SVEIKATOS MOKSLAI /
HEALTH SCIENCES IN EASTERN EUROPE
ISSN 1392-6373 print / 2335-867X online
2026, 36 tomas, Nr.7, p. 60-62
DOI: https://doi.org/10.35988/sm-hs.2026.283

ILGALAIKĖ IZOLIUOTA TROMBOCITOPENIJA – PIRMINIS PROGRESUOJANČIO KAULŲ ČIULPŲ NEPAKANKAMUMO POŽYMIS VAIKYSTĖJE: APLAZINĖS ANEMIJOS KLINIKINIS ATVEJIS

Lukas Drulia, Adrija Meškauskaitė, Kristina Lazaravičienė
Lietuvos sveikatos mokslų universiteto Medicinos akademija, Medicinos fakultetas,
Lietuvos sveikatos mokslų universiteto ligoninės Šeimos medicinos klinika

Raktažodžiai: aplastinė anemija, izoliuota trombocitopenija, kaulų čiulpų nepakankamumas, Fanconi anemija, pancitopenija.

Santrauka

Aplastinė anemija – reta ir sunki kaulų čiulpų nepakankamumo forma. Vaikams ilgai trunkanti izoliuota trombocitopenija dažniausiai vertinama kaip imuninė trombocitopenija, todėl kitos priežastys gali būti nustatomos tik ligai progresuojant. Aprašome mokyklinio amžiaus berniuko atvejį: iš pradžių jam buvo nustatyta trombocitopenija nesant reikšmingų kitų kraujo ląstelių pokyčių, tačiau po kelerių metų išsivystė pancitopenija ir buvo diagnozuota aplastinė anemija. Iš pradžių įtarta įgimta Fanconi anemija dėl teigiamos šeiminės anamnezės ir įgimtų anomalijų požymių, tačiau genetinis tyrimas patologijos nepatvirtino. Šis klinikinis atvejis rodo, kad ilgai trunkanti trombocitopenija vaikystėje turėtų būti vertinama atsargiai ir gali prireikti išsamaus ištyrimo bei ilgos stebėsenos.

Įvadas

Aplastinė anemija (AA) yra reta, potencialiai gyvybei pavojinga kaulų čiulpų nepakankamumo būklė, kuriai būdinga periferinio kraujo pancitopenija [1]. Vaikystėje AA gali būti įgimta arba įgyta, o klinikinė eiga svyruoja nuo lengvos citopenijos iki sunkaus, gyvybei pavojingo kraujodaros slopinimo [2]. Pediatrinė diferencinė diagnostika yra sudėtinga, nes AA klinikiniai ir laboratoriniai požymiai gali sutapti su mielodisplaziniais sindromais (MDS) bei su įgimtais kaulų čiulpų nepakankamumo sindromais, tokiais kaip Fanconi anemija [3]. Ši diferenciacija yra itin svarbi, nes ligų prognozė ir gydymo strategijos reikšmingai skiriasi [4]. Vaikams įgimtos formos sudaro reikšmingą kaulų čiulpų nepakankamumo atvejų dalį. Šiems sindromams būdingos įgimtos skeleto ir urogenitalinės anomalijos, odos pigmentacijos sutrikimai, augimo atsilikimas ir šeiminė citopenijų anamnezė. Tačiau daliai pacientų fenotipiniai požymiai gali būti minimalūs arba nepastebimi, todėl genetinis ištyrimas tampa esmine diagnostikos dalimi [5]. Ilgalaikė izoliuota trombocitopenija, ypač vaikystėje, dažniausiai vertinama kaip imuninė trombocitopenija (ITP), tačiau kai kuriais atvejais gali būti ankstyvas kaulų čiulpų nepakankamumo ar kitos hematologinės ligos požymis, ypač jei vėliau išsivysto pancitopenija [6].

Tyrimo tikslas – pristatyti retą vaikų aplastinės anemijos klinikinį atvejį, kuris ilgą laiką pasireiškė izoliuota trombocitopenija.

Klinikinis atvejis

Mokyklinio amžiaus berniukas, antras vaikas šeimoje, iki susirgimo augo normaliai, jo raida atitiko amžių. Nuo ankstyvos vaikystės dažnai sirgdavo virusinėmis infekcijomis. Nuo 2015 metų buvo stebimas vaikų hematologo dėl trombocitopenijos, laikytos imunine trombocitopenija (ITP). Trombocitų skaičius svyravo maždaug nuo 27 iki 144 × 10^9/l, ryškaus spontaniško kraujavimo nebuvo, todėl specifinis gydymas netaikytas. Ilgą laiką fiksuojamas izoliuotas trombocitų kiekio sumažėjimas, o kitų kraujo ląstelių pakitimų nenustatyta. Klinikinėje eigoje dominavo lengvas hemoraginis sindromas – lengvai atsirandančios mėlynės galūnėse, epizodinis kraujavimas iš nosies, dažniausiai virusinių infekcijų metu. Pacientas taip pat buvo konsultuotas dėl augimo ir svorio prieaugio problemų. Imunologinis ištyrimas reikšmingų pakitimų neparodė. Nustatytos sumažėjusios geležies atsargos, skirtas pakaitinis gydymas geležies preparatais. Fizinės apžiūros metu nustatyti keli įgimtų anomalijų požymiai: dešinės rankos nykščio hipoplazija, laikysenos kifozė krūtinės srityje, taip pat pastebėtas didesnis tarpas tarp

Adresas susirašinėti: Lukas Drulia, el.p. lukas.drulia1998@gmail.com

pirmojo ir antrojo pėdos pirštų. Be to, nustatyta anizokorija ir astigmatizmas. Dėl vyzdžių asimetrijos įtartas Hornerio sindromas, tačiau galvos smegenų magnetinio rezonanso tyrime reikšmingų pakitimų nenustatyta. Šeiminė anamnezė buvo teigiama: paciento broliui taip pat nustatyta trombocitopenija, kuri stebima keletą metų, tačiau gydymo neprireikė. Motina nurodė gausesnį kraujavimą menstruacijų metu, nors trombocitų patologija jai nenustatyta. Atsižvelgiant į ilgalaikę citopeniją, įgimtas anomalijas ir šeiminę anamnezę, buvo įtarti paveldimi kaulų čiulpų nepakankamumo sindromai, pirmiausia Fanconi anemija. Atliktas diepoksibutano (DEB) testas Fanconi anemijai nustatyti, tačiau patologinių pokyčių nenustatyta. Vėlesniu laikotarpiu kraujo tyrimuose nustatyta progresuojanti pancitopenija: sumažėjo hemoglobino kiekis, leukocitų, neutrofilų ir trombocitų skaičius. Kaulų čiulpų aspiracijos ir trepanobiopsijos metu nustatytas ryškiai sumažėjęs kaulų čiulpų ląstelingumas ir kraujodaros slopinimas, nesant leukemijos požymių. Galutinai nustatyta aplastinė anemija. Pacientas hospitalizuotas planiniam ištyrimui, atliktos pakartotinės kaulų čiulpų biopsijos, skirta palaikomoji terapija, įskaitant trombocitų masės transfuziją prieš intervencijas ir sisteminį gydymą gliukokortikoidais.

Diskusija

Pagrindinis aplastinės anemijos diagnostinis iššūkis tiek vaikams, tiek suaugusiems yra atmesti įgimtas kaulų čiulpų nepakankamumo formas ir mielodisplazinį sindromą. Gydymo strategijos pasirinkimas – alogeninė kraujodaros kamieninių ląstelių transplantacija arba imunosupresinis gydymas. Gydymo pasirinkimas priklauso nuo paciento amžiaus, gretutinių ligų, suderinto donoro prieinamumo ir galimybės taikyti veiksmingą terapiją [7]. Mokslinėje literatūroje nurodoma, kad sergant sunkia aplastinės anemijos forma suderinto gimininго donoro kraujodaros kamieninių ląstelių transplantacija išlieka pirmos eilės gydymo pasirinkimu. Naujausi retrospektyviniai tyrimai rodo, kad ypač jauniems pacientams transplantacijos rezultatai yra panašūs į suderinto negimininго donoro transplantacijos rezultatus ir yra geresni, nei taikant vien imunosupresinį gydymą [8]. Retrospektyviniame daugiacentriame tyrime, kuriame dalyvavo 813 vaikų, kuriems 2013−2018 metais atlikta pirmoji kraujodaros kamieninių ląstelių transplantacija, penkerių metų bendras išgyvenamumas siekė 83 proc., o išgyvenamumas be įvykių – 70 proc. Bendras išgyvenamumas buvo panašus atliekant transplantacijas iš suderinto gimininго ir negimininго donoro ir aukštesnis, palyginti su nesutampančių donorų taikymu [9].

Išvados

1. Ilgalaikė izoliuota trombocitopenija vaikystėje gali būti ankstyvas aplastinės anemijos ar paveldimų kaulų čiulpų nepakankamumo sindromų požymis.

2. Esant įgimtoms anomalijoms ir šeiminei citopenijų anamnezei, būtinas išsamus hematologinis ir genetinis ištyrimas, siekiant laiku nustatyti pagrindinę ligą.

3. Progresuojanti pancitopenija ilgalaikės trombocitopenijos fone turėtų kelti įtarimą dėl kaulų čiulpų nepakankamumo ir būti indikacija skubiam ištyrimui.

4. Ankstyva ir tiksli diagnostika leidžia parinkti optimalų gydymą bei pagerinti paciento prognozę.

Literatūra

1. Nimmana BK, Penney SW. Aplastic Anemia. [Updated 2025 Jul 7]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing 2025.

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK534212/

2. Hartung HD, Olson TS, Bessler M. Acquired aplastic anemia in children. Pediatric Clinics of North America 2013;60(6):1311-1336.

https://doi.org/10.1016/j.pcl.2013.08.002

3. Mehta PA, Ebens CL. Fanconi Anemia. 2002 Feb 14 [Updated 2026 Jan 15]. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026.

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1401/

4. Young NS, Scheinberg P, Calado RT. Aplastic anemia. Current Opinion in Hematology 2008;15(3):162-8.

https://doi.org/10.1097/MOH.0b013e3282fa7470

5. Dokal I, Tummala H, Vulliamy T. Inherited bone marrow failure in the pediatric patient. Blood 2022;140(6):556-570.

https://doi.org/10.1182/blood.2020006481

6. Dong N, Dong J, Xin C, Wang P, Hong Y, Zheng R, et al. Clinical characteristic of isolated thrombocytopenia in patients with bone marrow failure-related germline variants: a retrospective study from a single centre. Annals of Medicine 2025;57(1).

https://doi.org/10.1080/07853890.2025.2523560

7. Piekarska A, Pawelec K, Szmigielska-Kapłon A, Ussowicz M. The state of the art in the treatment of severe aplastic anemia: immunotherapy and hematopoietic cell transplantation in children and adults. Front Immunol 2024;15:1378432.

https://doi.org/10.3389/fimmu.2024.1378432

8. Guarina A, Farruggia P, Mariani E, Saracco P, Barone A, Onofrillo D, et al. Diagnosis and management of acquired aplastic anemia in childhood. Guidelines from the Marrow Failure Study Group of the Pediatric Haemato-Oncology Italian Association (AIEOP). Blood Cells Mol Dis 2024;102860.

https://doi.org/10.1016/j.bcmd.2024.102860

9. Lum SH, Eikema DJ, Piepenbroek B, Wynn RF, Samarasinghe S, Dalissier A, et al. Outcomes of hematopoietic stem cell transplantation in 813 pediatric patients with Fanconi anemia. Blood 2024.

https://doi.org/10.1182/blood.2023022751

PROLONGED ISOLATED THROMBOCYTOPENIA IN CHILDHOOD AS AN EARLY MANIFESTATION OF APLASTIC ANEMIA: A CASE REPORT

L. Drulia, A. Meškauskaitė, K. Lazaravičienė

Keywords: aplastic anemia; isolated thrombocytopenia; bone marrow failure; pancytopenia; Fanconi anemia.

Summary

Aplastic anemia is a rare and severe form of bone marrow failure. In children, prolonged isolated thrombocytopenia is most interpreted as immune thrombocytopenia; therefore, other underlying causes may be recognized only as the disease progresses. We describe a case of a school-aged boy in whom thrombocytopenia without significant abnormalities in other blood cell lines had been observed for several years, followed by the development of pancytopenia and a subsequent diagnosis of aplastic anemia. Initially, congenital Fanconi anemia was suspected due to a positive family history and the presence of congenital anomalies; however, genetic testing did not confirm this diagnosis. This case demonstrates that persistent thrombocytopenia in childhood should be evaluated cautiously and may require comprehensive investigation and long-term follow-up.

Correspondence to: lukas.drulia1998@gmail.com

Gauta 2026-02-24