

27 ULUSAL PATOLOJİ KONGRESİ



15-18 Kasım 2017, Sueno Deluxe Otel - Belek | Antalya

Poster Sunum

Hematopatoloji

PS533

OLGU SUNUMU: KEMİK İLİĞİ BİYOPSİSİNDE GAUCHER HASTALIĞI TUTULUMU

Ayşegül Uslu¹, Sehbal Arslankoz¹

¹Dışkapı Yıldırım Beyazıt Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

Giriş

Lizozomal depo hastalıkları oldukça nadir görülen hastalıklar olup bunlardan en sık görülenleri Gaucher (β-glukoserebrosidaz eksikliği) ve Niemann-Pick (sfingomyelinaz eksikliği) hastalığıdır. Çoğunlukla sistemik semptomlarla presente olsalar da bazı vakalarda Gaucher hastalığı başka sebeplerle kemik iliği evrelemesi yapılması sırasında insidental olarak saptanabilmektedir. Gaucher hastalığının nadir görülen bir vaka olması nedeniyle sunulmaya değer bulunmuştur.

Olgu Sunumu: 43 yaşında erkek hasta, halsizlik nedeniyle hastanemize başvuran hastada anemi+trombositopeni(Hb:8,1 g/dL, PLT: 49 10³/μL) saptanması üzerine yapılan ileri radyolojik incelemelerinde hepatosplenomegali tespit edilmiştir. Bunun üzerine etyolojinin aydınlatılmasına yönelik hastadan kemik iliği aspirasyon yayması ve biyopsisi alınarak kliniğimize gönderilmiştir. Kemik iliği biyopsi materyalinin mikroskopik incelemesinde diffüz ve nodüler paternde histiositik hücre infiltrasyonu gösteren ilik dokusu izlenmiştir. Aspirasyon yaymasında normosellüler ilik partikülleri arasında geniş, soluk, bazofilik sitoplazmalı, sitoplazmasında çizgilenmeler gösteren (kırıtırılmış parşomen kağıdı görünümü), küçük nükleuslu histiositik hücreler görülmüştür. Bu hücreler yapılan immünohistokimyasal çalışmada CD68 ile pozitif, PanCK ile negatif reaksiyon vermiş olup PAS histokimyasal boyası ile pozitif oldukları görülmüştür. Bunun sonucunda olgu “**Bulgular** lizozomal bir depo hastalığını akla getirmiş olup ön planda Gaucher Hastalığı düşünülmüştür.” şeklinde yorumlanmıştır.

Sonuç

Gaucher hastalığı β-glukoserebrosidaz eksikliği ile seyreden genetik bir bozukluk olup splenomegali, kemik iliği tutulumuna bağlı anemi ve trombositopeni, nörolojik semptomlar (periferiknöropati, Parkinson hastalığı, vb...), kas ve iskelet sistemi bozuklukları, hepatomegali ve siroz gibi birçok belirti ile seyredebilen multisistemik bir hastalıktır. Lizozomal depo hastalıkları içerisinde en sık görülen hastalıklardan olmasına rağmen Gaucher hastalığı oldukça nadir görülen bir hastalıktır ve insidansı dünya genelinde 1/20000 ila 1/200000 arasında değişmektedir. Lizozomal depo hastalıkları çoğunlukla daha erken yaşlarda belirti verirken asemptomatik olarak erişkin yaşlara ulaşması nadirdir. Hepatosplenomegali, anemi ve trombositopeni gibi hematolojik semptomlar, kas ve iskelet sisteminde bozukluklar, nörolojik hastalıklar gibi şikayetler ile gelen hastalarda erişkin yaşta olsalar bile lizozomal depo hastalıkları da (özellikle en sık görülen Gaucher ve Niemann-Pick hastalığı) akılda tutulmalıdır.

27 ULUSAL PATOLOJİ KONGRESİ



15-18 Kasım 2017, Sueno Deluxe Otel - Belek | Antalya

Anahtar Kelimeler : Kemik iliği, Gaucher, Depo hastalığı, Lizozomal depo hastalığı