

گزارش یک مورد کم خونی فانکونی

* دکتر بهرام دربندی (MD)^۱ - مارال فرحمند (MD Stu)^۲ - دکتر سینا خواجه جهرمی (MD)^۳

^۱ نویسنده مسئول: مرکز تحقیقات اختلالات رشد کودکان، دانشگاه علوم پزشکی گیلان، بیمارستان هفده شهریور، رشت، ایران

پست الکترونیک: darbandi45@gmail.com

تاریخ دریافت مقاله: ۹۲/۱۱/۰۹ تاریخ پذیرش: ۹۳/۰۴/۲۱

چکیده

مقدمه: کم خونی فانکونی سندرم ژنتیکی اتوزوم مغلوب است که شایع ترین علت آن جهش در ژن FANCA است. این بیماری نادر در بسیاری از موارد با ناهنجاری های کروموزومی و سوماتیک انبوهی مانند کوتاهی قد، لکه های پوستی، ناهنجاری های انگشت شست و استخوان رادیوس، ناهنجاری های دستگاه ادراری تناسلی و بسیاری ختلال دیگر همراه است. همچنین این بیماری با اختلال شدید خونی به صورت آنمی آپلاستیک همراه است که به دلیل اهمیت عوارض هماتولوژی این بیماری لازم است در هر بیمار با آنمی آپلاستیک، به فکر کم خونی فانکونی نیز باشیم.

معرفی مورد: در این مقاله به معرفی یک دختر ۸ ساله پرداختیم که با شکایت تب و زخم های دهانی، پانسیتوپنی و پائین بودن معیارهای رشد مراجعه کرده بود و در بیوپسی مغز استخوان، هیپوپلازی شدید مغز استخوان وجود داشت. نتایج بررسی کروموزومی نیز افزایش شکست کروموزومی را نشان داد. بنابراین، تشخیص آنمی فانکونی برای وی مطرح شد. بیمار هم اکنون کاندید پیوند سلول های بنیادی است ولی به صورت دوره ای نیاز به تزریق گلبول قرمز متراکم و پلاکت پیدا می کند. نتیجه گیری: آنمی فانکونی می تواند یکی از علل دیر کرد مراحل رشد و پانسیتوپنی باشد؛ حتی اگر برخی از سنج های بالینی بیماری را نداشته باشد.

کلید واژه ها: پانسیتوپنی / کم خونی فانکونی

مجله دانشگاه علوم پزشکی گیلان، دوره بیست و سوم شماره ۹۲، صفحات: ۷۵-۶۹

مقدمه

ژن مسئول ایجاد کم خونی فانکونی تاکنون شناخته شده (۴) که شایع ترین آن نوع A، و ناشی از جهش در FANCA است. امروزه، تشخیص این بیماری برپایه افزایش شکست کروموزومی در پاسخ به عوامل ایجادکننده پیوند متقاطع DNA انجام می شود (۶). در این مقاله به شناساندن دختری ۸ ساله با تشخیص کم خونی فانکونی می پردازیم.

شرح مورد

بیمار، دختر ۸ ساله ای بود که با شکایت تب و زخم های دهانی مراجعه کرده بود. کودک فرزند سوم، ترم، از والدین غیرمنسوب و حاصل زایمان سزارین به دلیل قرار نامناسب بوده است. یکی از خواهران بیمار به دلیل نامعلومی پس از زایمان سزارین فوت کرده و مادر بیمار سابقه یک نوبت سقط را نیز ذکر می کند.

پانسیتوپنی همراه با کاهش سلول های مغز استخوان منجر به کم خونی آپلاستیک می شود. این بیماری دو نوع سرشتی و اکتسابی دارد. از موارد سرشتی می توان به کم خونی فانکونی و دیسکراتوز مادرزادی اشاره کرد که معمولاً در اوایل زندگی خودنمایی می کند؛ همچنین، ممکن است به صورت نارسایی مغز استخوان در فرد بزرگسال سالم نیز بروز کند (۱).

کم خونی فانکونی یک سندرم اتوزومال مغلوب نادر است که با پانسیتوپنی پیشرونده، ناهنجاری رشد و تکامل مادرزادی و افزایش احتمال ابتلای به لوسمی حاد و سایر بدخیمی ها تظاهر می یابد (۲-۴). بیماران به طور معمول قد کوتاه و ناهنجاری انگشت شست، رادیوس و دستگاه ادراری- تناسلی دارند. همچنین، نخستین تظاهر پوستی آن به صورت پیگماتاسیون غیرطبیعی (لکه های شیرقهوه ای café-au-lait spots) و بدخیمی های پوستی می باشد (۱، ۳ و ۵). حداقل ۱۵

۱. مرکز تحقیقات اختلالات رشد کودکان، دانشگاه علوم پزشکی گیلان، بیمارستان ۱۷ شهریور، رشت، ایران

۲. کمیته تحقیقات دانشجویی، دانشگاه علوم پزشکی گیلان، رشت، ایران

۳. دانشگاه علوم پزشکی قزوین، قزوین، ایران ۶۹



شکل ۱. انگشت شست هیپوپلاستیک دست چپ بیمار

رنگ پریده و پوست تیره نیز یافت شد. همچنین، بیمار انگشت شست هیپوپلاستیک در دست راست (شکل ۱) و لکه‌های پوستی شیر قهوه‌ای در تنه (شکل ۲) داشت.

وی مورد شناخته شده رفلاکس ادراری دوطرفه و کلیه لگنی راست بود و سابقه کم‌خونی نیز داشت که بررسی نشده بود. در معاینه کودک، وزن ۱۶ کیلوگرم، قد ۱۱۶ سانتیمتر و دور سر ۴۶ سانتی‌متر داشت (همه زیر صدک پنجم). ملتحمه



شکل ۲. لکه شیرقهوه‌ای در پشت بیمار

کروموزومی درخواست شد که نتیجه آن نشان‌دهنده شکست‌های انبوه کروموزومی بود که با کم‌خونی فانکونی مطابقت داشت (شکل ۳).

پس از بستری در بیمارستان، افزون‌بر ارزیابی از نظر عملکرد ارگان‌های مختلف بدن مانند قلب، کبد و کلیه، آسپیراسیون و بیوپسی مغز استخوان انجام شد که نشانگر هیپوپلازی شدید

در سمع قلب نیز سوفل سیستولی شنیده می‌شد. شمارش کامل سلول‌های خونی بیمار، کاهش هر سه رده خونی گلبول‌های قرمز، گلبول‌های سفید و پلاکت‌ها با افزایش حجم متوسط گلبول‌های قرمز را نشان داد (جدول ۱). سایر آزمایش‌های وی طبیعی بودند.

با توجه به شک بالینی کم‌خونی فانکونی، آزمایش شکست

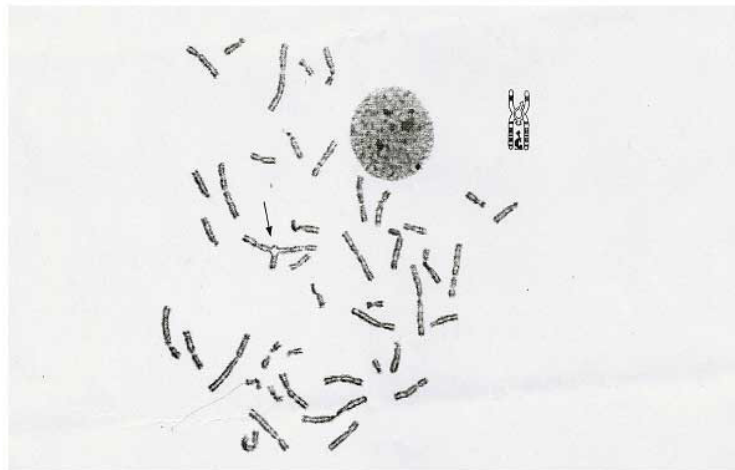
مغز استخوان و کاهش همه رده‌های خونساز با جایگزینی بافت چربی در آن بود. برای درمان بیمار ۲ واحد Packed cell و ۴ واحد پلاکت تزریق شد و با هموگلوبین ۱۰ gr/dl، پلاکت ۲۵۰۰۰ و تعداد گلبول‌های سفید ۲۲۰۰ مرخص شد.

معرفی‌نامه جهت مراجعه برای پیوند سلول‌های بنیادی به وی داده شد.

تصویر بیمار با گرفتن رضایت از مادر و خواهر وی (به دلیل فوت پدر) مورد استفاده قرار گرفت.

جدول ۱. آزمایش شمارش کامل سلول‌های خونی

مقادیر طبیعی			
گلبول سفید	۲۴۰۰ / μ l	۴۰۰۰-۱۱۰۰۰	لنفوسیت ۷۰٪ نوتروفیل ۲۸٪ اتوزینوفیل ۲٪
گلبول قرمز	۱/۹۲ mil/ μ l	۴/۵-۵/۱	
هموگلوبین	۶/۶ g/dl	۱۱/۵-۱۴/۵	
هماتوکریت	۲۰/۵ %	۳۳-۴۳	
M.C.V	۱۰۶/۷۷ FL	۸۰-۱۰۰	
M.C.H	34/pg38	۲۷-۳۲	
M.C.H.C	۳۲/20 %	۳۱-۳۷	
پلاکت	۱۵۰۰۰ / μ l	۱۵۰۰۰۰-۴۵۰۰۰۰	
هایپوکرومی	خفیف		
آنیزوسیتوز	خفیف		
پویکیلوسیتوز	خفیف		



شکل ۳. آزمایش کروموزومی بیمار: ۴۶ XX، همراه با شکست‌های متعدد در کروموزم‌ها

بحث و نتیجه‌گیری

استخوان کودکان می‌باشد که کم‌خونی فانکونی شایع‌ترین نوع آن است (۱ و ۷).

کم‌خونی فانکونی که نوعی آنمی آپلاستیک است، کم‌وبیش در همه بیماران به شیوه اتوزوم مغلوب به ارث می‌رسد و در تمام گروه‌های نژادی و قومی دیده می‌شود (۱ و ۲). این

پان‌سیتوپنی سرشتی بیماری ارثی است که به صورت کاهش تولید هر سه رده اصلی خونساز در مغز استخوان تعریف می‌شود و با آنمی، نوتروپنی و ترومبوسیتوپنی تظاهر می‌یابد. پان‌سیتوپنی سرشتی علت حدود یک‌سوم موارد نارسایی مغز

بیماری ممکن است با تظاهر متفاوتی همراه باشد. بیمار ممکن است آنومالی فیزیکی روشن به همراه یافته‌های خونی طبیعی داشته باشد و یا برعکس، دارای ظاهر طبیعی اما یافته‌های خونی غیرطبیعی باشد؛ اما فنوتیپ کلاسیک این بیماری در ۳۹٪ موارد به صورت آنومالی فیزیکی همراه با یافته‌های خونی غیرطبیعی است (۳). تظاهر خونی بیماری ممکن است از آغاز تولد تا حدود ۴۸ سالگی بطول بکشد؛ اما در نزدیک ۷۵٪ موارد در سن ۳ تا ۱۴ سالگی تشخیص داده می‌شود (۲). بیمار معرفی شده در این مطالعه سابقه کم‌خونی از ۲ سالگی داشته است که بررسی بیشتر نشده بود اما در ۸ سالگی به صورت تب و زخم‌های دهانی بروز کرد که بررسی بیشتر و شک به آنمی آپلاستیک به تشخیص کم‌خونی فانکونی در وی انجامید.

براساس نوع جهش در هر یک از ژن‌های مسبب کم‌خونی فانکونی، این بیماری به هشت زیرگروه تقسیم می‌شود (A, B, C, D₁, D₂, E, F, G). در فهرست جهانی کم‌خونی فانکونی، انواع A, C و G به ترتیب با شیوع ۶۵، ۱۵ و ۱۰ درصد، شایع‌ترین انواع این کم‌خونی هستند (۸). بزرگ‌ترین محصول ژن فانکونی، مجموعه پروتئینی است که FANCD₂ را با اتصال به مونومر یوبیکوئیتین فعال می‌کند تا نقشی در پاسخ سلولی به آسیب DNA و بویژه اتصال متقاطع بین زنجیره‌ای ایفا کند. این پاسخ در برگرنده ATM, BRCA₁ و NBS₁ است (۱). ژن‌های FANC در مسیر بیوشیمی ترمیم DNA آسیب‌دیده دخیل‌ند. پروتئین‌های حاصل از ژن‌های جهش‌یافته موجب ناپایداری ژنوم، شکست کروموزومی و کم‌خونی فانکونی می‌شوند. ناتوانی سلول‌های فانکونی در برداشت رادیکال‌های آزاد اکسیژن نیز موجب آسیب اکسیداتیو می‌شود که در پاتوژنز بیماری دخیل است (۲ و ۷).

از یافته‌های شایع کم‌خونی فانکونی، پیگمانتاسیون‌های تنه، گردن و نواحی Intertriginous به صورت لکه‌های شیرقهوه‌ای است. بیشتر بیماران قد کوتاه دارند که اختلال رشد در این افراد می‌تواند با ترشح غیرطبیعی هورمون رشد یا هیپوتیروئیدی ارتباط داشته باشد. نبودن استخوان رادیوس، شست هیپوپلاستیک، شست اضافی یا دو شاخه و نداشتن انگشت شست در این افراد شایع است (۶). همچنین، آنومالی

پا و دررفتگی مادرزادی استخوان لگن نیز دیده شده است. کلیه نعل‌اسبی، لگنی و اکتوبی در برخی بیماران دیده شده است. در حدود ۱۰٪ بیماران نیز عقب‌ماندگی ذهنی دارند. کم‌خونی فانکونی در جنس مذکر می‌تواند با تکامل نیافتن پنیس، وجود نداشتن بیضه‌ها یا بیضه نزول نیافته و آتروفیه و اختلال‌های دیگر مانند هیپوسپادیاس و فموز همراه باشد. تظاهر ویژه جنس مؤنث به صورت مالفورماسیون واژینا، رحم و تخمدان بروز می‌کند (۲، ۶ و ۷). اغلب بیماران چهره فانکونی دارند؛ این چهره به صورت میکروسفالی، چشم‌های کوچک، چین‌های اپی‌کانتوس و گوش‌های با اندازه، شکل یا مکان غیرطبیعی مشخص می‌شود (۷). که می‌تواند به اختلال شنوایی مادرزادی نیز بیانجامد که معمولاً به صورت افت‌شنوایی انتقالی، تنگی مجرای گوش خارجی و گاهی کاهش شنوایی حسی-عصبی پیشرونده بروز می‌کند (۹). در سال ۱۳۸۷، صدر و همکاران گزارشی از یک مرد ۲۳ ساله مبتلا به کم‌خونی فانکونی را منتشر کردند که به‌رغم طبیعی بودن لاله، مجرای گوش و پرده تمپان، دچار افت‌شنوایی ژرف دوطرفه بود (۱۰). بیمار معرفی شده در این مطالعه، بیشتر این یافته‌ها مانند اختلال رشد، شست هیپوپلاستیک، کلیه لگنی و چهره فانکونی را داشت.

بیشتر بیماران دچار این نوع کم‌خونی همانند مورد معرفی شده، دچار عفونت‌های راجعه به دلیل نارسایی ایمنی می‌شوند. اختلال ایمونولوژی که در این بیماران یافت شده شامل کاهش کارکرد سلول‌های کشنده طبیعی (Natural killer cells)، کاهش تولید ایتترلوکین ۶ و افزایش سطح پلاسمایی فاکتور نکروز تومور نوع آلفا است (۱۱). همچنین، به صورت موردی، نقص ایمونوگلوبولین A (۱۲)، نقص ایمنی هومورال و هیپوگاماگلوبولینمی گزارش شده است (۱۳).

یافته‌های آزمایشگاهی در کم‌خونی فانکونی به صورت نارسایی مفر استخوان در دهه اول زندگی، ترومبوسیتوپنیو شکست‌های کروموزومی است. اغلب بیماران سطح افزایش‌یافته پایدار آلفا‌فئوپروتئین، مستقل از اختلال کبدی و مصرف داروهای مثل آندروژن‌ها، دارند که می‌تواند به عنوان آزمایش غربالگری سریع در این بیماری استفاده شود (۳).

آنومالی فیزیکی همراه یافته‌های خونی غیرطبیعی پیشنهادکننده کم‌خونی فانکونی هستند که با توجه به اینکه هیچ نوع دیگری

کمک‌کننده باشد زیرا رشد سلول‌های آمیوتیک متغیر است و عملکرد آن‌ها در فاز متافاز که برای بررسی استفاده شود، ناتوان است. در سال ۲۰۱۲، لی و همکاران برای نخستین بار در کشور کره، توانستند با بررسی جهش‌های ژنتیکی در جنینی ۱۶ هفته‌ای که دارای برادر مبتلا به کم‌خونی فانکونی بود، به تشخیص این بیماری برسند (۴).

آزمایش خونی این کودک نشان‌دهنده کاهش در هر سه رده سلول‌های خونی بود؛ همچنین، تظاهر فیزیکی وی نیز شک به کم‌خونی فانکونی را برانگیخت. مطالعه کروموزومی با Mitomycin C نشان‌دهنده شکست‌های متعدد کروموزومی بود که در پایان بیماری را تأیید کرد.

از پان‌سیتوپنی با شکست کروموزومی همراه نیست، تأیید تشخیص آن با بررسی شکست کروموزومی و استفاده از Diepoxybutane (DEB) و Mitomycin C صورت می‌گیرد. به دلیل نداشتن تجانس ژنتیکی شدید در کم‌خونی فانکونی و مشکل فنی مرتبط با شناسایی جهش‌های متنوع این بیماری، آزمون ژنتیک برای تشخیص کم‌خونی فانکونی به‌طور معمول استفاده نمی‌شود (۴). اما باید توجه داشت که روش بررسی شکست کروموزومی گاهی می‌تواند جواب منفی دروغین داشته باشد؛ برای مثال در افرادی که دچار موزائیکسم سوماتیک هستند (۱۴). همچنین، برای تشخیص بیماری در دوره جنینی، تست شکست کروموزومی نمی‌تواند به خوبی

جدول ۲. مقایسه تظاهرات بیماری در مطالعات مختلف با مطالعه حاضر

مطالعه	سن تشخیص بیماری	علائم	نتایج آزمایشگاهی	عوارض و بدخیمی‌ها	درمان
لی و همکاران (۴)	۴ سالگی	درد راجعه شکم-پنومونی راجعه-اپستاکسی-فوریت ادرار-درد پرنه-کبودی آسان-کوتاهی قد-clinodactyly و brachymesophalangia در انگشت پنجم هر دو دست-لکه‌های شیرقهوه ای متعدد	ترومبوسیتوپنی-افزایش شکست کروموزومی	-	ذکر نشده
گاسپارینی و همکاران (۱۵)	۷ سالگی	ذکر نشده	پان سیتوپنی	SCC کام سخت در ۲۷ سالگی	تحت درمان با آندروژن
چن و همکاران (۱۹)	۱۳ سالگی	کمبود ویتامین B12 و دفورمیتی دو طرفه پا از بدو تولد-هایپرپگمانتاسیون صورت و تنه از ۳ سالگی-رتینوپاتی	ذکر نشده	-	ذکر نشده
سالوم و همکاران (۱۶)	۵ سالگی	ذکر نشده	ذکر نشده	SCC زبان در ۱۳ سالگی	پیوند مغز استخوان
هوسویا و همکاران (۲۰)	۱۰ سالگی	پلی داکتیلی-آنمی	ذکر نشده	SCC مری	پیوند مغز استخوان
دربندی و همکاران (مطالعه حاضر)	۸ سالگی	تب-زخم‌های دهانی-ریفلاکس ادراری دو طرفه-کلیه لگنی-کوتاهی قد-انگشت شست هایپوپلاستیک-لکه شیرقهوه‌ای-سوفل سیستولیک قلبی	آنمی-ترومبوسیتوپنی-افزایش شکست کروموزومی	-	تحت درمان با اکسی‌متولون و کاندید پیوند مغز استخوان

مبتلا به کم‌خونی فانکونی، بدون پیشینه پیوند مغز استخوان را معرفی کرد که به کارسینوم سلول سنگفرشی کام سخت مبتلا شده بود (۱۵). همچنین، در سال ۲۰۰۶ نیز گزارشی از ابتلای به کارسینوم سلول سنگفرشی زبان پس از پیوند مغز استخوان در یک بیمار ۱۲ ساله گزارش شد (۱۶). تومورهای خوش‌خیم و بدخیم کبد به دلیل درمان آندروژنی آنمی آپلاستیک اتفاق

بیماران مبتلا به کم‌خونی فانکونی مستعد ابتلای به انواع بدخیمی‌ها مانند کارسینوم سرو گردن، مری، وولو و آنوس هستند. برخی بیماران پس از پیوند مغز استخوان مبتلا به کانسر دهان می‌شوند. شایع‌ترین تومور در این نواحی، کارسینوم سلول سنگفرشی سر و گردن است (۵)؛ اما گاسپارینی در سال ۲۰۰۶ برای نخستین بار فردی ۲۷ ساله

فاکتور محرک کلونی گرانولوسیت (G-CSF) معمولاً می‌تواند منجر به افزایش تعداد مطلق نوتروفیلوگامی افزایش تعداد پلاکت‌ها و میزان هموگلوبین شود. آندروژن منجر به پاسخ در ۵۰٪ بیماران، به صورت رتیکولوسیتوز و افزایش سطح هموگلوبین در مدت ۱ تا ۲ ماه می‌شود (۱۴، ۱۵ و ۱۸). برای بیمار معرفی شده نیز علاوه بر اصلاح آنمی و ترومبوسیتوپنی، درمان با اکسی‌متولون آغاز و پیشنهاد انجام پیوند سلول‌های بنیادی خونساز شد.

نویسندگان اعلام می‌دارند که هیچ‌گونه تضاد منافی ندارند.

می‌افتد. بیشتر این تومورها از نوع کارسینوم هیپاتوسلولار یا آدنوم‌های کبدی هستند؛ اما زن ۲۷ ساله‌ای برای نخستین بار با هیپرپلازی ندولار موضعی کبد در سال ۲۰۰۶ گزارش شد (۱۷). نزدیک ۳۰٪ بیماران به لوکمی حاد یا سایر نشانگان میلودیسپلاسی مبتلا می‌شوند (۳). سنجش تظاهر بیماری در بیمار مطرح شده در این مقاله و بیماران دیگر در جدول ۲ آورده شده است.

تنها درمان ثابت شده نارسایی مغز استخوان مرتبط با کم‌خونی فانکونی، پیوند سلول‌های بنیادی خونساز آلورنی است.

منابع

1. Young NS. Aplastic Anemia, Myelodysplasia, and Related Bone Marrow Failure Syndromes. In: Dan L Longo, Anthony S Fauci, Dennis L Kasper, Stephen L Hauser, J Larry Jameson, Loscalzo J, (Editors). Harrison's Principles of Internal Medicine. 18th ed. New York; Mc Graw-Hill Inc, 2012: 887-97
2. Alter B. Diagnosis, Genetics, and Management of Inherited Bone Marrow Failure Syndromes. Hematology Am Soc Hematol Educ Program 2007;1:29-39
3. Auerbach AD. Fanconi Anemia. Dermatologic Clinics 1995;13(1):41-9.
4. Lee HJ, Park S, Kang HJ, Jun JK, Lee JA, Lee DS, et al. A Case Report of Fanconi Anemia Diagnosed by Genetic Testing Followed by Prenatal Diagnosis. Annals of Laboratory Medicine. 2012, S;32(5):380-4.
5. Rosenberg PS, Greene MH, Alter BP. Cancer Incidence in Persons with Fanconi Anemia. Blood 2003;101(3):822-6.
6. Hays LE, Meyer S, Van de Vrugt HJ. A molecular, Genetic, and Diagnostic Spotlight on Fanconi Anemia. Anemia 2012;2012:650730.
7. Freedman MH. The inherited Pancytopenias. In: Kliegman RM, Stanton BF, Schor NF, St.Geme JW, Behrman RE, (Editors). Nelson Textbook of Pediatrics. 19th ed. Philadelphia; Elsevier Saunders, 2011: 1684-90
8. Kutler DI, Auerbach AD, Satagopan J, Giampietro PF, Batish SD, Huvos AG, et al. High Incidence of Head and Neck Squamous Cell Carcinoma in Patients with Fanconi Anemia. Archives of Otolaryngology--Head & Neck Surgery 2003;129(1):106-12.
9. Vale MJ, Dinis MJ, Bini-Antunes M, Porto B, Barbot J, Coutinho MB. Audiologic Abnormalities of Fanconi Anaemia. Acta Oto-laryngologica 2008;128(9):992-6.
10. Sadr Hoseyni SM, Alamdari S, Alamdari A, Mashali L. A fanconi Anemias Patient with Bilateral Total Hearing loss. Audiol 2009;17(2):61-5.
11. Fagerlie SR, Bagby GC. Immune Defects in Fanconi Anemia. Critical Reviews in Immunology 2006; 26(1):81-96
12. Standen GR, Hughes IA, Geddes AD, Jones BM, Wardrop CA. Myelodysplastic Syndrome with Trisomy 8 in an Adolescent with Fanconi Anaemia and Selective IgA Deficiency. American journal of Hematology 1989; 31(4):280-3.
13. Sarwar UN, Hamadeh R. Presence of Hypogammaglobulinemia in a Patient with Fanconi Anemia: a Case Report. Journal of Investigational Allergology & Clinical Immunology: Official Organ of the International Association of Asthmology. 2009;104 (3):335-6.
14. Pinto FO, Leblanc T, Chamoussat D, Le Roux G, Brethon B, Cassinat B, et al. Diagnosis of Fanconi Anemia in Patients with Bone Marrow Failure. Haematologica. 2009 Apr;94(4):487-95.
15. Gasparini G, Longobardi G, Boniello R, Di Petrillo A, Pelo S. Fanconi Anemia Manifesting as a Squamous Cell Carcinoma of the Hard palate: a Case Report. Head & face Medicine. 2006;2:1.
16. Salum FG, Martins GB, de Figueiredo MA, Cherubini K, Yurgel LS, Torres-Pereira C. Squamous Cell Carcinoma of the Tongue after Bone Marrow Transplantation in a Patient with Fanconi Anemia. Brazilian Dental Journal. 2006;17(2):161-5.
17. Nuamah NM, Hamaloglu E, Ozdemir A, Ozenc A, Sozseker C, Sokmensuer C. Hepatic Focal Nodular Hyperplasia Developing in a Fanconi Anemia Patient: a Case Report and Literature Review. Haematologica. 2006 Aug;91(8 Suppl):ECR39.
18. Kutler DI, Singh B, Satagopan J, Batish SD, Berwick M, Giampietro PF, et al. A 20-year Perspective on the International Fanconi Anemia Registry (IFAR). Blood. 2003 Feb 15;101(4):1249-56.
19. Chen M-S, Chang K-P, Lin K-H, Tsai C-L, Ho T-C. Retinopathy in a Patient with Fanconi Anemia and Vitamin B12 Deficiency. Eye. 2012; 26: 331.
20. Hosoya Y, Lefor A, Hirashima Y, Nokubi M, Yamaguti T, Jinbu Y, et al. Successful Treatment of Esophageal Squamous Cell Carcinoma in a Patient with Fanconi Anemia. Jpn J Clin Oncol. 2010;40(8): 805-810

Fanconi Anemia, a Case Report

*Darbandi B (MD)¹ - Farahmand M (MD Stu)² - KhagehJahromi S (MD)³

***Corresponding Address:** Pediatric Growth Disorder Research center, 17th shahrivar Hospital, Guilan University of Medical Sciences, Rasht, Iran
Email: darbandi45@gmail.com

Received: 29 Jan/2014 Accepted : 12 jul/2014

Abstract

Introduction: Fanconi anemia is an autosomal recessive genetic syndrome which is most commonly caused by FANCA gene mutation. This rare disease is associated with a variety of chromosomal and somatic abnormalities including short stature, skin spots, deformity of the thumb and radius, genitourinary tract anomalies and many other disorders. Also the disease is associated with severe blood disorder in the form of aplastic anemia. Because of the importance of hematologic complications of the disease, fanconi anemia should also be considered in patients with aplastic anemia.

Case report: In this report, we have introduced an 8 -year old girl who was referred to us with the complaints of fever and mouth ulcers, pancytopenia and low growth measures. There was severe hypoplasia in her bone marrow biopsy. Chromosome studies also showed increased chromosomal fragility. So Fanconi anemia was the most likely diagnosis. The patient is currently a candidate for stem cell transplantation but periodically requires infusion of packed red blood cells and platelets.

Conclusion: Fanconi anemia can be considered as one of the causes of growth retardation and pancytopenia, even though not satisfying some of its clinical criteria.

Conflict of interest: non declared

Key words: Pancytopenia/ Fanconi anemia

Journal of Guilan University of Medical Sciences, No: 92, Pages: 69- 75

Please cite this article as: Darbandi B, Farahmand M, KhagehJahromi S. Fanconi Anemia, a Case Report. J of Guilan University of Med Sci 2014; 28(92):69- 75. [Text in Persian]

-
1. Pediatric Growth Disorder Research center, 17th Shahrivar Hospital, Guilan University of Medical Sciences, Rasht, Iran
 2. Student Research Committee, Guilan University of Medical sciences, Rasht, Iran
 3. Qazvin university of Medical Sciences, Qazvin, Iran