



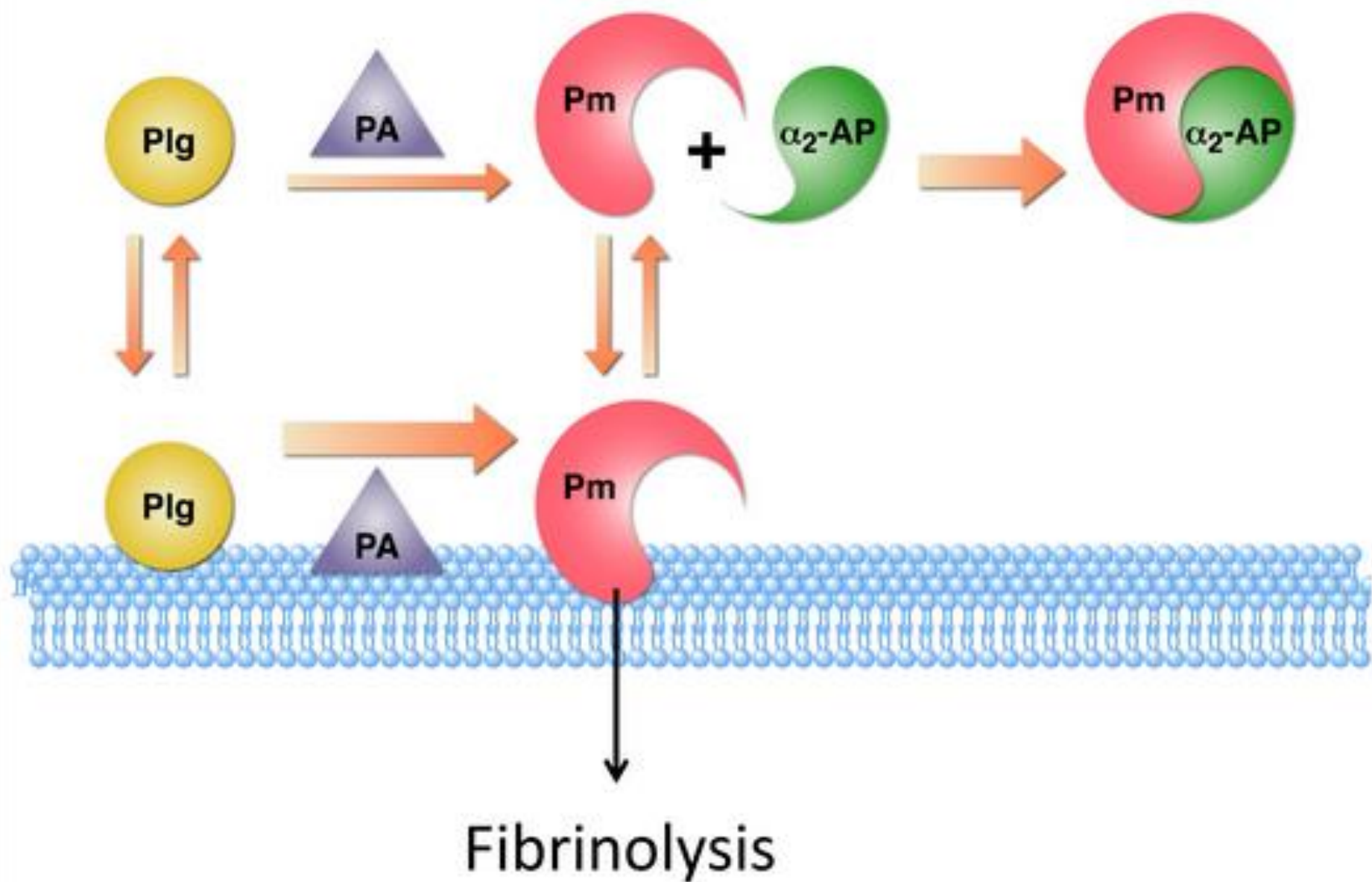
KALITSAL PLAZMİNOJEN EKSİKLİĞİ VAKALARIMIZ; 12 VAKA

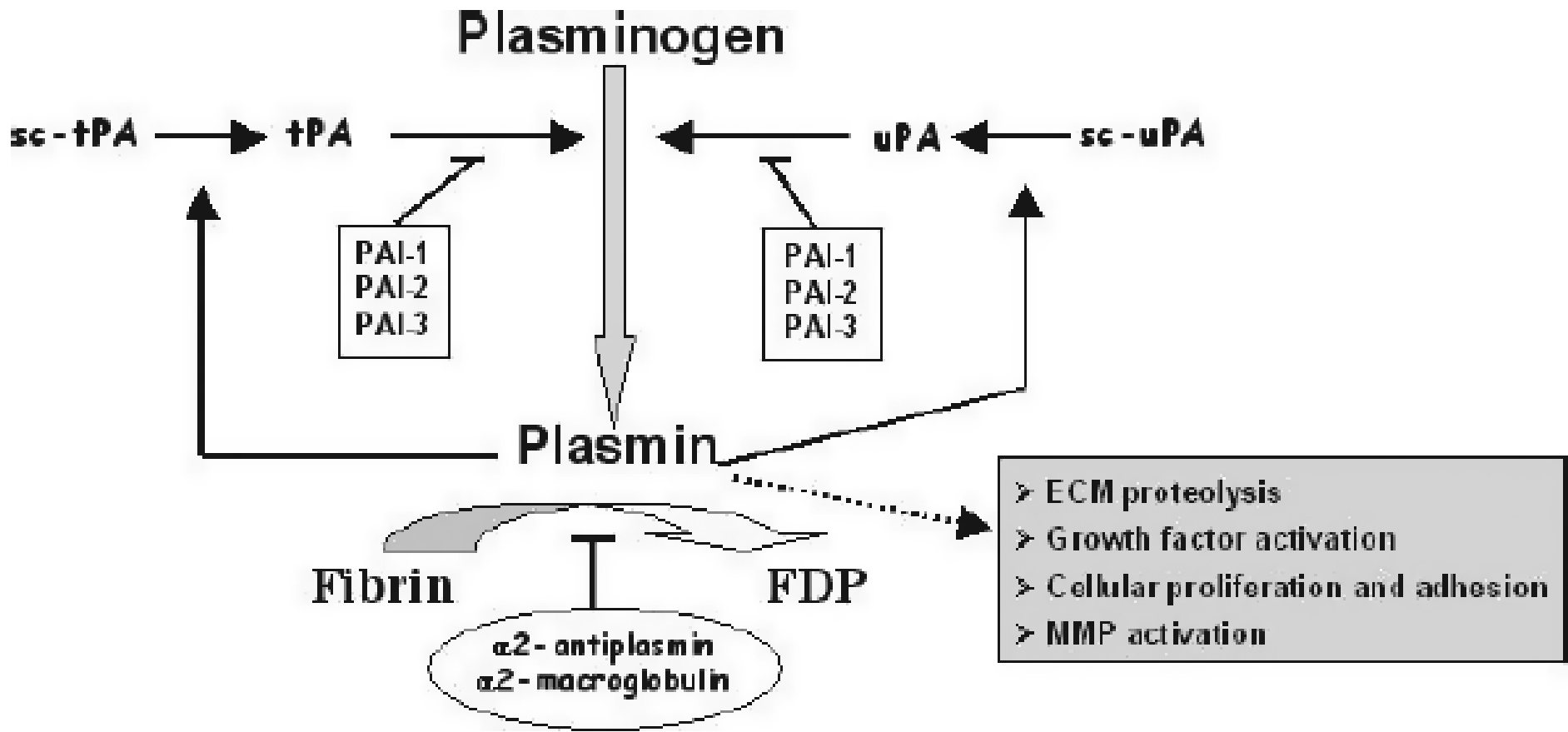
Canan Albayrak¹, Davut Albayrak²

¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji
Bölümü, Samsun

²Samsun Medicalpark Hastanesi Çocuk Hematoloji Bölümü,
Samsun

- Plazminojen, intravasküler ve ekstrasvasküler fibrinolizin ana kahramanı
- Ayrıca, yara iyileşmesi, hücre göçü, doku oluşumu, anjiyogenez ve embriyogenezde yer alan bir proteindir.
- Esas olarak karaciğerde ve ayrıca korneada sentezlenir.
- Vücudun tüm membran yüzeyi, plazminojen tarafından temizlenir ve nemlendirilir.





- Plazminojen eksikliği, mukoza zarlarında fibrin açısından zengin yalancı membranların gelişimi ile karakterize çok nadir görülen bir çoklu- sistem bozukluğudur.
- Otozomal resesif kalıtım göstermektedir.
- Teorik sıklığı milyonda 1.6'dır.
- Vücuttaki düşük plazminojen seviyesi nedeniyle fibrin ve fibrinogen temizliğinde ve yara iyileşmesinde bozulma, iltihaplanmanın tetiklendiği bir kısır döngü ile sonuçlanır ve zarların giderek kalınlaşmasına neden olur.

- Görme bozukluđuna veya görme kaybına neden olabilen lignöz konjonktivit, bildirilen en sık semptomdur.
- Etkilenen sistemler; solunum yolu, orofarinks, diř eti, orta kulak, kadın üreme sistemi, böbrek toplama sistemi, cilt ve merkezi sinir sistemidir.
- Tedavi edilmeyen plazminojen eksikliđi, potansiyel yaşamı tehdit eden komplikasyonlarla birlikte yaşam kalitesinde önemli düşüře neden olabilir.

Metod:

- Bu çalışmada kliniğimizde tanı ve tedavi gören plazminojen eksikliği vakalarımız geriye dönük olarak değerlendirildi.
- Hasta dosyaları ve elektronik kayıt sisteminden bilgiler alındı.
- Hastane etik kurulundan onay alındı.

Bulgular 1:

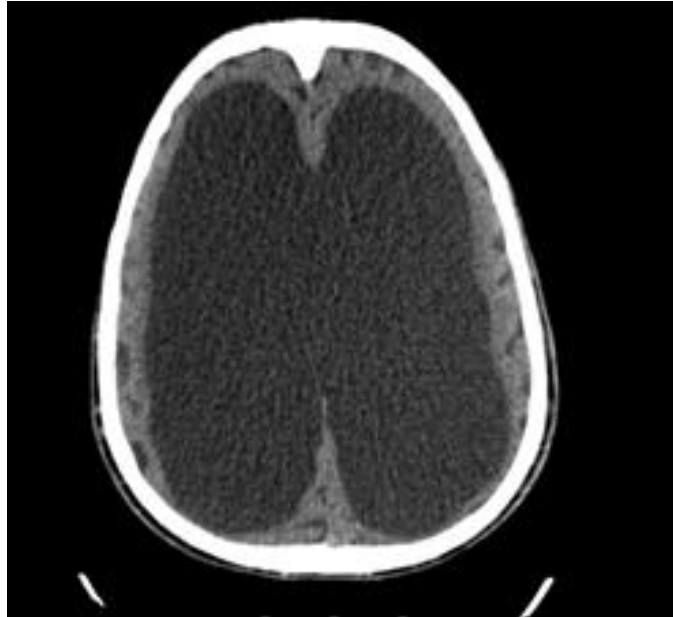
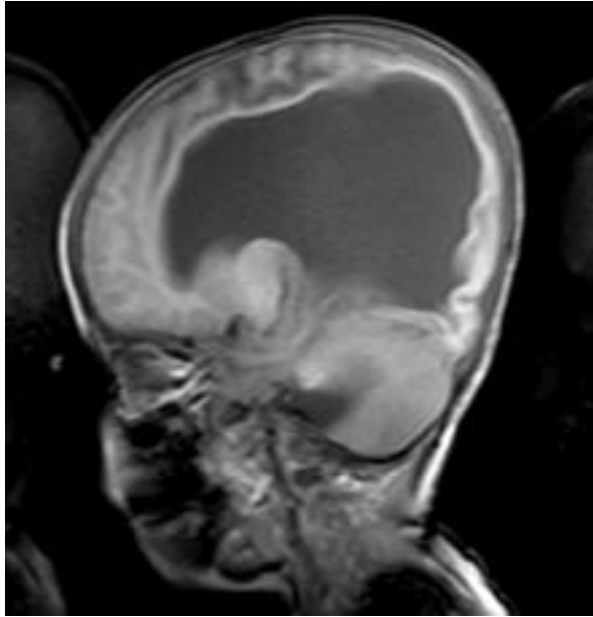
- Kliniğimizde tanı alan 12 vaka vardı.
- 6 erkek /6 kız
- Hastaneye başvuru yaşları 1 ay -4 yaş arasında değişiyordu.
- Tanı yaşları ise 1 yaş- 7 yaş arasında idi.
- Sıklıkla odunsu konjunktivit tanısı alarak göz kliniğinden bölümümüze gönderilmişlerdi.
- Plazminojen aktivitesi ortanca %25 (12-38)(normal %75-150)
- Bir aylık bir hasta nöbet ile gelmiş hidrosefali nedeniyle acilen şant operasyonu geçirmiştir.
- Diş etlerinde odunsu gingivit bulguları olan iki hastamız vardır.

Bulgular 2:

- Bir kız hastamız adölesan yaşta imperfore hiyemen nedeniyle opere edilmiştir.
- İleri yaşlarda çoğunda tekrarlayan akciğer enfeksiyonları mevcuttu.
- Bir hastamız ağır akciğer enfeksiyonu ile kaybedilmiştir.
- 6 hastada böbrek taşı , 1 hastada safra taşı var
- Tedavi olarak sisitemik ve lokal taze dondurulmuş plazma, lokal heparin tedavileri ve cerrahi işlemler uygulanmıştır.
- Genetik mutasyon çalışması yapılan bir hastamızda plazminojen geninde polimorfizm tespit edildi.

vaka	cinsiyet	Tanı yaşı	Plazmino gen düzeyi	hidrosef ali	şant	Lignöz konjuktivit	gingiv it	Böbrek taşı	Akciğer tutulumu	Genital tutulum	yaşıyor
1DÇ	K	1ay	19	+	7	+	+	+	+		+ 7y
2YB	E	3yaş	29	+	-	+ solda körlük	-	+			+36y
3EI	K	2yaş	25								+15Y
4YEÖ	E	2yaş	28			opere		+			+15Y
5AÜ	K	3yaş	27							imperfore hymen	+21Y
6MEK	E	20ay	38	+	-	+7 op	-		Submandi bular abse drenajı		+11Y
7RÖ	K	4yaş	22			+3 op		+			+22Y
8AÖ	K	1yaş	24			+3 op					+13Y
9EY	E	1yaş	12			+4op		+	+ lobar pnömoni		+12Y
10MP	E	1yaş	20								+13Y
11SŞ	E	3yaş	25	+			+		bronşiektazi pulmoner ht		19Y ex
12UÖ	K	6 yaş	22			Nazolakrim					+7yaş





Sonuç

- Plazminojen eksikliği olan hastalar çok farklı klinik bulgularla başvurabilir, bir çok sisteme ait şikayetleri olabilir.
- Çok nadir bir hastalık olarak tanımlanmakta ancak akraba evlilikleri nedeniyle ülkemizde fazla sayıda hasta olduğunu tahmin ediyoruz.
- Etkili ve küratif bir tedavisi olmaması nedeniyle tekrarlayan hastaneye yatışlar, enfeksiyon tedavileri ve cerrahi işlemler nedeniyle yaşam kaliteleri oldukça düşüktür.
- Plazma kaynaklı plazminojen preparatı (RYPLAZIM) geri ödeme almış, kullanmaya başlayacağız.