



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Servisi
Olgu Sunumu

18.08.2022

Araş. Gör. Dr. Şeymanur KARATAŞ



ALG 1

9 yaş 8 aylık, erkek hasta

Şikayeti: Çabuk yorulma, çarpıntı

HİKAYE 1

- 2 aydır çabuk yorulma, kalp çarpıntısı
- İki haftadır olan baş ağrısı

ÖZGEÇMİŞ - SOYGEÇMİŞ

Prenatal: Takipli gebelik . Özellik yok.

Natal: 38 GH C/S ile doğum. İVF gebelik. YDYBÜ yatışı yok.

Postnatal: Bilinen hastalık yok. COVID geçirme öyküsü yok.

Dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu (DEHB) nedeniyle okul dönemi Risperidon 0.5 mg kullanım öyküsü var.

Operasyon öyküsü yok. Alerji öyküsü yok.

Aşıları zamanında ve tam.

Anne: 46 yaşında, sağ, sağlıklı

Baba: 50 yaşında, sağ, sağlıklı

Anne ve baba 1. dereceden kuzen.

1. **Çocuk:** 9 yaş 8 ay, erkek, sağ, sağlıklı (ikiz eşi)

2. **Çocuk:** Hastamız

VİTAL BULGULAR

Ateş: 36.3 C

Nabız: 110 atım/dk

Solunum Sayısı: 24/dk

Kan Basıncı: 90/60 mmHg
(95p: 103/55 mmHg)

Ağırlık: 27kg
(Yüzdelik 23, -0,77 SDS)

Boy: 130 cm
(Yüzdelik 20, -0,86 SDS)

FİZİK MUAYENE

- Bilinç açık. Gözler spontan açık, göz takibi mevcut. Genel durumu orta.
- Ekstremiteler spontan hareketli.
- Işık refleksi +/+, anizokori yok.
- Cilt turgor tonusu doğal. Döküntü yok.
- Solunum sesleri bilateral eşit. Ral ve ronküs yok.
- S1+ S2+ Ek ses yok, üfürüm yok.
- Batın serbest. Defans yok, rebound yok. Hepatosplenomegali yok.
- Pretibial Ödem: -/-
- Periorbital ödem yok
- KDZ<2sn

Laboratuvar

Test Adı	Sonuç	Durum	Birim	Referans Değerler
Açlık Kan Şekeri (AKŞ)	79,2		mg/dL	74 - 106
Ürea	29,6		mg/dL	16,6 - 48,5
BUN (Kan üre azotu)	13,83		mg/dL	6,00 - 20,00
Üre üzerinden hesaplanmaktadır.				
Kreatinin	0,41	D	mg/dL	0,7 - 1,2
AST (SGOT)	20,2		U/L	< 40
ALT (SGPT)	14		U/L	< 41
ALP(Alkalen Fosfataz)	197	Y	U/L	40 - 129
LDH	235	Y	U/L	135 - 225
Albumin	45,5		g/L	39,7 - 49,4
Düzeltilmiş Sodyum	135,7	D	mmol/L	136,0 - 145,0
FORMÜL: SODYUM + (AÇLIK KAN ŞEKERİ -100) * 1.6 / 100				
Sodyum (Na)	136		mmol/L	136 - 145
Potasyum (K)	2,76	K	mmol/L	3,5 - 5,1
Kalsiyum	9,54		mg/dL	8,6 - 10,6
Düzeltilmiş Kalsiyum	9,10		mg/dL	8,60 - 10,60
FORMÜL: KALSİYUM+(0.8*(4-ALBUMIN/10))				
Magnezyum (Mg)	1,34	D	mg/dL	1,6 - 2,6
Fosfor (P)	3,88		mg/dL	2,5 - 4,5

Test Adı	Sonuç	Durum	Birim	Referans Değerler
Serbest T4	1,49		ng/dL	0,93 - 1,7
TSH	0,48		mIU/L	0,27 - 4,20
Parathormon	14,8	D	ng/L	15 - 65
Ferritin	76,5		ug/L	30 - 400
Vitamin B12	817	Y	ng/L	197 - 771

Test Adı	Sonuç	Durum	Birim	Referans Değerler
hs-Troponin T	8,77	D	ng/L	12,7 - 24,9

Test Adı	Sonuç	Durum	Birim	Referans Değerler
CK-MB Kütle	2,5		ug/L	0 - 17

Test Adı	Sonuç	Durum	Birim	Referans Değerler
Kan Gazları				
pH	7,487	Y	(+)	7,35 - 7,45
PCO2	36,5		mmHg	35 - 45
PO2	62,4	D	mmHg	80 - 100
Na+	135		mmol/L	135 - 148
K+	2,1	K	mmol/L	3,5 - 4,5
iCa+	1,05	D	mmol/L	1,15 - 1,29
Cl	99		mmol/L	98 - 107
Glu	133	Y	mg/dL	70 - 105
Laktat	16		mg/dL	4 - 20
CHCO3	27,3	Y	mmol/L	22 - 26

Hemogram				
WBC (Lökosit)	9,18		x10 ³ /µL	3,46 - 10,04
NEU (Nötrofil Sayısı)	5,810		x10 ³ /µL	1,47 - 7,34
NEU % (Nötrofil Yüzdesi)	63,3		%	42,7 - 73,2
LYM (Lenfosit Sayısı)	1,780		x10 ³ /µL	1,05 - 3,17
LYM % (Lenfosit Yüzdesi)	19,4	D	%	21,6 - 48,5
MONO (Monosit Sayısı)	1,530	Y	x10 ³ /µL	0,25 - 0,95
MONO % (Monosit Yüzdesi)	16,7	Y	%	4,2 - 13,5
EOS (Eozinofil Sayısı)	0,010	D	x10 ³ /µL	0,03 - 0,29
EOS % (Eozinofil Yüzdesi)	0,1	D	%	0,6 - 5,2
BASO (Basofil Sayısı)	0,050		x10 ³ /µL	0,02 - 0,07
BASO % (Basofil Yüzdesi)	0,5		%	0,2 - 1,4
RBC (Eritrosit)	5,02		x10 ⁶ /µL	3,87 - 5,62
HGB (Hemoglobin)	13,40		g/dL	12,1 - 16,6
HCT (Hematokrit)	37,5		%	36,9 - 52,9
MCV (Ortalama Eritrosit Hacmi)	74,70	D	fL	81,8 - 98
MCH (Ortalama Hücre Hemoglobin)	26,70		pg	25,6 - 32,3
MCHC (Ortalama Hücre Hemog.Konsant.)	35,70	Y	g/dL	28,2 - 31,7
RDW-SD	35,10	D	fL	38 - 50
RDW-CV	13,10		%	11,2 - 14
PLT (Trombosit)	221		x10 ³ /µL	172 - 380
MPV (Ortalama Trombosit Hacmi)	9,10	D	fL	9,2 - 12,2
PCT (Platekrit)	0,20		%	0,19 - 0,41
PDW (Trombosit Dağılım Genişliği)	8,70	D	fL	9,5 - 15,5
NRBC	0,00		x10 ³ /µL	0 - 0,015
NRBC %	0,0		%	0 - 0,029

PATOLOJİK BULGULAR

- Metabolik Alkaloz
- Hipopotasemi
- Hipomagnezemi
- Akut evliliği

AYIRICI TANI ?

ÖN TANI ?

EK TETKİKLER ?

OLGU 2

7 aylık, erkek hasta

Şikayeti: İshal ve kusma şikayeti

HİKAYE

- 2 gündür olan ishal ve kusma

ÖZGEÇMİŞ - SOYGEÇMİŞ

Prenatal: Takipli gebelik . Özellik yok.

Natal: 39 GH, C/S ile doğum. YDYBÜ'de 1 hafta sarılık nedeniyle yatış öyküsü var.

Postnatal: Bilinen hastalık yok. Operasyon öyküsü yok. Alerji öyküsü yok. Aşıları zamanında ve tam.

Anne: 23 yaşında, sağ, sağlıklı.

Baba: 30 yaşında, sağ, sağlıklı.

Anne ve baba arasında akrabalık yok.

1. **Çocuk:** 4 yaş, erkek, sağ, sağlıklı.

2. **Çocuk:** 2 yaş, kız, sağ, Bartter Sendromu tanısı var.

3. **Çocuk:** Hastamız

VİTAL BULGULAR

Ateş: 36.4 C

Nabız: 130 atım/dk

Solunum Sayısı: 30/dk

Kan Basıncı: 80/50 mmHg
(95p: 103/55 mmHg)

Ağırlık: 5.6 kg
(Yüzdelik 2.33, -1,99 SDS)

Boy: 58 cm
(Yüzdelik 13.57, -1.1 SDS)

FİZİK MUAYENE

- Bilinç açık. Gözler spontan açık, göz takibi mevcut. Genel durumu orta-iyi.
- Ekstremiteler spontan hareketli.
- Işık refleksi +/+ , anizokori yok.
- Cilt turgor tonusu azalmış. Ön fontanel hafif çökük. Döküntü yok.
- Solunum sesleri bilateral eşit. Ral ve ronküs yok.
- S1+ S2+ Ek ses yok, üfürüm yok.
- Batın serbest. Defans yok, rebound yok. Hepatosplenomegali yok.
- Pretibial ödem: -/-
- Periorbital ödem yok
- KDZ <2 sn

Laboratuvar

Test Adı	Sonuç	Durum	Birim	Referans Değerler
Açlık Kan Şekeri (AKŞ)	87,8		mg/dL	74 - 106
Ürea	5,3	D	mg/dL	16,6 - 48,5
BUN (Kan üre azotu)	2,48	D	mg/dL	6,00 - 20,00
Üre üzerinden hesaplanmaktadır.				
Kreatinin	0,3	D	mg/dL	0,7 - 1,2
Bilirubin, Total	0,36		mg/dL	< 1,2
Bilirubin, Direkt	0,16		mg/dL	< 0,30
Bilirubin, İndirekt	0,2		mg/dL	< 0,9
Total veya Direkt Bilirubin test sonuçlarından herhangi birinin < veya > şeklinde sonuçlandığında İndirekt Bilirubin hesap				
AST (SGOT)	29,2		U/L	< 40
ALT (SGPT)	8,8		U/L	< 41
GGT	20		U/L	10 - 71
ALP(Alkalen Fosfataz)	169	Y	U/L	40 - 129
LDH	430	Y	U/L	135 - 225
Protein, Total	67,2		g/L	66 - 87
Albumin	42,3		g/L	39,7 - 49,4
Globulin	24,9		g/L	11 - 35
FORMÜL : TOTAL PROTEİN - ALBÜMİN				
Düzeltilmiş Sodyum	125,8	D	mmol/L	136,0 - 145,0
FORMÜL: SODYUM + (AÇLIK KAN ŞEKERİ -100) * 1.6 / 100				
Sodyum (Na)	126	D	mmol/L	136 - 145
Potasyum (K)	3,01	D	mmol/L	3,5 - 5,1
Klor (Cl)	75	D	mmol/L	98 - 107
Kalsiyum	11,02	Y	mg/dL	8,6 - 10,6
Düzeltilmiş Kalsiyum	10,84	Y	mg/dL	8,60 - 10,60
FORMÜL: KALSİYUM+(0.8*(4-ALBÜMİN/10))				
Magnezyum (Mg)	2,56		mg/dL	1,6 - 2,6
Fosfor (P)	4,37		mg/dL	2,5 - 4,5
Ürik asit	1,8	D	mg/dL	3,4 - 7
CRP	13,58	Y	mg/L	< 5

Test Adı	Sonuç	Durum	Birim
Kan gazı ve kooksimetre			
pH	7,748	Y	(+)
pHST	7,605		(+)
PCO2	26,5	D	mmHg
PO2	94,0		mmHg
Na+	121	D	mmol/L
K+	1,8	K	mmol/L
iCa+	0,95	D	mmol/L
Cl	76	D	mmol/L
Glu	118	Y	mg/dL
Laktat	52	K	mg/dL
cHCO3	37,8	Y	mmol/L
Hemogram			
WBC (Lökosit)	16,06	Y	x10 ³ /μL 3,46 - 10,04
NEU (Nötrofil Sayısı)	3,310		x10 ³ /μL 1,47 - 7,34
NEU % (Nötrofil Yüzdesi)	20,6	D	% 42,7 - 73,2
LYM (Lenfosit Sayısı)	11,210	Y	x10 ³ /μL 1,05 - 3,17
LYM % (Lenfosit Yüzdesi)	69,8	Y	% 21,6 - 48,5
MONO (Monosit Sayısı)	1,170	Y	x10 ³ /μL 0,25 - 0,95
MONO % (Monosit Yüzdesi)	7,3		% 4,2 - 13,5
EOS (Eozinofil Sayısı)	0,300	Y	x10 ³ /μL 0,03 - 0,29
EOS % (Eozinofil Yüzdesi)	1,9		% 0,6 - 5,2
BASO (Basofil Sayısı)	0,070		x10 ³ /μL 0,02 - 0,07
BASO % (Basofil Yüzdesi)	0,4		% 0,2 - 1,4
RBC (Eritrosit)	4,72		x10 ⁶ /μL 3,87 - 5,62
HGB (Hemoglobin)	11,80	D	g/dL 12,1 - 16,6
HCT (Hematokrit)	32,2	D	% 36,9 - 52,9
MCV (Ortalama Eritrosit Hacmi)	68,20	D	fL 81,8 - 98
MCH (Ortalama Hücre Hemoglobin)	25,00	D	pg 25,6 - 32,3
MCHC (Ortalama Hücre Hemog.Konsant.)	36,60	Y	g/dL 28,2 - 31,7
RDW-SD	33,50	D	fL 38 - 50
RDW-CV	14,20	Y	% 11,2 - 14
PLT (Trombosit)	681	Y	x10 ³ /μL 172 - 380
Çift çalışıldı.			
MPV (Ortalama Trombosit Hacmi)	8,70	D	fL 9,2 - 12,2
PCT (Platekrit)	0,59	Y	% 0,19 - 0,41
PDW (Trombosit Dağılım Genişliği)	8,50	D	fL 9,5 - 15,5
NRBC	0,01		x10 ³ /μL 0 - 0,015
NRBC %	0,1	Y	% 0 - 0,029

PATOLOJİK BULGULAR

- İshal, kusma
- Hipokloremik Metabolik Alkaloz
- Hipopotasemi
- Büyüme gelişme geriliği
- Kardeş öyküsü

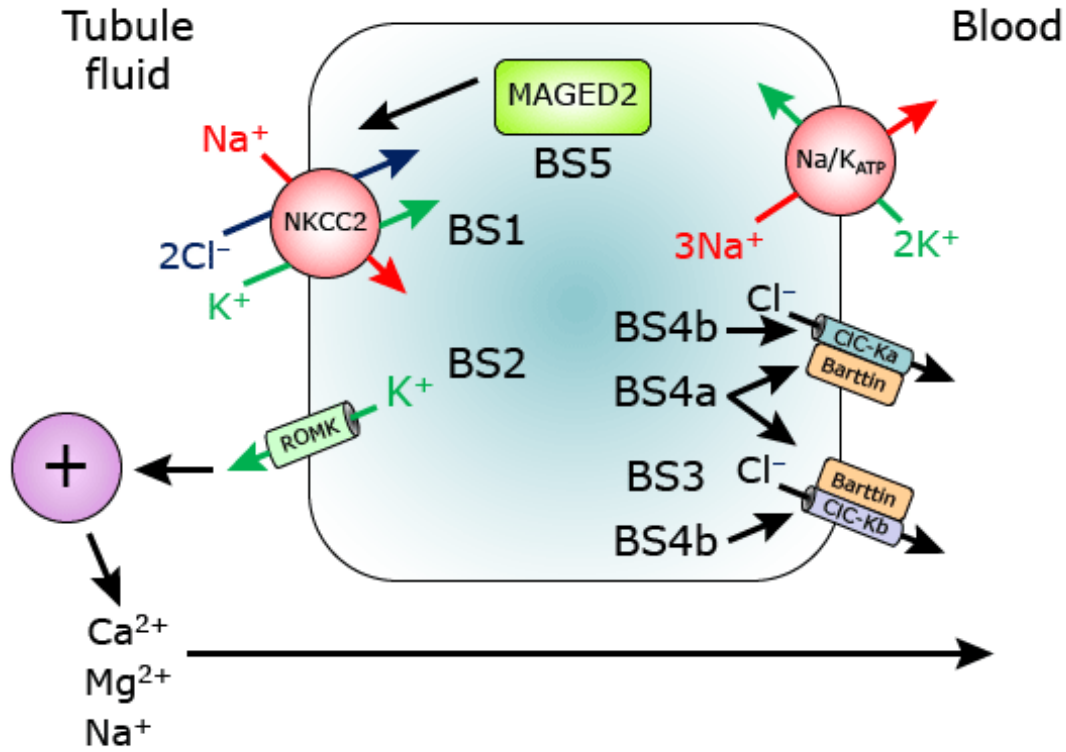
AYIRICI TANI ?

ÖN TANI ?

EK TETKİKLER ?

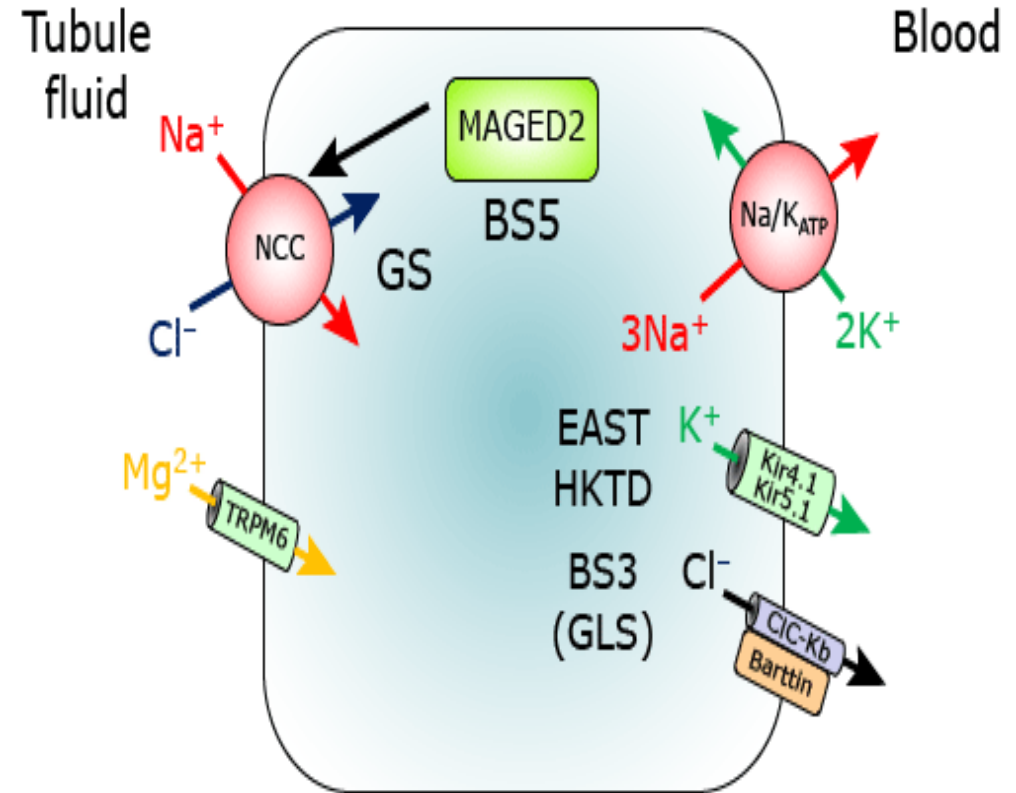
BARTTER ve GİTELMAN SENDROMLARI

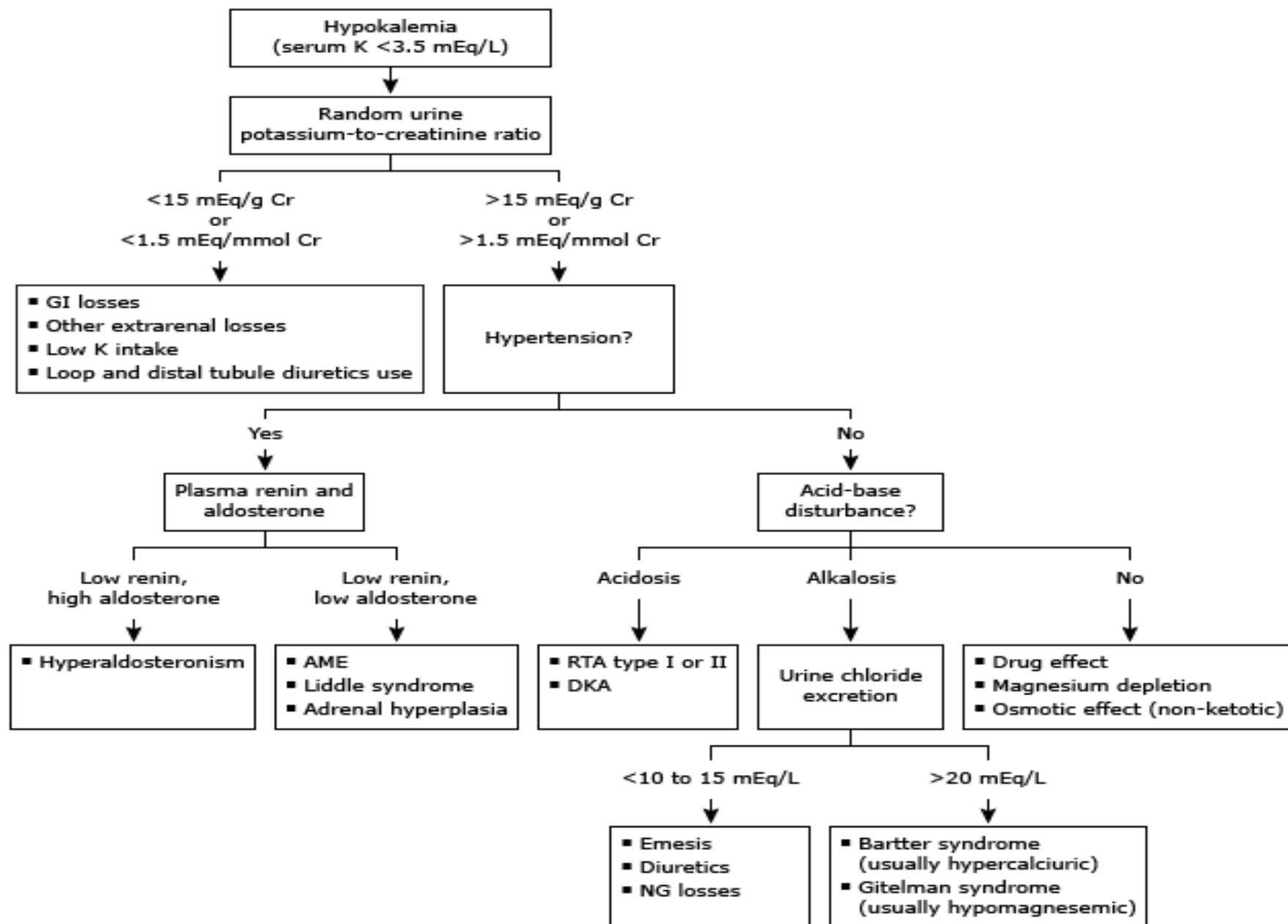
Bartter sendromu (BS) ve Gitelman sendromu (GS), kalıtsal hipokalemik tuz kaybeden tübülopatilerdir.



ÇIKAN KALIN
HENLE KOLU

DİSTAL KIVRIMLI TÜBÜL





OLGU 1 - Gitelman Sendromu

Protein (İdrar) - 10,5 mg/dL
Protein/Kreatinin Oranı (idrar) - 0,18 mg/mg
kreatinin
Potasyum / kreatinin (İdrar) - 22 mg/dL
Kalsiyum (İdrar) - 0,46 mg/dL
Kreatinin (İdrar) - 56,1 mg/dL
Klor (İdrar) - 183 mmol/L

OLGU 2- Bartter Sendromu

Protein (İdrar) - 19,9 mg/dL
Protein/Kreatinin Oranı (idrar) - 0,78 mg/mg
kreatinin
Klor (İdrar) - 64 mmol/L
Kreatinin (İdrar) - 25,3 mg/dL
Magnezyum (İdrar) - 4,78 mg/dL
Kalsiyum (İdrar) - 8,55 mg/dL

Tuz israfı yapan tübülopatilerin sınıflandırılması

Gen	Protein	Ortak ad	Fenotip
<i>SLC12A1 Serisi</i>	NKCC2	Bartter sendromu tip 1	Antenatal Bartter sendromu
<i>KCNJ1</i>	KCNJ1/Kir1.1 (ROMK)	Bartter sendromu tip 2	Antenatal Bartter sendromu
<i>CLCNKB</i>	ClC-Kb	Bartter sendromu tip 3	Klasik Bartter sendromu ve Gitelman benzeri sendrom
<i>cesaret</i>	Arjantin	Bartter sendromu tip 4a	Antenatal Bartter sendromu ve sensörinöral sağırılık
<i>CLCNKA</i> ve <i>CLCNKB</i>	ClC-Ka ve ClC-Kb	Bartter sendromu tip 4b	Antenatal Bartter sendromu ve sensörinöral sağırılık
<i>MAGED2</i>	MAGE-D2	Bartter sendromu tip 5	Antenatal Bartter sendromu (geçici)
<i>SLC12A3 Serisi</i>	Kkk	Gitelman sendromu	Gitelman sendromu

EPİDEMİYOLOJİ

BS ve GS için kesin insidans ve prevalans bilinmemektedir.

BS Tip 1 ve Tip 2 için 1:100000;

GS için 1 ila 10:40.000 arasında; muhtemelen en sık kalıtsal tübüler bozukluktur.

KLİNİK ÖZELLİKLER - BARTTER SENDROMU

- Hipokalemik Metabolik Alkaloz (Olgu 2)
- Normal veya düşük kan basıncı (Olgu 2)
- Polihidroamnios (24-25 GH) , erken doğum (29-33 GH)
- Poliüri (gn. >10 ml/kg/saat), polidipsi (Olgu 2)
- Hipovolemi belirtileri (Olgu 2)
- Gelişme geriliği ve kötü büyüme (Olgu 2)

LABORATUAR - BARTTER SENDROMU

- Hipokloremik Metabolik alkaloz; EN SIK
Tip 3 BS en düşük plazma klorür seviyesi
Tip 4 BS en belirgin alkalozu sahip olan tiptir.

- Hipokalemi ; <3 meq/L **KARAKTERİSTİK**

Potasyum (K) 2,64

- Yüksek renin aktivite ve aldosteron düzeyi
- Düşük idrar osmolaritesi

- Üriner kalsiyum atılımı

Hiperkalsiüri ; Tip 1 ve 2 BS'de

Normokalsiüri; Tip 3 ve 4 BS'de görülür.

Kalsiyum (İdrar) - 8,55
mg/dL

KLİNİK ÖZELLİKLER - GİTELMAN SENDROMU

- Kas güçsüzlüğü ve krampları (Olgu 1)
- Yorgunluk (Olgu 1)
- Tuz özlemi
- Susuzluk ve polidipsi
- Çarpıntı (Olgu 1)

LABORATUVAR - GİTELMAN SENDROMU

Kronik Hipokalemik Metabolik Alkaloz:

Potasyum (K) **2,84**

Potasyum(<3.5 meq/L)

İdrarda Potasyum/kreatinin oranının > 13 meq/g (>1.5 meq/mmol)

Potasyum / kreatinin (İdrar) - 22
mg/dL

Yüksek Üriner Klorür Atılımı:

Klorür fraksiyone atılımının > %0.5 **%1,22**

Hipomagnezemi: <1.70 meq/dL

Magnezyum (Mg) **1,34**

İdrar Mg kaybı ile Magnezyum fraksiyone atılımı >%4

%7,26

Hipokalsiüri

İdrarda Ca/Cre oranı >0.05 mg/mg (>0.15 mmol/mmol)

**0,008
mg/mg**

Clinical characteristics of Bartter syndrome (BS) and Gitelman syndrome (GS)^[1-5]

	BS 1	BS 2	BS 3	BS 4a	BS 4b	Type 5*	GS
Affected gene	<i>SLC12A1</i>	<i>KCNJ1</i>	<i>CLCNKB</i>	<i>BSND</i>	<i>CLCNKA</i> ; <i>CLCNKB</i>	<i>MAGED2</i>	<i>SLC12A3</i>
Typical age of presentation	Antenatal	Antenatal	0 to 5 years	Antenatal	Antenatal	Antenatal	>6 years
Polyhydramnios	Severe	Severe	Absent to mild	Severe	Severe	Very severe	Absent
Prematurity	Common	Common	Rare	Common	Common	Always	No
Neonatal hypovolemia[†]	Common	Common	Rare	Common	Common	Common	Absent
Hypokalemia	Always	Transient neonatal hyperkalemia followed by hypokalemia	Always	Always	Always	Always	Always
Calcium excretion	High	High	Variable but usually normal	Variable	Variable	Variable	Low
Nephrocalcinosis	Very common	Very common	Rare and, if present, mild	Rare and, if present, mild	Rare and, if present, mild	Rare	Absent
Magnesium excretion	Normal	Normal	Normal to high	Normal to high	Normal to high	Unknown	High
Poor weight gain and growth failure	Common	Common	Common	Common	Common	No	Can be seen in prepubertal individuals. Short stature may be seen in affected adolescents and adults.
Other findings				Sensorineural hearing loss	Sensorineural hearing loss	Large for gestational age; transient disease	Chondrocalcinosis

İzlem

OLGU 1 (GİTELMAN SENDROMU)

Abdomen - Üriner USG : Patoloji saptanmadı.

OLGU 2 (BARTTER SENDROMU)

Abdomen - Üriner USG : Patoloji saptanmadı.

Tanı

ŞÜPHE

ANTENATAL: Bartter sendromu ?

Polihidroamnios

Genetik test, Amniyotik sıvıdan biyokimyasal analiz

POSTNATAL:

Hipokalemik hipokloremik metabolik alkaloz

Yüksek idrar klorür atılımı

Yüksek renin ve aldosteron seviyelerine rağmen normalden düşük kan basıncı

GENETİK TEST

FARKLILIKLAR ?

- İdrar konsantrasyon yeteneği BS'de bozulur.
- Düşük üriner kalsiyum atılımı GS de gözlenir.
- Hipomagnezemi GS'de gözlenir.

AYIRICI TANI

Antenatal

Polihidramnios ile başvuru.

- Fetal sekretuar ishale bağlı konjenital klorür ishali
- Özofagus ve gastrointestinal obstrüksiyon gibi bozukluklar
- Fetal ultrason veya anormal karyotip

Bebekler ve çocuklar ;

Nefrokalsinoz/ürolitiazis

- BS Tip 1 ve 2'de görülür.
- Distal renal tübüler asidoz (metabolik asidoz)
- Belirgin mineralokortikoid fazlalığı (AME);
düşük renin ve aldosteron düzeyi ve hipertansiyon ile karakterizedir.

Hipokalemik alkaloz ile ilişkili hipovolemi,

BS ve GS

kistik fibrozis (Psödo-Bartter Sendromu olarak adlandırılır),
gizli kusma ve kronik müshil kullanımı

Düşük idrar klorür atılımı ile karakterize edilen bu diğer bozukluklardan ayırır.

YÖNETİM - TEDAVİ

SODYUM KLORÜR :

- BS da 5- 10 mEq/kg/gün NaCl desteği
- GS da diyet tuzu tüketimi

POTASYUM :

- 1-2 mEq/kg/gün
- Hedef K seviyesi >3 mEq/L dir.

MAGNEZYUM:

- Hedef Mg seviyesi 1.46 mg / dL (0.6 mmol / L)dir.
- 5 mg / kg/gün

Nonsteroidal Antienflamatuar İlaçlar

Tuz takviyesi ve sıvı tedavisine yeterince yanıt vermeyen BS'li semptomatik hastalar

- İndometazin (1 ila 3 mg/kg/gün),
- İbuprofen (15 ila 30 mg/kg/gün),
- Seçici bir COX-2 inhibitörü olan Selekoksib (2 ila 10 mg/kg)

- **Beslenme desteği ;**
Zayıf kilo alımı ve büyüme BS'nin yaygın komplikasyonlarıdır.
- **Büyüme hormonu**
- **Takip**
- **Hasta Eğitimi**

KOMPLİKASYONLAR

- Kötü kilo alımı ve büyüme bozukluğu
- Hipokalemi
- Kronik böbrek hastalığı

Bartter and Gitelman syndromes in children: Clinical manifestations, diagnosis, and management

Author: Martin Konrad, MD

Section Editor: Patrick Niaudet, MD

Deputy Editor: Laurie Wilkie, MD, MS

[Contributor Disclosures](#)

All topics are updated as new evidence becomes available and our [peer review process](#) is complete.

Literature review current through: **Jul 2022**. | This topic last updated: **Oct 14, 2021**.

KAYNAKÇA

https://www.uptodate.com/contents/bartter-and-gitelman-syndromes-in-adults-diagnosis-and-management?search=bartter%20ve%20gitelman%20sendromu&source=search_result&selectedTitle=1~48&usage_type=default&display_rank=1

Teşekkürler...

