

Anomalia Pelgera-Huëta a pseudoanomalia Pelgera-Huëta

Pelger i Huët

Anomalia jąder komórkowych opisana przez Pelgera i Huëta jest dziedzicznym, autosomalnym, dominującym zaburzeniem dotyczącym jąder komórek krwi polegającym na zahamowania rozwoju płatowych struktur jądrowych dojrzałych komórek. Anomalia Pelgera-Huëta została po raz pierwszy opisana w 1928 roku przez Pelgera; następnie, w 1931 roku, Huët był w stanie ustalić rodzinny związek genetyczny. Różne badania opisywały częstość występowania, jako od 1 na 100 do 1 na 10000 przypadków. Anomalia Pelgera-Huëta jest spotykana w różnych regionach.

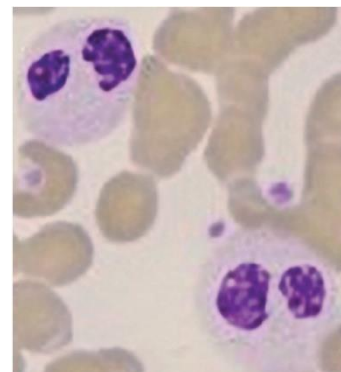
W zabarwionym rozmazie, występowanie form pelgeroidalnych jest imponującym zjawiskiem. Większość granulocytów obojętnochłonnych posiada dwupłatowe lub nawet okrągłe jądra, a także często gęstszą chromatynę. Drobną procent (zwykle nie więcej niż 4%) ma niesegmentowane jądro i musi być odróżniana od mielocytów poprzez mniejszy stosunek jądro:cytoplazma, grudkowatą chromatynę i stopień dojrzałości cytoplazmy. W rzadkich postaciach homozygotycznych, prawie wszystkie neutrofile mają okrągłe niesegmentowane jądro. Jest, więc szczególnie ważne, aby odróżnić to od przesunięcia w lewo. Funkcja neutrofilii jest prawidłowa, co oznacza, że nieprawidłowość Pelgera-Huëta jest łagodną anomalią bez skutków dla pacjenta.

W codziennej praktyce klinicznej, ważne jest, aby dokładnie odróżnić komórki Pelgera od prekursorów komórek obojętnochłonnych. W związku z tym anomalia Pelgera ma znaczenie praktyczne, ponieważ ważne jest, aby odróżnić ją od pseudoanomalii. W anomalii Pelgera-Huëta klasyczne granulocyty "Pelgera" mają tylko dwa płaty (patrz ryc. 1), w przeciwieństwie do normalnych neutrofilów (patrz ryc. 2), a zatem przypominają granulocyty zasadochłonne (ryc. 3). Z kolei inne komórki mają tylko zaczątki płatów. W związku z powyższym, komórki Pelgera mogą być klasyfikowane jako pałki (pseudo-przesunięcie w lewo). Z tego powodu zaleca się dokładniejsze badanie morfologiczne rozmazu. Ważna jest ocena komórek pelgeroidalnych: badanie chromatyny jądrowej oraz dojrzałości cytoplazmy. Rozpoznanie prawdziwej anomalii Pelgera jest możliwe przede wszystkim poprzez wywiad rodzinny.

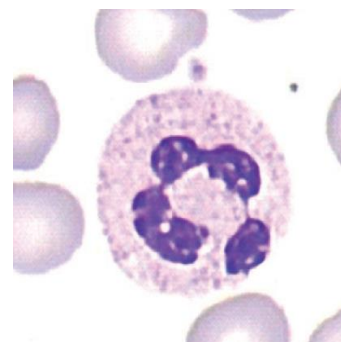
Pseudoanomalia Pelgera

Formy tak zwane „pseudo Pelgera” występują w różnych chorobach hematologicznych, zwłaszcza zespołach mielodysplastycznych, jako nieprawidłowości nabyte. Komórki pseudo Pelgera występują znacznie częściej niż anomalia Pelgera-Huëta.

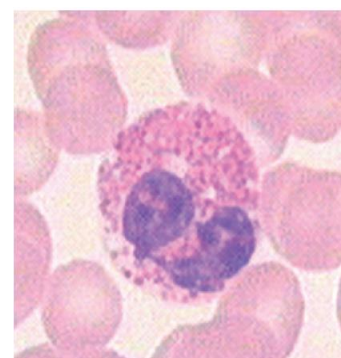
W zespołach mielodysplastycznych zmodyfikowane granulocyty (ryc. 4-7), są bardzo podobne do nieszkodliwej anomalii Pelgera-Huëta. Komórki „pseudo Pelgera” może być trudno odróżnić od typowych komórek Pelgera-Huëta - w zakresie formy ich jąder z mało rozwiniętą segmentacją oraz zaburzeń granulacji. Niezależnie jednak od komórek „pseudo Pelgera”, obecna jest także mnogość zmian morfologicznych, które można znaleźć w rozmazie krwi obwodowej, a także w szpiku kostnym na skutek mniej lub bardziej wyraźnej dyshematopoezy, jak również w zaburzeniach czynnościowych komórek krwi. Różne formy patologii obserwuje się w MDS: erytroblasty występujące we krwi obwodowej, anomalie erytrocytów (ryc. 8), jak na przykład dysplastyczne erytrocyty. Oprócz morfologicznego badania nieprawidłowych granulocytów obojętnochłonnych, jest również wskazana ścisła kontrola innych grup komórek. Inne formy pseudoanomalii Pelgera można zobaczyć w zespole Chediaka-Steinbrincka-Higashiego.



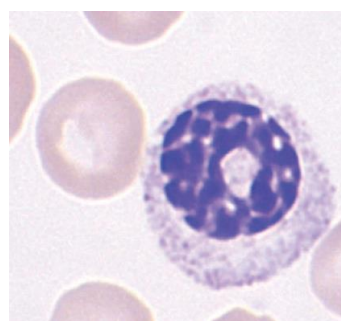
Ryc. 1 Granulocyty w anomalii Pelgera-Huëta



Ryc. 2 Dojrzały neutrofil



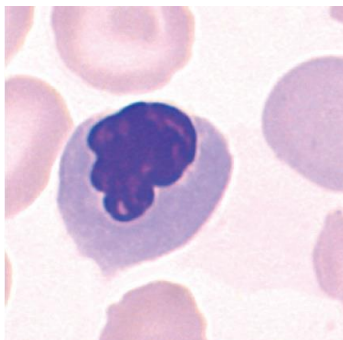
Ryc. 3 Dojrzały eozynofil



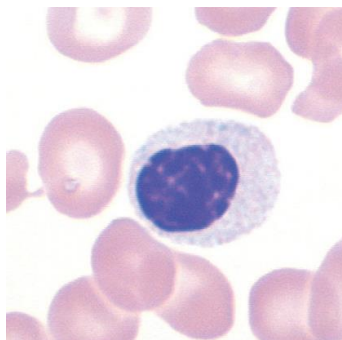
Ryc. 4 Neutrofil dysplastyczny w formie pierścieniowej z MDS

Dla rozróżnienia, cytoplazma limfocytów i / lub granulocytów posiada grube, fioletowe, ostro nakreślone ziarnistości (ryc. 9), które powstają poprzez fuzje granulek. Również istotna jest granulocytopenia (lub pancytopenia) i zaburzenia funkcjonalne granulocytów i komórek NK. Jednak ta nieprawidłowość jest rzadka u dorosłych, ponieważ większość pacjentów umiera w wieku dziecięcym lub dojrzewania, w wyniku wysokiego ryzyka zakażenia. Ponadto, ta recesywna autosomalnie dziedziczna choroba jest bardzo rzadka.

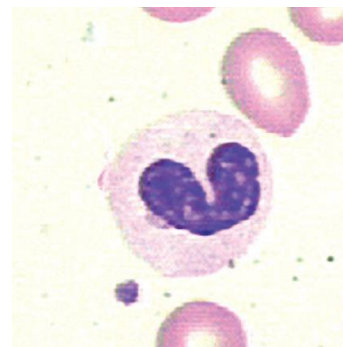
Ważne jest zatem, aby rozpoznać znacznie częstsze formy pseudoanomali Pelgera, które w większości przypadków są zjawiskiem towarzyszącym zmianom złośliwym, takim jak MDS lub ostrej białaczce. Zróznicowanie pozornego przesunięcia w lewo z dysplazją jest ważnym czynnikiem diagnostycznym i powinno być zrobione poprzez ocenę morfologii..



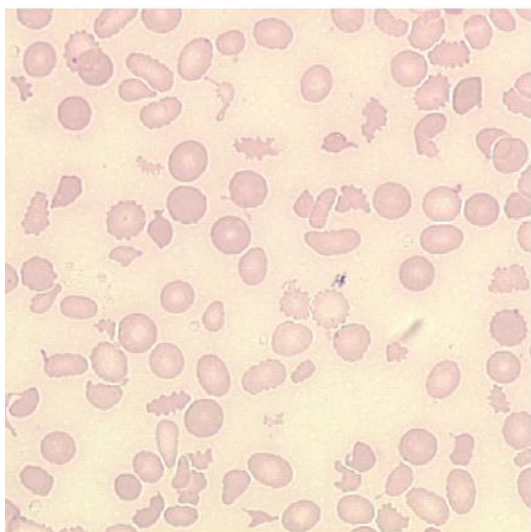
Ryc. 5 Granulocyt dysplastyczny w MDS



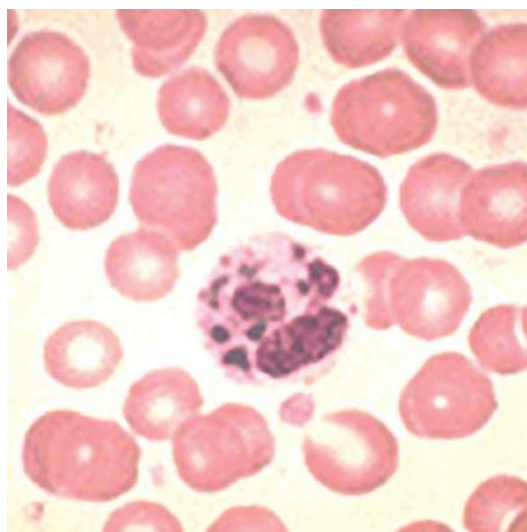
Ryc. 6 Hipogranulacja w MDS



Ryc. 7 Komórka pseudo-Pelgera w MDS



Ryc. 8 Zaburzenia erytrocytów: fragmentocyty, dysplastyczne erytrocyty



Ryc. 9 Neutrofil z płatowym jądrem w zespole Chediaka Higashiego