



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Çocuk Nefroloji BD Olgu Sunumu

10 Haziran 2021 Perşembe

- Araş.Gör.Dr Begüm Kavaklı
 - Uzm. Dr. Kenan Doğan
 - Uzm. Dr. Merve Aktaş
- Dr. Öğr. Gör. Mehmet Baha Aytaç
 - Prof Dr Kenan Bek



Olgu

```
graph TD; A[Olgu] --> B[14 ay, kız hasta]; B --> C[Yakınma]; C --> D[Çok su içme, sık idrara çıkma];
```

14 ay, kız hasta

Yakınma

Çok su içme, sık idrara çıkma

Öykü

Son 2-3 aydır yaklaşık 1-1,5 litre su tüketimi

Gün içerisinde 3-4 saatte bir annesini emiyor.

Günde 9-10 kez bez (gaitasız) değiştiriyor.

Özgeçmiş

- Term, 3700 gr NSVY ile doğmuş.
- Antenatal postnatal öyküde özellik yok
- Hastane yatışı olmamış
- Bilinen hastalık yok.
- Sürekli kullandığı ilacı yok.
- Ameliyat öyküsü yok.

Soy-geçmiş

- Anne : 39 yaşında, Sağ sağlıklı
- Baba : 44 yaşında, Sağ sağlıklı
 - 1.derecede kuzen evliliği
- 1. çocuk: 12 yaş erkek , sağ sağlıklı
- 2.çocuk: hastamız
- Ailede taş öyküsü ++

Fizik Muayene

- Boy : 68 cm (
<3p)
- Kilo : 7 kg(
<3p)
- Ateş : 36,5 °C
- TA : 90/59
mm/Hg (90 th
105/65)



Fizik Muayene

- Genel durumu iyi. Cilt turgor tonusu doğal.
- Baş, boyun muayenesi doğal
- Dinlemekle solunum sesleri bilateral eşit alınıyor. Solunum sesleri doğal. Ral, ronküs yok.
- KVS ritmik. Ek ses duyulmadı .Periferik nabızlar palpabl.
- Karın rahat, organomegali yok
- Haricen kız, anomali yok
- Işık refleksleri bilateral pozitif .
- Kranial sinir muayenesi doğal.
- Nöromotor gelişimi ayına göre olağan

Laboratuvar

- Üre: 8,56 mg/dl
- BUN: 4 mg/dL
- AST:43 U/L
- ALT: 9U/L
- ALP: 189
- Albumin : 4,69 g/dL
- Kreatinin: 0,42 mg/dL
- Na: 138 mmol/L
- K: 3,5 mmol/L
- Cl: 95 mmol/L
- Ca: 11,0 mg/dL
- P: 4,7 mg/dL
- Mg: 2,1 mg/dL

- ph: 7,47
- pCO2:32,2 mmHg
- HCO3: 31 mmol/L
- Parathorman: 20 ng/ml
- 21 OH vit D: 31,2 ng/ml
- Tam idrar tahlili:
 - Ph: 7,0
 - Dansite: 1005
 - Lökosit: negatif
 - Kan : ++
 - Protein : negatif

İdrar
Elektrolitleri

İca/c
1,32

Kals
mg/

Ca



ÜRİNER SİSTEM US RAPORU:

Her iki böbrek boyutları normaldir, konturları düzenlidir. Parankim eko ve kalınlıkları normaldir. Bilateral böbreklerde taş, kitle, hidronefroz izlenmedi. Hastanın pelvikaliksiyel sistemi Tip B nefrokalsinozis ile uyumlu olarak kalsifiye görünüm dedir.

Mesane konturları düzenlidir.Mesane lümeni içinde patoloji izlenmedi.

SONUÇ: Tip B nefrokalsinozis.

Patolojik Bulgular

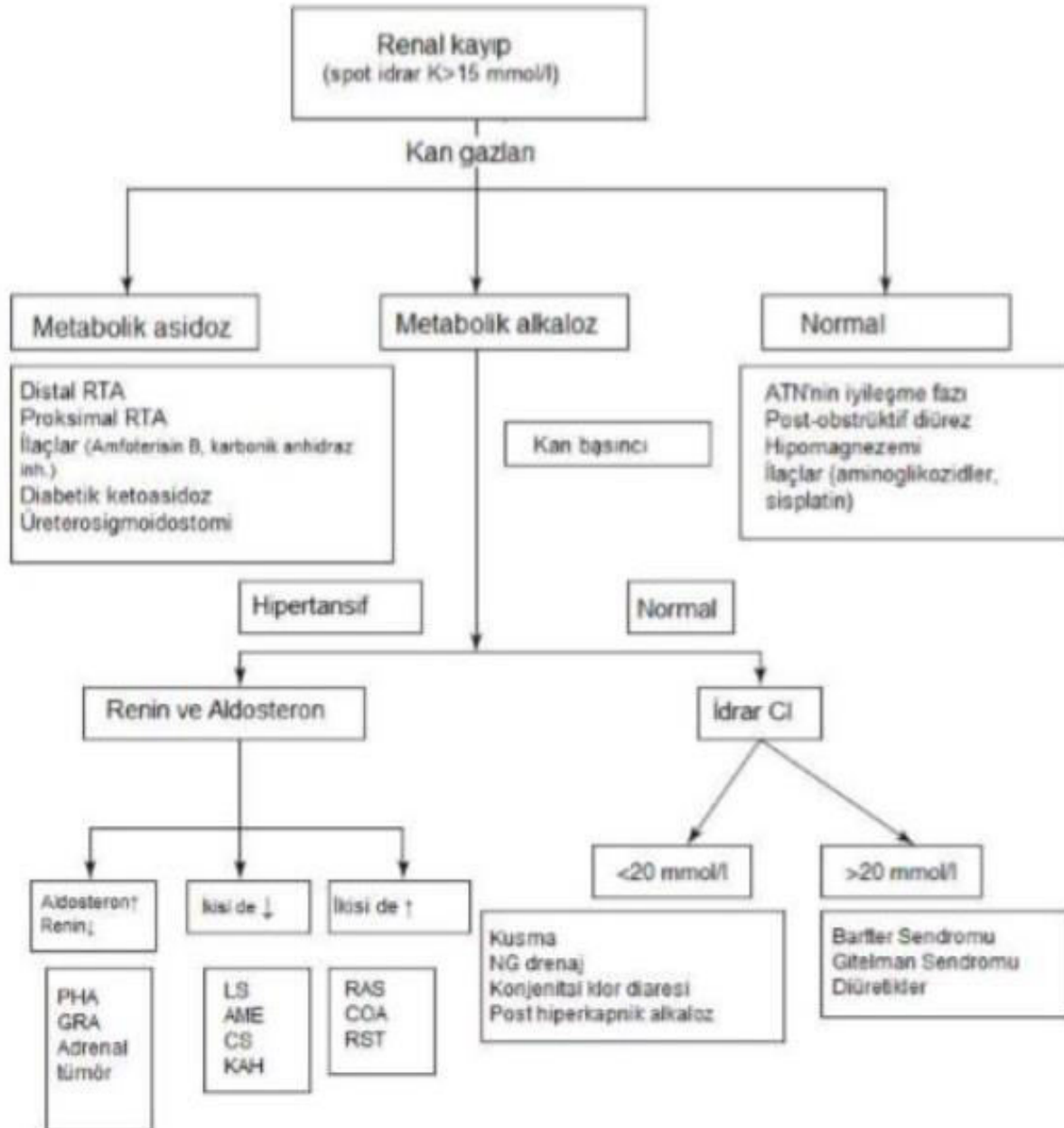
- Poliüri - polidipsi
- Büyüme gelişme geriliği
- Metabolik alkaloz
- Hiperkalsiüri
- Nefrokalsinozis
- Akraba evliliği
- İdrar klor kaybı

ÖN TANILAR ?

Bartter Sendromu

- Hipokalemik metabolik alkaloz,
- Poliüri,
- Hiperreninemi, hiperaldosteronizm,
- Normal kan basıncı,
- İdrarla Na^+ , K^+ , Cl^- kaybı,
- Jukstaglomerüler aparatta hiperplazi ile karakterize bazı olgularda hiperkalsiüri ve nefrokalsinozis
- Bazı hastalarda hipomagnezemi ve /veya artmış prostaglandin E_2 seviyesi ile karakterize otozomal resesif geçişli bir hastalıktır.

RENAL K⁺ KAYBINA BAĞLI HİPOPOTASEMİYE YAKLAŞIM



Epidemiyoloji

- Bartter sendromu için 1,2: 1.000.000'dir

Bartterde Patogenez:

Henle'nin çıkan kolunda Na,Cl,K transportundaki defekti yansıtır.



Sodyum klor reabsorpsiyonunda azalma volüm kaybına, bu da renin-anjiyotensin-aldosteron aktivasyonu ve **renal prostaglandin E2 artışı**na neden olur.

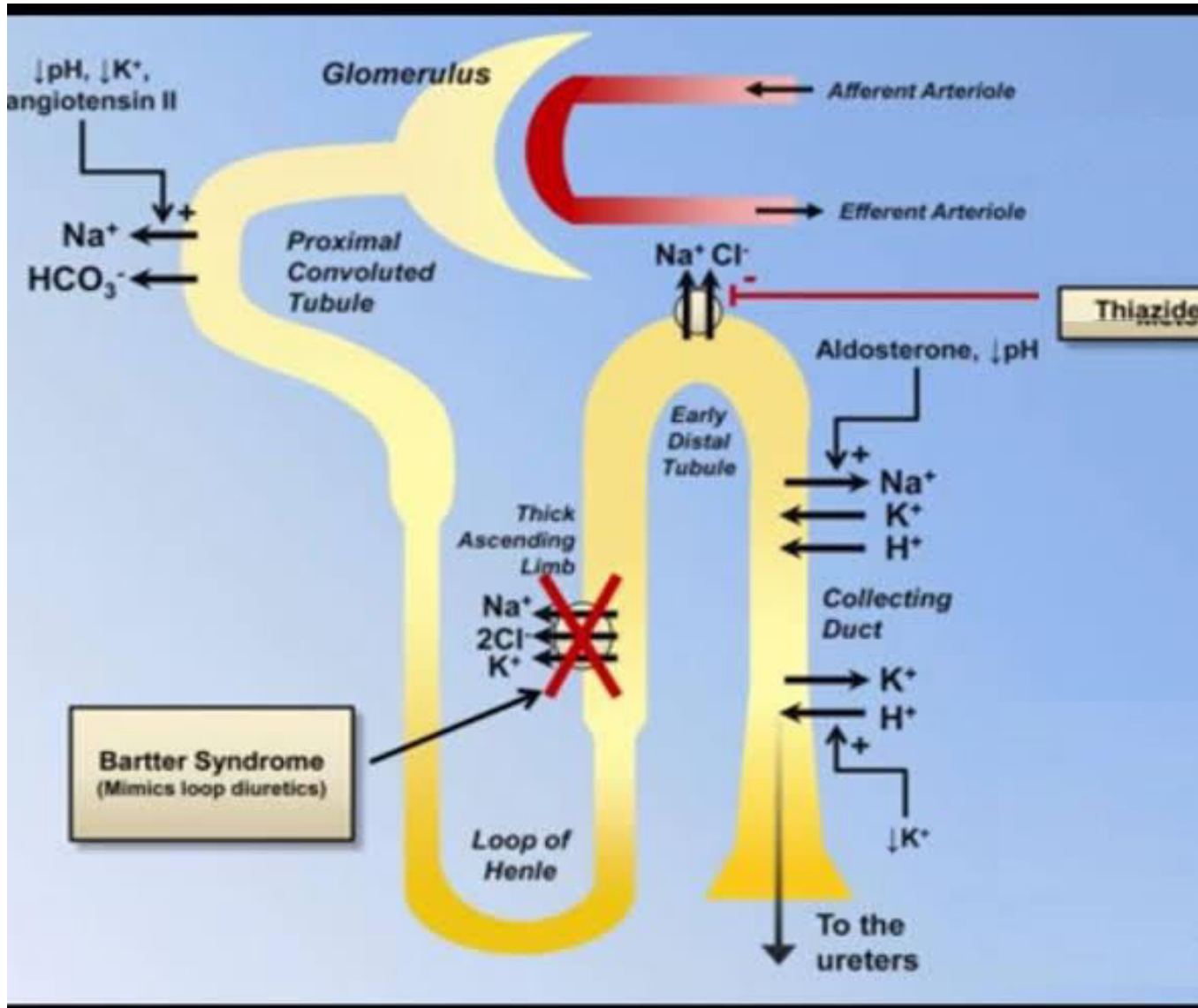


Hipokalemi daha da kötüleşerek, distalde hidrojen iyon sekresyonunu uyararak metabolik alkalozu daha da kötüleştirir.



Sekonder hiperaldosteronizm toplayıcı kanallarda Na geri emilimi, K ve H kaybı ile **hipokalemik metabolik alkaloz**a neden olur.

Bartterde Patogenez:



- Bartter sendromu
- Henle kulpu taşıyıcılarının 5 farklı genetik defekti ile ilişkilidir.

The inherited salt-losing renal tubulopathies

Disorder	Gene affected	Gene product	Clinical presentation	Functional studies
Bartter syndrome type I	<i>SLC12A1</i> Autosomal Recessive	NKCC2	Antenatal Bartter syndrome (hyperprostaglandin E syndrome), polyhydramnios, prematurity, and nephrocalcinosis	Concentrating capacity reduced and diluting capacity reduced
Bartter syndrome type II	<i>KCNJ1</i> Autosomal Recessive	ROMK	Antenatal Bartter syndrome, polyhydramnios, prematurity, nephrocalcinosis, and transient hyperkalemia	Concentrating capacity reduced and diluting capacity reduced
Bartter syndrome type III	<i>CLCNKB</i> Autosomal Recessive	CLC-Kb	Classic Bartter syndrome	Concentrating capacity reduced and diluting capacity reduced
Bartter syndrome type IVA	<i>BSND</i> Autosomal Recessive	Barttin (beta-subunit of CLC-Ka and CLC-Kb)	Antenatal Bartter syndrome (hyperprostaglandin E syndrome), sensorineural deafness,* polyhydramnios, and prematurity	Concentrating capacity reduced and diluting capacity reduced
Bartter syndrome type IVB	<i>CLCNKA</i> and <i>CLCNKB</i> Autosomal Recessive	CLC-Ka and CLC-Kb	Antenatal Bartter syndrome (hyperprostaglandin E syndrome) and sensorineural deafness*	Concentrating capacity reduced and diluting capacity reduced
<i>MAGED2</i> mutation Bartter syndrome	<i>MAGED2</i>	Melanoma-associated antigen D2	Antenatal Bartter syndrome, transient salt wasting in surviving children, extrarenal manifestations, polyhydramnios, and transient salt wasting	Renal tubule defects improve or resolve in surviving infants
Hypocalcemia with renal salt wasting	<i>CASR</i> Autosomal Dominant	CaSR	Bartter syndrome with hypocalcemia	Concentrating capacity reduced and diluting capacity reduced
Gitelman syndrome	<i>SLC12A3</i> Autosomal Recessive	NCC	Gitelman syndrome	Concentrating capacity normal/near normal and diluting capacity reduced

OLGU

- Bartter Paneli Genetik Danışma
CLCNKA-CLCNKB homozigot delesyon

- Antenatal bartter sendromu (tip1, 2, 4)
(hiperprostaglandin E sendromu olarak da bilinir.) tipik olarak süt çocukluğu döneminde ortaya çıkar.
- Maternal polihidramniyoz, neonatal tuz kaybı, rekürren şiddetli dehidratasyon ataklarıyla klasik Bartter (tip 3) sendromundan daha şiddetlidir.
- Klasik bartter (tip 3) ; çocukluk çağında büyüme geriliği ve rekürren dehidratasyon ataklarıyla ortaya çıkar.

- Tip 4

Tip IVA ve IVb, hem ClC-Ka hem de ClC-Kb kanallarını içeren ve genellikle antenatal prezentasyon ve konjenital işitme kaybı ile birlikte ciddi hastalığa neden olan birleşik kusurlara sahiptir.

Olgu

- Bilateral sensinöral işitme azlığı

Bartter Sendromunda Klinik

Hem Bartter sendromu hem de Gitelman sendromundaki birincil kusur, sırasıyla henle kulpunda veya distal tübülde sodyum klorür reabsorbsiyonunda yer alan taşıyıcılardan birinde bozulmadır.

- Büyüme ve gelişme geriliği (olgu)
- Hipokalemi
- Met alkaloz (olgu)
- İdrar konsantrasyon yeteneğimin bozulmasına bağlı poliüri, polidipsi (olgu)
- Normal ile artan idrar kalsiyumu (olgu)
- Normal veya hafif azalmış serum magnezyum konsantrasyonu

Bartter Sendromunda Klinik

- Belirgin karakteristik yüz özellikleri; ince üçgen yüz, belirgin alın, çıkıntılı göz ve kulaklar
- İntrauterin dönemde, amniyon sıvısında klorür seviyelerinde artma tanı için ipucudur.
- Sensorinöral sağırılık için tarama yapılmalıdır.

- Bartter sendromlu hastalarda, bir loop diüretiğinde olduğu gibi, idrarla kalsiyum atılımı normal veya yüksektir, çünkü çıkan kalın ekstremitelerde kalsiyum geri Emilimi bu bölgede normal sodyum klorür geri Emilimini gerektirir. Buna karşılık, Gitelman sendromlu hastalarda tiazid diüretiğinde olduğu gibi idrarla kalsiyum atılımı tipik olarak azalır.
- Hipomagnezemi ve renal magnezyum kaybı her iki bozuklukta da görülebilir ancak Gitelman sendromunda daha belirgindir.

Bartter Sendromunda Tedavi

Tedavide asıl amaç hipokalemiyi düzeltmektir. Kcl desteđi her zaman gerekir.

- Dehidratasyon ve elektrolit anormalliklerinin düzeltilmesi
- Prostaglandin sentez inhibitörleri:
- İndometazin etkisini, renal kan akımını tekrar dağıtarak ve proksimal renal tübüler reabsorbsiyonu düzelterek gösterir.
- Potasyum takviyeleri; normal serum potasyum düzeylerini korumak için gereklidir.
- Mg eksikliği K kaybını arttırdığı için hipomagnezemi varlığında tedaviye eklenmesi gereklidir.

Bartter Sendromunda Tedavi

- Bartter sendromunda Henle kulpunun kalın çıkan kolundaki kusur sıklıkla renal prostaglandin E2 (PGE2) üretimini arttırır.
- Bartter sendromu tip I, II, IVA ve IVB olan hastalarda belirgin olarak artmış PGE2 yaygındır. Bu tür hastalarda nonsteroid antiinflamatuvar ilaçlar (NSAID'ler) tedavinin temel bir bileşenidir ve anormalliklerin çoğunu iyileştirebilir.
- Bununla birlikte, NSAID'lerin renal ve gastrointestinal toksisite dahil olmak üzere önemli yan etkileri olabileceğinden dikkatli izlemek gereklidir.
- Klasik Bartter sendromu tedavisinde bugün kabul edilen en etkili ilaç prostaglandin sentetaz inhibitörleri;
 - İndometazin,
 - asetil salisilik asit
 - ibuprofen

Olgu

- Hastamız ;
 - İndometazin
 - Potasyum desteği
 - Hidroklorotiazid tedavisi altında
- Günlük idrar çıkışı 2,3 cc/kg st
- Alkalozis yok
- Elektrolit imbalansı yok

Prognoz

- Neonatal başlangıçlı ve sağırlıkla giden tiplerinin prognozu kötüdür.
- Tedaviye yanıt alınamazsa kronik böbrek yetmezliğine ilerler.



Teşekkürler

