



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Çocuk Polikliniği
Olgu Sunumu

18 Kasım 2016 Cuma

İnt. Dr. Uğur Kamiloğlu





Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Pediyatri Polikliniği Olgu Sunumu

İnt. Dr. Uğur Kamiloğlu

18 Kasım 2016 Cuma

HASTA:

✗ 5 yaş 2 ay , Erkek

✗ ŞİKAYETİ YOK

✗ ÜSYE semptomlarıyla başvuru alan dış merkezde yapılan kan tahlilinde yüksek bulunan ve nedeni açıklanamayan AST ve ALT değerleri nedeniyle tarafımıza yönlendirilmiş

DİŞ MERKEZDE;

AST:206 U/L ALT:374 U/L

- ✗ Etiyolojiyi açıklamak amaçlı hepatit ayırıcı tanısı için hepatit seroloji testleri, otoimmün belirteçler, serum seruloplazmin bakılmış patoloji saptanmamış.
- ✗ Serum protein, albümin, bilirubin, elektrolit seviyeleri ve koagülasyon testleri normal sınırlarda bulunmuş.
- ✗ İlaç kullanım öyküsü ve ailede karaciğer hastalığı hikayesi yoktu.

ÖZGEÇMİŞ

- × **Prenatal:** Annenin ilk gebeliği. Özellik yok.
- × **Natal:** Suriye’de, 3.500 gram olarak miadında NSVY ile doğmuş.
- × **Postnatal :** Doğar doğmaz ağlamış.
Yürümesinde gecikme olmuş (18. ay)

SOYGECMİŞ

- × Anne 24 yaşında sağ-sağlıklı;
- × Baba 26 yaşında sağ-sağlıklı
- × Anne baba arasında akrabalık yok.
- × Ailede kalıtsal hastalık öyküsü yok.
- × 1.çocuk: Hastamız.

FIZIK MUAYENE:

Boy: 109 cm (25-50 p)

Ağ: 15,5 kg (10 p)

- ✗ **Genel durumu:** iyi, bilinç açık
- ✗ **Cilt:** Turgor-tonus doğal.
- ✗ **Baş-boyun:** Saç ve saçlı deri doğal. Kafa yapısı simetrik. Boyunda kitle ve LAP yok.
- ✗ **Gözler:** IR+/, göz hareketleri her yöne doğal. Sklera ve konjonktivalar doğal.
- ✗ **Kulak-Burun-Boğaz:** Bilateral kulak zarları doğal. Burun tıkanıklığı, akıntısı yok.
- ✗ **Kardiyovasküler:** S1-S2 doğal. Üfürüm yok. S3 yok. AFN her iki alt ekstremitede alınıyor. Kalp tepe atımı 5. interkostal aralıkta.
- ✗ **Solunum sistemi:** Her iki hemitoraks solunuma eşit katılıyor. Ral, ronküs, ekspiryum uzunluğu yok.

- ✘ **Gastrointestinal sistem:** Karın rahat. Hassasiyet yok. Defans, rebound yok. Hepatomegali, splenomegali yok. Barsak sesleri doğal.
- ✘ **Genitoüriner sistem:** Haricen erkek anomali yok.
- ✘ **Nöromusküler sistem:** Bilinç açık, koopere –oryante. Patolojik refleks yok. Klonus yok. **Sedyeye çıkmakta ve karnının üzerine yatarken ayağa kalkmakta zorlandı. Gowers bulgusu pozitif.**
- ✘ **Ekstremiteler:** Bilateral gastroknemiuslarda psödo-hipertrofi görüldü.

ÖZET:

- ✗ İzole AST ve ALT yüksekliği
- ✗ Gastrokneuslarda bilateral pseudohipertrofi
- ✗ Yürümede gecikme
- ✗ Gowers arazi

ÖN TANINIZ ?

ÖN TANI

Miyopati

Muskuler Distrofi ön tanısı ile

CPK İstendi

LABORATUVAR

Biyokimya:

- × AST: 211
- × ALT: 387
- × GGT: 7 **CPK:18153 U/L**
- × ALP: 136
- × Na:139
- × K: 4.41
- × Ca: 10.0

Hemogram:

- × WBC: 7399
- × HGB: 11.96
- × MCV: 78.6
- × PLT: 210.500

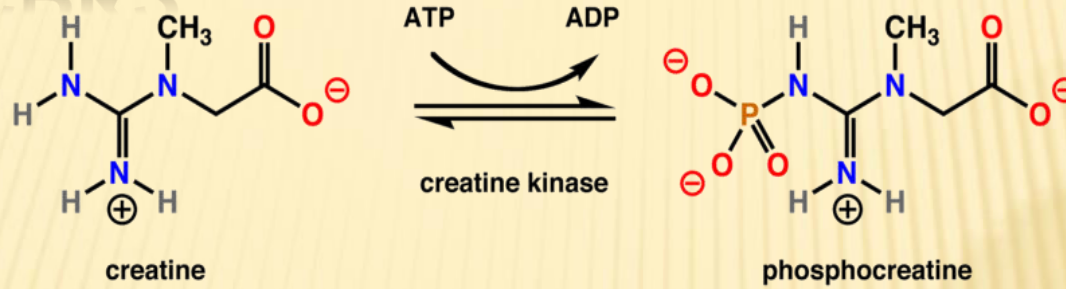
Koagülasyon Testleri:

- × INR: 1.13

İZLEM PLANI

- ✗ Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı'na danışıldı.
- ✗ Duchenne /Becker MD için distrofin gen analizi istendi.
- ✗ Solunum fonksiyon testi istendi.
- ✗ Kardiyomiyopati açısından Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı'na danışıldı.
- ✗ Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı'na danışıldı.

NEDEN CPK?



Creatine kinase (CK) = Creatine phosphokinase (CPK)

- ✗ CPK, hızlı ATP üretimine ihtiyaç duyulan dokular olan **iskelet kası, kalp kası, beyin** gibi dokularda bolca bulunur.
- ✗ M (kas; *muscle*) ve B (beyin; *brain*) olmak üzere iki alttipi vardır ve bunlar;
 - ✗ CK-BB (CK1)
 - ✗ **CK-MB (CK2)**
 - ✗ CK-MM (CK3) olarak 3 tip izoenzimi oluşturur.

CPK

- ✖ Kas hastalıklarının tanı ve izleminde **en sık kullanılan enzim**
- ✖ **Kas hasarı durumunda, en çok yükselen, en duyarlı gösterge ve izlemde kullanılabilecek en iyi ölçümdür.**

CPK NE ZAMAN YÜKSELİR?

1. Kas (muskuler) distrofisi
2. Polimiyozit (bir çeşit kas hastalığı)
3. Yanık
4. **Ağır egzersiz sonrası**
5. Status epileptikus
6. Ameliyat sonrası dönemlerde
7. Yaygın beyin enfarktüsü sonrası
8. Gebeliğin son dönemleri ve doğum süreci
9. **Kas içine yapılan enjeksiyonlar sonrası**
10. Malign hipertermi
11. Epileptik ataklar sonrası
12. **Myokard enfarktüsü sonrası (CK-MB)**
13. Travma

AMINOTRANSFERAZLAR (AST, ALT);

- ✗ AST ve ALT, kalp ve iskelet kası dışında hepatosit, böbrek, beyin, pankreas, akciğer, lökosit ve eritrositlerde bulunur.
- ✗ Serum düzeylerinin artışı **özel bir hastalığı göstermez.**
- ✗ Karaciğer, **iskelet kası**, miyokart hastalıkları ve hemolizde serum düzeyleri artar.

KAS HASTALIKLARININ TANISINDA KULLANILAN ENZİMLER

- Kreatin kinaz (CK)
- Laktat dehidrojenaz (LDH)
- Alanin aminotransferaz (AST)
- Aspartate aminotransferaz (ALT)
- Alkalen fosfataz (ALP)
- Aldolaz

Musküler Distrofi ve Transaminazlar

Muscular Dystrophy and Transaminases

Meltem UĞRAŞ,¹ Öznur KÜÇÜK,¹ Canan KOCAMAN YILDIRIM,² Ayça VİTRİNEL¹

¹Yeditepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul;

²Türkiye Spastik Çocuklar Vakfı, Metin Sabancı Çocuk Merkezi, İstanbul

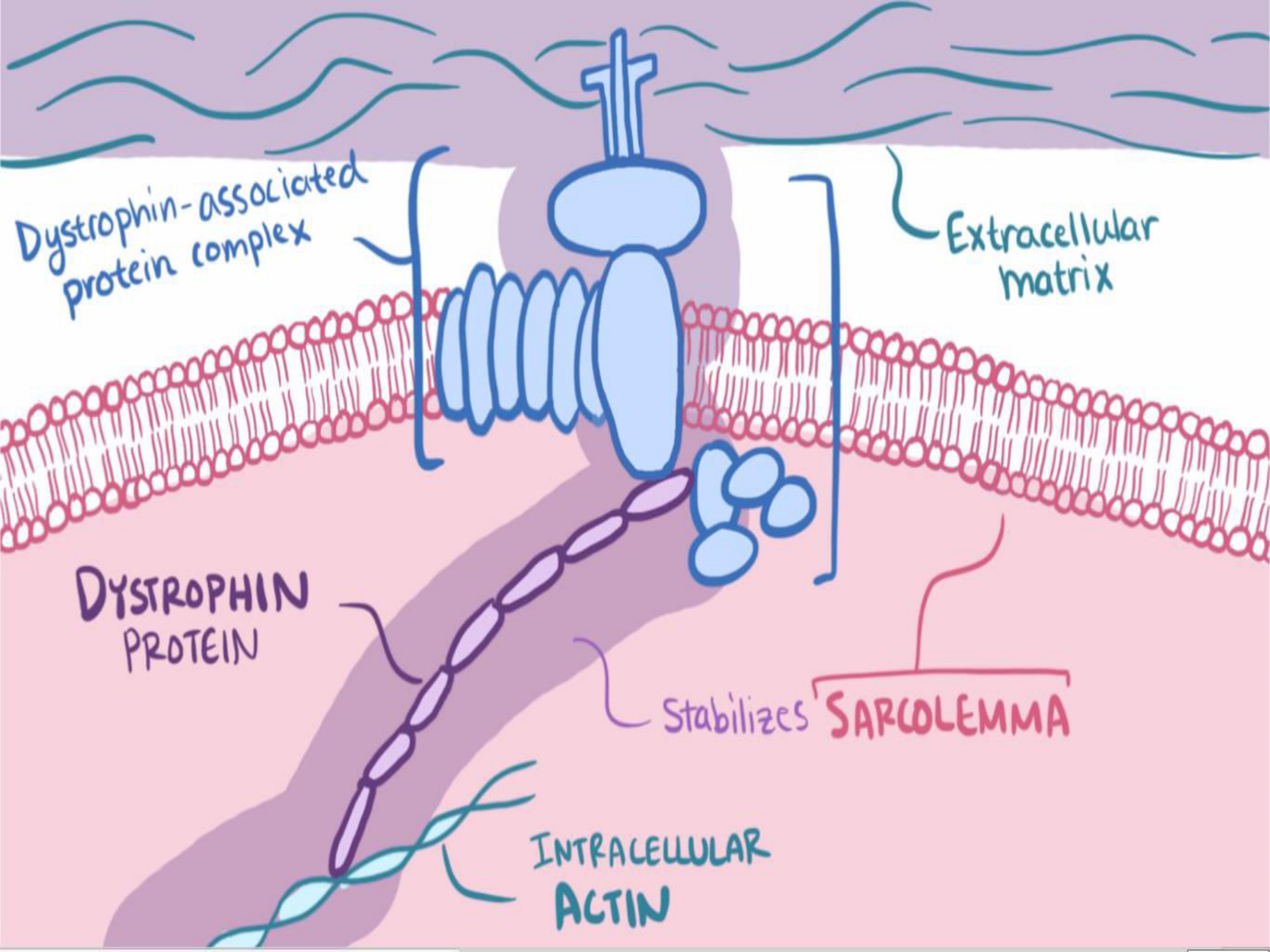
Tablo 1. Hastaların demografik, klinik ve laboratuvar bulguları

No	Yaş	Cinsiyet	ALT (IU/L)	AST (IU/L)	AST/ALT (IU/L)	CK	Fizik muayene	Karaciğer biyopsisi/ Kas biyopsisi	Genetik test
1	5	Erkek	70	105	1.5	3750	GKH+HM	Normal	BMD
2	5 yaş, 8 ay	Erkek	2400	1300	0.5	10978	GKH+HM	Yapılmadı	
3	6	Erkek	400	250	0.6	6500	HM	Normal	BMD
4	4	Erkek	180	120	0.7	2326	GKH	Yapılmadı/MD	Normal
5	6	Erkek	265	219	0.8	12283	GKH	Yapılmadı/MD	
6	7	Kız	55	70	1.2	900	HM	Yapılmadı/MD	
7	5	Erkek	450	290	0.6	20389	HM	Yapılmadı/MD	
8	8 yaş, 8 ay	Kız	240	180	0.7	6200	HM	Yapılmadı/MD	
9	6	Erkek	350	120	0.3	7963	HM	Yapılmadı/MD	
10	10	Erkek	290	390	1.3	18150	HM	Distrofinopati	
11	9	Erkek	47	67	1.4	1747	GKH	Yapılmadı/MD	

AST: Aspartat amino transferaz; ALT: Alanin aminotransferaz; CK: Kreatin kinaz; HM: Hepatomegali; GKH: Gastroknemius kas hipertrofisi; MD: Musküler distrofi; BMD: Becker musküler distrofisi.

MUSKÜLER DİSTROFİLER

- ✘ Kas distrofileri, benzer klinik özellikler ve kas biyopsisinde distrofik değişiklikler taşıyan heterojen kalıtsal miyopati grubudur.
- ✘ Bu hasar ve zayıflık normal kas fonksiyonu için gerekli olan **distrofin** adı verilen bir proteinin eksikliğinden kaynaklanır.
- ✘ Özellikle bulguların henüz ortaya çıkmadığı ve hipertransaminazemi nedeni ile yanlışlıkla **karaciğer hastalığı** ile izlenenlerde tanı gecikmesi olmaktadır.



Dystrophin-associated
protein complex

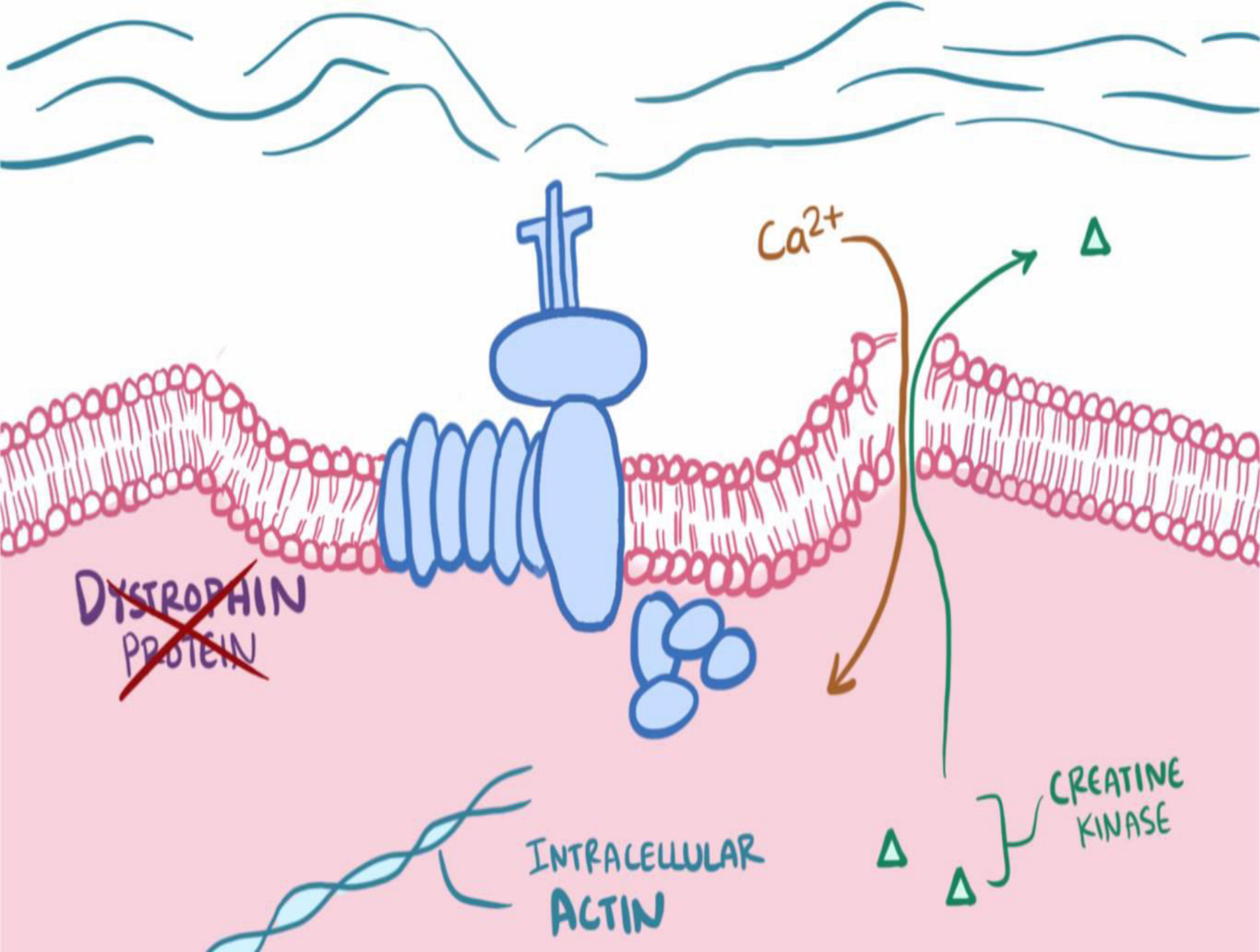
Extracellular
matrix

DYSTROPHIN
PROTEIN

Stabilizes

SARCOLEMMMA

INTRACELLULAR
ACTIN



DUCHENNE VE BECKER KAS DISTROFİLERİ

Distrofin proteininin

- ✗ yokluğu Duchenne,
- ✗ hatalı olması Becker
musküler distrofisine yol açar.
- ✗ X'e bağlı kalıtım görülür.
- ✗ BMD, DMD ile benzer bulgular, daha geç
başlangıç, daha hafif seyir

DUCHENNE KAS DİSTROFİSİ

- ✗ Başlangıcı genellikle **erken çocukluk**tadır (ilk 5 yaş içinde).
- ✗ İlk olarak kalçayı saran kaslar simetrik olarak tutulmakta ve bunu 3-5 yıl sonra omuzu saran kasların tutulumu izler.
- ✗ Bu durumun bir özelliği de kaybolan kas dokusu yerine biriken yağ nedeniyle **psödohipertrofi**dir.

-
- ✘ Oturur pozisyondan kalkarken ellerinden destek alarak kalkarlar. (**Gower's bulgusu**)
 - ✘ Yalpalayarak yürüme (ördekvari), lomber lordoz genellikle görülür.
 - ✘ 20 yaş dolayında tekerlekli sandalyeye bağımlı hale gelirler.

An illustration of a child in a crawling position, viewed from the side. The child is wearing blue shorts and is on all fours, with their head down and back arched. The legs are extended back, and the feet are flat on the ground.

An illustration of a young child with blonde hair, wearing blue shorts, standing up from a crouched position. The child is using their hands to push against their thighs to assist in standing. A text label with an arrow points to the child's hands, stating: "Using hands to push on legs to stand".

A Burke



✗ Lomber lordoz artışı

✗ Ortopedik sorunlar

- ✗ Kemik kırıkları

- ✗ Skolyoz

✗ Kalp sorunları (ritm bozuklukları, dilate kardiyomiyopati, vb.)

✗ Solunum sorunları

TANI

- ✗ CK yüksekliği
- ✗ Gen analizi
- ✗ Kas biyopsisi

SONUÇ

- ✘ Musküler distrofi hastalarında AST ve/ veya ALT yüksekliği olabilir; bu durum hastalığın ilk bulgusu da olabilmektedir.
- ✘ Bu nedenle geç tanının yanı sıra, gereksiz risk ve tanı değerlendirmenin maliyetini engellemek için açıklanamayan transaminaz yüksekliklerinde, **serum CK düzeyi ölçümü, transaminaz değerleri yüksek saptanan hastada ilk yapılması gereken testlerden biri olarak akılda tutulmalıdır.**