

Konjenital faktör X eksikliği: olgu sunumu

Congenital factor X deficiency: A case report

Abdulkadir Bozaykut(*), Serap Karaman(**), Lale Pulat Seren(**), Nihat Uygur(***), İlke Özahi İpek(**), Enver Atay(**)

Özet

Konjenital faktör X eksikliği, otozomal resesif geçen, nadir görülen bir hastalıktır. Hastalar sıklıkla epistaksis, hematüri ve gastrointestinal kanama gibi bulgularla başvururlar. Makatından kan gelmesi şikayeti ile kliniğimize getirilen altı aylık erkek hastada yapılan incelemeler sonucunda konjenital faktör X eksikliği tanısı kondu. Nadir görülen bu olguyu literatür bilgileri eşliğinde sunduk.

Anahtar kelimeler: *Gastrointestinal kanama, faktör X eksikliği, taze donmuş plazma*

Summary

Deficiency of factor X is a rare disorder inherited otosomal recessively disease which is seen rarely. Patients usually present with epistaxis, hematuria, or gastrointestinal bleeding. A 6-month old boy was admitted for rectal bleeding. Clinical and laboratory evaluation revealed deficiency of factor. We presented this rare case with the data gathered from the literature.

Key words: *Gastrointestinal bleeding, factor X deficiency, fresh frozen plasma*

Giriş

Faktör X eksikliği; otozomal resesif geçişli nadir bir hastalıktır, insidansı 1/500.000'den daha azdır. Faktör X, hemostazda intrinsek ve ekstrinsek yollardaki ortak bir proteazdır. Hastalık asemptomatik olabildiği gibi umbilikal kanama, gastrointestinal kanama, hematüri, epistaksis, hemartroz ve hematom ile de kendini gösterebilir (1). Gastrointestinal kanama nedeniyle bize başvuran ve konjenital faktör X eksikliği tanısı alan bu olguyu, nadir görülmesi nedeniyle sunmayı uygun bulduk.

Olgu Sunumu

Altı aylık erkek bebek, iki gündür makatından kan gelme-

si şikayeti ile kliniğimize getirildi. Öyküsünde 25 yaşında sağlıklı baba ile 22 yaşında sağlıklı annenin birinci çocukları olarak sezeryan ile 2900 gr olarak doğduğu öğrenildi. Anne ve baba arasında birinci dereceden akrabalık olan hastanın özgeçmişinde bir özellik saptanmadı. Fizik muayenesinde bilinç açık, cilt soluk, ateş 37 °C (aksiller), nabız: 160/dk, solunum sayısı: 38/dk, ağırlık: 7100gr. (25. persentil), boy: 64 cm (25. persentil), baş çevresi: 44 cm (50. persentil) idi. Kardiyovasküler sistem muayenesinde kalp tepe atımı 160/dk ritmik, ek ses ve üfürümü yoktu. Diğer sistem muayeneleri normal idi. Laboratuvar incelemelerinde Hb: 7gr/dl, Hct: %20, Plt: 208.000 /mm³, Wbc: 7900/mm³ idi. Karaciğer, böbrek fonksiyon testleri ve serum elektrolit konsantrasyonları normal olan hastanın kanama diyatezine yönelik olarak

(*) Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Kliniği, Uz. Dr. Klinik Şefi

(**) Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Kliniği, Uz. Dr.

(***) Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Kliniği, Asist. Dr.

Yazışma adresi: Dr. Serap Karaman, Yeni Mahalle Derya Sk. No:9 D:4 Küçükçekmece/ İstanbul, e mail: drserapkaraman@hotmail.com

yapılan tetkiklerinde kanama zamanı: 4 dakika, protrombin zamanı: 74 saniye, aktive parsiyel tromboplastin zamanı: 134 saniye, fibrinojen: 300 mg/dl, trombin zamanı: 11 saniye olarak saptandı. Protrombin zamanı ve aktive parsiyel tromboplastin zamanı değerlerinin normalden uzun olması nedeniyle faktör II, faktör V ve faktör X düzeylerine bakıldı. Hastanın faktör II ve faktör V düzeyi normal saptanırken faktör X düzeyi % 4 olarak normalden düşük saptandı. Bu laboratuvar bulgularıyla faktör X eksikliği tanısı alan hastanın anne ve babasının da faktör X düzeylerine bakıldı. Babanın faktör X düzeyi normal olarak saptanırken, annenin faktör X düzeyi % 26 olarak saptandı. Hastaya klinik ve laboratuvar bulguları düzelen kadar günlük taze donmuş plazma ve toplam iki kez eritrosit süspansiyonu tranfüzyonu yapıldı. Bu tedavi ile klinik ve laboratuvar bulguları düzelen hasta hematoloji polikliniği tarafından takip edilmek üzere taburcu edildi.

Tartışma

Faktör X, intrinsek ve ekstrinsek koagülasyon yollarının birleşme noktasında aktif forma dönüştürülen bir serin proteazdır (2). Literatürde ilk kez 1970 yılında 5 aylık bir çocukta konjenital faktör X eksikliği bildirilmiştir (3). Eksikliğinde epistaksis, hematüri, gastrointestinal kanama sık olarak görülür. Yumuşak doku kanaması, hemartrozlar ve intrakranyal kanama daha nadirdir (4). İtak ve arkadaşları (5) 2001'de yayınladıkları literatürde faktör X eksikliğine bağlı intrakranyal kanama bildirmişlerdir. Bizim hastamız sık görülen semptomlardan biri olan gastrointestinal sistem kanaması ile getirilmişti.

Kliniğimizde iki kez aynı şikayetle takibe alınan hastanın semptomları, taze donmuş plazma transfüzyonları ile kontrol altına alınmaya çalışıldı. Hastamıza klinik ve laboratuvar bulguları düzelen kadar günlük taze donmuş plazma transfüzyonları yapıldı. Yarılanma ömrü 32-58 saat olan faktör X' un eksikliğinde taze donmuş plazma replasmanı uygulanması konusunda literatürde değişik çalışmalar mevcuttur (6). Knight ve arkadaşları (7) yaptıkları çalışmada taze donmuş plazma enfüzyonu ile faktör X düzeyini % 9 ile % 17 arasında tutabilmiş ve bu düzeylerin spontan kanamaları engellemek için yeterli olduğunu belirtmişlerdir. Bir başka çalışmada faktör X düzeyi %1'in altında olan iki hastada yapılan taze donmuş plazma transfüzyonları hastalarda klinik düzelmeye sağlamıştır (8). Biz de faktör X düzeyi % 4 olan hastamızda günlük taze donmuş plazma transfüzyonlarıyla (toplam 6 kez) klinik olarak düzelmeye sağladık. Faktör X eksikliğinin tedavisinde taze donmuş plazma dışında alternatifler de mevcuttur. Yapılan bir çalışmada intrakranyal kanama ile başvuran ağır konjenital faktör X eksikliği olan bir hastada uygulanan vitamin K, östradiyol ve danazol tedavisinden başarılı sonuçlar elde edilememiştir (9).

Bir diğer çalışmada 40 Ü/kg'dan ayda üç kez verilen protrombin kompleksinin protrombin zamanı ve aktive parsiyel tromboplastin zamanını belirgin olarak düzeltmemesine rağmen, majör kanamaları engellediği saptanmıştır (10). Akut dönemde uygulanan bu tedavilerin dışında literatürde hastalığın profilaktik tedavisine yönelik çalışmalar da mevcuttur. Kouides ve Kulzer (1) faktör X düzeyinin %1'in altında olduğu bir olguya profilaktik olarak protrombin konsantresi uygulamışlar ve başarılı olmuşlardır. Bizim hastamıza yaptığımız hematoloji konsültasyonu neticesinde profilaktik tedavi önerilmedi. Taze donmuş plazma enfüzyonu yaparak klinik ve laboratuvar düzelmeyi sağladığımız bu olguyu literatürdeki bilgiler eşliğinde sunarak, konjenital faktör X eksikliğinin tedavisine yönelik yeni çalışmalar yapılması gerekliliğini vurgulamayı amaçladık.

Kaynaklar

1. Kouides PA, Kulzer L. Prophylactic treatment of severe factor X deficiency with prothrombin complex concentrate. *Haemophilia* 2001; 7: 220-3.
2. Hertzberg M. Biochemistry of factor X. *Blood Rev* 1994; 8: 56-62
3. Girolami A, Molaro G, Calligaris A, et al. Severe congenital Faktor X deficiency in 5-month-old child. *Tromb Diath Haemorrh* 1970; 24 : 175-84.
4. Peyvandi F, Mannucci PM, Lak M, et al. Congenital factor X deficiency: Spectrum of bleeding symptoms in 32 Iranian patients. *Br J. Haematol* 1998; 102: 626-8.
5. İtak A, Uçsel R, Karabocuoğlu M. et al. A rare cause of intracranial hemorrhage : Factor X deficiency. *Pediatr Emerg Care* 2001; 17: 349-50.
6. Philip Lanzkowsky. *Manual of Pediatric Hematology and Oncology*. 3th ed. Florida: Academic Press, 1999: 290.
7. Knight RD, Barr CF, Alving BM. Replacement therapy for congenital factor X deficiency. *Transfusion* 1985; 25: 78-80.
8. Smith SV, Liles DK, White GC 2nd. et al. Successful treatment of transient acquired factor X deficiency by plasmapheresis with concomitant intravenous immunoglobulin and steroid therapy. *Am J Hematol* 1998 ; 57: 245-52.
9. Sumer T, Ahmad M, Sumar NK, et al. Severe congenital factor X deficiency with intracranial haemorrhage. *Eur J Pediatr* 1986; 145: 119-20.
10. El Kalla S, Menon NS. Neonatal congenital factor X deficiency. *Pediatr Hematol Oncol* 1991; 8: 347-54.