

[P-238]

Pansitopeni ve deęişken kemik ilięi fenotipi ile prezente olan bir olgu: G6PC3 defekti

Tuęba Arıkoęlu¹, Necdet Kuyucu², Manuela Germeshausen³, Semanur Kuyucu¹

¹Mersin Üniversitesi Tıp Fakóltesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı

²Mersin Üniversitesi Tıp Fakóltesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı

³Hannover Medical University, Department of Pediatric Hematology and Oncology

Konjenital nótropeni, yaşamın erken dönemlerinde saptanan ağır nótropeni ve yaşamı tehdit edici enfeksiyonlarla karakterize heterojen bir hastalık grubudur. Glukoz-6-fosfataz katalitik subunit 3(G6PC3) defekti ağır konjenital nótropeniyle karakterize birçok organ anomalisinin eşlik ettięi (fasiyal dismorfizm, gelişme gerilięi, belirgin yüzeysel venler, kardiyak ve ürogenital defektler, işitme kaybı) bir sendromdur. Patofizyolojisinde myeloid hücrelerin artmış apoptozu ve nótrofil disfonksiyonu ile ilişkili olarak bozulmuş glukoz metabolizması, artmış endoplazmik retikulum stresi ve defektif protein katlanması rol oynar.

3 yaşında kız hasta, osteomyelit, tekrarlayan akcięer enfeksiyonu ve cilt abseleri öyküsü ile klinięimize başvurdu. Fizik muayenede: fasiyal dismorfizm, gelişme gerilięi, hepatomegali ve göęüs-karın bölgesinde belirgin yüzeysel venler mevcuttu. Laboratuvar incelemede: Hb:6 g/dL, BK:2.1x10⁹/L, ANS:0.6x10⁹/L ve plt: 89x10⁹/L. Takipte ANS siklik patern göstermedi. Serum B12 ve folik asit düzeyleri normal, viral seroloji negatifti. İlk kemik ilięi aspirasyon incelemede; myeloid hücrelerde vakuolizasyon ve maturasyon arresti gözleendi. Takibinde pansitopenisi düzelen hastanın ikinci kemik ilięi normoselüler olarak deęerlendirildi. İmmunolojik tetkiklerinde CD4+ T ve CD19+ B hücre lenfopenisi saptanan hastanın serum Ig'leri ve aşı antikorları normaldi. Ekokardiyografide:ASD ve PHT saptandı. Genetik analizinde, G6PC3 geninin 1. Exonunda homozigot p.Trp59Arg mutasyonu saptandı. Konjenital nótropenin diğer nedenleri olan ELANE ve HAX1 gen mutasyonları saptanmadı. Takibinde G-CSF (5 mcg/kg) tedavisi başlanan hastanın ANS'ı 0,7-8x10⁹/L arasında seyretti.

Bu vaka ile pansitopenisi ve deęişken kemik ilięi fenotipi olan ve yeni bir G6PC3 gen mutasyonu tanımlanan ağır konjenital nótropenili bir olguyu sunduk. Lenfopeni ve pansitopeni yanı sıra deęişken kemik ilięi fenotipi bu sendromun bir parçası olabilir. Bu klinik bulgular eşliğinde konjenital nótropenisi olan hastalarda klinisyen G6PC3 defektini de akılda tutmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Konjenital nótropeni, G6PC3 defekti, pansitopeni, deęişken kemik ilięi fenotipi