



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Çocuk Polikliniği Olgu Sunumu

4 Kasım 2016 Cuma

İnt. Dr. Uğur Kamiloğlu



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Genel Pediatri Olgu Sunumu

İnt. Dr. Uğur Kamiloğlu

4 Kasım 2016 Cuma

Hasta:

- ▶ 1 aylık, kız
- ▶ ŞİKAYETİ: YOK
- ▶ Doğum sonrasında “sendromik” olabileceği şüphesiyle tarafımıza yönlendirilmiş.

Özgeçmiş

- ▶ **Prenatal:** Annenin ilk gebeliđi. Gebeliđi boyunca düzenli doktor ve USG kontrolü var. Takiplerinde ve yapılan ikili testinde anormallik saptanmamış. Gebelik sırasında sigara, alkol, radyasyon maruziyeti, enfeksiyon ,hastalık geçirme öyküsü yok.
- ▶ **Natal:** Dış merkezde, 3.190 gr olarak 38. gebelik haftasında C/S ile doğmuş.
- ▶ **Postnatal :** Doğar doğmaz ağlamış. Özellik yok.

Soygeçmiş

- ▶ Anne 26 yaşında sağ-sağlıklı;
- ▶ Baba 30 yaşında sağ-sağlıklı
- ▶ Anne baba arasında akrabalık yok.
- ▶ Ailede kalıtsal hastalık öyküsü yok.
- ▶ 1.çocuk: Hastamız.

Fizik Muayene:

Boy: 50,5 cm (25–50 p)

Tartı: 3.850 gr (50–75 p)

Baş çevresi: 36cm (3–10 p)

- ▶ Genel durumu: iyi, bilinç açık, aktif–hareketli
- ▶ Gözler : Yukarı ve dışa doğru çekik, epikantal katlantıları mevcut.
- ▶ Burun kökü basık
- ▶ Kalp ritmik ek ses duyulmadı.
- ▶ Hafif hipotonik.
- ▶ Ellerde Simian çizgisi, ayak 1. ve 2. parmak arasında açıklık(sandalet açıklığı)

Ön Tanınız ?



DOWN SENDROMU



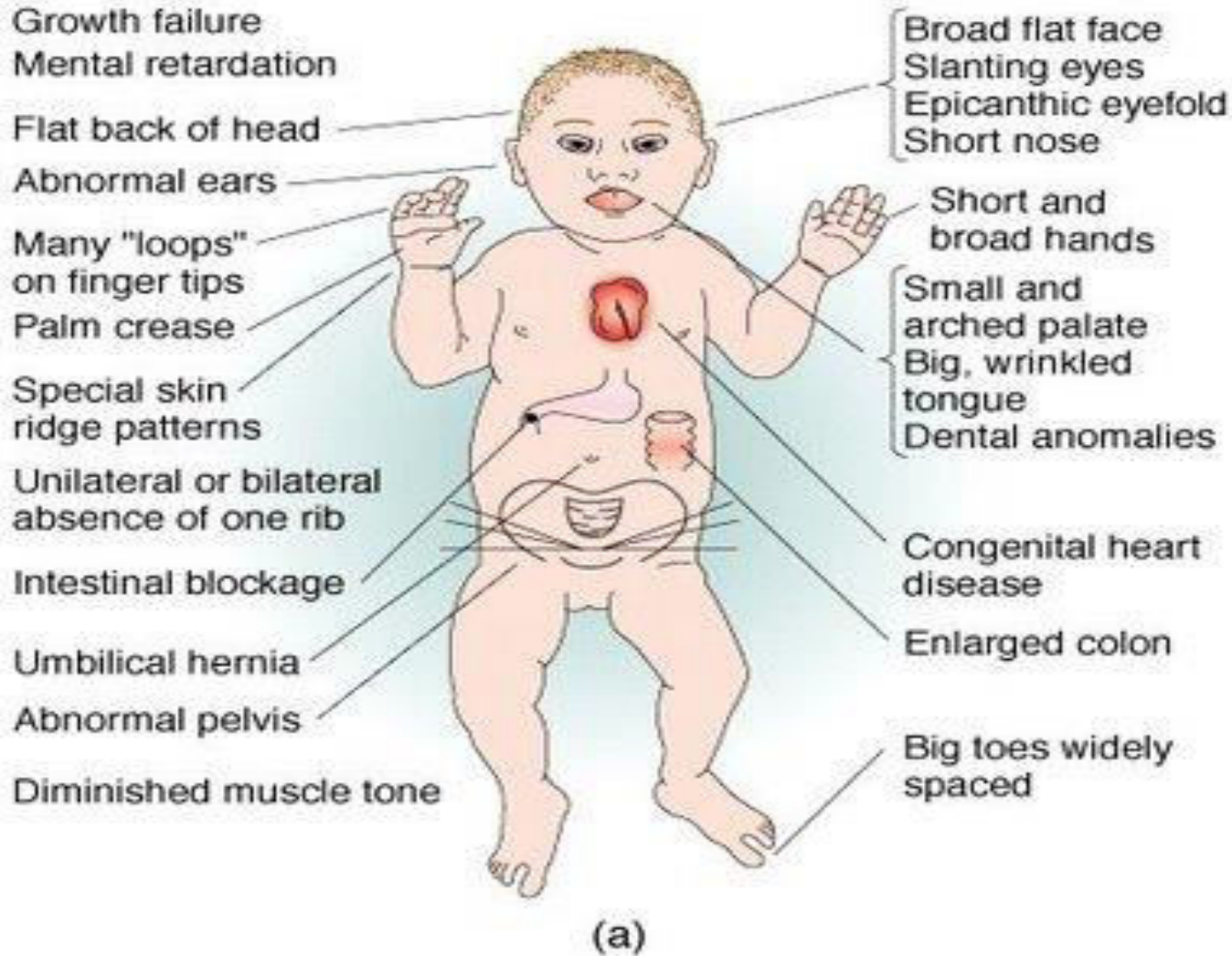
DOWN SENDROMU

- ▶ İzlem Planı:
- ▶ Hastadan telekardiyografi, EKG, tiroid hormonları, tam idrar tetkiki, hemogram ve kan biyokimyası istendi.

DOWN SENDROMU

- ▶ İzlem Planı :
- ▶ Hastamızın olabilecek kardiyolojik ek anomalileri nedeniyle Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı ile konsülte edilmesi;
- ▶ Posnatal kromozom analizi için Tıbbi Genetik Bölümüne yönlendirilmesi planlandı.

Down Sendromu Hakkında Kısa Bir Özet:



Down Sendromu:

- ▶ Genetik kökenli mental geriliklerin en önemli nedenlerinden biri olan Down Sendromu, yenidoğan canlı bebeklerin yaklaşık 1 / 700 – 1 / 800'ünde görülür.
- ▶ Anne yaşıyla görülme sıklığı doğru orantılıdır. 35 yaşın üstündeki annelerden doğan bebeklerin %2'sinde görülür.
- ▶ 20 yaşın altındaki annelerde görülme sıklığı 1.550 canlı doğumda 1 iken; 45 yaşın üstündeki annelerde 25'te 1'e kadar yükselir.

Down Sendromu:

- ▶ Maternal serumda
- ▶ Alfa fetoprotein ve konjuge estriol düzeyinin **düşüklüğü**
- ▶ Koryonik gonadotropin düzeyinin **yüksekliği**

Down Sendromu riskinin arttığını gösterdiği kabul edilir.

- ▶ Down Sendromlu fetusları saptamakta **en önemli tanı yöntemi fetal karyotiplemedir.**

Down Sendromu:

- ▶ Yenidođan evresinde tipik yüz grnm dıŐında en nemli bulgu **hipotonidir**.
- ▶ Daha sonraki yaŐlarda hipotoni giderek azalırken đrenme gclđ belirginleŐir.
- ▶ Mental gerilik genelde ađır deđildir. zel bir eđitimle bazı beceriler kazanabilir; konuŐma, yazma ve kendi bakımını yapmayı đrenebilirler.



DOWN SENDROMLU BEBEKLERİN FİZİKSEL ÖZELLİKLERİ

KRANIO-FASIAL ANOMALİLER:

- ▶ Mikrosefali
- ▶ Düz oksiput
- ▶ Küçük kulak, işitme azlığı
- ▶ Ensede fazla deri kıvrımı
- ▶ Çekik gözler
- ▶ Brushfield lekeleri
- ▶ Epikantus
- ▶ Düz burun köprüsü
- ▶ Dar kısa damak
- ▶ Dilin dışarıda durması
- ▶ Strabismus, orbita normale göre dar

EKSTREMİTE ANOMALİLERİ:

- ▶ Kısa geniş parmaklar
- ▶ Klinodaktili
- ▶ Simian çizgisi
- ▶ 1-2. ayak parmağı arası genişliği
- ▶ 5. parmağın kıvrık ve kısa olması

NÖROLOJİK BULGULAR:

- ▶ Hipotoni
- ▶ Mental gerilik

KARDİYOVASKÜLER ANOMALİLER:

- ▶ ASD, VSD, AVSD, AV kanal defekti, PDA, TOF, TGA

GİS ANOMALİLERİ:

- ▶ Duodenal, anal atrezi



► Simian Çizgisi





► Kısa Geniş
Parmaklar

1-2 Ayak Parmak Arası Geniřliđi



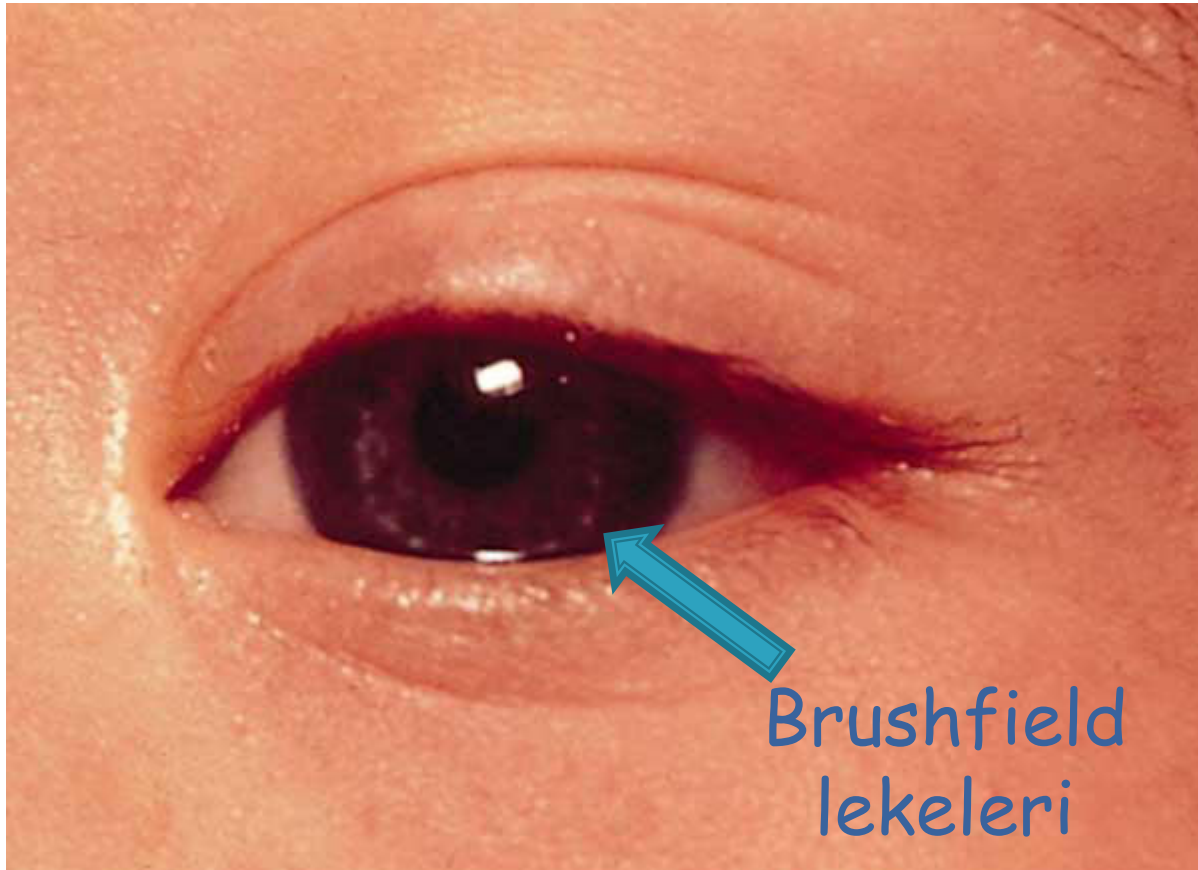


► Karakteristik
Yüz Görünümü



- ▶ Küçük Kulak
- ▶ Basık Burun Kökü

Epikantus



Down Sendromu

- ▶ Down Sendromluların **büyümleri yavaş** ve kemik yaşları geridir.
- ▶ Erişkin boyu normale oranla biraz kısadır.
- ▶ Ergenlik gecikebilir.
- ▶ Erişkin yaşında en önemli sorun **erken gelişen katarakt ve Alzheimer Hastalığıdır.**

Down Sendromu

- ▶ Down Sendromlu çocukların **yaklaşık yarısında çeşitli konjenital kalp defektleri** (AV kanal defekti, VSD, ASD, PDA vb.) görülebilir.
- ▶ Yenidoğan evresinde **kalp anomalileri ve hipotiroidi açısından incelenmelidir.**
- ▶ Bebeklikte, kalp dışı, en önemli mortalite nedeni **enfeksiyonlardır.**

Down Sendromu

- ▶ Yineleyen üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları işitme kaybına yol açabilir.
- ▶ Bu nedenle periyodik işitme testleri yapılmalıdır.
- ▶ Bu hastalarda ayrıca lösemi gelişme riski de artmıştır.

SONUÇ

- ▶ Down sendromlu olgular, eşlik edebilecek tüm anomaliler açısından yenidoğan döneminde mutlaka taranmalıdır.
- ▶ Ayrıca daha sonra gelişebilecek hastalıklar ve Down sendromu ile birlikte riski artan hastalıklar açısından periodik poliklinik takibi yapılmalı ve **büyüme–gelişmeleri kendi çizelgeleri ile değerlendirilmelidir.**

- ▶ Tüm bu bilgiler ışığında Down sendromlu hastalar gerekli tetkiklerle incelenmeli; gerekli tedavi ve müdahaleler planlanmalı ve ayrıca ailelere genetik ve gerekiyorsa psikolojik destek ve danışmanlık verilmelidir.
- ▶ Hastalar düzenli aralılarla izlenerek özel eğitim ve rehabilitasyon için yönlendirilmelidir.

Teşekkürler...