



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Genel Pediatri Servisi

Olgu Sunumu

7 Ağustos 2019 Çarşamba

Dr. Nurgül Güler



33 günlük erkek hasta

- Şikayet: Kollarda ve bacaklarda titreme
- Hikaye: Hastanın doğduğundan beri her iki elde ve bacaklarında titremeleri oluyormuş. İlk 1 ay aile tarafından irkilme olarak değerlendirilmiş. 1 aylık iken Hepatit B aşısı için aile sağlığı merkezine giden hastanın aşı sonrası 2 kez kasılması(eller önde başı arkaya doğru) ve morarması olmuş.

- Ertesi gün de kasılması devam etmesi üzerine aile, Sakarya EAH ye başvurmuş. Hastada epileptik nöbet düşünülerek Fenobarbital ve Levetirasetam yükleme yapılmış. Piridoksim 100 mg iv yapılmış. Kasılması gerilemeyen hasta hastanemiz acil servisine sevk edilmiş.

Özgeçmiş

- Prenatal: Annenin gebeliğinde bir problem olmamış. Anne gebeliği boyunca D vit kullanmış. Gestasyonel diabetes mellitus öyküsü yok.
- Natal: 38+3 Gh , normal spontan vajinal yolla 3500gr ağırlığında doğmuş. Doğduktan sonra yoğun bakım servisinde yatışı olmamış.
- Postnatal: Özellik yok. 10 günden itibaren D vit kullanmış.

Soygeçmiş

- Anne: 33 yaş,ss
- Baba: 34yaş,ss
- Anne baba arasında akrabalık yok.
- 1.çocuk: 14 yaş, kız, ss
- 2.çocuk: Hastamız

Vital Bulgular

- Ateş:36 °C
- Nabız:114/dk
- Solunum sayısı:48/dk (25-66)
- Tansiyon:80/70 mm/Hg
- SPo2: 96 %
- Tartı: 4.4 kg (97p)
- Boy: 50 cm (97p)

Fizik Muayne

- Retrognati, küçük ağız, kısa filtrum, mandibula hipoplazisi mevcut

Huzursuzluk ve jitterinesi(titre) mevcut ,spontan aktivitesi düşük olan ,konvulzyon ile başvuran hastadan ilk olarak hangi tetkikler istenmelidir?

HEMOGRAM

- WBC – $9.7 \times 10^3/\mu\text{L}$
- NEU – $4,1 \times 10^3/\mu\text{L}$
- LYM – $3,1 \times 10^3/\mu\text{L}$
- HGB – 11.5 g/dL
- HCT – 33,7 %
- MCV – 100,2 fL
- PLT - $173 \times 10^3/\mu\text{L}$

BIOKİMYA

- Glukoz-
119.2mg/dL
- Albumin:29
- Na:140
- K:4.14
- Ca:6.35
- ALP:320 U/l
- Mg:1.4
- Fosfor:9.87(4.3-8.7)

KAN GAZI

- Ph: 7.28
- P_{CO2}: 30.8
- Na:158
- K:3
- iCa:0.21
- HCO₃:14.2
- Glu:59

- Parathormon :<6
- 25-oh vit d: 24,8

Görüntüleme:

- Ayrıntılı olarak bakılan **toraks ve boyun USG** de timus görülemedi.
- **EKO**:Sağ arkus aorta ve patent Foramen Ovale mevcuttur şeklindeydi.
- **Telekardiyografisi** görüldü.

Unlabeled, Orient Axis
0225096

0225096 00 000000



33 gün,E

Patolojik bulgular ve klinik;

- Kollarda ve bacaklarda titreme
- Vücutta kasılma
- Retrognati, kısa filtrum, küçük ağız,mandibular hipoplazi
- Hipokalsemi
- Hipomagnezemi
- Hiperfosfotemi
- Hipoparatiroidi
- ALP normal
- Timus agenezisi

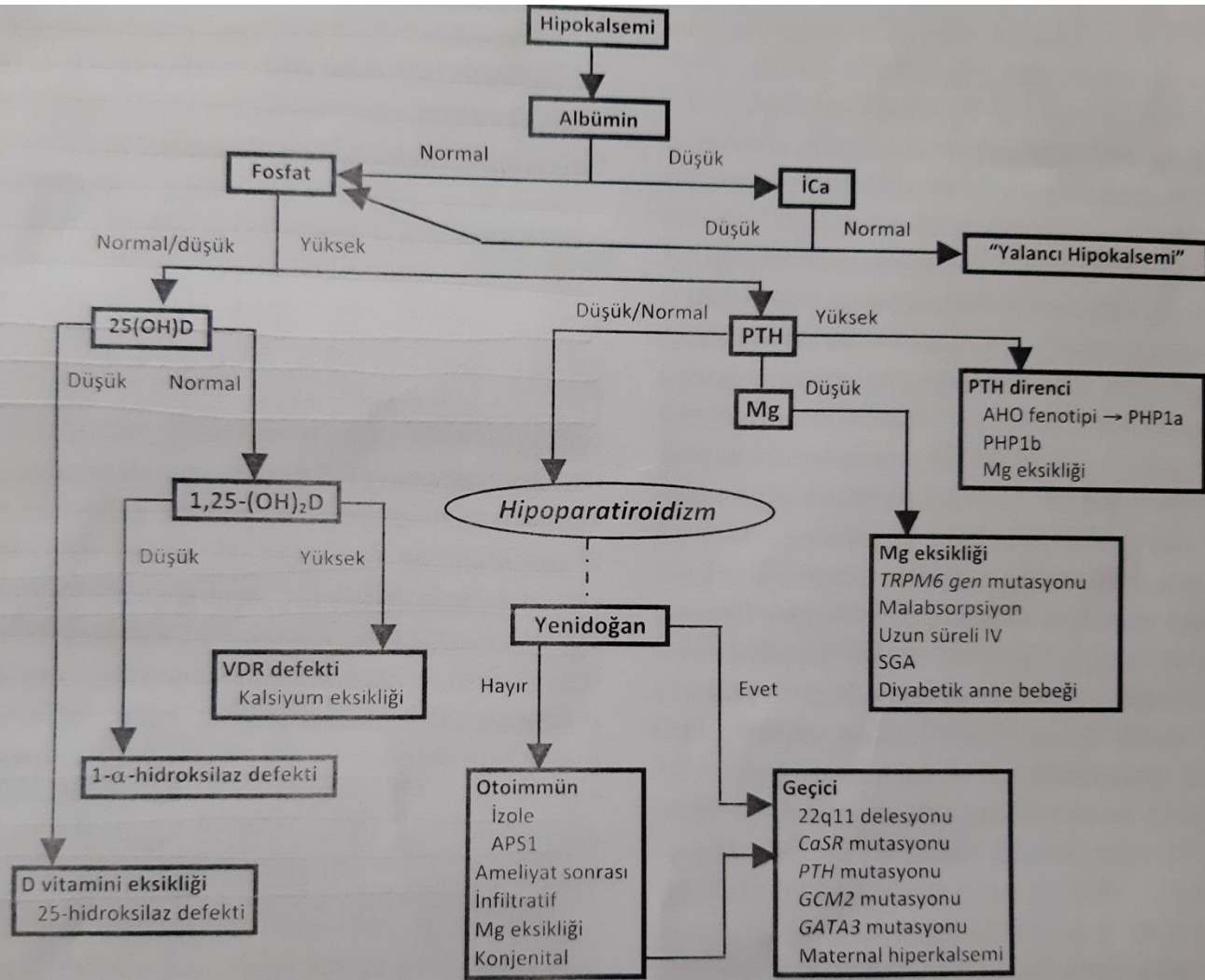
Ön Tanı?

Klinik Seyir:

- Semptomatik hipokalsemisi olan hastaya iv 9 cc %10 kalsiyum glukonat(2cc/kg) 2 saat ara ile 2 kez yapıldı. Hasta tedavisi süresince moniterize izlendi.4 saat aralıklarla kan gazı ve biokimya değerleri görölerek kalsiyum düzeyi takip edildi.
- Düzeltilmiş kalsiyum değerinin 7mg/dl nin üstüne çıkması ve semptomlarının gerilemesi üzerine oral Calcimax ve Calcitriol tedavisine geçildi.
- Calcimax 75 mg/kg/gün ve Calcitriol 0.25 mg başlandı.
- Hastanın izleminde kasılması olmadı, kollar ve bacaklardaki titremeleri azaldı.
- Fenotipik ve klinik özellikleri DiGeorge sendromu ile uyumlu olan hastadan genetik testler gönderilidi.

HİPOKALSEMİ

- Genel olarak serum total kalsiyum değerinin yenidoğanlarda 7,5mg/dl veya iyonize kalsiyumun 2,5mg/dl,daha büyük çocuklarda 8.5 mg/dl veya iyonize kalsiyumun 4,9 mg/dl nin altındaki değerler hipokalsemi olarak tanımlanır.
- Hipoalbümineminin eşlik ettiği durumlarda iyonize kalsiyum değeri ölçülmeli ya da düzeltilmiş kalsiyum değeri hesaplanmalıdır.
- Hipokalsemi farklı yaş gruplarında apne, stridor, laringospasm, huzursuzluk, beslenme güçlüğü,kilo alamama, zaman zaman ağrılı da olabilen kas spasmları(örneğin karpopedal spasm),özellikle ağız etrafı ve parmaklarda karıncalanma ve uyuşma ,kramplar ve fokal ya da jeneralize konvülsiyon ,papilödem şeklinde belirti verebilir. Bazı hastalarda asemptomatik seyredebilir.
- Tipik EKG bulgusu,hipokalsemi derecesi ile doğrudan orantılı ST segmentinde uzama nedeniyle,QT intervalinde uzamadır.Kardiak aritmiler nadir olarak görülmektedir.



Şekil 1. Hipokalseminin Ayırıcı Tanısı ve Sınıflaması (2). TRPM6, geçici reseptör potansiyel katyon kanalı, alt-aile M, üye 6; S gebelik haftasına göre küçük; GCM2, glial hücre kaybı-2; CaSR, kalsiyum-algılayan reseptör; GATA3, GATA bağlayıcı protein 3.

Yenidoğan Hipokalsemisinin değerlendirilmesi

1) Hikaye :

- Gebelik hikayesi:maternal vitaminler,hiperkalsemi,diyabet
- Semptomlar var mı?:Yenidoğanlar beslenme güçlüğü,kusma ve letarji gibi özgün olmayan belirtilerle gelebilirler.Ortak özellikler;myoklonik jerk tarzında nöromusküler irritabilite “seyirme”,abartılı irkilme tepkileri ve konvülzyonlardır.
- Zor doğum kanıtı
- İlaçlar:bikarbonat,diüretikler
- Kan transfüzyonu,kan değişimi
- Formula-fosfat içeriği

2)Fizik Muayene:

- Tetani bulguları;karpopedal spasm,stridor,Chvostek işareti
- Dismorfik özellikler
- Kalp hastalığı bulguları

3)Araştırmalar:

- Kan örneği:Kalsiyum,fosfat,alkelen fosfataz, D vitamini, paratiroid hormon, DiGeorge sendromu için flöresan in situ hibridizasyon probu
- Maternal kan örneği: kalsiyum, fosfat, ALP, D vitamini
- Göğüs grafisi veya diğer görüntülemeler: kardiyak ve timik değerlendirme

YENİDOĞAN DÖNEMİ HİPOKALSEMİ

A)Erken Yenidoğan Hipokalsemisi(1-4.günler)

→→Olgunlaşmamış paratiroid bezlerden PTH salımının yetersizliği veya PTH ya böbrek tübül hücrelerinin cevabının yetersizliği nedeniyle oluşur.

- Maternal antikonvülzan kullanımı
- İnsulin bağımlı diyabetik anne bebekleri
- Prematürite
- Perinatal asfiksi,solunum zorluğu,sepsis
- IU büyüme geriliği

B)Geç Yenidoğan Hipokalsemisi(5-10.günler)

- Maternal hiperkalsemi/hiperparatiroidizm
- D vitamini eksikliği
- Hipomagnezemi
- Hiperfosfatemiformula ya da süt kaynaklı fosfat yükü,ileri böbrek yetmezliği
- Parenteral beslenme
- Hipoparatiroidizm-paratiroid agenezisi,22q11 delesyonu,paratiroid hormon gen mutasyonu
- Paratiroid hormon direnci(geçici yenidoğan psödohipoparatiroidizmi)
- Kalsiyum algılayan reseptör defektleri-otozomal dominant hiperkalsiürik hipokalsemi
- D vitamininin kazanılmış veya konjenital bozukluğu
- İskelet displazisi ile ilişkili yenidoğan hipokalsemisi
- Diğer nedenler:alkaloz,sitratlı kan ile kan değişimi,transfüzyon bikarbonat ve furosemid verilmesi

HİPOPARATİROİDİ

- Süt çocukluğu döneminde görülen hipoparatiroidi sıklıkla paratiroid bezlerinin işlev görmesinde gelişimsel bir bozukluk ile ilişkilidir ve genellikle hayatın ilk birkaç haftasında kendiliğinden geriler.
- Hipoparatiroidinin devam etmesi halinde paratiroid bezlerinin disgenesisi,PTH sentez ve sekresyon anormallikleri ya da PTH etkilerine periferik direnç söz konusudur.

- Paratiroid disgenezisinin en sık karşılaşılan şekli **DiGeorge sendromudur**. İzole hipoparatiroidinin %70 ini bu hastalık oluşturur.
- En sık mikrodelesyon sendromu olan Di George sendromunun 3000-4000' de bir çocukta bir görüldüğü düşünülmektedir.
- DiGeorge sendromu,3. ve 4. farengeal poşların anormal gelişimi ve nöral krest hücrelerinin anormal göçüyle oluşur.
- DiGeorge sendromunda 22q11.2 mikrodelsiyonları mevcuttur. Sporadik ya da OD karakter gösterebilir.
- Paratiroid bezlerinin hipoplazisi nedeniyle hipoparatiroidi,timüs bezinin kısmen ya da hiç gelişmemesi ile hücre sel immünite sorunları ve kardiyak anomali şeklinde bir triad saptanır.
- Kliniği CATCH22 kısaltması ile özetlenebilir.(**C**ardiac anomali, **A**nomal yüz görünümü, **T** hücre defisiti ,**C**left palate, **H**ipokalsemi,**22q11** delesyonu)

Tablo II. DiGeorge sendromlu hastaların klinik bulguları

Bulgu	Etkilenen hasta yüzdesi	Bulgu	Etkilenen hasta yüzdesi
Kalp anomalisi	49-83	Büyüme hormonu eksikliği	4
Fallot tetralojisi	17-22	Sütçocukluğu döneminde gelişim geriliği	75
Kesintili aortik ark	14-15	Çocukluk döneminde gelişim geriliği	45
Ventriküloseptal defekt	13-14	Hipokalsemi	17-60
Trunkus arteriozus	7-9		
Konuşmada gecikme	79-84	Dental: gecikmiş erüpsiyon, enamel hipoplazisi	2.5
Davranış/psikiatrik problemler	9-50	İskelet anomalileri	17-19
Dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu	25	Vertebral anomaliler	19
Şizofreni	6-30	Alt ekstremitte anomalileri	15
İntrakranial patoloji	8	Oftalmolojik anomaliler	7-70
Serebral atrofi	1	Tortüöz retinal damarlar	58
Serebellar hipoplazi	0.4	Posterior embriyotokson (anterior segment disgenezi)	69

Tedavi:

- Semptomatik hipokalsemi, 1-2 ml/kg dozunda, 10 dakikanın üzerinde yavaş iv infuzyon şeklinde verilen %10 luk kalsiyum glukonat ile tedavi edilir. (100mg/kg veya 1ml/kg)
- 1.dozdan sonra yanıt alınmazsa 10dk içinde tekrarlanabilir.
- İv tedavinin ardından plazma kalsiyum düzeyini sürdürmek için, yenidoğanlarda 75mg elementer kalsiyum/kg/gün, daha büyük bebeklerde 50mg/kg/gün dozunda kalsiyum laktat veya glukonat süt mamaya eklenmelidir.