



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Çocuk Servisi
Olgu Sunumu

3 Şubat 2017 Cuma

Ar. Gör. Dr. Semih Burak Yabacı



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Çocuk Servisi
Olgu Sunumu

3 Şubat 2017 Cuma

Ar. Gör. Dr. Semih Burak Yabacı

10 aylık erkek hasta

ŞİKAYETİ

Kasılma, ani sıçramalar, gözlerde kayma

Hikaye

6 aylık iken kasılma şeklinde nöbetleri olan hasta dış merkeze başvurmuş. Fenobarbital başlanan hastanın nöbetleri azalmış ve reçete edilerek taburcu edilmiş. 4 ay sonrasında nöbet sıklığı artan hasta tarafımıza başvurmuş.

ÖZGEÇMİŞ

- **PRENATAL:** Annenin 4. 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:** 37 haftalık, sezaryen, 2750 gr olarak doğmuş.
- **POSTNATAL:** Doğar doğmaz ağlamış. Solunum sıkıntısı olmamış, ikter öyküsü yok
- **BESLENME:** 6 ay sadece anne sütü almış. Hala anne sütü+ ek gıda almaya devam ediyor.
- **BÜYÜME VE GELİŞME:** Başını dik tutmaya 3 aylık, anneye gülümsemeye 3 aylık, destekli oturmaya 6 aylık, desteksiz oturmaya 8 aylık iken başlamış. **Sol kol ve sol bacakta kas gücü az.**
- **AŞILAR:** Aşıları tam.
- **GEÇİRDİĞİ HASTALIKLAR:** 6 aylıktan sonra başlayan non febril nöbet hikayesi mevcut.

SOYGEÇMİŞ

Anne: 35 yaşında, ev hanımı, sağ-sağlıklı

Baba: 45 yaşında, işçi, sağ- sağlıklı

Anne ve baba arasında akrabalık yok.

Kardeşler:

1. çocuk: 20 yaşında, erkek, sağ-sağlıklı
2. çocuk: 19 yaşında, kız, sağ-sağlıklı
3. çocuk: 14 yaşında, kız, sağ-sağlıklı
4. çocuk: hastamız

Ailede sürekli hastalık öyküsü yok.

VİTAL BULGULAR

- Ateş: 36 °C
 - Nabız: 140/dk
 - SS: 25/dk
 - TA: 80/40 mm/Hg
 - SPO2 : % 97
-
- Boy: 74,5 cm (71p)
 - Kilo: 9700 gr (76p)
 - Baş çevresi: 47 cm (76p)

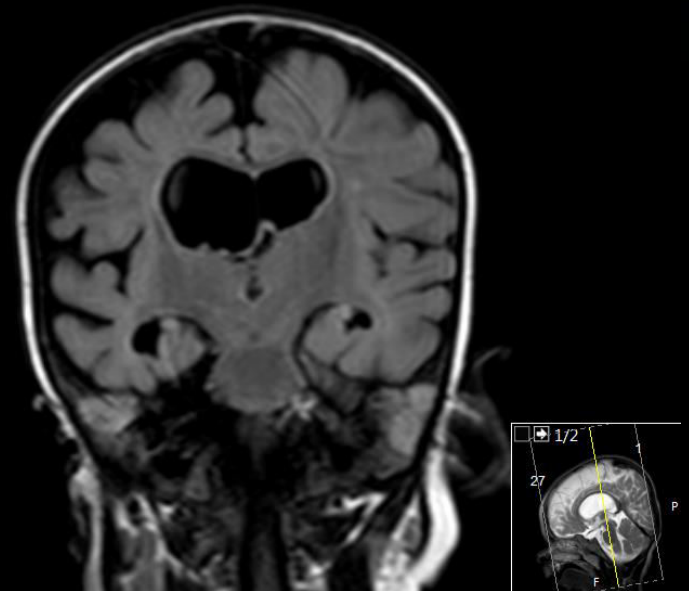
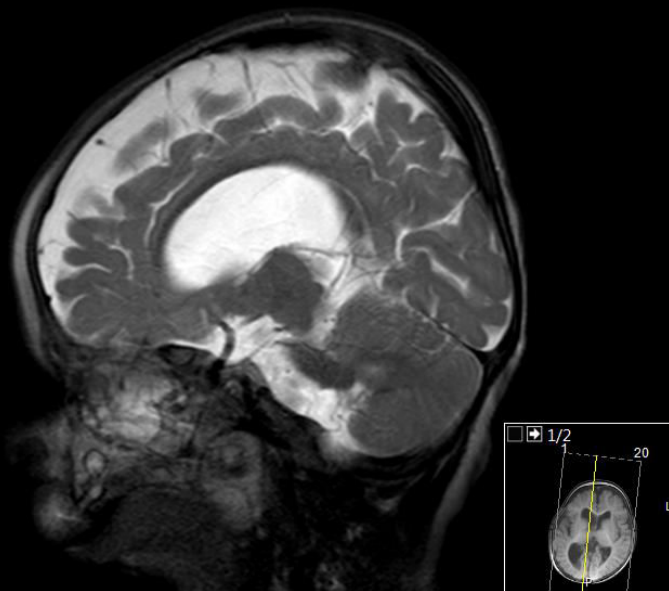
FİZİK MUAYENE

- **Genel durum:** İyi
- **Cilt:** Turgor, tonus doğal, ödem siyanoz sarılık yok. Döküntü, beyaz leke yok.
- **Baş-Boyun:** Saç ve saçlı deri doğal, kafa yapısı simetrik, boyunda kitle LAP yok.
- **Gözler:** Bilateral ışık refleksi doğal, pupiller izokorik
- **SS:** Her iki hemitoraks solunuma eşit katılıyor. Toraks deformitesi yok. Ral ve ronküs yok. Ekspiryum uzunluğu yok.
- **KVS:** S1(+), S2(+) doğal S3 yok, ritmik, ek ses yok, AFN +/-
- **GİS:** Batın rahat, defans-rebound yok, hepatosplenomegali yok, traube açık
- **GÜS:** Haricen erkek anomali yok, testisler bilateral skrotumda
- **NMS:** Bilinç açık. Göz kontağı mevcut. **Koruyucu ekstansör yanıtı yok. klonus yok, sol alt ve üst ekstremitelerde tonus artışı ve spontan hareket azlığı mevcut.**

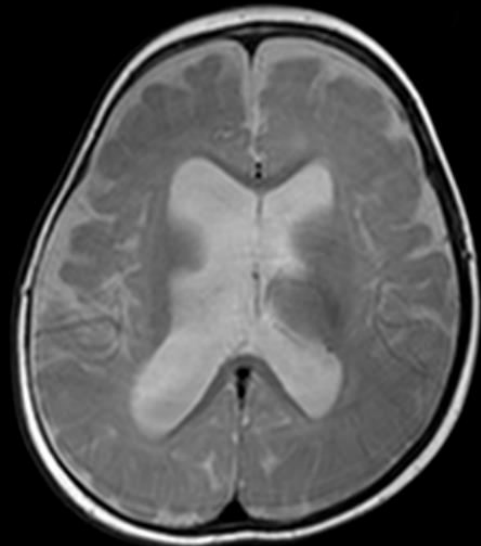
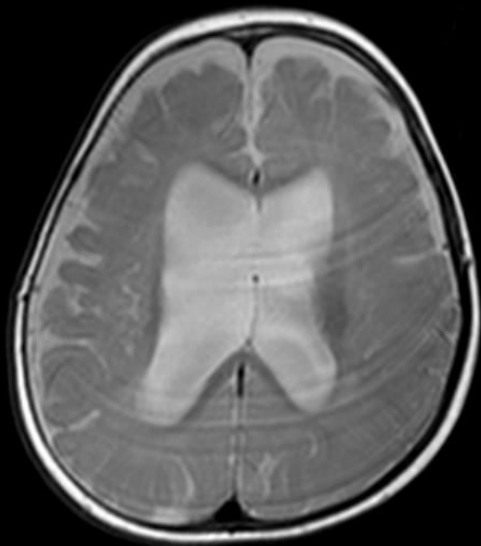
TETKİK

- **WBC:** 8.010 /mm³
- **ANS:** 2720/mm³
- **HGB:** 11.3 g/dl
- **PLT:** 461,000 /mm³
- **MCV:** 74.0 fl
- **CRP:** 0.09 mg/dl
- **Sedimentasyon:** 15
- **B12:** 99 pg/ml (126.5-505)
- **Folik asit:** 14,40 pg/ml (3.1-19.9)
- **Homosistein:** 16,53 umol/L
- **Amonyak :** 62 ug/dl
- **Laktat:** 13 mg/dl
- **Kreatinin:** 0,18 mg/dl
- **AST:** 11 U/L
- **ALT:** 27 U/L
- **Na:** 138 mEq/L
- **K:** 4.80 mEq/L
- **Ca:** 10.1 mg/dl
- **Albümin:** 4.27 g/dl

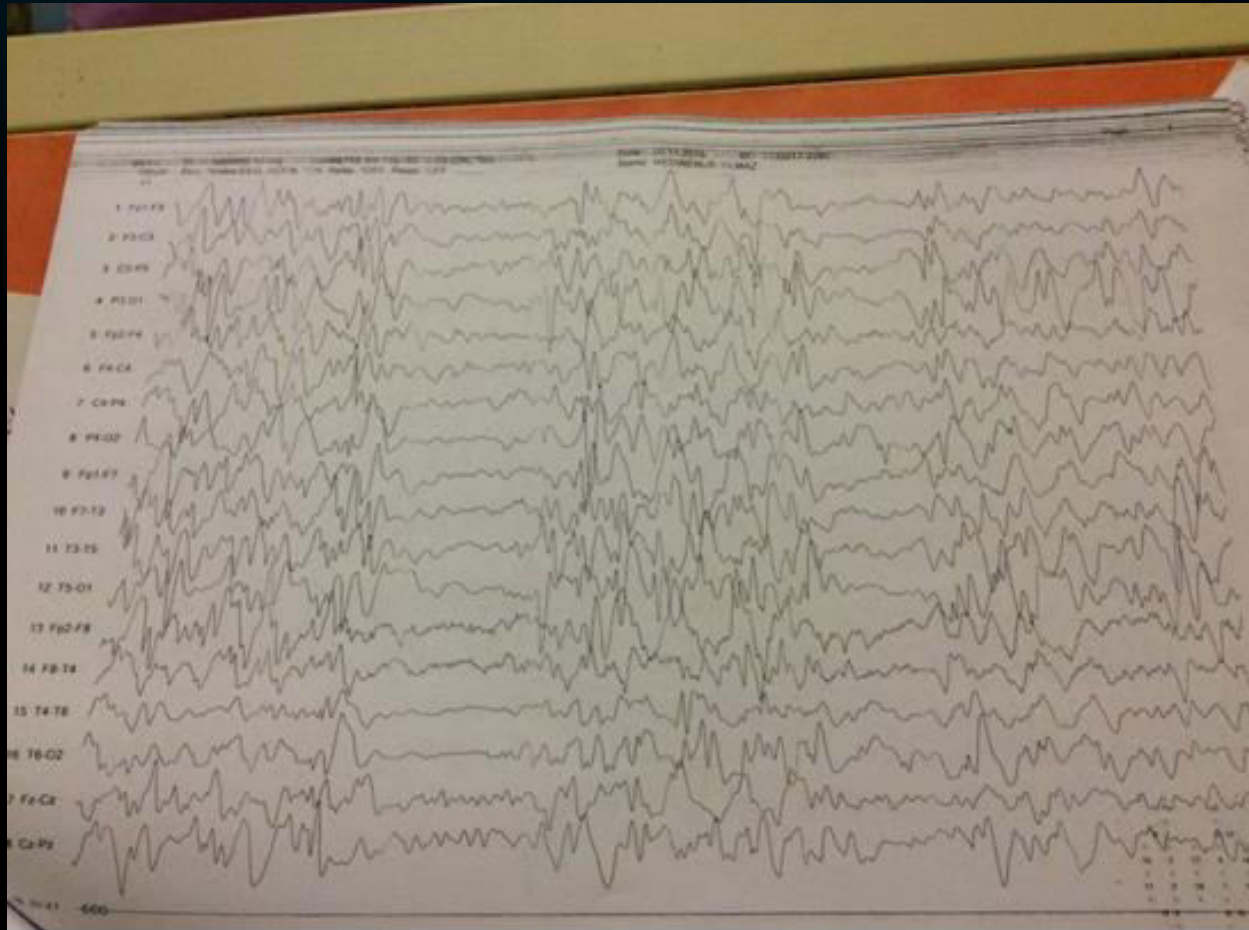
MR



MR



EEG



EEG

- Yoğun fokal ve jeneralize epileptiform anomali ile zaman zaman supresyon dönemlerinin eşlik ettiği **hipsaritmi** ile uyumlu olarak değerlendirilmiştir.

ÖN TANILAR ?????

KLİNİK İZLEM

- Çocuk nöroloji polikliniğinde **West sendromu** tanısı konulan hastada olası B6 vitamin bağımlılığı dışlamak için servisimizde **3 gün parenteral B6 vitamini** tedavisi planlandı.
- Klinik ve elektrografik yanıt alınamayan hastada **ACTH, Vigabatrin ve B12 tedavisi** başlandı.

WEST SENDROMU (İNFANTİL SPAZM)

- Dr.West tarafından 1841 yılında bildirilmiş.
- İnsidans 1.6-5.0/10.000
- Bebeklik dönemine özgü ,epileptik ensefalopatidir.
- İlk yaştaki epilepsi olgularının %25'i
- Tüm pediyatrik epilepsi olgularının %2-8'i
 - ✓ İnfantil spazm tipinde nöbetler,
 - ✓ Psikomotor gelişimde duraklama/gerileme
 - ✓ EEG'de hipsaritmi

ETYOPATOGENEZ

- Etyopatogenez tam olarak bilinmemektedir.
- İnfantil spazmların *beyin korteksi ile beyin sapı yapıları arasındaki bozulmuş etkileşimleri* yansıttığına ve temelinde *SSS matürasyon düzeyinin* önemli rolü olduğuna, *beyin matürasyon yaşından geri olan bebeklerde beyinde hasar meydana getiren herhangi bir olayın* bu sendroma neden olabileceğine inanılmaktadır.

ETYOPATOGENEZ

- İdiopatik-----1/3
- Semptomatik ;
 - ✓ **Prenatal** : Gelişimsel beyin anomalileri,fokal veya yaygın displaziler, tuberoskleroz gibi nörokutan hastalıklar, İU enfeksiyonlar, trisomi 21 vb
 - ✓ **Perinatal**: Hipoksik iskemik ensefalopati, travma, intrakranyal kanama, enfeksiyonlar
 - ✓ **Postnatal**: Menenjit, neonatal hipoglisemi, ensefalit, metabolik hastalıklar (fenilketonüri,mitokondriyal ensefalopati, biotidinaz eksikliği ,MSUD vb), genetik nedenli epileptik ensefalopatiler

KLİNİK

- Yeni doğan dönemi ile 4 yaş arasındaki herhangi bir zamanda başlayabilir.
 - %90 ilk 1 yaş en sık 3-7 ay arası
- Tipik spazmlar boyun gövde ve iki taraf ekstremitelerin fleksör veya ekstansör kas gruplarını tutan, çoğu 0.5-2 sn süren ani kasılmalar şeklinde gözlenir.
- Semptomatik etyolojili olgularda atipik spazmlar (subtle spazmlar) gözlenebilir (yüz, göz, boyun, omuz kasları)

TANI

- ✓ İnfantil spazm tipinde nöbetler,
- ✓ Psikomotor gelişimde duraklama/gerileme
- ✓ EEG'de hipsaritmi

3 kriterden 2 tanesinin bulunması tanı koydurucudur.

AYIRICI TANI

- ✓ Selim myoklonik epilepsi
- ✓ Ağır myoklonik epilepsi (Dravet Sendromu)
- ✓ Erken infantil epileptik ensefalopati (Ohtohara S.)
- ✓ Erken myoklonik ensefalopati
- ✓ Lennox-Gestaut (2 yaşından büyük)
- ✓ Selim ailevi infantil konvülsiyonlar

TEDAVİ VE PROGNOZ

- Standart bir tedavi protokolü yok
 - ✓ ACTH/steroid
 - ✓ Vigabatrin
 - ✓ Pridoksin
 - ✓ Valproat

TEDAVİ VE PROGNOZ

- Hedef: Mümkün olan en kısa zamanda nöbetlerin kontrol altına alınması ve **hipsaritmilerin giderilmesi**.
- İdiopatik etyoloji,geç başlagıç,tedaviye hızlı yanıt iyi prognoz ile ilişkilidir
- Erken tanı : İnfantil spazmlar başladıktan sonraki 1 ay içinde tedavi edilenlerde iyi prognoz
- Tüm olguların %50 sinde spazm 2 yaşından önce kaybolur, %70inde **ağır mental gerilik,davranış bozukluğu**,%25-50 sinde **Lennox-Gestaut Sendromu** gelişir
- Sadece % 5-10 olgu, normal veya normale yakın zeka gelişimi gösterebilir.



- TEŞEKKÜRLER...