



Введение, цель исследования

•Введение. Сидеробластная анемия бывает как врожденной, так и приобретенной и связана с нарушениями в синтезе гема, метаболизме железа в митохондриях, в митохондриальной дыхательной цепи. Приобретенные клональные сидеробластные анемии подпадают под широкую категорию миелодиспластических неоплазий (Согласно новому изданию классификации ВОЗ (2022г) термин «Миелодиспластический синдром» заменен на «Миелодиспластическая неоплазия»). Диагностика МДС начинается с обнаружения и количественного подсчета числа клеток с признаками дисплазии. Кольцевые сидеробласты, выявленные при цитохимической окраске – один из признаков дизэритропоэза. Кольцевые сидеробласты – эритроидные предшественники, в которых при окраске по Перлсу (Prussian blue, Perls reaction) обнаруживаются железосодержащие гранулы, охватывающих не менее трети части поверхности ядра.

•Цель исследования: морфологическая и цитохимическая диагностика МДС с кольцевыми сидеробластами у пациента И.

МЕТОДЫ

Для первичной морфологической диагностики изучались препараты костного мозга (подсчет и анализ миелограммы), окрашенные по Романовскому-Гимзе. Для цитохимической окраски эритроидных клеток для выявления кольцевых сидеробластов изучались препараты костного мозга, окрашенные по Перлсу (с использованием набора ЦИТОСТЕЙН-С).

•Выделяют три типа сидеробластов: сидеробласты типа 1 при которых менее пять сидеротических гранул в цитоплазме, сидеробласты типа 2, когда пять или более сидеротических гранул, но не в перинуклеарном распределении и тип 3 или кольцевые сидеробласты, когда пять или более гранул в перинуклеарном положении, окружающих ядро или охватывающих, по меньшей мере, одну треть ядерной окружности. Только сидеробласты типа 3 могут квалифицироваться как кольцевые сидеробласты, чтобы отделить сидеробластную от несидеробластной анемии.



РЕЗУЛЬТАТЫ

•Морфологическое исследование костного мозга

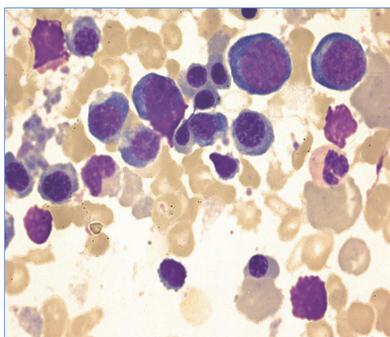
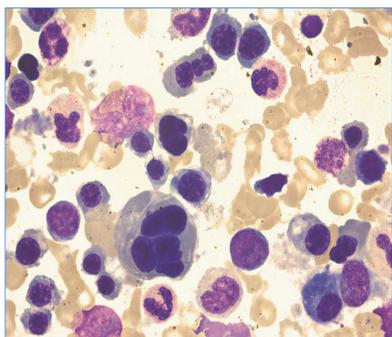


Рис. Препарат костного мозга пациента с МДС КС). Окр.Романовский-Гимза. Ув. x100

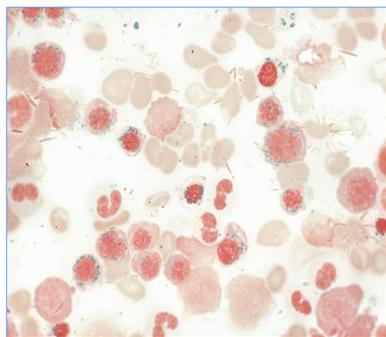
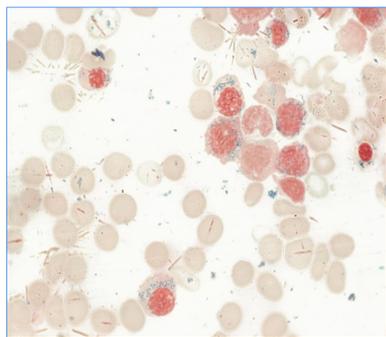


Рис. Препарат костного мозга пациента с МДС КС). Окр. По Перлсу. Ув. x100

Анализ миелограммы (морфологические и цитохимические исследования) пациента И.

Костномозговой пунктат гиперцеллюлярный, с единичными жировыми вакуолями, значительными участками синцития с клетками гемопоэза. При просмотре встречаются множественные тучные клетки, макрофаги (пигменто-, эритрофаги).

В миелограмме из данного участка костного мозга гранулоцитарный росток относительно сужен (14,8%). Снижено число миелоцитов (3,4%), метамиелоцитов (2,6%) и зрелых нейтрофилов (4,8%). Отмечаются выраженные диспластические изменения (пельгероидность ядер в более 10% клеток).

Эритроидный росток расширен (80,6%), представлены мегалобластоидные элементы. Увеличено число митозов (4 x 500). Эритропоэз неэффективный.

При окраске по Перлсу сидеробласты составляют 92%, в т.ч. 46% кольцевые формы.

Мегакариоциты более 100 в препарате, с выраженным полиморфизмом, диспластические изменения в менее 10% клеток.

Данные миелограммы, цитохимического исследования и периферической крови свидетельствуют об одном из вариантов МДС - МДС с мультилинейной дисплазией и кольцевыми сидеробластами.

Рекомендовано молекулярно-генетическое исследование для выявления мутации SF3B1.

ВЫВОДЫ

Верификация диагноза МДС с кольцевыми сидеробластами требует комплексного подхода с учетом клинико-лабораторных данных, морфологического, цитохимического, генетического и молекулярно-генетического исследований. Такой подход является оптимальным для постановки диагноза и выбора линии терапии заболевания

Литература

- Sekeres M.A., Taylor J. Diagnosis and Treatment of Myelodysplastic Syndromes: A Review: A Review. JAMA. 2022;328:872–880. doi: 10.1001/jama.2022.14578. - DOI - PubMed
- Tefferi A., Vardiman J.W. Myelodysplastic Syndromes. N. Engl. J. Med. 2009;361:1872–1885. doi: 10.1056/NEJMr0902908. - DOI - PubMed
- Ghulam J. Mufti,1 John M. Bennett, Jean Goasguen, Diagnosis and classification of myelodysplastic syndrome: International Working Group on Morphology of myelodysplastic syndrome (IWGM-MDS) consensus proposals for the definition and enumeration of myeloblasts and ring sideroblasts (Am Soc Hematol Educ Program) 2004:297-317