



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Onkoloji Bilim Dalı
Olgu Sunumu

2 Aralık 2014 Salı

İnt. Dr. Gülbettin Işık

Çocuk Onkoloji Vaka Sunumu

02/12/2014

Dr. Gülbeddin IŞIK

Dr. Umay ÖZOD

Dr. Uğur DEMİRSOY

Prof. Dr. Funda ÇORAPÇIOĞLU

Yakınma

- 4 aylık erkek hasta
- Göbek çevresinde şişlik ve dilde büyüklük mevcutmuş.

Öykü

- Doğduğunda fizik muayenesinde **dilde büyüklük** fark edilmiş ve hastada solunum sıkıntısı olmuş. Hasta entübe edilerek 29 gün YDYBÜde izlenmiş.
- İlk 2-3 gün **hipoglisemisi** olmuş, ancak kontrol altına alınmış.
- Doğduğunda göbek çevresinde şişlik mevcutmuş, takibinde şişlikte büyüme ya da küçülme olmamış.
- Hasta ileri tetkik ve tedavi amaçlı tarafımıza yönlendirilmiş.

Özgeçmiş:

- **Prenatal:** Annede gebelikte polihidramnios ve proteinüri

- **Natal:** 33+3 GH , C/S doğum

D.A:3080 gr.(90-95 p)

Boy: 49 cm(90-95 p)

Baş çevresi: 34 cm(95 p)

Soygeçmiş:

Anne: 30y, S-S, öğretmen

Baba: 30y, S-S, öğretmen

1.Çocuk: Hastamız

Anne ve baba arasında akraba evliliği yok.

Fizik muayene:

- Makroglossi mevcut.
- Kardiyolojik muayenede pulmoner odakta sistolik üfürüm mevcut.
- Batın sol tarafı sağa göre daha bombe görünümde. Karaciğer sol lobu büyümüş, ele geliyor (kot altı midclavicular hatta 3 cm, sol lob 5 cm). Umbilikal herni mevcut.
- Sağ el, kol, bacak ve ayak sola göre daha iri (ekstremitelerde 1 cm çap farkı) görünmekteydi.
- Sol el 4. parmakta makrodaktili
- Kulak kepçesinde gamze









LABORATUVAR

- BK: 8960/mm³
- Neu: 2050/mm³
- Hgb: 8.2 g/dl
- Plt: 526000/mm³

- TSH: 3.778 IU/L
- sT₄: 0.77 ng/dl
- AFP: 36.215 IU/ml (2 ay önce 23.417 IU/ml)

Ekokardiyografi

07.08.2014

- ASD (sekundum-orta)

Batın USG ve Doppler:

16.10.2014

- Karaciğerde posteromedialde doppler US ile kanlanan **izo-hiperekoik nodül**. Kontrastlı abdomen MR ile değerlendirme önerilir.
- Sağ böbrek boyutlarında artış. Böbrek parankim ekosunda Grade 1-2 artış.

Kontrastlı Üst Batın MR

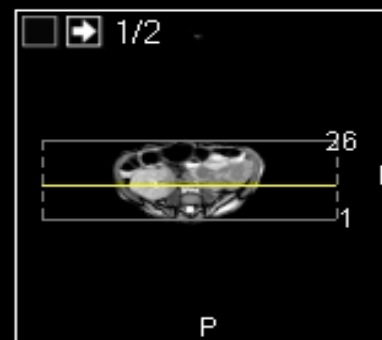
05.11.2014

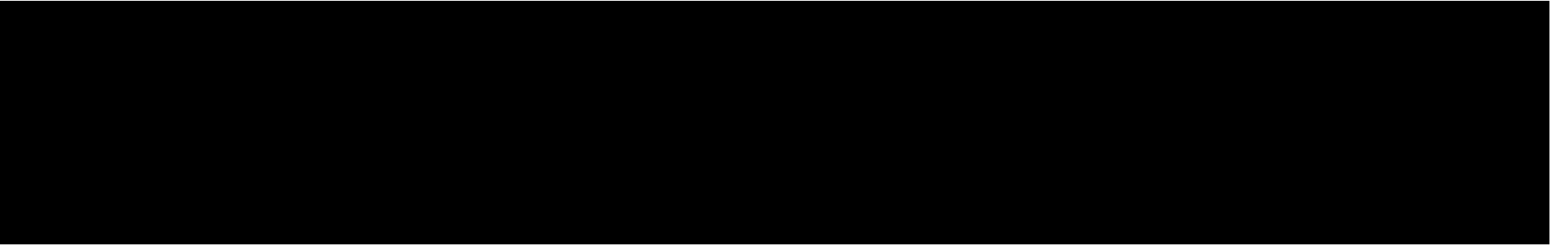
- Karaciğer segment 6-7 de öncelikle hepatoblastom ile uyumlu değerlendirilen lezyon.

Kesit: 3 mm
Dist: 3,5 mm
TR: 319
TE: 80
AC: 1

C: 63,5, W: 110,5
C=63,5, W=110,5 1/3
Z R

Coil: SENSE-XL-Torso
Pos: HFS
Series: 301
Image no: 15
Toplam 26 görüntüden 12.
28.10.2014, 10:41:27



- 
-
- Ön tanınız?
 - Ek tetkik?

Genetik analiz

- BWS destekleyen IC1 bölgesi H19 geni metilasyonda azalma.

Beckwith - Wiedemann sendromu

Yüksek doğum ağırlığı, boy uzunluğu ve organomegaliyle karakterize konjenital genetik bir hastalıktır.

Nedeni, görülme sıklığı ve risk faktörleri

- Beckwith - Wiedemann sendromunun nedeni bilinmemektedir , ancak genetik olabilir . Vakaların çoğu **11.kromozomdaki** bir defektle ilişkilidir .
- İnfant dönemi **omfalosel**, **hipoglisemi** ve **tümör gelişiminin** artma ihtimalinin olması nedeniyle kritik bir dönemdir.
- Wilms tümörü, adrenal karsinom ve **hepatoblastom**, bu sendromu olan hastalarda en sık görülen tümörlerdir .

Overgrowth ve imprinting bozuklukları

Abdominal tümörlerde artış; Wilms tm, hepatoblastom



Beckwith-Wiedemann sendromu

Makroglossi, makrozomi, omfalosel, visseromegeli, hipoglisemi



Hemihipertrofi

Overgrowth ve imprinting bozuklukları

- “**imprinting**”: Bazı genlerin anne veya babadaki kromozomlardan kalıtılmasına bağlı olarak ekspresyonlarının farklı olması (non-Mendelian kalıtım) (bir mutasyon değil, fonksiyonel bir epigenetik değişiklik)
 - 11p15 (WT2 geni); IGF2 (onkogen), H19, CDKN1 (tm. sup. gen) gen lokusları
 - Uniparental disomi
- WT gelişme riski yüksek olan herediter hastalıklarda
- 5 yaşa dek, 4 ayda bir, daha sonra azalan sıklıkla 15 yaşına dek batın USG ile izlenmelidir.

Belirtileri

- Karın duvarı defekti : Umbilikal herni ya da omfalosel
- Kulak loblarında kırıxıklıklar
- Bazı organ ve dokuların büyümesi
- Dış kulak (kulak kepçesi) anormallikleri ve düşük kulaklar
- Gebelik yaşına göre büyük yenidoğan
- Büyük , belirgin gözler
- Makroglossi
- Hipoglisemi
- Hafif mikrosefali
- Kötü beslenme
- Diastasis recti
- Nöbetler
- İnmemiş testisler (kriptorşidizm)

Hepatoblastom:

- Çocuklarda en sık görülen karaciğer tümörü tipidir.
- En sık <3 yaş çocuklarda görülür.
- IVF gebelik, premature doğum ile hepatoblastom gelişme riski arasında pozitif ilişki vardır.

Hepatoblastom:

- Sıklıkla semptomu olmayan çocuklarda batında palpe edilen kitle ile fark edilir.
- Normokromik normositer anemi ve trombositoz eşlik edebilir.
- Karaciğer enzimleri tanıda % 15-30 hastada yüksektir.
- α -fetoprotein sıklıkla yüksektir
- Radyoloji tanıda oldukça yardımcıdır. USG, BT, MR, PET sıklıkla kullanılan yöntemlerdir.
- Kemik ve akciğer metastazları en sık gözlenen metastazlardır.

Hepatoblastom:

- Neoadjuvan tedavi sonrası tümörü çıkarılabilir hale gelmeyen hastalar karaciğer nakli adaylarıdır.
- Cerrahi, kemoterapi ve gerekli durumlarda radyoterapi uygulanmaktadır.

Komplikasyonlar

- Tümör gelişimi
- Beslenme sorunları
- Hipoglisemi
- Makroglossi nedeniyle solunum zorlukları
- Nöbet

Tedavi

- Hipoglisemisi olan bebekler intravenöz olarak verilen sıvılarla tedavi edilebilir .
- Karın duvarı defektlerinin tamir edilmesi gerekebilir.
- Tümör gelişimi açısından yakından takip edilmelidir.

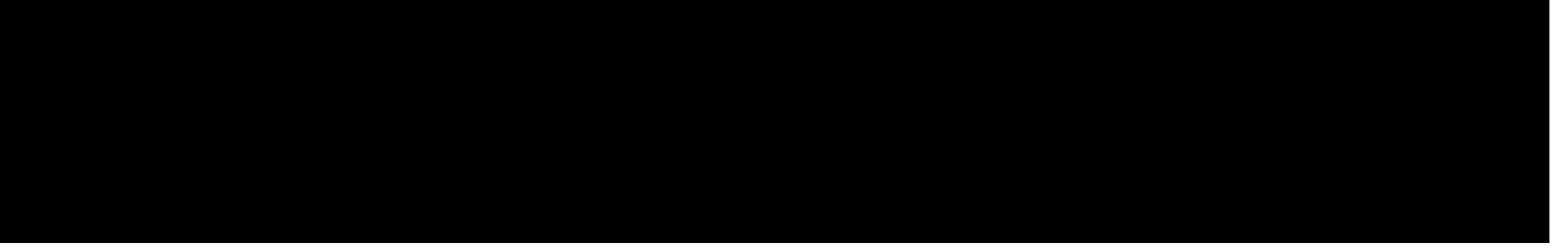
Prognoz

- Beckwith - Wiedemann sendromu olan çocukların uzun süreli takip bilgileri mevcut olmamasına rağmen bebeklik döneminde surveyleri iyidir.
- Mental gelişimi çok hafif düşük ya da normal olabilir.
- Dildeki büyüklük beslenme ve uyku ile ilgili sorunlara neden olabilir .

Önlem

- Beckwith - Wiedemann sendromu için bilinen bir önlem yoktur .
- Bu ailelere **genetik danışmanlık** verilmelidir.

- PUBMED beckwith-wiedemann syndrome (Cohen P, Hosono H. Hyperpituitarism, tall stature, and overgrowth syndromes. In: Kliegman, RM, Behrman RE, St. Geme III JW, Schor NF, Stanton BF, eds. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 19th ed. Philadelphia, Pa: Saunders Elsevier; 2011:chap 554.)



DİNLEDİĞİNİZ İÇİN

TEŞEKKÜR EDERİM...