



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Nefroloji Bilim Dalı
Olgu Sunumu

21 Nisan 2016 Perşembe

İnt. Dr. Başak Özge

Prof. Dr. Kenan Bek

KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ TIP
FAKÜLTESİ
ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI
ANABİLİM DALI

ÇOCUK NEFROLOJİ BİLİM DALI
OLGU SUNUMU
21.04.2016
Dr. Başak ÖZGE
Dr. Kenan BEK

- 2,5 aylık, erkek hasta
- Şikayeti: Öksürük, ateş, bulantı, kusma
- Öyküsü: 10 gündür süren öksürük,

3 gündür süren ateş yüksekliği şikayetleri ile Sakarya Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi'ne götürülmüş

Bronkopnömoni ön tanısı ile yatırılmış.

Yatışı sırasında Na değerlerinde yükseklik(178,174) ve poliürisi 20 ml/kg/gün olan hasta

ileri tetkik ve tedavi amacıyla tarafımıza yönlendirildi.

- Özgeçmiş:
 - Prenatal: Özellik yok
 - Natal: Özellik yok
 - Postnatal: 5 günlükken 1 günlük hiperbilirubinemi nedeniyle YBÜ yatış.
 - Kullanılan ilaç: yok

- Soygeçmiş:
 - Anne: 27yaşında, sağ-sağlıklı
 - Baba: 32 yaşında, sağ-sağlıklı
 - 1. çocuk: 8 yaşında, kız, sağ-sağlıklı
 - 2. çocuk: hastamız
 - Ailede hastalık: Dede larinks ca,
 - Dayısında da benzer (!) hastalık öyküsü

Fizik muayene

- VA: 6.030 g (50-75 p)
- Boy: 62 cm (50-75 p)
- Baş çevresi: 42 cm (50-75p)
- YAŞAMSAL BULGULAR:
 - Ateş: 37,6 C
 - Nabız: 128/dk
 - Kan basıncı: 80/40 mmHg
 - SS: 38/dk
 - Spo2: %99 oda havasında

Fizik muayene

- Deri: Deri rengi, turgor, tonus doğal.
Ödem, purpura, peteşi yok
- Baş-boyun: Saç ve saçlı deri doğal.
Kafa yapısı simetrik.
ÖF 2x1 cm, normal bombelikte.
Boyunda kitle ve LAP yok
- Gözler: Işık refleksi bilateral mevcut.
Pupiller izokorik.
Konjonktivalar ve skleralar doğal.
Göz kürelerin her yöne hareketi doğal
- Kulak-burun- boğaz: Bilateral kulak zarları doğal.
Burun tıkanıklığı, akıntısı yok.
Orofarenks ve tonsiller doğal

Fizik muayene

- KVS: S1+ S2+ ek ses ve üfürüm yok,
periferik nabızlar alınıyor
- SS: Akciğerler eşit havalanıyor,
her iki akciğerde yaygın ral (+), ronküs yok
- GİS: Karın rahat. Defans(-) rebound(-) bağırsak sesleri doğal. Dalak, karaciğer ele gelmiyor. Traube alanı açık.
- Nörolojik Muayene: Bilinç açık, çevreyle ilgili. Meningeal irritasyon bulgusu yok. Kas gücü, tonusu doğal.
- Ürogenital: Erkek görünümünde. Yapısal bozukluk, sakral gamze, kılınma, pigment artışı yok. Her iki testis skrotumda ele geliyor. Anüs muayenesi doğal.

LAB

BK:16.000/mm³

HB: 8,77 g/dl

PLT: 401.000/mm³

- TIT

Dansite: 1003

PH: 5,0

Protein: -

RBC: -

BK: -

- *İdrar Na: 125 mmol/l*

(<100mmol/l)

- İdrar K: 2,07 mmol/l

LAB

Glukoz:85mg/dl

Üre: 9mg/dl

Kreatinin: 0,48mg/dl

AST: 43 ALT: 50U/L

T.protein: 5,3mg/dl

Albumin: 3,52mg/dl

Na: 178mEq/L

K: 4,80mg/dl

Cl: 143mg/dl

Ca:9,7mg/dl

Osmolarite : 362mOSM/L

CRP:0,44 mg/dl

- ÜRİNER SİSTEM US ve RENKLİ DOPPLER

Her iki böbrek boyutları normaldir, konturları düzenlidir (sağ 52, sol 49 mm).

Parankim eko ve kalınlıkları normaldir.

Bilateral böbreklerde taş, kitle, hidronefroz izlenmedi.

Mesane boş olup mesane lümeni içinde sonda balonu izlendi.

Doppler incelemede bilateral renal arter ve ven açık izlendi.

Tanınız nedir?

Tanı

Konjenital nefrojenik
diabetes insipidus

(X'e bađlı form)

KLİNİK İZLEM

- Çocuk Hastalıkları servisine yatırıldı.
 - Dört saatlik aldığı-çıkardığı takibi
 - Oral (mama+serbest su) +parenteral sıvı ile
 - hipernatremi takibi yapıldı.
- Hastanın dış merkezde başlanan pnömoni tedavisine devam edildi (Ampisilin + Klaritromisin).
- İndometazin ve Aldactazit
 - (Spironolactone+Hydrochlorothiazide) başlandı.
- Takipte hiperglisemi
 - Çocuk Endokrinoloji danışımı
 - Sıvı tedavisi-glukoz inf. Hızı-insülin ihtiyacı-yakın izlem (Yoğun bakım)

KLİNİK İZLEM

- Hasta izlem amaçlı ÇYBÜ'ne devredildi.
Na:220 -190 mEq/L
 - İndometazin 2mg/kg ve Aldactazit 3mg/kg/gün
 - Antibiyotik tedavisi devam edildi

- **Minirin' e klinik yanıt alınamadı!**
(Poliüri ve hipernatremi devam etti)
- 4. gününde Na:187 mEq/l. Genel durumu iyi olan hasta pediatri servisine devredildi.
- 6. gününde idrar çıkışı 32 ml/kg/st ve Na: 174 olan hastanın
 - Aldactazid 2x12mg'a çıkıldı.
- 12. gününde idrar çıkışı 10 ml/kg/st, Na:154 mEq/l
- Na:137 mEq/l, genel durumu iyi, AB'ler kesildi.
 - Önerilerle taburcu edildi.
 - Hazır mama (Anne sütü yok!) +serbest su ile taburcu
 - 1 hafta sonra nefroloji poliklinik kontrol

Takip

- İzlemede
 - indometazin 2mg/kg,
 - Aldactazit 4mg/kg
- 1 hafta sonraki poliklinik kontrolünde
 - Na: 135
 - Genel durum/hidrasyon/kilo alımı yeterli
- Aynı önerilerle 1 ay sonra kontrole çağrıldı

TANIYI DESTEKLEYEN BULGULAR

- Erken başlangıç (Poliüri-polidipsi)
- Erkek cinsiyet
- Hipernatremi
- Egzojen ADH'ye cevapsızlık
- Aile öyküsü

DIABETES İNSİPIDUS

- SANTRAL
 - Primer
 - Sekonder
- NEFROJENİK
 - Konjenital
 - Sekonder

Nefrojenik DI:

- ADH'ya parsiyel veya komplet renal yanıtızsızlık
 - ADH normal veya yüksektir.
- Etiyoloji:
 - **Konjenital**
 - Akkiz(sekonder):
 - **Metabolik** (hipokalemi, hiperkalsemi)
 - **İlaçlar** (lityum, α mfoterisin b, sidofovir, foskarnet),
 - **Medüller hasar** (kronik PN, sistinoz, orak hücre hastalığı, obstrüktif nefropati, KBY, infiltratif hastalıklar (lösemi/lenfoma/amiloidoz)

Konjenital nefrojenik DI

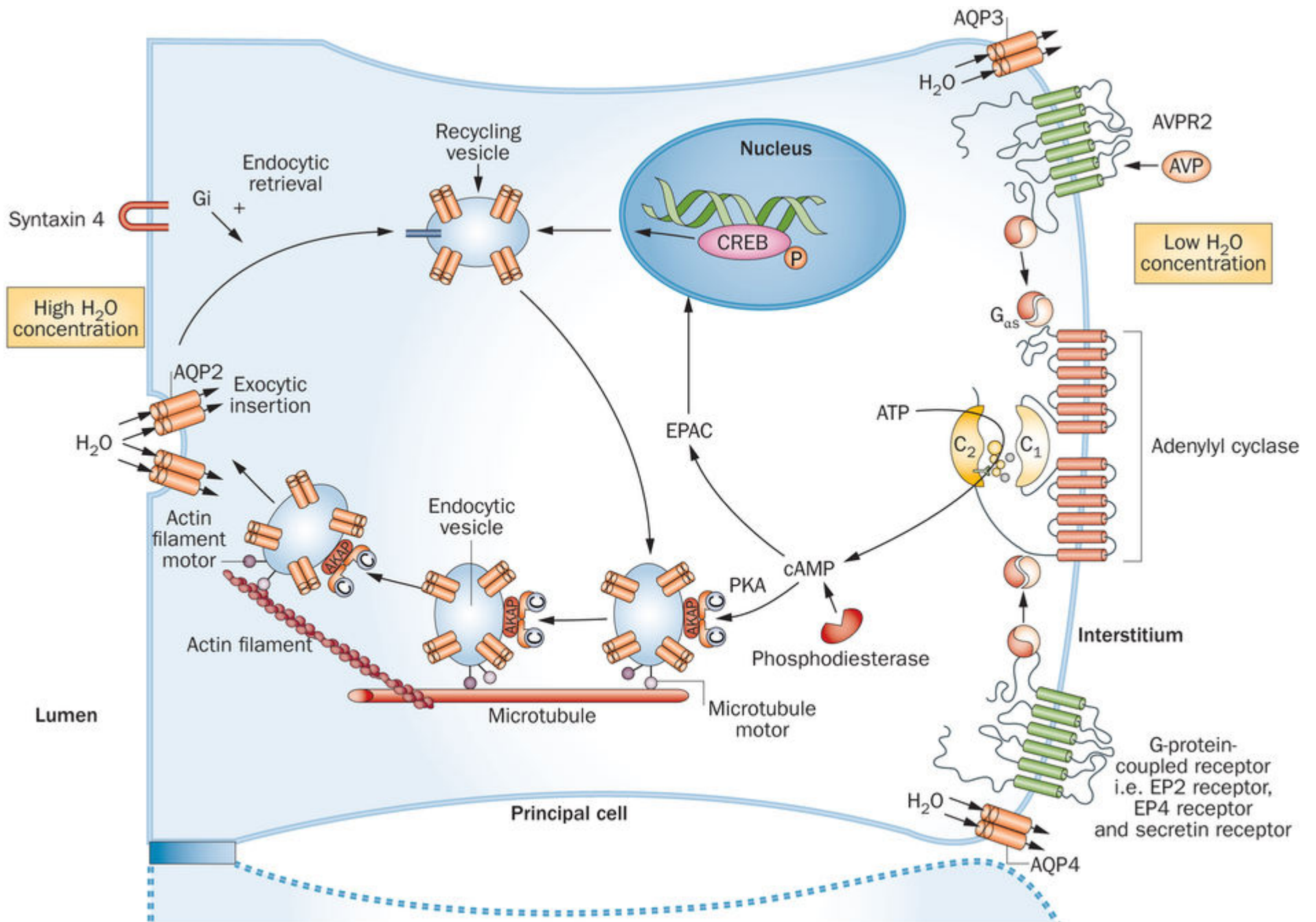
- X- e bađlı (%90-95)

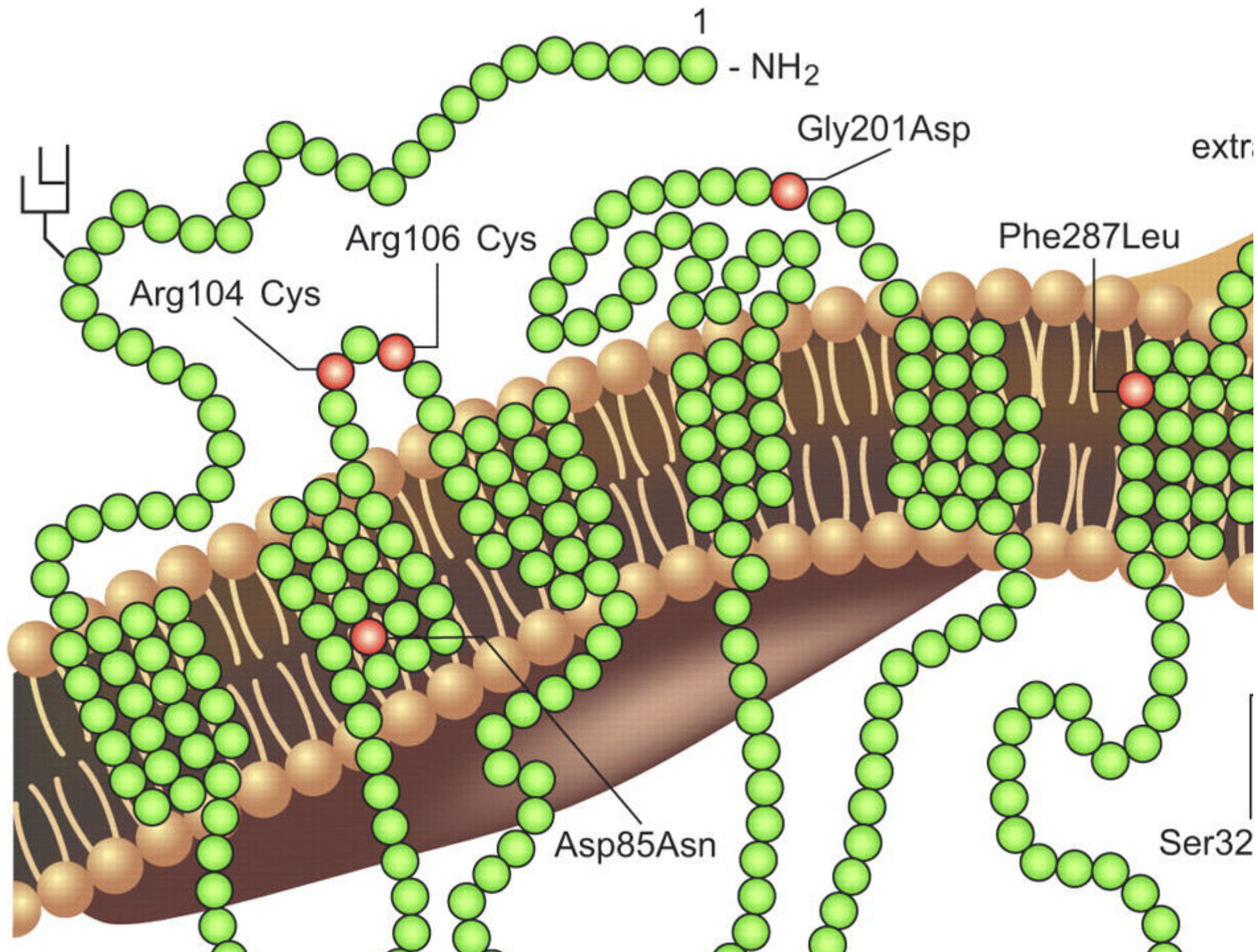
V2 reseptör gen mutasyonu (**AVPR2**), Xq28

200 den fazla mutasyon tanımlanmış

- Otozomal dominant/resesif (%5-10)

Aquaporin 2 gen mutasyonu (**AQP2**),
(12q13)





KLİNİK (Konjenital Nefrojenik Di)

- **Erken süt çocukluğunda başlangıç**
- **Poliüri ve polidipsi**
 - Su alımı yetersiz olursa
 - Dehidratasyon ve hipernatremi
 - Halsizlik, ateş, pisişik bozukluklar
 - Tekrarlayan hipernatremi ve dehidratasyon atakları
 - Mental gelişim etkilenebilir

TANI

- Klinik bulgular (Polidipsi ve poliüri)
- **İdrar dansitesi/ozmolaritesi**
 - İdrar hipoozmolar
 - Plazma hiperozmolar
- ADH ölçümü önerilmez (ilk merkez bakmış ve normal bulmuş)
- Genetik test ile spesifik mutasyon analizi
 - (Hastamızda gönderdik sonuç bekliyoruz)

LABORATUVAR

- 24 sa idrar izlemi
- KŞ, BUN, kre
- K, Ca, **Na** , bikarbonat
- TİT, idrar ozmolaritesi
- Serum osmolaritesi
- Su kısıtlama testi
- Desmopresin testi
- Plasma ADH düzeyi
- Genetik çalışma

TEDAVİ

- **Nefrojenik DI tedavisinde:** Saatlik düzenli su alımı (200-300 ml/kg/gün miktarına kadar)
- Düşük solüt (tuz) ve protein içeren diyet (1mmol/kg/gün)
- Tiazid
- Amilorid
- İndometazin

- Saatlik su alımı çok küçük bebeklerde garanti edilmeli
 - NG ile sürekli su verilmesi gerekebilir
 - GÖR gelişebilir: Önlem-tedavi
 - Büyük çocuklarda düzenli ve ikili işeme
 - Mesane ve üriner dilatasyon olmaması için