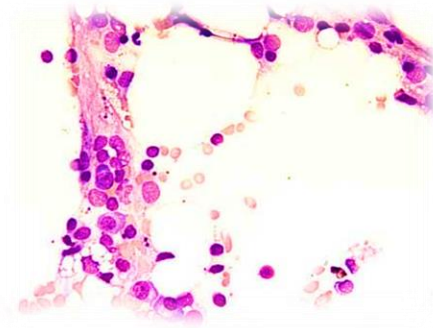




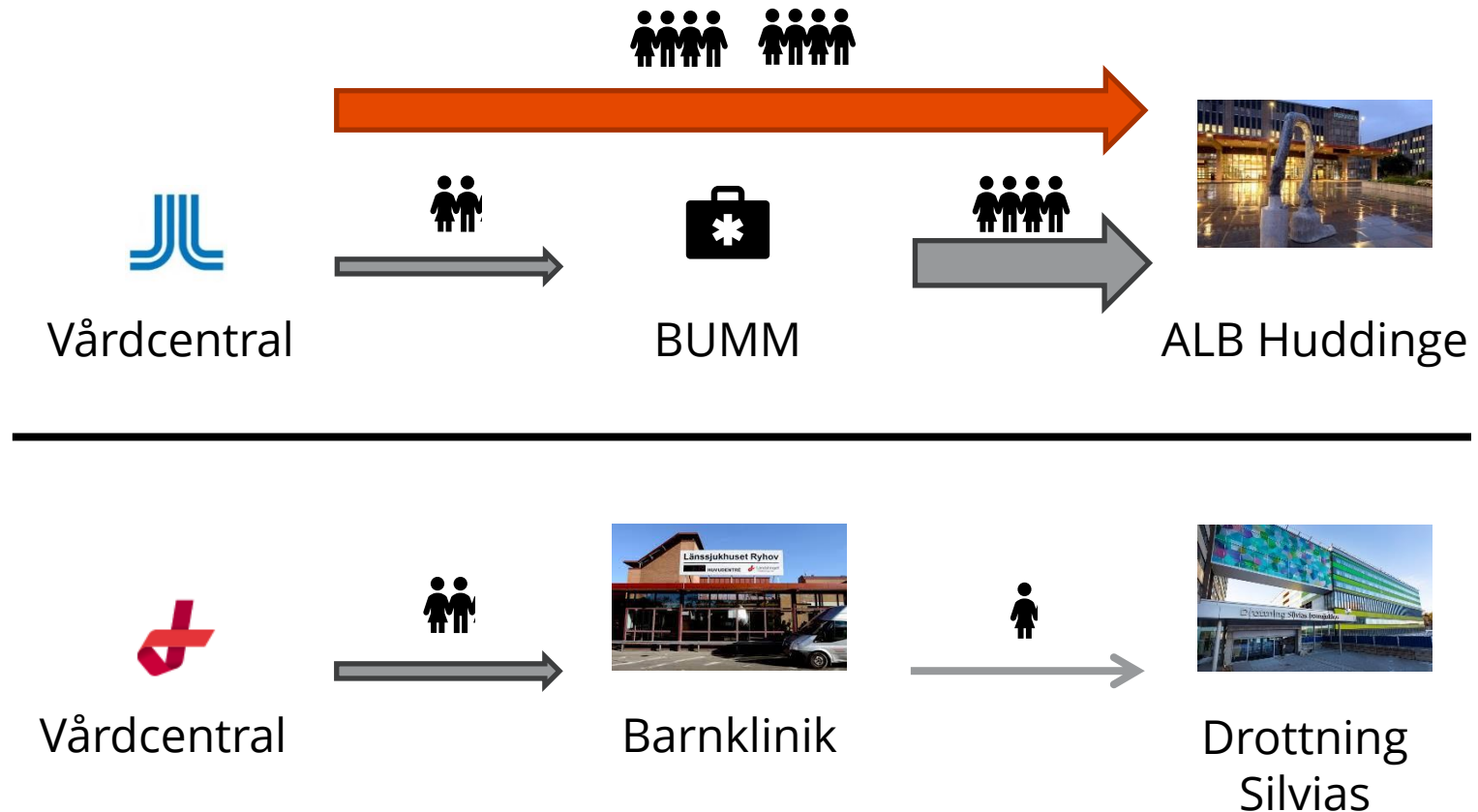
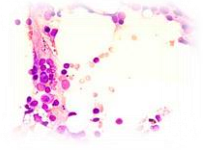
Neutropeni – vad är värdefullt för allmänpediatrikern att veta?!

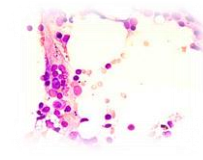
Mikael Sundin

Överläkare/Docent

Barnhematologi, immunologi och HCT
Astrid Lindgrens Barnsjukhus
Karolinska Universitetssjukhuset

"Stockholmssyndromet"

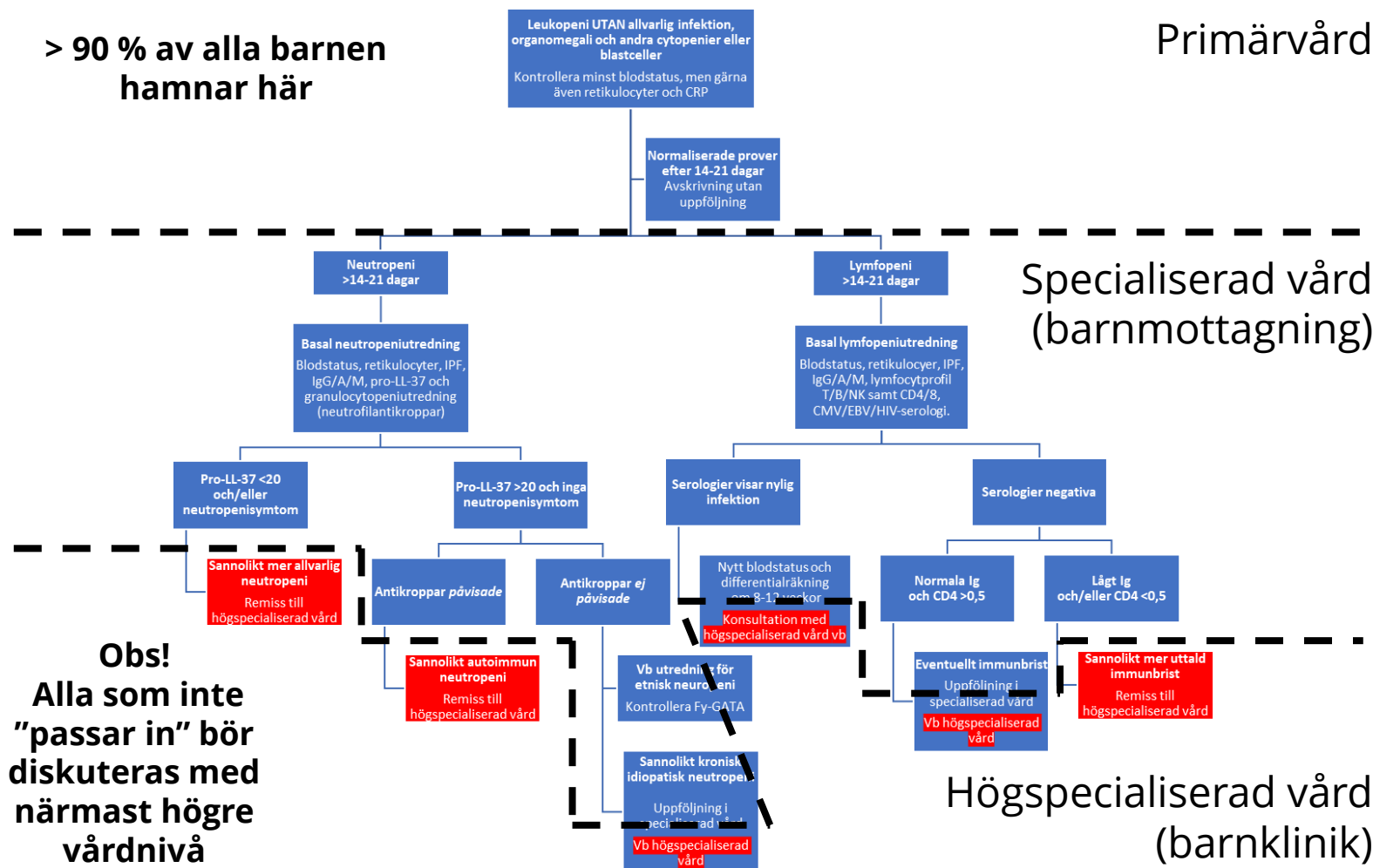




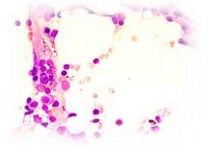
Regionalt kunskapsstöd

> 90 % av alla barnen hamnar här

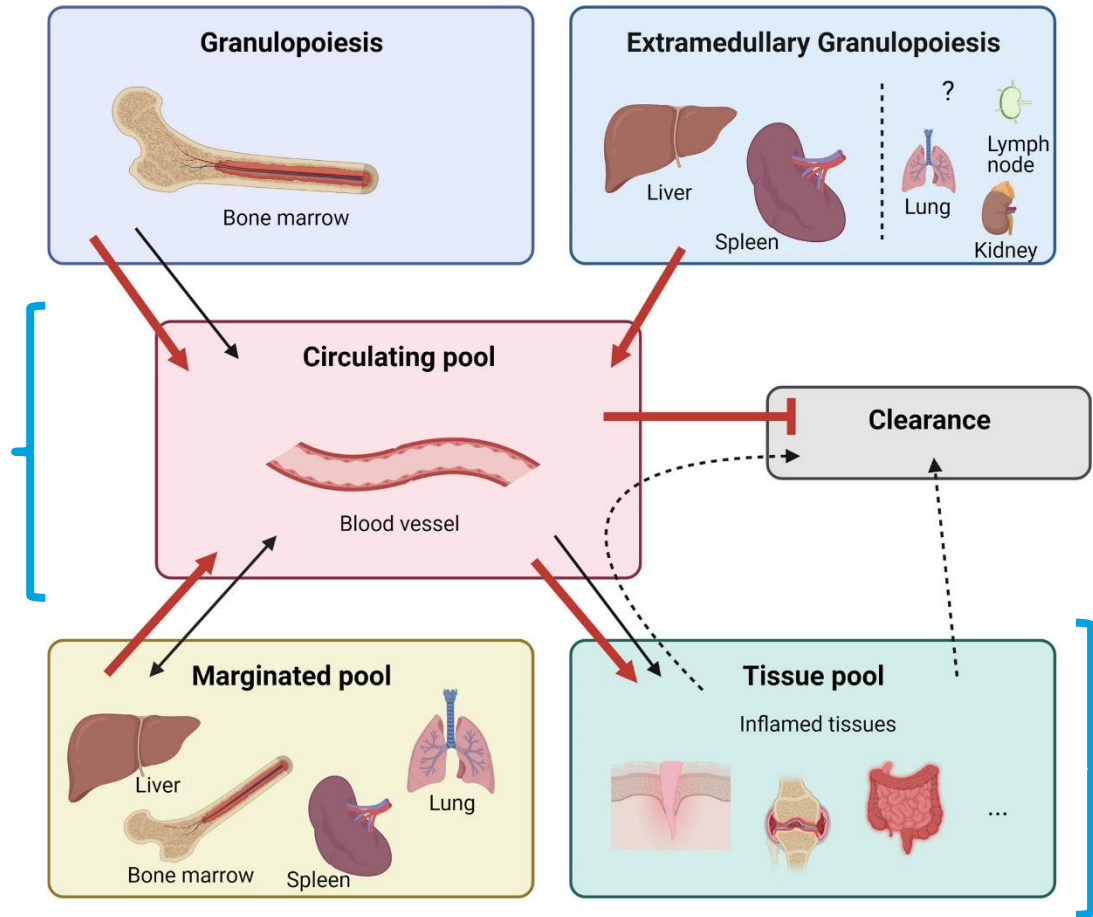
Primärvård



Var är neutrofilerna?

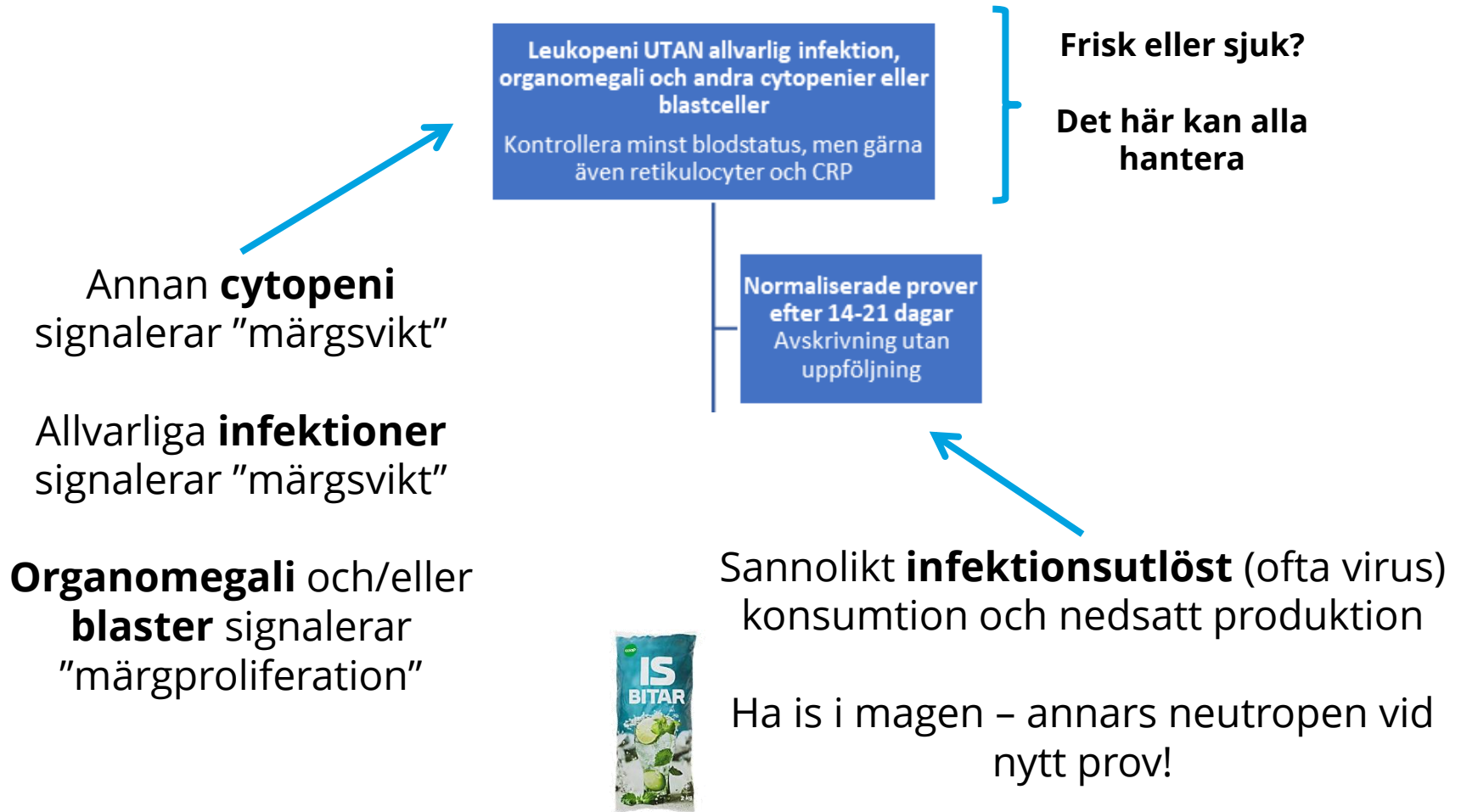
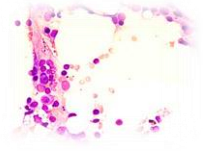


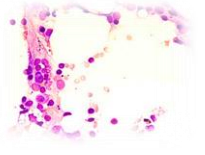
Det är de här
vi mäter i
blodprover...



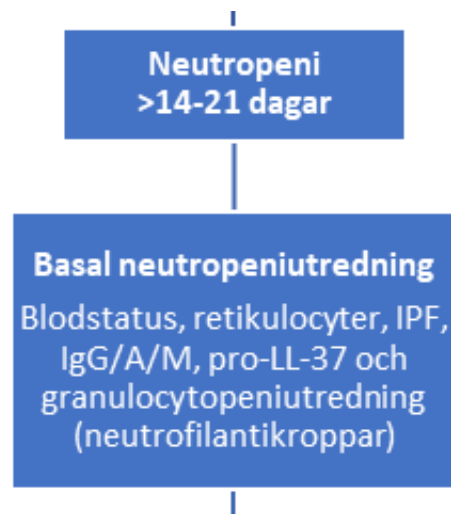
...men det är
de här vi
egentligen är
intresserade av!

Här börjar vi!





Basal utredning på specialistnivå



Anamnes

Mående, infektioner, hur funkar magen, hudbesvär, navelavlossning...

Status

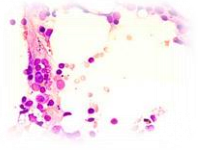
Tillväxt, gingivit, leukoplakier, paronyki, naglar, eksem, sår...

Prover

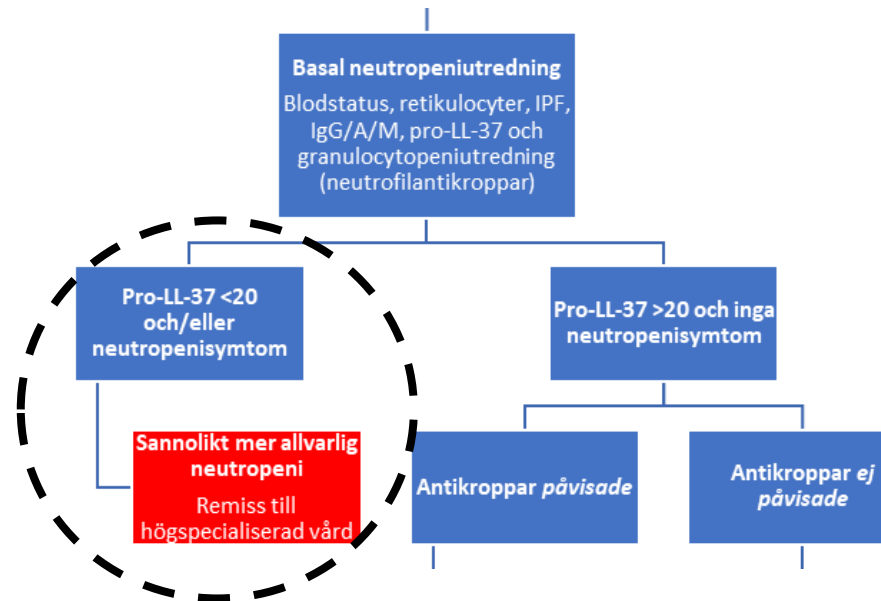
Retikulocyter, IPF, pro-LL-37 –
märgfunktion

Neutrofilantikroppar – *autoimmunt*

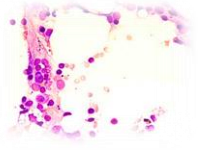
IgG/A/M – *immunbrist och
kompensation*



Allvarliga neutropenier

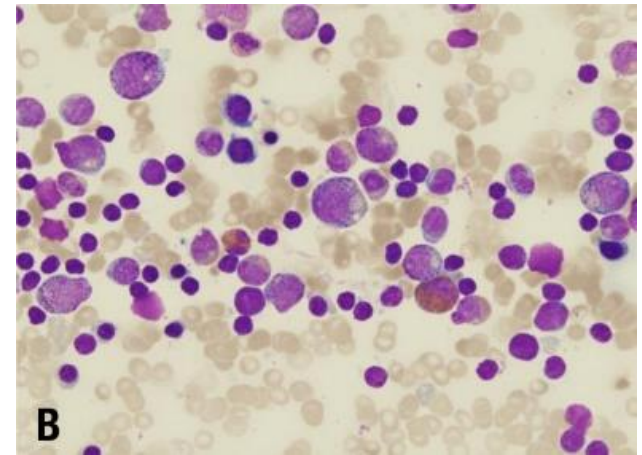


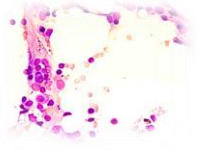
- Benmärögssvikter
 - Medfödda neutropenier
 - Neutropeni vid benmärögssviktsyndrom



Medfödd neutropeni

- Svår medfödd neutropeni (SCN)
 - Nedsatt proliferation och ökad apoptos (~15 gener; *HAX1*, *ELANE*, *WAS*... *COPZ1*)
 - Späd-/småbarn med svåra bakteriella infektioner (tex omfalit, sepsis, pneumoni)
 - Ökad risk för MDS/AML
- *Hematologiska fynd*
 - Neutrofiler <0.5 och mognadsstopp i granulopoesen
- *Diagnostik*
 - Benmärgsundersökning och genetik
- *Behandling*
 - G-CSF och HCT



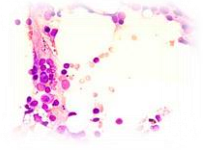


Medfödd neutropeni och lite mer

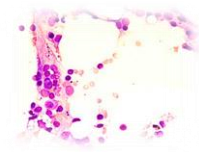
- Shwachman-Diamonds syndrom
 - Ribosomopati (*SBDS*-mutation)
 - Spektrum av kortväxthet med exokrin pankreasinsufficiens ($\pm$ intellektuell fkn-variation)
 - Infektioner pga neutropeni ($\pm$ cytopenier)
 - Ökad risk för MDS/AML
- *Hematologiska fynd*
 - Neutropeni med hypocellulär märg, ibland med diskreta dysplasier
- *Diagnostik*
 - Benmärgsundersökning, genetik och f-elastas
- *Behandling*
 - G-CSF, nutrition inkl enzymer och HCT



Andra diagnoser "med" neutropeni



- WHIM-syndrom
 - vårtor (warts), hypo-IgG, immunbrist och myelokatexis
- Många svikter (cytopenier) börjar i en linje och övergår **gradvis** till pancytopeni (och/eller **MDS**)
 - Fanconis aplastiska anemi
 - Telomerbiologisk sjukdom (dyskeratosis congenita)
 - Pearssons syndrom
 - Immunosseös dysplasi (CHH, Schimke mfl)
 - MIRAGE-syndrom
- Blodmaligniteter



Lite "snällare" neutropeni

(Benign) autoimmun neutropeni

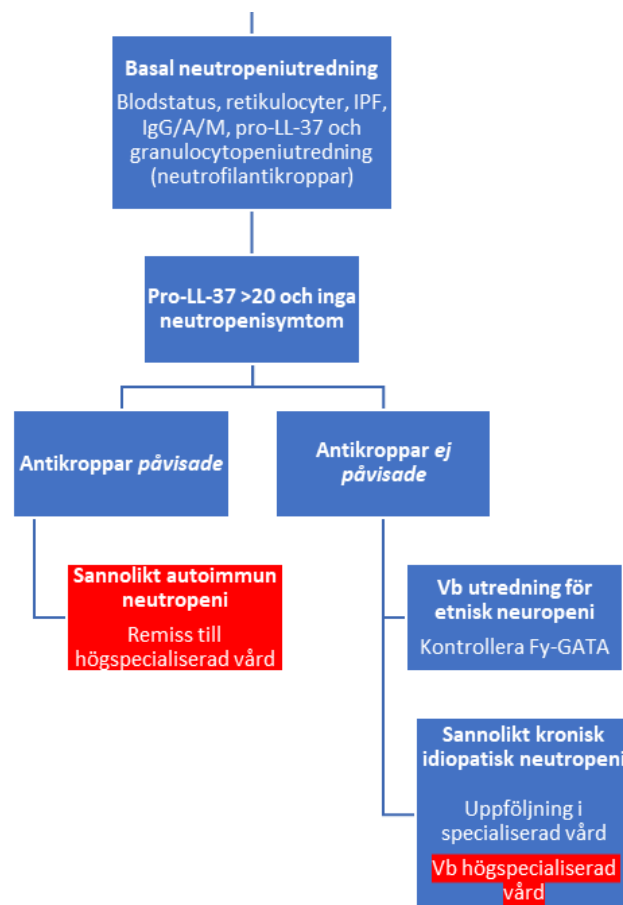
Inte samma sak som hos vuxna!

Hittas "alltid" i förbifarten och läker oftast ut inom 2 år

Ej neutropen feber – god märgfunktion!

Ibland liberalt med antibiotika och sällan behov av G-CSF

Σ: Mår bra!



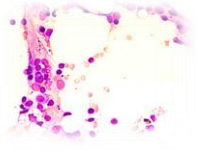
ACKR1/DARC-relaterad neutropeni

Normalvariant, ska ej hindra annan vård.

Σ: Mår bra!

Kronisk idiopatiskt neutropeni

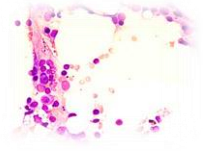
"Slask" följs utifrån behov – normalvariant?



Resurser

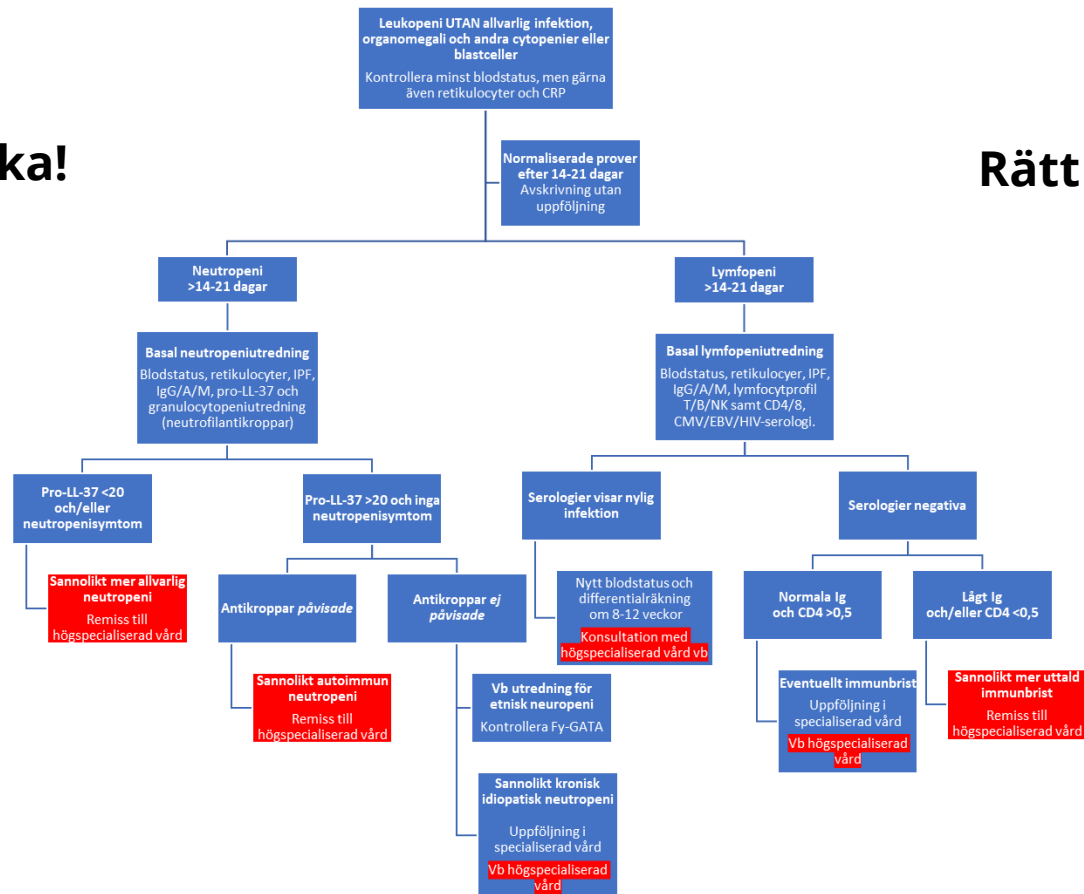
- Barnhematologiska/-onkologiska enheter ("Barncancercentra")
- VPH
- Region Stockholm – Kunskapsstöd för vårdgivare
<https://kunskapsstodforvardgivare.se/omraden/barn--och-ungdomars-halsa/regionala-och-nationella-kunskapsstod/hematologi/regionala-varldprogram/leukopeni-framforallt-neutropeni---barn-och-ungdomar>
- Socialstyrelsen – Sällsynta hälsotillstånd
<https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/>
- Karolinskas Klinisk immunologi – pro-LL-37, antikroppar, Fy-GATA och genetik (HGS med BMF-filter)
<https://www.karolinska.se/vard/funktion/funktion-medicinsk-diagnostik-karolinska/vardgivare/kul/klinisk-immunologi-och-transfusionsmedicin/>

Sammanfattning



Hitta de sjuka!

Rätt vårdnivå!



Hematology – it can be a blast!



Tack!

mikael.sundin@ki.se
+46 8 123 848 43