

SPIS TREŚCI

Przedmowa – *Anna Korycka-Wołowicz, Krzysztof Lewandowski, Dariusz Wołowicz* XVII

Wykaz skrótów stosowanych na wynikach morfologii i zakres najczęściej spotykanych wartości referencyjnych – *Anna Korycka-Wołowicz* XIX

Część I.

WPROWADZENIE

1. Diagnosta laboratoryjny jako partner lekarza klinicysty w diagnostyce i leczeniu chorób hematologicznych – *Anna Korycka-Wołowicz* 3

Część II.

PODSTAWOWE METODY DIAGNOSTYCZNE W HEMATOLOGII LABORATORYJNEJ

2. Pobieranie, opracowywanie i przechowywanie materiału do badań laboratoryjnych. Podstawowe przedanalityczne błędy laboratoryjne – *Ewelina Ziółkowska, Aleksandra Kubiak, Iwona Urbanowicz* 9

2.1. Przygotowanie pacjenta do pobrania krwi 9

2.2. Technika pobierania krwi z żyły w dole łokciowym – pacjent dorosły 9

2.3. Rodzaje materiału do badań morfologicznych (krew żylna, włosniczkowa, różnice między nimi) 11

2.4. Antykoagulanty 12

2.5. Błędy związane z pobieraniem próbek krwi i procesem przedanalitycznym 14

2.6. Transport, opracowanie i przechowywanie próbek 15

2.7. Podsumowanie 15

3. Ilościowe i jakościowe badania elementów morfotycznych krwi obwodowej: metody manualne i automatyczne – *Aleksandra Kubiak, Izabela Zawadzka, Ewelina Ziółkowska* 17

3.1. Metody stosowane w analizatorach hematologicznych 17

3.2. Mikroskopowa ocena rozmazu krwi obwodowej 21

3.3. Interpretacja morfologii a sytuacje szczególne 26

4. Obraz krwi obwodowej w różnych stanach fizjologicznych i patologicznych – *Iwona Urbanowicz* 32

4.1. Technika oceny mikroskopowej 32

4.2. Nieprawidłowości w rozmazie krwi obwodowej i ich przyczyny 33

4.3. Prawidłowe i patologiczne krwinki czerwone i ich prekursory obecne w rozmazie krwi obwodowej	35
4.4. Prawidłowe i patologiczne krwinki białe oraz ich prekursory	41
4.5. Prawidłowe i patologiczne płytki krwi i ich prekursory	46
4.6. Drobnoustroje występujące patologicznie we krwi obwodowej	48
4.7. Artefakty	49
5. Badanie szpiku kostnego: mielogram i trepanobiopsja – <i>Krzysztof Lewandowski</i>	51
5.1. Informacje ogólne	51
5.2. Zasady przygotowania i oceny preparatów aspiratu szpiku	52
5.3. Zasady przygotowania i oceny preparatów z trepanobiopsji	56
6. Wybrane techniki cytochemiczne w hematologii – <i>Krzysztof Lewandowski</i>	59
6.1. Aktywność mieloperoksydazy	59
6.2. Wykrywanie lipidów w barwieniu sudanem czarnym B	60
6.3. Aktywność esterazy swoistej i nieswoistej	61
6.4. Reakcja PAS (<i>periodic acid-Schiff</i>)	61
6.5. Wykrywanie ziarnistości bazofilów/mastocytów w barwieniu błękitem toluidyny	62
6.6. Wykrywanie aktywności fosfatazy alkalicznej w granulocytach	62
6.7. Wykrywanie żelaza pozahemowego (metoda Perlsa)	63
7. Cytometria przepływowa – <i>Krzysztof Lewandowski</i>	64
8. Cytogenetyka klasyczna i molekularna – <i>Ewa Wawrzyniak, Ewa Studniak</i>	68
8.1. Materiał do badań	68
8.2. Cytogenetyka klasyczna	70
8.3. Cytogenetyka molekularna	73
8.4. Podsumowanie	81
9. Badania molekularne: PCR, odmiany PCR, sekwencjonowanie metodami Sangera oraz NGS – <i>Izabela Zawlik</i>	82
9.1. Materiał do badań molekularnych	82
9.2. Łańcuchowa reakcja polimerazy (PCR)	83
9.3. Odmiany PCR	85
9.4. Metody ilościowe PCR (qPCR, dPCR)	88
9.5. Sekwencjonowanie Sangera	92
9.6. Sekwencjonowanie następnej generacji (<i>next-generation sequencing</i> , NGS)	93
10. Wybrane badania biochemiczne w hematologii – <i>Patrycja Goczewska</i>	97
10.1. Surowicze i osoczowe parametry gospodarki żelazem	97
10.2. Parametry związane z niedoborami witaminowymi	102
10.3. Wskaźniki hemolizy	108
10.4. Defekty hemoglobiny wynikające z jakościowych i ilościowych nieprawidłowości hemu	111

10.4.1. Anomalie jakościowe (hemoglobinopatie)	112
10.4.2. Anomalie ilościowe (talasemie)	112
10.5. Oznaczanie enzymów czerwonych	113
10.6. Stężenie erytropoetyny we krwi	113
10.7. Badania frakcji białkowych	114
10.7.1. Stężenia immunoglobulin we krwi	114
10.7.2. Inne badania frakcji białkowych	118
11. Badanie autoprzeciwciał przeciwko elementom morfotycznym krwi – <i>Monika Pelc-Kłopotowska, Agnieszka Gierszon, Magdalena Łętowska</i>	122
11.1. Przeciwciała przeciwerytrocytarne	122
11.1.1. NAIH typu ciepłego	123
11.1.2. NAIH typu zimnego	124
11.1.3. NAIH typu mieszanego z ciepłymi i zimnymi autoprzeciwciałami	125
11.2. Przeciwciała przeciw płytkowe	125
11.3. Przeciwciała przeciw granulocytarne	126
12. Oznaczanie antygenów zgodności tkankowej – <i>Anna Dukat-Mazurek, Hanna Zielińska, Grażyna Moszkowska</i>	129
12.1. Antygeny zgodności tkankowej	129
12.2. Metody typowania	131
12.2.1. Typowanie HLA na poziomie niskiej/pośredniej rozdzielczości	131
12.2.2. Typowanie HLA na poziomie wysokiej rozdzielczości	132
13. Badania hemostazy płytkowej i osoczowej – <i>Izabela Topolewska</i>	135
13.1. Zarys fizjologii hemostazy	135
13.2. Zasady pobierania, transportu i przygotowania krwi do badań hemostazy	139
13.3. Błędy związane z pobieraniem próbek krwi i procesem przedanalizy	140
13.4. Oznaczanie czasów krwawienia oraz krzepnięcia	143
13.5. Oznaczanie czynników krzepnięcia i ich inhibitorów	146
13.6. Badanie procesów fibrynolitycznych	154
13.7. Badania czynności płytek krwi	158

Część III.

ROLA DIAGNOSTY LABORATORYJNEGO W ROZPOZNAWANIU I MONITOROWANIU LECZENIA NAJWAŻNIEJSZYCH NIENOWOTWOROWYCH CHOROBY KRWI. Podstawowe informacje z etiopatogenezy i obrazu klinicznego oraz diagnostyka laboratoryjna

14. Niedokrwistości – <i>Anna Korycka-Wołowicz</i>	165
14.1. Definicja i ogólna charakterystyka niedokrwistości	165
14.2. Podział morfologiczny i etiopatogenetyczny niedokrwistości	171
14.3. Niedokrwistości niedoborowe	172

14.3.1. Niedokrwistość z niedoboru żelaza (<i>iron deficiency anemia, IDA</i>)	172
14.3.2. Niedokrwistość z niedoboru witaminy B ₁₂ /kwasu foliowego (niedokrwistości megaloblastyczne)	177
14.4. Niedokrwistości hemolityczne	182
14.4.1. Niedokrwistości hemolityczne wynikające z przyczyn wewnątrzkrwinkowych	184
14.4.2. Niedokrwistości hemolityczne wynikające z przyczyn zewnątrzkrwinkowych	187
14.4.3. Rola diagnostyki laboratoryjnej w rozpoznawaniu niedokrwistości hemolitycznych	190
14.5. Inne rodzaje niedokrwistości	192
14.5.1. Niedokrwistość chorób przewlekłych (<i>anemia of chronic disease, ACD</i>)	192
14.5.2. Niedokrwistości syderoblastyczne	193
15. Porfirie – <i>Agnieszka Lipniacka, Edyta Odnoczko, Robert Wasilewski</i>	197
15.1. Definicja, podział i ogólna charakterystyka choroby	197
15.2. Zasady rozpoznawania porfirii	199
15.3. Objawy, leczenie i monitorowanie laboratoryjne porfirii	202
16. Pierwotna małopłytkowość immunologiczna – <i>Maria Podolak-Dawidziak</i>	204
16.1. Definicja i występowanie	204
16.2. Etiopatogeneza	204
16.3. Obraz kliniczny	205
16.4. Rozpoznanie i rola diagnostyki laboratoryjnej w jego ustaleniu	205
16.5. Diagnostyka różnicowa	206
16.6. Leczenie	210
17. Trombocytopatie wrodzone i nabyte – <i>Krzysztof Chojnowski, Jacek Trelński, Weronika Nowak</i>	212
17.1. Trombocytopatie wrodzone	212
17.2. Trombocytopatie nabyte	216
18. Aplazja szpiku kostnego – <i>Dariusz Wołowicz, Tomasz Wróbel</i>	218
18.1. Definicja i występowanie	218
18.2. Etiopatogeneza	218
18.3. Obraz kliniczny	219
18.4. Rola diagnostyki laboratoryjnej w rozpoznaniu AA	219
18.5. Leczenie AA	220
18.6. Czysta aplazja czerwonych krwinek	220

Część IV.

ROLA DIAGNOSTY LABORATORYJNEGO W ROZPOZNAWANIU
I MONITOROWANIU LECZENIA NAJWAŻNIEJSZYCH CHOROÓB
ONKOHEMATOLOGICZNYCH. Podstawowe informacje z etiopatogenezy
i obrazu klinicznego oraz diagnostyka laboratoryjna

19. Choroby nowotworowe układu krwiotwórczego i limfoidalnego – informacje ogólne – <i>Dariusz Wołowiec</i>	225
20. Ostre białaczki – <i>Agnieszka Pluta, Anna Czyż, Kinga Krawiec, Anna Krawczyńska, Ewa Wawrzyniak, Izabela Zawlik, Magdalena Czemerska</i>	229
20.1. Definicja i epidemiologia	229
20.2. Etiopatogeneza	229
20.3. Definicje szczegółowe	230
20.4. Kryteria diagnostyczne	230
20.5. Czynniki ryzyka	236
20.6. Objawy kliniczne	238
20.7. Rozpoznanie AL	240
20.8. Leczenie	243
20.9. Ocena wyników leczenia	246
20.10. Monitorowanie mierzalnej choroby resztkowej w ostrych białaczkach	248
20.11. Podsumowanie i rola diagnosty laboratoryjnego w prowadzeniu pacjenta z ostrą białaczką	252
21. Przewlekłe choroby nowotworowe linii mieloidalnej	254
21.1. Nowotwory mieloproliferacyjne – <i>Joanna Góra-Tybor</i>	254
21.1.1. Przewlekła białaczka szpikowa	254
21.1.2. Nowotwory mieloproliferacyjne Filadelfia ujemne	259
21.1.3. Rzadkie MPN Ph-ujemne	270
21.2. Zespoły (nowotwory) mielodysplastyczne – <i>Krzysztof Lewandowski</i>	271
21.3. Nowotwory mielodysplastyczno-mieloproliferacyjne – <i>Krzysztof Lewandowski</i>	280
21.4. Mastocytoza – <i>Krzysztof Lewandowski</i>	288
22. Nowotwory z dojrzałych komórek limfoidalnych	293
22.1. Chłoniak Hodgkina – <i>Jan Maciej Zaucha, Michał Taszner</i>	293
22.2. Chłoniaki nie-Hodgkina – <i>Dariusz Wołowiec, Donata Szymczak, Krzysztof Zduniak</i>	297
22.3. Przewlekła białaczka limfocytowa i choroby pokrewne – <i>Dariusz Wołowiec, Donata Szymczak</i>	307
22.3.1. Przewlekła białaczka limfocytowa (PBL)	307
22.3.2. Rzadkie odmiany PBL i choroby pokrewne	314

22.4. Białaczka włochatokomórkowa i choroby pokrewne – <i>Dariusz Wołowicz, Donata Szymczak, Krzysztof Zduniak</i>	316
22.4.1. Białaczka włochatokomórkowa	316
22.4.2. Rzadkie odmiany białaczki włochatokomórkowej i choroby pokrewne	320
22.5. Szpiczak plazmocytowy i inne choroby limfoproliferacyjne przebiegające z gammapatią monoklonalną – <i>Lidia Usnarska-Zubkiewicz</i>	322
22.5.1. Definicja, podział i kryteria diagnostyczne gammapatii monoklonalnych	322
22.5.2. Gammapatia monoklonalna o nieokreślonym znaczeniu (MGUS)	323
22.5.3. Szpiczak asymptomatyczny (bezobjawowy, tłący się)	326
22.5.4. Szpiczak plazmocytowy objawowy	326
22.5.5. Amyloidoza AL (<i>amyloidosis antibody light</i>)	330
22.5.6. Makroglobulinemia Waldenströma (MW)	332
22.6. Chłoniaki pierwotnie skórne – <i>Ewa Robak</i>	338

Część V.

ZABURZENIA HEMOSTAZY OSOCZOWEJ

23. Wrodzone i nabyte osoczowe skazy krwotoczne – <i>Andrzej Mital</i>	349
23.1. Wrodzone skazy osoczowe	349
23.1.1. Hemofilia	349
23.1.2. Choroba von Willebranda	350
23.1.3. Inne rzadkie wrodzone skazy krwotoczne	354
23.2. Skazy osoczowe nabyte	354
23.2.1. Nabyta hemofilia	356
23.2.2. Nabyty zespół von Willebranda (<i>acquired von Willebrand Syndrome, AvWS</i>)	357
23.2.3. Rozsiane krzepnięcie wewnątrznaczyniowe	358
23.3. Zaburzenia krzepnięcia w chorobach wątroby	359
23.4. Niedobór witaminy K	360
24. Wrodzone i nabyte trombofilie – <i>Joanna Zdziarska</i>	361
24.1. Wrodzone trombofilie	361
24.2. Nabyte trombofilie	362
24.3. Zasady postępowania u pacjentów z rozpoznaną trombofilią	364

Część VI.

ROLA DIAGNOSTY LABORATORYJNEGO W ORGANIZACJI, PRZEPROWADZANIU I MONITOROWANIU PRZESZCZEPIEŃ KOMÓREK KRWIOTWÓRCZYCH I INNYCH TERAPII KOMÓRKOWYCH

25. Rodzaje przeszczepień komórek krwiotwórczych i ich zastosowanie kliniczne – <i>Mateusz Nowicki, Anna Szmigielska-Kapłon</i>	369
---	-----

25.1. Źródła komórek krwiotwórczych do przeszczepiania	369
25.2. Najważniejsze wskazania do transplantacji komórek krwiotwórczych	370
25.3. Rodzaje przeszczepień komórek krwiotwórczych	370
25.4. Rola diagnostyki laboratoryjnego w przeprowadzeniu przeszczepienia komórek krwiotwórczych	371
26. Autologiczne przeszczepienia komórek krwiotwórczych – <i>Mateusz Nowicki, Anna Szmigielska-Kapłon</i>	373
27. Allogeniczne przeszczepienie komórek krwiotwórczych	377
27.1. Rodzaje allogenicznych przeszczepień komórek krwiotwórczych – <i>Maria Bieniaszewska</i>	377
27.2. Zasady doboru dawców komórek krwiotwórczych – <i>Grażyna Moszkowska</i>	378
27.2.1. Dobór HLA-identycznego dawcy rodzinnego	378
27.2.2. Dawca niespokrewniony HLA zgodny	379
27.2.3. Dawca niespokrewniony z niezgodnością HLA	380
27.2.4. Krew pępowinowa	383
27.2.5. Dawca rodzinny haploidentyczny	383
27.2.6. Perspektywa doboru dawców do HSCT	385
27.3. Przygotowanie materiału przeszczepowego – <i>Maria Bieniaszewska</i>	385
27.4. Monitorowanie biorcy po przeszczepieniu – <i>Maria Bieniaszewska</i>	387
28. Leczenie komórkami CAR-T – <i>Mateusz Nowicki, Anna Szmigielska-Kapłon</i>	392
Skorowidz	397