

## *Handledarversion*

Sten, 56 år, tilltagande trötthet och domningar (perniciös anemi)

Termin: T7

Tema: RC

Ansvarig: Magdalena Kättström

Lärandemål: Identifiera och utreda typiska symtom vid blodsjukdomar (S4). Maligna blodsjukdomar (S4).

### **Symtom och eventuella diagnoser som fallet berör och som bör diskuteras:**

Fallet handlar om utredning av anemi och kan uppmuntra studenterna att diskutera:

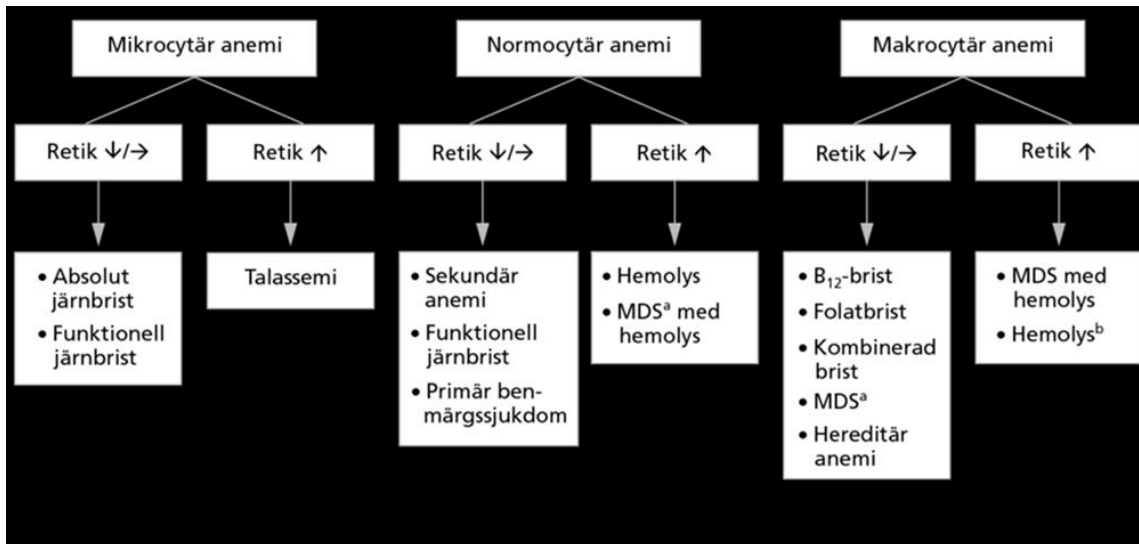
- Utredning av anemi utgående från erythrocyternas storlek och från retikulocytsvaret (se algoritm nedan).
- Laboratoriefynd vid olika anemiorsaker såsom järnbrist (absolut och funktionell), B12- eller folatbrist, hemolys, sekundär anemi samt vid primära benmärgssjukdomar.
- Behandling av bristanemier (läkemedel, administrationsformer, biverkningar, uppföljning)
- Utredning av orsak till bristanemier.

### **Specifika frågor att diskutera till del 2:**

**Vilken typ av anemi rör det sig om och vilka differentialdiagnostiska överväganden görs redan här. Vilka ytterligare prover bör tas för att bekräfta eller utesluta de olika diagnosstankarna ?**

Fallet uppmuntrar studenterna att diskutera patofysiologiska mekanismer bakom B12-brist, funktionell järnbrist och hemolys.

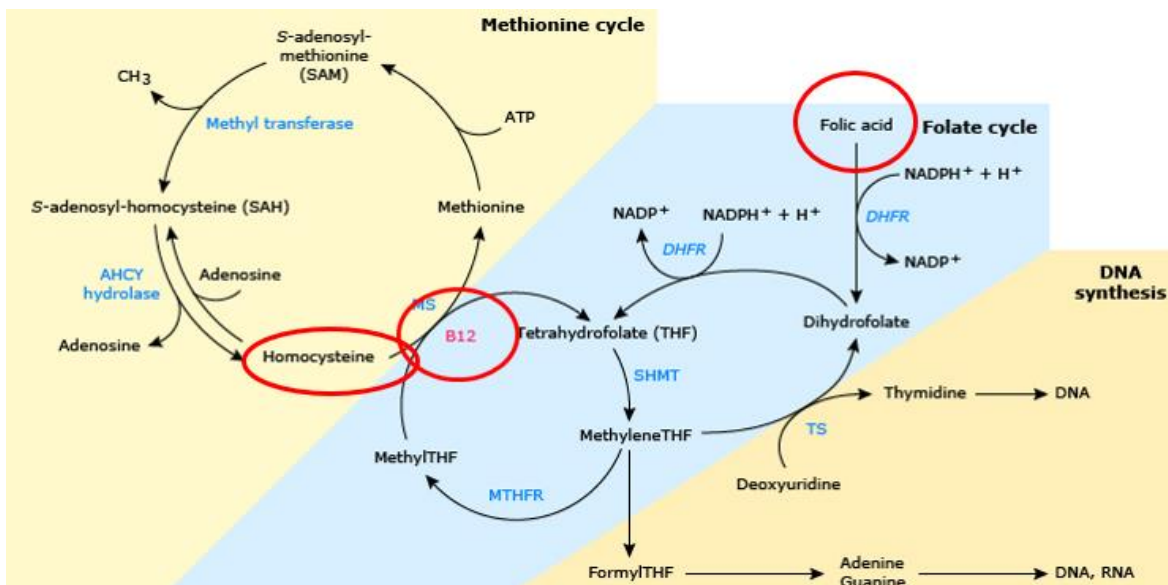
Algoritmen nedan utgår från fynd av anemi (kronisk). Första steget är att gruppera på grundval av MCV (mean corpuscular volume) dvs de röda blodkropparnas storlek, nästa steg att gruppera på grundval av retikulocytsvaret. Höga retikulocyter betyder att benmärgen förmår svara på anemin (vilket kan diskuteras under "del 3" när behandling med B12 startats), patienten har ingen primär benmärgssjukdom eller bristanemi. Normala/låga retikulocyter betyder att benmärgen inte kan svara, p g a brister, hämning eller primär benmärgssjukdom.

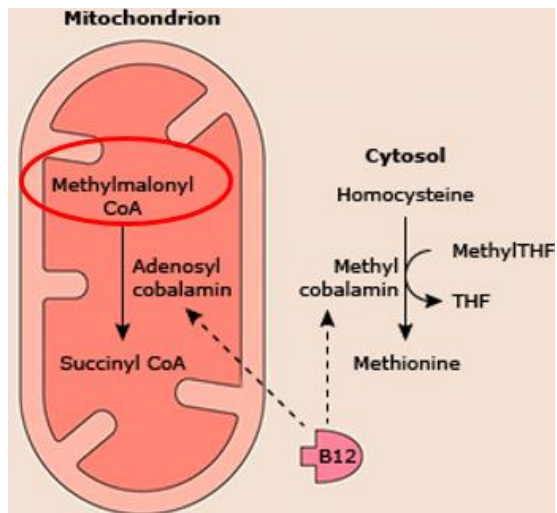


Specifika frågor att diskutera till del 3:

Om även homocystein och metylmalonat skulle ha analyserat, vilka resultat kan förväntas?

Vad är mekanismen bakom?





Homocystein och metylmalonat förväntas i detta fall vara förhöjda.

Förutom anemi ses hos Sture även andra symtom på B12 brist, såsom perifer neuropati (coenzym i myelinsyntes och olika neurotransmittorer) och psykiatriska symtom.

Tecken till hemolys ses i proverna (stegrat LD och bilirubin, lågt haptoglobin – men låga retikulocyter!). Vid megaloblastanemi kan en intramedullär hemolys uppkomma pga stora och sköra celler som lätt går sönder. I detta fall bör DAT vara negativt.

#### Specifika frågor att diskutera till del 4

För snabb behandlingseffekt (med tanke även på neurologiska symtom) kan intramuskulär kobalaminsubstitution ges, därefter underhållsbehandling med B12 tabletter. Vid atrofisk gastrit ges livslång behandling. Risk finns att patienten utvecklar en folat och järnbrist med tanke på ökad erytropoes efter behandling. Vid kombinerad brist folat/vitamin B12 skall vitamin B12 substitueras först, annars finns risk att förvärra de neurologiska symtomen.

#### Specifika frågor att diskutera till del 5

Patienten genomgår gastroskopi. Varför – i detta fall? Vilken är den vanligaste orsaken till endoskopisk (gastroskopi och koloskopi) utredning i samband med anemiutredning?

Perniciös anemi, B12-bristanemi, orsakas av brist på intrinsic factor orsakat av atrofisk gastrit.

Andra orsaker till B12 brist kan vara relaterat till bristande absorption (celiaki, inflammatorisk tarmsjukdom (IBD), kirurgiska ingrepp, läkemedel), minskat intag (ensidig kost) eller ökat behov (ex graviditet).