

KONJENİTAL AFİBRİNOJENEMİ OLGUSU (OLGU SUNUMU)

CONGENITAL AFIBRINOGENEMIA (CASE REPORT)

Fuat ERDEM, Abdullah UYANIK, Mehmet GÜNDOĞDU

Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim Dalı (FE, MG), Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı (AU) Erzurum

Not: Bu olgu XXIX. Ulusal Hematoloji Kongresinde (25-28 Ekim 2002 Kemer Antalya) kısmen poster olarak sunulmuştur.

Özet

Bu raporda; vücudunun çeşitli yerlerinde morarma ve ağızdan kan gelmesi şikayeti ile başvuran 42 yaşında erkek bir olgu sunulup, konjenital afibrinojeneminin önemi belirtildi.

Anahtar kelimeler: *Konjenital afibrinojenemi, Hemoptizi, Ekimoz*

Summary

We report a 42 year –old man with congenital afibrinogenemia presenting with ecchymoses and hemoptysis. Moreover we describe the diagnostic importance of congenital afibrinogenemia.

Key words: *Congenital Afibrinogenemia, Ecchymose, Hemoptysis*

Giriş

Hereditör afibrinojenemi, oldukça nadir görülen bir koagülasyon bozukluğudur. Otosomal resesif geçiş gösterir. İnsidansı 1/1.000.000'dur. Kanamaya eğilim çocukluk çağından itibaren vardır ve kanama spektrumu minimal kanamadan hayati tehdit eden kanamaya kadar değişir. Tedavide kriyopresipitat kullanılır (1-5). Biz hemoraji hikayesi olan bir hastada afibrinojenemi saptadık. Çok nadir görülmesi nedeni ile bu vakayı sunmayı uygun bulduk.

Olgu

42 yaşında bir erkek hasta, son 10 günden beri vücudunun çeşitli yerlerinde morarmalarının olması, zaman zaman da ağızından kan gelmesi şikayeti ile başvurdu. Hikayesinde çocukluk döneminde sünnet olduğunda ve yaklaşık 15-16 yıl önce diş çektirdiğinde fazla kanamasının olduğu ve kanamasının geç durduğu öğrenildi. Fizik muayenede her iki alt ve üst ekstremitede en büyüğü 3x3 cm olan farklı büyüklükte 3-4 adet ekimoz dışında patolojik bir bulgu tespit edilmedi. Hemoglobün (Hb): 14.5 g/dl, Beyaz Küre (BK): 5.800/mm³, Trombosit: 297.000/mm³, Parsiyel tromboplastin zamanı (aPTT): 2 dk uzun, Protrombin zamanı (PT): 1 dk'dan uzun, fibrinojen: 0 mg/dl idi (10 gün aralıkla 2 defa). Diğer faktör aktiviteleri normaldi. Çocuklarında ve kardeşlerinde fibrinojen düzeyi normaldi. Babasının ölmesi ve diğer bir nedenle annesinde fibrinojen bakılamadı. Mevcut hikaye ve laboratuvar bulguları ile hastaya konjenital afibrinojenemi tanısı konuldu. Hemoptizisi nedeni ile 1 paket/10 kg dozunda kriyopresipitat verildi. Bu tedaviden sonra hastanın ekimozları ve hemoptizisi düzeldi. Hasta gerekli önerilerle taburcu edildi.

Tartışma

Konjenital fibrinojen anormallikleri disfibrinojenemi, hipofibrinojenemi, afibrinojenemi şeklinde görülebilir. Afibrinojenemide plazma ve trombositlerde fibrinojen tespit edilemez veya minimal düzeydedir (< 5 mg/dl) (1,5). Bu hastalıkta klinik belirtiler minimal kanamadan ciddi düzeyde kanamalara kadar değişiklik gösterir. Hastalar genellikle ciltte morarma, dişeti kanaması, burun kanaması, cerrahi girişim ve travma sonrası ciddi kanama, menometroraji gibi şikayetlerle başvururlar. Gastrointestinal ve genitouriner sistem

kanamaları bu hastalarda daha az görülmektedir (2-4). Bizim hastamızda hemoptizi ve ekimoz bulguları vardı.

Afibrinojeneminin nedeni fibrinojenin sentezinde yada fibrinojen moleküllerinde bir patolojiden dolayı oluşan ürününün dolaşıma verilmemesinden kaynaklandığına inanılmaktadır. Bundan dolayı afibrinojenemide plazmada fibrinojen ya hiç tespit edilemez yada çok düşük seviyede tespit edilebilir (<5 mg/dl) (2,4,5). Hastamızın plazmasında fibrinojen saptayamadık.

Fibrinojen replasmanı ile hastaların hem klinik hem de laboratuvar bulguları düzeltilebilir. Bu hastalarda genel uygulama kriyopresipitat vermektir. Arzu edilen kriyopresipitat seviyesi 100 mg/dl'nin üzeri olmalıdır. Bu seviyeye ulaşmak için 1 U/5-10 kg miktarında kriyopresipitat verilmesi gereklidir. Ayrıca, mukozal kanamalarda ve postoperatif dönemde epsilon aminokaproik asit gibi fibrin stabilizan ajanların yararlı olduğu gösterilmiştir (2).

Sonuç olarak, hikayesinde kanama bozukluğu ve PT, PTT si uzun olan hastalarda konjenital afibrinojenemi düşünülmelidir. Özellikle ameliyata alınacak hastalarda PT ve PTT'ye bakılması son derece önemlidir.

Kaynaklar

1. Bithell TC. Hereditary coagulation disorders. In: Lee GR, Bithell TC, Foerster J, Athens JW, Lukens JN, (eds). Wintrobe's Clinical Hematology (ninth edition), London : Lea Febiger 1993; 1422-1472
2. Cillo J, Pulsipher A, Rutherford CJ, et al. Third molar extractions in a patient with congenital afibrinogenemia: a case report. J Oral and Maxillofacial Surg 2001; 59: 935-936
3. Neerman-Arbez M. The molecular basis of inherited afibrinogenemia. Thromb Haemost 2001; 86: 154-163
4. Henselmans JML, Meijer K, Haaxma R, et al. Recurrent spontaneous intracerebral hemorrhage in congenitally afibrinogenemic patient. Diagnostic pitfalls and therapeutic options. Stroke 1999; 30: 2479-2484
5. Asselta R, Duga S, Spena S, et al. Congenital afibrinogenemia: mutations leading to premature termination codons in fibrinogen A α -chain gene are not associated with the decay of the mutant mRNAs. Blood 2001; 98: 3685-3692

Correspondence Adress

Dr. Fuat ERDEM

Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi
İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Hematoloji BD
e-posta: fuaterdem@yahoo.com
25240 Erzurum/ TURKEY