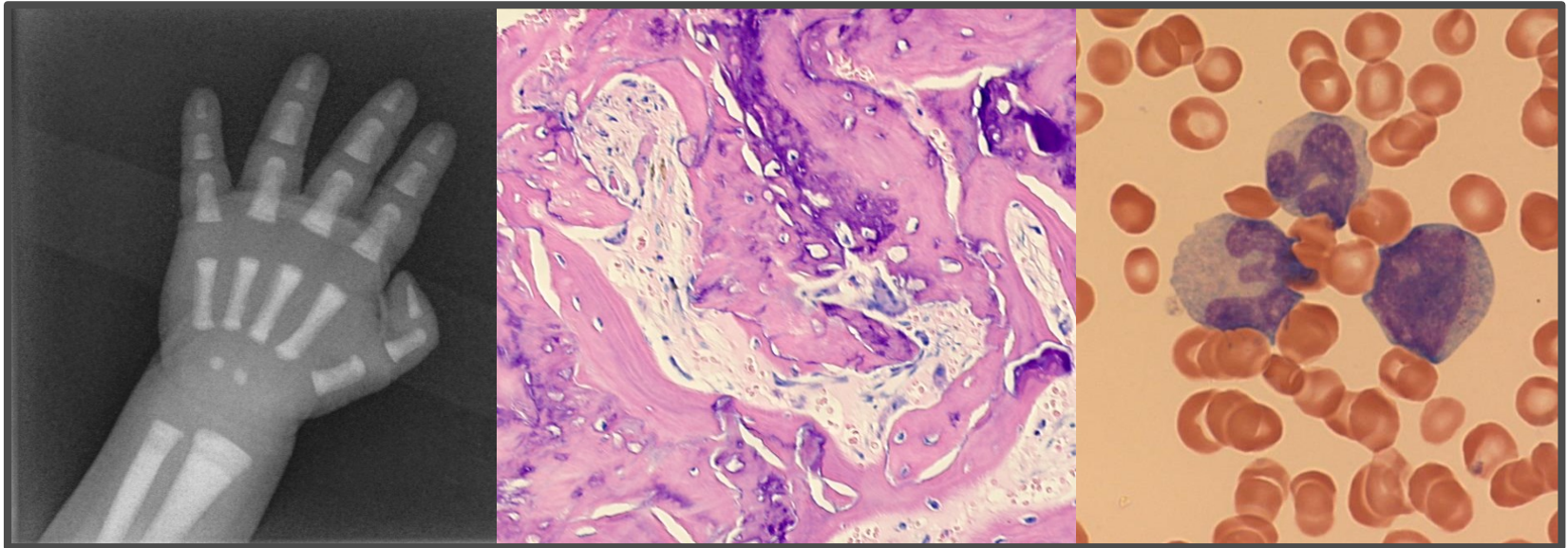




**UNIVERSITÄTS
KLINIKUM** FREIBURG

**ZKJ ZENTRUM FÜR KINDER-
UND JUGENDMEDIZIN**

Hämatologie Heute, 23.-25.April 2015, Ulm



Fallstrick der Morphologie

Juvenile myelomonozytäre Leukämie und Infantile Maligne Osteopetrose

A.Strauß, EWOG-MDS Studie, Freiburg

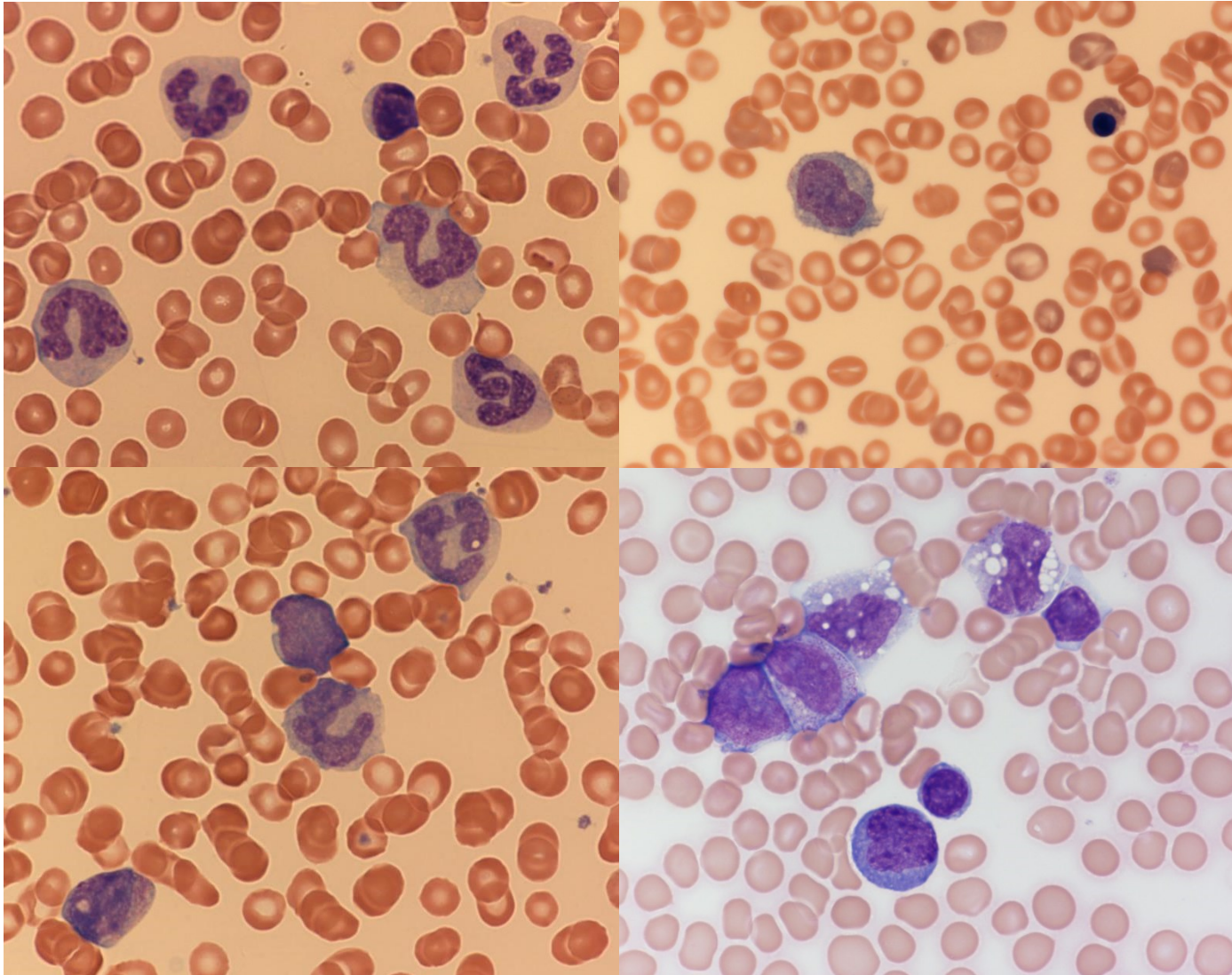


Das Kleinkind mit Leukozytose

	Patient 1 2.5 Monate, männlich	Patient 2 1 Monat, männlich
Hb (g/dl)	9.5	8.7
Thrombozyten (G/L)	51	88
Leukozyten (G/L)	15.7	31.2
Monozyten (G/L)	2.2	7.8
Unreife Myelozyten (%)*	11	4
Blasten (%)	2	6
Normoblasten (%)	8	3
Hepatomegalie	+	+
Splenomegalie	+	+

*Stabkernige, Metamyelozyten, Promyelozyten

Morphologie des peripheren Blutausstrichs



Das Kleinkind mit Leukozytose

Patient 1

2.5 Monate, männlich

Hb (g/dl)	9.5
Thrombozyten (G/L)	51
Leukozyten (G/L)	15.7
Monozyten (G/L)	2.2
Unreife Myelozyten (%)*	11
Blasten (%)	2
Normoblasten (%)	8
Hepatomegalie	+
Splenomegalie	+
Zytogenetik	n.a.
Molekulargenetik	CLCN7
Diagnose	IMO



Zur Verfügung gestellt
von Prof. A. Schulz

*Stabkernige, Metamyelozyten, Promyelozyten

Charakteristika von Patienten mit Infantiler Maligner Osteopetrose

	Pat. 1	Pat. 2	Pat. 3	Pat. 4	Pat. 5	Pat. 6
Alter	Unbek.	3	Geburt	2,5	36	3
Geschlecht	w	w	m	m	w	m
Hb (g/dl)	7	7,5	6,8	9,5	6,1	9,3
Thr (G/l)	43	49	45	51	71	55
Leu (G/l)	13,6	67,7	15,1	15,7	11,7	27,4
Monozyten (G/l)	0,5	6,1	1,5	2,2	0,47	3,8
Unreife Granulozyten (%)	12	9	11	11	16	8
Blasten (%)	2	1	2	2	0	2
Normoblasten(%)	7	11	14	8	12	22
Splenomegalie	+	+	+	+	+	+
Hepatomegalie	+	+	+	+	NA	+
Mutation	CLCN7	TCIRG1	OSTM1	CLCN7	TCIRG1	Keine*

w: weiblich, m: männlich, Hb: Hämoglobin, Thr: Thrombozyten, Leu: Gesamtleukozyten, unreife Granulozyten: Promyelozyten, Myelozyten, Metamyelozyten, Stabkernige, Unbek: Unbekannt/nicht erhoben, *keine Mutation von CLCN7 und TCIRG, keine weiteren Gene untersucht.

Strauß, J Pediatr 2015 in press

Vergleich hämatologischer Parameter von JMML und IMO bei Patienten ≤ 3 Jahre

	JMML (N= 130)	IMO (N=45)	P-Value
Leu (G/l)	31,6 (2,2-167)	14,6 (4,2-45,7)	<0,01
Hb (g/dl)	9,4 (4,1-21,3)	9,2 (5-16,8)	n.s.
Thr (G/l)	88 (9-938)	137 (6-372)	n.s.
Monozyten (G/l)	5,8 (0,5-50,1)	1,15 (0-6,4)	<0,01
unreife Granulozyten (%)	9 (0-52)	10 (0-26)	n.s.
Blasten (%)	2 (0-16)	0 (0-10)	<0,01
Normoblasten (%)	0,5 (0-78)	4 (0-53)	<0,01

Leu: Leukozyten, Hb: Hämoglobin, Thr: Thrombozyten, unreife Granulozyten: Promyelozyten, Metamyelozyten, Myelozyten, Stabkernige, PB: peripheres Blut, n.s.: nicht signifikant.

Zusammenfassung

- Bei Kleinkindern mit der klinischen Verdachtsdiagnose einer JMML ohne Nachweis einer typischen molekulargenetischen Aberration im RAS-Signalweg müssen andere Differentialdiagnosen wie die IMO in Betracht gezogen werden.
- Sowohl JMML als auch IMO manifestieren sich mit Leukozytose, Monozytose, Anämie, Thrombozytopenie, leukoerythroblastischem Blutbild und Organomegalie.
- Zusätzliche radiologische Diagnostik erlaubt die eindeutige und zeitnahe Unterscheidung beider Erkrankungen. Laborparameter wie alkalische Phosphatase und Calcium können zusätzliche diagnostische Hinweise liefern.
- Die schnelle Diagnosesicherung und Durchführung einer Stammzelltransplantation gemäß diagnosespezifischer Empfehlungen als einziger kurativer Therapie sind essentiell.

VIELEN DANK!



A.Schulz
I.Furlan
G.Lahr
B.Buchholz
S.Steinmann

B.Kremens
C.Rössig
S.Corbacioglu
R.Rajagopal

A.Yoshimi
B.Strahm
C.Niemeyer
P.Nöllke
A.Fischer

