

OD SUMNJE NA IGG4-RD DO ERDHEIM-CHESTEROVE BOLESTI: IZAZOV RIJETKE DIFERENCIJALNE DIJAGNOZE

FROM SUSPECTED IGG4-RD TO ERDHEIM-CHESTER DISEASE: THE CHALLENGE OF A RARE DIFFERENTIAL DIAGNOSIS

Stipe Čavar ¹, Ivan Padjen ², Barbara Dreta ³, Maja Bakula ⁴, Branimir Anić ², Ivana Ilić ⁵, Marija Bakula ²

¹Klinika za reumatologiju, fizikalnu medicinu i rehabilitaciju, Klinički bolnički centar Sestre milosrdnice, Zagreb

²Zavod za kliničku imunologiju i reumatologiju, Referentni centar Ministarstva zdravstva za sistemski eritemski lupus i srodne bolesti, Klinika za unutarnje bolesti, KBC Zagreb, Sveučilište u Zagrebu, Medicinski fakultet

³Zavod za hematologiju, Klinika za unutarnje bolesti, KBC Zagreb, Sveučilište u Zagrebu, Medicinski fakultet

⁴Klinika za očne bolesti, KBC Zagreb, Sveučilište u Zagrebu, Medicinski fakultet

⁵Klinički zavod za patologiju i citologiju

Uvod: IgG4–povezana bolest (IgG4-RD) i Erdheim-Chesterova bolest (ECD) rijetke su multisistemske bolesti koje se mogu vrlo slično prezentirati. Oba entiteta se mogu manifestirati fibroinflamatornim masama u retroperitoneumu, zahvaćanjem periaorte te mekotkivnim zahvaćanjem bubrega ili uretera. Međusobno se ove dvije bolesti razlikuju patohistološki, imunohistokemijski te u terapijskom pristupu.

Prikaz slučaja: Prikazujemo bolesnicu rođenu 1978.g. u koje se od listopada 2022.g. postupno razvija ptoza lijevog kapka uz slabljenje vida, pojačano suženje oka, vrtoglavicu i opće konstitucionalne simptome. U rujnu 2023.g. učinjena je hospitalna oftalmološka obrada tijekom koje je MR-om otkriven infiltrat lijeve orbite i svih sinusa. Učinjena je biopsija te je patohistološki opisana kronična upala sa sumnjom na IgG4-RD. Laboratorijski su se pratili povišeni upalni parametri, poliklonska hipergamaglobulinemija i povišene razine IgG4. Obzirom da je CT-om opisana tumorska tvorba u području desnog bubrega karakteristika renalnog limfoma te limfadenopatija vrata, aksila, paraaortalno, retroperitonealno, učinjena je i hematološka obrada uz biopsiju bubrega. Patohistološka dijagnoza (PHD) ukazivala je na IgG4-RD zbog čega bolesnica nastavlja daljnje praćenje i liječenje po reumatologu. Postupno je bolest zahvatila i strukture desnog oka uz očuvan vid. U dva navrata je provedeno liječenje pulsnim dozama glukokortikoida te je započeta terapija rituksimabom (ukupno 3 ciklusa), a uvedena je i terapija azatioprinom uz niske doze peroralnog glukokortikoida. Usprkos svoj terapiji opisani infiltrati i limfadenopatija nisu regredirali te je zatražena revizija PHD-nalaza bubrega s pitanjem histiocitoze na kojoj je zaključeno da se nalaz može uklopiti u ECD. Imunohistokemijski se nije našlo BRAF mutacije. Po hematologu je započeto liječenje pegiliranim interferonom uz kliničko i laboratorijsko poboljšanje te regresiju limfadenopatije i promjena u orbitama.

Zaključak: Kod stanja koja uzrokuju multisistemsku fibroinflamatornu bolest s retroperitonealnim zahvaćanjem, nužna je pažljiva procjena histologije, imunofenotipa i molekularnih nalaza za točnu dijagnozu i odgovarajuću terapiju. U bolesnika sa sumnjom na IgG4-RD koji ne odgovaraju na terapiju, nepotrebno je posumnjati na ECD u kojeg se terapijski pristup potpuno razlikuje.

Ključne riječi: IgG4-povezana bolest, Erdheim-Chesterova bolest

E-pošta glavnog autora: stipe.cavar07@gmail.com

Izjava o sukobu interesa: nema sukoba interesa