

Imerlund-Najman-Gräsbeck - by hrvatski pedijatar?

Autor Anchika
Friday, 30 January 2009

Ne, to nije popis turistièkih odredišta, nego ime jedne bolesti, poznate još kao Imerlundova anemija, Imerlundov sindrom. Prvi tipičan slučaj je opisao hrvatski pedijatar Emil Najman 1952. godine.

Ne, to nije popis turistièkih odredišta, nego ime jedne bolesti, poznate još kao Imerlundova anemija, Imerlundov sindrom. Prvi tipičan slučaj je opisao hrvatski pedijatar Emil Najman 1952. godine.

Radi se o obiteljskom sindromu, autosomno recesivnog nasljeđivanja. Javlja se juvenilna perniciozna anemija, zbog selektivno malapsorpcije vitamina B12 u ileumu (vitamin B12 je neophodan za sazrijevanje stanica). Simptomi se pojavljuju obično u drugoj godini života. Uz opće simptome, kao što su slabost i povraćanje, opisane su i razvojne anomalije mokraćnog sustava (npr. dvostruki ureter). Međutim, zanimljivo je da je proteinurija prisutna u većini od polu pacijenata, tako da dijagnoza poèiva na pozitivnoj obiteljskoj anamnezi, znakovima deficita kobalamina i nalazu proteinurije.

Megaloblastična anemija se pojavljuje već u prvim mjesecima života oboljele osobe, a mogu se pojaviti i uèestale infekcije. Taj nalaz uz proteinuriju upućuje na ovaj rijedak sindrom, sa učestalosti 6/1,000,000. Sveukupno je opisano 300 slučajeva. Bolest vodi ka trajnim neurološkim oštećenjima ukoliko se ne primjeni terapija, a sastoji se od doživotne parenteralne primjene kobalamina.

Ovaj sindrom je zaista rijedak, ali kad je u pitanju jednostavna terapija, koja može spriječiti trajne i teške posljedice, dobro je imati informaciju više. Pogotovo ako je hrvatski doprinos, zar ne?