



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Çocuk Servisi
Olgu Sunumu

18 Ocak 2017 Çarşamba

Ar. Gör. Dr. Semih Burak Yabacı





Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Çocuk Servisi
Olgu Sunumu

18 Ocak 2017 Çarşamba

Dr. Semih Burak Yabacı

Öykü



- 3 ay 21 günlük erkek hasta
- Bronkopulmoner displazi, uzun süren apne nedeniyle dış merkez ÇYBÜ'de entübe izlenen hasta, tarafımıza yoğun bakıma gönderilmiş.
- ÇYBÜ' de solunum ve beslenme problemleri sebebiyle 80 gün izlenen hasta, ÇYBÜ ihtiyacı kalmaması üzerine çocuk servisine yatırıldı.

Özgeçmiş



- **PRENATAL:** Annenin 2. gebeliği. Gebeliği boyunca düzenli doktor ve USG kontrolü var. USG'de çocuğun gelişiminin normal olduğu söylenmiş. Gebelik sırasında sigara, alkol, radyasyon maruziyeti, enfeksiyon, hastalık geçirme öyküsü yok.
- **NATAL:** 36 haftalık, sezaryen, 2150 gr olarak doğmuş.
- **POSTNATAL:** Doğduğunda *1.dk APGAR 5 imiş. Solunum sıkıntısı nedeni ile dış merkez yoğun bakım ünitesinde 41 gün izlenmiş.*
- **BESLENME:** 3 ay sadece anne sütü almış. Şu an NG'den anne sütü ve 1/1 mama besleniyor. D vit ve demir kullanımı mevcut.
- **BÜYÜME VE GELİŞME:** *Başını dik tutamıyor*
- **AŞILAR:** Sadece 1. ay aşılarını almış.
- **GEÇİRDİĞİ HASTALIKLAR:** YBÜ nde *glossopeksi* yapılmış. *Trakeostomi* açılmış.

Soygeçmiş



- **Anne:** 28 yaşında, sağ- sağlıklı
- **Baba:** 33 yaşında, sağ- sağlıklı
- Anne ve baba arasında akrabalık yok.
- **Kardeşler:**
 - 1.çocuk: 4 yaşında kız, sağ-sağlıklı
 - 2.çocuk: Hastamız.
- **Ailede sürekli hastalık:** yok

Vital Bulgular



- **Ateş :** 36 C
- **Nabız:** 142 /dk.
- **Solunum:** 34/dk.
- **Tansiyon:** 90/50 mmHg (35p)
- **SaO2:** %100 (O2li)
- **Boy:** 52 cm (<3p)
- **Kilo:** 4.450 gr (<3p)
- **Baş Çevresi:** 39cm(<3p)

Fizik Muayene



- **Genel durumu:** orta
- **Cilt:** Turgor, tonus doğal. Ödem, ikter, siyanoz, peteşi, purpura, pigmentasyon bozukluğu yok.
- **Baş boyun:** *Yarık damak*
Mikrognati
Düşük kulak çizgisi
Atipik yüz görünümü.
Ön fontanel 2x1 cm, normal bombelikte; arka fontanel kapalı,
Boyunda kitle ve LAP yok. Trakeostomisi mevcut.
- **Gözler:** Işık refleksi bilateral mevcut. Pupiller izokorik. Konjonktivalar ve skleralar doğal.
- **Kulak-burun- boğaz:** Bilateral kulak zarları doğal. Burun tıkanıklığı ve akıntısı yok.

Fizik Muayene



- **Kardiyovasküler:** S1, S2 doğal. S3 yok. Üfürüm yok.
- **Solunum sistemi:** Her iki hemitoraks solunuma eşit katılıyor. Toraks deformitesi yok. Retraksiyon yok. Dinlemekle ral, ronkus yok.
- **Gastrointestinal sistem:** Batın normal bombelikte. Barsak sesleri doğal. Palpasyonla defans, rebound yok. Organomegali yok. Traube alanı açık.
- **Genitoüriner sistem:** Haricen erkek. Anomali yok.
- **Nöromusküler sistem:** Bilinç açık. Kas gücü, tonusu normal. Derin tendon refleksleri iki yanlı doğal. Yüzeyel refleksler doğal. Babinski, klonus refleksleri iki yanlı alınmıyor.
- **Ekstremiteler:** Kas kitlesi ve tonusu doğal.

Tetkik



- **HGB:** 10,5g/dl
- **HCT :** %31,4
- **MCV:** 84fl
- **PLT:** 384900 /mm³
- **WBC:** 11300/mm³
- **NEU:** 4930/mm³
- **LYM:** 4290/mm³
- **BUN:** 7 mg/dl
- **Kreatinin:** 0,12mg/dl
- **AST:** 31 U/L
- **ALT:** 26U/L
- **Albumin:** 3,0g/dL
- **Na:** 144 mEq/L
- **K:** 4,54 mEq/L
- **Ca:** 10,2 mEq/L
- **CRP:** 0,45

Periferik Yayması

- %60 nötrofil
- %38 lenfosit
- %2 monosit
- Atipik hücre yok



- *Yarık damak*
- *Mikrognati*
- *Düşük kulak çizgisi*
- *Atipik yüz görünümü*



- Ön Tanılarınız?

Klinik İzlem



- Pierre Robin Sekansı ön tanısı alan hasta, yoğun bakım sonrası takip sebebiyle servisimize yatırıldı.
- Nazogastrik ile beslenen hastanın beslenmesi düzenlendi. Anti reflü tedavi ve vitamin desteği alıyor.
- Plastik cerrahiye danışılan hasta, distraksiyon osteogenezis açısından dış merkeze yönlendirildi.



- Hastanın servisteki takibinde taburculuđu planlanırken tekrar ateşleri çıkması üzerine hasta değerlendirildi.
- Pnömoni tanısıyla antibiyotik ve nebül tedavisi devam etmektedir.

Pierre Robin Sendromu



- Pierre Robin sendromu, ilk kez 1920 yılında Fransız Ortodontist Pierre Robin tarafından *mikrognati, yarık damak, glossopitoz*dan oluşan üçlü triad olarak tanımlanmıştır.
- Sendromun tanısı konusunda fikir birliği olmadığından görülme sıklığı net bilinmemekle birlikte *1/20.000 ile 1/30.000* arasında değiştiği sanılmaktadır.
- Son yapılan çalışmalar, *SOX9 geninde misregülasyon* olup olmadığının değerlendirilmesinden bahsetmektedir.



- PRS, tek başına görülebileceği gibi Stikler sendromu, velokardiofasial sendrom, trizomi 18, fetal hidantoin ve fetal alkol sendromu gibi diğer sendromlara ve anomalilere de eşlik edebilir.
- PRS başka sendromlara da eşlik edebileceğinden, hastalar ek anomali yönünden ayrıntılı olarak incelenmelidir.



- Hastalarda, özellikle *yenidoğan döneminde* ortaya çıkan değişik derecelerde **solunum güçlüğü, morarma atakları ve beslenme güçlüğü** ağır sorunlar yaratabilirken,
- *Büyük yaş dönemlerinde* **büyüme geriliği, kronik hipoksiye bağlı korpulmonale ve gelişimsel gecikmeler** gözlenebilmektedir.

Tablo 1. Pierre Robin Sekansında klinik bulgular ve sorunlar.



Yüz ve ağız içinde bulgular

- Dilin farenkse doğru kayması (glossopitozis)
- Çene küçüklüğü
- Yarık damak

Solunumsal sorunlar

- Üst solunum yolu tıkanıklığı, solunum sıkıntısı
- Obstrüktif uyku apnesi- hipoksi

Aspirasyon pnomonisi

Gastrointestinal sorunlar

- Beslenme güçlüğü

Malnütrisyon, kilo alımında azlık

Gastrointestinal reflü ve regürjitasyon

Kardiyak sorunlar

- Kor pulmonale

Nörogelişimsel sorunlar

- Kronik veya akut hipoksiye bağlı gelişimsel sorunlar
- Uyku sorunları

Konuşma ve işitme sorunları

- Kronik otitis media, iletim tipi işitme sorunları
- Konuşma sorunları

Diş sorunları

Çene küçüklüğüne bağlı ortodontik sorunlar

Genetik

- Otozomal resesif, X'e bağlı ve Trizomi 18 gibi diğer genetik sendromlarla birliktelik göstermesi

Tedavi Planı



- PRS'de tedavi planı yapılırken **solunum sıkıntısı ve beslenme sorunu** birlikte ele alınmalı, hastanın tedavisi buna göre düzenlenmelidir.

Tedavi Planı



- Bebeklerde morarma ve solunum durması daha çok bebek sırtüstü yatarken ya da beslenirken ortaya çıkar.
- Hastalarda etkili hava yolu açıklığının sağlanması, öncelikle tanının doğru ve erken konmasını gerektirir.
- Yenidoğan bir bebeğin ilk muayenesinde **damak bütünlüğünün ve çene boyutunun normal** olup olmadığına her zaman bakılmalıdır.
- PRS için en önemli tanı koydurucu bulgular, çenenin küçük olması (**mikrognati**) ve dilin arkaya doğru yerleşmesidir (**glossoptozis**).
- Vakaların çoğunda **yarık damak** da bulunur, ancak tanı için mutlak gerekli değildir.

Havayolu açıklığı için;



1. Pozisyon verme
2. Nazofarengeal tüp takılması
3. Endotrakeal entübasyon ve larengeal maske
4. Cerrahi tedavi: Glossopeksi, mandibular ekstraksiyon (germe), trakeostomi

Tedavi Planı



- Vakaların yaklaşık % 80'inde **gastroözefageal reflü** bulunduğu ve sıklıkla hava yolu sorunu düzeldiğinde reflü sorununun da gerilediği bildirilmiştir
- Hafif vakalar dışında **anneyi emerek beslenme sıklıkla olanaksızdır.**
- Hafif vakalarda bebek yan yatırılarak emzirme denenmelidir.
- Biberonla beslenme denenirken yüzüstü ya da yan yatış durumunda, damak yarıklarında kullanılan **uzun emzikli ve geniş delikli biberonlar** kullanılarak sağılmış anne sütü verilmelidir.
- Yeterli beslenmenin sağlanması kilo alımı yanı sıra, erken çene gelişiminin hızlanması, dil kaslarının olgunlaşması açısından da önemlidir.

Sonuç olarak



- PRS değişik sistemleri ilgilendiren çok çeşitli anomaliler ile birliktelik gösterebilir ve prenatal tanısı zordur.
- Ancak doğumda yapılan dikkatli bir fizik inceleme ile tanı basit olarak konabilir ve uygun tekniklerle anomaliler açısından taranabilir.
- Aileye genetik danışmanlık verilebilir.



Noel Rosa

O Poeta da Vila



Teşekkürler...