



**Diagnose & Management einer
Autoimmunzytopenie (Evans Syndrom)
bei einem Kind mit Diamond Blackfan Anämie**

Dr. B. Lange, University of Dresden, Pediatric hematology/oncology

Das **Evans-Syndrom** gehört zu den Autoimmunerkrankungen und ist gekennzeichnet durch eine autoimmunhämolytische Anämie (**AIHA**) und Immunthrombozytopenie (**ITP**) ggf. in Assoziation mit anderen hämatologischen Störungen (z.B. Neutropenie). Die Erkrankung kann als eigene Entität auftreten oder sekundär im Rahmen anderer Grunderkrankungen (z.B. systemischer Lupus erythematodes, maligne Tumoren, Infektionserkrankungen).

Wir berichten erstbeschreibend über das Auftreten und die Therapie eines Evans Syndrom bei einem Kind mit Diamond Blackfan Anämie.

Erstvorstellung des Kindes in unserer Klinik im Januar 2014 direkt nach der Geburt mit **hyperchromer, makrozytärer Anämie**, welche zunächst auf eine mögliche perinatale Blutung zurückgeführt wurde. Im Alter von 2 Monaten Diagnose einer Diamond Blackfan Anämie (DBA):

1. Hyporegenerative, normochrome-makrozytäre Anämie und isolierter Aplasie der Erythropoese bei sonst normozellulärem Knochenmark.
2. Eine Fanconi Anämie wurde mittels Chromosomenbrüchigkeitstestung ausgeschlossen.
3. Die eingeleitete Mutationsanalyse bei DBA zeigte keine Mutation in RPS 19, RPL 5, RPL 11, RPS26 und RPL35a.
4. HbF und eADA wurden erst nach erfolgter Transfusion nach möglichst großem Abstand zur letzten Transfusion bestimmt und waren unauffällig.

Es erfolgte die Etablierung eines entsprechenden **Transfusionregimes im ersten Lebensjahr**. Eine in diesem Rahmen aufgetretene Sinusvenenthrombose wurde erfolgreich antikoagulatorisch mit Enoxaparin behandelt. Die Thrombophiliediagnostik war unauffällig.

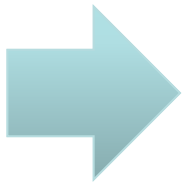
Kasuistik (Teil 2):

Im weiteren Verlauf zunehmend häufigere Bluttransfusionen. Im Alter von 8 Mo (Aug. 2014) erstmals ausgeprägte **Thrombozytopenie mit 3 Gpt/l**. In der erneuten Knochenmarkpunktion zeigte sich nun neben der bekannten nahezu fehlenden Erythropoese eine deutlich **gesteigerte Megakaryopoese** im Sinne einer **Immunthrombozytopenie (ITP)**. Der ebenfalls geäußerte Verdacht auf eine erhöhte Zahl leukämischer Blasten, ließ sich in einer folgenden Punktion nicht bestätigen.

Zusätzlich zeigte sich aber eine schwere Neutropenie (ANC ca. 250 / μ l), sowie Lymphopenie, welche allerdings schon zuvor bestand. Hierbei Nachweis von Granulozyten-Autoantikörpern im Sinne einer Autoimmunneutropenie.

Auffällig verkürzte Transfusionsintervalle der Erythrozyten bei DBA und wiederholt positiver Coombs Test im Sinne einer möglichen **Autoimmunhämolytischen Anämie (AIHA)**. Die Serum-Hämolyseparameter waren zu keinem Zeitpunkt erhöht.

Aufgrund der Immunthrombopenie, dem Verdacht auf AIHA und bestehenden Autoimmunneutropenie



Diagnose eines **Evans Syndrom**.

1. Insgesamt achtmal intravenöse Gabe von Immunglobulin (IVIG)
2. Gabe von Prednisolon (initial 2 mg/kg KG) und langsame Dosisreduktion über 3 Monate bei nur passagerer Normalisierung der Thrombozyten nach IVIG und als Therapieversuch bei vorliegender DBA.
3. Viermalige Gabe von Rituximab (375 mg/m² pro Einzelgabe) bei V. a. therapierefraktäre AIHA.

Verlauf:

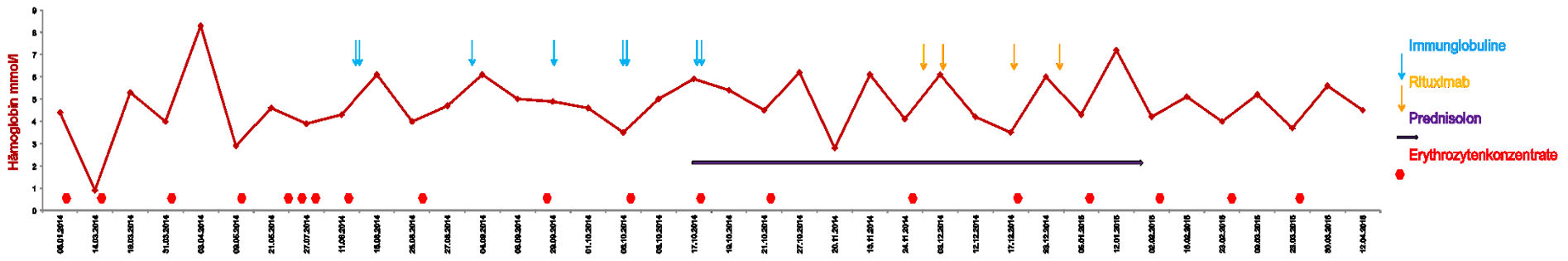


Abb. 1 Verlauf des Hämoglobins unter der Therapie

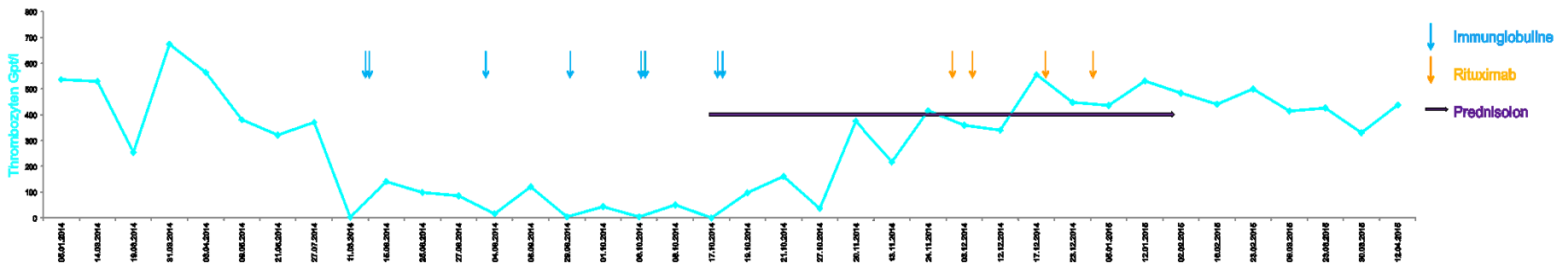


Abb. 2 Verlauf der Thrombozyten unter der Therapie

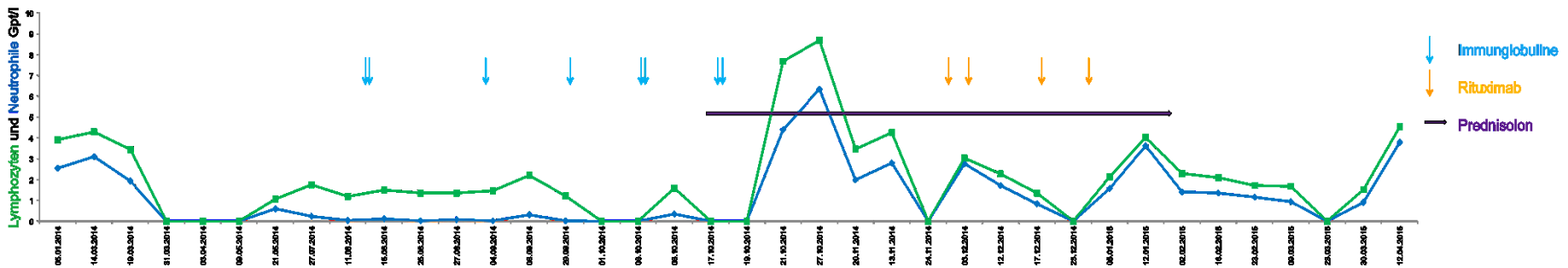
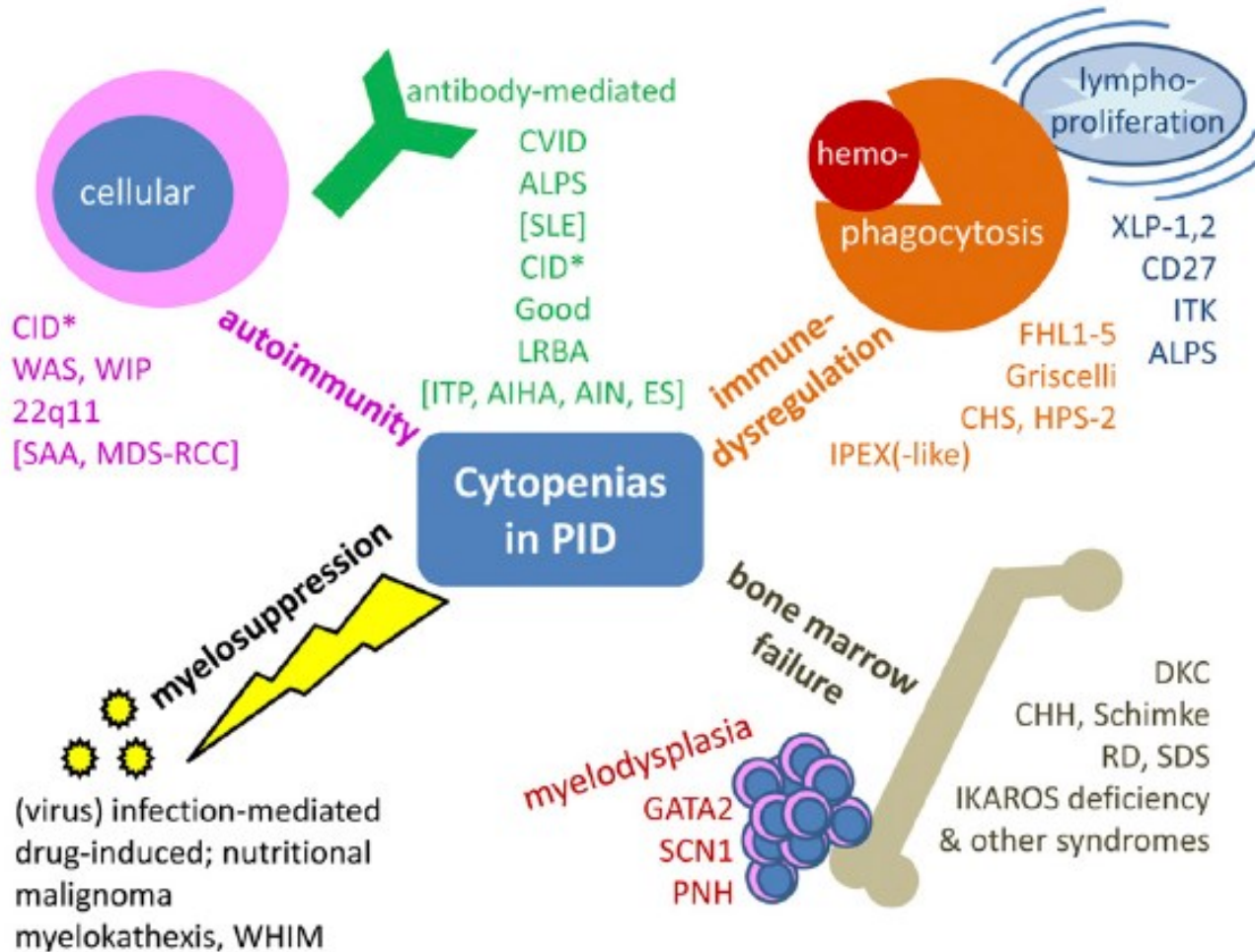


Abb. 3 Verlauf der Lymphozyten und Neutrophilen unter der Therapie

Diskussion:

Diagnose Diamond Blackfan?



[Blood](#). 2014 Oct 9;124(15):2337-44. doi: 10.1182/blood-2014-06-583260. Epub 2014 Aug 27. **Autoimmune and other cytopenias in primary immunodeficiencies: pathomechanisms, novel differential diagnoses, and treatment.** [Seidel MG](#)¹.



Denka isch Glückssach, aber Glück hat net jeder