



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Çocuk Servisi
Olgu Sunumu

21 Aralık 2016 Çarşamba

Ar. Gör. Dr. Metin Gürkan





KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ
Tıp Fakültesi

Çocuk sağlığı ve hastalıkları
Servisi Olgu Sunumu
21.12.2016

Ar.Gör. Metin Gürkan

OLGU SUNUMU

- 4 aylık kız hasta
- **ŞİKAYET:**
- 2-3 GÜNDÜR ATEŞ YÜKSEKLİĞİ
- GENEL DURUM DÜŞKÜNLÜĞÜ
- GEVŞEKLİK

OLGU

ÖYKÜ:

- 23.11.2016 TARİHİ AKŞAMINDA ATEŞ ŞİKAYETİYLE DİŞ MERKEZDE YATIŞI OLAN HASTANIN 2. GÜN ELLERDE TİTREME VE GÖZLERİ BİR NOKTAYA DİKME ŞEKLİNDE NÖBETLERİ OLUYORMUŞ.
- LUMİNALETTEN 20MG/KG DAN İV YÜKLEME VE SONRASINDA 4MG/KG/GÜN İDAMESİ BAŞLANMIŞ.
- HASTANIN TEKRAR NÖBET GEÇİRMESİ VE ATEŞ YÜKSEKLİĞİ OLMASI ÜZERİNE KOUTF Ç.ACİLİNE BAŞVURMUŞLAR.
- İDRAR TİT'İNDE NİTRİT POZİTİFLİĞİ VE SEDİMDE HER ALANDA 10'DAN FAZLA LÖKOSİT OLMASI ÜZERİNE İYE/ÜROSEPSİS ÖN TANISI İLE İLERİ TETKİK VE TEDAVİ İÇİN ÇOCUK SERVİSİNE YATIRILDI.

OLGU

- **ÖZGEÇMİŞ:**
- VSD, PATENT FORAMEN OVALE ÇOCUK KARDİOLOJİ HASTALIKLARI
VE
- PLAGİOSEFALİ AÇISINDAN BEYİN CERRAHİSİNDE TAKİPLİ

OLGU

- **Doğum Öncesi Dönem:** Annenin 3. gebeliği. Gebelik boyunca düzenli hekim ve ultrason izlemi var. İzlemlerde bir sorun saptanmamış. Gebelik sırasında sigara kullanımı, kanama, akıntı, radyasyonla karşılaşma, idrar yolu enfeksiyonu, döküntülü ya da ateşli hastalık geçirme öyküsü yok.
- **Doğum dönemi:** Dış merkezde, doktor yardımıyla, ailenin hesabına göre/izlemine göre 40 haftalık gebelik ertesinde C/S yoluyla 2000 gr olarak doğmuş.
- **Doğum Sonrası dönem:** ilk 7 gün içinde sarılık olmuş ancak fotototerapi almamış, ışık sağaltımı, kan değişimi, morarma, ateş, havale öyküsü yok. Emmesi, ağlaması ve hareketleri aileye göre yeterliymiş.
- **Beslenmesi:** Doğumdan sonra ilk 1 saatte anne sütü ile beslenmiş. İlk 3 ay yalnızca anne sütü almış. Anne sütü toplam 3 ay verilmiş. Anne sütü ve mama alıyor.
- **Büyüme ve Gelişme:** **Hastanın başını dik tutamıyor. Hipotonik hasta.**
- **Aşıları:** Aile Hekimliğinde düzenli yaptırıyor.
- **Hastalıkları:** Plagiosefali, VSD, Patent Foramen Ovale
- **Allerjik öyküsü:** Bilinen bir allerjik öyküsü yok.
- **Asalak öyküsü ve diğer durumlar:** özellik yok

SOYGEÇMİŞ

- Anne: 34 yaş, ilkokul mezunu, ev hanımı, sağ sağlıklı
- Baba: 39 yaş, lise mezunu, işçi , sağ sağlıklı.
- **Anne ve baba TEYZE çocukları**
- Kardeşler:
- 1.çocuk: Erkek 2 yaşında sağ sağlıklı
- 2.çocuk: Hastamız
- 1 tane düşük var
- Ailede hastalık yok.

- Ateş:38.1 derece
- Nabız:148/dak
- SS:44/dak
- SPO2:% 10
- Kan Basıncı:80/50 mmHg

- Boy:50 cm (10p)
- Kilo:4770 g (3p-10p)
- Baş Çevresi:38 cm(10 p)

- **Genel Durum:**
- Kollar ve bacaklarda hareket belirgin azalmış, kas tonusu azalmış, çevre ile ilgisiz, inlemesi mevcuttu.

- **Deri:** Deri rengi normal. Solukluk, sarılık, morarım, peteşim, purpura, renk değişikliği alanı, ben, hemanjiyom, avuç içi eritemi yok. Deri altı yağ dokusu yeterli. Turgor normal.
- **Lenf düğümleri:** Yerleşim, büyüklük, kıvam, hareket, ağrı YOK.
- **Baş boyun:** Saç ve saçlı deri doğal, ön fontanel 2x2 cm, normal bombalikte. Kafa yapısı asimetrik. Kraniyotabes iki yanlı yok. Tortikolis , guvatr, kitle, toplardamar dolgunluğu yok. Plagiosefali açısından takipli hasta.

- **Gözler:** Çekiklik, epikantus, hipo-telorizm yok. Işık refleksi iki yanlı var. Pupiller izokorik. Konjonktiva ve skaleralar doğal. Gözlerin her yöne hareketi doğal.
- **Kulak, burun, boğaz dizgesi:** Kulak biçimi, yerleşimi, dış kulak yolu, kulak zarları doğal. Burun kanatları , bölmesi, mukozası doğal.Burun tıkanıklığı,akıntısı yok.Dudaklar,mukozalar,dişeti,dil doğal.
- **Dolaşım dizgesi:** Kalp Tepe atımı 5. kaburgalar arası aralıkta.Kalp ritmi doğal.Kalp sesleri S1,S2 doğal.S3 YOK.Üfürüm yok.Tril ele gelmiyor.Femoral atardamar nabızları iki yanlı alınıyor.
- **Solunum dizgesi:** Göğüs biçimi doğal.Her iki göğüs yarısı solunuma eşit katılıyor.dinlemekle ral,ronküs,expiryum uzunluğu yok.
- **Solunum sistemi:** Her iki hemitoraks solunuma eşit katılıyor. Solunum sesleri doğal,ral yok, ronküs, ekspiryum uzunluğu yok.
- **Gastrointestinal sistem:** Batın normal bombelikte. Barsak sesleri doğal. Defans, rebound yok. Hepatomegali ve splenomegali yok. Traube alanı açık.derin palpasyonla hassasiyei var.
- **Genitoüriner sistem:** Haricen kız. Anomali yok..
- **İskelet dizgesi:** **Kas kitlesi ve tonusu az.** Yapısal bozukluk yok.omurga biçimi doğal.Gelişimsel kalça displazisi açısından özellik saptanmadı.Deri kıvrımı asimetrisi,abdüksiyon kısıtlılığı iki yanlı yok.Çomak parmak yok.Tırnaklar doğal,kılcaldamar geridolum süresi normal (2sn)

LABORATUAR BULGULARI

KAN GAZI

TARİH	pH	pO2	pCO2	HCO3	LAKTAT
25/11/2016	7.44	44.5	37.5	25.5	16
09/12/2016	7.35	54.8	42.2	23.1	14

HEMOGRAM

TARİH	Hb	KK	BK	NEU	LENF	MCV	PLT	HTC	CRP	SEDİ M
25/11/2016	9,08	3,13	12,014	6,826	3,321	85,05	396,6	26,62	5,94	
25/11/2016	7,93	2,763	10,417	6,87	1,838	84,57	359,3	23,37	5,79	21
01/12/2016	8,69	3,021	8,197	3,002	3,803	84,45	507,6	25,52	0,21	8
09/12/2016	9,64	3,632	8,322	2,519	4,667	80,8	415,1	29,35	0,04	4
12/12/2016	9,35	3,392	6,78	2,854	3,015	80,24	312,8	27,22	0,04	2

BİYOKİMYA

TARİH	B U N	CRE	GLU KOZ	CA	NA	K	CL	T.B LR	D.BL R	SGOT	SGP T	T.PROTE İN	AL B	GLO B
25.11.16	8	0,34	94	10,3	137,7	5,03	101	0,15	0,08	41	30	5,6	3,6	2
25.11.16	6	0,2	101	9,7	137,9	5,1	102	0,15	0,07	39	24	5,8	3,4	2,4
01.12.16	7	0,19	65	10	139	5,63	107	0,1	0,04	88	61	5,7	3,6	2,1
09.12.16	7	0,25	88	9,6	145,6	5,56	106,4	0,15	0,02	75	69	7,1	5	2,1
12.12.16	8	0,22	82	9,5	141,1	5,18	104,6	0,12	0,05	49	44	6,6	4,3	2,3

BİYOKİMYA

TARİH	ÜRİK ASİT	MG	P	sT3	sT4	TSH	FOLİKASİ T
25.11.16	3,8	2,1					
09.12.16	5	1,89	5,6	4,51	0,9	5,728	>23.50

PATOLOJİK BULGULAR

- Kollar ve bacaklarda hareket belirgin azalması,
- Kas tonusu azalmış,
- Çevre ile ilgisiz, inlemesi mevcuttu

- ÖN TANIM?

Klinik seyir

- Akut faz reaktan pozitifliği, ateş yüksekliği olan hastanın idrar kültüründe E.Coli üremesi olması üzerine uygun antibiyotik tedavisi başlandı.
- Servis yatışında tekrar nöbeti olan olguya EEG çekilerek bazal metabolik testleri gönderildi ve eşlik edebilecek ek patolojiler açısından tetkik edildi.
- Hastanın nöbet sayısı ve süresinin artması üzerine i.v. 20 mg/kg dan fenobarbital yükleme dozu yapılarak idame tedavisine geçildi.

- 30.11.2016
- **ÜRİNER SİSTEM RENKLİ DOPPLER US RAPORU:**
- **SONUÇ: Normal sınırlarda üriner sistem Renkli Doppler US inceleme bulguları.**
- 30.11.2016
- **Abdominal Renkli Doppler Raporu:**
- **Sonuc: Normal sınırlarda abdominal renkli doppler US bulguları.**
- 02.12.2016
- **ÇOCUK EKOKARDİYOĞRAFI RAPORU:**
- 1.Ventrikül Septal Defekti (Mid Musküler-Küçük)
- 2.Patent Foramen Ovale

- EEG: Aktif multifokal epileptiform ve jeneralize yavaş dalga paroksizmleri ve Burst supresyon paterni izlendi.
- Amonyak: 86 ug/dl
- Laktat: 14 mg/dl
- Ürik asit: 5.0 mg/dl
- Kangazı: Normal, asidozu yok
- Kranial MR : Frontalde polimikrogiri ve korpus kallozumu ince görüldü.
- **Homosistein düzeyi: >50** gelmesi üzerine Hiperhomosisteinemi açısından MTHR gen mutasyonu için tetkik yapıldı.
- Lens subluksasyonu açısından Göz konsültasyonu istendi: **Oftalmoplajik patoloji saptanmadı.**

SENS
100uV
x1

16-08-33(0000-16-08)

[SENS*10 HF*15 TC*0.03 CAL*50]

Par. *FZ CENTER AC/RL *ON Refer. *OFF Reset *OFF

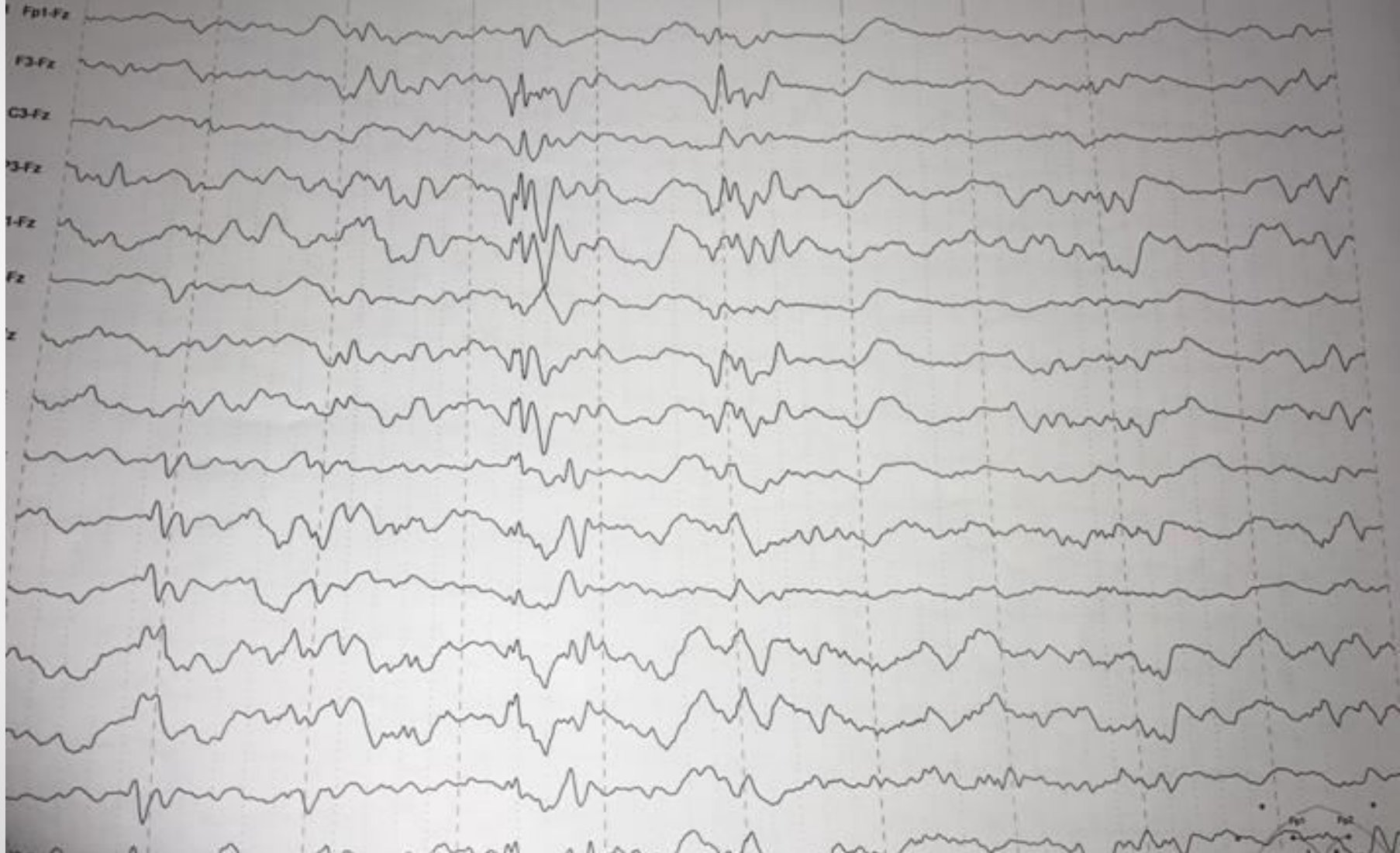
Date: 05.12.2016

ID: 1178773-6088

Page

1

Name NISA NUR UCAN



- Antiepileptik tedaviye dirençli nöbetleri devam eden hastaya 3 gün B6 vitamini 1x100 mg i.v. başlandı. Ancak nöbetlerinde gerileme olmadı.
- Klinik olarak hipotonisitesi olması,
- Öyküsü ayrıntılı sorgulandığında yenidoğan döneminde hıçkırıkları olması
- EEG de burst supresyon paterni dikkati çekmesi
- Bazal metabolik testleri normal saptanması
- Kr MR da polimikrogiri ve korpus kallozumda incelik olması nedeni ile;
- Non ketotik hiperglisinemi ön tanısı ile eş zamanlı BOS ve Serum aminoasitleri gönderildi.

BEYİN OMURİLİK SIVISI

TARİH	BOS GLİSİN	SERUM GLİSİN	BOS GLİSİN/SERUM GLİSİN
09.12.2016	38.81µmol/L	216,5 µmol/L	0,17
16.12.2016	40.3 µmol/L	148 µmol/L	0,27

- 06.12.2016
- BOS Glisin:38.81 $\mu\text{mol/L}$
- Serum Glisin :216,5 $\mu\text{mol/L}$
- **BOS GLİSİN/SERUM GLİSİN:0.17 (<0.06)**
- Bunun üzerine Non-ketotik Hiperglisinemi ? Bos glisin ve Serum glisin tekrarı planlandı.
- Tekrarlanan BOS ve Kan örneğinde;
- BOS glisin:40.3 $\mu\text{mol/L}$
- Kan glisin:148 $\mu\text{mol/L}$
- **BOS glisin/Kan glisin:0.27**

- Bunun üzerine hastada ön tanı olarak non ketotik hiperglisinemi düşünüldü.
- Dextrometorfan ve Na-benzoat başlanması planlandı.
- 250 mg/kg dan 3 dozda Na-benzoat tedavisi başlandı
- Homosistein düzeyi yüksek olmasından dolayı folbiol başlandı.
- Genel durumu düzelen nöbetleri kontrol altına alınan olgu Dış merkez Metabolizma bölümüne konsulte edilerek 1 hafta sonra Ç.nöroloji bölümüne kontrole gelmek üzere taburcu edildi.

NON-KETOTİK HİPERGLİSİNEMİ

- Nonketotik hiperglisinemi (NKH), otozomal resesif geçişli bir metabolizma hastalığıdır. Mitokondriyal glisin parçalayıcı “**cleaving**” enzim kompleksi aktivite eksikliği ile karakterizedir.
- İnsidansı 1:60 000-100 000 olarak bildirilmektedir

NKH

- Neonatal, infantil, geç başlangıçlı ve geçici tip olmak üzere tanımlanmış dört formu vardır .
- En sık görülen formu olan neonatal NKH'de enzim aktivitesi sıfıra yakındır. Kliniği en ağır olan gruptur.
- Geçici tip NKH ise neonatal tip gibi başlar. Ancak 2 – 8 hafta içinde tüm klinik ve laboratuvar bulgular tamamen normale döner. Neonatal ve geçici tipin ayırımını yapabilmek, hastanın prognozunu belirleyebilmek açısından önemlidir.

NKH

- Doğumda tamamen sağlıklı olan yenidoğanlarda, emme güçlüğü, hipotoni, letarji, hıçkırık ve konvülziyon gibi klinik bulgular 6 saat ile 8 gün sonrasında ortaya çıkar. Hastaların %85'ten fazlası yaşamın ilk bir kaç gününde bulgu verir.
- Çok az bir kısmı geç dönemde (ilk bir yıl içinde) bulgu verebilir.
- Yenidoğanlarda sıklıkla apne atakları vardır ve mekanik ventilasyon gerektirir.
- Klinik tablo ağır komaya ilerleyerek çoğunlukla ölümle sonuçlanır.

NKH

- Vücutta biriken glisin sinir sistemine toksik etki yaratır ve buna bağlı olgularda zeka gerilği nöbet sorunları ortaya çıkar.
- Beyin etkilenmesi geri dönüşüzdür.
- Yenidoğan döneminde klinik bulgular genellikle özgül değildir ve sepsisli bebeklerde görülen bulgularla kolayca karışabilir.
- Destek tedavi ile bu dönemi atlatabilen hastalarda psikomotor gerilik ve inatçı konvülziyonlar (myoklonik ve/veya grand mal konvülziyonlar) kalır.

PATOFİZYOLOJİ

- Hastalığın uzun dönem patofizyolojisinden genellikle yüksek beyin glisin seviyeleri ile serebral korteksteki eksitatör N methyl-D-aspartate (NMDA) reseptörlerinin etkileşimi sorumlu tutulmaktadır

NKH

- **TANI:**
- Tanı için beyin-omurilik sıvısında glisin artışının gösterilmesi önemlidir. Ayrıca kanda ve idrarda da glisin miktarı artmıştır.
- Beyin MR'da korpus callosum küçülmesi veya yokluğu görülebilir.
- Beyin elektriksel aktivitesinin izlendiği EEG'de hastalığı özgü burst supresyon paterni saptanabilir.
- Karaciğer biyopsisinde enzim aktivitesinin düşük olduğunun gösterilmesi ile de tanı koymak mümkündür.

- **Genetik tanı:**
- Aşağıda belirtilen 3 gendeki mutasyonun saptanması hastalığın tanısının kesinleşmesinde önemlidir:
- GLDC
- AMT
- GCSH

- **TEDAVİ**

- Hastalığın kesin bir tedavi yoktur.
- Tedavide amaç kan glisin seviyesini toksik seviyelerin altına düşürmektir.
- Glisin protein içeren gıdalar içinde bulunduğundan hastalara proteinden kısıtlanmış diyet verilmesi gerekir. Bunun için yapılmış özel glisin içermeyen tıbbi ürünler kullanılabilir.
- Sodyum benzoat adlı ilaç ile kandaki glisin düzeyi azaltılabilir. Ayrıca sodyum benzoat nörolojik bulgulara da olumlu etkileri bulunabilir.
- Hastalara folik asit vitamini verilebilir.

- Ağır nörolojik bulguları ve dirençli nöbetleri olan hastalara Santral sinir sistemine etki eden dekstrometorfan adlı ilaç tedavisi verilebilir.
- Nöbetlerin kontrolünde antiepileptikler ve ketojenik diyet tedavileri diğer seçeneklerdir.
- Hastaların kas güçsüzlüğü olması nedeni ile fizik tedavi almaları önerilmektedir.
- Ayrıca beslenme ve yutma problemi olan olgular için tüp ile beslenme (PEG) ve anti reflü cerrahi yapılması gerekebilir.

TEŞEKKÜRLER...