

DEMİR EKSİKLİĞİ VE TALASEMİ DIŐI MİKROSİTER ANEMİLER

7. BÖLÜM

Hacer ŐEN¹

GiriŐ

Dünya Saėlık Örgütü'nün tanımlamasına göre anemi: hemoglobinin, 15 yaŐın üstünde erkekte 13g/dl'nin, 15 yaŐın üstünde ve gebe olmayan kadında 12 g/dl'nin, gebelerde ise 11 g/dl'nin altı olarak tanımlanır. Anemiler ortalama eritrosit hacmine (MCV) göre sınıflandırılmaktadır. Ortalama eritrosit hacmi mikrositer (<70 fL), makrositer (>85 fL) ya da normositer (72-79 fL) olarak deėerlendirilmektedir. Mikrositik anemilerin ayırıcı tanısında demir eksikliėi anemisi, kronik hastalık, talasemi, kurŐun intoksikasyonu, sideroblastik anemi, stabil olmayan hemoglobinopatiler, hemoglobin E taşıyıcılıėı ve bakır eksikliėi bulunmaktadır. Bu bölümde demir eksikliėi, talasemi ve kronik hastalık anemisi dıŐı sık görülen mikrositer anemilerden bahsedilecektir.

Sideroblastik Anemiler

Sideroblastik anemiler kemik iliėi incelemesinde çok sayıda ring sideroblastların görülmesi ile tanı konulan ve deėiŐen seviyede anemi ile karŐılaŐtıėımız heterojen bir grup hastalıktır. İnefektif eritropoez, doku demirinde artış ve kandaki hipokromik eritrositler ile karakterizedir. Akkiz ve herediter Őekilleri vardır (**Tablo 1**). Herediter formlarında eritrositler mikrositik iken akkiz formlarında çoėunlukla makrositiktir. Bu yazıda çoėunluėunda mikrositik aneminin görüldüėü herediter geçiŐli sideroblastik anemilerden bahsedilecektir.

¹ Doėent Doktor, Balıkesir Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları, drhacersen@gmail.com

Bakır Eksikliği

Bir insanın günlük diyetle 2-5 mg bakır aldığı gösterilmiştir. Bunun 0.6-1.6mg (%32) 'si absorbe edilir (19). Bakır eksikliği çok nadirdir ve beslenme bozukluğu olan prematürelde, ince bağırsak hastalıklarında, bariatrik cerrahi sonrası veya bakır takviyesi olmadan uzun süreli enteral-parenteral hiperalimentasyon alan hastalarda gözlenir. Bakır eksikliği tipik olarak sideroblastik anemi, nötrope-ni ve nörolojik defisitlere yol açar.

Bakır eksikliğinde periferik yaymada hipokrom mikrositer eritrositler; kemik iliğinde ring sideroblastlar, eritroid ve myeloid prekürsürlerde vakualizasyon, geç myeloid formların yokluğu ile nötrope-ni gözlenir. Trombosit sayısı normaldir. Serum bakır ve seruloplazmin düzeyleri azalmış olup serum demiri ve transferin saturasyonu normaldir (20).

Tedavide oral yolla 2-5mg/gün bakır sülfat veya parenteral alimentasyon ma-yisine 100-500 mg/gün bakır takviyesi kullanılır. Bu tedavi ile hematolojik deęi-şiklikler hızla normale gelmektedir (21).

Sonuç

Mikrositer anemi sık karşılaşılan bir hematolojik hastalıktır. Etyolojisinde en sık demir eksikliği anemisi saptanmakla birlikte talasemiler ve kronik hastalıklar da sıklıkla neden olmaktadır. Sideroblastik anemi nadir rastlanılan bir hastalıktır ve herediter formlarında mikrositer anemi görülmektedir. Tanısında kemik iliğ-nin değerlendirilmesi gerekmektedir.

Bakır eksikliğine bağlı mikrositer anemi nadirdir. Beslenme bozukluğu olan-larda, emilim bozukluęuna yol açan gastrointestinal sistem hastalıklarında gö-rülmektedir. Bu hastalarda mutlaka serum bakır ve seruloplazmin düzeyleri de-ğerlendirilmelidir.

KAYNAKÇA

1. Cartwright GE, Deiss A. Sideroblasts, siderocytes, and sideroblastic anemia, N Eng J Med 1975;292:185-93.
2. Konopka L, Hoffbrand AV. Haem synthesis in sideroblastic anemia. Br J Haematol 1979; 42:73-83.
3. Bottomley SS, Fleming MD. Sideroblastic anemias. In: Wintrobe's Clinical Hematology, 14th ed, Greer JP, Arber DA, Glader B, et al (Eds), Wolters Kluwer, Philadelphia 2019. p.644.
4. Bergmann AK, Campagna DR, McLoughlin EM, et al. Systematic molecular genetic analysis of congenital sideroblastic anemia: evidence for genetic heterogeneity and identification of novel mutations. Pediatr Blood Cancer 2010; 54:273.

5. Lee GR, Cartwright GE, Wintrobe MM. The response of free erythrocyte protoporphyrin to pyridoxine therapy in a patient with sideroachrestic (sideroblastic) anemia. *Blood* 1966; 27:557-67.
6. Bader-Meunier B, Miélot F, Breton-Gorius J, et al. Hematologic involvement in mitochondrial cytopathies in childhood: a retrospective study of bone marrow smears. *Pediatr Res* 1999; 46:158.
7. Dobyns WB, Filauro A, Tomson BN, et al. Inheritance of most X-linked traits is not dominant or recessive, just X-linked. *Am J Med Genet A* 2004; 129A:136.
8. Bottomley SS, May BK, Cox TC, et al. Molecular defects of erythroid 5-aminolevulinate synthase in X-linked sideroblastic anemia. *J Bioenerg Biomembr* 1995; 27(2): 161-8.
9. Aoki Y, Muranaka S, Nakabayashi K, et al. delta-Aminolevulinic acid synthetase in erythroblasts of patients with pyridoxine-responsive anemia. Hypercatabolism caused by the increased susceptibility to the controlling protease. *J Clin Invest* 1979; 64(5): 1196-203.
10. Cazzola M, Barosi G, Bergamaschi G, et al. Iron loading in congenital dyserythropoietic anaemias and congenital sideroblastic anaemias. *Br J Haematol* 1983; 54(4): 649-54.
11. Bekri S, Kispal G, Lange H, et al. Human ABC7 transporter: gene structure and mutation causing X-linked sideroblastic anemia with ataxia with disruption of cytosolic iron-sulfur protein maturation. *Blood* 2000; 96:3256.
12. Lichtenstein DA, Crispin AW, Sendamarai AK, et al. A recurring mutation in the respiratory complex 1 protein NDUFB11 is responsible for a novel form of X-linked sideroblastic anemia. *Blood* 2016; 128:1913.
13. Wiseman DH, May A, Jolles S, et al. A novel syndrome of congenital sideroblastic anemia, B-cell immunodeficiency, periodic fevers, and developmental delay (SIFD). *Blood* 2013; 122:112.
14. Bykhovskaya Y, Casas K, Mengesha E, et al. Missense mutation in pseudouridine synthase 1 (PUS1) causes mitochondrial myopathy and sideroblastic anemia (MLASA). *Am J Hum Genet* 2004; 74:1303.
15. Bergmann AK, Sahai I, Falcone JF, et al. Thiamine-responsive megaloblastic anemia: identification of novel compound heterozygotes and mutation update. *J Pediatr* 2009; 155:888.
16. Rötig A, Bourgeron T, Chretien D, et al. Spectrum of mitochondrial DNA rearrangements in the Pearson marrow-pancreas syndrome. *Hum Mol Genet* 1995; 4:1327.
17. Parry GJ, Bredesen DE. Sensory neuropathy with low-dose pyridoxine. *Neurology* 1985; 35(10): 1466-8.
18. Bottomley SS. Sideroblastic anemias. *Wintrobe's Clinical Hematology*. Greer JP, Forster J, Lukens JN, Rodgers GM, Paraskevas F, Glader (Eds.) Lippincott Williams & Wilkins. 2003; 1011-33.
19. GR. Trace Elements. *Clin Chem*. 1975; 21: (4): 476-500.
20. Lazarchick J. Update on anemia and neutropenia in copper deficiency. *Curr Opin Hematol* 2012; 19:58-60.
21. Takeuchi M, Tada A, Yoshimoto S, et al. Anemia and neutropenia due to copper deficiency during long-term total parenteral nutrition. *Rinsho Ketsueki*. 1993; 34:171.