

SÜT ÇOCUĐU SERVISİ OLGU SUNUMU

Dr. DoĐuř Vurallı



Adı-soyadı : U.A
Başvuru tarihi : 31.12.2008
Yaş : 20 ay (Düzeltilmiş yaş: 18 ay)
Cinsiyet : Erkek
Geldiği yer : Ankara

YAKINMA : İshal

ÖYKÜ:

- Son 2 aydır farkedilen günde 10-15 kez olan bol sulu, sarı-yeşil renkli, kansız, mukussuz dışkı
- İshali sürekli, düzelme dönemi yok, gece-gündüz farkı yok
- Dışkı içeriği: sulu, kan Ø , mukus Ø , yağ Ø , sindirilmemiş besin Ø
- Eşlik eden karın ağrısı Ø Ateş Ø
- Kilosu yaşitlarına göre hep geri kalmış
- Kusma Ø
- İshali artıran/azaltan faktör: Ø
- İshalin diyet ile ilişkisi: Ø Laktozsuz mama bir dönem kullanmış fayda görmemiş
- Sık enfeksiyon öyküsü: Ø
- İlaç öyküsü: Ø
- Ailede ishali olan birey öyküsü: Ø

SİSTEM SORGUSU

- Ateş Ø
- Öksürük Ø
- Burun akıntısı Ø
- Karın ağrısı Ø
- Kabızlık Ø
- Kusma Ø
- Çarpıntı Ø
- Morarma Ø
- Nefes darlığı Ø
- Hematüri Ø
- Dizüri Ø

ÖZGEÇMİŞ :

Prenatal → HT Ø DM Ø İlaç Ø X-ray Ø Ateşli hastalık Ø polihidramniyoz(+)

Natal → 30 hafta 4 gün, ZTBH, NSVY,1560 gr

Postnatal →Hemen ağlama(+), morarma Ø

- 3 ay küvözde kalmış, mekanik ventilasyon (+)
- umbilikal arter-ven kateterizasyon (+)
- yenidoğan sarılığı (+) , 1 hafta fototerapi almış
- intrakraniyal kanama :2 kez Transfontanel USG: ?

Anne sütü: 9 ay (ilk 9 ay anne sütü ve mama birlikte almış)

Ek gıda: 9.aydan sonra geçilmiş

Demir profilaksisi: almamış **Devit 3 damla:** ilk 1 yıl kullanmış

Aşılar : BCG(+), Hep B 1,2,3 doz (+), DBT-P 1. doz: (+) 2.doz: (+) 3. doz:(+)
Rapel: (+) MMR: (+)

Mental-motor gelişim :

- Desteksiz oturma: 11 ay
- Sıralıyor
- Konuşma: 2-3 kelimeli cümle kuruyor

Geçirdiği hastalıklar :

- 3.5 ay prematürite nedeniyle ZTBH'de küvöz bakımı alan hasta taburcu olduktan 15 gün sonra dehidratasyon tablosu ile SUÇH'ne başvurmuş ve orada yapılan tetkiklerinde Bartter sendromu tanısı almış
- Hasta takibinde 4-5 kez orta-ağır dehidratasyon tanısı ile yatırılarak intravenöz mayi desteği almış
- Hastanın son 5 ayda toplam 5 kez nöbeti olmuş
 - İlk ikisi febril son üçü afebril
 - Gözlerde kayma, dişlerde kilitlenme, tüm vücutta kasılma şeklinde 5-10 dk süren
 - En son nöbeti 15 gün önce geçirmiş
 - EEG: normal Kranyal MR: Ø
 - Dış merkezde fenobarbital başlanmıştır

Ameliyat –Travma : ∅

Kullandığı ilaç :

- Moduretic (amilorid+hidroklorotiazid) 2x6.5 mg
- KCl ampul 3*10 mEq po
- Luminaletten (fenobarbital) 1x15 mg

SOYGEÇMİŞ:

Anne: 20 y, SS
Baba: 27 y, SS

Akrabalık (+) amca çocukları

G1 P1 Y1

Ailede önemli hastalık: Yok

Zeka geriliği: (-)
Splenektomi: (-)
Kanser: (-)
Astım: (-)

GKD: (-)
Böbrek hastalığı: (-)
Epilepsi: (-)
Diabet: (-)

Kan hastalığı: (-)
Kalp hastalığı: (-)
Havale geçiren: (-)
Tbc: (-)

FİZİK İNCELEME

A: 36.5 C °
Nb: **160 /dk**
SS: 32 /dk
TA: 90/60 mmHg

VA: **8400g (<3 p)**
Boy: 80 cm(25-50 p)
BÇ: **46 cm(3 p)**

AFN+/
BCG+

Genel durum orta, **dehidrate görünümde**

Cilt : peteşi Ø purpura Ø

Baş –boyun: Ön Fontanel: 1x1 cm, **çökük**
Ağız kuru göz küreleri çökük
Orofarenks/tonsiller doğal
Dış kulak yolu ve kulak zarları doğal
Lenfadenopati Ø

Solunum Sistemi : Her iki hemitoraks solunuma eşit katılıyor
Ral Ø Ronkus Ø

Kardiyovasküler Sistem: S1 (+), S2(+) ritmik Ek ses Ø Üfürüm Ø

Gastrointestinal Sistem: **Turgor tonus azalmış**
Barsak sesleri artmış
Batın rahat hassasiyet Ø defans Ø
Hepatosplenomegali Ø

Genitoüriner Sistem: Haricen ♂,doğal
Diaper dermatit (+)

Rektal muayene: Anal tonus normal
Anal fissür Ø
Perianal fistül Ø
Perianal abse Ø

Ekstremitte Muayenesi: Deformite Ø Ödem Ø

Nörolojik Sistem: IR +/- ,pupiller izokorik
Desteksiz oturuyor
Meningeal irritasyon bulgusu Ø
Kraniyal sinir muayenesi doğal
Derin Tendon Refleksleri normoaktif
Patolojik refleks Ø

Patolojik Bulgular

ÖYKÜ:

- Anne ve baba arasında akrabalık (+)
- Prenatal dönemde saptanmış polihidramniyoz
- Prematürite (3.5 ay küvöz bakım almış)
- Kronik ishal (> 2 hafta)
- Tekrarlayan dehidratasyon atakları ile hastaneye yatış

FİZİK MUAYENE

- Vücut ağırlığı <3 persentil
- Orta derecede dehidratasyon bulguları
- Diaper dermatit

ÖN TANILAR

- Kronik ishal
- Orta derecede dehidratasyon
- Malnütrisyon
- Dış merkezde konulmuş Bartter sendromu tanısı

LABORATUVAR BULGULARI

Tarih	Hb (g/dL)	Htc (%)	MCV (fL)	KK (x10 ¹² /L)	RDW (%)	BK (x10 ⁹ /L)	PLT (x10 ⁹ /L)
31.12.08	10,4	31,3	69	4.45	20.1	7500	363000

Periferik Yayma: %60 parçalı, %36 lenfosit %4 monosit eritrositler **hipokrom mikrositer** yer yer gözyaşı hücreleri, target hücreleri (+)

BİYOKİMYA

Tarih	BUN mg/dl	Cr mg/dl	Ürik asit mg/dl	Na mEq/L	K mEq/L	Cl mEq/L	Ca mg/dl	P mg/dl
31.12.08	13	0.37	6.5	136	2.6	85	10	5.5
01.01.09	10	0.43	5.7	132	3.7	90	10	5.2

TG: 180 mg/dl(50-200)

Kolesterol: 120 mg/dl(112-213)

LDL: 56 mg/dl (60-130)

VLDL: 36 mg/dl (10-40)

HDL: 28 mg/dl (30-80)

Diğer biyokimya parametreleri:

T. Protein: 6.1 g/dL

Albumin: 4.3 g/dL

AKŞ: 71 mg/dL

AST: 37 U/L

ALT: 33 U/L

ALP: 181 U/L

T.bil/d.bil: 0.5/0.19 mg/dL

KAN GAZI

pH	pCO ₂ (mmHg)	pO ₂ (mmHg)	HCO ₃ (mmol/L)	BE (mmol/L)	SO ₂ (%)
7.5	30	47	27	-0.8/0.7	86



İDRAR İNCELEMESİ

Tam idrar tahlili

İdrar Dansite: 1014 pH: 7 eritrosit: 1 lökosit:1

Refraktometre ile İdrar Dansite: 1012

Diüretik tedavisi altında

İdrar Na: 70 mEq/L

K: 27.3 mEq/L

Cl: <20 mEq/L

DIŐKI İNCELEMELERİ

- Makroskopik görüntüsü: sulu
- Yayma: eritrosit Ø lökosit Ø yağ damlacıklarıØ

Mikrobiyolojik inceleme
Clostridium difficile toksin
Salmonella, Shigella
E.coli, Yersinia
Parazit (amip, giardia)
Mantar(cryptosporodium)
Virüs (Rotavirüs)
Kültür

NEGATİF

Ph: 6.5
Redüktan madde: (-)
Yağ: (-)

DİĞER TETKİKLER

Plazma renin düzeyi: **304**µIU/mL (2.8-39.9)
Aldosteron: **752** pg/mL (29.4-161.5)

AGA IgA: (-) IgG: (-)
EMA IgA: (-) IgG: (-)
IgA: 64 (N)

Fe: 42 (N:25-156 mcg/dl)
FeBK: 420 (N:100-400 mcg/dl)
TSI: %10
Ferritin: 8.9 (N:21.8-274.66 ng/ml)

Ter testi: 34 (N)

Abdomen-pelvik USG: Normal
Nefrokalsinozis ø

PATOLOJİK LABORATUVAR BULGULARI

- Hemoglobin düşüklüğü
- MCV düşük, RDW yüksek
- Periferik yayma: hipokrom mikrositer eritrositler
- Düşük Transferrin saturasyon indeksi
- Ferritin düşüklüğü
- Hiponatremi
- Hipokalemi
- Hipokloremi
- Metabolik Alkaloz
- Renin, aldosteron yüksekliği

ÖN TANILAR

- Kronik ishal
- Orta derecede dehidratasyon
- Malnütrisyon
- Dış merkezde konulmuş Bartter sendromu tanısı
- **Demir eksikliği**
- **Hipokloremik- hipopotasemik metabolik alkaloz etyolojisi?**

KRONİK İSHAL

- İshal: Her bireyin genel barsak alışkanlığına göre, dışkılamamanın sıklığı, volümü veya su içeriğinin artmasıdır.
- Kronik İshal: **> 2 hafta** devam eden ishal

İSHAL TİPİ

- SULU
- YAĞLI
- PROTEİN KAYBINA YOL AÇAN
- KAN VE MUKUSLU
- SİNDİRİLMEMİŞ BESİN ARTIKLARI İÇEREN

OLGUMUZDA KÜÇÜK
YAŞLARDAN İTİBAREN
GÖRÜLEN **TEKRARLAYAN**
DEHİDRATASYON
ATAKLARINA YOL AÇAN
SULU İSHAL MEVCUT

SULU İSHAL

• OSMOTİK

Lümende ozmotik yükü artıran emilmeyen solut yük varlığı

Gaz, karın ağrısı

Diaper dermatit

Açlıkla ve gece ishal azalır

Sulu-Asidik dışkı+

Dışkı volümü < 200 ml/24 sa

Dışkı Ph < 5

REDÜKTAN MADDE (+)

Ozmotik gap > 50 mEq/L

• SEKRETUAR

Nörohüморal madde salınımı

Çok sulu dışkı

Gece dışkılama +

Açlıkla ishal değişmez

Dışkı volümü > 200 ml/24sa

Dışkı pH > 6

Redüktan madde (-)

Ozmotik gap < 50 mEq/L

Osmotik gap: 290-2(dışkı Na+K)

N:50 mEq/L

Osmotik gap: 20 mEq/L

SEKRETUAR İSHAL NEDENLERİ

- Enfeksiyonlar (kolera, ETEC)
- Konjenital Na veya Cl kaybettiren ishal
- Mikrovillus inklüzyon hastalığı
- Otoimmün enteropati
- Enterohormon sekresyonu

- OLGU'nun
- KAN GAZI: Metabolik Alkaloz
- Biyokimya: Hipopotasemi, hipokloremi

pH	pCO ₂ (mmHg)	HCO ₃ (mmol/L)	BE (mmol/L)
7.5	30	27	-0.8/0.7

Tarih	Na mEq/L	K mEq/L	Cl mEq/L
31.12.08	136	2.6	85

HİPOPOTASEMİK METABOLİK ALKALOZ

PİLOR STENOZU

Kusma Ø

KİSTİK FİBROZİS

Tekrarlayan akciğer enfeksiyonu Ø
Yağlı dışkı Ø
Ter testi: N

BARTTER SENDROMU

Hipokloremi
Hipokalemi
Hiponatremi
Metabolik alkaloz
Hiperreninemi
Hiperaldosteronizm
Normal kan basıncı
İdrar Cl atılımında artış Ø

Konjenital
Klor
Kaybettiren
İshal ?

DIŐKI ELEKTROLİTLERİ

- DıŐkı bol sulu olduĐu iin dıŐkı rneĐi idrarla karıŐmasın diye rektal yoldan sonda ile alındı.
- Na: 85.8 mEq/L (40↓)
- K: 50.86 mEq/L (80↓)
- Klor: 157.7 mEq/L (10↓)
- Na+K: 135
- **Cl > Na + K**

DIÜRETİK TEDAVİSİ KESİLDİKTEN SONRA

İdrar Na: 95 mEq/L

K: 53 mEq/L

Cl: <20 mEq/L

SUÇH İLK BAŞVURUDA

İDRAR Cl: 13 mEq/L olduğu
dosya kayıtlarında görüldü

TANI

KONJENİTAL

KLOR KAYBETTİREN İSHAL

- Pediatrik Gastroenteroloji Bölümü tarafından klor kaybettiren ishal açısından mutasyon analizi Finlandiya'daki bir merkeze gönderildi.

TEDAVİ

- 3000 cc/m² IV 1/3 SF hidrasyon + 40 mEq/L KCL
- 3x10 mEq KCl ampül po devam
- Oral alımı normale dönünce intravenöz sıvı desteği kesildi
- 10x100 cc oral rehidratasyon sıvısı ile K ve Cl desteği ile tedaviye devam edildi

ORS İÇERİĞİ

Na: 90 mmol/L
K: 20 mmol/L
Cl: 80 mmol/L
Sitrat (HCO₃): 10(30) mmol/L
Glukoz (pirinç): 111 mmol/L
Ozmolarite: 311 mmol/L
Glu/Na: 1.2

Cl: 8 mmol/kg
Na: 9 mmol/kg
K: 5 mEq/kg

1000 cc ORS

ORS Tedavisi Altında Elektrolit Seyri

Tarih	BUN mg/dl	Cr mg/dl	Ürik asit mg/dl	Na mEq/L	K mEq/L	Cl mEq/L	Ca mg/dl	P mg/dl
15.01.09	10	0.35	3.8	136	3.9	101	9.6	4.8
19.01.09	9	0.40	2.6	139	4.0	105	9.7	5.0

DEHİDRATASYON BULGULARI DÜZELDİ

- Klor kaybettiren ishale yönelik;
 - 3 mg/kg/gün lansoprazol tedavisi
 - 240 mg/kg/gün 3 dozda oral kolestramin başlandı
- Kolestramin tedavisi ile başlangıçta 2000 cc olan ishal miktarı 600cc'e geriledi.

- Hasta dış merkezde Bartter sendromu tanısı ile izlenmiş olduğundan yatışı sırasında Pediatrik Nefroloji Bölümüne danışılmıştı.
- Bartter sendromu açısından mutasyon analizi gönderilmesi planlandı

- Hasta son 5 ayda 5 kez nöbet geçirmesi nedeniyle Pediatrik Nöroloji Bölümü'ne danışıldı
- EEG: şüpheli epileptik bozukluk
- Kraniyal MR: sağda sentrum semiovale düzleminde milimetrik boyutlu nonspesifik sinyal değişikliği
- Fenobarbital düzeyi düşük gelen hastanın almakta olduğu fenobarbital dozu 5mg/kg/güne çıkıldı
- Aktif nöbeti olmayan hasta Pediatrik Nöroloji Polikliniği'nde takibe alındı



KONJENİTAL KLOR KAYBETTİREN İSHAL



- 1945: Gamble ve Darrow
'ishalle beraber olan konjenital alkaloz'
- 1971: 15 Finlandiyalı aile
 - **Genetik hastalık**
 - **otozomal resesif kalıtım**
 - **Konjenital klor kaybettiren ishal**

Klinik özellikleri-1

- Kronik, hayatı tehdit eden, sulu ishal
- İshal prenatal dönemde başlar ve polihidramniyoz ve prematür doğuma neden olur

- Bebeklerin gergin karınları vardır ve mekonyum çıkarmazlar !
- Dışkı çok sulu olduğundan idrar ile karıştırılır
- Bu durum intestinal obstrüksiyon şüphesine ve gereksiz laparotomiye neden olabilir

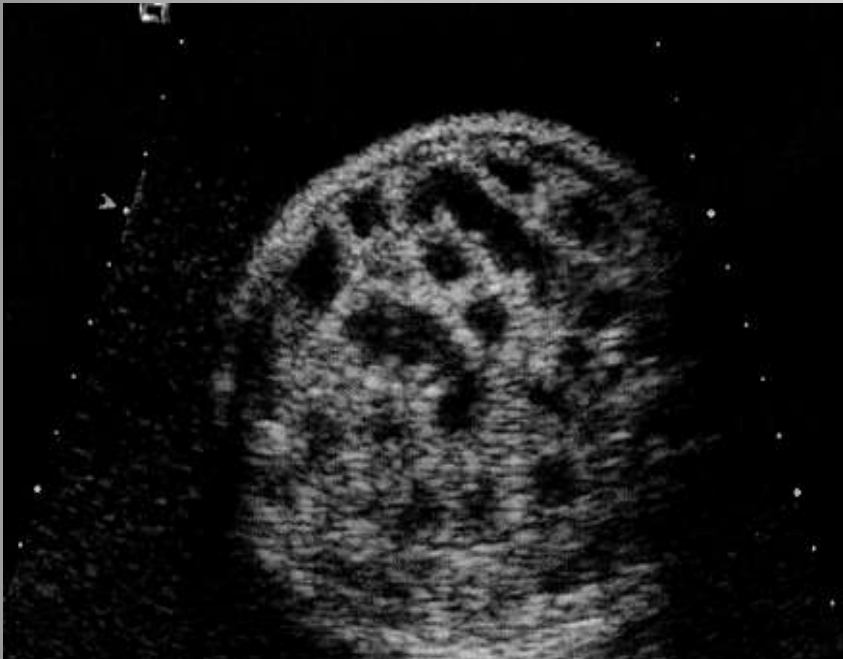




Prenatal bowel dilatation: congenital chloride diarrhoea

S HUSU, N NELSON and A SELBING

Arch. Dis. Child. Fetal Neonatal Ed. 2001;85;F65
doi:10.1136/fn.85.1.F65



Antenatal ultrasonda dilate barsak ansları görülür

Fig. 3I (panels A-D).

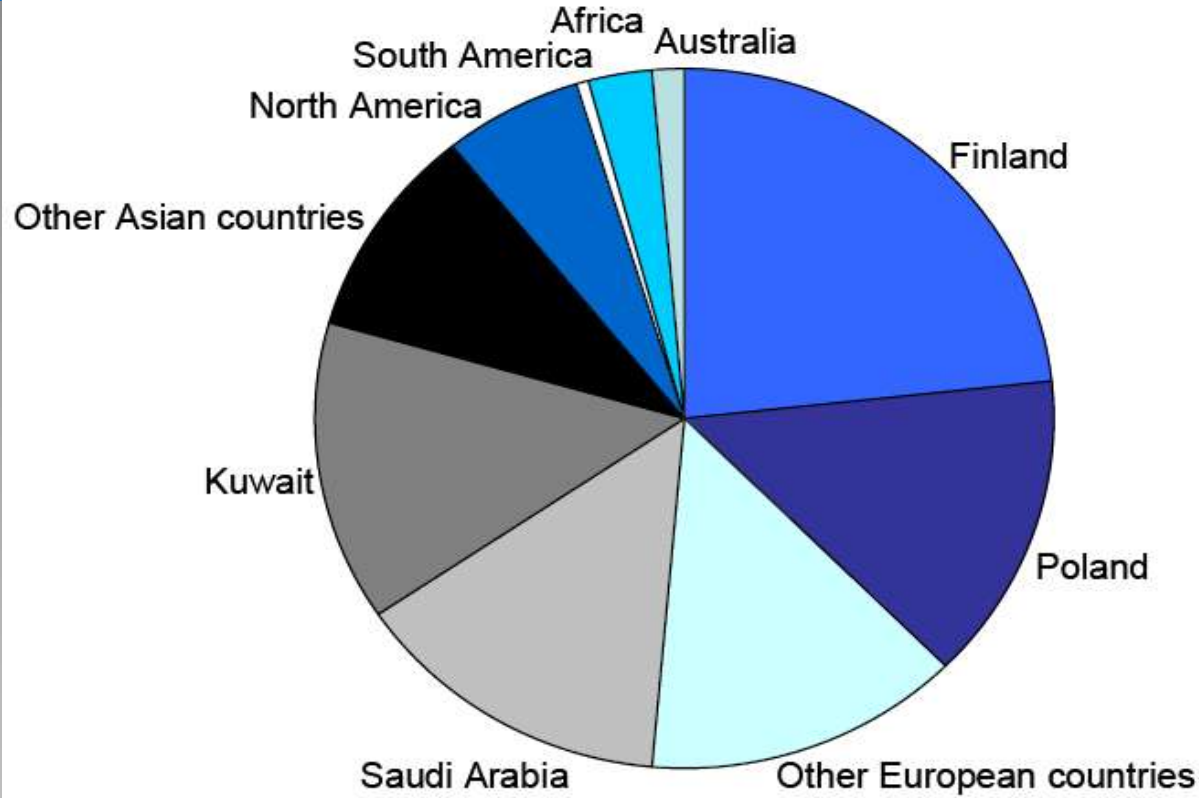


Klinik özellikleri-2

- Sulu, klor içeriği zengin kronik ishal
- Bol sulu ishal idrar ile karıştırılır
- Tekrarlayan dehidratasyon atakları
- Kilo alamama ve büyüme geriliği görülür
- Laboratuvar:
 - Hipokloremi
 - Hiponatremi
 - Hipokalemi
 - Metabolik alkaloz
 - Dışkı Cl yüksek, HCO₃ düşük ,pH düşük saptanabilir
 - İdrar Cl düşük

Epidemiyoloji

- Günümüzde dünya çapında 260 olgu bildirilmiştir
- Finlandiya'dan 50 olgu
- Diğer yüksek frekanslı yerler: Polonya, Suudi Arabistan, Kuveyt
- Birçok vaka tanı almadan erken çocukluk döneminde ölmektedir



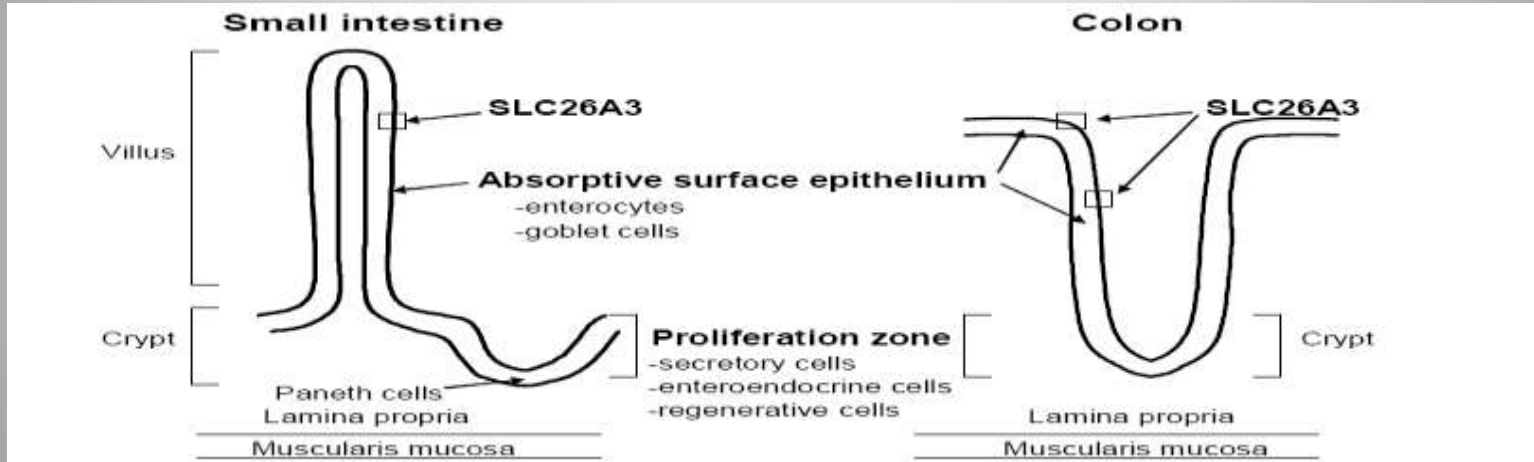
Suudi Arabistan 1/5000
Finlandiya 1/20 000

Kuveyt 1/3200
Polonya 1/200 000

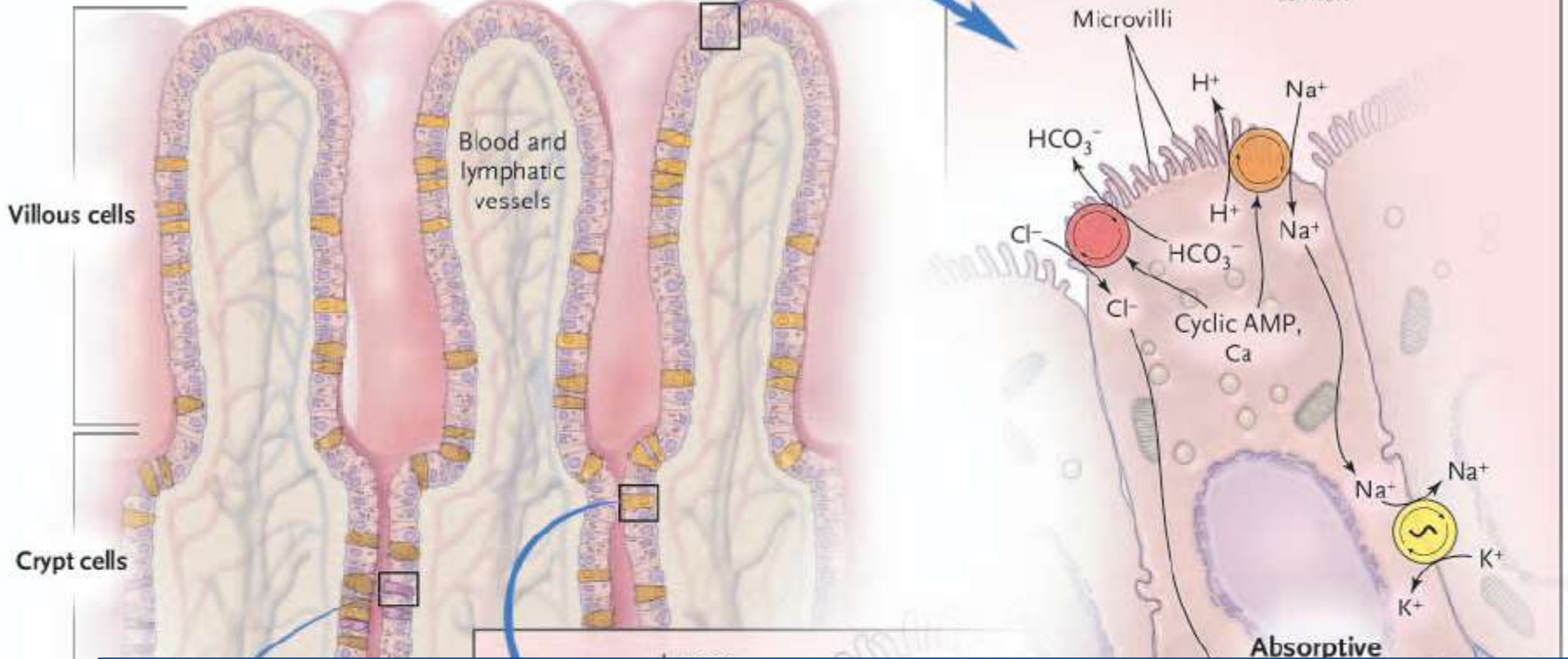
Sporadik vakalar birçok etnik grupta bildirilmiştir

Patofizyoloji

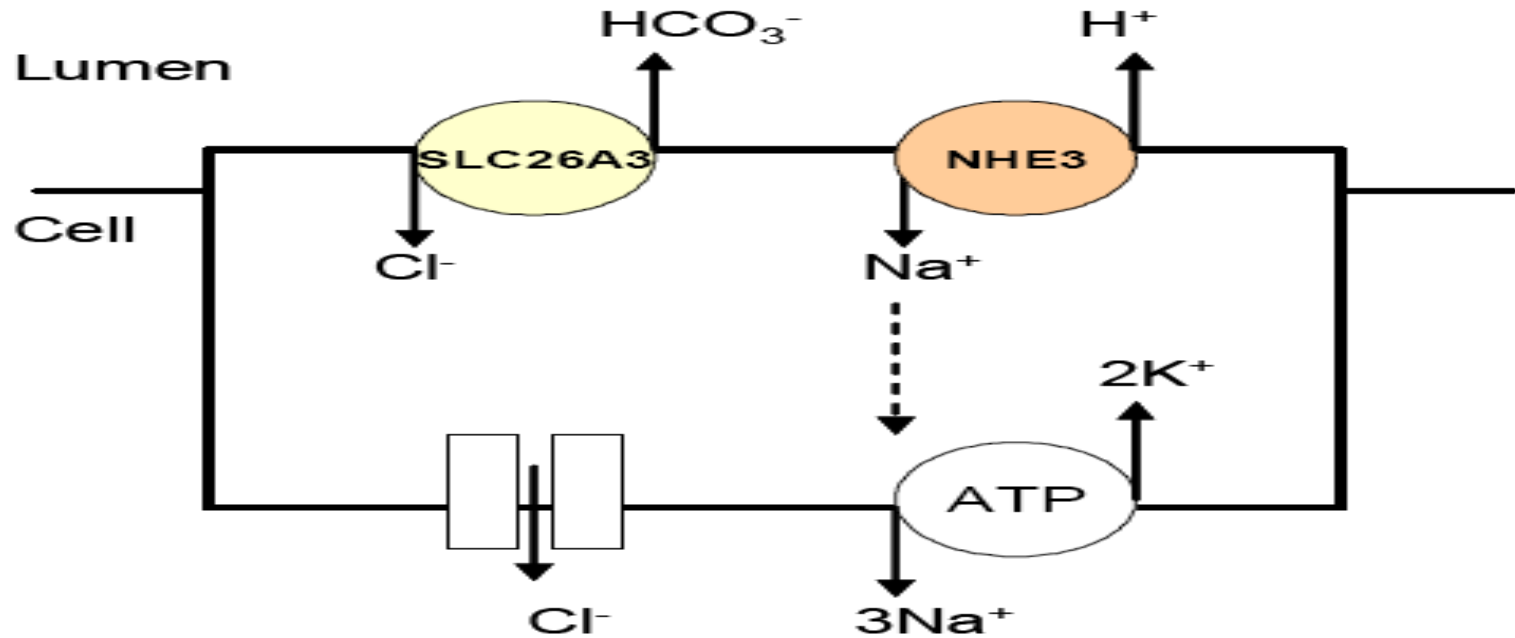
- Normal barsakta klor ve diğer elektrolitlerin emilimi
 - Pasif olarak konsantrasyon ve elektrostatik gradiyent boyunca
 - Aktif olarak gradiyente karşı olur
- Pasif transport ince barsağın üst kısımlarında mukozanın geçirgen olduğu bölümlerde gerçekleşir
- İleum ve kolonda intestinal mukoza sıkıdır ve elektrolitlerin transportu için aktif transport gereklidir



Lumen of small intestine



- İleum ve kolonda NaCl emilimi 2 ayrı deęişim mekanizması ile oluşur
 - Cl⁻/HCO₃⁻
 - Na⁺/H deęiştiricisi
- Transmembranik Cl⁻/HCO₃⁻ deęiştiricisi ileal ve kolonik epitelin apikal fırçamsı kenarında bulunur
- Temel bozukluk ileum ve kolonda bulunan Cl⁻/HCO₃⁻ deęişim mekanizmasının yokluğu veya bozulmasıdır



Konjenital klor kaybettiren ishalde barsağa anormal klor salgılanmasından çok barsaktan klor emiliminde bozukluk olduğu düşünülmektedir

Eş zamanlı bikarbonat sekresyonu da yoktur. Bu da hücre içinde alkalizasyona ve barsak içeriğinin asidifikasyonuna neden olur

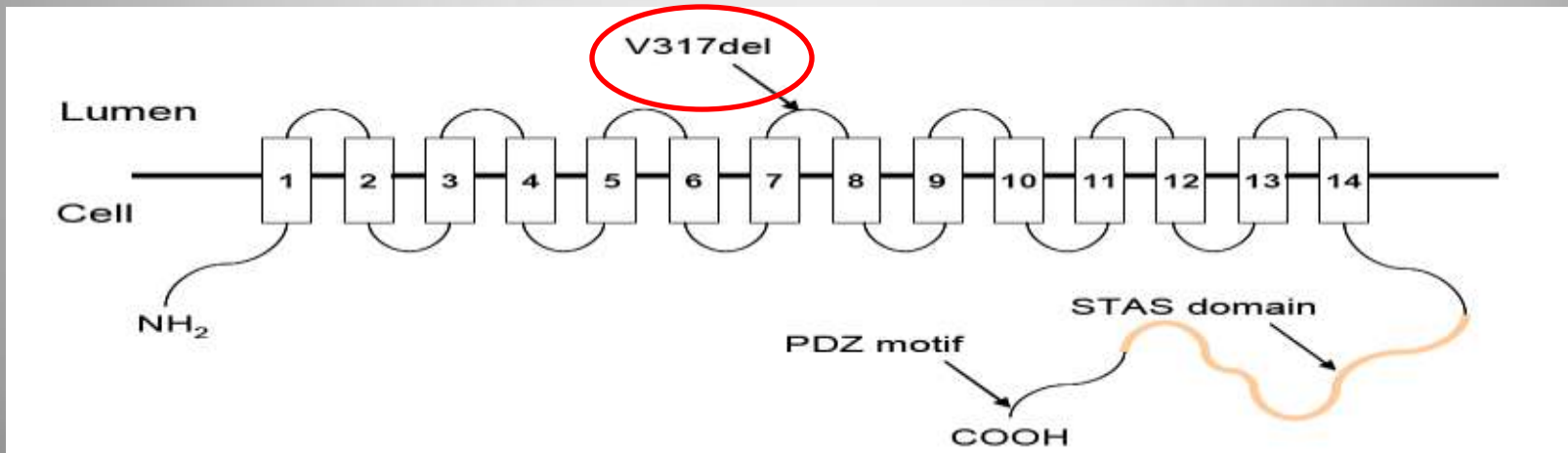
Na/H deęiřtiricisi sağlamdır ve bu sodyum emilimini daha da inhibe eder

Mideden Cl sekresyonu ve renal Cl transportu normaldir

Hiponatremi ve kronik hipovolemiye baęlı hiperreninemi ve hiperaldosteronizm görölür.

GENETİK

- SLC26A3 Geni '*Solute carrier family 26 member 3*' Cl/HCO₃ deęiřtiricisini kodlar
- 7. kromozomda yer alır (7q22-q31.1)
- Günüümüzde 30 farklı mutasyon saptanmıřtır
- V317del mutasyonu Finlandiyalı hastaların %98'de pozitif bulunmuřtur
- Antenatal tanısı mümkündür



SLC26A3 geni barsak dışında ter bezi, böbrek ve erkeklerde seminal vezikülde eksprese olur

Manifestations of congenital chloride diarrhea

Sites of SLC26A3 expression

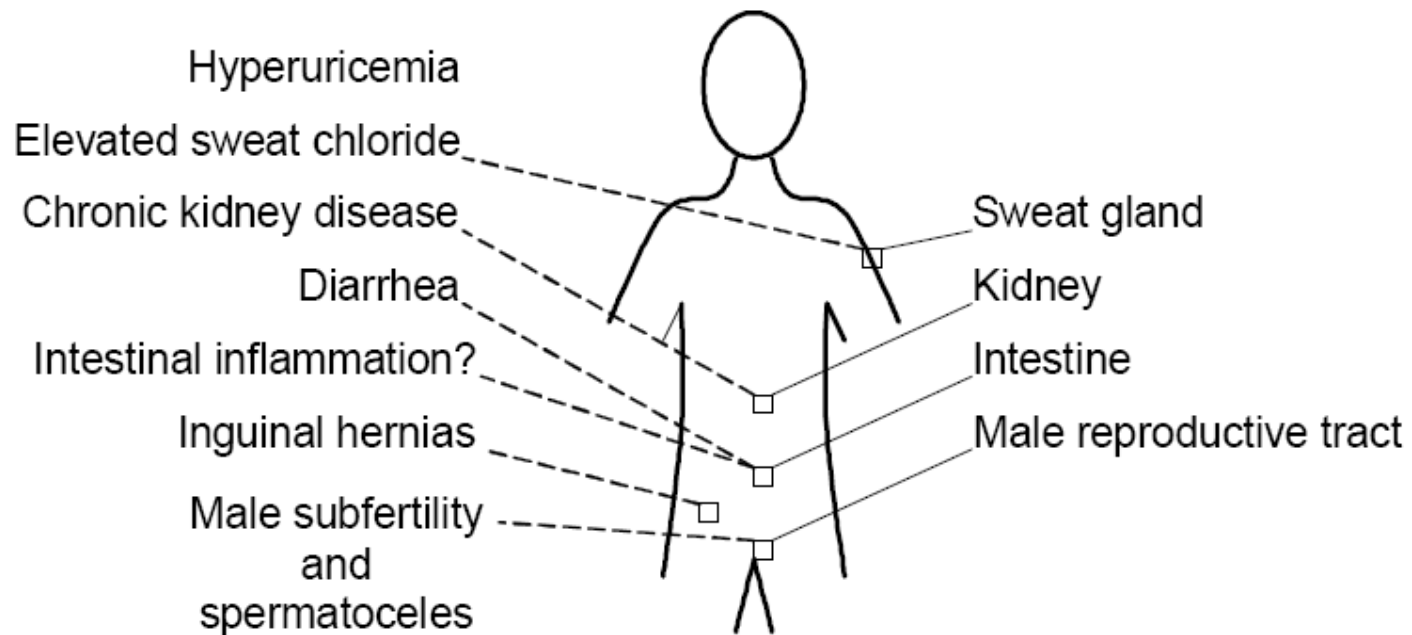


Figure 8 Clinical manifestations of CLD and known sites of human SLC26A3 expression.

TANI

PRENATAL DÖNEM

Polihidramniyoz

USG: Geniş barsak ansları

PREMATÜRİTE

Ortalama GY: 32 hafta

KLİNİK BULGULAR

PERSİSTAN SULU İSHAL

LABORATUVAR BULGULARI

Dışkı Cl >90 mmol/L

Dışkı Cl > Na+ K

DNA çalışması ile ilgili
mutasyonun belirlenmesi

TEDAVİ

TEDAVİNİN AMACI:

Normal sıvı ve elektrolit dengesini sağlamak
Normal büyümeyi sağlamak

İshal ile kaybedilen su, Na, Cl, K içeriğinin intravenöz veya oral yoldan yerine konulması

NaCl ve KCl dozu

- Kanda normal pH'yı
- İdrarda Cl atılımını sağlayacak şekilde olmalıdır

Cl dozu:

- Süt çocuklarında 6-8 mmol/kg/gün,
- Daha büyük çocuklarda 3-4 mmol/kg/gün

Sıvı ve elektrolit dengesi normal aralıkta tutuldukça ishal devam etse bile ikincil sonuçlara yol açmaz

PROTON-PUMP INHIBITION OF GASTRIC CHLORIDE SECRETION IN CONGENITAL CHLORIDORRHEA

BERENDT W. AICHBICHLER, M.D., CHARLES H. ZERR, M.D.,
CAROL A. SANTA ANA, B.S., JACK L. PORTER, M.S.,
AND JOHN S. FORDTRAN, M.D.

- Normal bir insanda açlıkta bile klor içeren sıvılar barsağa sekrete edilir
- Bu sıvılardaki klor ve diğer iyonlar ileum ve kolonda geri emilir
- Klor kaybettiren ishalde barsaktan klor Emilimi bozulmuştur
- Gastrik klor sekresyonu azaldığında hastalarda daha az ishal görüleceğini söyleyen hipotezler mevcuttur

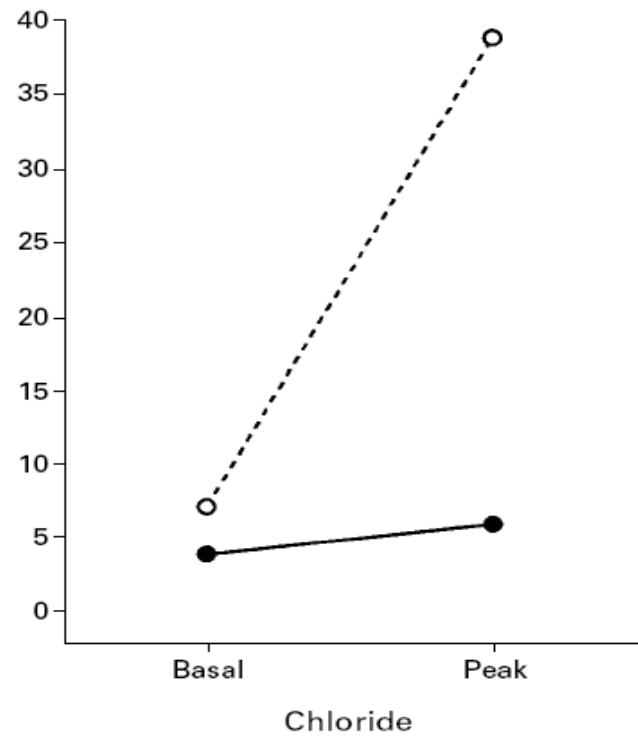
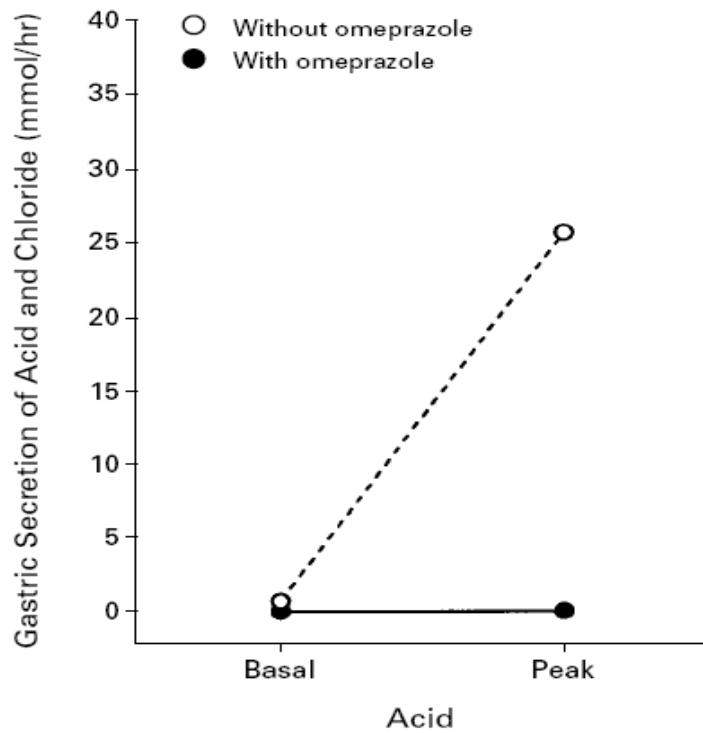


Figure 2. Effect of Treatment with Omeprazole (20 mg Twice Daily) on Gastric Secretion of Acid and Chloride in a Patient with Congenital Chloridorrhea.

Basal refers to the secretion rate without stimulation. Peak refers to the peak secretion rate after the subcutaneous injection of 6 μ g of pentagastrin per kilogram of body weight.

OMEPRAZOL

- Parietal hücrelerden salgılanan ekstra klor içeriğini inhibe eder
- Dışkıdaki emilemeyen klor yükünü de azaltır
- Dışkının sayısını ve hacmini azaltır

Kolestramin

- Kolestramin ishalde geçici azalma sağlayabilir
- Kısa süreli kolestramin kullanımı (2 gram/gün günde 2 kez): ishali 2-4 hafta boyunca azaltır

Brocklehurst ve ark. Londra, İngiltere
Hihnala ve ark. Helsinki Üniversitesi, Finlandiya

Bütirat Tedavisi

- Kısa zincirli yağ asidi
- Diyet liflerin kalın barsakta fermentasyonu ile bütirat oluşur ve su ve elektrolitlerin barsak epitelinde emilimini artırır

Am J Gastroenterol. 2008 Jan;103(1):252-4.

Oral butyrate in treatment of congenital chloride diarrhea

Wedenoja S, Holmberg C, Höglund P.

Diğer Tedavi Seçenekleri

- İndometasin prostaglandin sentetaz inhibitörüdür

**Effects of indomethacin in congenital chloride diarrhea. E, Seyberth HW, Nützenadel W. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 1992 Apr;14(3):319-22.*

**Treatment of congenital chloride diarrhea with prostaglandin synthetase inhibitor Castro-Gago M, Pavón P, Rodrigo E, Díaz A, Novo I, Buceta A, Pombo M. An Esp Pediatr. 1981 May;14(5):352-5.*

- Teofilin, asetazolamid, ketoprofen, kodein diğer denenmiş tedavi seçenekleridir
- Hiçbiri tam fayda sağlamamıştır

KOMPLİKASYONLAR

Yetersiz tedavinin en önemli komplikasyonu **RENAL HASAR**

Kronik hipovolemi ve akut dehidratasyon atakları **böbrek yetmezliğine** yol açar

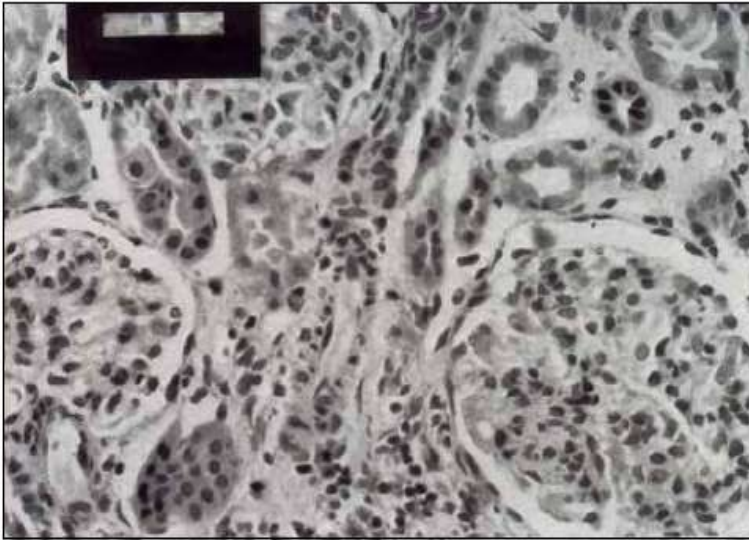


Figure 1 - Renal histology of case one showing diffuse medullary sclerotic changes.

Histolojik olarak böbreklerde

- jukstaglomerüler hiperplazi
- Hiyalinize glomerüller
- Kalsiyum depositleri
- Hipertansiyondakine benzer vasküler değişiklikler görülür

KOMPLİKASYONLAR

Yetersiz tedavinin en önemli komplikasyonu **RENAL HASAR**

Yeterli ve doğru tedavi

- Elektrolit ve hormonal bozuklukları düzeltir
- Renal lezyonların gelişimini engeller



Figure 1 - Renal histology of case one showing diffuse medangial sclerosis.

- Hipertansiyondakine benzer vasküler değişiklikler görülür

PROGNOZ

Çoğu tedavi edilmemiş hasta yaşamın ilk aylarında ölür

- Bazı çocuklar tedavisiz sağ kalır.
- Bu çocuklar tuzlu diyet ile ishal ile olan kaybı kompanse ederler
- Bu hastalarda kronik hipokloremik dehidratasyon ve bunun neden olduğu büyüme ve gelişmede gerilik görülür

Erken tanı ve uygun tedavi ile prognoz iyidir

Long-Term Clinical Outcome in Patients With Congenital Chloride Diarrhea

*Satu Hihnala, MD, *Pia Höglund, MD, PhD, †Laura Lammi, DDS, ‡Jorma Kokkonen, MD, PhD,
§Timo Örmälä, MD, PhD, and *Christer Holmberg, MD, PhD

**Hospital for Children and Adolescents, University of Helsinki, Helsinki, Finland; the †Institute of Dentistry, University of Helsinki, Helsinki, Finland; the ‡Department of Pediatrics, University of Oulu, Oulu, Finland; and the §Department of Pediatrics, University of Kuopio, Kuopio, Finland*

36 hasta
20 kız (%56), 16 erkek (%44)
Ortalama yaş: 20.5 yaş (10-38)
Ortalama tanı yaşı: 2.7 yaş (0-59 ay)

Konjenital klor kaybettiren ishalde uzun dönem sonuçlar-1

- Tipik klinik bulgular
 - Prematürite
 - Doğumdan itibaren olan sulu ishal
 - Hipokloremik metabolik alkaloz
 - Dışkıda yüksek klor içeriği

- Ortalama ishal 3.6 kez/gün
- AGE nedeniyle hastaneye yatış
 - İlk 5 yılda ortalama 3.6 kez
 - 6-10 yaş 2.1 kez
 - 11-20 yaş 1.5 kez

- 30 hasta V317del homozigot (+)
- 1 hasta V317del/344delT heterozigot (+)

Konjenital klor kaybettiren ishalde uzun dönem sonuçlar-2

Ağız hijyeni ve diş sağlıkları daha iyi, daha az çürük (peroral solüsyonların yıkama etkisi)

Öğrenme güçlükleri, hafif sensorinöral işitme kaybı (+)

Gastrointestinal malignitelere artmış eğilim
İnguinal herni (intraabdominal basıncıdaki artışa bağlı)

İnfertilite (%38 erişkin erkekte)
•SLC26A3 geninin erkek üreme sistemindeki rolü bilinmiyor
•Üreme sisteminde su ve elektrolit transportunda defekt

Tedavi edilmemiş olgularda kronik intravasküler küçülme glomerüler filtrasyonda azalmaya, renin ve aldosteron seviyesinde artışa neden olur

Renal abnormalities in congenital chloride diarrhea

Saudi Med J 2004; Vol. 25 (5): 651-655

Nadia M. Al-Hamad, FRCP(c), FAAP, Amal A. Al-Eisa, MRCPCH, FRCP.

- Enürezis (%33)
- Üriner sistem enfeksiyonu (%36)
- 1 hastada son dönem böbrek yetmezliği
- 3 hasta hiperürisemi
- Hipertansiyon (renal fonksiyonlarda bozulma, artmış plazma renin seviyesi sonucu)



TEŞEKKÜR EDERİM