

28. ULUSAL PATOLOJİ KONGRESİ

27-30 Ekim 2018

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi
Morfoloji Yerleşkesi



Patoloji
Dernekleri
Federasyonu



Ankara
Patoloji
Derneği



E-Poster

Hematopatoloji

EPS242(775)

Kemik iliği biyopsisi ile tanı alan primer hiperokzalüri olgusu

Selin Kestel Kayık¹, Nalan Akyürek¹

¹ Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji Ad

Giriş

Primer ve sekonder hiperokzalüri, serum okzalat seviyesinin yükselmesi ve okzalüri ile sonuçlanan hastalıklardır. Primer okzalürinin üç alt tipi vardır ve otozomal resesif geçiş gösterir. Primer hiperokzalüri tip 1, olguların %70'ini oluşturur ve bir karaciğer enzimi olan alanin glioksilat aminotransferaz (AGT) defektine bağlı görülür. Peroksizomal glioksilat, okzalata dönüşür ve kalsiyum okzalat olarak ilk böbrek parankiminde depolanır. Ayrıca retina, myokard, deri, merkezi sinir sistemi ve kemik iliğinde de birikim saptanabilir.

Olgu

22 yaşında erkek hasta yaygın kemik ve eklem ağrısı ile polikliniğe başvurdu. Hikayesinden ağrılarının 8 ay önce başladığı, son 1 ayda şiddetlendiği, hareketle arttığı, yürüme ve merdiven çıkma güçlüğü yarattığı öğrenildi. Özgeçmişinden hastanın böbrek taşı olduğu ve 3,5 yıldır kronik böbrek yetmezliği nedeniyle diyalize girdiği öğrenildi. Soygeçmişinde, kardeşinde takipte böbrek taşı ve anne-babasinda 2. derece akraba evliliği öyküsü mevcuttu. Fizik muayenesinde hepatosplenomegali saptanan hastanın tam kan sayımında bisitopeni izlendi. Etiyolojiye yönelik hastaya kemik iliği biyopsisi yapıldı.

Kemik iliği biyopsisinin histopatolojik incelenmesinde, intertrabeküler alanı büyük oranda dolduran, polarize ışığı çift kıran, çevresinde yabancı cisim tipi dev hücrelerin eşlik ettiği kristal depolanması izlendi. Kemik iliğindeki morfolojinin kalsiyum okzalat kristali açısından tipik olduğu ve hastanın primer hiperokzalüri açısından değerlendirilmesi önerildi.

Sonuç

İngilizce literatürde, kemik iliğinde okzalat depolanması ile tanı alan az sayıda olgu bildirilmiştir. Bu olgularda eritropoetin dirençli anemi, lökoeritroblastik tablo ve hepatosplenomegali okzalozis ile ilişkilendirilmiştir. Primer hiperokzalürinin kesin tanısı karaciğer biyopsisi ile enzim aktivitesinin ölçülmesi ve mutant genin DNA'da saptanması ile konulabilir. Erken tanı ve şüpheli aile öyküsü varlığında genetik danışmanlık önemlidir. Karaciğer ve böbrek nakli birlikte ideal tedavi olsa da, tek başına böbrek nakli sistemik okzalat yükünü azaltarak okzalozisin sistemik komplikasyonlarının gelişmesini azaltabilir.

Anahtar Kelimeler :Primer hiperokzalüri, okzalozis