

DERGİYE MEKTUP

Gaucher hastalığı

Gaucher Disease

Cem ŞAHAN

Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı,

Karaca ve arkadaşlarının 'Portal hipertansiyon ve retinitis pigmentosa ile birliktelik gösteren Gaucher hastalığı vakası' adlı olgu sunumunu okudum (1). Bu olgu sunumunun tartışma bölümünde "Bunun yanısıra pek çok metabolizma hastalığına eşlik edebilen retinitis pigmentosa, Gaucher hastalığı ile birlikteliği daha önce literatürde hiç yayınlanmamış idi" şeklinde geçen bir ifade kullanılmıştır.

Oysa Türkçe literatürde Gaucher hastalığı ve retinitis pigmentosa birlikteliği olan bir olgu sunumu mevcuttur(2). Bu olgu 30 yaşında erkekti. 15 yaşından itibaren artan görme azlığı şikayeti mevcuttu. Kaya ve arkadaşlarının sunduğu bu olguda portal hipertansiyon bulguları mevcut değildi (2).

Gaucher hastalığı b-glukoserebrosidaz 1q21 genindeki mutasyonlar sonucu oluşur. b-glukoserebrosidaz geninde 200'den fazla mutasyon tanımlanmıştır (3). Klinik seyir, gen tayini ve mutasyon tanımı ile ilişkili olabilir. Genel olarak, bir alleldeki 1226G (N370S) mutasyonunun varlığı tip 1 hastalıkla eş anlamlıdır(3). Halbuki 1448C (L444P) aleli için homozigotluk, değişmez bir şekilde nörolojik hastalıkla ilişkilidir (3). Filocomo ve arkadaşlarının 144 İtalyan Gaucher hastasında yaptığı gen ve mutasyon profili çalışması bu açıdan ilginçtir (4). Ayrıca Orvisky ve arkadaşlarının dokularda glikolipid depolanması ile fenotip ve genotip ilişkisini araştırdıkları yeni çalışmalarında, Gaucher hastalığında genotip-fenotip korelasyonunu değerlendirmek açısından önemlidir (5). Karaca ve arkadaşlarının sunduğu vakanın gen ve mutasyon profili çıkarılabilirse bu birliktelikte önemli mutasyonu belirlemede gelecekte yapılacak çalışmalara yararlı bilgiler verebilir.

Bu olgu sunumunda üzerinde durulduğu gibi infiltratif hepatosplenomegalinin önemli bir nedeni olan Gaucher hastalığı tanısı uzun yıllar gecikmektedir. İnsidansının 1/1000 olduğu bildirilen Gaucher hastalığının daha çok akılda tutulması, asemptomatik vakaların yakalanması, yazarlarında belirttiği gibi hepatosplenomegali ve/veya kemik ağrısı olan her hastada düşünülmesi gerekmektedir.

KAYNAKLAR

1. Karaca Ç, Bahat G, Demir K, ve ark. Portal hipertansiyon ve retinitis pigmentosa ile birliktelik gösteren Gaucher hastalığı vakası. *Akademik Gastroenteroloji Dergisi* 2002;1:53-59
2. Kaya N, Ketenci M, Koşar AM, ve ark. Gaucher hastalığı ve retinitis pigmentosa ; Bir olgu sunumu *Turk J Gastroenterol* 1998;4:377-380
3. Eistein D, Abrahamov A, Hadas I. Gaucher disease. *The Lancet*. 2001;358:324-327
4. Filocomo M, Mazzotti R, Stroppiano M, et al. Analysis of the glucocerebrosidase gene and mutation profile 144 Italian gaucher patients. *Hum Mutat* 2002;20:234-235
5. Orvisky E, Park J, La Marca M, et al. Glucosylsphingosine accumulation in tissues from patients with Gaucher disease; correlation with phenotype and genotype. *Mol Genet Metab* 2002;76:262-266