



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Çocuk Polikliniği
Olgu Sunumu

21 Ekim 2016 Cuma

İnt. Dr. Nurdan Baydoğan



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Çocuk Polikliniği Olgu Sunumu

21 Ekim 2016 Cuma

İnt. Dr. Nurdan BAYDOĞAN

Hasta: 12 yaş, Kız (Haricen)

Hastanın şikayeti: Sık dalmalar

Öyküsü:

Bilinen bir hastalığı olmayan hastanın gün içerisinde 5-6 kez olan ve yaklaşık 15-20 saniye süren dalmaları ve yüzünde anlamsız bakış ifadesi oluyormuş.

O sırada annesi ya da okuldaki öğretmeni seslendiğinde yanıt vermiyor, 15-20 sn sonra cevap veriyormuş.

O an ne işle meşgulse kaldığı yerden devam ediyormuş.

Düşmesi, bayılması, myoklonik tarzda kasılmaları olmamış.

Dış merkez başvuruları sonucu EEG çekilmiş ve EEG si ile birlikte tarafımıza başvurmuşlar.

Özgeçmiş:

Prenatal: Annenin 2.gebeliği. Gebeliği boyunca düzenli doktor kontrolü var. Takiplerinde bir patoloji saptanmamış.

Natal: Miadında, NSVY ile, 3140 gram doğmuş.

Postnatal: Küvöz bakım ihtiyacı olmamış. İkter, siyanoz olmamış.

Beslenme: İlk 5 ay sadece anne sütü almış.Sonra ek gıdalara geçmiş.

Büyüme-Gelişme: 3 aylıkken başını dik tutmuş.6 aylıkken destekli,7 aylıkken desteksiz oturmuş. 6.ayda ilk dişini çıkarmış. 12 aylıkken anne, baba demeye başlamış ve desteksiz yürümüş.

Geçirilmiş hastalık: yok

Kullandığı ilaç: yok

Aşıları: Tam

Alerji: Özellik yok.

Soygeçmiş:

Anne: 36 yaşında, ev hanımı, sağ, sağlıklı

Baba: 38 yaşında, çiftçi, sağ, sağlıklı

1.çocuk: 16 yaşında erkek, sağ, sağlıklı

2.çocuk hastamız

Anne baba arasında akrabalık yok.

Ailede nöbet, epilepsi öyküsü yok.

(Dayıda sık sık dalmalar varmış ancak herhangi bir tanısı yok.)

FİZİK MUAYENE:

Ateş: 36.1°C

Nabız: 87/dk

Solunum sayısı: 22/dk

TA: 100/70 mm-Hg

BCG skarı: pozitif

Boy: 153 cm (47p)

Kilo: 39 kg (20p)

- **Genel durum:** iyi, bilinci açık
- **Cilt:** Turgor, tonus doğal. Ödem, ikter, peteşi, purpura, siyanoz yok. *Hipopigmente leke yok.*
- **Baş-Boyun:** Saçlı deri normal. Boyunda kitle, lap yok. Tiroid nonpalpable.
- **Gözler:** Işık refleksi her iki gözde alınıyor. Pupiller izokorik. Konjonktivalar ve skleralar doğal. Göz kürelerin her yöne hareketi doğal.
- **KBB:** Özellik yok.
- **Solunum Sistemi:** Her iki hemitoraks solunuma eşit katılıyor. Dinlemekle ral, ronküs duyulmadı.

- **Nörolojik Sistem:**

Bilinç açık. Koopere, oryante, çevreyle ilgili.

Babinski, klonus negatif. Kranial sinir muayeneleri doğal. DTR ler 4 ekstremitede alınıyor, distale yayılım yok. Kas gücü 5/5.

Serebellar muayenesi normal.

- **Dolaşım Sistemi:** S1, S2 doğal. S3 yok. FAN her iki ekstremitede var. KTA 5.interkostal aralıkta.

- **GİS:** Defans, Rebound yok.

- **Genitoüriner Sistem :** Haricen kız. Anomali yok. Suprapubik hassasiyet yok.

- **Ekstremiteler:** Kas kitlesi ve tonusu doğal. Deformite yok.

ÖN TANINIZ?

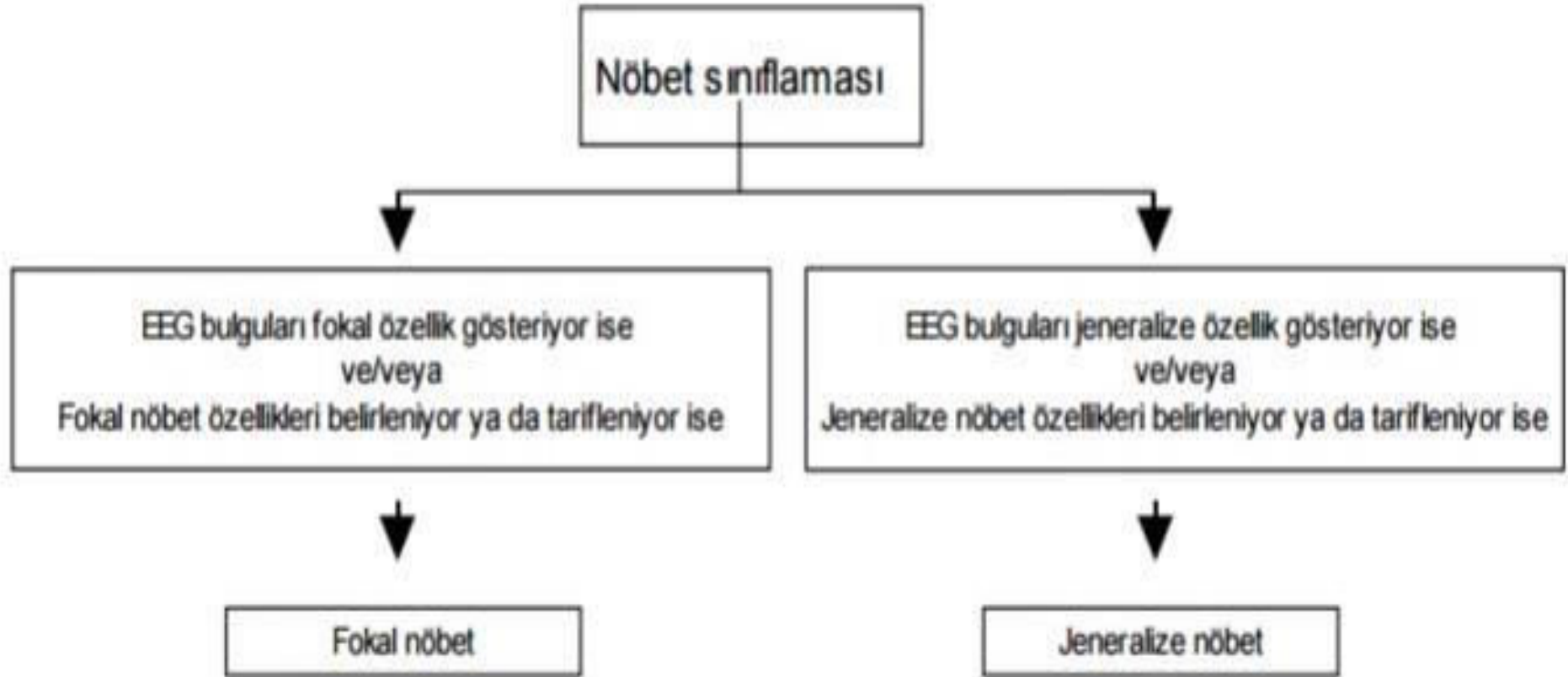
Hastada ön planda **Juvenil Absans Nöbeti** düşünüldü.

Hiperventilasyon testi planlandı.

Hiperventilasyon testi sonucu:

Test birkaç defa tekrarlandı; gözleri kapalı şekilde bir yerde oturarak 3 dakika boyunca hiperventilasyon yapması istendi. Bu sırada aniden durduğu, 3-4 saniye gözlerini açıp boş baktığı ve ardından gözlerini kapatıp tekrar ventilasyona devam ettiği görüldü. Sonuç absansla uyumlu olarak yorumlandı.

**ABSANS
NÖBETLER**



Absans nöbeti; primer jeneralize bir nöbettir.

Genel Bilgiler ve Tanım

Aniden başlayıp aniden sonlanan bu nöbetlerde, hasta devam etmekte olan aktivitelerini keser ve anlamsız bakışlarla birkaç saniyeden yarım dakikaya kadar hareketsiz kaldıktan sonra hiçbir postiktal belirti olmaksızın bıraktığı yerden aktivitesine devam eder. Nöbet sırasında hasta konuşulanlara cevap vermez.

Absans nöbetlerinde bu klinik görünüme ek olarak gözlerde yukarı kayma, göz kapaklarında kloniler, otomatizmalar, başın öne düşmesi şeklinde atonik, başın retropulsiyonu şeklinde tonik komponentler de izlenebilir.

Basit(Tipik) Absans Nöbetler: Ani bilinç kaybı ile motor aktivitenin kısa bir süre durması, yüzde anlamsız bakış ve göz kırpma ile karakterizedir. Gün içerisinde yüzlerce kez tekrar edebilir. Aura görülmez, nöbet genellikle en fazla 30 saniye sürer. Postiktal dönemi yoktur. Nöbet öncesinde yaptığı işe hemen döner. Basit otomatik hareketler nöbete eşlik edebilir. Hiperventilasyon ve ışık uyarısı nöbeti tetikler.

Atipik Absans Nöbetler: Başlangıcı ve bitişi ani olmayan, beraberinde kas tonusu değişikliğiyle ve miyoklonilerle seyreden nöbettir. Tedaviye daha zor cevap verir. Bunlar genellikle juvenil miyoklonik epilepsi ile ilişkilidir.

TANI:

Rutin EEG →

Tipik 3 Hz diken ve yavaş dalga deşarjları, atipik absansa ise 1-2 Hz diken ve yavaş dalga deşarjları eşlik eder.

Hiperventilasyon Testi

Hiperventilasyon Testi:

Rutin EEG tetkikinde uygulanmakta olan bir aktivasyon yöntemidir. Hastanın 2-4 dakika süreyle dakikada 20 kez derin nefes alıp vermesi şeklinde uygulanmaktadır. Özellikle jeneralize 3 Hz'lik diken-yavaş dalga deşarjlarının ortaya çıkmasında etkili bir aktivasyon yöntemidir. Ayrıca düşük oranda da olsa parsiyel epilepsili hastaların lokal biyoelektrik patolojilerinin belirginleşmesini sağlamaktadır.

Çocuklarda ve genç erişkinlerde belirli olmak üzere hiperventilasyon sırasında ortaya çıkan ve çocuklarda sıklıkla oksipital bölgelerde belirli olmak üzere her iki hemisfere yayılan yüksek amplitüdlü yavaş dalgalardan oluşan hipersenkron aktiviteler hiperventilasyon cevabı olarak ortaya çıkabilmektedir. Bazen çentikli özellik de gösteren bu aktivitenin biyoelektrik patoloji ile karıştırılmaması gerekmektedir.

Çocukluk Çağı Absans Epilepsisi(Piknolepsi):

- Tamamen normal olan okul çağı çocuklarda güçlü bir genetik yatkınlık ile oluşur.
- Başlangıcı 4-8 yaş arasındır, 6-7 yaşında pik yapar. Kızlarda daha sık görülür.
- Absanslar “Göze çarpan konvulsiyon olmaksızın geçici şuur kaybı olmasıdır. Hasta yapmakta olduğu işi bir an için bırakır, sıklıkla soluklaşır, elindekini düşürür...”. Hafif öne doğru eğilme veya göz kapaklarında titreme olabilir.
- Ataklar genellikle birkaç saniye sürer. Şuur hızla geri gelir ve hasta bir anlık boşluktan sonra atak öncesi durumuna döner.
- Saf ÇAE sinde daha sonra JTK nöbet görülme sıklığı oldukça azdır (% 3 den fazla değil).

Juvenil Absans Nöbeti:

- JAE piknolepsi ile aynıdır; fakat absanslar daha az görülür.
- Belirtiler ergenlik çağında görülür.
- JTK nöbetlerin birlikteliği daha siktır ve absansların ortaya çıkmasından önce görülen JTK nöbetler ÇAE'ye göre siktır ve çoğunlukla uyanıklıkta oluşur.
- Myoklonik nöbetler sık değildir.
- Cinsiyet ayırımı yoktur.
- Diken ve dalgalar 3 Hz den daha hızlıdır.

- Tedaviye cevap iyidir.
- Başlangıç yaşı 7-16 yaş arasında değişir, 10-12 yaşlarında pik yapar.
- İktal klinik bulguları ciddi şuur bozukluğu gösterir fakat ÇAE de görülen kadar ciddi değildir.
- Farkındalık, algılama, cevap verme, hafıza ve hatırlama güçtür fakat tam olarak bozulmamıştır. Aynı hastada bile bazen nöbetten nöbete belirgin değişkenlikler gösterebilir.
- Absans nöbetlerin süresi genellikle uzundur (16.3 ± 7.2 s). EEG bulguları Piknolepsidekine benzer.

- JAE li hastaların % 80'inde JTK nöbetler, % 15-25'inde myoklonik jerkler görülür. JTK nöbetler esas olarak uyandıktan sonra oluşur. Myoklonik jerkler genellikle hafiftir, sık değildir ve gün içinde dağılımı tesadüfidir. Sıklıkla absanslar JTK nöbetler ile birlikte görüldüğü için valproat ile tedaviye başlanır.
- Hastaların % 70-80'inde absanslar kontrol edilebilmesine rağmen JAE si muhtemelen hayat boyu süren bir hastalıktır.

Çocuklukta Başlayan Tipik Absanslı Diğer Sendromlar

Myoklonik absanslı epilepsi (EMA): Myoklonik absanslı bu epileptik sendrom klinik olarak ciddi iki yanlı ritmik klonik jerklerle (sıklıkla tonik bir kasılma da vardır) birlikte absansların görülmesi ile karakterizedir. EEG de bu klinik görünüm her zaman çocukluk absansında olduğu gibi iki yanlı eş zamanlı ve simetrik 3 Hz lik ritmik diken dalgalar ile karakterizedir. Nöbetler günde pek çok kez oluşur ve hasta jerklerin farkındadır. Birlikte görülen diğer nöbetler nadirdir. Başlangıç yaşı yaklaşık 7 yaş ve erkeklerde daha sık görülür.

Absanslı göz kapağı myoklonisi (Jeavons Sendromu):

İdiyopatik jeneralize epilepsi sendromudur. Başlangıç genellikle erken çocuklukta (6yaş) olur. Bu sendromun özelliği absanslar değil (bunlar nöbetin yalnızca bir parçasıdır) göz kapağı myoklonisidir. Absanslar göz kapağı myoklonisi olmaksızın olmaz. Uygun ilaçlarla absanslardan sonra diğer tip nöbetleri kontrol altına alınsa bile göz kapağı myoklonisi kalabilir. EEG de esas olarak çok dikenli dalgalar hakimdir. Nöbetler kısadır (3-6 saniye) ve özellikle göz kapamadan sonra oluşur. Tüm hastalar fotosensitiftir, bu özellik yaşla azalır.

Absanslı ağız çevresi myoklonisi:

Absanslı ağız çevresi myoklonisi çocukluk ve ergenlikte başlayan ağız çevresi yüz kaslarında görülen ritmik myoklonus ve şuurda çeşitli derecelerde bozulma ile giden sık tipik absanslarla karakterize idiyopatik jeneralize epilepsi sendromudur. Başlangıç yaşı 2-13 yaş arasında oldukça geniş bir aralık gösterir.

Semptomatik ve kriptojenik absanslar:

Göz kapağı myoklonisi ve myoklonik absanslarla birlikte 3 Hz diken ve yavaş dalga jeneralize deşarjları olan hastalar semptomatik/kriptojenik epilepsilerle ilişkili görünmektedir.

TEDAVİ :

Tablo 3. Antiepileptik ilaçların etkili olduğu nöbet tipleri

Antiepileptik ilaç	Etkili olduğu nöbet tipi
Benzodiazepinler	Geniş spektrum
Etosüksimid	Absans
Felbamat	Geniş spektrum
Fenitoin	Fokal, Jeneralize tonik- klonik
Fenobarbital	Fokal, Jeneralize tonik- klonik
Gabapentin	Fokal, Jeneralize tonik- klonik
Karbamazepin	Fokal, Jeneralize tonik- klonik
Lakozamid	Fokal
Lamotrijin	Fokal, Jeneralize tonik- klonik, Absans
Levetirasetam	Fokal, Jeneralize tonik- klonik, Miyoklonik
Okskarbazepin	Fokal, Jeneralize tonik- klonik
Tiagabin	Fokal
Topiramet	Geniş spektrum
Valproat	Geniş spektrum
Vigabatrin	Fokal, Epileptik Spazm
Zonizamid	Fokal, Jeneralize tonik- klonik, Miyoklonik

Epilepsi Sendromu	İlk sıra AEİ	İkinci sıra AEİ	Diğer AEİ	Kullanılmaması gereken AEİ
Çocukluk Çağının Absans Epilepsisi	Etosuksimid Valproat Lamotrijin	Levetirasetam Topiramat		Karbamazepin Okskarbazepin Fenitoin <i>Tiagabin</i> Vigabatrin
Juvenil Absans Epilepsi	Valproat Lamotrijin	Levetirasetam Topiramat		Karbamazepin Okskarbazepin Fenitoin <i>Tiagabin</i> Vigabatrin

Absans nöbetlerinde birinci seçenek olarak kullanılan Etosuksimid veya Valproat etkisiz kalırsa şu üç ilaçtan ikisi (Etosuksimid, Lamotrijin, Valproik asid) kombine tedavide kullanılmalıdır. Kombine tedavi etkisiz kalırsa veya tolere edilemezse, Klobazam, Klonazepam, Levetirasetam, Topiramat, Zonisamid göz önünde bulundurulmalıdır.



Teşekkür ederim.