

STUDIU PRELIMINAR AL UNUI CAZ DE AGAMAGLOBULINEMIE ESEŢIALĂ

G. Doguru, I. Csidey, A. Şchiopu, Emilia Mureşan, A. Cojocaru*

Agamaglobulinemia congenitală a fost descrisă pentru prima dată de *Bruton* (citat de 9), care a observat la un copil infecţii repetate asociate cu absenţa gamaglobulinelor. Copiii cu agamaglobulinemie congenitală sînt sănătoşi pînă la 9 luni, beneficiind de gamaglobulinele materne, care le conferă o protecţie pasivă în primele luni de viaţă (17, 19).

Anomaliile prin deficit imunoglobulinic sînt produse de alterarea sistemului imun într-unul sau mai multe din compartimentele sale celulare sau umorale, centrale sau periferice (2, 11, 14, 26, 27).

Conform teoriei selecţiei clonale, agamaglobulinemia s-ar datora blocării diferenţierii clonale, ceea ce ar sîsa formarea de plasmocite.

În cadrul agamaglobulinemiei s-au diferenţiat o serie de forme, în raport cu deficitul specific de imunoglobulină, evidenţiat prin dozare cantitativă şi imunoelectroforeză. Deficitul de imunoglobuline poate fi global sau selectiv, interesînd IgA, IgG, IgM sau IgE (19).

Perturbarea biologică menţionată se manifestă pe plan clinic printr-o susceptibilitate exprimată faţă de infecţii (11, 17, 26).

* Asistenţă tehnică : Păcurar Laura şi Oancea Floarea

Cazul, care constituie obiectul prezentei lucrări, este un copil, S. A., de sex masculin, în vîrstă de 7 ani, din mediul urban, internat în Clinica de pediatrie din Tîrgu-Mureș.

Din anamneză rezultă că este născut din a doua naștere spontană și la termen. Dezvoltarea sugarului este mediocră, subponderală; vaccinările obligatorii efectuate. Pînă la vîrstă de 3 ani a prezentat frecvente infecții acute ale căilor respiratorii superioare, bronhopneumonii și otite repetate, rujeolă și varicelă.

Din istoricul bolii reiese că la vîrstă de 3 ani copilul a prezentat dureri la nivelul articulației genunchiului stîng, însoțite de apariția unei zone hiperemice de 5 x 5 cm, etichetate drept eritem nodos — situație care se repetă la vîrstă de 4 ani, cînd este internat în Spitalul din Odorheiul Secuiesc. În anul următor copilul prezintă repetate infecții ale căilor aeriene, etichetate drept bronhopneumonii. La vîrstă de 7 ani copilul prezintă din nou un episod caracterizat prin tumefierea articulațiilor genunchilor și impotență funcțională la care se asociază și tumefierea articulațiilor interfalangiene ale mîinilor. La vîrstă de 6 ani și 5 luni se internează (mai, 1981) în Clinica de pediatrie din Tîrgu-Mureș pentru manifestările poliarticulare menționate, adinamie, febră și hematurie macroscopică. Diagnosticul de trimitere: litiază renală; glomerulonefrită; artrită reumatoidă.

Examenul clinic relevă: subfebrilitate, greutate 17,5 kg, tegumentele și mucoasele ușor palide, sistemul musculo-adipos slab reprezentat, micropoliadenopatie generalizată, tumefierea articulațiilor genunchilor și ale articulațiilor interfalangiene ale mîinilor, raluri crepitante la baza plămînului drept, rare raluri bronșice pe tot toracele, hematurie macroscopică.

Examinările paraclinice (tabelul nr. 1) pun în evidență următoarele modificări: limfopenie, VSH discret mărit, hiperalfa₂ globulinemie, hipogamaglobulinemie marcată, absența arcurilor de precipitare ale IgA, IgM și IgG la imunoelectroforeza efectuată prin micrometoda Scheidegger. Examenul urinei confirmă hematuria și evidențiază prezența albuminuriei, piuriei și a unei oxalurii importante. Urocultura efectuată în repetate rînduri este sterilă. Examinările radiologice confirmă prezența unei litiaze renale drepte și a unei cuduri a joncțiunii pielo-caliceale drepte, posibil printr-o anomalie vasculară. Reacția la tuberculină — două unități PPD — este în repetate rînduri negativă.

Diagnosticul stabilit pe baza datelor clinice și de laborator la ieșirea din spital: „Agamaglobulinemie esențială congenitală. Litiază renală dreaptă. Cudură pieloureterală dreaptă“.

În timpul internării a beneficiat de tratament simptomatic, anti-infecțios și de substituție cu gamaglobulină și s-a efectuat vaccinarea BCG.

La externarea din clinică s-a recomandat: evitarea infecțiilor intercurrente, tratament de întreținere cu gamaglobulină, intervenția chirurgicală pentru calculi multipli bazinetai și caliceali și corecția cudurii pieloureterale drepte într-un serviciu de specialitate.

Cazul prezentat confirmă pe cele similare din literatura de specialitate (7, 11, 12, 13, 16, 19, 20, 22, 25).

Debutul clinic, prin infecții repetate ale căilor respiratorii este frecvent intilnit, sesizat și de alți autori (4, 5, 8, 17, 18).

Asocierea cu manifestări reumatismale și apariția de noduli subcutanași, frecvent intilnită în cazul hipogamaglobulinemiilor, duce adeseori la dificultăți în interpretarea acestor simptome (1, 3, 15, 17, 26).

Limfopenia și proliferarea limfoidă (poliadenopatia generalizată) este sesizată și de alți autori (20, 21, 22).

Sănătatea părinților și a fraților bolnavului pledează pentru natura congenitală și nu ereditară a bolii (10, 13, 16, 20, 22).

Tabelul nr. 1
Evoluția dinamică a investigațiilor biologice

Constante biologice	La internare	În cursul tratamentului	La externare
Numărul eritrocitelor	4.000.000/mm ³		4.240.000/mm ³
Hematocrit		42%	
Hemoglobină	11,9 g/100 ml	11,7 g/100 ml	13,6 g/100 ml
Leucocite	8.400/mm ³	8.700/mm ³	9.500/mm ³
Neutrofile nesegmentate	3%	10%	2%
Neutrofile segmentate	81%	64%	67%
Eozinofile	2%	—	—
Bazofile	2%	—	1%
Monocite	3%	4%	8%
Limfocite	9%	22%	22%
VSH	15/30 mm	15/32 mm	11/28 mm
Proteinemie	6,06 g/100 ml	6,67 g/100 ml	6,45 g/100 ml
Albumine	54%	50%	56%
Alfa ₁ -globuline	4%	3%	4%
Alfa ₂ -globuline	26%	24%	23%
Beta-globuline	11%	11%	11%
Gamaglobuline	5%	12%	6%
IgA	nedozaibil	nedozaibil	nedozaibil
IgG	nedozaibil	355 mg%	nedozaibil
IgM	77 mg%	107 mg%	60 mg%
ASLO	88 UI	—	—

1. *Bernett E. V., Winkelstein A., Weinberger H. J.*: Amer. J. Med. (1970), 48, 40; 2. *Berceanu Șt.*: Hematologie clinică, Ed. medicală, București, 1977, 22; 3. *Chaout Y., Faures B., Ginet C., Paquet J., Piatecki A.*: Rev. Rhum. (1974), 41, 593; 4. *Charpin J.*: Le poumon et le coeur (1969), 25, 319; 5. *Charpin J.*: Le poumon et le coeur (1969), 25, 411; 6. *Cooper Max D., Lawton Alexander R.*: Lancet (1971), 2, 791; 7. *Cruchaud A., Laperrouza C., Huguenin Dumittan S., Ferrier P. E.*: Amer. J. Med. (1966), 40, 127; 8. *Grilliat J. P., Thevenin F., Vautrin D. A.*: Le poumon et le coeur (1969), 25, 381; 9. *Harrison T. R.*: Principes de Médecine Interne, vol. I, Flammarion Médecine-Sciences, Paris, 1974, 363; 10. *Kirkpatrick C. H., Schimke N. R.*: JAMA (1967), 200, 115; 11. *Köppich F., Avram M., Andrieș G., Schächter A.*: Viața med. (1971), 18, 1035; 12. *Kovács F., Zaharias I.*: Rev. med. (1963), 4, 401; 13. *Magyar E.*: Orv. Hetil. (1966), 26, 1226; 14. *Mesrobianu I., Berceanu Șt.*: Imunobiologie, imunochimie, imunopatologie, Ed. Acad. R.S.R., București, 1975, 250; 15. *Mozziconacci P., Griscelli C., Sorin M.*: Rev. du Rhum. (1974), 41, 587; 16. *Pass R. F., Johnston R. B. Jr., Cooper M. D.*: Amer. J. Dis. Child. (1974), 128, 251; 17. *Pernod J., Kermarec J.*: Méd. et Hyg. (1966), 24, 1236; 18. *Pernod J., Kermarec J.*: Le poumon et le coeur (1969), 25, 333; 19. *Prișcu R., Popescu V., Constantinescu C., Mirescu M., Petrescu C., Diaconu T.*: Viața med. (1972), 19, 299; 20. *Schmitz J., Caron J., Cabanes J., Joly C., Seligmann M., Aussannaire M.*: Presse méd. (1970), 78, 377; 21. *Sharmo O. P., James D. G.*: Amer. Rev. Dis. (1971), 104, 228; 22. *Shima S.*: Mschr. Kinderheilk. (1967), 115, 166; 23. *Siegal F. P., Siegal M., Good R. A.*: New Engl. J. Med. (1978), 299, 172; 24. *Spitler Lynn E., Levin Alan S., Fundenberg Hugh H.*: Amer. J. Med. (1973), 54, 371; 25. *Vullo C., Biasini G., Montaguti A.*: Arch. franc. Pédiat. (1966), 23, 921; 26. * * * Méd. et Hyg. (1975), 33, 580; 27. * * * Méd. et Hyg. (1975), 33, 36.

Sosit la redacție: 16 iunie 1983

G. Dogaru, I. Csidez, A. Șchiopu, Emilia Mureșan, A. Cojocaru

PRELIMINARY STUDY OF A CASE OF ESSENTIAL AGAMMAGLOBULINAEMIA

The authors present the clinical evolution and relevant laboratory findings of a child aged 7, hospitalized at the Clinic of Paediatrics, Tîrgu-Mureș, Romania, with repeated previous infections (of the lungs, tonsils, ears), whose final diagnosis was: congenital essential agammaglobulinaemia; right renal lithiasis; right pyeloureteral angulation.

They have pointed out the presence of certain haematological (neutrophilia with lymphopenia) and metabolic (deficient development in weight, oxaluria, albuminuria) modifications, which suggest that the patient's deranged gammaglobulin synthesis is associated with metabolic disturbances, which in turn may affect the synthesis of immunoglobulins and the capacity of immune defence.