



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı
Olgu Sunumu

17 Kasım 2016 Perşembe

Ar. Gör. Dr. Sefa Kazancı



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Çocuk Göğüs hastalıkları bilim dalı
Olgu Sunumu
DR.SEFA KAZANCI



2 aylık erkek hasta

Şikayeti: öksürük, hırıltı, emmeme



Hikayesi

6 gnlkken bařlayan hırıltı ,ksrk ve emmeme řikayeti olan hasta dıř merkeze bařvurmuř orada pnmoni tanısı konulan hastanın AC fiminde kalp glgesinde anormallik grlmř EKO yapılmıř dekstroardi saptanmıř, tarafımıza tedavisi bittikten sonra ynlendirilmiř.

Özgeçmiş

Prenatal: Annenin 2. gebeliği. Gebeliği boyunca düzenli doktor kontrolü yok. Gebelikte bir sorun yaşamamış. Anne gebeliğinde progesteron ve demir kullanmış.

Natal: Dış merkezde (hastanede), 38 gh, 3100 gram doğmuş.

Postnatal: Doğar doğmaz ağlamış, 21 gün küvözde kalmış.

Büyüme gelişme: Normal.

Soygeçmiş

Anne: 35 y/ ilkokul mezunu/ ev hanımı / sağ-sağlıklı

Baba: 34y/ ilkokul mezunu/ serbest meslek/ sağ-sağlıklı

Anne baba arasında akrabalık yok.

Ailede sürekli hastalık:yok

Annede intrauterin ölüm öyküsü yok

1.Çocuk: E/ 10 yaş / sağ-sağlıklı

2.Çocuk: Hastamız



Fizik Muayene

Ateş: 36.9° C

Nabız: 136/dk

TA: 74/50 mmHg

SpO₂: %98

SS. : 58/dk

Boy: 51cm (50-75P)

Kilo: 3020gr (25-50P)

Baş çevresi : 34.2 cm (50 p)

Fizik Muayene

Genel durum: İyi

Cilt: Turgor, tonus doğal. Ödem, ikter, siyanoz, peteşi, purpura, Yok.

Baş boyun: Saç ve saçlı deri doğal. Kafa yapısı simetrik. Boyunda kitle ve LAP yok.

Gözler: Işık refleksi bilateral mevcut. Pupiller izokorik. Konjonktivalar ve skleralar doğal. Göz kürelerinin her yöne hareketi doğal.



Kulak-burun- boğaz: Bilateral kulak zarları doğal. Burun tıkanıklığı, akıntısı yok. Orofarenks ve tonsiller doğal

Kardiyovasküler: S1, S2 doğal. S3 yok. Üfürüm yok. AFN her iki alt ekstremitede alınıyor. Kalp tepe atımı 4. interkostal aralıkta. **Ancak kalp sesleri sağ tarafta alınıyor**

Solunum sistemi: Her iki hemitoraks solunuma eşit katılıyor. Toraks deformitesi yok. Retraksiyon yok. **Dinlemekle sekresyon ralleri mevcut**



Gastrointestinal sistem: Batın normal bombelikte. Barsak sesleri doğal. Palpasyonla defans, rebound yok.

Genitoüriner sistem: Haricen kız. Anomali yok.

NÖROMUSKÜLER SİSTEM :Doğal.



Patalojik bulgular

- ❖ 6 günlükken ortaya çıkan hırıltı ve öksürük şikayeti
- ❖ EKO'da dekstrokalardi



Ön tanılarınız nelerdir?



❖ PA Akciğer filmi

❖ Batın USG - situs inversus totalis

Avcı, Ahmet Eyyüp
860949
20.01.2012
M

ap

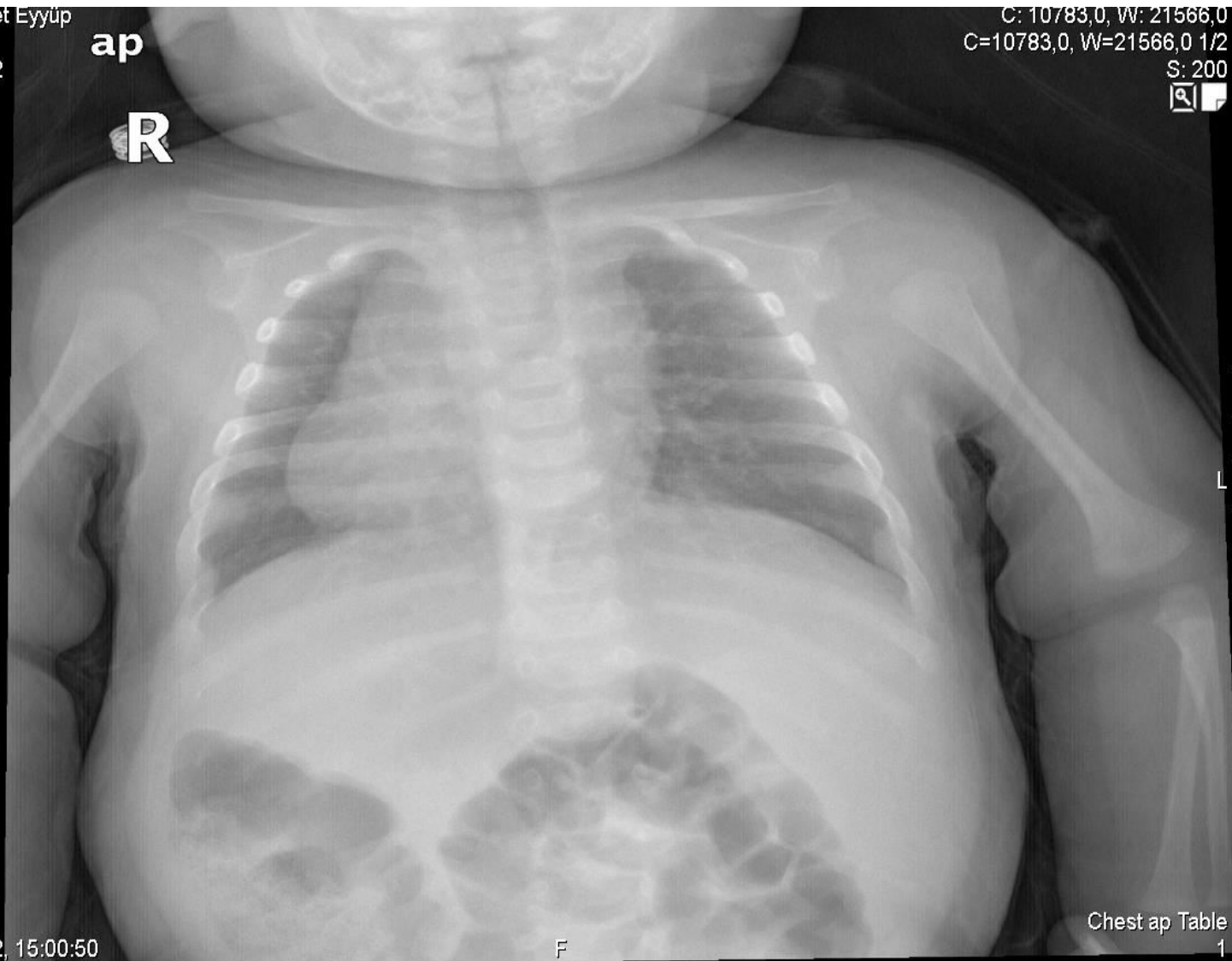
R

C: 10783,0, W: 21566,0
C=10783,0, W=21566,0 1/2
S: 200
L

09.04.2012, 15:00:50

F

Chest ap Table
1





KLİNİK İZLEM

- ❖ Hasta primer silier diskinezi tanısı ile takibe alındı.
- ❖ Ventolin nebül tedavisi başlandı.
- ❖ Fizyoterapi önerildi.
- ❖ Sinopulmoner enfeksiyonlar açısından yakın izleme alındı.
- ❖ Takipte BHR bulguları da eklenince tedavisine Pulmicort nebul de eklendi

PRİMER SİLİER DİSKİNEZİ

- ❖ Primer silyer diskinezi (PCD) 15.000-20.000 kişide bir görülen otozomal resesif bir hastalıktır.
- ❖ Anormal silyer fonksiyon nedeniyle infantil dönemden itibaren başlayan kronik sinopulmoner infeksiyonlarla seyretmektedir.

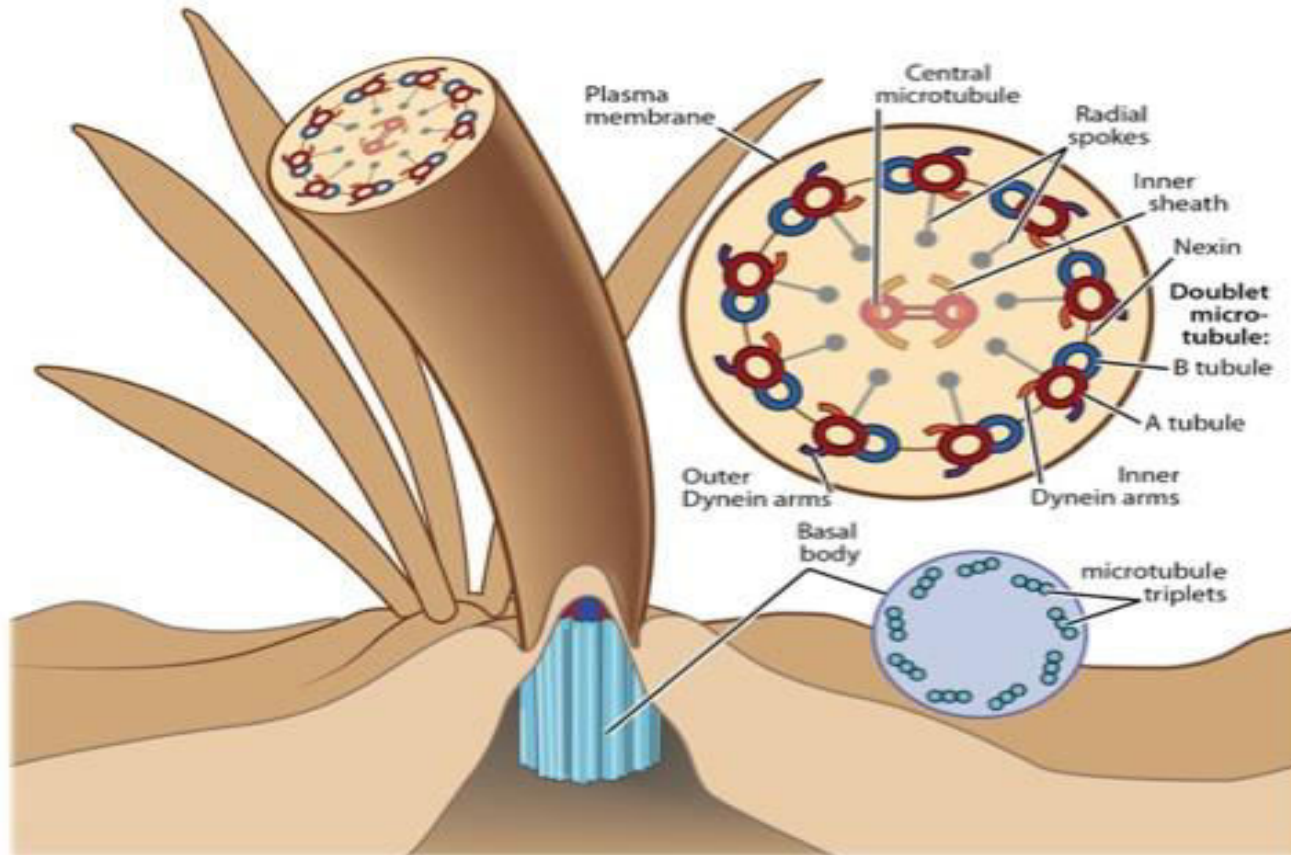
- 
-
- ❖ Silyer hareketin azalması (silyer immotilite) ya da paterninin değişmesi (silyer diskinezi) ile karakterizedir.
 - ❖ Embriyonik dönemde kalp ve iç organların normal pozisyonunu kontrol eden nodal silya defektif olduğu için asimetri oluşur. Bu nedenle PCD'li olguların %40-50'sinde situs inversus totalis vardır .

- 
-
- ❖ Hastalık 1933'te sinüzit, bronşektazi ve situs inversus triadı ile Kartagener tarafından tarif edilmiş.
 - ❖ Afzelius 1976'da patogenezin silya yapısında ya da fonksiyonunda defekt ile ilişkisi olduğunu bildirmiştir.



- 
-
- ❖ Krioelektron tomografi çalışmaları tüm silya komponentlerinde (dış dynein kolları, iç dynein kolları, radial spoke, merkezdeki çift tubul, vb.) PCD'ye yol açan defekt olabileceğini göstermiştir.
 - ❖ Bu defektlerden respiratuar silya dışında primer silya, ependimal silya ve sperm de etkilenebilir. Bu nedenle hastalarda hidrosefali ve infertilite de görülebilir.

SİLYANIN YAPISI



Disfonksiyonel silyanın yeri	Klinik Bulgular	Ortaya çıkma yaşı
Embriyonal nod	Situs inversus totalis veya heterotaksi	Yenidoğan döneminden itibaren
Östaki tüpü	Kronik/tekrarlayan otitis media Geçici işitme kaybı/Konuşmada gecikme	Bebeklik döneminden itibaren
Burun/Paranasal sinüsler	Burun tıkanıklığı Sinüzit	Bebeklik dönemi Okul öncesi dönem
Trakea/Bronşlar	Yenidoğanda açıklanamayan solunum sıkıntısı Tekrarlayan ASYE Bronşektazi	Yenidoğan Bebeklik dönemi Okul çağı
Sperm	İnfertilite	Erişkin

ETYOLOJİ

- ❖ Akson yapısını veya silyanın aksesuar komponentlerini kodlayan genlerdeki mutasyonların, silyada anormal yapı ya da anormal fonksiyona yol açtığı gösterilmiştir.
- ❖ En sık saptanan mutasyonlar; DNAH5, DNA11, DNAI1, DNAI2, KTU, CCDC39, CCDC40 ve CCDC103 olup özellikle iç ve dış dynein kollarında defekte yol açarak PCD'ye neden olurlar

KLİNİK BULGULAR

- ❖ Mukosilyer klirensin bozulması üst ve alt hava yollarında enfeksiyona neden olur.
- ❖ Üst hava yolunda kronik sinüzit, tekrarlayan otit, işitme kaybı yaparken alt hava yollarında akciğer fonksiyonlarının ilerleyici kaybı ile karakterize kronik destrüktif akciğer hastalığına neden olur.

KLİNİK BULGULAR

- ❖ Yenidoğanda açıklanamayan solunum güçlüğü, burnun nazal sekresyonlar ile tıkalı olması, öksürük ve atelektazi varlığında PCD düşünülmelidir.
- ❖ Sütçocuğu döneminde kronik öksürük, başta orta kulak olmak üzere yineleyen solunum yolu infeksiyonları uyarıcı olmalıdır.



KLİNİK BULGULAR

- ❖ Okul çocuğunda yineleyen sinus infeksiyonları, balgamlı öksürük, atelektazi ve bronşektazi varlığında PCD araştırılmalıdır.
- ❖ Kompleks kardiyak anomali varsa, situs inversus ile birlikte solunum yakınmaları varsa, etiyolojisi aydınlatılamamış bronşektazilerde, infertil erkeklerde PCD akla gelmelidir

RADYOLOJİK GÖRÜNTÜLEME

- ❖ Akciğer grafisinde en yaygın bulgu sık hiperinflasyon ve peribronşiyal kalınlaşmadır.
- ❖ Hastaların %50'sinde dekstrokardi görülür. Açıklanamayan atelektazi ya da konsolidasyon, varlığında kuşku duyulmalıdır.



RADYOLOJİK GÖRÜNTÜLEME

- ❖ Hava yolu değişikliklerinin erken dönemde tanısında altın standart kabul edilen HRCT'de peribronşiyal kalınlaşma, mukus tıkaçları, bronşektazi, fokal hava hapsi, mozaik görünüm saptanabilir.
- ❖ Radyolojik değerlendirme için giderek HRCT yerine çok daha az radyasyon riski olan 3.0-T MRI tercih edilmektedir.

TANI

- ❖ Dünyada 500.000 civarında PCD hastası olduğu tahmin edilmekte ancak tanı yöntemlerinin sınırlılığı ve deneyime dayalı olması nedeniyle kesin tanı alan hasta sayısı çok daha azdır.
- ❖ Kistik fibrozda tanı yaşı 1.3 yaş iken, PCD'de situs inversus varsa 4.4 yaş, situs inversus yoksa 6 yaşa kadar gecikmektedir.

TANI

- ❖ Kesin tanı için nazal biyopsi örneği hem silya fonksiyonu için video mikroskopi ile hem de ultrasrüktürel silya defekti için elektron mikroskopi ile değerlendirilmelidir.
- ❖ Az sayıda merkezde bulunan bu diagnostik araçlar bile bazı hastalarda yeterli olmamakta tanı genetik analizle desteklenmektedir.

TANI

- ❖ Bu nedenle çoğu kez yineleyen solunum yolu infeksiyonları, kronik sinüzit, yineleyen otit, kronik balgamlı öksürük, bronşektazi gibi bulgularla birlikte situs inversus olması ya da PCD tanısı almış akraba öyküsü olması ile PCD tanısı konmaktadır

TANI

- ❖ Geçmiş yıllarda tarama testi olarak kabul edilen **sakarin testinin** yerini **nazal nitrik oksit ölçümü** almıştır. Normalde 125-867 nl/min olan nazal NO düzeyi PCD'de normal değerin 1/10'una kadar düşmektedir.

Test	Kullanımı	Dezavantajları
Nazal NO	Tarama testi, daha çok PSD'yi dışlamaya yarar	Yanlış pozitif sonuçlar bildirilmiş Her merkezde bulunmaz
Sakkarin testi	Tarama testi	Yanlış pozitif ve yanlış negatif sonuçlar sık görülür
Elektron mikroskopi	Doğrulama testi	%20 yanlış negatif sonuç olabilir Deneyimli lab ve patolog gerektirir
Yüksek hızlı videomikroskopi	Doğrulama testi Taze örnekte çalışılmalı	Yanlış pozitif sonuçlar olabildiğinden pozitif testin tekrarlanması gerekir Deneyimli lab gerektirir
Hücre kültürü	Diğer testlerle tanı konulamadığında uygulanan bir doğrulama testi	Komplike, zaman alıcı, çok az merkezde uygulanıyor

ERS primer silyer diskinezi rehberinin **tanı** önerileri

- ❖ Klinik kuşku olduğunda nazal ya da bronkoskopik örneklerde silli epitelin incelenmesi ile tanı doğrulanmalıdır.
- ❖ Nazal NO tanı değil yalnızca tarama amacıyla kullanılabilir. Diğer tarama testi olan Sakkarin testi ise güvenilir değildir.

ERS primer silyer diskinezi rehberinin **tanı** önerileri

- ❖ Silyer vuru sıklığı ve vuru paterni yüksek hızlı video mikroskopi ile, silya yapısı elektron mikroskopi kullanılarak değerlendirilmelidir.
- ❖ Diğer tanı yöntemleri arasında hücre kültürü, immunofloresan ile dynein proteininin lokalizasyonunun incelenmesi, genetik analizler yer alır.

ERS primer silyer diskinezi rehberinin **tedavi** önerileri.

- ❖ Fizyoterapi ve egzersiz ile hava yolu klirensi sağlanmalıdır.
- ❖ Enfeksiyon kuşkusunda antibiyotik kullanmaktan kaçınmamalıdır.
- ❖ Bazı hastalarda proflaktik oral antibiyotik ve nebulize antipsödomonal antibiyotik kullanmak gerekebilir.
- ❖ Seçilmiş hastalarda rhDNase ve hipertonic salin kullanılabilir

ERS primer silyer diskinezi rehberinin **tedavi** önerileri

- ❖ Astım eşlik etmiyorsa inhale bronkodilatör ya da steroid kullanılmamalıdır.
- ❖ Kronik otit varlığında ventilasyon tüpü uygulamaktan kaçınmalıdır.
- ❖ Pnömonokok ve influenza aşısı dâhil aşı programı eksiksiz uygulanmalıdır



KAYNAKLAR

Gokdemir Y, Karadag-Saygi E, Erdem E, ve ark. Comparison of conventional pulmonary rehabilitation and highfrequency chest wall oscillation in primary ciliary dyskinesia. *Pediatr Pulmonol*2014;49(6):611-6.
<http://dx.doi.org/10.1002/ppul.22861>



T.C. Sağlık Bakanlığı
Türkiye Kamu Hastaneleri Kurumu
Beyoğlu Kamu Hastaneleri Birliği
Genel Sekreterliği

DÜNYA PREMATÜRE GÜNÜ



KATILIMLARINIZ BEBEKLERİMİZE, AİLELERİNE VE BİZLERE GÜÇ VE ONUR KATACAKTIR.

YER : Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi

SAAT : 10.00 - 12.00

TARİH : 17 Kasım 2014

www.sislietfal.gov.tr