



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Çocuk Servisi
Olgu Sunumu

6 Haziran 2018 Çarşamba

Dr. Gül Zafer



Olgu

- 7 aylık, erkek hasta

Şikayeti

1 gün önce başlayan;

- Ateş
- Kusma

Öykü

- Ateş ve kusma şikayeti bir gün önce başlamış.
- Ateşi 38,5°C ölçülmüş.
- Üç kere fışkırır tarzda kusması olmuş.
- 5-10 dakika süreyle sabit bir noktaya baktığı gözlemlenmiş.
- En uzununu yarım saat süren dalmaları gün boyu, aralıklarla tekrarlamış.
- Aynı gün dış merkez acil başvurusunda ateşi düşürülüp eve gönderilmiş.

Öykü

Ertesi sabah;

- Sabah uyandığında yarım saat boyunca sabit bir noktaya baktığı fark edilmiş.
- Tekrar ateşlenmesi ve 1 defa daha fışkırır tarzda kusması olması üzerine acil servise başvurmuş.

Özgeçmiş

- **Doğum öncesi** : Anne gebeliği boyunca düzenli kontrollere gitmiş, USG'leri yapılmış. Kontrollerinde bir patoloji saptanmamış. Annenin sigara, alkol kullanımı öyküsü yok.
- **Doğum** : 41. gebelik haftasında, NSVD, 2850 gr doğum, komplikasyon yok.
- **Doğum sonrası** : Doğum sonrası küvöz ihtiyacı yok. Doğar doğmaz ağlamış ve annesini emmiş. İkter, siyanoz yok.

Soy-geçmiş

- **Anne:** 23 yaşında, sağ sağlıklı
- **Baba:** 24 yaşında, sağ sağlıklı
- Anne-baba arasında akrabalık yok
- 1. çocuk: hastamız

Fizik Bakı

- Boy: 65 cm (%3p)
- Ağırlık: 9kg (%60 p)
- Baş çevresi: 43 cm(%10 p)

Fizik Bakı

- **Genel durum:** Orta, bilinç açık, çevre ile ilgisi azalmış.
- **Cilt:** Turgor tonus doğal. Ödem, ikter, siyanoz yok. Cilt muayenesi normal, pembe renkte.
- **Baş boyun:** Saç ve saçlı deri doğal. Boyunda kitle ve LAP yok.
- **Gözler:** Bilateral ışık refleksi alınıyor. Pupiller izokorik. Işık refleksi iki gözde +, Konjonktiva skleralar doğal. **Gözler sola deviyе. Sağ dışa bakış kısıtlılığı mevcut.**
- **Kardiyovasküler:** S1, S2 doğal, S3 yok.Üfürüm yok. AFN her iki alt ekstremitede alınıyor. Nabızlar bilateral palpable.

Fizik Bakı

- **Solunum sistemi:** Solunum sesleri doğal, taşipne, ral ronküs yok.
- **Gastrointestinal sistem:** Batın rahat. HSM yok. Bağırsak sesleri normoaktif.
- **Genitoüriner sistem:** Haricen erkek. Anomali yok.
- **Nöromuskuler sistem:** Bilinç açık, çevreye ilgisi azalmış. Sağ dışa bakış kısıtlılığı mevcut. Meningeal irritasyon bulgusu yok.
- **Ektstremiteler :** Doğal

Laboratuvar

Test		Sonuç	Birim	Referans Değerleri
Ozmolarite (Serum)		282	mOsm/kg	
MDRD (GFR Hesaplama)		1266,06	mL/dk/1.73m ²	
eGFR (CKD-EPI Pediatrik)		125	mL/dk/1.73m ²	
Açlık Kan Şekeri (AKŞ)		93,1	mg/dL	74 - 106
BUN	*	5	mg/dL	7 - 20
Ürea	*	9,98	mg/dL	17 - 43
Kreatinin	*	0,18	mg/dL	0,67 - 1,17
Bilirubin, Total		0,81	mg/dL	0,3 - 1,2
Bilirubin, Direkt		0,15	mg/dL	< 0,2
Bilirubin, İndirekt		0,66	mg/dL	< 0,9
AST (SGOT)		39,1	U/L	< 50
ALT (SGPT)		14,5	U/L	< 50
ALP (Alkalen Fosfataz)	*	172	U/L	30 - 120
Protein, Total	*	5,82	g/dL	6,6 - 8,3
Albumin		3,86	g/dL	3,5 - 5,2
Globulin		1,96	g/dL	1,1 - 3,5
Düzeltilmiş Sodyum		137,5		
Sodyum (Na)		137,6	mmol/L	136 - 146
Potasyum (K)		4,06	mmol/L	3,5 - 5,1
Klor (Cl)		103,5	mmol/L	101 - 109
Kalsiyum		10,0	mg/dL	8,8 - 10,6
Düzeltilmiş Kalsiyum		10,11	mg/dL	
Magnezyum (Mg)		2,0	mg/dL	1,8 - 2,6
Fosfor (P)		4,40	mg/dL	2,5 - 4,5
Ürik asit	*	3,27	mg/dL	3,5 - 7,2
CRP		0,02	mg/dL	< 0,5

Hematoloji		Onaylayan Sevgi ÇEVİK		Örnek Kabul Zamanı 18/05/2018 10:58	
Test		Sonuç	Birim	Referans Değerler	
Sedimentasyon		15	mm/h	< 15	
Hemogram					
WBC	*	13,0	$\times 10^3/\mu\text{L}$	3,6 - 10,2	
NEU	*	8,8	$\times 10^3/\mu\text{L}$	1,7 - 7,6	
NEU %		67,3	%	43,5 - 73,5	
LYM	*	3,5	$\times 10^3/\mu\text{L}$	1 - 3,2	
LYM %		26,7	%	15,2 - 43,3	
MONO		0,7	$\times 10^3/\mu\text{L}$	0,3 - 1,1	
MONO %		5,5	%	5,5 - 13,7	
EOS		0,0	$\times 10^3/\mu\text{L}$	0 - 0,5	
EOS %	*	0,0	%	0,8 - 8,1	
BASO		0,1	$\times 10^3/\mu\text{L}$	0 - 0,1	
BASO %		0,5	%	0,2 - 1,5	
NRBC		0,01	$\times 10^3/\mu\text{L}$	0 - 0,03	
NR/W		0,1	/100WBC	0 - 0,6	
RBC		4,15	$\times 10^6/\mu\text{L}$	4,06 - 5,63	
HGB	*	10,3	g/dL	12,5 - 16,3	
HCT	*	31,1	%	36,7 - 47,1	
MCV		75,0	fL	73 - 96,2	
MCH		24,9	pg	23,8 - 33,4	
MCHC		33,2	g/dL	32,5 - 36,3	
PLT	*	590	$\times 10^3/\mu\text{L}$	152 - 348	
MPV		7,7	fL	7,4 - 11,4	
RDW		14,6	%	12,1 - 16,2	

Tam İdrar		Onaylayan Ayşenur KOZAN	Örnek Kabul Zamanı 21/05/2018 15:56	Onay Zamanı 21/05/2018 16:05
Test	Sonuç	Birim	Referans Değerler	Önceki Sonuçlar
Tam İdrar Analizi (TİT)				
FİZİKSEL ANALİZ				
Renk	AÇIK SARI		AÇIK SARI	AÇIK SARI (18/05/18)
Bulanıklık	BERRAK		BERRAK	BERRAK (18/05/18)
pH	6,5			7,5 (18/05/18)
Dansite	1,009			1,012 (18/05/18)
Kan	NEGATİF(-)		NEGATİF(-)	NEGATİF(-) (18/05/18)
Lökosit	NEGATİF(-)		NEGATİF(-)	NEGATİF(-) (18/05/18)
Glukoz	NEGATİF(-)		NEGATİF(-)	+ (18/05/18)
Protein	NEGATİF(-)	mg/dL	NEGATİF(-)	NEGATİF(-) (18/05/18)
Bilirubin	NEGATİF(-)	mg/dL	NEGATİF(-)	NEGATİF(-) (18/05/18)
Keton	NEGATİF(-)	mg/dL	NEGATİF(-)	NEGATİF(-) (18/05/18)
Nitrit	NEGATİF(-)		NEGATİF(-)	NEGATİF(-) (18/05/18)
Urobilinojen	* Normal		NORMAL	Normal (18/05/18)
Askorbik Asit	0	mikromol/L		1,4 (18/05/18)

Ön Tanılar ?

- Ensefalit
- Menenjit
- Venöz malformasyon
- Kafa içi kitle

- **BOS (glukoz) :** 64,9 mg/dl (kan şekeri : 97)
- **BOS (protein) :** 29,1 mg/dl
- **BOS (laktat) :** 13 mg/dl
- **BOS boyalı mikroskopik inceleme:** Lenfosit hakimiyetinde nadir lökosit görüldü, bakteri görülmedi.

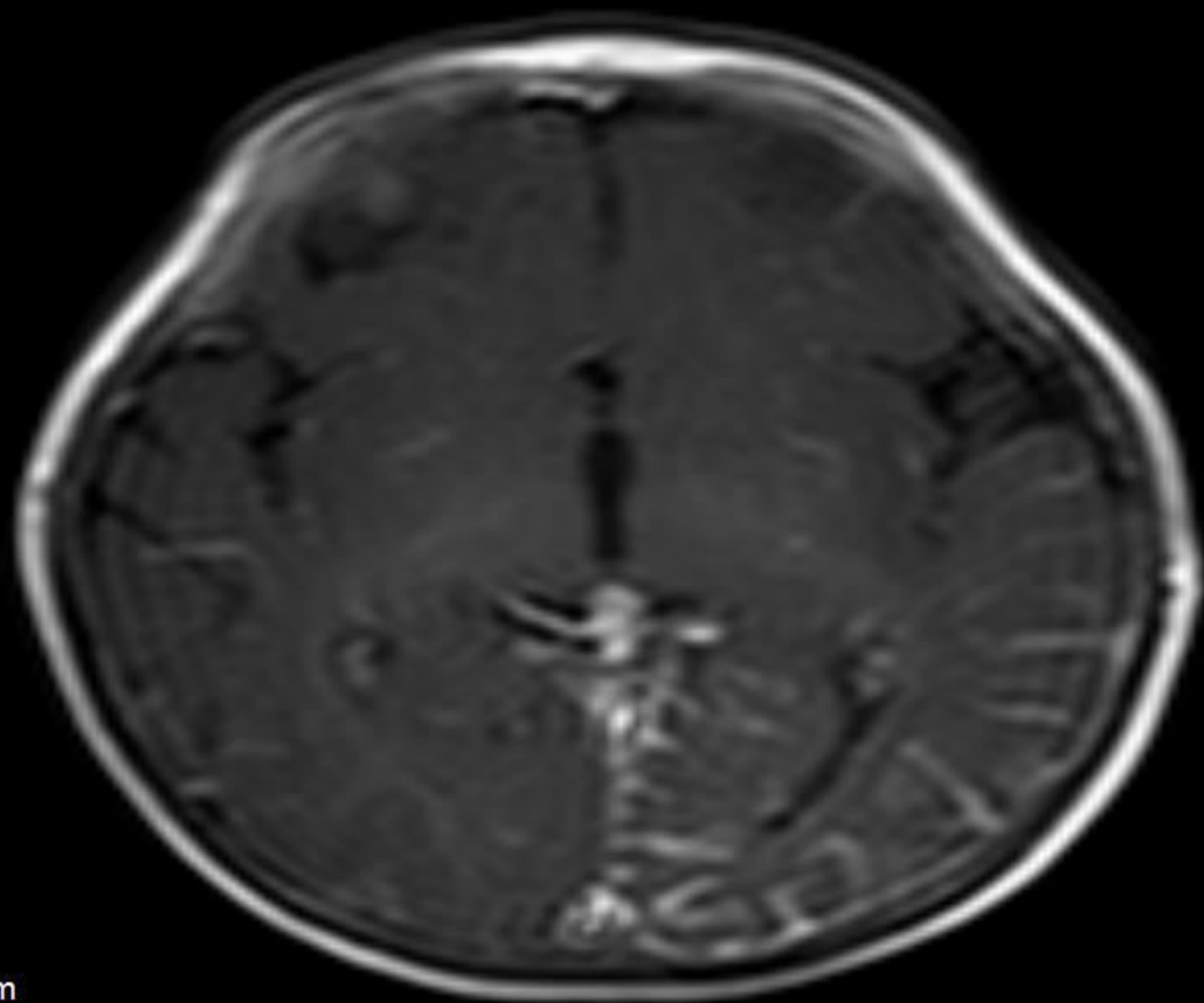
Viral ensefalit ?

- HSV TİP 1 PCR : NEGATİF
- HSV TİP 2 PCR: NEGATİF

Noninvaziv Video EEG

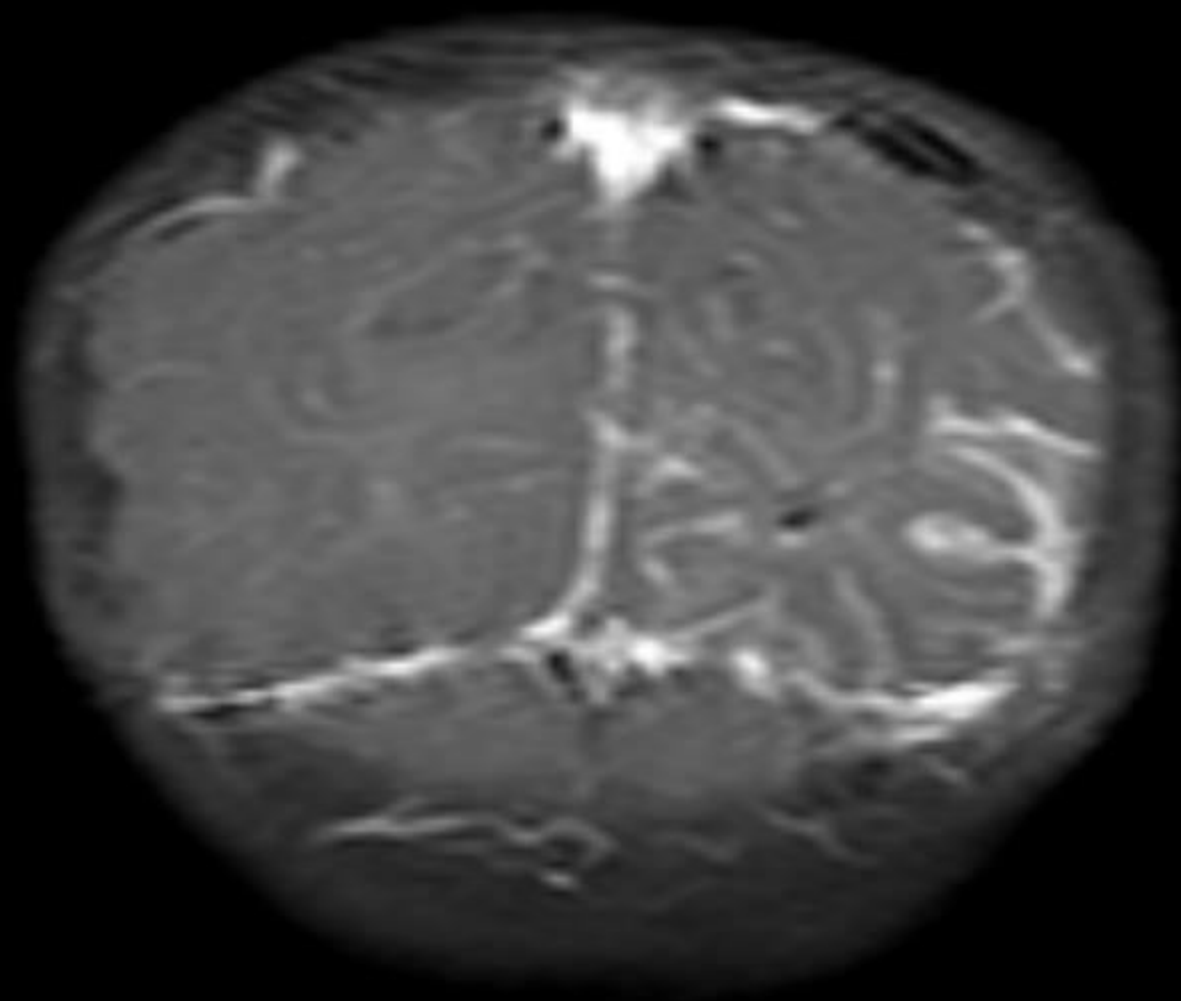
- *Sol hemisferde amplitüd depresyonu ve belirgin hemisfer asimetrisi ile yaygın organizasyon bozukluğu zemininde sol fronto-sentro-temporal bölgede PLED aktivitesi (Periyodik Lateralizan Epileptik Deşarjlar) dikkat çekmiştir.*

Kesit: 4,654 mm
Dist: 5,5 mm
TR: 450
TE: 15
AC: 2



Coil: SENSE-Head-8
Pos: HFS
FoV: 199,999998092651 mm
Series: 901

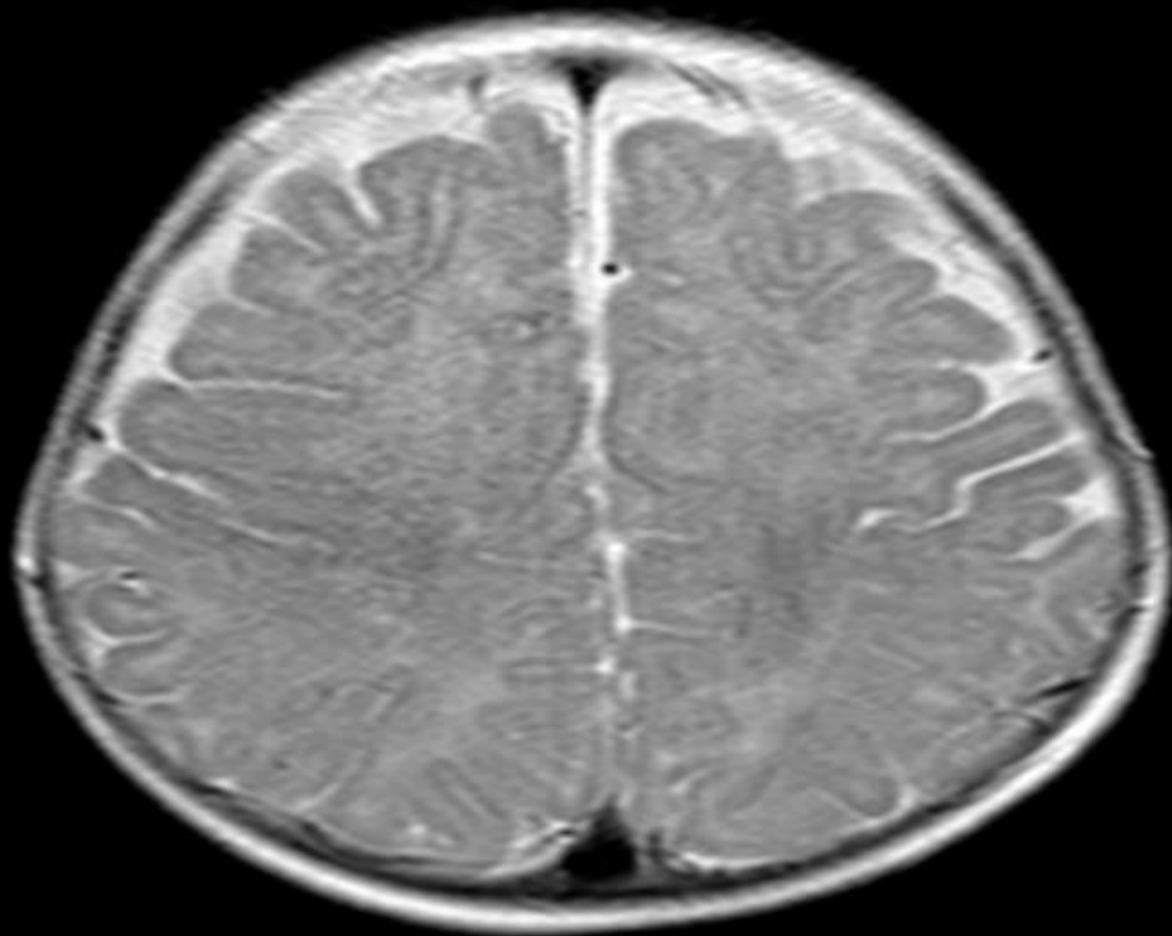
Kesit: 5 mm
Dist: 5,5 mm
TR: 533
TE: 15
AC: 1



Coil: SENSE-Head-8
Pos: HFS
FoV: 189,999996185302 mm
Series: 1001

: 5 mm
5,5 mm
2200
20
1

C: 118,0
C=118,0, W



SENSE-Head-8
HFS
199,999998092651 mm
s: 501
e no: 42
am 52 görüntüden 32.
5/2018, 23:57:42

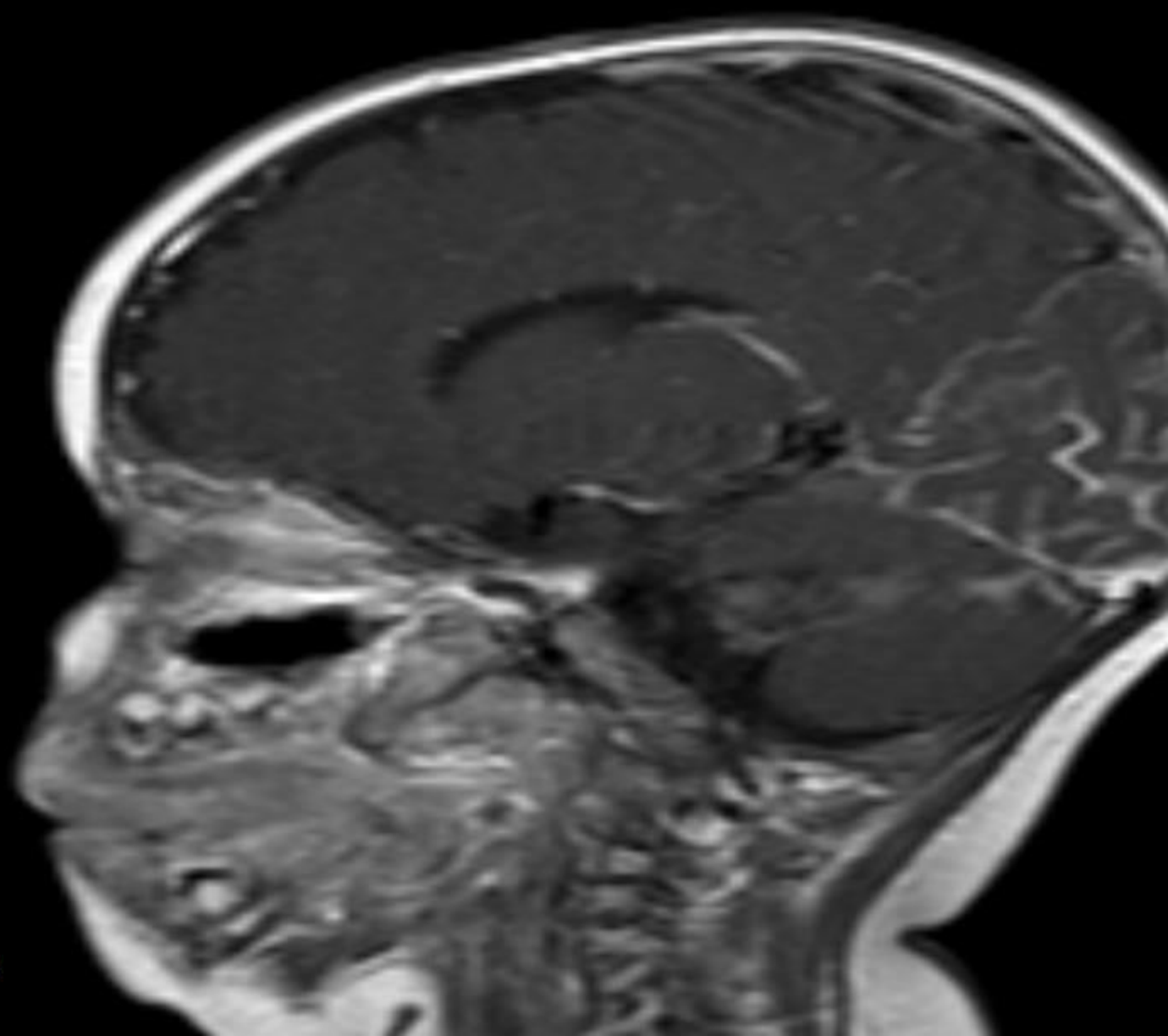
P

2/2

27

52

Kesit: 5 mm
Dist: 5,5 mm
TR: 576
TE: 12
AC: 1



Coil: SENSE-Head-8
Pos: HFS
FoV: 211,111106872558 mm
Series: 1101

Beyin MR yorumu;

- Sol parietooksipitotemporalde hafif volüm kaybı ve *pial kontrastlanma* izlenmekte olup bulgular *pial anjiomatozis* ile karakterize sturge-weber 'i desteklemektedir. Klinik korelasyon önerilir.

Hastamız ;

- Kraniyal MR değerlendirmesi, EEG bulguları ve klinik izlem doğrultusunda, cilt bulguları olmamasına rağmen Sturge-Weber Sendromu ile uyumlu bulundu.
- Asiklovir tedavisi sonlandırılarak, 3x60 mg karbamezapin tedavisi başlandı.

STURGE WEBER SENDROMU

- Sturge-Weber sendromu **ensefalotrigeminal anjiyomatozis** olarak da isimlendirilen 20.000-50.000 canlı doğumda bir görülen nadir bir **nörokütanöz** hastalıktır. Santral sinir sistemi, göz ve yüzü içine alan anjiyomlar ile karakterizedir.
- **Kalıtsal geçişi olmayan tek nörokütanöz sendromdur.**

Patogeneze

- GNAQ'da 9q21 13 kromozomunda nükleotid geçişi ile ilişkili bir gen mutasyonu tanımlanmıştır.
- **GNAQ geni**, hücre içi sinyal yollarını düzenlemek için işlev gören bir guanin nükleotid bağlayıcı protein olan **G-alfa-q**'yu kodlar.
- GNAQ geninde **embriyogeneze**den sonraki bir aşamada ortaya çıkan somatik mutasyonlar sadece vasküler endotelial hücrelerin öncüllerini etkileyebilir ve **nonsendromik port şarap lekelerine** neden olur, **erken bir aşamada** ortaya çıkanlar ise daha fazla prekürsör hücreyi etkileyebilir ve **SWS**'ye yol açabilir.

- **Leptomeningeal anjiom**
- Trigeminal sinir bölgesine dağılmış genellikle tek taraflı **porto şarabı nevus**
- Oküler anormali olarak da genellikle **glokom** ana bulgulardır.

STURGE WEBER SENDROMU

- Anjiyomların etkilediği alanlara göre üç tipe ayrılır.
- **Tip I** klasik “*şarap lekesi*” olarak isimlendirilen, kutanöz fasiyal malformasyonla giden ve glokom gibi oküler anomaliler olsun ya da olmasın intrakranial leptomeningeal malformasyonların izlendiği **en sık** görülen tiptir.
- **Tip II** kutanöz fasiyal malformasyon ve glokomun olabildiği ancak beyinle ilgili anormalliğin görülmediği tiptir.
- **Tip III** (%5-15 sıklıkla) kutanöz ve gözle ilgili malformasyonların eşlik etmediği leptomeningeal anjiyomatozisle karakterizedir.

Leptomeningeal anjioma

- Genellikle tek taraflıdır ve oksipital ile parietal bölgelerde lokalizedir.
- Normal gelişim sırasında, sefalik nöral tüp çevresinde ektoderm altında vasküler embriyoner pleksus gelişir ve 9 haftada bu damar yapısı geriler.
- Fakat , Sturge Weber sendromunda bu gerileme olmaz ve vasküler yapılar zamanla anjioma dönüşür.
- Leptomeninksler kalınlaşır, artmış bir damarlanma gösterir, alttaki kortikal yapılarda zamanla kalsifikasyon gelişebilir.
- *Leptomeningeal anjiomlar, fasial anjiom olmadan da görülebilir.*

Anjioma varlığı; epilepsi, hemiparazi, hemianopsi ve mental retardasyon gibi anormalilere yol açabilir.

- Hastaların ; 1/3'ünde lezyonun karşı tarafında hemiparezi , %75-90'ında epilepsi gelişir. Nöbetler çoğu kez kısmi özelliktedir.
- %50-60 ında zeka geriliği vardır. Zeka geriliği görülmesinde leptomeningeal anjiomların, kortekste hipoksik , iskemik ve gliyotik değişiklikler oluşturmaları ve kortikal disgenezi sorumlu tutulmaktadır.

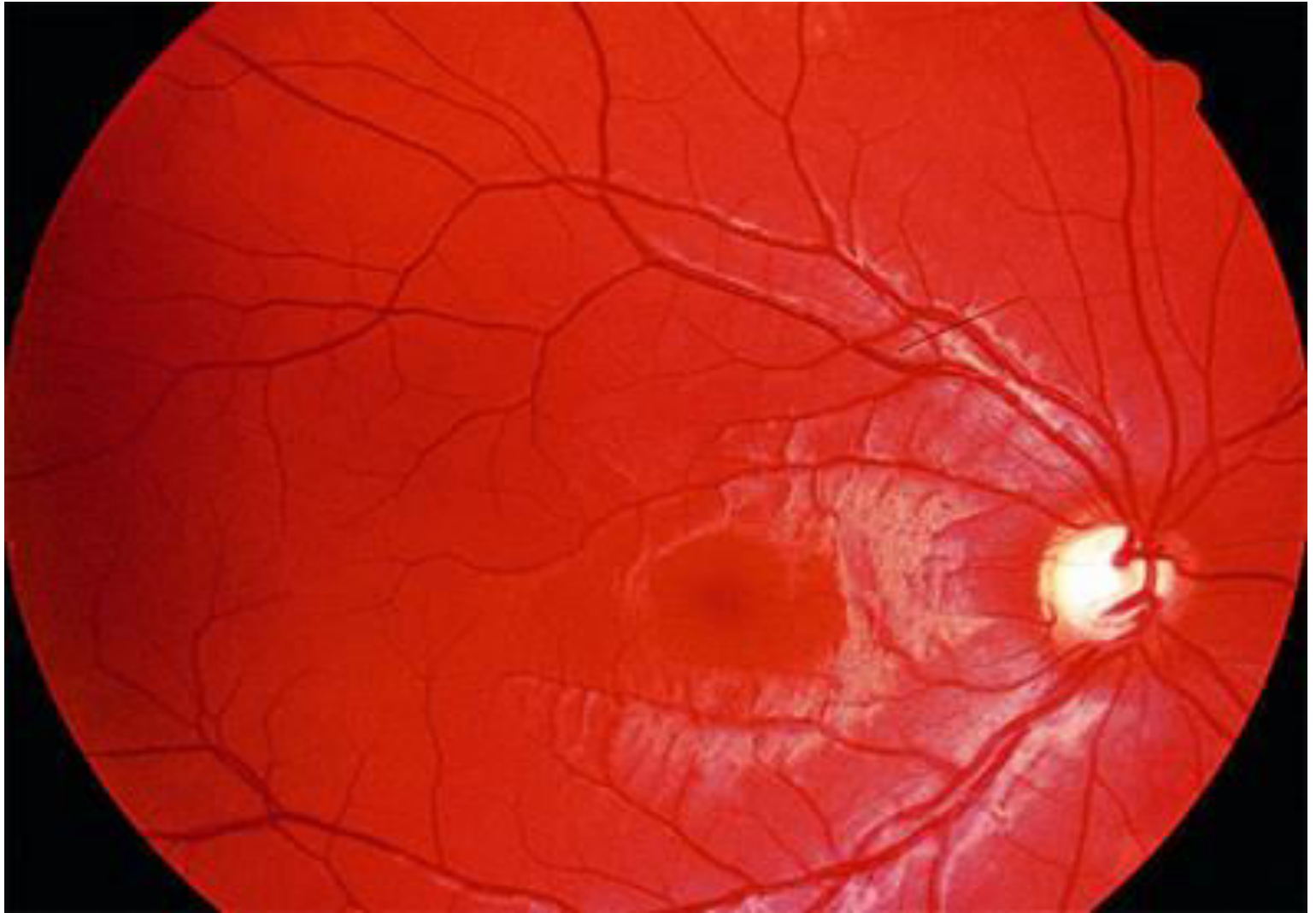
Porto şarabı lekesi(nevus flammeus)

- Düz ya da hafifçe kalkık olabilen maküler lezyonlardır.
- Bu lekeler mukoza ya da deri üzerinde uzanırlar ve derin mor renklerinden dolayı böyle adlandırılırlar.
- Sıklıkla **Trigeminal sinirin oftalmik ve maksiller dalları dağılımında görülürler.**
- Gövde ve ekstremitelerde bilateral olarak da bulunabilirler.



Glokom

- Koroidal hemonjioma bağı olarak aköz humor sekresyonunun artması ve intraoküler tansiyon artışı sonucu olup olguların %25'inde görülür.
- Diğer göz bulguları, iris heterokromisi, strabismus, optik atrofi ve retinal venlerde genişlemelerdir.



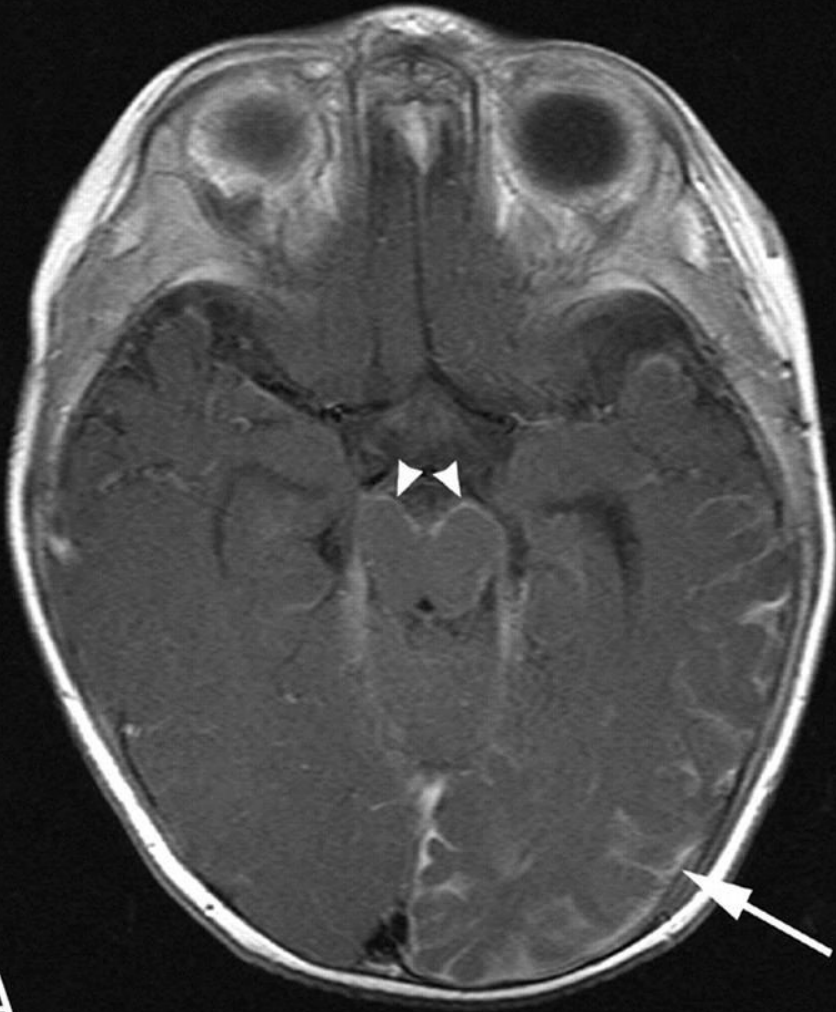
Sturge-Weber sendromuna baęlı diffüz koroidal hemanjiomda fundus kırmızı-portakal rengindedir. Hemanjiom kavernöz, kapiller veya karışık(mixed) tipte olabilir

Tanı

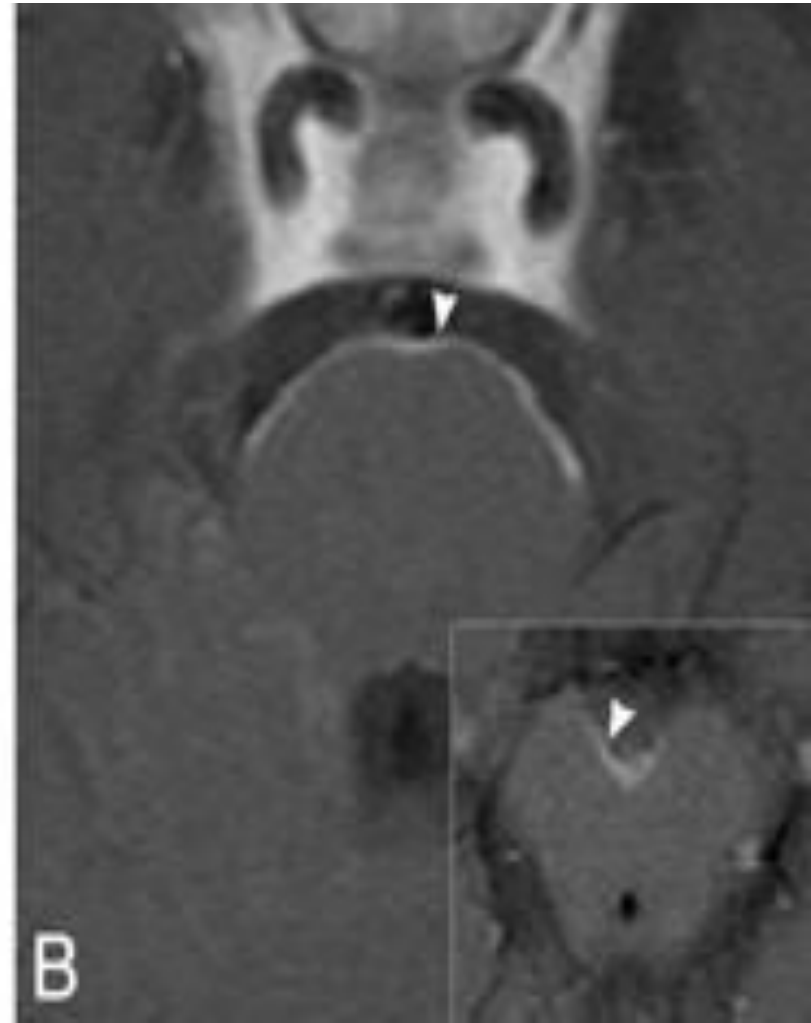
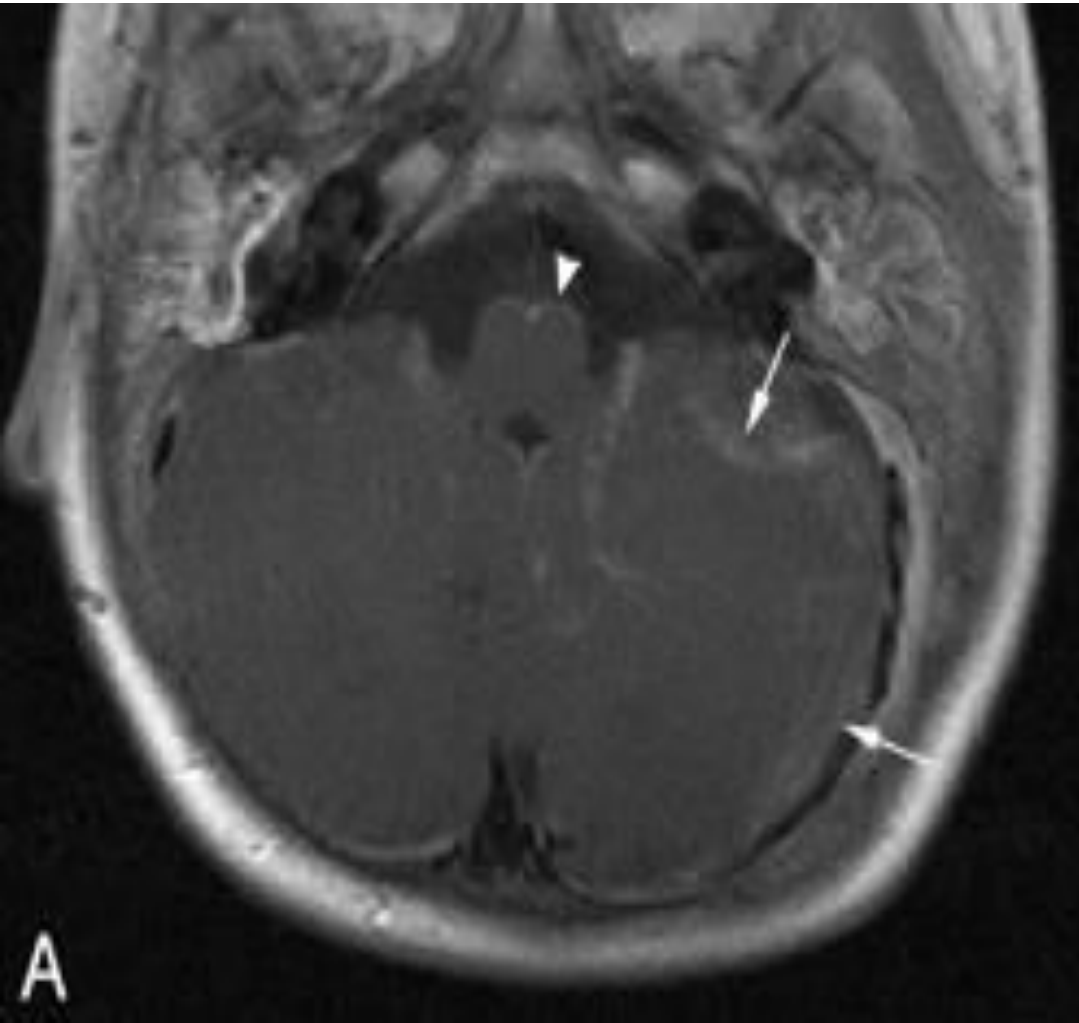
- **Klinik seyir**
- **EEG:** fokal, multifokal epileptiform anomaliler gözlenebilir. *En sık fokal epileptiform anomaliler gözlenir. Etkilenen hemisferde elektroserebral aktivitenin amplitud ve frekansında düşüklük tespit edilir.*
- **Kranyal MR:** T1 ve T2 baskılı görüntülerde serebral atrofi, ventriküler dilatasyon, venöz anormaliler, genişlemiş korid pleksus görülebilir.
- *Kontrastlı MRG'de diffüz pial kontrastlanma leptomeningeal anjiyoma tanısında ve SWS tanısını doğrulamada en duyarlı radyolojik tanı yöntemidir.*
- **Bilgisayarlı Beyin Tomografi:** subkortikal kalsifikasyon, ipsilateral parankim hacim kaybı

Kranyal MR'da Sturge Weber Sendromu

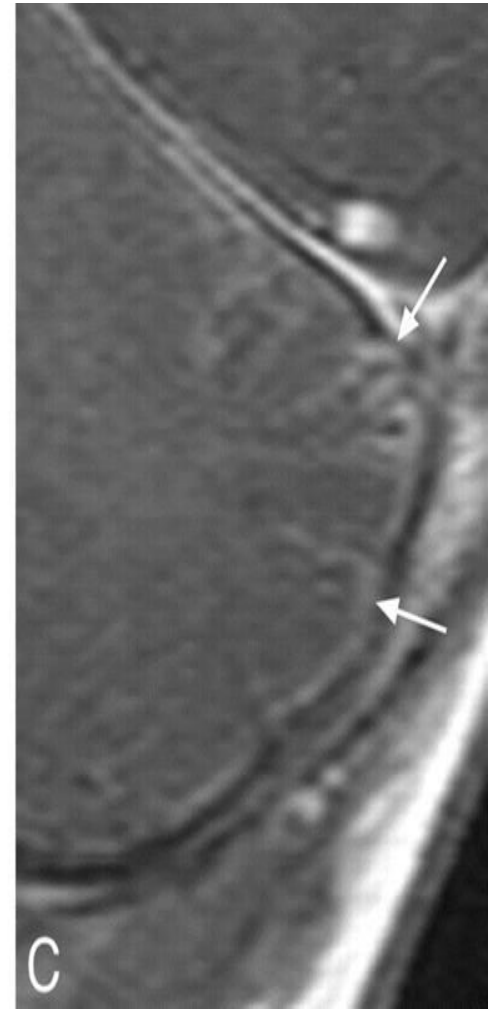
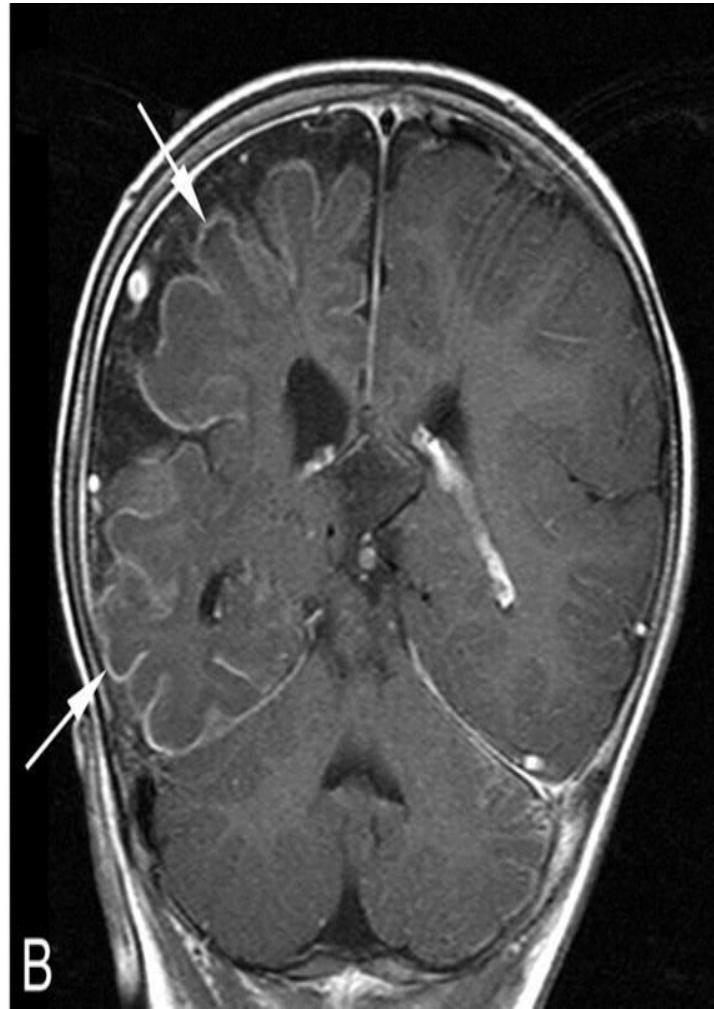
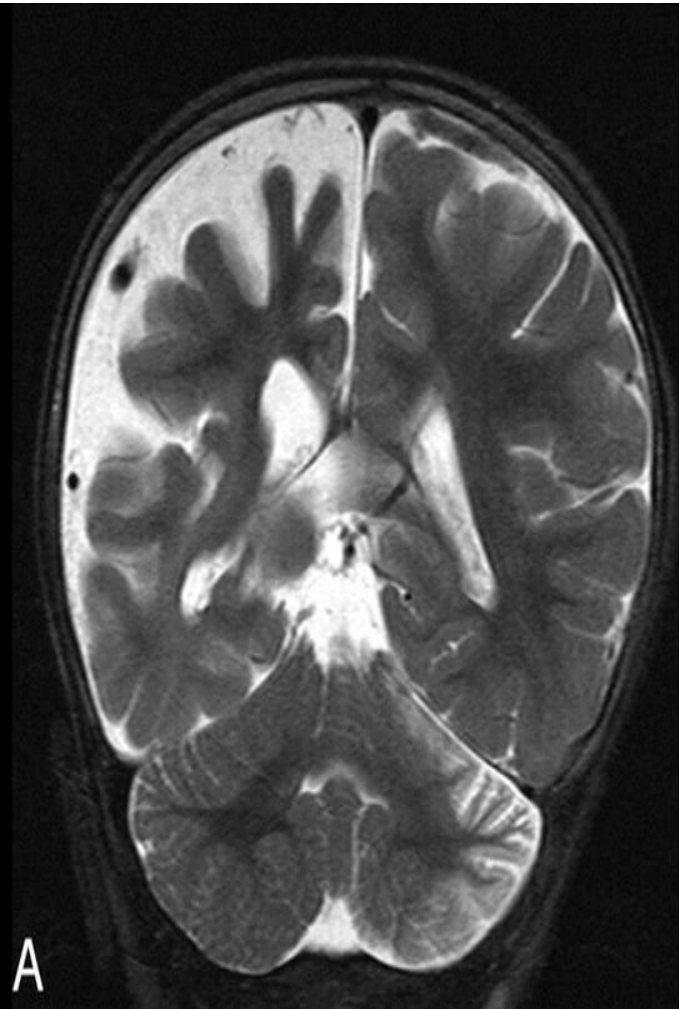
Pial Angioma



İnfratentorial kompartmanı içeren pial anjiyom



Bilateral orta beyin pia artışı ve koroid pleksus hipertrofisi



TEDAVİ

- Destekleyici tedavi esastır. Konvülsiyonların sıklığı ve mental retardasyon riski tedavi planını etkiler.
- Hızlı ilerleme gösteren nöbetlerle, tedaviye dirençli gruplarda etkilenmiş tarafta lobektomi ya da hemisferektomi gerekebilir.
- Hemisferektomi sonucunda anlamlı düzeyde morbidite ve mortalite görülür.
- Psikososyal etkisi olabilen yüz lekesi lazer tedavisi ile küçültülebilir.
- Glokom gelişimi varsa optik sinir hasarını önlemek için ilaç ve cerrahi tedaviler uygulanmalıdır.

TEŞEKKÜRLER...