

Juveniele pernisiëuse anemie in 'n 28-jarige Kleurlingvrou

'n Gevalbespreking

G. W. W. WAGENER, D. J. J. BEZUIDENHOUT

Summary

A case of classic addisonian pernicious anaemia is described in a 28-year-old Coloured woman with a 15-year history of anaemia.

S. Afr. med. J., 61, 285 (1982).

Pernisiëuse anemie (PA) kom relatief algemeen in die laat middeljarige voor. Slegs 2,6% van 2413 gevalle wat deur Chanarin¹ gerapporteer is, het voor 30-jarige leeftyd voorgekom. Die voorkoms van PA in die eerste 2 dekades is egter nog meer seldsaam. Slegs 35 gevalle is in die mediese literatuur gerapporteer.² Hierdie gevalle word in twee groepe verdeel volgens gastriese mukosahistologie en suursekresie-status.

Daar is 'n geneties bepaalde tekort aan intrinsieke faktor (IF)-sekresie, gekombineer met normale gastriese mukosa en suursekresie in die een groep waarvan 25 gevalle gerapporteer is.³ Die ander is identies aan klassieke volwasse PA met gastriese mukosa-atrofie, histamien-refraktêre achloorhidrie, 'n tekort aan IF-sekresie en dikwels pariëtaalsel- en IF-antiliggame in die serum. Alleenlik 10 gevalle is gedokumenteer.^{2,3}

'n Juveniele tipe PA in 'n Kleurlingvrou wat presenter in haar 3de dekade, maar met anemie sedert haar 13de jaar, word beskryf.

Gevalbespreking

'n Agt-en-twintigjarige gravida 1, para 0 Kleurlingvrou is met erge anemie en sekondêre infertilititeit opgeneem. Vir 15 jaar was sy anemies en in 1975 is 'n bloedoortapping daarvoor toegedien. Haar swangerskap in 1978 het in 'n miskraam op 24 weke getermineer. In 1979 is 'n vaginale biopsie gedoen (weens herhaalde vaginitis) wat epiteeldisplasie sonder atipie getoon het. Sy was tot 1977 in Durban woonagtig.

Die hoofklagtes was dié van malaise, dispnee graad 2, sinkopee, hartkloppings en anoreksie vir 2 maande, asook 'n gewigvermindering van 20 kg gedurende dié tydperk. Geen geskiedenis van abnormale bleedings, swak dieet, diaree, parasitêre infestasies, tropiese siektes of gewrigspyne was aanwesig nie. Die familiegeskiedenis was nie van belang nie. Met kliniese ondersoek het sy chronies siek voorgekom met anemie en 'n lemmetjie-geel velkleur; die bloeddruk was 90/40 mmHg; polsslag 100/min, reëlmatig maar hiperdinamies; geen tekens van hartversaking nie; geen hepatosplenomegalie, vergrote limfnodes of tasbare tiroïed was aanwesig nie; die sentrale en

perifêre senuweestelsel was normaal; en die hemoglobienvlak 4 g/dl.

Hematologiese ondersoeke het die volgende getoon, nl: (i) bloedbesinking 110 mm/h Westergren; (ii) urien: proteïen 2+ (100 mg/dl), bilirubien 2+ (matig), urobilinogeen 3+ (8 Ehrlich eenhede/dl); en (iii) witseltelling $2,6 \times 10^9/l$ (normaal $4-11 \times 10^9/l$), hematokrit 15%, rooibloedseltelling $1,08 \times 10^{12}/l$ ($10-100 \times 10^9/l$), retikulosietelling $7 \times 10^9/l$ ($10-100 \times 10^9/l$), plaatjies $56 \times 10^9/l$ (normaal $150-400 \times 10^9/l$), gemiddelde korpuskulêre volume (GKV) 118 fl (normaal 80-92 fl), gemiddelde korpuskulêre hemoglobien (GKH) 40 pg (normaal 27-32 pg).

Howell-Jolly liggaampies, basofiele stippeling, makrositose, polichromasie, limfopenie en neutropenie met hipersegmenteerde voorkoms is op die perifêre bloedsmeer waargeneem. Die volgende waardes (in vergelyking met normale waardes) is vasgestel: (i) serum-LDH 3 600 E/l (100-225 E/l), totale bilirubien $24 \mu\text{mol/l}$ ($2,5-17 \mu\text{mol/l}$) met gekonjugeerde bilirubien $2 \mu\text{mol/l}$ ($0-6 \mu\text{mol/l}$); (ii) serum-vitamiën B₁₂ 180 ng/l (300-1 000 ng/l), serum-folaat $4,7 \text{ ng/l}$ ($2,5-13,6 \text{ ng/l}$), rooifolaat 226 ng/l ($200-600 \text{ ng/l}$); en (iii) totale serum-yter $29 \mu\text{mol/l}$ ($14-21 \mu\text{mol/l}$), serum-yterbindingsvermoë $40 \mu\text{mol/l}$ ($45-63 \mu\text{mol/l}$). Die Coombs-toets was direk en indirek negatief; antinukleêre faktor- en anti-DNA-toets was negatief; C3, C4 en totale komplement was normaal; serum-elektroforese en immuundiffusie was normaal; antipariëtaalsel- en antitiroglobulien-antiliggame was afwesig; elektroliete was normaal; en AST- en ALT-vlakke was normaal. Die bariummaal met deurvolging was normaal, 'n beenmurgtrekbiopsie het uitgesproke megaloblastiese verandering en eritroïede hiperplasie getoon met verminderde megakariosiete. Gastroskopies was normaal, en daar was 'n pentagastrien-refraktêre achloorhidrie.

Radioaktiewe vitamien B₁₂-absorpsiestudies het die volgende getoon: (i) ⁵⁸Co gekoppel aan 0,25 ng sianokobalamien-absorpsie was 3,78% (normaal > 20%); (ii) ⁵⁷Co gekoppel aan 0,25 ng sianokobalamien en menslike IF-absorpsie was 97,88% (normaal > 20%); en (iii) vastende serum-gastrien 456 pg/ml (normaal < 184 pg/l).

Bogenoemde bevinding staaf die diagnose van PA in die jong vrou van 28-jarige leeftyd. Behandeling is ingestel met hidroksiekobalamien 100 mg/d intramuskulêr vir 5 dae, foliensuur 1 ampule intramuskulêr stat, folaat 10 mg/d per os en ystersulfaat 100 mg 3 keer per dag vir 1 maand. Die pasiënt het spoedig simptome beter gevoel. Na 2 weke was die hemoglobien 10 g/dl, hematokrit 29%, retikulosietelling $210 \times 10^9/l$, witseltelling $4,4 \times 10^9/l$, en plaatjetelling $585 \times 10^9/l$. Na 4 weke was die serum-vitamiën B₁₂ 440 ng/l en serum-folaat $14,5 \text{ ng/l}$, die hemoglobien 13 g/dl , hematokrit 37%, GKV 86 fl, GKH 30 pg, gemiddelde korpuskulêre hemoglobienkonsentrasie (GKHK) 35%, plaatjetelling $176 \times 10^9/l$, en retikulosietelling $112 \times 10^9/l$.

Sy word slegs beheer deur maandelikse intramuskulêre hidroksiekobalamien (met geen probleme nie) en die pasiënt het ook intussen swanger geword.

Departement Interne Geneeskunde, Universiteit van Stellenbosch en Tygerberg-hospitaal, Parowvallei, KP

G. W. W. WAGENER, M.B. CH.B., B.S.C. HONS

D. J. J. BEZUIDENHOUT, M.D., Professor

Bespreking

Die diagnostiese kriteria is as volg: (i) megaloblastiese anemie as gevolg van vitamien B₁₂-gebrek; (ii) verminderde vitamien B₁₂-absorpsie in die teenwoordigheid van achloorhidrie, maagslymvlies-atrofie, hoë serum-gastrienvlakke en afwesige gastriese IF; (iii) die verminderde vitamien B₁₂-absorpsie word reggestel deur orale IF-toediening; en (iv) ander oorsake van vitamien B₁₂-tekort soos bv. 'n tekort in die dieet, abnormaliteite van die dunderm, vislintwurm-infestaties, algemene wanabsorpsie en die kongenitale spesifieke vitamien B₁₂-wanabsorpsie soos beskryf deur Imerslund⁴ moet uitgeskakel word.

Hift⁵ bespreek die oorsake van megaloblastiese anemie in die Swartman afkomstig van die Natalse kusgebied en vind dat 46% van sy pasiënte pentagastrien-weerstandige achloorhidrie het, met minimale gastriese IF-produksie. Die gevalle boots PA na, maar verskil in dié opsig dat geen neurologiese uitval gevind is nie en dat die meeste pasiënte erge wanabsorpsie gehad het sodat IF nie verbeterde vitamien B₁₂-absorpsie in die Schilling-toets veroorsaak het nie. Ons pasiënt is dus nie analoog aan dié groep nie, hoewel sy van Durban (Natalse kus) afkomstig is. Sy is 'n

Kleurling en geen neurologiese tekens was aanwesig nie. 'Kongenitale' PA, gekenmerk deur normale gastriese mukosa, suursekresies en afwesige gastriese IF, begin gewoonlik in die suigelingjare.³

Die 10 gedokumenteerde gevalle van juveniele PA wat identies aan volwasse PA is (behalwe vir die aanvangsouderdadom), het met simptome begin tussen 10- en 19-jarige ouderdom.³ In hierdie pasiënt was die diagnose van PA op 28-jarige ouderdom gestel, maar simptome van anemie (waarvoor sy verkeerdelik in 1975 'n bloedoortapping gehad het), het sedert haar 13de jaar voorgekom. Geen geskiedenis van bloedverlies is aangeteken nie.

VERWYSINGE

1. Chanarin, I. (1969): *The Megaloblastic Anaemias*, p. 457. Oxford: Blackwell Scientific Publications.
2. Farrell, M. A., Murphy, C. and Dundon, S. (1979): *Acta Haemat. (Basel)*, **61**, 175.
3. Spector, J. (1974): *J. Amer. med. Ass.*, **228**, 334.
4. Imerslund, O. (1960): *Acta paediat. (Uppsala)*, **49**, 119.
5. Hift, W. (1978): *S. Afr. J. Hosp. Med.*, **4**, 106.
6. Ganguli, P. C., Cullen, D. R. and Irvine, W. J. (1971): *Lancet*, **1**, 155.

Phaeochromocytoma

Case reports

K. R. L. HUDDLE, A. DI BISCEGLIE, C. FELDMAN

Summary

Three cases of phaeochromocytoma are described. Several clinical manifestations are highlighted. The biochemical diagnosis, tumour localization and management are discussed. Surgical removal of these tumours has resulted in the cure of symptoms and hypertension in these 3 cases.

S. Afr. med. J., **61**, 286 (1982).

Phaeochromocytoma, a catecholamine-producing tumour of sympathetic tissue origin, is an identifiable cause of hypertension which is eminently curable. It is a fascinating tumour, causing a

constellation of clinical features, the large majority of which can be directly related to excessive secretion of adrenaline and noradrenaline. The incidence of the tumour in the hypertensive population has been estimated to range from 0,1% to 1%,¹ probably being closer to the former figure.

Clinical features which may make one suspect the diagnosis of phaeochromocytoma include:¹ hypertension, which may be paroxysmal or persistent; hypotension, which is less well recognized; recurrent episodes of tachycardia, palpitations, headache, sweating, pallor or flushing and anxiety; weight loss; impaired glucose tolerance, including frank diabetes; hypoglycaemia, which is uncommon; evidence of myocardial disease, either in the form of myocardial infarction in a young person with or without demonstrable coronary artery disease, or in the form of catecholamine-induced cardiomyopathy; and gastro-intestinal manifestations including abdominal pain, severe constipation and an increased incidence of cholelithiasis.

The definitive diagnosis rests on the finding of excessive excretion of catecholamines, total metadrenaline, or vanillylmandelic acid (VMA) in a 24-hour urine specimen.¹

The tumour can be localized by ultrasound or computed tomography (CT), both being non-invasive techniques. Other techniques include intravenous pyelography with tomography, arteriography and venography, which are invasive and may produce pressor crises. Fortunately, the majority of tumours are

Department of Medicine, Baragwanath Hospital and University of the Witwatersrand, Johannesburg

K. R. L. HUDDLE, F.C.P. (S.A.)

A. DI BISCEGLIE, M.B. B.CH.

C. FELDMAN, F.C.P. (S.A.)

Date received: 15 May 1981.