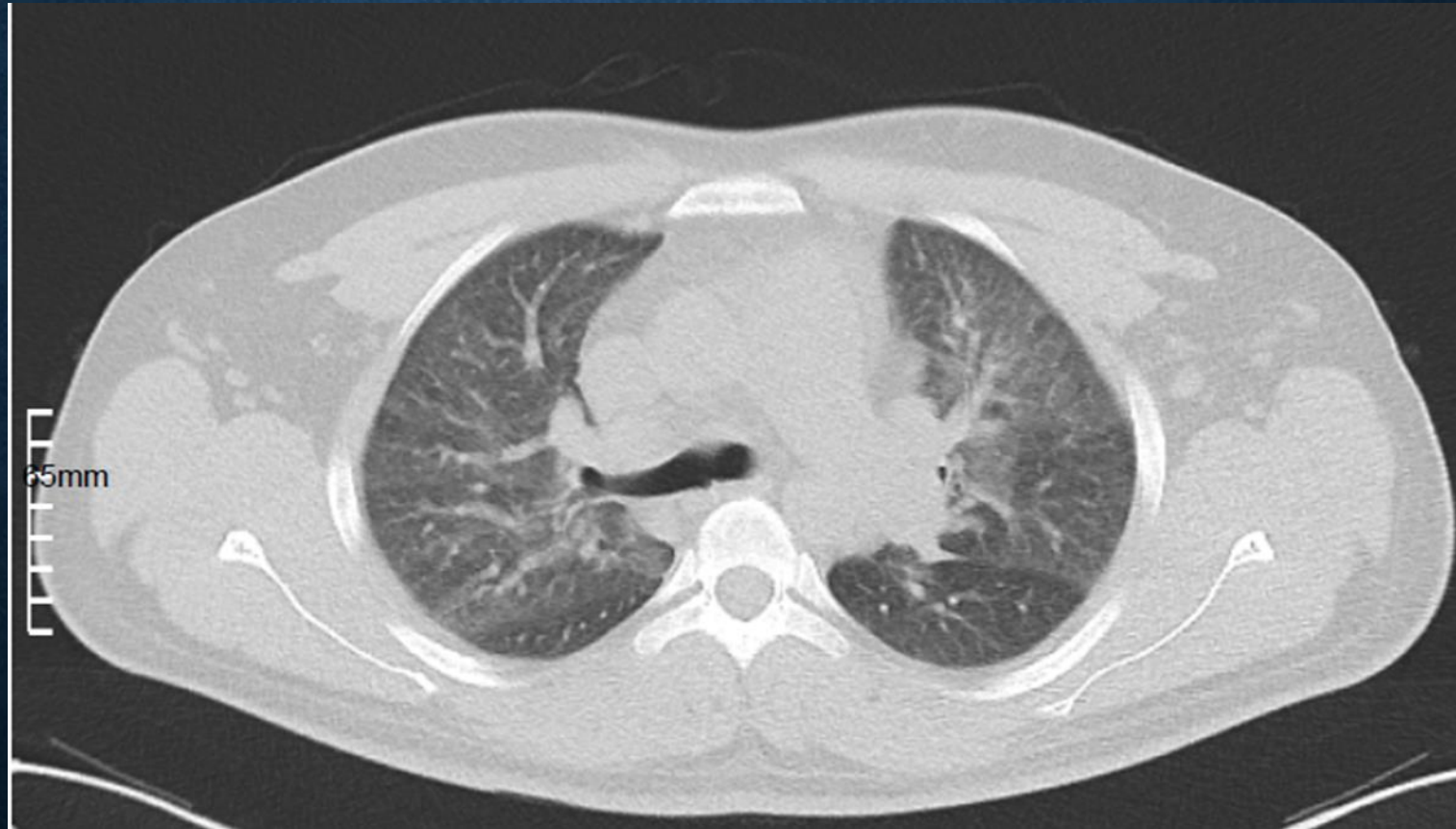
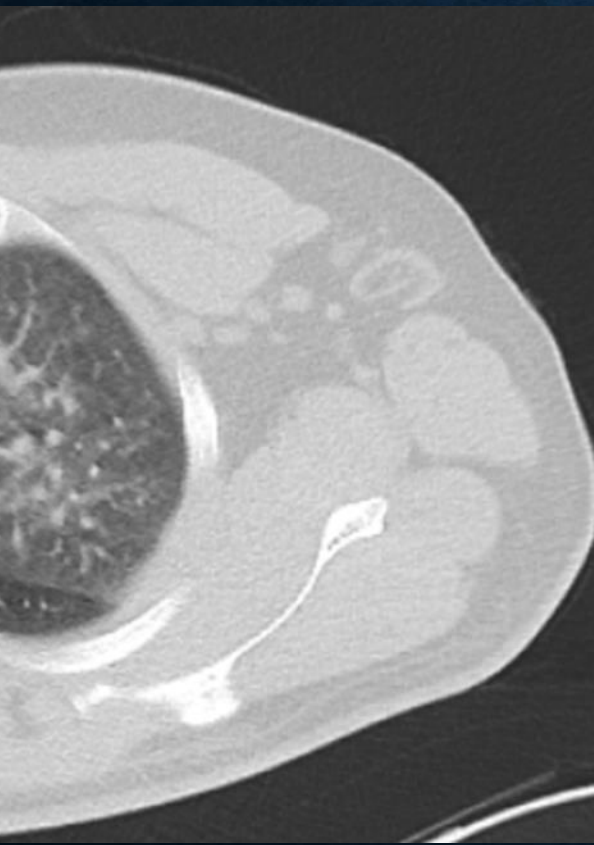
ΠΑΡΟΥΣΑ ΝΟΣΟΣ

CT θώρακος θαμβή ύαλος άμφω, οζίδια άμφω, πυλαία λεμφαδενοπάθεια



ΠΑΡΟΥΣΑ ΝΟΣΟΣ

CT θώρακος θαμβή ύαλος άμφω, οζίδια άμφω, πυλαία λεμφαδενοπάθεια



ΠΑΡΟΥΣΑ ΝΟΣΟΣ

Εμπειρική αντιβιοτική αγωγή

Πιπερακιλλίνη
ταζομπακτάμη

Μοξιφλοξασίνη

Τριμεθοπρίμη
σουλφαμεθοξαζό
λη

γανκυκλοβίρη

ΠΑΡΟΥΣΑ ΝΟΣΟΣ ΔΙΑΦΟΡΟΔΙΑΓΝΩΣΗ

- Ιογενής Πνευμονία
- Ειδική λοίμωξη-**CMV, PCP**, ασπέργιλλος, νοκάρδια
- Φυματίωση
- Διάμεση Πνευμονοπάθεια
- Σαρκοείδωση/άλλες κοκκιωματώδεις νόσοι
- Μεταστατική νόσος στο Πνεύμονα

ΠΕΡΑΙΤΕΡΩ ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ

- Βρογχοσκοπηση
 - Καλλιέργειες
 - Film array
 - Ziel Nielsen
 - pcr TB, ASP, PCP
- Λεμφοκυτταρικό BAL
- T κύτταρα, CD4>CD8 : 7,2

} Αρνητικά

Αύξησος λόγος CD4/CD8	Χαμηλός λόγος
Σαρκοειδωση	Πνευμονιτιδα από υπερευαισθησία
Ιδιοπαθής πνευμονική βυρηλίωση	ΒDOP
Ασβέστωση	Αμιάντωση
Λέμφωμα	HIV
Ρευματοειδής	Φαρμακευτική

ΠΕΡΕΤΑΙΡΩ ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ

- Echo καρδιάς $ef > 60$ % , σοβαρή ανεπάρκεια τριγλώχινας, εκτιμώμενη PASP 60
- Σπινθηρογράφημα αιμάτωσης Πνευμόνων χρόνια θρομβοεμβολική νόσος
- Σπειρομέτρηση ήπιο περιοριστικό πρότυπο
- Δεξιός καθετηριασμός
 - PASP 65 mmhg

ΠΕΡΑΙΤΕΡΩ ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ

- → ωσεις **solumedrol + IVIG** → αεριομετρική βελτίωση → αζαθειοπρινη + **medrol**,
- **EBUS** κοκκιώματα σε πυλαίους λεμφαδένες
- Ανοσολογικός **aCL IgM, C3 C4** χαμηλά, λοιπά αρνητικά, **liver screen, myoscreen** αρνητικά

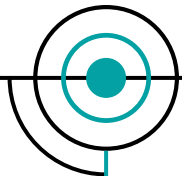
Ατομικό αναμνηστικό



AIHA, IgG, C3D,
Υπογαμμασφαιριναιμία

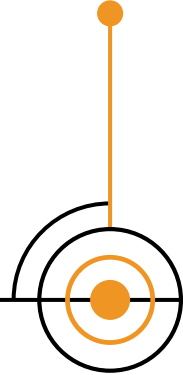
Σπληνεκτομή, χολοκυστεκτομή, Ηπαρ
περιτυλαία λεμφοκυτταρικά διηθήματα

2003

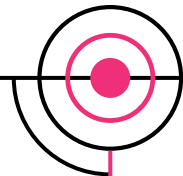


ITP, CD4 λεμφοπενία

2005

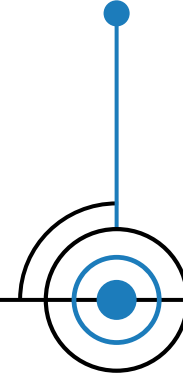


2009

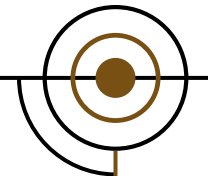


Υποτροπή Evans, Αύξηση
χολοστατικών ενζύμων, rituximab

2013



2016

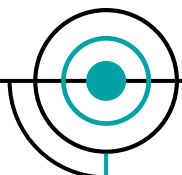


ITP, restless leg syndrome,
CVID mmf

Ατομικό αναμνηστικό



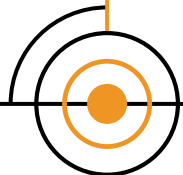
2018



Χολοστατικά, Βιοψία ήπατος
αποφρακτικής χολαγγειοπάθειας

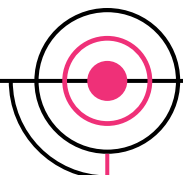
Θρόμβωση αρ κλαδου πυλαίας, Βιοψία
στομάχου κοκκιώματα, Ήπαρ περιπυλαία
ίνωση, λεμφοκυτταρική διήθηση, κοκκιώματα,
rossetes,

2020



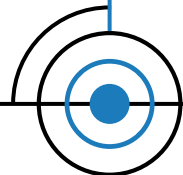
MRI εναπόθεση σιδήρου ήπαρ, σφηνοειδείς
βλάβες νεφρών κοκκιώματα- έμφρακτα?

2021



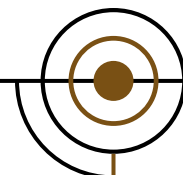
OMB αντιδραστικές αλλοιώσεις,
γαστροσκόπηση μικροκοκκιώματα,
δυσφωνία, πάρεση αριστερής φωνητικής
χορδής

05/2023



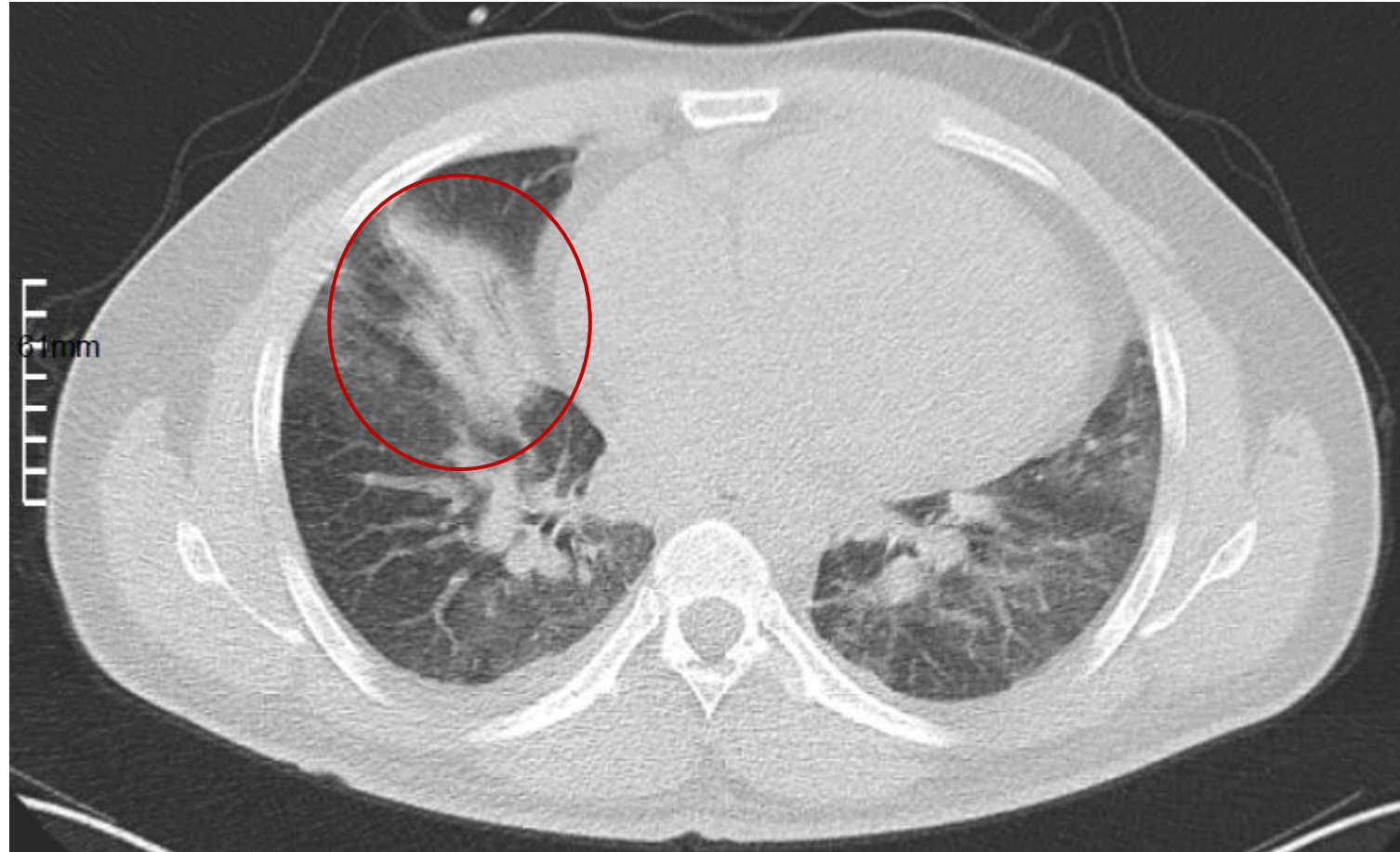
Θηλώδες Ca θυρεοειδούς

09/2023



**ΕΠΑΝΕΙΣΑΓΩΓΗ
ΕΝΑ ΜΗΝΑ
ΑΡΓΟΤΕΡΑ**

- Αφαίρεση θυρεοειδούς και λεμφαδενικός καθαρισμός
- Εμπύρετο, επιδείνωση δυσφωνίας, δυσκαταποσία



ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗΣ ΣΗΜΕΙΟΛΟΓΙΑΣ

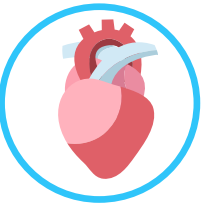
- MRI εγκέφαλου τράχηλου χωρίς εικόνα προσβολής πυρήνων Πνευμονογαστρικού η άλλη μάζα
- ΟΝΠ ο κύτταρα χωρίς λεύκωμα
- Ηλεκτρική αγωγιμότητα Πνευμονογαστρικού δεξιό κφ αρ νέκρωση
- Μανομετρία οισοφάγου ψευδοαχαλασία
- Περιφερική νευρίτιδα σύνδρομο **ortner?**

Προβλήματα του αρρώστου



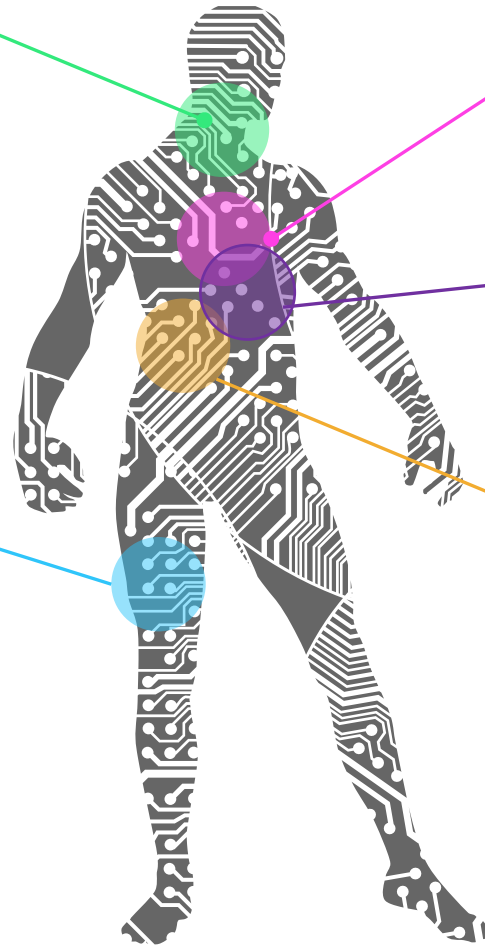
Περιφερική νευροπάθεια

- Πάρεση αριστερής φωνητικής χορδής
- Ψευδοαχλασία
- RLS
- κοκκιωμάτωση θυρεοειδούς,
- θηλώδες ca



CVID

ΑΙΗΑ, ΙΤΡ
Γενικευμένη
λεμφαδενοπάθεια
Συχνές λοιμώξεις



Πνευμονοπάθεια

GLILD
Πνευμονική υπέρταση



Διαλείπον διαρροϊκό
σύνδρομο,
κοκκιώματα πεπτικού

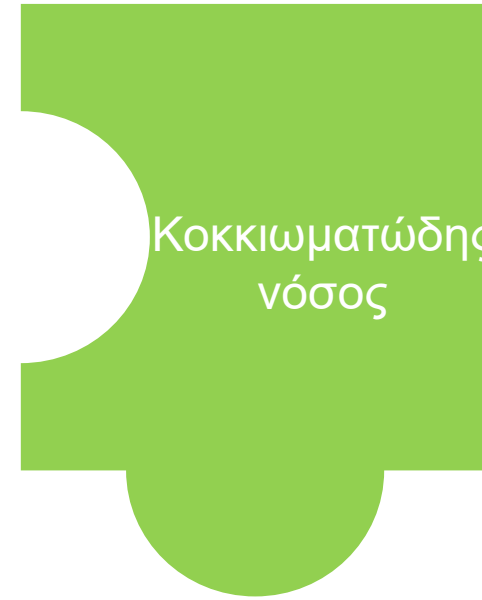


Ηπατική κίρρωση

Στοιχεία αυτοάνοσης
ηπατίτιδας και παρουσία
κοκκιωμάτων
Θρόμβωση κλάδου πυλαίας



Συνδυετικός Κρίκος;





CVID **ΚΛΙΝΙΚΕΣ** **ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ**

- Εγγενές ανοσιακό έλλειμμα, 1/25000
- Διαφοροποίηση Β λεμφοκυττάρου και παραγωγή ανοσοσφαιρινών
- Χαμηλή IgG + IgA +- IgM
- Συχνές λοιμώξεις (94%)
- Αυτοανοσες εκδηλώσεις αίμα οργανοειδικές (30%)
- Πνευμονοπάθεια (29%)- βρογχεκτασίες, διάμεση νόσος, **GLILD**
- **IBD like**, ηπατική νόσος (15%)
- Κοκκιωματώδης νόσος (10%)
- Κακοήθειες πεπτικού λέμφωμα (8%)

CVID

ΔΙΑΓΝΩΣΗ

ΠΑΘΟΓΕΝΕΙΑ

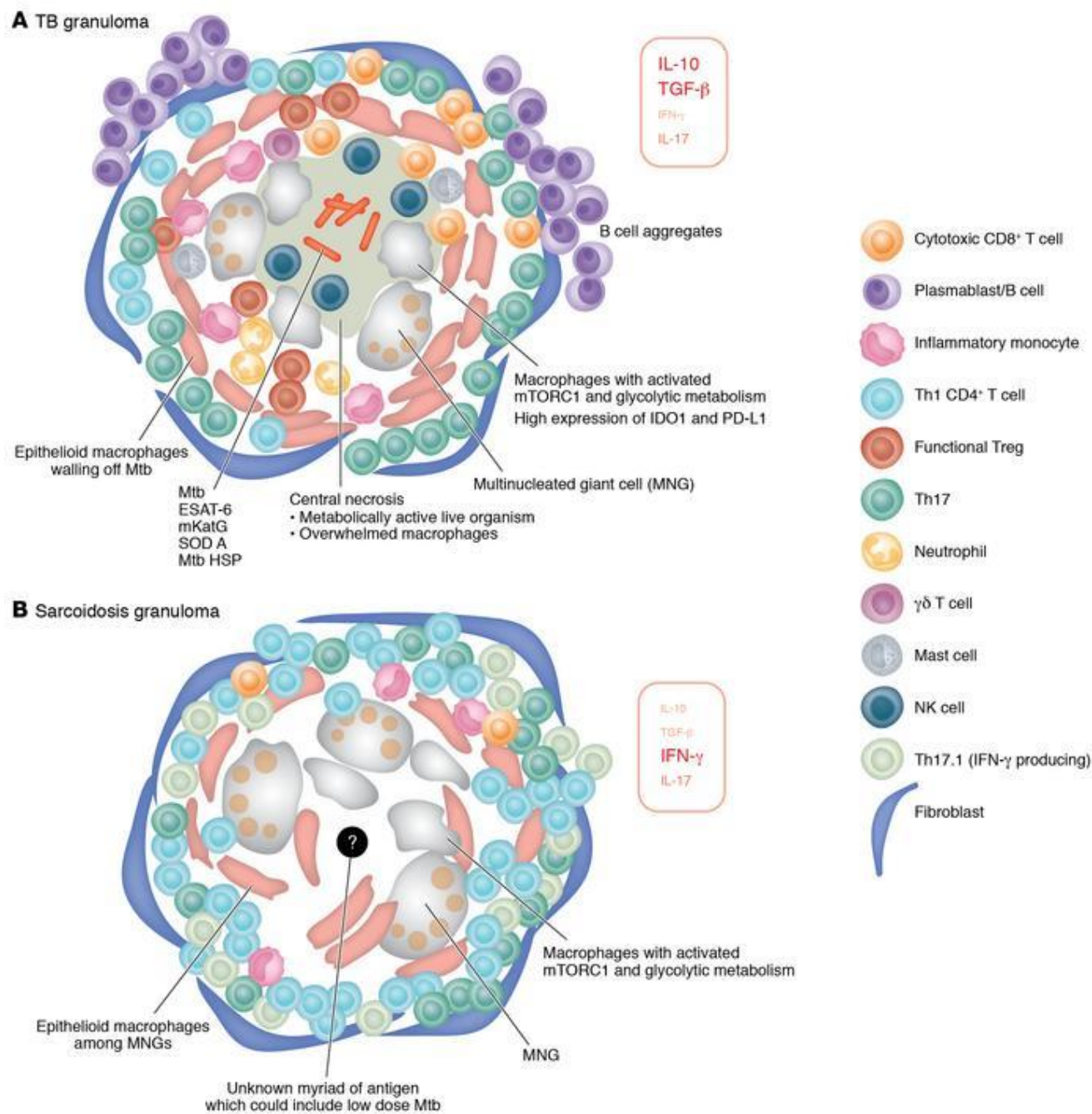
- Ετερογενές νόσημα
- Υπογαμμασφαιριναιμία
- Απουσία ανοσιακής απάντησης σε εμβολιασμό
- Αποκλεισμός δευτεροπαθών αιτιών
- Χαμηλα **CD20 (+) CD27 9 (+) IgM (-) IgD(-)**
- Αδυναμία πολλαπλασιασμού T κυττάρων, T εξάντληση
- Γενετικός έλεγχος **BCMA, TACI, BAFFR** θετικός σε **30%**
- Φαινοτυπική ταξινόμηση ασθενών
 - Χωρίς επιπλοκές
 - Αυτοανοσία
 - Λεμφοκυτταρική διήθηση οργάνων
 - Εντεροπάθεια
 - Λέμφωμα
- Θεραπεία Υποκατάσταση με γ σφαιρινη και αντιμετώπιση των επιπλοκών

ΝΟΣΟΙ ΜΕ ΠΑΡΟΥΣΙΑ ΚΟΚΚΙΩΜΑΤΩΝ

Inducers	Diseases	Inducers	Diseases
Bacteria	Brucellosis	Unknown	Primary Biliary cirrhosis
	Syphilis		Wegener's granulomatosis
	Bartonellosis		Granuloma annulare
	Lymphogranuloma venereum	Inanimate agents	Silicosis
Tuberculosis	Asbestosis		
Leprosy	Granulomatous inflammations to inanimate		
Fungi	Histoplasmosis		Surgical sutures
	Coccidioidomycosis		Silicone
	Blastomycosis		Talc
Protozoa	Leishmaniasis		Tattoo pigment
Helminths	Filariasis		Keratin
	Trichinosis		Aspirated material
	Schistosomiasis	Malignancy	Malignant tumor-associated granulomas
Organic dust	Hypersensitivity pneumonitis		Hodgkin's disease
Metals	Berylliosis		T cell lymphomas
	Zirconium granulomas		Seminoma of the testis
	Sarcoidosis		Large cell lung carcinoma
	Crohn's disease	Immunodeficiency	CVID, Chronic Granulomatous Disease

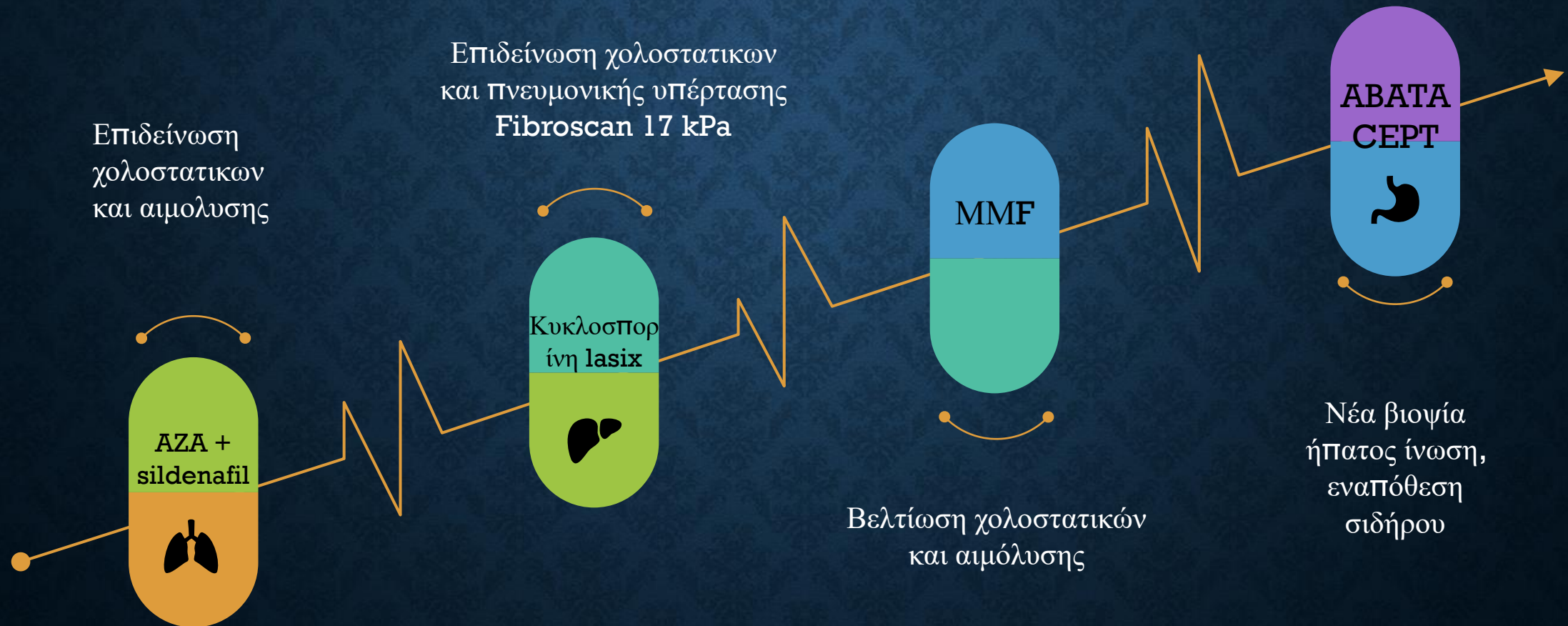
ΚΟΚΚΙΩΜΑ- ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΟΣ ΣΤΟΧΟΣ

Παθοφυσιολογία κοκκιώματος
δομές αποτελούμενες από
μακροφάγα T και B κύτταρα
μακροφάγα > επιθηλιοειδή και
πολυπύρρηνα



ΕΞΩΤΕΡΙΚΗ ΠΑΡΑΚΟΛΟΨΗ

Θεραπευτική αντιμετώπιση και διερευνήσεις



ΘΕΡΑΠΕΙΑ-ΠΛΑΝΟ

Βελτίωση πνευμονικής υπέρτασης

Στοχος PASP <35

Whole genome sequencing

Ανάδειξη ανοσιακού ελλείματος

Μεταμόσχευση ήπατος

Μη αντιστρεπτή βλάβη

Μόνιμη ανοσοκαταστολή

Screening για λέμφωμα



Ευχαριστίες

κ.κ. Βουλγαρελης Μ

κ.κ. Βλαχογιαννόπουλος Π.

κ.κ. Γουλες Α.

κ. Ρουμελιώτη Α.

κ. Ανδρουτσακος Θ.

κ.κ. Σιουγιουλτζης

κ.κ. Μπούτζιος Γ.

κ. Στεργίου Ι.

κ. Δημου

κ. Τριανταφύλλου Ε.