



Kocaeli Üniversitesi
Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı
Olgu Sunumu

15 Kasım 2018 Perşembe
Arş.Gör.Dr. Murat Sağlam



Kocaeli Üniversitesi Tıp
Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Çocuk Gastroenteroloji
Olgu Sunumu

Dr.Murat Sağlam

15/11/2018

İlk başvuru (Temmuz 2012)

- 18 aylık kız hasta
- Şikayeti : Kaşıntı

Hikaye

- Hastanın 6 aylık iken kaşıntısı başlamış.
- Kaşıntısı tüm vücutta olmaktaymış. Son altı aydır kaşıntısı giderek artmış.
- On dört aylık iken kaşıntı yakınması ile incelenirken karaciğerde büyüklük saptanması üzerine tarafımıza yönlendirilmiş.

Özgeçmiş:

- ***Prenatal:*** Annenin 2.gebeliği. Gebeliği boyunca düzenli doktor kontrolü ve ultrasonografi kontrolü var. Ultrasonografi kontrollerinde bir patoloji saptanmamış. Gebelik sırasında sigara, alkol, madde kullanımı, kanama, akıntı, radyasyon maruziyeti, idrar yolu enfeksiyonu, döküntülü veya ateşli hastalık geçirme öyküsü yok.
- ***Natal:*** Gölcük devlet Hastanesi'nde, zamanında, sezaryenle, 2750gr olarak doğmuş.
- ***Postnatal:*** Doğar doğmaz ağlamış. Küvez bakımı almamış. İkter, siyanoz öyküsü yok.

Soygeçmiş:

- **Anne:** 37 yaşında, lise terk, ev hanımı, sağ-sağlıklı
- **Baba:** 42 yaşında, .ilkokul mezunu, işçi, sağ-sağlıklı
- Anne ve baba arasında akrabalık yok.
- **1. çocuk: Erkek, 16yaşında, sağ, nefrotik sendrom (minimal change), 8 yıldır herhangi bir şikayeti yokmuş.**
- **2. çocuk: HASTAMIZ**
- **Ailede sürekli hastalık: YOK**

Fizik muayene

- Boy: 80 cm (33.persantil)
- Tartı:11,5 kg (73.persantil)
- Batın şişkin görünümlü, karaciğer sağ lob inguinale, sol lob göbeğe dek uzanıyordu. Dalak 2-3cm palpe edilebiliyordu. Hafif palmar eritem vardı.
- Diğer sistem muayenelerinde özellik yok.

Ne düşünürsünüz?

- Patolojik bulgular:
- Kaşıntı
- Palmar eritem
- Hepatosplenomegali

Laboratuvar

- AKŞ: 90 mg/dl
- Üre: 10,7 mg/dl
- Kreatinin: 0,4 mg/dl
- Na: 140 mmol/L
- K: 4,9 mmol/L
- Cl: 107 mmol/L
- Kalsiyum: 10,6 mg/dl
- Fosfor: 4,9 mg/dl
- Ürik asit: 4,5 mg/dl

- AST: 78 U/L
- ALT: 39 U/L
- GGT: 163 U/L
- LDH: 223 U/L
- ALP: 537 U/L
- CPK: 110
- T. Bil: 0,5
- D. Bil: 0,4
- ALBÜMİN: 4,38 g/dl
- PT: 11,8 sn
- APTT: 32,8 sn
- INR: 0,94
- Total IgG: 487 mg/dl

• Kan Gazi

- Ph : 7.45
- CO₂ : 33,9 mm/Hg
- HCO₃: 23,1 mMol/L
- Laktat: 12 mg/dl

- Seruloplazmin: 39 mg/dL
- TG: 237 mg/dL
- T.kolesterol:170
- VLDL:47.4
- Hepatit A ,B, C markerları negatif
- HIV, CMV, EBV markerları negatif

ABDOMİNAL USG VE RENKLİ DOPPLER

-
- **Karaciğer boyutları artmıştır(yaklaşık 115 mm)**, konturları düzenlidir. Parankim ekosu homojen izlenmektedir. Solid-kistik kitle lezyon izlenmemiştir.
-
- Portal ven ve hepatik venlerin çapları normal olup lümenleri açık izlenmektedir.
-
- Safra kesesi boyutları ve duvar kalınlığı normaldir. Lümen içinde patoloji izlenmedi. İntra-ekstra hepatik safra yolları normal izlenmektedir.
-
- **Dalak boyutları üst sınırdadır(yaklaşık 80 mm)**, konturları düzenlidir. Parankim ekosu homojendir, solid kitle lezyon izlenmedi.
-
- Orta hat gaz süperpozisyonu nedeniyle değerlendirilemedi .
-
- Bilateral böbrek boyutları normaldir, konturları düzenlidir. Bilateral parankim eko ve kalınlıkları normaldir. Bilateral böbreklerde taş, hidronefroz izlenmemektedir.
-
- Bilateral surrenal lojunda US ile ayırt edilebilen patoloji saptanmadı.
-
- Mesane boş izlendi.
-
- Batında serbest sıvı izlenmedi.
-
- **SONUÇ: Artmış karaciğer boyutları.**
- **Üst sınırdaki dalak boyutları.**

- Hastaya karaciğer biyopsi Temmuz 2012 yılında yapılmasına karar verilmiş.

25.07.2012

patoloji sonucu

- **TANI :I-II-KARACİĞER, TRU-CUT BİOPSİ:**
Parankimde hepatositlerde glikojen birikimi, porto-portal, porto-sentral fibrozis alanları.
- **YORUM :** Olgunun her iki formolin ve alkol ile fiske bloklara yapılan boyanmada PAS (+) pozitif, **Diastazlı PAS (-)** negatif reaksiyon vermiştir.
- Klinikçe de uygunsa **glikojen depo hastalığına** uygunluk gösterir. Karaciğerin doğal çatısı bozulmaya başlamıştır.

- Karaciğer biyopsisinin sonucunda glikojen depo hastalığı şüphesi olması nedeni ile hastanın Çocuk Metabolizma BD ile konsulte edilmesi planlandı.

İkinci Başvuru (Haziran 2018)

- 7 yaş 11 ay, kız hasta

Şikayet

- Kulak ağrısı , ateş , halsizlik
- Dudak kanaması

Hikaye

- Bir haftadır kulak ağrısı yakınması , son iki gündür ateş yüksekliği şikayeti olan hastaya dış merkezde kulak damlası başlanmış ama fayda görmemiş.
- Bugün dudak kanaması olmuş, bir saat kadar kanaması durdurulamayınca aile tarafımıza başvurmuş.

- 19 aylık iken konsultasyon amaçlı yönlendirmemiz üzerine dış merkez Çocuk Metabolizma Polikliniği'ne başvurdukları, birkaç kez takibe gittikleri ancak orada değerlendirmeleri devam ederken takipli oldukları Çocuk Metabolizma Polikliniği'nin kapanması üzerine ailenin başka bir merkeze başvurmadığı öğrenildi.
- Süreçte herhangi bir yakınmasının olmadığı bildirildi.

- Herhangi bir dönemde hipoglisemi yaşamamış.
- 2012 yılında polikliniğimize başvurunda var olan kaşıntı şikayeti bir-iki yıl sürüp geçmiş. Sadece enfeksiyonlu olduğu dönemlerde yaşam kalitesini bozmayacak kadar kaşıntısı olmuş. Sarılık yaşamamış.

Fizik muayenesi

- Boy:124 cm (50.persantil)
- Tartı: 27 kg (74.persantil)
- Skleralar ikterik
- Karaciğer sağ lob 3 cm, sol lob 2 cm, dalak 4 cm ele gelmekteydi.
- Kulak zarı hiperemik

Laboratuvar

- kan şekeri 108 mg/dl,
- total bilirubin 3,35 mg/dl,
- direkt bilirubin 1,65 mg/dl,
- AST 953 U/L,
- ALT 296 U/L,
- GGT 254 U/L,
- ALP 704 U/L,
- albumin 3,46 mg/dl,
- Na 137 mEq/L,
- K 3,54 mEq/l,
- Ca 9 mg/dl,
- P 3,83 mg/dl,
- ürik asit 3,21 mg/dl,

Wbc 7000/mm³,
Neu 5800/ mm³,
Hgb 11,9 gr/dl,
Plt 94000/ mm³,

PT 15,7 sn,
PTT 31,5 sn
INR 1,28

Abdomen Renkli Doppler US

- **Karaciğer boyutları artmıştır (140 mm)**, konturları lobüledir. Parankimi belirgin heterojen izlendi. .
-
- Safra kesesi kontrakte görünümde izlendi. İntra-ekstra hepatik safra yolları normal izlenmektedir.
-
- **Dalak boyutları artmıştır (150 mm)**. konturları düzenlidir. Parankim ekosu homojendir, solid kitle lezyon izlenmedi.
-
- Pankreas boyutları ve ekosu normaldir. Paraaortik alan doğaldır.
-
- Bilateral böbrek boyutları normaldir, konturları düzenlidir. Bilateral parankim eko ve kalınlıkları normaldir. Bilateral böbreklerde taş, hidronefroz izlenmemektedir.
-
- Mesane boş izlendi.
-
- Renkli Doppler incelemede portal ven ve hepatik ven açık izlendi.
-
- Batında serbest sıvı izlenmedi.
-
- **SONUÇ: Hepatosplenomegali.**
- **Karaciğer parankiminde heterojenite, konturlarında lobülasyon.**

- NE DÜŞÜNÜRSÜNÜZ ?

- Hasta kronik karaciğer hastalığı, karaciğer sirozu yapabilecek hastalıklar açısından tekrar irdelendi.

izlem

- Hastanın takibinde INR değeri 1,71'e kadar yükseldi.
- K vit replasmanı altında takibinde , ateşinin de düşmesi ile birlikte 1,19'a kadar geriledi.
- Takibinde 1100'e kadar yükselen AST değeri 400'e kadar geriledi.
- ALT:180-300 arasında seyretti.
- GGT :180-280 arasında seyretti.
- Total Bil: 4,03 ile 1,37 arasında seyretti.
- Direkt bil: 1,93 ile 0,57 arasında seyretti.

izlem

- Protein elektroforezinde albumin bandı %47,3 gamma bandı %20,4 , A/G oranı 0,9 saptandı.
- *ANA, ASMA, LKM negatifti.*
- Seruloplazmin 24,8 mg/dl ölçüldü.
- Serum alfa 1 antitripsin düzeyi 238 mg/dl ölçüldü.
- Hepatit B ve C için viral markerları negatifti.

izlem

- Tübülopati açısından hesaplanan **tubuler fosfor reabsorpsiyonu** %99 idi.
- Kan gazında pH 7,46, Pco2 31,2, HCO3 21,9, laktat 16 mg/dl idi.
- **Amonyak** değeri 109 microgr/dl (27-90) ölçüldü.

İzlem

- Albumin en düşük 2,31 gr/dl ölçüldü.
- En son 02.07.18'tarihinde 3,16 gr/dl ölçüldü.
- Yatışı boyunca ürik asit 1,5-2,5 mg/dl aralığında seyretti.
- Hipoglisemi izlenmedi.

- Lizozomal asit lipaz eksikliği (dislipidemi, kronik karaciğer hastalığı) açısından LAL enzim düzeyi çalışılmak üzere kan gönderildi.
- Konjenital glikolizasyon defektleri (koagülasyon bozuklukları, hepatopati) ve diğer metabolik hastalıklar açısından tetkik gönderilmesi planlandı.
- GGT yüksekliği ile birlikte seyreden ve sirozla seyredebilen kronik kolestatik bir karaciğer hastalığı olması sebebiyle progresif familyal intrahepatik kolestaz tip 3 için genetik çalışma gönderildi.

- Kronik karaciğer hastalığı ve karaciğer sirozunun altında yatabilecek metabolik hastalıklar açısından değerlendirilmesi, glikojen depo hastalığı açısından ise çok disiplinli irdelenmesi amacıyla bir Çocuk Metabolizma Polikliniği ile birlikte çalışılması planlandı.

PFIC* tip 3 genetik analiz sonucu

- Bileşik heterozigot mutasyon saptandı.

*Progressive familial intrahepatic cholestasis

İlerleyici ailevi intrahepatik kolestaz

- PFIC sıklıkla erken süt çocukluğu ve çocukluk çağında görülen hepatosellüler kaynaklı kolestazla seyreden, siroza ilerleyebilen ve süt çocukluğu döneminden başlayarak çocukluk çağında herhangi bir yaşta karaciğer yetmezliğinden dolayı ölüme neden olan çocukluk çağı kolestatik hastalığıdır.

- PFIC1 ve PFIC2 safra asidi sekresyonunda olan bir defekt nedeniyle gelişir. GGT düşük ya da normal bulunur.
- PFIC3 ise safra kanalcıklarına fosfolipid sekresyonunda bir defekt ile oluşur. Bilier hasar duktus lümeninde fosfolipidin bulunmaması nedeniyledir ve GGT yükselir.

