



# Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Çocuk Servisi  
Olgu Sunumu

22 Nisan 2016 Cuma

İnt. Dr. Yusuf Uysal

Servis Kıd. Ar. Gör. Dr. Kenan Doğan



**KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ  
ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI SERVİSİ  
SABAH TOPLANTISI SUNUMU**

***INT.DR.YUSUF UYSAL***

***22.04.2016***

- \* 15 AYLIK ERKEK HASTA
- \* ŞİKAYET: YOK

- \* Doğumdan önce rutin usg kontrolleri yapılan hastaya doğumdan 1 gün önce Kastamonu DH’de kalp ile ilgili problem olduğu söylenip C/S ile doğduktan sonra küvöze alınıp O2 verilmiş.
- \* Kocaeli akademi hastanesine sevk edilen, yapılanekokardiyografisinin ardından 22 günlük kuvoz bakımı alan hasta KOUTF çocuk kardiyojisine getirilmiş.
- \* Fallot tetralojisi tanısı konulup takip edilen hastanın tetkikleri planlanıp servisimize yatırışı yapıldı.

- 
- \* Özgeçmiş: Annenin 2. gebeliği düzenli hekim kontrolü ve usg izlemi var. Doğum 3.100 g C/S ile.
  - \* 22 gün Kuvoz bakımı almış.
  - \* 19 mart 2015 tarihinde KOUTF pediatri servisinde morarma şikayetiyle 2 günlük yatışı mevcut.

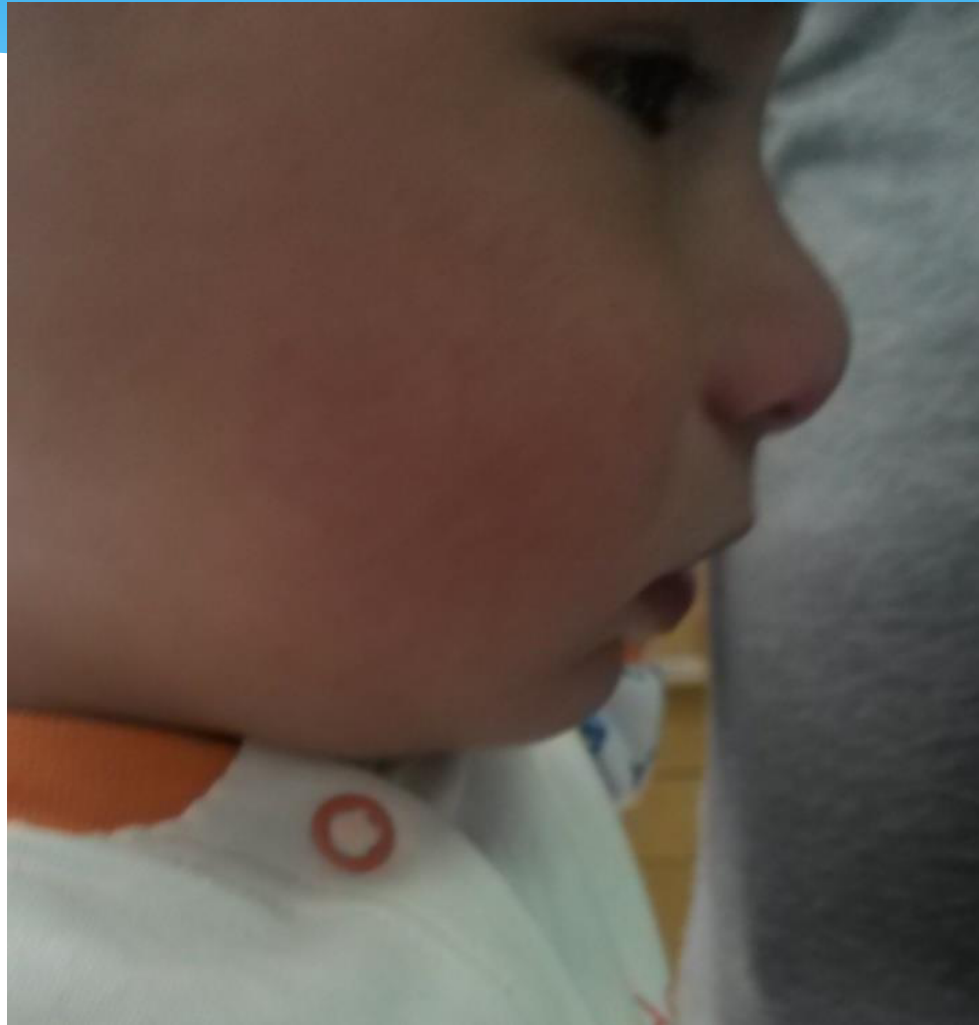
- 
- \* Soygeçmiş:
  - \* Anne 44 yaşında sag-saglıklı
  - \* Baba 55 yaşında sag-saglıklı
  - \* Akrabalık yok
  - \* 1. çocuk: 15 yaşında erkek sag-saglıklı
  - \* 2. çocuk: hastamız

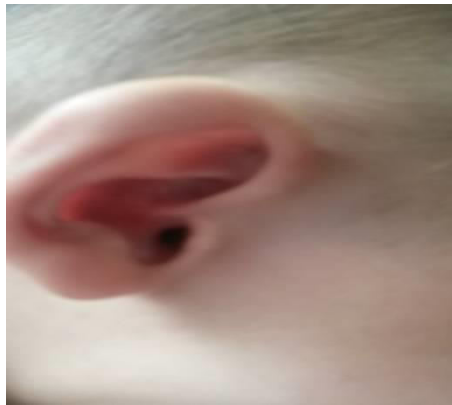
# Vital bulgular

- \* Ateş: 36 C
- \* Nabız: 130 /dk
- \* Solunum: 36/dk
- \* Kan basıncı: 100/60 mmHg
- \* sPO<sub>2</sub>: %80

# Fizik muayene

- \* Deri: renk doğal. Herhangi bir cilt lezyonu bulunmamakta. Ağırlarken her iki elde siyanotik görünüm mevcut.
- \* Gözler: göz hareketleri doğal konjonktiva ve skleralar doğal
- \* Baş-boyun: burun kökü basık. Kısa filtrum
- \* Solunum sistemi: ral ronkus yok.
- \* Kvs: s1 + , s2 + , 3/6 sistolik üfürüm
- \* Karın: rahat organomegali yok
- \* Urogenital sistem: haricen erkek, doğal
- \* Nörolojik sistem: doğal ek patoloji yok





# Laboratuvar

\* Wbc:7.8  $\times 10^3$  u/L

\* Neu: 3.0  $\times 10^3$  u/L

\* Hgb:15.0 g/dl

\* Plt:170  $\times 10^3$  u/L

\* Sedim: 14 mm/h

\* Crp: 1.7 mg/dl

\* K:4.95 meq/L

\* Cl:106 meq/L

\* Ca:10.2 mg/dl

\* P: 4.5 mg/dl

Üre:28 mg/dl

Kreatinin:0.37 mg/dl

BUN:13.0 mg/dl

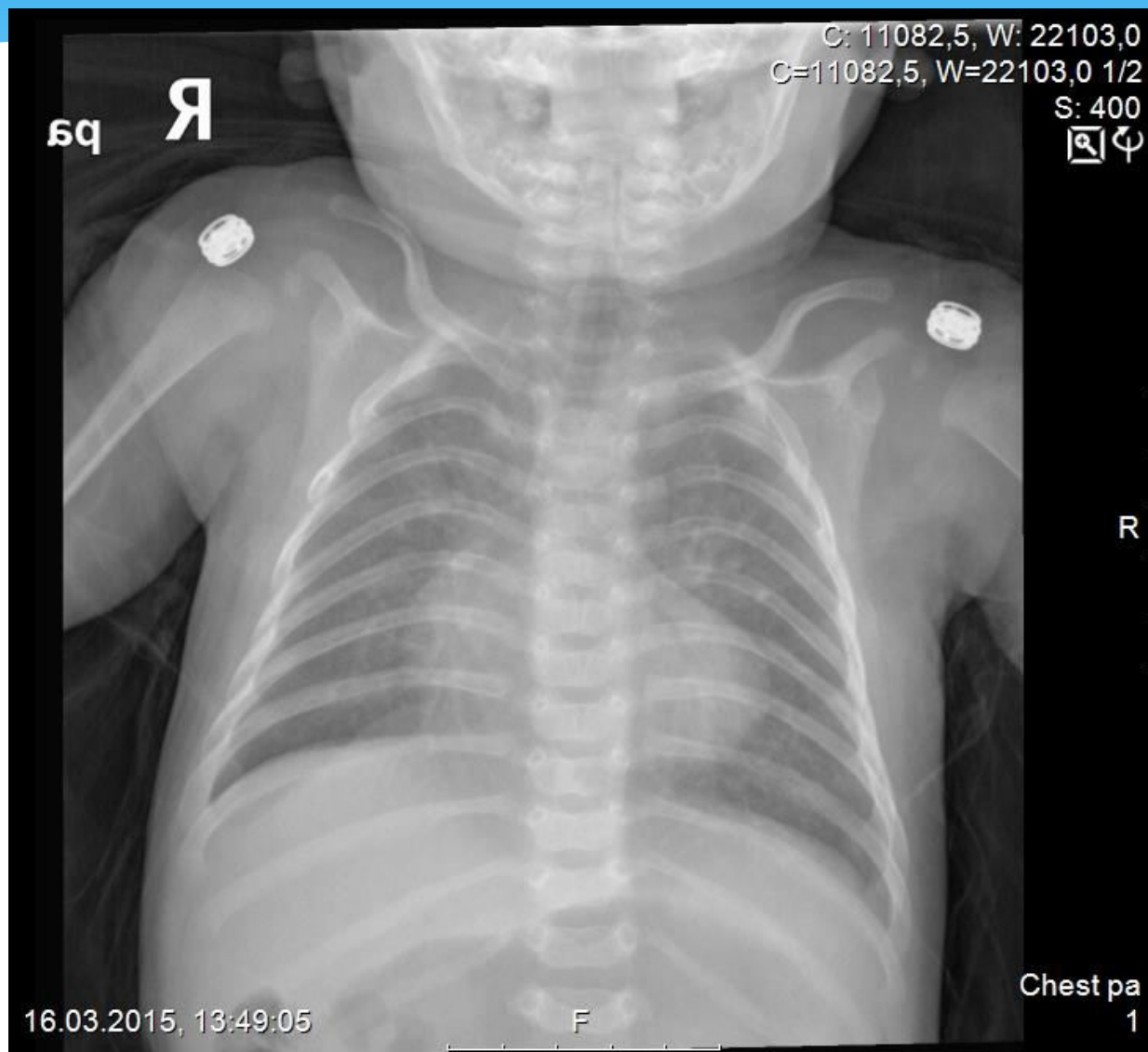
Ast:52 u/L

Alt:18 u/L

Na:142 meq/l

- 
- \* IgM: 91 mg/dl ( 49-318 )
  - \* IgG: 781 mg/dl ( 488-1174 )
  - \* IgA: 109 mg/dl (21-148)
  - \* PTH : 47.8 pg/ml ( 20-75 )

# telekardiyografi



# ekokardiyografi

- \* Fallot tetralojisi
- \* Sol pulmoner arter yokluğu
- \* foramen ovale açıklığı

# USG

- \* 20.04.2016 : Timus yönelik yapılan yüzeyel US incelemede; boyun orta hattında yaklaşık 6.5x7 mm boyutunda hipoekoik yumuşak doku ile uyumlu görünüm izlendi. Timus olabilir. Ancak timus olduğu düşünüldüğünde yaş ile birlikte değerlendirildiğinde **hipoplaziktir.**

# USG

- \* Üriner sistem: her iki böbrek boyutları normaldir, konturları düzgündür. parankim eko ve kalınlıkları normaldir. Bilateral böbreklerde taş, kitle izlenmedi. **sol böbrek pelvisinde ekstrarenal pelvis ile olabilecek ya da pelvis ektazisi olabilecek görünüm izlendi.**

# ÖN TANI

15 aylık erkek hasta

Patolojik Bulgular

- \* Kardiyak anomali
- \* Dismorfik yüz görünümü
- \* Üriner sistem anomalisi

# Flow sitometri

- \* CD3 % 43,45 ( % 48-75)
- \* CD4 % 70.29 ( N)
- \* CD8 % 12.92 ( N)
- \* CD19 % 19.9 ( N)
- \* CD20 %46.15 (N)

# Moleküler sitogenetik analiz

- \* N25 lokusunda delesyon gözlenmiştir. İncelenen sinyal paterni DiGeorge Sendromu'nu desteklemektedir
- \* TUPLE1 lokusunda delesyon gözlenmiştir. İncelenen sinyal paterni DiGeorge Sendromunu desteklemektedir.

Dİ GEORGE SENDROMU

- 
- \* Di George sendromu, 3. ve 4. faringeal poşların anormal gelişimi ve nöral krest hücrelerin anormal göçüyle oluşur.
  - \* Timik ve paratiroid bezin fonksiyon ve anomalileri yüz ve kardiyovasküler sistemi etkiler.

- 
- \* Sporadik ya da otozomal dominant karakter gösterebilir.
  - \* 22q11 delesyonu hastaların %90'ından fazlasında, 10p13 delesyonu %10'undan daha azında saptanmaktadır.

- 
- \* Başka kromozomal anomaliler ve malformasyonlar (holoprozensefali, Charge anomali, fetal alkol, Kallman ve Zellweger sendromları) eşlik etse de Kromozom 22q11 in delesyon ve translokasyonlarıyla ilişkilidir.
  - \* Velokardiyofasiyal, Shprintzen, Takao gibi isimlerle de anılır.

# CATCH22

- \* Cardiac anomali
- \* Anormal yüz görünümü
- \* T hücre defisiti (timik hipoplaziye bağlı)
- \* Cleft palate (yarık damak)
- \* Hipokalsemi
- \* 22q11 delesyonu, 10p3 delesyonu

# YÜZ ANOMALİLERİ

- \* Mandibular hipoplazi
- \* Hipertelorizm
- \* Kısa filtrum
- \* Küçük ağız
- \* Malforme ya da düşük kulak





**Şekil 1:** DiGeorge Sendromunda fasiyal dismorfizm

# KARDİYAK ANOMALİLER

- \* Aort koarktasyonu
- \* AVSD
- \* Pulmoner stenoz
- \* Fallot tetralojisi
- \* Trunkus arteriyoz

# immünite

- \* Bu hastalarda Timus aplaziktir ya da hipoplaziktir.
- \* Timustaki bu patoloji t hücre immünitesinde bozukluğa yol açmaktadır. T hücre fonksiyon bozukluğuna bağlı sık tekrarlayan enfeksiyonlar eşlik edebilir.
- \* Hipoplazik timus varlığında parsiyel di george sendromu olarak adlandırılır ve zamanla normal t hücre immünitesi kazanılmaktadır.



Komplet di george sendromunda ise

- \* total timik ve paratiroid bez aplazisi görülmektedir.
- \* Ciddi hipokalsemi ve immun yetmezlikten dolayı kötü bir prognoza sahiptir.

# klirik

- \* Di george sendromunun klasik triadı konjenital kalp ve buyuk damar anomalileri, palatal yetersizlik ve hipokalsemidir.
- \* Fasiyal dismorfizm bu sendroma eşlik edebilir.
- \* Ayrıca trakeomalazi, bronkomalazi, tiroid agenezisi, özefagus atrezisi, GÖR, gelişme geriliği, respiratuvar yetmezlik, yarık damak ve dudak, kısa filtrum ve koanal atrezi eşlik edebilir.

- 
- \* Ayrıca kas-iskelet, gastrointestinal, ürogenital sistem gelişim anomalileri, duyma kaybı, büyüme geriliği digeorge sendromunda görülebilir.

# tanı

- \* Dismorfik yüz, kono-trunkal kalp defekti ve neonatal tetani gibi major klinik bulguların varlığında digeorge sendromundan şüphelenmek gerekir.
- \* Kardiyak patolojiler tele, ekg, ekokardiyografi ve anjiyografi ile değerlendirilebilmektedir.
- \* FISH yöntemi ile 22. kromozom delesyonunun tespiti yapılır.

- 
- \* Serum Ca düzeyi
  - \* PA AC grafisi
  - \* Timus usg
  - \* Telekardiyografi
  - \* Ekokardiyografi
  - \* Gen analizi
  - \* *Flow sitometri*

# tedavi

- \* Ağır bir immün yetmezliği olmayan parsiyel di george sendromlu olguların çoğunda tedavi gereksinimi duyulmaz.
- \* Kombine t ve b hücre yetmezlikli hastalar için genel profilaktik tedavi prensipleri uygulanır. (tmp-smx profilaksisi, canlı virus aşısı uygulanmaması)
- \* Kardiyak anomalili çocuklarda major cerrahi gerekebilir.

# Klinik İzlem

- \* Hasta kardiyak patoloji açısından kateter anjiyografi yapılması planlandı.
- \* Ç. Allerji İmmunoloji poliklinik takibine alındı.

- 
- \* Kaynak:
  - \* Nelson 20th edition 2016
  - \* The Journal of Current Pediatrics