

**PROBLEME DAYALI
ÖĞRENME I - II**

Bu kitapta yayınlanan yazıların her türlü yayın hakkı KATKI PEDIATRİ DERGİSİ'ne aittir. Yazıların bilimsel içeriğinden yazar(lar) sorumludur. İçindeki yazıların tamamı veya herhangi bir parçası Katkı Pediatri Dergisi Yayın Kurulu'ndan izin alınmadıkça başkalarınınca yayımlanamaz, çoğaltılamaz.

Web://<http://www.pediatri.hacettepe.edu.tr>
e-mail: pedbas@hacettepe.edu.tr

KATKI Pediatri Dergisi

Yıl: 2018 • Sayı: 5-6 • Ay: Eylül - Aralık

YAYIN SAHİBİ

**Hacettepe Pediatri Eğitimi Geliştirme ve Destekleme Derneği adına
Prof. Dr. Gülsev Kale**

SORUMLU YAZI İŞLERİ MÜDÜRÜ

Prof. Dr. Gülsev Kale

YAYIN İDARE MERKEZİ ADRESİ

**Ali Suavi Sok. 23/64 Maltepe / Ankara
Tel: 0-312 232 44 25**

YAYININ TÜRÜ

Yerel süreli yayın

YAYIN ŞEKLİ

2 Aylık - Türkçe

BASIM

**Alp Ofset Matbaacılık Mak. San. ve Tic. Ltd. Şti
Ali Suavi Sok No: 60 Maltepe / Ankara
Tel: 0-312-230 09 97
Sertifika No: 47917**

BASIM TARİHİ / YERİ

Temmuz 2020 / ANKARA

KATKI

Pediatric Dergisi

*Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
ve Çocuk Sağlığı Enstitüsü yayınıdır*

CİLT: 39 SAYI: 5-6 YIL: 2018

EDİTÖR

Prof. Dr. Elif N. ÖZMERT

SAYI EDİTÖRÜ

Prof. Dr. Gülen Eda UTİNE

YAYIN KURULU

Prof. Dr. Elif N. ÖZMERT

Prof. Dr. Hasan ÖZEN

Prof. Dr. Ali DÜZOVA

Prof. Dr. Gülen Eda UTİNE

YÜRÜTME KURULU

Dr. İsmail ULUSOY

Dr. Nilay KORGAL

Dr. Rıdvan OCAK

DANIŞMA KURULU

Prof. Dr. Gülsev KALE

Prof. Dr. Ayfer ALİKAŞIHOĞLU

Prof. Dr. Hasan ÖZEN

Prof. Dr. Benan BAYRAKÇI

Doç. Dr. Bülent ŞEKEREL

Prof. Dr. Canan AKYÜZ

Prof. Dr. B. Barış KUŞKONMAZ

Prof. Dr. İlhan TEZCAN

Prof. Dr. Haluk TOPALOĞLU

Prof. Dr. Elif N. ÖZMERT

Prof. Dr. Gülen Eda UTİNE

Prof. Dr. Kadriye YURDAKÖK

Prof. Dr. Mehmet CEYHAN

Prof. Dr. Murat YURDAKÖK

Prof. Dr. Orhan DERMAN

Prof. Dr. Özlem TEKŞAM

Prof. Dr. Rezan TOPALOĞLU

Prof. Dr. Seza ÖZEN

Prof. Dr. Dursun ALEHAN

Prof. Dr. Şafak GÜÇER

Prof. Dr. Turgay COŞKUN

Prof. Dr. Deniz DOĞRU ERSÖZ

SORUMLU YAZI İŞLERİ MÜDÜRÜ

Prof. Dr. Gülsev KALE

İçindekiler

Nöbet / Bilinç Kaybı - I	425
Dr. Göknur HALILOĞLU, Dr. Dilek YALNIZOĞLU	
Poliüri ve Polidipsi - I	439
Dr. Nurgün KANDEMİR, Dr. Nazlı GÖNÇ	
Kanlı Dışkılama - I	445
Dr. İnci Nur Saltık TEMİZEL, Dr. Hasan ÖZEN	
Karında Kitle - I	453
Dr. Ali DÜZOVA	
Yürüyememe - I	461
Dr. Bahadır KONUŞKAN, Dr. Banu ANLAR	
Peteşi ve Purpura - I	471
Dr. Ali Bülent CENGİZ	
Hipotoni - I	481
Dr. Koray BODUROĞLU, Dr. Gülen Eda UTİNE	
Sıvı Elektrolit - I	489
Dr. Fatih ÖZALTIN, Dr. Nazlı GÖNÇ	
Bilişsel ve Motor Gerilik	493
Dr. Mehmet BAŞTEMUR, Dr. Göknur HALILOĞLU	
Nöbet / Bilinç Kaybı - II	505
Dr. Ebru AYPAR	
Yürüyememe - II	511
Dr. Yelda BİLGİNER, Dr. Seza ÖZEN	
Hıştılı Çocuk	519
Dr. Ebru YALÇIN, Dr. Deniz DOĞRU ERSÖZ, Dr. Bülent ŞEKEREL, Dr. Elif ÖZMERT	
Sıvı Elektrolit - II	527
Dr. Fatih ÖZALTIN, Dr. Nazlı GÖNÇ	
Hipotoni - II	533
Dr. Ömür BABAYİĞİT, Göknur HALILOĞLU	
Beslenme	543
Dr. Hasan ÖZEN	
Karında Kitle - II	553
Dr. Burça AYDIN	
Asidoz	561
Dr. Uğur ÖZÇELİK	
Poliüri ve Polidipsi - II	569
Dr. Fatih ÖZALTIN	
Kanlı Dışkılama - II	575
Dr. İnci Nur SALTİK TEMİZEL, Dr. Hasan ÖZEN	
Peteşi ve Purpura - II	583
Dr. Mualla ÇETİN, Dr. Şule ÜNAL, Dr. Ali DÜZOVA	
Nöbet - III	591
Dr. Ceren GÜNBEY, Dr. Dilek YALNIZOĞLU, Dr. Banu ANLAR, Dr. Güzide TURANLI	
Nöbet - IV	595
Dr. Ceren GÜNBEY, Dr. Dilek YALNIZOĞLU, Dr. Banu ANLAR, Dr. Güzide TURANLI	
Beyin Omurilik Sıvısının Direkt Mikroskopik İncelemesi	605
Dr. İsmail ULUSOY, Dr. Ali Bülent CENGİZ	

ISSN 1300 - 4336

NÖBET / BİLİNÇ KAYBI – I

Dr. Göknur HALILOĞLU*, Dr. Dilek YALNIZOĞLU*

11 aylık erkek bebek, Çocuk Acil Polikliniği'ne ailesi tarafından yaklaşık 5 dakika süren boş bakma, el ve kollarda ritmik atımlar nedeniyle getirildi.

1. Hikaye, özgeçmiş ve soygeçmiş bilgilerinden özellikle neleri öğrenmek istersiniz?

- Eşlik eden başka bir bulgu olup olmadığı
- Bilinç kaybının süresi, morarma, ağızdan salya gelmesi
- Daha önce benzer bir atak olup olmadığı
- Hastanın bilinen herhangi bir hastalığı olup olmadığı
- Üst solunum yolu enfeksiyonu, gastroenterit öyküsü
- Kusma, genel durumunda değişiklik
- Ateş olup olmadığı, varsa ne kadar süredir olduğu, ne tedavi uygulandığı
- Herhangi bir merkezde tedavi edilip edilmediği
- Ayrıntılı özgeçmiş bilgileri (prenatal, natal ve postnatal dönem)
- Motor ve mental gelişim basamakları
- Aşılar
- Daha önce geçirilen hastalıklar
- Motor ve mental gelişim basamaklarında duraklama ve/veya gerileme
- Soygeçmiş, akrabalık ve aile öyküsü (açık uçlu sorular ile)
- Ailede febril nöbet öyküsü
- Ailede epilepsi öyküsü

* Profesör Doktor, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, Ankara.

Hastanın ailesi ile ayrıntılı olarak görüştüğünüzde, bir gün öncesine kadar bebeğin hiçbir şikayetinin olmadığını, ancak annesinin bebeğin huzursuz olduğunu hissederek aksiller olarak ateşini ölçtüğünde vücut ısısını 38,3°C bulduğunu ve bir ölçek asetaminofen verdiğini, annesinin kucağında halsiz olarak uyurken birden gözlerinin açıldığını, boş bakma ile beraber gözlerde yukarı kayma ve tüm vücutta, kol ve bacaklarda ritmik atımların olduğunu öğrendiniz. Renk değişikliği, morarma veya solukluk farkedilmediğini, bu atağın yaklaşık 5 dakika sürdüğünü, ailenin hemen 112 Acil Servis'i arayarak Çocuk Acil Polikliniği'ne başvurduğunu öğrendiniz.

Berberinde üst solunum yolu enfeksiyonu veya gastroenterit bulgusu olmayan hastanın, başvuru sırasında vücut sıcaklığının 38,6°C olduğunu, değerlendirmeniz sırasında uyanık ancak huzursuz olduğunu gözlemlediniz.

Prenatal döneme ait bir komplikasyon olmadığını, 28 yaşında annenin 1. gebeliğinden 1. yaşayan bebek olarak 3.400 gram, hastanede makat geliş nedeniyle C/S ile zamanında doğduğunu, yenidoğan dönemine ait bir problem olmadığını, aşılarının ülkemiz aşı programına uygun olduğunu, daha önce bilinen bir hastalığı olmadığını öğrendiniz. Gelişim basamakları sorgulandığında bebeğin baş kontrolünün ve sesli gülmesinin 3. ayda, destekli ve desteksiz oturmasının 5. ve 8. ayda olduğunu, 6 aylıktan itibaren döndüğünü ve elden ele obje transferi yaptığını, ismine 8. aydan itibaren döndüğünü, tutunarak 10. aydan itibaren ayakta durabildiğini, baş parmak ve işaret parmağını 9. aydan itibaren kullandığını, işaret ettiğini, baş baş yaptığını, mama ve dede şeklinde 2-3 tane tek kelimeleri olduğunu öğrendiniz.

Anne ve baba arasında akrabalık olmadığını, babanın dayısının oğlunda se-rebral palsi tanısı olduğunu, babanın 18 aylıktan 4 yaşına kadar tekrarlayan ateşli nöbetleri olduğunu, ailede epilepsi öyküsü olmadığını öğrendiniz.

2. Verilen bilgileri tanısal açıdan uyarıcı olan özellikler/bulgular açısından özetleyiniz.

- Nöbet sırasında vücut sıcaklığının yüksek olması
- Akut başlangıç
- Nöbetin süresinin 5 dakika olması

- Nöbetin tipi (jeneralize)
- Eşlik eden sistemik ek bir bulgu olmaması
- Daha önceden bilinen sistemik/ nörolojik bir hastalık öyküsünün olmaması
- Prenatal, natal ve postnatal özellik olmaması
- Gelişim basamaklarının yaşına uygun olması (duraklama veya gerileme tarif edilmemesi)
- Akrabalık öyküsü olmaması
- Babada febril nöbet öyküsü
- Ailede epilepsi öyküsü olmaması
- Babanın dayısının oğlunda serebral palsi (yanlış çeldirici): Serebral palsi statik bir ensefalopati olmakla beraber bu hastanın da doğum öyküsü, yaşı, izlem yeri, epikriz bilgileri istenebilir.

Fizik muayenesinde; Vücut sıcaklığı: 38,6°C, Vücut ağırlığı: 10,8 kg (75-90. persentil), Boy: 78 cm (75-90. persentil), Baş çevresi: 46 cm, genel olarak huzursuz olmakla beraber anne ve babası ile sakinleşen bir bebek, ön fontanel 0,5 cm, bilateral kulak zarında hiperemi, orofarinkste hafif hiperemi, üfürüm, organomegali, sistemik bulgu yok, mental ve motor gelişim basamakları 1 yaş ile uyumlu, kraniyal sinirler intakt, tonus normal, fokal lateralize edici bulgu yok, derin tendon refleksleri (DTR) simetrik ve normoaktif olarak alınıyor, patolojik refleks yok, ense sertliği yok.

Not: 2 yaş altındaki bebeklerde bebeklerde ense sertliği güvenli bilgi veremeyebilir.

3. Fizik muayene bulguları sunulan hastada öncelikli olarak hangi tanıyı düşünürsünüz?

- Akut otitis media
- Febril nöbet

4. Tanım ve sınıflama nasıl yapılabilir ve bu hasta için sorularınız/ yorumunuz ne olur?

Bulgular değerlendirildiğinde bu hastanın **basit febril nöbet** geçirdiğini söyleyebiliriz.

Febril nöbet, çocukluk yaş grubunda en sık görülen ve 6 ay-5 yaş arasında, ateş ile ortaya çıkan nöbetlere verilen isimdir. Tanım olarak ateş etiolojisinde santral sinir sistemi enfeksiyonlarının (menenjit, ensefalit) dışlanmış olması gereklidir. Genel olarak yapılan çalışmalarda 6 ay-5 yaş arasında çocukların %2-5'inin en az bir kez febril nöbet geçirdiği bilinmektedir.

Nöbet ve epilepsi tanım ve sınıflamaları gözden geçirildiğinde; ILAE ("International League Against Epilepsy") febril nöbet yaş aralığını 1 ay-5 yaş, NIH ("National Institute of Health": 3 ay-5 yaş, AAP ("American Academy of Pediatrics") 6 ay-5 yaş olarak tanımlamaktadır.

Basit febril nöbet:

Jeneralize nöbet

Nöbet süresi \leq 15 dakika

Aile öyküsü

Post-iktal dönemde fokal nörolojik bulgu olmaması

Komplike febril nöbet:

Fokal nöbet

Nöbet süresi \geq 15 dakika

24 saat içinde nöbetin tekrar etmesi

Soru 1: Hastamızın nöbeti nasıl bir febril nöbettir? Basit ? Komplike?

Basit febril nöbet: Nöbet sırasında ateş \geq 38°C, nöbet süresi \leq 5 dk, nöbet tipi: jeneralize tonik-klonik, aile öyküsü: babada febril nöbet, 24 saat içinde nöbetin tekrar etmemesi, nöbet sonrasında hastanın uyanık olması ve bazal haline dönmesi, daha önce tanımlanan nöbet, nörolojik hastalık, metabolik hastalık olmaması

Not: Daha önce nörolojik bir problemi olan hastalar (gelişme geriliği, serebral palsi, santral sinir sistemi gelişimsel malformasyonları, kalıtsal metabolik hastalıklar, nörometabolik/nörodejeneratif hastalıklar) ateş ile birlikte nöbet geçirdiklerinde tanımlama olarak nöbetleri febril nöbet olarak adlandırılmaz.

Soru 2: Neden nedir?

Bu aşamada cevaplanması gereken sorular;

- I. Santral sinir sistemi (SSS) enfeksiyonu var mıdır? Lomber ponksiyon yapmam gerekli mi?
- II. Febril hastalığın nedeni nedir? Buna yönelik olarak laboratuvar incelemeleri yapmalı mıyım?
- III. SSS gelişimsel malformasyonları açısından araştırma yapılmalı mıdır? Hangi tanısal testler planlanmalıdır?

I. Santral sinir sistemi enfeksiyonu var mıdır? Lomber ponksiyon yapmam gerekli mi?

Ateş odağı araştırılırken çocukluk yaş grubunda SSS enfeksiyonları (menenjit ve ensefalit) ayırıcı tanıda her zaman akla gelmelidir. Ensefalit bilinç durumunda nöbet sonrasında değişiklik tarif edilmediğinden olası değildir. Menenjit (özellikle bakteriyel orijinli) ateş, tek ve kendini sınırlayan bir nöbet ile bulgu verebilir. Bu nedenle öncelik menenjiti tanımak ve bakteriyel menenjiti dışlamak yönünde olmalıdır. Diğer taraftan, febril nöbet ile başvuran çocuklarda menenjit insidansının yüksek olduğunu gösteren çalışma yoktur, lomber ponksiyon için nöbet dışında ek klinik endikasyonlar sıklıkla menenjiti olan çocuklarda bulgulara eşlik eder, ve konjüge aşı programının etkin olarak kullanılmasına bağlı olarak altı aydan küçük bebeklerde bakteriyel menenjit insidansı azalmaktadır. Klinik değerlendirme çok önemli olmakla beraber, 'American Academy of Pediatrics' önerileri doğrultusunda (1996), 12 ay altında febril nöbet ile başvuran her hastaya lomber ponksiyon yapılması kuvvet ile önerilirken, yapılan çalışmalar ile tanısal olarak katkının yüksek olmaması nedeniyle bu öneri sorgulanmaktadır.

Son yapılan çalışmalar ve gözden geçirmeler ışığında **ateş ve nöbet** ile başvuran çocuklarda aşağıda belirtilen durumlarda **lomber ponksiyon (LP)** yapılması önerilmektedir:

- 1) Menengeal irritasyon bulgu ve işaretleri olan çocuklar (ense sertliği, Kernig ve Brudzinski işareti) ve intrakranial enfeksiyon/menanjit düşündüren diğer bulgular
- 2) 6-12 ay arasındaki bebeklerde aşı programı yaşa uygun tamamlanmamış ise, *Haemophilus influenzae tip b* (Hib) ve *Streptococcus pneumoniae* aşıları yapılmamışsa, aşılama durumu bilinmiyor ise, bu yaş grubunda özellikle menengeal irritasyon bulgularının menanjitte olmayacağı göz önüne alınarak LP yapılması düşünülmelidir.
- 3) 6-12 ay arası bebeklerde, nöbet öncesinde herhangi bir yol ile sistemik antibiyotik tedavisi alan bebeklerde, menanjit bulguları maskelenebileceği için LP yapılması düşünülmelidir.

Aşı programı yaşına uygun olan ve genel durumu iyi bebeklerde/çocuklarda elde edilen veriler lomber ponksiyonun rutin olarak yapılmaması gerektiğini göstermektedir. Lomber ponksiyon öncesinde lomber ponksiyon kontraendikasyonlarının olup olmadığının değerlendirilmesi gereklidir.

II. Febril hastalığın nedeni nedir? Buna yönelik olarak laboratuvar incelemeleri yapmalı mıyım?

Çocukluk yaş grubunda ateşli hastalıkların bir çoğunda neden bulunamadığı, ateşin altında yatan viral enfeksiyonlar veya bakteriyel solunum yolu enfeksiyonlarına bağlı olduğu bilinmektedir. 3-24 ay arasındaki, vücut sıcaklığı $\geq 39^{\circ}\text{C}$ olan, toksik görünümü ve ÜSYE dışında bulgusu olmayan çocuklarda, bakteriyemi insidansı % 3-5 olarak bildirilmiştir. Bu nedenle, rutin tam kan sayımı ve kan kültürünün febril nöbet ile başvuran çocuklarda tanısal değeri olmadığı belirtilmektedir. Nörotropik virüsler (*Human herpes virus tip 6*; HHV-6 ve *Human herpes virus tip 7*; HHV-7)'in febril nöbet etiolojisinde yeri bilinmektedir.

Üç yaş altında primer HHV-6 enfeksiyonu geçiren çocukların % 36'sında febril nöbet riski olduğu ve %13'ünün ilk kez 12-15 ay arasında febril nöbet

geçirdiği bildirilmiştir. Üç yıllık çalışma süresi boyunca, ilk febril nöbet nedeniyle başvuran 2 yaş altında çocukların yaklaşık 1/3'ünde neden olarak HHV-6 gösterilmiştir. HHV-6 ve HHV-7 için laboratuvar incelemeleri rutin olarak kullanılmamaktadır, ve bu viral etkenlere özgül tedavi yoktur.

Bu bilgilere paralel olarak;

- Rutin tam kan sayımının ek komorbiditesi olmayan çocuklarda febril nöbetin yönetimine etkisi olmadığı bilinmektedir.
- İdrar yolu enfeksiyonu için artmış risk olmamakla beraber febril hastalığın nedeni tedavi gerektirdiğinden idrar incelemesi önerilmektedir.
- Etiyolojide viral solunum yolu enfeksiyonları sorumlu olabilir. Hızlı, viral tanısal testler *respiratuar sinsityal virus (RSV)* ve *influenza* izleminde yardımcı olabilir.

III. SSS gelişimsel malformasyonları açısından araştırma yapılmalı mıdır? Hangi tanısal testler planlanmalıdır?

Basit febril konvülsiyonu olan çocuklarda elektroensefalografi (EEG)'nin, nöbet tekrarı, veya epilepsi riski açısından tahmin edici değeri yoktur. Klinik olarak önemli yapısal SSS değişiklikleri ve nöbete bağlı beyin hasarı için kanıt olmadığından nörogörüntüleme basit febril konvülsiyonu olan hastalarda önerilmez. Diğer taraftan, EEG, Bilgisayarlı Tomografi (BT), Manyetik Rezonans Görüntüleme (MRG) için sedasyon/anestezi gerekli olduğundan bu incelemeler fayda-zarar prensipleri göz önüne alınarak, rutin olarak yapılmamalıdır. Kalsiyum, fosfor, magnezyum, ve glukoz düzeyleri rutin olarak bakılmamalı, hafif hiponatreminin febril nöbeti olan çocuklarda eşlik eden bir bulgu olabileceği akılda tutularak aşırı hidrasyondan kaçınılmalıdır.

Laboratuvar incelemeleri konusunda öneriler şu şekildedir:

- Tam kan sayımı ve kültürler rutin olarak yapılmamalıdır.
- Serum metabolik ve elektrolit profillerinin rutin olarak bakılması önerilmemektedir.
- EEG ve nörogörüntüleme rutin olarak yapılmamalıdır.

- Ateş odağı bulunamazsa, rutin idrar incelemesi düşünülmeli, piyüri varlığında idrar kültürü alınmalıdır.
- Hızlı antijen veya nükleik asit amplifikasyonuna dayalı viral incelemeler merkezin uygunluğu göz önüne alınarak düşünülebilir.

5. Bu hastaya yönelik olarak hangi laboratuvar incelemelerini planlayabiliriz?

Basit ve kompleks febril nöbetler farklı olarak ele alınmalı, yapılacak laboratuvar incelemeleri bu nedenle **hastaya özgül** olarak planlanmalıdır. Ateşli bir hastalık sırasında nöbet ile başvuran bir hastada intrakraniyal enfeksiyonların dışlanması gerektiği, tanısal tek incelemenin serebrospinal sıvının incelenmesi olduğu unutulmamalıdır.

- Akut otitis media saptanan bu hastada ek başka bir inceleme yapılmamalıdır.

Hastanın klinik durumu değerlendirilerek ateş odağına yönelik incelemeler sırasında tam kan sayımı, serum sodyum, potasyum, klor, kalsiyum, fosfor, glikoz incelemeleri, idrar tetkiki ve idrar kültürü, toksik tarama planlanabilir.

6. Ayırıcı tanıda hangi hastalıklar/ hangi durumlarda düşünülmelidir?

1. Akut dissemine ensefalomyelit (ADEM)

Ateşli nöbet, bilinç durumunda değişiklik, ensefalopati ADEM için uyarıcı olabilir. Nörolojik muayene ve görüntüleme yöntemleri ile ayırıcı tanı yapılabilir.

2. Ağır bebeklik dönemi başlangıçlı epileptik sendromları-Dravet sendromu (bebeklik dönemi ağır miyoklonik epilepsisi) ve alt-tipleri:

- Hayatın ilk yılında uzamış febril veya afebril nöbet, daha önce gelişimsel problemler olmaksızın jeneralize klonik veya hemiklonik epileptik nöbetler
- 1-4 yaş arasında diğer nöbet tiplerinin ortaya çıkması (miyoklonik, fokal, atipik absans nöbetleri)

- c. Sıklıkla standart antiepileptik tedavilere dirençli epilepsi
- d. Hayatın ikinci yılından itibaren etkilenen çocuklarda epileptik ensefalopati tablosu (bilişsel, davranış ve motor gelişim basamaklarında gerileme)
- e. Status epileptikus ve ani ölüm (Dravet sendromu'na eşlik edebilir)
- f. Elektroensefalografi'de elektroklinik fenotip ile birlikte *SCNA1* (*Sodium voltage-gated channel alpha subunit 1*) mutasyonları tipik Dravet sendromu olan vakaların %80'inde (otozomal dominant ve de novo mutasyonlar) tanımlanmıştır.

Not: Çocukluk yaş grubunda epileptik sendromun tanınması aileye prognoz verilmesi ve uygun antiepileptik tedavilerin seçilmesi açısından önemlidir.

2. Otoimmün epilepsiler:

Nöbetler ile birlikte bilinç ve davranış değişikliği, istemsiz hareketler ve klinik olarak ensefalit tablosu uyarıcı olabilir. Nöronal yüzey proteinlerine karşı antikorların oluşması ile karakterize otoimmün SSS bozuklukları (örneğin; antikor ile ilişkili limbik ensefalitler, NMDA-reseptör ensefaliti) giderek artan oranda tanımlanmaktadır.

Klinik tanı kriterleri:

- Akut veya subakut (≤ 12 hafta) başlangıç ve diğer nedenlerin (SSS enfeksiyonu, travma, toksik, tümör, metabolik, daha önce var olan SS hastalığı) dışlanması
- Destekleyici kriterler (en az birisi)
 1. Anti- NMDA reseptör (NMDAR) veya limbik ensefaliti destekleyici klinik fenotip,
 2. SSS inflamasyonu,
 - a. Pleositoz (≥ 5 lökosit/mm³, oligoklonal bant pozitifliği, IgG indeksinde artma, artmış neopterin)
 - b. MRG bulguları (meziotemporal bölgede artmış T2 intensitesi)

c. Biyopside inflamatuvar bulgular

3. Başka bir antikor ile ilişkili durumun varlığı (miyastenia gravis), organa özgül otoimmünite veya diğer otoimmün bozukluklar
4. İmmünoterapiye yanıt

Not: Tedavi protokolü tamamen farklı olduğu için ayırıcı tanıda akılda tutulmalıdır.

4. *Febril enfeksiyon ile ilişkili epilepsi sendromları (FIRES: Febrile infection-related epilepsy syndrome)*

Ensefalit veya immün ensefalopatinin gösterilemediği hastalarda refrakter nöbetler, tekrarlayan parsiyel nöbetler ve status epileptikus ile karakterize idiyopatik katastrofik epileptik ensefalopatiler grubunda tanımlanmaktadır. Bilinen bir febril enfeksiyon sonrasında uzamış hastalık ve bilinen enfeksiyöz bir etiolojinin gösterilemediği zamanlarda, özellikle parsiyel ve sekonder jeneralize nöbetler varlığında düşünülebilir.

5. *Jeneralize epilepsi febril nöbet + (GEFS: Generalized epilepsy febrile seizure plus)*

Ailesel sodyum kanalopatilerinden birisidir. Ateş ile başlayan jeneralize tonik-klonik nöbetler basit febril nöbetlerden ayırt edilemiyebilir. Altı ayın altında ve beş yaşın üzerinde febril nöbetleri olan çocuklarda ve aile öyküsünde febril ve afebril nöbet bulunması durumunda akla gelmelidir. Absans, miyoklonik ve atonik nöbetler gibi diğer nöbet tipleri de eşlik edebilir.

6. *Epileptik olmayan paroksizmal ataklar*

Bebeklik döneminde özellikle ateşin eşlik etmediği nöbetlerde benign uyku miyoklonusu, paroksizmal tortikollis, yukarı ve aşağı tonik bakış, hipe-rekspleksiya, Sandifer sendromu ve kardiyak nedenler ayırıcı tanıda düşünülebilir.

7. Aileye tedavi ve uzun süreli izlem konusunda vermek istediğiniz bilgiler nelerdir?

Basit febril nöbetlerin prognozu iyidir, ancak ailenin tekrar riski ve yaklaşımlar konusunda ayrıntılı bilgilendirilmesi gereklidir. Aileye bilgi verirken yapacağımız konuşma tekrar riski ve nasıl önlenebileceğini, profilaktik antipiretik kullanımı, sürekli ve aralıklı antiepileptik ilaç kullanımı konusunda bilgiler içermelidir.

İlk febril nöbetini 12 ay altında geçiren bebeklerin yaklaşık % 50'sinde, 12 ay üstünde geçiren bebeklerin yaklaşık % 30'unda nöbet tekrar edebilir. Risk faktörlerinin varlığına göre basit ve komplike febril nöbetlerde tekrarlama %15-75 arasında değişebilir. Epilepsi geliştirme riski genel popülasyondan yüksek olmakla birlikte, uzun dönem 10 yıllık izlem süresince basit febril nöbeti olan çocuklarda %1,6 iken, hiç febril nöbet geçirmeyen çocuklarda %0,4'tür.

Uzamış febril nöbet, erişkin yaş grubunda kompleks parsiyel nöbet, temporal lob epilepsisi ve mezial temporal sklerozis ile ilişkilidir.

Tekrarlayan febril nöbetler için risk faktörleri şunlardır:

- İlk febril konvülsiyonun 18 ay altında geçirilmesi
- Vücut sıcaklığının $\leq 40^{\circ}\text{C}$ olması
- Febril hastalığın başlangıcı ve nöbet arasındaki sürenin 1 saatten az olması
- Birinci derece akrabalarda febril nöbet öyküsünün olması

Antipiretikler, febril nöbeti önlemek için profilaktik olarak kullanılmamalıdır. Herhangi bir ateşli hastalıkta olduğu gibi antipiretikler ateşe bağlı huzursuzluğun giderilmesi ve bulguların hafifletilmesi için kullanılabilir.

Febril nöbetlerin tekrarını önlemek için rutin antiepileptik tedavi kullanılmamalıdır. Profilaktik antiepileptik kullanımı rutin olarak uygulanmamalıdır. Bazı aileler tüm açıklamalara rağmen çok huzursuz olabilirler. Aralıklı oral veya rektal diazepam kullanımı böyle bir durumda gerekebilir, bu durumda pediatrik nöroloji konsültasyonu uygun olabilir.

Acil serviste hastanın bakımından sorumlu olan ekip, tekrarlama riski ve uzun dönem izlem konusunda ayrıntılı bilgi veremeyebilir. Bu durumda ailenin genel pediatri polikliniğine başvurması uygun olur.

Hastamız için önerilerimiz ateşli hastalığı süresince antipiretik kullanımı, akut otitis mediaya yönelik antibiyotik tedavisi, kontrol muayenesi ve uzun dönemde ailenin bebeğin huzursuz olduğunu hissettiğinde vücut ısısını ölçmesi buna göre ılık banyo, antipiretiklerin gerekli olduğunda kullanılması şeklindedir. Rektal diazepam profilaksisi ≥ 5 dk süren nöbetlerde (0,5 mg/kg pr, maksimum 10 mg) uygulanabilir. Ancak rektal diazepam kullanımının yan etkileri (solunum depresyonu, letarji, ataksi) ve suistimal edilmemesi (özellikle 4 yaş üstündeki çocuklarda) de anlatılmalıdır. Nöbet sırasında kullanım dışında ateşli hastalık seyri süresince, ateş dirençli ve düşürülemiyor ise rektal diazepam aynı dozdan, 12 saat ara ile kullanılabilir. Tüm bu yaklaşımların uzun dönem sonuçları değiştirmedeği belirtilmelidir.

FEBRİL NÖBET GEÇİREN ÇOCUKLARDA HANGİ DURUMLARDA PEDIATRİK NÖROLOJİ BİLİM DALI KONSÜLTASYONU İSTENMELİDİR?

- 1) Febril status epileptikus
- 2) Febril nöbetleri takiben afebril nöbetler, farklı nöbet tipleri ve nörogelişimsel basamaklarda duraklama veya gerileme
- 3) Epileptik ensefalopatiler veya yaşa bağlı epilepsi sendromları için uyarıcı bulgular
- 4) Febril nöbetler ile birlikte fokal nörolojik muayene bulguları, davranış değişiklikleri, istemsiz hareketler

NÖBET ETİYOLOJİSİ

Hipoksik-iskemik ensefalopati

Hipoksi (*kardiyak arrest, boğulma, intoksikasyon*)

Kafa travması

SSS enfeksiyonları

SSS gelişimsel malformasyonları

Nörokütanöz hastalıklar

İntrakraniyal enfeksiyonlar, TORCH [Toxoplasmosis, Other (syphilis, varicella-zoster, parvovirus B19), Rubella, Cytomegalovirus]

Elektrolit dengesizlikleri (Hipokalsemi, hipoglisemi, hiponatremi, hipomagnezemi)

Kalıtsal metabolik hastalıklar

İntrakraniyal kitle lezyonları

Serebrovasküler olay

Hepatik ensefalopati

Hipertansif ensefalopati

Hemolitik-üremik sendrom

İlaçlar

İntoksikasyonlar

Sistemik hastalıklar sırasındaki komplikasyonlar

KAYNAKLAR

- 1) American Academy of Pediatrics, Subcommittee on Febrile Seizures. Clinical Practice Guideline-Febrile Seizures: Guideline for the Neurodiagnostic Evaluation of the Child With a Simple Febrile Seizure. Pediatrics 2011; 127: 389-394.
- 2) American Academy of Pediatrics, Steering Committee on Quality Improvement and Management, Subcommittee on Febrile Seizures. Febrile seizures: clinical practice guideline for the long-term management of the child with simple-febrile seizures. Pediatrics 2008; 121: 1281-1286.
- 3) Gupta A. Febrile seizures. Continuum (Minneapolis) 2016; 22: 51-59
- 4) Hampers LC, Spina LA. Evaluation and management of pediatric febrile seizures in the emergency department. Emerg Med Clin North Am 2011; 29: 83-93.
- 5) Oluwabusi T, Sood SK. Update on the management of simple febrile seizures: emphasis on minimal intervention. Curr Opin Pediatr 2012; 24: 259-265.

POLİÜRİ VE POLİDİPSİ – I

Dr. Nurgün KANDEMİR*, **Dr. Nazlı GÖNÇ***

5,5 yaşında erkek hastanın Elazığ'dan geldiği, son 3 aydır çok su içme ve idrara çıkma yakınması olduğu öğrenildi.

1. Öyküden neleri bilmek istersiniz?

- Günde kaç kez idrara çıkıyor?
- Gece idrara çıkıyor mu?
- Gündüz veya gece idrar kaçırıyor mu?
- Günlük aldığı tahmini sıvı miktarı ne kadar?
- Gece su içiyor mu?
- Soğuk suyu tercih eder mi?
- İştahı nasıl? Kilo kaybı var mı?
- Baş ağrısı var mı?
- Görme bozukluğu var mı?
- Halsizlik, çabuk yorulma var mı?
- Sürekli kullandığı ilaç var mı?
- Geçirilmiş idrar yolu enfeksiyonu (İYE) veya böbrek hastalığı var mı?
- Kafa travması öyküsü var mı?
- Büyümesinde değişiklik olmuş mu?
- Ailede benzer yakınması veya böbrek hastalığı olan var mı?

* Pediatri Profesörü, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara.

Öyküden son 3 aydır günde 10-15 kez idrar yaptığı, 6-7 litre kadar su içtiği, iştahsızlık ve halsizliğinin olduğu, kilo kaybettiği, gece idrar kaçırmadığı ancak 2-3 kez kalkıp idrar yaptığı ve su içtiği, çabuk yorulduğu, baş ağrısı ve görme bozukluğu olmadığı, kafa travması geçirmediği, sürekli kullandığı bir ilaç olmadığı, İYE veya böbrek hastalığı geçirmediği, büyümesinde değişiklik olmadığı, ailede benzer yakınma veya böbrek hastalığı olmadığı öğrenildi.

Fizik incelemede vücut ağırlığı: 15,5 kg, boy 107 cm, genel durumu iyi, bilinci açık, ağız mukozası ıslak, turgor-tonusu doğaldı. Hepatosplenomegalisi yoktu. Diğer sistem bulguları ve nörolojik sistem muayenesi normaldi.

2. Hastanın boy ve vücut ağırlığı persentillerini değerlendiriniz.

Boy: 10-25 persentil

Vücut Ağırlığı: 3 persentil

Boya göre vücut ağırlığı (Hastanın boyuna göre 50 persentildeki kilo): 18 kg olmalı ($15.5/18=0.86$)→ ideal ağırlığın %86'sında

3. Bu hastada poliüri olduğunu belirleyecek objektif kriter nedir?

İdrar hacminin günde 2 L/m²'nin üzerinde olması

4. Bu bulgularla ön tanı(lar)nız nedir?

1. Diabetes insipidus
2. Diabetes mellitus
3. Renal hastalıklar
4. Primer polidipsi
5. Hiperkalsemi, hipopotasemi

5. Bu hastada tanıya yönelik hangi laboratuvar tetkiklerini istersiniz?

1. Tam kan sayımı
2. Sabah ilk yapılan idrardan tam idrar tetkiki
3. Serum sodyum, potasyum, klor, kalsiyum, fosfor, ALP, glikoz, Üre-N, kreatinin, ürik asit

Laboratuvar tetkiklerinde:

Tam kan sayımı: Hemoglobin: 12,1 g/dl, Hematokrit: %36, Lökosit sayısı : 6.800/mm³, Trombosit: 211.000/mm³

Sabah ilk alınan idrar tetkikinde pH: 5,5, dansite: 1002, protein (-), glukoz (-), keton (-), nitrit (-), 1-2 lökosit mevcut

Sodyum: 142 mEq/L (N: 138-145), Potasyum: 4,1 mEq/L (N: 3,4-4,7), Klor: 105 mEq/L (N: 98-107), Glikoz: 76 mg/dl (N: 70-110), Üre-N: 16 mg/dl (N: 5-18), Kreatinin: 0,38 mg/dl (N: 0,31-0,47), ürik asit: 6,1 mg/dl (N: 2-5,1), Kalsiyum: 9,8 mg/dl (N: 8,8-10,8), Fosfor: 4,5 mg/dl (N: 3,3-5,6), ALP: 312 IU/l (N: 200-450).

6. Bu laboratuvar değerleri ile ön tanılarımızda olan hangi hastahkları dışladınız ve öncelikle hangi hastahğı düşündünüz?

Dışlanan hastahklar:

Diabetes mellitus: kan şekeri normal, idrar dansitesi düşük

Hipokalemi, hiperkalsemi: potasyum ve kalsiyum değerleri normal

Renal hastahklar: böbrek fonksiyon testleri normal

Öncelikle diabetes insipidus düşünölmelidir.

7. Diabetes insipidus tanısını kesinleştirmek için ne önerirsiniz?

Sıvı kısıtlama testi

8. Sıvı kısıtlama testi nasıl yapılır?

Sıvı kısıtlanmadan önce hastanın kilosunu ölçülür, nabız, tansiyon ve hidrasyon durumu not edilir. Bazal elektrolitler, serum ve idrar ozmolalitesi için örnekler alınır, idrar dansitesi ölçülür.

Hastanın yaşına ve susuz kalabilme süresine göre belirlenen süre mutlak sıvı kısıtlaması yapılır.

Hastanın saatte bir vücut ağırlığı ölçülür, vital bulgularına bakılır, hidrasyon durumu değerlendirilir.

Her çıkardığı idrar miktarı ölçülür ve dansite ve/veya ozmolalite izlemi yapılır.

Hasta vücut ağırlığının %5'ini kaybettiğinde, hidrasyon durumu bozulduğunda, susuzluğa dayanamadığını ifade ettiğinde veya idrar dansitesi 1020'nin (idrar ozmolalitesi >600 mOzmol/kg) üzerine çıktığında sıvı kısıtlama sonlandırılır.

Test sonunda serum elektrolitleri, serum ve idrar ozmolalitesi/idrar dansitesi ve plazma antidiüretik hormon (ADH) düzeyi ölçülür. Ölçümler aşağıdaki şekilde değerlendirilir:

- *Serum Na < 145 mEq/L, idrar dansitesi > 1020, idrar ozmolalitesi > 600 mOzmol/kg, serum ozmolalitesi < 300 mOzmol/kg ise teste normal yanıt alınmıştır; diabetes insipidus yoktur, primer polidipsi düşünülür.*
- *Serum Na > 145 mEq/L, idrar dansitesi < 1010, idrar ozmolalitesi < 300 mOzmol/kg, serum ozmolalitesi > 300 mOzmol/kg ise tanı komplet diabetes insipidusdur.*
- *İdrar dansitesi 1010-1020 veya idrar ozmolalitesi 300-600 mOzmol/kg ise parsiyel diabetes insipidus veya primer polidipsi düşünülür.*

Plazma ADH düzeyi serum ve idrar ozmolalitesine göre nomograma konularak değerlendirilir. Komplet santral diabetes insipidus olgularında genellikle plazma ADH düzeyi < 1 pg/ml'dir.

Test sonunda diabetes insipidus olgularında santral ve nefrojenik diabetes insipidusu ayırmak üzere dezmopressin testi uygulanır. Dezmopressin ile idrar miktarı azalan, idrar ozmolalitesi/idrar dansitesi yükselen olgular santral diabetes insipidus, idrar ozmolalitesi/idrar dansitesi değişmeyen olgular nefrojenik diabetes insipidus tanısı alır.

Hastaya sıvı kısıtlama testi uygulandı.

Test öncesi vücut ağırlığı 15,5 kg, nabız: 92/dk, kan basıncı: 100/70 mmHg, hidrasyonu normal bulundu. Serum sodyum: 142 mEq/l, idrar dansitesi: 1001, idrar ozmolalitesi: 60 mOzmol/kg, serum ozmolalitesi: 290 mOzmol/kg

6 saat sıvı kısıtlama sonrası:

Vücut ağırlığı: 14,7 kg, nabız: 118/dak, kan basıncı: 90/60 mmHg, oral mukoza nemli ancak su içme isteği çok fazla. 6 saatte toplam 700 cc idrar çıkardı, idrar dansitesi 1003, serum sodyum: 149 mEq/l, idrar ozmolalitesi 105 mOzmol/kg, serum ozmolalitesi: 318 mOzmol/kg, 1-deamino-8-D-arginine vasopressin (DDAVP) (minirin®) sonrası idrar dansitesi 4. saatte 1020 olarak bulundu. Plazma ADH düzeyi 0.5 pg/ml (1-5).

9. Hastada kesin tanınız nedir?

Santral diabetes insipidus

10. Santral diabetes insipidus etiyolojisine yönelik yapılması gerekenler nelerdir ve bu amaçla hangi ek tetkikler önerilir?

Ön hipofiz hormonları (ACTH, kortizol, sT4, TSH, Prolaktin, IGF-1, IGF-BP-3 istenmelidir, hastanın yaşı nedeniyle gonodotropinler istenmez)

Yan kafa grafisi

Hipofiz manyetik rezonans görüntülemesi

Ön hipofiz hormonları sT4: 14,43 pmol/L (12-22); TSH: 2,43 mIU/L (0,5-4,5); ACTH: 7,57 pg/ml (15-65); Kortizol: 19,6 mcg/dl (9-25); Prolaktin: 6,21 ng/ml (3-18); IGF-1: 180 ng/ml (ortalamada); IGFBP-3: 3245 ng/ml (ortalamada).

Hastaya DDAVP (Minirin®) 2x5 µg/gün başlandıktan sonra idrar dansitesinin 1025'e çıktığı, su içme isteğinin azaldığı, gece idrara kalkmadığı öğrenildi. Yan kafa grafisinde kalvaryumda litik lezyonlar tespit edildi. Hipofiz MRG incelemesinde infundibulum kalınlaşması saptandı.

11. Bu son bulgularla hastada hangi tanıyı düşünürsünüz?

Langerhans hücreli histiyositoz

Kafa kemiklerindeki lezyonlardan alınan biyopside tanı doğrulandı.
Hastaya günde iki kez sentetik DDAVP (minirin®)'ye devam edildi.
Pediatrik Onkoloji Birimi ile konsülte ederek kemoterapisine başlandı.

KAYNAKLAR

1. Dabrowski E, Kadakia R, Zimmerman D. Diabetes insipidus in infants and children. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab* 2016; 30: 317-328.
2. Evaluation of patients with polyuria. Author: Daniel G. Bichet, MD, Section Editors: Richard H. Sterns, MD, Michael Emmett, MD, Deputy Editor: John P. Forman, MD, MSc. Erişim adresi: <https://www.uptodate.com/contents/evaluation-of-patients-with-polyuria>
3. Leung AK, Robson WL, Halperin ML. Polyuria in childhood. *Clin Pediatr (Phila)* 1991; 30: 634-640.
4. Tarım Ö, Sağlam H. Su kısıtlama testi ve antidiüretik hormon ölçümü. Yordam N, Alikışifoğlu A, Bideci A (Editörler). *Çocuk ve Adolesanda Endokrin Testler*. Ankara: Güneş Kitabevi, 2006, 133-135.

KANLI DIŞKILAMA – I

Dr. İnci Nur SALTİK TEMİZEL*, Dr. Hasan ÖZEN*

İki aylık kız hasta dışkısında nokta-çizgi şeklinde ve bazen tırnak büyüklüğü kadar olabilen taze kan ve mukus görülmesi yakınlığıyla getirildi.

1. Hastanın öyküsünde, özgeçmişinde ve soygeçmişinde neleri sorgularsınız?

• **Öyküde;**

- Kaç gündür dışkısında kan görüyorlar?
- Günde kaç kez dışkılıyor? Her dışkısında kan var mı?
- Hastanın vücut ağırlığı artışı nasıl?
- Deri döküntüsü var mı?
- Solunum sistemi belirtileri (hışıltı, öksürük gibi) var mı?
- Ateşi var mı?
- Kusma, ishal var mı?

• **Özgeçmişte;**

- **Prenatal;** Annenin hamilelikte geçirdiği hastalıklar, kronik hastalıkları veya kullandığı ilaçlar var mı?
- **Natal;** Gebelik süresi (*prematürel nekrotizan enterokolit riskini artırır*), doğum şekli (*sezaryen doğumda bağırsak florası farklı/patolojik gelişir*) ve doğum ağırlığı nedir?
- **Postnatal;** Bebek ne ile besleniyor? (sadece anne sütü / sadece mama / karışık) ek besin alıyorsa ne zaman başladı ve ne alıyor? Bebeğin veya emziriyorsa annenin kullandıkları ilaç var mı?

* Profesör Doktor, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Gastroenteroloji Bilim Dalı, Ankara.

- **Soygeçmişte;**

- Anne-baba akrabalığı var mı?
- Kardeş sayısı kaç?
- Ailede bağırsak hastalığı var mı?
- Kardeşlerinin bebekliklerinde benzer yakınmalar oldu mu?
- Ailede alerjik hastalığı (astım, besin alerjisi, alerjik dermatit gibi) olan var mı?

Hastanın sorunsuz geçen 40 haftalık gebeliği takiben normal-spontan vajinal doğumla 3.200 gram olarak doğduğu; doğum sonrasında bir sorunu olmadığı; bebeğe anne sütü başlanıp, ilk 24 saat içinde taburcu edildiği; ilk dışkısını 12. saatte yaptığı ve iki doz hepatit B aşısının yapılmış olduğu öğrenildi.

Anne ve babanın sağlıklı olduğu; aralarında akrabalık olmadığı; 3 yaşındaki erkek kardeşinde arada bir hışıltı ataklarının olduğu; hastanın dışkı-sında kan görülmeye yaklaşık 3 hafta önce başladığı, geçen sürede kanamada nicelik veya nitelik yönünden bir değişiklik olmadığı; dışkının kan ve mukus dışında normal görünümde olduğu; ateşin veya kusmanın eşlik etmediği; aktivitesi iyi olan hastanın geçen 3 hafta içinde 600 gram ağırlık kazanımı olduğu öğrenildi.

2. Hastanın fizik muayenesinde kanlı dışkı nedenine yönelik olarak özellikle dikkat edilmesi gereken noktalar nelerdir?

- **Antropometrik ölçümler;** *Malnütrisyon olup olmadığını, uygun büyüyüp büyümediğini gösterir.*
- **Deri muayenesi;**
 - Döküntü (*atopik dermatit bulguları alerjiyi destekler*)
 - Peteşi, ekimoz (*nedeni ne olursa olsun kanama diyatezi açısından önemli olabilir*)
 - Vasküler anomaliler (*hemanjiyom vb. anomaliler sindirim sisteminde de bulunabilir*)

- Solukluk (*anemi*yi gösterebilir)
- **Solunum sistemi muayenesi;** *Hışıltı, öksürük gibi bulgular alerjiyi destekleyebilir.*
- **Karın muayenesi;** *İnvajine bağırsak segmentleri palpe edilebilir.*
- **Anal muayene;** *Anal fissür; anal deri katlantıları ve daha büyük çocuklarda dış hemoroid görülebilir.*
- Varsa dışkımasının bizzat görülmesi veya resimlerinin görülmesi gerekir.

Hastanın fizik muayenesinde vücut ağırlığı 4.800 gram (48. persentil), boy 57 cm (48. persentil) ve baş çevresi 38 cm (41. persentil) bulundu. Genel durumu iyi ve bilinci açık olan, agulayan hastanın, her iki yanağında çok hafif eritemli papüler lezyonlar olduğu; solunum muayenesinin ve kalp seslerinin normal olduğu; karnın normal bombelikte olduğu, hepatosplenomegali ve kitle olmadığı; anal ve nörolojik muayene bulgularının normal olduğu görüldü.

3. Bu yaş grubunda (0-2 yaş) kanlı dışkılamamanın en sık nedenleri nelerdir? (Tablo I)

Tablo I. *Yenidoğan ve bebeklerde en sık alt gastrointestinal sistem kanama nedenleri*

-
- Nekrotizan enterokolit (*her yaşta görülebilmekle birlikte yenidoğan döneminde, özellikle prematüre ve düşük doğum ağırlığı olanlarda görülür*)
 - Enfeksiyöz kolitler
 - Volvulus (malrotasyon)
 - Alerjik proktokolit
 - Anal fissür
 - Hirschsprung hastalığına bağlı enterokolit
 - İntussussepsiyon
 - Meckel divertikülü
 - Lenfonodüler hiperplazi
 - İntestinal duplikasyon
 - İnflamatuar bağırsak hastalığı
-

Kanlı dışkılama nedenleri ve sıklıkları yaş gruplarına göre değişmektedir.

Yenidoğanlarda ve bebeklerde en sık görülen alt gastrointestinal sistem kanama nedenleri yukarıdaki tabloda gösterilmiştir.

Daha büyük çocuklarda hemoroid, polipler, vasküler anormallikler ve erişkinlerde malign hastalıklar da kanlı dışkılama nedeni olabilmektedir.

Hasta için değerlendirildiğinde;

- Prematüre olmaması, karın muayenesinin normal olması, kusması olmaması nedeniyle nekrotizan enterokolit, volvulus ve intussepsiyon dışlanabilir.
- İshalin, ateşin olmamasıyla Hirschsprung hastalığına bağlı enterokolit ve enfeksiyöz kolitler dışlanabilir.
- Anal muayenesi ve dışkısının özellikleri nedeniyle alerjik proktokolit dışındaki tanılar da dışlanabilir.
- Büyük miktar kanamasının olmaması ve uzun süredir kanaması nedeniyle Meckel divertikülü dışlanabilir.
- Anal muayene bulgularının normal olması nedeniyle anal fissür dışlanabilir.

4. Hastada en olası tanınız nedir?

Hastadaki en olası tanı **besin proteinine bağlı proktokolittir.**

Bebek sadece anne sütü almasına rağmen, anne sütü aracılığıyla geçen besin alerjenlerine (en sık inek sütü ve yumurta) duyarlanma olabilmektedir. Bu durumu “anne sütü alerjisi” olarak **adlandırmamalıdır.**

Belirtiler yaşamın ilk birkaç gününde de ortaya çıkabilmekle birlikte, genellikle 2-8 hafta içinde gelişir.

Vakaların %50’si sadece anne sütü alan bebeklerde bildirilmiştir. Anne sütü almak bu bebeklerde hastalığın daha ağır şekillerinin ortaya çıkmasını önlemektedir.

5. Tanıyı doğrulamak ve komplikasyonlara yönelik olarak hangi laboratuvar testlerini istersiniz?

Hastanın genel durumunun iyi olması, ağırlık kazanımında duraklama / geri-

leme olmaması ilk olasılık olarak besin proteinine bağlı proktokolit tanısını düşündürmektedir ve **genellikle herhangi bir test yapmaya gerek kalmadan, besin eliminasyonu ile** tanı konulabilir.

- Hastaların hemen hemen tamamında olay IgE aracılı olmayan (tip IV) reaksiyona bağlı olduğundan, IgE aracılı reaksiyonları gösteren **spesifik IgE, deri prick ve yama testleri** çoğunda negatiftir.
- **Tam kan sayımı;** kanama miktarı az olsa da anemi açısından gereklidir. Ayrıca trombositopeni, eozinofili, lökositoz varlığı/yokluğu ayırıcı tanıda yararlı olabilir.

Besin eliminasyonuna yanıt vermeyenlerde veya hastalığın seyrini kestirmek amacıyla aşağıdaki testler seçilmiş vakalarda bakılabilir:

- **Ig A, G, M ve E;** immün yetmezlik açısından ve total IgE yüksekliği alerjik durumlar açısından yön gösterici olabilir.
- **Spesifik IgE;** spesifik alerjenlere karşı IgE pozitifliği önemli olabilir.
- **Deri prick ve yama testleri;** alerjik durumlar açısından yararlı olabilir.
- **Dışkı yayması;** eritrosit, lökosit, eozinofil açısından bakılmalıdır.
- Tanıdan emin olunmayan durumlarda **kolonoskopi** gerekebilir.

Hastanın laboratuvar testlerinde şu sonuçlar elde edildi:

Hemoglobin: 11,2 g/dL, Hematokrit: %34, Lökosit sayısı: 7.540/mm³

Periferik yaymada nötrofil % 41, lenfosit % 52,5, eozinofil % 0,5 ve monosit % 6 bulundu.

6. Hastanın tedavisini nasıl yaparsınız?

Anne sütünün yararları göz önüne alındığında, emzirme kesilmez.

Önce annenin diyetinden etken olduğu düşünülen alerjen, ki en sık görüleni inek sütü proteindir (diğerleri soya protein, yumurta), çıkarılır. Genellikle birkaç (üç) gün içinde yanıt alınır ve dışkıda kan görülmez. Tam düzelme iki haftayı bulabilir.

Anne diyetinden süt ürünleri çıkarılırken annede kalsiyum eksikliği gelişmesini önlemek için anneye oral kalsiyum desteği (1.000 mg/gün) verilmelidir. Bu eliminasyona yanıt alınmadığı takdirde anne diyetinden diğer alerjenler sırasıyla çıkarılır ve yanıt değerlendirilir.

Annedeki diyet eliminasyonu ile yanıt alınmazsa veya annenin yeterli beslenmesini engelleyecek kadar fazla eliminasyon yapılması gereken durumlarda veya bebek anne sütüne ek olarak ya da tamamen mama ile besleniyorsa bebeğe ileri derecede hidrolize (içerdiği proteinlerin moleküler ağırlığı <3.000 dalton) veya amino asit bazlı ürünler verilir.

Bebeğe normal zamanında (6 aylık olunca) tamamlayıcı beslenmeye geçilir. Bu dönemde de alerjen besinler bebeğe verilmemelidir.

7. Bu hastanın uzun süreli izlemi nasıl olmalıdır ve seyri nasıldır?

Aralıklı olarak tolerans gelişimi değerlendirilmelidir (12., 18., 24. aylarda ve sonrasında yılda bir yapılır. Eliminasyona başladıktan 6 ay sonra yapılması da öneriler arasındadır).

Çoğunlukla bilerek veya bilmeyerek etken alerjenle karşılaşmış olarak getirilirler. Hastaların büyük çoğunluğu etken alerjeni 1 yaşında tolere edebilmektedir ve prospektif çalışmalarda tamamının 3 yaşına kadar alerjeni tolere ettiği gösterilmiştir. Bazı hastalarda zamanla IgE pozitifliği gelişebilir, bunlarda tolerans gelişimi daha az ve uzun sürede olur.

Besin proteinlerine karşı immünolojik reaksiyonlar 3 tiptedir.

A. IgE aracılı reaksiyonlar;

- Oral alerji sendromu
- Gastrointestinal anafilaksi

B. Non IgE aracılı reaksiyonlar

- Besin proteinine bağlı proktokolit

- Besin proteinine baęlı enteropati
- Besin proteinine baęlı enterokolit sendromu
- ölyak hastalığı ve dermatitis herpetiformis
- İnek sütü alerjisine baęlı demir eksikliği anemisi

C. Mikst (IgE + non-IgE aracılı)

- Eozinofilik özofajit
- Eozinofilik gastroenteropatiler (gastrit-enterit ve kolit)

KAYNAKLAR

1. Altıntaş DU, Büyüktiryaki B, Ayvaz D, ve ark. Türkiye Ulusal Allerji ve Klinik İmmüno-
loji Derneęi adına / on behalf of Turkish National Society of Allergy and Clinical Immu-
nology. Besin Alerjisi: Türk Ulusal Rehberi 2017. Asthma Allergy Immunol 2017; 15 (Ek
Sayı 1): 1-140.
2. Caubet JC, Szajewska H, Shamir R, Nowak-Węgrzyn A. Non-IgE-mediated gastrointesti-
nal food allergies in children. Pediatr Allergy Immunol 2017; 28: 6-17.
3. ESPGHAN GI Committee practical guidelines. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2012; 55:
221-229.
4. Hızal G, Özen H. Gastrointestinal Sistem Kanamaları. Özen H, Yüce A, Gürakan F, Saltık
Temizel İN, Demir H (Editörler) Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme (4. bas-
kı). Ankara: Nobel Kitabevleri, 2019: 145-161
5. Karhan AN, Özen H. Besin alerjileri. In: Özen H, Yüce A, Gürakan F, Saltık Temizel
İN, Demir H Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme (4. baskı). Ankara: Nobel
Kitabevleri, 2019: 107-124.
6. Koletzko S, Niggemann B, Arato A, et al; European Society of Pediatric Gastroenterology,
Hepatology, and Nutrition. Diagnostic approach and management of cow's-milk protein
allergy in infants and children: JPGN: 2012; 55: 221-229.

KARINDA KİTLE – I

Dr. Ali DÜZÖVA*

Sekiz aylık kız bebek, iki gün önce başlayan ateş ve kusma yakınmaları ile Çocuk Acil Polikliniğine getirildi.

Özgeçmiş: Sağlıklı anne ve babanın ilk çocuğu olarak miadında, 3.250 gram doğmuş. Altı ay anne sadece anne sütü ile beslenmiş, daha sonra tamamlayıcı gıdalara geçilmiş. Aşuları ülkemiz aşı takvimine uygun olarak yapılmış. Başını 1 aylıkken tutmuş, desteksiz oturabiliyormuş.

Soygeçmiş: Anne-baba akrabalığı yok. Ailede bilinen önemli hastalık öyküsü yok.

1. Hastanın yakınması ve öyküsü ile ilgili neler öğrenmek istersiniz?

- Ateşini ölçmüşler mi?
- Ateş düşürücü verilmiş mi; nasıl yanıt alınmış?
- Öksürük ve/veya burun akıntısı var mı?
- Kaç kez kusmuş; içeriği nasıl? Yemeklerle ilgisi var mı?
- Döküntüsü var mı?
- Dalgınlığı olmuş mu?
- Nöbet geçirmiş mi?
- İshali var mı?
- İdrar yaparken huzursuzluk, zorlanma benzeri yakınmalar oluyor mu?
- İdrarı ne renk? Kanlı mı? Kötü kokuyor mu?
- İştahı nasıl?

* Pediatri Profesörü, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Nefroloji Bilim Dalı, Ankara

- Kilo alıyor mu?
- Benzer yakınmaları daha önce de olmuş mu?

Vücut sıcaklığı 38,5°C (aksiller) olarak ölçülmüş; ateş düşürücü ile düşürülmüş, sonra tekrar yükselmiş.

Öksürük veya burun akıntısı yokmuş. Sabahtan itibaren altı kere kusmuş. Döküntü yokmuş.

Dalgınlığı olmamış, nöbet geçirmemiş. İshali yokmuş. İdrarını yaparken ağlıyormuş, idrarı koyu sarı renkli, bulanık ve kötü kokulu imiş. İştahı son günlerde azalmış, kilo kaybı yokmuş. İki ay önce de benzer yakınmaları olmuş, ismini hatırlamadıkları bir antibiyotik ve ateş düşürücü ile düzelmiş.

Fizik muayene: Genel durumu iyi, huzursuz, ağlıyor. Vücut sıcaklığı 38,5°C (timpanik), solunum sayısı 30/dk. düzenli, nabız 120/dk. ritmik, arteriyel kan basıncı 80/Nabız mmHg. Karnında sağ tarafta sınırları net olarak seçilemeyen dolgunluk şeklinde kitle palpe ediliyor. Diğer sistem muayeneleri normal.

2. Süt çocukluğu döneminde karında kitle nedenleri nelerdir?

Gelişimsel anomaliler:

Üriner sistem anomalileri: böbreğin kistik hastalıkları, kistik displastik böbrek, hidronefroz-hidroüreteronefroz

Gastrointestinal sistem anomalileri: enterik duplikasyon kistleri, mezenterik kistler

Neoplastik kitleler:

Böbrek kökenli: Wilms tümörü, mezoblastik nefroma

Adrenal kökenli: nöroblastom, adrenal kortikal tümör

Karaciğer: hepatoblastom, hemanjiyom, hemanjoendotelyom, mezankimal hamartom

Germ hücreli tümörler: Yolc sak tümörü, teratom

Yumuşak doku tümörleri: Rabdomiyosarkom

Lenfadenopatiler

Enfeksiyonlar: EBV, tüberküloz

İnfiltratif hastalıklar: depo hastalıkları, hemofagositik lenfohistiyositozis

Organomegali: Karaciğer, dalak

3. Bu hastada öncelikle hangi laboratuvar incelemelerini istersiniz?

Tam kan sayımı ve periferik kan yayması

İdrar incelemesi

Abdominal ultrasonografi (US)

Hemoglobin 11,8 g/dl, hematokrit %35, beyaz küre 14.600/mm³.

Periferik kan yaymasında %70 PMNL, %24 lenfosit, %6 çomak, eritrosit morfolojisi normokrom normositer, trombositler kümeli.

İdrar analizi: dansite 1010, pH 5, protein eser, şeker (-), nitrit (+), lökosit esteraz (+); mikroskopik incelemede bol lökosit.

Abdominal US: Sağ böbrek boyutu normalden büyük, toplayıcı sistem dilate, alt ve üst polde kistik görünüm şüphesi, parankim yer yer incelmış. Sağ üreter dilate ve kıvrıntılı. Sol böbrek ve üreter normal. Diğer karın içi organlar normal.

4. Bu sonuçlarla hastada olası tanınız/tanılarınız nedir?

İdrar yolları enfeksiyonu (tekrarlayan?)

Sağ hidroüreteronefroz

Böbreğin kistik hastalıkları?

5. Bu olası tanılara neden olabilecek durumlar nelerdir?

Posterior ve anterior üretral valv: çift taraflı hidronefroz olur, ayrıca mesane hipertrofikdir.

Prune belly sendromu

Vezikoüreteral reflü: tek veya çift taraflı ve farklı derecelerde olabilir

Üreteropelvik darlık: sadece hidronefroz olur, tek veya çift taraflı olabilir

Üreterovezikal darlık

Çift toplayıcı sistem

Obstrüksiyon, dışardan bası: taş, kitle

Böbreğin kistik hastalıkları: multikistik displastik böbrek, otozomal dominant/resesif polikistik böbrek hastalığı

6. Çocuklarda (tekrarlayan) üriner enfeksiyon nedenleri ve risk faktörleri nelerdir?

Sıklıkla asendan enfeksiyon, kolon florası

İdrar stazına yol açan konjenital anomaliler; yapısal bozukluklar:

Erkeklerde fimozis, posterior üretral valv

Nörojenik mesane, spina bifida

Vezikoüreteral reflü, çift toplayıcı sistem

Risk faktörleri:

Kızlarda daha sık, tuvalet eğitimi sırasında

İşeme bozuklukları

Üretraya yönelik girişimler, sonda takılması gibi

Bebeklerde perinenin arkadan öne doğru silinmesi

Enterobiasis (kıl kurdu)

Kabızlık

İdrar yollarına bası

7. Bu aşamada hangi laboratuvar incelemelerini istersiniz?

İdrar kültürü

Böbrek fonksiyon testleri

Üre-N: 18 mg/dl, kreatinin: 0,4 mg/dl, ürik asit: 4,6 mg/dl, Na: 142 mEq/L, K: 4.5 mEq/L,

Klor: 102 mEq/L, kalsiyum: 9,8 mg/dl, fosfor: 5,3 mg/dl.

İdrar kültürü alındı.

8. Bu hastaya yaklaşımınız nasıl olmalıdır?

Bir aydan büyük çocuklarda oral tedavinin etkinliği intravenöz tedavi ile eşdeğer bulunmuştur.

Başvuru anında toksik tabloda olan veya oral alımı iyi olmayan, devamlı kusan hastaların yatırılarak, parenteral antibiyotik ile tedavisine başlanması önerilir.

Tedaviye yanıt veren (ateşin düşmesi, hidrasyon durumunun ve oral alımın yeterli olması) hastalarda tedaviye ayaktan parenteral/oral antibiyotikle devam edilir. Tedavi süresi 10-14 güne tamamlanmalıdır.

Söz konusu hastada yatış döneminde üriner sistemde obstrüksiyon olmadığı gösterilmelidir; obstrüksiyonu olan hastalarda cerrahi müdahalenin geciktirilmeden yapılması gereklidir; bu amaçla diüretikli renogram (MAG3) sıklıkla tercih edilir.

Oral alımı iyi olmayan hasta yatırıldı. İntravenöz antibiyotik tedavisi başlandı, intravenöz sıvı ile hidrasyonu sağlandı. İkinci günden itibaren ateşi yükselmedi, kusması olmadı; oral alımı ve hidrasyon durumu iyiydi. Diüretikli-MAG3 tetkikinde obstrüksiyonu olmadığı gösterildi. İdrar kültüründe *E.coli* (100.000 cfu/ml) üremesi olduğu öğrenildi. Antibiyogram sonucuna göre oral antibiyotiğe geçilerek taburcu edildi, tedavisi 14 güne tamamlandı.

9. Hastanın izleminde etiolojiye yönelik neler yapmak istersiniz?

Hastada tekrarlayan ateşli üst üriner enfeksiyonlar (piyelonefrit) olması; mevcut görüntüleme bulguları ile vezikoüreteral reflü (VUR) mutlaka ayırt edilmelidir.

Bu amaçla altın standart tetkik *işeme sistoüretrografisidir (VCU)*.

Bu tetkik yapılana kadar antibiyotik profilaksisi (trimetoprim-sulfametoksazol, amoksisilin, nitrofurantoin, sefalekssin, ...) önerilir.

Hastaya TMP-SMX ile profilaksi başlandı; VCU tetkiki yapıldı.

10. Hastanın tetkikini değerlendiriniz. (Şekil 1)

İşeme sistoüretrografi incelemesi: sağda 4. derece (“grade”) vezikoüreteral reflü (VUR)

VUR, “The International Reflux Study Group” tarafından beş düzeyde sınıflandırılmıştır.

- I: Sadece üreteral reflü, dilatasyon yok
- II: Üst toplayıcı sisteme ulaşan reflü, dilatasyon yok
- III: Üreterde dilatasyon ve/veya kaliklerde küntleşme
- IV: Üreterde belirgin dilatasyon; kaliklerde küntleşme daha belirgin
- V: Üreterde dilatasyon ve kıvrımlaşma (“*tortuosity*”), üst toplayıcı sistemde papillalarda silinme



Şekil 1. İşeme sistoüretrografisi: sağda 4. derece vezikoüreteral reflü (VUR).

11. Bu durumun komplikasyonları nelerdir?

Tekrarlayan üriner enfeksiyonlara bağlı böbrek hasarı (renal skarlaşma)

Hipertansiyon

Kronik böbrek hastalığı (KBH) ve yetmezliği

12. Başka hangi görüntüleme incelemesi yapılır, neden?

DMSA (2,3-dimerkaptosüksinik asit) taraması: renal parankimal skar varlığını gösterir.

Renal skar varlığı uzun süreli prognoz (hipertansiyon, KBH) hakkında fikir verir.

DMSA: normal

13. Hastayı nasıl izlersiniz?

I-III derece VUR: cerrahi gerekmez; bu hastalarda günümüzde antibiyotik profilaksisi ancak özel durumlarda önerilmektedir. Klinik izlem ve enfeksiyonların erken tanı ve uygun tedavisi yeni renal hasar oluşumunu önlemede en önemli yaklaşımdır.

IV-V derece VUR: hastalarda medikal yaklaşım (antibiyotik profilaksisi) cerrahiye eşdeğerdir; her hastaya profilaksi uygulamasının gerekliliğini araştıran çalışmalar devam etmektedir. Uygun profilaksiye rağmen tekrarlayan İYE, renal skarda artış var ise cerrahi uygulanır.

Cerrahi yaklaşım: endoskopik (“polytetrafluoroethylene” veya “dextranomer/hyaluronidase” enjeksiyonu), laparoskopik, açık cerrahi

Hasta antibiyotik profilaksisi ile izleme alındı.

KAYNAKLAR

1. Ammenti A, Cataldi L, Chimenz R, et al; Italian Society of Pediatric Nephrology. Febrile urinary tract infections in young children: recommendations for the diagnosis, treatment and follow-up. *Acta Paediatr* 2012; 101: 451-457.
2. Elder JS. Vesicoureteral reflux. In: Kliegman RM, St Geme JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM (eds.). *Nelson Textbook of Pediatrics*, 21st edition. Philadelphia: Elsevier, 2019: 2796-2800.
3. Hewitt IK, Montini G. Diagnosis and management of urinary tract infections. In: Geary DF, Schaefer F (eds.). *Pediatric Kidney Disease*, 2nd edition. Berlin: Springer-Verlag, 2016: 1085-1105.
4. Hodson EM, Craig JC. Urinary tract infections in children. In: Avner ED, Harmon WE, Niaudet P, Yoshikawa N, Emma F, Goldstein SL (eds.). *Pediatric Nephrology*, 7th edition. Berlin: Springer-Verlag, 2016: 1696-1714.
5. Jerardi KE, Jackson EC. Urinary tract infections. In: Kliegman RM, St Geme JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM (eds.). *Nelson Textbook of Pediatrics*, 21st edition. Philadelphia: Elsevier, 2019: 2789-2795.
6. Nader Shaikh N, Hoberman A. Urinary tract infections in infants older than one month and young children: Acute management, imaging, and prognosis. Eriřim adresi: <https://www.uptodate.com/contents/urinary-tract-infections-in-infants-older-than-one-month-and-young-children-acute-management-imaging-and-prognosis>
7. Stein R, Dogan HS, Hoebeke P, Kočvara R, Nijman RJ, Radmayr C, Tekgöl S; European Association of Urology; European Society for Pediatric Urology. Urinary tract infections in children: EAU/ESPU guidelines. *Eur Urol* 2015; 67: 546-558.
8. Subcommittee on Urinary Tract Infection, Steering Committee on Quality Improvement and Management, Roberts KB. Urinary tract infection: clinical practice guideline for the diagnosis and management of the initial UTI in febrile infants and children 2 to 24 months. *Pediatrics* 2011; 128: 595-610.

YÜRÜYEMEME – I

Dr. Bahadır KONUŞKAN*, Dr. Banu ANLAR**

Dört yaşında kız hasta, sabah kalktığından beri ayaklarının üzerine basamama yakınmasıyla öğle saatlerinde Çocuk Acil Polikliniği'ne getirildi

1. Öyküde özellikle neleri (ve hangi nedenle) öğrenmek istersiniz?

- Bilinç durumu (Akut dissemine ensefalomyelit; ADEM, toksik nedenler)
- 2-3 hafta önce geçirilmiş enfeksiyon öyküsü (otoimmün hastalıklar, örn.: ADEM, transversmiyelit, Guillain Barre sendromu)
- Ateş öyküsü (septik artrit)
- Kilo kaybı öyküsü (malign hastalıklar)
- Travma öyküsü (ekstremitelerde yumuşak doku zedelenmesi, kırık, spinal kord yaralanması)
- Yakın dönemde ilaç kullanımı öyküsü (toksik nöropati ya da intoksikasyon)
- Nöbet öyküsü [uykuda geçirilmiş nöbet-postiktal parezi/subklinik elektroensefalografi (EEG) bozukluğu]
- Öncesinde / beraberinde ekstremitelerde ağrı öyküsü (miyozit)
- Şişlik, kızarıklık, sıcaklık artışı gibi belirtilerin eşlik edip etmediği (artrit)
- İdrar ve dışkı yapmada zorluk olup olmadığı (spinal kord lezyonları)
- Yakın dönemde cilt döküntüsü öyküsü (dermatomyozit)

* Uzman Doktor, Çocuk Nörolojisi, Mardin Devlet Hastanesi, Mardin.

** Profesör Doktor, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, Ankara.

- İdrar renginde deęişme (bazı miyopatilerde hızlı kas yıkımına baęlı he-moglobinüri)
- Eşlik eden baş dönmesi, görme bozukluğu öyküsü (santral sinir sistemi bulguları)

Daha önce benzer yakınması olmayan hastanın öyküsünden iki hafta önce üst solunum yolu enfeksiyonu nedeniyle antibiyotik ve anti-konjestif ilaç kullandığı, iki gün önce bacaklarında ağrı olduęu, dün sabah kalktıktan sonra annesinin yürümede dengesizlik ve sağ ayaęının üzerine tam basamama fark ettięi, ancak yine de evde hareketli oyunlar oynayabildięi için annesinin bu bulguları ayaęının incinmesine baęladığı, ateş, şişlik, kızarıklık gibi başka yakınması olmadığı, bu sabah kalktıęında ise her iki bacaęının üzerine basamadığı farkedilerek hastanemize başvurulduęu öğ-renildi.

**** Özgeçmiş ve soygeçmiş bilgilerinden neleri öğrenmek istersiniz?**

Özgeçmişte;

- Büyüme ve gelişme basamakları
- Sık enfeksiyon geçirip geçirmedięi
- Aşılama durumu
- Daha önce geçirdięi hastalıklar, özellikle benzer bir yürüyememe öyküsü, konuşamama, bilinç deęişikliği gibi durumlar
- Bilinen kronik hastalık öyküsü ve sürekli ilaç kullanımı

Soygeçmişte;

- Anne-baba akrabalığı
- Kardeşlerde benzer durum
- Ailede özellikle nörolojik hastalıklar olmak üzere bilinen kronik hastalıklar

Özgeçmişinde, zamanında normal spontan vajinal yolla doğduğu, doğumla ilgili herhangi bir komplikasyon olmadığı, motor ve mental gelişim basamaklarının yaşıyla uyumlu olduğu, aşılarının tam olduğu, bilinen kronik hastalık ve ilaç kullanımını olmadığı öğrenildi.

Soygeçmişinde, anne ve baba arasında akrabalık olduğu (amca çocukları), altı yaşındaki erkek kardeşinin 29 haftalık ve 1.250 gram olarak sezaryen doğumla doğduğu, doğum sonrası uzun süre prematürite nedeniyle hastanede yattığı ve halen sadece desteksiz oturabildiği, ancak yürüyemediği, tek kelimelerle konuştuğu, sekiz yaşındaki kız kardeşinin ise sağlıklı olduğu, ailede bilinen nörolojik hastalık olmadığı öğrenildi.

Enfeksiyon öyküsü: Belirtilerin çıkışından 2 hafta önce geçirilmiş enfeksiyon öyküsü otoimmün hastalıklar açısından uyarıcıdır.

Ağrı: İlk bulgular ağrı şeklindedir ve ağrı bu yaş grubunun sık görülen sorunları sinovit ve artrit için destekleyici olabilir. Ağrının yeri ve yer değiştirmesi sorgulanır. Ekleme lokalize ağrılar artriti desteklerken, ekstremiteye lokalize ağrılar malign kemik tutulumlarını düşündürür. Yaygın kemik hassasiyeti lenfoma gibi malign hastalıklara işaret edebilir. Yaygın kas ağrıları ve eşlik eden hassasiyet miyoziti düşündürmelidir.

Güçsüzlük: Tek taraflı başlamasına rağmen 24 saat içinde her iki alt ekstremitayı de etkileyen güçsüzlük Guillain Barre sendromu (GBS) için destekleyici ve gerekli bir özelliktir. Asimetrisinin devam etmesi spinal kord basısını desteklemekle birlikte, miyelit ve kord basısı gibi spinal kord olayları simetrik de olabilir.

Travma: Kuşkuyla bir travma öyküsü alınmıştır. Travma bu yaş için sık beklenen bir yürüyememe nedenidir.

Normal mental ve motor gelişim: Gelişimin normal olması akrabalık nedeni ile akla gelebilecek metabolik hastalıklardan, tamamen olmasa da, uzaklaştırır. Metabolik nedenler arasında vitamin metabolizması bozuklukları, porfiriler, bazı peroksizomal hastalıklar sayılabilir; bu hastalıklar simetrik güçsüzlük ve polinöropati yapabilir.

Akraba evliliği: Anne ve baba arasında akrabalık olduğu için kalıtsal nöropatiler de akla gelebilir. Akut başlangıç bu hastalıkların aleyhine olmakla birlikte, bazen hastalar akut dönemde gelişmiş gibi öykü verebilir.

Kardeşinde nörolojik hastalık varlığı: 6 yaşındaki erkek kardeşi serebral palsi tanımına uymaktadır (erken doğum, doğum sonrası uzun süre hastanede izlenme, her zaman yaşlılarından geri olması statik bir durum olduğunun ve ilerleyici olmadığının göstergesidir).

Bilinç durumu: Bilincin etkilenmemesi santral sinir sistemini ilgilendiren hastalıkları dışlar.

2. Hastanın fizik ve nörolojik muayenesinde nelere dikkat edilmelidir?

- ***Döküntü*** varlığında enfeksiyöz ve romatolojik hastalıklar düşünülür.
- ***Organomegali, lenfadenopati, karında kitle*** malign hastalıklar açısından önemlidir.
- ***Bilinç durumunda değişiklik*** varsa hastalığın santral sinir sistemi tutulumu vardır.
- ***Kraniyal sinir bulguları*** varlığında beyin sapının etkilendiği düşünülür.
- ***Serebellar testler*** yapılarak koordinasyon bozukluğu ve dismetri değerlendirilir.
- ***Kuvvet muayenesi:*** Güçsüzlük hangi bölgelerde ve ne şiddettedir? (*Böyle bir hastada güç muayenesi sık aralıklarla tekrarlanarak, yayılımın ve şiddetin artıp artmadığı değerlendirilmelidir.*)

Kas kuvvetinin dereceleri;

0: kasılma yok

1: eklem hareketi oluşturmayan, elle hissedilen kas kasılması

2: yer çekimi ortadan kaldırıldığında tam eklem hareketi

3: yer çekimine karşı tam eklem hareketi

4: yer çekimine karşı kaldırıp bir miktar direnç alabilme, ancak hastanın yaş ve cinsiyetine göre azalmış kuvvet

5: yaş ve cinsiyetine uygun bir direnç alabilme, karşı koyabilme kuvveti)

Hastanın fizik muayenesinde vücut ağırlığı: 16 kg (50. persentil), boyu: 100 cm (25-50. persentil), kalp atım hızı: 120 atım/dk, kan basıncı: 100/60 mmHg idi.

Karın muayenesinde göbek altında, açıklığı aşağı bakan matite alındı. Diğer sistemik muayene bulguları normal olan hastanın nörolojik muayenede bilinci açıktı, oryantasyon ve kooperasyon normaldi. Kranial sinir muayenesinde sağ periferik fasiyel sinir paralizisi saptandı. Kas gücü alt ekstremitelerde distalde 2/5, alt ekstremitelerde proksimalde 3/5, üst ekstremitelerde tüm bölgelerde 5/5 bulundu. Hipotoni vardı. Derin tendon refleksi üst ekstremitelerde normoaktif, alt ekstremitelerde ise alınamıyordu. Serebellar testler normaldi. Duyu tam değerlendirilememekle birlikte, dokunmayı dört ekstremitelerde de hissediyor ve o ekstremitelere bakıyordu.

Hastanın 6 saat sonra tekrarlanan muayenesinde üst ekstremitelerde proksimal kas gücünün 4/5 olduğu ve alt ekstremitelerini oynatamadığı görüldü.

3. Fizik muayene bulguları hangi bölgelerin etkilendiğini gösterir?

- Simetrik paraparezi→Spinal kord ya da köklerin tutulumu
- Glob vezikal→Otonomik sinir sistemi (açıklığı aşağı bakan matite)
- Fasiyal sinir bulgusu→Periferik fasiyal sinir ya da fasiyal sinir nukleusu tutulumu
- Bu bulgular belirli bir anatomik dağılımdan çok *polifokal*dir.
- Polifokal tutulumda enfeksiyon, infiltratif malign hastalıklar veya otoimmün hastalıklar düşünülmelidir. Ateşin eşlik etmemesi akut enfeksiyon hastalıklarından uzaklaştırırken, 2 hafta önce geçirilen üst solunum yolu enfeksiyonu yine otoimmün hastalık lehinedir.
- Bu bulguların çok kısa sürede gelişmiş olması akut otoimmün olayı destekler.

4. Bu bulgularla öncelikli olarak hangi tanıyı düşünürsünüz?

Arefleksi, asendan güçsüzlük, kranial sinir bulguları ve otonomik bulgular (taşikardi ve idrar retansiyonu) nedeniyle, hastada GBS düşünüldü.

GBS, spinal köklerin ve periferik sinirlerin otoimmün hastalığıdır. Hastalar enfeksiyonun ya da aşı uygulamasının 2-3 hafta sonrasında, genellikle alt ekstremiteden başlayarak yukarı doğru ilerleyen güçsüzlükle başvururlar. Üst ekstremiteler tutulabilir; interkostal sinirler tutularak solunum zorluğu oluşabilir; bulber, kraniyal, otonomik tutulumlar eşlik edebilir. Genellikle kendi kendine düzelen bir seyri vardır.

Tanı için gerekli bulgular;

- Birden fazla ekstremitede ilerleyici motor kayıp
- Arefleksi

Tanıyı kuvvetli destekleyici bulgular;

- İlerleyici olması (Kuvvet kaybı hızlı ilerleyebilir, ancak en geç 4 haftada maksimum kayba ulaşılır.)
- Simetrik olması
- Hafif duyu belirti ve bulguları, eldiven-çorap tarzında
- Kraniyal sinir tutulumu (Hastaların yaklaşık yarısında fasiyal/okülomotor sinir tutulumu olur.)
- Otonomik disfonksiyon
- Nörolojik bulguların başlangıcında ateş olmaması
- İyileşme (sıklıkla iyileşme 2-4 haftada başlar)
- Sfinkter disfonksiyonu olmaması
- SSS tutulumu olmaması

Tanıda şüphe uyandıran özellikler;

- Motor fonksiyonlarda kalıcı ve belirgin asimetri
- 24 saati aşan mesane ve anal sfinkter fonksiyon bozukluğu
- Yatay (spinal segmente işaret eden) duyu kaybı seviyesi

Tanıyı dışlamak için anlamlı özellikler;

- Çevresel toksinlere maruz kalma (ağır metal, insektisid)
- Sadece duyuusal tutulum

- Diğer bir paralitik sendrom tanısı (ailevi periyodik paralizi, transvers miyelit gibi)

5. Bu hastaya yönelik hangi laboratuvar incelemelerini planlayabiliriz?

- **GBS tanısı klinik bir tanıdır. Laboratuvar testleri atipik vakalarda yapılır.**
- Lomber ponksiyon ile **albüminositolojik disosiasyon** (*BOS'ta pleositoz olmaksızın BOS protein seviyesinde artış*) saptanması
- Elektromiyografi (EMG)'de sinir ileti hızı yavaşlamaları ve ileti blokları görülebilir.
- Manyetik rezonans görüntüleme rutin uygulanmaz, ancak yapılırsa kauda ekuina ve lomber sinirlerde kontrast madde tutulumu görülebilir.
- Serumda antigangliozid antikorları saptanabilir.
- Bu hastada yukarıdaki öykü ve muayene bulgularıyla ve globun da birkaç saat içinde kaybolması ile, laboratuvar testine gerek kalmadan, GBS tanısı konulmuştur. Sfinkter sorunu sebat etseydi manyetik rezonans görüntüleme (MRG) yapılması planlanmalıydı.

6. Ayırıcı tanıda hangi hastalıklar düşünülmelidir?

Spinal:

- Bası miyelopatisi
- Transvers miyelit

Periferik sinir:

- Toksik nöropati
- İlaçlar: amitriptilin, dapson, glutethimide, hidralazin, izoniasid, nitrofurantoin, nitröz oksit
- Toksinler: akrilamid, **yapıştırıcı koklama**, balık toksinleri, **ağır metaller** (kurşun, arsenik, civa, talyum), insektisitler, N heksane ve diğer çözücüler, organofosfatlar

- Kritik hastalık nöropatisi
- Herediter nöropatiler

Nöromüsküler bileşke hastalıkları;

- Botulizm
- Miyastenia gravis
- Nöromüsküler bloke edici ajanlar (kürar, panküronyum, pipeküronyum, veküronyum, roküronyum)

Kas hastalıkları;

- Akut viral miyozit
- Akut inflamatuvar miyopatiler (polimiyozit, dermatomiyozit)
- Metabolik miyopatiler
- Periyodik paralizi

Serebellar;

(Ataksisi belirgin olan GBS hastalarında Miller Fisher sendromu düşünülür. Bu hastalarda arefleksi, eksternal oftalmopleji ve ataksi vardır.)

- Akut post enfeksiyöz serebellar ataksi
- Posterior fossa lezyonları
- İlaç entoksikasyonları
- Paraneoplastik (nöroblastom)

7. Aileye tedavi ve uzun süreli izlem konusunda vermek istediğiniz bilgiler nelerdir?

Hastaların çoğunluğu kendiliğinden iyileşir. Bununla birlikte klinik gidişin öngörülemez oluşu ve solunum kaslarının tutulması riski nedeniyle hastalar yatırılarak izlenir. Otonomik disfonksiyon, solunum yetmezliği, mesane disfonksiyonu riski takip edilir. Ağrı şikayeti belirgin olan hastalarda nonsteroidal antiinflamatuvar tedavi uygulanır. Kuvvetsizliği belirgin olan hastalarda erken fizyoterapi başlanır.

Dolaşımdaki immünglobulinlerin uzaklaştırılması ile iyileşme süresinin hızlandığı, ayrıca ventilasyon süresi ve hastanede kalış süresinin kısaldığı tespit edilmiştir. Bu amaçla intravenöz immünglobulin 0.4 gr/kg/gün, 5 gün süreyle uygulanır ya da gün aşırı 5 döngü şeklinde plazmaferez uygulanır.

Hastalığın tekrarlama riski %2-5 arasında bildirilmektedir. Mortalite oranı %1-2 ve ventilasyon ihtiyacı yaklaşık %10'dur. Uzun dönemdeki etkiler değerlendirildiğinde yürüme bozukluğu olan hasta oranı %10 kadardır.

Hasta servise yatırılarak izleme alındı. IVIG tedavisi uygulandı. Taburculuğunda alt ekstremitelerde kas gücü 3/5 olarak değerlendirilen hastanın bir ay sonraki kontrolünde bağımsız yürüyebildiği tespit edildi.

8. Sinir sistemini tutan diğer postenfeksiyöz hastalıklar nelerdir?

Diğer postenfeksiyöz hastalıklar **santral sinir sistemini** tutarlar.

Akut dissemine ensefalomyelit (ADEM): Beyin ve medulla spinalis beyaz cevherini tutan ve demiyelinasyona neden olan bir hastalıktır. Hastalarda birden çok bölgeyi tutan nörolojik etkilenme ve akut ensefalopati tablosu vardır

Multipl skleroz: ADEM gibi santral sinir sisteminin demiyelinizan bir hastalığıdır. Farklı özelliği ise ataklar halinde seyretmesi ve ensefalopati tablosunun eşlik etmemesidir. Hastalar atak sonrası tam iyileşir, ancak yıllar içinde artan hasara bağlı olarak özürülük ortaya çıkabilir.

Otoimmün ensefalit: Akut veya subakut seyirli, bilişsel fonksiyonlarda bozulma, nöbetler, istemsiz hareketler ile karakterize, santral sinir sisteminin farklı bölgelerine karşı gelişen antikorların neden olduğu ensefalopati tablosudur. En sık N-metil-D-aspartat (NMDA) reseptör antikorları tespit edilir.

Optik nevrit: Optik sinirin otoimmün nedenli inflamasyonudur. Hastalar görme kaybı ile başvurur. MRG'de optik sinirde kontrast madde tutulumu ve ödem vardır. Özellikle renkli görme etkilenmiştir.

Transvers miyelit: Akut, subakut gelişimli medulla spinaliste belli bir segment boyunca motor ve duysal traktusların tutulduğu otoimmün hastalıktır. En sık torakal segmentler tutulur. Birkaç segment boyunca nekroz, perivenü-

ler inflamasyon ve demyelinizasyon görülür. Hastalara tedavide metilprednizolon verilir.

KAYNAKLAR

1. Stalky JT, Ashwal S. Inflammatory Neuropathies. In Saiman KF, Ashwal S, Ferriero DM, Schor NF (eds) Swaiman's Pediatric Neurology, 5th edition, Elsevier, 2012: 1532-1548.
2. Korinthenberg R. Acute polyradiculoneuritis: Guillain Barre syndrome. In Dulac O, Lasseigne M, Sarnat HB (eds) Handbook of Clinical Neurology-Pediatric Neurology. Elsevier, Amsterdam, 2013: 1157-1162.

PETEŞİ VE PURPURA – I

Dr. Ali Bülent CENGİZ*

İki yaşındaki Ali vücudunda pembe-kırmızı döküntüler yakınması ile Çocuk Acil Polikliniği'ne getirildi.

1. Öyküde aileye özellikle hangi soruları sorarsınız?

- *Döküntüsünün ne zaman başladığı, ilk olarak nerede görüldüğü ve ne şekilde geliştiği,*
- *kaşıntısının olup olmadığı,*
- *herhangi bir ilaç kullanıp kullanmadığı,*
- *ateşinin olup olmadığı, varsa ateşinin kaç gündür olduğu, vücut sıcaklığının hangi yolla ölçüldüğü, vücut sıcaklığının devamlılık gösterip göstermediği, ateş düşürücü bir ilaç veya antibiyotik verilip verilmediği,*
- *bu yakınmalardan önce bir viral üst solunum yolu enfeksiyonu (ateş, burun akıntısı, gözlerde kızarıklık, hapşırık, kuru öksürük) geçirip geçirmediği,*
- *yakın zamanda aşı olup olmadığı,*
- *ishalinin olup olmadığı,*
- *huzursuzluk veya uykuya meyilinin olup olmadığı,*
- *konvülsiyon geçirip geçirmediği,*
- *ailede veya çevrede benzer hastalığı olan kişilerin olup olmadığı,*
- *önceden benzer şikayeti olup olmadığı,*
- *aşılarının tam olup olmadığı,*

* Pediatri Profesörü, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara.

- *bir böcek tarafından ısırılıp ısırılmadığı,*
- *farklı bir besin alıp almadığı*
- *ve daha önce geçirdiği hastalıklar sorulmalıdır.*

Dört gün önce seröz burun akıntısının başladığı, günde 2-3 kez hapşırıldığı, öksürüğünün olmadığı, gözlerinin kızarmadığı, ateşinin hafif yükseldiği (aksiller 38°C'yi geçmediği), ishalinin olmadığı, günde 1-2 kez parasetamol şurup verildiği ve ateşinin düştüğü, doktora götürülmediği, antibiyotik verilmediği, bir gün önce ateşinin tekrar yükseldiği (aksiller 38,7 °C) yine parasetamol şurup verildiği ancak son 6 saattir ateşinin 38,5°C'nin altına düşürülemediği ve zaman zaman titremesinin olduğu, 2 saat önce hastanın göğüs ve karın derisinde 5-6 adet pembe-kırmızı noktacığın fark edildiği, bu noktacıkların sayısının arttığı ve döküntünün yüz, kollar ve bacaklara da yayıldığı, yüz ve ekstremitelerde 10-15 civarında pembe-kırmızı noktacığın ortaya çıktığı, kaşıntısının olmadığı, son 2-3 saatte devamlı ağladığı ve huzursuz olduğu, hastaneye getirilirken uyuduğu, konvülsiyon geçirmediği, ailede döküntüsü olan başka bir kişi olmadığı, daha önce buna benzer bir hastalık geçirmediği, alerjik bir hastalığının olmadığı, böcek tarafından ısırıldığına görülmediği, aşılarının tam olduğu, yakın zamanda aşı yapılmadığı, farklı bir besin almadığı, şimdiye kadar ishal, nezle ve kulak iltihabı dışında hastalık geçirmediği öğrenildi.

2. Bu hastada fizik muayenede hangi noktalara dikkat edilmesi gerekir?

Muayenede hastanın genel görünümü, bilinci, vital bulguları (vücut sıcaklığı, nabız, solunum sayısı, kan basıncı), vücut ağırlığı, boyu, deri döküntüsünün tipi, özellikleri ve yaygınlığı, diğer deri bulguları, mukozalarında döküntü olup olmadığı, kulak, burun, boğaz, göğüs, kalp-dolaşım sistemi, gastrointestinal sistem muayenesi, nörolojik muayenesi (meningeal irritasyon bulgusu olup olmadığı) özellikle değerlendirilmelidir.

Hastanın genel durumu orta, halsiz ve yorgun görünümde, uykuya meyilli, seslenince bakıyor, vücut sıcaklığı 38.9 °C (timpanik), nabız 152/dk (N: 90-150/dk), solunum sayısı 28/dk (N: 22-30/dk), KB 90/50 mm Hg (N: 84-110/ 39-63 mmHg), boy: 85 cm (50. persentil), vücut ağırlığı: 13 kg (50 persentil), göğüs ön yüzü, batın, sırt, yüz, kol ve bacaklarda kırmızı-mor renkte peteşiyal ve purpurik döküntü mevcut, peteşi ve purpuralar kol ve bacaklarda sayıca daha fazla, palpasyonla peteşi ve purpuraların deriden kabarık olduğu hissediliyor, döküntünün düzenli bir dağılımı yok, deride küçük ekimoz alanları mevcut, deride nekroz yok, siyanoz yok, ekstremitelerde uçlarında soğukluk yok, tırnak üzerlerine bastırıp parmak çekildiğinde tırnak yatağı hemen eski pembe rengine dönüyor (kapiller geri doluş süresi 1-2 saniye). Orofarenks hiperemik, oral mukozada peteşi görülmedi, akciğer sesleri her iki hemitoraksta eşit duyuluyor, ral ve retraksiyon yok, kalp sesleri normal, üfürüm yok, karaciğer ve dalak palpe edilmiyor, ekstremitelerde ödem yok. Ense sertliği mevcut, Kernig ve Brudzinski bulguları pozitif.

3. Çocuklarda yeni başlangıçlı peteşi ve purpura nedenleri nelerdir? *

1. Enfeksiyon hastalıkları

a) Gram negatif bakterilerin neden olduğu bazı sepsis formları:

Akut meningokoksemi

Haemophilus influenzae tip b sepsisi

b) Gram pozitif bakterilerin neden olduğu bazı sepsis formları:

Pnömonokok (Streptococcus pneumoniae) sepsisi

Stafilokok (Staphylococcus aureus) sepsisi

Streptokok (Grup A streptokok) enfeksiyonu

c) Bakteriyel endokardit

d) Diğer bazı bakteri hastalıkları

e) Viral hastalıklar

Adenovirüs enfeksiyonları

Ekovirüs enfeksiyonları

Koksakivirüs enfeksiyonları

Enfeksiyöz mononükleoz (Epstein-Barr virüs enfeksiyonu)

Viral kanamalı ateş sendromları (Ülkemizde görülen Kırım Kongo kanamalı ateşinin prehemorajik döneminde vücutta peteşiler görülebilir)

e) *Riketsiya enfeksiyonları*

f) *TORCH (intrauterin enfeksiyon etkenleri: toksoplazmozis, rubella, sitomegalovirüs, herpes simpleks ve sifiliz)*

2. Diğer nedenler

Akut idiopatik (immün) trombositopenik purpura

Kemik iliğini infiltre eden hastalıklar: örneğin akut lösemi, lenfoma

Henoch-Schönlein purpurası-bazı kollajen doku hastalıkları

Serum hastalığı

Hemolitik üremik sendrom

Kawasaki hastalığı

İlaç döküntüleri

İlaçların neden olduğu immün trombositopeniler (valproik asit, fenitoin, sulfonamidler, trimetoprim-sulfametoksazol, heparin)

Trombositopeni ile karakterize diğer hastalıklar

* Ayrıntılar için vaka sonundaki bilgi notu incelenebilir.

4. Bu hastada ön tanınız nedir?

Sepsis + menenjit

-Akut meningokoksemi + meningokoksik menenjit

a. Bu hastadan hangi laboratuvar tetkiklerini istersiniz?

Tam kan sayımı, periferik kan yayması

Karaciğer fonksiyon testleri

Böbrek fonksiyon testleri (Sodyum, potasyum, klor dahil)

DİK paneli [INR (protrombin zamanı), aPTT, fibrinojen, trombin zamanı, D-dimer, antitrombin 3 aktivitesi]

Kan kültürü

Peteşiyal ve purpurik lezyonların kazıntılarının Gram boyalı yaymaları

Peteşi ve purpura kültürleri

Beyin-omurilik sıvısı (BOS) incelemesi ve BOS kültürü (kontrendikasyon yoksa mutlaka lomber ponksiyon yapılmalıdır; eş zamanlı kan şekeri, BOS glukozu, BOS proteini, Thoma lamında direkt mikroskopik incelemede ve BOS boyası ile incelemede hücre sayısı, Gram ve Wright yaymaları, BOS kültürü rutindir)

PA Akciğer grafisi

(Kanın "buffy coat" yaymasının Gram boyaması (heparinli kan örneğine santrifüj uygulanır, ortada oluşan beyaz küre -buffy coat- tabakasından yayma yapılıp boyanır.)

Hemoglobin 11 g/dl, lökosit sayısı 19.000/mm³, trombosit sayısı 80.000/mm³, periferik kan yaymasında %13 çomak, %65 polimorfonükleer lökosit, %22 lenfosit mevcut, toksik granülasyon görüldü, eritrositler normokrom, normositer, ikili-üçlü trombosit kümeleri var, helmet hücresi, sferosit, şistosit, "burr cell" görülmedi.

ALT 85 U/L (N: < 39 U/L), AST 105 U/L (N: < 56 U/L), diğer karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri normal

DİK paneli normal [INR 1,1 (N: 0.86-1.20), aPTT 36 sn (N: 27.9-38.1 sn), fibrinojen 300 mg/dl (N: 219-403 mg/dl), trombin zamanı 20 sn (16.6-22.5 sn), D-dimer 0.3 mg/ml (0-0.48 mg/ml), antitrombin 3 aktivitesi %90 (N: %80-120)]

Peteşiyal ve purpurik lezyonların kazıntılarının Gram boyalı yaymaları: Gram negatif diplokoklar görüldü.

BOS proteini 75 mg/dl (N: 15-45 mg/dl), eş zamanlı kan şekeri 90 mg/dl, BOS glukozu 40 mg/dl (BOS glukozu/kan glukozu=0.44), Thoma lamında direkt mikroskopik incelemede 20 X 10 total hücre, boyalı incelemede 7 X 11 polimorfonükleer lökosit sayıldı. Wright ile boyalı BOS yaymasında yaklaşık olarak 35 tane polimorfonükleer lökosit görüldü, Gram boyalı BOS yaymasında Gram negatif diplokoklar görüldü.

Akciğer grafisi: Normal (infiltrasyon yok, plevral efüzyon yok)

b. Hastada tanınız nedir, hangi tedaviyi başlarsınız?

Tanı: Akut meningokoksemi + meningokoksik menenjit

Penisilin G [250.000-400.000 U/kg/gün, 4-6 eşit dozda, intravenöz (maksimum 12 milyon U/gün)] meningokoksemi ve/veya meningokoksik menenjit tedavisinde seçeneklerden biridir. Ancak son yıllardaki penisiline direnç olasılığı nedeniyle 3. kuşak sefalosporinler tercih edilir.

Hastaya seftriakson (100 mg/kg/gün, 2 eşit dozda, intravenöz) veya sefotaksim (200 mg/kg/gün, 3 veya 4 eşit dozda, intravenöz olarak) ve sıvı-elektrolit tedavisi başlanmalıdır.

Bu antibiyotikler ile tedavi süresi 5-7 gündür.

Hastanın tedavisinin 24. saatinde genel durumunda düzelme görüldü, bundan sonra yeni peteşi ve purpura gelişmedi, 48. saat sonunda trombosit sayısı 170.000/mm³'e yükseldi. Yatışının üçüncü gününde kan ve BOS kültüründe Neisseria meningitidis ürediği öğrenildi. Hastanın antibiyotik tedavisi 7 güne tamamlanarak komplikasyonsuz taburcu edildi.

*** Çocuklarda yeni başlangıçlı peteşi ve purpura nedenleri- ayırıcı tanı**

Neisseria meningitidis bakteriyemi (sepsis olmaksızın), sepsis (meningokoksemi) ve menenjite yol açabilir. Genel olarak kabul edilen şekli ile Neisseria meningitidis'in neden olduğu iki ana invazif hastalık formu menenjit ve akut meningokoksemdir, bunlar tek başına veya birlikte gelişebilir. İnvazif hasta-

lık en sık olarak 5 yaşından küçük çocuklarda görülür. Öncesindeki viral üst solunum yolu enfeksiyonu bir predispozan faktör olabilir. İnkübasyon dönemi 1-10 gün arasında değişir, klinik vakaların büyük kısmı ilk 4 günde ortaya çıkar. Hastalarda genellikle birkaç saatten 5 güne kadar değişen bir prodromal dönem görülür. Bu dönem boyunca, üst solunum yolu enfeksiyonu veya nazofarenjit semptomlarının ateş ile birlikte görülmesi tipiktir. Hastalarda halsizlik, letarji, baş ağrısı, kas ağrıları, eklem ağrıları ve kusma da görülebilir. Bundan sonra artmış ateş ile birlikte titreme (veya bazen hipotermi), halsizlikte artış ve progresif letarji ile karakterize ani başlangıçlı hastalık görülür. Meningokoksemitli hastaların %85'ine kadar olan kısmında gövde ve ekstremiteleri tutan deri lezyonları vardır. Bu lezyonlar hassas pembe maküller, palpasyonla deriden kabarık oldukları belirlenebilen peteşiler ve purpuralar ve sonuçta gelişen nekrotik deri lezyonlarıdır.

Vakaların %90'ında primer manifestasyon menenjitdir, kusma, irritabilite ve ense sertliği göze çarpar. Bazı vakalarda deliryum, hırçınlık, stupor ve konvülsiyonlar gelişebilir. Menenjitli bazı hastalarda birlikte meningokoksemitli olabilirse de deri bulguları, şok ve dissemine intravasküler koagülasyon (DİK) menenjiti olmayan vakalara göre daha az olasılıkla gelişir ve mortalite nispeten düşüktür.

Hastaların yaklaşık %10'unda ise ağır bir sepsis tablosu genellikle menenjit olmaksızın gelişir. Bu hastaların %85'ine kadar olan kısmında gövde ve ekstremiteleri tutan deri lezyonları vardır. Purpura ve şokun birlikte bulunması *Waterhouse-Friderichsen* sendromu olarak adlandırılır. Bu hastaların %60'dan fazlasında prezentasyon sırasında hipotansiyon ve DİK'in klinik kanıtları vardır. Asidoz, adrenal kanama, böbrek yetmezliği, miyokardit, konjestif kalp yetmezliği ve koma gelişebilir. Bu hastalarda mortalite %40'a yaklaşır.

Akut meningokoksemitli ayırıcı tanısı

- *Diğer bakteriyel sepsis formları:*
- Gram negatif bakterilerin neden olduğu bazı sepsis formları: örneğin; *Haemophilus influenzae* tip b sepsisi
- Gram pozitif bakterilerin neden olduğu bazı sepsis formları: örneğin; pnömokok (*Streptococcus pneumoniae*) sepsisi, stafilokok (*Staphylococcus aureus*) sepsisi

- Sepsis formları başlangıçta klinik olarak meningokoksemiden ayırt edilemeyebilir. Haemophilus influenzae tip b ve pnömokok sepsislerinde peteşi görülebilirse de bu vakalarda peteşiler genellikle *palpabl* değildir. Stafilo-koksik sepsisin purpurik lezyonları ise erken dönemde püstüler olma eğilimi gösterir.
- *Streptokok (Grup A streptokok) enfeksiyonunda peteşiyal döküntüler görülebilir ancak genellikle septik bir tablo görülmez.*
- *Bakteriyel endokardit (tipik klinik bulguları vardır)*
- *Diğer bazı bakteri hastalıkları: örneğin; erlihiyoz (kenelerin bulaştırdığı nadir görülen bir hastalıktır, genellikle Amerika kıtasında görülür).*
- *Viral hastalıklar: Adenovirüs, ekovirüs, koksakivirüs, Epstein-Barr virüs enfeksiyonlarının tipik bulguları vardır, peteşiyal döküntü oluşturabilirler ancak genellikle septik bir tabloya neden olmazlar.*
- *Viral kanamalı ateş sendromları: Ülkemizde görülen Kırım Kongo kanamalı ateşinin prehemorajik döneminde vücutta peteşiler görülebilir. Kene ısırması öyküsü tipiktir.*
- *Riketsiya enfeksiyonları: epidemik tifüs bitler ile bulaşır. Kayalık Dağlar benekli ateşi keneler ile bulaşır ve ülkemizde görülmemektedir.*
- *İntrauterin enfeksiyon etkenleri (TORCH) 'nin yol açtığı hastalıkların tipik bulguları vardır. Hastanın yaşı göz önünde bulundurulmalıdır.*
- *Akut idiopatik (immün) trombositopenik purpura: Genellikle bir viral enfeksiyondan 1-4 hafta sonra gelişir. Fizik muayenede genellikle peteşi ve purpura dışında bulgu yoktur. Trombositopeni ağırdır.*
- *Kemik iliğini infiltre eden hastalıklar: örneğin akut lösemi, lenfoma*
- *Henoch-Schönlein purpurası: döküntü genellikle alt ekstremitelerde ve kalçadadır.*
- *Serum hastalığı*
- *Hemolitik üremik sendrom: hemolitik anemi, trombositopeni ve akut böbrek yetmezliği ile karakterizedir.*
- *Kawasaki hastalığı: tanı klinik bulgular ile konulur.*

- *İlaç döküntüleri*
- *İlaçların neden olduğu immün trombositopeniler (valproik asit, fenitoin, sulfonamidler, trimetoprim-sulfametoksazol, heparin)*
- *Trombositopeni ile karakterize diğer hastalıklar*

KAYNAKLAR

1. American Academy of Pediatrics. Meningococcal infections. In: Pickering LK, Baker CJ, Long SS, McMillan JA (eds). Red Book: 2006 Report of the Committee on Infectious Diseases, 27th edition. Elk Grove Village, IL: American Academy of Pediatrics, 2006: 452-460.
2. Drage LA. Life-threatening rashes: dermatologic signs of four infectious diseases. Mayo Clin Proc 1999; 74: 68-72.
3. Krugman S. Akut döküntülü hastalıkların tanısı. Krugman'ın Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları, 11. baskı. [Krugman's Infectious Diseases of Children, 11th edition. Gershon AA, Hotez PJ, Katz SL (eds). Philadelphia: Mosby, 2004.] Çeviri editörü: Kanra G. Ankara: Güneş Kitabevi, 2006: 925-932.
4. Scott JP, Montgomery RS. Hemorrhagic and thrombotic diseases. In: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF (eds). Nelson Textbook of Pediatrics, 18th edition. Philadelphia: Saunders, 2007: 2060-2089.
5. Woods CR. Neisseria meningitidis (Meningococcus). In: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF (eds). Nelson Textbook of Pediatrics, 18th edition. Philadelphia: Saunders Elsevier, 2007: 1164-1169.

HİPOTONİ – I

Dr. Koray BODUROĞLU, Dr. Gülen Eda UTİNE*

2 yaşında kız bebek, gelişiminin yaşıtlarına göre geri olması nedeniyle hastanemize getirildi. İlk olarak 6 aylıkken bebeğin gelişiminin yaşıtlarına göre geri olduğunun farkedildiği, koltuk altından tutulduğunda kaydığı, sebebi bilinmeyen ateş nedeniyle 12 aylıkken ve 14 aylıkken iki kez hastaneye yatırılarak araştırıldığı öğrenildi.

1. Hastada ayrıntılı öykü, özgeçmiş ve soygeçmiş açısından neleri sorgulamak istersiniz?

- Ayrıntılı özgeçmiş bilgileri (prenatal, natal ve postnatal dönem)
- Soygeçmiş, akrabalık ve aile öyküsü
- İntrauterin hareketlerde azalma
- Oligo/polihidramnios
- Annenin kronik hastalıkları (miyastenia gravis, hipertansiyon, diabetes mellitus)
- Anne ve baba yaşı
- Doğumla ilgili komplikasyon olup olmadığı, APGAR (*“Appearance”-görünüm, “Pulse”-nabız, “Grimace”-yüz buruşturma, “Activity”-aktivite, “Respiration”-solunum*) skorları, yenidoğan döneminde resüsitasyon, nöbet
- Kuvvetsizlik
- Beslenme problemi
- Konjenital kalça dislokasyonu
- Neonatal tortikollis

* Pediatri Profesörü, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Genetik Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara.

- Artrogripozis multipleks konjenita (kontraktürler)
- Yenidoğan döneminde solunum sıkıntısı
- Yenidoğan döneminde fraktürler
- Motor ve mental gelişim basamakları
- Bilişsel yıkım
- Kazanılan gelişim basamaklarının kaybı
- Ailenin elinde varsa hastanın seri fotoğrafları (dismorfik bulguların değerlendirilmesi açısından)
- Sistemik hastalıklar ve sebebi bilinmeyen ateş etiyojisine yönelik sorgulama

41 yaşındaki baba ve 35 yaşındaki annenin üçüncü yaşayan çocuğı olarak, annenin üçüncü gebeliğinden normal spontan vajinal yol ile 36 haftalık 2.400 gram doğduğı, APGAR skorlarının 5/7/7 olduğı, doğar doğmaz ağlamadığı, mekonyum aspirasyonu ve prematürite nedeniyle yenidoğan ünitesinde izlendiğı, antibiyotik tedavisi tamamlandıktan sonra solunum sıkıntısı olmaması ve genel durumunun iyi olması üzerine taburcu edildiğı, yenidoğan döneminde bebeğın anne sütü alamadığı ve kısa süreli olarak nazogastrik sonda ile beslendiğı, taburcu edildikten sonra yavaş yavaş anne sütü aldığı ve formula mama ile beslendiğı, intrauterin hareketlerin normal olduğı, annenin prenatal döneme ait bir komplikasyon tarif etmediğı, anne ve baba arasında akrabalık olmadığı, ailenin 6 yaşında sağlıklı erkek ve 3 yaşında sağlıklı kız çocukları olduğı öğrenildi.

Gelişim basamakları gözden geçirildiğinde; 5. ayda baş kontrolünün olduğı, 8. ayda objeye uzanma ve transfer yapabildiğı, 9. ayda destekli oturabildiğı, 10. ayda yatak içerisinde dönebildiğı, 15. ayda desteksiz oturabildiğı, 5. ayda sesli gülebildiğı, 15. ayda ismine döndüğü, anne dede gibi tek kelimeli 18. ayda söyleyebildiğı, henüz cümle kuramadığı, bay-bay yapabildiğı, işaret edebildiğı, vücut kısımlarını bilmediğı, baş parmak ve işaret parmağını kullanabildiğı, 2 yaşında halen tutunarak ayakta durabildiğı, sıralama ve bağımsız yürümeye henüz başlamadığı öğrenildi.

12 aylıkken ve 14 aylıkken sebebi bilinmeyen ateş nedeniyle hastanede yatırıldığına annesi gelişim basamaklarında bir miktar duraklama olduğunu ve iştahının arttığını fark ediyor, etiyojiye yönelik olarak yapılan incelemelerde enfeksiyöz, immünolojik, sistemik, metabolik bir hastalık lehine bulgu bulunmuyor.

2. Öğrendiğiniz bilgiler eşliğinde sizce hangi bulgular, ön tanı ve ayırıcı tanı için önemlidir? Motor ve mental gelişim basamakları açısından hastamızı nasıl değerlendirebiliriz?

- Prematür doğum, doğumda düşük APGAR skoru, mekonyum aspirasyonu, yenidoğan ünitesinde yatırılarak izlem (prematürite, hipoksik-iskemik ensefalopati)
- Yenidoğan döneminde beslenme problemi, N/G ile beslenme (çevreyle ilgili yenidoğan bir bebekte beslenme problemi: konjenital miyotonik distrofi, ailesel disotonomi, konjenital miyastenik sendromlar, bulbar motor nukleusların hipoplazisi, nörojenik artrogripozis, geçici neonatal miyasteni, Prader-Willi sendromu)
- Sebebi bilinmeyen ateş (sistemik hastalıklar, metabolik hastalıklar, enfeksiyonlar, immünolojik hastalıklar, hipotoniye bağlı gastroözofagial reflü ve aspirasyon nedeniyle pnömoni)

Gelişim basamaklarının gözden geçirilmesi:

Yaş grubu	Mental işlevler	Motor işlevler
0-1 ay	Yüze ve ışığa bakma, zil sesine tepki	Yüzükoyun başını kaldırma Yenidoğan refleksleri Kollar ve bacaklar eşit hareketli
1-3 ay	Nesneyi/ yüzü izleme Zil sesine tepki Gülümseme Agulama	Başını 45° kaldırma Kollar ve bacaklar eşit hareketli
3-6 ay	Agulama Sesli gülme	Nesneye uzanma Başın tam kontrolü Destekle oturma

Yaş grubu	Mental işlevler	Motor işlevler
6-9 ay	Hece söyleme İsmine dönüp bakma	Desteksiz oturma
9-12 ay	Özgül olmayan baba-dede Bay bay yapma	Bacaklara ağırlık verme
12-18 ay	Özgül anne ve baba Kağıdı karalama	Bağımsız yürüme
18-24 ay	3 ten fazla kelime	Çömelerek yerden alma Merdiven çıkma
24-36 ay	2 kelimeli cümle	Koşma Merdiven inme
3-4 yaş	3 kelimeli cümle 0 çizme	Tek ayak 3 sn durma
4-6 yaş	Basit sorulara cevap Bir olayı anlatabilme 3-6 kısımlı adam çizme	Tek ayak üzerinde 5 sn durma

Hastamızın gelişim basamaklarını değerlendirdiğimizde, 2 yaşında olduğu halde;

Kaba motor: 9-12 ay

İnce motor: 9-12 ay

Mental: 6-9 ay

Dil: 1 yaş

Sosyal-adaptif: 1 yaş ile uyumludur.

Hastanın fizik muayenesinde; baş çevresi: 46 cm (<3 persentil), vücut ağırlığı: 17 kg (>97 persentil), boy: 78 cm (<3 persentil), sistem bulguları normaldi. Nörolojik muayenede motor ve mental gelişim basamakları yaklaşık 1 yaş ile uyumlu, maksimum motor kapasite destekle ayakta durma, desteksiz oturma olarak saptandı. Kraniyal sinir tutulumu görülmedi, postüral hipotonisite mevcuttu. Ekstremitte hareketleri simetrik idi, yerçekimine karşı kollarını ve bacaklarını kaldırıyordu. Derin tendon reflekslerinin normoaktif olduğu, patolojik reflekslerin olmadığı görüldü. Kontraktür fenotipi ve distal laksite saptanmadı.

3. Hastanın fizik muayenesinde küçük eller ve ayaklar, badem şekilli palpebral aralıklar dikkatinizi çekiyor. Bunlar eşliğinde gelişim geriliği ve hipotonisini anatomik lokalizasyona göre nasıl sınıflandırabiliriz?

Hastamızda mikrosefali, dismorfik bulgular, motor ve mental gelişme geriliği, derin tendon reflekslerinin alınması nedeniyle serebral hipotoni ayırıcı tanısı yapılmalıdır.

4. Etiyolojik olarak hangi hastalıkları ayırıcı tanıda tartışabiliriz?

Serebral hipotoniye neden olabilecek:

- Sistemik hastalıklar
- Benign konjenital hipotoni
- Kromozom bozuklukları (Prader-Willi sendromu, Trizomiler)
- Kronik ilerleyici olmayan (statik) ensefalopatiler [Santral sinir sistemi (SSS) gelişimsel malformasyonları, perinatal etkilenme, hipoksik-iskemik ensefalopati, postnatal bozukluklar]
- Metabolik hastalıklar (peroksizomal hastalıklar)
- Diğer (oküloserebrorenal sendrom, infantil GM1 gangliosidoz)

5. Hastamızda mevcut bulgular ile ön tanınız nedir?

Dismorfik bulgular, yenidoğan döneminde beslenme güçlüğü, hipotoni, motor ve mental gelişim basamaklarında gerilik, sebebi bilinmeyen ateş ve obesite nedeniyle Prader-Willi sendromu düşünüldü.

6. Tanıya yönelik olarak hangi laboratuvar incelemelerini planlayabiliriz?

- Motor ve mental gelişme geriliği ile başvuran hastalarda idrar-kan amino-sit analizi (İKAA), tiroid fonksiyon testleri, tam kan sayımı (demir eksikliği anemisi), vitamin B12 düzeyi
- Dismorfik bulgular varlığında sitogenetik analiz, kraniyal manyetik rezonans görüntüleme (MRG) (SSS gelişimsel malformasyonları)

- Prader-Willi sendromuna yönelik olarak (*Multiplex ligation dependent probe amplification*-MLPA ile) metilasyon analizi, bunun sonucuna göre floresan *in situ* hibridizasyon (FISH) ile 15q11q13 bölgesinin kopya sayısının analizi

İKAA: Normal/ Normal, hemoglobin: 12,6 g/dl, hematokrit: %38, MCV: 80fL, RDW: %13, lökosit sayısı: 8.000/mm³, trombosit sayısı: 375.000, Vitamin B12: 440 pg/ml (200-860), tiroid fonksiyon testleri: normal

Prader-Willi sendromu için *15q11q13* bölgesine yönelik yapılan FISH analizinde delesyon saptandı.

7. Başka hangi bulgularla bu hastalıktan kuşku duyulmalıdır?

- Santral hipotoni, beslenme güçlüğü, büyüme ve gelişme geriliği (iki yaş altında serebral hipotoni ve beslenme güçlüğü tek başına Prader-Willi sendromunun genetik analizi için yeterlidir)
- Tipik yüz görünümü
- Düşük normal-orta düzeyde öğrenme güçlüğü
- 1-6 yaş arasında hızlı gelişen trunkal obezite
- El ve ayaklarda küçüklük
- Kısa boy
- Hipogonadotropik hipogonadizm
- Tipik davranış fenotipi

8. Aileye hastalık ve genetik danışma konusunda vermek istediğiniz bilgiler nelerdir?

Hastalığın izleminde öğrenme problemleri ve kognitif etkilenme ile obezite ve komplikasyonların ana sorun olarak ele alınacağı anlatılmalıdır. Fizik tedavi ve rehabilitasyon yaklaşımları yanı sıra bireysel özel eğitim ile öğrenme problemi olan çocuklar desteklenmelidir. Davranış problemleri açısından çocuk ruh sağlığı değerlendirilmesi gerekebilir.

Davranış ve tutum terapisinin obesite kontrolünde yeri vardır. Hipogonadizm ve büyüme hormonu eksikliğine yönelik tedavi gereksinimi yönünden endokrinoloji izlemi gerekebilir.

Genetik danışmada aileye durumun sporadik olarak ortaya çıktığı, ailede tekrarlama olasılığının çok düşük olduğu açıklanmalıdır.

9. Her iki oturumu da dikkate alarak, hipotonik bebeklerin değerlendirilmesinde algoritma nasıl olmalıdır?

- Çocukluk yaş grubunda hemen her zaman sistemik hastalıklar ön planda araştırılmalıdır.
- Serebral ve periferik hipotoni bazı hastalarda beraber görülebilir.
- Multidisipliner yaklaşım tanı için esastır.
- Tıbbi fotoğraf çekimleri, özellikle klinik fenotip ve dismorfik bulguların yaşa bağlı olarak belirginleştiği hastalarda önemli olmakla birlikte, tüm hastaların izleminde önemlidir.
- Hipotonik bebeklerin değerlendirilmesinde klinik tecrübe ve deneyimin önüne geçebilecek standart bir laboratuvar seti yoktur.

KAYNAKLAR

1. Bacino AC, Lee B. Uniparental Disomy and Imprinting. In: Kliegman RM, St Geme JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM (eds.). Nelson Textbook of Pediatrics, 21st edition. Philadelphia: Elsevier, 2019: 673-675.
2. Cassidy SB, Mc. Candless, Prader Willi Syndrome. In: Cassidy SB, Allanson JE (eds). Management of Genetic Syndromes (3rd Ed). New Jersey: Wiley-Blackwell, 2010: 625-650.
3. Fenichel GM, Hypotonic infant. In: Fenichel GM (ed). Clinical Pediatric Neurology, A signs and symptoms approach(8th Ed).Philadelphia: Elsevier, 2019, 150-170.

SIVI ELEKTROLİT – I

Dr. Fatih ÖZALTIN*, **Dr. Nazlı GÖNÇ****

Dokuz aylık kız hasta 2 gündür olan yüksek ateş, iştahsızlık, nedeniyle Çocuk Acil Polikliniği'ne getirildi. Hastanın dün akşamdan beri yemek yemeyi reddettiği ve 5-6 kez kustuğu, ishalinin olmadığı öğrenildi.

Fizik muayenesinde vücut sıcaklığı 38 °C (aksiller), nabız 150 /dk, kan basıncı 90/50 mm/Hg, solunum sayısı 48/dk olarak ölçüldü. Vücut ağırlığı 8,5 kg, boyu 70 cm ölçüldü. Cilt turgor-tonusu normal olan hastanın ön fontaneli normal bombelikte saptandı. Hastanın diğer sistem bulguları normaldi.

1. Bu hastadan isteyeceğiniz laboratuvar tetkikleri nelerdir?

Tam kan sayımı

Sedimentasyon, C-reaktif protein (CRP)

Tam idrar tetkiki-idrar kültürü

Kan elektrolitleri

Laboratuvar incelemelerinde hemoglobin:11,5 g/dl, lökosit sayısı: 21.000 /mm³, CRP 2,4 mg/dl, sedimentasyon: 35 mm/saat olarak saptandı. İdrar tetkikinde dansite 1020, ketonüri (1+), proteinüri (1+), glikoz negatif, mikroskopik incelemede her büyük büyütmede 15-20 lökosit saptandı. Kan biyokimyasında sodyum: 138 mEq/L, potasyum: 3.9 mEq/L, klor: 100 mEq/L bulundu.

* Pediatri Profesörü, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Nefroloji Bilim Dalı, Ankara.

** Pediatri Profesörü, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara.

2. Bu hastada tanınız nedir? Tedavi önerileriniz nelerdir?

Tanı: Üriner sistem enfeksiyonu

Tedavi önerileri:

Ağızdan beslenemediği ve kustuğu için damar yolu açılır.

Parenteral antibiyotik (kültür çıkana kadar ampirik tedavi) başlanır.

3. Bu hastanın sıvı-elektrolit gereksinimini hangi yolla (enteral veya parenteral) karşılırsınız?

Hastaya ağızdan beslenme verilemeyecek (ağızdan beslenemediği ve kustuğu için).

Günlük sıvı-elektrolit gereksinimi intravenöz yolla karşılanacak.

4. Hastanın günlük sıvı-elektrolit gereksinimini hesaplayınız.

İdame sıvı tedavisi iki yolla hesaplanabilir:

a. Vücut ağırlığına göre:

≤ 10 kg 100 ml / kg / 24 saat

11-20 kg 1000 ml + 50 ml / kg / 24 saat (11-20 kg arası, her kg için)

> 20 kg 1500 ml + 20 ml /kg / 24 saat (> 20 kg, her kg için)

b. Vücut yüzey alanına göre

(< 10 kg olanlar için bu yöntem önerilmez)

1500 – 2000 ml / m² / 24 saat

Vücut yüzey alanı hesaplanması

Mosteller formülü:
$$\sqrt{\frac{\text{vücut ağırlığı (kg)} \times \text{boy (cm)}}{3600}}$$

İdame elektrolit gereksinimi

Na (sodyum): 3 – 4 mEq / 100 ml sıvı

K (potasyum): 2 mEq / 100 ml sıvı

İdame glukoz gereksinimi

3-4 mg/kg/dakika

Hastanın sıvı – elektrolit gereksinimi**İdame sıvı tedavisi:**

Vücut ağırlığına göre: 100 ml x 8,5 kg = 850 ml olmalıdır

Hastanın elektrolit gereksinimi:

Na: 4 mEq / 100 ml = 34 mEq / 24 saat

K : 2 mEq / 100 ml = 17 mEq / 24 saat

Sonuç: Hastaya 34 mEq NaCl ve 17 mEq KCl içeren, 850 ml %10 dekstroz 24 saatte verilmelidir.

5. Hesapladığınız bu sıvının pratik uygulamasını nasıl yaparsınız?

Sıvının sodyum konsantrasyonu 850 ml’de 34 mEq ise 1000 ml’de 40 mEq (1/4SF)’e karşılık gelir. ¼ SF 1 birim SF (1000 ml’de 154 mEq Na içeren sıvı), 3 birim dekstrozdan oluşur.

Verilecek mayi: 850 ml %10 dekstrozla hazırlanmış ¼ SF içine 17 mEq KCl konulup 24 saatte intravenöz verilir.

KAYNAKLAR

1. Trachtman H, Madden N. Physiology of the Developing Kidney: Sodium and Water Homeostasis and Its Disorders. In: Avner DE, Harmon WE, Niaudet P (eds). Pediatric Nephrology (7th Ed). London: Springer-Verlag Berlin Heidelberg, 2016: 181-219
2. Greenbaum AL. Maintenance and replacement therapy. In: Kliegman RM, St Geme JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM (eds.). Nelson Textbook of Pediatrics, 21st edition. Philadelphia: Elsevier, 2019: 425-429.

BİLİŞSEL VE MOTOR GERİLİK

Dr. Mehmet BAŞTEMUR*, **Dr. Göknur HALİLOĞLU****

15 aylık Serdar yaştlarından geri olması, oturamama, yürüyememe, gözünde kayma ve konuşamama nedeniyle getirilmiş.

1-Öyküde neler sorarsınız? Yanıtlar sizi nasıl yönlendirir?

Olayın ilerleyici olup olmadığının sorgulanması gerekir. Bebekliğinden bu yana motor gelişmesi geri mi, yoksa belirli bir aya kadar gelişmesi normal olup sonradan mı gerilemeye başladı?

İlerleyici değil ise: Perinatal hipoksik-iskemik olaylar, intrauterin enfeksiyonlar ve santral sinir sistemi (SSS) malformasyonları en sık nedenlerdir. Bir döneme kadar gelişim basamakları normal olup, belirli bir hastalık ve/veya durum sonrası kazanılan gelişim basamaklarının kaybedilmesi ensefalit, elektrolit bozukluğu, kafa travması, zehirlenme, inme, epileptik ensefalopati, nörodejeneratif/nörometabolik hastalıklar gibi edinsel ve/veya kalıtsal farklı hastalık gruplarına bağlı olabilir.

İlerleyici ise: Nörodejeneratif hastalıklar, doğuştan kalıtsal metabolik hastalıklar ve otistik spektrum bozukluğu ve davranış problemlerinin eşlik ettiği nörogelişimsel hastalıklarda araya giren nöbetler veya epileptik sendromlarda hastalık gidişi ilerleyici olabilir. Özellikle doğuştan kalıtsal metabolik hastalıklar ve genetik nörodejeneratif hastalıkların bazı formlarında hastalık gidişinin stabil olabileceği akılda tutulmalıdır.

Tüm bunları zamana göre gruplayarak;

* Uzman Doktor, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, Ankara.

** Pediatri Profesörü, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, Ankara.

İlerleyici olmayan grup için: a) Prekonsepsiyonel, b) Doğum öncesi, c) Doğum, d) Doğum sonrası, risk faktörlerinin soruşturulması gerekir.

İlerleyici grup için: SSS'nin metabolik/dejeneratif hastalıkları (çoğu otozomal resesif kalıtım) akla gelir. Buna göre özgeçmişte öncelikli sorular belirlenecektir.

Serdar'ın yaşı büyüdükçe (normal gelişim dönemi tarif edilmiyor), gelişim basamaklarında yaşlılarına göre geri kaldığı farkedilmiş.

2-Özgeçmiş ve soygeçmişi ile ilgili neler sorarsınız?

Özgeçmiş:

Prenatal: Gebelik için yardımcı üreme tekniklerinin kullanılıp kullanılmadığı, annede tansiyon yüksekliği/düşüklüğü, X ışınlarına maruz kalma, geçirilmiş enfeksiyonlar, döküntülü hastalıklar, kan şekeri yüksekliği veya düşüklüğü, ilaç, sigara/ alkol alışkanlığı, annenin beslenmesi (ör. folik asit eksikliği ya da kilo alımında belirgin yetersizlik), antenatal kanama, ağır sosyoekonomik yoksunluk sorgulanmalıdır.

Natal: Doğum hastanede mi? Zamanında mı? Çoğul gebelik mi? Normal yolla mı? Doğum sezaryen ile gerçekleşmişse endikasyonu? Doğum kilosu? Doğduktan sonra hemen ağladı mı? Morarma oldu mu? Doğumda resüsitasyon ihtiyacı oldu mu? Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi izlemi gerekti mi? Yenidoğan döneminde annenin yanına hemen verilebildi mi? Beslenme problemi, kan şekeri düşüklüğü, nöbet, morarma, sarılık, kan değişimi veya solunum desteği ihtiyacı oldu mu? Yenidoğan tarama testleri ve K vitamini yapıldı mı?

Postnatal: Motor ve mental gelişim basamakları, aşılar, beslenme, allerji ve sistemik hastalıklar, geçirilen cerrahi girişimler ve travma öyküsü sorgulanmalıdır. Aile ortamı ve sosyoekonomik düzey ile birlikte ekrana maruz kalma, uyarıcı yoksunluğu gibi sosyal öykü ile birlikte ek risk faktörleri gözden geçirilmelidir.

Motor-mental gelişim: Gelişim basamaklarında geri kalma. Desteksiz oturma'nın 8. ayda, yürümenin 12-16. aylar arasında, tek kelimelerin 12. ayda, iki kelimeli cümle kurmanın 2 yaşında hala yapılamaması normal değildir.

Geçirdiği hastalıklar: Ciddi sistemik hastalık (metabolik, hepatik, dolaşım-sal, renal, hematolojik ve otoimmün) nörolojik etkilenmeye neden olabilir. Herhangi bir nedenle hiperpireksi, menenjit, ensefalit, travma, ameliyat geçirme öyküsü sorgulanmalıdır.

Beslenme: Malnütrisyon ya da vitamin eksikliklerini düşündüren öykü var mı?

Soygeçmiş: Anne ve babanın yaşı, akrabalık öyküsü, tüm gebeliklerin sorgulanması, ailede kardeş öyküsü, benzer şekilde etkilenen birey öyküsü olup olmadığı açık uçlu sorular sorularak gözden geçirilmelidir. En az üç kuşağı ilgilendiren aile ağacı çizilmesi önerilir.

28 yaşındaki annenin 4. gebeliğinden yedi aylık, 1.100 gr C/S ile doğmuş. Bir ay hastanede küvözde kalmış. Havale, sarılık geçirmemiş. Henüz desteksiz oturamıyor, anlaşılır kelimesi yok, seslenilince bakıyor-muş, aileye göre iştmesi normalmiş. Parmak ucuna basıyor ancak yürüyemiyormuş.

Anne 28 yaşında, baba 32 yaşında ve bilinen bir hastalık öyküleri yok. Anne ve babanın amca çocukları olduğunu öğrendiniz.

İlk üç gebelik spontan düşük, 4. gebelik hastamız, 5. gebelik spontan düşük.

3- Yorumunuz ne olur?

Prematürelilik ve düşük doğum ağırlığı, serebral palsy spektrum bozukluğu ya da intrauterin enfeksiyonlara işaret edebilir.

Akrabalık öyküsü nedeniyle kalıtsal doğuştan metabolik hastalık ve genetik hastalık grupları dışlanamaz.

Obstetrik öyküde spontan düşüklere fazla olması, annede kromozom anomalisi taşıyıcılığı, kan pıhtılaşma bozukluğu ya da uterus anomalisi düşündürülebilir.

Gelişim basamaklarından ismine bakma sekiz ay ile uyumlu bir mental gelişimi gösterir, hece söyleyememe ise 10 aydan geri olduğunu düşündürür.

4-Fizik incelemede nelere dikkat edersiniz?

Genel olarak (her yaş hasta için) gözden geçirilirse:

Gözlem: Yatma, oturma, yürüme pozisyonlarının gözlenmesi gereklidir. Huzursuzluk, uyku hali, sürekli amaçsız ağlama veya az ağlama, solunum düzensizliği, hiperaktivite ve davranış problemleri, hareket bozuklukları değerlendirilmelidir. Bacakların gergin, kolların fleksiyonda, ellerin yumruk halinde tutulması, opistotonus, makaslama, parmak ucuna basma, tek ayak ucunun sürüklenmesi, oraklama, tek kolda assosiye hareketin yokluğu ip uçları olabilir. Dış gıcırdatma, hızlı nefes alıp verme, el çırpma, streotipik hareketler, kendini zarar verme davranışı gibi zihinsel yetersizliğin ağırlığı derecesinde artan belirtiler görülebilir. Klinik fenotipin ayrıntılı olarak değerlendirilmesi ve bu bulguların bulunması, Rett sendromu ve Angelman Sendromu gibi nörogelişimsel hastalıkların tanınmasını kolaylaştırabilir.

Fizik Muayene: Cilt rengi, saçlar, fontanel, sütürler, kafa şekli, mikro veya makrosefali, dismorfik bulgular ayrıntılı olarak değerlendirilmelidir. El çizgisi, elin yumruk şeklinde tutulması (kortikal yumruk), kısa ve geniş parmaklar, kulak yapısı incelenir. Deri bulguları: hipo/hiperpigmente lekeler, aksiller bölgede ve kasıklarda çillenmeler, fibromlar, adenoma sebaceum, gözde ve deride telenjiektaziler, fotosensitif dermatit (*Cockayne* Sendromu, Hartnup, Xeroderma pigmentosum...), iktiyozis, hipertrikozis varlığı ayırıcı tanı için bilgi verebilir.

Nörolojik Muayene: Kasların elle incelenmesi, harekete direnç, derin tendon refleksleri değerlendirilir. Spontan hareketler sırasında asimetri veya hareket yokluğu ile kas gücü ve tonusu değerlendirilir. Kuvvet ve tonus birbiri ile dönüşümlü olarak kullanılan iki muayene bulgusu değildir. Ekstremitelerin yer çekimine karşı kaldırılmasında yetersizlik ve kısa sürede bırakma kuvvetsizlik açısından belirleyici olabilir. Pasif harekete direncin değerlendirilmesi hastanın tonusu hakkında bilgi verir. Yürüme (parmak ucunda/topuklarda, öne/geriye) ve tek ayak üzerinde zıplama test edilmelidir.

Yaş küçükse ataksi, tremor, istem dışı hareketler, dismetri olup olmadığı, spontan hareketler ve yürüme, nesneye uzanma, oyuncaklarla oynama sırasında değerlendirilebilir.

Gelişimsel değerlendirme için gelişim basamaklarının iyi bilinmesi gerekir.

Denver Gelişimsel Tarama testi uygulanabilir.

1 aylık: Eller genellikle yumruk şeklindedir, başını birkaç dakika kaldırabilir, ışığa ve metalik sese duyarlıdır.

3 aylık: Ellerini seyrek olarak yumruk yapar, baş kontrolü vardır, eline aldığı objeyi kısa süre tutar, anneyi tanır, agula, konuşulunca güler.

6 aylık: Dönebilir, destekli oturur, nesneyi elden ele geçirir, sesli güler, sesin yönünü anlar.

9 aylık: Desteksiz oturur, yatarken oturmaya kendisi geçebilir, tutunarak ayakta durabilir, benzer heceli sözcükler söyler (de-de, ba-ba), her iki elinde nesne tutabilir.

12 aylık: Başparmağını kullanır, ayakta durur, yardımla/yardımsız yürür, anlamlı 1-2 sözcük söyler.

18 aylık: Yardımsız, dengeli yürür, merdivenleri tırmanır, sandalyede oturur, kalemle karalama yapar, 8-10 kelimesi vardır.

2 yaşında: Koşabilir, merdiven çıkıp inebilir, kaşık kullanır, iki sözcüklü cümle kurar, basit ev işlerine yardımcı olabilir.

3 yaşında: Tama yakın konuşur, tek ayak üzerinde kısa süre durabilir, karşılıklı oyunlar oynar.

5 yaşında: Tek ayak üzerinde zıplar, makas kullanır, 2-4 parçalı adam resmi çizer, giyinebilir/soyunabilir, sözcüklerin anlamını öğrenmeye çalışır.

Hastanın muayenesinde, vücut ağırlığı 13 kg (75-90 persentil), baş çevresi 45 cm (3 persentil), primer bakışta sol gözde içe kayma olduğu ancak göz hareketlerinin her yöne serbest olduğu, göz dibi incelemesinin normal olduğu, diğer kraniyal sinir incelemelerinin normal olduğu, hastanın yardımsız oturmadığı, ayakta durmadığı ve parmak ucuna bastığı görüldü. Nesnelere sol elle uzanıyordu ve ellerini göğsüne vurma şeklinde stereotipik el hareketleri vardı. Derin tendon refleksleri bilateral canlı, aşıl klonusu ve Babinski işareti bilateral pozitif idi. Her iki ayak bileğinde eklem hareketlerinde kısıtlılık mevcuttu.

5- Anlamalı bulgularımız nelerdir?

Global gelişme geriliği, spastisite, sınırdı (-2 SD ile -1 SD arasında) mikrosefali

6-Nedenler ne olabilir?

Prematürelilik, perinatal komplikasyonlar ve buna bağlı serebral palsi spektrum bozukluğu (statik ensefalopati)

7-Bu hastada öncelikle hangi laboratuvar tetkiklerini istersiniz?

Tam kan sayımı, rutin biyokimyasal incelemeler

Vitamin B12 düzeyi

Tam kan sayımı sonuçlarına göre demir eksikliği anemisine yönelik incelemeler

Tiroid fonksiyon testleri

İdrar ve kan aminoasitleri

Dismorfik bulguların varlığının değerlendirilmesi, akrabalık öyküsü ve spontan düşükler nedeniyle Genetik Bilim Dalı Konsültasyonu

Kraniyal görüntüleme (Manyetik rezonans görüntüleme tercih edilir. Eğer, özgün bir hastalığa yönelik olarak etkilenme paterni bulunursa tanısal metabolik incelemeler genişletilebilir.)

Genel olarak global gelişme geriliğine yönelik tetkikler:

Doğum öncesinde:

Ultrasonografi (US): Fetustaki hidrosefali, mikrosefali, hidransefali, holoprozensefali, poreensefali, serebellar vermis agenezisi (*Joubert Sendromu*), korpus kallozum agenezisi gibi belirgin SSS gelişimsel malformasyonları gösterebilir. Duodenum atrezisi ve kardiyak rabdomiyom gibi santral sinir sistemi dışı, ancak bağlantılı olabilecek anormallikler saptanabilir.

İleri anne yaşı, ailede önceden bir çocukta saptanan bir genetik hastalık, ya da fetusta US bulgusu varsa yapılabilecek tetkikler:

Koriyonik villus örnekleri: İlk trimesterin sonuna doğru koriyonik vilus örnekleri ile pek çok fetal karyotip belirlenebilir ve enzim eksiklikleri saptanabilir.

Amniyosentez: Gebeliğin 16. haftasında amniyosentezle az miktarda amniyon sıvısı aspire edilir, kromozom anormallikleri, bazı bilinen metabolik hastalıklar için enzim ve gen mutasyonları çalışılabilir.

Doğum sonrasında

Gelişimin objektif olarak değerlendirilmesi: Denver Gelişimsel Tarama Testi II, (Denver Gelişimsel Tarama Testi yeniden gözden geçirilmiş ve standardize edilmiştir) psikometrik değerlendirme

Metabolik-endokrin tarama testleri: İdrar ve kan aminoasitleri, idrar organik asit analizi, ardışık kütle spektrometrisi (tandem MS) incelemesi. Kalıtsal aminoasit metabolizma bozuklukları, organik asidemiler, lizozomal depolanma ile giden metabolik hastalıklar, peroksizomal hastalıklar, mitokondriyal hastalıklar, tiroid fonksiyon testleri

Giderek artan sayıda ‘tedavi edilebilir’ kalıtsal doğuştan metabolik hastalığın motor ve mental gelişim basamaklarında gerilik, global gelişme geriliği ve/veya zihinsel yetersizlik şeklinde bulgu vermesi nedeniyle bu gruba özgün tarama programları yıllar içerisinde genişletilmiştir. Bu liste Şekil 1’de sunulmuştur.

1. basamak incelemeler	2. basamak incelemeler
<ul style="list-style-type: none"> • Kan <ul style="list-style-type: none"> • Amonyak, laksat • Kan amino asitleri • Total homosistein • Açıkarnitin profili • Bakır, serüloplazmin • İdrar <ul style="list-style-type: none"> • Organik asitler • Pürin ve pirimidinler • Kreatin metabolitleri • Oligosakkaritler • Glikozaminoglikanlar 	<ul style="list-style-type: none"> • Manganez • Kolesterol • Plazma 7 -dehidrokolesterol/kolesterol • Pipekalik asit, AASA • Uzun zincirli yağ asitleri • B12 ve folat • Serum ve BOS Laktat/Pirüvat • Lizozomal enzim aktiviteleri • İdrarda deksipridinolin • BOS aminoasitleri, nörotransmitterler • BOS/plazma glukoz • Fibroblastlardan KoenzimQ • Moleküler incelemeler

Şekil 1. Global gelişme geriliği ve/veya zihinsel yetersizlik şeklinde bulgu veren doğuştan kalıtsal metabolik hastalıklar için birinci ve ikinci basamak olarak önerilen laboratuvar incelemeleri (5 numaralı kaynaktan uyarlanmıştır.)

Anneye ait metabolik bozukluklar açısından annenin incelenmesi: Fenilalanin yüksekliği, iyot eksikliği, vitamin eksiklikleri (riboflavin), diyabet, alkol.

Kraniyal görüntüleme: Santral sinir sistemi gelişimsel anomalisi, hipoksik-iskemik değişiklikler, metabolik-dejeneratif hastalık bulguları

Kromozom analizi ve mikrodizileme: Down Sendromu (trizomi 21), Edwards Sendromu (trisomi 18), XXY (Kleinfelter Sendromu), XYY, XXX, XO (Turner Sendromu), Frajil X Sendromu, kromozom sayısı ve yapısında bozukluklar

İntrauterin enfeksiyonlar: TORCH

Beyin sapı uyarılma potansiyelleri: VEP (*Visual evoked potentials; görsel uyarılmış potansiyeller*), ERG (*elektroretinogram*), BAEP (*Brainstem auditory evoked potentials; beyin sapı işirsel uyarılmış potansiyeller*). Konuşma gecikmesi ve çevreye ilgisizliği olan hastalarda

Elektroensefalografi (EEG): Beraberinde epileptik atakları olan hastalarda, bunun yanı sıra subklinik nöbetler açısından uyanıklık ve uyku dönemini içerecek şekilde planlanabilir.

Serdar'da:

Tiroid fonksiyon testleri, idrar-kan aminoasitleri incelemeleri normal sonuçlandı. Kranial MRG incelemesinde "periventriküler beyaz cevherde hiperintens alanlar (periventriküler lökomalazi ile uyumlu bulgular), minimal serebral atrofi" görüldü.

VEP, ERG; BAEP incelemeleri normal sonuçlandı. EEG incelemesinde "zemin aktivitesi düzensizliği" görüldü. Psikometrik değerlendirme; 6-9 ay düzeyi ile uyumlu bulundu.

8-Serdar'ın tanısını tartışınız. Ayırıcı tanı yapınız.

Serebral palsy; spastik paraparezi + zihinsel yetersizlik: Etiyoloji: Prematürel ve hipoksik iskemik ensefalopati (HİE).

‘Serebral palsi’ tanısını destekleyen özellikler: çok yavaş da olsa giderek iyiye gitme, doğum haftası ve doğum kilosunun düşük olması.

SSS malformasyonları dışlanmalıdır: Kraniyal MRG (İlk görüntüleme incelemesi altı ay altında ve/veya ilk bir yaş içinde yapıldı ise, miyelinizasyon tamamlandıktan sonra kontrol MRG incelemesinin SSS gelişimsel malformasyonlarına yönelik olarak yapılması önerilir.)

Metabolik-dejeneratif hastalıklar dışlanmalıdır: Anne-baba arasında akrabalık

9-Tedavi ve takip planını, Serdar’ın bilişsel ve motor sorunlarına yönelik olarak nasıl düzenlersiniz?

Fizyoterapi ve rehabilitasyon programı

Çevrenin düzenlenmesi: Giriş katı ya da bahçe içinde ev, ev eşyalarının uygun hale getirilmesi

Spastisitesi açısından semptomatik tedavi gerekebilir

Bilişsel işlevler için gelişimin desteklenmesi - Özel eğitim Programı: Sosyal ve uyum becerilerin geliştirilmesine yönelik eğitim, bireysel ve grup terapileri

10-Genel olarak “zihinsel yetersizlik” nedir, hasta yönetiminde temel ilkeler nelerdir?

Zeka: Bilişsel yetenek, gerçek yaşamda karşılaşılan sorunları çözmeye, amaçla yönelik uyumsal davranışlar sergileme şeklinde tanımlanabilir. **Zihinsel yetersizlik** ise; 18 yaşın altındaki bir bireyde bu yeteneklerde yetersiz olma olarak tanımlanır. Değerlendirme açısından yetersiz olmakla birlikte eğitim hizmetlerinin planlanması amacı ile zeka katsayısı (IQ) kullanılır: zihinsel yetersizlik tanısı için kabul edilen değer, ortalamanın iki standart sapma altındaki zeka bölümüdür. Bu değer 70 (-2 SS) puanının altını ifade eder.

Beraberindeki fiziksel engeller: Zihinsel yetersizlik olan hastaların %50’sinde konuşma, %10’unda görme, %10-15’inde işitme bozuklukları, %15’inde epilepsi, %8-60’ında ruhsal bozukluklar birlikte olabilir. Serebral palsili hastaların %45’inde aynı zamanda zihinsel yetersizlik vardır. Ancak, konuşmaları sadece motor nedenlerle geri olabildiği için çevre ve hekimler tarafından yanlışlıkla olduklarından daha geri olarak da nitelendirilebilirler.

Özel eğitim: Bilişsel fonksiyona göre düzenlenecek akademik eğitim ve iş öğretimine ağırlık verilmesi. Çocuğun kendine güveninin artırılması, çocuk ile aile arasında ilişkilerin sağlanması, çocuğun ailesine destek olmak, çocuğun geleceğini doğru olarak planlayabilmek önemlidir.

Ruh sağlığı yaklaşımları: Eğitim ve sosyal kısıtlılıklardan dolayı bağımlı yaşamak, çevre tarafından kabul görmemek, yalnızlık ve itilmişlik duyguları gibi nedenlerle bu çocuklarda yoğun ruhsal yakınmalar gözlenebilir.

Fiziksel rehabilitasyon: Motor güçlüklerin çözümlenmesi zihinsel yetersizliği olan çocukların ikinci bir özürle başa çıkma sorunundan kurtarır. Araştırmalar, bedensel malformasyonu olan çocukları ailelerin daha az kucakladığını, daha az beden teması yaptıklarını göstermiştir.

Bakımevleri ve kurumlar: Son görüşlere göre bu tür çocukların sürekli kaldıkları kurumlar onları korumakta, ancak toplumdan ayırmakta ve uzaklaştırmaktadır. Ülkemizde bu tür kurum ve kuruluşlar yok denecek kadar azdır. Ağır ve çok ağır zihinsel yetersizliğe sahip çocuk ve yetişkinlerin ailelerinin yanında sürekli kalmaları aile üyeleri için üstesinden gelmekte çok zorlanacakları bir ortam yaratabilir. Aileleri en çok düşündüren konulardan biri de kendileri bakamayacak duruma geldiklerinde çocuklarını bırakabilecekleri bir kurum ve kuruluşun olmamasıdır.

İlaç tedavisi: Zihinsel yetersizliği düzeltecek bir ilaç yoktur. Ancak kendine ve başkalarına zarar verici davranışlar konusunda nöroleptiklerin yardımcı olabileceği belirtilmektedir. Stereotipik hareketler için dirseklik gibi hareket kısıtlayıcı aletler kullanılmaktadır. Beraberinde epilepsisi veya ek ruhsal sorunları olan hastalar multidisipliner bir ekip tarafından izlenmelidir.

Aile danışmanlığı: Çocuğun zihinsel yetersizliğine kendilerinin mi neden olduğu düşüncesi tartışılmalıdır.

Ailenin sorunla başa çıkma becerisini etkileyen faktörler şunlardır:

Fiziksel olanaklar (para, iş, ev koşullarının yeterliliği),

Sosyal olanaklar (arkadaşlar, yakınlar, sosyal yardım kuruluşları, eğitim kuruluşları)

Ruhsal yapı (sorun çözme becerileri, kişilik özellikleri, eşlerin bağlılıkları, paylaşımları vb.) Bu durumlar gözden geçirilerek aileye yardım planlanmalıdır.

11-Önlenebilir mi?

Önleme: Zihinsel yetersizlik oranının toplumda %2-3 olduğu göz önünde tutulursa sorunun önemi ve büyüklüğü ortadadır. Ailede zihinsel engelli bir bireyin varlığı tüm aile üyelerini etkilemektedir. Bu nedenle sorun katlanarak büyümektedir. Özellikle az gelişmiş ülkelerde sağlıklı çocukların olduğu kadar, hatta daha fazlası ile, engelli çocukların eğitim sorunları çözüm beklemektedir. Ayrıca çok emek, güç ve maddi katkı gerektiren bu eğitimin sonucu her zaman yüz güldürücü olamamaktadır. Bu nedenle en ekonomik yol olayın ortaya çıkmadan önlenmesidir. Bunun için en etkili yol eğitimidir.

Birincil önleme: Akriba evliliklerinin önlenmesi, gebelik ve doğumların tıbbi takibi, yenidoğan tarama programları, aşılama, zehirlenme ve kazalardan korunma açısından eğitimi ve çevrenin düzenlenmesi ile gelişimsel geriliklerin bir ölçüde önlenmesi mümkündür.

Rh uyuşmazlığı, hipotiroidi, fenilketonüri, galaktozemi, Down sendromu gibi zihinsel yetersizliğin nedenlerini kontrol etmek büyük ölçüde mümkündür.

İkincil önleme: Önlenememiş olan bu hastalıkların erken tanınması ve uygun tedavisi. Hekimler gelişimsel takibi bilir ve risk altındaki bebekleri (erken doğanlar, menenjit/sepsis geçirenler, çoğul gebelik ürünü bebekler vb.) erken dönemden başlayarak yakın izlerlerse erken tanı ve tedavi yapılabilir. Bu bebekler için anne-babaya erken dönemden itibaren görsel, dokunma, işitme, gibi uyaranlardan zengin bir ortam sağlamaları önerilmelidir.

Üçüncül önleme: Bazı kalıtsal doğuştan metabolik hastalık grupları, nörometabolik ve/veya nörodejeneratif hastalıklar açısından prenatal tanı mümkündür. Bunun için indeks vakaya kesin tanı konulmuş olması gerektiği unutulmamalı ve bu aileler genetik danışma ve prenatal tanı olanakları konusunda bilgilendirilmelidir.

KAYNAKLAR

1. Belanger SA, Caron J. Evaluation of the Child With Global Developmental Delay and Intellectual Disability Paediatr Child Health 2018; 23: 403-410.
2. Moeschler JB, Shevell M; Committee on Genetics. Comprehensive evaluation of the child with intellectual disability or global developmental delays. Pediatrics 2014; 134: 903-918.

3. Shapiro BK, O'Neill ME. Developmental delay and intellectual disability. In: Kliegman RM, St Geme JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM (eds.). *Nelson Textbook of Pediatrics*, 21st edition. Philadelphia: Elsevier, 2019: 283-293.
4. Swaiman KF, Wu WY. Cerebral Palsy. In: Swaiman KF, Ashwal S, Ferriero DM, Schor NF (eds). *Swaiman's Pediatric Neurology* (6th ed). Elsevier, 2017: 1007-1026.
5. Van Karnebeek CD, Houben RF, Lafek M, Giannasi W, Stockler S. The treatable intellectual disability AAP www.treatable-id.org: a digital tool to enhance diagnosis and care for rare diseases. *Orphanet J Rare Dis* 2012; 7: 47 (doi: 10.1186/1750-1172-7-47).
6. Vasudevan P, Suri M. A clinical approach to developmental delay and intellectual disability. *Clin Med* 2017; 17: 558-561.

NÖBET / BİLİNÇ KAYBI – II

Dr. Ebru AYPAR*

13 yaşında kız hasta, okulda 1-2 saat önce olan ani bilinç kaybı öyküsü ile Çocuk Acil Polikliniği'ne getirildi.

1. Öyküde özellikle neleri öğrenmek istersiniz?

- Bilinç kaybı ile ilgili;
- ✓ *Bilincinin tamamen kaybolup kaybolmadığı (presenkop ve senkop farkı)*
- ✓ *Bilinç kaybı öncesinde;*
 - Aç olup olmadığı (hipoglisemi çok nadir senkop nedenidir)
 - Hastanın semptomlarının olup olmadığı (baş dönmesi, bulantı, kötü-hasta hissetme, göz kararması, terleme, çarpıntı gibi semptomlar - vazovagal senkop)
 - Çarpıntı olup olmadığı (aritmilere bağlı senkop)
 - Nefes darlığı, göğüs ağrısı, çarpıntı olup olmadığı (obstrüktif kalp lezyonlarına bağlı senkop)
- ✓ *Bilinç kaybının zamanı;*
 - Sabah olup olmadığı (vazovagal senkop)
- ✓ *Bilinç kaybı sırasındaki durumu;*
 - Ayakta dururken olup olmadığı (ortostatik-postural hipotansiyona bağlı senkop-vazovagal senkop) veya
 - Egzersiz sırasında (aritmilere bağlı senkop) veya egzersiz sonrası olup olmadığı (egzersiz ilişkili senkop)

* Profesör Doktor, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Kardiyoloji Bilim Dalı, Ankara.

- Otururken (aritmî, nöbete baēlı senkop), iřeme/ öksürme/defekasyon sırasında (durumsal senkop) olup olmadığı
- ✓ *Bilinç kaybının süresi;*
 - 1-3 dakikadan kısa süren bilinç kaybı varsa vazovagal senkop veya hiperventilasyona baēlı senkop, ortostatik mekanizmalara baēlı senkop, daha uzunsa nöbet, aritmiler, migren araştırılmalıdır.
- ✓ *Bilinç kaybı sırasında;*
 - Hızlı hızlı nefes alıp almadığı (hiperventilasyon, histeriye baēlı senkop)
 - Yaralanıp yaralanmadığı
- ✓ *Bilinç kaybı ve sonrasında;*
 - Hastanın görüntüsü (solukluk varsa hipotansiyon, konfüzyon, amnezi, fokal nörolojik bulgu, anormal hareket, kaslarda aērı, postür varsa konvülsiyon).
- Özgeçmişinden
- ✓ Daha önce benzer yakınmaları olup olmadığı
- ✓ Bilinen başka bir hastalığı olup olmadığı (Kardiyak, endokrin, nörolojik sistemlere ait hastalıklar sorgulanmalıdır.)
- ✓ Ateři, bař aērısı olup olmadığı [Santral sinir sistemi (SSS) enfeksiyonları: menenjit, ensefalit gibi, migren olasılıēı]
- ✓ Herhangi bir ilaç veya toksin alma öyküsü olup olmadığı,
- ✓ Hastanın psikolojik sorunlarının olup olmadığı (konversiyon, histeriye baēlı senkop), sosyal ilişkileri sorgulanır (hamilelik, madde baēımlılıēı gibi).
- Soygeçmişinden
- ✓ Ailede bilinç kaybı olan benzer yakınmaları olan kişiler olup olmadığı,
- ✓ Ailede bilinen kalp hastalığı [Hipertrofik kardiyomiyopati (HKMP), mitral valv prolapsusu (MVP), koroner kalp hastalıkları gibi], migren, epilepsi öyküsünün olup olmadığı,
- ✓ Ailede ani ölen bireylerin olup olmadığı (genetik aritmî sendromları).

Hastanın öyküsünden öğlen yemek sonrası okulda ayakta dururken 1 dakika süren bilinç kaybı olduğu ve yere düştüğü öğrenildi. Bilinç kaybı öncesi hasta kendini kötü hissettiğini, başının döndüğünü, göz kararmasının olduğunu, terlediğini, midesinin bulandığını belirtti.

Özgeçmiş ve soygeçmişinden hastanın herhangi bir hastalığının olmadığı, daha önce de ayakta dururken 2-3 kez bilinç kaybı olduğu, 1 dakikadan kısa sürelerde kendine geldiğini, anne ve baba arasında akrabalık olmadığı, ailesinde kalp hastalığı, ani ölüm öyküsü olmadığı öğrenildi.

Not: Olaya şahitlik eden bireyler ile görüşmek çok önemlidir.

2. Hastanın fizik muayene bulgularında nelere dikkat edersiniz?

- Fizik muayenede kalp hızı, kan basıncı değerlendirilir (Kan basıncı yatarken ve hızla ayağa kaldırılarak ve 7-10 dk arası ayakta dururken ölçülür. Sistolik kan basıncında 20 mmHg, diyastolik kan basıncında 10 mmHg düşme varsa ortostatik postural hipotansiyon düşünülür.).
- Kalp sesleri dinlenerek aritmiler, doğumsal kalp hastalıkları olasılığı araştırılır.
- Hasta, ayrıntılı nörolojik muayene ile senkopa yol açabilecek nörolojik nedenler açısından değerlendirilir.

Hastanın fizik muayenesinde kalp hızı:70 atım/dk, kan basıncı yatarken: 110/70 mmHg, hızla ayağa kaldırıldığında 100/70 mmHg idi. 10 dakika ayakta durduktan sonra hastanın mide bulantısı, terlemesi, baş dönmesi gelişti. Kan basıncı: 100/60 mmHg, kalp hızı: 100 atım/dk olarak saptandı.

3. Verilen bilgileri tanısal açıdan uyarıcı özellikler/bulgular açısından özetleyiniz.

- Bilinç kaybının kısa sürmesi,

- Öncesinde prodromal semptomlarının olması (kendini kötü hissetme, baş dönmesi, göz kararması, terleme, mide bulantısı gibi)
- Olaya tanıklık eden kişilerden, hastanın bilincinin 1 dakikadan kısa sürede yerine geldiğinin öğrenilmesi, fizik muayenede kalp seslerinin normal olması, aritmi saptanmaması, ayakta durma sırasında aynı prodromal bulguların ve bilinç kaybının gelişmesi.

4. Fizik muayene bulguları sunulan hastada öncelikli olarak hangi tanıyı düşünürsünüz?

- Vazovagal senkop

5. Bu hastada ani bilinç kaybı nedenlerini değerlendirmek amacıyla hangi tanısal tetkikleri istersiniz? Ayırıcı tanıda diğer nedenler nelerdir?

- Öykü ve fizik muayene bulguları hangi tanısal testlerin isteneceği konusunda yönlendiricidir.
- Bilinç kaybı ile başvuran tüm hastalara EKG değerlendirmesi yapılmalıdır. EKG'de kalp hızı, bradikardi, taşikardi, blok, duraklama, aritmiler, uzun QT aralığı, Wolff-Parkinson-White sendromuna ait preeksitasyon bulguları, miyokardiyal iskemi, kardiyomiyopati bulguları değerlendirilir.
- Aritmiye bağlı senkop düşünülüyorsa, ambulatuar EKG değerlendirmesi (Holter incelemesi)
- Egzersiz testi (egzersiz ilişkili senkop düşünülüyorsa)
- Ekokardiyografi (obstrüktif kalp lezyonları, miyokardiyal işlev bozukluğu yaratabilecek lezyonlar)
- Kalp kateterizasyonu ve elektrofizyolojik çalışmalar (Yüksek olasıkla aritmi düşünülen vakalarda uygulanır.)
- *Tilt* testi (Hastanın solukluk, terleme gibi otonomik bulguları varsa),
- Çocuk nörolojisi konsültasyonu [bilinç kaybını ve tarif edilen nöbeti açıklayacak bulgu yoksa, nörolojik açıdan ayrıntılı değerlendirme ve elektroensefalografi (EEG) planlanması].

6. Bu hastaya tedavi yaklaşımınız nasıl olur, önerileriniz nelerdir?

- Vazovagal senkop geçiren hastalara uzun süre ayakta kalmaması (özellikle sıcak, nemli, kalabalık ortamlarda), bol sıvı alması, tuzlu yiyecekleri tercih etmesi, uzun süre aç kalmaması, kan alınması sırasında oturması önerilir.
- Hasta senkop geçirirse yatarak sırtüstü pozisyona getirilir, bilinç kaybı öncesi prodrom hissedildiğinde hastanın yatırılarak ayakların kalp hizasından yukarı kaldırılması önerilir.
- Tedavide ayrıca mineralokortikoidler (0,1 mg/gün p.o. fludrokortizon), beta-blokör tedavileri (p.o atenolol veya metoprolol), alfa-agonist (psödoefedrin), serotonin geri alım inhibitörleri de kullanılmaktadır.

SENKOP NEDENLERİ

1. OTONOMİK NEDENLER (Kardiyak olmayan, %60-80)

1. Ortostatik intolerans grubu

- a. Vazovagal senkop (=basit nörokardiyojenik senkop)
- b. Ortostatik (postural) hipotansiyon (disotonomi)
- c. Postural ortostatik taşikardi sendromu (POTS)

2. Egzersiz ilişkili senkop

3. Durumsal senkop

- a. Soluk tutma ("*breath holding*")
- b. Öksürük, işeme, dışkılama
- c. Karotid sinüs hipersensitivitesi

4. Aşırı vagal tonus

2. KARDİYAK NEDENLER (%2-6)

1. Aritmiler

- a. Taşikardiler: Supraventriküler taşikardi (SVT), atriyal flutter/fibrilasyon, ventriküler taşikardi [uzun QT sendromu, aritmojenik sağ ventrikül displazisi (ARVD)]
- b. Bradikardiler: Sinüs bradikardisi, asistol, tam kalp bloğu, pil disfonksiyonu

2. Obstrüktif Lezyonlar

- d. Çıkış yolu (“*outflow*”) obstrüksiyonu: aort stenozu, pulmoner stenoz, hipertrofik obstrüktif kardiyomiyopati (HKMP), pulmoner hipertansiyon
- e. Giriş (“*inflow*”) obstrüksiyonu: mitral stenoz, tamponad, konstrüktif perikardit, atriyal mikson

3. Miyokardiyal İşlev Bozukluğu

Koroner arter anomalileri, HKMP, dilate kardiyomiyopati, mitral kapak prolapsusu, ARVD.

3. NÖROPSİKİYATRİK NEDENLER

- 1. Hiperventilasyon
- 2. Nöbet
- 3. Migren
- 4. Tümörler
- 5. Histeri, konversiyon

4. METABOLİK NEDENLER

- 1. Hipoglisemi
- 2. Elektrolit bozuklukları
- 3. Anoreksiya nervoza
- 4. İlaçlar/toksinler (barbitüratlar, trisiklik antidepresanlar, alkol, kokain, marijuana, opiatlar, karbonmonoksit zehirlenmesi).

KAYNAKLAR

- 1. Allen HD. Syncope. In: Moss AJ, Adams FH, Driscoll DJ, Shaddy RA, Feltes TF. (eds). Moss and Adams' Heart Disease in Infants, Children and Adolescents: Including the Fetus and Young Adult (7th ed.). Lippincott Williams & Wilkins (LWW), 2008: 269-275.
- 2. Myung K. Park. Syncope. In: Myung K. Park. (eds). Pediatric Cardiology for Practitioners (5th ed.), 2008: 508-512.

YÜRÜYEMEME – II

Dr. Yelda BİLGİNER*, Dr. Seza ÖZEN*

Dört yaşındaki erkek çocuk, Çocuk Acil Polikliniği'ne bir gündür olan sol ayağının üzerine basamama ve ayak bileğinde şişlik nedeniyle getirildi.

1. Öykü, özgeçmiş ve soygeçmiş bilgilerinden özellikle neleri öğrenmek istersiniz?

> Ayak bileğindeki şişlik ile ilgili olarak,

- Travma öyküsü (yumuşak doku zedelenmesi, kırık)
- Eklem üzerinde sıcaklık artışı, kızarıklık, hareket kısıtlılığı öyküsü

Artrit, eklem inflamasyonunu belirten spesifik bir bulgudur. Eklem şişliği veya hareket kısıtlılığı ve beraberinde hareketle ağrı, hassasiyet ve/veya ısı artışı ile tanımlanır.

• Şikayetin süresi önemlidir:

- Akut artrit: Artritin bir eklemden 6 haftadan daha kısa sürmesi,
- Kronik artrit: Artritin bir eklemden 6 haftadan daha uzun sürmesi şeklinde tanımlanır.

> Diğer eklemlerinde şişlik öyküsü

> Ateş ve eklemden ağrı öyküsü

Septik artrit eklemde bakteriyel enfeksiyondur. Bir çocukta ağrılı bir eklem olduğunda mutlaka septik artrit dışlanmalıdır. Klinisyenin enfekte eklemi erken tanınması ve uygun hedef odaklı tedavinin erken başlanması bu enfeksiyonlarla ilişkili morbiditeyi ve mortaliteyi azaltmak için kritik öneme sahiptir. Herhangi bir eklem etkilenenle beraber, büyük ek-

* Profesör Doktor, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Romatoloji Bilim Dalı, Ankara.

lemler küçük eklemlerden daha çok etkilenmektedir ve alt ekstremitelerde (diz ve kalça) enfeksiyonları tüm olguların %60'ını oluşturmaktadır. Tutulan eklemlerde daima sıcaklık artışı, kızarıklık gibi fokal bulgular vardır.

> **İki üç hafta önce geçirilmiş üst solunum yolu enfeksiyonu öyküsü, artritin gezeici tarzda olup olmadığı ve bu nedenle ilaç kullanıp kullanmadığı**

Akut romatizmal ateş (ARA) artriti genellikle büyük eklemleri (diz, ayak bileği, dirsek, el bileği gibi) tutan gezeici bir artrittir. ARA artritinde eklem şiş, sıcak ve ağrılıdır. Bu ağrı aspirin ve nonsteroidal antiinflatuar ilaçlara (NSAİİ) çok hızlı cevap vermektedir.

> **Yakın zamanda üst solunum yolu enfeksiyonu veya ishal öyküsü**

Reaktif artrit genellikle bir gastrointestinal sistem veya ürogenital sistem enfeksiyonu sonrasında gelişen aseptik inflamatuvar artrittir. Genellikle duruma sebep olan enfeksiyon yatıştıktan sonra ortaya çıkar. Reaktif artrit genellikle enfeksiyon başlangıcından 1-3 hafta sonra gelişir.

Poststreptokoksik reaktif artrit genellikle, akut streptokok enfeksiyonundan 7-10 gün sonra başlar. Akut başlangıçlı, simetrik/asimetrik, genellikle yer değiştirmeyen, herhangi bir eklemi tutabilen artrit şeklinde karşımıza çıkar ve aspirin/ NSAİİ dramatik olarak cevap vermez.

> **Ateş, kilo kaybı, solukluk, kemik ağrısı eşlik edip etmediği**

Malign hastalıklar açısından (lösemi, nöroblastom)

> **Döküntü veya karın ağrısı eşlik edip etmediği**

Döküntüler birkaç hastalık bakımından bulgu olabilir:

- Çocukluk çağının en sık görülen vaskülit olan **IgA vaskülit** (Henoch Schonlein Purpura-HSP) Artrit bazen döküntüden önce görülebilir.
- **SLE**'de yüzde döküntü, güneş ışığına hassasiyet, ağızda yaralar olabilir. Hasta dört yaşında olduğundan SLE ön planda değildir.
- **Dermatomiyozit** açısından kas güçsüzlüğü, döküntü (özellikle eklemlerin ekstansör yüzlerinde ve göz kapaklarında) görülebilir.
- **Kawasaki** açısından da ateş, döküntü, lenfadenopati, gözlerde kızarıklık, çilek dili gibi mukoza bulguları ve parmak uçları ve perianal bölgede soyulma sorgulanabilir.

> **Çiğ süttten peynir yeme öyküsü**

Brusella enfeksiyonunda en sık kalça ve diz eklemi tutulurken, on beş yaşından büyük çocuklarda sakroileit en sık görülen bulgudur.

> **Kene ile temas öyküsü**

Lyme artritinde daha çok diz tutulumu vardır, kalça tutulumu ve küçük eklem tutulumu nadirdir. Artrit genelde birkaç günde kendini sınırlayan ağrısız eklem şişliği şeklindedir ve epizodiktir.

> **Daha önce benzer ataklar öyküsü**

Eklem şişliğine eşlik eden ateş, ailede benzer yakınmaları olan bireyler ve anne-baba akrabalığı öyküsü de varsa ailevi Akdeniz ateşi (AAA) düşünülmelidir.

> **Bilinen herhangi bir başka hastalık öyküsü** *Hemofili de sorgulanmalıdır.*

Hastanın daha önce benzer şikayeti olmadığı, bir gündür olan sol ayağının üzerine basamama ve ayak bileğinde şişlik şikayeti ile hastanemize başvurduğu, özellikle yürürken ve ayak bileğini hareket ettirmekte istediğinde ağrısının olduğu, ayak bileği üzerinde ısı artışı farketmedikleri ve kızarıklık olmadığı, başka bir eklemden şişlik olmadığı, herhangi bir travma öyküsü olmadığı, 38,2°C ateşinin olduğu ve bu nedenle ateş düşürücü ilaç verdikleri, bunun dışında döküntü, kemik ağrısı, karın ağrısı, göğüs ağrısı, solukluk ya da kilo kaybı gibi şikayetlerinin olmadığı, geçirilmiş üst solunum yolu enfeksiyonu (ÜSYE) ya da ishal öyküsünün olmadığı, bilinen başka bir hastalık öyküsünün olmadığı, çiğ süttten peynir yeme veya kene ile temas öyküsünün olmadığı ve anne baba arasında birinci derece kuzen evliliği olduğu öğrenildi.

2. Bu hastada fizik muayene sırasında dikkat edilmesi gereken noktalar nelerdir?

- Vital bulgular (ateş yönünden)
- Cilt muayenesi (döküntü ve cilt altı nodüller yönünden)

- Kardiyolojik muayene
- Hepatosplenomegali, lenfadenopati
- Eklem muayenesi: Tüm eklemlerin şişlik, ısı artışı, kısıtlılık, ağrı ve kızarıklık yönünden muayenesi (**Şekil 1**)

Fizik muayenesinde vücut sıcaklığı: 37,8°C, nabız: 88 atım/dk, solunum sayısı: 16/dk, kan basıncı: 100/60 mmHg olarak kaydedildi. Vücut ağırlığı: 17 kg (50-75p), boy: 105 cm (50-75p) idi. Genel durumu iyi, bilinci açık, kooperasyonu normaldi. Cilt muayenesinde döküntüsü yoktu. Baş ve boyun muayenesinde patolojik bulgu saptanmadı. Dinlemekle akciğer sesleri doğaldı ve üfürüm yoktu. Karın muayenesinde organomegali saptanmadı. Eklem muayenesinde sol ayak bileğinde şişlik vardı. Eklem hareketi her yöne kısıtlı ve ağrılıydı. Eklem üzerinde kızarıklık yoktu, sıcaklık artışı vardı. Sol ayak bileği 13 cm, sağ ayak bileği 11 cm idi. Diğer sistem bulguları normal olarak kaydedildi.

3. Verilen bilgileri tanısal açıdan uyarıcı olan özellikler/bulgular açısından özetleyiniz. Bu hastada öncelikli olarak hangi tanılar düşünülmelidir?

- Sol ayak bileğinde akut artrit
- Ateş
- Anne ve baba arasında akrabalık
- Akut romatizmal ateş
- Malign hastalıklar (lösemi, nöroblastom)
- Septik artrit
- Ailevi Akdeniz ateşi

4. Bu hastaya yönelik öncelikli olarak hangi laboratuvar incelemelerini planlayabiliriz?

- Tam kan sayımı ve periferik yayma
- Eritrosit sedimentasyon hızı (ESH)

- C-reaktif protein (CRP)
- Anti-streptolizin O (ASO)

Tam kan sayımında Hemogloblin: 12 g/dl (N: 11,7- 15,5), lökosit sayısı: 13.600 /mm³ (4.100-11.200), MCV: 82 fL (80-95), RDW: %12,1 (11-14), Trombosit: 320.000 /mm³ (156.000- 373.000).

Periferik yaymada eritrositler normokrom normositerdi, %60 polimorfonükleer lökosit ve %40 lenfosit sayıldı, trombositler bol kümeli idi, atipik hücre görülmedi.

ESH: 34 mm/saat (0-20), CRP: 2,4 mg/dl (0-0,5), ASO: 20 (<200 IU/ml)

5. Hastanın laboratuvar bulguları nasıl yorumlanmalıdır?

Periferik yaymanın normal olması nedeniyle lösemiden; hastanın dört yaşında olması, artritlen gezici olmaması, üfürüm duyulmaması ve ASO'nun normal olması nedeniyle akut romatizmal ateşten (ARA) ve eklemde inflamasyonun tüm bulguları olmaması, ağrının belirgin olmaması nedeniyle septik artritlen uzaklaşıldı.

Çocuk Acil Polikliniği'nde değerlendirilen hasta genel durumunun iyi olması ve ateşinin olmaması nedeniyle, ek bulgu olursa hemen, olmazsa bir gün sonra Çocuk Romatoloji Polikliniği'ne gelmek üzere eve gönderildi.

Kontrolde geldiğinde ateşinin olmadığı ve eklem şişliğinde belirgin azalma olduğu farkedildi. Çocuk Romatoloji Polikliniği'nde alınan ayrıntılı öyküde hastanın özellikle oyun çocuğu döneminde tekrarlayan ateş atakları olduğu ve geçen sene karın ağrısı nedeniyle hastaneye başvurduğu öğrenildi.

6. Hastayı laboratuvar sonuçları ile birlikte değerlendirdiğinizde olası tanınız/tanılarınız nelerdir? Tanıyı kuvvetlendirmek için neler planlarsınız?

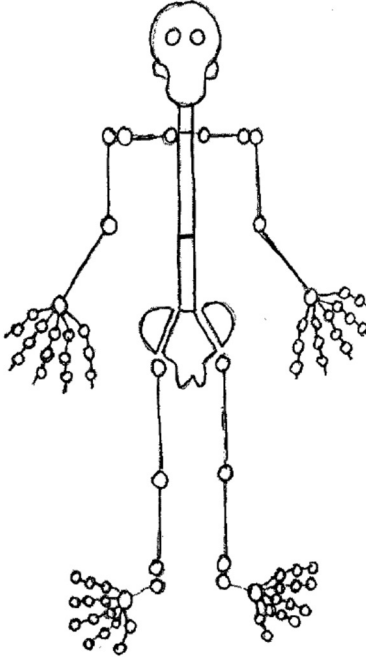
Olası tanı ailevi Akdeniz ateşidir (AAA). Tanıyı desteklemek için *MEFV* geni analizi önerilir.

7. Aileye tedavi ve uzun süreli izlem konusunda vermek istediğiniz bilgiler nelerdir?

AAA tedavisinde amaç, atakları ve kronik inflamasyon sonucu oluşan komplikasyonları (özellikle amiloidozu) önlemektir. Tedavi ömür boyu sürer. Bu amaçla kullanılan en etkin tedavi kolşisindir. Kolşisin akut atağı baskılamaz. Bu nedenle atak sırasında uygun tedavi genellikle dinlenme ve ağrı kesiciler gibi destek tedavisidir.

Kolşisin başlangıç dozları <5 yaşta 0,5 mg/gün, 5-10 yaş arası 1 mg/gün ve 10 yaş üstünde 1,5 mg/gündür. Çocuklarda doz hesabı vücut ağırlığına göre yapılabilir, fakat doz belirlenmesinde asıl belirleyici olan atak sıklığının azalması ve subklinik inflamasyonun kontrol altına alınmasıdır.

Gerçek kolşisin direnci çok nadir olduğundan, cevapsız olgularda akla ilk gelmesi gereken durum tedaviye uyumsuzluktur. Gerçek kolşisin direnci durumunda hastalara anti-IL-1 tedavisi verilebilir. Bu ilaçlarla optimum tedavi süreleri henüz belirlenmemiştir.



Şekil 1. Eklem muayenesi için çöp adam şablonu.

Dođal bađışıklık sisteminin hastalığı olan otoinflamatuar hastalıklar (OİH), otoimmün hastalıklar gibi otoantikolar veya antijen-spesifik T hücreleri ile ilişkili değildir. Ailevi Akdeniz ateşi (AAA) kendini sınırlayan, tekrarlayan ateş ve serozit atakları ile karakterize otozomal resesif geçişli otoinflamatuar bir sendromdur. AAA, dünyada en sık görülen otoinflamatuar hastalıktır. Hastaların 2/3'ünde hastalık başlangıcı beş yaşından önce olur.

AAA Dođu Akdeniz kökenli toplumlar olan Yahudiler, Türkler, Araplar ve Ermenilerde çok sık görülmektedir ve bu bölgelerde prevalansı 1/200-1/1.000'e kadar ulaşmaktadır. AAA taşıyıcı sıklığı Kuzey Afrika Yahudilerinde 1/5-1/10, Aşkenazi Yahudilerinde 1/5, Ermenilerde 1/3 ve Türklerde 1/5'tir.

AAA 16. kromozomun kısa kolunda yer alan MEFV (MEDiterranean FeVer) genindeki mutasyonlar nedeniyle oluşmaktadır. MEFV geni "pyrin" isimli molekülü kodlamaktadır. Pypin, hücre içinde aktif interlökin 1 β (IL1 β) üretimini sağlayan inflamazom kompleksinin bir parçasıdır. Pypinin mutant formları, kontrolsüz IL1 β üretilmesine ve artmış inflamatuvar cevaba neden olur. AAA tanısı klinik olarak konulur. MEFV geninin moleküler analizi de genetik kanıt sağlar.

Erişkin hastalar için 1997 yılında AAA tanı kriterleri (Tel Hashomer kriterleri) belirlenmiştir. Bu kriterler majör, minör ve destekleyici kriterlerden oluşmaktadır. Dört majör kriter tipik atakları tanımlamaktadır: Aynı tipte en az üç atak olmalı ve ateş rektal $\geq 38^{\circ}\text{C}$ olup 12-72 saat sürmelidir. Bu ataklarda tek başına ateş, yaygın peritonit, tek taraflı plevrit veya perikardit, kalça, diz ve ayak bileğinde monoartrit olması gerekmektedir. Minör kriterler ise inkomplet atakları tanımlar. Bu atakların karın, göğüs ve eklem ağrısı, egzersizle artan bacak ağrısı veya kolşisin tedavisine cevabı olması gerekmektedir. Destekleyici kriterler ailede AAA öyküsü olması, uygun etnik köken olması, atakların ciddi, yatak istirahati gerektiren atak olması, atağın kendiliğinden geçmesi, semptomsuz dönem olması, hastalık başlangıcında hastanın 20 yaşından genç olması, aralıklı inflamatuvar cevap, episodik proteinüri/hematüri, müspet sonuç vermeyen laparotomi veya apendektomi olması veya ebeveynler arasında akrabalık olmasıdır. Fakat çocuklar ağrının şiddetini ve lokalizasyonunu belirtmede yetersiz olabileceğinden çocuklarda bu kriterlerin uygulanmasının kısıtlılıkları vardır. Bu nedenle 2009 yılında, çocukluk çağında AAA tanısı konulması için yeni kriterler (Yalçınkaya-Özen kriterleri) belirlenmiştir. Bu

kriterler, ateş (aksiller ölçülmeli ve $\geq 38^{\circ}C$ olmalı), karın ağrısı, göğüs ağrısı, artrit ve ailede AAA varlığıdır. En az üç atak gösterilmeli ve ataklar 6-72 saat sürmelidir. Bu beş kriterden ikisinin varlığı tanı için yeterlidir ve bu kriterlerin, çocukluk çağında Tel Hashomer kriterlerinden daha yüksek bir özgüllüğe sahip olduğu görülmüştür (% 93,6'ya karşı %54,6).

AAA atakları sırasında, lökositoz, akut faz reaktanlarında (eritrosit sedimentasyon hızı [ESH], C reaktif protein [CRP], serum amiloid A [SAA]) yükseklik görülmektedir. SAA düzeyleri aynı zamanda subklinik inflamasyonun da duyarlı ve güvenilir bir göstergesidir. SAA, amiloidoz durumunda belli dokularda (özellikle böbreklerde) biriken AA tip amiloid fibrillerinin, dolaşımdaki öncülüdür. AAA'da, en önemli komplikasyon olan amiloidoz açısından proteinürinin tespiti için periyodik olarak idrar analizi de yapılması gereklidir.

KAYNAKLAR

1. Barron KS, Kastner DL. Periodic Fever Syndromes and Other Inherited Autoinflammatory Diseases. In Petty RE, Laxer RM, Lindsley CB, Wedderburn LR (eds) Textbook of Pediatric Rheumatology, 7th edition, Elsevier, Philadelphia, 2016; 609-626.
2. Lehman TJA (ed). It is Not Just Growing Pains. A Guide to Childhood Muscle, Bone, And Joint Pain, Rheumatic Diseases, and The latest Treatments. First edition, Oxford University Press, New York, 2004.
3. Özen S, Bilginer Y. A clinical guide to autoinflammatory diseases: familial mediterranean fever and next of kin. Nat rev Rheumatol 2014; 10: 135-147.
4. Özen S et al. EULAR recommendations for the management of familial Mediterranean fever. Ann Rheum Dis 2016; 75: 644-651.

HIŞILTILI ÇOCUK

Dr. Ebru YALÇIN*, **Dr. Deniz DOĞRU ERSÖZ***,
Dr. Bülent ŞEKEREL**, **Dr. Elif ÖZMERT*****

18 aylık erkek hasta. Hışiltılı ve öksürük şikayetleri ile Çocuk Acil Polikliniği'ne getirildi, ayrıca hastanın annesi, hastanın büyümesinin de yaştlarından geri olduğunu düşünüyor.

1. Öykü, özgeçmiş ve soygeçmişte aileye özellikle hangi soruları sorarsınız?

Şikayetlerinin ne zaman başladığı, önceden benzer şikayetleri olup olmadığı, ateşi, burun akıntısı, hızlı soluma, nefes darlığı ve göğüste çekilme şikayetlerinin eşlik edip etmediği, yemek yerken ya da ağzına bir şey götürdükten sonra aniden morarma, öksürük nöbeti, boğulma gibi bir olayın görülüp görülmediği sorulmalıdır. Hışiltının ve öksürüğün özellikleri (uyurken geçip geçmediği, gün içerisinde azalma-çoğalma gösterip göstermediği, öksürüğün balgamlı mı kuru mu olduğu), kullandığı ilaçlar, bu ilaçlarla veya kendiliğinden düzeliş düzelmediği belirtilmelidir. Doğum öyküsü, doğum ağırlığı, soygeçmişte akralılık, kardeş öyküsü, yaşadığı ortam, aşıları, geçirilen enfeksiyonlar ve beslenme öyküsü de sorgulanmalıdır.

* Pediatri Profesörü, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara.

** Pediatri Profesörü, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Allerji Bilim Dalı, Ankara.

***Pediatri Profesörü, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Gelişimsel Pediatri Bilim Dalı, Ankara.

Aileden, hastanın 4 ay önce hışıltı ve kuru öksürük şikayetlerinin başladığı, aynı günlerde nezlesinin de olduğu, hafif ve kısa süreli ateşinin yükseldiği, morarma ve nefes darlığının olmadığı, hışıltısının sürekli olduğu, gün içerisinde şiddetinde değişiklik olmadığı, ailenin yabancı cisim ya da besin aspirasyonu düşündürecek gözleminin olmadığı, ancak etraftaki küçük oyuncakları bazen ağzına götürdüğü öğrenildi. Doktora götürüldüğü, son 1 aydır inhale steroid ve bronkodilatör tedaviyi düzenli kullandıkları ancak hışıltı ve öksürüğünün bu tedavi ile ya da kendinden düzelmediği de öğrenildi.

Özgeçmişte zamanında, 3.250 gram doğduğu, 2 ay sadece anne sütü aldığı, daha sonra hazır mama, inek sütü ve yemek suları ile beslendiği, 2 kez otitis media geçirdiği, antibiyotik tedavisi ile düzeldiği, aşılarının tam yapıldığı öğrenildi. Soygeçmişte ise anne-baba arasında ikinci dereceden kuzen evliliği bulunduğu ve 3 sağlıklı kardeşi olduğu öğrenildi. Gece-konduda, kalabalık bir aile ortamında yaşadıkları, sigara dumanına maruz kalmadığı bildirildi.

2. Bu hastada fizik muayenede özellikle hangi noktalara dikkat edilmesi gerekir?

Muayenede özellikle hastanın genel görünümü, vücut ağırlığı, boy, baş çevresi ve persentilleri, boya göre vücut ağırlığı, vital bulguları (ateş, nabız, solunum sayısı, kan basıncı), cilt, akciğer ve kardiyovasküler sistem muayenesi, ekstremiteler (ödem ve çomak parmak açısından) ve karaciğerin büyüklüğüne dikkat edilmelidir.

Hastanın genel durumu iyi, bilinci açıktı. Vücut ağırlığı: 9.250 gr, boy: 80 cm, baş çevresi: 45,5 cm, vücut sıcaklığı 36,5 °C (aksiller), nabız 135 / dk., solunum sayısı 52/dk., kan basıncı 95/55 mmHg. Cilt altı yağ dokusu azalmış, ağız çevresinde eritemli, kaşıntılı lezyonlar görüldü, siyanozunun olmadığı, kalp muayenesinin normal olduğu tespit edildi. Hastada akciğer sesleri her iki hemitoraksta eşit duyuldu, yaygın bilateral hışıltı (vizing) duyuldu, ral ve retraksiyonlar saptanmadı. Karaciğer ve dalak palpe edilmiyordu. Ekstremitelerde ödem ve çomak parmak yoktu.

3. Hastanın büyümesini değerlendiriniz.

Yaşa göre boy ve baş çevresi 25. persentilde, ağırlık 3. persentilin altında. Boya göre ağırlık standardın %81'inde, yaşa göre ağırlık ise standardın %78'inde (Gomez sınıflandırmasına göre hafif malnutrisyon mevcut).

4. Hastanın patolojik semptom ve bulgularını özetleyiniz.Hikayeden;

Bronkodilatör ve inhale steroid tedavisine yanıt vermeyen 4 aydır süren hışıltı
Öksürük

2 kez geçirilmiş otitis media

Akrabalık olması

Beslenme öyküsü

Bulgular;

Takipne

İrritan dermatit

Hışıltı

Malnutrisyon

5. Bu hastadan ilk olarak isteyeceğiniz tetkikler nelerdir?

Tam kan sayımı-periferik kan yayması

Transkütanöz oksijen saturasyonu

İki yönlü akciğer grafisi

Hastanın laboratuvar incelemeleri; hemoglobin: 10,2 gr/dl, lökosit sayısı: 7.500/mm³, trombosit sayısı: 250.000/mm³, MCV: 65 fl, RDW: 18

Periferik kan yaymasında %56 lenfosit, %42 nötrofil, %2 monosit, eritrosit morfolojisi hipokrom mikrositer görüldü. Oda havasında transkütanöz oksijen saturasyonu: %95. İki yönlü akciğer grafisinde bilateral, yaygın havalanma artışı görüldü.

6. Bu hastada tanınız nedir?

Hışiltılı bebek

Malnutrisyon

Demir eksikliği anemisi

7. Bu çocukta saptanan malnutrisyon ve anemiye yaklaşımınız nasıl olur?

Beslenme öyküsünün bozuk olması, yaş grubu, düşük sosyoekonomik düzeyden gelmesi, tam kan sayımı, periferik kan yayması bulguları ile öncelikle demir eksikliği anemisi düşünülerek 6 mg/kg/gün demir oral yolla başlanır, demirden zengin diyet önerilir. Bir ay sonra tedaviye cevabı değerlendirilir. Malnutrisyon açısından 2-3 g/kg/gün protein, 100-150 kal/kg/gün olacak şekilde beslenmesinin 3 ana, 2 ara öğünle düzenlenmesi önerilir.

8. Hışıltı tanımı ve nedenleri nelerdir?

Hışıltı (vizing); genellikle ekspiryumda duyulan, müzikal nitelikte, ıslık sesine benzer bir sestir, bronşların daralmasıyla ortaya çıkar, ağır durumlarda stetoskop olmaksızın da dışarıdan kulakla duyulabilir.

İNFAHTLARDAKİ HİŞİLTİ NEDENLERİ

1) İnfeksiyonlar

Akut bronşiyolit

Chlamydia trachomatis enfeksiyonu

Tüberküloz

2) İnflamasyon

Astım

Kistik fibrozis

Primer siliyer diskinezi

Bronkopulmoner displazi

Bronşiyolit is obliterans

3) Primer immün yetmezlikler

4) Anatomik anomaliler

a) Solunum sistemine ait

Trakeo ve/veya bronkomalazi

Trakeoözafageal fistül

Havayollarında hemanjiom

Bronşiyal kist

Kistik adenomatoid malformasyon

Konjenital lobar amfizem

Aberan trakeal bronş

Sekestrasyon

b) Kardiyak

Soldan sağa şantın olduğu, pulmoner konjesyona yol açan konjenital kalp hastalıkları

Vasküler halka

c) Mediastinal

Mediastinal kite/tümör/LAP

5) Aspirasyon sendromları

Gastroözafageal reflü

Yutma disfonksiyonu

6) Yabancı cisim aspirasyonu

9. Bu nedenleri ve hastayı göz önünde bulundurularak, eldeki verilerle hastada ayırıcı tanıyı nasıl yaparsınız, yorumlayınız.

- Hastanın şikayetlerinin viral üst solunum yolu enfeksiyonu (ÜSYE) ile başlaması bronşiyolit ve diğer infeksiyöz etkenleri düşündürebilir, ancak 4 aydır hışıltı ve öksürüğünün devam etmesi, ateşinin, beyaz küre yük-

seklığının olmaması, akciğer grafisinde infiltrasyon, konsolidasyon ya da lenfadenopati (LAP) görülmemesi enfeksiyonun dışlanmasını sağlar.

- Hastada hışıltı ve öksürüğün ataklar halinde değil, devamlı olması, inhale tedavilere yanıt vermemesi ve ailede astım öyküsü olmaması ile astım tanısından uzaklaşılır. İrritan dermatit, atopik dermatit ile karıştırılmamalıdır, bu nedenle astım için belirleyici değildir.
- Hastanın şikayetlerinin kronik olması, büyüme-gelişme geriliği olması, anne-baba akrabalığı olması kistik fibrozis (KF) tanısını akla getirir, ter testi yapılması gerekir.
- Hastanın şikayetlerinin kronik olması, anne-baba akrabalığı olması primer siliyer diskineziyi düşündürür, ancak tekrar eden veya düzelmeyen pnömoni-atelektazi olmaması, situs inversusa ait muayenede bulgu olmaması, öksürüğünün kuru olması bu tanıdan da bizi uzaklaştırmalıdır.
- Hastanın prematür doğum öyküsünün olmaması, entübasyon ve mekanik ventilasyona bağlanma öyküsünün olmamasıyla bronkopulmoner displazi (yenidoğanın kronik akciğer hastalığı) tanısından da uzaklaşılır.
- Hastanın 2 kez otit geçirmesi, anne-baba akrabalığı olması nedeniyle immün yetmezlik düşünülebilir, ilgili tetkikler istenmelidir.
- Hastanın beslenme sırasında aspirasyon bulguları göstermemesi ile traqueoözefageal fistül ve yutma disfonksiyonu tanısından uzaklaşılır. Hastada solunum sistemi bulgularına ek olarak malnütrisyon ve demir eksikliği anemisi olması nedeniyle gastroözefageal reflü (GER) tanısı düşünülmeli ve araştırılmalıdır.
- Akciğer grafisinde havalanma artışı dışında patolojik bulgu olmamasıyla bronşiyal kist, kistik adenomatoid malformasyon, konjenital lobar amfizem, sekestrasyon, mediastinal kite/tümör/LAP tanısından da uzaklaşılır.
- Hastanın kalp muayenesinin normal olması, hepatomegali ve ekstremitelerde ödem olmaması, akciğer grafisinde kardiyomegali ve konjesyon görülmemesi nedeniyle konjenital kalp hastalıkları düşünülmez. Şikayetlerinin doğumdan itibaren başlamaması (14 aylık sağlıklı bir dönem geçirmiş olması) nedeniyle vasküler halka da düşünülmemelidir.
- Hışıltısı olan bir hastada, belirgin öykü olmasa bile, yabancı cisim aspirasyonu mutlaka düşünülmelidir.

10. Nedenin saptanmasına yönelik olarak bu hastaya hangi özel tetkikler yapılmalıdır?

Ter testi

Ig A, G, M, E ve izohemaglutinin düzeyleri

Özefagus-mide-duodenografi (ÖMD)-pH monitorizasyonu

Tüberküloz açısından araştırılması

Hastanın ter testi: 30 meq/L, Ig A,G,M ve E düzeyleri yaşına göre normal bulundu.

ÖMD'de yutma disfonksiyonu, GER ve vasküler halka basısı saptanmadı.

PPD (*Purified protein derivative*): 8 mm bulundu.

11. Bu aşamada hastaya yapılması gereken tetkik nedir? Neler görülmesi beklenir?

Fleksibl bronkoskopi yapılmalıdır;

Yabancı cisim aspirasyonu,

Trakeoözafageal fistül ağzı,

Trakeo/bronkomalazi,

Enfeksiyon,

Hava yollarında hemanjiom veya

Dışarıdan basıya (vasküler halka, LAP veya kitle basısı) dair bulgular saptanabilir.

Hastaya yapılan fleksibl bronkoskopide;

Trakeanın orta-alt seviyesine takılmış, çekirdek kabuğu görüldü.

12. Tedavide ne yapılması gerekmektedir?

Rijid bronkoskop ile yabancı cismin çıkarılması

KAYNAKLAR

1. Eid NS, Morton RL. Rational approach to the wheezy infant. *Paed Respir Rev* 2004; 5: 77-9.
2. House AS, Ralston RS. Bronchiolitis. In: Kliegman RM, St Geme JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM (eds.). *Nelson Textbook of Pediatrics*, 21st edition. Philadelphia: Elsevier, 2019: 2217-2220.
3. Wohl MD, Bronchiolitis. In: Chernick V, Boat TF, Kendig EL (eds). *Kendig's Disorder of the Respiratory Tract in Children*. 6th edition, WB saunders Comp, 2006: 420-440.

SIVI ELEKTROLİT – II

Dr. Fatih ÖZALTIN*, **Dr. Nazlı GÖNÇ****

Üç yaşında; 11 kg ağırlığında, 93 cm boyunda erkek çocuk acil servise 2 gündür devam eden ateş, iştahsızlık, kusma ve kansız mukussuz, bol sulu günde 10-12 kez olan ishal yakınmalarıyla getirildi. Hastanın son 24 saattir ağızdan beslenemediği, kusmalarının arttığı, daha önce benzer bir hastalık geçirmediği ve bilinen sistemik bir hastalığı olmadığı öğrenildi. Hastanın özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu.

1. Bu hastada sıvı dengesini değerlendirmek için hangi bilgilere gereksinim duyarsınız?

- Önceki vücut ağırlığı
- İdrar çıkarımı
- Gözyaşı
- Sıvı alma isteği
- Bilinç durumu

Hastanın önceki vücut ağırlığının 12,5 kg olduğu, son 6 saattir idrar çıkarmadığı, ağladığı halde gözyaşının olmadığı, suya isteği olduğu halde kusması nedeniyle yeterli alamadığı ve son birkaç saattir dalgınlığı olması nedeniyle su isteğini ifade edemediği öğrenildi.

* Pediatri Profesörü, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Nefroloji Bilim Dalı, Ankara.

** Pediatri Profesörü, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara.

2. Fizik muayenesinde öncelikli olarak neleri değerlendirirsiniz?

Vital bulgular: vücut ısısı, kalp hızı, solunum sayısı, kan basıncı

Vücut ağırlığı

Bilinç durumu

Aktivitesi

Cilt turgor tonusu

Ciltte soğukluk ve solukluk

Göz kürelerinde çöküklük

Gözyaşı olup olmaması

Dil ve mukozalarda kuruluk

Kapiller geri doluş zamanı

Karında distansiyon, bağırsak sesleri, hassasiyet, kitle

İdrar miktarının izlenmesi

Fizik muayenesinde hastanın bilinci bulanık, vücut sıcaklığı 38,2°C, kan basıncı 70/40 mmHg; nabız 160/dakika ve filiform; solunum sayısı dakikada 32 olarak kaydedildi. Cildi soğuk, ağız mukozası kuru, turgor bozuktur. Kapiller geri doluş zamanı 4 saniye idi. Baş-boyun muayenesinde başka patolojik bulgu saptanmadı. Dinlemekle akciğer sesleri doğaldı ve üfürüm yoktu. Karın hafif distandü, perküsyonda timpanik ses alındı ve oskültasyonda bağırsak sesleri artmış olarak saptandı. Organomegali ya da kitle ele gelmedi. Kostovertebral açı hassasiyeti de yoktu. Diğer sistem bulguları normal olarak kaydedildi.

3. Hastanın hidrasyon durumunu tartışınız. Varsa dehidratasyon derecesini belirleyiniz.

Hasta ağır dehidratedir (vücut ağırlığı kaybı %12).

	Hafif	Orta	Ağır
Genel durum Süt çocuğu ve küçük çocuklar	Uyanık huzursuz	Susamış, huzursuz ya da letarjik	Letarjik ya da komatöz
Büyük çocuklar	Susamış, uyanık, huzursuz	Susamış, uyanık, postural hipotansiyon	Genellikle bilinç yerinde, endişeli, soğuk terli, siyanotik, kas krampları mevcut
Vücut ağırlığı kaybı Cilt turgor	% 1-5 Normal	% 6-9 Azalmış (2sn'den daha kısa sürede düzeliyor)	% 10-15 Çok azalmış (2sn'den daha uzun sürede düzeliyor)
Ağız mukozası	Islak	Kuru	Çok kuru
Gözyaşı	Var	Azalmış ya da yok	Yok
Göz küreleri	Normal	Çökmüş	İleri derecede çökük
Ön fontanel	Normal	Çökmüş	İleri derecede çökük
Nabız	Normal	Artmış	Çok artmış
Kan basıncı	Normal	Normal ya da düşük	Düşük, ölçülemeyebilir
İdrar miktarı	Normal	Azalmış	Oligüri ya da anüri
Kapiller doluş zamanı	Normal	Uzamış (2 sn'ye kadar)	Uzamış (3 sn'den fazla)
Solunum sayısı	Normal	Derin hızlı olabilir	Derin ve hızlı

4. Bu hastada hangi laboratuvar tetkiklerini yaparsınız?

- Kan üre nitrojen (BUN), kreatinin, sodyum, potasyum, klor (prerenal azotemi ve elektrolit imbalansı açısından)
- Venöz kan gazı (asidoz olup olmadığını saptamak amacıyla)

- İdrar tetkiki (eşlik eden idrar yolu enfeksiyonu araştırılması, dansiteyle dehidratasyon varlığının kanıtlanması amacıyla)
- Dışkı mikroskopisi ve gerekiyorsa dışkı kültürü

Kan biyokimya incelemesinde sodyum 126 mEq/L; potasyum 3,8 mEq/L; klor 98 mEq/L; pH 7,28; bikarbonat 17 mmol/L; kreatinin 0,8 mg/dl; kan üre nitrojen 42 mg/dl olarak öğrenildi. İdrar analizinde dansite 1030; proteinüri (1+); her büyük büyütmede 1-2 lökosit, 1 granüler silendir saptandı. İdrarda lökosit esteraz, nitrit, bilirubin, glikoz negatif; ketonüri (1+) saptandı.

5. Hastanın tedavi planını nasıl yaparsınız?

Hasta ağır dehidrate ve hiponatremiktir.

Prencip hastanın günlük gereksinimi ve sıvı-elektrolit kayıplarının yerine koyulmasıdır.

Öncelikle 20-30 ml/kg %0,9 NaCl (SF) 30 dakikada intravenöz olarak verilir (ekstraselüler sıvı hacmini hızla düzelterip organ perfüzyonunu sağlamak amacıyla). Sıvı bitiminde hasta değerlendirilir. Gerekiyorsa aynı miktar tekrarlanır. Bunlar hesaplanan toplam sıvıdan düşülecektir.

Defisit:

Hastanın dehidratasyon derecesi %12 olduğundan sıvı açığı $120 \text{ ml/kg} = 1.320 \text{ ml}$ olacaktır

İdame:

Vücut yüzey alanına göre verilecek idame sıvı miktarı $1.500-2.000 \text{ ml/m}^2/\text{gün}$ (Vücut yüzey alanı= $\sqrt{[\text{Ağırlık (kg)} \times \text{boy (cm)}] / 3600}$) Formüle göre hastanın yüzey alanı= $0,5 \text{ m}^2$

İdame sıvı gereksinimi= $750-1000 \text{ ml}$

Toplam sıvı kaybı= İdame+defisit= $1000 \text{ ml} + 1320 \text{ ml} = 2320 \text{ ml}$ (hesaplanan sıvının yarısı ilk 8-12 saatte verilir)

İdame sodyum gereksinimi= 40 mEq (her 100 ml için 4 mEq)

İdame potasyum gereksinimi= 20 mEq (her 100 ml için 2 mEq)

İshal ve kusmayla olan sodyum kaybı= 138 mEq (akut kayıpların %75'i ekstraselüler, %25'i intraselüler alandandır. Bu hastada kayıp 1.320 ml olup %75'i (=990 ml) ekstraselüler sıvıdan oluşur. Ekstraselüler alandan sodyum kayıpları izotonik olduğuna göre sodyum kaybı $140 \times 0,99 = 138$ mEq'dır).

İshal ve kusmayla kaybedilen potasyum miktarı= 50 mEq (akut sıvı kayıplarının %25'inin intraselüler alandan olduğu yukarıda belirtildi. Buna göre bu hastada yaklaşık 330 ml sıvı intraselüler alandan kaybedilmiştir. İntraselüler alanda potasyum konsantrasyonu 150 mEq/L olduğuna göre bu alandan potasyum kaybı yaklaşık olarak 50 mEq olacaktır.

Sodyum açığı= 59 mEq ($[135 - \text{hasta sodyumu}] \times 0,6 \times \text{kg}$ formülüne göre $[135 - 126] \times 0,6 \times 11 = 59$)

Potasyum açığı yok (serum potasyumu normal)

Hastaya verilmesi gereken toplam sodyum miktarı= $40 + 138 + 59 = 237$ mEq

Hastaya verilmesi gereken toplam potasyum miktarı= $20 + 50 = 70$ mEq

Hastaya başta 30 ml/kg (=330ml) SF 1 saatte dolaşımı hızla restore etmek için verilmişti. Bununla yaklaşık 50 mEq sodyum da verilmiş oldu. Geriye 1.990 ml sıvı+187 mEq Na+70 mEq K⁺ kalıyor (bu da yaklaşık 1.000 ml'de 94 mEq Na içeren (yaklaşık 2/3 SF) sıvıya karşılık gelir).

KAYNAKLAR

1. Greenbaum AL. Maintenance and replacement therapy. In: Kliegman RM, St Geme JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM (eds.). Nelson Textbook of Pediatrics, 21st edition. Philadelphia: Elsevier, 2019: 425-429.
2. Trachtman H, Madden N. Physiology of the Developing Kidney: Sodium and Water Homeostasis and Its Disorders. In: Avner DE, Harmon WE, Niaudet P (eds). Pediatric Nephrology (7th Ed). London: Springer-Verlag Berlin Heidelberg, 2016: 181-219.

HİPOTONİ – II

Dr. Ömür BABAYİĞİT*, Dr. Göknur HALİLOĞLU**

Üç aylık erkek bebek, gevşeklik ve hareketlerinde azlık nedeniyle hastanemize getirildi.

1.Hikaye, özgeçmiş ve soygeçmiş bilgilerinden özellikle neleri öğrenmek istersiniz?

Hipotonik bebeğin değerlendirmesinde prenatal, natal ve postnatal döneme ait ip uçları aile öyküsü sorgulanmalıdır. Hipotoninin ne zaman başladığı, hipotoninin ile birlikte motor ve zihinsel gelişim basamaklarında gerilik olup olmadığı, dismorfik bulgular ve eşlik eden diğer sistem bulgularının varlığı, akrabalık ve aile öyküsü sorgulanmalıdır. Özellikle yenidoğan döneminde hipotonik bebeğe yaklaşım, gestasyonel hafta yanı sıra sistemik hastalıklar, elektrolit bozuklukları, santral sinir sistemi enfeksiyonları, sepsis, doğuştan kalıtsal metabolik hastalıklar, ve konjestif kalp yetmezliği gibi farklı tanısal yaklaşım ve hastalık yönetimi gerektiren durumların gözden geçirilmesini gerektirir. Etiyolojik tanı santral ve/veya periferik sinir sisteminin etkilenmesi sonucu oldukça geniş olduğundan, anatomik lokalizasyona özgün ayırıcı tanı yapılması ve tanısal incelemeler ve tedavinin planlanması yaklaşımdaki ilk kritik basamağı oluşturur.

Bulguların başlama zamanı

Ayrıntılı özgeçmiş bilgileri (prenatal, natal ve postnatal dönem)

Perinatal ve doğum öyküsü

İntrauterin hareketlerde azalma

* Uzman Doktor, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, Ankara.

** Pediatri Profesörü, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, Ankara.

Oligo/polihidramnios

İntrauterin enfeksiyonlar

Annenin kronik hastalıkları (miyastenia gravis, hipertansiyon, diabetes mellitus, miyotonik distrofi)

Gestasyonel hafta, APGAR skorları, hipoksik-iskemik ensefalopati bulguları*

Spontan hareketlerde azalma

Beslenme problemi

Konjenital kalça dislokasyonu

Yenidoğan döneminde tortikollis

Artrogripozis multipleks konjenita (kontraktürler)

Yenidoğan döneminde solunum sıkıntısı

Yenidoğan döneminde kemik kırığı

Motor ve mental gelişim basamakları (baş kontrolü, sesli gülme)

Soygeçmiş

Anne ve baba yaşı

Akrabalık ve aile öyküsü

En az üç kuşağı ilgilendiren aile ağacı gibi bilgiler öyküde mutlaka sorgulanmalıdır.

* Genetik ve/veya metabolik bir nedene bağlı hipotonisi olan bebekler doğumda hipoksiye maruz kalabilirler. Bu nedenle, bebeğe ait faktörler muhakkak göz önüne alınmalıdır.

28 yaşında baba ve 22 yaşında annenin 1. gebeliğinden zamanında 3.200 gram, makat geliş nedeniyle C/S ile hastanede doğduğu, doğumla ilgili herhangi bir komplikasyon olmadığı, beslenme problemi, solunum sıkıntısı ve doğumda kontraktür ve kırık olmadığı, ilk 15 günden sonra hareketlerinde azlık ve gevşekliğin farkedildiği, intrauterin hareketler sorulduğunda ilk bebek olmakla beraber annenin bazı günler bebeğin hareketsiz olduğunu ifade ettiği, prenatal dönemde gebeliğin takipli olduğu, annenin kronik herhangi bir hastalığının olmadığı, anne ve babanın amca çocukları olduğu, ailede benzer hastalık öyküsü olmadığı öğrenildi.

Motor ve mental gelişim basamakları sorgulandığında; bebeğin anneyi tanıdığı, her yöne obje izleminin olduğu, sesli güldüğü, baş kontrolünün otururken kısa süreli olduğu, yatar pozisyonundan oturur pozisyona gelirken baş kontrolünün olmadığı ailesi tarafından belirtildi.

2. Bebeğin horizontal süspansiyon manevrası ile fotoğrafı Şekil 1’de sunulmuştur. Ek fizik muayene bulguları aşağıda tanımlanan bebeğin hipotoni tipini (serebral veya periferik) belirleyiniz.



Şekil 1. Hipotonik bir bebeğin muayenesinde kullanılan muayene manevraları. Horizontal süspansiyon manevrası: Sağlıklı bir bebekte başın gövde ile aynı hizada olduğuna ve alt ekstremitelerde fleksiyon postürü ve yerçekimine karşı hareketin normal olduğuna (A), hipotonik bir bebekte ters C görünümü ve paralitiktir kuvvetsizlik izlenmektedir (B). Vertikal süspansiyon manevrasında başka bir hastanın ayakları üstüne ağırlık veremediğine, elden kayar gibi gevşek olduğuna ve boyun ve aksiyal kaslardaki hipotoniye dikkat ediniz (C). Yatar pozisyonundan oturur pozisyona geçerken başın geride kalması hipotonisi olan farklı bir bebekte gösterilmektedir (D). (Fotoğraflar için ailelerden izin alınmıştır.)

- Jeneralize hipotoni ve spontan hareketlerde belirgin azalma
- Kurbağa postürü
- Paradoksal (abdominal) solunum
- Alt ekstremitede, üst ekstremiteye göre daha belirgin proksimal kuvvetsizlik

- Dismorfik bulgu, kontraktür, kraniyal sinir tutulumu yok
- Mental gelişim basamakları normal (bebek çevre ile ilgili, tüm yönlere yüz ve obje izlemi tam, sesli gülüyor)

Baş çevresi: 40 cm, dilde fasikülasyon mevcut, derin tendon refleksleri alınamıyor.

Kardiyolojik normal değerlendirildi. Batın muayenesinde organomegali saptanmadı.

Fizik muayene bulgularıyla serebral ve periferik hipotoni ayırımı nasıl yapılabilir?

Hipotonik bebekte tanısal olarak yapılması gereken ilk yaklaşım, hastalık lokalizasyonunun (beyin, spinal kord, motor ünite) belirlenmesidir. Birden fazla bölgenin tutulabileceği de akılda tutulmalıdır.

Serebral hipotoni için en önemli bulgular, bilinç değişikliği ve nöbet gibi anormal beyin fonksiyonlarını işaret eden bulgulardır. Derin tendon reflekslerinin artmış olması, patolojik reflekslerin bulunması (Babinski işareti ve klonus), kortikal yumruk, makaslama birinci motor nöron etkilenmesine işaret eder.

Bir yenidoğanda ya da süt çocuğunda spontan hareketler azalmışken gelişimsel reflekslerin kaybolması gereken evrede devam etmesi de serebral/santral hipotoni düşündürür.

Periferik hipotonide refleksler azalmış veya kaybolmuştur. Kas atrofisi periferik hipotoniyi işaret etse de santral tip hipotoni ekarte edilmez. Atrofi ve fasikülasyon birlikteliği kuvvetli şekilde periferik hipotoniyi telkin eder.

Serebral hipotoni (1. MOTOR NÖRON):

Diğer beyin fonksiyonlarında etkilenme (ensefalopati, nöbetler, mikrosefali)

Dismorfik bulgular

Kortikal yumruk

Diğer organlarda malformasyonlar

Gelişimsel reflekslerin kaybolmaları gereken dönemde var olması

Derin tendon refleksleri normal veya artmış

Vertikal süspansiyonda makaslama

Patolojik refleksler (Babinski işareti ve Klonus)

Periferik hipotoni (2. MOTOR NÖRON):

Diğer organ sistemleri ve kognitif fonksiyonlarda etkilenme olmaması

Derin tendon refleksleri azalmış veya yok

Postüral reflekslerin alınamaması

Fasikülasyonlar

Kas atrofisi

Bu hastada hangi tip hipotoni vardır?

Hastamızda bilişsel fonksiyonların normal olması, dismorfik bulguların hipotoniye eşlik etmemesi, dilde fasikülasyonun olması, jeneralize hipotoni ve kuvvetsizlik, alt ekstremitede üst ekstremiteye oranla daha belirgin etkilenme, derin tendon reflekslerinin alınamaması, patolojik reflekslerin olmaması periferik hipotoniye işaret etmektedir.

Hastadaki bulgular hangi tip hipotoniyi düşündürmektedir?

Hastamızdaki mevcut muayene bulguları 2. motor nöron bulgularına (periferik hipotoni) işaret etmektedir.

3. Periferik hipotoni açısından ‘anatomik lokalizasyona göre’ etiyolojik sınıflama nasıl yapabiliriz?

Kalıtsal veya edinsel, akut, subakut veya kronik, ilerleyici veya statik hastalıklar ayırıcı tanı listesinde yer alabilir. Hipotoni ayırıcı tanı listesi Tablo I’de sunulmuştur.

Tablo I*. Hipotoni ayırıcı tanısı

Santral (Serebral) Hipotoni	Kromozomal bozukluklar, Down sendromu, Williams sendromu Konjenital glikozilasyon defektleri Prader-Willi ve Angelman sendromları Smith-Lemli-Opitz sendromu Serebral kreatin eksikliği sendromları Peroksizomal hastalıklar Santral sinir sistemi gelişimsel malformasyonları (lizensefali gibi)
Periferik Hipotoni	Spinal musküler atrofi Konjenital miyastenik sendromlar Dejerine-Sottas hastalığı Konjenital musküler distrofiler Konjenital yapısal miyopatiler (nemalin rod miyopatisi, santral kor hastalığı, multi-minikor hastalığı, konjenital lif tipi disproporsiyon, sentronükleer miyopatiler, miyotübüler miyopati) Konjenital miyotonik distrofiler Bağ dokusu hastalıkları metabolik miyopatiler Pompe hastalığı Barth sendromu Karnitin-palmitoyil transferaz II eksikliği
Santral ve Periferik Hipotoni	Pelizaesus Merzbacher hastalığı Canavan hastalığı SSS tutulumu ile giden konjenital musküler distrofiler (alfa-distroglukanopatiler) Mitokondriyal hastalıklar
Edinsel ve Enfeksiyöz Nedenler	Toksik (magnezyum, aminoglikozitler) Botulizm Hipoksik-iskemik etkilenme Enfeksiyöz ensefalopatiler, menenjit

*7 numaralı kaynaktan uyarlanmıştır. SSS: santral sinir sistemi

Spinal kord:

Spinal musküler atrofi (SMA)

Akut bebeklik dönemi [Otozomal dominant (OD), otozomal resesif (OR), X'e bağlı]

Kronik bebeklik dönemi (OD, OR, Konjenital servikal spinal musküler atrofi, nöroaksonal dejenerasyon, nörojenik artrogripozis)

Spinal kord zedelenmeleri (hipoksik iskemik miyelopati, makat doğumlarda özellikle hiperekstansiyon ile birlikte alt servikal ve üst torasik spinal kord hasarı)

Periferik sinir:

Polinöropatiler (Konjenital hipomiyelinizan nöropati, herediter sensorimotor nöropatiler)

Kas-sinir kavşağı:

Konjenital miyastenik sendromlar, süt-çocuğu döneminde botulizm, geçici miyastenia gravis

Kas:

Konjenital musküler distrofiler

Konjenital yapısal miyopatiler

Konjenital miyotonik distrofi

Metabolik miyopatiler [glikojen depo hastalığı tip II (Pompe Hastalığı), sitokrom-c oksidaz eksikliği, lipid miyopatiler]

4. Hastamızda mevcut bulgular ile ön tanımız nedir?

- İntrauterin hareketlerde azalma, primer makat geliş nedeniyle C/S ile doğum: malpozisyon ve intrauterin etkilenme
- Jeneralize hipotoni ve kuvvetsizlik: alt ekstremitede ve proksimal kas grubunda daha belirgin
- Paradoksal (abdominal solunum): interkostal kasların etkilenmesi
- DTR alınmaması ve dilde fasikülasyon
- Kontraktür fenotipi, ek organ tutulumu (kardiyomiyopati) ve santral sinir sistemi tutulumu olmaması nedeniyle klinik olarak fenotip **SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ TİP 1** ile uyumludur.

5. Hastaya yönelik olarak hangi laboratuvar incelemelerini planlayabiliriz?

- Serum kreatin kinaz değeri (SMA'da normal veya hafif artmış olabilir, belirgin olarak artmış olduğu durumlarda glikojen depo hastalığı tip II, lipid miyopati ile giden mitokondriyal deplezyon sendromlarında benzer fenotip tanımlanmıştır. CK değerinin belirgin olarak yüksek olduğu durumlarda eklem hareketlerinde kısıtlılık, kontraktürler varlığında konjenital musküler distrofiler ayırıcı tanıya yer alır.
- Elektrokardiyografi (EKG) (uzun D2 derivasyonunda bazal tremor varlığı)
- Elektromiyografi (EMG) (elektrofizyolojik verilerin yenidoğan/erken bebeklik döneminde değerlendirilmesi tecrübe gerektirmektedir, bu nedenle tamamlayıcı bir inceleme olup, klinik olarak SMA düşünülen hastalarda rutin elektrofizyolojik incelemelere gerek yoktur.)
- Kesin tanı, bu aşamada doğrudan moleküler genetik yöntemler kullanılarak 5. kromozomda *SMN1* geninde ekzon 7 ve 8'de delesyon gösterilmesine dayanır. Klinik olarak SMA tip 1 düşünülen bebeklerin %95-97'sinde delesyon gösterilerek tanı konulabilir.
- Delesyon negatif olan hastalarda nokta mutasyonları için tüm gen analizi önerilir. Kas biyopsisi, grup atrofisi (reinervasyon bulgusu), denervasyon, tip I liflerde hipertrofi gösterir ve ayırıcı tanı için kullanılabilir. SMA tanısı için moleküler genetik tanı esas olduğundan kas biyopsisi gerekli değildir. Moleküler genetik inceleme yöntemlerindeki ilerlemeler ile günümüzde MLPA (multiplex-ligand probe amplification) yöntemi kullanılarak *SMN1*'de delesyon ve *SMN2* kopya sayısının bakılması esastır.

Serum CK: 215 IU/L (N: ≤ 200), EKG'de bazal tremor, EMG yapılmadı, moleküler genetik inceleme (MLPA): *SMN1* ekzon 7 ve 8'de homozigot delesyon, *SMN2* kopya sayısı 2 olarak saptandı.

6. Aileye tedavi seçenekleri, prognoz ve genetik danışma konusunda vermek istediğiniz bilgiler nelerdir?

SMA, otozomal resesif kalıtım gösteren, spinal kord ön boynuz motor nöron

hücreleri ve beyin sapında motor nükleusların ilerleyici kaybı ile karakterize genetik, kalıtsal bir hastalıktır.

Kuvvetsizlik doğumdan erişkin yaş grubuna kadar farklı yaş gruplarında ortaya çıkabilir. Maksimum motor kapasite göz önüne alınarak sınıflama yapılabilir: SMA Tip 1 (baş kontrolü yok), SMA tip 2 (maksimum motor kapasite desteksiz oturma), SMA Tip 3 (bağımsız yürüme).

SMA tip 1’de solunum problemleri, beslenme problemleri, gastroözefajeal reflü, sık akciğer enfeksiyonları eşlik eden diğer problemlerdir. SMA tanısı düşünülen bebeklerin tanısız incelemeler, izlem ve hastalık yönetimi açısından Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı’na yönlendirilmeleri gereklidir.

SMA tip 1’de doğal seyir çalışmaları, tedavi olmaksızın hayat beklentisinin solunum sistemi tutulumu derecesine bağlı olarak 2 yaşın altında olduğunu göstermiştir. Multidisipliner standart bakım (pediatrik nöroloji, ortopedi, fizik tedavi ve rehabilitasyon, gastroenteroloji, göğüs hastalıkları) ve destekleyici tedavi kuvvetsizliğe bağlı komplikasyonların önlenmesi için kritiktir. Bu alandaki araştırmaların son yıllarda hız kazanması ile birlikte, 2016 yılı itibarıyla iki farklı tedavi seçeneği hastalarda kullanılmaya başlanmıştır. *Nusinersen*, bir ‘anti-sense oligonükleotid’ olup, pre-mRNA aşamasında *SMN2* uçbirleştirmesini (splicing) arttırarak fonksiyonel SMN (*survival motor neuron*) proteini oluşumunu arttırır. Tedavi, intratekal olarak ilk 2 ayda yükleme dozları sonrasında, 4 ayda bir idame tedavisi şeklinde uygulanmaktadır. Ülkemizde intratekal Nusinersen tedavisi, T.C. Sağlık Bakanlığı, Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu ve Sosyal Güvenlik Kurumu’nun ortak çalışmaları ile, 5 Temmuz 2017 tarihinden itibaren, SMA tip 1 hastalarımız için onaylamıştır. Günümüzde gen tedavisi (*onasemnogene abeparvovec-xioi*) faz 3 klinik çalışmaları tamamlanmış ve 2 yaş altındaki hastalarda tek intravenöz uygulama ile Mayıs 2019’da FDA (Food and Drug Administration) onayı almıştır. Umut verici tüm bu gelişmelere karşın, tedavi altındaki hastaların uzun dönem izlemeleri, klinik fenotipin tedavi altında gidişi ve ek bulguların değerlendirilmesi ve standart bakım kurallarına uyum önemlidir. Erken tedavinin her koşulda nöromusküler yıkımı önleyeceği ve daha etkin olduğu bilindiğinden, erken tanı çok önemlidir. Bu amaca yönelik olarak, yenidoğan tarama programları ve prekonsepsiyonel taşıyıcılık testlerinin tarama programlarına dahil edilmesi konusunda çalışmalar devam etmektedir.

Otozomal resesif kalıtım nedeniyle aileye genetik danıřma verilmeli; tekrarlama riskinin her gebelik için %25 olduđu vurgulanmalıdır. Moleküler olarak tanının dođrulandıđı hastalarda genetik danıřma ve prenatal tanı olanakları aile ile tartıřılmalıdır. Koryon villüs/amniyosentez örneklerinde moleküler alıřma ile prenatal tanı verilebilir.

KAYNAKLAR

1. Haliloglu G. Spinal muscular atrophies. In: Kliegman RM, St Geme JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM (eds.). Nelson Textbook of Pediatrics, 21st edition. Philadelphia: Elsevier, 2019: 3310-3317.
2. Darras BT. Spinal muscular atrophies. *Pediatr Clin North Am.* 2015; 62: 743-766.
3. Mendell JR, Al-Zaidy S, Shell R, et al. Single-dose gene-replacement therapy for spinal muscular atrophy. *N Engl J Med* 2017; 377: 1713-1722.
4. Finkel RS, Mercuri E, Darras BT, et al. Nusinersen versus sham control in infantile-onset spinal muscular atrophy. *N Engl J Med* 2017; 377: 1723-1732.
5. Ramdas S, Servais L. New treatments in spinal muscular atrophy: an overview of currently available data. *Expert Opin Pharmacother* 2020; 21: 307-315.
6. Phan HC, Taylor JL, Hannon H, Howell R. Newborn screening for spinal muscular atrophy: Anticipating an imminent need. *Semin Perinatol* 2015; 39: 217-229.
7. Carter E, Malchodi L, Marchegiani S. Hypotonia and failure to thrive in a 6-week-old infant. *Pediatr Rev* 2019; 40: 40 (Supplement 1) 31-33; DOI: <https://doi.org/10.1542/pir.2016-0081>.

BESLENME

Dr. Hasan ÖZEN*

Santral sinir sistemi tümörü nedeniyle opere edilen 12 yaşındaki erkek hasta beslenme planlanması için danışıldı. Hastanın ameliyat edilmeden önceki dönemde yutma sorununun ve vücut ağırlığında 6 kg kaybının olduğu, operasyon sonrası çiğneme ve yutma sorununun devam ettiği, beslenirken öksürdüğü öğrenildi. Hastanın en son antropometrik ölçümlerinin; vücut ağırlığı 29 kg, boy 147 cm bulunduğu; boyunun bir yıl önce 144 cm olduğu öğrenildi.

1. Hastanın ağırlık ve boy persentillerini, yaşa göre ağırlık ve yaşa göre boy değerlerini, boya göre ideal ağırlık yüzdesini ve vücut kütle indeksini hesaplayıp değerlendiriniz.

Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) verilerine göre:

Ağırlık: <3 persentil, Z-skoru (Standart Deviasyon Skoru; SDS) = -2,97

Boy: 25-50 persentil, DSÖ verilerine göre tam olarak 38,5 persentil, Z-skoru = -0,29

Yaşa göre ağırlık (50. persentil değeri 40,5 kg): idealin $29/40,5 = \%71,6'sı$ (Gomez)

Yaşa göre boy (50. persentil değeri 149 cm): $147/149 = \%98,6$ (Waterlow).

Boya göre ideal ağırlık standardı: ideal ağırlık 147 cm için 38,5 kg, ideal vücut ağırlığının yüzdesi $29/38,5 = \%75,3$ (Waterlow).

Vücut kütle indeksi: $29/(1,47)^2 = 13,4$ (0,1 persentil, Z-skoru= -2,97).

Yaşa göre ağırlığın %75-90 arasında olması hafif, %60-74 arasında olması orta, %60'ın altı ağır malnütrisyon olarak sınıflandırılır (Gomez).

* Pediatri Profesörü, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Gastroenteroloji Bilim Dalı, Ankara.

Yaşa göre boy \geq %95 normal, %90-94 hafif, %85-89 orta ve $<$ %85 ağır boy kısalığı olarak sınıflandırılır (Waterlow).

Boya göre ağırlık yüzdesinde ise %80-89 hafif, %70-79 orta, %70'in altı ağır malnütrisyon olarak sınıflandırılır (Waterlow).

Buna göre hastamızda akut bir malnütrisyon tablosu vardır. Boy uzamasında duraklama (bir yılda sadece 3 cm uzamış) ve ağırlık kaybı ile birlikte orta derecede bir malnütrisyon vardır. Tedavi edilmediği ve tekrar büyümesi sağlanmadığı takdirde boyu da standart değerlerin altına düşecektir.

Hesaplamalar www.childmetrics.org (DSÖ, CDC ve Neyzi), www.who.int/childgrowth/software/en/ ve www.who.int/growthref/tools/en adreslerinden veriler girilerek yapılabilir.

2. Bu hastanın beslenme planlamasını yaparken neleri bilmek istersiniz?

Hastanın öyküsünde çiğneme ve yutma sorunu, beslenirken öksürmesi olduğu için yutma fonksiyonlarının değerlendirilmesi önemlidir. Eğer hasta beslenirken belirgin aspirasyonu oluyorsa, tüple beslenme endikasyonu vardır. Aspirasyon hastanın pozisyonuna ve yediği gıdanın kıvamına (sıvı veya katı gibi) göre değişebileceğinden, *yutma fonksiyonlarının* değerlendirilmesi beslenme planlamasında yol göstericidir.

Hastanın yutma fonksiyonu değerlendirmesinde hem katı hem sıvı gıdalarda larengeal penetrasyon ve aspirasyonunun olduğu görülerek "non-oral" beslenme önerildi.

3. Çocuklarda nütrisyonel destek endikasyonları nelerdir?

- Yetersiz oral alım
 - 10 günden fazla süreyle gereksinimin \geq %60-80 alınmaması,
 - 1 yaşından büyük çocuklarda çocuklarda 5 gün, 1 yaşından küçük çocuklarda 3 gün içinde oral alım olmayacağı bekleniyorsa,
 - Beslenme için herhangi bir engeli olan çocukta beslenme $>$ 4-6 saat/gün zaman alıyorsa tüple beslenme gerekir.

- Ağırlık ve boyda yetersizlik (büyümede duraklama): Bu durumlarda hastaya beslenme danışması ve desteği başlanmalıdır.
- İki yaşından küçük çocukta bir aydan fazla süreyle yeterli ağırlık kazanımının olmaması,
- İki yaşından büyük çocukta ağırlık kaybı olması veya üç aydan fazla süreyle ağırlık kazanımının olmaması,
- Üç aylık süre içinde bir yaşından küçük çocuklarda yaşa göre ağırlıkta, bir yaşında ve daha büyük yaş grubunda boya göre ağırlıkta >-1 standart deviasyon değişim olması,
- Büyüme kartlarında yaşa göre ağırlıkta iki çizgiden fazla kayıp
- Yaşa göre triceps deri kalınlığının beş persentilin altında olması,
- Boy uzama hızında dört yaşından küçük çocuklarda 0,5-1 SD/yıl ve dört yaşından büyük çocuklarda 0,25 SD/yıl azalma,
- Erken/orta puberte döneminde, bir önceki yıla göre boy uzama hızında bir yılda 2 cm 'den fazla azalma.

4. Nütrisyonel destek şekilleri nelerdir?

- Oral destek tedavisi:* Hastanın ağızdan aldığı besinlerin miktarı, enerji yoğunluğu ve kalitesi artırılmaya çalışılır. Bu şekilde tam başarı sağlanamazsa oral besin destek ürünleri ('*oral nutritional supplements*'); oral besin ekleri) açık kalan enerji alımını karşılamak için başlanabilir.
- Enteral (tüple beslenme):* Oral alım hiç bir şekilde istenen miktara çıkarılmıyorsa tüple beslenme endikasyonu doğar. Bazı tanımlamalarda özel besin ürünlerinin ağız yoluyla verilmesi de enteral beslenme olarak değerlendirilmektedir; örneğin, Crohn hastalığında ağızdan ticari ürünlerle beslenme veya metabolik hastalığı olan bir çocuğun özel ürünlerle beslenmesi gibi.

5. Bu hastanın beslenmesinde hangi beslenme şeklini tercih edersiniz?

Hastanın oral almada güçlük çekmesinin yanında solunum yolu aspirasyonu da olmaktadır. Hastanın oral faz dışı gastrointestinal sistem fonksiyonları normal olduğundan tüple (enteral) beslenme tercih edilir.

6. Başlıca enteral beslenme endikasyonları nelerdir?

a. Oral yoldan yeterli besin alınmaması:

Emme ve yutma bozuklukları; nörolojik hastalıklar (serebral palsi, ağır gelişimsel gecikme, kafa travmaları, koma, aspirasyon), prematüre bebekler

Üst gastrointestinal sistem ve hava yollarındaki konjenital anomaliler; trakeo-özefageal fistül, özefagus atrezisi, koanal atrezi, yarık damak, Pierre Robin sekansı

Ağız ve özefagus yaralanmaları ve yanıklar

Tümörler; ağız, baş, boyun kanserleri

Kritik hastalar; mekanik ventilasyon gerektiren durumlar, yanıklar, kanser

Ciddi gastroözefageal reflü

Ağır depresyon

İlaç ilişkili (kemoterapi)

b. Sindirim veya emilim bozuklukları:

Kistik fibrozis

Kısa bağırsak sendromu

İnflamatuvar bağırsak hastalıkları

Enteritler, süt çocuğunun durdurulamayan ishalleri

İmmün yetmezlik [AIDS (“*acquired immunodeficiency syndrome*”), ağır kombine immün yetmezlik]

Graft versus host hastalığı

İntestinal fistül

Kronik karaciğer hastalığı

c. Gastrointestinal motilite bozuklukları:

Kronik psödoobstrüksiyon

İleokolonik Hirschsprung hastalığı

d. Artmış besin gereksinimi olan durumlar:

Kistik fibrozis

Kronik böbrek hastalıkları

Konjenital kalp hastalığı

Kronik akciğer hastalığı (bronkopulmoner displazi)

e. *Büyüme geriliği veya kronik malnütrisyon (yukarıdaki sebeplere ek olarak):*

Kronik karaciğer hastalığı

Solid organ nakli

Psikososyal nedenler

Anoreksiya nervosa

f. *Metabolik hastalıklar:*

Doğuştan metabolik hastalıklar

Diabetes mellitus

g. *Akut veya akut/kronik pankreatit*

7. Bu hastada enteral beslenme veriliş yeri ve yolu seçiminiz ne olur?

Enteral beslenme veriliş yeri ve yolları şunlardır:

a. *Mide*

- Nasogastrik tüp (veya oral)
- Gastrostomi
- Orogastrik tüp (prematürelde ve bazı durumlarda)

b. *İnce bağırsak (duodenum/jejunum)*

- Nasojejunal (postpilorik) tüp
- Jejunostomi

Hastanın sindirim sistemi ile ilgili başka bir sorunu olmadığından ve oral beslenme tercih edilmediğinden mideye tüple beslenme tercih edilir.

8. Tüple beslenmede veriliş yeri olarak mide seçilmesinin postpilorik (ince bağırsak, jejunum) beslenmeye göre başlıca avantajları nelerdir? Hangi durumlarda postpilorik beslenme tercih edilmelidir?

- Kontrendikasyon yoksa mide tercih edilir.
 - Beslenme tüpünün yerleştirilmesi ve bakımı daha kolaydır. Gerekliğinde hasta veya ebeveyn dahi yerleştirebilir.
 - Daha ucuzdur.
 - Daha fizyolojiktir.
 - Asiditenin bakterisidal etkisi vardır.
 - Bolus beslenmeye uygundur.
 - Besin seçimi daha kolay ve ucuzdur.
- Aspirasyon riski varsa ya da bir nedenle mide kullanılamıyorsa (gastroparezi gibi) postpilorik yol tercih edilir.
- Enteral beslenme uzun sürecek ise (2-3 aydan uzun süre) gastrostomi açılması tercih edilir.

9. Bu hastaya vereceğiniz enteral formulanın özelliği ne olmalıdır? Protein içeriğine göre enteral beslenme ürünleri nasıl sınıflandırılabilir?

Bir hastada enteral beslenme planlanırken ürün seçiminde aşağıdaki özellikler dikkate alınır:

A. Hastayla ilgili etkenler

1. Yaşı
2. Hastalığı ve aktivasyonu
3. Gastrointestinal sistem işlevleri
4. Beslenme durumu
5. Besin alerjisi
6. Renal fonksiyonlar, aldığı ilaçlar

B. Ürünle ilgili etkenler

1. Fiyatı ve bulunabilirliği
2. Osmolalitesi

3. Böbrek solüt yükü
4. Kalori yoğunluğu
5. Viskozitesi
6. İçeriği (besin kompozisyonu)

Formuların sınıflaması için birçok yöntem olmakla birlikte temel olarak içerdikleri proteinin yapısına göre sınıflandırılırlar. İçerdikleri proteinin yapısına göre;

1. Polimerik ürünler: Tam protein içerirler. Protein kaynağı hayvansal (süt; whey veya kazein) veya bitkisel (soya, pirinç, vb.) olabilir.
2. Hidrolize formulalar;
 - a- Kısmi hidrolize (peptit molekül ağırlığı 3.000-10.000 dalton)
 - b- İleri derecede ("extensively") hidrolize (peptit molekül ağırlığı <3.000 dalton)
 - c- Tam hidrolize (elemental-amino asit bazlı): Teorik olarak peptit içermezler.

Bu temel sınıflama bazında diğer içerikleri değişik kombinasyonlarda olabilir. Örneğin; yağ içeriği uzun zincirli yağ asitleri ve orta zincirli yağ asitlerinin değişik kombinasyonları, karbonhidrat içeriği olarak laktoz, maltodekstrin, fruktoz vb gibi. Ayrıca lif içerenler, pre-/probiyotik içerenler, immün besin öğeleri (arjinin, glutamin, omega-3 yağ asitleri gibi) içerebilirler.

Enteral formulalar kalorik yoğunluklarına göre de farklıdırlar. Ticari olarak 1-1,5-2 kkal/ml enerji içeren formulalar vardır.

Formulanın özelliği ne kadar artarsa fiyatı da o kadar yükselir. Bu nedenle mutlak endikasyon olmadıkça en basit-polimerik formulalar seçilmelidir.

Genellikle 10 yaşından büyük çocuklarda erişkinler için kullanılan ürünler de kullanılabilir.

Bu hastada özel bir endikasyon olmadığından standart polimerik bir ürün (örneğin 1 kkal/ml) verilir.

10. Önerdiğiniz formuladan günlük alması gereken hacimi/miktarı hesaplarken neler dikkate alınmalıdır?

Enteral beslenme planlamasında verilecek miktar hesaplanırken hastanın

1. Sıvı gereksinimi
2. Protein gereksinimi
3. Enerji gereksinimi
4. Elektrolit gereksinimi
5. Vitamin gereksinimi
6. Eser element gereksinimi

göz önüne alınır. Verdiğimiz miktarın karşılamadığı gereksinimler ek olarak karşılanır. Ticari formüller genellikle günlük enerji miktarı verildiğinde elektrolit, eser element ve vitamin gereksinimlerini de karşılayacak şekilde üretilmişlerdir. Buna rağmen her gereksinim hasta bazında değerlendirilmeli ve varsa eksiklikler ayrıca karşılanmalıdır.

11. Enteral beslenme verilen bir hastada besin intoleransı bulguları nelerdir?

- Abdominal distansiyon
- Kusma
- Yüksek gastrik rezidüel hacim (tam bir tanımı yoktur; 2-8 ml/kg, verilen miktarın >%50'sinin geri alınması, toplam 250 ml gibi. Özel bir neden olmadıkça rutin bakmaya gerek yoktur)
- Rezidünün özellikleri (sarı, kanlı, vs.)
- Dışkılama özellikleri; sıklıkta artma, sıklıkta azalma
- Beslenmenin durdurulması (yatan hastalarda hasta tolere etmiyor gereğiyle deneyimli bir sağlık personeli tarafından beslenmenin durdurulması)
- Klinik durum (hastanın klinik durumunda kötüleşme olması, karın ağrısı)

12. Sececeğiniz nasogastrik tüp hangi maddeden yapılmış olmalıdır ve doğru yerleştirildiğinden nasıl emin olabilirsiniz?

Ticari olarak nazogastrik tüpler 3 değişik maddeden yapılmışlardır;

1. Polivinil klorid (PVC): Kısa süreli (<4-5 gün) kullanılmalıdır. Kolay sertleşir ve yapısı bozulur, zarar verebilir. Ayrıca lipid içeren ürünlerle toksik madde salınımına neden olabilirler. Diğer ürünlerin sağlanamadığı durumlarda veya kısa süreli uygulamalarda kullanılabilir.
2. Poliüretan: Yumuşaktır, haftalarca (6-8 hafta) kalabilir.
3. Silikon: Çok yumuşaktır, aspire ederken kollabe olarak sorun çıkarabilir, haftalarca (6-8 hafta) kalabilir. Hastayı çok az rahatsız eder.

Nazogastrik tüp takıldıktan sonra midede ve doğru seviyede olup olmadığı kontrol edilmelidir. Bir enjektörle hava verilip dinlenmesinin güvenilirliği yoktur. Bu nedenle;

- Bir miktar sıvı aspire edilip pH değerine bakılır. pH <4 ise (yenidoğanlarda <5 alınabilir) midededir.
- Aspire edilemiyorsa, hasta işlem sırasında öksürme, solunum sıkıntısı gibi belirtiler göstermişse tüpün yeri radyolojik olarak doğrulanmalıdır.

13. Beslenme tedavisiyle ağırlık kazanımı başladığında karşılaşılabilecek önemli komplikasyon hangisidir? Bu komplikasyonun nedeni nedir ve nasıl önlenir?

“*Refeeding*” sendromu: Herhangi bir nedenle yetersiz beslenmiş olan çocukların tekrar beslenmeye başlaması sırasında gelişen bir durumdur. Ağırlık kazanımı ile birlikte hücre çoğalması ve hipertrofisi olacağından hücre içi ana kation ve anyonlarına olan gereksinim artar ve bunların serumdaki değerleri hızla düşer. Sonuçta hastada hipofosfatemi, hipomagnezemi ve hipopotasemi ortaya çıkar. Tiamin eksikliği de eklenirse tablo ağırlaşır ve hasta iyileşiyor zannedilirken ani ölümle kaybedilebilir. Bu nedenle malnütrisyonlu kişiler beslenirken hesaplanan günlük kalori gereksiniminin, malnütrisyonun tipine ve ağırlık derecesine göre, %50-80’i arasında bir değerden başlanarak istenen miktara birkaç gün-haftada ulaşılır. Gerekli olan durumlarda oral/intravenöz fosfor, magnezyum, potasyum ve vitamin desteği yapılır.

KAYNAKLAR

1. Göktaş MA, Özen H. Nörolojik sorunlu çocuğun beslenmesi. Özen H, Yüce A, Gürakan F, Saltık Temizel İN, Demir H (Editörler) Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme (4. baskı). Ankara: Nobel Kitabevleri; 2019: 733-746.
2. Özen H. Büyümenin izlenmesi ve beslenme durumunun değerlendirilmesi. Özen H, Yüce A, Gürakan F, Saltık Temizel İN, Demir H (Editörler) Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme (4. baskı). Ankara: Nobel Kitabevleri; 2019: 597-615.
3. Özen H, Topaloğlu H. Gastrointestinal complications and nutrition. In: Deconinck N, Gommans N (Eds), Neuromuscular Disorders in Children: A Multidisciplinary Approach to Management. Mac Ketih Press, London, UK, 2019: Baskıda.
4. Romano C, van Wynckel M, Hulst J, et al. European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition Guidelines for the Evaluation and Treatment of Gastrointestinal and Nutritional Complications in Children with Neurological Impairment. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2017; 65: 242-64.
5. Uslu Kızılkkan N. Enteral beslenme. Özen H, Yüce A, Gürakan F, Saltık Temizel İN, Demir H (Editörler) Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme (4. baskı). Ankara: Nobel Kitabevleri; 2019: 647-662.

KARINDA KİTLE – II

Dr. Bura AYDIN*

Dokuz yařında erkek ocuk karın řiřliđi nedeniyle polikliniđe getirildi. Karın ađrısı nedeniyle birkaç kez doktora gtrldđi, kan ve idrar tetkiklerinin yapıldıđı, parazit ilacı verildiđi, ancak ađrının gemediđi, aksine sıklařmaya bařladıđı, bir haftadır karın řiřliđinin de eklendiđi ve dnden beri kusmasının bařladıđı đrenildi. Ayrıca kabızlıđı ve iřtahsızlıđı da vardı.

1. yk, zgemiř ve soygemiřte ayırıcı tanı yapmaya yardımcı olmak zere neler sorulmalıdır? Verilen ykde neler eksik olabilir?

- Sre
- Devamlı veya aralıklı oluřu
- Eřlik eden diđer bulgular (ishal)
- riner yakınmalar (idrar yapamama)
- Sistemik bulgular (ateř, ađrı, gece terlemesi, kilo kaybı)
- Solukluk ve halsizlik, iřtahta azalma (sistemik yayılımı olan kanser, paraneoplastik sendrom, kitle iine kronik kanama veya kemik iliđi infiltrasyonu gibi durumlarda)
- Kanama, morarma veya kemik ađrıları (kemik iliđi infiltrasyonu durumunda)
- zgemiřinde immn yetmezlik dřndren enfeksiyonlar, genetik sendromlar
- Ailede kanser yks

* Pediatri Profesr, Hacettepe niversitesi Tıp Fakltesi, ocuk Sađlıđı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Onkoloji Bilim Dalı, Ankara.

Karın ağrısının bir aydır olduğu, ağrının aralıklı olduğu ve giderek arttığı öğrenildi. Eşlik eden ishal ya da üriner yakınma bulunmadığı, ayrıca ateş, kilo kaybı gibi sistemik yakınmalarının olmadığı öğrenildi.

Fizik muayenede hastanın halsiz görüldüğü izlendi. Karın orta bölgesinde 8 cm büyüklüğünde ağrısız, sert ve fikse kitle saptandı.

2. Fizik muayenede başka hangi noktalara özellikle dikkat edilmelidir?

- Sağlıklı / hasta görünüm
- Kaşeksi ve ağrı (sistemik yaygın hastalık? kemik iliği tutulumu?)
- Kan basıncı
- Cilt → Sarılık, solukluk (kemik iliği tutulumu? kronik kanama?), peteşi, purpura (kemik iliği tutulumu?), *café-au-lait lekeleri*, aksiller çillenme (nörofibromatozis), benler, veya cilt nodülleri (nöroblastom?)
- Baş ve boyun → Pitozis, aniridi (Wilms tümörü? nöroblastom?), lenfadenopati (lenfoma, lenfatik metastaz), venöz dolgunluk (vena kava superior sendromu – mediasten kitlesi?)
- Solunum ve kardiyovasküler sistemler → hışıltı, ral, üfürüm, superior vena kava sendromu bulguları
- Genitoüriner sistem → Anormal dış genitalya [Denys-Drash sendromu–Wilms tümör, WAGR (Wilms tümör, anirida, genitoüriner sistem anomalileri, mental retardasyon), Klinefelter sendromu – germ hücreli tümörler]
Ergenlerde genital muayene (özellikle testis) atlanmamalıdır.
Perianal bölge → Anüsün normal olup olmadığı yanında perianal veya gluteal kitle varlığı aranmalıdır. Gerekirse rektal muayene yapılmalıdır.
- Tüm bölgelerdeki lenf nodları lenfadenopati veya adenit yönünden muayene edilmelidir.
- Nörolojik muayene → Miyoklonus (nöroblastom?), ataksi (nöroblastom?, beyin tümörü?), spinal kord basısı (nöroblastom? yumuşak doku ve kemik sarkomları? lenfoma?)
- Ekstremiteler muayenesi → Hemihiperplazi (Wilms tümörü?, hepatoblastom?), kemik metastazı

Sol supraklavikuler en büyüğü 3 cm boyutta, sert kıvamlı, ağrısız, konglomere lenfadenopati saptandı. Diğer fizik muayene bulguları doğaldı.

3. Çocuklarda bu bölgede kitleye yol açabilecek olası tanılar neler olabilir?

- Mide (pilor stenozuna bağlı distansiyon, duplikasyon)
- Bağırsak (intestinal duplikasyon, mezenter kisti, lenfoid hiperplazi, fekaloid, mekonyum, Ascaris enfestasyonu, apse, volvulus)
- Pankreas (psödokist)
- Hematom - tüm kadranlarda
- Aort anevrizması
- Malign [Non-Hodgkin lenfoma (NHL), nöroblastom, germ hücreli tümörler, sarkomlar]

4. Bu hastada istenecek birinci basamak laboratuvar tetkikleri neler olmalıdır?

- *Tam kan sayımı ve periferik yayma ilk istenecek tetkiktir. Tam kan sayımındaki bozukluk altta yatan nedeni gösterebilir.*

Artmış lökosit sayısı ve sola kayma → Enfeksiyon veya kitleye bağlı basının neden olduğu bir inflamasyonu gösterebilir.

Lökositoz veya pansitopeni → Kemik iliği infiltrasyonu veya enfeksiyon nedeniyle gelişmiş kemik iliği baskılanmasına bağlı olabilir.

Anemi → Kronik hastalık, inflamatuvar bağırsak hastalığı, parazitoz veya tümör içine kanama nedeniyle oluşabilir.

Trombositopeni → Lösemi/lenfoma veya karaciğer tümörlerine işaret edebilir.

- *Elektrolitler, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri, laktat dehidrogenaz (LDH), akut faz reaktanları (enfeksiyon düşünülüyorsa)*
- *İdrar tetkikinde hematüri veya proteinüri (böbrek anomalilerinde, böbrek veya mesane tümörlerinde)*

Kan sayımı:Hemoglobin: 10,8 g/dl, lökosit sayısı: 8.800/mm³, trombosit sayısı: 486.000/mm³

Periferik yayma: %55 PMNL, %40 lenfosit, %5 monosit, eritrositler normokrom, normositer, trombositler kümeli.

Biyokimya: Üre-N 18 mg/dl, kreatinin 0,3 mg/dl, ürik asit 6,9 mg/dl, AST 41 IU/dl, ALT 10 IU/dl, protein 5,1 gr/dl, albumin 3 gr/dl, LDH 2.970 IU/dl

İdrar tetkiki: pH 7, dansite 1025, protein (-), glukoz (-), nitrit (-), mikroskopide 2-3 lökosit

5. Bu hastada hangi görüntüleme tetkiklerini planlarsınız?

- Akciğer grafisi abdominal kitleye ek olarak enfeksiyon, mediastinal kitle veya pulmoner metastaz varlığını gösterir.
- Ardından ultrasonografi (US) hızlı sonuç alınması, sedasyon gerektirmeden yapılabilmesi, invazif olmaması nedeniyle tercih edilmelidir. Kitlenin ait olduğu organ veya dokuyu ayırt edebilir (böbrek veya adrenal bez gibi), kitlenin çevre dokularla ilişkisini belirler, yapısal özelliklerini (kistik/solid, kanama, kalsifikasyon) gösterir.
- Bilgisayarlı tomografi (BT) ve/veya manyetik rezonans görüntüleme (MRG) kitle saptanan her hastada özellikle ameliyattan önce çekilmelidir. Kitlenin yeri, boyutları, çevre organların ve damarların infiltrasyonu görülmelidir. Ayrıca metastaz varlığını değerlendirmek üzere toraks BT incelemesi de yapılabilir. Daha sonra planlanacak radyoterapi için başlangıçtaki tümör alanını belirler. Operasyon planına olanak sağlar.

Posterior-anterior (PA) akciğer grafisi: Normal.

US: Mezenter ileri derecede kalınlaşmış ve ekojenitesi artmış, mezenterde en büyüğü 6 cm boyutta, belirgin vaskülarizasyon gösteren multipl lenfadenopatiler ve bağırsak duvar kalınlığında artış.

Abdomen BT: Mezenterde en büyüğü 5,5 cm boyutta multipl lenfadenopatiler, ileal 2 cm'ye ulaşan duvar kalınlaşması.

6. Kesin tanı için ne planlıyorsunuz?

Kitle saptandığında kanserden şüpheleniliyorsa doku tanısı almak gerekir. Onkolog, cerrah ve radyolog biyopsi yeri, alınacak doku miktarına karar verir. Yeterli miktarda dokunun mümkün olan en az zedeleyici yöntem ile alınması, işlemin daha sonra yapılacak tedaviyi geciktirmemesi ve hastanın işlem sonrası hızlı iyileşmesi, alınan dokunun uygun şekilde değerlendirilmesi gerekir (ışık mikroskopi, özel boyalar, moleküler çalışmalar). Tümör dokuda sınırlı ve komşu organlara zarar verilmeyecek ise tümörün tam eksizyonu da düşünülebilir.

- Kalın iğne biyopsisi genelde seçilen yöntemdir. Hasta hızlı iyileşir ve patolojik tanıyı takiben daha erken tedavi başlanabilir. İnsizyonel biyopside daha fazla doku alınabilir, bu yüzden patoloğ tarafından daha çok tercih edilir. Ancak operasyon gerektirir. İdeali dokunun tamamının patoloğ tarafından değerlendirilmesidir. Operasyon sırasında ‘*frozen*’ (donmuş doku incelemesi) operasyon şekline karar vermede yardımcıdır.
- Benign olduğu düşünülen kitleler eksize edilebilir.
- Kemik iliği aspirasyonu ve/veya biyopsisi kemik iliği tutulumu olan hastalıkta tanı koydurucu olabilir. Hızlı tanı konabilmesi ve tanısal olması nedeniyle bazı tip kanserlerde tanı için tek başına yeterlidir (kemik iliği tutulumu olan lenfoma, lösemi ve nöroblastom).

Hastadan US eşliğinde kalın iğne biyopsi yapıldı. **Burkitt lenfoma** tanısı kondu.

7. Tam evreleme için ek olarak ne tetkik istersiniz?

- Kemik iliği aspirasyonu
- Lomber ponksiyon ve beyin omurilik sıvısı (BOS) incelemesi

Kemik iliğinde ve BOS'ta blastik infiltrasyon görülmedi.

8. Hastanın evresini belirleyiniz.

Karın içi tümör (bağırsak + lenf nodu) ve supraklavikuler lenf nodu metastazı bulunması, kemik iliği ve beyin omurilik sıvısında tutulum olmaması nedeniyle; Evre 3.

Hodgkin dışı lenfomada kemik iliğinde %5'ten fazla blast olması ve/veya beyin omurilik sıvısında blast olması durumunda hastalık evresi 4 olur. Uzak lenf nodu metastazı olması evreyi 4 yapmaz.

9. Nasıl tedavi edelim?

- Hidrasyon (kemoterapiden önce ve tedavi sırasında tümör lizis sendromunu önlemek veya varsa tedavi etmek için bol hidrasyon yapılır; 3000 cc/m²), gerekirse alkalinizasyon uygulanır.
- Kemoterapi (kanser tedavisi her bir kanser tipi için hastalık yaygınlığı / evresi, beklenen nüks riski değerlendirilerek farklı içerik ve sürelerde planlanır. Tanı konur konmaz bazal renal, kardiyak ve bazen iştih fonksiyonlarını değerlendirdikten sonra tedavi hızla ve dikkatle başlanır)

3000 cc/m²/gün alkali hidrasyon verilmesinin ardından hastaya Burkitt lenfoma için düzenlenmiş 5 aylık kemoterapisi başlandı. Böbrek fonksiyon testleri kontrol edilerek tedaviye devam edildi.

10. Tedavi sırasında en sık karşılaşılabilecek komplikasyonlar neler olabilir?

- Kanserli çocuklarda hastalık ile ilişkili olarak en sık görülen tedavi komplikasyonu ve metabolik bozukluk tümör lizis sendromudur. Sıklıkla kemoterapiye başlandığında ortaya çıkar, tanıda büyük kitlesi veya böbrek tutulumu olan hastalarda tedaviye başlanmadan spontan olarak da görülebilir. En sık NHL ve lösemi gibi proliferasyon hızı yüksek kanserlerde görülür. Hiperürisemi, hiperfosfatemi, hiperkalemi ve organ fonksiyon bozukluğu (böbrek yetmezliği, aritmi, konvülsiyon, koma) ile karakterlidir.
- Nötropeni ve enfeksiyonlar

Hastada tedaviye bağlı komplikasyon gelişmedi.

11. Hasta ailesine nasıl bilgi verirsiniz? Prognoz ile ilgili neler söylenebilir?

- Evre ve histolojik alt gruplara göre belirlenen ve erken başlanan tedavi ile hastaların büyük kısmında remisyon sağlanabilir. Sınırlı hastalığı olanlarda 5 yıllık hastaliksız sağkalım oranı %90-95'in üzerindedir. Yaygın hastalığı olanlarda da çalışma grupları arasında farklar olsa da, 5 yıllık hastaliksız sağkalım oranı %60'ın üzerindedir; bazı gruplarda yüksek doz kemoterapi ve kök hücre nakli ile %90'a yaklaşmaktadır.

Hasta hücum tedavisine tam yanıt verdi. Rezidü tümör kalmadı. Tedavi kesildikten sonra 6 yıldır remisyonda izleniyor.

12. Karında kitle saptanan hastada yaş grubu ve lokalizasyonun ayırıcı tanıda önemi nedir?

- Kitlenin lokalizasyonuna ve hasta yaşına göre düşünülmesi gereken nedenler değişecektir. Abdominal malign kitleler en fazla 1-5 yaş arasında görülür.
- Yenidoğan döneminde saptanan kitle sıklıkla doğumsal malformasyona işaret eder, malign tümörler nadirdir. En sık nedenler renal sorunlardır (%55 hidronefroz, kistik hastalık, mezoblastik nefroma, nefroblastomatozis gibi). Bunları pelvik, genital ve gastrointestinal nedenler izler (%30 teratom, over kistleri, hematometrokolpos, mesane obstrüksiyonu, intestinal duplikasyonlar, mezenterik veya omental kistler).
- Süt çocukluğunda da malign olmayan nedenler sıktır. Çoğunlukla retroperiton kitleleri, özellikle de böbreğe ait nedenler düşünülmelidir.
- Daha büyük süt çocuklarında ve erken çocukluk çağında en sık rastlanan karın içi malign tümör nöroblastomdur, bunu Wilms tümörü izler. Daha az sıklıkla yumuşak doku sarkomları (başta rabdomiyosarkom), germ hücreli tümörler ve hepatoblastom görülebilir. Erken çocuklukta hepatoblastom sıklığı azalır.
- Daha büyük çocuklarda karında kitle saptandıysa öncelikle malign neden-

ler düşünölmelidir. En sık tanı alan malign tümörler lenfomalar, sarkomlar ve germ hücreli tümörlerdir.

- Üst abdomende palpe edilen kitlelerde malign nedenler Wilms tümörü, nöroblastom, lösemi, lenfoma, hepatoblastoma, hepatosellöler karsinom, germ hücreli tümörler veya sarkomlar, benign nedenler hidronefroz, multi-kistik / polikistik böbrek, renal ven trombozu, mezoblastik nefroma, adrenal hematom, pilor stenozu, splenomegali, koledok kisti veya depo hastalıkları olabilir.
- Orta kadrandaki malign kitleler non-Hodgkin lenfoma, nöroblastom, primitif nöroektodermal tümörler (PNET), germ hücreli tümörler veya sarkomlar, benign nedenler intestinal duplikasyon, mezenter kisti, invajinasyon, lenfoid hiperplazi, plastron, parazit, fekalit veya mekonyum olabilir.
- Alt kadrarlarda ise malign tümör olarak over tümörleri, germ hücreli tümörler veya sarkomlar, benign kitle nedenleri olarak glob vezikale, over kisti, hidrometrokolpos, anterior meningesel, pelvik inflamatuvar hastalık veya gebelik ihtimali düşünölebilir.

KAYNAKLAR

1. Abdominal masses. In: Pomeranz AJ, Svapna S, Busey SL, Kliegman RM (Eds). Pediatric decision-making strategies. 2nd edition, 2016.
3. Hochberg J, Goldman SC, Cairo SM. Lymphoma. In: Kliegman RM, St Geme JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM (eds.). Nelson Textbook of Pediatrics, 21st edition. Philadelphia: Elsevier, 2019: 2656-2666.
3. Kale G, Coşkun T, Yurdakök M. Peditride Tanı ve Tedavi, Hacettepe Uygulamaları. Ankara , Güneş Kitabevi, 2009.

ASİDOZ

Dr. Uğur ÖZÇELİK*

Kistik fibrozis (KF) tanısı ile izlenen 7 yaşında kız hasta üç gündür olan ateş, öksürük ve balgam miktarında artma, nefes darlığı ve halsizlik yakınmaları ile Çocuk Göğüs Hastalıkları Polikliniği'ne getirildi.

1. KF tanısı ile izlenen bu hastada tanımlanan tabloda tanınız nedir? Birlikte hangi ek bulgular da olabilir?

Hastada akciğer alevlenmesi vardır. Ateş, öksürükte ve balgamda artma, nefes darlığı ve halsizlik yanında, akut alevlenme bulgusu olan aşağıdaki bulgular da eşlik edebilir:

- İştahsızlık
- Balgam renginde ve miktarında değişme
- Egzersiz toleransında azalma
- Kusma ile sonuçlanan öksürük atakları
- Akciğerlerde yeni ortaya çıkan dinleme bulguları
- Akciğer grafisinde yeni infiltrasyon
- Solunum fonksiyon testlerinde azalma
- Tam kan sayımında beyaz küre sayısında artma, sola kayma, akut faz reaktanlarında artma [sedimentasyon, C-reaktif protein (CRP)]

2. Hastadan hangi tetkikleri istersiniz?

- Akciğer grafisi
- Arteriyel kan gazı

* Profesör Doktor, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara.

- Tam kan sayımı (*Complete blood count; CBC*)
- Balgam kültürü
- Solunum fonksiyon testleri

Akciğer grafisinde bilateral bronşektazi ve sağ kalp sınırını silen infiltrasyon görülen hastanın, tam kan sayımında hemoglobin: 12 g/dl, lökosit sayısı: 16.000/mm³, periferik kan yaymasında %80 polimorfonükleer lökosit, %20 lenfosit saptandı.

Solunum fonksiyon testini, nefes darlığı olduğu için uygulayamadı.

Arteriyel kan gazı incelemesinde; pH:7,33, PCO₂:50 mmHg; PO₂:52 mmHg; SaO₂: %89 ve HCO₃: 24 mmol/L bulundu.

3. Arteriyel kan gazlarının normal değerlerini belirtiniz ve hastanın arteriyel kan gazı sonuçlarını değerlendiriniz.

Normal arteriyel kan gazı değerleri:

pH:7,35 – 7,45; PO₂:80-100 mmHg ; PCO₂:35-45 mmHg

Hastanın arteriyel kan gazı değerlendirme sonucu:

Akut respiratuar asidoz, hipoksemi, hiperkarbi

Akut solunum yetmezliğinde CO₂ yükselmesi sonucu pH düşer; kronik solunum yetmezliğinde ise pH, vücuttaki kompensatris mekanizmalar yolu ile HCO₃ yükselmesiyle kompanse edilir ve pH normal sınırlarda tutulmaya çalışılır.

4. Akut solunum yetmezliği tanımı, klinik bulguları ve kriterleri nelerdir?

Solunum sistemi fonksiyonlarının (normal solunum işlevi için gereken santral sinir sistemi, medulla spinalis, periferik sinir sistemi, kas, plevra, üst solunum yolları, akciğer zincirindeki bir bozukluk sonucu) ani bozulması sonucu vücudun metabolik ihtiyacını karşılamak için gerekli olan oksijenin sağlanamaması ve karbondioksitin temizlenememesidir.

Akut solunum yetmezliđi önceden sađlıklı kiřilerde akut bulgular ile görülebileceđi gibi, kronik akciđer sorunları olan kiřilerde de akut atak bulguları ile görülebilir.

Akut solunum yetmezliđinin klinik bulguları

- Genel: Yorgunluk, aşırı terleme, solukluk
- Solunum sistemine ait: takipne, solunum paterninde deđişme (solunumun yüzeyelleřmesi, düzensiz olması, apne), retraksiyonlar, burun kanadı solunumu, siyanoz, ek solunum sesleri (ral, ronkus, hiřıltı, stridor) veya solunum seslerinde azalma veya kaybolma, inleme.
- Kardiyovasküler sisteme ait: tařikardi, hipertansiyon, bradikardi, hipotansiyon, kardiyak arrest.
- Santral sinir sistemine ait: irritabilite, ajitasyon, papilödem, konvülsiyon, konfüzyon, koma.

Akut solunum yetmezliđinin genel kriterleri

- Akut dispne (dispne tanımı solunum iřinin farkında olunmasıdır.)
- PaO₂<60 mmHg
- PaCO₂>55mmHg
- Arteriyel pH<7,35

Bu bulgulardan en az ikisinin olması ile akut solunum yetmezliđi tanısı konabilir.

5. Hastada hangi tip solunum yetmezliđi vardır?

Solunum yetmezliđi iki ana grup olarak deđerlendirilir.

Tip 1 solunum yetmezliđi (non-ventilatuar, normokapnik solunum yetmezliđi): Oksijen deđeri düřüktür, karbondioksit normal veya takipneye bađlı düřük olabilir.

Tip 2 solunum yetmezliđi (ventilatuar, hiperkarbik solunum yetmezliđi): Hipoksemi ve hiperkarbinin birlikte olduđu solunum yetmezliđidir.

Hastada tip 2 solunum yetmezliđi vardır.

6. Bu hastanın tedavisinde neler planlıyorsunuz?

Kistik fibrozis tanısı ile izlenen hastada akut alevlenme olduğu için hastanın hastaneye yatırılarak izlenmesi gerekmektedir. Yatırıldığında intravenöz uygun antibiyotik tedavisi, solunum fizyoterapisi, rekombinant human DNAz (Pulmozyme®) (Rekombinant human DNAz, KF’de kronik inflamasyon nedeni ile ortamda toplanan polimorfonükleer lökositlerden ortaya çıkan DNA’ların parçalanmasına ve balgamı koyulaştıran bu yapıların kolay atılmasına yardımcı olur.) uygulaması yapılır.

Solunum yollarındaki sekresyonların uzaklaştırılması (aspirasyon ve fizyoterapi ile), ateşin düşürülmesi ile metabolik hızın azaltılıp CO₂ üretiminin azaltılması, beslenme desteğinin sağlanması solunum problemlerine yardımcı yaklaşımlardır.

Hipoksemisi olduğu için hastaya oksijen tedavisi verilmelidir. Hiperkarbisi de olan hastaya oksijen tedavisi verilirken; hipoksemiden etkilenen periferik kemoreseptörleri yüksek oksijen ile doyurup düzenleyici fonksiyonlarını azaltmamak için, çok yüksek oksijen değerleri yerine, SaO₂ düzeyini % 92-93 düzeyinde tutacak bir oksijen tedavisi düzenlenmesine dikkat edilmelidir. (Solunumun düzenlenmesinde en önemli görevi santral kemoreseptörler taşır. Medullanın ventral yüzünde, 9-10. kranial sinirlerin çıktığı yerde bulunurlar ve beyin omurilik sıvısı (BOS) ‘ndaki pH değişikliklerinden etkilenirler. BOS’daki pH değişiklikleri, CO₂ yükselmesi ile direkt ilişkilidir. Bir diğer düzenleyici sistem periferik kemoreseptörlerdir. Aortik arkta yerleşen aortik cisimcikler ve karotis bifürkasyonunda yer alan karotid cisimciklerden oluşur. CO₂ değişiklikleri yanı sıra PaO₂ değişikliklerinden de etkilenir. Reseptörler hiperkarbi ve hipoksemiden etkilenerek solunum hızını artırırlar. Tip 2 solunum yetmezliğinde hipoksemi yanı sıra hiperkarbi olduğu için santral reseptörlerin CO₂ değişikliklerine duyarlılığı azalır. Periferik reseptörler hipoksemiden de etkilendiği için onları yüksek oksijen ile doyumamak gerekir).

Hastada tedaviye rağmen hipoksemi (oksijen tedavisi altında <50-60 mmHg), hiperkarbi (>55-60 mmHg) varsa ve hiperkarbi hızla artıyorsa (>5mmHg/saat); asidoz devam ediyorsa; solunum kaslarında güçsüzlük, solunum seslerinde azalma, uzun süren apneler varsa; kardiyak dekompanseasyon başlamışsa (asistol, periferik kollaps, ağır bradikardi veya taşikardi); koma, fiziksel

uyarılarla yanıtızsızlık, anksiyete varsa; çocukta aşırı yorgunluk hali varsa veya bebek ağlayamıyorsa bu çocukta solunum desteği düşünölmeli ve entübe edilerek, mekanik ventilasyona bağlanmalıdır.

Hastanın 2 yıl sonraki kontrolünde akciğer enfeksiyonu ataklarının sık olarak devam ettiđi, öksürüğün gece-gündüz sık olduđu, balgam miktarının arttığı, biraz yol yürüdüğünde nefes darlığının ve morarmasının olduđu öğrenildi.

Fizik incelemesinde hastanın siyanozu vardı. Solunum sayısı 40/dakika sayıldı.

Akciğer muayenesinde göğüs ön-arka çapı artmış, interkostal retraksiyonları vardı. Akciğerlerin oskültasyonunda yaygın kaba ve kreptan raleleri duyuluyordu. Parmaklarda ağır çomaklaşma vardı. Hastanın akciğer grafisinde bronşektazi ve fibrozis görüntüsünün her iki akciğerde yaygın olduđu göröldü.

Arteriyel kan gazı deđerlendirmesinde; pH:7,35, PCO₂:62 mmHg; PO₂:48 mmHg; SaO₂: %84 HCO₃: 34 mmol/L saptandı.

7. Hastanın bu aşamasında tanınız nedir? Hastanın kan gazlarını deđerlendiriniz.

KF ve kronik solunum yetmezliđi

Kompanse respiratuvar asidoz ve hipoksemi (pH normal sınırdaki, PCO₂ yüksek, HCO₃ yüksek → Respiratuvar asidoz bikarbonat tutularak kompanse edilmiş, ancak PO₂ ve SaO₂ düşük).

8. Nasıl tedavi edersiniz?

KF tedavisi ve kronik solunum yetmezliđi için oksijen tedavisi dışında hastanın “non-invazif” mekanik ventilasyon tedavisi (NIMV) kullanması gerekir. Bu tedavi nazal CPAP (“continuous positive airway pressure”) veya bundan yarar görmeyenlerde BIPAP (“bilevel positive airway pressure”) şeklinde uygulanabilir.

Asidoz ve alkalozda beklenen kompanzasyon ve düzeyleri

Bozukluk	Beklenen kompanzasyon
Metabolik asidoz	$PCO_2 = 1.5 \times [HCO_3^-] + 8 \pm 2$
Metabolik alkaloz	$[HCO_3^-]$ 10 mEq/l arttığında, PCO_2 7 mmHg artar
Respiratuar asidoz	
Akut	PCO_2 düzeyinde 10 mm Hg'lik artış, $[HCO_3^-]$ düzeyini 1 mEq/L artırır.
Kronik	PCO_2 düzeyinde 10 mm Hg'lik artış, $[HCO_3^-]$ düzeyini 3.5 mEq/L artırır
Respiratuar alkaloz	
Akut	PCO_2 düzeyinde 10 mm Hg'lik azalma, $[HCO_3^-]$ düzeyini 2 mEq/L azaltır.
Kronik	PCO_2 düzeyinde 10 mm Hg'lik azalma, $[HCO_3^-]$ düzeyini 4 mEq/L azaltır.

Asidoz ve alkalozda sınıflandırma

Asidemi	$[HCO_3^-]$ ↓	Metabolik asidoz	PCO_2 beklenen düzeyde ↓	Met. Asidoz
			PCO_2 ↓↓	Met. Asidoz + Resp. Alkaloz
	PCO_2 ↑	Respiratuar asidoz	PCO_2 ↑	Met. Asidoz + Resp. Asidoz
			$[HCO_3^-]$ beklenen düzeyde ↑	Resp. Asidoz
			$[HCO_3^-]$ ↑↑	Resp. Asidoz + Met. Alkaloz
			$[HCO_3^-]$ ↓	Resp. Asidoz + Met. Asidoz
Alkalemi	$[HCO_3^-]$ ↑	Metabolik alkaloz	PCO_2 beklenen düzeyde ↑	Met. Alkaloz
			PCO_2 ↑↑	Met. Alkaloz + Resp. Asidoz
	PCO_2 ↓	Respiratuar alkaloz	PCO_2 ↓	Met. Alkaloz + Resp. Alkaloz
			$[HCO_3^-]$ beklenen düzeyde ↓	Resp. Alkaloz
			$[HCO_3^-]$ ↓↓	Resp. Alkaloz + Met. Asidoz
			$[HCO_3^-]$ ↑	Resp. Alkaloz + Met. Alkaloz

KAYNAKLAR

1. Durmowicz AG, Stenmark KR. Acute Respiratory Failure. Chernick V, Boat TF, Kendig EL (eds). In: Kendig's disorders of the respiratory tract in children. 6th Ed, WB Saunders: Philadelphia, 2005. 265-266.
2. Düzova A., Topaloğlu R. Asit-baz dengesi bozuklukları. Katkı Pediatri Dergisi 2007; 29: 22-40.
3. Egan ME, Green MD, Vaynow AJ, Cystic Fibrosis. In: Kliegman RM, Behrman RE, Stanton BF, Schor NF, St.Geme III JW (eds). Nelson Textbook of Pediatrics.(20th Ed.). Philadelphia: Elsevier, 2016: 2098-2112
4. Hammer J. Acute respiratory failure in children. Paediatr Respir Rev 2013; 14: 64-69.
5. MacLusky I, Levison H. Cystic fibrosis. Chernick V, Boat TF, Kendig EL (eds). In: Kendig's disorders of the respiratory tract in children (6th Ed), Philadelphia, WB Saunders,2005: 838-839.

POLİÜRİ VE POLİDİPSİ – II

Dr. Fatih ÖZALTIN*

On yaşında erkek hasta geceleri idrar kaçırma yakınması ile getirildi. Son bir yıldır bazı geceler idrar kaçırırken, son zamanlarda bunun daha sıklaştığı öğrenildi. Son bir yıldır gündüz çok su içip çok idrara çıktığı, daha önce yokken şimdi geceleri de su içtiği ifade edildi. Ayrıca aile çocuğun yaşlıtlarına göre boyunun kısa olmasından yakınıyordu.

1. Bu hastada öyküde ek olarak öğrenmek istedikleriniz nelerdir?

- Günde ne kadar su içiyor, ne kadar idrar yapıyor?
- Gündüz idrar kaçırması var mı? ‘‘Urgency’’, makaslama, çömelmeye, kesik kesik idrar yapma, çatallı idrar yapma, damla damla idrar yapma yakınmaları var mı?
- Gündüz ve gece idrar kontrolü kaç yaşında kazanıldı?
- Boyunun yaşlıtlarına göre kısa olduğu ne zaman fark edildi?
- Halsizlik, çabuk yorulma gibi ek yakınmalar var mı?
- Şimdiye kadar geçirdiği bir böbrek hastalığı var mı? İdrar yolu enfeksiyonu geçirmiş mi?
- Kilo kaybı, iştahsızlık var mı?
- Baş ağrısı, görme bozukluğu var mı?
- Anne baba arasında akrabalık var mı?
- Ailede bilinen böbrek hastalığı veya benzer yakınmaları olan var mı?

* Pediatri Profesörü, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Nefroloji Bilim Dalı, Ankara.

Hasta, günde 3 litre su içiyor, 8-10 kez tuvalete gidiyor ve her seferinde çok miktarda idrar yapıyor. Gündüz idrar kaçırması yok. "Urgency", makaslama, çömelme, kesik kesik idrar yapma, çatalı idrar yapma ve damla damla idrar yapma yakınması yok. Gece ve gündüz idrar kontrolünü 2,5 yaşında kazanmış. Boyunun yaşıtlarına göre kısa olduğunu 1-2 yıl önce fark etmişler. Kilo kaybı, iştahsızlık, halsizlik, çabuk yorulma, baş ağrısı ve görme bozukluğu yok. Geçirilmiş idrar yolu enfeksiyonu, böbrek hastalığı yok. Anne baba arasında akrabalık yok. Ailede bilinen böbrek hastalığı veya benzer yakınmaları olan kimse yok.

2. Bu hastanın öyküsündeki önemli bulguları değerlendiriniz.

- *Poliüri-polidipsi*
- *Sekonder enürezis noktürna*

Normal gelişimleri sırasında çocuklar, genellikle iki-üç yaşları arasında mesane kontrolünü kazanmakta, gece kontrolü ise genellikle üçüncü ya da dördüncü yıllar arasında kazanılmaktadır. Enürezis noktürna beş yaşından büyük çocukların uyku sırasında, tekrarlayıcı nitelikte, istemsiz idrar kaçırması, bu davranışın üç ay süre ile en az haftada iki kez ortaya çıkması olarak tanımlanır. Sorunun başlangıç biçimi ve seyrine göre primer ve sekonder olarak iki gruba ayrılır. En az bir yıllık idrar tutma periyodunun olmadığı durumlarda inkontinans primer olarak adlandırılır. Sekonder inkontinans ise en az 1 yıl süren kuru bir periyoddan sonra inkontinansın olmasıdır.

- *Boy kısalığı*

3. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı 24 kg, boy 124 cm, nabız 110/dk, kan basıncı (KB) : 100/60 mmHg. Konjunktivaları soluk, diğer sistem bulguları doğaldı. Hastanın fizik muayene bulgularını değerlendiriniz.

Vücut ağırlığı 24 kg (3. persentil), boyu 124 cm (<3. persentil), boya göre vücut ağırlığı=24 kg olmalı ($24/24=1$)→ideal ağırlığının %100'ünde

Hastada boy kısalığı mevcuttur. Solukluk ve taşikardi var; anemi açısından değerlendirilmelidir.

4. Bu hastada poliüri-polidipsiye ek olarak boy kısalığı ve solukluk olması nedeniyle öncelikle düşünülmesi gereken tanılar nelerdir?

- 1- Böbrek hastalıkları
- 2- Diabetes insipidus

5. Bu hastadan isteyeceğiniz laboratuvar tetkikleri nelerdir?

- 1- Tam kan sayımı, periferik yayma
- 2- Tam idrar tetkiki, idrar kültürü
- 3- Elektrolit (Sodyum, potasyum, klor, kalsiyum, fosfor, ALP), kan şekeri, böbrek fonksiyon testleri (Üre-N , kreatinin, ürik asit, albümin)

Laboratuvar incelemelerinde hemoglobin: 8 g/dl (11,7-15,5), lökosit sayısı: 9.600/mm³ (4.100-11.200), MCV:82 fL (80-95), RDW:12,1 (11-14), trombosit sayısı: 280.000/mm³ (156.000-373.000), periferik kan yaymasında eritrositler normokrom normositer, %60 PMNL, %40 lenfosit, trombositler bol kümeli görüldü. İdrar tetkikinde pH 5, dansite 1004, protein yok, glukoz negatif, mikroskopide her büyük büyütmede 1-2 lökosit saptandı. İdrar kültüründe üreme olmadı.

Kan biyokimyasında Sodyum: 138 mEq/L (N: 138-145), potasyum: 3,9 mEq/L (N: 3,4-4,7), kalsiyum: 8,9 mg/dl (N: 9,0-11,0), fosfor: 6 mg/dl (N: 3,1-6,0), ALP: 220 IU/L (N: 120-400), Üre-N: 32 mg/dl (N: 5,0-18,0), kreatinin: 1,2 mg/dl (N: 0,24-0,41), ürik asit: 7,2 mg/dl (N: 1,8-5,0), albümin: 4 g/dl (N: 3,8-5,4), kan şekeri: 90 mg/dl (N: 70-110).

6. Hastanın laboratuvar sonuçlarını değerlendiriniz.

- Normokrom normositer anemi
- Hipostenürik idrar
- Böbrek fonksiyon testlerinde bozukluk

7. Bu hastada olası tanınız nedir?

Kronik böbrek yetmezliği

8. Tanıyı doğrulamak için ek olarak ne tetkik istersiniz?

- 1- Glomerüler filtrasyon hızı (GFH) ölçümü: 24 saatlik idrar toplanarak GFH ölçümü
 - a) $GFH = [\text{İdrar kreatinin (mg/dl)} \times \text{İdrar hacmi}] / [\text{Plazma kreatinini} \times 1440]$ formülünden hesaplanır ve çıkan değer 1,73 m²'ye göre düzeltilir.
 - b) Schwartz formülünden= k x boy (cm) / plazma kreatinin (mg/dl) hesaplanır.
- 2- Renal osteodistrofi açısından intakt PTH
- 3- Venöz kan gazı

9. Hastanın 24 saatlik idrarı 2.800ml olarak toplandı. İdrar kreatinin 22 mg/dl saptandı. Buna göre GFH kaçtır? Buna göre KBY hangi evrededir?

$$GFH = [22 \times 2.800] / [1.2 \times 1440] = 61.600 / 1.728 = 35,6$$

Vücut yüzey alanı hesaplanması : $\sqrt{\frac{\text{vücut ağırlığı (kg)} \times \text{boy (cm)}}{3.600}}$ formülünden

Hastanın vücut yüzey alanı = 0,9 m²

$$\text{Düzeltilmiş GFH} = 1.73 \times 35.6 / 0.9 = 67.2 \text{ ml/dk/1.73m}^2$$

Kronik böbrek yetmezliği (KBY) GFH'nın azalması ile karakterize geri dönüşümsüz böbrek fonksiyon kaybı şeklinde tanımlanabilir.

Evre I, GFH'nın iyi korunduğu, ancak proteinürisi/albuminürisi olan hasta veya böbrek görüntülemesinde değişikliklerin bulunduğu durumlardır.

Evre II KBY, böbrek hasarı ile birlikte azalmış GFH'nın bulunması (60-89 ml/dk/1.73 m²) durumudur.

Evre III'de GFH'nda orta derecede azalma (59-30 ml/dk/1,73 m²),

Evre IV'de ise ciddi GFH azalması (29-15 ml/dk/1,73 m²) söz konusudur.

Evre V böbrek yetmezliği aşaması olup, GFH'nın 15 ml/dk/1,73 m²'nin altına indiği, renal replasman tedavisinin gerekli olduğu evredir.

Bu hasta Evre II KBY sürecindedir.

Venöz kan gazı: pH: 7,29 (7,35-7,45) HCO₃: 18,2 (24-31) mmol/L
PTH: 185 pg/ml (N: 12-95) olarak sonuçlandı.

10. Bu hastada etiolojide düşünülmesi gereken hastalıklar nelerdir?

Hastada poliüri, polidipsi, hipostenürik idrar olması nedeniyle, kronik böbrek yetmezliğinin nedeninin tübüler bir hastalığa bağlı olduğu düşünülmelidir.

- *Reflü nefropatisi*
- *Obstrüktif nefropati*
- *Böbreğin kistik hastalıkları*

11. Tanıyı desteklemek için yapılması gereken ek tetkikler nelerdir?

- Renal ultrasonografi
- Voiding sistoüretrografi (VCU)
- DMSA sintigrafisi

USG incelemesinde böbrekler küçük saptandı. Kortikomedüller kistler görüldü. VCU tetkikinde reflü saptanmadı. DMSA incelemesinde skar saptanmadı. Bu bulgularla obstrüktif nefropati, reflü nefropatisi dışlandı.

12. Tanıyı kesinleştirmek için hangi yöntemleri kullanırsınız?

Böbrek biyopsisi

Moleküler çalışmalar

Böbrek biyopsisi juvenil nefronofitizis ile uyumlu bulundu. Nefronofitizis ilişkili siliopatiler primer silia ya da sentrozomlarda bulunan proteinleri kodlayan genlerdeki bozukluklardan kaynaklanan bir grup kalıtsal böbrek hastalıklarıdır. Genellikle otozomal resesif kalıtım görülmektedir. Şimdiye kadar mutasyonları bu grup hastalıklara neden olan 90'nın üzerinde gen tanımlanmıştır. En önemli bulguları erken anemi, büyüme geriliği ve erken gelişen KBY'dir.

KAYNAKLAR

1. Claes JD, Mitsnefes. Chronic kidney disease. In: Kliegman RM, St Geme JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM (eds.). *Nelson Textbook of Pediatrics*, 21st edition. Philadelphia: Elsevier, 2019: 2774-2779.
2. VanDeVoorde RG, Wong CS, Warady BA. Management of chronic kidney disease in children. In: Avner ED, Harmon WE, Niaudet P, Yoshikawa N, Emma F, Goldstein SL (eds.). *Pediatric Nephrology*, 7th edition. Berlin: Springer-Verlag, 2016: 2207-2267.

KANLI DIŞKILAMA – II

Dr. İnci Nur SALTİK TEMİZEL*, Dr. Hasan ÖZEN*

On altı yaşında erkek hasta kanlı ve sulu dışkılama ile aralıklı karın ağrısı yakınması nedeniyle getiriliyor.

1. Hastanın öyküsünde, özgeçmişinde ve soygeçmişinde neleri sorgularsınız?

Öyküde;

- Kanlı dışkılama ne zamandır var?
- Dışkının kıvamı nasıl? (Sert / yumuşak / sulu dışkılama)
- Dışkılama sıklığı nedir? *Bu yaş grubunda normal günlük dışkılama sıklığı 1-2'dir.*

[Sulu ve sık dışkılama (*enfeksiyöz ya da inflamatuvar kolit*); katı ve günlük olmayan dışkılama (*kabızlık, anal fissür, hemoroid*)]

- Beslenme öyküsü (hazır ve katkılı gıdalarla ya da hijyenik olmayan beslenme)
- Kullandığı ilaçlar var mı? (antibiyotik kullanımı; *psödomembranöz enterokolit*)
- Döküntü, ciltte morarma, ateş eşlik ediyor mu? (*kanama diyatezleri, vaskülitler*)
- Eklemlerde ağrı, şişlik, kızarıklık, hareket kısıtlılığı var mı? (*vaskülitler; inflamatuvar bağırsak hastalığı (İBH)*).
- Ağız içinde ya da anal bölgede yaralar var mı? (*İBH ya da Behçet hastalığı*)

Özgeçmişte ve soygeçmişte;

- Büyümede gerilik (*kronik hastalık*)

* Profesör Doktor, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Gastroenteroloji Bilim Dalı, Ankara.

- Akrabalık ve kardeş öyküsü
- Bilinen kronik hastalık öyküsü
- Ailede gastrointestinal sistem hastalığı öyküsü (kilo alamama, kronik ishal, kolit, mide kanseri vb)
- Daha önceki benzer yakınmaları

Daha önce yakınması olmayan hastanın üç aydır devam eden günde 7-8 kez olan kanlı, mukuslu ve sulu kıvamda dışkılamasının olduğu; bu sırada karın ağrısının eşlik ettiği; ateş, döküntü benzeri ek yakınmalarının olmadığı; diz eklemi ve ayaklarında zaman zaman ağrı olduğu ancak şişlik kızarıklık ve hareket kısıtlılığı olmadığı; ağızda ya da anal bölgede yara olmadığı; halsizlik ve yorgunluktan şikayet ettiği; ağırlık kaybı olmadığı; bazen gece de dışkılama ihtiyacı olduğu; ilaç kullanmadığı öğrenildi.

Anne ve baba arasında akrabalık olmadığı; sağlıklı 5 yaşında kız kardeşi olduğu; dayısında da benzer yakınmalar olduğu öğrenildi.

2. Bu hastada fizik muayenede hangi bulgulara ayırıcı tanı açısından özellikle dikkat edilmelidir?

- **Vücut ağırlığı, boy, vücut kütle indeksi** (*beslenme durumunun değerlendirilmesi*)
- **Kan basıncı ve diğer vital bulgular**
- **Ağız muayenesi;** aftlar
- **Deri muayenesi;** Solukluk ve döküntü
- **Karın muayenesi;** Hassasiyet, hepatosplenomegali, kitle
- **Rektal muayene*;** Anal fissür, fistül, “*skin tag*”, ülser, polip, hemoroid
- **Eklem muayenesi;** Eklemlerde şişlik ve kızarıklık

***Dijital rektal muayene (rektal tuşe):** Hastanın sol yana yatıp, diz göğüs pozisyonunda durması sağlanır. Küçük çocuklarda küçük parmakla, yavaş ve dikkatli yapılmalıdır. Büyük çocuklarda işaret parmağı kullanılır. Muayenede öncelikle anal sfinkter tonusuna bakılır. Rektumda kitle, polip, dışkı varlığı ve kıvamı değerlendirilir.

Vücut ağırlığı: 60 kg (50. persentil), Boy: 167 cm (22. persentil), VKİ: 21,5 (64. persentil)

Kan basıncı:125/70 mmHg, Vücut sıcaklığı: 36,5 °C, Nabız: 70/dk, Solunum sayısı: 20/dk

Hastanın fizik muayenesinde genel durumu iyi, halsiz, soluk olduğu görüldü. Dijital rektal muayenede anormal bulgu saptanmadı. Diğer sistem bulguları normaldi.

3. Hastanın mevcut öykü ve fizik muayene bulguları ile ishal nedenine yönelik ayırıcı tanıda hangi hastalıkları düşünürsünüz?

Hastanın kanlı ve mukuslu ishalinin olması ishalin dizanterik tipte olduğunu gösterir. Ayrıca 15 günden uzun (3 ay) olması ishalin kronik olduğunu gösterir. Yaş grubu dikkate alınarak bu hastada ayırıcı tanıda düşünülmesi gereken hastalıklar;

- Gastroenteritler (*Bakteriyel: Enterohemorajik E.coli, enteroinvazif E.coli, Campylobacter, Shigella dysenteriae, Salmonella typhi, antibiyotik kullanımı ile Clostridium difficile*)
- Parazitik enfestasyonlar (*Entamoeba histolytica - amibik dizanteri*)
- İnflamatuar bağırsak hastalıkları (*Crohn Hastalığı, Ülseratif kolit*)
- Behçet hastalığı
- Soliter rektal ülser (*Rektumun genellikle ilk 10 cm bölümünde ve ön duvarda yer alan çoğunlukla tek, ancak hastaların 1/3'ünde birden fazla olabilen aft benzeri ülserlerdir. Kolonoskopide alınan doku örneklerinin histopatolojik incelemesinde lamina propriada fibromüsküler hiperplazi, düz kas hücresi ve kolajen infiltrasyonu, muskularis mukozada kalınlaşma ve kript yapılarında bozulmalar görülür. Kolajen infiltrasyonu soliter rektal ülser için tipik bir bulgu olup, bu sendromu iskemik kolitten ve inflamatuar bağırsak hastalığından (İBH) ayırt etmekte kullanılır.*)
- İmmün yetmezlikler (*Ağır malnütrisyon ve kronik hastalık varsa*)
- Besin alerjileri

- Polip ve polipozis sendromları
- Vaskülitler (Henoch-Schönlein purpurası)

4. Bu hastada ayırıcı tanıya yönelik hangi laboratuvar tetkiklerini istersiniz?

- **Dışkı yayması:** Eritrosit varlığı ile boyamada (metilen mavisi ya da Wright boyası) her 100'lük büyütme sahasında 5 ve üzeri polimorfonükleer lökosit görülmesi dizanterik ishal göstergesidir.
- **Dışkı kültürü, dışkı amip antijeni, dışkıda parazit**
- ***Clostridium difficile toksini***
- **Tam kan sayımı**
- **Karaciğer fonksiyon testleri (total protein, albumin dahil)**
- **Sedimentasyon, CRP**
- **Fekal kalprotektin:** Fetal kalprotektin (FKP), immünodülatör, antimikrobiyal ve antiproliferatif özelliği olan, kalsiyum bağlayıcı, nötrofilik sitozolik bir proteindir. İBH'da FKP değerinde gözlenen yüksekliklerden, bağırsak duvarında lökositlerin artması ve bağırsak lümeni içerisine nötrofillerin migrasyonu sorumlu tutulmaktadır. FKP, çocuklarda intestinal inflamasyonun gösterilmesinde ve izleminde uygulanabilecek basit, ucuz, duyarlı, özgül ve invazif olmayan bir yöntemdir. FKP bağırsağın akut faz reaktanı olarak değerlendirilebilir. Ayrıca bu belirteç İBH dışında çölyak hastalığı, kolon kanseri, siroz, ilaca bağlı enteropati gibi çeşitli hastalıklarda da yüksek olarak saptanmıştır.

Hastanın dışkı yaymasında bol eritrosit ve boyamada bol lökosit mevcuttu.

Dışkı kültür sonucunda patojen bakteri üremedi; dışkıda amip antijeni ve parazit saptanmadı. Hemoglobin: 9,6 gr/dL, Hematokrit: 30,2, MCV: 81,8 fL, RDW: 17,9, Lökosit: 6.500/mm³, Trombosit: 288.000/mm³

ALT: 7 U/L, AST: 12 U/L, ALP: 90 U/L, GGT: 17 U/L, Total Protein: 5,63 g/dL, Albumin: 4,1 g/dL, ESR: 26 mm/saat (N:0-20), C-Reaktif Protein: 10,6 mg/dL (N:0-0,8) ve fekal kalprotektin düzeyi >300 mg/L (N: 0-50) olduğu görüldü.

5. Hastada mevcut laboratuvar bulguları ile ön tanınız nedir?

Hastanın kronik kanlı ishali, akut faz reaktanlarının yüksekliği ve anemisi ile ön planda **inflamatuvar bağırsak hastalığı (İBH)** düşünülür.

İBH; Crohn Hastalığı (CH), Ülseratif kolit (ÜK) ve sınıflanamayan (“*unclassified*”) kolit olarak sınıflanır.

Crohn hastalığı ve ülseratif kolit hastalığı endoskopik ve histolojik özellikleri yönünden tabloda karşılaştırılmıştır (Tablo I).

Tablo I. İnflamatuvar bağırsak hastalıklarında endoskopi ve histopatoloji bulguları*

	Crohn hastalığı	Ülseratif kolit
Endoskopi	<ul style="list-style-type: none"> Ülserler (aftöz, doğrusal ve yıldız şeklinde) Mukozada kaldırım taşı görünümü Darlık Fistül Segmental tutulum Kesintili lezyonlar 	<ul style="list-style-type: none"> Ülserler Eritem Vasküler yapılarda azalma Mukozada granüler görünüm Psödopolipler Frajil mukoza Spontan kanama Rektumdan başlayarak proksimale uzanan kesintisiz tutulum
Histoloji	<ul style="list-style-type: none"> Submukozal ya da transmural tutulum (cerrahi örneklerde görülebilir) Ülserler, kript distorsiyonu Kript apseleri Granülomlar Yamalı tutulum İleal tutulum Submukozal tutulum 	<ul style="list-style-type: none"> Mukozal tutulum Kript distorsiyonu Kript apseleri Goblet hücrelerinde ve mukusta azalma

* 1 numaralı kaynaktan alınmıştır.

6. Kesin tanı için hangi görüntüleme ya da girişim yöntemlerini yaparsınız?

- **Ösefagogastroduodenoskopi (ÖGD), kolonoskopi ve biyopsi;** İBH tanısı için kullanılan standart yöntemdir. CH ve ÜK ayırımının yapılmasında, hastalığın yaygınlığının belirlenmesinde, tedavi yanıtının izlenmesinde ve alınan biyopsi ile histopatolojik olarak tanının konulmasında en önemli yöntemdir. Aşağıda belirtilen tetkiklerin bu hastada yapılmasına gerek yoktur.

- **Karın grafisi;** Akut karın kliniği ile başvuran hastada karın içi serbest hava, toksik megakolon takibi ve genişlemiş bağırsak segmentlerini görmek için faydalı olabilir.
- **Ösefagus-mide-duodenum pasaj grafisi;** Deneyimli radyologlar eşliğinde endoskopinin erişemediği bölgelerdeki mukozanın değerlendirilmesi, darlık ve fistül gibi komplikasyonların saptanmasında yararlı olabilir.
- **Kolon grafisi;** Tanı için nadiren kullanılmaktadır. Komplikasyonların değerlendirilmesi için kullanılabilir.
- **Abdominal ultrasonografi;** Bağırsak kalınlığı ve terminal ileum bölgesi tutulumlarını değerlendirmekte yardımcı olabilir. Tanısal olmaktan çok takip ve komplikasyonların değerlendirilmesinde yardımcıdır.
- **Bilgisayarlı tomografi;** Bağırsak duvar kalınlaşması ve lümeninde daralma hakkında bilgi verebilir, ancak yüksek dozlarda radyasyona maruziyet açısından tercih edilmez.
- **Manyetik rezonans görüntüleme;** Radyasyon içermemesi, invazif olmaması ve yumuşak dokuyu daha iyi değerlendirebilmesi açısından çocuklarda tercih edilebilir.

Hastaya yapılan kolonoskopide terminal ileum mukozasının normal olduğu, çekum tabanından itibaren tüm kolonda haustral yapının kaybolduğu, yaygın olarak tüm mukozanın frajil ve hiperemik, üzeri beyaz eksudalı ülserlerle kaplı olduğu, yer yer üzeri hiperemik polipoid yapıların izlendiği görüldü. Ösefagus-gastroduodenoskopi (ÖGD) normal saptandı. Kolonoskopi biyopsi sonucu terminal ileum normal, tüm kolon segmentlerinde kronik aktif kolit olarak raporlandı. ÖGD biyopsi sonuçları normaldi.

Klinik, endoskopik ve histopatolojik bulgularla hastaya Ülseratif kolit (ÜK) tanısı kondu.

7. Hastanın tedavisini ve takibini nasıl planlıyorsunuz?

Çocuklarda ÜK tedavisi hastalığın şiddeti ve tutulum yerine göre planlanır. Bunun için “Pediatrik Ülseratif kolit aktivite indeksi (“*Pediatric ulcerative colitis activity index*; PUCAI”) kullanılan hastamızın skoru orta şiddette kabul

edilir; remisyon indüksiyonu için Prednizolon (1-2 mg/kg/gün, en çok 60 mg/gün), Mesalazin (50-100 mg/kg/gün, en çok 3-4 gr/gün) başlanır. Pankolonik tutulum olduğundan lokal rektal tedavi önerilmez. Remisyon sonrası 6-8 haftada steroid tedavisi kesilmeye çalışılır. İki hafta sonunda tedaviye yanıt vermeyen hasta steroid dirençli kabul edilir. Tedavide azatiyopurin ve infliksimab (anti-tümör nekrozis faktör; anti-TNF) gibi alternatif ilaçlar denenebilir.

ÜK kronik bir süreç olduğu için hasta takip edilmeli; gelişebilecek alevlenme ve komplikasyonlar açısından izlenmelidir.

8. Bu hastada ileri yaşlarda beklenebilecek komplikasyonlar nelerdir?

- Büyümede duraklama/gerileme
- Osteopeni / osteoporoz
- Mikrobesein ögesi eksiklikleri
- Toksik megakolon
- Darlık
- Perforasyon
- Masif kanama
- Kolon kanseri
- Sklerozan kolanjit ve otoimmün hepatit
- Üveit
- Sakroileit

KAYNAKLAR

1. Baysoy G. İnflamatuar bağırsak hastalıkları. Özen H, Yüce A, Gürakan F, Saltık Temizel İN, Demir H (Editörler). Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme (4. baskı). Ankara: Nobel Kitabevleri, 2019: 125-144.
2. Hızal G, Özen H. Gastrointestinal Sistem Kanamaları. Özen H, Yüce A, Gürakan F, Saltık Temizel İN, Demir H (Editörler). Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme (4. baskı). Ankara: Nobel Kitabevleri, 2019: 145-161.

3. Turner D, Ruemmele FM, Orlanski-M E, et al. Management of ulcerative colitis, Part 1: Ambulatory care-An evidence based guideline form European Crohn's and Colitis Organization and European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2018; 67: 257-291.
4. Turner D, Ruemmele FM, Orlanski-M E, et al. Management of ulcerative colitis, Part 2: Acute sever colitis -An evidence based guideline form European Crohn's and Colitis Organization and European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2018; 67: 292-310.
5. Ungara R, Mehandru S, Allen PB, et al. Ulcerative colitis. *Lancet* 2017; 389: 1756-1770.

PETEŞİ VE PURPURA – II

Dr.Mualla ÇETİN*, Dr. Şule ÜNAL*, Dr. Ali DÜZOVA**

On bir yaşında kız hasta vücudunda morluklar yakınması ile getiriliyor.

1. Hastanın öyküsünde, öz ve soygeçmişinde hangi bilgilere öncelikle gereksinim duyarsınız?

Öykü:

Yakınma ile ilgili özellikler:

Yakınmanın başlama zamanı

Morlukların vücudun hangi bölgelerinde olduğu

İdrar ya da dışkıda kan, ağız içinde kanama, burun kanaması var mı?

Kilo kaybı

Malar döküntü, sarılık, parmak uçlarında ülser var mı?

Boyun, koltuk altı ya da kasıktaki lenf nodlarında şişlik var mı?

Takipne, öksürük, hemoptizi, nefes darlığı var mı?

Kol ve bacak ağrısı var mı?

Eklemlerde şişlik, ağrı var mı?

Baş ağrısı, bilinç değişikliği, huy değişikliği var mı?

Yakın zamanda geçirilmiş enfeksiyon öyküsü var mı?

İshal öyküsü var mı? (malabsorpsiyon)

* Pediatri Profesörü, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Hematoloji Bilim Dalı, Ankara.

** Pediatri Profesörü, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Nefroloji Bilim Dalı, Ankara.

Beslenme öyküsü nasıl? (malnütrisyon, hayvansal besin yeme alışkanlığı)

İlaç alma öyküsü var mı?

Travma öyküsü var mı ?

Aktivitesi nasıl?

Özgeçmiş ve soygeçmiş:

Benzer durumun daha önce olup olmama öyküsü (kronik hastalık)

Diş çekimi, kesi, ameliyat sonrası normalin üzerinde kanama öyküsü

Akrabalık, kardeş öyküsü

Ailede benzer yakınma, önemli bir hastalık öyküsü

Vücudunda özellikle bacaklarda, kollarda daha çok olmak üzere, gövdede ve sırtta para büyüklüğünde morluklar olduğu, herhangi bir toksik madde ile temas, ilaç kullanma, boğaz enfeksiyonu, ishal öyküsünün olmadığı; şikayetlerinin 13 aydır olduğu, zaman zaman artıp azaldığı ve burnunun kanadığı, idrar ve dışkısında hiç kanama olmadığı; son iki aydır sıklıkla cildinde, zaman zaman ağız içinde noktasal kanamalarının olduğu, bu yakınmayla hiç doktora götürülmediği öğrenildi. Genellikle sakin bir çocuk olduğu, herhangi bir sporla uğraşmadığı, hayvansal besinler de dahil olmak üzere tüm besinleri yediği, iştahının iyi olduğu ve bunların dışında ek yakınması olmadığı öğrenildi.

Özgeçmişinde bir özellik olmadığı, 5 yaşında apendektomi yapıldığı ve kanama ile ilgili bir sorunla karşılaşmadığı; anne ve baba arasında birinci derece kuzen evliliği olduğu; 8 yaşında erkek, 2 yaşında kız kardeşinin sağlıklı olduğu; ailede bilinen önemli bir hastalık olmadığı öğrenildi.

2. Bu bilgilerle öncelikli olarak düşüneceğiniz hastalık grupları nelerdir?

1. Kanama diyatezi

2. Malignite

3. Kolajen doku hastalıkları

3. Bu hastada fizik muayenede hangi bulgular ayırıcı tanı açısından önemli olabilir?

Vücut ağırlığı, boy, boya göre vücut ağırlığı: malnütrisyon, kronik hastalık

Kan basıncı: Hipertansiyon (kolajen doku hastalıkları)

Nabız, kalp bulguları: Kalp yetmezliği

Solukluk: Kanamalara bağlı anemi

Peteşi, ekimoz (kanama diyatezi), malar döküntü, ülser, sarılık (kolajen doku hastalıkları)

Ağız içinde peteşi (kanama diyatezi)

Lenf nodları (malignite)

Karında şişlik: Hepatosplenomegali, kitle (malignite)

Pulmoner ve kardiyovasküler sisteme ait bulgular (kolajen doku hastalıkları)

Eklem bulguları: Artrit, artralji (kolajen doku hastalıkları); hemartroz, kas içi kanama (kanama diyatezi)

Miyalji: kolajen doku hastalıkları

Kemik hassasiyeti (malignite)

Ödem: Renal tutulum (kolajen doku hastalıkları), kalp yetmezliği

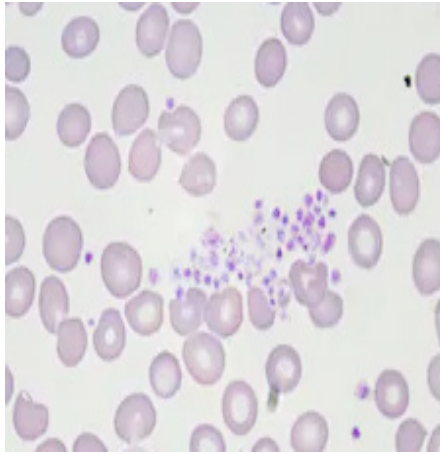
Vücut ağırlığı	Kan basıncı	Boy	Nabız	Solunum sayısı
32,3 kg (10-25. persentil)	110/60 mm Hg	143 cm (25-50. persentil)	80/dk	20/dk

Hastanın fizik muayenesinde genel durumu iyi, gövde, kol ve bacaklarda en büyüğü 5x4 cm boyutlarında çok sayıda farklı evrelerde ekimozlar, ağız içinde sağda bukkal mukozada 3 adet peteşi görüldü, lenfadenopati, hepatosplenomegali ve kitle saptanmadı. Diğer sistem bulguları normal olarak değerlendirildi.

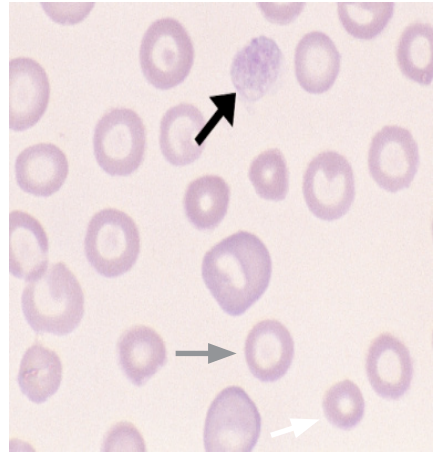
4. Bu hastada yapacağınız ilk tetkik nedir?

Tam kan sayımı, periferik kan yayması

Tam kan sayımında hemoglobin 10,3 gr/dl, lökosit 5.300/mm³, trombosit 20.000/mm³, OEH 71 fl, eritrosit 3,5 x10⁹/L, RDW 20 olarak sonuçlandı. Periferik kan yaymasında her sahada 3-4 adet iri trombosit; % 57 PMNL, %5 monosit, %38 lenfosit görüldü, hemoliz bulgusu saptanmadı, eritrositler hipokrom mikrositer görüldü. Atipik hücre görülmedi [Şekil 3A'da küme yapan bol sayıda trombosit; Şekil 3B'de dev trombosit (siyah ok), hipokromi (koyu gri ok) ve mikrositoz (beyaz ok) görülmektedir].



Şekil 3A



Şekil 3B

5. Hastanın öykü, fizik muayene, tam kan sayımı ve periferik yayma bulguları birleştirildiğinde en olası tanı (lar) nedir?

1. Kronik immün trombositopenik purpura (İTP)
2. Demir eksikliği anemisi

Akut ve kronik İTP ayrımı hastalık bulgularının süresine göre yapılmaktadır. Yakın zamana kadar akut kronik ayrımında sınır 6 ay olarak kabul edilirken, artık 1 yıldan uzun süren olgular kronik olarak adlandırılmaktadır. Çocukluk çağıında akut İTP'lerin yaklaşık %20'si kronikleşmektedir.

Tablo I*. Akut ve kronik immün trombositopenik purpurada (İTP) başlıca özellikler

Özellikler	Akut İTP	Kronik İTP
Yaş	Çocuklarda 2-6 yaş	Erişkin 20-40 yaş
Cinsiyet	K=E	3:1 K/E
Öncesinde enfeksiyon	sık	seyrek
Kanama başlaması	ani	sinsi
Platelet sayısı	<20.000/mm ³	30-80.000/mm ³
Eosinofili ve lenfositoz	sık	nadir
Süre	2-6 hafta	Aylar-yıllar
Spontan remisyon	%80	nadir
Tedavi	Steroid, IVIG**	Splenektomi, TPO reseptör agonistleri (eltrombopag, romiplastim), rituksimab, MMF

* 4 numaralı kaynaktan alınmıştır.

** IVIG: İntravenöz immünglobulin, TPO: Trombopoetin, MMF: mikofenolat mofetil

3. Kronik hastalık anemisi

Kronik hastalık anemisinde normokrom normositer (%70) ya da hipokrom mikrositer (%30) anemi görülebilirken, demir eksikliği anemisi hipokrom mikrositer anemiye neden olur (**Tablo II**)

Tablo II*. Demir eksikliği anemisi ve kronik hastalık anemisinde ayırt edici özellikler

	<u>DEA</u>	<u>KHA</u>
Hb	↓	↓
KK	↓	↓
OEH	↓	↓
RDW	↑	↓
Serum demir	↓	↓
Demir bağlama kapasitesi	↑	↓
Ferritin	↓	N, ↑
Kemik iliği Fe	∅↓	↑

DEA: Demir eksikliği anemisi, KHA: Kronik hastalık anemisi, Hb: Hemogloblin, KK: Kırmızı küre, OEH: Ortalama eritrosit hacmi, RDW: "Red cell distribution width"; kırmızı kan hücreleri dağılım genişliği.

* 3 numaralı kaynaktan alınmıştır.

6. Hastada ikinci basamak tetkikler olarak neler yapılır?

- Kemik iliği aspirasyonu (İTP, malignite)
- Serum demir, demir bağlama kapasitesi, ferritin düzeyi
- Sistemik Lupus Eritematozus (SLE) 'a yönelik taramalar [Kronik İTP'li hasta altta yatan etiyolojiye yönelik olarak sistemik lupus eritematozis (SLE) yönünden araştırılmalıdır]
- İdrar tetkiki
- C3, C4
- ANA (Antinükleer antikor), anti-ds DNA (anti- double stranded deoksiribo nükleik asit)
- Antikardiyolipin, antifosfolipid antikorları

- Kemik iliği aspirasyonunda artmış megakaryositler görüldü. Normal olarak 10'luk büyütme alanında 2-3 megakaryosit görülür ancak aspirasyon incelemesinde artmış saptandı.

- Serum demiri: 26 µg/dl (N: 37-145), demir bağlama kapasitesi: 420 µg/dl (N: 110-370), ferritin: 10 ng/ml (N: 30-400)

- İdrar tetkikinde dansite 1020, protein negatif, sedimentinde 4 eritrosit

- ANA: 1/80, C3: 122 mg/dl (N: 79-152), C4: 25mg/dl (N: 16-38)

- Anti ds-DNA, antikardiyolipin, antifosfolipid antikorları negatif

7. Bu hastada tedavi planı ne olmalıdır?

Altta herhangi bir neden bulunamayan kronik İTP'li hastalarda trombosit sayısı $10.000/mm^3$ 'ün altında olan ya da semptomatik olup $20.000/mm^3$ 'ün altında olan vakalarda tedavi uygulanmalıdır.

Bu hastalarda uygulanabilecek tedavi seçenekleri

- İntravenöz immünglobulin (1 g/kg, 1 ya da 2 gün)

- *Steroid*
- *Anti-D (Anti-Rh)*
- *Refrakter kronik İTP'li olgularda vinkristin, rituksimab, siklofosfamid de uygulanabilir.*
- *Kronik hastalarda splenektomi ile hastaların %80'inde yanıt sağlanabilir.*
- *Kronik İTP'de altta yatan hastalık varlığında bu durumun tedavisi ile kronik İTP'de düzelme sağlanabilmektedir. Örneğin SLE tanısı alan hastalarda SLE tedavisi ile trombositopenide düzelme sağlanabilir.*
- *Kronik ITP'de eltrombopag kullanımının FDA ("Food and drug administration") onayı vardır. Oral yolla kullanılan ilacın kronik İTP'de %60 tedavi cevabı sağladığı bilinmektedir. Bir diğer trombopoetin agonisti ilaç ise romiplastim olup çocukluk çağında kullanımına dair henüz yeterli veri yoktur.*

Bu hastanın aralıklı olarak sistemik lupus eritematozus yönünden izlemi yapılmalıdır.

- *Demir tedavisi: Aç karnına ferröz sülfat, 6 mg/kg/gün po, 2-3 doza bölünmüş olarak başlanmalıdır. Kontrollerde Hb normal düzeye geldikten sonra, depoların dolması için 1-2 ay da yarı dozda verilmelidir.*

ANA düzeyinin 1/80 pozitif olmasının tek başına klinik önemi yoktur. Farklı etnik gruplarda, sağlıklı bireylerde ANA düzeyinin (1/80) pozitif olma sıklığı %5-25 olarak bildirilmiştir.

KAYNAKLAR

1. Kalpatthi R, Bussel JB. Diagnosis, pathophysiology and management of children with refractory immune thrombocytopenic purpura. *Curr Opin Pediatr.* 2008; 20: 8-16.
2. Oski JA. Purpura (petechiae and ecchymoses). In: McMillan JA, DeAngelis CD, Feigin RD, Warshaw JB (eds). *Oski's Pediatrics*, 3rd edition. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 1999: 2304-2305.
3. Scott JP, Flood VH. Platelet and blood vessel disorders. In: Kliegman RM, St Geme JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM (eds.). *Nelson Textbook of Pediatrics*, 21st edition. Philadelphia: Elsevier, 2019: 2609-2618.
4. Wilson D. Acquired platelet defects. In: Nathan DG, Orkin SH (eds): *Nathan and Oski's Hematology of Infancy and Childhood*, 7th edition. Philadelphia: WB Saunders, 2009: 1533-1590.

NÖBET – III

Dr. Ceren GÜNBEY*, **Dr. Dilek YALNIZOĞLU****, **Dr. Banu ANLAR****,
Dr. Güzide TURANLI***

Ahmet (18 aylık), üç gün süren ateş nedeniyle dün aile hekimine getirildiğinde üst solunum yolu enfeksiyonu düşünülerek oral antibiyotik başlanmış. Bu sabah saat 07:00 civarında annesi bir hırıltı sesi ile uyanmış; bebeği yatağında ağzından köpük gelirken bulmuş ve hastanemize baygın olarak getirmiş.

1. İlk olarak ne yaparsınız?

1. Nöbet geçiren çocukta hekim öncelikle hastayı stabilize etmeli (hava yolu açık olmalı, solunum, dolaşım, nörolojik değerlendirme), nöbeti devam ediyorsa nöbet kontrolüne yönelik 0.15-0,2 mg/kg diazepam verilmelidir.
2. Zamanı (nöbet başlangıcından itibaren geçen süre) ve vital bulguları takip etmeli
3. Oksijenizasyonu kontrol etmeli (nazal kanül/maske ile oksijen vermek, entübasyon ihtiyacını değerlendirmek)
4. EKG monitorizasyonuna başlamalı
5. Parmak ucundan kan şekere bakıp, kan şekeri <60 mg/dl ise 5 ml/kg %10 dekstroz intravenöz (IV) vermeli
6. Damar yolu açmalı ve kan tetkikleri [elektrolitler, kan sayımı, toksikolojik inceleme, (uygunsa) antiepileptik ilaç kan düzeyleri] almalıdır.

* Öğretim Görevlisi, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, Ankara.

** Pediatri Profesörü, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, Ankara.

***Pediatri Profesörü, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı (Emekli Öğretim Üyesi), Ankara.

Vital bulguları stabil olan hastanın ateşi 38,5 °C (timpanik). Uykuya eğilimli, dokunmakla tüm ekstremitelerini simetrik hareket ettiriyor.

2. Öyküde neler sorarsınız?

Daha önce hiç ateşli ya da ateşsiz nöbeti olmuş mu?

Bu ateşle birlikte kusma, ishal, öksürük, döküntü, uykuya eğilim var mı?

Nöbetini gördüğünüz kadarıyla tarif eder misiniz (fokal/jeneralize), nöbetin süresi ne kadar ?

Febril nöbetler 6 ay-5 yaş arasında görülen, santral sinir sistemi dışında bir enfeksiyon sırasındaki ateş ile birlikte ortaya çıkan nöbetlerdir.

Basit febril nöbet; jeneralize, 15 dakikadan az süren nöbetlerdir.

Komplike febril nöbet; fokal, 15 dakikadan uzun süren, 24 saat içinde birden fazla tekrarlayan nöbet olmasıdır. Febril nöbetlerin çoğunluğu ateşli hastalığın ilk 24 saatinde ortaya çıkar.

Ahmet'in 14 aylıkken yine ateşli dönemde, bir kez, 5 dakika süren jeneralize nöbeti olmuş. İki gündür günde birkaç kez yemeklerle ilgisi olmayan kusması varmış. Bugün de sulu dışkılamaya başlamış. Nöbet sırasında gözleri kapalıymış, ağzından köpük geliyormuş, yüzü morarmış, kol ve bacaklarında kasılmalar olmuş, yaklaşık 3 dakika kadar sürmüştü.

3. Özgeçmiş ve soygeçmişi ile ilgili neler sorarsınız?

Ailede febril/afebril nöbet geçiren var mı?

Motor-mental gelişimi yaşlıları ile uyumlu mu?

Ailede baba ve amca küçükken ateşli nöbet geçirmişler. İlaç kullanmamışlar.

Ahmet 1 yaşında yürümüş, halen 8-10 kelime söylüyor.

4. Fizik incelemede nelere dikkat edersiniz?

Ateşi açıklayacak odak var mı? [Santral sinir sistemi (SSS) enfeksiyonu, SSS dışı ateş odağı: üst solunum yolu enfeksiyonu, otitis media, akciğer enfeksiyonu, gastroenterit, idrar yolu enfeksiyonu]. Fontanel boyutları, bombelik, pulsasyon, meningeal irritasyon bulguları, fokal nörolojik bulgu, dehidratasyon bulgusu öncelikle bakılmalı.

Vücut sıcaklığı: 38,5 °C (timpanik), muayene sırasında dokunsal uyarılara ekstremitelerini çekerek ve ağlayarak cevap veriyor, sonra tekrar uyuyor. Pupiller izokorik, ışık refleksi bilateral alınıyor, göz dibi normal. Derin tendon refleksleri (DTR) simetrik, hipoaktif. Fontaneli kapalı, cilt turgoru doğal. İzleminde kısa sürede açılıp her zamanki aktivitesine dönüyor.

5. Ateş ve nöbet ile gelen bu hastada öncelikle hangi laboratuvar tetkiklerini istersiniz?

Ateş ve nöbetle gelen hastada öncelikle SSS enfeksiyonu açısından lomber ponksiyon (LP) kararı önemlidir.

Daha önce febril nöbet öyküsü olan, SSS dışında ateşini açıklayacak enfeksiyon odağı bulunan, nöbet sonrası her zamanki aktivitesine hemen dönen hastada LP yapmak gerekmez.

LP kararında yaş faktörü de önemlidir. Altı aydan küçük bebeklerde ilk provokasyonsuz afebril nöbette ve ateşli nöbette LP yapılması önerilir. SSS enfeksiyonlarının belirti ve bulguları özgül olmayacağından 6-12 ay arası çocuklarda ateş odağı belirlenememişse, antibiyotik alma öyküsü varsa, aşıları (özellikle *Haemophilus influenzae tip B* (HiB) ve *Streptococcus pneumoniae*) tam değilse veya aşı takvimine uyulup uyulmadığı bilinmiyorsa LP yapılması önerilmektedir. Daha büyük çocuklarda fizik muayenede SSS enfeksiyonu ipuçları aranmalıdır. Bu hastada tam kan sayımı, idrar tetkiki, gaita yayması ve kültürü, biyokimya (elektrolitler, ve kan şekeri) öncelik taşır.

Hemoglobin: normal, lökosit sayısı: 16.000 /mm³; polimorfonükleer lökositler hakim. Ahmet' in SSS dışı enfeksiyon odağı olması, SSS enfeksiyonu bulguları olmaması, daha önce febril nöbet öyküsü olması nedeni ile LP yapılmadı.

6- Ahmet'in tedavi planını nasıl düzenlersiniz?

- * *Aileye hastalıkla ilgili bilgi verilmesi* (febril nöbetin belirli bir yaşa özgü olması, zamanla geçecek olması, genetik/ailesel yatkınlık bulunması, uzun süren nöbetlerin çocuk için risk taşıdığı, ilerde epilepsi geliştirme riskinin düşük olduğu)
- * *Ateş takibi, ateş düşürücü önlemler*: Ateş düşürücü önlemler nöbeti önlemez, enfeksiyon sırasında hastanın rahatlatılmasına yöneliktir.
- * *Antiepileptik ilaç tedavisi*:
 - Uzun süren febril nöbet/üst üste gelen nöbetler için evde acil tedavi: diazepam (rektal)
 - Ateşli enfeksiyon sırasında uygulanan, aralıklı tedavi
 - Uzun süreli olarak her gün kullanılan tedavi

Aralıklı diazepam profilaksisi (po, rektal) açısından değerlendirme: Farklı ülkelerde ve merkezlerde uygulamalar değişmekle birlikte Ahmet'in bir kez daha basit febril nöbet öyküsü bulunuşu, ilk febril nöbetini 18 aydan önce geçirmesi, ailede febril nöbet öyküsü varlığı nedeni ile aralıklı profilaksi düşünülmeli ve aile ile konuşularak karar verilmelidir. Sık nöbeti olan ve uzun süreli nöbet geçiren hastalara önerilir. Ahmet'e aralıklı profilaksi önerildi, febril nöbet sırasında kullanılmak üzere, rektal diazepam reçete edildi.

Uzun süreli antiepileptik ilaçlarla profilaksi gerekip gerekmediğini değerlendirme (nöbetin tekrarlama riski, tekrarlayan nöbetlerin getireceği risk, tedaviye bağlı yan etki geliştirme olasılığı ve yan etkilerin doğuracağı sonuçlar düşünülmeli).

KAYNAKLAR

1. Glauser T, Shinnar S, Gloss D, et al. Evidence-Based Guideline: Treatment of Convulsive Status Epilepticus in Children and Adults: Report of the Guideline Committee of the American Epilepsy Society. *Epilepsy Curr.* 2016.
2. J. EricPina-Garza. Paroxysmal Disorders. In: Garza JE, James KC (eds). *Fenichel's Clinical Pediatric Neurology* (7th ed.), Philadelphia: Elsevier, 2013: 117-118.
3. Mikati MA, Hani AJ. Febrile Seizures. In: Kliegman RM, Stanton BMD, St. Geme J, Schor NF (eds). *Nelson Textbook of Pediatrics* (20th ed), Philadelphia, WB Saunders, 2016: 2829-2831.
4. Subcommittee on Febrile Seizures; American Academy of Pediatrics. Neurodiagnostic evaluation of the child with a simple febrile seizure. *Pediatrics.* 2011; 127: 389-394.

NÖBET – IV

Dr. Ceren GÜNBEY*, **Dr. Dilek YALNIZOĞLU****, **Dr. Banu ANLAR****,
Dr. Güzide TURANLI***

On aylık Yeşim'in bir gün önce bakıcısının tanık olduğu, gözlerini tavana dikme, kol ve bacaklarda gerilme ile seyreden ve 30 saniye kadar süren kasılması olmuş. Kısa sürede kendine gelmiş ve mamasını almış. Bu akşam aynı şekilde, ancak daha uzun süreli bir atağı anne ve babası tarafından görülmüş ve hemen hastanemiz Çocuk Acil Polikliniği'ne getirilmiş. Acil servise geldiğinde bilinci kapalı, kollarında ritmik kasılmaları var.

1- Acil serviste bu bebeğe ilk yapılması gerekenler nelerdir?

1. Nöbet geçiren çocukta hekim öncelikle hastayı stabilize etmeli (hava yolu açık olmalı, solunum, dolaşım, nörolojik değerlendirme), nöbeti devam ediyorsa nöbet kontrolüne yönelik tedavi vermelidir.
2. Zamanı (nöbet başlangıcından itibaren geçen süre) ve vital bulguları takip etmeli,
3. Oksijenizasyonu kontrol etmeli (nazal kanül/maske ile oksijen vermek, entübasyon ihtiyacını değerlendirmek)
4. EKG monitorizasyonuna başlamalı
5. Parmak ucundan kan şekere bakıp, kan şekeri <60 mg/dl ise 5 ml/kg %10 dekstroz intravenöz (IV) vermelidir
6. Damar yolu açmalı ve kan tetkikleri [elektrolitler, kan sayımı, toksikolojik inceleme, (uygunsa) antiepileptik ilaç kan düzeyleri] almalıdır.

* Öğretim Görevlisi, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, Ankara.

** Pediatri Profesörü, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, Ankara.

***Pediatri Profesörü, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı (Emekli Öğretim Üyesi), Ankara.

Yeşim acil servise geldiğinde hala nöbet geçirmekte olduğu için hemşire Yeşim'in hava yolunu aspire ederken nöbetçi doktor da solunumunu kontrol etti, spontan solunumunun olduğunu gördü. Nabzını kontrol etti, ritmik ve taşikardikti. Damar yolunu açarken kan örneği alındı ve parmak ucundan kan şekeri bakıldı, yaşına uygun 1/3 serum fizyolojik konsantrasyonunda idame sıvı tedavisi başlandı. Nöbetinin durdurulması için 0,15-0,2 mg/kg IV diazepam verildi. Alınan kan örneği biyokimya laboratuvarına gönderildi (venöz kanda glukoz, serum biyokimyası, kan gazı, hematolojik, toksikolojik değerlendirme).

2- Öyküde önem sırasına göre neler sorulmalıdır?

Nöbetin tipi* -klinik davranışı- ve süresi, daha önce nöbet geçirip geçirmediği, ateş, travma, kronik hastalık, ilaç kullanma, toksinlere maruz kalma öyküsü, hayvan ile temas, genel durumunda, bilincinde değişiklik, eşlik eden diğer semptomlar (döküntü, öksürük, ishal, kusma, burun akıntısı, kulak ağrısı-akıntısı), aşı yapılma, ilaç kullanma (özellikle antiepileptik) öyküsü sorgulanmalı.

*Nöbet sınıflaması [Uluslararası Epilepsi ile Savaş Derneği ('International League Against Epilepsy'; *ILAE*) 2017]:

1) Fokal başlangıçlı

Farkındalığın korunduğu/farkındalığın bozulduğu

<i>Motor</i>	<i>Motor olmayan</i>	<i>Fokal başlayıp</i>
Otomatizmalar	Otonomik	<i>bilateral tonik-klonik</i>
Atonik	Davranış durması	<i>nöbet gelişimi</i>
Klonik	Kognitif	
Epileptik spazmlar	Emosyonel	
Hiperkinetik	Sensoriyel	
Miyoklonik		
Tonik		

2) Jeneralize başlangıçlı

<i>Motor</i>	<i>Motor olmayan (absans)</i>
Tonik-klonik	Tipik
Klonik	Atipik
Tonik	Miyoklonik
Miyoklonik	Göz kapağı miyoklonisi
Miyoklonik-Tonik-Klonik	
Myoklonik-Atonik	
Atonik	
Epileptik spazmlar	

3) Başlangıcı bilinmeyen

<i>Motor</i>	<i>Motor olmayan (absans)</i>
Tonik-klonik	Davranış durması
Epileptik spazmlar	

4) Sınıflandırılmayan

Hastamızın bir gün ara ile 2 nöbetinin olduğu, daha önce nöbetinin olmadığı öğrenildi. Ateş, kusma, ishal gibi ek yakınması yoktu. Yakın zamanda aşı yapılma ve bilinen bir travma öyküsü yoktu.

3-Özgeçmişte ve soygeçmişte neler sorulmalıdır?

Prenatal: Gebelikte ateşli-döküntülü hastalık, anemi, kanama, hipo/hipertansiyon, ilaç kullanımı, radyasyon maruziyeti, kronik hastalık, intrauterin bebek hareketleri,

Natal: Prematür, postmatür doğum, doğumun hastanede mi evde mi yapıldığı, spontan vajinal yol, Sezaryen durumu ve endikasyonu, anormal prezentasyon,

mekonyum aspirasyonu, erken membran rüptürü, doğumdaki vücut ölçüleri, Apgar skoru, doğum sonrası hemen ağlamış mı, morarma olmuş mu, doğum sırasında/sonrasında müdahale gerekti mi?

Postnatal: Sarılık, nöbet, enfeksiyon, solunum/beslenme güçlüğü, hipoglise-mi, polisitemi

Motor ve mental gelişim, beslenme, D-vitamini profilaksisi, aşılama takvimi, primer hastalık

Soygeçmiş: Anne-baba arasında akrabalık, kardeş öyküsü–benzer hastalık, önemli hastalık, ölü doğum, düşük, ailede epilepsi ve başka nörolojik hastalık öyküsü sorgulanmalıdır.

Yeşim dört aya kadar anne sütü, daha sonra anne sütü ve inek sütü ile beslenmiş, henüz desteksiz oturamıyor, bunun dışında gelişim basamakları normal. Anne-baba arasında akrabalık var.

4-Fizik incelemede nelere öncelik verirdiniz?

Vital bulgular: Kan basıncı, nabız, vücut ısısı öncelikli

Genel durum: Bilinç düzeyi, çevreyle ilgisi

Deri ve ekleri: Hipo veya hiperpigmente lekeler –*Wood ışığı ile muayene dahil-*, hemanjiomlar, lipom, sinüs ağzı, orta hat defekti, saçlardaki değişiklikler, vücuttaki ekimoz, peteşi, yanık skarları, özellikle adölesanlarda enjeksiyon izleri, döküntü, saç ve tırnak anormallikleri

Baş-boyun: Baş çevresi, kranial deformite, fontanel, üfürüm (baş ve karotisler), dismorfik yüz bulgusu, katarakt, buftalmus, enoftalmi/ekzoftalmi, funduskopi

Solunum sistemi: Torakal deformite, raşitizm bulguları, solunum sesleri

Kardiyovasküler sistem: Ritim, üfürüm, femoral arter nabızları

Abdomen: Organomegali

Ekstremiteler: Deformite, ödem, raşitizm bulguları

Nörolojik Muayene: Bilinç düzeyi, kranial sinirler –özellikle funduskopi-, fokal defisit, tonus, derin tendon refleksleri, patolojik refleks, meningeal iritasyon bulguları, gelişimin değerlendirilmesi

Yeşim acil servise getirildiğinde nöbeti devam ediyordu. Diazepam enjeksiyonu sonrasında nöbeti durdu ve uykuya daldı. Kan basıncı: 100/70 mmHg, vücut ısısı: 37°C (timpanik), baş çevresi: 47 cm (>97. Persentil), ön fontanel 2x2 cm, normal bombelikte, karnı normalden hafif bombeydi, karaciğer kosta altında 1.5 cm, dalak 1 cm ele geliyordu. El bilekleri genişti. Umbilikusun sağında 2.5 cm çapında 1 adet hipopigmente makül görüldü.

5-a) Şu ana kadar verilen bilgiler içinde nöbet etiyolojisi açısından sizce önemli olanlar hangileridir? Nöbet etiyolojisinde başka neler aklınıza gelir?

Bu hastaya yönelik nedenler:

Hipopigmente leke varlığı (nörokutanöz sendromlar- Tüberoskleroz), Baş çevresinin 47 cm olması (hidrosefali, makrosefali, megalensefali, SSS gelişim anomalisi)

Hepatomegali (anemi, metabolik hastalık/depo hastalığı, enfeksiyon, malignensi)

El bileklerinin geniş olması (raşitizm)

Henüz desteksiz oturamaması (gelişim geriliği yapan nedenler, hipotiroidi, nörometabolik /nörodejeneratif hastalıklar)

Anne-baba arası akrabalık (otozomal resesif geçişli nörometabolik/nörojenetik hastalıklar)

Akut semptomatik nöbetlerde başlıca nedenler:

Ekstrakranial enfeksiyonlar (febril nöbet)

İntrakranial enfeksiyon

Bakteriyel: menenjit, beyin absesi, ampiyem

Viral: Viral menenjit, ensefalit

Fungal veya parazitik enfeksiyonlar

Otoimmün ensefalopatiler

Metabolik bozukluklar: Hipokalsemi, hipomagnezemi, hipoglisemi, hiponatremi, hipernatremi

Zehirlenmeler;

Endojen: Üremi, diyaliz, hepatik ensefalopati, diyabetik ketoasidoz

Hipertansif ensefalopati

Renal hastalıklar: akut nefrit, hemolitik üremik sendrom

Kafa travması: Erken dönemde gelişen nöbetler, ekstradural/subdural hematoma, kontüzyon

Akut serebral hipoksi: Kardiak arrest, boğulma, karbonmonoksit intoksikasyonu

Serebrovasküler olaylar: Arteriyel oklüzyon (tromboz veya emboli), venöz tromboz, vasküler malformasyonlara bağlı kanamalar

Yanık ensefalopatisi

5-b) Nöbetle getirilen hasta yenidoğan bir bebek olsaydı etiolojide öncelik sırasına göre neler düşündünüz?

Sıklık sırasına göre yenidoğanda nöbet nedenleri

- Perinatal hipoksi, hipoksik iskemik ensefalopati
- İntrakranial kanama
- Hipoglisemi [diyabetik anne bebeği, SGA (*small for gestational age*; gebelik yaşına göre küçük), LGA (*large for gestational age*; gebelik yaşına göre iri) bebek]
- Enfeksiyon (18-24 ayın altında meningeal irritasyon bulguları bilgi vermez)
- Hipokalsemi

- Metabolik hastalık
- Elektrolit dengesizliği
- Serebral malformasyonlar,
- Annenin ilaç/madde kullanımı (*neonatal drug withdrawal*)

6- Yenidoğan nöbetleri nöbet tiplerine göre nasıl sınıflandırılır?

1. '*Subtle*': apne, solunum paterninde değişme, anormal göz hareketleri, ağız-dil hareketleri (yalanma, yutkunma, çiğneme hareketleri gibi), otonom değişiklikler, ekstremitelerde pedal çevirme, boks yapma benzeri ya da döngüsel hareketler

2. *Tonik*

3. *Klonik*

- fokal
- multifokal
- jeneralize

4. *Miyoklonik*

7- Yeşim'den alınan kan örneklerinden neler bakılmasını isterdiniz?

Kan şekeri, kalsiyum, fosfor, alkalen fosfataz, sodyum, potasyum, klor, tam kan sayımı, karaciğer fonksiyon testleri, böbrek fonksiyon testleri, venöz kan PH'sı

Kalsiyum: 6.1 mg/dl (düzeltilmiş kalsiyum), fosfor: 4 mg/dl, alkalen fosfataz: 1.000 U/L,
kan şekeri: 100 mg/dl

8- Bunların dışında isteyeceğiniz bir tetkik var mı?

İdrar tetkiki, el bilek grafisi, elektroensefalogram (EEG)

9- Tüm bu işlemler yapılırken ilk diazepam enjeksiyonundan yaklaşık 15 dakika sonra hastanın tekrar nöbet geçirdiğini görünce ne yaparsınız?

FM'de raşitizm bulguları ve hipokalsemi nedeniyle akut semptomatik hipokalsemi tedavisi verilmelidir: % 10'luk kalsiyum glukonat solüsyonundan 1-2 ml/kg, 1/1 oranında SF ile sulandırılır, IV yoldan, kalp hızı takip edilerek bradikardiye yol açmayacak biçimde yaklaşık 10 dakikada yavaş verilir. Kalsiyum intravenöz yoldan hızlı verilirse, yüksek kalsiyum derişimli kan sağ atriyuma ulaştığında sinüs düğümünde elektriksel aktiviteyi inhibe ederek ani kalp durmasına yol açabilir. Nöbet devam ederse ikinci doz 0.15-0,2 mg/kg IV diazepam enjeksiyonu yapılır.

10-Akut afebril nöbetle gelen bebek ve çocukta tedaviyi nasıl planladınız?

- 1- Nöbet/ nonepileptiform (paroksizmal) olay birbirinden ayrılmalı "*shuddering*" (ürperme), benign uyku miyoklonusu, "*startle*" (irkilme), paroksizmal tortikollis, tik, paroksizmal koreatetoz veya distoni, gratifikasyon bozukluğu, senkop, narkolepsi/katapleksi, katılma nöbeti, migren, vertigo, uyku bozuklukları, psikojenik non-epileptik nöbetler)
- 2- Bu atak bir nöbetse klinik özelliklerine göre fokal/jeneralize nöbet ayrımı yapılmalı
- 3- Fokal nöbette organik lezyon şüphesi ön plana çıkar ve görüntüleme yöntemlerine öncelik verilir (çocukluk çağında sistemik nedenlerle fokal nöbetlerin, fokal lezyonlarla jeneralize nöbetlerin ortaya çıkabileceği akılda tutulmalıdır).
- 4- Nöbet bir hastalığın semptomu olarak mı ortaya çıkmış, yoksa epileptik bir bozukluğun ilk belirtisi mi?
- 5- Nörolojik muayene ve gelişim normal, nöbeti açıklayacak bir akut bozukluk/hastalık yok, tetikleyici etmen yok, EEG normal ise ilk ve tek nöbette antiepileptik ilaç (AEİ) başlanmaz
- 6- EEG anormalse ya da nöbetin tekrarlama riski yaratan ek koşul(lar) varsa yaşa, nöbet tipine ve epileptik sendroma uygun uzun süreli AEİ başlanır.

11-Yenidoğan bebekte tedavide ilk yapılacaklar nelerdir?

1. Öncelikle yeterli havalanma, oksijenlenme ve dolaşım sağlanır, damar yolu açılır, kan şekeri bakılır, 1/5 serum fizyolojik konsantrasyonunda sıvı tedavisi başlanır.
2. Antiepileptik tedavi (20 mg/kg IV fenobarbital yüklenir, nöbet devam eder/tekrarlar ise ikinci kez 20 mg/kg IV fenobarbital verilir). Etiyolojiye yönelik tetkikler için gerekli kanlar alınır, hastanın öykü ve kliniğine göre diğer tetkikleri planlanır. İlk basamak tedaviye cevaba göre ikinci aşamada fenitoin veya levetirasetam IV ile devam edilir.
3. Dirençli vakalarda midazolam infüzyonu uygulanır. Tedavisi olan neonatal metabolik epilepsilere yönelik tedavi verilir (pridoksin, pridoksal fosfat, folinik asit, biotin).
4. Metabolik asidoz veya respiratuar asidoz varsa düzeltilir. Sıvı-elektrolit tedavisine başlanır.
5. Etiyolojiye yönelik tedavi:

Akut metabolik bozukluklar (hipoglisemi, hipokalsemi, hiponatremi vb.)

Enfeksiyon (lomber ponksiyon, uygun antibiyotik)

Polisitemi (parsiyel kan değişimi)

Doğustan metabolik hastalıklar (spesifik tedavi, peritoneal dializ, kan değişimi)

Hidrosefali tedavisi

Diğer nedenlere yönelik tedavi (metabolik hastalık şüphesi varsa amonyak, kan gazları, anyon gap, aminoasit ve organik asit taramaları)

12- Yenidoğanda antiepileptik tedaviye devam edip edilmemesini belirleyecek kriterler nelerdir?

1. *Bebeğin nörolojik muayenesi*
2. *Nöbetin nedeni*
3. *EEG bulguları*

Nörolojik muayenesi normal, akut semptomatik nöbet geçirmiş (hipoksi, hipokalsemi, hipoglisemi gibi) ve EEG'de epileptiform bozukluğu olmayan hastalarda antiepileptik tedaviye devam edilmez.

13- Tüm bu bilgiler ışığında nöbeti nasıl tanımlayabilirsiniz?

Nöbet çeşitli nedenlerle beyinde kortikal nöronların anormal elektriksel aktivitesi ile ortaya çıkan belirti ve bulgulardır. Çoğu zaman kendini sınırlayan bir olaydır. Nöbet acil durum olduğundan, çoğu kez tanı ve tedavinin aynı anda yürütülmesi zorunluluğu vardır. Nöbete neden olan primer hastalığın ve nöbetin kendisinin oluşturacağı metabolik ve fizyolojik değişikliklerin daha sonra önemli nörolojik bozukluklar yaratabileceği düşünülürse tedaviye hemen başlanması gerekmektedir. Nöbet ile başvuran hastada tanı için öykü ve fizik muayeneden bilinçli bir şekilde yararlanılırsa gereksiz laboratuvar tetkiklerinden ve zaman kaybindan kaçınılmış olur. Epilepsi, “aralarında en az 24 saat süre olan, provokasyonsuz, iki ya da daha fazla nöbet gelişimi” olarak tanımlanırken son yıllarda tanım genişletilmiştir. Eğer hastada provokasyonsuz tek bir nöbet de olsa, klinik veya laboratuvar bulgular en az %60 nöbet tekrar riski olan bir durumu işaret ediyorsa epilepsi tanısı verilir. Hastanın önceden bilinen epilepsisi olması acil serviste hastanın yönetiminde kolaylık sağlar (ilaca uyumsuzluk, ilaç zehirlenmesi, yeni ilaç ayarlamaları yapılan dönemler), ancak epileptik hastada da enfeksiyon, elektrolit dengesizliği, hipoglisemi, hipokalsemi vb. gibi yeni ve akut sorunların bulunabileceği akıldan çıkarılmamalı, bu nedenle epilepsi tanısı almış hastada nöbetin niteliği, sıklığı, süresi değişmişse yeni bir sorun olasılığı akla gelmelidir.

KAYNAKLAR

1. Fisher RS, Cross JH, French JA, et al. Operational Classification of Seizure Types by the International League Against Epilepsy: Position Paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia*. 2017 ; 58: 522-530.
2. Glauser T, Shinnar S, Gloss D, et al. Evidence-Based Guideline: Treatment of Convulsive Status Epilepticus in Children and Adults: Report of the Guideline Committee of the American Epilepsy Society. *Epilepsy Curr*. 2016; 16: 48-61.
3. Mikati AM, Tchapyjnikov D. Seizures in Childhood. In: Kliegman RM, St Geme JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM (eds.). *Nelson Textbook of Pediatrics* (21st ed). Philadelphia: Elsevier, 2019, 3086-3099.
4. Yiğit Ş. Yenidoğan Konvülsiyonlarının Tedavisi. *Katkı Pediatri Dergisi*: 1994: 581-585.

BEYİN OMURİLİK SIVISININ DİREKT MİKROSKOPİK İNCELEMESİ

Dr. İsmail ULUSOY*, Dr. Ali Bülent CENGİZ**

Steril vücut sıvıları, fizyolojik koşullarda inflamasyon içermeyen, bazı doku ve organların fonksiyon ve stabilizasyonu için gerekli olan sıvılardır. Boşluklarda organları çevreleme, şok absorpsiyonu, besinlerin dolaşımı, atıkların toplanması gibi görevleri vardır. Bu sıvılara örnek olarak beyin omurilik sıvısı (BOS), eklem sıvısı, plevra sıvısı, periton sıvısı, perikard sıvısı, amnion sıvısı, vitreus sıvısı, Douglas boşluğu (cul-de-sac) sıvısı gösterilebilir. Bu sıvıların içeriklerinin, miktarlarının değişmesi, inflamasyona maruz kalmaları birtakım hastalıklara sebep olabilir. Bu hastalıkların tanı ve tedavisi için ilgili vücut sıvısının incelenmesi gerekir. Bu incelemeler vücut sıvısına ait: toplam hacim, kaba görünüm, toplam hücre sayısı, sayılan hücrelerin çeşitliliği, biyokimyasal incelemeler, kristallerin tanımlanması; mikrobiyolojik, immüno- lojik ve sitolojik değerlendirmelerden oluşur. Normal koşullarda örnekleme için yeterli tek sıvı BOS'tur. Diğer örneklerin ölçülebilir veya incelenebilir düzeyde olması, hekimi hastalık açısından şüphelendirmelidir. Hekim, hastalıktan şüphelendikten sonra elde ettiği örneği, gerekli gördüğü mikrobiyolojik inceleme için uygun koşullarda mikrobiyoloji laboratuvarına ulaştırmalıdır. Mikrobiyolojik inceleme dışında (yeterli örnek alınmışsa) biyokimyasal inceleme, hücre sayımı, hücre tiplendirmesi, immünolojik değerlendirme yapılabilir. Uygun koşullarda alınmayan, uygun koşullarda taşınmayan ve uygun koşullarda saklanmayan örnekler yalancı pozitif veya negatif sonuçlara yol açabilir. Hekim, mikrobiyoloji uzmanını hastanın klinik durumu, aldığı ilaçlar ve örnekleme endikasyonu konusunda detaylı bilgilendirmelidir. Beklemiş

* Pediatri Başasistanı, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara.

** Profesör Doktor, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara.

vücut sıvılarından (göğüs tüpünde bekleyen plevra sıvısı, idrar torbasında bekleyen idrar, buzdolabında beklemiş diğer vücut sıvıları) mikrobiyolojik inceleme yapılması uygun değildir. Kültürlerde üreyen mikroorganizmanın doğrulanması ve kontaminasyondan ayırt edilmesi için yayma incelemesi yapılması önemlidir. Bu bölümde BOS örneğinin alınması, makroskopik ve mikroskopik incelemeleri ile hücre sayımı tartışılacaktır.

BOS FİZYOLOJİSİ VE İÇERİĞİ

Beyin omurilik sıvısı; pia mater ve araknoid mater arasında (subaraknoid bölgede) bulunan, koroid pleksuslardan salgılanıp, araknoid villus ve lomber bölgedeki kılcallardan geri emilen, metabolik aktif ve dinamik bir plazma sekresyonudur. BOS örneğini plazma ultrafiltratı olarak adlandırmak doğru değildir; çünkü BOS, plazmaya oranla bazı molekülleri fazla miktarda içerirken (sodyum, klor, magnezyum) bazı molekülleri (potasyum ve kalsiyum) az miktarda içerir. Bu yüzden seçilmiş ya da selektif plazma sekresyonu olarak adlandırılmalıdır. Aynı zamanda BOS içeriğinde diğer elektrolitler, proteinler ve glikoz bulunur. BOS içeriğinin incelenmesi hastalık tanılarında yardımcıdır. Tablo I'de BOS içeriğinin referans değerleri gösterilmiştir.

Tablo I. BOS referans aralıkları (2 numaralı kaynaktan uyarlanmıştır)

Fiziksel İnceleme			
Renk	Renksiz		
Berraklık	Berrak		
Kimyasal İnceleme			
<i>İçerik</i>	<i>Ölçü birimi</i>	<i>Dönüşüm faktörü</i>	<i>SI ünite</i>
Kalsiyum	2-2,8 mEq/L	0,5	1,0-1,4 mmol/L
Klor	115-130 mEq/L	1	115-130 mmol/L
Laktat	10-22 mg/dl	0,111	1,1-2,4 mmol/L
Magnezyum	2,4-3,0 mEq/L	0,5	1,2-1,5 mmol/L
Potasyum	2,6-3,0 mEq/L	1	2,6-3,0 mmol/L
Sodyum	135-150 mEq/L	1	135-150 mmol/L
Glikoz	50-80 mg/dl	0,5551	2,8-4,4 mmol/L
Total protein	15-45 mg/dl	10	150-450 mg/L
Albümin	10-30 mg/dl	10	100-300 mg/L
IgG	1-4 mg/dl	10	10-40 mg/L

Protein Elektroforezi	Total protein yüzdesi		
Prealbümin	%2-%7		
Albümin	%56 - %76		
α -1 Globülin	%56 - %76		
α -2 Globülin	%4 - %12		
β -Globülin	%8 - %18		
γ -Globulin	%3 - %12		
Mikroskopik İnceleme			
İçerik	Ölçü birimi	Dönüşüm faktörü	SI ünite
1 yaşından küçük bebekler	0-30 hücre/ μ L	10 ⁶	0-30 x 10 ⁶ hücre/L
1-4 yaş arası çocuklar	0-20 hücre/ μ L	10 ⁶	0-20 x 10 ⁶ hücre/L
5-18 yaş arası çocuklar	0-10 hücre/ μ L	10 ⁶	0-10 x 10 ⁶ hücre/L
Erişkinler	0-5 hücre/ μ L	10 ⁶	0-5 x 10 ⁶ hücre/L
Hücre Oranları			
Lenfosit (çocuklar)	%5 - %35		
Monosit (çocuklar)	%50 - %90		
Nötrofil (çocuklar)	%0 - %8		
Lenfosit (erişkinler)	%40 - %80		
Monosit (erişkinler)	%15 - %45		
Nötrofil (erişkinler)	%0 - %6		

SI ünite: Uluslararası Birimler Sistemi, "Système International d'Unités"

BOS berrak ve renksizdir. Koroid pleksus epitel hücreleri karbonik anhidraz bağımlı aktif transport yolu ile BOS üretmektedir. Bu bilgi doğrultusunda karbonik anhidraz enzim inhibitörleri BOS üretiminin fazla olduğu hastalıklarda tedavide kullanılır. Özgül ağırlığı 37°C'de 1,006, pH değeri 7,32'dir. Toplam BOS miktarı erişkinlerde yaklaşık 150 ml olarak bilinir. Çocuklarda bu miktar yaşa göre değişiklik göstermekle birlikte, yenidoğan ve süt çocuklarında 20-50 ml arasında olup, yaş büyüdükçe artmaktadır. Tüm BOS'un yaklaşık %15-20'si omurilikte, geriye kalanı beyinde bulunur. Deneysel çalışmalarda sağlıklı erişkinlerde BOS üretim hızı yaklaşık 0,3-0,4 ml/dk (450-500 ml/gün) olarak saptanmıştır. Böylelikle günde üç ya da dört kez BOS'un tamamen yenilenmesi sağlanır. Yenidoğanlarda ve süt çocuklarında BOS üretim hızı beynin büyüklüğüne göre değişmektedir. Çalışmalar BOS üretiminin 0,1-20 ml/saat arasında değiştiğini, yaş ve kilo ile logaritmik olarak arttığını göstermektedir. Üretim süt çocuklarında hızla artmakta ve iki yaşa gelindiğinde 15 yaştaki üretimin %64'üne ulaşmaktadır. BOS emilimi erişkinlerde ortalama 20 ml/saat hızında gerçekleşir.

BOS ÖRNEĞİ ALINMASI

BOS incelemesi; beyin, omurilik ve meninksleri içeren enfeksiyöz veya enfeksiyöz olmayan hastalıkların değerlendirilmesinde tanı ve takip açısından çok önemlidir. Bakteriyel, viral, tüberküloz menenjitin, mantar menenjitinin, ensefalitin tanısında kullanılabilceği gibi, malignite tutulumlarının saptanmasında, travmanın gösterilmesinde, otoimmün hastalıklarda antikor pozitifliğinin gösterilmesinde de kullanılabilir. Menenjit mortalitesi yüksek ve acil tedavi endikasyonu olan bir hastalıktır. Tedaviye yön verecek inceleme BOS incelemesidir. Her hekimin BOS incelemesi hakkında yeterli bilgiye sahip olması önemlidir. Beyin omurilik sıvısı normal şartlarda steril bir sıvıdır ve mikroorganizma bulunmaz. Kontaminasyon dışındaki tüm üremeler etken kabul edilmelidir. Menenjit şüphesinde tedavinin erken başlanması hayat kurtarıcıdır ancak BOS örneğinin tedavi başlanmadan alınması önerilir. Eğer örnek almak tedaviyi geciktirecekse tedavi başlanması için örnek alınması beklenmemelidir.

Örnek alımı için uygun pozisyon lateral dekübit veya oturur pozisyonudur. Herniasyon riski olabilecek hastalarda örneklemeden kaçınılmalı ancak örnekleme kesinlikle yapılacaksa lateral dekübit pozisyonu seçilmelidir. Örnekleme öncesi antisepsinin sağlanması çok önemlidir. Girişim yapılacak bölge %70 etanol ve iyot çözeltisi ile silinmelidir. İyot sonrası bölge %70 alkol ile tekrar silinmelidir, böylelikle lokal iyot bulaşı sonrası etkenin üretilmemesi ihtimali en aza indirgenir. L3-L4, L4-L5 veya L5-S1 aralığından hastanın yaşına uygun lomber ponksiyon (LP) iğnesi ile, üç adet steril, kapaklı tüpün her birine en az 1-2 ml BOS alınmalıdır. Aspirasyon kanama riski nedeniyle önerilmez. Kural olmamakla birlikte ortak öneri, birinci tüpün biyokimya ve serolojik inceleme (gerek duyulursa) için, ikinci tüpün mikrobiyolojik analiz için, üçüncü tüpün hücre sayımı için kullanılması yönündedir. Dördüncü tüp gerekli görülürse mikrobiyolojik ve ek serolojik testler için alınabilir. Eğer az miktarda ve tek BOS örneği alındıysa, örnek mikrobiyoloji laboratuvarına gönderilmelidir. Genel olarak BOS kültürleri ile eş zamanlı olarak kan kültürü alınması da önerilir. Beyin omurilik sıvısı oda ısısında, 15-30 dakika içerisinde laboratuvara ulaştırılmalıdır. Örneğin alınması ile kültür ekimi arasındaki süre en fazla dört saat olabilir. Bazı mikroorganizmalar sıcaklığa duyarlıdır. Virolojik çalışmalar dışında BOS örnekleri asla buzdolabına konmamalı, örnek saklanacaksa oda

ısısında tutulmalıdır. Virolojik çalışmalar yapılacaksa 4° C'de 24 saat, -80° C'nin altında uzun süre saklanabilir. Kimyasal ve immünolojik incelemeler için örneğin dondurulması veya buzdolabında bekletilmesi uygundur.

BOS örneğinin makroskopik görünümü, travmatik veya ksantokromik olup olmadığı, pıhtı içerip içermediği kontrol edilmelidir. BOS açılış basıncı ölçümü; hasta lateral dekübit pozisyonda iken, tek kullanımlık ve steril manometrenin, önce yatay pozisyonda bekletilip sonrasında yere dik konuma getirilmesi ile yapılır. Basınç ölçümü için serum seti gibi malzemelerin kullanılması önerilmez. Manometre üzerindeki BOS yükselmesine veya inmesine izin verilerek, BOS'un hareket etmediği en son noktada seviyesi işaretlenerek BOS basıncı not edilir. Normal erişkinlerde açılış basıncı lateral dekübit pozisyonda 50-180 mmH₂O olarak bilinir, oturur pozisyonda bu değerler hafifçe yüksek saptanabilir. Açılış basıncı normale toplam BOS hacminin %15'i (yaklaşık 20 ml) kadar BOS güvenle alınabilir ancak bu bilgi erişkinler için geçerlidir, çocuklar için kesin kanıt yoktur. Açılış basıncının düşük veya yüksek olduğu durumlarda en fazla 1-2 ml kadar örnek alınması (tedavi edici LP girişimleri dışında) önerilir. İğne çıkarılmadan önce kapanış basıncının da ayrıca not edilmesi gereklidir. Kapanış basıncı açılış basıncının 10-30 mmH₂O düşüğüne geldiğinde işlem sonlandırılmalıdır (tedavi edici LP durumlarında yaklaşım değişebilir).

BOS ÖRNEĞİNİN FİZİKSEL İNCELEMESİ

Tüplere alınan BOS örneğinin çıplak gözle incelenmesi önemlidir. Normal BOS berrak ve renksizdir, viskozitesi su ile aynıdır. Metastatik beyin tümörlerinde artmış viskozite görülebilir. Travmatik BOS örneklerinde pıhtı ve fibrin görülebilir. Nadiren artmış BOS proteinlerine ikincil (Froin sendromu, süpüratif menenjit, tüberküloz menenjiti, subaraknoid obstrüksiyon) kan olmadan pıhtı oluşumu görülebilir. Pleositoz, BOS'ta artmış hücre miktarını tanımlar ve BOS görünümünü bulanıklaştırır. Protein fazlalığı, 200/mm³'ten fazla lökosit sayısı, 400/mm³'ten fazla eritrosit sayısı BOS görünümünde bulanıklığa sebep olur. BOS berraklığı 0'dan 4+ dereceye kadar derecelendirilmelidir. Sıfır tamamen normal BOS berraklığını gösterirken, 4+ BOS tüpünün arkasından beyaz kağıdın görülemediği bulanıklık olarak tanımlanabilir. Radyoopak

maddeye ikincil BOS yağlı görünümde olabilir. Subaraknoid veya intraserebral kanama, hiperbilirubinemi, hiperkarotenemi, meningeal melanom, BOS örneğinin 150 mg/dl üzerinde protein içermesi, daha önceki travmatik girişim, oksihemoglobin veya methemoglobin artması ve normal yenidoğanların BOS örnekleri ksantokromik görünüm saptanabilecek durumlardır. Normal yenidoğanlar hiperbilirubinemi ve immatür kan-beyin bariyeri nedeniyle ksantokromik BOS'a sahip olabilirler. Ksantokromi etiyojisi için BOS örneğinin santrifüj edilmesi ve süpernatant renginin belirlenmesi gereklidir. Pembe süpernatant oksihemoglobini, sarı süpernatant bilirubini, turuncu süpernatant her ikisinin birlikteliğini, kahverengi süpernatant methemoglobiniyi gösterir. Travmatik BOS örneği; ksantokromik BOS örneğinden işlem sırasında BOS renginin değişimi (travmatik LP'de örnek alındıkça BOS rengi açılır), santrifüjden sonra süpernatantın rengi (travmatik BOS örneğinde süpernatant renksizdir), pıhtılaşma durumu (travmatik BOS örneği pıhtılaşabilir), hemosiderin içeriği (ksantokromik BOS örneği hemosiderin diğer adıyla siderofaj içerir) ile ayırt edilebilir.

BOS ÖRNEĞİNİN MİKROSKOBİK İNCELEMESİ

Alınan BOS örneğinin içerdiği hücrelerin sayılması, inflamasyon durumu hakkında bilgi verir. Bu sayımın olabildiğince hızlı yapılması gerekir. Ortalama 2 saatte BOS'taki lökositlerin %40'ının parçalandığı bilinmektedir. İlk yarım saatte hücre sayımının, en geç 4 saatte de mikrobiyolojik inceleme için kültür ekiminin yapılması önerilir. Beklemiş BOS örneğinde yapılan hücre sayımı yanlış düşük hücre sayımına veya yanlış artmış laktat seviyesine (glikoliz nedeniyle) yol açabilir.

Vücut sıvılarından hücre sayımı için özelleştirilmiş hemogram cihazları da kullanılabilir ama tecrübeli kişiler tarafından Thoma lamı aracılığıyla yapılan sayım altın standarttır. Pıhtı içeren örneklerden sayım yapılmamalıdır. Eğer örnek çok kanlıysa, 1:10 oranından 1:200 oranına kadar seyreltilerek sayım yapılabilir ama hücre sayısı hesaplanırken seyreltme oranı mutlaka göz önünde bulundurulmalıdır. Seyreltmek için asetik asit veya hipotonik serum fizyolojik kullanmak hücrelerde yıkıma sebep olacağı için izotonik serum fizyolojik tercih edilmelidir. Eğer örnek 1 ml'den fazla ise 1.500 devirde 5-10 dakika

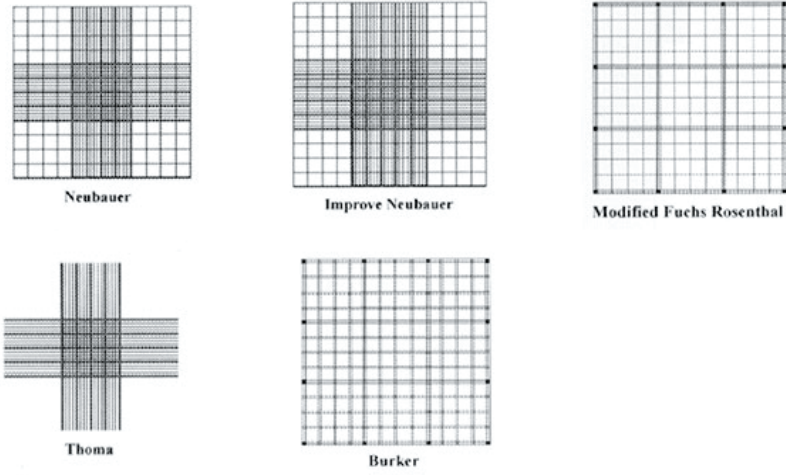
santrifüj edilerek (mikobakteri türleri için 3.000 devirde 15-20 dakika), dipte kalan çökeltiden boyama ve kültür işlemleri yapılmalıdır. Boyama için Wright boyası kullanılarak hücrelerin tiplendirilmesi (blast, lenfosit, plazma hücresi, monosit gibi) yapılabilir. Üst sıvı biyokimyasal, viral ve serolojik incelemeler için kullanılabilir. Örnek 1 ml'den az ise santrifüj yapılması önerilmez. Parazit incelemesi için santrifüj edilmiş ve edilmemiş örneklerin her ikisinden de direkt mikroskopik inceleme yapılmalıdır. Santrifüj edilmemiş örnekten bir damla 10X büyütme ile incelenir. Daha sonra örnek 100 devirde 10 dakika çevrilir. Örnekten bir damla lam-lamel arasına alınarak ameboid trofozoitler açısından incelenmelidir.

Travmatik örnek şüphesi olduğunda, BOS lökosit/eritrosit oranı ve kan lökosit/eritrosit oranı karşılaştırılarak, BOS'ta lökosit oranında artış olup olmadığı anlaşılabilir. Lökosit/eritrosit oranı, hemogram parametreleri normalse, yaklaşık 1/700'dür. BOS örneğinde bu oranın lökosit artışı lehine bozulması, BOS'ta artmış lökosit sayısını yani inflamasyonu gösterebilir.

BOS örneğinden lökosit ve eritrosit sayımı yapılmalıdır. Bazı otomatik cihazlar bu hücreleri ayrı ayrı sayarken bazı cihazlar örneğin içerdiği toplam hücreyi saymaktadır.

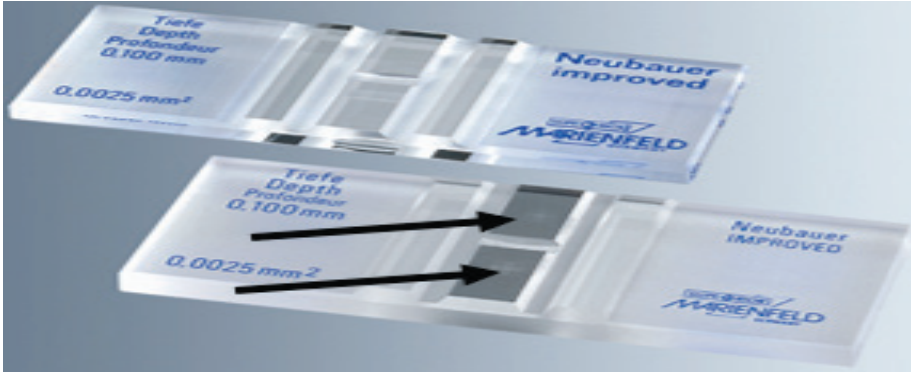
Otomatik cihazlar günümüzde manuel ölçümler kadar güvenilir hale gelse de, patolojik örnekleri saptamada (blast, siderofaj) yetersizdir. Sayım santrifüj edilmemiş örneklerden, sayma lamı (Neubauer, geliştirilmiş Neubauer veya Thoma lamı) ile yapılır. Bu lamlar kan hücrelerinin, parasentez mayilerinin, eklem sıvılarının hücre sayımlarında da kullanılabilir. Normal BOS örneklerinde az miktarda lökosit bulunabilir (Tablo I'e bakınız). Normal hücre sayıları konusunda erişkin verileri daha net olmakla birlikte çocuk verilerinin kesinliği tartışmalıdır. Çocuklarda yaşa göre normal aralıkları ve hücre tipleri değişiklik göstermektedir. Normal sağlıklı yenidoğanlarda 20-30/ mm³'e kadar lökosit bulunabilir. Daha büyük sağlıklı çocuklarda lenfosit ve monositten oluşan hücrelerin toplamının 8/mm³'ten az olması beklenir. Bir yaşından büyük sağlıklı çocuklarda normalde BOS'ta hiç polimorfonükleer lökosit görülmez.

Kan hücrelerinin sayımı için Neubauer, geliştirilmiş Neubauer veya Thoma lamı gibi farklı sayım lamları kullanılabilir (Şekil 1).



Şekil 1. Farklı sayım lamlarına örnekler

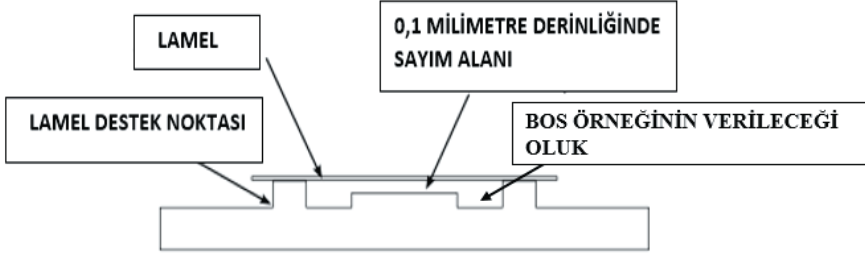
Sayım alanlarının özellikleri değişik olmakla birlikte bu lamlarda da aynı sayım prensipleri geçerlidir. Genel olarak sayım lamlarında her biri 1 mm^2 olan iki tane sayım alanı (Şekil 2, ok işareti) vardır.



Şekil 2. Geliştirilmiş Neubauer sayım alanı

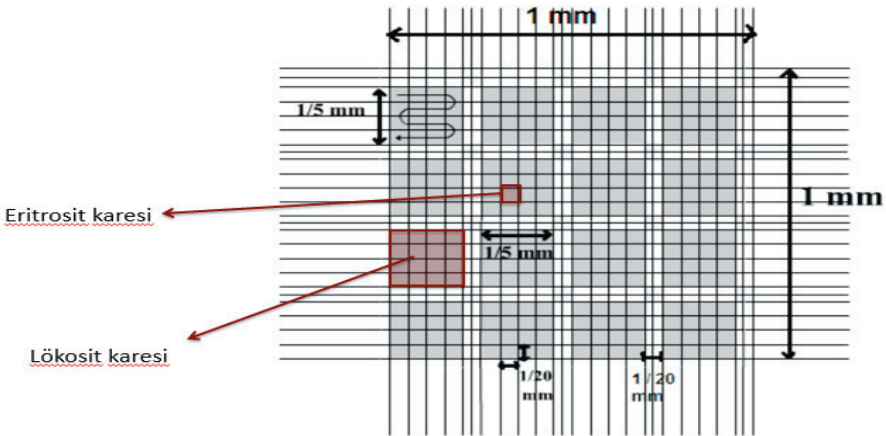
Bu sayım alanlarının her iki yanında BOS örneğinin lama koyulması ve sayım alanına geçişini kolaylaştırmak için oluklar bulunur. Bu olukların yanında ise lamel destek noktaları vardır. BOS örneği bu oluklara yavaşça verilir. Bu oluklardan verilen BOS lameli yukarıya kaldırmayacak miktarda az ancak

tüm sayma alanına yayılacak miktarda da yeterli olmalıdır. Sayım alanlarının üzerine lamel kapatıldığında sayım karelerinin bulunduğu bu yüzey ile lamel arasında 1/10 mm'lik bir yükseklik oluşur. Bu yükseklik nedeniyle kareler üzerinde bir hacim meydana gelir. Bu hacim 0,1 mm³ tür (Şekil 3). BOS oluşturulan bu çukurda incelenir.



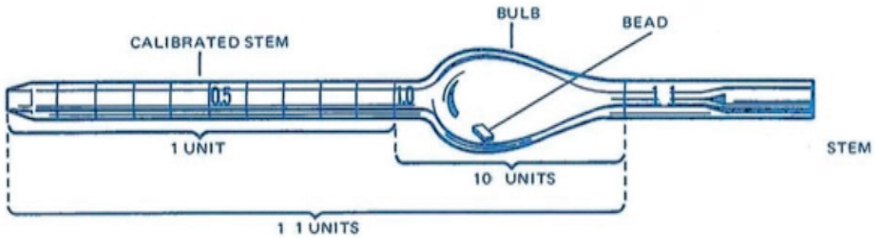
Şekil 3. Üzerine lam kapatılmış Thoma lamının yandan kesiti.

Thoma lamının bir sayım alanında 16 büyük kare (lökosit karesi) ve her büyük karede 16 küçük kare (eritrosit karesi) bulunmaktadır. Thoma lamının üzerinde her biri 1 mm² olan iki tane sayım alanı da enine ve boyuna seyreden paralel çizgilerin kesişmesinden meydana gelen daha küçük karelere bölünmüştür. Küçük karelerin bir kenarı 1/20 mm'dir. Dört küçük karenin toplam kenarı bir büyük karenin bir kenarına eşittir. Yani 1/5 mm'dir (Şekil 4).



Şekil 4. Thoma lamındaki sayma alanının boyutları

Alınan BOS örneği öncelikle herhangi bir boyama işlemi yapılmadan, Thoma lamı üzerinde direkt mikroskopik inceleme ile sayılmalıdır. Thoma lamı mikroskop altında iken önce küçük objektifle (10-40'lık büyütme) alan belirlenir. Oluktan BOS örneği (boyasız örnek) verilerek büyük objektifle (40-100'lük büyütme) soldan sağa yukarıdan aşağıya tarama yapılarak sayım yapılır. Her bir küçük karenin aynı yöndeki komşu iki kenarı üzerinde ve içinde bulunan hücrelerin sayılması gerekir. 1 mm^2 'lik alandaki hücrelerin sayımı bittikten sonra bulunan sonuç $0,1 \text{ mm}^3$ 'teki hücre sayısını ifade eder. Bulunan sonuç 10 ile çarpılarak direkt mikroskopik incelemede görülen hücre sayısı mm^3 biriminde hesaplanır (direkt mikroskopik incelemede 1 mm^2 'lik alanda, 100 hücre sayılması; $1000 \text{ hücre}/\text{mm}^3$ görüldüğü anlamına gelir). Direkt mikroskopik incelemeden sonra, görülen hücrelerin tiplendirilmesi gerekmektedir. Bu hücreler eritrosit, monosit, lenfosit, polimorfonükleer hücreler, plazma hücreleri olabilir ancak direkt mikroskopik incelemede bu ayrımı yapmak mümkün değildir. Normal BOS örneğinde, yakın zamanda geçirilmiş travma yoksa, eritrosit bulunmaz. Eritrosit bulunması periferik kan kontaminasyonuna işaret eder. Eritrositler ve lökositlerin ayrımını yapmak için *BOS boyası* adı verilen bir karışım hazırlanır. Bu boyanın kullanım amacı, BOS örneği içinde varsa eritrositleri parçalamak, lökositlerin çekirdeklerini boyayarak lökosit tiplendirmesi yapmaktır. BOS boyası *1 gram kristal violet, 50 cc glacial asetik asit, 450 cc distile su* karıştırılarak hazırlanır. Bu boya lökosit sayım pipetinde BOS ile karıştırılır (Şekil 5). Lökosit pipeti hacim olarak eritrosit pipetinden küçüktür. Karışım haznesinde beyaz boncuk içerir. Lökosit sayım pipetine 1 birim BOS boyası alınırken, 10 birim BOS örneği alınarak karıştırılır. Bu karışım 3-5 dakika eritrositlerin parçalanması için homojen karışmış halde bekletilir.



Şekil 5. Lökosit pipeti

Şekil 5'te görülen lökosit pipetinde, 1.0 yazılı çizgiye kadar BOS boyası çekilip, 11 yazılı çizgiye kadar BOS örneği çekilirse, BOS örneği 1,1 kat seyreltilmiş olur. Bu seyreltme BOS boyası ile yapılır. Yeterli süre sonunda Thoma lamının oluklarına, lökosit pipeti aracılığıyla, karışım lamı kaldırmayacak şekilde damlatılır. Hücre yoğunluğuna göre hangi karelerin sayılacağına karar verilir. Ancak hücre yoğunluğu çok fazla değilse 1 mm² alanın tamamının sayılması önerilir. BOS boyasıyla oluşturulan karışım 1,1 oranında seyreltildiği için, bu alanda sayılan toplam hücre sayısının 1,1 ile çarpılması gerekmektedir. Eğer Thoma lamının 1 mm²'lik alanında sayım yapılmışsa, bulunan hücre sayısının 11 ile çarpılması sonucunda mm³'te bulunan hücre sayısı saptanır (1 mm²'lik alanda 100 hücre sayılması, 1100 hücre/mm³ anlamına gelir). Boyalı inceleme olduğu için, hücrelerin çekirdekleri boyanacak ve tiplendirmesi yapılabilecektir. Sayım bittikten sonra 1 mm³ BOS'ta bulunan hücrelerin tipleri ve sayıları belirlenmiş olacaktır. Tablo II'de menenjit etkenlerine göre BOS özellikleri verilmiştir.

Tablo II. Merkezi sinir sisteminin enfeksiyon hastalıklarında beyin omurilik sıvısı bulguları (7 numaralı kaynaktan uyarlanmıştır)

DURUM	BASINÇ (cm H ₂ O)	LÖKOSİT SAYISI (mm ³)	PROTEİN (mg/dl)	GLİKOZ (mg/dl)	AÇIKLAMALAR
Normal	<28	<5, ≥%75 Lenfosit Yenidoğanlarda: <20	20-45	>50 (veya serum glikozunun %75'i)	
Akut bakteriyel menenjit	Genellikle artmış	100-10.000 veya daha fazla; genellikle 300-2.000; PMN'ler çoğunluktadır	Genellikle 100-500	Azalmış, genellikle <40 (veya serum glikozunun <%50'si)	Organizmalar genellikle Gram boyamada görülür ve kültürle izole edilir.
Viral menenjit veya meningoensefalit	Normal veya hafif artmış	Nadiren > 1.000 hücre.	Genellikle 50-200	Genellikle normal; bazı viral hastalıklarda <40'a azalmış olabilir, özellikle kabakulak (vakaların %15-20'si)	HSV ensefaliti fokal nöbetler veya MRG veya BT taramaları veya EEG'deki fokal bulgular ile akla gelmektedir. Çoğu arbovirus seroloji ile tespit edilir. Diğer virusların çoğu BOS PCR'ı ile tespit edilir.

DURUM	BASINÇ (cm H ₂ O)	LÖKOSİT SAYISI (mm ³)	PROTEİN (mg/dl)	GLİKOZ (mg/dl)	AÇIKLAMALAR
Tüberküloz menenjit	Genellikle artmış	10-500; PMN'ler erken safhada, mononükleer hücreler seyrin çoğunda baskındır.	100-3.000; tıkanıklık varlığında daha yüksek olabilir.	Vakaların çoğunda <50; tedavi edilmediğinde zamanla azalır.	Asite dirençli organizmalar nadiren yaymada görülürler. Organizmaların üretilmesi için bol miktarda BOS gereklidir. <i>Mycobacterium tuberculosis</i> BOS PCR'ı ile tespit edilebilir.
Fungal menenjit	Genellikle artmış	5-500; PMN'ler erken safhada, mononükleer hücreler seyrin çoğunda baskındır. Kriptokok menenjitinde pleositoz olmayabilir. Koksidioidal menenjitte eozinofili olabilir.	25-500	<50; tedavi edilmediğinde zamanla azalır.	Tomurcuklanan mayalar görülebilir. Organizmalar kültürle üretilebilir. Kriptokok antijeni (BOS ve serum) kriptokok enfeksiyonunda pozitif olabilir

İZLENECEK ADIMLAR

1. Önceden hazırladığınız lökosit sayım pipetini yatay tutarak BOS boyasına daldırınız ve alkolle sildiğiniz emici kısmı ağızınıza alıp, tek kullanımlık ağızlık ile ya da enjektör kullanılarak “1” işaretine kadar BOS boyası çekiniz.
2. Emici kısmı ağızınızdan çıkarıp pipeti yatay tutarak ucunda kalan BOS boyasını pamukla siliniz. Bu işi yaparken BOS boyası seviyesinin çektiğiniz işaretten aşağı düşmemesine dikkat ediniz.
3. Pipeti yatay tutarak ucunu BOS örneğine daldırınız. Emici kısmı tekrar ağızınıza alınız ve solüsyondan çekmeye başlayınız.
4. Pipetin kapiller kısmındaki kan, çekilen solüsyonla balon kısmını geçince pipeti dikleştiriniz ve “11” işaretine kadar BOS çekiniz.

5. 11 işaretine geldiğinizde sağ elinizle pipetin lastik boru içinde kalan ucunu, lastiği pipetin üzerine doğru bükerek kapatırken pipeti yatay duruma getirerek BOS örneğinden uzaklaştırınız.
6. Thoma lamında sayım alanlarının iki yanındaki yüksek set kısımlarını hafifçe ıslattıktan sonra lameli kapatınız.
7. Pipetteki BOS süspansiyonunun ilk birkaç damlasını dışarı akıtınız. Bu suretle pipetin kapiller kısmında kalıp BOS boyası ile iyi karışmamış olan solüsyon kısmı atılmış olur.
8. Bundan sonra pipetin ucunu sayım alanının bulunduğu bölmenin üzerindeki lamelin kenarına değdirerek, çok ufak bir damlayı lam ve lamel arasına bırakınız. Bu sıvı, kapillarite nedeniyle lamla lamel arasında yayılır.
9. Sıvı set kısımlarına geçmemelidir. Aksi halde sayım alanı üzerindeki yükseklik artar ve hacim değişir. Lamelin üzerine de taşmamalıdır.
10. Lamı mikroskoba yerleştiriniz ve eğer sıvı hareketi varsa biraz bekleyiniz.
11. Thoma lamının bir büyütme alanındaki hücreleri sayınız.
12. Sayılan hücreler 11 ile çarpılarak mm^3 'deki hücre sayısı bulunur.

KAYNAKLAR

1. Brunzel NA. Body fluid analysis: Manual hemacytometer counts and differential slide preparation. In: Brunzel NA (ed). Fundamentals of Urine and Body Fluid Analysis (4th ed). USA: Elsevier; 2017: 385-392.
2. Brunzel NA. Cerebrospinal fluid analysis. In: Brunzel NA (ed). Fundamentals of Urine and Body Fluid Analysis (4th ed). USA: Elsevier; 2017: 313-328.
3. Ceyhan M, Kanra G. Akut bakteriyel menenjitte beyin-omurilik sıvısı bulguları. Tunçbilek E, Coşkun T, Yurdakök M (editörler). Pediatri El Kitabı, Acil Yaklaşımlar ve Tanısal Girişimler. Ankara: Çağın Basın Yayıncılık; 1995: 295-300.
4. Deisenhammer F, Bartos A, Egg R, et al. Guidelines on Routine Cerebrospinal Fluid Analysis. Report From an EFNS Task Force. Eur J Neurol 2006; 13: 913-922.
5. Health Protection Agency. (2012). Investigation of Fluids from Normally Sterile Sites. UK Standards for Microbiology Investigations. Erişim adresi: www.hpa.org.uk/SMI/pdf. (erişim tarihi 03.06.2020)
6. İzci Y. Şant fizyolojisi. Türk Nöroşirürji Dergisi 2013; 2: 195-201.

7. Janowski AB, Hunstad DA. Central Nervous System Infections. In: Kliegman RM, St Geme JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM (eds.). *Nelson Textbook of Pediatrics*, 21st edition. Philadelphia: Elsevier; 2019: 3222-3234.
8. Kopicinovic LM, Culej J, Jokic A, Bozovic M, Kocijan I. Laboratory testing of extravascular body fluids: National recommendations on behalf of the Croatian Society of Medical Biochemistry and Laboratory Medicine. Part I – Serous fluids. *Biochem Med* 2020; 30: 1-29.
9. Tıbbi mikrobiyoloji uzmanları için: Klinik Örnekten Sonuç Raporuna Uygulama Rehberi. Klinik Mikrobiyoloji Uzmanlığı Derneği. Ankara, 2015.
10. Vücut sıvıları, Kara O. Kara O (çeviri editörü). *Klinik Hematoloji Atlası* (3. baskı). Adana: Nobel kitabevi, 2009: 232-252.
11. Wayne PA. Clinical and Laboratory Standards Institute. *Body Fluid Analysis for Cellular Composition; Approved Guidelines*. CLSI Document H-56-A 2006; 26.
12. Yasuda T, Tomita T, McLone DG, Donovan M. Measurement of cerebrospinal fluid output through external ventricular drainage in one hundred infants and children: correlation with cerebrospinal fluid production. *Pediatr Neurosurg* 2002; 36: 22-28.

