

Gaucher Hastalığı ve Splenektomi

Dr. Vedat KIRIMLIOĞLU, Dr. Özar AKALIN, Dr. Onay GÜNEŞ,
Dr. Koray ÖCAL, Dr. Metin ŞAVKILIOĞLU

Özet: Gaucher Hastalığı (GH) beta glukoserebrosidaz enzimi eksikliği ile birlikte görülen, glukozil - ceramidin reticuloendotelial sistemde depolanması ile seyreden, otozomal resesif geçişli bir lipid depo hastalığıdır. Hastalarda masif splenomegali, kemik ağrıları olabilir. Hipersplenizmin tedavisi genelde splenektomidir, ancak splenektomi sonrası post splenektomi sepsisi, karaciğer ve kemikte artan oranda lipid depolanması görülebilir. Çalışmamızda masif splenomegali nedeni ile splenektomi yapılan 24 yaşında bir bayan hasta takdim ediliyor, konu ile ilgili literatür gözden geçirilip total ve parsiyel splenektomilerin endikasyonları irdeleniyor.

Anahtar kelimeler: Gaucher hastalığı, splenektomi

GH asid beta glucocerebrosidase enzimi eksikliği gösteren RES hücrelerinde lipid depolanması ile birlikte seyreden otosomal resesiv (OR) geçişli bir lipid depo hastalığıdır. Phillipe Gaucher tarafından 1882 yılında sfingolipid metabolizması bozukluğu olarak tarif edilmiştir (1,2). Karaciğer dalak, kemik iliği, lenf nodu içeren monosit makrofaj sistemin fagositik hücreleri içinde progressiv olarak glukoserebrosit birikimi ile karakterizedir (1). Cerrahi endikasyon hipersplenisme bağlı splenomegalidir. Splenektomi sonrası hematolojik bozukluklar ortadan kalkar ise de post splenektomi sepsisi görülme tehlikesi (2,3). lipidin karaciğer ve kemik iliğinde depolanmaya devam etmesi parsiyel splenektomiye gündeme getirir. Parsiyel splenektomi sonrası tekrar splenomegali görülmesi, hipersplenizm bulgularının sebat etmesi total ve parsiyel splenektominin avantaj ve dezavantajlarıdır. Literatürde son 12 yıldır parsiyel splenektomiye ait yazılar var ise

Summary: GAUCHER'S DISEASE AND SPLENECTOMY

Gaucher's disease (GD) is an autosomal recessive inherited metabolic disorder caused by the defective activity of the enzyme, acid beta glucocerebrosidase, and the resultant accumulation of its substrate, glucosyl ceramide within the cells of the reticuloendothelial system (RES). Patients suffer from massive splenomegaly and bone pain. Hypersplenism has traditionally been treated by splenectomy. However post splenic sepsis and acceleration of hepatic and bony involment following splenectomy is reported. In this case we report a 24 year old female who had been treated by splenectomy because of hypersplenism. We compared total versus partial splenectomy.

Key words: Gaucher's disease, splenectomy

de (5,6), uzun süreli takipler mevcut değildir. Hastalığın adult juvenil ve infantil tipleri mevcuttur. Adult tipi ileri yaşlarda görülür hipersplenizm ve kemik ağrıları ile karakterizedir. Juvenil tipi subakut nöronopatik formdur. Çocukluk çağında görülen konvülsyonlar ve mental retardasyon ile karakterizedir. Infantil tipi akut nöronopatik form olup bebeklik çağında görülür ve bulbar tutulum ile karakterizedir. Enzim eksikliğinin gösterilmesi biopsilerde Gaucher hücre mevcudiyeti kesin tanıyı koydurur. Çalışmamızda 1988 yılında hastahanemiz Gastroenteroloji kliniğinde yatan karaciğer ve kemik iliği biopsileri ile GH tanısı konulan 1991 yılında splenomegaliye bağlı hipersplenizm nedeni ile splenektomi yapılan bir olgu sunulup konu ile ilgili literatür gözden geçiriliyor.

OLGU SUNUSU

Eylül 1988 tarihinde karnın ağrısı, halsizlik şikayetleri ile Gastroenteroloji Kliniğine yatırılan 25

y. bayan hastanın hikayesinden şikayetlerinin 3-4 aydır var olduğuna, 5-6 aydır da sol orta-alt kadranda dolgunluğu olduğunu öğreniyoruz. Öz geçmişinde özellik yok, soy geçmişinde ana-baba akrabalığı olduğunu, ikiz kardeşinin de benzeri şikayetlerden yakındığını öğreniyoruz. FM: Solgun görülen nabız 88/dak TA: 120/80 mmHg olan hastanın Kc sağ orta kadranda 3-4 cm ele geldiği Dalağın pelvise kadar indiğini tesbit ettik. FM'de başka patolojik bulgu tesbit edilmedi. Hb 9.8 g, Hct: 28.3%, BK: 3500mm³, PT: Tronbositlerde azalma, Asit fosfataz 1.8, T. Protein 8.2 g (4.2+4.0) Tele: N, Hemostaz testler: Normal Hbs Ag B (8944-88) Kemik iliği biopsisi: Diffüz histiyositik hücre artımı, lipid depo hastalığı ile uyumlu KC. Patolojisi: histiyositik hücre infiltrasyonu lipid depo hastalığı ile uyumlu 14.10.88 8 9220.88 Kemik gr: Femur alt uçta erken meyer bulgusu tesbit edildi. Toxoplazmozis 1/641 1/64 (+) 1 ünite kan transfüzyonu anemisi düzeltildi. 3 ay sonra tekrar gelmesi önerilerek taburcu edildi.

Ağustos 1991 tarihinde hipersplazizm bulguları ile GEC kliniğine yatırılıp Splenektomi yapıldı. Primer yara iyileşmesine müteakip taburcu edildi.

TARTIŞMA

Phillipe Gaucher tarafından 1882 yılında Sphingolipid metabolizmasının familyal bir anomalisi olarak tarif edilen hastalıkta 1934 yılında Aghion tarafından dokularda B glukosrebrosid birikimi gösterildi (2). Hastalığın 3 tipi mevcuttur. Tıp I en sık görülen şeklidir. Adölesan çağında görülen, normal hayatla bağdaşır. Hepatosplenome-

gali %90 olguda görülür %50 olguda hipersplenizm mevcuttur (1,2). Tıp II Juvenil tıp, Tıp III infantil tip sub-akut ve akut nöronopatik tıp olarak bilinir. Bizim olgumuz tıp I Gaucher idi. Masif splenomegali, hipersplenizm nedeni ile splenektomi yapıldı. Preoperatif aşı yapılamadı. Pre-post operatif dönemde 3 jenersyon sefalosporin ile proflaksi uygulanan hastamız Post-operatif 5. gün primer yara iyileşmesini takiben taburcu edildi. Total splenektomi hipersplenizm ve splenektomi yan etkilerini önlemek için yapılır ise de osteoartiküler komplikasyonlar ve kanser oluşma insidansı artırır (7).

Parsiyel splenektomi, dalağın imminosupresif fonksiyonunu muhafaza eder. KC ve kemikle lipid depolanma tehlikesini azaltmak için tercih edilen fakat gelişebilecek hızlı bir splenomegali dolayısı ile hipersplenizm GH vakalarında total splenektominin her zaman tercih edilmemesine neden olur. Splenik embolizasyon ise akut pankreatite benzer gelişebilecek post splenik sendrom oluşturmaya ve massif seplenomegaliyi küçültmeyeceğinden tercih edilmez (8). 20 vakalık bir seride splenomegali oluşma insidansı %20 olarak bulunmuştur, takip sürelerinin artması ile bu oran artabilecektir.

Splenomegali nedeni glukozyl-ceramidin dalakta depolanmasıdır. Zira splenektomi piyeslerinde Gaucher hücrelerinin görülmesi teşhisi teyit eder. GH'nın çeşitli subgruplarında görülen enzim eksikliği dalakta ve diğer organlarda depolanabilecek glucosyl-ceramide miktarının azaltılıp çoğaltılabileceğinden gelecekte GH'nın cerrahi tedavisini bu enzim analizleri yönlendirecektir (4).

KAYNAKLAR

1. Wyngaarden J. B., Smith L.H. Gaucher's Disease. Cecel Textbook of Medicine (1985) 17 Edition. 117-119, Sounder Company.
2. Rodgers B., Tribble C., Joo A. Partiel splenectomy for Gaucher's disease Ann. Surg. 1987: 205 (6) 693-9.
3. Guzzetta P.C., Rulley E.Y., Merrick H.F., Verderese C., Barton N. Elective subtotal Splenectomy. Indications and results in 33 patients. Ann. Surg. 1990: 211 (1) 34-42.
4. Fleshner P.R., Astion D.J., Ludman M.D., Aufses A.H., Grabowski G.A., Dolgin S.E. Gaucher disease: Fate of the splenic remnant after partial splenectomy-A case of rapid enlargement. Journal of Pediatric Surg. 1989: 24 (6) 610-2.
5. Fonkalsrud E.W., Philippart M., Feig S. Ninety-five Percent Splenectomy for Massive Splenomegaly: A New Surgical Approach. Journal of Pediatr. Surg. 1990 25: 2 267-9.
6. Kyllerman M., Conradi N., Mansson E., Perey A.K., Svennerholm L. Rapidly Progressive Type III Gaucher's Disease: Deterioration Following Partiel Splenectomy. Acta Pediatr Scand 79 (1990) 448-453.
7. Fleshner P.R., Aufses Jr. A.H., Grabowski A.G., Elias R. A 27 year experience with splenectomy for Gaucher's Disease. The American Journal of Surgery (1991) 161: 69-75.
8. Guzzetta P.c., Connors R.H., Fink J., Barranger John A. Operative technique and results of subtotal splenectomy for Gaucher Disease. Surg. Gynecol obstet (1987); 164 (4) 359-62.