



VI. ULUSLARARASI KATILIMLI DENEYSEL HEMATOLOJİ KONGRESİ 19-21 NİSAN 2019 – GAZİANTEP NOVOTEL

Geç Tanı Alan Bir Mastositoz Olgusu

Yazarlar : Dr. Gülkan Özkan

Kurum : Adıyaman Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

GİRİŞ - AMAÇ

Sistemik mastositoz, cilt dışındaki organ ve dokularda klonal mast hücre artışıyla giden; tümör yüküne, tutulan organ veya dokuya, mediatör salınımının şiddetine göre kliniği oldukça değişken seyreden nadir bir myeloproliferatif neoplazidir. Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) sınıflamasında Sistemik Mastositoz(SM), İndolent SM, Smoldering SM, Mast Hücreli Lösemi(MHL), Agresif Sistemik Mastositoz(ASM) ve hematolojik neoplazi ile ilişkili SM (SM-AHN) olarak sınıflandırılır. Hastalığın nadir görülmesinin yanında hastalık bulgularının birçok hastalığın kliniği ile karışabilmesi nedeniyle tanısı gecikebilmektedir.

METOD

Tanı süreci üç yıla kadar uzayan bir sistemik mastositoz olgusu sunulmuştur.

BULGULAR

Altmış üç yaşında erkek hasta Şubat 2014-Mayıs 2015 tarihleri arasında Dahiliye kliniğinde splenomegali nedeniyle tetkik edilmiş fakat etyolojisi bulunamamış. Hepatosplenomegali gelişmesi ve anemi tespit edilmesi nedeniyle Hematoloji polikliniğinde takibe alınan hastanın bu dönemdeki laboratuvar tetkiklerinde lökosit:6900 /mm³ Hgb: 9.4 gr/dl trombosit:106.000 /mm³, periferik yaymada %50 lenfosit, %50 nötrofil oranı saptanmış ve eritrositlerde anizositoz, trombositler hafif azalmış olarak değerlendirilmiş, yer yer smudge cell görülmüş. Bunun üzerine yapılan kemik iliği biyopsisinde hiperselüler görünüm, retikulin lif grade 3/3, CD3,CD20,CD5 ve CD79a ile yer yer boyanma CD10 ile fokal alanlarda kümelenmiş pozitiflik, megakaryositlerde unilobule ve bilobule görünüm varlığı dikkat çekmiş. Olguda ön planda MDS düşünülmeyle birlikte kesin yorum yapılamayıp klinikopatolojik korelasyon önerildiği raporlanmış. Konvansiyonel sitogenetik analizde 46,XY, JAK2 V617F mutasyon analizi ve BCR-ABL (RT-PCR) p210 negatif tespit edilmiş. Bu haliyle hasta primer myelofibrozis tanısıyla takibe alınarak Danazol tedavisi başlanmış.



VI. ULUSLARARASI KATILIMLI DENEYSEL HEMATOLOJİ KONGRESİ 19-21 NİSAN 2019 – GAZİANTEP NOVOTEL

Bir yıllık tedavi sonrası anemide derinleşme olması sebebiyle hasta başka bir merkeze başvurmuş. Ocak 2017 tarihli Hgb: 8.3 gr/dl saptanan hastanın tekrarlanan kemik iliği biyopsisinde intertrabekuler mesafeyi doduran, mast hücresi olduğu izlenimi veren diffüz iğsi hücre tabakaları izlenmiş. Bu hücreler uçları künt oval nükleuslara sahip olup retikulin boyamasında grade 2-3/3 lif artışı saptanmış. Yapılan immunohistokimyasal çalışmalarda mast hücreleri CD117 ile diffüz, mast hücre triptazı ile fokal pozitif boyandığı saptanmış. Bu haliyle hasta SM tanısıyla merkezimize yönlendirilmiş. Mart 2017 tarihli fizik muayenesinde gövde ön yüzde makulopapuler döküntü, kot yayını 4.5 cm geçen hepatomegali ve 4 cm geçen splenomegali saptandı. Triptaz düzeyi: 486 ng/mL ve C-kit D816V mutasyonu pozitif tespit edildi. Periferik yaymada mast hücresine rastlanmayan hastanın kemik iliği aspirasyonunda %5 mast hücresi görüldü. Bu haliyle hasta SM-AHN (myelofibroz-ASM) ön tanısıyla takibe alındı. MPL ve CALR mutasyonları negatif tespit edildi. Kemik iliği biyopsisi revizyonunda hiperselüler-hiperfibrotik kemik iliği, hematopoetik parankim az miktarda kalıntı halinde, diğer tüm alanlarda fuziform karakterde CD117 ve triptaz ile pozitif boyanan mast hücre infiltrasyonu görüldü. CD34 ile belirgin boyanma saptanmadı. Retikulin lif 2-3 olarak değerlendirildi. Bu haliyle hastanın ilk tanısı da SM kabul edildi. C bulgusu olarak anemisi olması nedeniyle ASM tanısıyla Midostaurin tedavisi 2x100 mg/gün dozda başlandı. Tedavinin 1. Yılında Hgb: 11.4 gr/dl organomegali tespit edilmedi.

SONUC

Sistemik mastositoz nadir görülmesi nedeniyle klinisyen ve patoloğlar tarafından atlanabilen bir hastalıktır. Vakamızda da olduğu gibi neoplazi ilişkili sekonder fibrozise yol açtığı için primer myelofibrozis ile karışabilmektedir. Hekimlerin farkındalığını arttırmak ve hastalığın tanı kolaylığını sağlamak amacıyla geniş kapsamlı çalışmalara ihtiyaç vardır.

ANAHTAR KELİMELER

Sistemik mastositoz, fibrozis, midostaurin