



Familiární hemochromatóza:

příprava kasuistiky pro Hypertextový atlas patologie

Michal Makuša

doc. MUDr. Josef Feit, CSc.

MUDr. Libuše Husová, Ph.D.

Cíle kasuistiky

- přiblížit uživatelům danou problematiku (případy z klinických oborů, fotografie)
- rozšířit, resp. obohatit záber výukových textů

Vznik kasuistiky

- výběr pracoviště
- volba tématu
- sběr a zpracování dat (včetně fotografií)
- konzultace s vedoucím práce
- tvorba kasuistiky (zpracování dat do atlasu)

HH - Poznámkový blok

Soubor Úpravy Formát Zobrazit Pomocník

KAZUISTIKA 1

ANAMNEZA
muž, 52 let, dlouhodobě sledován pro diferencovanou hepatopatii, na základě histologického vyšetření klasifikovanou jako hepatocelulární karcinom

KLINICKÝ NALEZ
játra: uz nehomogenní struktura, kulovité ložiskové postižení, zvětšená splenomegalie
laborator: * až dvojnásobné zvýšení jaterních enzymů;
* CEA: 2,3 (ref. do 5,0 ug/l)
* CA 19-9: 43,4 (ref. do 37,0 ku/l)
* AFP: 21 (ref. do 10,5 ug/l)

HISTOLOGIE
játra: nodulární přestavba s chronickým zánětlivým infiltrátem (cirrhóza), výrazná přítomnost hemosiderinu v hepatocytech, reakce na železo pozitivní

- obrázky

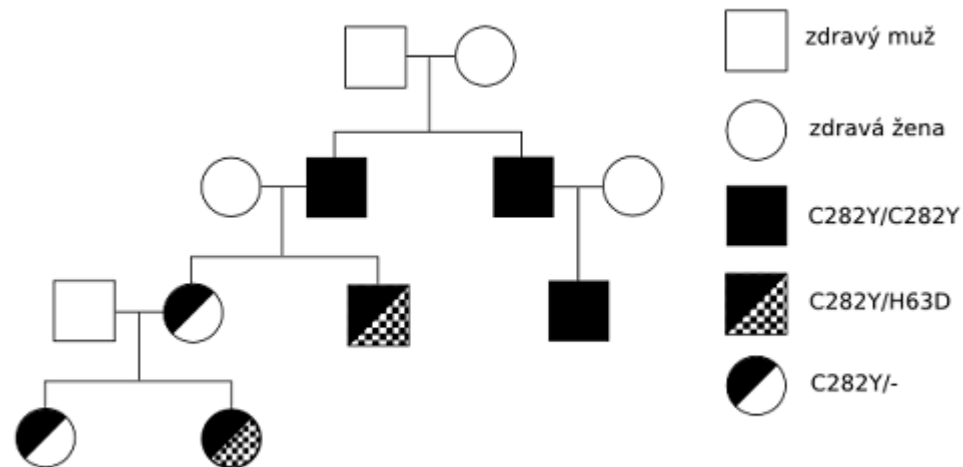
KAZUISTIKA 2

ANAMNEZA
muž, 65 let, dlouhodobě sledován pro hepatopatii s hyperbilirubinémií, nově diagnostikována hemochromatóza (homozygot C282Y)

KLINICKÝ NALEZ
játra: uz difusní hepatopatie (steatofibróza) bez známek portální hypertenze
bolesti kloubů prstů, zápěstí
laborator: * ferritin: >2000 (ref. do 275 ug/l)
* železo: 26,2 (ref. 7,2 - 29,0 umol/l)

HISTOLOGIE
játra: vysoká depozice železa (grade 4+), mírná fibróza (stadium 2-3), bez známek cirrhózy

- obrázky





Kasuistika:


Familiární výskyt hemochromatózy

Michal Makuša

Úvod:

Kasuistika popisuje rodinný výskyt hemochromatózy, postihující řadu rodinných příslušníků v několika generacích. Závažné postižení jater vedlo u některých ke vzniku jaterní cirhózy a cholangiocelulárního karcinomu. Jiní mají prozatím diagnostikované jen laboratorní změny a mírné postižení jater.

Obrázky

Rodokmen zachycuje rodinnou situaci:
 Rodokmen rodiny s hemochromatózou, (73760)

Pacient 1



Anamnéza:

- muž, 54 let
- hereditární hemochromatóza (homozygot C282Y)

Klinické znaky:

- jaterní cirhóza
- biopticky cholangiocelulární karcinom

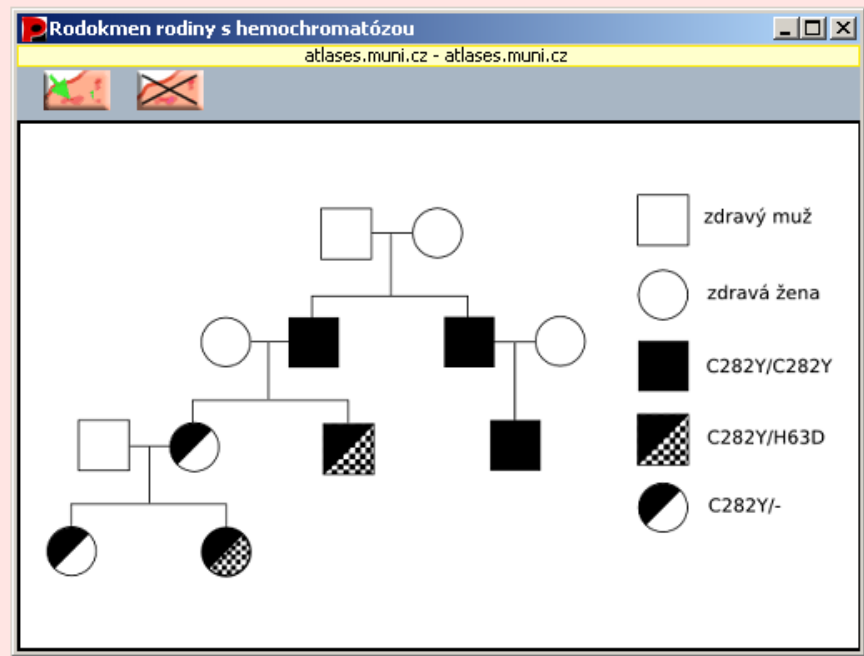
Obrázky

Pigmentace dolních končetin u pacienta s hemochromatózou:
 Kožní pigmentace při hemochromatóze, CLINIC (73763)
 Kožní pigmentace při hemochromatóze, CLINIC (73762)

Histologie:

Punkční biopsie jater: ložiska nepravidelně uspořádaných struktur vykazují abortivní adenostuktury a pozitivitu CK7 a CK19, reakce na železo silně pozitivní.

Obrázky





Děkuji za pozornost.