



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Çocuk Servisi
Olgu Sunumu

9 Kasım 2016 Çarşamba

İnt. Dr. Beyza Soylu

Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Çocuk Servisi
Olgu Sunumu

9 Kasım 2016 Çarşamba

İnt. Dr. Beyza SOYLU

PEDİATRİ SERVİSİ

OLGU SUNUMU

- 3 yaşında erkek hasta

YAKINMASI:

- Kusma
- İştahsızlık

HİKAYESİ:

- 10 aylıkken tanısı konulan hastanın son 2 gündür kusması başlamış. Şikayetlerinin geçmemesi üzerine ailesi tarafından acil servise getirilmiş. Tedavinin tekrar planlanması amacıyla servisimize yatırılmış.
- Kusması mide içeriği şeklindeymiş. Safralı kusması olmamış. Hastanın aynı zamanda iştahsızlığı da varmış. İshal ve kabızlık şikayeti yokmuş.

ÖZGEÇMİŞ:

- **Prenatal:** Annenin 3. gebeliği. Gebelik boyunca düzenli hekim ve ultrason izlemi var. İzlemlerinde polihidroamniyoz saptanmış.
- **Natal:** Gebze Özel Merkez Hastanesi'nde, doktor yardımıyla, 39. gebelik haftasında, normal spontan vaginal yolla, 50 cm, 2.900 g olarak doğmuş.
- **Postnatal:** Doğar doğmaz ağlamış. Morarma, kordon dolanması, sarılık, yoğun bakım, küvöz öyküsü yok.
- **Beslenmesi:** İlk 6 ay yalnızca anne sütü almış. Anne sütü toplam 12 ay verilmiş. 6 aylıkken ek yiyeceklere ve mamaya geçilmiş. D vitamini kullanmaya 14 günlükken, demir kullanmaya 4 aylıkken başlanmış.
- **Aşıları:** Yaşına göre aşıları sağlık ocağı izlemli ve tammış.
- **Alerji Öyküsü:** Yok.

SOYGEÇMİŞ:

▪**Anne:** 27 yaşında, ortaokul mezunu, ev hanımı, sağ-sağlıklı.

▪**Baba:** 30 yaşında, ilkokul mezunu, memur, sağ-sağlıklı

Anne ve baba arasında akrabalık var. (Kuzen çocukları)

▪**Kardeşler:**

1.**Çocuk:** Kız, 7 yaşında, sağ-sağlıklı, hastamızla aynı tanıli hastalığı mevcut

2.**Çocuk:** Erkek, 3 yaşında (hastamız)

1 tane düşük

FİZİK MUAYENE:

- Ateş: 36,1 C
Kan Basıncı: 100/60 mmHg
Solunum Sayısı: 28/dk
SO₂: %100
- Boy: 95 cm (25-50. p)
Ağ: 12,5 kg (3-10. p)

- Genel durum: Orta
 - Deri rengi normal. Peteşi, purpura, ekimoz, pigmentasyon bozukluğu yok. Turgor normal.
 - Saç ve saçlı deri doğal.
 - Orofarenks doğal. Tonsiller doğal. Burun akıntısı yok.
 - Gözler: Bilateral ışık refleksi +/+. Göz kürelerinin her yöne hareketi doğal.
-
- SS: HİHTSEK, Solunum sesleri doğal, ral ronküs yok.
 - KVS: S1+, S2+, Ek ses yok, üfürüm yok.
 - GİS: Karın rahat. Rebound, defans yok. Hepatosplenomegali yok.
 - GÜS: Haricen erkek. Anomali yok. Sünnetsiz, testisler bilateral skrotumda.
-
- NMS: Bilinç açık. Çevreyle ilgili. Patolojik refleks yok. Ense sertliği yok. Kraniyal sinir muayenesi doğal.
 - Ekstremiteler: Kas tonusu ve kitlesi doğal. Kas gücü tam. Eklem muayenesi doğal.

LABORATUVAR:

▪ BK: 11.791/mm³ (↑)

Nöt: 6.456/mm³

Lenfosit: 4.199/mm³ (↑)

Hb: 14,4

Hct: %42

MCV: 76,31

Plt: 138.000/mm³ (↓)

CRP: 0,07/dl

Sedimentasyon: 4 mm/st

Üre: 21 mg/dl

BUN:10.0 mg/dl

Kreatinin: 0.41 mg/dl

Total Bilirubin:0.72 mg/dl

Direkt Biirubin:0.26 mg/dl

AST: 48 IU/l

ALT: 25 IU/L

Total Protein:7.3 g/dl

Albumin: 5.1 g/dl (↑)

Na: 128.5 mEq/l (↓)

K: 2.81 mEq/l (↓)

Cl: 78 mEq/l (↓)

Ca: 10 mg/dl

Mg: 2.13 mg/dl

İnorganik Fosfor:4.0

Ürik Asit :7.0

- TİT:

- Ph: 7.5
- Dansite: 1005
- Kan: Negatif
- Lökosit: Negatif
- Protein: Negatif
- Glukoz: Negatif
- Nitrit: Negatif
- Keton: 1+

- İdrar Na:56 mmol/L (↑)
- İdrar K:128.3 mmol/L(↑)
- İdrar Cl:104 mmol/L (↑)

- Kan Gazi:

pH: 7.6 (↑)

pO₂: 124 (↑)

pCO₂: 21.8 mmHg (↓)

Laktat: 32 mg/dl (↑)

Be: -5.2

HCO₃: 28.7 mmol/l (↑)

PATOLOJİK BULGULAR

- Kusma
- Alkaloz
- Hiponatremi
- Hipokalemi
- Hipokloremi

?

Metabolik Alkaloz

($\text{HCO}_3^- > 30 \text{ mmol/l}$, arter $\text{pH} > 7.4$)



Hücre dışı sıvı hacmi (ECF)

İdrar Cl



ECF = N

ECF = ↓

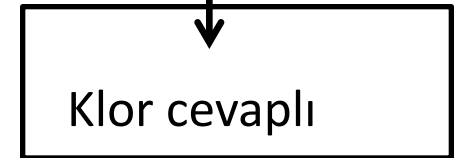
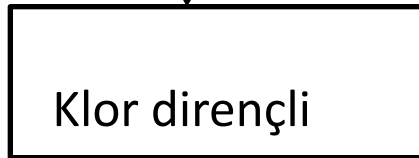
İdrar Cl $> 30 \text{ mEq/l}$

İdrar Cl $< 10 \text{ mEq/l}$



Düzelme yok

Düzelme var



metabolik alkaloz

metabolik alkaloz

- Klor cevaplı metabolik alkaloz:

Kusma

Nazogastrik drenaj

Diüretik kullanımı

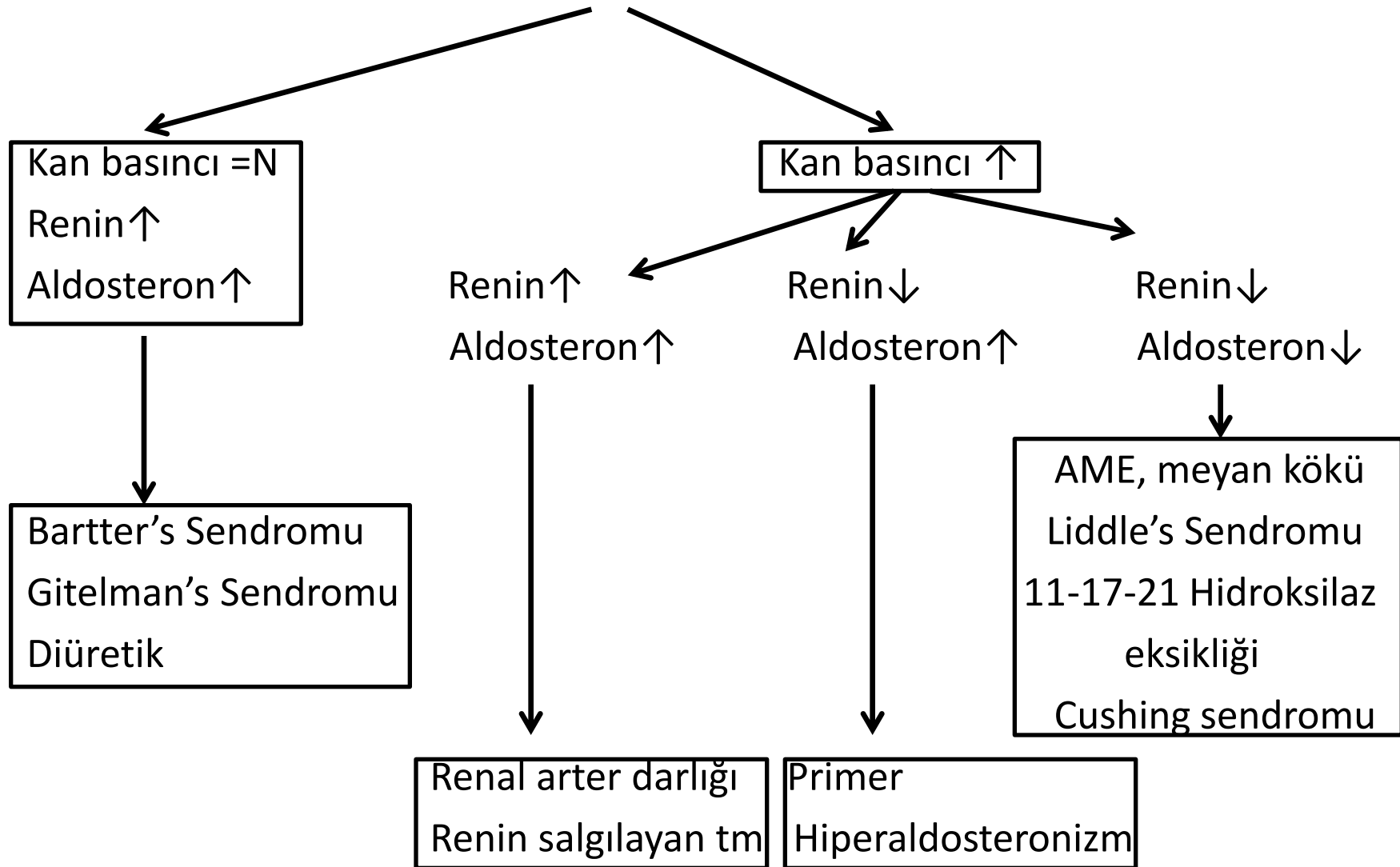
İshal

Konjenital klor diyaresi

Laksatif kullanımı

Kistik fibroz

Klor dirençli metabolik alkaloz



TANI:

BARTTER SENDROMU

■ Bartter sendromu (BS)

- Hipokalemi
- Hipokloremi
- metabolik alkaloz
- normal kan basıncıyla birlikte;
 - Hiperreninemi
 - Hiperaldosteronizm
 - jukstaglomerüler komplekste hiperplazi ile karakterize bazı olgularda
 - hiperkalsiüri ve
 - nefrokalsinozisin eşlik ettiği

nadir görülen

doğuştan kronik böbrek tübüler transport bozukluğudur.

- Yenidoğan (neonatal, antenatal) BS
- Klasik BS
- Gitelman sendromu

olmak üzere üç klinik biçimi vardır

Yenidoğan Bartter Sendromu

- Amniyon sıvısında klor yüksekliğiyle beraber açıklanamayan polihidramniyoz ve prematür doğum öyküsü, poliüri, tuz kaybı ve ciddi dehidratasyonla karakterize ağır bir hastalık olup; 1,2/100.000 sıklığında görülmektedir.
- Henle kulpunun çıkan kalın kolundaki tübüler epitelyum hücrelerinde eksprese olan SLC12A1 ve KCNJ1 genlerindeki mutasyonlar sonucu gelişmektedir.

▪ Yenidoğan Bartter Sendromu:

- Erken sütçocukluğu döneminde başlangıç
- Polihidramniyoz
- Poliüri
- Polidipsi
- Ağır dehidratasyon
- Hiperkalsiüri
- Nefrokalsinoz
- Nefrolitiaz
- Son dönem böbrek yetersizliği

İŞİTME KAYBIYLA BİRLİKTE OLAN YENİDOĞAN BARTTER SENDROMU

- Henle'nin çıkan kalın kolunun bazolateral zarında bulunan, **barttin** adlı proteinin mutasyonu ile oluşur.
- 1p31. kromozomdaki *BSND* geni etkilenir.
- Barttin, kokleadaki stria vaskülaris hücrelerinde de yapılır.
- Yetersiz endolenf sekresyonu sonucu sensörinöral işitme kaybı görülür.

▪ İşitme kaybıyla birlikte olan yenidoğan Bartter Sendromu:

- Polihidramniyoz
- Poliüri
- Polidipsi
- Büyüme geriliği
- Motor retardasyon
- Hipotoni
- Sensörinöral işitme kaybı
- Nefrokalsinozis Φ

Klasik Bartter sendromu

- Gebelikte hidramniyoz ve erken doğum hikayesi vardır.
- Poliüri, polidipsi, kabızlık, tuz tüketme isteği, dehidratasyona eğilim ve büyüme geriliği şeklinde görülebilen belirtiler genellikle yaşamın ilk iki yılında ortaya çıkar.
- Erken başlanan tedavi ile büyüme geriliği önlenabilir. Tedavi edilen hastaların erişkin boyu normaldir.

▪ Klasik Bartter Sendromu:

- Genellikle ilk 2 yaşta görülür.
- Adolesan dönemde de tanı konulabilir.
- Poliüri
- Polidipsi
- Dehidratasyon
- Büyüme geriliği
- Hiperkalsiüri
- Nefrokalsinoz
- Son dönem böbrek yetersizliği

Gitelman sendromu

- Daha çok büyük çocuklar ve erişkinlerde gözlenen Gitelman sendromunda kusmaya eşlik eden kas güçsüzlüğü ve tetani atakları vardır.
- Hastalar genellikle iki atak arasında belirtisizdir.
- Belirtiler ataklar halinde seyrettiği için erişkin döneme kadar tanı konulmayabilir.
- Poliüri ve büyüme geriliği yoktur veya hafiftir.

- Annede polihidramniyoz ve erken doğum hikayesinin yokluğu klasik Bartter sendromundan ayrılmasını sağlar.
- Hipomagnezemi, hipokalemi ve metabolik alkaloz en belirgin bulgulardır.
- Bazı erişkin hastalarda kondrokalsinoz bildirilmiştir.

	Neonatal	Klasik	BSND	Gitelman
<u>Klinik</u>				
Başlangıç yaşı	Prenatal	Çocukluk	Prenatal	Adölesan
Polihidramnios	+	-	+	-
Büyüme geriliği	+	+/-	+	-
Dismorfi	+	+/-	+	-
Poliüri	+	+	+	+/-
Kas güçsüzlüğü	-	-	+	+/-
Tetani	-	-	-	+/-
Kondrokalsinoz	-	-	-	+/-
Nefrokalsinoz	+	+/-	-	-
İşitme kaybı	-	-	+	-

	Neonatal	Klasik	BSND	Gitelman
<u>Biyokimya</u>				
Serum K	↓	↓	↓	↓
Serum Cl	↓	↓	↓	↓
Serum Mg	N↓	↓(%20)	N	↓(%100)
İdrar Ca	↑↑↑	N↑	N	↓
İdrar PGE	↑↑↑	↑	↑↑↑	N
Renin,ald	↑	↑	↑	N↑

Tedavi

- Tedavideki asıl amaç hipokalemiyi düzeltmektir. KCl desteği her zaman gereklidir.
- Pek çok olguda hipokalemiyi düzeltmede tek başına KCl etkili olmamakta ve alınan KCl hemen idrar ile atılabilmektedir.
- Ek olarak verilen spiranolakton ve triyamteren hipokalemi kontrolünde başlangıçta bir miktar etki sağlar, ancak bu etki geçicidir.

■ Klasik Bartter sendromu tedavisinde bugün için en etkili ilaçlar prostaglandin sentetaz inhibitörleridir:

- İndometazin 2-5 mg/kg/gün
- Asetil salisilik asit 100 mg/kg/gün
- İbuprofen 30 mg/kg/gün veya
- Ketoprofen 20 mg/kg/gün

■ Bu ilaç arasında, çocuklar tarafından daha iyi kullanılabildiği için, en çok indometazin tercih edilir.

Bartter sendromunda prostaglandin sentetaz inhibitörlerinin kullanımı

- Çok işeme ve çok su içmeyi düzeltir.
- Hastanın daha iyi büyümesini sağlar
- Renin, anjiyotensin, aldosteron ve noradrenalin düzeylerinin normale dönmesini sağlar.
- Distal tübüluslerdeki Cl geri emilimine etkisi olmaz.
- Mg eksikliği K kaybını artırdığı için hipomagnezemi varlığında tedaviye eklenmesi gereklidir.

Hastamıza servisimizde ilk gün

- İdame miktarından “%5 dekstroz %0,9 NaCl” ve
- 60 ml/l KCl verildi.
- İndometazin başlandı.

Evdeki tedavisine de

- KCl (2+2+1 ampul) ile devam edildi.
İzleminde KCL artırıldı.
- Serum Sale 5x2 cc (2,5 meq/kg NaCl) kullanıldı.

- 3. gün sıvısı kesildi.
- Son biyokimya değerleri

Na: 135

K: 3,38

Cl: 91,6

Ca: 10

Mg: 2,13

AST: 44

ALT: 22

- Kan Gazı

Ph: 7.43

PO₂: 30

PCO₂: 36,1

HCO₃: 27

- İzlemede kusma hiç olmadı.
- Genel durumu ve beslenmesi iyi olan hasta önerilerle taburcu edildi.

Öneriler:

- 1- KCl ampul (2+2+2 ampul)
- 2- İndometazin 12,5 mg
- 3- Serum Sale 2x5 ml kullanılacak.

10 gün sonra çocuk nefroloji polikliğine kontrole gelinecek.