



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Hematoloji Bilim Dalı
Olgu Sunumu

03 Ağustos 2017 Perşembe

Dr. Aslı Sarıbaş



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Çocuk Hematoloji Bilim Dalı
Olgu sunumu

Olgu

- ▶ 17 yaş 4 ay
- ▶ Erkek

Şikayet

- ▶ Karın ağrısı



Hikaye

- ▶ 1 yıl önce başlayan, her gün olan, karın sol alt kadranda ağrı
 - ▶ Ayaklarda ve ellerde kızarıklık
 - ▶ Ellerde ve ayak tabanlarında sürekli olan kaşıntı
 - ▶ Dışkıda kan (1-2 kez/hafta)
 - ▶ Baş ağrısı
-
- ▶ Bu yakınmalarla birçok kez farklı sağlık merkezlerine başvurmuş.
 - ▶ Yapılan tam kan sayımlarında hemoglobin değerleri 17 g/dl ve üzerinde seyrediyormuş.
 - ▶ Bu nedenle 1 yıldır başka bir sağlık merkezinde çocuk hematoloji polikliniğinde izlenmekte
 - ▶ Hasta tanı ve tedavi için tarafımıza yönlendirilmiş.
-



Özgeçmiş

- ▶ Özellik yok

Soy-geçmiş

- ▶ Anne: 48 yaş, SS
- ▶ Baba: 52 yaş, SS

- ▶ 1. çocuk: 26 yaş, E, SS
- ▶ 2.çocuk: 23 yaş, K, SS
- ▶ 3.çocuk: 21 yaş, E, SS
- ▶ 4.çocuk: Hastamız

- ▶ Anne baba arasında akrabalık yok.



Fizik Muayene

- ▶ Kalp tepe atımı: 90/dk
- ▶ Solunum sayısı: 16/dk
- ▶ Vücut ısı: 36,4 °C
- ▶ Kan basıncı: 100/60 mmHg
- ▶ SpO2: %99
- ▶ Kilo: 63,5 kg (25-50 p)
- ▶ Boy: 180cm (75-90 p)
- **Ciltte ellerde, ayaklarda ve yüzde kızarıklık mevcut.**
- Kalp sesleri ritmik. S1, S2 doğal, S3 yok.
- Toraks yapısı simetrik, deformite yok. Dinlemekle bilateral solunum sesleri doğal. Ral, ronküs yok.
- Hepatomegali yok, splenomegali yok, traube açık.
- Diğer sistem muayenelerinde özellik yok.









Laboratuvar (Dış merkez)

- ▶ WBC: 8,000 K/uL
- ▶ Neu: 5,700 K/uL
- ▶ Hb: 18,4 g/dl
- ▶ Hct: %51,5
- ▶ MCV: 91,8 fl
- ▶ MCHC: 35,7 g/dl
- ▶ PLT: 224,000
- ▶ Sedimentasyon: 6 mm/saat
- ▶ Retikülosit: %4,8
- ▶ D. Coombs: Negatif
- ▶ TIT: Normal



Laboratuvar (Dış merkez)

- ▶ Hemoglobin elektroforezi:
 - ▶ Hb A: %95,7
 - ▶ HbA2: %3,5
 - ▶ Hb F: <%0,8



Batın US (Dış merkez)

- ▶ Dalak uzun aksı 154 mm ölçülmüş olup boyutları artmıştır. Parankim ekosu normaldir.
- ▶ Karaciğer boyutu ve parankimi doğaldır.
- ▶ Böbrek, pankreas ve diğer batın değerlendirmesi normaldir.



ÖN TANILAR

- ✓ 17 yaş, Erkek
- ✓ Karın ağrısı
- ✓ Baş ağrısı
- ✓ Ellerde, ayaklarda kızarıklık ve kaşıntı
- ✓ Dışkıda kan
- ✓ Hb: 18,4 g/dl

POLISITEMI

Laboratuvar (KOÜ)

- ▶ Beyaz küre: 7,400 /uL
- ▶ Nötrofil: 5,470 /uL
- ▶ Hb: 16,9 g/dl
(flebotomi sonrası)
- ▶ Hct: %47,1
- ▶ MCV: 87,8 fL
- ▶ MCHC: 35,9 g/dl
- ▶ PLT: 176,000 /uL
- ▶ Retikülosit: %1,13
- ▶ Periferik yayma
 - ▶ %75 nötrofil
 - ▶ %21 lenfosit
 - ▶ %4 monosit
 - ▶ Trombositler yeterli
 - ▶ Atipik hücre yok.
 - ▶ Eritrositler normal morfolojide
- ▶ Eritropoetin: 9,7 mU/MI (4,3-29)
- ▶ TSH: 2,9 mIU/L
- ▶ sT4: 1 ng/dl



Genetik

- ▶ JAK mutasyonu: Sonuç bekleniyor.



POLISITEMI

Polisitemi-Tanım

- ▶ Polisitemi; hemoglobin düzeyinin yaşa, cinsiyete ve bulunulan yerin yüksekliğine göre 99 persentilin üzerinde olması olarak tanımlanır.
- ▶ Pratik olarak çocukluk çağında bu değer hemoglobin değerinin >17 g/dl veya hematokrit değerinin $>\%50$ olmasıdır.



POLİSİTEMİ

SINIFLAMA

- ▶ 1- Relatif polisitemi
 - ▶ Hemokonsantrasyon
 - ▶ Dehidratasyon
 - ▶ 2- Primer polisitemi
 - ▶ Konjenital (Eritropoetin reseptör mutasyonu)
 - ▶ Kazanılmış (Polisitemia vera)
 - ▶ 3- Sekonder polisitemi
 - ▶ A) Yetersiz oksijene bağlı
 - ▶ Fetal yaşam
 - ▶ Yüksek irtifa
 - ▶ Kardiyopulmoner hastalık
 - ▶ Sol-sağ şantlı kardiyovasküler hastalık
 - ▶ Methemoglobin
 - ▶ Karboksihemoglobin
 - ▶ B) Eritropoetin artışına bağlı
 - ▶ Wilms' tümör
 - ▶ Feokromasitoma
 - ▶ Cushing sendromu
 - ▶ Hemanjiyoblastoma

} Endojen
 - ▶ Testosteron ve steroid
 - ▶ Growth hormon

} Ekzojen
- ▶ C) Primer ve sekonder polisitemi ile karakterize
 - ▶ Chuvash polisitemi
 - ▶ Non-Chuvash polisitemi
- ▶ 4- Neonatal polisitemi (Eritrositozis)

Polisitemi-Bulgular

- ▶ Ciltte kızarıklık
- ▶ Kaşıntı
- ▶ Karın ağrısı
- ▶ Baş ağrısı
- ▶ Eritromelalji (El ve ayaklarda eritem, solukluk ve siyanozun eşlik ettiği yanıcı ağrı hissi)
- ▶ Hipertansiyon
- ▶ Tromboz
- ▶ Kanama



Polisitemi

- ▶ Primer polisitemi: Konjenital ya da kazanılmış mutasyonlarla eritroid öncül hücrelerde artış veya eritrosit kütle artışına neden olan sitokinlere artmış yanıt izlenir.
- ▶ Düşük EPO düzeyleri karakteristiktir.
- ▶ Sekonder polisitemi: Artmış EPO düzeylerine karşın eritroid öncül hücre cevabı normaldir.



POLİSİTEMİA VERA

(Kazanılmış Primer Polisitemi)

- ▶ Klonal, herhangi bir uyarıcı olmadan ön planda eritrosit olmak üzere kemik iliğinin her üç dizesine ait hücrelerin (eritrosit, granülosit, trombosit) fenotipik olarak normal, kontrolsüz çoğalmasıyla karakterize bir hastalıktır.
 - ▶ Splenomegali eşlik eder.
 - ▶ %95-97 JAK2 mutasyonu pozitif.
 - ▶ JAK2; eritropoetin, trombopoetin ve granülosit-makrofaj koloni stimüle edici faktörün sinyallerini iletmeye yarayan reseptörlerin sentezinde rol alır, ayrıca diğer sitoplazmik proteinlerin de sinyallerini ileten bu reseptörler için tirozin kinaz görevi yapar.
-



PRİMER AİLESEL VE KONJENİTAL POLİSİTEMİ

- ▶ Nadir olarak görülen bu sendrom "ailevi eritrositoz" olarak da bilinir.
 - ▶ Kemik iliğinde eritroid hücrelerin izole ve anormal proliferasyonu sonucunda ortaya çıkar.
 - ▶ Bu hastalıkta tipik olarak otozomal dominant bir kalıtım şekli görülür fakat sporadik vakalar da vardır.
 - ▶ Klinik olarak izole eritrositoz,
 - ▶ Normal lökosit ve trombosit sayıları,
 - ▶ Düşük serum EPO düzeyi ($<10\text{mU/mL}$),
 - ▶ Normal hemoglobin-oksijen disosiasyon eğrisi (normal p50),
 - ▶ İn vitro kök hücre kültürlerinde eritroid hücrelerde EPO'ya karşı artmış bir duyarlılık vardır.
-



PRİMER AİLESEL VE KONJENİTAL POLİSİTEMİ

- ▶ Splenomegali bulgusu tipik olarak yoktur.
- ▶ Bu sendrom diğer miyeloproliferatif hastalıklara ve akut lösemiye dönüşmez.
- ▶ Bir seri hastanın yaklaşık %12'sinde EPO reseptör mutasyonları bulunmuştur. Diğer vakalar büyük ihtimalle başka genlerdeki henüz bilinmeyen mutasyonlara bağlıdır.



Klinik	Polisitemia Vera	Primer Ailesel ve Konjenital Polisitemi
Sıklık	Nadir	Bilinmiyor
Kalıtım	Yok	Dominant
Altta yatan neden	Yok	EPO reseptör mutasyonu
Polisitemi semptomları	Var	Sıklıkla rutin bakılan kan sayımında tanı alır
Bulgular	Pletore, splenomegali	Pletore, splenomegali yok
EPO seviyesi	Çok düşük	Düşük/ Normal
Hastalık seyri	Tromboz ve kanama	Selim seyirli
Tedavi	Flebotomi, alfa-interferon, asetilsalisilik asit, hidroksiüre	flebotomi

PRİMER AİLESEL VE KONJENİTAL POLİSİTEMI-TEDAVİ

- ▶ Hiperviskoziteye bağlı semptomları olan hastalara flebotomi uygulanır.
- ▶ Hastanın tolerans derecesine, semptomlarına, yaşına bağlı olarak günde 1 veya haftada 2 gün 450-500 cc uygulanır.
- ▶ Hematokrit takip edilir, gerektiğinde flebotomi tekrarlanır.



Hemoglobin yüksekliđi



EPO düzeyi



<5 IU/L



>5 IU/L



Splenomegali, trombositoz ve/veya
lökositoz, kazanılmış polisitemi



Evet



Hayır

POLİSTEMİA
VERA

PRİMER AİLESEL VE
KONJENİTAL
POLİSİTEMİ



Siyanoz



Evet



Hayır

- Konjenital kalp hastalığı
- Kronik akciğer hastalığı

Renal hücreli
karsinom veya
diğer renal
anomaliler

Teşekkürler...

