

Tytuł: Przeszczepienia hematopoetycznych komórek macierzystych w chorobach metabolicznych – szansa tylko częściowo wykorzystana. Opis pierwszej transplantacji w zespole Hurler w Polsce / Hematopoietic stem cell transplants in metabolic diseases – an opportunity only partially used. Case report of the first transplantation in Hurler syndrome in Poland

Słowa kluczowe: PRZESZCZEPIENIE KOMÓREK HEMATOPOETYCZNYCH ZESPÓŁ HURLER (MUKOPOLISACHARYDOZA TYPU I) CHOROBY METABOLICZNE ENZYMATYCZNA TERAPIA ZASTĄPCZA

Keywords: HEMATOPOIETIC STEM CELL TRANSPLANTATION HURLER SYNDROME (MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE I) ENZYME REPLACEMENT THERAPY METABOLIC DISEASES

Autorzy:

Małgorzata Janeczko - Klinika Transplantacji Szpiku, Onkologii i Hematologii Dziecięcej Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu

Mateusz Stachowiak - Klinika Transplantacji Szpiku, Onkologii i Hematologii Dziecięcej Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu

Krzysztof Kałwak - Klinika Transplantacji Szpiku, Onkologii i Hematologii Dziecięcej Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu

Karolina Kierus - Klinika Pediatrii i Zaburzeń Rozwoju Dzieci i Młodzieży Uniwersyteckiego Dziecięcego Szpitala Klinicznego w Białymstoku

Streszczenie:

Wrodzone wady metabolizmu (WWM) stanowi duże wyzwanie dla pediatrów ze względu na rzadkość występowania, różnorodność obrazu klinicznego i specyficzny charakter postępowania diagnostyczno-terapeutycznego. W związku ze znaczącym rozwojem diagnostyki i poprawą możliwości leczenia WWM konieczne jest nieustanne szkolenie lekarzy w dziedzinie pediatrii metabolicznej, tak aby każdemu pacjentowi zaoferować najnowocześniejsze formy terapii. W niektórych WWM (MPS I, MPS II, MPS IV, MPS VI, choroba Gauchera, choroba Pompego, choroba Fabry'ego) pojawiły się możliwości enzymatycznej terapii substytucyjnej (ang. enzyme replacement therapy, ERT), poprawiającej rokowanie i komfort życia pacjentów. Wiedza na temat możliwości przeszczepienia macierzystych komórek krwiotwórczych (ang. hematopoietic stem cell transplantation, HSCT) we WWM, które w wyselekcjonowanych przypadkach pozwala zahamować postęp choroby i ustabilizować stan chorych, jest jednak wciąż bardzo słabo rozpowszechniona. Prezentujemy przypadek 8,5-miesięcznego (w momencie HSCT) chłopca z rozpoznaniem zespołu Hurler (mukopolisacharydozy typu I, MPS IH), u którego przeprowadzili my pierwsze w Polsce HSCT w tej chorobie. Chłopiec w odstępie 1 miesiąca przeszedł 2 transplantacje: pierwszą z krwi pobranej, jednak wobec braku odnowy hematologicznej w +28 dniu po HSCT został zakwalifikowany do drugiego przeszczepienia od zgodnego dawcy niespokrewnionego (MUD). Od 4 miesięcy życia pacjent kontynuował ERT (laronidaza – Aldurazyme®), która została odstawiona w 6 miesiącu po drugiej transplantacji ze względu na prawidłowy poziom β-L-iduronidazy we krwi obwodowej dziecka. Obecnie, ponad rok po HSCT, badania chimeryzmu potwierdzają obecność 100% komórek hematopoetycznych dawcy. Chłopiec jest w dobrym stanie ogólnym. Ustąpiła organomegalia i kardiomiopatia rozstrzeniowa, zmniejszyły się przykurcze stawowe.

Dziecko nadrabia opó?nienia w osi?ganiu kamieni milowych rozwoju psychofizycznego.

Abstract:

Inborn errors of metabolism (IEM) remain a significant challenge for paediatricians, due to their rarity, diversity of the clinical picture and difficulty of proper diagnostics and therapy. Thanks to worldwide progress in diagnostics and therapy of IEM, there is an increased need for continuous training of Polish physicians just to offer patients with IEM the most up-to-date form of therapy. Nowadays in selected IEM (MPS I, MPS II, MPS IV, MPS VI, Gaucher Disease, Fabry Disease and Pompe Disease) we have the possibility to implement enzyme replacement therapy (ERT) which improves prognosis and quality of life of the patients. However, the knowledge about the possibilities of hematopoietic stem cell transplantation (HSCT) in IEM, which in many cases can stabilize the disease progression and improve patient's condition still remains unsatisfactory. We present a case of an 8,5 month-old boy (at the time of HSCT) with Hurler syndrome (mucopolysaccharidosis type 1, MPS IH) in whom we have performed the first HSCT in this disease in Poland. The boy underwent 2 transplantations in the interval of one month – the first from umbilical cord blood (UCB) but due to the absence of haematological recovery within 28 days after HSCT he was qualified for the second transplantation from matched unrelated donor (MUD). Since the age of 4 months the patient has been on ERT (Iaronidase – Aldurazyme®), which was discontinued on month 6 after the second HSCT due to the normal levels of the enzyme, L-?-iduronidase, in his peripheral blood (PB). Currently, more than one year after HSCT, tests confirm 100% allogenic chimerism in patient's PB. The boy is in very good general condition. His organomegaly and dilated cardiomyopathy resolved, joint contractures are giving away and he makes up the for the delay in reaching milestones in his psychophysical development.