

# 28. ULUSAL PATOLOJİ KONGRESİ

27-30 Ekim 2018

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Morfoloji Yerleşkesi



Patoloji  
Dernekleri  
Federasyonu



Ankara  
Patoloji  
Derneği



## PB Sözel Sunum

### Hematopatoloji

#### PB015(222)

#### Gaucher hastalığının tanısını kim koysun: Patolog mu? Hematolog mu?

Gökçe Su Gökçe<sup>1</sup>, Merve Çırak Balta<sup>1</sup>, İrfan Yavaşoğlu<sup>2</sup>, Nuket Özkavruk Eliyatkin<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Patoloji Anabilim Dalı

<sup>2</sup> Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalı

#### GİRİŞ:

Gaucher hastalığı, genellikle dalak büyüklüğü ve sitopeni bulguları olan çocuklarda görülür. Otozomal resesif lizozomal depo hastalıklardandır. Tanıda altın standart  $\beta$  glukoserebrosidaz enziminin ölçülmesidir. Ancak, klinisyen olarak böyle bir olasılığı akla getirebilmek ve/veya patolog olarak incelenen dokuda histiosit ve benzeri hücreleri görünce bu bulguyu anlamlandırabilmektir. Çünkü bu hastaların tedavisi, enzimatik replasmandır.

Bu açıdan Gaucher hastalığı gibi nadir ve önemli bir hastalığı daha çok bir patolog gözüyle sizlerle paylaşmak istedik.

#### OLGU:

25 yaşında erkek hasta. Kemik iliği biyopsisi bölümümüze trombositopeni bulgusu ve MDS ön tanısı ile geldi. Kemik iliğinde %85 oranında hücresellik izlendi. Hücrelerin çoğunluğu histiositik görünümdeydi ve diffüz dağılım göstermekteydi. Bazı hücrelerde sitoplazmada katlantılar dikkati çekti. Bu bulgular bir birikim içeren histiositik infiltrasyon ile karakterli depo hastalığı histopatolojik ön tanısı ile immunohistokimyasal boyamalar yapılmaya başlandı ve ilgili klinik doktoruyla görüşüldü. Kemik iliği aspirasyonunda çok sayıda sea blue sitoplazmalı histiositlerin görüldüğü bilgisi alındı. Bu aşamada, klinik ön tanı ile enzimatik aktivite ve seviyesi analizlerinin zaten yapıldığı, sonuçların sırasıyla:  $\beta$  glukoserebrosidaz 0,29 nmol/mL/h (normal değer: 0,94-5,29) ve kriptozidaz 133 nmol/mL/h (0-1074) bulunduğu, Cerezym® tedavisine başlandığı bilgisi ile immun boyalarımızı bekledik.

İmmunohistokimyasal olarak histiositik hücreler CD68, TRAP ve S-100 ile yoğun-diffüz boyandı. Histokimyasal yöntemle uygulanan Fe boyası ile birikim saptandı. PAS, D-PAS ile sitoplazmik boyanma görüldü.

\*Bulguların intrasellüler (histiositik) birikim gösteren depo hastalıkları ile uyumlu olduğunu bildiren patoloji raporu hazırlandı..

#### SONUÇ MESAJLARI:

-Klinisyen Gaucher hastalığını birçok durumda aklına getirebilmelidir, böylece patolog düşünmese de

# 28. ULUSAL PATOLOJİ KONGRESİ

27-30 Ekim 2018

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Morfoloji Yerleşkesi



Patoloji  
Dernekleri  
Federasyonu



Ankara  
Patoloji  
Derneği



tanımasa da hastalığın tedavisi mümkün olur.

-Patolog kemik iliği biyopsisini her yönüyle incelemeli, gerek duyduğunda klinik doktoru ile bilgi paylaşımında bulunmalı, klinisyenin her zaman eksiksiz, ayrıntılı klinik bilgi yazacak kadar vakti olmayabileceğini bilmelidir.

-Bazen çok fazla klinik bilgi olmadan “kör” olarak bakmak, patologlar için iyi deneyimler kazanma fırsatı sağlayabilir.

**Anahtar Kelimeler :**Gaucher hastalığı,  $\beta$  glukoserebrosidaz, histiositler, lipid depo hastalığı.