

BİR VAKA NEDENİYLE HEREDİTER ELİPTOSİTOZ

Dr. Özden VURAL (x)
Dr. Mehmet ÇELEBİ (xx)
Dr. Sebahattin ATEŞAL (xx)
Dr. Lütfi GÖKMEN (xx)

ÖZET :

Memeli olmayan vertebralıların kan kırmızı hücreleri oval veya eliptik şekildedir. Memelilerde ise sadece develerde, lamalarda oval ve eliptik şekilde kırmızı hücre bulunur. İnsanlarda kırmızı hücrelerin küçük bir miktarı (%1-15) oval şekildedir.

Dolaşımdaki kırmızı hücrelerin eliptik şekilde olması, bazan asemptomatik, bazan da hemoliz bulguları ve anemi ile karakterize eritrosit membran bozukluğuna eliptositoz denir.

Hereditör eliptositoz insidansı 4/10.000 dir Ancak yurdumuzda bu konuda yayımlanmış 13 vakaya rastladık.

Biz nadir görülen bir hereditör eliptositoz vakasını 14. vaka olarak yayınlamayı uygun bulduk.

GİRİŞ :

Hereditör eliptositoz otozomal dominant geçiş gösteren, nadir rastlanan, asemptomatik seyreden ya da hemoliz bulgularıyla kendini gösteren, periferik kan yaymasında eliptik şekil almış eritrositlerle karakterize bir eritrosit membran bozukluğudur (1).

İlk defa Austin-Flint tarafından dikkati çekilmiş ve 1904 yılında Dresbah tarafından tanımlanmıştır (2). Hereditör eliptositozun glukoz--6- fosfat-dehidrogenaz enzim eksikliği, thalassemia, Hb S, Hb C hastalığı ve hereditör hemorajik telenjiyektazi ile birlikte bulunabileceği bildirilmektedir (3).

(x) Atatürk Üniversitesi Tıp Faaltesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı Öğ. Üy.

(xx) Ata. Üni Tıp. Fak. İç Hast. Anabilim Dalı Araştırma Görevlileri

Son yıllarda yapılan çalışmalar hereditör eliptositozun, membran iskelet bozukluğu olduğu kanısını doğrulamıştır. Membran iskeletindeki proteinler kantitatif olarak normal, ancak major protein olan spectrinde bozukluk olduğu tesbit edilmiştir (1).

Hereditör eliptositozlu vakaların büyük kısmında klinik belirti yoktur. Ancak % 12 vakada hemoliz bulguları olabilir. Vakalarda hemoliz bulgularına ilişkin olarak anemi, sarılık, splenomegali, safra taşları, bacak ülserleri, skeletal bozukluklar bulunabilir (4).

Hastalığın kan tablosunda eritrositlerde şekil bozukluğu, yani eliptositoz, anemi, retikülositoz gözlenir. Hemolitik durumlarda ozmotik frajilite, coombs testi pozitifdir.

Hastalığın tedavisi semptomatiktir. Splenomegali hemoliz bulgularını hafifletebilir.

VAKANIN TAKDİMİ :

Vaka Ş.K. 19 yaşında, Bayburttan müracaat ediyor, P.N. 1329/1328.

Şikâyetleri: Baş dönmesi, çabuk yorulma, göz kararması,

Hikâyesi: 1980 yılında 5-6 gün süren sarılığının, idrarında koyulaşmanın, halsizliğinin olduğunu ifade eden hasta bu şikâyetlerinin, istirahatle düzeldiğini, 2 yıl önce yine aynı şikâyetlerinin olduğunu, 2 hafta kadar devam edip geçtiğini bildirdi. On gün kadar önce yine aynı şikâyetlerinin başladığını, kullandığı ilaçların yarar sağlamaması üzerine polikliniğimize müracaat ettiğini belirten hasta tetkik ve tedavi amacıyla yatırıldı.

Fizik Muayene: Genel durumu iyi, vital bulguları normal hudutlarda. Konjonktivalar hafif soluk, kosta latını 2-3 cm geçen splenomegali tesbit edildi.

Laboratuvar Bulguları: İdrar tetkiki normal, hemoglobin % 10.5 gr, lökosit sayısı 5.800/mm³, eritrosit sayısı 3.850.000/mm³, periferik kan yaymasında çomak % 1, parçalı % 68, eozinofil % 2, bazofil % 1, monosit % 2, lenfosit % 26, trombosit ++, retikülosit % 20, eliptositler %40 dan fazla, eritrositlerde hafif hipokromi gözleniyor, sedimantasyon hızı, 7-15 mm, kan bilirübini % 0.6 mg, direkt % 0.4 mg, 28 ü, SGOT 23 ü, Kan proteinleri % 7 gr, albümin % 4.4 g, globulin % 2.6 gr, glukoz % 9 mg, Üre % 10.8 mg, total lipid % 465 mg, kolesterol %198 mg, kreatinin % 1.5 mg bulundu. Hastanın Tele ve EKG'si normal, kültürleri ve serolojik tetkikleri normal, gaitada gizli kan ve parazit tesbit edilmedi. Sterkobilirojen + + +, ozmotik frajilite % 0.47-%0.28 (% 53, % 0.31), glukoz-6-fosfat dehidrogenaz enzimi 148.77 mlü 109, coombs testi (—), serum demiri % 80 mcg ADBK % 380 mcg TDBK % 420 mcg saturasyon yüzdesi

% 30 , ortalama eritrosit fragilitesi % 86, hemoglobin elektroforezi normal, fetal hb % 2.2 bulundu. Hastanın babasının kan yaymalarında da eliptositoz gözlemlendi.

Bütün bu bulgular değerlendirilerek hastaya herediter eliptositoz tanısı konuldu, splenektomi konusu bilahare değerlendirilmek üzere taburcu edildi.

TARTIŞMA :

İnsanlarda eritrositlerin çok az bir miktarı eliptik şekilde olabilmektedir. Buna karşın memeli olmayan vertebralıların kan kırmızı hücreleri oval veya eliptik şekildedir ve nükleusları vardır. Memeli hayvanlardan sadece develerde lamalarda ve kuşlarda oval ve eliptik şekilde kırmızı hücreler bulunur. Fakat bunlarda nükleus mevcut değildir (2).

Makrositer ve -mikrositer anemilerde, talassemilerde, orak hücreli anemide, demir eksikliği anemilerinde, lösemiler, myeloskleroz, lökoeritroblastik anemiler ve eritrosit enzim defektine bağlı hemolitik anemilerde oval ve eliptik şekilde kırmızı hücreler görülebilir. Ancak buradaki eliptik hücrelerin sayıları azdır ve boyları da küçüktür (3).

Herediter eliptositoz insanlarda dolaşımdaki eritrositlerin % 15'inden fazlasının eliptik şekilde olmasıyla karakterize, otozomal dominant geçiş gösteren, nadir rastlanan, sıklıkla asemptomatik seyreden, semptomatik vakalarda hemoliz bulguları ve anemi ile kendini gösteren, eritrosit membran bozukluğudur (4).

Herediter eliptositoz glukoz-6- fosfat dehidrogenaz enzim eksikliği, talassemia, glyoxalase 2 enzim eksikliği, Hb C ve Hb S hastalığı ve herediter hemorajik telenjektazilerle birlikte bulunabilmektedir (2) Yaptığımız araştırmada vakamızda bu bozukluklardan hiçbirini de saptayamadık.

Son yıllarda yapılan çalışmalar herediter eliptositozun bir membran iskelet bozukluğu olduğunu kesinleştirmiştir ve anomalinin tek tip olduğu kanısına varılmıştır. Herediter eliptositozda membran iskelet proteinleri kantitatif olarak normal bulunmuştur. Buna karşın membran iskeletinin major proteini olan spectrin'de bozukluk tesbit edilmiştir. Ancak spectrindeki anomalinin özelliği ve bu anomalinin nasıl eliptik görünüme yol açtığı konusu henüz kesinlik kazanmamıştır (1).

Herediter eliptositozun hafif şekli en sık rastlanan tip olup, hafif ve kompense bir hemolizle seyreder. Önemsenmeyecek bir retikülositoz ve haptoglobulin seviyesine düşme tesbit edilebilir. Bu vakaların akrabalarının %10-20 kadarında hemoliz bulguları olabilir. Hafif vakaların periferik kanında %40'dan fazla eliptik hücreler gözlenir(5). Vakamızın eliptosit sayısı da % 40'ın üzerinde bulundu.

Hereditör eliptositozda görülen aneminin şiddeti vakaya göre değişir. Şiddetli vakalarda doğumda, doğumdan kısa bir süre sonra ya da ilk bir yıl içinde oluşabilir. Anemi, eritrosit yaşam süresindeki kısalmanın kemik iliği tarafından kompanse edilememesi sonucunda oluşur. Anemi bazan bulunmayabilir ve hastalık sarılık, safra taşları, splenomegali gibi bulgularla tanınabilir (4,5). Vakamızda çok hafif bir-anemi durumu mevcuttu. Ancak yaptığımız retrospektif araştırmalarla bu aneminin oluşma dönemini tam olarak saptayamadık.

Bazı hereditör eliptositozlu vakalarda sarılık neonatal dönemde ortaya çıkabilmekte ve hastayı kernikterus tablosuna sokabilmektedir. Bazı vakalarda sarılık devamlı olmakta, yine bazı vakalarda bir veya birkaç periyod halinde ve bazı stimuluslarla ortaya çıkmaktadır (4,6). Vakamızın doğumdan sonra muhtemelen fizyolojik olan ve 3-5 gün devam eden ikteri olduğunu ve 16 yaşına değin hiç sarılığının olmadığını ve bu yaştan sonra periyotlar halinde 3 kez sarılığının ortaya çıktığını öğrendik.

Hastalıkta enfeksiyonlar, egzersiz gibi etkenler sarılık krizlerini ortaya çıkarabilmektedir (5). Vakamızın ikter nöbetleri de ağır egzersizlerden sonra ortaya çıkmıştır.

Hereditör eliptositozlu vakalarda dalak sıklıkla büyümüştür. Genellikle hafif ve orta derecede büyümüştür. Nadiren çok fazla büyümüş olabilir (3,4). Vakamızda hafif derecede bir splenomegali tesbit edildi.

Safra taşları ve bunların oluşturduğu komplikasyonlar hemolitik hastalıkların önemli bulgularındandır. Hemolitik hastalıkların ilk bulgusu safra taşları olabilir (4,5). Vakamızı bu yönde tetkik ettiğimizde herhangi bir müsbet bulguya rastlayamadık.

Hereditör eliptositozlu vakalarda nadiren bacak ülserleri ve skeletal anomallerin bulunabileceği bildirilmektedir. Biz vakamızda bu tür bozukluklara rastlamadık.

Hastalığın kan tablosunda eritrositlerde şekil bozukluğu yani eliptositoz gözlenir. % 15'in üzerindedir. Hemolitik kriz yoksa ozmotik frajilite, retikülosit sayısı, eritrosit yaşam süresi normaldir. Vakamızda % 40 üzerinde eliptositoz tesbit edildi, hafif anemi dışında hematolojik bir bozukluk saptanmadı.

Yapılan çalışmalarda hereditör eliptositozlu vakalarda eritrositlerin dalakta sekestre olduğu, splenektomiden sonra hemoliz bulgularının gerilediği, bacak ülserlerinin, safra taşlarının azaldığı gözlenmiştir (5,7).

SUMMARY

HEREDİTARY ELLIPTOCYTOSIS (CASE REPORT)

Non-mammal vertebrates have ovalocytic or elliptic red blood cells. However, in mammals such as camel there are same shaped menti oned above red

blood cells. Whereas, a minute amount of red blood cells (about 1-15%) is oval shaped in human beings.

It is a membran defect that circulatory red cells are elliptical in shape, which is sometimes asymptomatic and is characterized by hemolysis evidence and by anemia. The incidence of Hereditary Elliptocytosis is 4/10.000. Up until now, in Turkey only 13 cases were encountered in this subject.

We conducted a 14 th case of Hereditary Elliptocytosis.

KAYNAKLAR :

- 1- Sodeman, W.A., Sodeman, T.M.: Pathologic Physiology, W.B. Saunders Company Sixth Ed. 1979, p: 672.
- 2- Torlontano, G., ve ark.: Hereditary Elliptocytosis. Acta Hematol. 48: 1, 1972
- 3- Aksoy, M.: The Combination of Hereditary Elliptocytosis with heterozygosis beta-thalassemia. Study of a Turkish family. Acta Hematol. (Basel) 3: 215,1973.
- 4- Austin, R.F., anddesorges.: Hereditary Elliptocytosis. Pediatr. KS., 44: 196, 1968.
- 5- Wintrobe, M.M., ve ark.: Clinical Hematology. Lea and Febiger Philadelphia. Eighth ed. 1983, p: 473-75.
- 6- Miller, D.R.: The hereditary elliptocytosis and hemolytic anemias. Membrane and enzyme defects. Pediatr Clin North Am. 19: 865, 1972.
- 7- Berkol, B., Sökmen, C., Kumbasar, A., ve Uysal, A.: Splenektomiden sonuç alınmış bir Herediter Eliptositoz vakası İstanbul basımevi 1973, s. 273