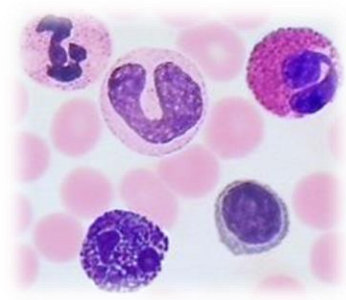


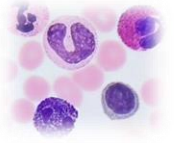


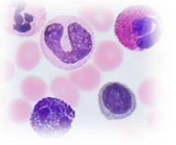
Neutropenifall

Mikael Sundin

Barnhematologi, immunologi och HCT

J, 





J och sjukvården

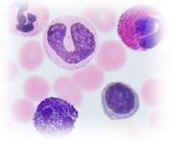
- **8 mån:** Ambulans pga urtikaria och andningsbesvär efter ny maträtt med nötter.
- **14 mån:** Mediaotit → Amimox. Blir sämre (AT) och söker akut.

Neutro 0,1 – 0,6

NF-PCR → metapneumovirus

Lung-rtg → infiltrat



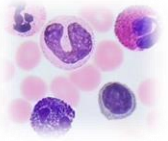


Hur skulle ni handlägga?

1. Följa upp med nya prover om 2-4 veckor
2. Börja utreda med pro-LL-37 och autoantikroppar
3. Remiss till hematolog för benmärgsprov



J följs upp

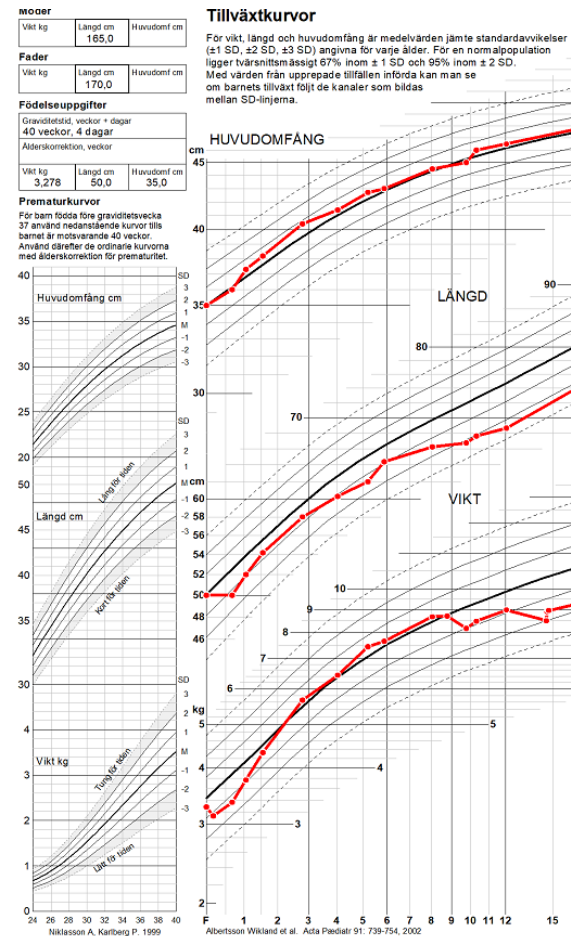


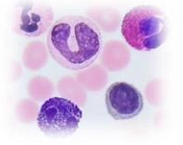
- **15 mån:** Mår väl och är som vanligt igen. Svamp i ljumskarna och neutro 0,4.

- Fy-GATA → Ja!

Diagnos =

ACKR1/DARC-neutropeni

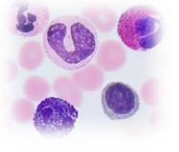




Håller ni med om diagnosen?

1. Ja, solklart *ACKR1/DARC*-neutropeni – "släpp det och gå vidare"!
2. Nja, här är en hund begravnen..!





J – fortsättningen

- **17 mån:** Besvärlig diarré. Blivit akut förvärrad med "högt" CRP. Hamnar på BIVA. Vikten planar mer.

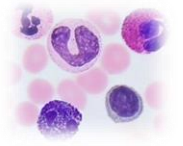
Transaminit

PK-INR högt (svarar på iv K-vitamin)

Metabol sjukdom (glykogenos 1b)?

Tolkas som möjlig adenoviros (ej påvisat!) och så hittar man kryptosporidier

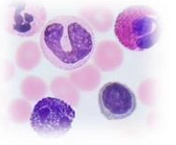
Hematolog kopplas in när också TPK är lite lågt!



Vilken diagnos sätter ni?

1. Fy-GATA → Ja! = **ACKR1/DARC-neutropeni?**
2. Neutrofil-ak → Ja (CD16b)! = **Autoimmun neutropeni?**
3. pro-LL-37 → 11 (>20) = **Svår medfödd neutropeni?**
4. Det är något annat!





J – upplösningen

- Benmärgsundersökning

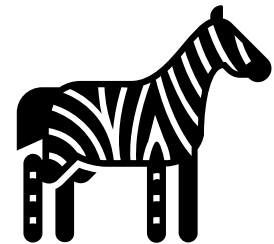
Hypocellulär benmärg med reducerad granulopoes och få monocyter. Granulopoesen mognar ut normalt. Inga dysplasier. Inga blaster.

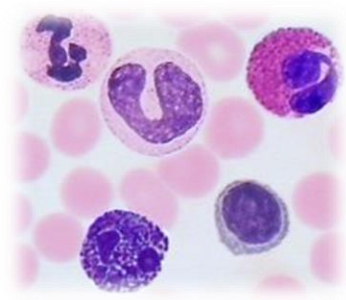
- F-elastas

Omätbart

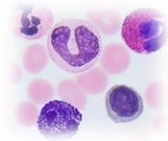
- Genetik

SBDS c.258+2T>C / deletion av exon 3
= **Shwachman-Diamond syndrom!**



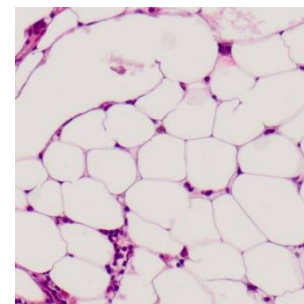
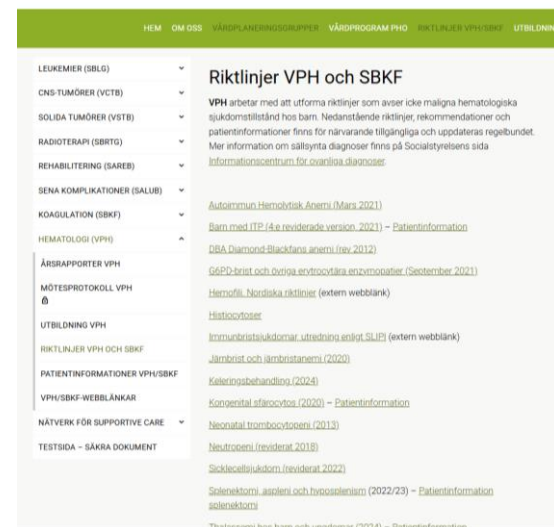


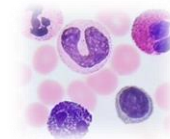
Nyheter



Riktlinje – Utredning benmärgssvikt

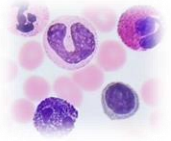
- Jag påbörjade för länge sedan ett utkast till riktlinje för utredning av benmärgssvikt
- Idéen är att ha en "nationell" standard, så att alla patienter erbjuds samma och guida var diagnostik finns
- Fredrik Bäckström, Umeå, har vänligt erbjudit sig att hjälpa till
- **Mål** att bli klara till kvartal 2, 2025





- Sverige är med i European Working Group (EWOG) för MDS (1993) och SAA (2007) – och vi har behandlat barn-MDS enligt EWOG länge
- Sverige har dock inte följt SAA-delen, men nu har VPH och HCT-gruppen enats om att det är dags...
- Behandlingsförslag och prospektiv registrering i studie
 - Jag är nationell koordinator
 - ALB ordnar forskningssjuksköterska för registrering för hela landet
 - Samtycke för registrering och biobankning i "Leukemibiobanken"
- **Status:** Etikansökan nästan klar för påtitt – start kvartal 2, 2025

Spännande möte i höst



11th Biannual Symposium of EWOG-MDS/SAA

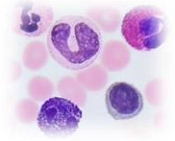
On the Verge to Malignancy: Cytopenia and Beyond

September 18 – 20, 2025 | Berlin

BERLIN
wog

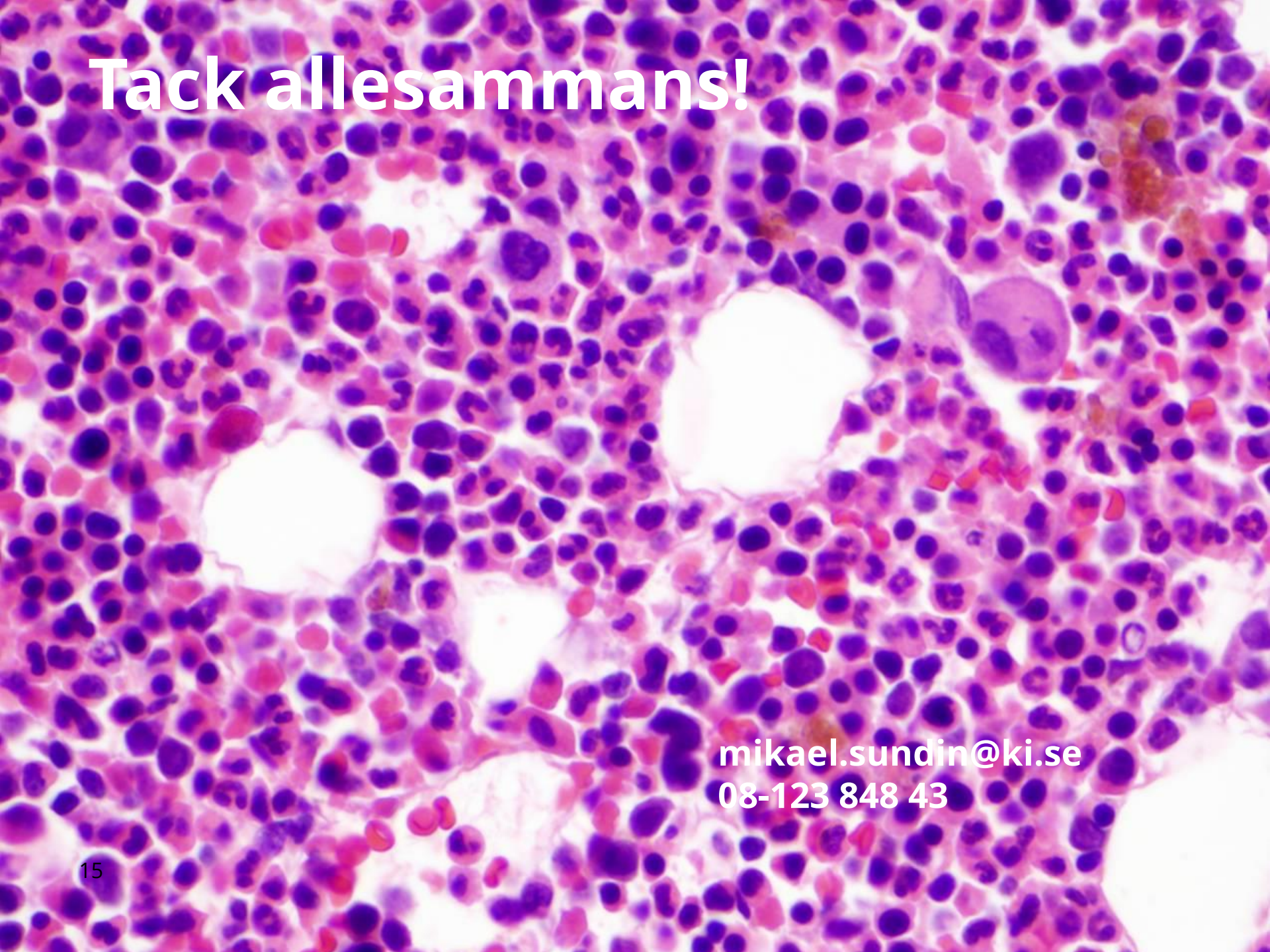


www.ewogberlin2025.org



Benmärgssvikt i VPH-registret

- Sverige har "dålig koll" på hur många barn som har benmärgssvikt och hur det går för dem (cancerrisk mm)?
- För bättre kvalitet, nationell och internationell forskning så har VPH beslutat att skapa en modul i VPH-registret (SvBCR)
- Jag har fått uppdraget att börja bygga och en liten peng från **Barncancerfonden** till min forskargrupp – så nu kör vi
- **Mål** att under våren bygga modulen i samarbete med VPH och under hösten 2025 börja dammsuga...
 - Nya patienter via respektive Barnhematologisk/-onkologisk klinik
 - Gamla patienter kan vi försöka hjälpa till med

A high-magnification histological micrograph of a tissue section, likely stained with hematoxylin and eosin (H&E). The image shows a dense population of small, dark-staining cells (likely lymphocytes or small round blue cells) interspersed with several larger, pale-staining cells that have foamy or vacuolated cytoplasm, characteristic of xanthoma cells or foamy macrophages. The overall architecture suggests a cellular reaction, possibly in a lymph node or a site of inflammation.

Tack allesammans!

mikael.sundin@ki.se
08-123 848 43