

ATİPİK SEYİR GÖSTEREN KONJENİTAL TTP OLGUMUZ

Feryal Karahan¹, Serra Sürmeli Döven², Selma Ünal¹

¹Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Hematoloji BD

²Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nefroloji BD

Giriş: Konjenital trombotik trombositopenik purpura (TTP), trombositopeni, mikroanjiopatik hemolitik anemi ve mikrovasküler trombosis ile karakterize olan ADAMTS 13'ün (von Willebrand faktör-parçalayıcı proteaz) nadir görülen kalıtsal bir eksikliğidir.

Oluğ: 6 aylık kız hasta sırt, gövde ve ekstremitelerde oluşan morluklar nedeniyle BDmiza başvurdu. Öyküsünden ilk kez 4 aylıkken şikayetinin başladığı ve başvurduğu çocuk hastanesinde kemik iliği aspirasyonu yapıldıktan sonra steroid tedavisi aldığı öğrenildi. Soğeçmişinde ebeveynler arasında birinci dereceden akrabalık olduğu belirlendi. Fizik muayenesinde genel durumu iyi, soluk görünümü, sırt, gövde, çoğulukla ekstremitelerde olan ekimozları ile dalak kot altı 2 cm olarak saptandı. Laboratuvar incelemesinde Hb:7.4 g/dL, Htc:%23, WBC:8700/ mm³, trombosit: 8000/mm³, MCV: 93 fL, Retikülosit: % 4.6. Biyokimyasal parametreleri, koagülasyon paneli, haptoglobulin ve G6PD düzeyi normaldi. DC pozitif bulundu. Periferik yaymada anizositoz, poikilositoz, yer yer şistositler ve sferositler izlendi. Hasta OIHA+trombositopeni+dalak büyülüğu ile Evans Sendromu olarak değerlendirildi. Daha önce steroid tedavisi aldığı için hastaya IVIG tedavisi başlandı. Ancak izlemde klinik ve laboratuvar olarak yanıt alınamadığından rituksimab ve aralıklı olarak steroid tedavileri verildi. Bu dönemde ilk 1 yaşında olan ve daha sonra 1.5 yaşında tekrar eden jeneralize tonik klonik nöbetleri oldu ve antikonvülzan tedavi(trileptal) başlandı.

Hastanın izleminde 5 yaşında başlayan BFT'lerinde bozulma ile üre: 200 g/dL ve kreatin: 2.2 g/dL'e kadar yükseldiğinden yapılan böbrek biyopsisinde fokal segmental glomeruloskleroz tanısı aldı. Böbrek yetmezliği bulgularının ön plana gitmesiyle birlikte konjenital trombotik trombositopenik purpura(TTP) düşünürlere ileri tetkikleri yapıldı. ADAMTS 13 aktivitesi % 0,23 (50-110), ADAMTS 13 antijen <0.012 IU/mL (0.19-0.81), inhibitör negatifti ve genetik incelemesinde ADAMTS 13 için c.1709A>G (p.Tyr570Cys) (p.Y570C) homozigot pozitifti. Hastaya konjenital TTP tanısı ile taze donmuş plazma(TDP) tedavisi başlandı. TDP tedavisi sonrası klinik şikayetleri tamamen gerileyen ve laboratuvar parametreleri düzelen hasta hala kliniğimizde trombosit sayısı 150.000/ mm³ üzerinde tutulacak şekilde 2 haftada bir TDP tedavisi almaktadır.

Tartışma: Konjenital TTP kliniği ve ayırcı tanısı açısından ilgi çekici bir hastalıktır. Hastaların genellikle stres, ateşli enfeksiyon sonrası gelişen anemi ve trombositopeni(%100) ile semptomatik atakları olmaktadır. Ayırcı tanıda en çok Evans sendrom, ITP ile karışmaktadır ve hastalar uzun bir dönem bu tanılarla izlenmektedir. Literatürde de bizim olgumuzda olduğu gibi takiplerinde ileri yaşlarda tanı alan hastalar bulunmaktadır. Tedavide taze donmuş plazma desteği ile trombositlerin >150.000/mm³ olması hedeflenmektedir.

Anahtar Kelimeler: Konjenital trombotik trombositopenik purpura(TTP), ADAMTS 13 eksikliği, TDP

Giriş: Akut lenfoblastik lösemili hastalarda santral sinir sistemi relapsı proflaktik tedaviler ile belirgin azalmıştır. Leptomeningeal tutulum santral sinir sistemi tutulumu olan hastalarda en sık görülen formdur. Bunun dışında kraniyal solid kitle, retina tutulumu da görülebilir. Hastalarda baş ağrısı, kusma, dalgınlık, meningeal belirtiler, kraniyal sinir tutulumuna bağlı bulgular görülebilir. Aşırı yemek yeme isteği nadir görülen semptomlardan biridir.

Bulgular: OLGU 1. 1,5 yaşında erkek hasta. Bacaklıda morarma yakınması ile başvurdu. Trombositopeni ve lökositozu olan hasta Common B-ALL tanısı aldı. Tanıda hastada santral sinir sistemi tutulmu saptanmadı. Kemik iliği kromozom analizi normal, t(4;11) ve t(9;22) negatif saptandı. Hastaya TR-ALL BFM 2000 (orta risk grubu) tedavisi başlandı. 8. gün steroid yanıt iyi, 15 ve 33. gün kemik iliği remisyonda saptandı. İdame tedavinin 11. ayında hasta; 3 haftadır varolan aşırı yemek yeme ve hareketlerinde azalma yakınması ile ailesi tarafından getirildi. Hastanın kraniyal MR görüntülemesinde; pia ve arachnoid zarda kontrast madde tutulumu görüldü ve leptomeningeal tutulum olarak kabul edildi. Hastanın BOS bakısında 200/µl lenfoblast görüldü. Kemik iliği incelemesinde %13 lenfoblast saptanmış hastaya REZ ALL-BFM 2002 tedavi protokolü S2 kolunda başlandı. BOS temizlenene kadar intratekal tedavi uygulandı. Kemoterapinin 4. gününde hastada fokal epileptik nöbet gelişti. Hastaya tekrarlayan nöbetleri nedeni ile antiepileptik tedavi başlandı. Aile içi uygun vericisi olmayan hastaya tam uygun akraba dışı vericiden kemik iliği nakli yapıldı. Nakil sonrası 3. yılını tamamlayan hasta sorunsuz izlenmektedir.

OLGU 2: 2 yaşında erkek hasta. Ateş ve soluklu yakınıması ile getirilen ve pansitopenisi olan hastaya Pre pre B hücreli ALL tanısıyla TR-ALL BFM 2000 (standart risk) tedavi protokolü başlandı. Tanıda hastada santral sinir sistemi tutulumu saptanmadı. 8. gün steroid yanıt iyi, 15 ve 33. gün kemik iliği remisyonda idi. İdame tedavinin 19. ayında hastada aşırı iştah artışı ve baş ağrısı yakınması gelişti. Hastanın çekilen kraniyal MR görüntülemesinde yaygın lökodistrofik değişiklikler ve dura materde kalınlaşma görüldü. BOS bakısında 64/µl lenfoblast görülen hastanın kemik iliği aspirasyonunda da %61 oranında lenfoblast saptandı. Hasta relaps tedavisinin başlamasının ardından status epileptikus tablosunda kaybedildi.

Tartışma: Lösemi hastalarında aşırı yemek yeme santral sinir sistemi relapsının bir bulgusu olabilir. Beraberinde ikinci olgumuzda olduğu gibi ek santral sinir sistemi bulguları olabileceği gibi iştah artışı ve kilo alma tek yakına da olabilir. Literatürde de aşırı yemek yeme vehatta Cushingoid Sendrom gelişen vakalar bildirilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Akut lenfoblastik lösemi, santral sinir sistemi relaps, iştah artışı

INFANTİL PİKNOSİTOZ: YENİDOĞANDA NADİR BİR HEMOLİTİK ANEMİ NEDENİ

Sebnem Yılmaz¹, Funda Tüzün², Melek Erdem¹, Burak Deliloğlu², Özlem Tüfekçi¹, Birsen Baysal¹

¹Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematolojisi BD

²Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Neonatoloji BD

Giriş: Yenidoğanın (YD) hemolitik hastalığı en sık Rh ve ABO uygunluğunu, eritrosit enzim ve membran bozuklukları ile ilişkili olarak göstermektedir. Infantil piknositoz (IP) erken YD sarılığının daha az bilinen nedenlerindendir ve transient, immun olmayan hemolitik anemi ile karakterizedir. IP tanısı anemili bir YD'de periferik yayma (PY) incelemede düzensiz sınırlı, yoğun boyanmış, küçük, kontrakte görünümde ve dikensi çıkıntıları olan çok sayıda piknositin görülmesi ile konabilir.

Oluğ: Miadında c/s ile 3370 g doğan erkek bebek, postnatal 8. gündünde anemi ve dirençli indirekt hiperbilirubinemi nedeniyle konsülte edildi. Bebeğin 2. gününde total bilirubinin (Bb) 11,2 mg/dL olması nedeniyle fototerapi başıldığı, Bb değerinin 6. gününde 18,7 mg/dL'ye dek yükseldiği, 8. gününde Bb'nin halen 16,2 mg/dL ve hemoglobininin (Hb) 10,9 g/dL olduğu öğrenildi.

AKUT LENFOBLASTİK LÖSEMİ HASTALARINDA SANTRAL SINIR SİSTEMİ RELAPSINDA NADİR GÖRÜLEN BİR SEMPTOM: İŞTAH ARTIŞI

Burçak Tatlı Güneş¹, Zühal Önder Sivri¹, Eda Ataseven¹, Barış Malbor¹, Berna Atabay¹, Meral Türker¹

¹TC Sağlık Bakanlığı Sağlık Bilimleri Üniversitesi İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi