

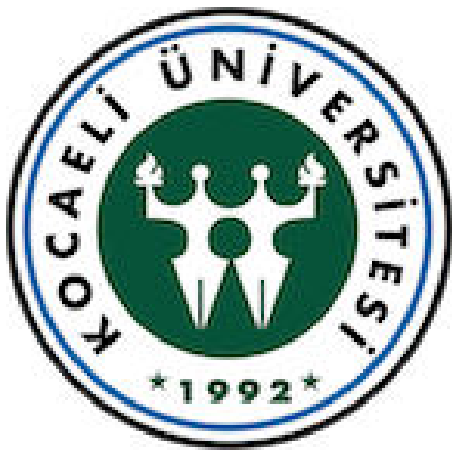


Kocaeli Üniversitesi  
Tıp Fakültesi  
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı  
Olgu Sunumu

11 Ekim 2018  
Arş.Gör.Dr. Emel Nadya Toplar





Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları  
Anabilim Dalı

Gastroenteroloji Bilim Dalı

Olgu Sunumu

11 Ekim 2018

Arş. Gör. Dr. Emel Nadya TOPLAR

- 8 aylık kız hasta
- Şikayeti : Karaciğerde büyüme
- Hikayesi : On gün önce ishal, kusma, ateş şikayeti ile dış merkeze götürülen hastanın fizik muayenesinde hepatomegali saptanmış.  
Karaciğerin, orta hattı 4 cm kot kavisini yaklaşık 7 cm geçmekte olduğu görülmüş.

- Batın USG'de karaciğer parankim ekojenitesinin homojen arttığı görülmüş, hepatomegali, hepatosteatoz saptanmış. Yapılan kan tetkiklerinde:

- **AST : 633 U/lt** T.bilirubin : 0,2 mg/dl
- **ALT : 272 U/lt** D.bilirubin : 0,1 mg/dl
- **INR : 0,98** saptanmış.

- Şikayetleri tamamen gerileyen ancak transaminaz yüksekliği devam eden, hepatomegalisi olan hasta; bir haftalık yatışının sonunda taburcu edilmiş, ileri tetkik amacıyla Çocuk Gastroenteroloji Polikliniğimize yönlendirilmiş.

# Fizik muayene

- Kilo 7,2 kg (7 persantil)
- Boy 67 cm (7 persantil)
- Boya göre ağırlık %97
- Batın bombe, karaciğer sağ lob kot altı 5 cm, sol lob 4 cm ele gelmekte
- Traube kapalı, dalak ele gelmiyor.
- Asit, çomak parmak veya palmar eritem yok.
- Diğer sistem muayenelerinde özellik yok.

- Özgeçmiş:

Term, C/S ile 2700 gr doğmuş.

- Soygeçmiş:

Anne : 29 yaş,sağ sağlıklı

Baba : 29 yaş,sağ sağlıklı    anne-baba dayı hala çocukları

1.çocuk : 8 yaş kız ,sağ sağlıklı

2.çocuk : Hastamız

Ailede sürekli hastalık: Yok

# Laboratuvar

WBC : 12.800 /mm<sup>3</sup>

NEUT : 3.520 /mm<sup>3</sup>

HGB : 11 g/dl

MCV : 74

PLT : 412.000 /mm<sup>3</sup>

AST : 110 U/l

ALT : 75 U/l

GGT : 103 U/l

AKŞ : 72 mg/dl

P : 4,2 mg/dl

T.bilirubin : 0,25 mg/dl

D.bilirubin : 0,10 mg/dl

T.protein : 6,1 g/dl

Albumin : 4,3 g/dl

Na : 135,2 mmol/l

K : 4,7 mmol/l

Cl : 102 mmol/l

INR : 1,03 mmol/l

Ürik Asit : 5,3 mg/dl

# Patolojik bulgular

- Hepatomegali
- Transaminaz yüksekliği
- Akraba evliliği

ÖN TANI?

- Trigliserid : 194 mg/dl
- Total kolesterol : 135 mg/dl
- LDL : 61 mg/dl
- HDL : 35 mg/dl
- VLDL : 38 mg/dl
- CPK : 69 U/lt
- Seruloplazmin : 29,3 mg/dl
- Alfa 1 antitripsin : 99 mg/dl (80-210)
- Protein elektroforezinde : Albumin %61

Gama globulin %5,9

- Hbsag: 0,11 (negatif)
- Anti hbs: 7,16 (negatif)
- Anti HCV: 0,03 (negatif)

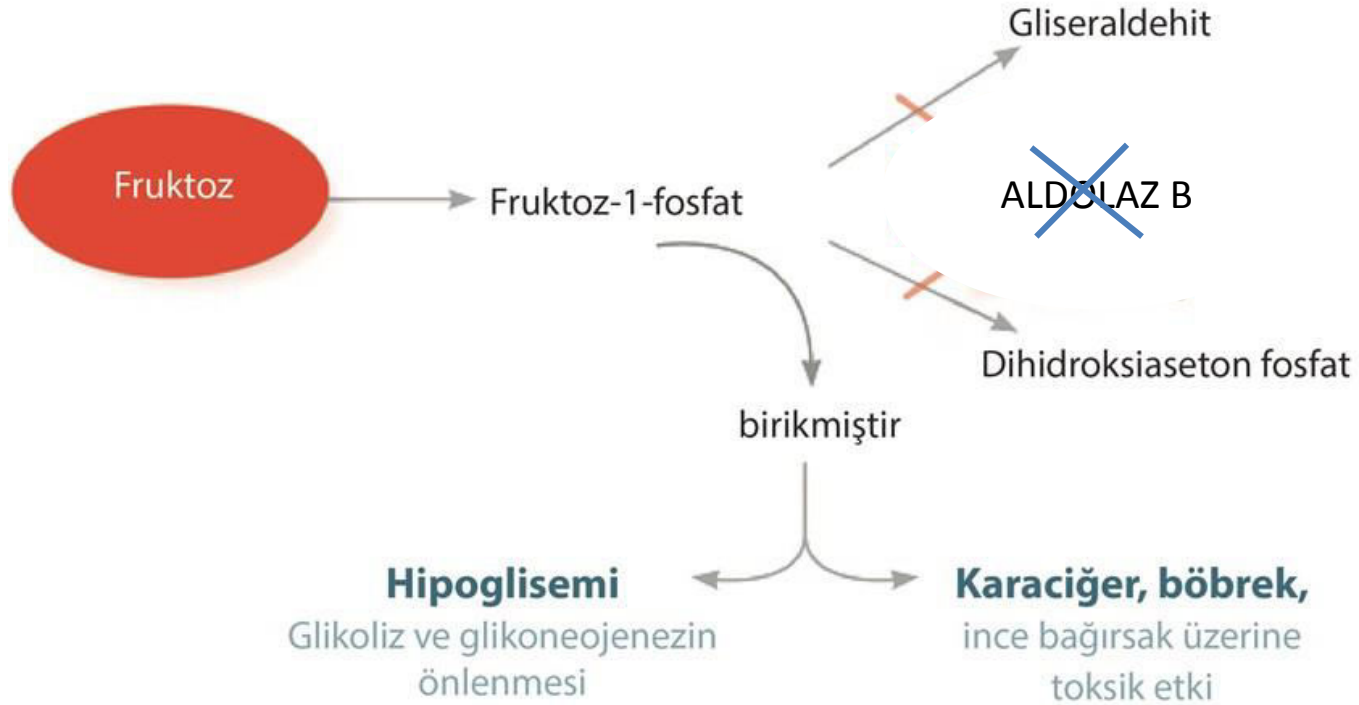
- Persistan (direngen) hipertransaminazemi ve hepatomegali nedeni ile hastaya karaciğer biyopsisi yapıldı.
- Patoloji raporu: Karaciğer tru-cut biyopsi; portal bölgelerde genişleme, minimal yangısal infiltrasyon; parankimde hepatosit sitoplazmalarında glikojen birikimi, yaygın makroveziküler yağlanma, tek tük noktasal nekrozlar, doğal çatının korunmuş hali, porto-portal fibrozis
- Yorum: Pas ile hepatosit sitoplazmalarında pas(+), d-pas ile soluklaşma vardır.

- Bulgularını açıklayacak doğumsal metabolizma hastalıkları (Glikojen depo hastalıkları?) açısından değerlendirilmek üzere dış merkezde Çocuk Metabolizma Hastalıkları Polikliniği'ne yönlendirildi. Yönlendirildiği poliklinik ile birlikte izlemek amacıyla Çocuk Metabolizma Hastalıkları BD ile iletişim sürdürüldü.

- Yönlendirildiği Çocuk Metabolizma Hastalıkları Polikliniği'nde aminoasit metabolizması hastalıkları, üre siklus defektleri, organik asidemiler, yağ asit oksidasyon defektleri araştırılmış. Tetkik sonuçları normal saptanmış.
- Yapılan genetik tetkiklerde hereditör fruktoz intoleransı ile uyumlu mutasyon saptanmış.
- Daha sonra öyküsü tekrar sorgulandığında hastanın şekerli ve meyveli gıdaları reddettiği öğrenildi.

# Hereditær fruktoz intolerans

- Hereditær fruktoz intolerans (HFI) fruktoz-1,6 bifosfat (aldolaz B) enziminin eksikliği ile gelişen otozomal resesif geçişli olup enziminin geni (ALDOB geni) kromozom 9q21.3-q22.2'de gösterilmiştir. Kırka yakın mutasyon bildirilmiştir.
- Biriken fruktoz-1 fosfat karaciğer ve böbreğe toksiktir, aynı zamanda AMP (Adenozin Monofosfat) deaminaz'ın aktivasyonuna neden olarak AMP'nin dönüşsüz olarak bir ürik asit ön maddesi olan İnozin Monofosfat (IMP)'a sonra da ürik asite yıkılmasını sağlar. Böylece dokuda ATP azalır ve inorganik fosfat da azaldığından mitokondride oksidatif fosforilasyon bozulur. Bu nedenle akut hastalık sırasında serum ürik asit düzeyi yükselebilir ve fosfat düşebilir. Dokuda ATP'nin düşmesi semptomlara neden olur.





- Sukroz, fruktoz + glikozdan oluşur; sofr şekerı ya da meyve, bazı sebzeler tüketıldığında semptomlar ortaya çıkar. Sorbitol de fruktoza dönüştürüldüğü için bunun tüketilmesi de hastalarda aynı patolojik duruma neden olur.
- Hastalığın klasik başlangıcında, fruktoz içeren gıdaların diyeteye eklenmesiyle beslenme sonrası akut başlangıçlı kusma, huzursuzluk, terleme, titreme ve nöbet görülebilir. Bu klinik ile başvuran hastalarda akut karaciğer yetersizliği ve proksimal renal tübül disfonksiyonuna ait laboratuvar bulguları görülebilir.

- Hepatomegali , anormal karaciğer enzimleri ve yağlı karaciğer semptom ve bulgularıyla kendini gösteren daha kronik bir başlangıç da tanımlanmıştır.
- Etkilenmiş bireylerin çoğu fruktoz alımını şiddetle reddetme alışkanlığı geliştirirler. Fruktozla karşılaşana kadar tanı almayabilirler. Bu nedenle, çocuklarda açıklanamayan hepatomegali ve steatoz varlığında bu hastalık düşünülmelidir.
- Erken tanı konulamayıp fruktoz tüketimi devam eden hastalarda hepatomegali, hepatosteatoz, sarılık, asit, kanamaya eğilim ve büyüme-gelişme geriliği görülebilir.

Laboratuvarda görülebilecek karakteristik metabolik bozukluklar:

- Hipoglisemi
- Laktik asidoz
- Hipofosfatemisi
- Hiperürisemi
- Hipertermi

# TANI

- Ayrıntılı beslenme öyküsü alınmalıdır.
- Fruktoz diyetten çıkarıldığında bulantı, kusma, huzursuzluk gibi yakınmalar günler içinde kaybolur.
- Genetik tanı (ALDOB geninde mutasyon)
- Karaciğer dokusundan aldolaz b aktivitesi de çalışabilir.
- Fruktoz tolerans testi (uygulanması artık önerilmemektedir)

# AYIRICI TANI

- Pilor stenozu
- GÖR
- Galaktozemi, tirozinemi
- İntrauterin enfeksiyonlar
- Glikojen depo hastalıkları
- Wilson hastalığı....

# TEDAVİ

- Tedavi, fruktoz, sorbitol ve sukrozun kesin eliminasyonudur. Semptomlar 24 saatte düzelmeye başlar. Diyetle tam uyum sağlayamama durumunda, hastalığın akut belirtileri engellense de, büyüme geriliği gibi kronik problemlerin gelişimi önlenemez. Bazı intravenöz solüsyonlarda ve ağızdan alınan birçok ilaçta fruktoz ve/veya sorbitol olduğu akılda tutulmalıdır.

TEŞEKKÜRLER...