



## VAKA SUNUMU

**Dr. Neslihan Çiçek Deniz**

**Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Çocuk Nefrolojisi Bölümü**

**N.E.K.**  
**5.5 YAŞ, KIZ**

- 1. Başvuru: Haziran 2011 (2 yaş 4 aylık)
  - Şikayet: idrar renginde koyulaşma
  - Hikaye: 3-4 gün öncesinde ateş, ishal



- Özgeçmiş: Özellik yok
- Soygeçmiş: Anne: 34 yaş, sağlıklı  
Baba: 37 yaş, sağlıklı  
Akrabalık yok (aynı köy)  
8 yaş erkek kardeş, sağlıklı  
1.5 yaş kız kardeş, sağlıklı



## FİZİK MUAYENE

- Kg: 12.5 kg (25-50 p) boy: 85 cm (25-50 p)
- Genel durumu orta, soluk görünümde, ağız içi ve vücutta yaygın peteşi
- Solunum sistemi: Doğal
- Kardiovasküler sistem: 1/6 sistolik üfürüm var
- Ta: 100/60 mmHg
- Gastrointestinal sistem: Doğal
- Genitoüriner sistem: Haricen kız, doğal
- Nörolojik sistem: Doğal



HB	TROMBOSİT	LÖKOSİT	KREAT	HAPTOG	LDH	RET	SPOT PROT/KRE
6.3 gr/dl	13000/mm <sup>3</sup>	7600/mm <sup>3</sup>	1.1 mg/dl	0.065 gr/L (↓)	7904 U/L	%1.6	3

**Periferik yayma:** Fragmente eritrositler, şistositler, tekli trombositler

**TİT:** d:1015  
pr (+++)  
sedim: bol eritrosit (dismorfik)

Gaitada EHEC +

**Üriner USG:** Bilateral renal parankimal eko artışı



## POZİTİF BULGULAR

- trombositopeni
- anemi
- retikülositoz
- haptoglobulin düşük
- LDH yüksek
- makroskopik hematüri
- proteinüri
- kreatinin yüksek
- Gaitada EHEC +



# TANI

- HÜS

- 7 günde destek tedavisi ile düzeldi.

HB	TROMBOSİT	LÖKOSİT	KREAT	HAPTOG	LDH	RET	SPOT PROT/KRE
6.3 gr/dl	13000/mm <sup>3</sup>	7600/mm <sup>3</sup>	1.1 mg/dl	0.065 gr/L (↓)	7904 U/L	%1.6	3

HB	TROMBOSİT	LÖKOSİT	KREAT	HAPTOG	LDH	RET	SPOT PROT/KRE
11.2 gr/dl	405000/mm <sup>3</sup>	7500/mm <sup>3</sup>	0.26 mg/dl	0.4 gr/L (N)	254 U/L	%0.2	0.2

- **2. Başvuru: Ekim 2013 (3 yaş 8 aylık)**  
**(1.ataktan 2 yıl 2 ay sonra)**
- Şikayet: halsizlik, döküntü
- Fm: Soluk, peteşi





HB	TROMBOSİT	LÖKOSİT	KREAT
10.2 gr/dl	38000/mm <sup>3</sup>	7300/mm <sup>3</sup>	0.43 mg/dl

- **TİT:** d:1015  
pr (eser)  
sedim: 3 eritrosit/mm<sup>3</sup>
- Viral enf ? İTP ?
- **Periferik yayma:** Fragmente eritrositler, şıştositler, tekli trombositler



HB	TROMBOSİT	LÖKOSİT	KREAT	HAPTOG	LDH	RET	SPOT PROT/KRE
7.7 gr/dl	18000/mm <sup>3</sup>	8300/mm <sup>3</sup>	0.43 mg/dl	0.066 gr/L (↓)	2670 U/L	%1.2	0,55

**TİT:** d:1015  
pr (++)  
sedim: 3 eritrosit/mm<sup>3</sup>

**Üriner USG:** Bilateral renal parankimal eko artışı

**C3:** Normal      **C4:** Normal

**ANA:** Negatif      **Anti DNA:** Negatif



## POZİTİF BULGULAR

- trombositopeni
- anemi
- retikülositoz
- haptoglobulin düşük
- LDH yüksek
- proteinüri



# TANI

- a HÜS
- ADAM TS 13: akt: %103 (N)  
antj: 1.16 ug/ml (N)
- Plasmaferez, Eculizumab planlandı.
- Aşıları yapıldı.



- CFH seviyesi: Normal anti- CFH: Negatif
- CFH mutasyon taraması için kan örneği Hacettepe Tıp Fakültesi Nefrogenetik laboratuvarına gönderildi.
- 5 günde spontan düzeldi.

HB	TROMBOSİT	LÖKOSİT	KREAT	HAPTOG	LDH	RET	SPOT PROT/KRE
7.7 gr/dl	18000/mm <sup>3</sup>	8300/mm <sup>3</sup>	0.43 mg/dl	0.066 gr/L (↓)	2670 U/L	%1.2	0,55

HB	TROMBOSİT	LÖKOSİT	KREAT	HAPTOG	LDH	RET	SPOT PROT/KRE
11.8 gr/dl	528000/mm <sup>3</sup>	9800/mm <sup>3</sup>	0.33 mg/dl	0.48 gr/L (N)	738 U/L	%0.42	0.19

○ **3. Başvuru: Temmuz 2014 (5 yaş 5 aylık)  
(2. ataktan 9 ay sonra)**

- Şikayet: ateş, döküntü
- Fm: Tonsillofareks hafif hiperemik  
Soluk, peteşi



HB	TROMBOSİT	LÖKOSİT	KREAT	HAPTOG	LDH	RET	SPOT PROT/KRE
8.1 gr/dl	39000/mm <sup>3</sup>	8400/mm <sup>3</sup>	0.33 mg/dl	0.058 gr/L (↓)	1764 U/L	%1.79	0.8

**Periferik yayma:** Fragmente eritrositler, şıştositler, ikili trombositler

**TİT:** d:1020  
pr (+++)  
sedim: 7 eritrosit/mm<sup>3</sup>

**Üriner USG:** Bilateral renal parankimal eko artışı



## POZİTİF BULGULAR

- trombositopeni
- anemi
- retikülositoz
- haptoglobulin düşük
- LDH yüksek
- proteinüri

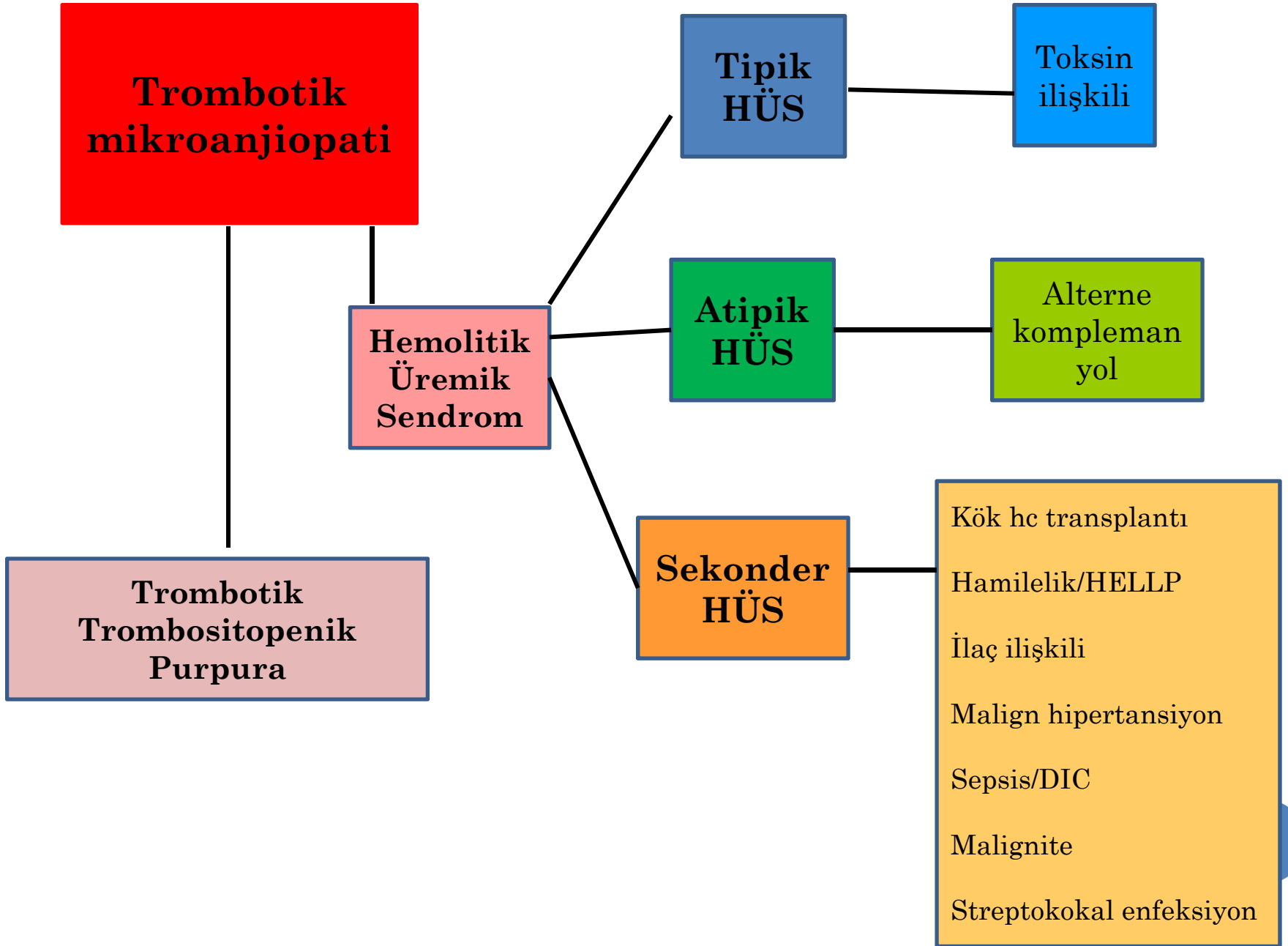




- Eculizumab başvurusu yapıldı.
- 5 günde düzeldi.
- İlaç başlanmadı.

HB	TROMBOSİT	LÖKOSİT	KREAT	HAPTOG	LDH	RET	SPOT PROT/KRE
8.1 gr/dl	39000/mm <sup>3</sup>	8400/mm <sup>3</sup>	0.33 mg/dl	0.058 gr/L (↓)	1764 U/L	%1.79	0.8

HB	TROMBOSİT	LÖKOSİT	KREAT	HAPTOG	LDH	RET	SPOT PROT/KRE
11.7 gr/dl	495000/mm <sup>3</sup>	7600/mm <sup>3</sup>	0.24 mg/dl	0.88 gr/L (N)	223 U/L	%0.3	0.08



# HEMOLİTİK ÜREMİK SENDROM

## TİPİK HÜS

- HÜS vakalarının %90
- Mikroanjiopatik hemolitik anemi
- Trombositopeni
- Böbrek Hasarı
  
- Diyare pozitif (E. Coli, Shigella)



# ATİPİK HÜS

- HÜS vakalarının %10
- aHÜS, nadir görülen alterne kompleman sisteminin aktivasyonu ile karakterize genetik bir hastalıktır.
- Ayırıcı tanıda TTP (ADAMTS 13)
- %50-70 inde kompleman mutasyonu (Faktör H, faktör I, faktör B, MCP, C3)
- Diyare genellikle eşlik etmez.

# AHÜS

## Tetikleyen/eşlik eden (n:191)

- İshal %24
- Solunum yolu enf %18
- Hamilelik %7
  
- **Nörolojik bulgular %40-50**



# TEDAVİ

- Destek tedavisi
- Plazma infüzyonu, Plasmaferez
- Kompleman blokajı (anti- C5 monoklonal antikör)
  - PNH tedavisinde
  - 2011 de aHÜS için onay almıştır.



- Bu hastada yaklaşım ne olmalı ?
- İzlem ?
- Tedavi ?
- Biyopsi ?



**TEŐEKKÜRLER...**

