

Fanconi Aplastik Anemisi ve Transvers Vajinal Septum Birlikteliği

Concomitance of Fanconi Aplastic Anemia with Transverse Vaginal Septum

Günay Ekberli¹, Nil Yaşam Taştekin¹, Ufuk Ateş¹, Gülnur Göllü Bahadır¹, Aydın Yağmurlu¹

¹ Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Çocuk Ürolojisi Birimi

Fanconi aplastik anemisi birçok konjenital anomalinin eşlik ettiği genetik kökenli defektif hematopoez durumudur. Genitoüriner sistem anomalileri %20 oranında eşlik eder. Literatürde genitoüriner anomali olarak transvers vajinal septum ve Fanconi aplastik anemi birlikteliğine rastlanmamıştır. Konjenital transvajinal septumun eşlik ettiği 13 yaşında Fanconi aplastik anemili hastanın sunumu ve yaklaşımımızın aktarılması amaçlandı.

Anahtar Sözcükler: *Amenore, Aplastik Anemi, Çocuk, Dilatasyon.*

Fanconi anemia is a genetic defective hematopoiesis condition characterised by multiple congenital anomalies. Concomitance of genitourinary anomalies are 20%. There is lack of literature about concomitance of Fanconi anemia and transverse vaginal septum as genitourinary anomaly. In this article, a 13-year old Fanconi aplastic anemia patient with vaginal septum and our approach aimed to be reported.

Keywords: *Amenorrhea, Aplastic Anemia, Children, Dilatation.*

Fanconi aplastik anemisi eşlik eden konjenital anomaliler açısından oldukça geniş spektruma sahip genetik kökenli bir kemik iliği yetersizlik tablosudur. Otozomal resesif geçişli olup sık görülmele beraber ciddi hematolojik bozukluklara neden olmaktadır. Deoksiribonükleik asit (DNA) onarım defekti nedeni ile progressif kemik iliği yetmezliği, lösemi ve solid tümör gelişimine neden olabilmektedir (1). Dişi genital sistemi ilgilendiren anomaliler %20 sıklıkla rastlanır. Uterin anomaliler, az gelişmiş genitaler, adet düzensizliği en sık görülen genital anomaliler ve semptomlar arasındadır (2).

Çalışmada transvers vajinal septumun eşlik ettiği Fanconi aplastik anemili hastaya yaklaşımımızı sunmayı hedefledik.

Olgu Sunumu

Adet düzensizliği yakınması ile polikliniğe onüç yaşında kız hasta getirildi. Hastanın yedi ay önce adet kanamasına benzeyen bir akıntısının olduğu belirtildi. Özgeçmişinde Fanconi aplastik anemisi nedeni ile 4 yaşından beri takipli olduğu ve 24 ay önce kemik iliği transplantasyonu sonrası tedavisinin tamamlandığı öğrenildi. Hastanın yapılan fizik incelemesinde yer-yer

hiperpigmente cilt lezyonları, atipik yüz görünümü saptandı. İzlenebilen iskelet anomalisi ya da bilinen Fanconi aplastik anemisine eşlik eden diğer anomaliler görülmedi. Rutin kan tetkiklerinde hemogloblin 11.8 gr/dl, beyaz küre 8 bin/mm³, trombosit 245 bin/mm³ olarak izlendi. Biyokimyasal incelemesinde özellik saptanmadı. Sistemik muayenesinde anormal bulgu yoktu.

Pelvik ultrasonografik değerlendirmesinde her iki overde multipl folikül kistleri izlendi. Vajen belirgin geniş olup içerisinde hemorajik içerik ile uyumlu görünüm şüpheli imperfore hymen ,vajinal stenoz veya atrezi olarak rapor edildi. Hastaya ek görüntüleme yöntemi uygulanmadı.

Öykü, fizik inceleme ve görüntüleme sonrasında çocuğa ameliyathane şartlarında genel anestezi altında muayene planladı. Hastaya litotomi pozisyonu verildikten sonra himen annuler şekilde yerleştiği ve açık olduğu izlendi. Hegar dilatatörün iki cm ilerlediği görüldü. Bunun üzerine sistoskop ile bakıldığında vajen girişinden 2 cm sonrasında septum izlendi, serviks ağzı görülmedi. Ultrasonografi eşliğinde vajenden uterusu Gauche iğne ile girildi. Distal vajen ile proksimal vajen arasında

Geliş Tarihi : 30.10.2017 • Kabul Tarihi: 14.11.2017

İletişim

Dr. Günay Ekberli

E-posta: gnyekbrl@yahoo.com

Tel: 0 312 595 64 44

Faks: 0 312 362 64 00

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Çocuk Ürolojisi Birimi

ince septum izlendi. Septumun ince olarak izlenmesi üzerine hastaya drenaj ve dilatasyon planlandı. Yoğun içerikli hemorajik sıvı aspire edildi. Enjektör iğnesinin içinden proksimal vajene kılavuz tel ilerletildi. Kılavuz tel üzerinden 5F-7F-9F nefrostomi dilatörleri ile dilatasyon yapılarak 8F nefrostomi katateri yerleştirildi. Yoğun içerik serum fizyolojik ile yıkanarak aspire edildi ve katater sağ labium majusa tespit edildi. Bir hafta sonra çocuğun nefrostomi katateri çekildi ve dilatasyon programına alındı. Hastaya altı ay boyunca iki ayda bir dilatasyon ve genel anestezi altında muayene uygulandı. Altı aylık dilatasyon programı sonrasında darlık izlenmemesi ve aylık menstruasyon görülmesi üzerine hasta dilatasyon programından çıkarıldı. Hastanın dilatasyonsuz altı aylık takibi sürecinde ek şikayeti olmadı.

Tartışma

Fankoni aplastik anemisi otozomal resesif geçişli, klinik olarak heterojen, eşlik eden konjenital anomali açısından oldukça zengin bir defektif hematopoezis durumudur. En sık eşlik eden anomaliler: iskelet sistemi anomalileri (%71), cilt pigmentasyonları (%64), kısa boy (%63), renal ve üriner trakt anomalileridir

(%34) (1). Genital anomaliler %20 sıklıkta eşlik edebilir. Erkeklerde genital anomali olarak inmemiş testis, hipogonadizm, hipospadias ve infertilite görülmektedir. Az gelişmiş genitaler, uterin anomaliler kızlarda görülen genital anomaliler arasındadır (3). Adölesan çağda adet düzensizliği görülebilmekle beraber androjen terapisi altında olmadıkları sürede gebelik olasılığı yüksek olarak bildirilmektedir (4).

Transvers vaginal septum sık görülmeyen müllerian yapıların vertikal füzyon anomalisidir (5-7). Vajende yerleşimine göre alçak, orta, yüksek olarak sınıflandırılmaktadır (5-7). Sekonder seks karakterlerinin gelişmiş olduğu adölesan çağında kız hastalarda primer amenore, siklik ağrı ve progressif olarak büyüyen abdominopelvik kitle şeklinde bulgu vermektedir (8). Nadiyen de olsa intrauterin dönemde hidrometrokolpos ve hidrokolposa sekonder tespit edilebilir (9). Tedavi seçenekleri arasında uç-uca anastomoz, Z-plasti, üst ve alt vajenin deri greftleri anastomozu, perkütan hematokolpos drenajı, laparoskopik drenaj ve vajinal dilatasyon bulunmaktadır (10,11). Vajinal dilatasyon postoperatif dönemde darlığı engellemek, preoperatif dönemde ise septumu inceltmek amacı

ile kullanılmaktadır (12). Tedavi seçeneği septumun kalınlık ve vajendeki yerleşimine göre seçilmelidir (13). Cerrahi tedavinin yanısıra adölesan dönem dışındaki yaş gruplarında ciddi hemotokolpos, ele gelen abdominal kitle, karın ağrısı olmadığı sürece takip tedavi seçenekleri arasındadır (14).

Olgumuzda vajinal septumun yerleşimi ve ince yapıya sahip olması nedeni ile cerrahi girişim öncesi dilatasyon seçeneği tercih edilmiştir. Hastanın takibinde darlık gelişmemesi nedeni ile cerrahi girişim seçeneği ertelenmiştir. Semptomların dilatasyon ve drenaja rağmen sebat etmesi durumunda hastaya daha invaziv cerrahi girişim planı yapılmıştır.

Fankoni aplastik anemisine eşlik eden geniş konjenital patoloji yelpazesi göz önünde bulundurularak adölesan çağda adet düzensizliği, karın ağrısı şikayeti ile gelen olgularda transvers vaginal septum akla getirilmeli, cerrahi tedavi gereksinimi abdominopelvik Manyetik Rezonans Görüntüleme (MR) ile iç genitelyanın ayrıntılı irdelenmesi ile belirlenmeli ve uygun hastalarda cerrahi girişim planı öncesinde vajinal dilatasyon seçenekleri arasında bulundurulmalıdır.

KAYNAKLAR

- Eiler ME, Frohnmayer D, Frohnmayer L, et al. Fanconi Anemia: Guidelines for Diagnosis and Management. 3th ed. New York: Fanconi Anemia Research, Inc; 2008.
- Tischkowitz MD, Hodgson SV. Fanconianemia. J Med GENET 2003;40:1-10
- Liu JM, Auerbach AD, Young NS. Fanconianemiapresentingunexpectedly in an adultkindredwithnodysmorphicfeatures. Am J Med 1991;91:555-557
- Alter BP, Frissora CL, Halperin DS, et al. Fanconi'sanaemiaandpregnancy. Br J Haematol 1991;77:410-418
- Deshrutt J, Shephard JH: Genitaltractmalignancy in theprepubertalchild. In Complessan M. Monaghan CP. GynecologyOncology; Fundamentalprinciplesandpractice, vol 2. Edinburgh, Churchill Livingstone, 1992,pp 1051-1052
- Byeth Z, Klein Z, Weinstein S. Thicktransversevaginalseptum: expectantmanagementfollowedby surgery. J Pediatr AdolescGynecol 2004;17:379
- Quint EH, McCarthy JD, Smith YR: vaginalsurgeryforcongenitalanomalies. ClinObstetGynecol 2012;53:115
- Primer amenoorrheabytransversevaginalseptum: a casereportandreview of the literature. Gonzalez-Zarafe AC. GynecolObstetMex. 201;82:623-626
- Yıldırım G, Gungorduk K, Aslan K. Prenatal diagnosis of imperforatedhymenwithhydrometrocolpos. ArchGynecolObstet 2008;278;483-485
- Wierrani F, Bodner K, Spangler B, Grungberg W. "Z"-Plasty of the transverse vaginal septum using -Gacia's procedure and the Grunberger modification. Fertil Steril 2003;79:608-612
- Miller R, Breech L. Surgical correction of the vaginal anomalies. Clin Obstet Gynecol 2008;51:223-236
- Hurst BS, Rock JA. Preoperative dilatation to facilitate repair of the high transvers vaginal septum. Fertil Steril 1992;57:1351-1353.
- Kazım Gezginç. Fatma Yazıcı, Rebgin Karataylı, Ali Acar. A newtechnique fortherreatment of transversvaginalseptumby-Foleycatheter. J Pediatr AdolescGynecol 24:322-325
- Beyth Y, Klein Z, Weinstein S, Tepper R. Thick transvers vaginal septum: Expectant management followed by surgery. J Pediatr Adolesc 2004;17:379-381.