

FT53

Takipsiz Bir Fankoni Aplastik Anemili Hasta Vaka Takdimi

Ahmet Osman Kılıç, Kadir Yılmaz, Esra Türe, Fatih Akın, Abdullah Yazar
NEÜ Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD

GİRİŞ

Fankoni Aplastik Anemisi, çoğunlukla otozomal çekinik geçişli, nadiren X'e bağlı çekinik kalıtılan, konjenital malformasyonların eşlik ettiği (değişik tarzlarda başparmak anomalisi, mikrosefali, mikroftalmi, ciltte pigmentasyon değişiklikleri, kalp ve böbrek anomalileri) ve malignitelere eğilimli bir kemik iliği yetmezliği sendromudur. Burada, 1.5 yaşında tanı almış sonrasında aile tarafından takibi yapılmayan bir vaka takdim edilmektedir.

OLGU

4,5 yaşında, fankoni aplastik anemisi tanılı kız hasta kahverengi kusma şikayeti ile 112 ile Meram Eğitim Araştırma Hastanesine götürülmüş. Hasta orada imza karşılığında reddedilip 112 ile tarafımıza 20:50'de getirildi. Hastanın nakli sırasında damaryolu açılmamış ve tansiyonu alınamamış. Hikayesinden, bugün başlayan kahverengi kusma sonrasında hızlı solunması olduğu öğrenildi. Genel durumu kötü olan hastaya ivedilikle damaryolu açılıp 100 cc serum fizyolojik 5 dakikada yüklendi. Nazogastrik sonra takıldı. Gelenleri de hematemez şeklinde devam etti. Hastanın geliş fizik muayenesinde genel durumu kötü, cilt rengi soluk, ekstremiteleri mor(evre 3 şok), dismorfik yüz görünümü mevcut, sağ dış kulak yolu atrezik, vücut sıcaklığı: 35,2°C, nabız: 90/dk, TA: alınmadı, solunum sesleri kaba, derin inspiryum yapıyor, solunum sayısı:30, Spo2: ölçülemedi. Batında organomegali yok. Her iki el başparmağı yok, bilateral el bilekleri radial deviasyonda ve sağ ve sol önkol kısmı kısaydı. Solunumu yüzeysel olan hasta entübe edildi. Kalp tepe atımı alınamayan hastaya kardiyopulmoner resusitasyon başlandı(21:15). Üç dakikada bir adrenalin yapıldı. Müdahale öncesinde alınan kan gazı ph:7,62 pCO2:25,8 pO2:55,3 HCO3:3,9 olarak sonuçlandı. Tam kan sayımı için laboratuvarla telefonla görüşüldü. Hemoglobün ve trombosit değerlerinin çok düşük olmasından dolayı cihazın çalışmadığı öğrenildi. Bikarbonat desteği verildi. Nabız kontrolü yapılsa da ritim asistoli olarak görüldü. 45 dakika kardiyopulmoner resusitasyona devam edildi. 22:00 da kalp tepe atımı kontrol edildi. Ekg çekildi. Asistoli görülen, kalp tepe atımı olmayan hasta exitus kabul edildi.

TARTIŞMA

Fankoni Aplastik Anemisi, sıkı takip gerektiren hematolojik hastalıklardan birisidir. Rutin takiplerin yanında araya giren enfeksiyonlar, trombosit değerindeki düşüklüklere bağlı kanamalar, eşlik eden kardiyak veya böbrek anomalileri de hastalığın seyrini önemli ölçüde etkilemektedir. Hastalığın ilerleyen dönemlerinde miyelodisplazi veya lösemi gelişimi açısından dikkatli olunmalıdır. Yılda bir veya özel klonal veya morfolojik anormalliklerin gelişmesi durumunda daha sık olarak kemik iliği aspirasyonu ile sitoloji, sitogenetik ve lösemi için prediktif olabilecek sitogenetik anomaliler (3p26q29 amplifikasyonu ve 7q delesyonu) için FISH analizi için yapılması gerekmektedir. Sellülarite için kemik iliği biyopsisi yapılmalıdır. Hastanın tam kan sayımları izlenmelidir. Sitopeniler hafif-orta aralıktaysa ve sitogenetik anomali yoksa tam kan sayımı her 3-4 ayda bir yapıp yılda bir de kemik iliği aspirasyonu yapılmalıdır. Sitopeni ile birlikte sitogenetik anomali varsa veya açık MDS gelişimi olmadan belirgin displazi varsa tam kan sayımı 1-2 ayda bir, kemik iliği aspirasyonu da 1-6 ayda bir yapılmalıdır. Ayrıca tekrar çocuk sahibi olma isteği taşıyan ve ilgilenen hastaların ailesine prenatal tanı ve preimplantasyon genetik tanı hakkında bilgi verilmelidir. Olgumuz ise ilk

FT-242

olarak, 2017 yılında dış merkezden Fankoni Aplastik Anemisi ön tanısıyla tarafımıza başvurdu. Yatış sırasında kemik iliği aspirasyonu ve kemik iliği biyopsisi yapıldı. Sol renal agenezisi de olan hasta çocuk nefroloji takibine alındı. Taburcu edildikten sonra hasta düzenli kontrole getirilmedi. 2017 yılında tekrar servis yatışı olan hasta daha sonra tarafımıza başvuru yapmadı. Acil kliniğe başvurduğunda genel durum kötü, solunumu yüzeysel, ekstremiteleri soğuk ve soluk görünümdeydi. Sitopenisi ağır düzeydeydi. Fankoni Aplastik Anemisi bu açıdan düzenli takip gerektiren ve erken tedavi planlanması gereken bir hastalıktır. Mortalite açısından klinik takip oldukça önemlidir.

