KUSMA İLE AYNI ANDA BAŞVURAN AĞIR ANEMİK 3 VAKA: GLUKOZ-6-FOSFAT DEHİDROGENAZ ENZİM EKSİKLİĞİ

Emine Didem Akbaba[1], Alper Kaçar[1], Ebru Mısırlı Özdemir[1], Emine Türkan[2], Ömer Faruk Beşer[3]
[1] SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ OKMEYDANI EĞİTİM ARAŞTIRMA HASTANESİ, PEDİATRİ KLİNİĞİ, İSTANBUL
[2] SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ OKMEYDANI EĞİTİM ARAŞTIRMA HASTANESİ, ÇOCUK HEMATOLOJİ, İSTANBUL
[3] SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ OKMEYDANI EĞİTİM ARAŞTIRMA HASTANESİ, ÇOCUK GASTROENTEROLOJİ, İSTANBUL

GİRİŞ:

•G6PD enzim eksikliği; en sık görülen eritrosit enzim eksikliğidir. X'e bağlı resesif kalıtım gösterir. Türkiye genelinde %0.5 iken Çukurova bölgesinde bu oran çok daha yüksektir. Başvuru şikayetleri genellikle halsizlik, kusma, sarılık, karın ağrısı, sırt ağrısı, idrar renginde koyulaşma şeklindedir. Acil servisimize aynı evde yaşayan ve kusma şikayeti ile başvuran, g6pd enzim eksikliği tanısı alan 3 olgu sunulmuştur.

OLGU:

Olgu 1: 1 7/12 yaş erkek hasta, acil servise kusma şikâyeti ile başvurdu. Fizik muayenesinde soluk, ikterik, taşikardik ve dehidrate görünümünde idi. Laboratuvar tetkiklerinde; Hgb:3.3 g/L, HCT: %9.4, MCV: 92 fL, ÜRE: 77 mg/dl, Kreatinin: 0,32 mg/dl, Ürik asit:6.74 mg/dL, Total bilirubin: 5.65 mg/dL, D.bil:1.03 mg/dL, LDH: 866 u/L saptandı.
Olgu 2: 2 yaş erkek hasta, acil servise kusma ve idrar renginde koyulaşma şikâyeti ile başvurdu. Fizik muayenesinde soluk, ikterik, taşikardik ve dehidrate görünümde idi. Laboratuvar tetkiklerinde; Hgb:3.2 g/L, HCT: %9.8, MCV: 84 fL, ÜRE: 47 mg/dl, Kreatinin: 0,33 mg/dl, Ürik asit:5.5 mg/dL, Total bilirubin: 2.8 mg/dL, D.bil:0.47 mg/dL, LDH: 707 u/L saptandı.
Olgu 3: 4 5/12 yaş erkek hasta, acil servise kusma ve ciltte sararma şikâyeti ile başvurdu. Fizik muayenesinde soluk, ikterik ve dehidrate görünümde idi. Laboratuvar tetkiklerinde Hgb:6.9 g/L, HCT: %20, MCV: 90 fL, ÜRE: 48 mg/dl, Kreatinin: 0,26 mg/dl, Ürik asit:4.2 mg/dL, Total bilirubin: 5.9 mg/dL, D.bil:0.7 mg/dL, LDH: 383 u/L saptandı.


Olgu 1


Olgu 2


Olgu 3

TARTIŞMA VE SONUÇ:

•Tartışma: G6PD enzimi temel hücresel fonksiyonların özellikle eritrosit hücre proteinlerinin hemolize neden olan oksidatif hasardan korunmasında önemli rol oynamaktadır. G6PD esas olarak, glutatyonun hücre içi düzeyinin normal tutulmasında gerekli olan NADPH'nin yapımında rol almaktadır. Glutatyon ise, ilaç veya enfeksiyonlar gibi faktörlerin etkisiyle eritrositler içinde oluşan oksidan maddelerin yok edilmesinden sorumludur. G6PD eksikliğinde, eritrositler oksitleyici bir strese uğradıklarında glutatyonu indirgenmiş durumda tutamadıkları için hemoglobin denatüre olur ve akut hemoliz gelişir. G6PD eksikliği olan bireylerde oksidan ajanlar ile karşılaşım yoksa hemolizin herhangi bir klinik ve laboratuar bulgusuna rastlanmaz. Oksidatif ajanlarla karşılaşma sonucu gelişen en önemli klinik bulgu ani başlayan hemoliz ile oluşan hızlı hemoglobin düşüşüdür. Ani ağır hemolitik anemi nedeni ile hastalar; solukluk, ikteri, takipne, taşikardi, idrar renginde koyulaşma, kusma, karın ağrısı ile başvurabilirler. En sık rastlanan oksidatif ajanlar ilaçlar, enfeksiyonlar ve bakladır (favism).
•Sonuç: Kusma şikayeti ile başvuran hastalarda detaylı fizik muayene ve anamnez tanı ve tedavi açısından oldukça önemlidir. G6PD eksikliğinin ana tedavisi; ilaçlar, bakla ve enfeksiyon gibi oksidan strese neden olabilecek durumlardan kaçınmaktır.

HEMOGRAM	OLGU 1	OLGU 2	OLGU 3
WBC	33.330	14.050	11.440
RBC	1.02	1.16	2.2
HGB	3.3	3.2	6.9
HCT	9.4	9.8	20
MCV	92	84	90
PLT	434.000	292.000	386.000

BİYOKİMYA	OLGU 1	OLGU 2	OLGU 3
ÜRE	77	47	48
KREATİNİN	0.32	0.33	0.26
AST	82	45	39
ALT	23	12	14
T.BİLİRUBİN	5.65	2.8	5.9
D.BİLİRUBİN	1.03	0.47	0.79
LDH	866	707	383
CRP	74	12	58

KOAGÜLASYON	OLGU 1	OLGU 2	OLGU 3
APTT	25.8	21.8	22
PT	15.3	12.9	12.1
INR	1.45	1.21	1.14
FİBRİNOJEN			