

Fanconi Aplastik Anemisi

Kenan ÖZCAN (*), Faruk İNCECİK (*), Fatih ERBEY (**), Göksel LEBLEBİSATAN (**),
İbrahim BAYRAM (***)

SUMMARY

Fanconi Aplastic Anemia

Fanconi aplastic anemia is a well known constitutional aplastic anemia. In this disorder all of the three cell lines are appeared to be affected. It may be seen frequently in heterogenic but mostly in familial fashion. It may be inherited genetically in several ways.

Here we have presented this review to emphasize that there may coexist with malignancies or abnormalities of other organs in the case with Fanconi syndrome. So it needs more detailed investigation.

Key words: Fanconi aplastic anemia

Anahtar kelimeler: Fanconi aplastik anemisi

Fanconi aplastik anemisi yapısal bir aplastik anemi olup, sıklıkla yaşamın ilk 10 yılında özellikle 8 yaş civarında görülür. Kemik iliğinde tüm hücre serileri tutulur. Heterojenik olarak görülme sıklığı 1/100-300 arasında olmakla beraber ailesel olarak daha sık görülebilir. Çeşitli şekillerde kalıtsal olarak geçebilir⁽¹⁾.

Beş yaşında iştahsızlık, çarpıntı nedeni ile başvuran öyküsünde kilo kaybı olan, ağırlık ve boyu 3 persentilin altında olup fizik muayenede anemiye ait bulgular, hepatomegali, anemiye bağlı üfürüm ve her iki el başparmak yokluğu görülen, laboratuvar bulgularında pansitopeni, kemik iliğinde miyelodisplastik sendrom, radyolojik olarak böbrek anomalisi eşlik eden Fanconi sendromlu bir olguyu sunduk.

OLGU

Bir hafta öncesine kadar herhangi bir problemi olmayan motor ve mental gelişimi normal olan, bir hafta kadar önce ailesi

tarafından cilt renginin ve gözlerinin soluklaştığı fark edilen kız hastanın aynı dönemde halsizliği, iştahsızlığı, çarpıntısında olup 4 kilogram tartı kaybı olmuş, ilk defa 5 yaş 1 aylık iken hastanemize başvurdu. Hikayesinde, normal vaginal yoldan hastanede miadında sorunsuz olarak doğmuş. Anne babanın hala-dayı çocukları olduğu, sekiz ve üç yaşlarında sağlıklı iki kız ve 1.5 yaşında sağlıklı erkek kardeşleri olduğu, ailede benzer hastalık olmadığı öğrenildi. İlk başvurudaki fizik incelemesinde; ağırlık-boy-baş çevresi 3 persentilin altında, genel durumu orta, şuuru açık, halsiz görünümde ancak çevreye ilgili. Konjonktivalar ve cilt rengi soluklaşmış. Kalp muayenesinde 2/6 pansistolik üfürümü mevcut. Batın serbest karaciğer kot kenarından palpabl, dalak nonpalpabl. Her iki elde baş parmak yoktu. Diğer sistem muayeneleri doğaldı. Laboratuvar tetkiklerinde yatışındaki Hct % 5.5, lökosit 3000 mm³, trombosit 9000 mm³ olması üzerine araştırma kanları alındı. Pediatrik hematolojiye danışılan hastaya yapılan kemik iliği incelemesinde miyelodisplastik sendrom-RAEB ile uyumlu bulundu ve takibe alındı. Ek anomali açısından yapılan batın ultrasonografisinde sol atrofik, sağda ektopik böbrek saptandı. DMSA'da her iki böbrek ektopik yerleşimli olduğu saptandı. VCUG'de normal idi, ancak postvoiding minimal rezidüel idrar saptandı. Bu bulgular ile hastada öncelikle Fanconi aplastik anemisi tanısı konuldu.

TARTIŞMA

Klinik olarak mikrosefali, başparmak veya radius yokluğu, cafeola lekeleri, ciltte hiperpigmentasyon, kısa boy görülebilir. Kromozomal parçalanmalar tesbit edilebilir. DNA hasar tamir mekanizmasında anormal olduğundan habaset riski artmıştır.

Laboratuvar bulgularında; anemi, MCV yüksekliği, mutlak nötrofil sayısında azalma(500/mm³ altında), trombosit sayısı (20.000/mm³ altında), hemoglobin F seviyesi artmış, kemik iliği biyopsisinde kemik iliği hücre oranının % 10 altında olması ile karakterizedir. Ek anomali olarak; atnalı böbrek veya böbrek agenezisi, kemik ve kalp ve diğer organ anomalileri eşlik edebilir. Tedavide ilk seçenek HLA doku grupları uygun kar-

Mustafa Kemal Üniv. Tıp Fak. Pediatri Yard. Doç. Dr.*; Çukurova Üniv. Tıp Fakültesi Pediatri Araşt. Görev.**; Çukurova Üniv. Tıp Fak. Pediatri Uz. Dr.***

deşten kemik iliği naklidir. Destek tedavisi ile yaşamda kalma süresi yıllar olabilmesine karşın, ağır aplastik anemide desteğe rağmen % 20 oranında başarılı olunabilmektedir. Kemik iliği nakli yapılmazsa tedavi yüz güldürücü değildir. Androjen tedavisi eritrosit yapımını artırır ve tranfüzyon gereksinimini azaltır, granülositler ve trombositler üzerine etkisi daha azdır, ayrıca hepatik tümör ve obstrüktif karaciğer hastalığı gibi yan etki riskleri de taşımaktadırlar. Tedavide steroidler de kullanılabilir (1).

Alter tarafından 1927-2001 yılları arasında tanı alan 1300 Fankoni anemili hasta retrospektif olarak araştırıldığında, % 9 akut miyeloid lösemi, % 7 miyelodisplastik sendrom, % 5 solid tümörler (ileri yaşlarda olanlarda ve yaşayanlarda sıklığı artmaktadır) ve % 3 oranında da karaciğer tümörü saptandığı gözlenmiştir. Yaklaşık olarak Fankoni anemi tanısı alındığında başlangıçta % 25 hastada habaset saptandığı anlaşılmıştır (2).

DeKerviler ve ark., ciddi refrakter anemi ve tüm organlarda konjenital malformasyonları olan 23 olguda atipik yüz görünümü, büyüme geriliği, radial deformite ve üriner anomalilerin olduğunu, ancak bu deformitelerin Fankoni anemisine özgü görülmediğini bildirmiştir (3).

Tischkowitz ve ark. da Fankoni sendromunda görülen habasetlerin, özellikle alkilleyici ajanlarla indüklendiğini ardından DNA hasarlanmasının onarılamayıp ha-

baset oluştuğunu, ancak bu durumun hastalığın doğal gidişatından mı yoksa tanı ve yönetiminden mi tartışmasının ortaya koymuşlardır (4).

Zwaan ve ark., Fankoni anemisinde kanser gelişme riskinin genetik olarak proteinlerle kontrol edildiğini, ancak kromozomal insitabilite ile bu durumun bozulması kanser oluşabileceğini ve bu durumun DNA tanısı ile mümkün olabileceğini vurgulamışlardır (5).

Anemi veya pansitopeni tablosunda, büyüme ve gelişme geriliği olup fizik muayenede anemiye ait bulgular, organomegali, her iki el başparmak yokluğu görülebilen Fankoni sendromu düşünülen olgular, habaset ve eşlik edebilecek diğer organ anomalileri açısından ayrıntılı olarak araştırılmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Pizzo PA: The pancytopenias, Chapter 475 In: Berhman RE, Kliegman RM, Arvin AM (eds). Nelson Textbook of Pediatric. 15th ed. W.B. Saunders Company, Philadelphia, 1412-1414, 1996.
2. Alter BP: Cancer in Fanconi anemia, 1927-2001. Cancer 15; 97(2):425-40, 2003.
3. De Kerviler E, Guermazi A, Zagdanski AM, et al: The clinical and radiological features of Fanconi's anaemia. Clin Radiol 5(5):340-5, 2000.
4. Tischkowitz MD, Hodgson SV: Fanconi anaemia. J Med Genet 40(1):1-10, 2003.
5. Zwaan ChM, Joenje H: From gene to disease: Fanconi anemia. Ned Tijdschr Geneesk 22; 147(8):342-4, 2003.