

POSTER: 22

Glukoz-6-Fosfat Dehidrogenaz Enzim Eksikliği ve Hepatit A Enfeksiyonu: Klinik ve Laboratuvar Özellikler**Ferda Özbay Hoşnut*, Sema Kanra*, Umut Selda Bayrakçı**, Zekai Avcı***Z, Figen Özçay*, Namık Özbek*****

Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,

*Gastroenteroloji-Hepatoloji ve Beslenme, **Nefroloji, ***Hematoloji Bilim Dalları, Ankara

Giriş: Ülkemizde hepatit A yaygın olarak görülür, akut karaciğer yetmezliğinin en sık nedenidir. Glukoz-6-fosfat dehidrogenaz (G6PD) enzimi eritrositlerde ve hepatositlerde bulunur. Türkiye'deki sıklığı %1-10'dur. Hepatit A, G6PD enzim eksikliği olan hastalarda hemolitik anemiye neden olabilir. G6PD eksikliği+hepatit A olan hastaların, G6PD eksikliği olmayan hepatit A'lı hastalara göre hastanede yatış sürelerinin daha uzun olduğu, daha yüksek bilirubin düzeylerine sahip oldukları, bu durumun hemolizle ilişkisiz, hepatosit hasarının şiddeti ile ilişkili olabileceği bildirilmiştir. Ateş, anemi ve beyaz küre yükseklığı dikkat çekicidir. Burada G6PD eksikliği ve hepatit A birlikteliği olan 2 olgunun klinik gidişini sunduk.

Olgu 1: 10 yaşında erkek hasta, ateş, iştahsızlık, sarılık,kusma,şiddetli karın ağrısı yakınmaları ile başvurduğu hastaneden hepatit A tanısı alıp, fulminan hepatite gidiş olasılığı nedeniyle hastanemize sevk edildi. Fizik incelemesinde bilinci açık, belirgin ikterikti, sağ üst kadranda hassasiyet mevcuttu, karaciğer ve dalak 2'şer cm ele geliyordu. Hemogloblin 8.5 g/dL, beyaz küre 16700/mm³, retikülosit %6.75, AST 8943 U/L, ALT 6880 U/L, GGT 156 U/L, total bilirubin 52.41 mg/dl, direkt bilirubin 32.12 mg/dl, BUN: 33 mg/dl, kreatinin: 0,78 mg/dl, PT 18.9 s, INR 1.56, periferik yaymada sola kayma ve akut hemoliz bulguları mevcuttu. Hastada G6PD eksikliği saptandı. İzleminde akut böbrek yetmezliği gelişen hasta tekrarlanan plazmaferes, venö-venöz hemofiltrasyon, hemodiyaliz ve kan transfuzyonları ile tedavi edildi. Yatışının 25. günü böbrek fonksiyon testleri düzelererek taburcu edildi.

Olgu 2: 5 yaşında kız hasta, iştahsızlık, sarılık, kusma, ateş yakınmalarıyla başvurduğu hastanede fulminan hepatit A tanısı alıp, hastanemize sevk edildi. Fizik muayenesinde, bilinç kapalı, skleraları ikterik, karaciğer dalak 3'er cm ele geliyordu, derin tendon refleksi hiperaktif ve ağırlı uyarana üst ekstremitesini fleksiyon, alt ekstremitesini ekstensiyona getirerek yanıt veriyordu (evreIII) Hemogloblin 9.8 g/dL, beyaz küre 15.500/mm³, retikülosit %18, periferik yaymada hemoliz bulguları mevcuttu. AST 1157 U/L, ALT 1601 U/L, GGT 54 U/L, total bilirubin 41 mg/dl, direkt bilirubin 31 mg/dl, PT 18.5 s, INR 1.5, BUN 46 mg/dl, kreatinin 1.6 mg/dl idi. Hemoliz nedenine yönelik yapılan tetkiklerinde G6PD eksikliği saptandı. Kan transfuzyonu ve plazmaferes ile tedavi edilip, 11 günde taburcu edildi.

Sonuç: Hepatit A enfeksiyonu ile başvurup ateş, anemi ve şiddetli hiperbilirubinemisi olan hastalarda G6PD enzim eksikliği araştırılmalıdır. K vitamini hemolizi arttırdığından bu hastalara yapılmamalıdır. Akut böbrek yetmezliği uygun destek tedavi ile geri dönüşümlüdür. G6PD eksikliği olduğu bilinen hastalara hepatit A aşısı yapılmalıdır.

POSTER: 23

Çölyak Hastalığı ile Birlikte Glukoz-6-fosfat Dehidrogenaz Eksikliği: Olgu Sunumu**Ferda Özbay Hoşnut*, Oğuz Canan*, Zekai Avcı**, Figen Özçay*, Namık Özbek****

Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,

*Çocuk Gastroenteroloji-Hepatoloji ve Beslenme, **Çocuk Hematoloji Bilim Dalları

Giriş: Çölyak hastalığı genetik olarak yatkınlığı olan kişilerde gluten alınmasıyla tetiklenen immün enteropatidir. Sıklıkla proksimal ince barsağı tutar ve buğday glutenine karşı kalıcı intolerans ile karakterizedir. Büyüme geriliği, kilo alımının durması, ishal, karında şişlik, kusma, ödem ve anemi görülür. Ülkemizdeki sıklığı bilinmemektedir. Glukoz-6-fosfat dehidrogenaz (G6PD) eksikliği X'e bağlı genetik bir hastalık olup, enfeksiyonlar, bakla ve bazı ilaçlarla tetiklenen hemolitik anemi görülür. Burada çölyak hastalığı ve G6PD enzim eksikliği olan bir olgu klinik izlemindeki sorunlar nedeniyle sunulmuştur.

Olgu: 19 aylık erkek hasta, ishal, kusma, ayaklarında ve karında şişlik, kilo kaybı yakınması ile kliniğimize başvurdu. Kilosu 11.560 kg. (25-50 p), boyu 83.5 cm (25-50 p) idi. Fizik incelemesinde, soluk görünümdeydi. Göz kapaklarında, pretibial bölgede ödem ve karında distansiyon saptandı. Hb 10.6 g/dl MCV 78 fl, RDW 20.3 olup demir eksikliği anemisi düşünüldü. Total protein 4.6 g/dl, albumin 2.98 g/dl, PT 63.5 s, INR 7.81 bulundu. K vitamini ile PT ve INR düzeldi. Doku transglutaminaz IgA ve IgG pozitif, duodenal biyopside subtotal villos atrofi saptandı ve çölyak hastalığı tanısı ile gluten-siz diyet başlandı. Bir ay sonra solukluk, tüm vücutta yaygın ödem, büllöz ve kurutlu cilt lezyonlarıyla tekrar başvurdu. Öyküsünden idrar yolu enfeksiyonu tanısı ile trimetoprim-sulfametaksazol kullandığı öğrenildi. Hemoglobini 8 g/dl, retikülosit %5.23, G6PD düzeyi 0.77 (4.6-13.5 U/g Hb) saptandı. G6PD enzim eksikliği olan hastada TMP/SMX alımına bağlı hemolitik anemi ve ilaç erupsiyonu tanısı konuldu.

Sonuç: Çölyak hastalığında K vitamini eksikliğine bağlı belirgin koagülopati ile karşılaşılabılır. Anemisi glutensiz diyetle düzelmeyip belirginleşen hastalarda G6PD eksikliği de araştırılmalıdır.