

OLGU SUNUMU

ERİŐKİN ERKEKTE AİLESEL OLMAYAN GLUKOZ-6-FOSFAT DEHİDROGENAZ EKSİKLİĐİNE BAĐLI HEMOLİTİK ANEMİ

AN ADULT MALE WITH NON-FAMILIAL HEMOLYTIC ANEMIA
DUE TO GLUCOSE-6-PHOSPHATE DEHYDROGENASE DEFICIENCY

Dinçer ATİLA
Vatan BARIŐIK
Fırat BIÇAK
Hüseyin CAN

ÖZET

51 yaşındaki erkek hasta fava(bakla) yedikten 48 saat sonra başlayan sarılık, bulantı, kusma ve karın ağrısı ile başvurdu. Aile öyküsünde özellik yoktu. Fizik bakıda subikter dışında bulgu yoktu. Laboratuvar tetkiklerinde Hb. 8.7 gr, total bil. 1.4mg, direk ve indirek Coombs testleri olumsuz, serum glukoz 6 fosfat dehidrogenaz (G6FD) düzeyi 3.9 İÜ/g (N>7.5)-düşük bulundu. İzlemede sorun gelişmedi. Olguyu daha çok kız çocuklarında görülen G6FD yetersizliğine bađlı anemilerin erkek ve erişkin dönemde de görülebileceđini vurgulamak istedik.

Anahtar Sözcükler: Dođuştan Anemi, Favizm, Glukoz-6- fosfat dehidrogenaz eksikliği

SUMMARY

A 51 year old male admitted with abdominal pain, nausea, vomiting and jaundice, 48 hours after ingestion of soy bean. His family story has no event like this. Subicteric appearance was the only physical finding. In his laboratory exam, Hb 8.7gr, total bil. 1.4mg, direct and indirect Coombs tests were negative, serum level of glucose 6 phosphate dehydrogenase: 3.9 IU/g (normal >7.5). There was no problem in his follow-up. Although hemolytic anemias due to G-6-PD insufficiency were usually seen in small girls, it may be seen in adult male rarely.

Key Words: Congenital anemia, Favism, Glucose-6- phosphate dehydrogenase deficiency

Bahçesaray Aile Sađlığı Merkezi Aile Hekimliği Bölümü Bahçesaray/Van

(Uz. Dr. D. Atıla)

Özel Metropolit Tıp Merkezi Dahiliye Bölümü Karşiyaka/İZMİR

(Uz. Dr. V. BarıŐık)

Özel Gülayat Tıp Merkezi Dahiliye Bölümü Siverek/URFA

(Uz. Dr. Fırat Biçak)

YazıŐma: Uz. Dr. Dinçer Atıla

GİRİŞ

Glukoz-6-fosfat dehidrogenaz (G6FD) enzim eksikliği en sık görülen enzim yetersizliğidir. Tipik olarak yaşamın erken dönemlerinde ortaya çıkar. Erişkin yaşta görülmesi nadirdir. Glukoz-6-fosfat dehidrogenaz glutasyonun hücre içi düzeyinin normal tutulmasında gerekli olan nikotinamid adenin dinükleotit fosfat'ın (NADF) yapımında rol almaktadır. Glutasyon ise ilaç veya infeksiyonlar gibi dış faktörlerin etkisiyle eritrositler içinde oluşan oksidan maddelerin yok edilmesinden sorumludur. G6PD eksikliğinde eritrositler oksitleyici bir strese uğradıklarında glutasyonu indirgenmiş durumda tutamadıkları için hemoliz gelişir. Eritrositlerde oksidatif hasara karşı gelişen savunma, enzim aktivasyonu ile orantılıdır(1).

G6FD eksikliğinde hemolize yol açan ajanlar(asetanilid, niritazol, doksorubisin, nitrofurantain, furazolidon, fenozopiridin, metilen mavisi, primakin, nalidiksik asit, sülfametoksozol) kesin olarak belirlenmiştir (1).

G6FD enzim eksikliğinin kesin tanısı enzim eksikliğinin gösterilmesi ile konulur. Kalitatif floresan spot testi veya kantitatif olarak spektrofotometrik ölçüm ile gösterilir. Aile taramasında ve prenatal tanıda kullanılan polimeraz zincir reaksiyonundaki spesifik gen mutasyonunun gösterilmesi esasına dayanan yöntemler de tanıda kullanılabilir (2,3).

Tedavi için; hemoliz yaratan nedenlerden kaçınmak, infeksiyonların zamanında tedavisi, akut tübüler nekrozu önlemek için uygun sıvı replasmanı, şiddetli episodik ve kronik hemolizi olan hastalarda splenektomi önerilmektedir (2,3).

OLGU

51 yaşında erkek hasta, yaklaşık bir hafta önce başlayan ve devam eden bulantı, kusma, karın ağrısı, gözlerde sararma ve koyu idrar yakınması ile İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Dahiliye polikliniğine başvurdu. Bu yakınmalarının başlamasından 48 saat önce bakla (fava) yediği belirtildi. Fizik muayenesinde konjonktivaları soluk, skleraları hafif ikterik ve diğer sistem bakılarının ise olağan olduğu saptandı. Öz geçmişi, anne baba arasında akrabalık olmadığı, neonatal sarılık ve anemi öyküsünün olmadığı öğrenildi.

Olgunun laboratuvar tetkiklerinde, Hb 8.7 g/dL(14-18g/dL), Htc %26, trombosit 340.000mm³. Kan biyokimyası indirekt bilirubin 1.2 mg/dl (0-0.8mg/dl), total

bilirubin 1.4 mg/dl (0.1-1 mg/dl), serum demiri 160 µg/dl (60-150 µg/dl), LDH 370U/L (90-240U/L), haptoglobülin 10.2 mg/dl (30-200 mg/dl) idi. INR 1.16 mm³ olan hastanın serum elektrolit değerleri normal sınırlarda değerlendirildi. Direkt ve indirekt Coombs negatif olarak saptandı. Periferik kan yaymasında, poikülositoz, anizositoz, normokrom, normositer eritrositler, polimorf nüveli lökosit: %70, lenfosit: %30, retikülosit: %3 idi. İdrarda eritrosit, Hb, bilirubin ve ürobilinojen saptanmadı. Toraks grafisi ve elektrokardiyografisi normal olarak değerlendirildi. Yapılan üst karın ultrasonografisi olağan olarak değerlendirildi. Olgunun hikâyesi, laboratuvar ve klinik bulguları değerlendirildiğinde G6PD enzim eksikliğine bağlı hemolitik anemi vakası olduğu düşünüldü. Kan G6FD düzeyi 3,86 IU/g Hb (G6PD=7,48-10,20 IU/g Hb) olarak ölçüldü. Serviste herhangi bir sorun gelişmeyen ve ek tedavi gerektirmeyen hasta beş gün sonra evine gönderildi.

TARTIŞMA

G6FD enzim eksikliği en sık görülen enzim anomalisi olup, 200milyondan fazla kişiyi etkilemektedir. Bugüne kadar bu enzim eksikliğinin 400'den fazla varyantı bildirilmekle birlikte, yalnızca birkaç tipi daha sık görülmektedir (4). G6PD gen eksikliği X'e bağlı çekinik geçiş gösteren genetik bir hastalıktır ve görülme insidansı kadınlarda erkeklerden fazladır (4). Olgumuz ise erkek hastaydı. Olgumuzun kendinde ve yakın aile bireylerinde sarılık öyküsü olmadığından sporadik olarak değerlendirildi.

G6FD esas olarak, glutasyonun hücre içi düzeyinin normal tutulmasında gerekli olan

NADF 'nin yapımında rol almaktadır. Glutasyon ise, ilaç veya infeksiyonlar gibi dış faktörlerin etkisiyle eritrositler içinde oluşan oksidan maddelerin yok edilmesinden sorumludur. G6FD eksikliğinde, eritrositler oksitleyici bir strese uğradıklarında glutasyonu indirgenmiş durumda tutamadıkları için hemoliz gelişir (5).

Akut hemoliz, oksidan ilaç alımı, çeşitli infeksiyonlar ve fava tüketimi sonucu ortaya çıkar. Akut hemolizin nadir birkaç türü transfüzyon gerektirirken, çoğunlukla kendi kendini sınırlar. Olgumuzun izleminde tedaviye gereksinim duymadığı, hastalığın bulguları kendiliğinden son bulduğu için akut hemoliz olarak değerlendirildi. G6FD enzim aktivitesine göre; kalıtsal nonsferotik hemolitik anemiye neden olanlar, hemolitik aneminin görülmediği varyantlar, enzim ak-

tivitesinde hafif derece düşük olanlar, enzim eksikliđi görülmeyenler ve enzim aktivitesi yüksek olan varyantlar olarak beş sınıfa ayrılırlar (6). Olgumuzdaki enzim düzeyi 3,86 IU/gHb (normali:7,48-10,20 IU/gHb) aralıđında bulunduđundan, hasta hafif düzeyde bir enzim yetersizliđi olarak deđerlendirildi.

Favizm, G6FD eksikliđi görülen hastalarda bakla yenmesinden 24-48 saat sonra ortaya çıkan hemolitik anemi sendromudur. Genellikle 2-5 yaşı döneminde görülür ve sıklıkla kendi kendini sınırlar, nadiren ölümcül seyreder (7).Olgumuz ileri yaşıta erkek hasta olması, aile öyküsü olmaması ve tedaviye gerektirmeksizin hastalık bulgularının kaybolmasından dolayı sporadik olarak deđerlendirildi.

Sonuç olarak, sarılık, bulantı, kusma ve karın ağrısı şikayetleri ile kliniđimize başvuran hastaların ilaç kullanma, infeksiyon ve fava(soya fasulyesi) alınması öyküsü öncelikli olarak sorgulanmalıdır. Olguda hemolize neden olabilecek diđer hastalıkların ayırıcı tanısının yapılabilmesi için ilgili birime yönlendirilmelidir.

İLETİŞİM

Uz. Dr. Dinçer Atıla
Bahçesaray Aile Sađlığı Merkezi
Aile Hekimliđi Bahçesaray/VAN
Cep tel: 05317999825
E-posta: dinceratila35@hotmail.com

KAYNAKLAR

1. Glader BE. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency and related disorders of hexose monophosphate shunt and glutathione metabolism. In: Wintrobe's clinical hematology. 10th ed. Baltimore: William&Wilkins; 2008.p.1176-90.
2. Jalloh A, Tantular IS, Pusarawati S, Kawilarang AP, Kerong H, Lin K, et al. Rapid epidemiologic assessment of glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in malaria-endemic areas in Southeast Asia using a novel diagnostic kit. Trop Med Int Health 2004; 9: 615-23.
3. H. Franklin Bunn, Wandell Rosse. Hemolytic Anemias and Acute Blood Loss. Dennis L. Kasper, Anthony S. Fauci Don L. Longo, Eugene Bronwald, Stephen L. Hauser, J. Larry Jameson. In editors. Harrison's Principles of Internal Medicine. 16'th edition. New York: Mc Graw-Hill Companies; 2005.p.6007-17.
4. Beutler E. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. Blood 1994;84:3613-6.
5. Martin LD, Casella ES. Anesthesia and glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in a child with congenital heart disease. J Cardiothorac Vasc Anesth 1991; 5: 596-9.
6. Fiorelli G, Montemuros F, Cappellini M. Chronic nonspherocytic disorders associated with G6PD variants. Bailliers Clin Haematol 2000; 13: 39-55.
7. F Lim, T Vulliamy and S H Abdalla. An Ashkenazi Jewish women presenting with Favism. Journal of Clinical Pathology 205; 58: 317-319.