



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Servisi

Olgu Sunumu

02.01.2020

Ar. Gör. Dr. Aydan DAĞDAŞ



OLGU: 7 yaş kız hasta

ŞİKAYET: Halsizlik, yorgunluk,
Ağız ve elde yaralar

- HİKAYE: Bilinen Tip 1 DM tanısı olan hasta son 1 aydır oturup kalkarken, merdiven çıkarken zorlanma, ağız kenarında ve ellerde yara şikayeti mevcutmuş.

Özgeçmiş

- 26 yaşındaki anneden 39. gestasyon haftasında , NVSD ile , 2950 gr doğmuş
- YDYBÜ hikayesi yok
- Nöromotor gelişimi yaşıtlarına göre normalmiş
- 2,5 yıl önce Tip 1 DM tanısı almış

Soygeçmiş:

- Anne: 31 yaş ,ev hanımı, SS
 - Baba: 33 yaş ,elektrik teknikeri, SS
Anne ve Baba arasında akrabalık yok.
1. Çocuk: hastamız
 2. Çocuk: 4 yaş, kız, SS

Fizik muayene:

Boy: 116 cm (10-25 p)

Kilo: 21 kg (25-50 p)

Tansiyon: 90/60 mmHg

Solunum sayısı: 24/dk

Nabız: 72/dk

Ateş: 36.2 C

Fizik muayene:

- Cilt : Turgor,tonus doğal. **Ağız kenarında, burun üzerinde makülopapüler döküntü. El parmaklarında fuziformlaşma, tırnak açısında kaybolma**
- Baş/Boyun : Doğal
- SS: Her iki hemitoraks solunuma eşit katılıyor. Toraks deformitesi yok. Ral ve ronküs yok. Ekspiryum uzunluğu, retraksiyon ve inleme yok.
- KVS: S₁(+), S₂(+) doğal S₃ yok . üfürüm mevcut değil, AFN +/+
- GİS: Defans-rebound yok, hepatosplenomegali yok.
- GÜS: Haricen kız anomali yok.
- NMS: Bilinç açık, oryante-koopere, bilateral alt ve üst ekstremitelerde kas gücü 5/5, patolojik refleks yok,
- **Oturup kalkarken el desteği ile kalkıyor.**

LABORATUVAR

WBC: 7460 ($3,6-10,2 \times 10^3$)

Neu: 5014 ($1,7-7,6 \times 10^3$)

Lym: 1400 ($1-3,2 \times 10^3$)

Mono :844 ($0,3-1,1 \times 10^3$)

Eos: 155 ($0-0,5 \times 10^3$)

Baso :55 ($0-0,1 \times 10^3$)

Hgb: 11,8 g /dl (12,5-16,3)

Htc: %36,6 (36,7-47,1)

MCV: 83.9 fl (73-96,2)

PLT: 325.100 ($152-348 \times 10^3$)

LABORATUVAR

Glukoz: 92mg/dl(74-106)

Üre: 13 mg/dl(17-43)

Kreatinin: 0,38 mg/dl(0,67-1,17)

Bilirubin, Total: 0,54 mg/dL(0,3-1,2)

Bilirubin, Direkt: 0,18 mg/dL(<0,2)

AST : 150 U/L (<35)

ALT : 86,1 U/L(<35)

Na:136 mmol/L(136-146)

K:4,7 mmol/L(3,5-5,1)

Klor:105,2(101-109)

T.prt:70,85 g/L(66-83)

Albumin:42,78 g/L(35-52)

CRP: 0,47 mg/L(<5)

ALP : 138 U/L(30-120)

LDH : 1094 U/L(<248)

CPK : 5293 U/L (<145)

LABORATUVAR

☐	380367	Anti Nükleer Antikor (İFA)	POZİTİF(+)		
§ Notu: TOPO I 4+					
☐	391060	Anti ds DNA (İFA)	NEGATİF(-)		Normal
☐	304648	ENA Screening			
☐	304649	DFS 70	NEGATİF(-)		Normal
☐	383628	ENA SsA	NEGATİF(-)		Normal
☐	383629	ENA SsB	NEGATİF(-)		Normal
☐	383627	Anti Sm	NEGATİF(-)		Normal
☐	383625	Anti SM RNP	NEGATİF(-)		Normal
☐	383624	ENA Jo-1	NEGATİF(-)		Normal
☐	383626	ENA Scl70	NEGATİF(-)		Normal
☐	382621	Ro-52	NEGATİF(-)		Normal
☐	491908	CENP B	NEGATİF(-)		Normal
☐	492465	Nükleosom	NEGATİF(-)		Normal
☐	385235	AMA-M2	NEGATİF(-)		Normal
☐	491909	DS DNA	NEGATİF(-)		Normal
☐	382631	Ribosomal-P-protein	NEGATİF(-)		Normal
☐	382630	Histones	NEGATİF(-)		Normal
☐	382627	PCNA	GRAYZONE		
☐	382624	PM	POZİTİF(+)		

POZİTİF BULGULAR

- Kas güçsüzlüğü
- AST, ALT, LDH, CPK yüksekliği
- ANA +

- **25/12/2019 Tarihinde çekilen MRG:**
- İnceleme dahilinde kas gruplarında posterior kompartmanlarda daha belirgin olmak üzere T2 sinyal artışı görülmektedir. Bulgular dermatomyoziti desteklemektedir.

- Tip 1 DM tanısı olan ve Juvenil Dermatomyozit tanısı alan hastaya 2 mg/kg prednizolon, 15 mg/m² Metotreksat tedavisi başlandı.
- Hasta diyabet tabiki için çocuk endokrinolojiye konsulte edildi. Hastanın kan şekeri takibi sıklaştırıldı.
- Metotreksat tedavisi başlanan hastanın tedavisine folik asit eklendi.

JUVENİL DERMATOMYOZİT

- Juvenil Dermatomyozit (JDM) çocuklarda en sık görülen enflamatuvar myozittir.
- Proksimal kas güçsüzlüğü ve karakteristik döküntü ile ayrılabilir.

- Etiyoloji
- JDM etiyolojisinde birçok faktörün etkili olduğu, genetik yatkınlık ve bilinmeyen bir çevresel tetikleyicinin rol oynadığını düşündüren kanıtlar vardır
- B8, DRB1, DQA1, gibi HLA alleller JDM riskini arttırmaktadır.

- Hastaların üçte biri öncesinde gastrointestinal semptomları öyküsü verir. Grup A streptokok, üst solunum yolu enfeksiyonları, koksakivirüs B, toksoplazma, enteroviruslar, parvovirüs B19 ve pek çok diğer organizma JDM etyolojisinde suçlanan olası etkenlerdir

- **Epidemiyoloji:**
- JDM insidansı ırksal faktörlerden bağımsız olarak çocuklarda yaklaşık 1 milyonda 3 görülür.
- 4-10 yaşında zirve yapar.
- Kız/erkek oranı 2:1 dir.

- **Klinik Bulgular:**
- Döküntü, sinisi başlangıçlı güçsüzlük veya her ikisiyle başlayabilir.
- Ateş, disfaji veya disfoni, artrit, kas hassasiyeti, yorgunluk da tanı sırasında sıkça bildirilmektedir.
- Döküntü vakaların %50 sinde ilk semptom olarak karşımıza çıkmaktadır.

- Çocuklar ultraviyole ışınlarına, güneşe generalize eritemle ileri derecede fotosensitivite gösterirler.
- Eğer boyun ve göğüste görülürse bu eritem **şal belirtisi** olarak adlandırılır.
- Karakteristik **heliotrop döküntü** göz kapağının mavi-menekşe rengini almasıdır.
- **Gotttron papülleri** proksimal ve distal interfalangeal eklemler üzerinde, nadiren diz, dirsek üzerinde parlak pembe veya soluk parlayan, kalınlaşmış ya da atrofik plaklardır.

Heliyotropik rash



Gotttron papülleri



- Küçük damar enflamasyonu bulguları tırnak kıvrımları ve diş etlerinde kalınlaşmış, kıvrımlı, ayrı kapiller damarlar olarak görülebilir.
- Şiddetli vasküler enflamasyon ayak parmakları, parmaklar, aksilla, epikantal kıvrımlarda deri ülserlerine sebep olabilir.

- JDM ile ilişkili güçsüzlük sinsidir, başlangıçta yorgunluktan ayırt etmek zordur. Tipik olarak simetriktir.
- Ebeveynler hastanın merdiven çıkarken, saç tararken, yataktan kalkarken zorlandığını ifade ederler.
- Muayenede oturup kalkmada zorluk, süt çocukluğu döneminden sonra baş tutmada gerilik, gower belirtisi saptanır.

- Özefagus ve solunum kasları da etkilenebilir; aspirasyon veya solunum yetmezliği ile sonuçlanabilir.
- Nadir olarak şiddetli JDM olan çocuklarda GI vaskülitleri, kramplı karın ağrısı, pankreatit, barsak perforasyonuna sebep olabilir.
- Kalp kası tutulumu ile perikardit, myokardit ve ileti bozuklukları bildirilmiştir.

- Lipodistrofi ve kalsinozisin uzun süren ve tam tedavi edilmemiş hastalıkla ilişkili olduğu düşünülmektedir.
- Deri altı plak veya nodüllerde kalsiyum fosfat, hidroksiapatit kristallerinin distrofik toplanması ağırlı cilt ülserasyonlarına yol açar. JDM li çocukların %40 ında kalsinozis bildirilmiştir.
- Lipodistrofi tipik olarak yüz ve vücudun üst kısmındaki subkutan ve viseral yağların progresif kaybına neden olur ve insülin direnci, hirsutizm akantozis ve anormal glukoz toleransı ile birlikte giden polikistik over sendromuna benzer bir metabolik sendromla ilişkili olabilir.

Kalsinosis



Lipodistrofi



JDM Tanılandırıcı Akış

- Klinik değerlendirme
- Diğer miyopatilerin dışlanması
- Laboratuvar verilerinin değerlendirilmesi , Kas enzim düzeyleri , Yangısal süreç belirteçleri
- Otoantikolar
- Enfeksiyöz etken araştırılması
- Zorunlu ise kas MR, elektromiyografi incelemesi
- Tanısal eksiklik var ise biyopsi
- Diğer sistem bulgularının değerlendirilmesi
- Tırnak dibi kapillaroskopisi

JDM kas enzimleri

- Alanin aminotransferaz (ALT)
- Aspartat aminotransferaz (AST)
- Laktik dehidrogenaz (LDH)
- Kreatinin fosfokinaz (CPK)
- Aldolaz

» Başvuru döneminde tüm olgularda yüksek, tedavi ile birlikte hızla normal düzeylere döner.

JDM otoantikorlar

- ANA hastaların 24'ünde pozitifliği (%54.5).
- Miyozite özgün antikörler
 - Anti-sentetazlar
 - Anti-jo-1
 - Anti-Mi-2
 - Anti-SRP (sinyal tanıyıcı polipeptit)
 - Anti-PL-7,12
- Miyozitle ilişkili antikörler
 - Anti-p155
 - Anti-U1-RNP
 - Anti-PM-Scl
 - Anti-Ku
 - Anti-annexin
 - Anti-Topoisomerase
 - Anti-SSA/Ro

Radyografik Çalışmalar

- Radyografik çalışmalar hem tanı hem tıbbi tedaviye yardımcı olur.
- T2 ağırlıklı görüntüleri ve yağ supresyonunu kullanan MRG ile hastalığın aktif bölgeleri tanımlanabilir.

JDM Ayırıcı Tanı

- Müsküler distrofiler – Duchenne ve Becker distrofileri
- Konjenital miyopatiler
- Metabolik hastalıklar – Glikojen depo hastalıkları – Lizozomal depo hastalıkları
- Miyotonik distrofiler
- Enfeksiyöz miyopatiler – Virüs (İnfluenza, koksakie, ekovirüs) – Toksoplazmozis, trişinozis
- Nörömsküler ileti bozuklukları
- Genetik bozukluklar
- İlaç tedavisi – Kortikosteroidler
- Travma

JDM Tedavi

- Kortikosteroidler
 - *Yoğun yüksek doz 30 mg/kg/doz (en yüksek 1 gr/doz)
 - *Günlük sürdürme dozu 0.5-2 mg/kg/günKortikosteroidsiz tedavide etkin olabilir.

Levy DM.J Pediatri 2009

- *Metotreksat: 15-20 mg/m²/hafta
- *Siklosporin-A: 3-7.5 mg/kg/gün
- *Azotiyopurin: 3-5 mg/kg/gün
- *Hidroksiklorokin: 5 mg/kg/gün
- *İntravenöz immünglobülin: 2 gr/kg/doz

JDM Tedavi

- Yanıtsız ve cilt ülserasyonlarının eşlik ettiği olgularda;
 - Siklofosfamid: 500-1000 mg/m²/ay
 - Anti- TNF ilaçlar
 - İnfliksimumab: 5 mg/kg/doz
 - Etanercept: 0.8 mg/kg/hafta/cilt altı
 - Mikofenolat mofetil
 - Ritüksimumab
 - Takrolimus

JDM Fizik Tedavi

*Aktif dönemdeki klasik yaklaşım

- Egzersiz ve kas güçlendirme sırasında kas hasarı olabileceği düşünülerek önce istirahat ve pasif egzersiz
- Orta derece egzersiz programlarının kısa dönemde JDM'li çocuklarda kas enflamasyonunu arttırmadığı gösterildi.(Maillard SM. Arth Rheum 2005;15:558-64)

*Kas enzim düzeylerinin normale dönmesi ile birlikte

- Yoğun fizyoterapi
- Yürüme egzersizleri
- Atelleme
- Kontraktürlerin açılması

JDM Prognoz

- JDM de mortalite oranları kortikosteroidler kullanıldığından beri %33 ten %1 e gerilemiştir.
- Daha agresif immünsüpresif tedaviyle aktif semptomlu süre 3,5 yıldan 1,5 yılın altına düşmüştür.
- Hastaların üçte biri kadarı hastalık kontrolü için uzun dönem ilaç tedavisine ihtiyaç duymuştur.
- JDM li çocukların vasküler ve kas hasarını tamir etme yeteneğine sahip olduğu görülmektedir.