



T.C. SAėLIK BAKANLIėI  
**MRANIYE**  
EėİTİM VE ARAŐTIRMA  
**HASTANESİ**

# Gastrointestinal Kanama ile Bařvuran Nadir Bir Pansitopeni Vakası

DR. OKAN YILDIZ

SAėLIK BİLİMLERİ NİVERSİTESİ MRANIYE EėİTİM VE ARAŐTIRMA HASTANESİ

31.05.2023

# Vaka

---

- 34 Yaş, Erkek, Bekar, Çalışmıyor, Okuma yazma bilmiyor.
- **Başvuru Şikâyeti:** Kanlı kusma, siyah renkli dışkılama
- **Ek Şikâyet:** Halsizlik, yaygın kemik ve diş ağrıları mevcut.
- **Hikaye:** Ocak 2023 tarihinde acil servise başvuruyor. Son 3-4 gündür günde 1-2 kez NSAİİ kullandığı, Alkol-Sigara-Antiagregan-Antikoagülan-Kortikosteroid vb kullanmadığı öğrenildi.

# Vaka

---

## **Özgeçmiş:**

- 2018 yılında dış merkezde GIS Kanama nedeniyle 10 gün boyunca yattığı, daha sonra kendi isteğiyle hastaneden ayrıldığı öğrenildi. 1 yıl önce yine başka bir dış merkezde Anemi, Splenomegali tespit edildiği öğrenildi.

**Düzenli Kullanılan İlaçlar:** Yok

**Operasyon:** Yok

**Alerji:** Yok

**Soygeçmiş:** Özellik yok

# Fizik Muayene

---

**Vitaller:** V.sıcaklığı 36,8 K.basıncı 98/55 mmHg KTA 90/dk SpO2 %97 (oda havası)

Boy: 152 cm Kilo: 48 kg VKİ: 20,7

Bilinci açık, oryante ve koopere. **Cilt soluk** görünümde, Skleralar doğal.

Baş-boyun doğal. Ele gelen LAP yok. Boyun venöz dolgunluk normal.

Kalp sesleri ritmik, S1 + S2 + üfürüm yok.

Her iki hemitoraks solunuma eşit katılıyor. Dinlemekle belirgin ral-ronküs yok.

Batın rahat, belirgin hassasiyet yok. **Karaciğer palpasyonla sert, Sağ Midklavikuler Kot altı 4 cm ele geliyor, Hepatomegali mevcut. Traube kapalı, Batında tens olmayan assit mevcut.** Defans ve rebound negatif. KVAH -/- SPH –

Ekstremiteler mobil. Flapping tremoru yok.

Rektal Tuşe **Cıvık Melena** ile uyumlu.

# İlk Müdahale

---

Hastanın orali stoplandı, çift damar yolu açıldı.

Monitorize edildi. EKG çekildi.

Kanları alındı. Transfüzyon hazırlığı yapıldı.

Hastaya PPI infüzyonu başlandı.

Sıvı tedavisi başlandı.

# Laboratuvar Bulguları

Test Adı	Değer
Lökosit	2570-1420
Nötrofil	1800-990
Lenfosit	500-270
Hemoglobin	8,1-5,7
Hct	23,6-16,5
MCV	82-82,7
RBC	2,88-2
Trombosit	52,000-32,000
Kreatinin	0,53
BUN	70
CRP	2,2

Test Adı	Değer
INR	1,89
Albumin	3,4
AST	19
ALT	11
T.bilirubin	0,98
D.bilirubin	0,41
ALP	51
GGT	9
LDH	136
Sodyum	144
Potasyum	3,6

# Klinik Seyir

---

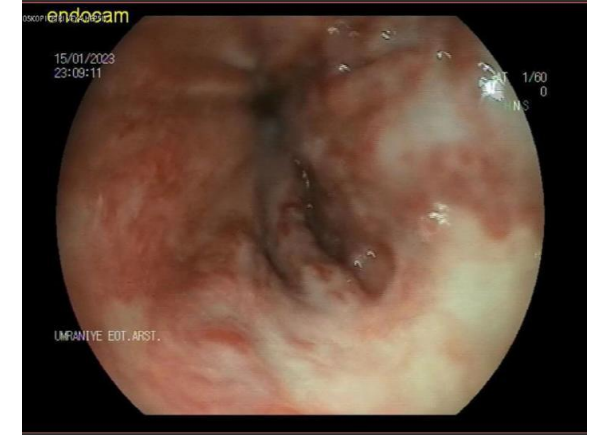
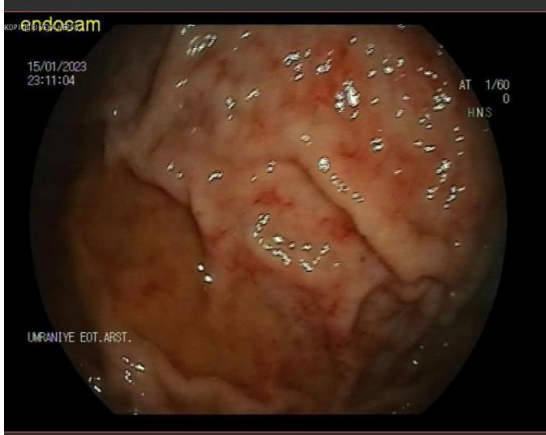
Hasta, Varis Kanaması ön tanısıyla Gastroenteroloji servisine yatırıldı. Orali kapalı takip edildi, uygun kan transfüzyonu yapıldı.

PPI tedavisine ek olarak Terlipressin ve profilaksi amacıyla Sefotaksim başlandı.  
Endoskopik müdahale yapıldı.

Hastanın günlük olarak hemodinami ve kan sayımı takibi yapıldı.  
Etyolojiye yönelik incelemeler yapıldı. Görüntülemeler planlandı.

# Endoskopi Sonucu

Özofagus 28.cm'de mor refle veren 3 kolon **Özofagus Varisi (F2-F3)** izlendi. Aktif kanama odağı izlenmedi. Mide fundus, korpus, antrum mukozası hiperemik ve ödemliydi. Yaygın erozyonlar izlendi. **Fundusta hava vermekle sönmeyen fundus varisi** izlendi. Pilor formeydi. **Antrum prepilorik alanda bir adet 4-5 mm temiz tabanlı ülser (Forrest 3)** izlendi. Bulbus ve Duodenum 2.kıtası normaldi. Biyopsi alınmadı.





# Bulgular

---

- ❑ Periferik Yayma: Normokrom Normositer Eritrosit, Parçalı %60, Lenfosit %30, Monosit %8, Eozinofil %1 Bazofil %1 Trombositler tekli ve azalmış sayıda, Atipik hücre/blast görülmedi.
- ❑ Vitamin B12 327 Folat 7,9 Haptoglobin 0,96 (0,3-2) Direkt Coombs Negatif İndirekt Coombs Negatif
- ❑ HbsAg Negatif Anti HBs 25,8 Pozitif Anti Hbc IgG Negatif Anti Hbc IgM Negatif Anti HCV Negatif HbeAg Negatif Delta Negatif Anti HIV Negatif
- ❑ Anti CMV IgG Pozitif Anti CMV IgM Negatif EBV VCA IgM Negatif EBV VCA IgG Negatif

# Bulgular

---

IgA 2,3 (0,7-4) IgM 0,58 ve IgG 13,3 Normal aralıkta

IgG1 13,3 (7,6-15,9) IgG2 2,1 (1,6-7,8) IgG3 0,16 (0,11-0,85) IgG4 2,35 (0,7-4,0)

Doku Transglutaminaz IgA Negatif

Liver Kidney Mikrozomal Antikor Negatif ANA <1/100 ASMA Negatif AMA Negatif

RF 4.5 P-ANCA Negatif C-ANCA Negatif

Seruloplazmin 0,216 g/l (0,2-0,6) Bakır 73,0 (70-150)

AFP 1,16 (Negatif) CA 19-9 12,0 (Negatif)

# Dinamik Üst Batın MR:

---

Karaciğer sağ lob 114 mm ile küçüktür, konturları lobüledir. **Kronik Karaciğer Hastalığı** açısından klinik ile birlikte değerlendirme önerilir. Karaciğer içerisinde yer kaplayıcı lezyon saptanamamıştır. **Portal venler** seçilemedi, bu lokalizasyonda **multipl kollateraller** izlenmektedir. Kavernöz transformasyon ve **kronik trombus** sekeli ile uyumludur. Safra kesesi kontraktedir. Cidarı diffüz kalın ödemli izlenmektedir. İntrahepatik safra yolları geniştir. Yer yer santralde çekintili görünümündedir. Kronik portal ven trombozuna sekonder olduğu düşünülmüştür. Ekstrahepatik safra yollarının genişlikleri tabiidir. **Periportal, perigastrik en büyüğü 22x16 mm boyutlu LAP-Lenf** nodları seçilmektedir. **Pankreasın** uncinatte proçesi, kaputu, korpus proksimali boyut, kontur ve parankim sinyal intensitesi doğal izlenmiştir. **Korpus distali ve kuyruk izlenmedi, agenezi? varyasyon? atrofi?** Perisplenik, perigastrik, perihepatik yoğun kollateraller izlenmiştir. **Gastrorenal ve splenorenal şantlar** ile uyumlu olabilecek kollateraller seçilmektedir. **Paraözafageal varisler** izlenmiştir. **Dalak boyutları 273 mm** ile gross artmıştır. **Dalak konturunda kronik enfarkt sekelleri** ile uyumlu defektler ve sinyal değişiklikleri izlenmektedir. Splenik ven pankreas posteriorunda 11 mm ile geniş seçilmekte olup lümeni açıktır. Akut trombüs lehine belirgin görünüm izlenmedi. **Batın içi yaygın serbest sıvı** izlenmiştir.

# Portal Ven RDUS:

---

**Karaciğerin kraniokaudal uzunluğu 174 mm olup artmıştır.** Karaciğer sağ lobu hipertrofikdir. **Karaciğer konturları lobüle olup marginal açıları künttür.** Parankim ekosu Grade 1 hepatosteatoz lehine artmıştır. Kaudat lob AP çapı 30 mm ile artmış görünümündedir. **Kronik Karaciğer Hastalığı** açısından klinik-lab korelasyonu önerilir. Karaciğerde solid veya kistik kitlesel lezyon izlenmemiştir. Safra kesesinin cidarı düzgün, cidar kalınlığı artmış, ödemli görünümde olup kontrakte görünümündedir. Koledoğun çapı normal olup intrahepatik safra yollarında minimal dilatasyon izlendi. Umbilikal vende RDUS incelemede akım kodlanmış olup ortalama akım hızı 7 cm/sn'dir. Koroner venlerde patensi izlenmiştir. Venöz kollateraller saptanmıştır. Portal ven çapı 10 mm ile normal sınırlarda olup akım yönü hepatopedaldir. Portal ven hilus düzeyinde kollateralize form göstermektedir. Akım hızı ortalama 10 cm/sn'dir. **Portal ven içerisinde ekojeniteler izlenmiş olup RDUS incelemede akım kodlanmıştır (Geçirilmiş Portal Ven Trombozu?).** Hepatik venlerde akım tabii, akım yönü normaldir. **Dalak kraniokaudal uzunluğu ortalama ölçülebildiği kadarıyla 230 mm olup artmıştır.** Parankim hafif heterojen olup hiperekojen sekel lezyonlar izlenmektedir. Splenik ven çapı 12 mm ile artmıştır. Akım yönü normaldir. **Batın içi perihepatik en derin yerinde 5 mm'ye pelviste yaklaşık 20 mm'ye ulaşan serbest sıvı saptandı.**

# Pansitopeni

## 1. Kemik iliğini infiltrate eden hastalıklar

- Akut lösemiler
- Hairy Cell lösemi
- Miyelodisplastik sendrom
- Multipl miyeloma
- Kanser metastazları (lökoeritroblastik kan tablosu)
- Miyelofibroz, miyeloskleroz, agnojenik miyeloid metaplazi
- Mermer kemik hastalığı, osteopetroz

## 2. Dalağı tutan hastalıklar

- Konjestif splenomegali
- Lenfomalar: Hodgkin hastalığı, Non-Hodgkin lenfoma
- İnfiltratif hastalıklar: Gaucher hastalığı, Niemann-Pick hastalığı
- İnfeziyöz hastalıklar: Kala-azar, Milier tüberküloz, Sifiliz, Primer Splenik Panhematopeni

## 3. Vitamin B12 ve Folik asit eksikliği

- Pernisiyöz anemi
- Sprue hastalığı

## 4. Dissemine lupus eritematozus

## 5. Paroksizmal noktürnal hemoglobinüri

## 6. Çeşitli hastalıklar

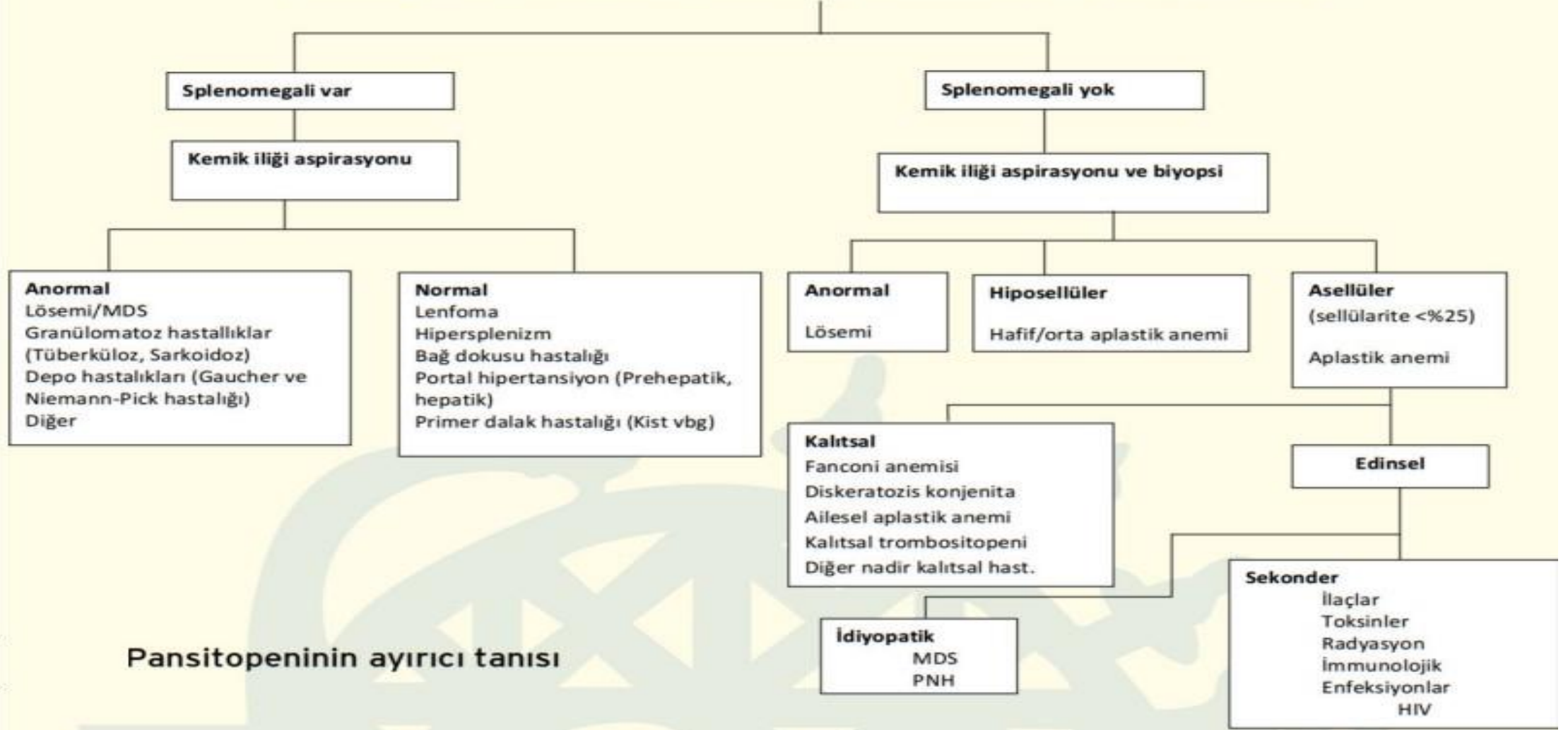
- Bruselloz
- Sarkidoz
- Bazı refrakter anemiler: Sideroblastik anemi
- İlaç hipersensitivitesi

## 7. Gebelik

## 8. Aplastik veya hipoplastik anemi

# Pansitopeni

(Hemoglobin, hematokrit, lökosit ve trombosit sayısında düşüklük)



# Takip

---

Hastanın pansitopeni ve kronik portal-splenik tromboz bulguları olması nedeniyle Hematoloji görüşü alındı.

Periferik yaymada atipik hücre, blast görülmediği; ayrıca ek patolojik boyutta lenf bezi olmadığı için hastada Hematolojik malignite düşünülmediği belirtildi.

Trombofili/JAK-2 genetik paneli ve PNH paneli gönderildi. Anlamlı patoloji görülmedi.

Hematoloji tarafından ön planda Kronik Karaciğer Hastalığı ve Portal Hipertansiyona sekonder Hipersplenizm düşünüldüğü belirtildi. Kemik iliği incelemesi yapılmadı.

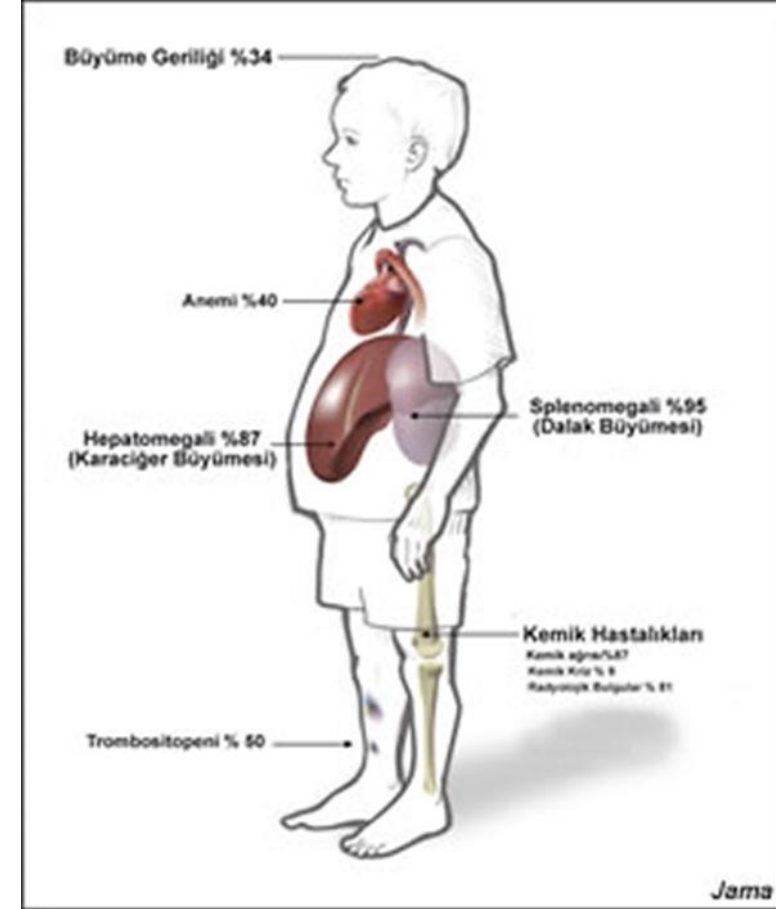
# Takip

Hastanın;

- kısa boylu, yaygın kemik ağrısı,
- pansitopenik,**
- palpasyonda **karaciğer ile dalağın sert** ve normalden büyük,
- Kronik Karaciğer Hastalığı** tablosu;
- okuma-yazma bilmeme, unutkanlık-dikkat kusuru vb. **kognitif fonksiyon bozukluğu**

bulguların varlığı nedeniyle EDTA'lı numuneden Lizozomal Depo Hastalık Taraması yapıldı.

Beslenmesi açılıp, kanama kontrolü sağlanan hasta, PPI-Antepsin reçete edilerek, öneriler ile taburcu edildi.





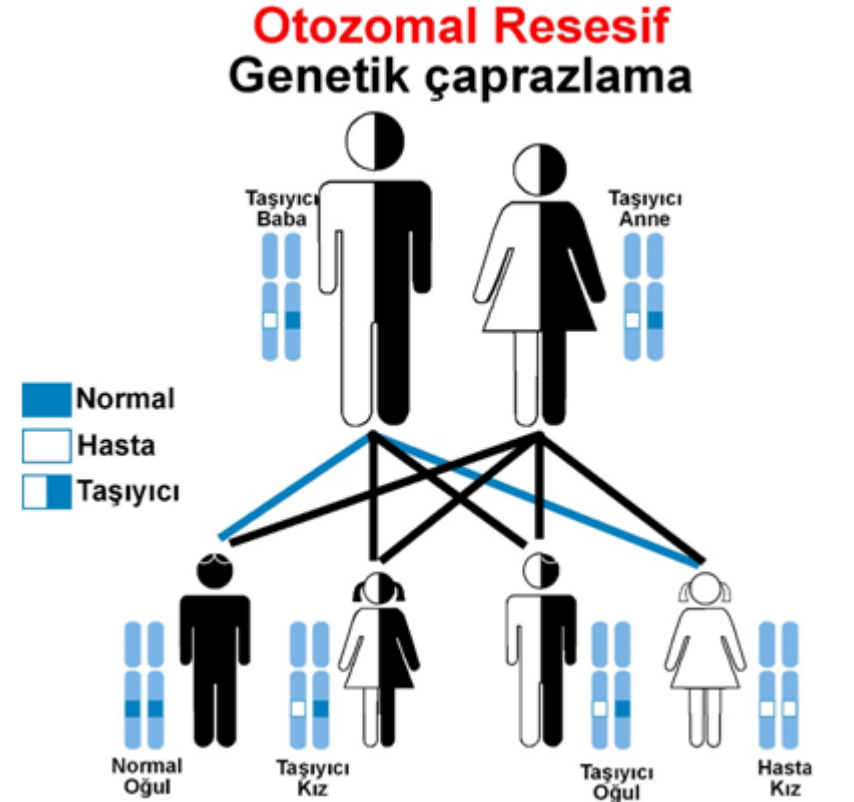
# Takip

Taburculuk sonrası hastanın Beta-Glukozidaz Enzim Aktivitesi düşük tespit edildi.

Bunun üzerine hastada **Gaucher Hastalığı** düşünüldü.

Karaciğer Sirozu ve Gaucher Hastalığına yönelik Hematoloji-Gastroenteroloji takibi düzenlendi.

Aile bilgilendirilmesi ve Genetik danışmanlık yapıldı.



# Gaucher Hastalığı

---

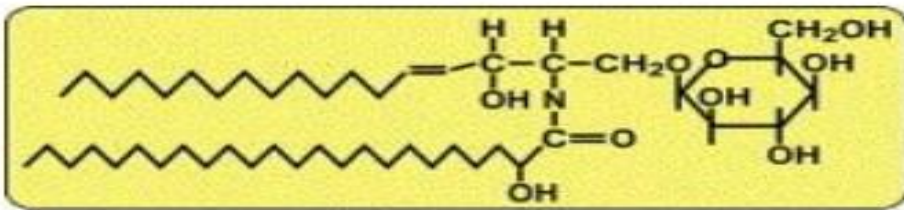
Beta glukoserobrozidaz enzim eksikliği ile karakterize, nadir görülen lipit depo hastalığıdır.

Klinik pratikte hepatosplenomegali, transaminaz yüksekliği, kriptojenik siroz ve bisitopeni / pansitopeni ile başvuran hastaların etyolojisinin küçük bir kısmında metabolik hastalık yer almaktadır. Gaucher hastalığı da bunların en sık görülenidir.

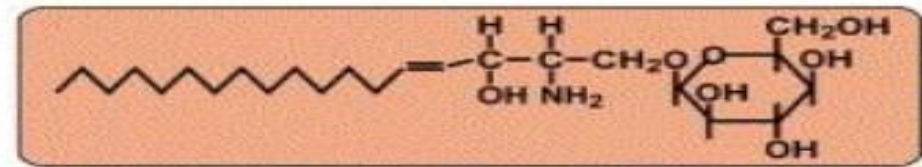
Otozomal resesif kalıtımla geçer.

Monosit ve makrofajlarda glukoserobrozid birikimi vardır. Sıklıkla kemik iliği, lenf bezleri, karaciğer ve dalağı tutar. Gaucher hastalığının nörolojik tutulum olup olmaması ve nörolojik hastalığa ilerleme durumuna göre 3 subtipi vardır. Her 3 tipte de beta glukoserobrozidaz enzim eksikliği vardır, ancak farklı mutasyonlar sorumludur.

- ❑ Tip 1 erişkin formudur ve nörolojik tutulum yoktur.
- ❑ Tip 2 infantil veya akut nöropatik tipidir.
- ❑ Tip 3 juvenil subakut nöropatik tipidir.



**Glucosylceramide  
(Glucocerebroside)**



**Glucosylsphingosine**

**Glucocerebroside syntase**

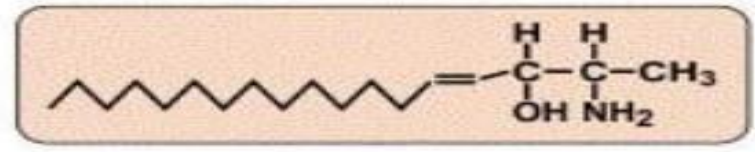
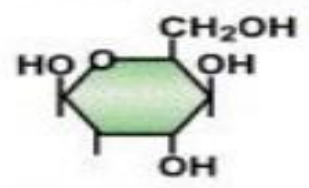
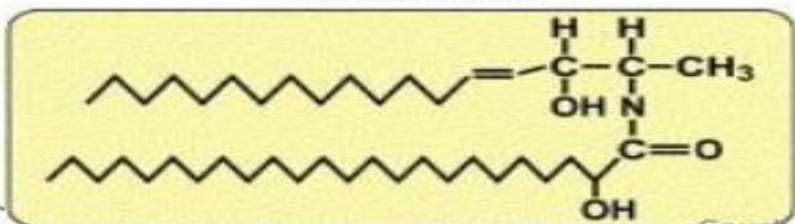
**Glucocerebroside syntase**

**Glucocerebrosidase**

**Ceramide**

**Glucose**

**Sphingosine**



# Gaucher Hastalığı

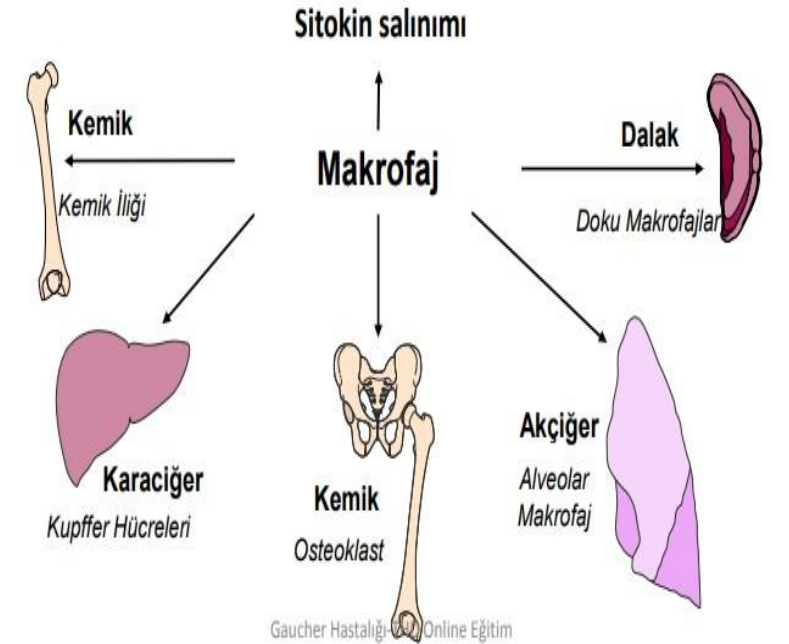
---

Hastalığın seyrinde Ferritin, IgG yüksekliği ve metabolik anormalliklerin görüldüğü için Primer Hemokromatozis, Otoimmün Karaciğer Hastalığı veya Yağlı Karaciğer Hastalığı gibi yaygın görülen kronik karaciğer hastalıkları ile karışmasına neden olabilir.

Gaucher hastalığında komplikasyonları önlemede veya tersine çevirmede etkili olan enzim replasman tedavisi (ERT; imigluseraz, velaglucerase alfa, taliglucerase alfa) veya substrat azaltma tedavisi (SRT; eliglustat) gibi spesifik tedaviler kullanılmaktadır.

# Gaucher Hastalığı

Bisitopeni, sebebi bilinmeyen Hepatosplenomegali, Kriptojenik Siroz gibi klinik prezentasyonu olan hastalarda Gaucher Hastalığı mutlaka ayırıcı tanıda aklımızda bulundurulmalı; doku biyopsisi-kemik iliği aspirasyonu gibi invaziv girişimin zor olduğu vakalarda basit bir enzim aktivite testi gönderilerek tanıya gidilebilir.



# Teşekkürler

