



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Yenidoğan Bilim Dalı
Olgu Sunumu

12 Nisan 2016 Salı

Ar. Gör. Dr. Uğur Topçu

KOÜ Tıp Fakóltesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı
Sabah Toplantısı Sunumu

Yenidoğan Bilim Dalı – 12.04.2016

Arş. Gör. Dr. Uğur TOPÇU

-
- G2P2Y2 26 yaşındaki anneden Darıca Farabi Devlet Hastanesi'nde 37 GH'da 2900 gr kız bebek NSVY ile dünyaya geldi.
 - Anne KG:A Rh (+) Bebek KG: 0 Rh (+)
 - DC: (-) HbsAg: (-)
-
- 

Özgeçmiş:

Prenatal:

- ▶Gebeliği boyunca düzenli doktor kontrolü ve USG takibi yapılmış. USG takibinde bir patoloji saptanmamış. Gebelik sırasında sigara, alkol, madde kullanımı, kanama, akıntı, radyasyon maruziyeti, döküntülü hastalık geçirme öyküsü yok.
- ▶Uzamış membran rüptürü mevcut. (36 saat)
- ▶Anemisi mevcut olan anne demir ilacı kullanmış.
- ▶Üçlü tarama testi yapılmış. Herhangi bir patolojiye rastlanmamış.



Soygeçmiş:

Anne : 26 yaşında, ev hanımı, sağ-sağlıklı

Baba : 30 yaşında, serbest meslek, sağ-sağlıklı

1.çocuk: 3 yaş, erkek, sağ-sağlıklı

2.çocuk:hastamız

Akrabalık +, kardeş çocukları



Hikayesi:

Postnatal muayenesinde multiple anomalileri farkedilmiş. Düşük kulak, yarık damak, antevert burun delikleri, mikrognati, kısa boyun, üst ekstremitelerde bilateral başparmak ve radius yokluğu mevcutmuş. Solunum sıkıntısı ve multiple anomalileri olan hasta ileri tetkik ve tedavi amacıyla tarafımıza PN I.gününde sevk edildi.



Fizik Muayene

- Tartı: 2900 gr (50-75p)
- Baş Çevresi: 35 cm (75-90p)
- Boy: 49 cm (50-75p)
- Ateş: 36,3 C
- KTA: 140/dk
- SS: 64/dk
- TA: 61/37 (42) mm Hg



Fizik Muayene

Genel durum : Orta.

Cilt : Turgor-tonus doğal. Ödem, ikter, siyanoz, peteşi, purpura, pigmentasyon bozukluğu, hemanjiom, mongol lekesi yok.

Baş-boyun : Saç ve saçlı deri doğal. Kaput suksadenium, sefal hematoma yok. Kafa yapısı simetrik. Ön fontanel açık, 2x1 cm. Arka fontanel açık, 0,5x0,5 cm. **Kısa boyun mevcut**, LAP yok.

Gözler : Konjonktiva ve skleralar doğal. Göz küreleri her yöne devriye. Strabismus, glaukom, katarakt yok. IR +/-

KBB: Düşük kulak, uzun filtrum, antevert burun delikleri mevcut. Burun pasajı açık. **Yarık damak mevcut**, yarık dudak yok. **Mikrognati.**

Kardiyovasküler sistem: S1 S2 doğal ,S3 yok. **3/6 pansistolik üfürümü mevcut.** AFN +/-
Kalp tepesi atımı 5.ICA'da, solda.



Solunum sistemi: Burun kanadı solunumu yok. İnleme yok. Toraks deformitesi yok.

Takipneik, retraksiyon mevcut. Ral, ronküs, ekspiryum uzunluğu yok.

GİS: Batın normal bombelikte. Defans, rebound yok. HSM yok. Traube açık. Göbek temiz. Anüs açık. NG sonda mideye ulaşıyor.

Genitoüriner: Haricen kız. Ambigus genitalya yok.

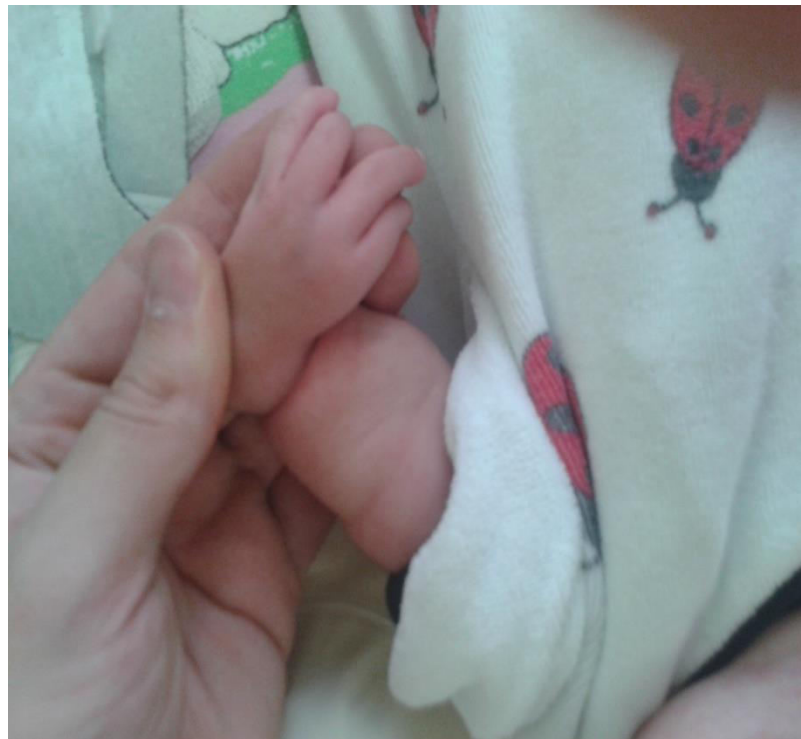
Nöromuskuler sistem: Tonus iyi. **Emme refleksi zayıf. Yakalama refleksi yok.** Moro refleksi +/+

Ekstremiteler: Kas kitlesi ve tonusu doğal. **Üst ekstremitede bilateral baş parmak ve radius yokluğu.**



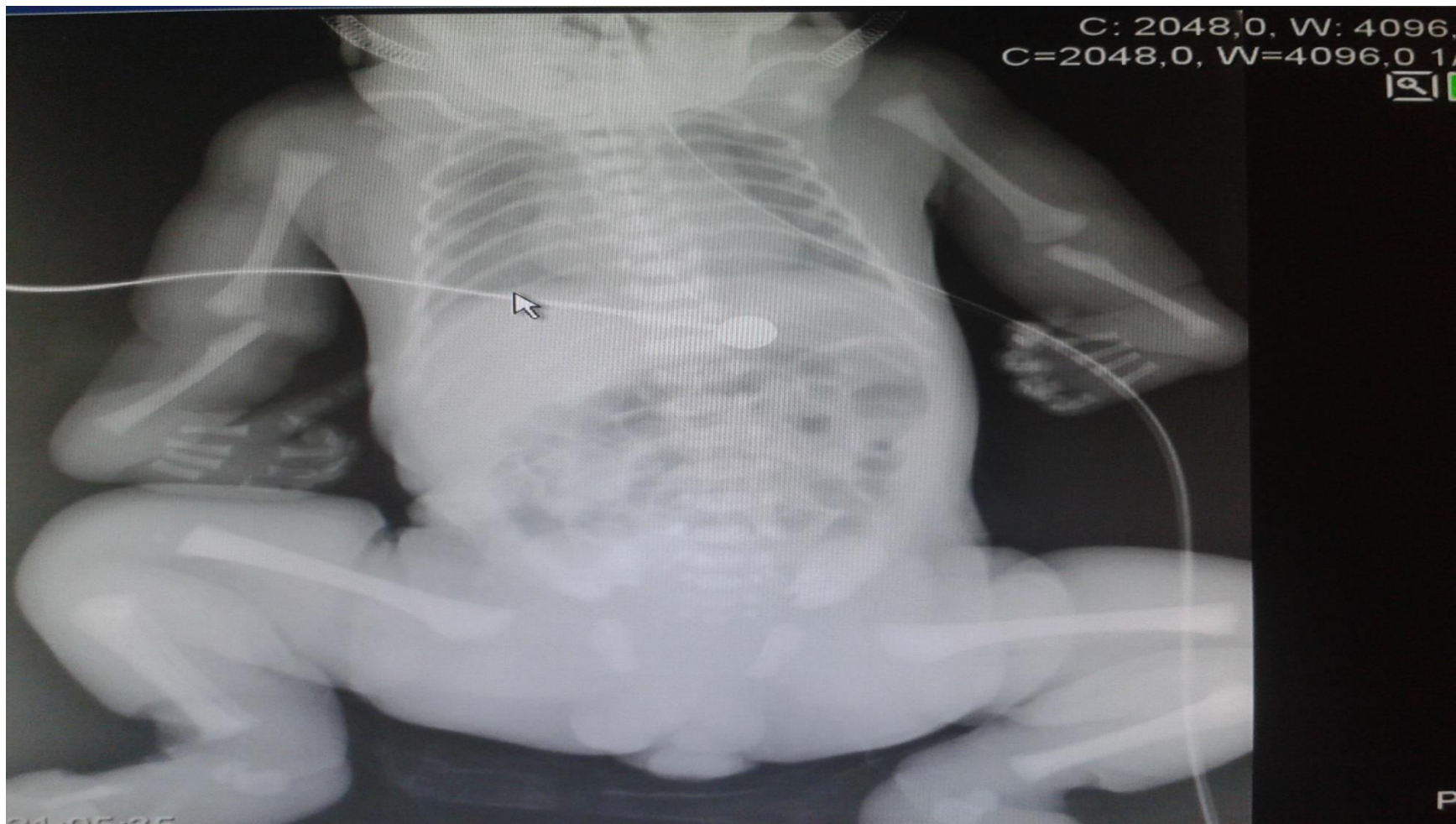












Laboratuvar

- W B C : 20600 / mm³
- N E U : 4070 / mm³
- R B C : 5,49 milyon / mm³
- H G B : 19,2 g / dL
- H C T : % 58,2
- P L T : 181000 / mm³
- ▶ B U N : 7 mg / dl
- ▶ C r e : 0,71 mg / dl
- ▶ Ü r e : 15 mg / dl
- C a : 9,2 mg / dl
- N a : 139 mmol / dl
- K : 5 mmol / dl
- P : 5,9 mmol / dl
- T . p r o t : 5,5 g / dl
- A l b u m i n : 3,4 g / dl
- A L T : 53 U / L
- A S T : 7 U / L
- CRP: 0,02 mg/dl
- sT4: 11,1 ng/dl
- TSH: 3 mIU/l

- İnterkostal retraksiyonu mevcut olan hastanın bakılan kan gazında pCO₂:84 gelmesi üzerine nazal CPAP'a alındı.
- 70 cc/kg'dan mayi başlandı.
- Ampisilin, Gentamisin profilaktik başlandı.
- Mezokardiyak odakta 3/6. dereceden pansistolik üfürümü saptanan hastanın yapılan EKO'sunda aort koarktasyonu, VSD(perimembranöz-orta), PDA (3,5 mm), pulmoner hipertansiyon (sistemiğe yakın), patent foramen ovale saptandı.



Tanınız?



Ön Tanılar

- ▶ Konjenital Kalp Hastalığı
- ▶ Doğumsal yüz ve ekstremitte anomalileri



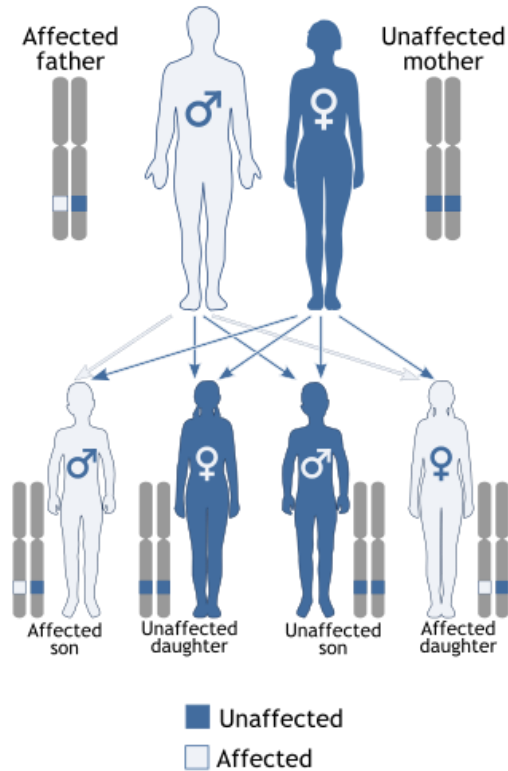
Holt-Oram Sendromu

- ▶ Holt-Oram Sendromu üst ekstremité iskelet ve kalp anormallikleri ile seyreden konjenital otozomal dominant kalıtsal bir hastalıktır.
 - ▶ Kollarda radius yokluğu, ASD, I.derece kalp bloku mevcuttur.
 - ▶ Bu sendrom ilk kez 1960 yılında Mary Clayton Holt ve Samuel Oram tarafından bireylerde otozomal dominant geçiř gösteren konjenital kalp hastalığı ve üst ekstremité iskelet deformiteleri varlığı olarak tanımlanmıştır.
-





Autosomal dominant



- Holt-Oram Sendromu kardiyak bozukluklar ve başparmak aplazi ya da hipoplazisi şeklinde çeşitli formlar içermektedir.
- İnsidans: 1/100.000
- Kuşaktan kuşağa aktarım gösteren bu sendromun, otozomal dominant kalıtımından dolayı, sendrom tanısı konulduktan sonra, hasta ailesinin bu yönden incelenmesi gereklidir.
- Ailesinde hastalık olmayan bireylerde görülen hastalık, literatürde yeni mutasyon olarak değerlendirilmektedir



Sendromun ana bileşenlerinden biri olan üst ekstremité displazileri

- başparmak hipoplazisi
- klinodaktili
- bradidaktili
- karpal kemik dismorfizmi
- ulna kısalığı
- humerus kısalığı veya hipoplazisi
- radius yokluğu
- fokomeli

Bu anomaliler bilateral ya da unilateral olabilmektedir.

Unilateral olgularda etkilenen taraf sıklıkla soldur.



-
- ▶ Sendromun genellikle hastaların morbidite ve mortalitesini belirleyen komponenti konjenital kardiyak malformasyonlardır.
 - ASD (%60)
 - Kompleks konjenital kalp hastalıkları (%18)
-
- 

Ayırıcı Tanı

- ▶ Trombositopeni ve radius aplazisi (*Thrombocytopenia absent radii*, TAR) sendromu
- ▶ Robert sendromu
- ▶ Talidomit embriyopatisi
- ▶ Fanconi anemisi
- Holt-Oram sendromunda hematolojik anormallik olmaması, başparmak yokluğu veya hipoplazisiyle birlikte seyretmesi ve aile öyküsünün olması önemlidir.



-
- ▶ Bu sendromun tanı ve tedavisinde tıbbi genetik, ortopedi, genel pediatri, pediatrik kardiyoloji ve kalp damar cerrahisinin multi-disipliner bir yaklaşımla hastaları değerlendirmesi gerekmektedir.
 - ▶ Ayrıca bu tanının konulduğu hastaların birinci derece akrabaları, kalp iletim bozuklukları, konjenital kalp kusurları ve üst ekstremité deformiteleri yönünden araştırılmalıdır.
-
- 

Holt-Oram sendromu düşünölen hastada
TBX5 gen mutasyonu açısından
Ege Üniversitesi Tıp Faköltesi
Tıbbi Genetik Anabilim Dalı'na örnek gönderildi.
Sonuç bekleniyor.



Klinik İzlem

- Göz muayenesinde bir patolojiye rastlanmadı.
- Karyotip analizi gönderildi.
- PN 8. gününde takipnesi olan hasta SIMV'de entübe edildi. PAAG'de sağ parakardiyak alanda infiltrasyon görülen hastanın antibiyotikleri değiştirilerek piperasilin-tazobaktam ve teikoplanin başlandı. Dormicum ve fentanil infüzyonu başlandı.



-
- ▶ PN 9. gününde pulmoner hipertansiyonu olan hastaya sildenafil 4x2 mg PO ve iloprost 8x2,5 mcq nb verildi.
 - ▶ PN 12. gününde sol akciğerde solunum sesleri azalan hastanın yeni PAAG'de sol akciğerde kapalı görünüm mevcuttu.
 - ▶ PN 14. günde yapılan EKO'da PDA 1,5 mm saptandı.
-



- PN 15. günde ekstübe edebilmek için hastaya 0,15 mg/kg'dan 12 saat arayla 2 doz steroid tedavisi ve adrenalin nb tedavisi planlandı.
- PN 19. gününde PAAG'de bilateral düzelme görülmeyince klaritromisin başlandı.
- PN 20. gününde hastaya 0,15 mg/kg'dan steroid tedavisi tekrar verildi. Hasta ekstübe edilemedi.
- PN 21. gününde iken pip-tazo ve teikoplanin (14. gün) kesildi.



-
- ▶ PN 23. gününde TFUS: N
 - ▶ Klaritromisin 7. gününde kesildi.
 - ▶ PN 27. günde yapılan EKO'da PDA'nın 6,5-7 mm'ye kadar genişlediği saptandı.
 - ▶ PN 29. gününde iloprost nb kesildi. Kapril, furosemit başlandı. KVC tarafından operasyon kararı alındı.
-

-
- ▶ PN 34. gününde hasta KVC tarafından opere edildi;
PDA kapatıldı.

Koarkte izlenen kısım diseke edilerek,
aorta uçuca anastomoz edildi.

- ▶ PN 37. gününde bacak ve kollar arasında TA farkı mevcuttu.

-
- ▶ PN 40. gününde sildenafil kesildi. Üst ekstremité ve alt ekstremité arasında TA farkı düzelmişti.
 - ▶ PN 42. gününde SIMV'de entübe izlenen ekstübe olamayan hastaya toraks BT çekildi. Sol akciğerde total atelektazi izlendi, sağ akciğerde yamalı konsolidasyon alanları ve buzlu cam görünümü izlendi. Enfeksiyon ile uyumlu değerlendirildi. Vankomisin, meropenem başlandı.
-



- ▶ PN 44. gününde asist nb başlandı.
- ▶ PN 47. gününde hasta ekstübe edilip nazal CPAP'a geçildi.
- ▶ PN 50. gününde hood içi O2'e geçildi.
- ▶ PN 56. gününde vankomisin, meropenem 14 günün sonunda kesildi. Kontrol toraks BT çekildi. Sol akciğerde atelektazi açılmış, sağ akciğerde infiltrasyon alanları azalmıştı. Küvöz içi O2'e geçildi.
- ▶ Dün oda havasına geçildi.

