

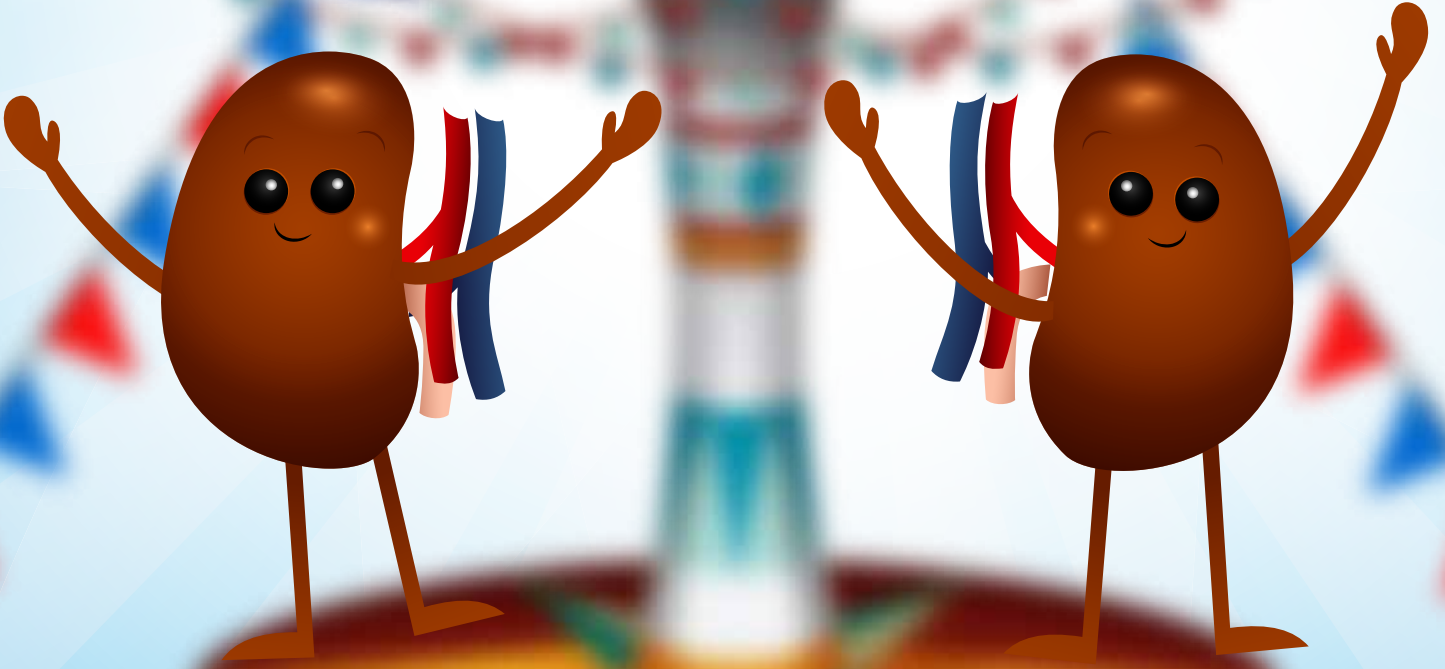
ÇOCUK NEFROLOJİ DERNEĞİ



5. ÇOCUK NEFROLOJİ E-OLGU PANAYIRI

04 - 05 Aralık 2020

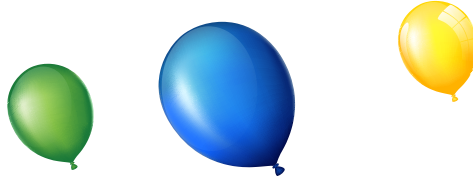
18 -19 Aralık 2020



GENX
KONGRE

İcadiye Cad. No:3 Kuzguncuk 34674 İstanbul T: +90 216 310 11 00
F: +90 216 310 06 00 info@genx.com.tr / www.genx.com.tr

genx_mice twitter.com/GenX_MICE



Değerli Meslektaşlarımız

5. Çocuk Nefroloji Olgu Panayırında Aydın'da bir araya gelmeyi planlamaktaydık. COVID-19 Pandemisinin kontrolüne yönelik önlemler çerçevesinde bizler de bu toplantımızın tamamen çevrim içi olarak gerçekleşmesinin bu yıl için daha doğru olacağını düşündük.

Çevrim içi gerçekleştirilecek toplantının, birlikte olacağımız bilimsel paylaşımın yerini alamayacağını bilerek ve çevrim içi uygulamaların tüm avantajlarını kullanarak Nefrolojinin tüm alanlarıyla ilgili ilginç olguların tartışılacağı bilimsel şölende değerli katkılarınız ile bir araya gelmeyi arzu etmekteyiz.

4 ve 5 Aralık 2020 ile **18 ve 19 Aralık 2020** tarihlerinde yapılması planlanan

5. Çocuk Nefroloji e-Olgular Panayırında siz değerli meslektaşlarımızla birlikte olmaktan mutluluk duyacağız.

Saygılarımızla
Çocuk Nefroloji Derneği Yönetim Kurulu

Yönetim Kurulu

Başkan

Prof. Dr. Harika Alpay

Başkan Yardımcısı

Prof. Dr. Sema Akman

Genel Sekreter

Prof. Dr. Önder Yavaşcan

Sayman

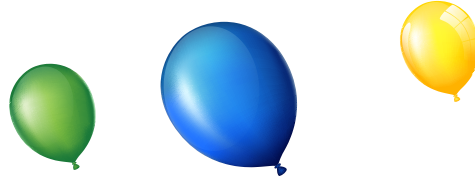
Prof. Dr. Hakan Poyrazoğlu

Üyeler

Prof. Dr. Ferah Sönmez

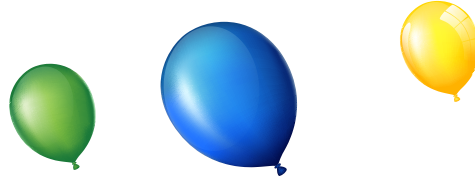
Prof. Dr. Sevcan Bakkaloğlu

Doç. Dr. Kaan Gülleroglu



İçindekiler

BİLİMSEL PROGRAM	7
SÖZLÜ BİLDİRİLER	10
ADÖLESAN HİPERTANSİYONUNDA FARKLI BİR ETİYOLOJİ: BİLATERAL AKSESUAR RENAL ARTER	11
<i>Nadide Melike Sav, Hasan Baki Altınsoy</i>	
ATİPİK HEMOLİTİK ÜREMİK SENDROM NEDENİYLE ECULİZUMAB TEDAVİSİ ALAN HASTADA AŞILAMAYA RAĞMEN GELİŞEN MENİNGOKOKSEMİ	12
<i>Diana Üçkardeş, Nilüfer Gökner, Emre Keleşoğlu, Cengiz Candan</i>	
KONJENİTAL BÖBREK VE ÜRİNER KANAL ANOMALİSİNE SEBEP OLAN HOMOZİGOT HOXA11 VARYASYONU	13
<i>Seha Saygılı, Emine Atayar, Nur Canpolat, Mehmet Eliçevik, Sebuhan Kuruoğlu, Lale Sever, Salim Çalışkan, Fatih Öztürk</i>	
BÖBREK NAKLİ SONRASI PERSİSTAN HİPERPARATİROİDİ NEDENİYLE SİNAKALSET TEDAVİSİ VERİLEN BİR OLGU...	14
<i>Tülay Becerir, Neslihan Yılmaz</i>	
REKÜRREN HSP NEFRİTİ TEDAVİSİNDE SIKLOSPORİNİN ETKİNLİĞİ	15
<i>Kenan Doğan, Mehmet Baha Aytaç, Kenan Bek</i>	
BÖBREK YETMEZLİĞİYLE BAŞVURAN ÜÇ BÖBREK ANOMALİSİ	16
<i>Esra Danacı Vatansever, Serra Sürmeli Döven, Barış Ten, Kaan Esen, Yasemin Yuyucu Karabulut, Zehra Pınar Koç, Ali Delibaş</i>	
SON DÖNEM BÖBREK YETMEZLİĞİNE İLERLEYEN BİR SEKONDER HÜS NEDENİ: KOBALAMİN DEFECTİ	17
<i>Nuran Küçük, Ufuk Yükselmiş, Yasemin Akın, Burcu Öztürk Hişmi, Harika Alpay</i>	
BÖBREK NAKLİ YAPILAN FRASİER SENDROMU OLGUSUNDA CİDDİ BİR KOMPLİKASYON: MİKST GERM HÜCRELİ TÜMÖR	18
<i>Bilge Erdoğan, Beltinge Demircioğlu Kılıç, Mehtap Akbalık Kara, Mithat Büyükçelik</i>	
MULTİKİSTİK DİSPLASTİK BÖBREK TANILI OLGULARDA MİKSIYON SİSTOÜRETROGRAFI GEREKLİ Mİ?	19
<i>Deniz Karakaya, Evra Çelikkaya, Mehmet Bülbül</i>	
İZOLE OFTALMOPELJİ İLE PREZENTE OLAN HEMOLİTİK ÜREMİK SENDROM OLGUSU	20
<i>Müge Ayanoğlu, Ferah Sönmez, Ayşe Fahriye Tosun, Dilek Yılmaz</i>	
RENAL DIŞ MEDÜLLER POTASYUM KANALINDAKİ HOMOZİGOT MUTASYONA BAĞLI İZOLE NEFROKALSİNOZİS	21
<i>Gizem Yıldız, Meral Torun Bayram, Salih Kavukçu, Alper Soylu</i>	
NON-İNVAZİV YÖNTEMLERLE TEDAVİ EDİLEN RENAL SKARLI NÖROJEN MESANELİ OLGU	22
<i>Ahmet Taner Elmas, Turan Yıldız, Şenay Zırhlı Selçuk, Yılmaz Tabel</i>	
NEFROTİK SENDROMDA TROMBOZUN TEK SUÇLUSU BÖBREK MİDİR?	23
<i>Eren Soyaltın, Rümeyza Yasemin Çiçek, Önder Yavaşcan, Aysel Kıyak, Sevgi Yavuz</i>	
MAKROFAJ AKTİVASYON SENDROMU İLE BAŞVURAN ERKEK SİSTEMİK LUPUS ERİTEMATOSUS OLGUSU	24
<i>Havva Evrengül, Sinem Polat, Ayhan Yaman, Ozan Özkaya</i>	
COVID-19 ENFEKSİYONU İLE BAŞVURAN BİR GRANÜLOMATÖZ POLİANJİTİS OLGUSU; BİRLİKTELİK Mİ? YANLIŞ POZİTİFLİK Mİ?	25
<i>Serim Pul, İbrahim Gökçe, Ece Demirci Bodur, Serçin Güven, Neslihan Çiçek, Nilüfer Yalındağ Öztürk, Harika Alpay</i>	
NEFROTİK SENDROM VE COVID-19: OLGU SUNUMU	26
<i>Bağdagül Aksu, Emine Özlem Çam Delebe, Zeynep Nagehan Yürük Yıldırım, Hüseyin Adil Öner, Ayşe Pınar Göksu Çetinkaya, Yasemin Özlük, Işın Kılıçaslan, Seyhun Solakoğlu, Günnur Deniz, Alev Yılmaz, Ahmet Nevzat Nayır</i>	



ÇOCUKLUK ÇAĞINDA FİBRONEKTİN DEPOZİTLİ GLOMERULOPATİ; OLGU SUNUMU	27
<i>Okan Akacı, Özgün Saltürk Kaya, Sümeyye İşleyen, Ali Toprak</i>	
DKGKE MUTASYONU SAPTANAN ATİPİK HEMOLİTİK ÜREMİK SENDROM VAKASI; ECULİZUMAB TEDAVİSİ ?	28
<i>Demet Tekcan, Hülya Nalçacıoğlu, Şefika İlkur Kökcü Karadağ, Fatih Özaltın, Özlem Aydoğ</i>	
AKUT FOKAL BAKTERİYEL NEFRİTLİ BİR OLGU SUNUMU	29
<i>Gökçen Erfidan, Demet Alaygut, Özgür Özdemir Şimşek, Seçil Arslansoyu Çamlar, Cemaliye Başaran, Fatma Mutlubaş, Belde Kasap Demir</i>	
RENAL TRANSPLANTASYON HASTASINDA TRANSPLANTASYON SONRASI İSHALİN NADİR GÖRÜLEN BİR NEDENİ ... 30	
<i>Derya Cevizli, Bahriye Atmış, Emel Sarıbaş, Çağla Çağlı, Büşra Nur Ateş, Emine Kılıç Bağır, Ümmühan Çay, Ali İşlek, Aysun Karabay Bayazıt</i>	
COVID-19 İLİŞKİLİ MULTİSİSTEM İNFLAMASYON SENDROMU GELİŞEN BÖBREK NAKİL HASTASI	31
<i>Neslihan Günay, Ayşenur Paç Kısaasrslan, Benhur Şirvan Çetin, Başak Nur Akyıldız, Sibel Yel, Aynur Gencer Balaban, İsmail Dursun, Muammer Hakan Poyrazoğlu</i>	
NADİR BİR ÜROLOJİK ANOMALİ: BİLATERAL İNTRAVEZİKAL ÜRETEROSEL	33
<i>Muhammet İrfan Dönmez, Metin Gündüz, Ahmet Midhat Elmacı</i>	
LİZİNÜRİK PROTEİN İNTOLERANSININ NADİR RENAL TUTULUMU: MEMBRANOPROLİFERATİF GLOMERÜLONEFRİT	34
<i>Demet Baltu, Gülşah Özdemir, Bora Gülhan, Tuğba Taştemel Öztürk, Eda Didem Kurtşükür, Serap Sivri, Yelda Bilginer, Hasan Özen, Diclehan Orhan, Fatih Özaltın, Ali Düzova, Rezan Topaloğlu</i>	
BOY KISALIĞININ NADİR BİR NEDENİ: KLİNİK BULGU VERMEYEN METABOLİK ASİDOZ İLE TANI KONULAN KARBONİK ANHİDRAZ 2 EKSİKLİĞİ	35
<i>Mahmut Çelebi, Burcu Gizem Teber, Seçil Kezer, Cihangir Akgün, Önder Yavaşcan</i>	
LUPUS BENZERİ KLİNİK BULGU İLE BAŞVURAN BİR CIVA ZEHİRLENMESİ OLGUSU	36
<i>Özge Baba, Hakan Kısaoğlu, Sevdeğül Mungan, Mukaddes Kalyoncu</i>	
İNFRANTİL DÖNEMDE SON DÖNEM BÖBREK YETMEZLİĞİNE İLERLEYEN PRİMER HİPEROKSALÜRİ TİP 1 OLGUSU..... 37	
<i>Ayla Kaçar, Gülşah Kaya Aksoy, Mehtap Adar, Elif Çomak, Muhammed Sancaktar, Mustafa Koyun, Havva Serap Toru, Afig Berdeli, Sema Akman</i>	
ÇOCUKLARDA AKUT PERİTONİTİN UNUTULAN NADİR NEDENİ: EOZİNOFİLİK PERİTONİT	38
<i>Bahriye Uzun Kenan, Bahar Büyükkaragöz, Emre Leventoğlu, Sevcan A. Bakkaloğlu</i>	
VIDEO POSTER BİLDİRİLER	39
NUTCRACKER SENDROMU: MAKROSKOPİK HEMATÜRİNİN NADİR BİR NEDENİ	40
<i>Hüseyin Adil Öner, Zeynep Nagehan Yürük Yıldırım, Muhammet İrfan Dönmez, Tayfun Oktar, Zuhul Bayramoğlu, Bağdagül Yavaş Aksu, Ayşe Pınar Göksu Çetinkaya, Emine Özlem Çam Delebe, Alev Yılmaz, Ahmet Nevzat Nayır</i>	
NEFROTİK SENDROMLU BİR ÇOCUK HASTADA AKUT ANÜRİK BÖBREK HASARI: TETİĞİ ÇEKEN NEDİR?	41
<i>Bahar Büyükkaragöz, Burcu Yazıcıoğlu, Sevcan Azime Bakkaloğlu, Oğuz Söylemezoğlu, Necla Buyan</i>	
HEMATÜRİNİN NADİR BİR NEDENİ: MESANE POLİPİ	42
<i>Halil Suat Ayyıldız, Seçil Kezer, Mehmet Sait Doğan, Cihangir Akgün, Önder Yavaşcan</i>	
NADİR BİR SEKONDER AMİLOİDOZ SEBEBİ; HİPERİMMÜNGLOBULİN D SENDROMU	43
<i>Ece Demirci Bodur, İbrahim Gökçe, Serim Pul, Neslihan Çiçek, Serçin Güven, Özde Nisa Türkkkan, Nurdan Yıldız, Betül Sözeri, Harika Alpay</i>	



YENİDOĞANDA PERİRENAL SIVI BİRİKİMİ	44
<u>Özgür Özdemir Şimşek</u> , Seçil Arslansoyu Çamlar, Gökçen Erfidan, Yeliz Pekçevik, Cemaliye Başaran, Demet Alaygut, Fatma Mutlubaş, Mehmet Yekta Öncel, Belde Kasap Demir	
ATİPİK SEYİRLİ BİR JUVENİL DERMATOMİYOZİT OLGUSU	45
<u>Şenay Zırhlı Selçuk</u> , Ceyhan Açarı, Emine Saliha Ceylan, Ahmet Taner Elmas, Yılmaz Tabel	
STEROİDE DİRENÇLİ NEFROTİK SENDROMUN NADİR BİR SEBEBİ; C3 GLOMERÜLONEFRİT	46
<u>Merve Hanife Aktaş Özgür</u> , Mehmet Baha Aytaç, Kenan Doğan, Kenan Bek	
NADİR BİR BÖBREK YETERSİZLİĞİ NEDENİ; NEFRONOFİTİZİ BENZERİ NEFROPATİ-1 (NPHPL1) OLGU SUNUMU	47
<u>Emine Özlem Cam Delebe</u> , Zeynep Nagehan Yürük Yıldırım, Zeynep Ocak, Esin Karakılıç, Feyza Darendeliler, Bağdagül Aksu, Özde Nisa Türkkan, Hüseyin Adil Öner, Ayşe Pınar Göksu Çetinkaya, Alev Yılmaz, Ahmet Nevzat Nayır	
LUPUS PERİTONİTİ GÖRÜLEN NADİR BİR SLE OLGUSU	49
<u>Özgür Özdemir Şimşek</u> , Belde Kasap Demir, Gökçen Erfidan, Seçil Arslansoyu Çamlar, Eren Soyaltın, Demet Alaygut, Fatma Mutlubaş	
NADİR BİR AKUT BÖBREK YETMEZLİĞİ NEDENİ: BİLATERAL OBSTRÜKSİYON GELİŞTİREN SİSTİN TAŞI	51
<u>Esra Danacı Vatanserver</u> , Serra Sürmeli Döven, Sarhun Zirek, Caner İsbir, Ali Naycı, Ali Delibaş	
KOMPLEMAN FAKTÖR I MUTASYONUNA BAĞLI AİLESEL NEFROPATİ VE SLE BİRLİKTELİĞİ	52
<u>Ayşe Pınar Göksu Çetinkaya</u> , Alev Yılmaz, Nuray Aktay Ayaz, Bağdagül Aksu, Zeynep Nagihan Yürük Yıldırım, Hüseyin Adil Öner, Özlem Cam Delebe, Özlem Akgün, Yasemin Özlük, Işın Kılıçaslan, Ahmet Nevzat Nayır	
NADİR BİR KOMPLİKASYON OLARAK AMİLOİDOZ: OLGU SUNUMU	53
<u>Emine Özlem Cam Delebe</u> , Dilek Güneş, Nafiye Emel Çakar, Mehmet Cihan Balcı, Zeynep Nagehan Yürük Yıldırım, Zerrin Önal, Mübeccel Demirkol, Güliden Gökçay, Yasemin Özlük, Işın Kılıçaslan, Alev Yılmaz, Ahmet Nevzat Nayır	
DİAÇİLGİSEROL KİNAZ EPSİLON GENİNDE YENİ BİR MUTASYON	55
<u>Neslihan Günay</u> , Muhammet Ensar Doğan, Ahmet Eken, Ayşe Seda Pınarbaşı, Sibel Yel, Aynur Gencer Balaban, İsmail Dursun, Münis Dündar, Muammer Hakan Poyrazoğlu	
AKUT NÖROJENİK MESANE İLE BAŞVURAN DİRENÇLİ HİPERTANSİYON OLGUSU	56
<u>Sibel Yel</u> , Neslihan Günay, Aynur Gencer Balaban, Aylin İnal, İsmail Dursun, Hakan Muammer Poyrazoğlu	
PLCE1 MUTASYONU SAPTANAN İNFANTİL NEFROTİK SENDROMLU OLGUDA SİKLOSPORİN TEDAVİSİNE YANIT; 3 YILLIK İZLEM	57
<u>Demet Tekcan</u> , Hülya Nalçacıoğlu, Fatih Özaltın, Özlem Aydoğ	
ADOLESAN HASTADA PRİMER MEMBRANÖZ NEFROPATİ	58
<u>Mehtap Adar</u> , Elif Çomak, Bahar Akkaya, Muhammet Sancaktar, Mustafa Koyun, Ayla Kaçar, Gülşah Kaya Aksoy, Sema Akman	
NADİR GÖRÜLEN BİR NEFROLİTİAZİS NEDENİ: APRT GEN MUTASYONU	59
<u>Muhammet Sancaktar</u> , Mustafa Koyun, Ayla Kaçar, Gülşah Kaya Aksoy, Mehtap Adar, Elif Çomak, Sema Akman	
HİPERTANSİYON İLE BAŞVURAN BEHÇET HASTASI OLGUSU	60
<u>Mehtap Adar</u> , Elif Çomak, Muhammet Sancaktar, Mustafa Koyun, Ayla Kaçar, Gülşah Kaya Aksoy, Filiz Ekici, Fırat Kardelen, Sema Akman	
NADİR GÖRÜLEN BİR OTOZOMAL DOMİNANT GEÇİŞLİ FSGS NEDENİ: İNF2 GEN MUTASYONU	61
<u>Muhammet Sancaktar</u> , Mustafa Koyun, Ayla Kaçar, Gülşah Kaya Aksoy, Mehtap Adar, Elif Çomak, Sema Akman	
KREATİN KİNAZ YÜKSEKLİĞİNİN NADİR BİR NEDENİ: DENT 2 HASTALIĞI?	62
<u>Tuğba Taştemel Öztürk</u> , Demet Baltu, Bora Gülhan, Gülşah Özdemir, Eda Didem Kurt Şükür, Fatih Özaltın, Ali Düzova, Rezan Topaloğlu	
FOKAL SEGMENTAL GLOMERULOSKLEROZ'UN NADİR SEBEBİ CRB2 MUTASYONU; YENİ TANIMLANMIŞ BİR VARYANTA SAHİP OLGU SUNUMU	63
<u>Okan Akacı</u> , Zeynep Beyza Kuşku, Orhan Görükmez	



SANTRAL SİNİR SİSTEMİ TUTULUMU İLE PREZENTE OLAN POST-TRANSPLANT LENFOPROLİFERATİF HASTALIK	64
Ayla Kaçar, Gülşah Kaya Aksoy, Elif Güler, Kamil Karaali, Güzide Ayşe Ocak, Mehtap Adar, Elif Çomak, Muhammed Sancaktar, Mustafa Koyun, Sema Akman	
MALİGN MELANOMLU BİR ÇOCUK HASTADA NİVOLUMAB İLİŞKİLİ İGA NEFROPATİSİ	65
Gizem Yıldız, Meral Torun Bayram, Salih Kavukçu, Alper Soylu	
SLE NEFRİTİNİN FARKLI YÜZÜ: LUPUS PODOŞİTOPATİ	66
Şeyda Doğan, Aynur Gencer Balaban, Semanur Taşkın, Neslihan Günay, Sümeyra Özdemir Çiçek, Aylin İnal, Ayşenur Paç Kısaarslan, Sibel Yel, İsmail Dursun, Muammer Hakan Poyrazoğlu	
REFRAKTER LUPUS NEFRİTLİ BİR OLGUDA RİTUXİMAB KURTARMA TEDAVİSİ	67
Şeyda Doğan, Aynur Gencer Balaban, Semanur Taşkın, Neslihan Günay, Sümeyra Özdemir Çiçek, Aylin İnal, Ayşenur Paç Kısaarslan, Sibel Yel, İsmail Dursun, Muammer Hakan Poyrazoğlu	
STEROİD DİRENÇLİ NEFROTİK SENDROMLU OLGUDA İNVAZİV ASPERGİLLUS ENFEKSİYONU	68
Güldane Aylin İnal, Neslihan Günay, Aynur Balaban, Sibel Yel, Benhur Şirvan Çetin, Burcu Süreyya Görkem, İsmail Dursun, Suat Öktem, Muammer Hakan Poyrazoğlu	
PAUCİ-İMMUN KRESENTRİK GLOMERÜLONEFRİT SONRASI ALL TANISI KONAN İLK OLGU	69
Aynur Gencer Balaban, Neslihan Günay, Aylin İnal, Sibel Yel, İsmail Dursun, Muammer Hakan Poyrazoğlu	
ÇOCUKLARDA HİPERTANSİYONUN NADİR BİR NEDENİ: GORDON SENDROMU	70
Bahriye Atmış, İhsan Turan, Derya Cevizli, Aysun Karabay Bayazıt, Bilgin Yüksel	
STEROİD DİRENÇLİ NEFROTİK SENDROM SONRASI 1 YILDA SON DÖNEM BÖBREK YETMEZLİĞİ GELİŞEN BİR OLGUDA BÖBREK NAKLİ DENEYİMİ	71
Seçil Kezer, Cihangir Akgün, Önder Yavaşcan	
BÖBREK NAKLİ OLGUSUNDA NADİR RASTLANAN BİR ENFEKSİYON TABLOSU: PİYOSALPİNKS	72
Seçil Kezer, Cihangir Akgün, Mehmet Sait Doğan, Önder Yavaşcan	
YENİ TANIMLANMIŞ AQUAPORİN 2 GEN MUTASYONUNA BAĞLI NEFROJENİK DİABETES İNSİPIDUS OLGUSU	73
Okan Akacı, Özlem Kara, Hakan Erdoğan	
NEFROTİK SENDROM VE HODGKİN LENFOMA	74
Ayşe Pınar Göksu Çetinkaya, Zeynep Nagehan Yürük Yıldırım, Deniz Tuğcu, Emine Özlem Çam Delebe, Hüseyin Adil Öner, Rumeysa Tuna, Zeynep Karakaş, Caner Alparslan, Yasemin Özlük, Işın Kılıçaslan, Alev Yılmaz, Ahmet Nevzat Nayır	

BİLİMSEL PROGRAM



BİLİMSEL PROGRAM

4 ARALIK 2020

- 19:00-21:55 SİSTEMİK HASTALIKLAR, VASKÜLİT BÖBREK TUTULUMU, TÜBÜLER HASTALIKLAR**
Oturum Başkanları: Harika Alpay, Ferah Sönmez
- 19:00-19:25 Renal dış medüller potasyum kanalındaki homozigot mutasyona bağlı izole nefrokalsinozis
Gizem Yıldız
Dokuz Eylül Üniversitesi
- 19:25-19:50 Rekürren HSP nefriti tedavisinde siklosporinin etkinliği
Kenan Doğan
Kocaeli Üniversitesi
- 19:50-20:15 Makrofaj Aktivasyon Sendromu ile Başvuran Erkek Sistemik Lupus Eritematozus Olgusu
Havva Evrengül
İstinye Üniversitesi
- 20:15-20:40 Ateş Buz Dağının Sadece Görünen Kısmı; Olgu sunumu
Gönül Parmaksız
Başkent Üniversitesi Adana
- 20:40-21:05 Lupus Benzeri Klinik Bulgu ile Başvuran Bir Cıva Zehirlenmesi Olgusu
Özge Baba
Karadeniz Teknik Üniversitesi
- 21:05-21:30 Boy Kısaldığının Nadir Bir Nedeni: Klinik Bulgu Vermeyen Metabolik Asidoz İle Tanı Konulan Karbonik Anhidraz 2 Eksikliği
Seçil Kezer
Medipol Üniversitesi
- 21:30-21:55 Covid-19 enfeksiyonu ile başvuran bir granümatöz polianjitis olgusu; Birliktelik mi? Yanlış pozitiflik mi?
Serim Pul
Marmara Üniversitesi

5 ARALIK 2020

- 19:00-21:55 GLOMERÜLER HASTALIKLAR, HÜS**
Oturum Başkanları: Sema Akman, Hakan Poyrazoğlu
- 19:00-19:25 İzole oftalmopleji ile prezente olan hemolitik üremik sendrom olgusu
Müge Ayanoğlu
Adnan Menderes Üniversitesi
- 19:25-19:50 Atipik Hemolitik Üremik Sendrom Nedeniyle Eculizumab Tedavisi Alan Hastada Aşılamaya Rağmen Gelişen Meningokoksemi
Diana Uçkardeş
Medeniyet Üniversitesi
- 19:50-20:15 DKGKE Mutasyonu Saptanan Atipik Hemolitik Üremik Sendrom Vakası; Eculizumab Tedavisi ?
Demet Tekcan
19 Mayıs Üniversitesi
- 20:15-20:40 Çocukluk Çağında Fibronektin Depozitli Glomerulopati; Olgu Sunumu
Okan Akacı
SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Hastanesi
- 20:40-21:05 Lizinürik Protein İntoleransının Nadir Renal Tutulumu: Membranoproliferatif Glomerülonefrit
Demet Baltu
Hacettepe Üniversitesi
- 21:05-21:30 Nefrotik sendrom ve COVID-19: Olgu sunumu
Emine Özlem Çam Delebe
İstanbul Üniversitesi
- 21:30-21:55 Nefrotik Sendromda Trombozun Tek Suçlusunu Böbrek midir?
Eren Soyaltın
Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi



BİLİMSEL PROGRAM

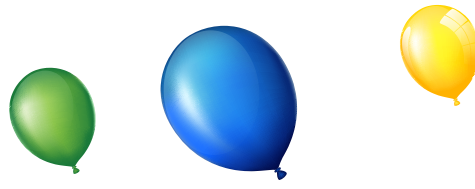
18 ARALIK 2020

- 19:00-21:55 İYE, ÇAKUT, HT**
Oturum Başkanları: *Sevcan Bakkaloglu, Önder Yavaşcan*
- 19:00-19:25 Multikistik Displastik Böbrek Tanılı Olgularda Miksiyon Sistoüretrografi Gerekli mi?
Deniz Karakaya
SBÜ Dr Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları EAH
- 19:25-19:50 Konjenital böbrek ve üriner kanal anomalisine sebep olan homozigot HOXA11 varyasyonu
Seha Saygılı
İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi
- 19:50-20:15 Akut Fokal Bakteriyel Nefritli Bir Olgu Sunumu
Gökçen Erfidan
SBÜ Tepecik EAH/Katip Çelebi Üniversitesi
- 20:15-20:40 Böbrek Yetmezliğiyle Başvuran Üç Böbrek Anomalisi
Esra Danacı Vatansever
Mersin Üniversitesi
- 20:40-21:05 Nadir bir ürolojik anomali: Bilateral intravezikal üreterosel
Muhammet İrfan Dönmez
SBÜ Konya EAH/Selçuk Üniversitesi
- 21:05-21:30 Adölesan Hipertansiyonunda Farklı Bir Etiyoloji: Bilateral Aksesuar Renal Arter
Nadide Melike Sav
Düzce Üniversitesi
- 21:30-21:55 Non-invaziv yöntemlerle tedavi edilen renal skarlı nörojen mesaneli olgu
Ahmet Taner Elmas
İnönü Üniversitesi

19 ARALIK 2020

- 19:00-21:55 PD, HD, PREDİYALİZ, BÖBREK NAKLİ VE KOMPLİKASYONLARI (ANEMİ, HİPERTANSİYON, HİPERFOSFATEMİ....)**
Oturum Başkanları: *Harika Alpay, Kaan Gülleroğlu*
- 19:00-19:25 Böbrek nakli yapılan Frasier sendromu olgusunda ciddi bir komplikasyon: Mikst germ hücreli tümör
Bilge Erdoğan
Gaziantep Üniversitesi
- 19:25-19:50 Çocuklarda akut peritonitin unutulmuş nadir nedeni: Eozinofilik peritonit
Bahriye Uzun Kenan
Gazi Üniversitesi
- 19:50-20:15 Renal transplantasyon hastasında transplantasyon sonrası ishalin nadir görülen bir nedeni
Derya Cevizli
Çukurova Üniversitesi
- 20:15-20:40 COVID-19 ilişkili Multisistem İnflamasyon Sendromu Gelişen Böbrek Nakil Hastası
Neslihan Günay
Erciyes Üniversitesi
- 20:40-21:05 Böbrek nakli sonrası persistan hiperparatiroidi nedeniyle sinakalset tedavisi verilen bir olgu
Tülay Becerir
Pamukkale Üniversitesi
- 21:05-21:30 Son Dönem Böbrek Yetmezliğine İlerleyen Bir Sekonder HÜS Nedeni: Kobalamin Defekti
Nuran Küçük
Kartal Dr. Lütfi Kırdar Şehir Hastanesi
- 21:30-21:55 İnfantil dönemde son dönem böbrek yetmezliğine ilerleyen primer hiperoksalüri tip 1 olgusu
Ayla Kaçar
Akdeniz Üniversitesi

SÖZLÜ BİLDİRİLER



ADÖLESAN HİPERTANSİYONUNDA FARKLI BİR ETİYOLOJİ: BİLATERAL AKSESUAR RENAL ARTER

Nadide Melike Sav¹, Hasan Baki Altınsoy²

¹Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Düzce

²Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Ana Bilim Dalı, Düzce

Amaç:

Çocuklarda hipertansiyon ileri yaşlarda damar hastalıklarının ortaya çıkması için bir risk faktörüdür. Hipertansif çocuklarda sekonder nedenler mutlaka araştırılmalıdır. Bilateral aksesuar renal arter renovasküler hipertansiyonun (RVH) nadir bir nedenidir. Bu olgu sunumunda çocuk acil kliniğinde kan basıncında yükseklik olan bir adölesanda tetkikler sonucunda bilateral aksesuar renal arter tespit edilmiştir.

Olgu:

13 yaşında erkek hasta baş dönmesi ve nefes darlığı şikayetiyle başvurdu. Fizik muayenesinde kan basıncı sağ koldan 140/90mmHg, sol koldan 130/90mmHg idi. Vücut ağırlığı 81kg (>97p, 3.03 SDS), boyu 168cm (93p, 1.47 SDS) olarak ölçüldü. Sistemik muayenesi normaldi. Soygeçmişinde babasında ve babaannesinde hipertansiyon vardı. Aldosteron yüksekliği dışında laboratuvar testler normaldi. Renal doppler ultrasonografisinde (USG) her iki renal arter stenoz açısından şüpheli bulundu. Kaptoprilli renal sintigrafi bu bulguyu desteklemedi. Kan basınçları 95.p üzerinde seyreden hastaya renal MR anjiyografi (MRA) yapıldı. Sağda üst ve alt polü ayrı ayrı besleyen renal arter ve aksesuar renal arter izlendi. Kalibrasyonu normaldi, stenoz ve dilatasyon saptanmadı. Solda aortadan renal arter ve inferiorundan aksesuar renal arter çıkışı gözlemlendi ve hilus düzeyinde birleştiği görüldü. Sol aksesuar renal arter kalibrasyonu düşüktü, ancak stenoz saptanmadı. BT anjiyografi (BTA) sonucunda ise birden fazla bilateral aksesuar renal arter olduğu görüldü (Şekil 1, 2). Hastanın antihipertansif tedavisi tekrar düzenlenerek kan basıncı kontrol altına alındı.

Tartışma:

Çocukluk çağında hipertansiyon, hem çocukluk hem de erişkin dönemde oluşabilecek komplikasyonlar nedeniyle erken tanı ve tedavisi gereken bir hastalıktır.

Renovasküler hipertansiyon tüm hipertansiyonların %1'inden daha azını oluşturmaktadır.

Tanıda renal doppler ultrasonografisi, kaptoprilli dinamik renal perfüzyon sintigrafisi, intravenöz piyelografi, periferik ve renal venlerde renin taylorleri, intraarterial digital subtraction arteriyografi ve renal anjiyografi başlıca tanı yöntemleridir.

Renovasküler hipertansiyonda iskemik böbrek aşırı düzeyde renin üreterek aldosteron salınımına yol açar. Ancak her zaman plazma renin aktivitesi yüksek olmayabilir. Bu tip vakalarda renal ven renin düzeyi en doğru sonuçları verir. Bu hastada renin düzeyinin normal olması ancak aldosteron seviyesinin yüksek olması bu fizyopatolojiyle açıklanabilir.

Renovasküler hipertansiyonun değerlendirilmesinde tek başına renal sintigrafi faydalı değildir, çünkü normal bir sonuç RVH varlığını dışlamaz ve anormal bir sonuç parankimatöz lezyonlara bağlı olabilir. Bizim olgumuzda da renal sintigrafi tanıyı desteklemedi. Literatürde renal arteriel darlık tanısında renal MRA'nin duyarlılığının % 50-100 arasında olduğu bildirilmektedir. Bu nedenle hastaya ayrıca BTA yapılmış ve tanı doğrulanmıştır.

Bilateral aksesuar renal arter %2-14.7 gibi düşük oranlarda bulunur. Aksesuar renal artere sahip olan böbreklerde ana renal arterin çaplarının etkilenmediği bilinmektedir. Bizim hastamızda da ana renal arter çapı korunmuştur.

Sonuç:

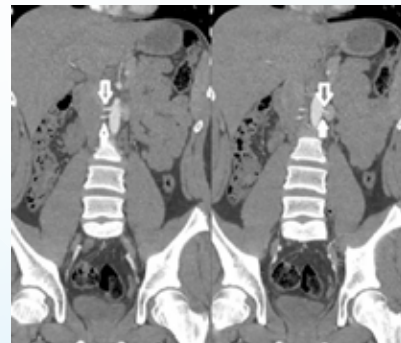
Renovasküler hipertansiyon, her iki böbreğin bir kısmına veya tümüne giden kan akışında azalmadan kaynaklanan ve renin-anjiyotensin mekanizmasının değişmesi ile oluşan yüksek kan basıncıdır. Bu nadir ancak ciddi olan hipertansiyon nedeni, çocuklarda ikincil hipertansiyon nedenlerinin %10'unu oluşturur. Renal arterleri tıkaçıcı hastalıklar çocuklarda agresif seyirli olabilir. Çocuklarda tek taraflı aksesuar renal arter literatür çalışmalarında bildirilmiş olmasına rağmen özellikle iki taraflı olması nadir bir durumdur.

Şekil 1

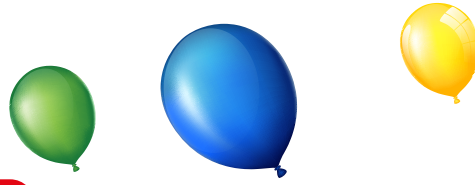


Bilateral aksesuar renal arterler

Şekil 2



Bilateral aksesuar renal arterler



SÖZLÜ BİLDİRİLER

ATIPIK HEMOLİTİK ÜREMİK SENDROM NEDENİYLE ECULİZUMAB TEDAVİSİ ALAN HASTADA AŞILAMAYA RAĞMEN GELİŞEN MENİNGOKOKSEMİ

Diana Üçkardeş, Nilüfer Gökmar, Emre Keleşođlu, Cengiz Candan

İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Çocuk Sađlığı ve Hast Ana Bilim Dalı, Çocuk Nefroloji, İstanbul

Amaç:

Atipik hemolitik üremik sendrom (aHÜS), alternan kompleman yolađındaki mutasyonlara bađlı olarak gelişen, trombotik mikroangiopatiye neden olan, nadir hayatı tehdit eden bir hastalıktır. AHÜS tedavisinde kullanılan Eculizumab, kompleman aktivasyonunu son evrede durdurur. Ancak bu tedavi, meningokok enfeksiyonları için artmış risk oluşturur. Bu olgu sunumunda Eculizumab tedavisi altında iken ve tedavi öncesinde meningokok aşılamaı tamamlanmış olmasına rağmen meningokoksemit gelişen bir aHÜS olgusu paylaşılmıştır.

Olgu:

Çocuk nefroloji kliniğimizden aHÜS tanısı ile izlenen 19 aylık kız hasta tarafımıza aynı gün başlayan ateş ve beslenmede azalma şikayeti ile başvurdu. Ateşe döküntü, ishal veya kusma eşlik etmemekteydi. Özgeçmişinde prenatal ve postnatal özellik yoktu. Sekiz aylıkken solukluk nedeniyle bakılan tetkiklerinde anemi, trombositopeni, ve böbrek fonksiyon testlerinde bozukluk saptanması üzerine kliniğimize yönlendirilmiş ve aHÜS tanısı almıştı. Meningokok ACYW135 ve B serotip aşılamaı yapıldıktan sonra antibiyotik profilaksisi ile birlikte eculizumab başlanmıştı. Tedavi sonrası hematolojik ve renal düzelme sağlandı. İzleminde iki haftada bir Eculizumab 300mg verildi. Genetik sonucu Kompleman Faktör I'da (CFI NM_000294.4 Ekzon 11: c.1421G>A (p.R474Q) (Homozigot) homozigot mutasyon saptandı. Soygeçmişinde anne ve baba arasında birinci derece kuzen evliliđi mevcuttu. Annenin iki akrabasında erken yaşta KBY öyküsü vardı.

İlk tanıdan 11 ay sonra, 22. doz Eculizumab tedavisini alımını takip eden 6. günde acil servise ateş yakınması ile başvurdu. Fizik muayenesinde genel durumu iyi ve bilinci açıktı, ateşi 38 C, kan basıncı 90/60mmHg idi. Baş, boyun muayenesinde; sağda timpan membran hiperemik olarak izlendi. Meningeal irritasyon bulguları yoktu. Diđer sistem muayeneleri dođaldı. Tetkiklerinde tam kan sayımında nötrofil hakimiyetinde lökositozu vardı. Renal fonksiyonları ve elektrolitleri normal, CRP 2.9 mg/dl, Prokalsitonin 15.9 ng/ml idi. Kültürleri alınarak akut otitis media ön tanısı ile Seftriakson 75 mg/kg/gün başlandı. Tedavi sonrası ateşi geriledi. Kan kültüründe Neisseria meningitidis üremesi oldu ve serotipleme sonucu tiplendirilemeyen N. meningitidis olarak geldi. Seftriakson tedavisine toplam 10 gün devam edildi.

Meningokoksemit gelişmesi Eculizumab tedavisi için kesin kontrendikasyon olarak kabul edildiđi için Eculizumab kesildi. Taze donmuş plazma replasmanını iki hafta ara ile alması ve yakın kontrolü planlandı

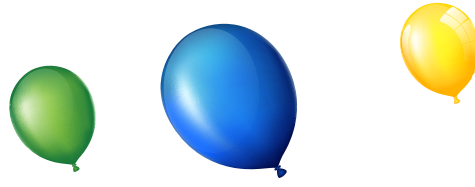
Tartışma:

Bu yazıda Kompleman Faktör I mutasyonuna bađlı aHÜS tanısı alan ve Eculizumab tedavisi ile izlenen, meningokok için tüm aşılamaı yapılmış olmasına rağmen meningokoksemit gelişen bir olguyu sunduk. Eculizumab tedavisinin meningokokkal hastalık riskini 1000-2000 kat arttırdıđı bilinmektedir. Literatürde meningokok aşılamaı ve hatta antibiyotik profilaksisine rağmen meningokoksemit gelişmiş olgular bildirilmiştir. Bunların çoğunluğunda tiplendirilemeyen N.meningitidis üretilmiştir. Tiplendirilemeyen N.meningitidis, asemptomatik olarak nazofarenkste taşınmakta ve nadiren sađlıklı insanlarda hastalıđa yol açmaktadır. Bizim olgumuzda da serotiplendirilemeyen N. meningitidis üremesi olmuştur ve MenACYW135 ve B aşılamaı bu serotipe karşı koruma sađlayamamaktadır.

Bu olgudaki zorluklardan bir diđeri de Eculizumab tedavisinin devamı ile ilgilidir. Eculizumab' ın aHÜS olgularındaki kullanım süresi ve kesilme kriterleri ile ilgili net bir bilgi yoktur. Ancak olgumuzdaki gibi genetik mutasyon saptanan vakalarda ömür boyu tedavi önerilmektedir. Meningokoksemit nedeniyle Eculizumab verilemeyen hastaların nasıl izleneceđi ve olası HÜS atađındaki tedavi şeması da bilinmemektedir.

Sonuç:

Eculizumab tedavisi, meningokoksemit riskini artırmakta ve aşılama kesin koruma sađlamamaktadır. Ateş ile başvuran ve Eculizumab kullanılan olguların meningokoksemit açısından deđerlendirilmesi gerekmektedir. Ayrıca Eculizumab tedavisinin kesilmesi nedeniyle olası HÜS atađı açısından bu hastaların yakın izlemi önem taşımaktadır.



KONJENİTAL BÖBREK VE ÜRİNER KANAL ANOMALİSİNE SEBEP OLAN HOMOZİGOT HOXA11 VARYASYONU

Seha Saygılı¹, Emine Atayar², Nur Canpolat¹, Mehmet Eliçevik³, Sebuğ Kuruoğlu⁴, Lale Sever¹, Salim Çalışkan¹, Fatih Özaltın⁵

¹*İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı*

²*Hacettepe Üniversitesi, Hacettepe Tıp Fakültesi, Çocuk Nefrojenetik Laboratuvarı*

³*İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı*

⁴*İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Radyolojisi Bilim Dalı*

⁵*Hacettepe Üniversitesi, Hacettepe Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı*

Amaç:

Bugüne kadar bilinen monogenik sebepler konjenital böbrek ve üriner kanal anomalilerinin (CAKUT) ancak %10-20 kadarını açıklamaktadır. Bu çalışmada yüksek dereceli vezikoureteral reflü nedeni ile erken yaşta kronik böbrek hastalığı gelişmiş iki kardeş olguyu sunacağız. Bu ailede yaptığımız tüm ekzom dizileme ve homozigosite haritalaması ile insanlarda HOXA11 gen mutasyonları ile CAKUT hastalığı ilişkisi ilk defa ortaya konmuştur.

Olgu 1:

Birinci derece kuzen anne ile babanın 8 yaşındaki ilk erkek çocuğu tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonu ile tarafımıza başvurdu. Altı yaşında iken sünnet ve bilateral inmemiş testis nedeni ile operasyon öyküsü mevcuttu. Fizik bakıda ek bulgusu olmayan hastanın laboratuvar incelemelerinde evre 2 kronik böbrek hastalığı (KBH) (eGFR 85 mL/dk/1.73m²) saptandı. Radyolojik incelemelerinde her iki böbrek ekojenitesi artmış, bilateral yüksek dereceli reflü ve artmış mesane cidar kalınlığı saptandı. Sistoskopisinde üreteral valv yoktu. MAG-3 sintigrafisinde sol üreterovezikal bileşke darlığı saptandı. Darlık saptanması ve tekrarlayan enfeksiyonlar nedeni ile sol üreteroneosistostomi yapıldı. Halen izlemimizde olan 13 yaşında hasta evre 2 KBH olup anjiyotensin converting enzim inhibitörü kullanmaktadır.

Olgu 2:

İlk olgunun erkek kardeşinde de antenatal 20. gestasyon haftasında sol hidronefroz saptandı. Doğduğunda oligohidramniyosu olmayan hastanın fizik muayenesinde dismorfik özellikler izlendi. Postnatal radyolojik incelemelerinde her iki böbrek ekojenitesi artmış, bilateral hidroüreteronefroz ve artmış mesane cidar kalınlığı mevcuttu. Böbrek fonksiyonları bozuk ve idrar akımı zayıftı. Mesane kateterizasyonu sonrası serum kreatininin 2.1 den 0.7 mg/dL'ye düştüğü izlendi. Voiding sistoüretrografiye bilateral grade 5 reflüsü saptandı, sistoskopisinde ise posterior üretral valv izlenmedi. MAG-3 sintigrafisinde obstrüksiyon bulgusu yoktu. Tekrarlayan enfeksiyonlar nedeni ile bilateral üreteroneosistostomi ve sünnet operasyonları yapıldı. Mesanesini aralıklı kateterizasyon ile boşaltan hasta halen 3 yaşında olup evre 4 KBH (eGFR 25 mL/dk/1.73m²) ile izlenmektedir.

Çocukların anne ve babasından aydınlatılmış onam alındı. İki hasta kardeş, bir sağlıklı kardeş ve ebeveynlerine tüm ekzom dizileme uygulandı. Homozigosite haritalaması Tübitak tarafından geliştirilen HomSI software (Homozygous Stretch Identifier from next-generation sequencing data) sistemi ile yapıldı. Bulunan mutasyonlar sanger dizilemesi ile doğrulandı.

Tüm ekzom analizi ve homozigosite haritalaması ile iki varyasyon saptandı; RBM19 (RNA binding motif protein) (NM_016196.4 c. 2462 G > A (p.Arg821Gln)) (OMIM *616444) ve HOXA11 (Homeobox A11) (NM_005523.6: c. 775G > A (p.Glu259Lys)) (OMIM *142958). Patojenik RBM19 mutasyonunun zebra balığı modellerinde böbrek embriyogenezini etkilemediği gösterildiği için olguların kliniği ile ilişkili olmadığı düşünüldü. Daha önce literatürde heterozigot HOXA11 varyasyonu ise ilişkilendirilmiş olan trombositopeni ve radio-ulnar sinositoz açısından tüm aile bireyleri incelendi, bulgular saptanmadı.

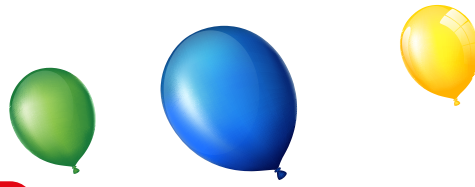
Tartışma:

Başta ürogenital sistem olmak üzere Hox genlerinin insan embriyogenezinde önemli rol oynadığı bilinmektedir. Homozigot fare modellerinde Hoxa11 ve Hoxd11 mutasyonu varlığının renal agenezi ve displazi ile ilişkisi gösterilmiştir. Yine fare modellerinde Hoxa11/ Hod11/ Hoc11 üçlü mutasyonunun metanefrik böbrek oluşumunu etkilediği gösterilmiştir.

Bugüne kadar CAKUT genetiğini aydınlatmak için yapılan çalışmalarda toplam 552 hasta içlerinde HOXA11'inde olduğu HOX11 paralog mutasyonları açısından araştırılmış ancak herhangi bir patojenik varyant otozomal resesif CAKUT fenotipi ile ilişkilendirilmemiştir. Bu çalışma ilk defa insanlarda homozigot HOXA11 varyasyonunun otozomal resesif CAKUT ile ilişkisini ortaya koymaktadır.

Sonuç:

Bu çalışma ile homozigot HOXA11 varyasyonunun ailevi CAKUT sebebi olabileceği gösterilmiştir. HOXA-11 ilişkili konjenital böbrek ve üriner kanal anomalilerinin moleküler patogenezi ortaya koyabilmek için ileri in vivo ve in vitro çalışmalara ihtiyaç duyulmaktadır.



SÖZLÜ BİLDİRİLER

BÖBREK NAKLİ SONRASI PERSİSTAN HİPERPARATİROİDİ NEDENİYLE SİNAKALSET TEDAVİSİ VERİLEN BİR OLGU

Tülay Becerir, Neslihan Yılmaz

Pamukkale Üniversitesi, Çocuk Nefroloji BD

Giriş

Kronik böbrek yetmezliği (KBY) takibinde sekonder hiperparatiroidi önemli bir sorundur. Böbrek nakli ile hiperparatiroidi (HPT) bulgularının düzelmesi beklenir ancak bazı hastalarda HPT nakil sonrası persiste edebilir. Bu hastalarda genellikle böbrek fonksiyonları normale yakın iken hiperparatiroidi ile birlikte hipofosfatem ve hiperkalsemi vardır. Nakil sonrası persistan hiperparatiroidi (PHPT) yönetimi için günümüzde net veriler yoktur. Burada nakil sonrası PHPT olan bir kız hastada sinakalset tedavisi deneyimimizi sunduk.

Olgu

22 yaş kız hasta 1 yıl önce kliniğimizde kadavradan böbrek nakli oldu. 3 yaşında nefrotik sendrom kliniği ile dış merkeze başvuran hastaya takipte FSGS tanısı konulmuş, izleminde 7 yaşında kronik böbrek yetmezliği gelişen hastaya periton diyalizi başlanmış. Hasta 14 yaşından itibaren kliniğimiz takibine girdi. Toplam 15 yıl periton diyalizi uygulanan hastaya 21 yaşında (1 yıl önce) kadavradan böbrek nakli yapıldı. Nakil öncesi hastanın kalsiyum düzeyi normal, fosfor düzeyi oral fosfor bağlayıcı ajanlar ile kontrol altındaydı. Hastada dirençli HPT nin klinik bulguları (dirençli kaşıntı, miyopati, kemik ağrısı, nöropsikiyatrik semptom, dirençli anemi) yoktu. PTH düzeyi son 5 yıllık takipte 200 – 800 IU/L arasında seyretti. Bu dönemde aktif vitamin D analogu tedavisi aldı. Nakil sonrası hipofosfatem ve hiperkalsemi gelişen hastanın parathormon (PTH) düzeyleri nakil öncesi döneme göre azaldı ancak KDIGO'nun diyaliz uygulanmayan KBY hastaları için önerdiği hedef düzeylere gerilemedi. Oral fosfor desteği başlandı, hiperkalsemi için aralıklı olarak yatışı yapılarak intravenöz hidrasyon yapıldı. Takipte posttransplant 3. ayda halen hiperkalsemi, hipofosfatem ve yüksek PTH düzeyleri devam etmesi nedeniyle olguya nakil sonrası devam eden PHPT tanısı ile sinakalset tedavisi başlandı. Hastanın nakil öncesi/nakil sonrası ve sinakalset tedavisi başlandıktan sonraki laboratuvar ve görüntüleme tetkik sonuçları tablo 1 de verilmiştir. Olgu halen sinakalset tedavisi almaktadır (9 aydır) ve bu tedavi ile PTH ve kalsiyum düzeyinde düzelme sağlanmış olup, yan etki saptanmamıştır.

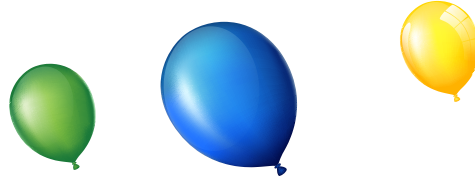
Tartışma

Nakil sonrası PHPT varlığının greft ömrünü azalttığı bilinmektedir. Aynı zamanda boy kısalığı, kemik kırıkları, anemi, sol ventrikül hipertrofisi ve artmış mortalite ile ilişkilidir. Ayrıca hiperkalsemi allograft üzerine direkt vazokonstriksiyon ve natriüretik etki ile volüm depleyona sebep olarak greft perfüzyonunu bozar. Çocuk ve erişkinlerde post-nakil PHPT tedavisi nefrologlar için halen güncel bir zorluktur ve tedavi yaklaşımı merkezlere göre değişmektedir. Nakil sonrası PHPT'nin optimum tedavisi pre-nakil dönemde HPT'nin kontrol altına alınmasıdır. Dirençli hiperparatiroidi varlığında bazı merkezlerde nakil öncesi paratiroidektomi yapılmaktadır. Ancak nakil sonrası HPT'nin hastaların büyük kısmında düzelmesi nedeniyle nefrologlar genellikle nakil öncesi paratiroidektomiyi tercih etmemektedir. PHPT'li hastalarda hiperkalsemi varlığı tedavide vitamin D analogu kullanımını engeller. Son dönemlerde erişkinlerde post-nakil sinakalset kullanımının hiperkalsemi ve parathormon seviyeleri üzerine yararlı etkileri olduğu ve paratiroidektomiyi engellediği bildirilmektedir. Çocuk vakalarda ise deneyim oldukça azdır. Sinakalsetin potansiyel yan etkisi hipokalsemidir. Bazı vakalarda nefrokalsinozis gelişebildiği bu durumunun greft ömrü üzerinde olumsuz etkileri olabileceği bildirilmektedir. Sunulan olguda pre-nakil dönemde dirençli HPT'nin olmaması ve buna rağmen postnakil dönemde PHPT gelişmesi, post-nakil PHPT tedavisinde sinakalset kullanımı ile kalsiyum ve PTH düzeylerinin iyileşmesi nedeniyle önemlidir.

Olgunun nakil öncesi/sonrası laboratuvar tetkik sonuçları

	eGFR (ml/dk/1.73m ²)	PTH (IU/L)	Kalsiyum (mg/dL)	Vitamin D (ug/L)	Fosfor (mg/dL)	ALP (IU/L)	24 saatlik idrar Ca (mg/kg/gün)
Transplant öncesi	7	783	10.6	25.3	5.2	59	-
Transplant sonrası 1.ay	63	364	11.8	-	2.2	60	3.4
Transplant sonrası 2. ay	64	368	12.6	12.3	2.6	67	-
Transplant sonrası 3.ay (sinakalset başlangıcı)	52	372	11.6	-	2.6	67	-
Transplant sonrası 4.ay (sinakalset tedavisinde 1.ay)	81	248	10.2	13.2	3.2	107	-
Transplant sonrası 9.ay (sinakalset tedavisinde 6.ay)	74	124	9.7	24.6	4.8	103	-
Transplant sonrası 11.ay (sinakalset tedavisinde 8.ay)	80	223	10.1	-	3.9	91	0.94
Transplant sonrası 1.yıl (sinakalset tedavisinde 9.ay)	72	106	9.8	-	3.8	94	0.93

eGFR:glomerül filtrasyon hızı (kısa mdrd formülü ile hesaplanmış) PTH: paratiroid hormon



REKÜRREN HSP NEFRİTİ TEDAVİSİNDE SİKLOSPORİNİN ETKİNLİĞİ

Kenan Doğan, Mehmet Baha Aytaç, Kenan Bek
Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

Amaç:

Henöch-Schönlein purpurası (HSP), farklı organlarda değişken semptomlara sebebiyet verebilen, çocukluk çağıının en sık görülen sistemik vaskülitir. Henöch-Schönlein purpurasına bağlı böbrek tutulumu hastaların yaklaşık yüzde 30-50'sinde görülür. Nefrotik sendrom veya kronik böbrek hasarı, hastaların küçük bir yüzdesinde saptanır. Nefrotik sendrom gelişmiş hastalarda tedavi yöntemleri arasında kortikosteroidler, siklosporinA, mikofenolat mofetil, azatiopurin, ritüksimab gibi çeşitli immünsüpresanlar ve plazmaferez bulunmaktadır. Her ne kadar Henöch-Schönlein purpurasına bağlı gelişen renal tutulum erken tanı ve tedavi yöntemleri ile kontrol altına alınabilse de, insidansı tam olarak bilinmemekle beraber zaman içerisinde tekrarlayabilmektedir. Bu bağlamda rekürren HSP nefriti olgularında siklosporin etkinliğini ve diğer tedavi modalitelerinin gözden geçirilmesi planlanmıştır.

Olgu:

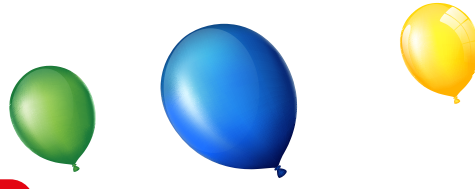
Olgumuz 12 yaşında kız hasta, 7 yıl önce HSP'ye bağlı nefrotik sendrom tanısı almış ve yapılan böbrek biyopsisinde ISKDC sınıflamasına göre class IIIb nefrit tanısı konmuş. Steroid ve ardından başlanan siklosporin tedavisi ile 7 ay sonra kür sağlanmış. Son 4 senedir poliklinik izlemlerini yaptırmamış olan olgu tarafımıza tüm vücutta yaygın ödem şikayeti ile başvurduğunda yapılan tetkiklerinde böbrek fonksiyonları normal, albumin değeri 2,2 mg/dl düşük, saptandı. Nefrotik düzeyde proteinürisi (110mg/m²/st) mevcut olan olguya nüks HSP nefriti kabul edilerek 3 gün yoğun yüksek doz intravenöz metilprednisolon (30 mg/kg/gün, max 1gr) tedavisi uygulandı. Sonrasında başlanan oral prednisolon (2 mg/kg/gün), siklosporin (4,5 mg/kg/gün) ve ramipril tedavilerinden 7 gün sonra bakılan kreatinin değeri 1,54 mg/dl, CO: 202 ng/ml yüksek olarak saptandı. Hastada siklosporin tedavisine bağlı akut böbrek hasarı geliştiği düşünülerek, siklosporin tedavisine ara verildi. İzlemlerde böbrek fonksiyonları normal değerlere gerileyen hastaya, siklosporin tedavisi 2,5 mg/kg/gün dozunda tekrar başlandı, mevcut oral prednisolon tedavisine devam edildi. Bir ay sonraki kontrolünde nefrotik düzeydeki proteinürisinde gerileme olduğu görüldü (80/mg/m²/st)

Tartışma:

Rekürren HSP nefriti olgularında, daha önce siklosporin tedavisinden fayda görmüş ise hastaya uygun bir şekilde tekrar uygulanması durumunda tedaviden fayda görme olasılığının daha yüksek olabileceği düşünülmektedir.

Sonuç:

Son yıllarda yapılan çalışmalarda HSP nefritinde siklosporin tedavisinin etkili olduğu gösterilmiştir. Bu tür olgularda siklosporin tedavisine bağlı akut böbrek hasarı geliştiği gösterilmiş olup tedaviye geçici süre ara verilerek veya doz azaltılarak böbrek fonksiyonları normale dönen hastaların uzun dönem siklosporin tedavisinden fayda gördüğü gösterilmiştir



SÖZLÜ BİLDİRİLER

BÖBREK YETMEZLİĞİYLE BAŞVURAN ÜÇ BÖBREK ANOMALİSİ

Esra Danacı Vatansver, Serra Sürmeli Döven, Barış Ten, Kaan Esen, Yasemin Yuyucu Karabulut, Zehra Pınar Koç, Ali Delibaş
Mersin Üniveristesi Tıp Fakültesi

Amaç:

Süpernumerer böbrek, nadir görülen doğuştan böbrek anomalilerinden biridir. Bu anormallik genellikle asemptomatik olmakla birlikte karın ağrısı, ele gelen kitle, böbrek taşı, idrar yolu enfeksiyonu (İYE), idrar kaçırma gibi semptomlara da yol açabilir. Literatürde süpernumerer böbrek varlığıyla birlikte böbrek yetmezliği gelişen vaka bildirilmemiştir. Burada sağ yan ağrısı şikayeti ile başvuran ve tetkiklerinde böbrek fonksiyon testlerinde bozukluk, ultrasonografisinde sağ süpernumerer böbrek (sağda iki böbrek) saptanan bir kız olgu sunulmuştur.

Olgu:

On altı yaşındaki kız hasta sık aralıklarla olan sağ yan ağrısı yakınmaları ile başvurduğu sağlık kurumunda böbrek fonksiyon testlerinde bozukluk saptanması üzerine merkezimize yönlendirilmişti. İlaç kullanımı, idrar kaçırma, idrar renginde değişiklik yoktu. Özgeçmişinden ikiz eşi olarak 36 gebelik haftasında doğduğu, hastanede yatırılmadığı öğrenildi. Tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonu geçirme öyküsü yoktu. Soygeçmişinde özellik saptanmadı. Fizik muayenesinde Boy: 152 cm (3-10p) Vücut ağırlığı: 46 kg (3-10p) kan basıncı:100/60 mmHg ölçüldü ve sistemik muayenesi doğaldı. Laboratuvar incelemelerinde Hb: 12,4 gr/dl, Lökosit: 6.250/mm³, trombosit sayısı: 285000/mm³, kan üre azotu: 36,5 mg/dl, kreatinin: 1,14 mg/dl (glomerüler filtrasyon hızı 84 mL/dk/1.73 m²), ürik asit: 7,6 mg/dl, albümin: 3,94 g/dl, Ca: 9,6 mg/dl, P: 3,48 mg/dl, PTH: 64 pg/ml bulundu. Arterial kan gazlarında pH:7,38, HCO₃:23 mmol/L saptandı. İdrar incelemesinde idrar dansitesi: 1006, protein 1(+), mikroskopisinde özellik yoktu. İdrarla protein atılımı: 9 mg/m²/saat olarak saptandı. Viral serolojik tetkikleri (antiHIV, antiHCV, HBsAg, Anti CMV IgM) negatifti.. Serolojik tetkikleri (C3, C4, IgA, IgM, IgG) normal bulundu. Abdominopelvik ultrasonografide sol böbrek normal saptanmış olup sağ böbrek C şeklinde konfigürasyon özelliği göstermekteydi. Toplayıcı sistem genişlikleri doğal, her iki böbrekte ekojenite artışı görüldü. Teknesyum-99mDimerkaptosüksinik asit (Tc-99m DMSA) sintigrafide multipl parankimal hasar alanları içeren bilateral böbrekler görüldü. Total parankimal fonksiyona sol böbreğin katkısı %52, sağ böbreğin katkısı %48 olarak hesaplandı. Manyetik rezonans (MR) ürografide sol böbrek normal, sağ böbrek lobule konturlu olup sağ böbrek lojunda her birinin kranio-kaudal boyutu yaklaşık 7 cm olan ve füzyon gösteren iki böbrek dokusu görülmüş olup bu bulguların sağ süpernumerer böbrek ile uyumlu olduğu saptandı. Voiding sistoüretrografide vezikoüretal reflü (VUR) görülmedi. Böbrek biyopsisinde glomerüller ve tübüller normal olarak değerlendirildi, hafif tübülointerstisyel inflamasyon saptandı.

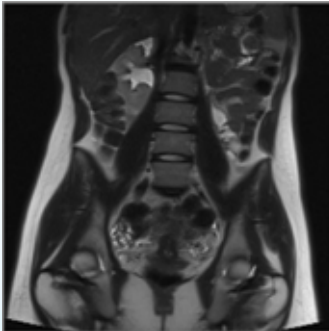
Tartışma:

Böbrek yetmezliği nedeniyle yatırılan hasta 6 ay boyunca ayaktan izlenmiştir. Kreatinin seviyeleri 1,2 mg/dl civarında seyretmiştir. Süpernumerer böbrek diğer ürolojik anomalilerle birlikte seyrettiği için gerekli araştırmalar yapılmış ve ek anomali saptanmamıştır. Son başvuruda İYE geçiren hastada daha önceleri tespit edilemeyen VUR ve enfeksiyonlar nedeniyle böbrek hasarının gelişmiş olabileceği düşünüldü.

Sonuç:

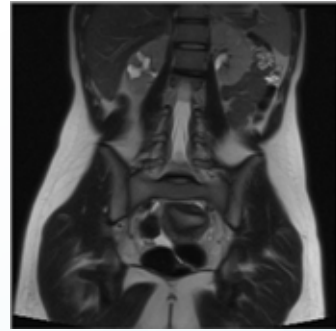
Süpernumerer böbrek nadir görülen bir doğuştan böbrek anomalisi olup böbrek yetmezliği ile presente olabilir.

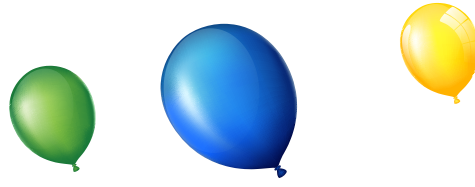
mr ürografi-sağ süpernumerer böbrek



sağ süpernumerer böbrek

mr ürografi-sağ süpernumerer böbrek





SON DÖNEM BÖBREK YETMEZLİĞİNE İLERLEYEN BİR SEKONDER HÜS NEDENİ: KOBALAMİN DEFEKTİ

Nuran Küçük¹, Ufuk Yükselmiş¹, Yasemin Akın¹, Burcu Öztürk Hişmi², Harika Alpay³

¹Kartal Dr.Lütfi Kırdar Şehir Hastanesi, Çocuk Kliniği, İstanbul

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Anabilim Dalı, İstanbul

³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Anabilim Dalı, İstanbul

Amaç:

Hemolitik Üremik Sendrom(HÜS) akut böbrek yetmezliği, trombositopeni ve mikroanjiyopatik hemolitik anemi triyadından oluşur. Tipik ve atipik olabilir. Atipik HÜS kompleman ilişkilidir. Sekonder HÜS nedenleri arasında Kobalamin eksikliği bulunmaktadır.

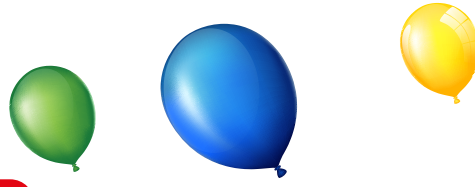
Olgu:

8 yaşında erkek hasta bulantı, kusma, ishal ve halsizlik şikayetleri ile acile başvurdu. Özgeçmişinde Dandy Walker sendromu, epilepsi, gelişme geriliği ve hipotroidi tanıları olduğu, denge problemi için fizik tedavi aldığı, basit kelimelerle konuştuğu; soygeçmişinde anne ve babanın kuzen olduğu, 10 yaşında disleksi tanılı abisi olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde; genel durumu kötü, uykuya meyilli, kan basıncı yüksek ve solunumu yüzeiydi. Entübe edilip mekanik ventilatöre bağlandı. Tetkiklerinde akut böbrek yetmezliği, trombositopeni, anemi, retikülositoz, LDH yüksekliği ve periferik yaymada şistositoz saptanan hasta HÜS ve hipertansif ensefalopati olarak değerlendirildi. Akciğer grafisi pulmoner ödem ile uyumlu olan hastaya lasix ve esmolol infüzyonu, sürekli venövenöz hemodiyaliz(CVVHD) başlandı. Üç gün sonra trombosit yükselmeye, LDH ve retikülosit düşmeye başladı. CVVHD stoplanıp extübe edildi. Yedinci gün HÜS atağı tekrarladı, hipertansif atak geçirdi ve kranial BT'sinde intrakranial kanama saptandı, tekrar entübe edildi. Tekrarlayan atağı, C3 düşüklüğü ve nörolojik tutulum nedeniyle atipik HÜS düşünülerek CVVHD ve plazma exchange(PLEX) başlandı. AdamTS sonucu normal, STEC sonucu negatif geldi ve ekulizumab başlandı. Sonrasında trombositleri hafif yükseldi, retikülosit ve LDH'ı hafif düştü. Kısmi cevap düşünülürdü. Bir hafta sonra HÜS atağı ve hipertansif atak tekrarladı. Entübe edildiğinde tüpünden kanadığı görüldü, thorax BT'sinde pulmoner kanama saptandı. Pulmoner tutulum kabul edilip PLEX ve CVVHD başlandı, ekulizumab verildi, 1 gün sonra kanaması durdu. Bir hafta sonra extübe edildi. Anürik olduğu için aralıklı HD yapıldı. On gün sonra kardiyak arrest geçirip müdahale sonrası döndü. Serum homosistein seviyesi yüksek saptanan hastada kompleman ilişkili HÜS'e ilaveten kobalamin C defekti de düşünülerek hidroksikobalamin, betain, karnitin, folbiol ve koenzim Q tedavileri başlandı. İki hafta sonra trombosit, 3 hafta sonra LDH ve retikülositleri normale geldi. Haptoglobulin yükselmeye başladı. Hipertansif seyreden anürik hastada amlodipin, furosemid, beta blokör, losartan, doksazosin tedavilerine rağmen normale gelmeyince malign hipertansiyon kabul edilerek minoksidil başlandı. Kobalamin C defekti için başlanan tedaviler sonrası HÜS atağı gözlenmedi. Bir buçuk ay sonra solunum sıkıntısı ve ensefalopati gelişmesi üzerine entübe edildi, kranial BT'de enfarkt görüldü, ancak HÜS bulguları yoktu.Hasta beyin ödemi tedavisi sonrasında düzeldi. Üçüncü ayda SDBY tedavisi başlandı, haftada 2 kez HD devam edildi. Dördüncü ayda idrar çıkışı arttı.

HÜS etyolojisinde kompleman ilişkili mutasyon saptanmadı, ancak ekulizumaba kısmi cevap alındığı ve ağır seyri göz önüne alındığında stoplanmadı. Kobalamin C defekti açısından da mutasyon saptanmadı ve idrar çıkışı olunca bakılan metil malonik asit düzeyi kobalamin C defekti düşündürecek kadar yüksek gelmedi. Ancak tedavi sonrası homosisteinde düşüş olması ve sonrasında HÜS atağı görülmemesi üzerine hasta ön planda Kobalamin eksikliğine bağlı sekonder HÜS olarak değerlendirildi ve tedavisi devam edildi. Olgu kalıcı diyaliz programına alınması, SDBY takibi ve "C" dışı Kobalamin eksikliklerinin tanısal tetkiklerinin tamamlanabilmesi açısından bir üst merkeze gönderildi.

Sonuç:

HÜS çocuklarda SDBY'nin önlenebilir sebeplerindedir. Primer ve sekonder sebepleri vardır. Erken tanı konulduğunda hızlı ve kolay ulaşılabilen tedavisi olduğundan kobalamin defektleri de akılda tutulmalı ve her HÜS olgusunda homosistein düzeyi mutlaka bakılmalıdır.



SÖZLÜ BİLDİRİLER

BÖBREK NAKLİ YAPILAN FRASIER SENDROMU OLGUSUNDA CİDDİ BİR KOMPLİKASYON: MİKST GERM HÜCRELİ TÜMÖR

Bilge Erdoğan, Beltinge Demircioğlu Kılıç, Mehtap Akbalık Kara, Mithat Büyükçelik
Gaziantep Üniversitesi Çocuk Nefroloji Bilim dalı

Amaç:

Frasier sendromu (FS), steroide dirençli nefrotik sendrom, gonadal tümör ve çoğunlukla erkek psödohermafroditizmi ile karakterize, Wilms tümör baskılayıcı gen 1'de (WT1) 9. intronda nokta mutasyonu nedeniyle oluşan kalıtsal bir hastalıktır.

Olgu:

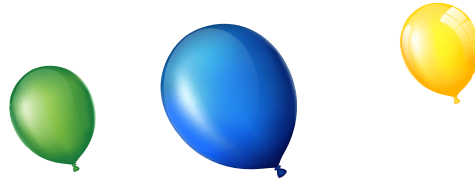
6 yaşında steroide dirençli nefrotik sendrom tanısı konarak merkezimizde takip edilen hastanın yapılan biyopsisinde fokal segmental glomeruloskleroz (FSGS), genetik tetkikinde WT1 geninde IVS9+5G>A heterozigot mutasyonu saptandı. Bu nedenle bakılan kromozom analizi 46 XY olarak saptanan ve dış genital yapısı fenotipik olarak dişi olan hastada FS düşünüldü. Tanıdan 2 yıl sonra son dönem böbrek yetmezliğine girdi. Renal replasman tedavisi olarak hemodiyaliz başlandı ve yaklaşık 6 ay sonra başka bir merkezde 8 yaşındayken HLA tam uyumlu anneden böbrek nakli yapıldı. Epikrizinden basilliksimab indüksiyonu ile böbrek nakli yapıldığı, nakil sırasında bilateral nefrektomi yapıp, operasyon sırasında alınan gonad biyopsisinde patoloji saptanmadığı ve gonodektomi yapılmadığı öğrenildi. Post-transplant rutin poliklinik takiplerinde idame tedavisi olarak takrolimus, mikofenolat mofetil ve steroid ile takip edilen ve nakil sonrası hiç rejeksiyon atağı olmayan hasta nakilden yaklaşık 5 yıl sonra, 13 yaşındayken karın ağrısı şikayeti ile hastanemize başvurdu. Yapılan USG'de pelvik bölgede 12x7,5x7 cm büyüklüğünde heterojen ekolu ve lobüle kontürlü kitle lezyonu saptandı. Batındaki kitleden yapılan biyopside mikst germ hücreli tümör (İmmatür teratom Grade III (%50) + Disgerminom (%50)) saptandı. Çocuk onkoloji tarafından yapılan değerlendirmede multipl metastazi olan hastaya kemoterapi başlandı. Fakat hasta tanıdan bir ay sonra eksitus oldu.

Tartışma:

WT1 bir tümör supresör gendir ve transkripsiyon faktörü olan WT1 proteinini kodlar. Bu faktör böbreğin ve genital organların gelişiminde önemli rol oynar. WT1 mutasyonunun Denys-Drash sendromu (DDS), FS ve WAGR (Wilms tümörü, aniridia, genitoüriner anomaliler ve zeka geriliği) sendromuna neden olduğu gösterilmiştir. Böbrek biyopsisinde diffuz mezengial skleroz ile 8. ya da 9. ekzondaki WT1 mutasyon DDS, biyopsideki FSGS ve 9. introndaki WT1 mutasyonu FS olarak değerlendirilir. DDS'lu hastalarda daha çok wilms tümör gelişme riski yüksekken, FS'lu hastalarda Wilms tümörüne yatkınlık genel olarak yoktur ve bu hastalarda gonodal tümör görülme olasılığı oldukça yüksektir. Literatürde FS'lu olguların 3 farklı tipte görüldüğü ifade edilmiştir. Buna göre cinsiyet kromozomu 46 XY olup dişi dış genital olanlar tip 1, kromozomu 46 XY olup erkek dış genital yapıda olanlar tip 2, 46 XX kromozomlu dişi dış genital yapıda olanlar da tip 3 tür. 46 XY karyotipine sahip tip 1 ve tip 2 FS olgularında gonodal tümörlerin sıklıkla görülmüştür. Tip 3 olgularında ise bu risk saptanmamıştır. Hastalarda maligniteler genelde ergenlik döneminde ortaya çıkmaktadır. Bu nedenle tip 1 ve tip 2 FS'lu hastalarda, gonadların elektif olarak çıkarılması önerilmektedir. Bizim hastamızda biyopsi sonucunda FSGS saptanması, 46 XY karyotipine sahip erkek psödohermafroditizminin olması nedeniyle tip 1 FS olduğunu düşündük. Hastamızın hiç rejeksiyon atağı yaşamaması ve anti-timosit globulin almaması nedeniyle ortaya çıkan malignitenin gonadal disgeneze bağlı olduğunu düşündürmüştür.

Sonuç:

WT1 mutasyonu saptanan 46 XY genotipli FS olan hastalarda disgenetik gonadlardan neoplazi gelişme ihtimalinin yüksek olması nedeniyle böbrek nakli esnasında bilateral gonadektomi yapılması gerektiği düşünülmektedir.



MULTİKİSTİK DİSPLASTİK BÖBREK TANILI OLGULARDA MİKSİYON SİSTOÜRETROGRAFI GEREKLİ Mİ?

Deniz Karakaya, Evra Çelikkaya, Mehmet Bülbül

Dr. Sami Ulus Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Ankara

Amaç:

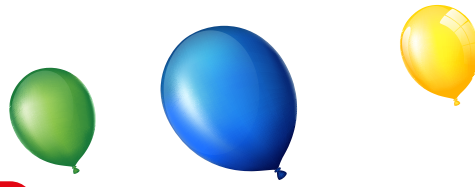
Multikistik displastik böbrek (MKDB), böbreğin en sık görülen gelişimsel anomalilerinden biridir. Prognoz karşı taraf böbreğin işlevine bağlıdır. Hastaların %39'unda karşı böbrekte ilişkili anomalilere rastlanır. Multikistik renal displazi ile birlikte karşı böbrekte vezikoüretal reflü (VUR), soliter böbrek, piyelonefritik skar riski artmaktadır. Bu nedenle, MKDB tanısı alan hastaların değerlendirilmesinin bir parçası olarak işeme sistoüretografisi (VSUG) bazı protokollerde rutin uygulanan bir görüntüleme yöntemidir. Bu çalışma ile MKDB tanısı alan çocuk hastalar değerlendirilerek, bu hastalarda vezikoüretal reflü (VUR) sıklığının ve işeme sistoüretogramı endikasyonlarının saptanması amaçlanmıştır.

Olgu:

2015-2020 yılları arasında, Ankara Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nefroloji Polikliniği'nde tek taraflı MKDB tanısı ile takip edilen ve VSUG uygulanan hastalar değerlendirildi. Toplam 67 MKDB hastasından VSUG uygulanan 41 hasta (%61.4) (26'sı erkek, 15'i kız) çalışmamıza dâhil edildi. Hastaların %85.3'ü prenatal tanı almıştı. Hastaların %95.5'inde karşı taraf böbrekte kompanzatri hipertrofi görüldü. Hastaların 14'ünde (13'ü karşı böbrek) hidronefroz mevcuttu ve VUR en sık görülen anomali idi. Beş hastada karşı taraf ve 1 hastada ise aynı taraf böbrekte olmak üzere toplam 6 hastada (%14.6) VUR saptandı. Dördü düşük dereceli (I-III. derece), 2'si yüksek dereceli (IV-V. derece) idi. DMSA'da karşı böbrekte skar yalnızca 2 hastada mevcuttu. Bu iki hastaya (%4.8) VUR tedavisi için cerrahi girişim uygulandı. Çalışmamızdaki hastaların 9'u (%21.9) en az bir kez idrar yolu enfeksiyonu geçirmişti. Serum kreatinin değerleri, ortalama $0,62 \pm 0,24$ mg/dl, eGFR değerleri ortalama $114,1 \pm 29,7$ ml/dk/1,73m² idi. Altı hastada hipertansiyon mevcuttu. Bununla birlikte proteinürisi olan hasta saptanmadı.

Tartışma:

Tek taraflı MKDB iyi seyirli bir hastalıktır. Bu hastaların izleminde ilk seçenek girişimsel olmaması ve maliyet etkin olması nedeni ile ultrasonografidir. Çalışmamızın sonuçlarına göre tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonu gibi klinik endikasyon varlığında ve/veya ultrasonografi renal parankimal defekt ve şüpheli VUR bulguları göstermedikçe rutin VSUG yapılması önerilmemektedir. Sonuç:



SÖZLÜ BİLDİRİLER

İZOLE OFTALMOPELJİ İLE PREZENTE OLAN HEMOLİTİK ÜREMİK SENDROM OLGUSU

Müge Ayanoğlu¹, Ferah Sönmez², Ayşe Fahriye Tosun¹, Dilek Yılmaz²

¹Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı

²Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Pediatrik Nefroloji Bilim Dalı

Amaç:

Hemolitik üremik sendrom (HÜS), mikroangiopatik anemi, trombositopeni ve akut böbrek yetmezliği ile karakterize bir hastalıktır. Ekstrarenal komplikasyonlar içinde, göz tutulumu son derece nadirdir. Bu yazıda ilk başvuru yakınması izole oftalmopleji olan ve tetkik edilirken HÜS tanısı alan bir olgu, nadir olması nedeniyle sunulmuştur.

Olgu:

Dört yaşında erkek olgu, kliniğimize başvurudan 4 gün önce karın ağrısı ve kusma yakınmaları ile dış merkezde izlenip, her iki gözde oftalmopleji (Figür 1a) gelişmesi üzerine tarafımıza yönlendirilmişti. Olgunun başvuru anında fizik bakışında; hipertansiyon, bilateral periorbital ödem ve her iki gözde içe bakış kısıtlılığı saptandı. Rutin laboratuvar tetkiklerinde, BUN, kreatinin, ürik asit, LDH düzeylerinde yükseklik, hemolitik anemi, trombositopeni, indirekt hiperbilirubinemi ve idrarda hematüri, nefrotik düzeyde proteinuri saptandı. Periferik yaymada fragmente eritrositler izlendi. İzleminin ikinci gününde, klinik bulgularına letarji eklenmesi nedeniyle yapılan kraniyal difüzyon MR görüntülenmesinde; bilateral putamenlerde sitotoksik ödemi düşündürülen difüzyon kısıtlılığı (Figür 2a ve 2b) saptandı. Konvansiyonel beyin MR'da ise patoloji saptanmadı (Figür 2c, e ve d). ADAMTS-13 aktivitesi %10'un üzerinde ve escherichia coli O157: H7 için gönderilen dışkı kültürü negatif saptandı. Olguya taze donmuş plazma, allopurinol, sulbaktam-ampisilin, periton diyalizi, hipertansiyona yönelik kalsiyum kanal bloker tedavileri başlandı. Nörolojik tutulumu olması nedeniyle verilen ekulizumab tedavisinin 4. gününde, olgunun nörolojik ve oftalmolojik bulguları tamamen geriledi. Tedavinin üçüncü haftasında normal hematolojik, nörolojik ve oftalmolojik (Figür 1b) bulgular ile taburcu edilen olgunun, persistan proteinürisinin olması nedeniyle, nefrolojik açıdan yakın takibi devam etmektedir.

Tartışma:

Hemolitik üremik sendromun ekstrarenal tutulumları; gastrointestinal sistem, ekstremiteler, kalp, akciğer, göz ve santral sinir sistemlerini içermektedir. Nörolojik tutulum, en sık ekstrarenal tutulumdur. Beyin MR bulguları gözden geçirildiğinde ise, literatürde konvansiyonel MR'da tutulum olmaksızın izole difüzyon kısıtlılığı bulguları olan nörolojik tutumlu HÜS olgusu bildirilmemiştir. Oftalmopleji ise iyileşme döneminde, yalnızca bir olguda bildirilmiş olup, olgunun göz dibinde optik disk ödeminin eşlik ettiği ve steroide iyi yanıt verdiği belirtilmiştir. Bizim olgumuz ise, akut dönemde izole oftalmopleji ile prezente olmuş ve Ekulizumab tedavisine dramatik yanıt vermiştir. Oftalmoplejinin mekanizmasını MR'daki bilateral putamenlerdeki difüzyon kısıtlılığı ile açıklamak mümkün değildir. Bilateral rektus kaslarının trombotik tutulumu ya da MR'a yansımayan beyin sapı ya da bilateral 6. sinir tutulumu ile ilişkilendirebilmek mümkün olabilir.

Sonuç:

Sunulmuş olan olgu, akut dönemde izole oftalmopleji ile prezente olan ve Ekulizumab tedavisine dramatik yanıt veren literatürdeki ilk olgudur. Ekulizumab tedavisinin oftalmopleji ile prezente olan HÜS hastalarında etkili olabileceğini düşünüyoruz.

Figür 1a



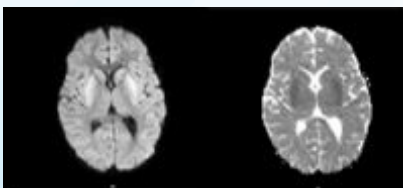
Her iki gözde dışa bakış kısıtlılığı, oftalmopleji

Figür 1b



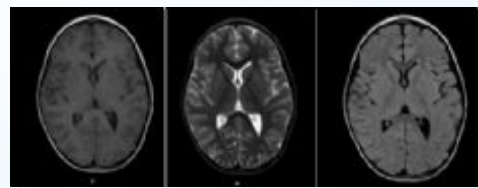
Ekulizumab sonrası normal göz bulguları

Figür 2a ve 2b

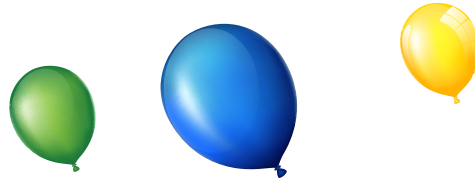


Putamenlerde bilateral difüzyon kısıtlılığı

Figür 3a, 3b ve 3c



Normal sınırlarda konvansiyonel beyin MR bulguları



RENAL DIŞ MEDÜLLER POTASYUM KANALINDAKİ HOMOZİGOT MUTASYONA BAĞLI İZOLE NEFROKALSİNOZİS

Gizem Yıldız, Meral Torun Bayram, Salih Kavukçu, Alper Soylu
Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

Giriş

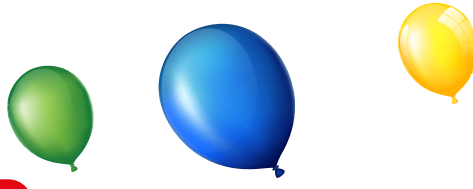
Çocukluk çağı nefrolitiazis ve nefrokalsinozis vakalarında, ayrıntılı genetik incelemeler ile monogenik bir hastalık tanısı koyma oranı ancak %30 kadardır. Bartter sendromu (BS) poliüri, hipokalemik alkaloz ve büyüme geriliği ile karakterize bir tübülopati olup nadiren izole nefrokalsinozis ile ortaya çıkabilir. Renal dış medüller potasyum kanalı bozukluğuna bağlı tip 2 BS hastaları tipik olarak yenidoğan döneminde klinik bulgu verirler. Biz 1.5 yaşında bilateral kalsiyum taşı ve nefrokalsinozis saptanan ve KCNJ1 geninin 2. exonunda homozigot patojenik varyasyon (c.658C>T) saptanan 7 yaşında bir kız olgu tanımlıyoruz.

Olgu

Yedi yaşında kız hasta bilateral nefrokalsinozis nedeni ile başvurdu. Öyküsünden 1.5 yaşında bilateral obstrüksiyon yapan böbrek taşları nedeni ile opere edildiği, taş analizinin kalsiyum okzalat dihidrat (weddelite) ile uyumlu bulunduğu, AGXT geninde patojenik varyasyon saptanmadığı öğrenildi. Miadında 2870 g doğduğu, polihidramniyoz tanımlanmadığı, ebeveynlerinin akraba olmadığı, 15 yaşında sağlıklı bir erkek kardeşi olduğu ve ailede başka böbrek taşı olan birey bulunmadığı ifade edildi. Ayrıntılı sorgulamada poliüri ve polidipsi, gece uykudan uyanarak su içme, noktüri ve enurezis tanımlandı. Fizik muayenede sınırdan büyüme geriliği (ağırlık -1.97 SDS, boy -1.52 SDS) ve normal kan basıncı saptandı. Laboratuvar tetkiklerinde serum kreatinini, elektrolitleri, Ca, P, ALP, Mg, HCO₃, ürik asit, T4, TSH normal; 25-hidroksi-D3 düşük, PTH yüksek bulundu. Günlük idrar çıkışı 2-3 ml/kg/saat düzeyinde ölçüldü. İdrar dansitesi 1013, pH 6 idi. İdrarda okzalat, sitrat, ürik asit ve protein atılımı normal idi, ancak hiperkalsiüri ve FEMg yüksek bulundu. 1,25-dihidroksi-D3 düzeyi yüksek bulunan hastanın aralıklarla tekrarlanan testlerinde hafif hiperkalsemi (iyonize Ca 1.32 mmol/L; N:1.09-1.3) ve hipofosfatemi (3.9 mg/dL) saptanması nedeni ile primer hiperparatiroidizm açısından istenen el-bilek grafisi, paratiroid ultrasonografisi ve sintigrafisi normal olarak değerlendirildi. Tübüler hastalıklar ile ilişkili genleri içeren panel çerçevesinde yapılan genetik incelemede KCNJ1 geninin 2. exonunda homozigot muhtemel patojenik (CentoMD, Varsome) varyasyon (c.658C>T; Chr11:128709538, L220F, rs200320892) saptandı. Bu mutasyon için literatürde patojenik olduğunu belirten yayınlar bulunmaktadır (PMID:24659592, 9502574). Ayrıca, bu varyantın ROMK'da in vitro fonksiyonel değişiklik yaptığı bildirilmiştir (PMID:10611379) ve American Collage of Medical Genetics 2015 kriterlerine göre patojenik sınıfına girmektedir.

Tartışma

Bu 7 yaşındaki kız hasta hipokalemi ve metabolik alkaloz olmaksızın izole nefrokalsinozis ile başvurmuş ve KCNJ1 geninin 2. exonunda homozigot patojenik varyasyon saptanmıştır. ROMK bozukluğu olan yenidoğanlarda geçici olarak hipokalemi görülmeyebilse de bu hasta da hipokalemi olmaması atipik bir bulgudur. Literatürdeki benzer vakalarda hipokalemi olmaması ROMK kanalının toplayıcı kanallarda da bulunması nedeniyle hiperaldosteronizme karşı potasyumun korunmasına bağlanmıştır. ROMK kanalının yarattığı lümen pozitif transepitelyal potansiyel paraselüler Ca ve Mg emilimini sağladığından, tip 2 BS hastalarında (olgumuzdaki gibi) hiperkalsiüri ve hiperkalsiüri görülür. Benzer şekilde, persistan hiperkalsiüriye bağlı yüksek PTH düzeyleri tip 2 BS vakalarında görülebilmektedir. Bu tür olgularda yüksek 1,25-dihidroksi-D3 düzeyi, yüksek prostaglandin E2 aracılı 1-alfa-hidroksilaz aktivasyonunda artışa bağlanmıştır. Bu olgu, izole nefrokalsinozisli büyük çocuklarda dahi KCNJ1'in genetik analiz panelinde bulundurulması gerektiğini göstermektedir.



SÖZLÜ BİLDİRİLER

NON-İNVAZİV YÖNTEMLERLE TEDAVİ EDİLEN RENAL SKARLI NÖROJEN MESANELİ OLGU

Ahmet Taner Elmas¹, Turan Yıldız², Şenay Zırlı Selçuk¹, Yılmaz Tabel¹

¹İnönü Üniversitesi Tıp Fak., Çocuk Nefroloji BD, Malatya

²İnönü Üniversitesi Tıp Fak., Çocuk Cerrahi AD, Malatya

Amaç:

Hinman sendromu, çocukluk döneminde başlayan, nöropatik bozukluğa bağlı olmayan, kazanılmış işeme disfonksiyonu olarak tanımlanır. Bu hastaların tedavisinde amaç üriner sistemde gelişen hasarın durdurulması ve olabildiğince geri döndürülmesi ile normal işeme mekanizmasının yeniden kazandırılmasıdır. Burada renal hasar bulgusu gösteren Hinman sendromu tanısı almış ve üroterapi ile biofeedback uygulaması sonrası normal işeme fonksiyonu kazandırılmış bir olgu tartışılacaktır.

Olgu:

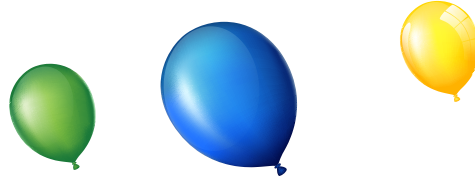
On iki yaş kız hasta, karın ağrısı, kabızlık ve tekrarlayan İYE öyküsü ile başvurdu. Şikâyetlerinin erken yaşlardan beri devam ettiği, tuvalete az gittiği ve çişini tuttuğu, gündüzleri bazen damla damla idrar kaçırdığı ve daha önce ateşli İYE tanısıyla birçok kez hastaneye yatış öyküsü olduğu öğrenildi. Öyküsünde; 4 yaşında iken yapılan DMSA'da sol böbrek küçük, aktivite tutulumu düzensiz ve sol üst polde hipoaktif alan ve kenar düzensizliği tespit edildiği (sol;%39, sağ;%61) ve işeme sistoüretrogramında (VCUG) sol evre 3 VUR tespit edilmesi nedeniyle subüreterik enjeksiyon geçirdiği öğrenildi. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı 42 kg (25-50 p), boyu 155 cm (50-75p), KB: 105/60 mmHg; glob vezikale mevcuttu, anal sfinkter refleksi alınıyordu, duyu kusuru yoktu. Diğer sistem ve nörolojik muayeneleri normal bulundu. Rutin idrar tetkikinde dansite 1030, pH 6, nitrit (+), idrar sedimentinde bol lökosit ve lökosit kümeleri saptandı, idrar kültüründe Escherichia coli 105 CFU/ml üredi. Hastanın böbrek fonksiyon testleri de dâhil diğer laboratuvar parametreleri normal olarak değerlendirildi. Enfeksiyon tedavisi sonrası kontrollerde iki günlük işeme günlüğünde günlük sıvı alımının yaklaşık 800 ml; işeme sayısının 3/gün olduğu görüldü ve yapılan işeme bozukluğu semptom skoru (İBSS) 18 puan olarak skorlandı. Roma 4 kriterlerine göre yapılan değerlendirmede fonksiyonel kabızlık olduğu tespit edildi. Yapılan EMG'li üroflowmetrede disfonksiyonel işeme ve yaklaşık 50 ml PVR saptandı. Hastanın beyin cerrahi ve çocuk nöroloji değerlendirmeleri ve lumbosakral MR incelemesi normal tespit edildi.

Tartışma:

Hastanın eski dönem USG'leri normal olmasına rağmen son renal USG'de sol böbrek boyutları küçülmüş ve parankim kalınlığı azalmış olarak tespit edildi. Hastaya kontrol VCUG çekildi; çam ağacı şeklinde uzanım gösteren mesane trabekülasyonu artışı, sol grade 3 VUR ve topaç üretra saptandı. Ürodinamik incelemede duyusu normal, kapasitesi düşük (beklenen MK; 390 ml, ölçülen MK; 190 ml), kompliansı düşük (3 ml/cmH₂O), dolum fazında fazik detrusör aşırı aktivitelerinin olduğu (70-100 cmH₂O) ve işeme esnasında detrusör-sfinkter dissinerjisinin olduğu tespit edildi. Hasta test sonrası spontan işedi ve işeme sonrası 50 ml rezidü idrar alındı. Hastada bu bulgularla non-nöropatik nöropatik mesane (Hinman) düşünüldü. Hastaya standart üroterapi eğitimi verildi. Oksibutinin ve laktuloz tedavileri başlanarak antibiyotik profilaksisine alındı. 10 seans animasyonlu biofeedback tedavi programı uygulandı. Tedavi sonrası idrar kaçırmaları düzeldi, EMG'li üroflowmetride disfonksiyonel işeme bulguları gözlenmedi ve PVR tespit edilmedi.

Sonuç:

Bu olgu ile; etkin tedavi edilmediğinde son dönem böbrek yetmezliğine ilerleme riski taşıyan bu hastalığın erken dönemde tanınması ve normal işeme fonksiyonunun kazandırılması için standart üroterapi ve biofeedback gibi etkili ve cerrahi olmayan yöntemlerle tedavinin öncelikli olarak akılda tutulması gerektiği vurgulanmak istenmiştir.



NEFROTİK SENDROMDA TROMBOZUN TEK SUÇLUSU BÖBREK MİDİR?

Eren Soyaltın¹, Rümeyza Yasemin Çiçek¹, Önder Yavaşcan², Aysel Kıyak³, Sevgi Yavuz¹

¹*İstanbul Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Nefroloji Kliniği*

²*İstanbul Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı*

³*İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji Kliniği*

Amaç:

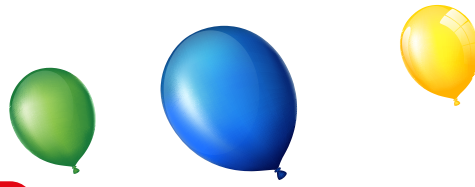
Tromboembolik riskte artış nefrotik sendromun iyi bilinen bir komplikasyonudur. Antikoagülanların idrarla kaybı, karaciğerde artmış prokoagülan sentezi, trombosit aktivasyonu ve agregasyonunda artış ve fibrinolitik aktivitede azalma tromboza zemin hazırlar. Burada karın içi damarlarda yaygın tromboz gelişen MTHFR mutasyonu olan konjenital nefrotik sendromlu bir olgu takdim edilmektedir.

Olgu:

Bir aylık erkek bebek vücudunda şişlik ile başvurdu. Dış merkezde prematürite nedeniyle yenidoğan ünitesine yatırıldığı, kısa sürede jeneralize ödemlerinin geliştiği, hipoalbuminemi ve hiperlipidemi ile konjenital nefrotik sendrom tanısı aldığı, günlük albümin infüzyonları verildiği, albümin ihtiyacının artması üzerine nefrektomi planlanırken yapılan USG'de Vena kava inferiordan sağ renal ven bifurkasyonuna uzanmakta olan tromboz tespit edildiği, enoksiparin (anti-faktör Xa) başlandığı öğrenildi. Hastanemizdeki izlemlerinde günlük albümin infüzyonlarına devam edildi. Dipiridamol eklendi. Hipotroidisi için levotiroksin başlandı. Nefrogenetik sonucu NPHS1 (+) iken tromboz etyolojisine yönelik yapılan tetkiklerde Antitrombin-3, Protein C, Protein S düzeyleri normal saptandı. Trombofili panelinde ise MTHFR geninde ve Faktör II geninde heterozigot mutasyon saptandı. Yaklaşık 24 aylık izlemde kısmi rekanalizasyon olsa da trombozda gerileme gözlenmedi. Albumin ihtiyacı azalmakla birlikte renal fonksiyonlarda ciddi bir bozulma saptanmadı Elektif inguinal herni operasyonu mevcut jeneralize tromboz nedeniyle yapılamadı. Son izlemdeki üre: 58mg/dl kreatinin: 1,05 mg/dl GFR: 35 ml/dak/1.73 m² olup preemtif renal transplantasyon konusunda çelişkiler devam etmektedir.

Tartışma:

Konjenital nefrotik sendromda özellikle erken dönemde hastaların tromboz yönünden taranması, tromboz varlığında hastalığın kolaylaştırıcı zemini dışında diğer genetik nedenlerin göz önünde bulundurulması ve antikoagülan tedaviye mümkün olduğunca erken başlanması hastalığın olası komplikasyonlarını kısmen azaltmaya yardımcı olabilir.



SÖZLÜ BİLDİRİLER

MAKROFAJ AKTİVASYON SENDROMU İLE BAŞVURAN ERKEK SİSTEMİK LUPUS ERİTEMATUZUS OLGUSU

Havva Evrengül¹, Sinem Polat², Ayhan Yaman³, Ozan Özkaya⁴

¹İstinye Üniversitesi Tıp Fakültesi Liv Hastanesi Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, İstanbul

²İstinye Üniversitesi Tıp Fakültesi Liv Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul

³İstinye Üniversitesi Tıp Fakültesi Liv Hastanesi Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, İstanbul

⁴İstinye Üniversitesi Tıp Fakültesi Liv Hastanesi Çocuk Nefroloji ve Romatoloji Bilim Dalı, İstanbul

Amaç:

Sistemik Lupus Eritematozus (SLE); etiyolojisi tam olarak belli olmayan multisistemik inflamasyon ile karakterize kronik otoimmün bir hastalıktır. Sıklıkla erişkin yaş gurubunda ve kadınlarda görülmesine rağmen, adolesan dönemde erkek hastalarda da karşımıza çıkabilmektedir. Makrofaj Aktivasyon Sendromu (MAS), romatolojik hastalıklarda görülebilen kontrolsüz immün yanıtı yol açan ciddi bir komplikasyondur. Persistan ateş lenfadenopati, hepatosplenomegali sitopeni, akut faz reaktanlarında yükseklik, hipofibrinojemi, transaminaz yüksekliği hipertrigiliseridemi ve yüksek ferritin değeri ile karakterizedir. Sık olarak sistemik Juvenil İdyopatik Artrit (sJIA) komplikasyonu olarak karşımıza çıksa da daha nadir olarak SLE'nin ilk bulgusu olarak da görülebilmektedir. Bu yazıda MAS bulguları ile başvuran SLE tanısı alan 15 yaşında erkek hasta sunulmuştur.

Olgu:

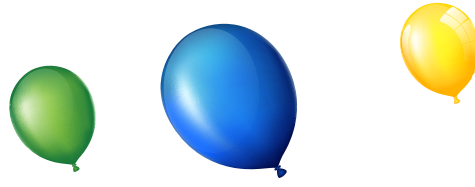
On beş yaşında erkek hasta, 10 gün önce başlayan halsizlik, iştahsızlık sonrasında gelişen ateş ve yaygın döküntü nedeni ile başvurdu. Fizik muayenesinde Ateş:39 °C, soluk görünümde idi. Yüzde daha belirgin olmak üzere maküler tarzda yaygın döküntü ve hepatosplenomegalisi vardı. Diğer sistem muayeneleri normaldi. Laboratuvar bulgularında; beyaz küre:3000K/uL, hemoglobin: 7g/dL, trombosit: 80.000 K/uL, INR: 1,42, aPTT 60,3 sn, PTZ: 17,3 sn, kreatinin: 2,15 mg/dL, BUN: 65 mg/dL, LDH: 635 U/L, CRP 1,05 mg/dl olarak saptandı. Periferik yaymada atipik hücre görülmedi. Tam idrar değerlendirilmesinde mikroskopik hematüri dışında patolojik bulgu yoktu. Dış merkezde yapılan viral incelemelerde EBV, CMV, Parvovirüs antikorları ve Brusella aglutinasyon testlerinin negatif olduğu öğrenildi. Batın ultrasonografisinde hepatosplenomegali saptandı ve böbrek görünümü bilateral grade 1 parankimal hastalık ile uyumluydu. Ekokardiyografisinde özellik yoktu. Hastanın 10 gündür ateş ve döküntüsü olması nedeni ile aynı gün bakılan ferritin 2000 ng/mL, eritrosit sedimentasyon hızı 136 mm/ saat saptandı. Kemik iliği incelenmesinde atipik hücre görülmedi aktif makrofajlar ve yer yer hemofagositik hücreler görüldü. Hasta klinik ve laboratuvar bulguları ile MAS olarak değerlendirildi. MAS etiyolojisine yönelik yapılan incelemelerde direk coombs +4, ANA: 1: 320, Anti-dsDNA 800 IU/ mL pozitif, Antikardiyolipin IgM ve IgG, Anti Histon ve Anti Nükleozom antikor pozitif saptandı. C3 (18 mg/dL) ve C4 (2 mg/dL) düşüklüğü saptandı. 24 saatlik idrarda nefritik düzeyde (26mg/m2/saat) proteinüri vardı. Akut deri lupusu, renal tutulum (hematüri ve proteinüri) anemi, lökopeni, trombositopeni, ANA ve anti-dsDNA pozitifliği, kompleman düşüklüğü ile hasta SLE değerlendirildi. MAS bulgularının SLE'ye sekonder geliştiği düşünüldü. MAS tedavisine yönelik 3 gün pulse steroid verilerek, steroid dozu 2 mg/kg/gün düşüldü. Nefritik düzeyde proteinürisi ve mikroskopik hematüri ile SLE nefriti düşünülen hastanın böbrek biyopsisi yapıldı. Böbrek biyopsi patoloji bulguları klassik 2 Lupus Nefriti ile uyumlu olarak değerlendirildi. Hastaya 5mg/kg/gün hidroklorokin, metotrexat 15 mg/m2 /hafta başlandı, prednisolon dozu tedrici olarak azaltıldı.

Tartışma:

Makrofaj Aktivasyon Sendromu, SLE'li hastalarda seyrek görülen, ancak potansiyel olarak fatal bir komplikasyondur. Juvenil SLE'li hastalar hafif klinik bulgular ile başvurabileceği gibi MAS gibi çok ağır bir komplikasyonla da başvurabilirler.

Sonuç:

MAS klinik tablosu ile başvuran adolesan hastalarda SLE ayırıcı tanıda düşünülmelidir



COVID-19 ENFEKSİYONU İLE BAŞVURAN BİR GRANÜLOMATÖZ POLİANJİTİS OLGUSU; BİRLİKTELİK Mİ? YANLIŞ POZİTİFLİK Mİ?

Serim Pul¹, İbrahim Gökçe¹, Ece Demirci Bodur¹, Serçin Güven¹, Neslihan Çiçek¹, Nilüfer Yalındağ Öztürk², Harika Alpay¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

Amaç:

Granüloamatöz polianjitis (GPA, eski adıyla Wegener granüloamatözü) küçük çaplı damarları tutan; ön planda üst ve alt solunum yollarını, akciğerleri ve böbrekleri etkileyen nekrotizan, pausi-immün bir vaskülitir. Covid-19 pandemisi halen dünya çapında hızla yayılmaya devam eden ve çok farklı klinik tablolarla kendisini gösteren mortalitesi yüksek bir enfeksiyon olarak ciddiyetini korumaktadır. Bu olgu sunumunda, nadir görülen bir çocukluk çağı vaskülitisi ile Covid-19 enfeksiyonu birlikteliği sunulmuştur.

Olgu:

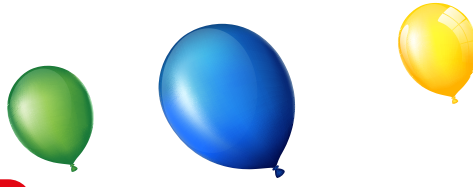
On üç yaşında kız hasta acil servise son bir aydır tekrarlayan otit, baş ağrısı, öksürük ve burun akıntısı şikayetleriyle başvurdu. Özgeçmiş sorgulandığında öncesinde tamamen sağlıklı olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde kapiller oksijen saturasyonu %93 idi. Akciğerlerin bazalinde solunum sesleri azalmış saptandı. Laboratuvar incelemelerinde hemoglobün 4.7 g/dl, trombosit 472.000/mm³, kreatinin 3.3 mg/dl, albumin 2.7 mg/dl ve LDH 402 U/l idi. İdrar analizinde ise 2(+) protein ve mikroskopik incelemede her alanda 30-35 adet çoğunluğu dis-morfik görünümlü eritrositler saptandı. Periferik yaymasında hemoliz görülmedi, haptoglobün düzeyi normal idi. Akciğer tomografisinde bi-lateral yaygın nodüller ve kaviteler, konsolidasyon alanları görülmesi üzerine tüberküloz incelemesi yapıldı. PPD negatif sonuçlandı, balgam örneklerinde aside dirençli basil görülmedi. Covid-19 açısından bir gün arayla iki kez sürüntü örneğinde PCR çalışıldı, negatif sonuçlandı. Yatışının üçüncü gününde hemoptizisi başladı. Solunum sıkıntısı nedeniyle böbrek biyopsisi yapılamadı. Hastamızda hızlı ilerleyen böbrek yetmezliği, uzun süredir devam eden solunum bulguları ve radyolojik bulgular ile ön planda GPA düşünüldü. Kliniği hızla kötüleşen hastaya yatışının altıncı gününde pulse metilprednizolon başlandı. Serum c-ANCA bakıldı ve kuvvetli pozitif (3+) olarak sonuçlandı. Solunum bulgularında artış olması üzerine çocuk yoğun bakım ünitesine alındı. Ciddi solunum semptomlarının varlığı ve subfebril ateşinin olması üzerine çocuk enfeksiyon hastalıklarının önerisiyle Covid-19 serolojisi çalışıldı; IgM ve IgG pozitif sonuçlandı. Covid-19 enfeksiyonu kabul edilerek çocuk enfeksiyon hastalıkları tarafından Favipiravir tedavisi başlandı. Yoğun bakım takibinin üçüncü gününde mekanik ventilasyon altında hipoksinin derinleşmesi üzerine ekstrakorporeal membran oksijenizasyonu (ECMO) başlandı, idrar çıkışı da giderek azaldı ve ECMO altında CRRT (sürekli hemodiyafiltrasyon) başlandı. Granüloamatöz polianjitis tanısıyla birincisi yatışının 6.gününde olmak üzere gün aşırı 1 gr (16 mg/kg), toplamda 5 gr pulse metilprednizolon ve sonrasında 60 mg/gün idamesi, pulse tedavisi sonrası 1 gr (625 mg/m²) intravenöz siklofosamid, masif alveolar kanama nedeniyle günlük plazmaferez uygulandı ve toplam 3 kez 1 gr/kg IVIG verildi. Ekstrakorporeal dolaşımdaki ikinci haftasında alveolar kanaması azaldı, mekanik ventilasyonla takibe dönüldü ancak anürik seyri sebebiyle CRRT devam edildi. Hasta fungal sepsis ve solunum yetmezliği sebebiyle halen çocuk yoğun bakımda takip edilmektedir.

Tartışma:

Covid-19 enfeksiyonu ciddi akciğer patolojileriyle seyretmesine karşılık nodül ve kaviter görünüm beklenmez. Literatürde GPA ile birlikteliği vaka bazında nadir olarak bildirilmiş olmakla birlikte bazı hastalarda çapraz reaksiyon nedeniyle antikor yanlı pozitifliği de gösterilmiştir. Özellikle bizim hastamızda olduğu gibi tekrarlanan Covid-19 PCR testi negatif, IgM antikorları pozitif olgularda yanlı pozitiflikten bahsedilmektedir. Bizim hastamızda IgG' ninde pozitifleşmeye başlaması gerçek enfeksiyon veya çapraz reaksiyon ayrımını güçleştirmektedir. Bu durum hastaların tedavisi konusunda kafa karışıklığına yol açabilmektedir. Bu nedenlerle Covid-19 pandemisi günümüzde solunum yolu bulguları ön planda seyreden GPA gibi hastaların geç tanınmasına da neden olabilmektedir.

Sonuç:

İçinde bulunduğumuz pandemi günlerinde, Covid-19 enfeksiyonuna tam olarak uymayan, özellikle PCR testi negatif olan hastalarda GPA gibi kronik hastalıkları hızlıca düşünmemiz gerekliliğini hatırlatmak istedik.



SÖZLÜ BİLDİRİLER

NEFROTİK SENDROM VE COVID-19: OLGU SUNUMU

Bağdagül Aksu¹, Emine Özlem Çam Delebe¹, Zeynep Nagehan Yürük Yıldırım¹, Hüseyin Adil Öner¹, Ayşe Pınar Göksu Çetinkaya¹, Yasmine Özlük², Işın Kılıçaslan², Seyhun Solakoğlu³, Günnur Deniz⁴, Alev Yılmaz¹, Ahmet Nevzat Nayır¹

¹İstanbul Üniversitesi Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı

²İstanbul Üniversitesi Tıbbi Patoloji Ana Bilim dalı

³İstanbul Üniversitesi Histoloji ve Embriyoloji Ana Bilim Dalı

⁴İstanbul Üniversitesi İmmünoloji Ana Bilim Dalı

Amaç:

Nefrotik sendrom (NS), pediatrik popülasyonda en sık görülen glomerüler hastalıktır. Çocukluk çağı nefrotik sendromu sıklıkla idiyopatik nedenlere bağlı olarak ortaya çıkar. Daha nadir olarak HSP, SLE veya enfeksiyonlar gibi sekonder nedenler de nefrotik sendroma neden olabilir. Literatürde COVID-19 ilişkili nefrotik sendrom olan sadece iki çocuk vakası yayınlanmıştır. Bu yazıda COVID-19 enfeksiyonu sonrası nefrotik sendrom tablosunda başvuran adolesan bir kız hastayı literatüre katkı sağlamak amacıyla sunmak istedik.

Olgu:

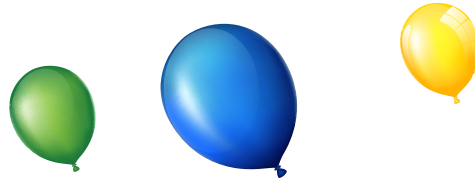
15 yaşında kız hasta, acil polikliniğe yaklaşık bir haftadır devam eden pretibial ve periorbital ödem şikayeti ile başvurdu. Başvurudan iki hafta önce ateş şikayeti olmadan 2-3 gün süren ishali olmuş. Özgeçmişinde özellik yoktu. Hastanın alkol, sigara, ilaç kullanımı, (özellikle nonsterooid antienflamatorik ilaç) toksin maruziyeti açısından sorgulandı, herhangi bir özellik yoktu. Soygeçmişinde 4 çocuklu ailenin en küçük çocuğuydu. Anne ve babası arasında birinci derece kuzen evliliği vardı. Anne ve babasının kronik hastalık öyküsü yoktu. Babasının 1 ay önce COVID-19 hastalığına bağlı pnömoni nedeni ile hastanede bir hafta kadar yatış öyküsü olduğu öğrenildi. Sistemik fizik muayenesinde pretibial ödem dışında özellik saptanmadı. Kan basıncı: 135/85 mm Hg (95th, grade 1 hipertansiyon), kalp hızı: 80/dk, solunum sayısı: 20/dk, vücut ısısı: 36,20C idi. Hastanın idrar çıkış miktarı 3,2 ml/kg/saat idi.

Biyokimyasal tetkiklerinde: beyaz küre sayısı 8.7x103/mm³, hemoglobin 10.8 g/dL, trombosit sayısı 279x103/mm³, üre 13.4 mg/dL, kreatinin 0.4 mg/dL, kan şekeri 104 mg/dL, total protein 4.7 g/dL, albumin 2.4 g/dL, C-reaktif protein 0.1 mg/dL, total kolesterol 403 mg/dL, trigliserit 234 mg/dL. Serum kompleman C3 104 mg/dL ve C4 21.8 mg/dL olarak normal aralıkta saptandı. İdrar analizinde +3 proteinüri ve +2 hematüri vardı. Spot idrar protein/kreatinin oranı 10 mg/mg idi. Hastanın ANA, ANCA, Anti-ds-DNA, antikardiolipin antikor, antifosfolipid antikor, anti ENA Ss A (Ro) antikor ve anti ENA SsB (La) antikor testlerinin hepsi negatif saptandı. HIV, hepatit B, hepatit C, Epstein-Barr Virus (EBV), sitomegalovirus (CMV), parvovirus, Mycoplasma pneumonia gibi serolojik testlerde özellik saptanmadı. Üriner sistem ultrasonografisinde böbrek boyutları, parankim kalınlıkları ve ekojenitesi normaldi. Klinik ve laboratuvar bulguları sonucunda hastaya nefrotik sendrom tanısı konuldu. Hastaya renal biyopsi yapıldı. Işık mikroskopisi incelemesinde hiperselülerite, kollaps, kresent veya podosit hipertrofisi yoktu, glomerüllerde skleroz yoktu, sadece mezengiyal matrikste hafif artış vardı. Tubulo-intersitisyum normaldi İntersitisyel inflamasyon yoktu. Direk immünofloresens çalışması negatifti. Elektron mikroskopisinde de özellik yoktu.

Babasinda yakın zamanda geçirilmiş COVID-19 enfeksiyonu öyküsünün ve hastada 2 hafta önce ishal şikayetinin olması nedeniyle COVID-19 enfeksiyonunun NS'ü tetikleyebileceği düşünüldü. COVID-19 RT-PCR testi ve SARS-CoV-2'ye karşı IgM antikorları negatif iken, IgG antikorları geçirilmiş COVID-19 enfeksiyonu ile uyumlu olarak pozitif saptandı. Böbrek biyopsisi elektron mikroskopisi incelemesinde viral partikül veya SARS-CoV-2 RNA kanıtı bulunamadı. Oral metilprednizolon tedavisi (2 mg/kg/gün) başlandı. Tedavi başladıktan 2 hafta sonra proteinüri negatifleşti. Hastamız azaltma döneminde ve remisyonunda izlenmektedir.

Sonuç:

SARS-CoV-2, Çin'in Wuhan şehrinde 2019 yılının aralık ayında ortaya çıkarak tüm dünyayı etkisi altına almıştır. Haziran 2020 itibarıyla tüm dünyada 9,5 milyondan fazla insanı enfekte ettiği rapor edilmiştir. Vaka sayısının artmasıyla beraber pulmoner tutulum olduğu kadar ekstrapulmoner tutulumlar da bildirilmeye başlanmıştır. Bu nedenle pandemi sürecinde hastalık nedenleri araştırılırken COVID-19 enfeksiyonu mutlaka akla gelmelidir.



ÇOCUKLUK ÇAĞINDA FİBRONEKTİN DEPOZİTLİ GLOMERULOPATİ; OLGU SUNUMU

Okan Akacı¹, Özgün Saltürk Kaya², Sümeyye İşleyen², Ali Toprak³

¹Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji, Bursa

²Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Bursa

³Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik, Bursa

Amaç

Fibronektin Depozitli Glomerulopati (FDG), glomerüllerde fibronektin glikoproteinlerinin anormal birikimi ile karakterize, otozomal dominant geçişli nadir görülen bir hastalıktır. Çoğu olguda klinik bulgular 20-40 yaşları arasında ortaya çıkan değişken miktarda proteinüri, hipertansiyon ve yavaş ilerleyen son dönem böbrek hastalığı ile karakterizedir.

Bu olgu sunumunda FN1 geninde daha önce literatürde bildirilmemiş yeni bir varyant saptanan FDG'li bir çocuk hasta sunulmuştur.

Olgu

Bilinen sistemik bir rahatsızlığı olmayan 13 yaş erkek olgu 1 hafta önce başlayan karın ağrısı, giderek artan tüm vücutta şişlik, baş ağrısı ve idrarda azalma şikayetleri ile başvurdu. Yapılan fizik muayenede; ağırlık; 59 kg boy; tansiyon: 145/90 mm/Hg halsiz görünümde, ortopedik, yaygın anazarka ödemi mevcut, solunum sesleri akciğer bazallerde azalmış olarak saptandı.

Laboratuvar değerlerinde; WBC: 8600, Hgb: 10,4 g/dl, trombosit: 245.000, BUN: 41,07 mg/dl, kreatinin: 1,47 mg/dl albumin: 2,3 g/L, kolesterol: 190 mg/dl, trigliserit: 97,8 mg/dl, sodyum: 131 mmol/L, potasyum: 6,65 meq/L, tam idrar tetkikinde; protein: +3, eritrosit: +2 (mikroskopik; 6 eritrosit, 9 lökosit), ESH: 40 mm/saat, CRP: 12,8 mg/L, C3, C4, serum Immunglobulin, ASO değerleri normal, ANA: negatif, anti ds DNA: negatif, viral belirteçlerinde özellik yok olarak saptandı.

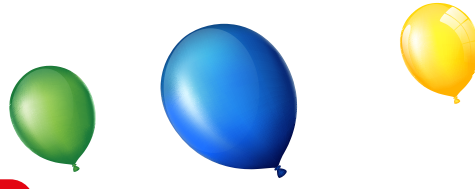
Olgu yoğun bakım ünitesine alındı, yüklenme bulguları ve hiperpotasemisi olması nedeniyle subklavyen katater takılarak hemodiyaliz tedavisi yapıldı. Alınan renal biyopsi sonucu; glomerüllerde lobülasyon, mezanşimal matriks artışı ve segmental hücresel proliferasyonlar saptanmıştır. Glomerüller normalden irice olup yer yer bowman kapsülüne değmeler mevcuttur. 1 glomerülde damar kutbuna uyan alanda skleroz tarzı mezanşimal genişleme gözlenmiştir olarak yorumlandı. immunfloresan ve histokimyasal boyama da özellik saptanmadı.

Hastaya gün aşırı 4 doz (1000mg/doz) İ.V metil prednizolon, hipertansiyonu için ramipril ve amlodipin tedavileri, destek tedavi olarak ta antipotasyum ve koenzim Q10 başlandı. İzlemede vital bulguları stabil hale gelen olgunun steroid tedavisi 60 mg/gün olarak idame edildi.

Hastadan yapılan genetik inceleme de FN1 geninde daha önce literatürde bildirilmemiş c.4501T>C (p.Ser1501Pro) varyantı heterozigot olarak saptandı. Tanımlanan bu varyantın daha önce literatürde bildirilmemiş yani bir varyant olduğu görüldü. Hastanın oral steroid tedavisi kademeli olarak azaltıldı ve mikofenolat mofetil (900mg/m2/gün) dozda tedaviye eklendi. İzlemede steroid tedavisi 6.ayda kesildi. Hasta halen tam remisyonda izlenmeye devam edilmektedir.

Tartışma

Fibronektin hücresel proliferasyon, yara iyileşmesi, fagositoz ve trombosit adezyonunda rol alan dimerik yapıda büyük bir glikoproteindir.. FDG'de patoloji dolaşımdaki fibronektinin aşırı üretilmesi ve bunun neticesinde glomerüller de birikimi ile ilişkilidir. FDG esas olarak Kafkas ve Asya ırkında görülür. Castelletti ve ark. fibronektin-1'i (FN1) kodlayan geni dizilemişler ve etkilenen ailelerin soy ağaçlarının % 40'ında üç heterozigot mutasyon (Y973C, W1925R ve L1974R) saptamıştır. Bununla birlikte, FDG'den etkilenen diğer aileler de (% 60) FN1'de nedensel gen mutasyonları gösterilememiştir. Ayrıca bizim vakamızda olduğu gibi sporadik vakaların olduğuda bildirilmiştir. Histopatolojik olarak ışık mikroskopi bulguları bizim vakamızda olduğu çok belirgin değildir. Glomerular genişleme ve minimal hipersellülatie görülmesi nedeniyle MPGN ile karışabileceği bildirilmiştir. Tedavide immun modülatör ajanların kullanımına ilişkin kesin bir kanıt yoktur. Kabul edilen en uygun tedavi yöntemi glomeruler hasarlanmayı azaltmak için ACE-I kullanımı ve kan basıncı kontrolünün sağlanmasıdır. Çocukluk çağında açıklanamayan glomerüler böbrek hasarı ve nefrotik sendromlu olguların ayırıcı tanısından FDG akılda tutulmalıdır.



SÖZLÜ BİLDİRİLER

DKGKE MUTASYONU SAPTANAN ATİPİK HEMOLİTİK ÜREMİK SENDROM VAKASI; ECULİZUMAB TEDAVİSİ ?

Demet Tekcan¹, Hülya Nalçacıoğlu¹, Şefika İlknur Kökcü Karadağ², Fatih Özeltin³, Özlem Aydoğ¹

¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji, Samsun

²Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji ve İmmünoloji, Samsun

³Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji, Ankara

GİRİŞ:

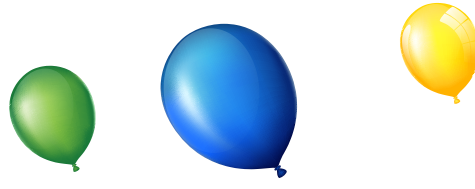
Atipik hemolitik üremik sendrom (HÜS) mikroanjiopatik hemolitik anemi, trombositopeni ve böbrek yetmezliği ile karakterize alternatif kompleman yolağı hastalığıdır. Altta yatan nadir genetik nedenlerden birisi de Diaçilgliserol Kinaz E (DGKE) gen mutasyonu olup, optimal tedavi stratejisi halen netleşmemiştir.

Olgu:

3 yaşında erkek çocuk, ateş, boğaz ağrısı nedeni ile amoksisilin klavulanat ve parasetamol kullanımı sonrası bulantı, kusma, kreatinin yükselişi nedeni ile tarafımıza sevk edildi. Fizik muayenesinde ödem dışında patolojik bulgu tespit edilmedi. Laboratuvar tetkiklerinde hemoglobin 5.9 g/dl, trombosit sayısı 26000/mm³, direkt coombs negatif, kreatinin 4,8 mg/dl, LDH 3167 U/L saptandı ve periferik kan yayması hemolizle uyumlu idi. Anürik olan hastaya hemodiyaliz, plazmaferez ve destek tedavileri başlandı. Adams 13 %94, kompleman 3: 92,2 mg/dl (90-180), kompleman 4: 22 mg/dl (10-40), kompleman H: 512 ug/ml (284-528), gayta STEC, EHEC (verotoksin) PCR negatif saptandı. Üçüncü plazmaferez sonrası anaflaksi geliştiği için, premedikasyon altında taze donmuş plazma ile tedaviye devam edildi. Yatışının yedinci gününde 1. Doz Eculizumab tedavisi verildi. 21 günlük anüri süresinden sonra idrar çıkışı başladı, yatışının 36. gününde kreatinin 0.67 mg/dl ile taburcu edildi. Proteinürisi devam ettiği için enalapril ile izleme alındı. Aile öyküsünde babasının büyük amcasının torununda DGKE mutasyonu sonrası HÜS nedeni ile exitus öyküsü olduğundan DGKE öncelikli çalışıldı ve DGKE geninde birleşik heterozigot mutasyon saptandı. (Ekzon 5: C. 1009C>T (p. R337X), heterozigot; Ekzon 1: C.427C>T (p. Q143*), heterozigot). İzlemde kreatinin 0.4 mg/dl' ye kadar geriledi (GFR 103 ml/dk/1.73m²). Eculizumab tedavisine ara verildi. Taburculuktan 6 ay sonra ateş sonrası tetiklenen ikinci bir atak ile başvurdu. Diyaliz ihtiyacı olmayan hasta ikinci doz eculizumab tedavisi sonrası remisyona girdi. İkinci eculizumab dozundan bir hafta sonra ciltte ve mukozada yaygın döküntü ile başvurdu. Cilt biyopsisi Stevens-Johnson Sendromu ile uyumlu idi. İntravenöz immunoglobulin, steroid ve antihistaminikler ile döküntüleri geriledi. Eculizumab yan etkisi düşünüldüğü için tedavisine bir kez daha ara verildi. Son olarak hastamızın kliniği stabildir ve son tetkiklerinde kreatinin 0.4 mg/dl (GFR 103 ml/dk/1.73m²), enalapril altında idrar proteini negatif saptanmıştır.

Sonuç:

DGKE mutasyonu saptanan hastalarda optimal tedavi stratejisi net değildir. Olgumuzun atakları plazmaferez ve eculizumab tedavileri ile kontrol altına alınmıştır.



AKUT FOKAL BAKTERİYEL NEFRİTLİ BİR OLGU SUNUMU

Gökçen Erfidan¹, Demet Alaygut¹, Özgür Özdemir Şimşek¹, Seçil Arslansoyu Çamlar¹, Cemaliye Başaran¹, Fatma Mutlubaş¹, Belde Kasap Demir²

¹ Sağlık Bilimleri Üniversitesi İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nefroloji Kliniği, İzmir

² İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefroloji ve Romatoloji Anabilim Dalı, İzmir

Amaç:

Akut fokal bakteriyel nefrit (AFBN), akut piyelonefrit tablosunun nadir görülen komplike bir formu olup; uzun tedavi süreci gerektirmesi, renal abseye ilerleyebilmesi nedeniyle ayırıcı tanıda mutlaka akılda tutulması gereken bir durumdur. Kliniğimizde izlediğimiz, septik tabloya ilerleyen ve kontrastlı BT ile tanı alan AFBN'li bir olgu sunulmuştur.

Olgu:

16 yaşında kız olgu, 3 gün önce başlayan, 40 oC 'ye varan ateş, sağ yan ağrısı, kusma şikayetleriyle acil servise başvurdu. Fizik muayenesinde düşkün ve solgun görünümde, vücut ağırlığı 60kg (50-75p), boyu 163cm (50-75p), vücut sıcaklığı 37,3oC, kalp tepe atımı 98 atım/dk, solunum sayısı 24/dk, kan basıncı 96/61mmHg, SpO2: %98 idi. Batın muayenesinde sağ alt kadranda belirgin olmak üzere hassasiyet, defans ve rebound görülmesi üzerine akut batın ön tanısıyla Çocuk Cerrahi Servisi'ne yatırıldı.

Tetkiklerinde CRP: 302 mg/L, WBC:24,200 x10³/uL, TİT'de L+2, E+3, D:1021 pH:6 olduğu görüldü. Ultrasonografide her iki böbrek parankim kalınlığı ve ekojenitesi normal saptandı, hidronefroz izlenmedi. Kan ve idrar kültürleri alınıp Meropenem+Amikasin başlandı. Yatışının 2.gününde genel durum bozukluğu, başağrısı, hipotansiyon (73/37 mmHg) ve taşikardi (120 atım/dk) gelişmesi ve koagülopatisi saptanması üzerine sepsis öntanısıyla Çocuk Yoğun Bakım Ünitesi'ne devredildi. COVID PCR, IgG ve IgM serolojileri negatif sonuçlandı. Antibiyotik öncesindeki idrar kültüründe 100,000 koloni E.coli üremesi bildirildi. Yan ağrısı ve ateşi devam eden olguya kontrastlı batın BT çekildi. Sağ böbrek alt polde korteksten medullaya uzanan hipoaktif lezyon, perirenal yağ dokusunda heterojenite, böbrek kapsülünde kalınlaşma saptandı (Resim-1). Bu bulgular AFBN ile uyumluydu. İzleminde ateşi tekrarlamayan, inotrop desteği kesilip normotansif seyreden, genel durumu iyileşen ve akut faz reaktanları gerileme eğiliminde olan hasta Çocuk Nefroloji Servisine devralındı.

Çekilen DMSA sintigrafisinde her iki böbrek normal pozisyon, lokalizasyon ve ebatlardaydı. Sağ böbrek alt polde daha belirgin olmak üzere, sağ böbrek üst pol ve sol böbrek alt polde kontür düzensizliği ve hipoaktivite görüldü (Resim-2). Sağ böbreğin total renal fonksiyona katkısı %47, sol böbreğin ise %53 hesaplandı.

Hastanın tedavisi 21 güne tamamlanmasının ardından İYE profilaksisi başlanarak MSUG çekilmek üzere taburcu edildi.

Tartışma:

Akut fokal bakteriyel nefrit; ilk olarak 1979 yılında tanımlanmış, böbreğin korteksine lokalize, lifefaksiyon göstermeyen yapıda inflamatuvar bir reaksiyondur. Akut pyelonefrit ile renal abse arasında bir spektrumdadır. Patogenezi sıklıkla asendan, nadiren hematogen yol ile yayılım görülür. Genellikle üriner traktus anomalileri eşlik eder, ancak sağlıklı çocuklarda da görülebilmektedir.

Klinikte vakamızda olduğu gibi; yüksek-dirençli ateş, genel durumunda hızlı kötüleşme tipiktir. Laboratuvar parametrelerinde görülen nötrofilik lökositoz, C-reaktif protein artışı akut pyelonefrite kıyasla çok daha yüksektir. Lokalize bir alan etkilendiğinden piyüri olmayabilir, kan ve idrar kültüründe etken gösterilemeyebilir. Ancak bildirilen en sık etken vakamızdaki gibi E.coli'dir.

Tanı görüntüleme yöntemleriyle koyulur. USG'de hipo/hiperekojen, sınırları net seçilemeyen, kortikomedüller bileşke ayırımını bozan kitle şeklinde görülür. Altın standart tanı yöntemi olan kontrastlı BT'de ise kama şeklinde, hipodens, az kontrastlanan lezyon şeklinde görülür.

Akut piyelonefrit tablosu ile başvurup, çok yüksek akut faz reaktanları görülen, septik bir gidişat sergileyen ve/veya tedaviye rağmen yüksek ateşi sebat eden (>72 saat) olgular, AFBN açısından mutlaka değerlendirilmelidir.

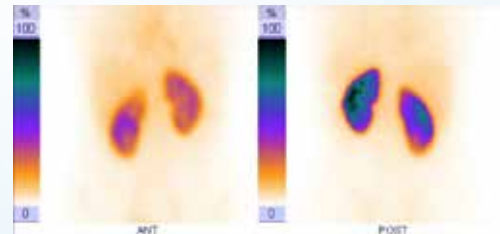
Sonuç:

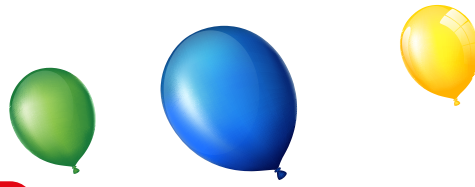
Klinikte AFBN, tanı koymanın zor olduğu hastalıklardandır. Olgumuzda olduğu gibi ultrasonografi bazı vakalarda fokal lezyonu gösteremediğinden, kontrastlı batın BT'nin altın standart görüntüleme yöntemi olduğu akılda tutulmalıdır.

Resim-1: Olgunun kontrastlı Batın BT imajı



Resim-2: Olgunun DMSA sintigrafisinde anterior ve posterior imajları





SÖZLÜ BİLDİRİLER

RENAL TRANSPLANTASYON HASTASINDA TRANSPLANTASYON SONRASI İSHALİN NADİR GÖRÜLEN BİR NEDENİ

Derya Cevizli¹, Bahriye Atmış¹, Emel Sarıbaş¹, Çağla Çağlı¹, Büşra Nur Ateş², Emine Kılıç Bağır², Ümmühan Çay³, Ali İşlek⁴, Aysun Karabay Bayazit¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Adana

²Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji Anabilim Dalı, Adana

³Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı, Adana

⁴Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, Adana

Giriş/Amaç:

İshal, solid organ transplantasyonu yapılan hastalarda yaygın bir komplikasyondur. Transplantasyon sonrası ishal, immünosupresif ilaçlar gibi enfeksiyöz olmayan nedenlerden kaynaklanabileceği gibi bakteriler, virüsler veya parazitler gibi enfeksiyöz nedenlere de bağlı olabilir. Cryptosporidium insanlarda gastroenterite neden olabilen hücre içi bir protozodur. İmmünkompetan konakçılarda genellikle kendi kendini sınırlayan ishale neden olurken, bağışıklık sistemi baskılanmış konakçılarda şiddetli ve hayati tehdit edecek ishale yol açabilir. Cryptosporidium, renal transplantasyon alıcılarında hala yeterince tanınmayan ve tedavisi konusunda da yeterli deneyim olmayan önemli bir enfeksiyöz ishal nedenidir.

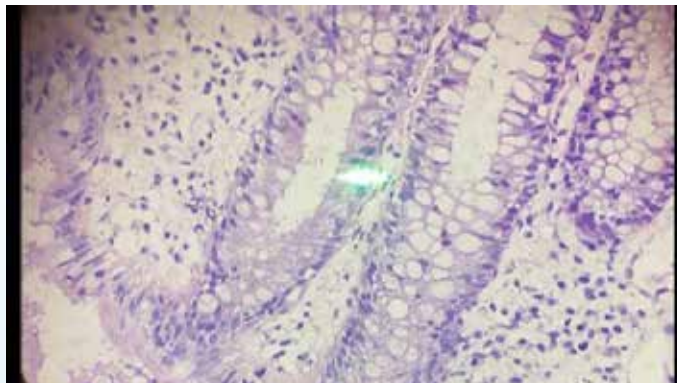
Olgu:

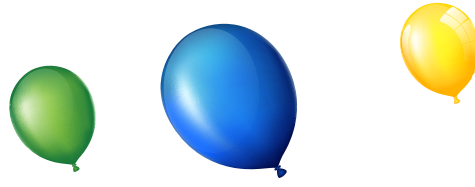
Hipoplazik/displazik böbreğe ikincil kronik böbrek yetmezliği gelişen 17 yaşındaki kız hastaya canlı vericiden preempitif renal transplantasyon yapıldı. İmmünsupresif tedavi olarak basiliksimab, metilprednizolon, takrolimus ve mikofenolat sodyum tedavileri başlandı. Transplantasyon sonrası 24-48. saatleri içinde günde 10-14 kez olan ve 4 L'yi bulan bol miktarda sulu ve kansız ishali başladı. Öncelikle mikofenolat sodyum gastrointestinal sistem yan etkisi düşünülerek kesildi ve azatiyoprin tedaviye eklendi. Hastadan gaitada viral, bakteriyel ve parazitik enfeksiyonlara yönelik tetkikler gönderildi. Tedavisine siprofloksasin ve metronidazol eklendi. CMV koliti şüphesiyle gönderilen CMV PCR negatifti. Tetkik sonuçlarının uzun sürede çıkması ve ishal miktarında azalma olmayan hastada öncelikle viral kolit düşünülerek dokuda etkeni göstermek amacıyla kolonoskopi yapıldı ve biyopsi alındı. Patoloji tarafından değerlendirilen biyopsi örneği Cryptosporidium ile uyumlu aktif kolit şeklinde raporlandı (Şekil 1). Azitromisin tedavisi başlandı. Ankara Halk Sağlığı laboratuvarına gönderilen gaita örneğinde PCR yöntemi ile Cryptosporidium saptanan hastaya nitazoksanid tedavisi planlandı. Ancak ilaç temininde problem yaşanması üzerine paramomisin tedavisi tercih edildi. Literatürde azitromisin ile kombine tedavi önerilmesine rağmen ilaç etkileşimleri ve nefrotoksik etkiyi azaltmak için azitromisin kesilerek paramomisin tedavisi başlandı. Paramomisin tedavisinden önce de ishal miktarında azalma gözlemlenen hastanın tedavi sonrası ishali daha da azaldı ve tekrar etmedi. İlaç etkileşimleri nedeniyle yakın takip edilen hastadan bir hafta tedavi aldıktan sonra alınan dışkı örneğinde hala Cryptosporidium tespit edilmiş olsa da ishali olmadığı için tedaviye yanıt alındığı düşünülerek tedaviye devam edildi.

Tartışma ve Sonuç:

Biz de bu olguyla ishali olan renal transplantasyon yapılan olgularda Cryptosporidium etkeninin akılda tutulması gerektiğini, kullanılan immünsupresif ilaçlar ile etkileşim, ilaç teminindeki zorluklar ve literatürdeki sınırlı deneyim nedeniyle hasta takip ve tedavisindeki tecrübemizi paylaşmak istedik.

Şekil 1. Kolon biyopsisinde lümende ok ile işaretlenen parazitler (H&E)





COVID-19 İLİŞKİLİ MULTİSİSTEM İNFLAMASYON SENDROMU GELİŞEN BÖBREK NAKİL HASTASI

Neslihan Günay¹, Ayşenur Paç Kısaasrslan², Benhur Şirvan Çetin³, Başak Nur Akyıldız⁴, Sibel Yel¹, Aynur Gencer Balaban¹, İsmail Dur-
sun¹, Muammer Hakan Poyrazoğlu¹

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Pediatrik Nefroloji Bilim Dalı, Kayseri

²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı, Kayseri

³Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Kayseri

⁴Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Pediatrik Yoğun Bakım Bilim Dalı, Kayseri

Giriş:

İlk kez 2019 Aralık ayında görülen, SARS-CoV-2'nin neden olduğu yeni koronavirüs hastalığı 2019 (COVID-19), bugün tüm dünyada küre-
sel bir sağlık krizi haline gelmiştir. Sonrasında tüm dünyada yapılan bildirimlerde, böbrek nakil sonrası immünespresif tedavi alan hastaların
SARS-CoV-2'den kaynaklanan ciddi hastalık için yüksek risk sınıfında yer almıştır. Burada 4 yıl önce böbrek nakli yapılan hastamızda geli-
şen şiddetli Covid-19 enfeksiyonunun güncel literatür ışığında yönetimi tartışılacaktır.

Olgu:

FSGS'ye sekonder KBY nedeniyle 4 yıl önce böbrek nakli yapılan 13 yaşındaki erkek hasta 10 gündür devam eden öksürük şikâyeti ile baş-
vurdu. Çekilen akciğer tomografisinde sağ akciğer alt lob posterolateralinde içerisinde hava sıvı seviyeleri bulunan kalın ve düzensiz duvarlı
kaviter lezyon ve her iki akciğerde nadüler ve retiküler dansite artışları olduğu görüldü. Hastaya Covid-19 PCR testi yapıldı ve pozitif geldi.
Diğer enfeksiyöz etkenler açısından kültürler alındı ve favipravir, hidroksiklorokin, vancomisin, meropenem ve voriconazol tedavileri baş-
landı. Yatışının 2.günüde trombositopenisi gelişen hastaya IVIG tedavisi verildi. İmmünespresif tedavilerinden tacrolimus ve mikofenolik
asit tedavisine ara verilerek sadece steroid tedavisi ile böbrek fonksiyon testleri takip edildi.

7 gün sonra ateş, solunum sıkıntısında artış ve saturasyon düşüklüğü olması üzerine yeniden akciğer görüntülemesi yapıldı. Sağ akciğer alt
lob posterolateralde yaklaşık 76 mm boyutunda içerisinde hava sıvı seviyesi bulunan kaviter lezyon ve her iki akciğerde alveolar tarzda hava
bronkogramı içeren yaygın konsolidasyonlar görüldü. Covid-19'a bağlı ARDS düşünülen hasta yoğun bakım ünitesine alındı ve vapoterm
ile takip edildi. Hastaya ddimer yüksekliği nedeniyle düşük molekül ağırlıklı heparin başlandı. MAS kliniği gelişen hastaya Anakinra tedavisi
10 gün süre ile verildi. Takibinde genel durumu iyi olan solunum sıkıntısı azalan hasta yoğun bakım ünitesinden çıkarıldı.

Ardışık 3 kez gönderilen balgam ARB'lerden bir tanesi zayıf pozitif geldi. Ancak tüberküloz kültür ve PCR negatif gelmesi üzerine tüberküloz
düşünülmedi. Ayrıca galaktomannan da negatif sonuçlandı. Vancomisin ve meropenem tedavileri 28. gününde kesildi.

Hastanın takibinde hiç kreatinin yüksekliği olmadı. 24 saatlik idrarda proteinüri 45 mg/m2/saat hesaplanması üzerine tacrolimus ve miko-
fenolik asit tedaviye yeniden eklendi. Ancak yoğun bakım süreci tamamlandıktan sonra servis izleminde üst ve alt ekstremitelelerinde 3/5
kuvvet kaybı olması üzerine hasta pediatri nörolojiye konsülte edildi. Kranial ve spinal MR görüntülemeleri normal olarak değerlendirildi.
EMG'de bilateral alt ekstremitede sensörimotor nöropati bulguları tespit edildi. Lomber poksion yapıldı ve BOS incelemeleri normal olarak
sonuçlandı. Tacrolimusa bağlı olabilecek nöropati kliniğini engellemek adına takrolimus kesilerek everolimus tedaviye eklendi. Hastanın 24
saatlik idrarda proteinürisinin 27mg/m2/saate gerilediği görüldü ve normal böbrek fonksiyonları ile taburcu edildi.

Tartışma:

Bugün böbrek nakli yapılmış pediatrik hastalarda COVID-19 enfeksiyonu sırasında hasta yönetimi ile ilgili yayınlanmış bir klavuz yoktur.
Genel öneri immünespresif tedavinin enfeksiyon sırasında azaltılması yönündedir ancak bunun ne düzeyde yapılacağı ile ilgili kesin veriler
bulunmamaktadır. Burada sunulan böbrek nakli yapılmış hastamızda COVID-19 enfeksiyonu sırasında almakta olgu immünespresiflerden
yalnızca steroid ile tedaviye devam edilmiş kreatinin takibi yapılmıştır. Ayrıca bu olguda anlatıldığı gibi immün sistemi baskılanan hastalar,
COVID-19 enfeksiyonu ile eşlik edebilecek koenfeksiyonlar açısından yüksek risk altındadır. Hastamızdaki kaviter lezyon etyolojisi gösteri-
lememiş olsa da geniş ampirik antimantar ve antibakteriyel tedavilerle başarılı şekilde yönetilmiştir.

Sonuç:

Böbrek nakilli hastalarda standart tedavi klavuzları yayınlanana kadar COVID-19 geçiren her hasta yönetimi bireysel planlanmalı ve tüm
sistemlerin yakından izlemi şeklinde olmalıdır.



SÖZLÜ BİLDİRİLER

Resim 1



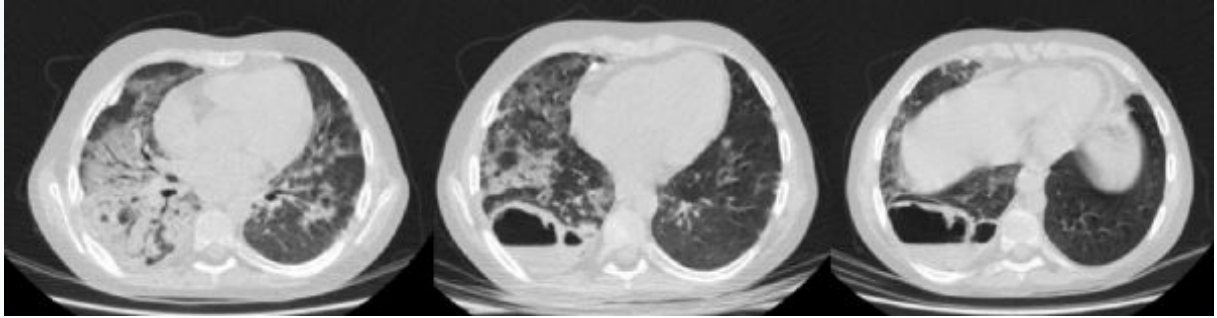
Hasta başvurusu anında çekilen akciğer grafisi

Resim 2



Hasta yatışının 7. gününde solunum sıkıntısı arttığı dönemde çekilen akciğer grafisi

Resim 3

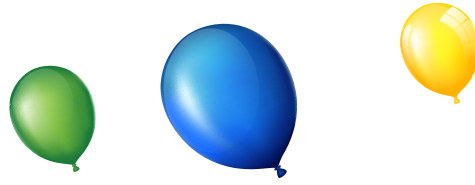


Hasta yatışının 7. gününde solunum sıkıntısı geliştiği anda çekilen akciğer tomografi görüntüleri

Resim 4



Taburculuk öncesi çekilen akciğer grafisi



NADİR BİR ÜROLOJİK ANOMALİ: BİLATERAL İNTRAVEZİKAL ÜRETEROSEL

Muhammet İrfan Dönmez¹, Metin Gündüz², Ahmet Midhat Elmacı²

¹Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Üroloji - Çocuk Ürolojisi, Konya

²Konya Dr. Ali Kemal Belviranlı Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi, Çocuk Nefrolojisi, Konya

³Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi, Konya

Amaç:

Bu sunumda amacımız nadir bir ürolojik anomali olan bilateral intravezikal üreterosel olgusu eşliğinde bilateral antenatal hidronefroza yaklaşım konusunu tartışmaktır.

Olgu:

Gebelik döneminde her iki böbrekte genişlik olduğu söylenen miadında 3100 gr doğmuş olan erkek hasta postnatal 21.günde Çocuk Nefrolojisi polikliniğine başvurdu. Aile öyküsünde özellik olmayan hastanın fizik muayenesi normal olarak bulundu. Bakılan tam idrar tetkikinde anormallik saptanmadı. Serum kreatinin değeri 0.1 mg/dl, elektrolit değerleri de normal sınırlardaydı. Yapılan üriner sistem ultrasonografisi; 'Sağ böbrek 44 mm, parankim kalınlığı 7 mm, pelvis AP çapı 8 mm. Sol böbrek 49 mm, parankim kalınlığı 5 mm, pelvikaliksiyel yapılar geniş ve pelvis A-P çapı 13 mm. Her iki üreter distale kadar dilate, distal çap bilateral 7 mm. Mesane doluluğu suboptimal.' şeklinde raporlandı. Amoksisilin profilaksisine alınan hastanın çekilen işeme sistoüretrografisinde mesane konturları düzgün, kapasite iyi, VUR yok, üretra pozu çekilmemiş idi. Minimal rezidü idrar mevcuttu. Hasta non obstruktif non reflüksif megaüreter olarak kabul edilerek takibe alındı. Dört aylıkken yapılan üriner sistem ultrasonografisi; 'Sağ böbrek 51 mm, parankim kalınlığı 7 mm, pelvis AP çapı 6 mm. Sol böbrek 58 mm, parankim kalınlığı 6 mm, pelvikaliksiyel yapılar geniş ve pelvis AP çapı 12 mm. Her iki üreter distale kadar dilate, distal çap bilateral 6 mm. Mesane boş izlendi.' şeklinde raporlandı.

İdrar analizi normal. Bu aşamada hastaya MAG-3 sintigrafisi planlandı ve sonucu; 'Her iki böbrek aktivite tutulumu normal. Her iki üreter dilate görünümde. 15.dk. diüretik sonrası radyoaktif maddenin mesaneye geçtiği görülmüş. Geç görüntülerde böbrek ve üreterlerde staz izlenmedi. Sol%52, Sağ%48.' olarak bulundu. Hastanın 7.aydaki kontrollerinde idrar analizi normaldi ve yapılan üriner sistem ultrasonografisinin 'Sağ renal pelvis AP çap 7 mm, sağ böbrek parankim kalınlığı 7 mm, sol pelvikaliksiyel yapılar dilate, renal pelvis AP çapı 14 mm, parankim kalınlığı 5 mm. Her iki üreter distale kadar dilate, sol üreter orifisinde 4 mm çaplı, sağ üreter orifisinde 7 mm çaplı üreterosel görünümü mevcut.' şeklinde raporlanması üzerine hastaya endoskopik yöntemle bilateral intravezikal üreterosel insizyonu ve sünet yapıldı.

Tartışma:

Bilateral intravezikal üreterosel varlığı bilateral antenatal hidronefrozun nadir bir sebebi olmakla birlikte özellikle üreterosellerin boyutlarının küçük olduğu durumlarda tanısız zorluklar olabilmektedir.

Sonuç:

Oldukça nadir de olsa non obstruktif non reflüksif megaüreter ile seyreden olguların altından bilateral intravezikal üreterosel çıkabileceği akılda tutulmalıdır.

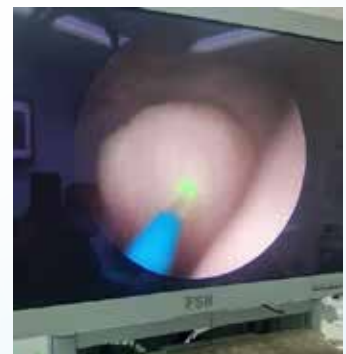
MAG-3 görüntüsü

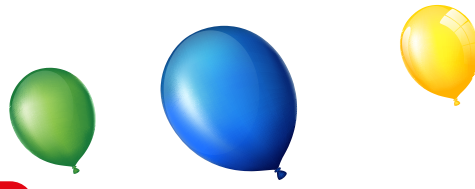


Ultrasonografik görüntü



Üreterosel per op görüntü





SÖZLÜ BİLDİRİLER

LİZİNÜRİK PROTEİN İNTOLEANSININ NADİR RENAL TUTULUMU: MEMBRANOPROLİFERATİF GLOMERÜLONEFRİT

Demet Baltu¹, Gülşah Özdemir¹, Bora Gülhan¹, Tuğba Taştemel Öztürk¹, Eda Didem Kurtşükür¹, Serap Sivri², Yelda Bilginer³, Hasan Özen⁴, Diclehan Orhan⁵, Fatih Özaltın¹, Ali Düzova¹, Rezan Topaloğlu¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı, Ankara

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı, Ankara

³Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Romatolojisi Bilim Dalı, Ankara

⁴Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Bilim Dalı, Ankara

⁵Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik ve Perinatal Patoloji Ünitesi, Ankara

Amaç:

LizİNürİK protein intoleransı (LPI) nadir görülen, SLC7A genindeki mutasyonlar sonucu oluşan, otozomal resesif geçişli metabolik bir hastalıktır. Dibazik katyonik aminoasitlerin epitelin bazolateral membranındaki transportunda bozukluk sonucu oluşur. Protein intoleransı, büyüme geriliği sık görülen bulgulardandır. İzlemede osteoporoz, hepatosplenomegali, hipotoni, pankreatit ve hayatı tehdit eden alveoler proteinozis, hemofagositik lenfositosis ve otoimmün hastalıklar gelişebilir. Hastalığın seyrinde böbrek tutulumu da görülebilir. Bu yazıda LPI tanısı ile takip edilen 13 yaşındaki bir hastanın izleminde gelişen membranoproliferatif glomerülonefrit (MPGN) rapor edilmiştir

Olgu:

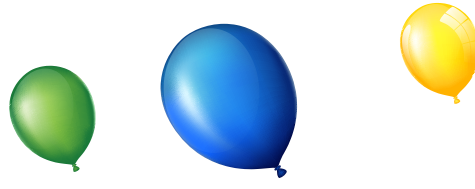
Aralarında birinci derece kuzen evliliği olan sağlıklı anne ve babanın ikinci çocuğu olan hasta, tekrarlayan ateş, büyüme geriliği, minör travma sonrası gelişen sol femur ve sol tibia kırığı öyküsü ile 11 yaşında hastanemize başvurdu. Fizik muayenesinde büyüme geriliği ve hepatosplenomegali saptanan hastanın laboratuvar tetkiklerinde pansitopeni, ferritin ve LDH yüksekliği tespit edildi. Kemik iliği aspirasyonunda hemofagositoz yapan hücreler görüldü. Hastaya hemofagositik sendrom tanısı ile steroid, siklosporin ve intravenöz immünglobulin tedavileri başlandı. İdrar kombine aminoasit incelemesinde lizin, arjinin ve ornitin yüksekliği, kan kombine aminoasit incelemesinde sitrullin düşüklüğü, glisin ve alanin yüksekliği saptanan hastaya LPI tanısı konuldu. Bu tanıya yönelik olarak L-sitrullin, L-karnitin ve sodyum benzoat tedavileri başlandı. Diyetindeki protein kısıtlandı. İki yıl sonra karın ağrısı ve karın şişliği nedeni ile başvurduğunda, batında asit, transaminaz yüksekliği ve protrombin zamanında uzama olması nedeni ile yapılan karaciğer biyopsisinde inkomplet siroz ile uyumlu patolojik bulgular saptandı. Bu dönemde tam idrar analizinde dansite 1015 iken 3+ protein tespit edildi. Serum albumin değeri 3 g/dl olan hastanın 24 saatlik idrar incelemesinde 502 mg/m²/saat proteinüri, (6804 mg/gün albuminüri) saptandı. Beta-2 mikroglobulin düzeyi 14178 ng/mL (0-300), fraksiyone sodyum ekskresyonu %1, tübüler fosfor reabsorpsiyonu %97 olan hastanın kompleman 3 düzeyi 48 mg/dl (79-152), kompleman 4 düzeyi <1.67 mg/dl (16-38) olarak ölçüldü. İdrar miktarında azalma, hipertansiyon, kreatinin yüksekliği veya hematüri gözlenmedi. Nefrotik düzeyde proteinüri ve kompleman düşüklüğü olması nedeni ile yapılan böbrek biyopsisi MPGN tip 1 ile uyumlu geldi. C3 nefritik faktör negatif olarak sonuçlandı. Hastaya anjiotensin dönüştürücü enzim inhibitörü tedavisi başlandı, pulse metilprednizolon tedavisi verildi ve ardından oral prednizolon (0.5 mg/kg/gün) ile tedavisine devam edildi. Tedavinin birinci ayında proteinürisi 22 mg/m²/saat'e gerileyen hastada, tedavinin üçüncü ayında tam remisyon sağlandı. Hastanın en son vizitteki değerlendirmesinde kan basıncı 100/60 mmHg olarak ölçüldü, serum kreatinin düzeyi 0.39 mg/dl olan hastanın tam idrar analizinde dansite 1006 iken, protein negatif ve mikroskopisi normal olarak değerlendirildi.

Tartışma:

LizİNürİK protein intoleransında renal tutulum tübüler disfonksiyondan glomerulopatiye kadar değişen bir spektrumda olabilir ve kronik böbrek hastalığı ile sonuçlanabilir. Tübüler bozukluk sık görülen bir renal tutulum şeklidir. Hastalığın seyrinde otoimmünite, immün disregülasyon, lupus benzeri hastalık görülebilmektedir. Bizim hastamızda da LPI'nin sık görülen renal tutulumu dışında nefrotik düzeyde proteinüri olması nedeni ile yapılan böbrek biyopsisi sonucu MPGN ile uyumlu geldi. İmmünsüpresif tedavi ile tam remisyon sağlanabildi. LPI'de nefrotik düzeyde proteinüri saptanmasının nedeni MPGN olabilir. Bu durumda proteinüriyi azaltmak için immünsüpresif tedavi etkili olabilir.

Sonuç:

LizİNürİK protein intoleransına bağlı renal tutulumda nefrotik düzeyde proteinüri ve kompleman düşüklüğünün eşlik etmesi durumunda MPGN ayırıcı tanıda düşünülmelidir.



BOY KISALIĞININ NADİR BİR NEDENİ: KLİNİK BULGU VERMEYEN METABOLİK ASİDOZ İLE TANI KONULAN KARBONİK ANHİDRAZ 2 EKSİKLİĞİ

Mahmut Çelebi¹, Burcu Gizem Teber¹, Seçil Kezer², Cihangir Akgün², Önder Yavaşcan²

¹Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul

²Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, İstanbul

Amaç:

Karbonik Anhidraz 2 (CA-2) eksikliği renal tubuler asidoz (RTA), serebral kalsifikasyon, osteopetrozis ile giden ve bunlara bağlı boy kısalığına yol açabilen otozomal resesif geçişli nadir bir hastalıktır. Bu yazıda boy kısalığı nedeniyle incelenirken kan gazı bakıldığı için hem kendisine hem de kardeşlerine tanı konulmuş olan (CA-2) eksikliği hastaları sunulmak istendi.

Olgu:

9 yaşında kız hasta boy kısalığı şikayetiyle başvurdu. Son 4 yıldır farklı hastanelerde boy kısalığı nedeniyle tetkik edildiği, sebebinin bulunamadığı, 6 yaşında kafa travması nedeniyle çekilmiş kranial BT'sinde supratentoryel bölgede, korteks, thalamus ve bazal ganglionlarda hiperdens görünüm tespit edildiği (Resim 1), boy kısalığı ile bu durumun ilişkisiz olduğunun aileye anlatıldığı öğrenildi. Tekrarlayan kan biyokimyası tetkiklerinde, hiperkloremi (Cl: 105-108 mmol/l) dışında tüm parametrelerin, hemogram ve hormon analizlerinin normal aralıkta olduğu, çölyak antikorlarının negatif olduğu saptandı. Anne ve babanın teyze çocukları olduğu öğrenildi. Fizik bakışında genel durum iyi, KTA: 78/dk, kan basıncı: 100/60 mmHg, solunum sayısı: 20/dak, ağırlık 22,5 kg (-3,28 SDS), boy 119 cm (-2,48 SDS), sistem bakıları normal olarak değerlendirildi. Laboratuvarında BKH: 8800/mm³, Hb: 13.3 gr/dl, Htc: %40,9, Tr: 260.000/mm³, Üre: 18.2 mg/dl, Kreatinin: 0.42 mg/dl, Ürik asit: 3.8 mg/dl, Na: 139 mmol/L, Cl: 107 mmol/L, K: 3.86 mmol/L Ca: 9.5 mmol/L, Fosfor: 6.09 mmol/L, Mg: 2.2 mg/dl, PTH: 23 pg/ml olarak saptandı. İdrar açık sarı berrak, pH: 7, protein: (-), 4-5 eritrosit/saha, 2-3 lökosit/saha olarak bulundu. Kan gazında (pH: 7,25, pCO₂: 45 mm Hg, HCO₃: 18, BE: -6,7) saptanan normal anyon gapli metabolik asidozun nedeni pRTA olarak belirlendi. Üriner US normal sınırlarda bulundu. Kemik yaşı ölçümü 8 yaş ile, kemik dansitometresi ise osteoskleroz (Z skoru +6.8) ile uyumlu bulundu. Daha önce saptanan serebral hiperdens görünümün kalsifikasyon ile uyumlu olduğu düşünüldü. pRTA birlikteliğinde osteopetrozis de saptanan olguda CA-2 eksikliği olabileceği düşünüldü. Tüm ekzon analizinde karbonik anhidraz 2-3 genlerini kapsayan 8. kromozom üzerinde homozigot delesyon saptandı. Yakınmaları olmayan ancak boyları yaşlarına göre kısa olan 2 ve 36 aylık olan iki kız kardeşte de metabolik asidoz saptanması üzerine bakılan gen analizinde aynı delesyon her iki kardeşte de bulundu. Olgulara Scholl Solüsyonu 2 mEq/kg/gün olarak başlandı. Tedavilerinin 6. ayında hastamızın 8 cm, 36 aylık kardeşin 5 cm, 2 aylık kardeşin ise 6 cm uzadığı görüldü.

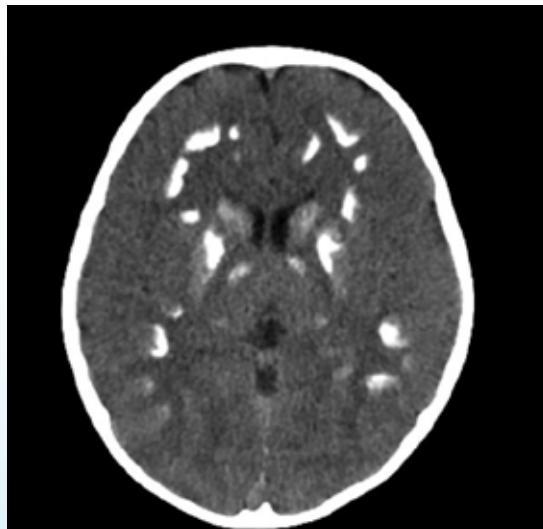
Tartışma:

Sebebi bulunamayan bir boy kısalığı hastasında nadir bir neden olan CA-2 eksikliği tanısı kan gazı bakılması sonucunda konuldu. Hastamız sayesinde boy kısalığı fark edilmeyen 2 kardeşe daha aynı tanı konulmuş oldu. Kardeşlerin tamamı alkali tedavi ile yaşına uygun boy uzamaları gösterdi.

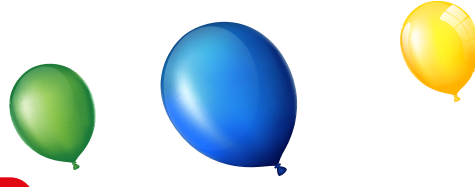
Sonuç:

Bu olgu ile boy kısalığının ayırıcı tanısında kan gazı bakılmasının önemini vurgulamak istedik.

Resim 1



Kranial BT de kalsifikasyon görüntüsü



SÖZLÜ BİLDİRİLER

LUPUS BENZERİ KLİNİK BULGU İLE BAŞVURAN BİR CIVA ZEHİRLENMESİ OLGUSU

Özge Baba¹, Hakan Kısaoğlu¹, Sevdegül Mungan², Mukaddes Kalyoncu³

¹Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Romatolojisi Bilim Dalı, Trabzon

²Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Patoloji Ana Bilim Dalı, Trabzon

³Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefrolojisi ve Romatolojisi Bilim Dalı, Trabzon

Giriş:

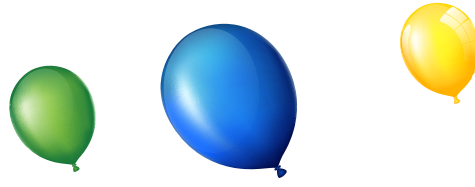
Romatolojik hastalıklarda halsizlik, kilo kaybı, eklem ağrısı, hipertansiyon ve proteinüri sık izlenen bulgulardır. Cıva ise başta böbrek olmak üzere birçok organı etkileyebilen oldukça toksik bir ağır metaldir. Cıva zehirlenmesi romatolojik hastalık benzeri bulgulara yol açabilmekte ya da var olan romatolojik hastalığın alevlenmesine yol açabilmektedir. Burada lupus ön tanısı ile yola çıktığımız izleminde cıva zehirlenmesi olduğunu belirlediğimiz bir olgumuzu sunduk.

Olgu:

On beş yaşında kız hasta kilo kaybı, yaygın vücut/eklem ağrısı, hipertansiyon ve proteinüri nedeni ile olası romatolojik hastalıklar açısından değerlendirilmek üzere yönlendirildi. Son bir ayda beş kg kaybı olan hastanın, nefrotik düzeyde proteinürisi (42 mg/m²/sa) ve üçlü anti-hipertansif tedavi gerektiren hipertansiyonu vardı. Tetkiklerinde ANA pozitifliği (1/100 titre) ve kompleman düşüklüğü (C3: 0,64 g/L) olan hastanın, dış merkezde gönderilen anti-dsDNA antikoru pozitif idi (440 IU/mL). Kardeşinde de yaygın vücut ağrısı yakınması olduğu öğrenilen hasta, ağır metal maruziyeti açısından sorgulandığında, son bir aydır yatağında cıva ile oynadığı öğrenildi. Böbrek fonksiyon testleri normal olan hastanın böbrek biyopsisi membranöz glomerülonefrit ve akut tübüler nekroz ile uyumlu idi. İdrar cıva düzeyinin 525 µg/L olması üzerine hastaya şelasyon tedavisi başlandı. Halen şelasyon tedavisinin altıncı haftasında olan hastanın idrar cıva düzeyi 100 µg/L ve protein atılımı 21 mg/m²/sa'a kadar geriledi.

Tartışma:

Vakamız, cıva zehirlenmesinin lupus benzeri klinik tablo ile karşımıza çıkabileceğini göstermesi açısından önemlidir. Böbrek biyopsisi tanı ve tedavide yol gösterici olmuştur. Ayrıca, ağır metal maruziyetini sorgulamanın ne kadar önemli olduğunu da göstermektedir.



İNFRANTİL DÖNEMDE SON DÖNEM BÖBREK YETMEZLİĞİNE İLERLEYEN PRİMER HİPEROKSALÜRİ TİP 1 OLGUSU

Ayla Kaçar¹, Gülşah Kaya Aksoy¹, Mehtap Adar¹, Elif Çomak¹, Muhammed Sancaktar¹, Mustafa Koyun¹, Havva Serap Toru¹, Afif Berdeli², Sema Akman¹

¹Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Antalya

²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Moleküler Genetik Bölümü, İzmir

Amaç:

Primer hiperoksalüri tip-1 (PH1) otozomal resesif kalıtılan, böbrekte oksalat birikimi ile karakterize nadir bir metabolik bozukluktur. Semptomların ortalama başlama yaşı 5-6 yaş olarak bilinmektedir. İnfrantil formunda hastalık agresif seyretmekte ve hastaların %80'inde 3 yaş civarında son dönem böbrek yetmezliği (SDBY) gelişmektedir. Eş zamanlı farklı vericilerden kombine böbrek ve karaciğer nakli yapılan ülkemizin en düşük ağırlıklı olgusunu zorluk derecesi yüksek olduğu için sunmak istedik.

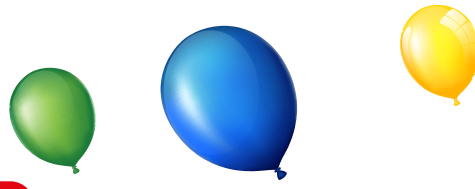
Olgu:

Dört aylık kız hasta idrarda kötü koku şikayeti ile başvurduğu merkezde yapılan ultrasonografisinde bilateral nefrokalsinozis ve grade 2 pelvikalisijel dilatasyon saptanması üzerine hastanemize başvurdu. Öyküsünden idrarda kötü koku yakınmasına ateş ve diğer sistemik semptomların eşlik etmediği, ancak idrar tetkikinde piüri saptandığı ve bu nedenle 14 gün oral sefiksım tedavisi aldığı öğrenildi. 38 haftalık doğan hastanın doğum sonrası yenidoğan destek ünitesine ihtiyacı olmamış. Anne ile baba arasında birinci derece kuzen evliliği mevcuttu. Başvuruda yapılan muayenesinde vücut ağırlığı 7.4 kg (50p), boyu 62.7cm (25p), kan basıncı normal sınırlarda (90/50 mmHg; 95p: 94/54 mmHg) ve günlük idrar miktarı 1200 ml/m²/gün) saptandı. Laboratuvar tetkiklerinde serum kreatinini 0.76mg/dL, Schwartz formülüne göre eGFR 34 ml/dk/1.73m² (yaşa göre beklenen GFR 87.4±22.3ml/dk/1.73m²), serum elektrolitleri normal sınırlarda, bikarbonat 19.6 mmol/L, 25 hidroksi vitamin D düzeyi 13.9 ng/mL saptandı. İdrar solüt analizinde kalsiyum/kreatinin 0.03 mg/mg (N:< 0.8), oksalat/kreatinin 0.86 mg/mg (N: <0.28), sitrat/kreatinin 21.7mg/mg (N:>0.42), magnezyum/kreatinin 0.24 mg/mg (N:>0.13), ürik asit 1.09mg/mg (N:<2.2) saptandı. İdrar aminoasit analizinde sistin düzeyinde artış saptanmadı (17.9 mmol/mol kreatinin).

Oral sıvı alımı arttırılan ve idrar alkalinizasyonu sağlanarak yakın izleme alınan hasta başvurudan 2 ay sonra kusma ve ishal şikayetlerini takiben ortaya çıkan idrar miktarında azalma yakınması ile başvurdu. Muayenesinde normovolemik saptanan hasta kan üre nitrojeni 73 mg/dL, serum kreatinin 7.2 mg/dL, eGFR 4 ml/dk/1.73m² olması üzerine yatırılarak izleme alındı. İzlemede oligürik seyreden ve furosemid tedavisine yeterli idrar yanıtı olmayan hastaya eşlik eden hiperpotasemisinde olması nedeni hemodiyaliz tedavisi başlandı. Yapılan böbrek biyopsisinde tübüllerde ve bowman aralığında yaygın kristal birikimi olduğu gözlemlendi. Ayrıca interstisyel fibrozis ve tubuler atrofinin de belirgin olduğu gözlemlendi. Göz muayenesinde retinada ve foveada kristal depozitlerinin varlığı saptandı. Primer hiperoksalüriye yönelik yapılan genetik incelemede AGXT geni 8. eksonunda iki nükleotid insersiyonu homozigot olarak saptandı (c.824_825insAG). Bu değişimin çerçeve kayması sonucu sonlandırıcı aminoasit mutasyonuna yol açtığı öğrenildi. Son dönem böbrek yetmezliği tanısı alan hasta kronik periton diyaliz programına alındı, karaciğer ve böbrek nakli için hazırlık rejimine başlandı. Hasta 12 aylık ve 8 kg vücut ağırlığında iken kombine karaciğer ve böbrek nakline alındı. Karaciğer gönüllü vericiden, böbrek HLA 3 mismatch babadan alındı. Böbrek nakli sonrası 29 aylık izlemede prednizolon, takrolimus ve mikofenolat mofetil tedavileri altında izlenmekte olup son serum kreatinin değeri 0.43 mg/dL saptandı, eGFR 58 ml/dk/1.73m² olarak hesaplandı.

Tartışma:

İnfrantil tip primer hiperoksalüri hayatın ilk yılı içerisinde tanı alıp son dönem böbrek yetmezliğine ilerleyebilir. Nefrokalsinozis ile başvuran infrantların hiperoksalüri açısından da tetkik edilmesi önemlidir. Karaciğer ve böbrek nakli primer hiperoksalürinin tek etkin tedavi yöntemidir



SÖZLÜ BİLDİRİLER

ÇOCUKLARDA AKUT PERİTONİTİN UNUTULAN NADİR NEDENİ: EOZİNOFİLİK PERİTONİT

Bahriye Uzun Kenan, Bahar Büyükkaragöz, Emre Leventoğlu, Sevcan A. Bakkaloğlu
Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Ankara

Amaç:

Periton diyalizi (PD) ile ilişkili peritonit, PD'nin yaygın bir komplikasyonu olarak kabul edilmektedir. Eozinofilik peritonit (EP) ise nadir görülen enfeksiyon dışı PD ile ilişkili peritonit türüdür. EP, peritonun yabancı maddelere verdiği yanıttır. Laboratuvar tetkiklerinde sadece polimorfonükleer hücre sayısının raporlanması ve eozinofil sayısının değerlendirilmemesi nedeniyle EP gözden kaçabilir. Bu nedenle gereksiz antibiyotik tedavisinin uygulanmasına neden olabilir. Bu yazıda eozinofilik peritonit ile prezente olan bir olgu sunulmaktadır.

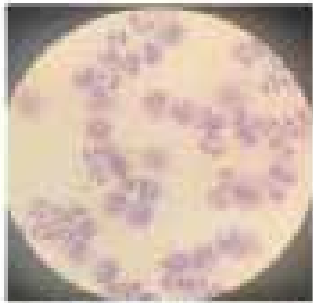
Olgu:

Bilateral renal displazi tanısıyla takipli 12 yaş erkek hasta son dönem böbrek yetmezliği nedeniyle PD kateteri takılması amacıyla servise yatırıldı. Postoperatif 4. gününde kusma ve bulantı şikayeti başlayan hastanın batin muayenesi doğaldı. Periton diyalizat sıvısı hücre sayısı 800 lökosit/mm³ olarak saptandı, gram boyamada bakteri görülmedi, wright boyamada ise 4-5 lökosit/mm³ saptandı. Kan tetkiklerinde lökositozu ve akut faz yüksekliği yoktu. Diyalizat kültürü alınarak intraperitoneal sefepim başlandı, periton kateter yıkamalarına devam edildi. Takibinde klinik bulguları stabil olarak seyretti ve ardışık günlerde bakılan diyalizat sıvı örneklerinde hücre sayısı sırası ile 233-850-870 lökosit/mm³ olarak saptandı. Hücre sayısında artış olmasına rağmen diyalizat sıvı kültürlerinde üreme saptanmadı. Sefepim tedavisi 7 güne tamamlanan hastanın tedaviye rağmen laboratuvar bulgularında gerileme olmaması nedeniyle vankomisin tedavisi başlanması planlandı. Kan tetkiklerinde eozinofil %9,7 (590 hücre/mm³) olması üzerine diyalizat sıvısından örnek alınarak yayma yapıldı. Yapılan incelemede 100 hücrenin 28'inin eozinofil olduğu saptandı (Resim 1,2). Hastaya eozinofilik peritonit tanısı kondu. Antibiyoterapi kesilerek oral setirizin dihidroklorür renal yetmezlik dozunda başlandı. İki hafta sonra poliklinik kontrolünde fizik muayenesi normaldi. Kan eozinofil sayısı anlamlı oranda (%4,0, 260 hücre/mm³) geriledi ve diyalizat sıvı örneklemeinde 80 lökosit/mm³, periferik yaymada %27 oranında eozinofil saptandı.

Tartışma ve Sonuç:

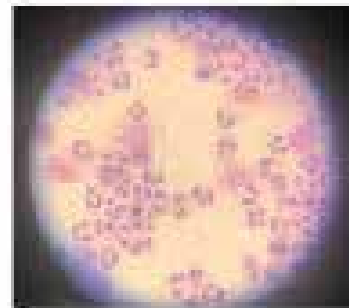
EP, kronik PD hastalarının %60'ını etkileyebilen, etyolojisi tam olarak belirlenemeyen bir klinik tablodur. Diyalizat sıvısında >100/ml lökosit olması ve total lökosit sayısının >%10'unu eozinofillerin oluşturması olarak tanımlanır. Hastalar sıklıkla asemptomatiktir ancak bulanık periton sıvısı da görülebilir. EP'nin kültür negatif peritoniti olan çocuklarda yaygın olduğu unutulmamalıdır. Temel nedenin periton zarının aşırı duyarlılığı olduğu varsayılmaktadır. Etiyolojide tüp gibi diyaliz sisteminin bileşenleri veya diyalizat torbaları, peritonda hava, diyalizatın kendisi, intraperitoneal uygulanan ilaçlar, antibiyotikler yer alabilmektedir. Peritoneal eozinofili sıklıkla iyi seyirli, spontan iyileşebilir veya tedavide sistemik antihistaminikler kullanılabilir. Bu yazıda peritonit nedeniyle uygun antibiyotik tedavisine rağmen laboratuvar yanıtı görülmeyen olgularda EP'nin dikkate alınması gerektiği vurgulanmıştır. Eozinofil sayımı ve yüzdesi çoğu laboratuvar rutin olarak rapor edilmediğinden, EP kesin tanısı için diyalizat sıvısında detaylı inceleme yapılmalıdır. Bu klinik tablonun dikkate alınmasıyla antibiyotiklerin gereksiz ve aşırı kullanımından kaçınmak temel hedefimiz olmalıdır.

Şekil 1



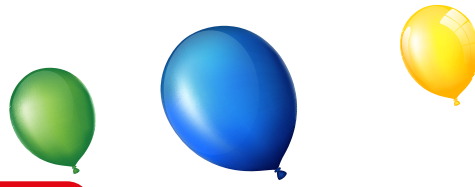
Resim 1. Eozinofil lökositler (40x10 mm)

Şekil 2



Resim 2. Eozinofil lökositler (40x10 mm)

VIDEO POSTER BİLDİRİLER



VIDEO POSTER BİLDİRİLER

NUTCRACKER SENDROMU: MAKROSKOPİK HEMATÜRİNİN NADİR BİR NEDENİ

Hüseyin Adil Öner¹, Zeynep Nagehan Yürük Yıldırım¹, Muhammet İrfan Dönmez², Tayfun Oktar², Zuhal Bayramoğlu³, Bağdagül Yavaş Aksu¹, Ayşe Pınar Göksoy Çetinkaya¹, Emine Özlem Çam Delebe¹, Alev Yılmaz¹, Ahmet Nevzat Nayır¹

¹İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, İstanbul

²İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Üroloji Bilim Dalı, İstanbul

³İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Radyoloji Bilim Dalı, İstanbul

Amaç:

Nutcracker sendromu, tipik olarak sol renal venin aort ve superior mezenterik arter arasında sıkışması nedeni ile bu seviyede sol renal venede darlık, öncesindeki renal ven segmentinde ise dilatasyon olarak tanımlanmaktadır. Klinikte hematüri, ortostatik proteinüri, pelvik konjesyon, solda varikosel, yan ağrısı gibi bulgular gösterir. Kadınlar, erkeklerden daha çok etkilenir. Egzersiz semptomlarının açığa çıkmasını kolaylaştırabilir. Makroskopik hematüri ile başvuran ve Nutcracker sendromu tanısı konulan olgumuzu nadir bir durum olduğu için sunmak istedik.

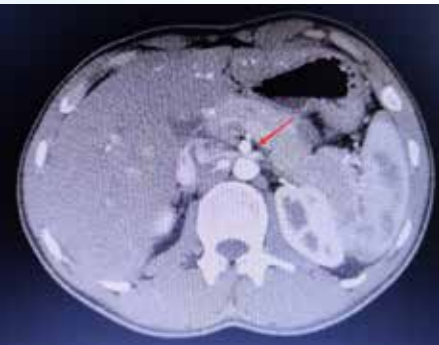
Olgu:

On yedi yaşındaki erkek hasta, iki aydır devam eden koyu renkli idrar yapma, karın ağrısı yakınmalarıyla kliniğimize başvurdu. Özgeçmişinde son 1 yılda 8 kilo kaybı öyküsü dışında özellik yoktu. Soy geçmişinde babanın böbrek taşı nedeniyle takipli olduğu öğrenildi. Fizik bakıda, vücut ağırlığı: 52 kg (12p), boy: 172 cm (37p) kan basıncı: 120/60 mmHg (59/22p) idi. Genel durumu iyi olan hastada sistem muayenelerinde patolojik bulgu saptanmadı. Laboratuvar değerlerinde beyaz küre sayısı 14,500/mm³, hemoglobin 14,5 g/dL, MCV 89 fL, trombosit 233,000/mm³ olarak bulundu. İdrar tetkikinde görünüm çay rengi, pH: 6, dansite: 1018, protein eser saptandı. İdrarın mikroskopik incelemesinde bol eritrosit belirlendi, eritrositlerin %90'ı morfiktir. Biyokimyasal tetkikleri normal sınırlar içinde idi (üre: 30 mg/dL, kreatinin: 0,97 mg/dL, ürik asit: 3,8 mg/dL, glukoz: 90 mg/dL, Na: 140 mEq/L, K: 4,5 mmol/L, ALT: 17 U/L, AST: 22 U/L, Ca: 9,9 mg/dL, CK: 60 U/L, protein 7,6 g/dL, albumin 4,2 g/dL). C-reaktif protein (CRP: 5 mg/L) ve anti-streptolizin O (ASO: 20 IU/mL) düzeyleri normal bulundu. PT: 10,5 sn, APTT: 25,3 sn, INR: 0,87 idi. Serum C3 düzeyi 95 mg/dL (N: 80-180 mg/dL), C4: 20 mg/dL (N: 10-40 mg/dL) normal sınırlar içindeydi. Böbrek ultrasonografi ve doppler normal saptandı. Batın bilgisayarlı tomografisinde her iki böbrek parankim ekojenitesi ve toplayıcı sistemleri normaldi, taş yoktu. Makroskopik hematürisi devam eden hastaya sistoskopi yapıldı, kanamanın sol böbrekten kaynaklandığı anlaşıldıysa da sol üreteropelvik bileşke geçilemedi. Flexible sistoskop ile yapılan ikinci denemede sol renal pelviste malignite düşündürmeyen çok sayıda kanama odağı izlendi, biyopsi alındı. Sitolojisi normal olarak sonuçlandı. BT anjiovenografisi yapılan hastanın Aort ve SMA açısı daralmış olup sol renal ven bu seviye distalinde dilate görünümde izlendi. Klinik ve radyolojik bulgular ile hastaya Nutcracker sendromu tanısı konuldu. Son 1 yılda 8 kilo kaybı olan hastaya diyet önerileri verildi, egzersiz kısıtlaması önerildi.

Tartışma:

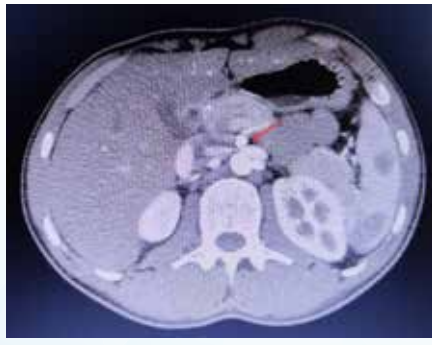
Nutcracker sendromu, sol renal venin aort ve superior mezenterik arter arasında sıkışması sonucu ortaya çıkan, nadir görülen selim seyirli vasküler bir anomalidir. Tipik klinik özelliği hematüridir. Genellikle mikroskopik olsa da makroskopik de olabilir. Hematürinin nedeni olarak artan basınç nedeniyle renal kaliksler seviyesindeki ince duvarlı venlerin duvarında yırtıklar oluşmasıdır. Olgumuz makroskopik hematüri nedeniyle tetkik edilirken öncelikle üriner sistem infeksiyonu, böbrek taşı ve akut glomerulonefrit dışlandı. Renal doppler USG'de Nutcracker sendromu ile uyumlu bulunmadı. Çocuk Üroloji BD tarafından hastaya 2 kez sistoskopi yapıldı, hematüriye neden olabilecek bir patoloji saptanmadı. Makroskopik hematürinin devam etmesi üzerine böbrek BT anjiografi çekilerek Nutcracker sendromu tanısı konuldu. Makroskopik hematürinin nadir bir nedeni olsa da Nutcracker sendromu mutlaka akla gelmelidir.

Böbrek BT Anjiografi Görüntüsü-1



Aort ve SMA açısı daralmış olup sol renal ven bu seviye distalinde dilate görünümde izlendi.

Böbrek BT Anjiografi Görüntüsü-2

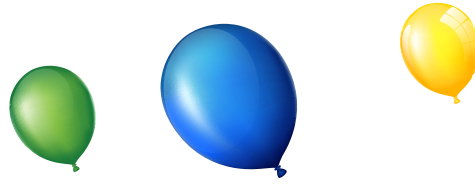


Aort ve SMA açısı daralmış olup sol renal ven bu seviye distalinde dilate görünümde izlendi.

Böbrek BT Anjiografi Görüntüsü-3



Aort ve SMA açısı daralmış olup sol renal ven bu seviye distalinde dilate görünümde izlendi.



NEFROTİK SENDROMLU BİR ÇOCUK HASTADA AKUT ANÜRİK BÖBREK HASARI: TETİĞİ ÇEKEN NEDİR?

Bahar Büyükkaragöz, Burcu Yazıcıoğlu, Sevcan Azime Bakkaloğlu, Oğuz Söylemezoğlu, Necla Buyan
Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Ankara

Amaç:

Nefrotik sendrom (NS), sık görülen çocukluk çağı nefrolojik hastalıklardan olup, hipoalbuminemi, proteinüri, hiperlipidemi ve jeneralize ödemle karakterizedir. NS'a bağlı en sık komplikasyonlar enfeksiyon, tromboemboli, akut böbrek hasarı (ABH) ve hipovolemidir. İdiopatik NS seyrinde ABH ciddi bir komplikasyondur. Kronik böbrek hastalığına ilerleyebilir ve hatta ölümlü sonuçlanabilir. Burada bölümümüze NS kliniğiyle başvurup, izlemede akut tübüler nekrozla (ATN) karakterize anürik ABH gelişen bir hasta sunulmuş ve predispozan faktörler tartışılmıştır.

Olgu:

Önceden sağlıklı olduğu bilinen 9 yaş kız hasta yüksek ateş ve öksürük yakınmalarıyla aile hekimine başvurmuş. Akut faranjit tanısıyla amoksisilin-klavulonat, ibuprofen ve parasetamol başlanan hastanın iki doz ibuprofen sonrası ateşi düşmüş ancak antibiyotik tedavisinin 4. gününde göz kapaklarında şişlik farkedilmesi ve idrar tetkikinde 3+ proteinüri saptanması üzerine bölümümüze sevk edilmiş. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik olmayan hastanın fizik incelemesinde kan basıncı normal, pürülan postnazal akıntısı ve belirgin pretibial ve periorbital ödem mevcuttu. Laboratuvar incelemede akut faz belirteçlerinde artış (CRP: 29 mg/dl, sedim: 52 mm/saat), kan biyokimyasında BUN: 45 mg/dl, kreatinin: 1,07 mg/dl, albümin: 1,7 g/dl ve hiperlipidemisi saptandı. Tam idrar tetkikinde dansite: 1045, 4+ proteinüri ve mikroskobik hematürisi (12/hpf) mevcuttu. Spot idrar protein/kreatinin: 27,27 olması üzerine hasta NS tanısıyla yatırılarak antibiyotik tedavisine devam edildi. Bu dönemde iki kez kusması üzerine idame sıvı tedavisi intravenöz yoldan verildi. Yatışının ikinci gününde oligüri (0,8 ml/kg/saat), kreatininde artış (2,32 mg/dl) ve hipoalbuminemi (1,5 g/dl) nedeniyle albümin infüzyonu (0,5 g/kg) ve intravenöz furosemid uygulandı. Sonraki gün hipertansif seyreden, kreatinin: 3,14 mg/dl olan ve anürisi gelişen (0,3 ml/kg/saat) hastaya hemodiyaliz uygulandı. Renal biyopsi yapılan hastaya ardarda üç gün 30 mg/kg pulse metilprednizolon tedavisi verildi. Renal biyopside minimal mezangial proliferasyon ve yaygın akut tübüler hasar bulguları saptandı (Şekil 1-2). 2 mg/kg/gün oral prednizolon tedavisiyle devam edildi. Yedi gün boyunca anürik seyreden hastaya düzenli hemodiyaliz uygulandı. Yatışının 11. gününde idrar çıkışının yeniden başlaması, giderek artarak 14. günde 1,9 ml/kg/gün'e ulaşması üzerinde hemodiyaliz sonlandırılarak hasta taburcu edildi. Dört haftalık tedavi sonrasında kreatinin: 0,57 mg/dl, albümin: 3,9 g/dl ve proteinüri: 16 mg/m²/saat olması üzerinde steroid tedavisi 2 mg/kg/gün 6 haftaya tamamlanarak gün aşırı tedaviye geçildi ve beşinci ayın sonunda kesildi. İzlemin 10. ayında hastanın tam remisyonda olduğu görüldü. Klinik izlemedeki laboratuvar değerleri ve tedavi protokolleri Tablo 1'de verilmiştir.

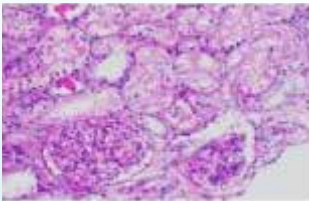
Tartışma:

Hastamızda anürik ABH'nın histopatolojik tanısında ATN saptandı. NS seyrinde ATN önemli ancak nadir görülen bir komplikasyondur. Genellikle hipovolemi ve hipoalbuminemi varlığında aşırı diürez uygulanması sonucu ortaya çıkmaktadır. Hastamızda kan volümünü korumak amacıyla idame sıvı tedavisi intravenöz yoldan uygulandı. Bu nedenle hipovolemiye bağlı ATN geliştiği düşünülmüdü. NS'da ATN gelişiminde diğer tetiği çeken mekanizmalar öne sürülmüştür. Bunlardan bazıları ağır hipoalbuminemi varlığında onkotik basınç azalmasına bağlı efektif dolaşım volümünde ciddi azalma, ağır proteinüriye bağlı tübüllerde obstrüksiyon ve interstisyel ödemdir. Hastamızda destekleyici şekilde belirgin hipoalbuminemi ve ciddi proteinüri mevcuttu. Son olarak hastamızda olduğu gibi non-steroid antiinflamatuvar ilaç (NSAİ) kullanımının da ATN gelişiminde rol oynayabileceği bilinmektedir. Her ne kadar çocukluk çağı NS çoğunlukla idiyopatik görülse de vaskülitler, maligniteler ve ilaçlara bağlı (özellikle NSAİ) da sekonder NS gelişebilir. Hastamızda NSAİ kullanımı NS gelişimde etiyolojik bir faktör de olabilir.

Sonuç:

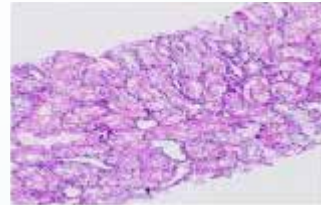
Olgumuz NS zemininde gelişebilecek ciddi ABH'na dikkat çekmek amacıyla sunulmuştur.

Şekil 1



Böbrek biyopsisinde normal glomerüler morfoloji ve diffüz tübüler hasarlanma

Şekil 2



Böbrek biyopsisinde akut tübüler nekroz bulguları



VIDEO POSTER BİLDİRİLER

HEMATÜRİNİN NADİR BİR NEDENİ: MESANE POLİPİ

Halil Suat Ayyıldız¹, Seçil Kezer², Mehmet Sait Doğan³, Cihangir Akgün², Önder Yavaşcan³

¹Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahi Ana Bilim Dalı, İstanbul

²Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, İstanbul

³Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Radyolojisi Bilim Dalı, İstanbul

Amaç:

Mesane polipleri, çocukluk çağında sık idrara çıkma ve kanlı idrar şikayetlerine yol açan nadir sebeplerden birisi olarak bildirilmektedir. Bu yazıda makroskopik hematüri ile başvuran çocukluk çağında bir mesane polipi hastası nadir bir hematüri nedeni olduğu için sunulmak istendi.

Olgu:

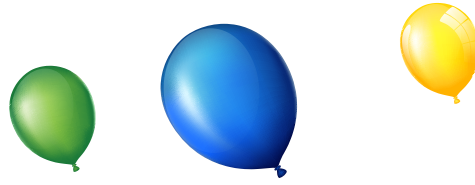
12 yaşında daha öncesinde sağlıklı olan hasta, son 6 aydır devam eden, haftada 2 veya 3 kez, ağrısız, idrarını yaparken sona doğru olan kırmızı renkli idrar yapma ve göz kapaklarında aralıklı şişme şikayeti ile kliniğimize başvurdu. İdrarda yanma, sık ve telaşlı gitme, idrar kaçırma tariflenmedi ve tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonu tanımlanmadı. Dış merkezde iki kez yapılan ultrasonografinin (US) normal olduğu öğrenildi. Annede tekrarlayan taş öyküsü olduğu ifade edildi. Fizik bakışında genel durum iyi, KTA: 80/dak, kan basıncı: 118/78 mm Hg, solunum sayısı: 18/dak, ateş: 36,5 OC olarak saptandı, ödem ve suprapubik hassasiyet saptanmadı, diğer sistem bakıları normal olarak değerlendirildi. BKH: 8190/mm³, Hb: 13,7 g/dl, Trombosit: 379000/mm³, Üre: 25,8 mg/dl, Kreatinin 0,66 mg/dl, albumin: 3,9 g/dl, Protrombin zamanı: 12,7 sn, APTT: 29,5 sn bulundu. Tam idrar analizinde renk açık sarı berrak, eritrosit (+++), lökosit (+), protein (-) olarak saptandı, idrar mikroskopisinde eritrositler bol ve forme olarak görüldü, silendir saptanmadı. İdrar kültürü steril olarak sonuçlandı. Spot idrarda kalsiyum/kreatinin: 0,05, protein/kreatinin: 0,03 olarak bulundu. Glomerül kökenli düşünülmeyen hematüri olgusunda üriner sistem US sonucunda mesane sol inferolateral duvarında hareketle yer değiştirmeyen, postmiksiyon değerlendirmede de sebat eden, 17,3x 16,5 x 16,9 mm boyutlarında ekojen, belirgin vasküler kodlanmasız bulunmayan, solid polipoid lezyon izlendi. Çocuk cerrahisi tarafından endoskopik yöntemle rezidü doku kalmadan polipektomi yapıldı. Patolojik inceleme inverted papillom olarak sonuçlandı. Operasyon sonrası 3. ayını dolduran olgunun hematüri yakınması tekrarlamadı. İdrar tahlili normal sınırlarda bulundu.

Tartışma:

Glomerüler kaynaklı olmayan hematürinin nadir sebeplerinden birisi de mesane iç mukozasında görülen poliplerdir ve çoğu zaman selim seyirli lezyonlardır. Çocukluk çağında malign olma potansiyelleri düşüktür, ancak kesin tanısı için histopatolojik değerlendirme gereklidir. Büyüyen lezyonlar obstruksiyona sebep olabilir, kanama, sık idrara çıkma hatta glob vezikale ile başvurulara neden olabilmektedir. Rezeksiyon sonrası tekrar oranı %1 olarak bildirilmektedir. Tekrarlaması açısından düzenli takibe alınması önerilmektedir.

Sonuç:

Glomerüler kaynaklı olmayan hematürinin nadir sebeplerinden biri de mesane polipidir. Mesane polipleri için mesane dolu iken yapılacak olan iyi bir üriner US birçok gereksiz tetkikin önüne geçerek kolaylıkla tanı koymayı sağlayabilir



NADİR BİR SEKONDER AMİLOİDOZ SEBEBİ; HİPERİMMÜNGLOBULİN D SENDROMU

Ece Demirci Bodur¹, İbrahim Gökçe¹, Serim Pul¹, Neslihan Çiçek¹, Serçin Güven¹, Özde Nisa Türkkan¹, Nurdan Yıldız¹, Betül Sözeri², Harika Alpay¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

²Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

Giriş:

Hiperimmünglobulin D sendromu (HIDS), mevalonat kinaz (MVK) genindeki mutasyonlara bağlı gelişen, otozomal resesif kalıtılan, monogenik, herediter otoinflamatuvar nadir bir hastalıktır. 4-7 gün süren ateş ataklarına eşlik eden lenfadenopati, karın ağrısı, ishal, döküntü, artralji, aftöz ülser gibi semptomlar ile karakterizedir. Çocuklarda periyodik ateş sendromlarının ayırıcı tanısında düşünülmelidir. Amiloidoz ciddi fakat nadir görülen bir komplikasyonudur. Bu olgu sunumunda, amiloidoza sekonder nefrotik sendrom (NS) ve son dönem böbrek yetmezliği (SDBY) gelişen bir HIDS olgusu sunulmuştur.

Olgu:

On yaşında kız hasta öksürük, hırıltı, vücutta şişlik şikayetleri ile dış merkeze başvurmuş. Fizik muayenesinde ödemi ve akciğer bazallerinde ralleri olan hastaya pnömoni tanısıyla antibiyoterapi başlanmış. Laboratuvar tetkiklerinde böbrek fonksiyon testleri normal (kreatinin 0.3 mg/dL) olan hastada hipoalbuminemi (albumin 1.6 g/L), hiperlipidemi (total kolesterol 372 mg/dL, trigliserid 276 mg/dL) ve masif proteinüri (24 saatlik idrarında protein 2 gram/gün; 80 mg/m²/saat) saptanmış. Kompleman düzeyleri (C3 ve C4) normal, Anti Nükleer Antikor, Anti-dsDNA ve Anti Nötrofil Sitoplazmik Antikorları negatif olan hastaya NS tanısı ile 2 mg/kg/gün oral metilprednizolon tedavisi başlanmış. Bir aylık tedavi sonunda nefrotik düzeyde proteinürisi ve hipoalbuminemisi (<2,5 g/dL) devam eden, serum kreatinin seviyesi 1 mg/dL'ye kadar yükselen, plevral efüzyonu ve ödemi olan hasta NS etiolojisine yönelik böbrek biyopsi yapılmak üzere tarafımıza yönlendirildi. Genel durumu düşkün olan hastanın kalp tepe atımı 90/dk, solunum sayısı 25/dk, saturasyonu oda havasında %95, kan basıncı 130/95 mmHg idi. Fizik muayenesinde periorbital ve pretibiyal belirgin ödem, cushingoid yüz görünümü, çomak parmak, solunum muayenesinde raller saptandı. Özgeçmişinde tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonu öyküsü olan hastaya 3 yaşında iken bronkoskopi yapıldığı öğrenildi. İmmünolojik incelemelerinde serum immünglobulinleri ve lenfosit alt grupları normal sınırlardaydı. PPD ve quantiferon testleri negatifti. Üriner ultrasonografide böbrek boyutları büyük ve evre 1-2 renal parankimal hasar lehine ekjenite artışı vardı. Ekokardiyografide sol ventrikül hipertrofisi ve minimal perikardiyal efüzyon görüldü. İzlemede tedaviye rağmen proteinürisi artan hastanın (24 saatlik idrarda protein 20 gram/gün; 780 mg/m²/saat) günlük albumin replasmanı ihtiyacı mevcut idi. Böbrek biyopsisinde AA tipi amiloidoz saptandı. Periyodik ateş genetik panelinde Ailevi Akdeniz Ateşi genetiği negatif olan hastanın MVK geninde 11. ekzonun 1129 cDNA pozisyonunda G>A yer değişimi homozigot olarak saptandı. Klinik ve laboratuvar bulguları ile HIDS tanısı konulan hastaya anti-interlökin-1 (kanakinumab ve atak dönemlerinde anakinra) ve kolşisin tedavileri başlandı. Takibinde albumin replasman ihtiyacı artan, böbrek fonksiyonları kötüleşen hasta 6 ay içinde SDBY'ye ilerledi ve renal replasman tedavisi başlandı.

Tartışma:

Hastanın öyküsünde sadece alt solunum yolu enfeksiyonu geçirdiği dönemlerde tarif edilen ateşi mevcut idi. Hastamız uzun süren ateş atakları, karın ağrısı, kusma, ishal gibi gastrointestinal (GIS) semptomları olmamasından dolayı HIDS' in tipik prezentasyonuna uymamaktadır. Bu sebeple nadir bir hastalık olan HiperIgD sendromunun her zaman tipik GIS semptomları ile karşımıza çıkmayabileceği, sekonder amiloidoza bağlı böbrek tutulumunun ilk prezentasyon olabileceği, amiloidoz saptanan atipik hastalarda MVK gen mutasyonu çalışılması gerekliliği akılda tutulmalıdır.



VIDEO POSTER BİLDİRİLER

YENİDOĞANDA PERİRENAL SIVI BİRİKİMİ

Özgür Özdemir Şimşek¹, Seçil Arslansoyu Çamlar¹, Gökçen Erfidan¹, Yeliz Pekçevik², Cemaliye Başaran¹, Demet Alaygut¹, Fatma Mutlubaş¹, Mehmet Yekta Öncel³, Belde Kasap Demir⁴

¹ Sağlık Bilimleri Üniversitesi İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nefroloji Kliniği, İzmir

² Sağlık Bilimleri Üniversitesi İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Radyoloji Kliniği, İzmir

³ İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Yenidoğan Bilimdalı, İzmir

⁴ İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Çocuk Nefroloji ve Romatoloji Bilimdalı, İzmir

Amaç:

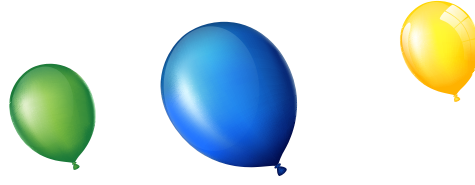
Çocuklarda perirenal sıvı koleksiyonu ürinom veya lenfakjiektaziye bağlı olabilir. Üriner sisteme bası, rüptür veya enfeksiyon gibi riskler içermektedir. Renal lenfanjiektazi, intrarenal ya da perirenal lenfatiklerde malformasyonla karakterize kistik kitle görünümü veren nadir görülen, böbreğin benign gelişimsel bir hastalığıdır. Ürinom genellikle travmatik veya iyatrojenik olup yenidoğan döneminde nadirdir. Perirenal kistik sıvı koleksiyonu nedeniyle anürik akut böbrek hasarı gelişen posterior üretral valvli erkek olgu sunulmuştur.

Olgu:

Antenatal ultrasonografide batında yaygın asit ve renal ekojenite artışı saptanan ve 36. gestasyonel haftada C/S ile doğan erkek bebek Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi'ne kabul edildi. Fizik muayenede doğum ağırlığı 2650gr (50-90 persantil), boy 50cm (90-99persantil) ve baş çevresi 34cm (90persantil) idi. Karın çevresi 31cm ölçüldü. Batın distansiyonu dışında patolojik muayene bulgusuna rastlanmadı. Kan basıncı 62/39mmHg idi. İdrar çıkışı 3 ml/kg/sa, serum üre 29 mg/dL (N: 8-25), kreatinin 0,8mg/dL (N: 0.5-1.2) (eşzamanlı anne serum kreatinin 0,6 mg/dL) idi. Postnatal birinci gün renal ultrasonografide sağ böbreğe bası yapan internal septasyonla birlikte sağ perirenal anekoik kistik kitle saptandığı, görünümün renal lenfanjiektazi ile uyumlu olduğu ve sağ üreterin görüntülenemediği bildirildi. Sol böbrekte pelvis ve kaliksler geniş, sol üreter dilate ve tortiyoze idi. Postnatal üçüncü günde ani anüri ve batın distansiyonu geliştiği olgunun serum kreatininini 1,5 mg/dL'ye yükseldi. Lenfanjiektazi ön tanısı ile planlanmış olan manyetik rezonans ürografide ince septasyonlu perirenal kistik kitle ve bilateral hidroüreteronefroz, mesane duvarında kalınlaşma ve hafif trabekülasyon, batın içi serbest sıvı saptandı. Kistik kitle drenajı sonrası elde edilen sıvı örneği berrak, dansitesi 1019 ve pH'sı 8; biyokimyasal incelemesinde; kolesterol 1mg/dL, trigliserid 3mg/dL, toplam protein 0.6g/dL, albümin 0,1 g/dL, glukoz 14 mg/dL, sodyum 54 mmol/L ve potasyum 10.1 mmol/L bulunarak ürinom ile uyumlu olarak değerlendirildi. Sıvının boşaltılması ile beraber idrar çıkışı görülen olgunun serum kreatininini 0,9mg/dL'ye kadar geriledi. İzlemde perirenal kistik kitle boyutu azalmasına rağmen bilateral hidroüreteronefroz ve mesane trabekülasyonu olan hastaya posterior üretral valv (PUV) ön tanısı ile yapılan sistokopide PUV saptanarak rezeke edildi. İzleminin dördüncü ayında olan olguda serum kreatinin düzeyi 0,6 mg/dL olup ürinom tekrarlamadı.

Tartışma ve Sonuç:

Perirenal sıvı koleksiyonu ayırıcı tanısında ürinom ve lenfakjiektazi ayırımı için sıvı örnekleme önemlidir. Ürinom saptanan erkek yenidoğanlarda ayırıcı tanıda erken tanı ve müdahale gerektiren PUV akılda tutulmalıdır.



ATİPİK SEYİRLİ BİR JUVENİL DERMATOMİYÖZİT OLGUSU

Şenay Zırhlı Selçuk¹, Ceyhun Açıarı², Emine Saliha Ceylan³, Ahmet Taner Elmas¹, Yılmaz Tabel¹

¹İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji BD, Malatya

²Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Romatolojisi, Malatya

³İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri AD, Malatya

Amaç:

Juvenil dermatomyozit (JDM) çocukluk çağının nadir görülen inflamatuvar miyopatilerindedir. Klinik seyrinde tek atak, relapslar ve kronik seyir gösterebilen bu hastalıkta çocuklarda nadiren de olsa sekonder maligniteler ve başka komplikasyonlar görülebilmektedir. Burada atipik seyirli olduğu düşünülen bir JDM olgusu sunulmaktadır; ayırıcı tanının birlikte tartışılması ve benzer vakalara bir ışık tutulması amaçlanmıştır.

Olgu:

Kaçça sırt ve bel ağrısı şikayetiyle hastanemize sevk edilen 12 yaş kız hastanın öyküsünde şikayetlerinin 4 yıl önce başladığı, hastanemizde yapılan fizik muayene ve tetkikler sonucunda gottron papülleri, proksimal kas güçsüzlüğü, CK yüksekliği, kas-iskelet MR incelemesinde miyozit bulguları, EMG'de miyopatik değişiklikler saptanması ile JDM tanısı aldığı, yüksek doz steroid tedavisi verildiği izlemde de steroidin azaltılarak devam edilmesinin önerildiği öğrenildi. Ancak son zamanlarda pandeminin de etkisiyle, kontrollere düzenli gelemeyen hastanın Haziran 2020'de vücutta yaygın ağrı, yürümede güçlük nedeniyle dış merkeze başvurduğu, laboratuvar incelemelerinde akut faz reaktanlarında artış, CK yüksekliği olması nedeniyle JDM atağı olarak değerlendirildiği ve Prednol, metotrexat ve İVİG tedavisi verildiği öğrenildi. Hastada bu tedaviler sonucunda CK normale dönmüş, ESH 32 mm/h, CRP negatif saptanmış. Ancak kas güçsüzlüğünün devam etmesi, sırt ve yan ağrılarının olması, trombositlerinin 100 bin/mm³, Hb'nin de 9 g/dl civarında bulunması nedeniyle hasta tarafımıza ileri tetkik tedavi amaçlı sevk edilmiş.

Hastanın başvurusunda vital bulgular normal, cushingoid görünüm mevcuttu. Ciltte incelleme, özellikle alt ekstremitelerde yaygın peteşi ve purpura, dinlemekle akciğer bazallerinde ral mevcuttu. Hepatosplenomegali ve lenfadenopatisi yoktu. Alt ve üst ekstremitelerde atrofi ve güç kaybı mevcuttu. İlk laboratuvarında: CRP 1.65 mg/dL, ESH 124 mm/h, Procalcitonin 0,114 ng/mL, AST 13U/L, ALT 43 U/L, LDH 536 IU/MI, Hb 8 g/dL, CK 40 U/L, WBC 5.590, lenfosit 570, nötrofil 4,650, Plt 100 bin saptandı.

Tartışma:

Malignitenin ayırılması amacıyla üç boşluk BT çekildi. Toraks BT de amfizematöz alanlar görüldü, ve bunun JDM'nin akciğer bulgusu olabileceği düşünüldü. Ek malignite bulgusuna (LAP, kitle vs) rastlanmadı. Akciğer ve vertebra grafileri (osteopeni haricinde) normal saptandı. Hematolojik malignite ayırımı açısından KİA yapıldı. Tek bir hemofagositik hücre haricinde başka atipik hücre görülmedi. Eşlik edebilecek enfeksiyonlar düşünüldü; COVID PCR çalışıldı ve negatif (iki kez) saptandı, Salmonella ve Brucella negatif saptandı, diğer bakteriyel ve viral testlerinde bulguya rastlanmadı. MAS düşünülerek bakılan; Ferritin 618 ng/dl, Fibrinojen 611 mg/dl, Trigliserit 198 mg/dl, ESH 117mm/h, PT 0.87, APTT 11.4 sn, Hb 8.3 g/dl, platelet 97.000 U/L tespit edildi, komplemanlar normal ve Coombs negatif saptandı. Hastanın izleminde yaygın vücut ağrılarının olması, ferritin yüksekliği (800-900'lerde), kemik iliği aspirasyonunda bir tane de olsa hemofagositik hücre görülmesi nedeniyle hastada olası MAS düşünülerek; İVİG 1 gr/kg/g den 2 gün verildi. Pulse steroid 3 gün verildi. Sonrasında azaltılarak metotrexat tedavisi kesildi ve siklosporin 2,5 mg/kg/g den başlandı. Trombositopenisinin devam etmesi ve ferritinin artış göstermesi üzerine siklosporin dozu 3.5 mg/kg/g (150mg/gün) olarak düzenlendi..

Sonuç:

Kas güçsüzlüğü ve kemik ağrılarının devam etmesi, akut faz yüksekliği (ESH 120 mm/h, ferritin 1100 mg/dl), LDH yüksekliği (>1000), bisi-topenisinin devam etmesi ve ailenin de isteği üzerine; malign hastalıkların araştırılması, primer hastalığına yönelik ileri tetkik ve tedavilerin yapılması amacıyla hasta başka bir merkeze sevk edildi.



VIDEO POSTER BİLDİRİLER

STEROİDE DİRENÇLİ NEFROTİK SENDROMUN NADİR BİR SEBEBİ; C3 GLOMERÜLONEFRİT

Merve Hanife Aktaş Özgür, Mehmet Baha Aytaç, Kenan Doğan, Kenan Bek
Kocaeli Üniversitesi Tıp fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

Amaç:

C3 Glomerulonefrit kesin tanı ve tedavisindeki zorlukların tartışılması

Olgu:

Daha öncesinde bilinen bir rahatsızlığı olmayan 4 yaşındaki kız hasta, karın ağrısı ve göz kapaklarında şişlik yakınmaları ile acil servisimize başvurdu. Öyküsünde, 1 haftadan beri üst solunum yolu enfeksiyonu tedavisi amacıyla oral antibiyotik kullandığı öğrenildi. Fizik muayenesinde bufissür ve pretibial ödem dışında patoloji yoktu. Hipertansiyon saptanmadı. Özgeçmişinde belirgin özellik olmayan hastanın; soy geçmişinde anne ve baba arasında akrabalık mevcuttu. Aile bireyleri arasında herhangi bir böbrek hastalığı veya işitme kaybı yoktu.

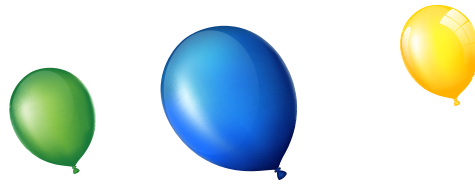
Başvurusunda yapılan biyokimyasal tetkiklerinde albumin: 18 gr/L, kreatinin: 0,28 mg/dl, sodyum: 137 mg/dl, potasyum: 4,8 mg/dl, total kolesterol: 264mg/dl, trigliserit: 272 mg/dl, LDL: 179 mg/dl olarak saptandı. C3: 0,89 mg/dl (N:0,9-1,8), C4: 0,24 mg/dl (N:0,1-0,4) ve ASO <100 IU/ml olarak ölçüldü. ANA, Anti-ds DNA negatif, viral serolojisinde ise HBV, HCV, HIV, CMV bulguları gözlenmedi. Tam idrar tahlilinde protein ++, eritrosit +++; spot idrarda protein/kreatinin oranı 15 (mg/mg) olarak hesaplandı. Hastaya minimal değişiklik hastalığı ön tanısı ile 2 mg/kg/gün oral prednizolon tedavisi başlandı. 6 haftalık tam doz prednizolon tedavisine rağmen nefrotik düzeyde proteinüri (spot idrar protein/kreatinin oranı 17) ve hipoalbuminemi (albumin 15 gr/L) devam etti. İzleminde tekrarlayan makroskopik hematüri atakları gelişti. Steroid tedavisinin 6.haftasında nefrotik düzeyde proteinürininin devam etmesi, bakılan kontrol C3 değerlerinin düşük seyretmesi (C3: 0.87 mg/dl) nedeniyle böbrek biyopsisi yapıldı. Biyopsi sonrası 3 gün yoğun yüksek doz intravenöz metilprednizolon (30mg/m²/gün) tedavisi uygulandı. 27 glomerülün örneklendiği biyopside belirgin mezengial matriks ve hücre artışı, tubüllerde dejeneratif değişiklikler, interstisyumda fokal seyrek mononükleer hücre infiltrasyonu izlendi. Direkt immün floresan incelemede C3 ile diffüz global mezangiyal 1 + birikim ve IgA fokal mezangiyal +/- birikim saptandı. Elektron mikroskopik incelemede ise GBM'da özellik görülmedi. Mezangiyal matriks miktarında artış, mezangiyal alanda ve paramezangiyal bölgede belirgin elektron yoğun birikimler mevcuttu. Bu bulgularla hastada C3 Glomerulonefrit tanısı düşünüldü. Alternatif kompleman yolu bozukluklarını saptamak için genetik analiz gönderildi. Steroide dirençli nefrotik sendrom genetik paneli incelemesinde Col4A3 ekzon 51: c.4882T>G (p.S1628A) ve PLCE1 ekzon 7: c.2522A>C (p.H841P) bölgelerinde heterozigot mutasyonlar olduğu gösterildi. Takiplerinde oral prednizolon dozu azaltılmaya başlandı. Tedavisine ACE inhibitörü eklendi. Makroskopik hematürisi tekrarlamayan hastanın nefrotik düzeydeki proteinürisininin devam etmesi üzerine mikofenolat mofetil (MMF) 600mg/m²doz, 2 dozda başlandı. Son poliklinik kontrolünde, MMF tedavisinin birinci ayında bakılan albumin: 30,5 gr/L, kreatinin: 0,18 mg/dl, C3: 1,02 mg/dl (N: 0,9-1,8) olarak bulundu. Proteinüri miktarı azalmakla beraber devam ediyor (spot idrar protein/kreatinin oranı 3,6)

Tartışma:

Olgumuzda immünfloresan incelemede C3 birikimi yoğunluğunun az olması ve genetik panel incelemesinde saptanan mutasyonlar tanımızı tekrar gözden geçirmeyi düşündürdü.

Sonuç:

Alternatif kompleman yolu bozukluklarını saptamak amacıyla gönderilen genetik analiz sonuçlarına göre hastamızın bundan sonraki takip ve tedavisi şekillenecektir.



NADİR BİR BÖBREK YETERSİZLİĞİ NEDENİ; NEFRONOFİTİZİ BENZERİ NEFROPATİ-1 (NPHPL1) OLGU SUNUMU

Emine Özlem Cam Delebe¹, Zeynep Nagehan Yürük Yıldırım¹, Zeynep Ocak³, Esin Karakılıç², Feyza Darendeliler², Bağdagül Aksu¹, Özde Nisa Türkkan⁴, Hüseyin Adil Öner¹, Ayşe Pınar Göksu Çetinkaya¹, Alev Yılmaz¹, Ahmet Nevzat Nayır¹

¹İstanbul Üniversitesi Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı

²İstanbul Üniversitesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı

³İstinye Üniversitesi Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı

⁴Marmara Üniversitesi Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı

Amaç:

XPNPEP3 geninde otosomal resesif geçişli patojenik mutasyonlar, siliyopati grubunda yer alan nefronofitizi benzeri nefropati-1 (NPHPL1) ile ilişkilidir. Glomerüler lezyonlar olmaksızın tübülointersitisyel değişikliklere bağlı renal fonksiyonlarda progresif bozulma ile karakterizedir. NPHPL1 hastalarında ekstrarenal bulgular olabilir. XPNPEP3 geninde homozigot mutasyon sonucu gelişen, Kronik böbrek yetersizliği (KBY) ve ağır ekstrarenal bulgular ile seyreden az sayıda olgu bildirilmiştir. Bu bulgulara ek olarak anti-tiroid antikoları, anti-ovaryen antikolar ve vitiligo ile kendini gösteren otoimmünite bulguları mevcut olan XPNPEP3 geninde homozigot mutasyon saptanan bir olgu sunulmuştur.

Olgu:

Anne ve babası arasında akraba evliliği olan 15 yaş kız hasta, 20 aylıkken yürüyememe ve nörolojik gelişim geriliği nedeniyle başvurduğu hastanede serum kreatininini yüksek saptanarak KBY tanısı almış. Dört yaşında takibimize alındığında, kreatinin düzeyi 1.2 mg/dl idi. Mental retardasyonu ve kazanılmış nöromotor fonksiyonlarının kaybı mevcuttu. Ultrasonografisinde (USG) bilateral renal parankim ekojenite artışı, voiding sisteoüretografisinde (VCUG) de, sağ böbrekte grade 2, sol böbrekte grade 3 vesikoüreteral reflü tespit edildi. İzleminde ekokardiyografisinde (EKO) sol ventrikül hipertrofisi saptandı. Spinal Manyetik Rezonans Grafisi (MRG) normal olan hastanın kraniyal MRG' da sağda mezensefalonda düzeyinde lokalize genişlemiş perivasküler alanlar dışında özellik yoktu. Hastamız 6 yaşından sonra kazanılmış olan yürüme yeteneğini kaybetti, pes-ekinavrus deformitesi, eklem kontraktürleri gelişti. GFR değerleri yıllar içerisinde progresif azalma gösterdi. On yaşında yüzünde hipopigmente lekeler başladı. Vitiligo olarak değerlendirildi. Vitiligo progresif ilerleyerek tüm vücuduna yayıldı. Onbir yaşında tiroid antikolarında pozitiflik saptandı. Anti-adrenal antikor pozitifliği. Oniki yaşında dilate kardiyomyopati gelişti (EF %58-60).

Erkek kardeşinde de vitiligo, mental retardasyon (hafif-orta), epilepsi, eklem hareketlerinde kısıtlılık ve adolesan yaşta başlayan hızla artan dilate kardiyomyopati görüldü. Ayrıca diğer kız kardeşinde nörolojik bulgu olmaksızın 14-15 yaşlarından itibaren kreatinin değerlerinde yükseklik (tGFR:55-60) saptandı.

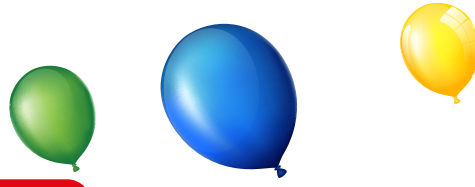
Hastanın (II:4) ve benzer bulguları olan erkek kardeşinin (II:5) ve hafif kreatinin (tGFR 58-60) artışı olan kız kardeşinin (II:3) ekzom dizileme verilerinin analizi sonucunda XPNPEP3 geninin 6. ekzonunda 4 bp'lik homozigot c.931_934delAACA delesyonu tespit edildi. XPNPEP3 genindeki bu varyasyonun protein fonksiyon kaybına neden olduğu ve bu protein yokluğunun otozomal resesif geçiş gösteren NPHPL1 (OMIM:613159) ile ilişkili olduğu gözlenmiştir.. Hastamıza kardiyak fonksiyonlarındaki tedrici kötüleşme nedeni ile 15 yaşında (kreatinin 2,6-2,8mg/dl) GFR %20 iken hemodiyaliz başlandı. Bir ay sonra kardiyak instabilite nedeni ile periton diyalizine geçildi.

Hastamızın son muayenesinde (15.5 yaşında) boy: 137 cm (-7,0 SDS) ağırlık 24 kg (-4 SDS). Aletli periton diyalizi uygulanıyor. Hastanın son ekokardiyografisinde sol ventrikül aşırı geniş ve dilate, ciddi sistolik disfonksiyon ve diastolik disfonksiyon mevcut, LVEF %30 olarak saptandı.

Erkek kardeşi 13 yaşında; dilate kardiyomyopatiye sekonder kalp yetersizliği tablosunda yoğun bakım izlemi sonrasında eksitus oldu. Kız kardeşinde ise 17 yaşındayken bilateral böbreklerde çok sayıda, milimetrik, ekojen odak izlenmiştir, Kreatinin: 1,43mg/dl (tGFR: 48). KBY nedeni ile takibine devam ediliyor.

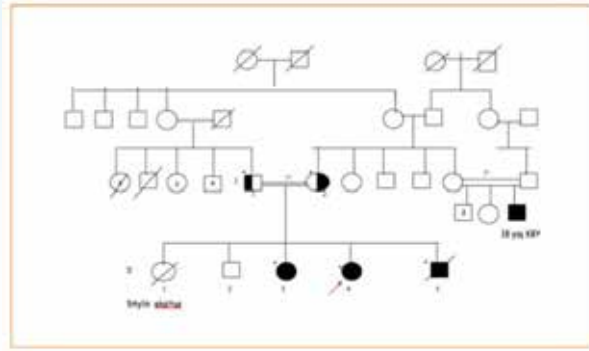
Sonuç:

Hastamızda literatürde tanımlanmış az sayıdaki hastaların bulgularına ek olarak anti-tiroid antikoları, anti-ovaryen antikolar ve vitiligo ile kendini gösteren otoimmünite bulguları mevcuttu. Olgumuzun kardeşinde de bu bulguların olması vitiligo ve otoimmünitenin de bu mutasyon ile ilişkili olduğunu düşündürmektedir. Sonuç olarak, ilerleyici nörolojik bozukluk, renal yetersizlik, vitiligo, kardiyomyopati, endokrin bozukluklar olan hastalarda NPHPL1 düşünülmelidir.



VIDEO POSTER BİLDİRİLER

AİLE AĞACI



HASTANIN AİLE AĞACI

HASTA FOTOĞRAFI-1



HASTANIN YAYGIN VİTİLİGO VE EKLEM KONTRAKTÜRÜ GÖRÜNTÜSÜ

HASTA FOTOĞRAFI-2



HASTANIN AYAKLARDA BELİRGİN EKLEM KONTRAKTÜRÜ

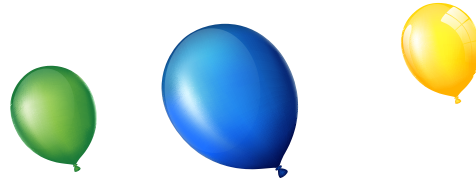
HASTA VE KARDEŞLERİNE AİT KLİNİK ÖZELLİKLER TABLOSU

Tablo 1- Olgu ve kardeşlerinin klinik özellikleri

	OLGU (14 yaş kız)	ERKEK KARDEŞİ (13 yaşta erkek)	KIZ KARDEŞİ (16 yaş)
KBY evresi	Evrak 4	Evrak 2	Evrak 3
İGFH	18	80	60
KBY başlama yaşı	1,5 Yaş	12 Yaş	14 Yaş
Mental retardasyon	Var (ajir)	Var (hafif-orta)	Var (hafif)
Nibet dyküsü	Var (fabril)	Var (fabril)	Yok
Motor gerilik	Var (ileri düzey)	Yok	Yok
Motor fonksiyon kaybı	Var	Var	Yok
Motor fonksiyon kaybı başlama yaşı	4 Yaş	10 Yaş	Yok
Opastisite/eklem kontraktürü	Var	Var	Yok
İzmitme kaybı	Yok	Var (hafif)	Yok
Görme kaybı	Yok	Yok4	Yok
Vitiligo	Var	Var	Yok
Vitiligo başlama yaşı	10 Yaş	10 Yaş	-
Kardiyomyopati (KMP)	dilate KMP(+)	dilate KMP/ex	Yok
KMP başlangıç yaşı	12 Yaş	11 Yaş	-

İGFH: tahmini glomerüler filtrasyon hızı, KBY: kronik böbrek yetersizliği

HASTA VE KARDEŞLERİNİN KLİNİK ÖZELLİKLERİ TABLOSU



LUPUS PERİTONİTİ GÖRÜLEN NADİR BİR SLE OLGUSU

Özgür Özdemir Şimşek¹, Belde Kasap Demir², Gökçen Erfidan¹, Seçil Arslansoyu Çamlar¹, Eren Soyaltın¹, Demet Alaygut¹, Fatma Mutlubaş¹

¹SBU Üniversitesi İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Pediatrik Nefroloji Kliniği, İzmir

²İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Pediatrik Nefroloji ve Romatoloji Kliniği, İzmir

Amaç:

Sistemik Lupus Eritematosus(SLE) artmış otoantikör yapımı ve immün kompleks oluşumu sonucu gelişen, multi-sistemik bir hastalıktır. Gastrointestinal semptomlar yaygındır ancak primer peritonit nadir olup masif ve ağırlı asit lupus alevlenmesi sırasında hızla gelişebilir. Kliniğimizde lupus nefriti tanısı alan olguda gelişen lupus peritonitinin(LP) tanı, tedavi ve izlemi paylaşılmıştır.

Olgu:

Bir haftadır devam eden ateş, idrar renginde koyulaşma, bacaklarda ve göz kapaklarında ödem nedeni ile başvuran 10 yaşındaki kız hastanın, fizik muayenesinde vücut ağırlığı: 45kg(75-90p), boy:154cm(90p), kan basıncı:129/92 (>95p+12)mmHg, solunum sayısı:26/dk, gode bırakan pretibial ve periorbital ödemi; bacaklarda makülopapüller döküntüleri ve sağ ayak bileğinde artriti mevcuttu. Rutin idrar analizinde protein:+4, eritrosit:+3, idrar mikroskopisinde dismorfik eritrositler görüldü. Tetkiklerinde BK:4800/mm³, Hb:10 gr/dL, tr:69.000/mm³, CRP:5mg/L, eritrosit sedimentasyon hızı: 110mm/sa, üre: 50mg/dL, serum kreatinini: 0,9mg/dL, LDH: 361U/L, albümin: 1,8gr/dL idi. 24 saatlik idrarda 265mg/m²/sa proteinüri izlendi. C3:0.14g/L (N:0.9-1.8), C4:0.03g/L (N:0.1-0.4), ANA:1/360 homojen olup anti-dsDNA:>200 IU/mL, anti-fosfolipid antikörleri yüksek saptandı. Lupus Nefriti ön tanısıyla yapılan böbrek biyopsisi ışık mikroskobu incelemesinde 15 glomerülün hepsinde diffüz endokapiller ve mezanjial proliferasyon, bazı glomerüllerde karyokreksis ve segmentasyon izlendi. Yer yer trombotik mikroangiopati ile uyumlu olabilecek fibrin birikimi ve wireloop görünümü mevcuttu (Şekil1). İmmüno Floresans çalışmalarında bazal membranda ve glomerüler mezanjial alanlarda IgG, IgA, IgM, C3 ve C1q birikimi (full-house patern) gösterildi. Bu bulgular sınıf IV-G(A) (Global(Aktif)) ISN/RPS sınıflandırmasına göre diffüz lupus nefriti ile uyumluydu.

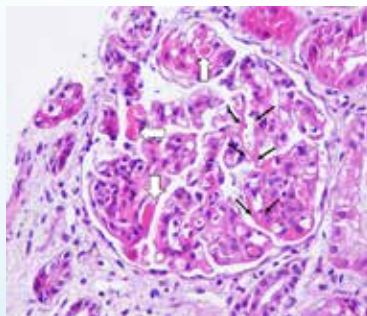
Biyopsi sonrasında 30mg/kg/gün pulse metilprednisolon (PMP) başlanan hastanın tedavisinin üçüncü gününde şiddetli karın ağrısı ve tahta karın tablosu gelişti. Batın bilgisayarlı tomografisi (BT)'de barsak duvar kalınlığının arttığı, ödemli olduğu, batın içi yaygın serbest sıvı olduğu görüldü (Şekil2). Bilateral solunum seslerinin azalması nedeni ile çekilen akciğer grafisinde interstisyel patern ve bilateral efüzyon saptandı. Toraks BT'de bilateral 7-8mm plevral efüzyon ve infiltratif paternin lupusun akciğer tutulumu lehine yorumlandı.

Bisitopenisi ve sedimentasyon yüksekliğine ek olarak plevral ve peritoneal sıvısı saptanan olguda malignite ayırımı için yapılan parasentezde dansite 1013, LDH 8676U/L, albümin 0,9g/dL, glukoz 81mg/dL, ANA 1/100 olup eksuda vasfındaydı (Şekil3). Mikolojik ve bakteriyolojik üreme saptanmadı. Plevral mayi transuda vasfında olup, ADA düzeyi negatifti. Kemik iliği aspirasyon ve biyopsisinde maligniteye dair bulguya rastlanmadı. Hastada ani gelişen şiddetli ağrı, barsak duvarının ödemli görünümü, asit saptanması ve parasentez sıvısındaki ANA pozitifliği nedenleri ile LP düşünüldü. Tedavisine hidroksiklorokin (200mg/gün) eklendi. Hastanın semptomları ve bulguları PMP tedavisinin altıncı, hidroksiklorokin tedavisinin ikinci gününde tamamen geriledi. Olguya Euro-Lupus protokolüne göre 2 haftada bir 500 mg intravenöz siklofosamid verildi. 5.doz siklofosamid tedavisinin ardından başlayan halüsinasyon, deliryum, desoryantasyon ve epileptik nöbetler organik beyin sendromu olarak değerlendirildi. Bu nedenle hastaya 5 gün üstüste taze donmuş plazma ile plazmaferez işlemi uygulandı. İşlemin ardından nörolojik bulguları geriledi ve proteinüri 11.1mg/m²/sa'e azaldı. İzleminde 1,3mg/dL'ye kadar yükselen kreatinin değeri 0,6mg/dL'ye kadar geriledi.

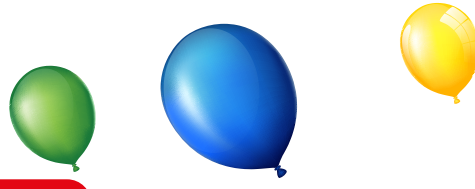
Tartışma ve Sonuç:

LP, çocuklarda nadiren ve ağır vakalarda görülmektedir. Tedavide ilk seçenek steroid olmasına rağmen tedavi altında da peritonit gelişebileceği unutulmamalıdır. Hastamızda ilginç olan, literatürdeki diğer vakaların aksine tanıda ya da alevlenmeler sırasında değil, PMP tedavisini altındayken LP gelişmesidir. Ani gelişen karın ağrısı, asit veya akut batın tablosu ile başvuran olgularda LP akılda tutulmalı, tanı için tipik BT bulguları araştırılmalı ve parasentez yapmaktan kaçınılmamalıdır.

Şekil 1.



Endokapiller ve mezanjijal proliferasyon, segmentasyon, endotelial birikim ve wireloop görünümü (siyah oklar) ve biyopsi materyalinde hiyalin trombüsler (beyaz oklar)



VIDEO POSTER BİLDİRİLER

Şekil 2.

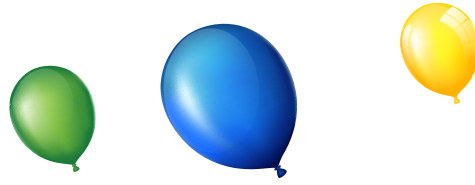


Başvuru sırasındaki abdomen BT de asit (beyaz ok) ve duvar kalınlığı artmış bağırsak ansları (siyah ok)

Şekil 3.



Bulanık görünümdeki parasentez sıvı örneği



NADİR BİR AKUT BÖBREK YETMEZLİĞİ NEDENİ: BİLATERAL OBSTRÜKSİYON GELİŞTİREN SİSTİN TAŞI

Esra Danacı Vatansever¹, Serra Sürmeli Döven¹, Sarhun Zirek², Caner İsbir³, Ali Naycı³, Ali Delibaş¹

¹Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Mersin

²Mersin Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi Radyoloji Kliniği, Mersin

³Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi Ana Bilim Dalı, Mersin

Amaç:

Sistinüri; sistin ve dibazik aminoasitlerin barsak ve böbrek tübülüs epitel hücrelerinde taşınmasındaki defektle ortaya çıkan otozomal resesif geçiş gösteren bir metabolik hastalıktır. Çocukluk çağında böbrek taşlarının %5-10'undan sorumludur. Burada böbrek yetmezliğiyle başvuran ve sistinüri tanısı konulan bir hasta sunulmuştur.

Olgu:

Dokuz aylık kız hasta 1 haftadır devam eden ishal, kusma ve 3 gündür idrar miktarında azalma şikayetleriyle başvurdu. Üç hafta önceki başvurduğu hastanede bakılan kreatinin: 0,2 mg/dl saptanmış. İdrar yolu enfeksiyonu ve taş olabileceği söylenerek tedavi verilmiş. Öz ve soygeçmişinde özellik yoktu. Ailede böbrek hastalığı ve ürolitiazis hikayesi bulunmuyordu. Fizik muayenesinde genel durumu kötüydü. Vücut ağırlığı: 8800 gr, Boy: 63 cm, Kan basıncı 112/66 mmHg, Ateş: 36 OC olarak ölçüldü. Huzursuzluğu ve karın muayenesinde perküsyonla kostovertebral açı hassasiyeti mevcuttu. Laboratuvar incelemelerinde Hgb: 11 g/dl, Lökosit sayısı: 9920/mm³, Trombosit sayısı: 554 000/mm³, Böbrek fonksiyon testleri (BFT) yüksek (Üre: 70,5 mg/dl Kreatinin: 4,88 mg/dl) bulundu. İdrar incelemesinde; Dansite: 1006 pH:7 protein 2(+) Mikroskopi: 43 lökosit, 138 eritrosit görüldü. Gaita tetkikleri normal saptandı. Abdominopelvik ultrasonografide bilateral hidronefroz ve sağ böbrek alt polde 10 mm, sol böbrekte 7 mm büyüklüğünde hiperekojen taş izlenmişti. Abdomen BT' de bilateral böbreklerde obstrüksiyona neden olan taşlar görüldü.

Hasta nefrolitiazis ve akut gastroenterite bağlı prerenal böbrek yetmezliği ön tanısıyla yatırıldı. İV sıvı tedavisi başlandı. Yedi saatlik iv sıvı ve destek tedavisi sonrası anürisi devam eden ve BFT bozukluğu artan (üre: 76,4 mg/dl, kreatinin: 5,22 mg/dl) hastaya bilateral nefrostomi kateteri yerleştirildi. Verilen genel anesteziye bağlı olarak siyanoz ve methemoglobinemi gelişti. Kan gazlarında pH: 7,46 HCO₃: 15,9 mmol/L, FMetHb:%20 (N:0-2) F02Hb: %79,9 (N:96-100) bulundu. Metilen mavisi uygulanarak FMetHb: %3,1' e kadar düşürüldü. 24 saat içinde idrar çıkışı artarak kreatinin değeri 0,49 mg/dl ve daha sonra 0,24 mg/dl'ye kadar geriledi. Bir hafta sonra sağ böbrekten nefrolitotomi (proksimal ureterden 2 cm'lik taş, alt polden 1 cm'lik taş) ve 1 ay sonra sol böbrekten nefrolitotomi ve litotripsi (sol pelviste 2x2 cm'lik taş) ameliyatları yapılarak nefrostomi kateteriyle takibe devam edildi. Taş analizi ile sistin taşı saptanarak sistinüri tanısı konuldu. Halen hasta iki yaşındadır ve destekleyici tedavilerle takip edilmektedir.

Tartışma:

Hastamızda önce akut diyareye bağlı prerenal böbrek yetmezliği düşünülürken tam obstrüksiyon geliştiren böbrek taşları nedeniyle postrenal ve İYE nedeniyle renal böbrek yetmezliği olduğu anlaşıldı. Hastanın ishalinin dehidratasyon nedeniyle taş oluşumuna katkıda bulunduğu düşünüldü. Sıvı-elektrolit tedavisi, antibiyotik, destekleyici tedavilerle ve cerrahi müdahaleyle böbrek fonksiyonları kısa sürede düzeldi. Taş etyolojisi aydınlatıldığında sistin taşı saptanarak tedavisi yapıldı. Hastanın takibinde ortaya çıkan methemoglobinemi verilen anesteziye bağlandı. Önceki merkezde bakılan FMETHb: %1,1 olması ve genel anestezi aldıktan sonra methemoglobinemi gelişip daha sonra yeniden normal seviyeye gelmesi nedeniyle geçici bir methemoglobinemi olduğu düşünüldü.

Sonuç:

Anüri ve akut böbrek yetmezliğiyle başvuran bebeklerde bilateral tam obstrüksiyon geliştiren böbrek taşı olabileceği akla getirilmelidir. Taş hızlı geliyorsa sistinüri de düşünülmalıdır. Hastanın böbrek fonksiyonlarının geri dönüşü için çok hızlı bir şekilde nefrostomi kateteri yerleştirilerek cerrahi ve medikal tedavilerinin yapılması gereklidir.



VIDEO POSTER BİLDİRİLER

KOMPLEMAN FAKTÖR I MUTASYONUNA BAĞLI AİLESEL NEFROPATİ VE SLE BİRLİKTELİĞİ

Ayşe Pınar Göksu Çetinkaya¹, Alev Yılmaz¹, Nuray Aktay Ayaz², Bağdagül Aksu¹, Zeynep Nagihan Yürük Yıldırım¹, Hüseyin Adil Öner¹, Özlem Çam Delebe¹, Özlem Akgün², Yasemin Özlük³, Işın Kılıçaslan³, Ahmet Nevzat Nayır¹

¹İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Nefrolojisi

²İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Romatolojisi

³İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Patoloji Anabilim Dalı

Amaç:

Kompleman faktör I (CFI) mutasyonu sıklıkla atipik hemolitik üremik sendrom kliniğine yol açmaktadır. Otozomal dominant olarak kalıtılır. C3 glomerülopati ve membranoproliferatif glomerülofrit patolojisinde renal hastalıklarda da rol oynamaktadır. Çocukluk çağında aile öyküsü nedeniyle bakılan tam idrar tahlilinde proteinüri saptanan ön tanı olarak sistemik lupus eritematozozustan(SLE) şüphelenilen immün kompleks nefriti saptanan ve etiyolojik incelemesinde CFI mutasyonu tespit edilen olgumuz paylaşılmıştır.

Olgu:

On bir yaş kız hasta ailesinde kronik böbrek yetersizliği öyküsü olması nedeniyle bakılan tam idrar tahlilinde proteinürisi saptanması üzerine polikliniğimize yönlendirilmiş.

Başvurusunda şikayeti olmayan hastanın öyküsünde 8 yaşında başlayan her ay 2-3 gün süren ateş ve karın ağrısı şikayeti mevcuttu.

Soygeçmişinde dedenin 42 yaşında diyalize girmeye başladığı ve 55 yaşında ex olduğu, babanın 32 yaşından beri diyalize girdiği öğrenildi. Babanın 20 yaşında makroskobik hematüri tetkiki sırasında yapılan böbrek biyopsisinde glomerüllerde Ig A ve C3 (+++) depolanması saptanmıştı.

Fizik muayenesinde özellik saptanmayan hastanın GFR: 103 ml/dk/1.73m² idi. Hastanın başvurusunda 9mg/m²/sa proteinürisi mevcuttu. ANA, anti dsDNA, lupus antikoagülanı, anti-kardiyolipin Ig G, antifosfolipit antikor Ig G ve Ig M pozitifliği olan hastaya malar raş tariflemesi üzerine SLE ön tanısı ile renal biyopsi yapıldı.

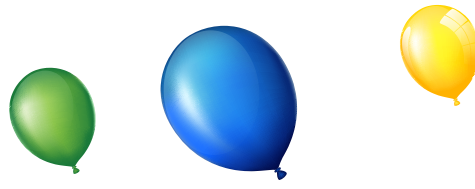
Çocuk Romatoloji Bilim Dalı tarafından azatiyoprin, hidroksiklorokin, asetil salisilik asit tedavisi başlandı. Böbrek biyopsisinde mezangial granüler Ig G (++) , C3 (+++) tutulumu, 34 glomerülün 2'sinde segmental 1'inde global skleroz saptanmıştı. Elektron mikroskopisinde mezangial ve paramezangial bölgede elektron yoğun birikimler saptandı. Hastaya 3 doz pulse steroid tedavisi ve sonrasında 1 mg/kg metilprednizon tedavisi başlandı. Tam exom analizi incelemesinde CFI mutasyonu saptanan hastanın tedavisine ekulizumab ile devam edebilmek için endikasyon dışı onamı alındı. Aileye segregasyon analizi yapılmaktadır.

Tartışma:

CFI mutasyonları alternatif kompleman sistemin disregülasyonuna yol açarak atipik hemolitik sendrom, C3 glomerülopati, immün kompleks ilişkili MPGN gibi çeşitli klinik tablolara yol açabilmektedir. CFI mutasyonu ile birlikte nadir olarak otoimmün hastalıklar bildirilmiştir.

Sonuç:

Olgumuzdaki bulgular kompleman sistemi bozukluklarının farklı klinik ve renal bulgular ile ortaya çıkabileceğini desteklemektedir.



NADİR BİR KOMPLİKASYON OLARAK AMİLOİDOZ: OLGU SUNUMU

Emine Özlem Cam Delebe¹, Dilek Güneş², Nafiye Emel Çakar², Mehmet Cihan Balcı², Zeynep Nagehan Yürük Yıldırım¹, Zerrin Önal⁴, Mübeccel Demirkol², Gülden Gökçay², Yasemin Özlük³, Işın Kılıçbaşan³, Alev Yılmaz¹, Ahmet Nevzat Nayır¹

¹İstanbul Üniversitesi Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı

²İstanbul Üniversitesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı

³İstanbul Üniversitesi Tıbbi Patoloji Ana Bilim Dalı

⁴İstanbul Üniversitesi Çocuk Gastroenterolojisi Bilim Dalı

Amaç:

Tip 1 glikojen depo hastalıkları (GSD), glukoz-6-fosfatın hidrolizi ve taşınmasındaki kusurlardan kaynaklanan 1/100000 canlı doğumda görülen kalıtsal bir metabolik bozukluktur. Hipoglisemi, hiperürisemi ve laktik asidoz gibi metabolik bozukluklara neden olur. GSD1 hastalarında görülen böbrek komplikasyonları arasında fokal segmental glomerüloskleroz, nefrokalsinoz, gut nefropatisi, glikojen birikimi, kresenterik glomerülonefrit ve Fanconi benzeri sendrom bulunmaktadır. GSD tip1b tanısı ile izlenen adolesan bir kız hastamızda nefrotik sendrom ve amiloid gelişmesi nedeniyle literatüre katkı sağlamak amacıyla sunmak istedik.

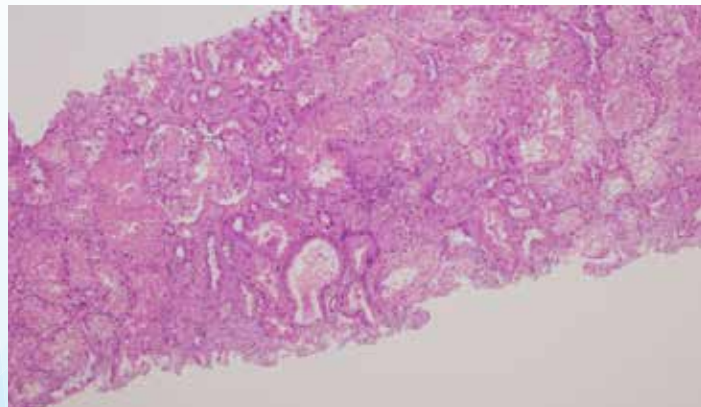
Olgu:

17 yaşında GSD tip 1b tanısıyla Çocuk Metabolizma Bilim Dalı tarafından takip edilen hasta, bacaklarda şişlik, yorgunluk, halsizlik ve solukluk yakınmasıyla çocuk acil polikliniğe başvurdu. Özgeçmişinde miadında, sezaryen ile 3450 gr olarak doğmuş. Yenidoğan döneminde semptomatik hipoglisemileri olması nedeni ile tetkik edilmiş ve iki aylıkken GSD tip 1b tanısı almış, diyeti düzenlenerek hasta takibe alınmış. Çocukluk döneminde sık geçirilen enfeksiyonlar nedeni ile (aseptik menenjit, pnömoni, akıntılı cilt enfeksiyonları, ağız içi mukozitler, diş eti granülomu ve absesi, salmonella enteriti) tekrarlayan hastane yatışları olmuş. Hasta yaklaşık üç yıl kadar poliklinik kontrolüne gelmemiş. Çocuk Endokrin Bilim Dalı tarafından puberte gecikmesi ve boy kısalığı sebebiyle takip edilmiş ve yaklaşık iki yıl büyüme hormonu tedavisi almış. Soygeçmişinde 3 çocuklu ailenin en küçük çocuğuydu. Anne ve babası arasında akraba evliliği vardı. Anne ve babasının kronik hastalık öyküsü yoktu. Sağlıklı bir erkek kardeşi ve GSD tanısı ile izlenen ve 14 aylıkken ateşli enfeksiyon sonrası vefat eden bir kızkardeşi vardı. Babanın 5 tane kuzeninde erken çocukluk döneminde ateşli enfeksiyonlar sonrasında ölüm öyküsü vardı. Sistemik fizik muayenesinde hasta halsiz ve soluk görünümdeydi. Pretibial ödemi ve batında distansiyonu mevcuttu. Hepatosplenomegalisi vardı diğer sistem bakıları olağandı. Kan basıncı: 110/60 mm Hg (normotansif), kalp hızı: 102/dk, solunum sayısı: 28/dk, vücut ısısı: 36,20C idi. Biyokimyasal tetkiklerinde: beyaz küre sayısı 4.3 x103/mm3, hemoglobin 7.1 g/dL, trombosit sayısı 857x103/mm3, üre 15 mg/dL, kreatinin 0.2 mg/dL, ürik asit: 7.7 mg/dl, kan şekeri 64 mg/dL, total protein 4.6 g/dL, albumin 1.7 g/dL, C-reaktif protein 23 mg/dL, total kolesterol 218 mg/dL, trigliserit 134 mg/dL. Serum kompleman C3 ve C4 normaldi. İdrar analizinde +2 proteinürisi olan hastanın spot idrar protein/kreatinin oranı 6.7 mg/mg idi. Hastanın ANA, ANCA, Anti-ds-DNA, antikor testlerinin hepsi negatif saptandı. HIV, hepatit B, hepatit C gibi serolojik testlerde özellik saptanmadı. Üriner sistem ultrasonografisinde bilateral böbrek boyutları, parankim kalınlık ve ekojenitesinde artış vardı. Böbrek biyopsisinde AA tipi amiloidoz saptandı. Hastanın üst ve alt GIS endoskopilerinde barsak amiloidozu da tespit edildi. İki ay sonra son dönem böbrek yetersizliği gelişen hastaya hemodiyaliz tedavisi başlandı. Hastamız, halen hemodiyaliz tedavisinde izlenmektedir.

Sonuç

GSD vakaların %80'ini glukoz 6-fosfataz enzim eksikliği olan GSD tip1a, %20'ini ise glukoz 6 fosfat taşıyıcı protein (G6PT) eksikliği ile seyreden GSD tip 1b oluşturmaktadır. Amiloidoz, GSD1b'de tanımlanan oldukça nadir bir komplikasyondur. GSD tip b tanısıyla izlenen ve nefrotik sendrom kliniğinde başvurarak renal amiloidoz tanısı konulan hastamızda, literatürde bildirilmiş toplam üç vakayla benzer şekilde son dönem böbrek yetersizliği gelişmiş ve renal replasman tedavisi başlanmıştır. Nadir görülen bir metabolik hastalığın ender bir komplikasyonuna dikkat çekmek amacıyla olgumuzu sunmak istedik.

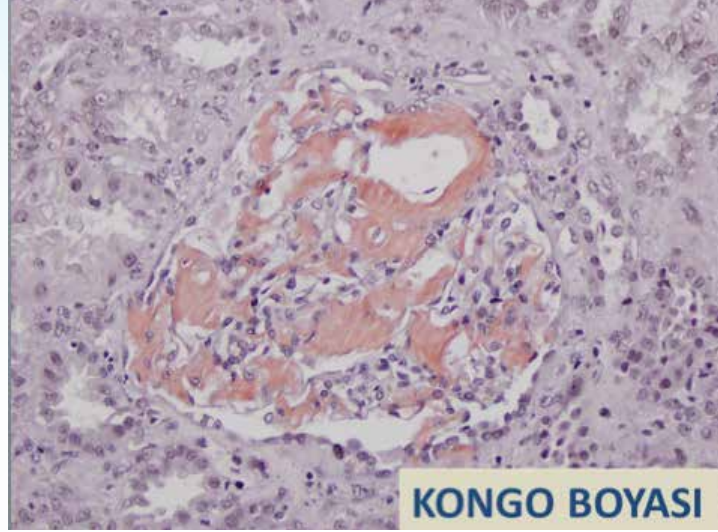
Hastanın Böbrek Biyopsine ait Işık Mikroskopisi görüntüsü-1



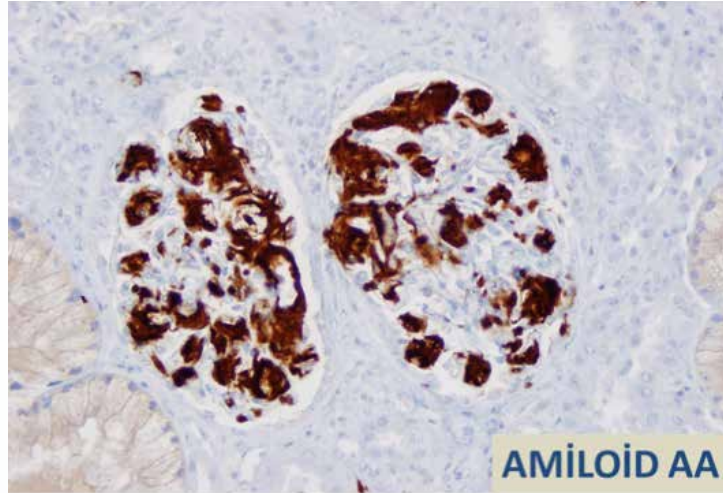


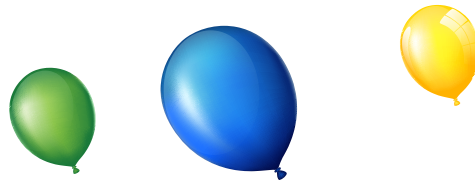
VIDEO POSTER BİLDİRİLER

Hastanın Böbrek Biyopsine ait Mikroskopi görüntüsü-2



Hastanın Böbrek Biyopsine ait Mikroskopi görüntüsü-3





DİAÇİLGİSEROL KİNAZ EPSILON GENİNDE YENİ BİR MUTASYON

Neslihan Günay¹, Muhammet Ensar Doğan², Ahmet Eken³, Ayşe Seda Pınarbaşı⁴, Sibel Yel¹, Aynur Gencer Balaban¹, İsmail Dursun¹, Münis Dündar², Muammer Hakan Poyrazoğlu¹

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Pediatrik Nefroloji Bilim Dalı, Kayseri

²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Kayseri

³Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı, Kayseri

⁴Diyarbakır Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Diyarbakır

Amaç:

Diasilgliserol kinaz epsilon (DGKE) kodlayan gendeki mutasyonların hemolitik üremik sendrom (HÜS) ve / veya membranoproliferatif glomerülonefrite (MPGN) yol açtığı son yıllarda tanımlanmıştır. Burada nefrotik sendrom kliniği ile başvuran DGKE geninde yeni bir mutasyonun tanımlandığı iki kardeş olgu bildirilmiştir.

Olgu:

4 yaşında kız hasta vücudunda şişlik şikâyeti ile başvurdu. Hastanın ödemi hipoalbuminemisi ve nefrotik düzeyde proteinürisi mevcuttu. Ailede kuzenlerde proteinüri ve KBH olduğu öğrenilen hastanın anne ve babası arasında birinci dereceden kuzen evliliği vardı. Hastanın 6 yaşındaki abisi kontrol amaçlı değerlendirildiğinde abisinde non-nefrotik düzeyde proteinüri ve albümin düşüklüğü tespit edildi. Hastaya ve abisine böbrek biyopsisi yapıldı ve ikisi de fokal segmental glomerüloskleroz olarak raporlandı. Steroid tedavisi başlandı ancak yanıt olmayan hastanın tedavisine siklosporin eklendi. Hastadan ve abisinden nefrin, podosin ve WT1 mutasyonları açısından genetik inceleme yapıldı ancak mutasyon saptanmadı.

FSGS ile izlenen hastanın tedavisine takrolimus, MMF, Rituximab sırası ile eklendi ancak tedaviye yanıt olmayan hastanın böbrek yetmezliği gelişti. Abisi ise steroid ve siklosporin tedavisi ile izlendi

Hastamız ve erkek kardeşinden mevcut kliniği açıklayacak genetik mutasyon tespit edilememesi üzerine klinik exon sekanslama yapıldı. DGKE geninde c1383-1384 ins28p.Met462 nonsense homozigot mutasyon saptandı. DGKE mRNA sunumu ve jel elektroforezi ile patojenik varyant kabul edildi (Resim 1). Yapılan biyopsiler tekrar değerlendirildiğinde fokal segmental skleroz olmakla birlikte, MPGN tipi hasarın da olduğu görüldü.

Takibinin 6. yılında almakta oldukları immun supresif tedaviler kesildi ve KBH evre 5 gelişen hastaya periton diyalizi başlandı. Abisinin ise non-nefrotik düzeyde proteinürisi devam etti, destek tedavisiyle takip edilmekte.

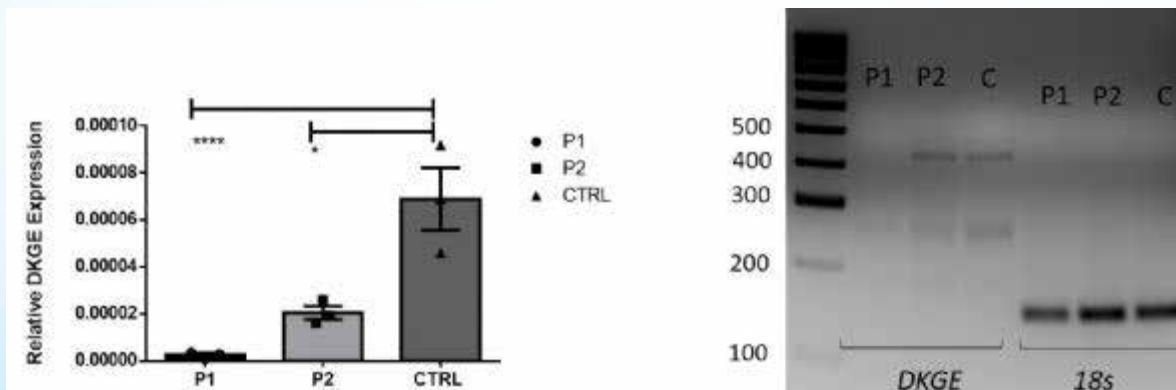
Tartışma:

DGKE, diaçilgliserolü fosfatidik aside fosforile eden bir hücre içi lipid kinazdır. DGKE genindeki mutasyonun neden olduğu böbrek hastalıkları DGKE nefropatisi olarak adlandırılmaktadır. Bu HÜS'den MPGN'ye kadar değişen histopatolojik ve klinik özellikleri olan heterojen bir glomerüler bozukluktur. Literatürde DGKE mutasyonu olan az sayıda vaka bildirimi vardır ve bunlar sıklıkla HÜS kliniği ile başvurmuştur. Bildirilen vakaların yaklaşık %20 sinde MPGN kliniği hakimdir. DGKE nefropatisinin tanınması, daha önce açıklanamayan HÜS ve MPGN'si olan hastaların anlaşılmasında yeni bir yol açmıştır. Geleneksel tedavilerin yararı şüphelidir. Hastalık zamanla kronik proteinüri ile yavaş ilerleyen bir KBH evre 5'e dönüşür. Böbrek nakli, KBH evre 5 'li hastalar için güvenli bir seçenektir.

Sonuç:

İmmunosupresif tedaviye yanıt vermeyen nefrotik sendromlu hastalarda nadir olmakla birlikte DGKE nefropatisi görülebilir.

DGKE mRNA ekspresyonu ve jel elektroforezi görüntüsü



P1:1.Hasta (kız) - P2:2.Hasta (erkek) - C:Kontrol



VIDEO POSTER BİLDİRİLER

AKUT NÖROJENİK MESANE İLE BAŞVURAN DİRENÇLİ HİPERTANSİYON OLGUSU

Sibel Yel, Neslihan Günay, Aynur Gencer Balaban, Aylin İnal, İsmail Dursun, Hakan Muammer Poyrazoğlu
Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk sağ. ve Hast. Ana Bilim Dalı, Çocuk Nefroloji, Kayseri

Amaç:

Pediatride dirençli hipertansiyonun önemli bir klinik sorun olabileceği ve altta yatan nedenin açıklanmasının yoğun ileri çalışmalar gerektirebileceğini vurgulanmak amacıyla bu olgu sunulmuştur.

Olgu:

Daha öncesinde tek taraflı hafif pelvikaliektazi nedeniyle çocuk nefroloji polikliniğinde takip edilen ve normotansif olan 16 yaşında kız hasta karın ağrısı ve kusma şikayetleri ile başvurdu. Kabızlık tedavisi sonrası semptomları gerileyen hastada yaklaşık üç hafta sonra ani başlayan idrar yapamama ve karın ağrısı tekrarladı. Akut glob vezikale olarak değerlendirilen hasta yatırılarak ileri tetkik edildi.

Böbrek fonksiyonları normal olan hastada öncelikle idrar yolu enfeksiyonu ekarte edildi. Hastaya yapılan kranial-torako-lomber spinal MRG normal bulundu. İşeme sistoüretrografisinde reflü tespit edilmedi ancak hasta spontan işeyemediği için temiz aralıklı kateterizasyon (TAK) ve alfa-bloker tedavi başlandı. Hastanın devam eden incelemesi sırasında alfa-bloker tedavisi altında olmasına rağmen tansiyon yükseklikleri tespit edildi. Üç organ hasarı açısından yapılan başlangıç göz ve kardiyoloji değerlendirmeleri normal idi. Hipertansiyon etyolojisine yönelik yapılan renin-aldosteron, tiroid fonksiyon testleri, idrarda vanil mandelik asit sonuçları ve renal dopler usg değerlendirmeleri normal bulundu. Kortikal ve diüretikli sintigrafilerinde anormallik bulunmadı. Tüm vücut MRG tarama, surrenal görüntüleme normal idi. İzlemde hastanın hipertansiyonu üçlü antihipertansif tedaviyle kontrol altına alınamadığı için Dopler usg normal olmasına rağmen klinik şüphe ile BT anjiyografi yapıldı. Sol aksesuar renal arter varyasyonu tespit edildi ancak konvansiyonel anjiyografide stenoz lehine bulgu saptanmadı. Takipte sol ventrikül hipertrofisi ortaya çıktı. Mesane boynuna tekrarlayan botoks uygulamaları, ikili işeme ve alfa bloker tedavisi ile takibinin 8. ayında hastada TAK gereksinimi kalmadı.

Tartışma ve Sonuç:

Hasta halen üçlü antihipertansif tedavi almakta olup dirençli hipertansiyon tanısı ile takip edilmektedir. Akut başlayan nörojenik mesane ve hipertansiyon birlikteliğini açıklayacak veri elde edilememiş olup ortak tartışılması planlanmaktadır.



PLCE1 MUTASYONU SAPTANAN İNFANTİL NEFROTİK SENDROMLU OLGUDA SİKLOSPORİN TEDAVİSİNE YANIT; 3 YILLIK İZLEM

Demet Tekcan¹, Hülya Nalçacıoğlu¹, Fatih Özaltın², Özlem Aydoğ¹

¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji, Samsun

²Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji, Ankara

GİRİŞ:

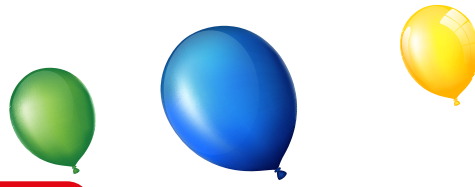
Konjenital ve infantil nefrotik sendrom ödem, proteinüri, hypoalbuminemi ile seyreden ve son dönem böbrek yetmezliğine neden olabilen nadir bir hastalıktır. Perinatal enfeksiyonlar ve glomerüler filtrasyon bariyerinde yapısal ve fonksiyonel proteinleri ilgilendiren genlerin mutasyonu sonucu oluşabilir. PLCE1 diffüz mezangial skleroz için major gen olmakla birlikte, mutasyonu fokal segmental glomerüloskleroz tesbit edilen steroid dirençli nefrotik sendromlu olgularda da bildirilmiştir. Bu bildiriye PLCE1 gen mutasyonu saptanan bir infantil nefrotik sendromlu olguyu sunduk.

Olgu:

Aktif yakınması olmayan 4 aylık kız bebek insidental proteinüri tesbit edilmesi üzerine tarafımıza sevk edildi. Anne ve babasında birinci derece kuzen evliliği, annenin babaannesinde nedeni bilinmeyen böbrek yetmezliğinden diyalize girme öyküsü vardı. Başvurusunda fizik muayene bulguları normaldi. Laboratuvar incelemesinde; kreatinin 0,19 mg/dl, albumin 1.9 g/dl, total protein; 5 gr/dl, tam idrar tetkikinde eritrosit ve lökosit negatif, spot idrar protein/kreatinin oranı 10 (mg/mg kreatinin), 24 saat idrar protein 147 mg/m2/saat, kompleman 3: 1,09 g/L (normal), kompleman 4: 0,16 g/L (normal), hepatit panel ve TORCH negatif idi. Biyopsisi fokal segmental glomerüloskleroz ile uyumluydu. Genetik testi gönderilerek enalapril ve ardından steroid tedavisine başlandı. 8 hafta tam doz steroid tedavisine yanıt alınmadığı için steroid tedavisi azaltılarak kesildi, enalapril ile tedaviye devam edildi. Genetik testinde PLCE1 (Fosfolipaz C epsilon 1) geninde homozigot mutasyon (Ekzon 23: C.5276C>T (p. S1759L), Homozigot) saptandı. İzleminde siklosporin tedaviye eklendi. Siklosporin tedavisinin birinci yılında spot idrar protein/kreatinin oranı 1,1 mg/mg kreatinine kadar geriledi, albumin 3.7 gr/dl' ye yükseldi. Hastamız siklosporine kısmi yanıtla kabul edildi. Son kontrolünde, hastamız 3 yaşında ve siklosporin tedavisinin ikinci yılında albümin değeri 3,1 gr/dl, spot idrar protein/kreatinin oranı 9.8 mg/mg kreatinin saptandı.

Sonuç:

PLCE1 mutasyonlu olgular sıklıkla steroid dirençlidir ve bu olgu siklosporin tedavisi ile kısmi yanıt sağlanabileceğini düşündürmüştür.



VIDEO POSTER BİLDİRİLER

ADOLESAN HASTADA PRİMER MEMBRANÖZ NEFROPATİ

Mehtap Adar¹, Elif Çomak¹, Bahar Akkaya², Muhammet Sancaktar¹, Mustafa Koyun¹, Ayla Kaçar¹, Gülşah Kaya Aksoy¹, Sema Akman¹

¹Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Antalya

²Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji Bilim Dalı, Antalya

GİRİŞ

Membranöz nefropati nefrotik sendromun immun-kompleks ilişkili nedenlerinden birisidir. Erişkin yaş grubunda sık gözlenmekle birlikte her yaş grubunda karşımıza çıkabilmektedir. Enfeksiyon ve otoimmün hastalıklara ikincil ortaya çıkabileceği gibi fosfolipaz A2 reseptör antijenlerini hedef alan primer hastalık şeklinde de görülebilir. Burada nefrotik sendrom kliniği ile başvuran ve primer membranöz nefropati tanısı alan adolesan bir olgu sunulmuştur.

OLGU

Onaltı yaş erkek hasta alt ekstremitelerde bacaklarda ödem yakınması ile başvurdu.

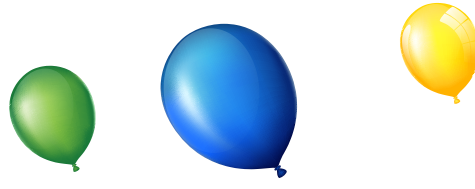
Öyküden kliniğimize başvurudan üç yıl önce tüm vücutta şişlik nedeni ile dış merkezde değerlendirildiği; nefrotik sendrom tanısı ile steroid tedavisi verildiği; yanıt alınmadığı için böbrek biyopsisi yapıldığı; böbrek biyopsisinde “membranöz nefropati” ile uyumlu bulgular saptandığı; fosfolipaz A2 reseptör antikor pozitifliği bulunduğu; sonrasında siklosporin ve azatiopürin tedavilerinin birlikte verildiği öğrenildi. Nefrotik düzeyde proteinürisinin devam etmesi nedeni ile başka bir merkeze başvurduğu, hastaya 6 ay, her seferinde 3 gün olmak üzere bolus metilprednizolon (750 mg/doz) tedavisi verildiği, aralarda düşük doz (10 mg/gün) prednizolon tedavisi aldığı, Siklosporin tedavisine ilaç uyumunun kötü olması sonucunda 24 saatlik idrarda protein atılımının 13 g/gün’e çıktığı, ilaç uyumu konusunda uyarıldıktan sonra daha sonraki günlerde tekrar 2 g/gün’e kadar azaldığı öğrenildi. Annesi ile babası arasında 3. derece akraba evliliği olan hastanın babasının akrabalarında son dönem böbrek yetmezliği gelişmiş bireyler mevcuttu.

Hastanın merkezimize başvuru anında yapılan muayenesinde kan basıncı 140/85 mmHg ve pretibial 1+ ödemi mevcuttu. Böbrek fonksiyon testlerinde kreatinin 0.71 mg/dl, sistatinc 1.38 mg/L, GFR 100 ml/dk/1.73m² ve serum albumin düzeyi 4,1gr/ dL iken idrar analizinde pH 6, dansite 1010, protein +2 idi. İdrarda protein atılımı 6882 mg/gün olarak saptanınca böbrek biopsisi yapıldı. Böbrek biyopsisinde membranöz nefropati ile uyumlu “bazal membranlarda kalınlaşma, MSN ile diken kubbe görünümü, direk immünfloresan incelemede IgG, C3c, Lambda ve Fibrinojen glomerül kapiller duvarlarında +3 pozitif” şeklinde histopatolojik bulgular saptandı.

Membranöz nefropati etyolojisine yönelik yapılan testlerde otoantikörleri, hepatit B ve C antijeni negatif saptanırken fosfolipaz A2 reseptör antikor pozitif (1/100) bulundu. Oral prednizolon tedavisinin 4. haftasında nefrotik düzeyde proteinürisi devam etmesi nedeni ile medikal tedaviye siklosporin eklendi. Siklosporin tedavisine uyum sağlanmasına rağmen masif proteinürinin devam etmesi nedeni ile rituksimab (375 mg/m²/doz, 500 mg) tedavisi verildi. Rituksimabın 2. dozundan sonra proteinüri düzeyinde azalma (9mg/m²/saat) gözlenirken serum kreatinin düzeyinde ani artış (2,04 mg/dL) saptandı ve rituksimab tedavisine ara verildi. Siklosporin kesilerek takrolimus geçildi. Tanı sonrası 19 ay izleminde olan hasta takrolimus (0.08 mg/kg/gün), gün aşırı prednizolon 10 mg, losartan 50 mg/gün, enalapril 5 mg/gün kullanmakta iken serum kreatinin değeri 1.01 mg/dL, tahmini GFR 70ml/dk/1.73m² ve idrar protein atılımı 898 mg/gün olarak saptandı. Rituksimab tedavisine doz aralığı uzatılarak devam edilmesi planlandı ancak pandeminin ortaya çıkması nedeni ile 3. doz güvenli bir tarihe ertelendi.

TARTIŞMA

Membranöz nefropati çocukluk çağında da görülebilen bir nefrotik sendrom nedenidir. Özellikle fosfolipaz A2 reseptör antikor pozitifliği olan hastalarda tedavide rituksimab düşünülmelidir.



NADİR GÖRÜLEN BİR NEFROLİTİAZİS NEDENİ: APRT GEN MUTASYONU

Muhammet Sancaktar, Mustafa Koyun, Ayla Kaçar, Gülşah Kaya Aksoy, Mehtap Adar, Elif Çomak, Sema Akman
Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Antalya

GİRİŞ

Üriner sistem taşları çocuklarda önemli bir morbidite nedenidir. Genellikle hiperkalsüri, hiperokzalüri, hipositratüri gibi metabolik anormalliklere bağlı olarak gelişir. Bunun yanında, nadir görülen bazı durumlarda da ortaya çıkabilir. Burada metabolik anormallik saptayamadığımız ve operasyon gerektirecek kadar yoğun taş üretimi olan ve APRT (Adenin fosforibosil transferaz) gen mutasyonu saptanan bir olguyu sunmayı amaçladık.

OLGU

13 aylık erkek hasta bezinde kırmızılık olması ve kum dökme şikayeti ile başvurdu. Prenatal ve natal öyküsünde özellik yoktu. Anne- baba birinci derece kuzenler idi; aile üyelerinden hiçbirinde böbrek hastalığı yoktu. Fizik muayenede boy: 79 cm (50-75 p), ağırlık: 10.1 kg (25-50 p) idi. Sistemik muayenede ek bir patoloji saptanmadı. Böbrek fonksiyon testleri, serum elektrolitleri, kalsiyum, magnezyum, bikarbonat ve ürik asit düzeyleri normal sınırlarda idi. Tam idrar tetkikinde mikroskopik hematüri dışında özellik yoktu. USG incelemesinde sağ böbrek orta kesimde ~ 5 mm çaplı, sol böbrekte en büyüğü orta kesimde ~ 6 mm çaplı 2-3 adet, üst polde ~3 mm çaplı ekojen posterioruna twinkling artefaktı ve gölgesi izlenen taş ile uyumlu görünüm saptandı. Direkt üriner sistem grafisinde radyopak taşa rastlanmadı. İdrar metabolik taş incelemelerinde kalsiyum, okzalat, sitrat, ürik asit, magnezyum ve sistin atılımı normal sınırlarda idi. Yoğun hidrasyon (2000 ml / m² / gün) ve potasyum sitrat tedavisi önerildi. Başvurudan 16 ay sonra sol renal pelvis ve orta kalikte en büyüğü 11 mm çaplı taş saptanması üzerine üroloji bölümüne yönlendirildi. 3.5 yaşında iken çekilen üriner BT'de sol renal pelviste büyüğü 5 mm ölçülen 7-8 adet, alt kaliksiyel sistemde büyüğü 5 mm ölçülen 4-5 adet hiperdens taş ile uyumlu görünüm, sol distal ureterde ve mesaneye girmeden önceki seviyede büyüğü 4 mm ölçülen 3-4 adet taş ve mesane lümeninde büyüğü 2 mm ölçülen 2 adet hiperdens taş ile uyumlu olabilecek görünüm izlendi. Takiben perkütan nefrolitotomi operasyonu ile sol böbrek alt ve orta kaliks ile renal pelvisteki çok sayıda milimetrik taş forseps ve basket aracılığı ile toplandı. Taşın kimyasal analizi, 6-amino-2,8-purinedion varlığını gösterdi. Takipte taşların boyutunda artış gözlenmesi ve taş etyolojisinin bulunamaması nedeniyle genetik inceleme istendi. Genetik analizde APRT geninde homozigot p.Phe174del (c.516_518delCTT) mutasyonu saptandı. Bunun üzerine tedaviye potasyum sitrat, limon ve bol suya ek olarak allopurinol eklendi.

SONUÇ

Rutin testlerle metabolik neden saptanamayan, klasik tedavi yöntemlerine cevap vermeyen ve operasyon gerektiren üriner sistem taşı olan olgularda APRT mutasyonu gibi nadir görülen nefrolitiazis nedenlerini düşünmek gerekir.

APRT eksikliği, aşırı miktarda 2,8-dihidroksiadenin oluşumuna yol açan, bu nedenle üriner sistemde taş oluşumuna neden olan ve tedavi edilmeyen hastaların çoğunda son dönem böbrek hastalığı gelişen otozomal resesif geçişli bir hastalıktır.



VIDEO POSTER BİLDİRİLER

HİPERTANSİYON İLE BAŞVURAN BEHÇET HASTASI OLGUSU

Mehtap Adar¹, Elif Çomak¹, Muhammet Sancaktar¹, Mustafa Koyun¹, Ayla Kaçar¹, Gülşah Kaya Aksoy¹, Filiz Ekici², Fırat Kardelen², Sema Akman¹

¹Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Antalya

²Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, Antalya

GİRİŞ:

Behçet hastalığı damar duvarında inflamasyonla karakterize kronik rekürren sistemik inflamatuvar bir hastalıktır. Vücutta her tür ve boyuttaki hemen hemen tüm damarları etkileyebilir. Behçet hastalığında arteriyel sistem tutulumu nadir görülmeyle birlikte ciddi mortalite ve morbidite nedenidir. Burada ilk başvuruda hipertansiyon saptanan Behçet hastalığı olgusu sunulmuştur.

Olgu: On beş yaşında kız hasta nefes darlığı, çarpıntı, sağ kolda uyuşukluk ve öksürük yakınmaları ile acil servise getirildi. Öyküden yakınmalarının bir gün önce başladığı; çarpıntı ve baş ağrısı şikayetinin aralıklı olarak üç gündür devam ettiği; 2 yıldır olan ara ara olan yaygın vücut ağrısının olduğu öğrenildi. Görmede bulanıklık, görmede azalma idrarda renk değişikliği, kilo kaybı tariflenmiyordu. Anne baba arasında akrabalık mevcut değildi. Ailede romatizmal hastalık tanısı alan birey yoktu. İlk başvuruda acil serviste tansiyon arteriyel 219/126 mmHg, nabız 143/dk, solunum sayısı 36/dk bulundu. Alt ekstremitelerde tansiyon arteriyel 110/70 mmhg olarak ölçüldü. Hastanın akciğer dinleme bulgusu yoktu. Başvuruda hemoglobin 11.3 gr/dl, lökosit 9780/mm³, trombosit 148.000/mm³, sedimentasyon 24 mm/saat, CRP 2,07 mg/dl saptandı. Bilgisayarlı tomografi (BT) "pulmoner hipertansiyon? Her iki akciğerde yamasal buzlu cam alanları, Covid pnömonisi? bilateral minimal plevral sıvı ve kalınlaşma" şeklinde raporlandı. Renal dopplerde "Abdominal aort lümeninde trunkus çölyakus vs SMA dalını vermeden önce (trunkus çölyakus proksimalinde) ~3.5 cm segment boyunca daralma" saptandı, radyoloji tarafından "abdominal aort koarktasyonu/takayusu arteritis?" olarak yorumlandı. Furosemid tedavisiyle akciğer grafisindeki infiltratif alanların miktarında azalma gözlemlendi. Tedaviye propranolol ve kaptopril eklendi. Üst ekstremitelerde sistolik tansiyonu 150 mmHg' ye geriledi. Ekokardiyografide "abdominal aort koarktasyonu (mezenterik arter öncesinde başlayıp uzun segment 5 cm boyunca)" gözlemlendi. Antihipertansif tedavi propranolol ve amlodipin olarak devam edildi. BT anjiyografide "aortit ile uyumlu bulgular" saptandı. Bunun üzerine yapılan tümör FDG PET incelemesi "Abdominal aorta proksimalde (L1 seviyesi) yaklaşık 10 mm'lik segmentte difüz duvar kalınlaşması ve eşlik eden belirgin patolojik aktivite izlendi (vaskülit?) Uyluk orta kesimden başlayan ve distale uzanan femoral arter (?) traselerinde simetrik lineer aktivite tutulumu izlenmiştir (vaskülit?)" olarak raporlandı. Servis izleminde kolda hiperemi ve ağrı nedeni ile yapılan venöz dopler ultrasonografide "sağ anterokubital bölgede var olan damar yolunda vena bazilikaya giriş yerinde ven lümeninde ~18 mm'lik segment boyunca ekojen trombüs ile uyumlu görünüm" saptandı. Hastaya düşük molekül ağırlıklı heparin tedavisi başlandı. Bu bulgularla hastada öncelikle büyük damar vaskülit (Takayasu? Behçet?) düşünüldü. Hastaya günde 3 doz pulse steroid verildi (30 mg/kg/doz) sonrasında 2 mg/kg/gün olarak devam edildi. Tedaviye mikofenolat mofetil 750 mg /m² /gün eklendi. Kontrol abdominal aorta doppler değerlendirmelerinde anlamlı değişiklik olmadığı saptandı, ek olarak darlığın ~1.5 cm proksimalinde torakal aort anterior duvarına bitişik damar lümeninde ~%60 daralmaya neden olan hi-poekoik trombüs izlendi. Bunun üzerine hastaya puls siklofosamid 500 mg/m²/dozda verildi. Hastadaki büyük damarlardaki vaskülit varlığı Takayasu arteriti tanısı ile uyumlu idi ancak yaygın tromboz varlığı bu hastalıkta beklenen bir bulgu değildi. Otoinflamatuvar gen panelinde "PSTPIP1 geninde p.Thr68Met (c.203C>T) (Heterozigot), MEFV geninde p.Arg202Gln(c.605G>A) (Heterozigot) değişiklik" saptandı. Bu değişiklik literatürde daha önce Behçet hastalığı ile ilişkili olarak bildirilmişti.

Sonuç:

Çocukluk yaş grubunda renovasküler hipertansiyonun etiyolojisinde büyük damar vaskülitleri yer alabilir. Burada vaskülite bağlı yaygın aorta tutulumu ve trombozu olan olgunun tanı ve takip deneyimi paylaşılmıştır



NADİR GÖRÜLEN BİR OTOZOMAL DOMİNANT GEÇİŞLİ FSGS NEDENİ: INF2 GEN MUTASYONU

Muhammet Sancaktar, Mustafa Koyun, Ayla Kaçar, Gülşah Kaya Aksoy, Mehtap Adar, Elif Çomak, Sema Akman
Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Antalya

GİRİŞ

Fokal segmental glomerüloskleroz (FSGS), çocuklarda proteinüri ve nefrotik sendromun sık nedenlerinden biridir; son dönem böbrek yetmezliğine ilerleme riski mevcuttur. FSGS'li hastaların bir kısmında, podosit yapısında yer alan proteinleri kodlayan genlerde defekt söz konusudur. Burada, nadir görülen ve otozomal dominant (OD) kalıtılan INF2 (inverted formin-2) gen mutasyonu saptanan FSGS'li bir olguyu sunmak istedik.

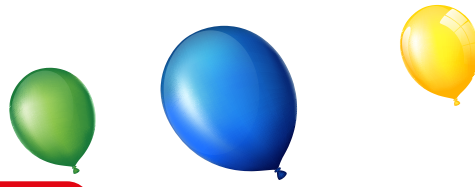
OLGU

16 yaş erkek hasta ağrısız makroskopik hematüri ile başvurduğunda proteinüri saptanması üzerine tarafımıza sevk edildi. Özgeçmişinde özellik olmayan hastanın soygeçmişinde babasının 22 yaşında iken kusma şikayeti ile başvuruda son dönem böbrek yetmezliği saptandığı, bir süre hemodiyalize girdikten sonra böbrek nakli olduğu, post-transplant 8.yılda greft kaybı olduğu ve halen hemodiyaliz tedavisi altında olduğu öğrenildi. Kan basıncı normal sınırlarda idi, ödemi yoktu. Böbrek fonksiyon testleri normal sınırlarda, serum albumin 4.1 gr/dL idi. İdrar tetkikinde pro 2(+), 1 eritrosit saptandı. Spot idrar pro/kre: 0.84 (mg/mg), 24 saatlik idrar proteini 1020 mg/gün olarak saptandı. Serum kompleman C3 ve C4 normaldi. Hastaya böbrek biyopsisi yapıldı; 23 glomerülün 3'ünde segmental skleroz, 1'inde global skleroz görüldü; immünfloresan incelemede özellik yoktu ve FSGS olarak değerlendirildi. Kortikosteroid tedavisine yanıt alınamayınca takrolimus ve enapril başlandı. Genetik analiz sonucunda INF2 (inverted formin-2) geninde p.Gln296X (c.886 C>T) heterozigot mutasyon saptandı. 6 aylık takrolimus tedavisi sonrasında pro 3(+), pro/kre: 0.74 (mg/mg) olması üzerine takrolimus kesildi. Şuan 18.5 yaşında olan hasta enapril ve losartan tedavileri almaktadır; böbrek fonksiyon testleri normal sınırlarda olup idrar pro/kre: 0.40 (mg/mg) ve 739 mg/gün proteinürisi mevcuttur.

SONUÇ

INF-2 geni, aktin düzenleyici proteinlerden olan formin proteinini kodlar ve eksikliğinde OD geçişli FSGS gelişir.

Asemptomatik proteinüri ile başvuran ve 1.derece yakınlarında kronik böbrek hastalığı olan çocuk veya adölesanlarda otozomal dominant geçişli FSGS nedenleri düşünülmelidir.



VIDEO POSTER BİLDİRİLER

KREATİN KINAZ YÜKSEKLİĞİNİN NADİR BİR NEDENİ: DENT 2 HASTALIĞI?

Tuğba Taştemel Öztürk, Demet Baltu, Bora Gülhan, Gülşah Özdemir, Eda Didem Kurt Şükür, Fatih Özalın, Ali Düzova, Rezan Topaloğlu
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi, Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı

Amaç:

Dent hastalığı, düşük moleküler ağırlıklı proteinüri, hiperkalsiüri, nefrolitiazis ve nefrokalsinozis ile karakterize, X'e bağlı geçiş gösteren, CLCN5 (Dent 1 hastalığı) ve OCRL (Dent 2 hastalığı) genlerindeki mutasyonların neden olduğu bir hastalıktır. Dent 2 hastalığı; Fankoni sendromu, konjenital katarakt, hipotoni ve ağır gelişme geriliği ile karakterize Lowe sendromu ile aynı gendeki (OCRL) mutasyonlara bağlı olarak gelişmekle birlikte klinik olarak genellikle böbreğe sınırlı seyir göstermektedir. Ancak bazı hastalarda hafif katarakt, gelişme geriliği ve serum kreatin kinaz (CK) yüksekliği görülebilmektedir. Burada CK yüksekliği nedeniyle uzun süre araştırılan, Dent 2 hastalığı olduğu düşünülen bir erkek hasta sunulmaktadır.

Olgu:

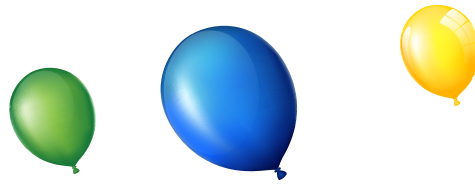
Aralarında 1. derece kuzen evliliği olan sağlıklı anne-babanın 2. çocuğu olan ve aile öyküsünde ve geçmiş tıbbi öyküsünde özellik olmayan hasta ilk kez 10 yaşında kilo alamama nedeniyle başvurduğu merkezde araştırılmış. Büyüme geriliği olan hastanın, kas kuvveti ve nörolojik muayenesi normal bulunmuş. Tetkiklerinde CK yüksekliği saptanan hastanın, tiroid fonksiyonları ve ekokardiyografisi normal bulunmuş. Pompe, Limb-Girdle ve Duchenne musküler distrofi açısından yapılan genetik incelemeleri negatif iken kas biyopsisinde spesifik olmayan hafif miyopatik değişiklikler saptanmış ve takibe alınmış. Bu öykü ile 12 yaşında hastanemize başvurduğunda, büyüme geriliği (vücut ağırlığı 26.7 kg, SDS:-2.44; boy 135 cm, SDS:-2.17) dışında muayenesinde patolojik bulgu yoktu. Serum CK düzeyi 903 U/L (N<171 U/L), albumin 4.3 gr/dl, kreatinin 0.42 mg/dl, idrar analizinde dansite 1027 iken 2+ protein, 24 saatlik idrarda protein 30.3 mg/m2/saat (728 mg/gün), albumin 135 mg/gün, spot idrar beta 2 mikroglobulin düzeyi >20.000 ng/ml (N:0-300) idi. 24 saatlik idrarında 5.2 mg/kg/gün kalsiyum atılımı tespit edilen hastada, tübüler proteinüri, hiperkalsiüri ve CK yüksekliği nedeniyle Dent 2 hastalığı düşünüldü. Üriner sistem ultrasonografisi ve Doppler ultrasonografisi normal olan hastanın DMSA sintigrafisinde tübülöpatiye bağlı DMSA tutulumunda diffüz azalma görüldü. Göz muayenesi normal olan hastanın genetik analizinde OCRL veya CLCN5 mutasyonu tespit edilemedi. İzleminde proteinürisi için yapılan böbrek biyopsisinde hafif şiddette mezangial hücre artışı dışında patolojik bulgu saptanmayan hastada, genetik negatif Dent 2 hastalığı olabileceği düşünüldü. Mikroalbuminüriye yönelik anjiyotensin dönüştürücü enzim inhibitörü başlandı, hiperkalsiüriye yönelik tuzsuz diyet önerildi.

Tartışma:

Klinik olarak Dent hastalığı tanısı konulan hastaların %60'ı Dent 1, %15'i Dent 2 hastalığına sahipken, kalan %25'inde neden olan gen henüz tanımlanmamıştır. Dent hastalığının tipik bulgularından kabul edilen nefrokalsinozisin görülme sıklığı, Dent 1 hastalığında %22-75 arasında iken, Dent 2 hastalığında %0-39 arasında değişmektedir. Bu nedenle nefrokalsinozisin olmadığı durumlarda Dent hastalığını dışlanmama-lıdır. Dent 1 ve Dent 2 hastalığını genetik test dışında, klinik olarak ayırt etmek zor olsa da CK yüksekliğinin daha çok Dent 2 hastalığında görülen bir laboratuvar bulgusu olması nedeniyle hastamızda, genetik inceleme negatif olsa da Dent 2 hastalığı olabileceği düşünüldü.

Sonuç:

Tübüler proteinüri, CK yüksekliği ve hiperkalsiüri olan olgularda, Dent hastalığı da akılda tutulmalıdır.



FOKAL SEGMENTAL GLOMERULOSKLEROZ'UN NADİR SEBEBİ CRB2 MUTASYONU; YENİ TANIMLANMIŞ BİR VARYANTA SAHİP OLGU SUNUMU

Okan Akacı¹, Zeynep Beyza Kuşku², Orhan Görükmez³

¹Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji Ünitesi, Bursa

²Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Bursa

³Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Ünitesi, Bursa

Giriş

Fokal Segmental Glomeruloskleroz (FSGS) çocukluk çağına tanımlanmış dirençli nefrotik sendromların en sık sebebidir. FSGS podosit spesifik gen mutasyonları sonucu glomerüler bariyerin bütünlüğünde ve geçirgenliğinde bozulma ile karakterizedir. NPHS1, NPHS2, LAMB2, WT-1 gibi FSGS'ye neden olan 25'den fazla gen tanımlanmıştır. CRB2 (crumbs homolog 2) mutasyonunun FSGS ile ilişkili olduğu ilk kez 2015'te bildirilmiştir.

Bu olgu sunumunda FSGS'li bir çocuk hastada daha önce tanımlanmamış CRB2 mutasyonu ve kliniğinden bahsedilmiştir.

Olgu

Sekiz yaşındaki erkek hasta kliniğimize başvurusundan 5 yıl önce kusma, idrar miktarında azalma, öksürük şikayetleri ile Rusya'da hastaneye yatırılmış. Anamnez ve o döneme ait mevcut belgelerden solunum sıkıntısı ve hepatomegalisi olduğu, periton diyalizi başlanarak TDP, albümin, eritrosit replasmanı yapıldığı, son tedavi olarak prednisolon ve kaptopril tedavileri ile taburcu edildiği ve nihai tanı olarak akut (TIN), HÜS, geçirilmiş herpes tip 6 enfeksiyonu düşünüldüğü öğrenildi.

Olgunun tarafımıza başvurusunda ağırlık; 22,3 kg boy; 120 cm, tansiyon: 125/70 mm/Hg, baş çevresi: 53,5 cm (78.8 p) ölçüldü, pretibial +2 ödemi ve sol skrotal kese içerisinde ele gelen şişlik mevcuttu, diğer muayenelerinde özellik yoktu. Olgu kullanmakta olduğu amlodipin ve kaptopril tedavileri idame edilerek kliniğe yatırıldı.

Laboratuvar değerlerinde; WBC: 7830, Hgb: 11,7 g/dl, trombosit: 397.000, BUN: 20,5 mg/dl, kreatinin: 0,28 mg/dl albumin: 2,6 g/L, kolesterol: 246 mg/dl, trigliserit: 116 mg/dl, sodyum: 137 mmol/L, potasyum: 4,08 meq/L, tam idrar tetkikinde; protein: +3, eritrosit: +3 (mikroskopi; 25 eritrosit), 24 saatlik idrarda protein: 1694 mg/24 saat, ESH: 21 mm/saat, CRP: (-), C3, C4, serum Immunglobulin değerleri normal, ANA: negatif, anti ds DNA: negatif, viral belirteçlerinde özellik yoktu. Üriner USG'de: bilateral böbrek ekojenitesinde artış görüldü. Skrotal USG'de: Sol inguinal kanaldan skrotum içerisine uzanan aneikoik kistik lezyon (kordon kisti) izlendi.

Yapılan renal biyopside: 7 glomerülün 4'ünde glomerüllerde irileşme ve bowman kapsülüne deşmeler, 2 glomerülden ise segmental skleroz izlenmiştir, IF incelemede IgM: +2, klinik yorum; FSGS'yi destekleyebilir, olarak raporlandı.

Genetik incelemede; CRB2 geninde p.Glu223Gln (c.667G>C) varyantı homozigot olarak saptandı ve FSGS-9 (MIM: 616220) neden olduğu, saptanan varyantın daha önce literatürde bildirilmediği belirtildi. İlgili genin aynı zamanda ventrikülomegali ile de ilişkilendirilmesi nedeniyle çekilen kranial MR'de: Serebellar hemisfer inferior kesim düzeyinde BOS mesafelerinde genişleme ve lateral ventriküler sistem hafif derecede asimetrik seyir izlendi.

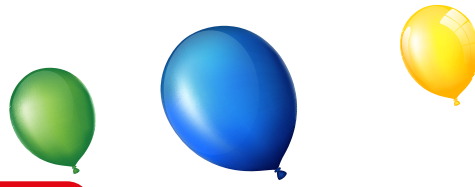
Hasta halen vital bulguları stabil halde izlenmeye devam edilmektedir.

Tartışma

CRB2 geni kromozm 9q33.3 bölgesinde yer almaktadır. Bu genin kodladığı Crumbs protein ailesi epitel hücre geçirgenliği ve ektodermden epitel hücreye dönüşümde rol almaktadır. Hayvan modellerinde CRB2'nin yok edilmesiyle slit diyafram kaybolmuş ve glomerüler filtrasyon bariyer bütünlüğünün bozulduğu görülmüştür. CRB2'nin aynı zamanda obstrüktif konjenital hidrosefali, üreteropelvik darlık, kardiyak defektler ve akciğer hipoplazisi ile de ilişkili olduğu bildirilmiştir.

CRB2 mutasyonuna sahip hastalarda klinik bulguların çoğunlukla 9 ay ile 6 yaş arasında başladığı belirtilse de geç adölesan döneme kadar asemptomatik olan vaka örnekleri de bildirilmiştir.

FSGS'ye neden olan birçok tek gen hastalığı gibi CRB2 mutasyonuna sahip hastalar için de spesifik bir tedavi henüz yoktur. Siklosporin ve rituximab tedavilerine cevapsız vakalar olduğu görülmüştür. Olgu sayısının az ve hastalık fenotipinin ise çok farklılık göstermesi nedeniyle sunduğumuz bu hastanın literatüre katkısı olacağını düşünmekteyiz.



VIDEO POSTER BİLDİRİLER

SANTRAL SİNİR SİSTEMİ TUTULUMU İLE PREZENTE OLAN POST-TRANSPLANT LENFOPROLİFERATİF HASTALIK

Ayla Kaçar¹, Gülşah Kaya Aksoy¹, Elif Güler², Kamil Karaali³, Güzide Ayşe Ocak⁴, Mehtap Adar¹, Elif Çomak¹, Muhammed Sancaktar¹, Mustafa Koyun¹, Sema Akman¹

¹Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Antalya

²Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Onkoloji Bilim Dalı, Antalya

³Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Antalya

⁴Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Patoloji Anabilim Dalı, Antalya

Amaç:

Post-transplant lenfoproliferatif hastalık (PTLD), transplantasyonun nadir görülen fakat ciddi bir komplikasyonudur. Erişkin çalışmalarında, primer santral sinir sistemi PTLD'si (PCNS-PTLD) tüm PTLD vakalarının %10'unundan azını oluşturmaktadır. Böbrek nakli sonrası SSS bulguları ile prezente olan ve fatal seyreden bir PTLD olgusunu sunmayı amaçladık.

Olgu:

Fokal segmental glomeruloskleroze ikincil son dönem böbrek yetmezliği gelişen 13 yaşındaki kız hastaya canlı vericiden preemtif renal transplantasyon yapıldı. Epstein barr virüs (EBV) seronegatif olan hastaya prednizolon ve basiliksimab ile indüksiyon uygulandıktan sonra idame tedaviye takrolimus, mikofenolat mofetil ve prednizolon ile devam edildi. Transplant sonrası ilk yılı sorunsuz geçen hasta post-transplant 12. Ayda iki aydır devam eden baş ağrısı ve kusma şikayeti ile başvurdu. Nörolojik muayenesinde patolojik bulgu saptanmayan hastanın kraniyal MR görüntülerinde biri sağ frontal lobda, diğeri sol parietal lobda sırasıyla 22x20 ve 27x20 mm çapında iki adet lezyon görüldü (Şekil 1). Başvurusunda plazma EBV PCR 4250 kopya/mL iken iki hafta sonra 25695 kopya/mL'ye yükseldi. Lomber ponksiyon incelemesinde beyin omulık sıvısına (BOS) ait protein 61 g/dL, glikoz 60 mg/dL, direkt bakıda birkaç lenfosit ve EBV PCR 721 kopya/mL olarak saptandı. Beyin biyopsisinde diffüz büyük B hücreli lenfomayı destekler şekilde CD20, CD45 ve EBV pozitif neoplastik lenfositler görüldü (Şekil 2). PET-BT'de batın ve toraks içerisinde lezyon görülmedi, kemik iliği aspirasyonunda tutulumu destekler bulgu saptanmadı. Kullanmakta olduğu immünsüpresif tedaviler sonlandırıldı, tümör eksize edildi. Ardından hastaya LMB 96 kemoterapi protokolü ve rituksimab tedavisi verildi; ancak başvurusundan bir ay sonra hasta kaybedildi.

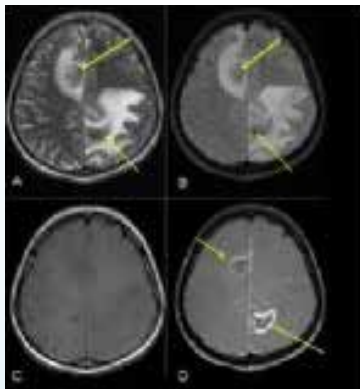
Tartışma:

PCNS-PTLD solid organ transplantasyonunun nadir bir komplikasyonudur. EBV-seronegatif durum, immünsüpresan kullanımı, küçük yaş ve CMV hastalığı bilinen risk faktörleridir..

Sonuç:

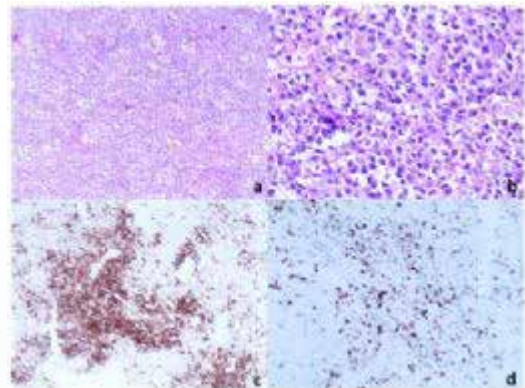
PTLD'nin klinik bulguları, lokalize hastalıktan yaygın hastalığa kadar oldukça değişken olabilir ve benign koşulları taklit edebilir. PTLD erken teşhis ve tedavisi için yüksek derecede klinik şüphe kritiktir.

Şekil 1

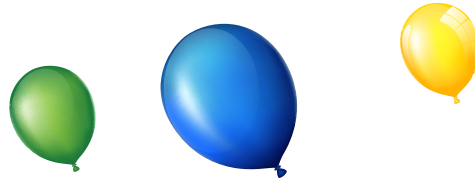


Şekil 1. T2 ağırlıklı (A) ve FLAIR (B) kesitlerde hipointens lezyona ait görüntü (ok) ve lezyon etrafındaki ödem bulgusu. Kontrast öncesi (C) ve sonrası T1 ağırlıklı görüntülerde lezyon etrafında periferik enhansman bulgusu (ok)

Şekil 2



Şekil 2. a ve b: beyin parankiminde neoplastik lenfoid hücrelerin infiltrasyonu H&E (X100, X400). c: CD20 pozitif predominant B-hücreleri (X 100). d: EBV antikoru ile immunreaktif tümör hücreleri (X200).



MALİGN MELANOMLU BİR ÇOCUK HASTADA NİVOLUMAB İLİŞKİLİ İGA NEFROPATİSİ

Gizem Yıldız, Meral Torun Bayram, Salih Kavukçu, Alper Soylu
Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

Giriş

Bir immun kontrol noktası inhibitörü olan nivolumab birçok kanserin tedavisinde artan sıklıkta kullanılmaktadır. Programlanmış hücre ölüm-1 (PD-1)'i hedefleyen nivolumab ve diğer immün kontrol noktası inhibitörleri immün sistem üzerindeki inhibitör mekanizmaların engellenmesi yoluyla etki göstermekte ve yan etkileri sıklıkla aşırı immün yanıt sonucu ortaya çıkan otoimmün olaylardır. İmmün aracılı yan etkiler çok sık olmamakla beraber ilacın kesilmesi ve steroid kullanımı ile genellikle gerilemektedir. Nivolumabın neden olduğu böbrek hasarına genellikle akut interstisyel nefrit neden olmakla birlikte son zamanlarda artan sıklıkta glomerülonefritlere de rastlanılmaktadır. Burada malign melanom nedeni ile nivolumab kullanımı sonrasında IgA nefropati (IgAN) tanısı alan 7 yaşında bir erkek olgu sunuldu.

Olgu

Yedi yaşında erkek hasta tam idrar tetkikinde (TİT) proteinüri saptanması nedeni ile başvurdu. Öyküsünden 2 yıl önce parietal kemik üzerindeki skalpta dev konjenital nevüs zemininde nodüler malign melanom geliştiği, tümör eksizyonu uygulandığı ve sonrasında çeşitli kemoterapi ilaçları aldığı (vinkristin, dakarbazin, sisplatin, etoposid, ifosfamid) ve son olarak nivolumab tedavisi başlanıldığı, dört kür tedavi sonrasında yapılan TİT'de proteinüri saptanıldığı öğrenildi. Fizik muayenede kan basıncı normal, ödem yoktu. Laboratuvar tetkiklerinde tam kan sayımı, serum kreatinini, elektrolitleri, Ca, P, ALP, Mg, HCO₃ ve ürik asit değerleri normal, albümin düzeyi 3.4 gr/dL idi. TİT'de dansite 1020, protein (+3), eritrosit (-), idrar mikroskopisinde her alanda 5-6 eritrosit, 2-3 granüler silendir saptandı. İdrarda Na, P, Ca, Mg, ürik asit atımları normal, protein atılımı ise 130 mg/m²/saat idi (N:0-4). Proteinüri nedenine yönelik yapılan tetkikler (C3, C4, ANA, ANCA) normaldi. Hastada mevcut bulgular ile nivolumab ilişkili proteinüri düşünüldü ve tedavi kesildi. Proteinüri ve mikroskopik hematürideki artış nedeni ile böbrek biyopsisi yapıldı. Işık mikroskopik incelemede; mezangiyal matrikste genişleme, mesangiyal sellüleritede artış, endokapiler proliferasyon, immün floresan incelemede; mezangiyal IgA (+3), IgG (-), IgM (minimal), C1q (-), Kappa (-), Lambda (+3) saptandı. Bu bulgular ile IgAN tanısı konulan hastaya 2 mg/kg/gün dozda prednizolon tedavisi başlandı. Tedavinin 6. ayında proteinüri ve hematüri geriledi.

Tartışma

Yedi yaşındaki malign melanom tanısı ile izlenen ve nivolumab tedavisi alan erkek hastada proteinüri, hematüri ve yapılan renal biyopside IgAN saptanmıştır. Daha önce nivolumabın monoterapi veya diğer immün kontrol noktası inhibitörleri ile kombine tedavilerinde ANCA-pozitif veya ANCA-negatif glomerülonefritler ve bunların ikisinde IgAN bildirilmiştir. Bunlar ileri yaş erişkin hastalar olup bu vaka ilk çocuk nivolumab ilişkili IgAN'li hastadır. Nivolumabın neden olduğu böbrek hasarının altında yatan mekanizmalar belirsiz kalsa da, Asya popülasyonunda daha yüksek prevalansı göz önüne alındığında, nivolumab tedavisinin immün tepkileri güçlendirerek subklinik IgAN'nin klinik IgAN'ye dönüşmesinin sebep olabileceği belirtilmiştir. Bazı nivolumab kaynaklı glomerülonefrit vakalarında sadece ilacın kesilmesi, bazılarında ise prednizolon (tek veya diğer immünsupresanlar ile birlikte) ile tam veya kısmi renal iyileşme sağlanmıştır. Nivolumab ilişkili IgAN'li diğer iki olgunun birinde yalnız ilacın kesilmesi ile diğerinde ise ilaç kesilmesine ek olarak prednisolon tedavisi ile remisyona ulaşılmıştır. Mevcut olguda ilaç kesildikten sonra proteinüride gerileme olmaması üzerine biyopsi yapılmış, IgAN saptanmış ve prednizon tedavisi başlanmıştır. Tedavinin 6. ayında hematüri ve proteinüri tamamen gerilemiştir.

Sonuç

Nivolumab veya diğer immün kontrol noktası inhibitörlerinin kullanımı sırasında renal yan etkilerin erken tanısı için böbrek fonksiyonlarının, proteinüri ve hematürinin yakın takibi önemlidir.



VIDEO POSTER BİLDİRİLER

SLE NEFRİTİNİN FARKLI YÜZÜ: LUPUS PODOZİTOPATI

Şeyda Doğan¹, Aynur Gencer Balaban², Semanur Taşkın¹, Neslihan Günay², Sümeyra Özdemir Çiçek¹, Aylin İnal², Ayşenur Paç Kısarslan¹, Sibel Yel², İsmail Dursun², Muammer Hakan Poyrazoğlu¹

¹Kayseri Erciyes Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı, Kayseri

²Kayseri Erciyes Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Kayseri

Amaç:

Pauci-immünglomerülo nefrit, genellikle ANCA ilişkili vaskülitlere bağlı gelişen bir glomerulonefrittir. Sistemik lupus eritematozus (SLE) immunofloresanda (IF) full-house boyanmanın görüldüğü bir hastalık olmasına rağmen az sayıda olguda pauci immun olabilir. Lupus podositopati SLE'li hastalarda görülen pauci-immun depolanma ile karakterize, podosit ayakları çıkıntılarının yaygın kaybının olduğu histopatolojik anormalliktir. Biz burada nadir görülen lupus podositopatili iki olguyu tanı ve tedavisini tartışmak amacı ile sunuyoruz.

Olgular:

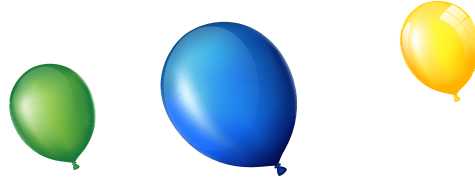
Olgular-1: 3 yaşında nefrotik düzeyde proteinüri, serozit, immunolojik ve hematolojik bulgular ile başvuran, IF mikroskopide boyanma olmaksızın class II lupus nefriti tanısı alan, steroid ve azatiopirin ile remisyona giren hastanın, 11 yaşındaki SLE nefrit alevlenmesi steroid ve MMF ile kontrol altına alındı. 15 yaşına geldiğindeki nefrit alevlenmesinde böbrek biyopsisi tekrarlandı ve hafif mezengial hücre artışının eşlik ettiği pauci immun glomerulonefrit saptandı. Elektron mikroskopi (EM) bulguları podositopati ile uyumlu idi. Hastaya steroid tekrar başlandı ve MMF dozu artırıldı. Hasta remisyona girdi.

Olgular-2: 11 yaşında kız hasta altı aydır devam eden poliartralji ve hemolitik anemi ile başvurdu. Soy geçmişinde annesinin Sjögren sendromu tanısı ile takipli olduğu öğrenildi. Laboratuvar testlerinde coomb's pozitif hemolitik anemi, masif proteinüri, ANA pozitifliği saptanan olguya böbrek biyopsisi yapıldı. IF mikroskopide boyanma yoktu ve ışık mikroskopi bulguları fokal segmental glomerüloskleroz (FSGS) ile uyumlu idi. EM podositopati tanısını destekledi. Steroid, MMF ve hidroklorokin ile tedavi edildi. Hasta remisyona girdi.

Tartışma:

Sonuç:

Lupus podositopati lupus nefritinin nadir bir formudur. IF mikroskopide boyanma olmayan ve EM'de podositopatinin görüldüğü olgularda düşünülmelidir.



REFRAKTER LUPUS NEFRİTLİ BİR OLGUDA RİTUXİMAB KURTARMA TEDAVİSİ

Şeyda Doğan¹, Aynur Gencer Balaban², Semanur Taşkın¹, Neslihan Günay², Sümeyra Özdemir Çiçek³, Aylin İnal², Ayşenur Paç Kısarslan¹, Sibel Yel², İsmail Dursun², Muammer Hakan Poyrazoğlu¹

¹Kayseri Erciyes Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı, Kayseri

²Kayseri Erciyes Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Kayseri

³Kayseri Şehir Hastanesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı, Kayseri

Amaç:

Ritüksimab, B lenfositlerin yüzeyinde bulunan, CD20 antijeni için spesifik monoklonal antikordur. B lenfositleri baskılama özelliği nedeni ile Ritüksimab'ın sistemik lupus eritematosus (SLE) dahil olmak üzere B hücre bağımlı hastalıklarda yararlı olabileceği düşünülmektedir. Amacımız ciddi/refrakter lupus nefriti olan ve diğer immunosupresif tedavilere yanıt vermemesine rağmen Ritüksimab ile remisyona giren olgudaki deneyimimizi paylaşmaktır.

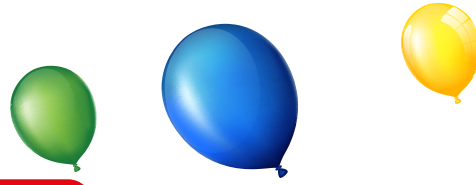
Olgu:

İki yıldır diskoid lupus ilke izlenen ve geçen yıl class IV lupus nefriti tanısı alan olguya steroid ve MMF başlandı. Sosyal nedenlerle tedavi uyumu iyi olmayan olgu Mayıs 2020'de kusma ve ödem yakınması ile hastaneye başvurdu. Başvuruda evre 3 akut böbrek hasarı, nefrotik sendrom ve hipokomplementemi saptanan olgunun yenilenen böbrek biyopsisi class IV-V lupus nefriti ile uyumlu idi. Pulse metil prednizolon başlandı, anürisi olan olguya hemodiyaliz başlandı. Daha sonra tedaviye pulse siklofosfamid eklendi. Ayrıca hastaya plazmaferez yapıldı. Diyaliz Oligo-anürisi ve diyaliz ihtiyacı devam eden olguya haftalık ritüksimab tedavisi planlandı. Ritüksimab tedavisinin ilk dozu verildi. İzlemede CMV pnömonisi gelişti ve gansiklovir ile tedavi edildi. Ritüksimab tedavisi ile idrar çıkarmaya başlayan hastanın hemodiyalizi sonlandırıldı ve tedavinin üçüncü dozunda kreatininin 1.2 mg/dl idi. Toplam 4 doz ritüksimab verilen olgunun son kreatinin düzeyi 0.53 mg/dl ve anlamlı proteinürisi devam etmektedir.

Tartışma:

Sonuç:

Gözlemsel çalışmalar, ritüksimab tedavisinin şiddetli ve refrakter lupus nefriti hastalarında etkili olduğunu ve hastalık skorlarının düzelmeye yaptığını ve proteinüriyi azaltmada başarılı olduğunu öne sürmektedir. Burada refrakter lupus nefriti gelişen ve uzun süreli diyaliz ihtiyacı olan bir olguda ritüksimab tedavisinin klinik başarısı gösterilmiştir.



VIDEO POSTER BİLDİRİLER

STEROİD DİRENÇLİ NEFROTİK SENDROMLU OLGUDA İNVAZİV ASPERGİLLUS ENFEKSİYONU

Güldane Aylin İnal¹, Neslihan Günay¹, Aynur Balaban¹, Sibel Yel¹, Behur Şirvan Çetin², Burcu Süreyya Görkem³, İsmail Dursun¹, Suat Öktem⁴, Muammer Hakan Poyrazoğlu¹

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefroloji Ana Bilim Dalı, Kayseri

²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Kayseri

³Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Radyoloji Ana Bilim Dalı, Kayseri

⁴Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Beyin Cerrahisi Ana Bilim Dalı, Kayseri

Giriş:

Steroid dirençli nefrotik sendrom fırsatçı enfeksiyonların gelişimini kolaylaştıran bir durumdur. Aspergillus immun sistemi bakılanmış hastalarda ikinci sıklıkla görülen ve mortalitesi yüksek invazif mantar enfeksiyonudur.

Olgu:

18 ay önce nefrotik sendrom tanısı konulan, steroid dirençli olması nedeni ile yapılan biyopsisi IgM nefropatisi ile uyumlu olan hastaya pulse metil prednizolon verildi ve siklosporin başlandı. Kısmi yanıt alınan hastada makroskopik hematüri ve hipokomplementemi saptanması üzerine tekrarlanan biyopsi FSGS ile uyumlu idi. Hastanın tedavisi steroid + MMF olarak düzenlendi. Evlerinin yanında inşaat yapılan olgu kusma, sağ ekstremitede kasılma ve güçsüzlük ile başvurdu. Beyin BT ve MR bulguları ile mantar enfeksiyonu düşünülen olgunun akciğer tomoğrafisinde de fungus topu saptandı. Beyin apsesinden alınan örnekte aspergillus fumigatus saptandı. MMF tedavisi kesilen ve beyin ödemeine yönelik deksametazon verilen olguya ampirik antibiyotik tedavisine ek olarak vorikanazol başlandı. Tedaviye 4 hafta sonra amfoterisin B eklendi. Nefrotik düzeyde proteinürisi, ödemleri devam eden hastamıza immünsupresif tedavi verilemediğinden plazmaferez tedavilerine başlandı. İzlemde akciğer ve beyindeki abse odakları küçüldü (Resim 1a,b ve 2a,b). Nefrotik sendromunda parsiyel remisyon elde edildi. Hastanın tedavisi halen devam etmektedir.

Sonuç:

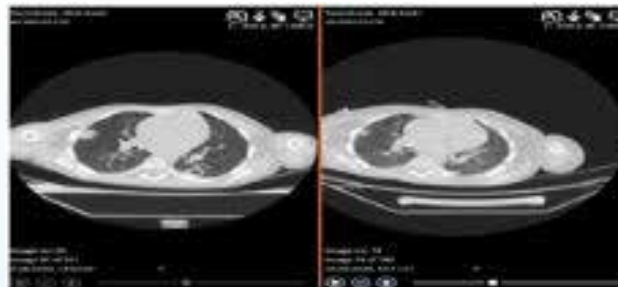
Aspergillus organ nakli hastalarında daha sık görülmesine rağmen nefrotik sendromu olan çocuklarda da nadirde olsa ortaya çıkabilmektedir. Immünsupresif tedavi verilen nefrotik sendromlu hastalar mantar enfeksiyonuna neden olabilecek çevresel risk faktörleri konusunda bilgilendirilmelidir.

Şekil 1a ve 1b

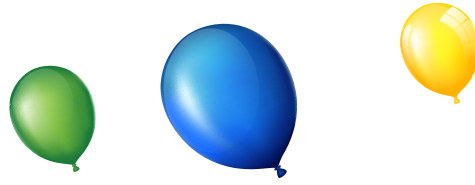


Şekil 1a(öncesi) Şekil 1b(sonrası)

Şekil 2a ve 2b



Şekil 2a(öncesi), Şekil 2b(sonrası)



PAUCİ-İMMUN KRESENTRİK GLOMERÜLONEFRİT SONRASI ALL TANISI KONAN İLK OLGU

Aynur Gencer Balaban, Neslihan Günay, Aysin İnal, Sibel Yel, İsmail Dursun, Muammer Hakan Poyrazoğlu

Kayseri Erciyes Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Kayseri

Amaç:

Literatürde lösemi-lenfoma tanısıyla birlikte veya kemoterapi sonrası gelişen glomerülonefrit olguları mevcuttur. Amacımız literatürde karşılaşmadığımız glomerülonefrit tablosuyla başvuran ve takibimizde akut lenfoblastik lösemi (ALL) tanısı konan olgu deneyimimizi paylaşmaktır.

Olgu:

13 yaşında erkek hasta sol yan ağrısı şikayetiyle dış merkeze başvurmuş. Ateş, akut faz reaktanlarında yükseklik, kreatinin yüksekliği, piyüri ve mikroskopik hematüri tespit edilen hastaya akut piyelonefrit tanısıyla IV antibiyotik tedavisi başlanmış. Takibinde kreatinin değerinde yükselme, makroskopik hematüri ve idrar çıkışının azalması nedeniyle hasta bölümümüze sevk edildi.

Fizik muayenede hasta takipneikti, halsiz görünümdeydi. Sol akciğer bazalde solunum sesleri duyulmuyordu. Hepatomegali, splenomegali ve bilateral pretibial +1 ödem mevcuttu.

Mevcut şikayet ve bulgularla hasta akut glomerülonefrit ön tanısıyla servise yatırıldı.

Bakılan tetkiklerde proteinüri, hematüri, normositik-normokrom anemi, lökositöz (nötrofil hakimiyetinde), akut faz reaktanlarında yükseklik, böbrek fonksiyon testlerinde bozukluk, hafif hipoalbuminemi, kompanze metabolik asidozu vardı. Akciğer grafisinde sol kostofrenik sinüs kapalıydı. Toraks ultrasonunda sağ hemitoraksta 9,5 mm, sol hemitoraksta 35 mm'ye ulaşan plevral sıvı izlendi. Sıvı-tuz kısıtlaması ve diüretik tedavisi başlandı.

Yatışının 2.gününde kreatinin değerinde hızlı yükselme olması üzerine hızlı ilerleyen glomerülonefrit düşünülerek 3 gün pulsemetilprednizolone tedavisi verildi ve idame PO metilprednizolon ile devam edildi. Anürik seyretmesi ve diüretik tedavisine cevap vermemesi nedeniyle hemodiyaliz başlandı. Yatışının 3.gününde böbrek biyopsisi ve plevral mayiden örneklemeye yapıldı. Torasentez mayisi eksuda görünümündeydi, mikobakteri, mantar ve bakteri üremesi olmadı. Sitoloji sonucu class II olarak bildirildi (Proteinöz materyalle kaplı zeminde mezotel hücreleri). Böbrek biyopsisi kresentrik glomerülonefrit olarak tespit edildi. Boğaz, kan, idrar ve gaita kültüründe üreme olmadı. ASO, komplemanlar, ANA, anti dsDNA, PR3 ANCA, MPO ANCA, anti-GBM ak, immünglobülinler normal düzeyde (Ig E hariç: 441 IU/ml (0-200)) saptandı. Hepatit ve HIV serolojisi negatifti, geçirilmiş EBV enfeksiyonu mevcuttu. LDH: 763 u/L (120-300), haptoglobülin, fibrinojen, d.coombs, retikülosit normal aralıktaydı ve periferik yaymada şiştosit ve atipik hücre görülmedi. Göz muayenesi normaldi. Tüm bu bulgularla ANCA negatif pauci-immun hızlı ilerleyen glomerülonefrit tanısı kondu. Tedaviye siklofosfamid ve mikofenolat mofetil (MMF) eklendi.

Yatışının 14.gününde pansitopeni gelişti. Bakılan tetkiklerde retikülosit, prokalsitonin, CRP, bilirubinler, trigliserid normal ve d.coombs: negatifti. Fibrinojen 98 mg/dL (180-350), LDH 682 u/L (120-300), haptoglobülin: kit olmadığı için çalışılmadı, periferik yaymasında şiştosit veya blast görülmedi. Hastada siklofosfamide sekonder pansitopeni olduğu düşünüldü. Takipte pansitopeni düzeldi.

MMF tedavisi başladıktan 15 gün sonra ateş, öksürük, halsizlik şikayetleriyle başvurdu. Tekrar nötropeni tespit edilen hastanın MMF ve trimetoprim-sülfometaksazol tedavisi kesildi. Pnömoni tanısıyla takip ve tedavi edildi. Takipte nötropenisi düzeldi.

Pnömoni tedavisinden 10 gün sonraki kontrolünde ateş, akut faz reaktanlarında yükseklik ve nötropenin tekrarlanması üzerine hasta yatırılarak takip edildi. Takibinin 3. gününden itibaren yüksek ateşi olmadı. Bakteriyel kültürleri ve viral serolojisi negatifti. Pansitopenisi devam eden hasta Ç. Hematoloji bölümüne konsülte edildi, periferik yaymasında maligniteyi düşündürecek bulguya rastlanmadı, kemik iliği aspirasyon yaymasında hemafagositöz ve blast görülmedi, hiposelüler olarak değerlendirildi. Kemik iliği biyopsisi sonucu T hücreli ALL olarak sonuçlandı. Hastaya izleminin 4. ayında T hücreli ALL tanısı kondu, 8 kür kemoterapi aldı cevap vermemesi üzerine kemik iliği nakli planlandı.

Tartışma ve Sonuç

Kronik glomerülonefrit hastalarında hem kronik inflamasyon hem de kullanılan immünsupresan ve bunlara sekonder gelişen enfeksiyonlar ve bazen profilaktik antibiyotiklere bağlı olarak çeşitli hematolojik anomalilerle sıklıkla karşılaşmaktayız. Nadiren karşılaşıyor olsak da mutlaka hematolojik anormallikleri sebat eden tüm hastalarımızda maligniteyi göz önünde bulundurmanız gerekmektedir.



VIDEO POSTER BİLDİRİLER

ÇOCUKLARDA HİPERTANSİYONUN NADİR BİR NEDENİ: GORDON SENDROMU

Bahriye Atmış¹, İhsan Turan², Derya Cevizli¹, Aysun Karabay Bayazıt¹, Bilgin Yüksel²

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Adana

²Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Adana

Giriş/Amaç

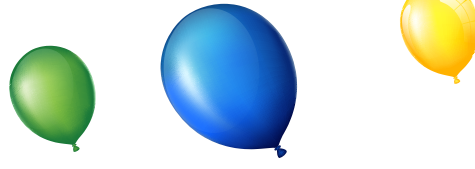
Gordon sendromu (psödohipoaldosteronizm tip II) çocuklarda hipertansiyonun oldukça nadir bir nedeni olan kalıtsal renal tübüler hastalıktır. Bu olgu sunumunda tesadüfi saptanan hiperkalemi, metabolik asidoz ve hipertansiyon etyolojisi araştırılmasıyla Gordon sendromu tanısı alan bir çocuk olguyu sunduk.

Olgu:

Dandy Walker sendromu nedeniyle dış merkezde takip edilen ve bulantı, kusma, AST, ALT yüksekliği, CMV PCR pozitifliği nedeniyle servise yatırılan 2.5 yaşında erkek hastanın yapılan tetkiklerinde ek olarak hiperkalemi ve normal anyon açıklı metabolik asidoz saptanması üzerine tarafımıza danışıldı. Hastanın yapılan fizik muayenesinde hipertansiyon saptandı. Tip 4 renal tübüler asidoz (RTA) düşünülen olguda yapılan üriner sistem ultrasonografisi ve renal renkli doppler ultrasonografi normaldi. Gönderilen tetkiklerden renin <0,52 ng/ml/saat, aldosteron <7 pg/ml olarak geldi. Çocuk Endokrinoloji ile konsülte edilen hastaya fludrokortizon başlandı. Hipertansiyon ve tip 4 RTA tedavisi için polistiren sülfonat kalsiyum tuzu ve sodyum sitrat/sitrik asit solüsyonları ile amlodipin başlandı. Takiplerinde hipertansiyonu devam etmesi üzerine propranolol tedaviye eklendi. CUL3 geninde mutasyon saptanan hastanın Gordon sendromu (psödohipoaldosteronizm tip II) tanısı kesinleşmesi üzerine tedaviye hidroklorotiyazid eklendi ve takibinde kan basınçları stabil hale geldi.

Tartışma/Sonuç:

Olgumuz hastanede yatışı sırasında tesadüfi saptanan hiperkalemi ile tanı aldı. Gordon sendromu (psödohipoaldosteronizm tip II) tanı yaşı erken çocukluktan adölesan döneme kadar değişmekle birlikte sıklıkla adölesan dönemde tanı alan olgular bildirilmiştir. Eğer olgumuzun hastane yatışı olmasaydı muhtemelen daha ileri bir yaşta hipertansiyon ve komplikasyonları ile tanı alacaktı. Normal renal fonksiyon, hiperkalemi, normal anyon açıklı metabolik asidoz ve hipertansiyonu olan çocuklarda Gordon sendromu (psödohipoaldosteronizm tip II) tanısının akılda tutulması gerekmektedir.



STEROİD DİRENÇLİ NEFROTİK SENDROM SONRASI 1 YILDA SON DÖNEM BÖBREK YETMEZLİĞİ GELİŞEN BİR OLGUDA BÖBREK NAKLİ DENEYİMİ

Seçil Kezer, Cihangir Akgün, Önder Yavaşcan
Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, İstanbul

Amaç:

Steroid dirençli nefrotik sendrom (SDNS) olan, genetik neden bulunamayan hastalarda son dönem böbrek yetmezliği (SDBY) geliştiğinde böbrek nakli kararı nüks riski nedeniyle oldukça zordur. Bu yazıda bu özellikleri taşıyan bir olgunun böbrek nakli ve sonrası sunulmak istendi.

Olgu:

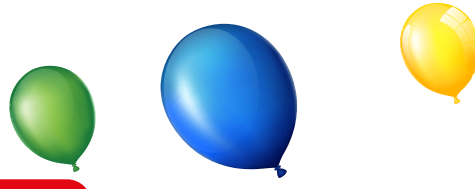
6 yaş 5 aylık erkek hasta, böbrek nakli amacıyla tarafımıza başvurdu. 4 yaşında nefrotik sendrom tanısı aldığı, prednisolon, siklosporin, takrolimus tedavilerine rağmen dirençli seyrettiği, biyopsi neticesinde kollapsing FSGS olarak yorumlandığı, immunfloresan incelemede birikim saptanmadığı ve kompleman düzeylerinin normal olduğu, 1 yılda SDBY geliştiği, 6 aydır da kronik periton diyalizi programında izlendiği, 3 aydır anürik olduğu öğrenildi. Fizik bakışında genel durumu iyi, halsiz soluk görünümde, kan basıncı: 180/100 mmHg, KTA: 120/dak, solunum sayısı: 32/dak saptandı. Anazarka tarzında ödemi mevcuttu. Laboratuvarında Hb: 5,6 g/dl, Üre: 194 mg/dl, Kreatinin: 10 mg/dl, Albumin: 3,1 gr/dl, K: 6,8 mmol/L, Fosfor: 6 mg/dl, PTH: 217 pg/ml saptandı. Kompleman seviyeleri normal bulundu. Podosin, Nefrin, WT1 ve TRPC6 genetik analizlerinde mutasyon saptanmadı. Olgunun mevcut tablosu periton diyalizi yetersizliği olarak kabul edilerek hemodiyaliz programına alındı. Hemodiyaliz ile genel durumu stabil hale gelen ve diyaliz yetersizlik bulguları düzelen, kuru ağırlığında yaşamsal bulguları düzelen olguya hemodiyaliz ile 6 ay izlendikten sonra babasından böbrek nakli yapıldı. Nakil sonrası 1. yılını tamamlayan olgunun izleminde proteinüri ve nefrotik sendrom bulgusu gelişmedi. 1. yılda 6 cm uzadı. Son incelemelerde Üre: 24 mg/dl, Kreatinin: 0,5 mg/dl, Total protein: 6,9 gr/dl, Albümin: 3,6 gr/dl, İdrar protein/kreatinin: 0.1 olarak bulundu.

Tartışma:

Özellikle SDBY'ne kısa sürede ilerleyen biyopsi sonucu FSGS dışında özellik taşımayan normokomplementemik SDNS olgularında genetik bir mutasyon saptanmadığında primer hastalık tekrar riski yüksek olduğu düşünülmekte ve nakil kararı tartışmalı bir durum olmaya devam etmektedir.

Sonuç

Özellikle SDBY'ne kısa sürede ulaşan, genetik bir neden bulunamamış SDNS olgularında biyopsi incelemesinde FSGS dışı bir tanı düşünülüyorsa, kompleman düzeyleri normal sınırlarda bulunması durumlarında diyaliz tedavi süresini 1 yıla tamamladıktan sonra böbrek naklinin yapılabileceğini düşünmekteyiz.



VIDEO POSTER BİLDİRİLER

BÖBREK NAKLİ OLGUSUNDA NADİR RASTLANAN BİR ENFEKSİYON TABLOSU: PİYOSALPINKS

Seçil Kezer¹, Cihangir Akgün¹, Mehmet Sait Doğan², Önder Yavaşcan¹

¹Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, İstanbul

²Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Radyoloji Bilim Dalı, İstanbul

Amaç:

Böbrek nakli sonrası gelişen enfeksiyonlar mortalite ve morbidite sonuçlarını kötü yönde etkileyen önemli komplikasyonlardır. 14 yaşında kız hasta gastroenterit sırasında gelişen tuba absesi nedeniyle nadir bir enfeksiyon tablosu olduğu düşünülerek sunuldu.

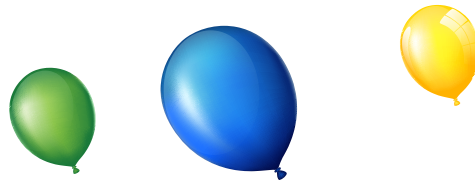
Olgu:

Almanya'da yaşayan, tatil için geldiği Türkiye'de kokoreç yemesinin ardından Rota virus gastroenteriti ve sepsis tanıları ile yaklaşık 9 gün başka bir hastanede izlenmekteyken ishalinin geçmesine rağmen ateşlerinin ve karın ağrısının devam etmesi ve ailenin isteği üzerine kliniğimize sevk ile yatırıldı. Sol soliter displastik böbreğe bağlı son dönem böbrek yetersizliği nedeniyle 10 yaşında başlanan hemodiyaliz tedavisinden 1.5 yıl sonra Almanya'da böbrek nakli olduğu ve nakilden 1 yıl sonra lenfoproliferatif hastalık tanısı konularak 6 ay kemoterapi uygulandıktan sonra iyileştiği, sonrasında mikofenolat mofetil tedavisi kesilerek yaklaşık 1 yıldır ikili immunsupresif tedavi (prednison 5 mg/gün, takrolimus 2x3 mg/gün) sorunsuz bir şekilde izlendiği öğrenildi. Nakil sonrası akut greft disfonksiyonu yaşamadığı, bazal kreatinin düzeylerinin 1-1.1 mg/dl olduğu ifade edildi. Fizik bakışında genel durum iyi, KTA: 108/dk, kan basıncı: 110/60 mmHg, solunum sayısı: 20/dak, ateş 39 OC, kapiller geri dolum zamanı 2 saniye olarak bulundu. Sol alt kadranda hassasiyet ve defansı saptandı. Diğer sistem bakıları normal olarak değerlendirildi. Laboratuvarında BKH: 6800/mm³, Hb: 9.8 gr/dl, Htc: %26.7, Tr: 143.000/mm³, CRP: 122 mg/L, üre: 28.5 mg/dl, kreatinin: 1.27 mg/dl, ürik asit: 6.1 mg/dl, Na: 138 mmol/L, K: 4.46 mmol/L, tacrolimus düzeyi: 7.1 ng/ml olarak saptandı. İdrar açık sarı berrak, protein: (-), 2-3 eritrosit/saha, 1-2 lökosit/saha olarak bulundu. Karın ultrasonografisinde sol nativ böbrek atrofik görünümde, sağ böbrek izlenmedi, sağ iliak fossada yer alan transplante böbrek 121x65 mm, parankim kalınlığı 17 mm, normal ekojenitede ve dopler akımları normal sınırlarda saptandı. Pelviste orta hat ve sol yan yerleşimli yaklaşık 117x73 mm bilobe görünümde yoğun içerikli koleksiyonu mevcut olan tubüler uzanım gösteren, kistik alanlar içeren, hidrohemiopiyosalfinks ile uyumlu görünüm saptandı. İnce ve kalın barsak ansları yer yer dilate duvarları hafif ödemli bulundu. Pelvik MRG sonucunda sol adneksiyel lojdan majör pelvise uzanan ve mesaneye bası yapan 11x7.5 cm boyutlarında ince duvarlı tübüler yapı hemopiyoşalfinks olarak yorumlandı. Meropenem (40 mg/kg/gün damar içi) tedavisi başlandı. Girişimsel radyoloji tarafından perkütan aspirasyon ile abse drenajı sonucunda 400 ml pürülan materyal boşaltıldı. İşlemden sonra ateş gözlenmedi. Materyal kültüründe Citrobacter freundii üredi. Antibiyotik tedavisi değiştirilmedi. Dreni 3. gün çıkarıldı. Kan ve idrar kültürlerinde üreme saptanmadı. Böbrek fonksiyonları normal seyreden olgu yatışının 10. günü kreatinin: 1,02 mg/dl, CRP: 5 mg/L düzeyleri ile taburcu edildi.

Tartışma: Tubo ovarian abseler sıklıkla cinsel olarak aktif yaş grubunda pelvik inflamatuvar hastalığın yayılımı ile görülebilmektedir. Olgumuzun immunsupresif tedavi alıyor olması nedeniyle akut gastroenterit zemininde gelişen barsak inflamasyonuna ikincil olarak tubanın dolaşımının bozulmuş olabileceğini, bu zeminde enfeksiyonun da komşuluk ve/veya kan yolu ile yayılmış olabileceğini düşündürdü.

Sonuç:

Böbrek nakilli olguların enfeksiyona yatkın oldukları, özellikle düşmeyen ateş ve karın ağrıları devam eden kız olgularda atipik karın içi enfeksiyonlar açısından ultrasonografinin erken dönemde istenmesinin önemli olduğunu düşünmekteyiz.



YENİ TANIMLANMIŞ AQUAPORİN 2 GEN MUTASYONUNA BAĞLI NEFROJENİK DİABETES İNSİPIDUS OLGUSU

Okan Akacı¹, Özlem Kara², Hakan Erdoğan¹

¹Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji Ünitesi, Bursa

²Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Ünitesi, Bursa

Giriş:

Nefrojenik Diabetes İnsipidus (NDI) nadiren konjenital, sıklıkla kazanılmış, böbrek tubuluslarının Arginin-Vazopressin'e (AVP) yanıtızlığı ile karakterize bir bozukluktur (1). Hastalar genellikle yaşamın ilk yılı içinde poliüri, polidipsi, kusma, ateş, anoreksi ve büyüme geriliği ile başvururlar (2). Genetik NDI'lu olgular çoğunlukla (%90) X'e bağlı resesif olarak, Arginin Vazopressin Reseptör 2 (AVPR2) genindeki mutasyon sonucu oluşurken (3), nadiren (%10) Otozomal Resesif (OR) olarak Aquaporin 2 (AQP2) gen mutasyonları ile oluşmaktadır (4). Ayrıca çok nadir olarak da otozomal dominant (OD) formlar bildirilmiştir (5). Burada AQP2 (NM_000486) geninde pVal13Ala (c.38T>C) varyantı Homozigot olarak saptanan 12 aylık bir konjenital NDI olgusu sunulmuştur.

Olgu:

12 aylık kız olgu. Teyze çocukları olan anne-babanın ikinci çocuğu, gelişiminin yavaş olması, iştahsızlık, kusma, çok idrar yapma çok su içme şikayetleri ile başvurdu. Daha önce kusma, dehidratasyon ve hipernatremi sebebi birkaç kere hastane yatışı öyküsü olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde Ağırlık 7,1 kg (<3p), Boy 70 cm (3-10p), Kan basıncı 75/50 mmHg (<90p), olan hastanın hafif derecede dehidrate olduğu görüldü. Hastanın 1.8 l/gün (10,7 ml/kg/saat) idrar çıkışı ve 1,5 l/gün sıvı tüketimi mevcuttu. Laboratuvarında BUN 18 mg/dl, Kreatinin 0,6 mg/dl, Na 149 mEq/l, K 3,4 mEq/l, Kan gazında pH 7,20, pCO2 60 mmHg, HCO3 18 mmol/l, BE -6 mmol/l olarak saptandı. Serum osmolalitesi 294 mOsm/kg, idrar osmolalitesi 200 mOsm/kg saptandı. Tam idrar incelemesinde Dansite 1003, pH 6, protein (-), glüköz (-), idrar mikroskopisi normal olarak değerlendirildi. Çekilen Kranial MR normal olarak saptandı. Hipernatremi ve düşük idrar osmolalitesi olan hastanın serum Na değeri >145 mEq/l olduğu için susuzluk testi yapılmadan direk Desmopressin testi uygulandı. 1 mcg Desmopressin Asetat (DDAVP) IV puşe uygulandı. Hastanın DDAVP test sonuçları tablo 1'de gösterilmiştir. İdrar osmolalitesinde %50'den fazla artış olmaması sebebiyle hasta NDI olarak değerlendirilmiştir. Hastaya tanı konulmasını takiben, yaşına uygun kalori desteği, sıvı desteği ve Na kısıtlaması yapılmış, ayrıca Hidroklorotiazid ve Endometazin tedavisi başlanmıştır. Tedavinin birinci haftasında idrar çıkışı 800 ml/güne (4,7 ml/kg/saat) gerilemiş, sıvı alımı azalmış, iştahı açılmış ve 1. ay kontrolünde 750 gr aldığı görülmüştür.

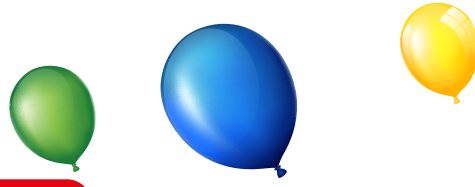
Hastaya yeni nesil dizileme yöntemi (NGS) ile 44 genlik nefropati paneli (The Nephropaties Solution, Sophia Genetics) çalışıldı ve Sophia DDM platformu kullanılarak analizleri gerçekleştirildi. Tanıyı destekleyecek şekilde AQP2 (NM_000486) geninde homozigot pVal13Ala (c.38T>C) varyantı saptandı.

Tartışma

AQP2 geni, toplayıcı tubulus hücrelerinde AVP Hassas Su Kanallarını kodlar. Bu gendeki homozigot mutasyonlar NDI-Tip 2 ye yol açmaktadır. Literatürde OR ve nadiren OD kalıtım şekli bildirilmiştir. Hastada saptanan değişim daha önce literatürde ve popülasyon çalışmalarında bildirilmemiştir (HDGMD, ExAC, 1000g). Saptanan değişimin missense olması, popülasyonda bildirilmemiş olması, in-silico analizlerde hastalık yapıcı etkisinin gözlenmesi ve en önemlisi hastanın kliniği ile uyumlu olması sonucunda; NDI-Tip 2 açısından yeni (Novel) bir mutasyon olduğu öngörülmüştür. Hastanın anne ve babasında herhangi bir semptom olmaması nedeniyle kalıtım şeklinin OR olduğu düşünülmüştür. AQP2 geninde bugüne kadar 66 mutasyon bildirilmiştir (HGMD Professional 2018.3) ve bu olgu sunumu ile nadir görülen NDI-Tip 2'ye klinik açıdan katkı sağlaması ve AQP2 geninde mutasyon profilinin genişletilmesi amaçlanmıştır.

Hastanın Desmopressin Test Sonuçları

	Serum Na mEq/L	Serum Osmolalite mOsm/kg	İdrar Osmolalite mOsm/kg	İdrar Dansitesi
Test öncesi	155	302	207	1002
Test Sonrası	149	299	220	1003



VIDEO POSTER BİLDİRİLER

NEFROTİK SENDROM VE HODGKİN LENFOMA

Ayşe Pınar Göksu Çetinkaya¹, Zeynep Nagehan Yürük Yıldırım¹, Deniz Tuğcu², Emine Özlem Çam Delebe¹, Hüseyin Adil Öner¹, Rumeysa Tuna¹, Zeynep Karakaş², Caner Alparslan², Yasemin Özlük³, Işın Kılıçaslan⁴, Alev Yılmaz⁴, Ahmet Nevzat Nayır¹

¹İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Nefrolojisi

²İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi

³İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefrolojisi

⁴İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Patoloji Anabilim Dalı

Amaç:

Nefrotik sendromun sekonder nedenleri çocukluk çağında nadir olarak görülmektedir. Hodgkin lenfomanın lenfokinler aracılığı ile nefrotik sendroma neden olduğu düşünülmektedir. İkinci nefrotik sendrom atağı sırasında lenfadenopati saptanarak Hodgkin lenfoma tanısı alan ve kemoterapi sonrasında remisyona giren erkek hasta nefrotik sendromun sekonder nedenlerine dikkat çekmek amacıyla sunuldu.

Olgu:

Beş yaş erkek hasta, nefrotik sendrom ikinci atağı ile dış merkeze başvurmuş. Bu sırada yapılan fizik muayenede boyunda sağ tarafta yaklaşık 3cm lenfadenopati saptandığı için lenf bezi biyopsisi yapılmış ve normal olarak değerlendirilmiş. Takip sırasında lenfadenopatinin boyutunda artış olması ve fiks görünüme nedeni ile hasta, ileri tetkik için merkezimize yönlendirilmiş. Başvuru sırasında tek taraflı, hareket-siz, ağrısız, 3 cm boyutunda servikal lenfadenopatisi ve generalize ödem mevcuttu. Hasta, gün aşırı 5 mg prednizolon tedavisi almaktaydı. Yaygın ödem olan hastanın serum albümin değeri 2,2 gr/dl ve spot idrarda protein/kreatinin oranı 4,2 idi. Eksizyonel lenf bezi biyopsisinin sonucu Hodgkin lenfoma, klasik tip, lenfositten zengin alt tip olarak geldi. Böbrek biyopsisinde ışık mikroskopisi normal böbrek dokusu olarak raporlandı. Elektron mikroskopisinde: Bazal membran iç kısmında yer yer düzensizlikler, mezengial matriks miktarının bazı segmentlerde artmış olduğu ve sınırlı mezengial interpozisyon bulunduğu gözlemlendi. Epitel hücrelerinde mikrovillus dönüşümü ve ödemli görünüm mevcuttu. Bazı segmentlerdeki kapillerlerde kısmen obliterasyon bulunmakla birlikte genel olarak özellik görülmemekteydi. Çocuk Hematoloji Bilim Dalı önerisi ile aynı seansta kemik iliği biyopsisi yapıldı ve granülositik seri baskınlığı gösteren yaşa göre hiposelüler kemik iliği saptandı. Hastaya prednol, siklofosamid ve vinkristinden oluşan kemoterapi rejimi başlandı. Kemoterapinin ilk kürü sonrasında proteinüri kayboldu. Hastanın 1 yıllık izleminde nefrotik sendrom atağı olmadı.

Tartışma

Kanser hastalarında paraneoplastik glomerülopati geliştiği gösterilmiştir. Nefrotik sendrom ve Hodgkin lenfoma birlikteliği nadir görülür ve literatürde az sayıda olgu vardır.

Sonuç:

Nefrotik sendrom kliniği ile gelen hastalarda tam bir fizik muayene ve laboratuvar tetkikleri ile sekonder nefrotik sendrom nedenleri ekarte edilmelidir.

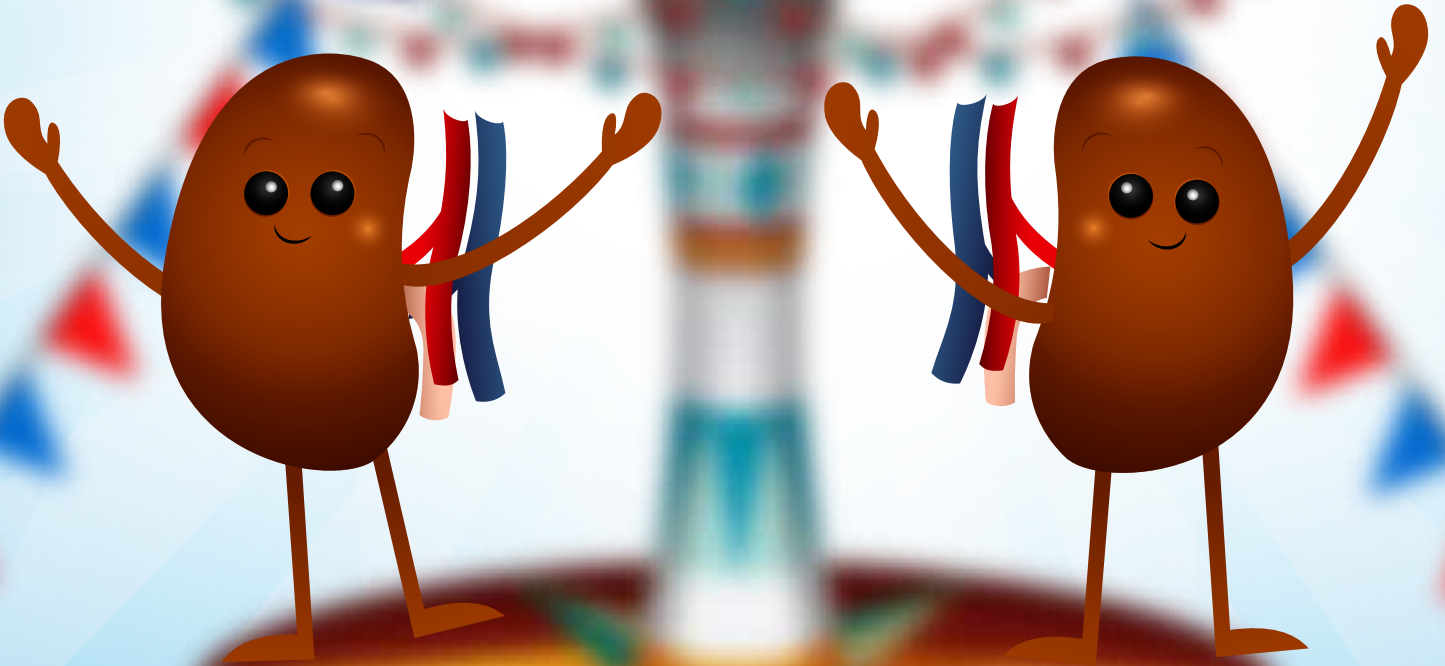
ÇOCUK NEFROLOJİ DERNEĞİ



5. ÇOCUK NEFROLOJİ E-OLGU PANAYIRI

04 - 05 Aralık 2020

18 -19 Aralık 2020



GENX
KONGRE

İcadiye Cad. No:3 Kuzguncuk 34674 İstanbul T: +90 216 310 11 00
F: +90 216 310 06 00 info@genx.com.tr / www.genx.com.tr
@genx_mice twitter.com/GenX_MICE