

AT NALI BÖBREK ANOMALİSİ İLE BİRLİKTE FABRY HASTALIĞI VAKASI

Mehmet ÇOBANOĞLU¹, Mustafa TEKÇE¹, Haluk SARGIN¹, Mesut ŞEKER¹, Murat ÖZİŞİK¹, Ali YAYLA¹

At nalı böbrek anomalisi ile birlikte Fabry hastalığına bağlı kronik böbrek yetmezlikli bir olgu nadir görülmesi nedeni ile sunulmaktadır.

Anahtar kelimeler: At nalı böbrek, Fabry hastalığı, kronik böbrek yetmezliği

A CASE REPORT OF FABRY DISEASE WITH HORSESHOE KIDNEY

We reported a case, which has chronic renal failure, depending on Fabry disease with horseshoe renal anomaly, because seen rarely.

Keywords: Horseshoe renal anomaly, Fabry disease, chronic renal failure

Fabry hastalığı, glikosfingolipid metabolizmasında alfa-galaktosidoz eksikliğine bağlı olarak gelişen, X'e bağlı olarak geçiş gösteren herediter bir hastalıktır. Alfa-galaktosidoz A eksikliği bir çok organda seramid triheksosit birikimine yol açar. Hastalık Xq 22'de lokalize olan normal bir gen nedeniyle geçiş göstermektedir. Hastalığın cilt bulguları ilk kez 1888'de Fabry tarafından tanımlanan skrotum, sırt ve kalçada görülen anjiokeratomlardır¹. Bir çok organda anormal lipid birikimi vardır. Lipid damar duvarlarında, glomerüllerde, sinirlerde, kardiyak miyositlerde, distal ve toplayıcı tübülüslerde birikir. At nalı böbrek anomalisi ve Fabry hastalığının birlikteliği ise nadir görülmektedir.

OLGU

Kırk yaşında erkek hasta halsizlik, kalçada kırmızı lekeler ve sol dizde şişlik nedeni ile müracaat ettiği nefroloji polikliniğinden hastanemize yatırıldı. Hastanın halsizlik şikayeti 1984'den beri vardı. Yapılan tahlillerde üresi yüksek bulunmuştu. Kalçalarındaki lekelerin de o zamandan beri mevcut olduğunu söyleyen hastanın son iki aydır da sol dizinde şişlik ve ağrı şikayeti vardı. Öz ve soy geçmişinde başka bir özellik yoktu.

Klinik muayenesinde TA: 160/90 mmHg, ödem (+), anemi, kalçada kırmızı küçük (toplu iğne başı kadar) papüler tarzda lekeler, sol dizde şişlik ve sinovyal sıvıda artma, patella şoku müsbet olarak tesbit edildi. Hct: %27, lökosit: 8700/mm³, trombosit: 279.000/ml, sedimentasyon: 83 mm/saat, üre: 72 mg/dl, kreatinin: 2,3 mg/dl, AKŞ: 92 mg/dl, kolesterol: 94 mg/dl, trigliserit: 65 mg/dl, SGOT: 12 u/L, SGPT: 12 u/L, total protein: 7,2 gm/dl, albümin: 3,6 gm/dl, globulin: 3,6 gm/dl, Na⁺: 134 mEq/L, K⁺: 4,9 mEq/L, Ca⁺⁺: 8,6 mg/dl, demir: 16 mg/dl, demir bağlama kapasitesi: 175 mg/dl, 24 saatlik idrarda protein: 811 mg/gün, kreatinin klirensi: 35 ml/dk idi. Batın ultrasonunda, her iki böbrek at nalı formasyonunda görüldü. Hastaya at nalı böbrek anomalisi ile birlikte olan Fabry hastalığı ve monoartrit tanısı konuldu.

Sol dizdeki artrit nedeni ile ortopedi konsültasyonu yapıldı, artrosentez ile 220 cc sinovyal sıvı boşaltıldı. Sıvı berrak idi ve kültüründe üreme olmadı. Sıvının biyokimyasal analizinde glukoz: 81 mg/dl, LDH: 476 U/L, total protein: 5,6 g/dl, Na⁺: 133 mEq/L, K⁺: 4,7 mEq/L idi. Hastaya yapılan göz konsültasyonu doğal idi. Nöroloji konsültasyonu ile polinöropati tesbit edildi. Cildiye konsültasyonunda, angiokeratom corporis diffizum tesbit edildi. Hastaya amlodipin 10 mg 1X1, parasetamol tablet 3x1, oral demir başlandı. Kronik böbrek yetmezliği ve hipertansiyon diyetine alındı. Hasta kontrole geldiğinde üre: 57mg/dl, kreatinin: 1,9 mg/dl idi ve sol diz muayenesi normal idi.

TARTIŞMA

Uyluk, kalça, genital bölge, oral mukozada kırmızı döküntü şikayetleri ile başlayan Fabry hastalığında gözde konjunktivada ve retinada dilate venüller, nörolojik sistemde ağrılı dizesteziler olabilir. Glomerül ve tübülüslerde de lipid birikimleri sonucu ilerleyici böbrek yetmezliği gelişir. Fabry hastalığının klinik belirtileri ilerleyici glikosfingolipid birikmesi ile meydana gelen anatomik ve fizyolojik değişikliklerin bir sonucudur. Fabry hastalığı gibi sistemik metabolik hastalıklarda böbrek de etkilenebilir^{2,3,4}.

Matsubara ve arkadaşları², Fabry hastalığı olan 4 vaka bildirmişlerdir. Farklı ailelerden olan hastalardan 40 yaşlarında olan ikisi birkaç ayda hızla hipertansiyon ve üremik sendroma girmişler; renal biyopsilerinde glomerüllerde skleroz ve kollaps, arterlerin intimalarında şişme, dejeneratif değişiklikler tesbit edilmiştir. Takriben 20 yaş civarlarında olan diğer iki hastanın böbrek fonksiyonları normal bulunmuştur. Bizim hastamız da 40 yaşında olup kreatinin klirensi: 35 ml/dk. idi. At nalı böbrek anomalisi olduğu için biyopsi yapmadık. Hastamızda uyguladığımız antihipertansif tedavi ve tuzsuz, proteinden kısıtlı diyet ile böbrek fonksiyonlarındaki bozulma yavaşlamıştır.

¹Dr. Lütfi Kırdar Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi I. Dahiliye Kliniği



Sonuç olarak sistemik, metabolik, herediter bir hastalık olan Fabry hastalığının, at nalı böbrek anomalisi ile birlikte görülmesi nadir olup, iyi bir antihipertansif tedavi ve diyet ile böbrek fonksiyon bozukluğunun ilerlemesi yavaşlamaktadır.

KAYNAKLAR

1. Söylemezoğlu O, Akpolat T, Arık N. Herediter Böbrek Hastalıkları. Nefroloji El Kitabı, 1996: 252-265.

2. Matsubara M, Taguma Y, Saito T, Yoshinaga K, Furuyama T, Sakaguchi H. Clinico-pathological features in four patients with Fabry's disease. The possible role of degenerative lesions in the interstitial vessels in renal disfunction. Nippon Jinzo Gakkai Shi 1990 Feb; 32(2): 237-243.

3. Lhottak K. Pathogenesis and clinical course of hereditary nephropathies. Acta Med Austriac 2001; 28(3): 78-80.

4. Germain DP. Fabry Disease. Clinical and genetic aspects. Therapeutic perspectives. Rev Med Interne 2000 Dec; 21(12): 1086-1103.