

HİPER IgM İLE SEYREDEN BİR ATAKSİ-TELANJEKTAZİ VAKASI A case of ataxia-telangiectasia with hyper IgM

Türkan Patroğlu¹, Cihan Berkarda²

Özet: Ataksi-telanjektazi; ataksi, okülokutanöz telanjektazi, sinopulmoner enfeksiyonlar, endokrin bozukluklar değişik B ve T hücre yetersizliği ile karakterize otozomal resesif geçen kalıtsal bir hastalıktır. Bu makalede, IgG ve IgA'nın yokluğu ile birlikte yüksek IgM düzeyi saptanan dört yaşında ataksi-telanjektazili bir vaka sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Ataksi-telanjektazi, Hiper IgM

Summary: Ataxia-telangiectasia is an autosomal ressesive disorder of childhood characterised by progressive ataxia, oculocutaneous telangiectasia, recurrent sinopulmonary infections, endocrine disorders, variable B and T cell deficiency. In this article, we presented a male patient (4 years old) with ataxia-telangiectasia who has lack of IgG and IgA, and has high IgM level.

Key Words: Ataxia-telangiectasia, Hyper Ig M

Ataksi-telanjektazi(AT); ilerleyici serebellar ataksi, okülokutanöz telanjektazi, tekrarlayan akciğer enfeksiyonu, hücresel ve humoral immunitede değişikliklerle giden bazı endokrin bozukluklar ve başta lenforetiküler malign hastalıklar olmak üzere kanser görülme sıklığının arttığı otozomal resesif geçen bir hastalıktır. Alfa-fetoprotein düzeyinde artma, bazı kromozomal anomaliler ve iyonize radyasyona karşı hücresel duyarlılıkta artma diğer bulgulardır (1,5-7).

AT'li vakaların % 50-70'inde IgA ve IgE eksikliği görülür. IgG2 ve IgG4'ün selektif eksikliklerine de rastlanmaktadır. Ancak, IgM ve IgD'nin etkilenmediği düşünülür (1,2,5). Bu nedenle biz, Erciyes Ünivesitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği'nde tanı konulan hiper IgM ile seyreden bir AT vakasını takdim etmeyi uygun bulduk.

VAKA TAKDİMİ

Tekrarlayan üst solunum yolu enfeksiyonu ve yürüyememe nedeni ile hastaneye başvuran dört yaşındaki erkek hasta' (S.Ç, protokol no: 452360)

nın hikayesinden sık sık solunum yolu enfeksiyonu ve otitis media geçirdiği, aşılarının tam yapıldığı, birbuçuk yaşında yürümeye başladığı ancak iki ay önce yürümesinin bozulduğu, ailenin birinci çocuğu olduğu ve anne babanın amca çocukları olduğu öğrenildi.

Fizik muayenesinde; ateşi 37 °C, ağırlığı 12 kg (3-10 p), boyu 93 cm (3. p) olarak bulundu. Bulber telanjektazi tespit edilen hastanın karaciğeri kosta yayını 2 cm. geçmekte idi ve alt ekstremitelerinde paraparezi vardı.

Laboratuar tetkiklerinde; hemoglobini 9.3 gr/dl, lökosit sayısı 7500/mm³ bulundu. Akciğer grafisinde bilateral pnömonik infiltrasyon gözlemlendi. Göğüs tomografisinde, sağ akciğer alt lobunda bronjektazi ile uyumlu değişiklikler saptandı. Beyin tomografisi, elektromiyografi ve elektroensefalografisi normaldi.

İmmunolojik tetkiklerinde; total lenfosit sayısı 2700/mm³, E-rozet sayısı % 31 (kontrolü % 64) bulundu. PPD'si (-) olan hastanın serum IgG'si 0, IgA'sı 0 ve IgM'i 433 mg/dl bulundu. Alfa-fetoprotein değeri 93 Ü/dl (normali 16 Ü/dl) olan hastanın CD 3'ü % 34, CD 4'ü % 23, CD 8'i % 13, CD 19'u % 20 ve CD 16'sı % 19 bulundu.

Hasta, başvuru tarihinden 4 ay sonra suçüçeği

Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi 38039 KAYSERİ
Pediyatri. Doç.Dr.1, Araş.Gör.Dr.2.

Geliş tarihi: 08 Şubat 1994

nedeni ile tekrar hastaneye yatırılarak takibe alındı, asiklovir ve intra venöz immunglobulin ile tedavi edildi. Altı ay sonra da kızamık, pnömoni ve kalp yetmezliği nedeni ile hastaneye başvurdu, ancak kısa süre içinde kaybedildi.

TARTIŞMA

AT, multisistemik bir bozukluktur. İlerleyici serebellar ataksi, okülokutanöz telanjektazi, tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar belirgin karakteristikleridir. Çocuğun yürümeye başlaması ile birlikte ataksi farkedilir. Dört- altı yaş civarında da telanjektaziler görülmeye başlar. Okülomotor apraksi, nistagmus ve strabismus gibi göz bulguları, dizartirik konuşma, kas zayıflığı, derin tendon reflekslerinde azalma ve mental retardasyon diğer nörolojik bulgulardır. Sık tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar ilerleyicidir ve genellikle bronşektazi gelişir. Bu durum en sık ölüm nedenlerinden biridir (1,5).

Otozomal resesif geçen bir hastalık olmasından dolayı, akraba evliliklerinin sık olduğu toplumlarda insidansı daha yüksektir. Ülkemizde ilk AT vakası Kıran ve ark. tarafından rapor edilmiştir (4). Halen dünyadaki en büyük AT serisi ise, Hacettepe grubuna aittir (3).

KAYNAKLAR

1. Ammann AJ. Antibody (B cell) Immunodeficiency Disorders. In Daniel P. Stites, Abba I. Terr (Eds). *Basic and Clinical Immunology*. Appleton Lange, Connecticut 1991 pp 322-334.
2. Buckley RH. Humoral immunodeficiency. *Clin Immunol Immunopathol* 40: 13-24, 1986.
3. Ersoy F, Berkel İ, Sanal Ö, et al: Twenty-year follow-up of 160 patients with ataxia-telangiectasia. *Turk J Pediatr* 33: 205-215, 1991.
4. Kıran Ö, Yalaz K, Tayşi K, et al: Immunological studies in ataxia-telangiectasia. *Clin Genet* 5: 40-44, 1974.
5. Kuby J: *Immunology*. W H Freeman and Co. Newyork 1992, pp: 443-455.
6. Swift M, Reitnauer PJ, Morell D, et al: Breast and other cancers in families with ataxia-telangiectasia. *N Eng J Med* 316: 1289- 1292, 1987.
7. Yordam N: Ataksi-telanjektazi'de endokrin fonksiyonların incelenmesi. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi* 25: 307-321, 1982.

Vakamızın hikayesinde sık sık akciğer enfeksiyonlarının olması, bronşektazinin varlığı, bulber telanjektazilerinin olması, paraparezinin oluşu, alfa-fetoprotein düzeyinin yüksekliği bizlere hastalığın AT olabileceğini düşündürdü. PPD negatifliği, E- rozet sayısının normale göre az olması, CD 3+ hücre sayısının azlığı hücrel immunitede bozukluk olduğunu destekleyen bulgulardı. IgG ve IgA'nın yokluğu ancak IgM'nin normale oranla iki kat artması AT ile uyumlu değildi. Ancak, AT'de sık geçirilen enfeksiyonlar veya IgA'nın düşükliğini kompanse etmek amacı ile IgM artışının olduğundan bahsedilmektedir (3).

IgG ve IgA yokluğu ile birlikte IgM'in artması acaba hiper IgM sendromunun bulgusu mu idi? X'e bağlı resesif geçen bu hastalıkta hücrel immunité normaldir. İmmunglobulinlerden yalnızca IgM sentezlenir . Bu durum B lenfositlerde intrinsek bir izotip değişim bozukluğu ile izah edilmeye çalışılmaktadır. Hiper IgM sendromlu birkaç hastada hemolitik anemi, trombositopeni ve siklik nötropeni tanımlanmıştır (1,2,5). Vakamızın hiper IgM sendromundaki gibi serum IgG ve IgA'sının yokluğu, IgM düzeyinin yüksek olması ve hücrel immunité bozukluğu, paraparezi, alfa-fetoprotein düzeyinin yüksekliği gibi diğer bulguları ile AT'ye uyması ilginçtir.