

HEREDİTER ELİPTOSİTOZİS

(Bir Vak'a Nedeniyle)

Dr. Mehmet Gündoğdu (x)

Dr. Arif Yılmaz (xx)

Dr. İsa Yalçın (xxx)

Dr. Güngör Akçay (xxx)

Özet :

Hereditör eliptositozis nadir olarak görülen, otozomal dominant geçiş gösteren, periferik dolaşımında eritrositlerin çoğunun elips şeklinde olmasıyla karakterize bir eritrosit membran defektidir. Bu makalede, yakın akrabası iki kişiyle birlikte, hereditör eliptositozis teşhisi koyduğumuz 18 yaşındaki bir vakamız sebebiyle hereditör eliptositozisi literatürlerin ışığında tartıştık.

GİRİŞ :

Hereditör eliptositozis (HE) otozomal dominant geçen, insan eritrositlerinin % 25-75 oranlarında oval şekil almasıyla karakterize, kırmızı kan hücrelerinin, hücre iskeleti anomalisidir (5). Hereditör eliptositozis'in genel olarak insidansı 4/10.000 kadardır (2), ABD'de He'in insidansı 2.5-5/10.000 olarak bulunmuştur (5). Bu hastalık vakaların çoğunda hemolitik anemi ile birlikte (2).

VAK'A TAKDİMİ :

Hasta M.U. 18 yaşında erkek, 22.6.1987 tarihinde halsizlik, iştahsızlık, çarpıntı ve gözlerinde sararma şikayetleri ile polikliniğimize başvurarak hemolitik anemi öntanısı ile kliniğimize yatırıldı. Hikayesinde birbuçuk aydan beri gittikçe artan halsizlik, yorgunluk, çarpıntı, gözlerinde sararma şikayetlerinin olduğu, bu şikayetleri ile Ağrı ilinin Doğubeyazıt ilçesinde doktora gittiği, "bulaşıcı sarılık" hastalığı teşhisinin konup adını hatırlamadığı ilaçlar kullandığı, ancak

(x) Atatürk Üniversitesi Tıp Fak. İç Hast. Anabilim Dalı Öğr. Üyesi Doç. Dr.

(xx) Atatürk Üniversitesi Tıp Fak. İç Hast. Anabilim Dalı Uzmanı

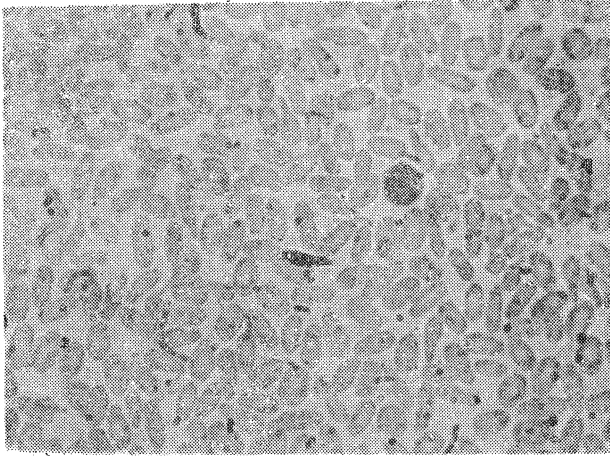
(xxx) Atatürk Üniversitesi Tıp Fak. İç Hast. Anabilim Dalı Araş. Gör.

şikayetlerinin gerilememesi, bilakis artması üzerine polikliniğimize müracaat ettiğini bildiriyordu.

Öz ve soy geçmişinde; hastanın bekâr olduğu, ikisi kız, dördü erkek 6 kardeş oldukları, annesinde, babasında ve kardeşlerinde benzeri rahatsızlığın olmadığı öğrenildi.

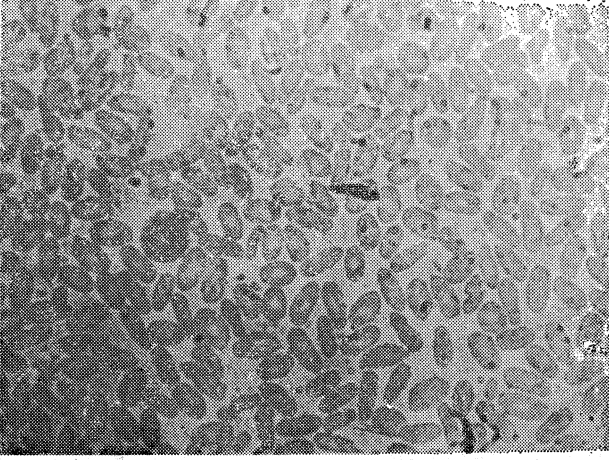
Hastanın yapılan muayenesinde; boyu 175 cm. vücut ağırlığı 59 kg. genel durumu iyi, şuuru açık, ateş: 36° C aksiller, nabız : 86/dak. ritmik radial, TA: 130/80 mmHg bulundu. Skleralar ikterik olup, Konjonktivalar hafif soluktu. Splenomegali, iskelet sistemi deformite si, bacak ülserleri tesbit edilemedi.

Yapılan laboratuvar incelemelerinde; hemoglobin: % 12.1 gr. hematokrit: % 35, retikülosit: % 1 bulundu. Periferik yaymada eritrositlerin çoğunun (% 80) elips şeklinde olduğu görüldü (Resim-1). Kan biokimyasında; total bilirubin: % 2.9 mg., direkt bilirubin % 0.3 mg., indirekt bilirubin: % 2.6 mg. idi. Serum demiri: % 66 mikrogram, ADBK: % 200 mikrogram, TDBK: % 266 mikrogram, satürasyon yüzdesi: % 24 olarak bulundu. Diğer kan biokimyası değerleri, hemoglobin elektroforezi, iki yönlü kafa grafileri, safra kesesi grafisi, ozmotik frajilite değerleri, TELE ve EKG normal idi.

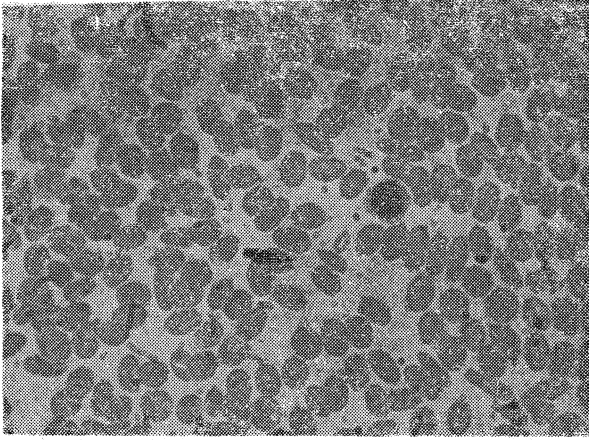


Resim - 1

Klinikte takip ve tedaviye alınan hastanın 35 yaşındaki erkek kardeşi ve 25 yaşındaki kız kardeşi Doğubeyazıt'tan getirtilip muayene edildi. Kız kardeşinin skleraları ikterik, 4 cm. splenomegalisi vardı. Yapılan periferik yaymasında eritrositlerin çoğunun (% 80) elips şeklinde olduğu görüldü (Resim-2). Erkek kardeşinin yalnız skleralarında ikter vardı ve periferik yayması da yine eritrositlerinin büyük oranda (%40-50) elips şeklinde olduğu tesbit edildi (Resim-3).



Resim - 2



Resim - 3

Hastaya bu şikaystler, hikaye, fizik muayene ve laboratuvar bulguları, yakın akrabalarında tesbit edilen bulgularla "Hereditör Eliptositozis" tanısı kondu.

TARTIŞMA :

Hastamızdaki şikayetler, fizik muayene bulguları, laboratuvar bulguları, pozitif aile hikayesi ile hereditör eliptositozis düşünöldü.

Hastalığın teşhisindeki klasik bulgulardan hereditör özellikte olması, ikterin bulunması ve periferik yaymada eritrositlerin çoğunun oval şekilde olması hastamızda mevcuttu. Hereditör eliptositoz'lu hastaların çoğu klinik olarak herhangi

bir özellik arzetmezler. Yaklaşık % 12 'sinde kronik hemolitik aneminin semptomlarına ve bulgularına rastlanılır. Sarılık düşük derecede ve intermittant'tır. Anemik bir hastada palpabl bir dalağın varlığı karakteristiktir (6). Ancak splenomegali bütün vakalarda bulunmaz (7,8). Safra kesesi taşları, kronik bacak ülserleri ve iskelet anomalileri daha az sıklıkta rastlanılan bulgulardır (6).

Hastamız birbuçuk aydan beri sarılıktan şikayetçiydi. Fizik muayenesinde splenomegali tesbit edemedik. Hastamızda safra kesesi taşı, bacak ülserleri, iskelet anomalileri yoktu.

Herediter eliptositozda anemi hafiftir, ekseriya hemoglobin 12 gr/dl değerinin üzerinde, retikülosit % 4 değeri civarındadır, anemi normositer ve normokromiktir. Periferik yaymada enaz % 25 oranında eritrositlerin elips veya oval şekilde olduğu görülür, eritrositlerin yaşam süresi kısalmıştır ozmotik frajilite ve periferik kan hücrelerinin otohemolizi normaldir (6,9).

Hastamızda; hemoglobinin: % 12.1 gr., normositer, normokromik anemi, periferik kan yaymasında eritrositlerin çoğu (% 80) elips şeklinde idi. Eritrosit ozmotik frajilite testleri normaldi.

Herediter eliptositozis otozomal dominant geçen, kırmızı kan hücrelerinin hücre iskeleti anomalisidir (5).

Hastamızın yakın iki akrabasında yaptığımız muayene ve incelemeler sonucu hereditör eliptositozis teşhisini koyduk.

Hastalığın patogenizi bilinmemektedir (6). Patoloji kırmızı kan hücrelerinin membranındadır. Eritrosit membranlarının gücü ve fleksibilitesi üzerinde sitoplazmik yüzey üzerindeki lipidlerin ve proteinlerin önemi büyüktür (3). Bu membran iskeletini spectrin, actin, protein 4.1 ve ankryon de dahil olmak üzere proteinler kuvvetlendirip, kırmızı kan hücrelerinin yaşamı üzerinde kritik rol oynamaktadırlar (3). Protein komponentlerinde eksiklikler veya yapısal anomaliler meydana geldiğinde kırmızı kan hücrelerinde karakteristik şekil değişiklikleri olmakta ve bu hücrelerin çoğu dolaşımında fragmantasyona uğramaktadır. Hereditör hemolitik anemilerin ve kırmızı kan hücrelerinin şekillerindeki değişikliklerin asıl sebebi spectrin ve protein 4.1'deki değişiklikler olarak kabul edilmektedir (3). Spectrin tetramerleri, actin ve protein 4.1 ile eritrositlerin iskelet yapısını oluşturmaktadır (2). Spectrin'in alfa alanını etkileyen şiddetli moleküler anomalilerde hereditör eliptositoz durumundan bahsedilir (4).

Hastamızda, eritrosit membranları protein yapılarını inceleme imkanını bulamadık.

Bu hastalıkta, şiddetli hemolitik anemi olmadığı sürece tedavi gerekmez. Şiddetli hemolitik anemi görüldüğünde tedavi splenektomidir (6).

Hastamızda şiddetli hemolitik anemi yoktu, bunun için splenektomi yapılmadı. Düzenli kontrole gelmesi tavsiye edilerek taburcu edildi.

SUMMARY

HEREDITARY ELLIPTOCYTOSIS

Hereditary elliptocytosis is a erythrocyte membrane defect, which is rarely seen, otosomal dominant, and caracterized by oval and/or ellipsis of erythrocytes in the peripheral circulation. In this article, we were discussed a male (18 years old) with hereditary elliptocytosis and one sister and one brother of him who had hereditary elliptocytosis on the basis of previous studies on this subject.

LITERATÜR :

- 1) Kruskall, M.S., Messier, D.S., Doherty, B.V., Pacini, D.G.: Elliptocytosis in blood donors. *Transfusion*. 27: 113-114, 1987.
- 2) Braunwald, E., Isselbacher, J.K., Petersdorf, R.G., et al.: *Harrison's of Internal Medicine*. 11. th. Ed. Graw-Hill Book Company. New York. 1987, p: 287.
- 3) Dhermy, D., Garbarz, M., Lecompte, M.C., et al.: Abnormal electrophoretic mobility of spectrin tetramers in hereditary elliptocytosis. *Human Genetics*. 74: 363-367, 1986.
- 4) Witrobe, M.M., Lee, G.R. , Boggs, D.R., et al.: *Clinical Hematology*. 8 th. Ed. Lea and Febiger, Philadelphia. 1981, p: 761-763.
- 5) Conboy, J., Mohandas, N., Tchernia. G., et al.: Molecüler basis of hereditary eliptocytosis due to protein 4.1 deficiency. *N Eng J Med*. 315: 680-685, 1986.
- 6) Lambert, S., Zail, S.; A new variant of the alpha subunit of spectrin in hereditary elliptocytosis. *Blood*. 69: 473-478, 1987.
- 7) Alloisio, N., Morle, L., Dorleac, E., etal.: The herezigous from of 4.1 (—) hereditary elliptocytosis (the 4.1 (—) Trait). *Blood*. 65: 46-51, 1985.
- 8) Garbarz, M., Lecomte, M.C., Dhermy, D., et al.: Double Inheritance of an alpha 1/65 spectrin variant in a child with homozygous elliptocytosis. *Blood*. 67: 1661-1667, 1986.
- 9) Garbarz, M., Dhermy, D., Lecome, M.C., et al.: A variant of Erythrocyte membrâne skeletal protein band 4.1 associated with hereditary elliptocytosis. *Blood*. 64: 1006-1015, 1984.