



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Çocuk Hematoloji Bilim Dalı

Olgu Sunumu

28 Nisan 2023

Araş. Gör. Dr. Büşra Nur KOTAN



Olgu;

- 1 yaşı 1 aylık kız hasta
- Şikayet; halsizlik

Hikaye

- Bilinen bir hastalığı olmayan hastanın, yaklaşık 6 aydır halsizlik fazla uyuma şikayetleri var.
- 6 ay önce halsizlik, fazla uyuma, kusma, ishal şikayeti ile devlet hastanesine başvurmuş. İshali ve anemisi mevcut olan hastaya hidrasyon tedavisi sağlanıp demir ilacı reçetesi ile taburcu edilmiş.
- Hastanın son zamanlarda evdeyken halsizliğinin iyice arttığını farkedene aile hastaneye başvurmuş, bakılan tetkiklerde hb; 4.1 gr/dl gelmesi üzerine tarafımıza sevk edilmiş.

Özgeçmiş

- 39 GH, 2900 gr C/S ile doğum
YDYBÜ ; yok
Fototerapi; yok
- Su dahil hiçbir ek besin almamış, reddetmiş. Sadece anne sütü ile beslenmiş.

Soygeçmiş

- Anne; 23 yaş sağ-sağlıklı
Baba; 32 yaş sağ-sağlıklı
- 1. çocuk; 6 yaş, kız sağ-sağlıklı
2. çocuk; 3 yaş, kız sağ-sağlıklı
3. çocuk; hastamız

Fizik Muayane

- Ateş; 36.8 °C
- Nabız; 148/dk
- TA; 96/58
- DSS; 28/dk
- sPO2; %99-100 (oda havası)

- Ağırlık; 6.2 kg (-3,6 SDS)
- Boy; 68 cm (-3,02 SDS)
- BMI; 13,2 kg/m²

Fizik Muayene

- Cilt: **deri rengi soluk görünümde. Bez bölgesinde ve el dorsal yüzde hiperpigmentasyon. Turgor azalmış. Döküntü yok.**
- OF: tonsiller doğal, **dil papillaları atrofik.**
- Baş-boyun: Lenfadenopati yok.
- Göz : Göz hareketleri normal. IR ++/++

Fizik Muayene

- Solunum Sistemi: Her iki hemitoraks solunuma eşit katılıyor. Ral-ronküs yok.
- Dolaşım Sistemi: Kalp ritmi doğal. S1 +, S2 +, ek ses/üfürüm yok.
- Batın: Rahat, defans/rebound yok.
- Nöromotor: Desteksiz oturuyor, göz teması kuruyor, 4 ekstremitte hareketli, desteksiz yürüyemiyor.

Laboratuvar - Hemogram

WBC: 10950 μ L

NEU:1560 μ L

LYM:8930 μ L

HB:4,1 gr/dL

MCV:100 fL

RDW:%31,1

PLT: 261 000 μ L

Laboratuvar- Biyokimya

Üre: 18,7 mg/dL

Kreatinin:0,17 mg/dL

AST:19 U/L

ALT:5 U/L

LDH:1548 U/L

Albümin: 38,3 g/L

Bilirubin(T):1,18 mg/dL

Bilirubin(D):0,56 mg/dL

Na:134,1 mmol/L

K:4,1 mmol/L

Cl:102 mmol/L

D. Ca:8,55 mmol/L

Mg:2,46 mmol/L

P:3,06 mmol/L

Patolojik Bulgular

- Halsizlik, besin reddi
- Soluk cilt, azalmış turgor, atrofik dil papillaları, bez bölgesi ve el parmak dorsal yüzlerinde hiperpigmente alanlar
- Düşük Hb, artmış MCV, LDH

Ön tanınız? Ek tetkikler ?

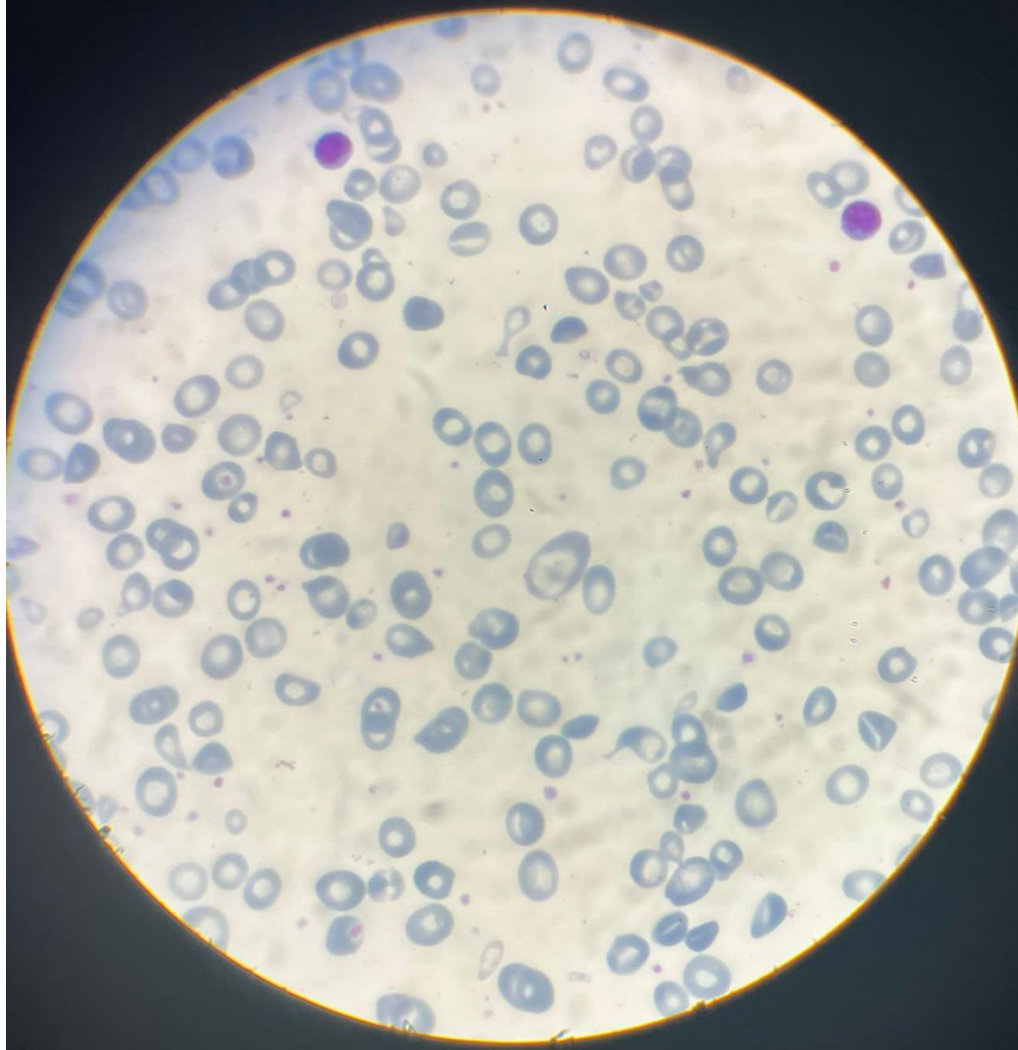
Nutrisyonel B12 Eksikliđi Anemisi

Öyküde neler sorgulamalıyız?

- Ek gıdaya geçiş dönemi, hangi ek gıdaları tüketiyor?
- Annenin protein tüketimi
- Anne gebelikte vitamin takviyesi aldı mı?
- Sosyo ekonomik düzey
- Demir, devit profilaksi kullanımı
- Gelişim basamakları

Ek tetkikler

- Vit. B12 düzeyi: 84pg/ml
- Folik asit:9,53 ug/L
- Retikülosit sayısı: $0,0324 \times 10^6 / \mu\text{L}$
- Periferik yayma: Makrositer oval eritrositler, anizositoz, poikilositoz



Makrositer oval eritrositler, anizositoz, poikilositoz

Vit B12(Kobalamin)

- Vitamin B12 suda çözünen bir vitamindir.
- Vitamin B12 vücutta sentezlenmez; dışardan alınması zorunludur. Özellikle kırmızı et olmak üzere, süt ürünleri, yumurta gibi hayvansal ürünlerde bolca bulunur.
- Barsak bakterileri ve suda bulunan bazı saprofit bakteriler de az miktarda B12 vitamini sentezleyebilir.

Vit B12 Eksikliği

- Folat ile birlikte DNA sentezi için gerekli olan metil gruplarının temininden sorumlu metiyonin-homosistein yolağında kofaktör olarak görev alır. Bu yolağın bozulması kemik iliğinde megaloblastik değişikliklere ve inefektif hematopoeze yol açar.
- Folattan bağımsız olarak myelin sentezi için gerekli nöronal lipid ve proteinlere metil sunar. Bu mekanizmanın bozulması sonucunda demyelizasyona bağlı nörolojik bulgular ortaya çıkar.

Etyoloji

- Diyetle yetersiz alım:
 - a. Vejeteryan diyet, kötü sosyoekonomik koşullar, malnütrisyon, kötü kontrol edilen fenilketonüri
 - b. Gebelik döneminde kobalamin eksikliği veya pernisiyöz anemi sonucu anne sütünde düzeyin düşmesi
- Kobalaminin metabolik bozuklukları
- Transport bozuklukları:
 - Transkobalamin 2 eksikliği
- İlaçlar :
 - Nitröz oksit
 - Proton- Pompa inhibitörleri / H2 reseptör blokerleri/ Antiasitler
 - Metformin

Etyoloji

- **Kobalamin emiliminde bozukluk :**

- a. İntrinsik faktör (İF) eksikliği;

1. Konjenital İF mutasyonu
2. Pernisiyöz anemi
3. Otoimmün poliendokrinopatilere eşlik eden pernisiyöz anemi
4. Gastrik mukozal hastalıklar

- b. İnce barsaklardan emilimin bozulması;

1. İleal rezeksiyon veya hastalık
2. Kör bağırsak sendromu
3. Parazitler
4. Malabsorpsiyon
5. Kobalamin emilim bozukluğu- İmerslund-Grasbeck sendromu

- Türkiye’de st ocukluęu dneminde en sık grlen B12 vitamini eksiklięi nedeni, annenin gebelik dnemindeki B12 vitamini eksiklięidir. Bu nedenle annelerde de B12 vitamini eksiklięi aranmalıdır.

Hastanın annesinin tetkikleri;

Vit B12: 150 pg/ml

Folik asit: 5,49 ug/L

Klinik

Belirti ve bulgular hematolojik, sindirim ve sinir sistemine aittir.

- Limon sarısı solukluk, halsizlik, çabuk yorulma
- Kol-bacakta hissizlik, depresyon, öğrenme güçlüğü, dengesiz yürüme, tremor, ataksi, demans bulguları gibi nörolojik belirti ve bulgular
- Süt çocukluğu döneminde; büyüme nöromotor gelişmede gerilik, tremor, iştahsızlık ve apati, MRG incelemesinde beyinde atrofi
- Dilde papillalarının atrofisi, düz, parlak kırmızı dil
- Hiperpigmentasyon, vitiligo
- Anemi± nötropeni ± trombositopeni

Laboratuvar

- **Hemogram ve Periferik Yayma**

Anemi

Makrositoz

Düşük retikülosit

Nötrofil hipersegmentasyonu

Hafif lökopeni ve/veya trombositopeni (ağır eksikliklerde)

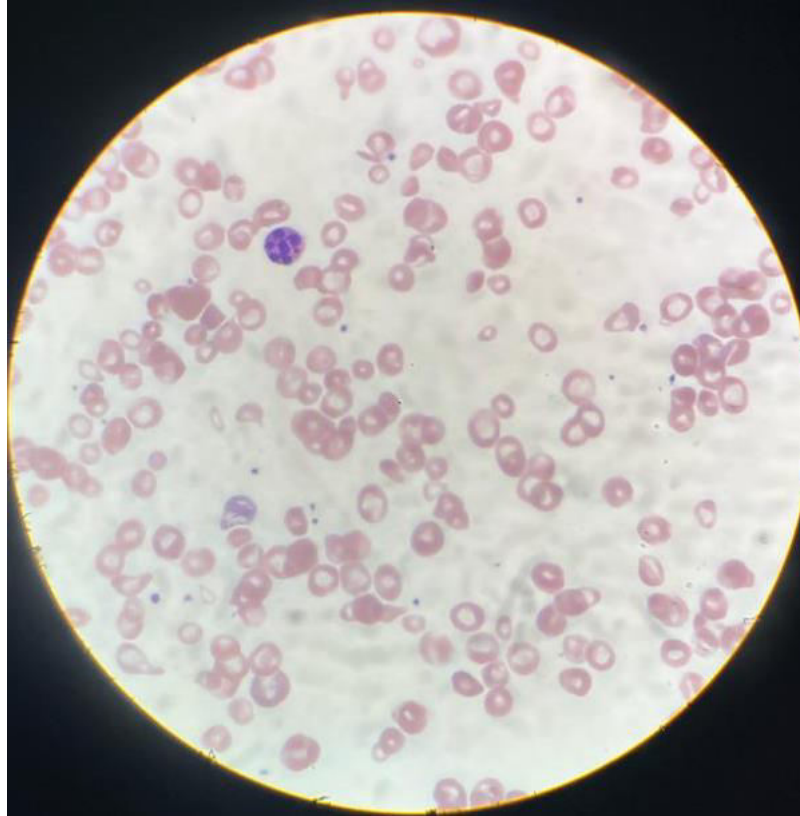
- **Biyokimya**

Artmış LDH

Artmış indirekt bilirubin

Artmış serum demir satürasyonu

Düşük haptoglobin



Tedavi

- Tedavi dozu, şekli ve süresi konusunda farklı yaklaşımlar mevcuttur. Çoğunlukla parenteral yol tercih edilir.
- Vitamin B12 nin kullanılan formları: Siyanokobalamin(Dodex), hidroskobalamin (Neurogrisovit).
- Hidroskobalamin dokuya daha sıkı bağlanır ve seyrek enjeksiyon imkanı sağlar.
- Yenidoğan ve süt çocuklarında kalıcı nörolojik ve psikomotor bozuklukları önlemek için tedaviye erken başlanmalıdır.
- Tedavide genellikle B12 vit. 10-15mcg/kg gibi çok az miktarda verildiğinde bile klinik ve laboratuvarında değişiklikler gözlenir.

Ađır anemisi olan hastalarda tedavi;

- Anemiye bađlı kalp yetmezliđi olabilir. Oksijen, diüretik, yavaş hızda ve düşük dozda eritrosit süspansiyonu verilir.
- Bu hastalarda vitamin B12 tedavisi başlangıcında istenmeyen klinik etkiler görülebilir.
- Hayatı tehdit eden hipokalemi, tromboz ve emboliye ikincil serebral ve kardiyovasküler ataklar ve erişkinlerde ölüm bildirilmiştir.

Klinik seyir

- Hastaya 10 cc/kg ES transfüzyonu yapıldı.
- parenteral B12 vitamini tedavisi başlandı. (Dodex 1/3 ampul, kalan 2/3 ampul po anneye içirildi.)

İlk hafta: Gün aşırı

İkinci hafta: Haftada 2 kez

Üçüncü hafta: 1 kez

İki hafta sonra 1 kez

Üç hafta sonra 1 kez

- 2. hafta 5 mg/kg/gün elementer demir (Ferro sanol şurup) tedavi dozunda eklendi.

Klinik seyir

- Boy-kilo SDS ≤ -3 olan ve nutrisyonel B12 eksikliği olan hasta Çocuk Gastroenteroloji bölümüne konsülte edildi.
- Çocuk Gastroenteroloji tarafından 6X50 cc mama başlandı.
- B12 den zengin diyet açısından diyetisyenine konsulte edildi. Hastanın diyeti düzenlendi, aile bilgilendirildi.

Tedaviye yanıt yoksa

- Kombine folat ve kobalamin eksikliği
- Eş zamanlı demir eksikliği (Tedavi sırasında hızlanmış eritropoez nedeniyle demir eksikliği oluşabilir, tedavinin 2. haftasında demir ilavesi yapılabilir.)
- Hemoglobinopati, kronik hastalık anemisi ya da hipotiroidizm varsa kobalamin tedavisine istenen yanıt alınmaz.

Kaynakça;

- <https://www.thd.org.tr/thddata/books/94/bolum-i-b12-vitamini-eksikligi-tani-ve-tedavikilavuzu.pdf>