



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Çocuk Yoğun Bakım Servisi
Olgu Sunumu

8 Nisan 2016 Cuma

İnt. Dr. Dilara Dinçer

Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Çocuk Yoğun Bakım Ünitesi
Olgu Sunumu

8 Nisan Cuma

İnt.Dr.Dilara Dinçer



- * H.B.

- * 12 yaş / Erkek

ŒIKAYET

- * ksrk, balgam, nefes almada zorluk

HİKAYE

- * Dış merkez nörolojiden takipli olan hastanın 22 gün önce balgamlı öksürük şikayeti başlamış.
- * Hastaneye giderken morarması olmuş.
- * Dış merkezde entübe edilip yoğun bakım yatışı yapılan hastaya pnömoni tanısı konularak seftriakson tedavisi başlanmıştır.
- * Tarafımıza tedavinin devamı için sevk edilmiştir.

ÖZGEÇMİŞ

- * **Prenatal:** Annenin 2.gebeliđi, gebelik sırasında herhangi bir sorun yaşanmamıř.
- * **Natal:** 3.100 g olarak dođal yolla miadında dođmuř.
- * **Postnatal:** 2.gününde emmeye bařlamıř.

GELİŐİM BASAMAKLARI

- * **Başını Dik Tutma:** 6 ay
- * **Destekli Oturma:** 1,5 yaş
- * **Desteksiz Oturma:** 2 yaş
- * **Yürüme:** 4 yaş (Kontrolsüz yürüyormuş, elinden tutulmadığında yere düşüyor ve kendiliğinden kalkamıyormuş. Destek alarak ya da elinden tutulduğunda merdiven inip çıkabiliyormuş.)
- * **Konuşma:** 1,5 yaş

SOYGEÇMİŞ

- * **Anne:** 40 yaş, sağ-sağlıklı
- * **Baba:**40 yaş, sağ-sağlıklı
- * 2. derece akraba evliliği; amca çocukları
- * **1. Çocuk:** 16 yaş, kız, sağ-sağlıklı
- * **2. Çocuk:** Hastamız
- * **3. Çocuk:** 8 yaş, kız sağ-sağlıklı
- * Ailede bilinen başka hastalık öyküsü yok.

YAŞAMSAL BULGULAR

- * Ateş: 37,3°C
- * Nabız: 93/dk
- * Solunum sayısı: 36/dk
- * Tansiyon: 91/62 mm/Hg

FİZİK MUAYENE

- * **Deri:** Soluk
- * **Baş Boyun:** Doğal
- * **Kulak-Burun-Boğaz:** Doğal
- * **Solunum Sistemi:** Doğal. Ral yok. Ronküs yok.
- * **Gastrointestinal Sistem:** Karın rahat defans yok, rebound yok.
- * **Kardiyovasküler Sistem:** Doğal, S1 (+), S2 (+)
- * **Nöromusküler Sistem:** Duyu muayenesi doğal.
Kas gücü sol kol: 4/5 sağ kol: 2/5
sol bacak: 1/5 sağ bacak: 1/5

LABORATUVAR

- * Glu: 95 mg/dl
- * Üre: 4 mg/dl
- * Kre: 0,28 mg/dl
- * AST: 81 U/l
- * ALT: 84 U/L
- * T. Bil: 0,3 mg/dl
- * İnd. Bil: 0,2mg/dl
- * LDH: 422 U/L
- * ALP: 40 U/L
- * T.pro: 5,2 g/dl
- * Alb: 3,14 g/dl
- * Na: 134,9 meq/l
- * K: 3,56 meq/l
- * Ca: 8,9 mg/dl
- * Ürik asit: 1.0 mg/dl

- * BK: 6690/mm³
- * ANS: 3710/mm³
- * HGB: 11,7 g/dl
- * MCV:88,6 fL
- * MCHC: 32,4 g/dl
- * PLT: 133.000/mm³
- * CRP: 0,21 mg/dl
- * ESR: 7 mm/h

- * CPK: 1.965 mg/dl



**ÖN TANILAR?
HANGİ TETKİKLERİ İSTERDİNİZ?**

DIŐ MERKEZ: ESKİ BULGULAR

- * **CPK:** 1.965 mg/dl
- * **EMG:** Yaygın miyojen tutulum ile uyumlu elektrofizyolojik deęişiklikler
- * Kas biyopsisi distrofi ile uyumlu.
- * Duchenne ve Becker musküler distrofi açısından gen analizinde mutasyon saptanmamış.
- * Musküler distrofi gen paneli analizinde; ANO5 geninde homozigot mutasyon saptanmış.

* **OTOZOMAL DOMİNANT GEÇİŞLİ LGMD SUBTİPLERİ**

- * LGMD1A (myotilin mutation)
- * LGMD1B (lamin A/C mutation)
- * LGMD1C (caveolin 3 mutation)
- * LGMD1D (DNAJB6 mutation)
- * LGMD1E, also called desmin myopathy, a type of myofibrillar myopathy (desmin mutation)
- * LGMD1F (chromosome 7 mutation)
- * LGMD1G (chromosome 4 mutation)
- * LGMD1H (chromosome 3 mutation)

* **OTOZOMAL RESESİF GEÇİŞLİ LGMD SUBTİPLERİ**

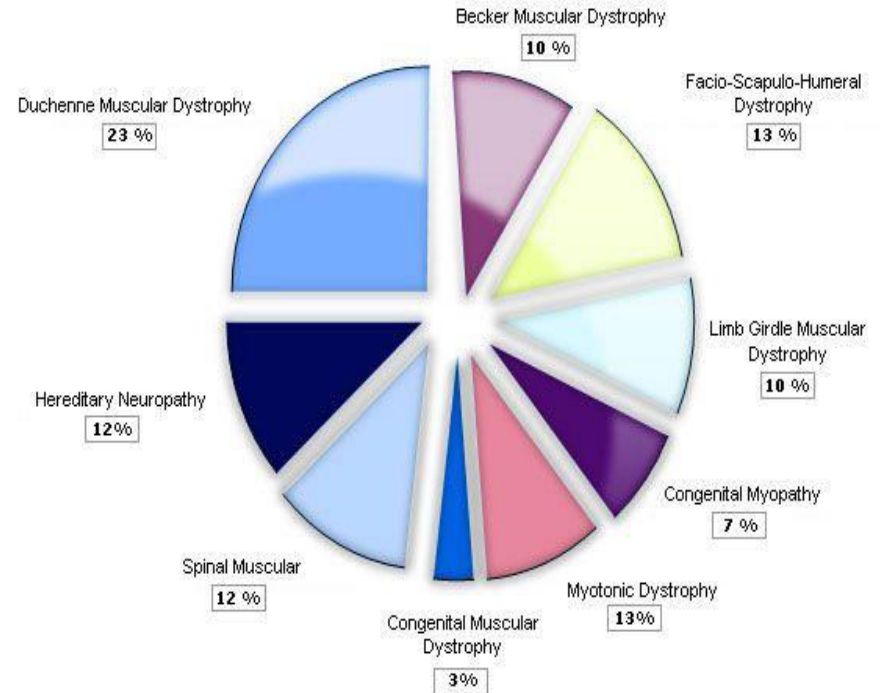
- * LGMD2A (calpain mutations)
- * LGMD2B (dysferlin mutations)
- * LGMD2C, also called SCARMD1 (gamma sarcoglycan mutations)
- * LGMD2D, also called SCARMD2 (alpha sarcoglycan mutations)
- * LGMD2E (beta sarcoglycan mutations)
- * LGMD2F (delta sarcoglycan mutations)
- * LGMD2G (telethonin mutations)
- * LGMD2H (TRIM32 mutations)
- * LGMD2I (FKRP mutations)
- * LGMD2J (titin mutations)
- * LGMD2K (POMT1 mutations)
- * **LGMD2L (ANO5 mutations)**
- * LGMD2M (fukutin mutations)
- * LGMD2N (POMT2 mutations)
- * LGMD2O (POMGnT1 mutations)
- * LGMD2Q (plectin mutations)

Müsküler distrofi:

- * Alt motor nöronda yapısal anormallik olmaksızın,
- * iskelet kaslarının progressif dejenerasyonu ile karakterize,
- * kaslarda güçsüzlük ve atrofiye sebep olan,
- * genetik
bir grup hastalıktır.

PROGRESİF MÜSKÜLER DİSTROFİLER

- Duchenne/Becker mskler distrofi
- Miyotonik distrofi
- Konjenital mskler distrofi
- Fasiyoskapulohumeral distrofi
- Ekstremitte tutulumlu”Limb girdle” mskler distrofi**
- Emery-Dreifuss mskler distrofi



EKSTREMİTE-KAVŞAK KAS DİSTROFİSİ (LİMB GİRDLE MÜSKÜLER DİSTROFİ)

Limb-girdle müsküler distrofiler (LGMD)

- * pelvis ve omuz çevresi kaslarında
- * ilerleyici zayıflık ve atrofi ile ortaya çıkan,
- * otozomal dominant veya resesif özellik gösteren heterojen bir hastalık grubudur.
- * Özellikle proksimal kas gruplarını etkiler.
- * prevalans yaklaşık bir milyonda 40 doğumdur.
- * **akraba evlilikleri** riski artırmaktadır.

- * Klinik semptom ve patolojik bulgular sıklıkla
- * kas-iskelet, solunum ve kardiyovasküler sistemlerde görülmekle birlikte
- * santral sinir sistemi tutulumu ve
- * gastrointestinal semptomların eklenmesi ile sistemik bir hastalık tablosu olarak ortaya çıkabilir .

- * Kalp ve solunum sistemi kaslarını da etkileyebildiđi için kardiyomiopati ve solunum hastalıklarına yatkınlık oluşur. Bu hastalarda kardiyolojik tetkikler ve yıllık izlem gerekmektedir.
- * İlerleyen dönemlerde kanat skapula, lordoz, skolyoza neden olabilir. El bileđi, ayak bileđi, diz eklemlerinde kontraktürlere neden olabilir.
- * Genellikle entellektüel kapasite etkilenmez.

İLK BELİRTİLER NELERDİR?

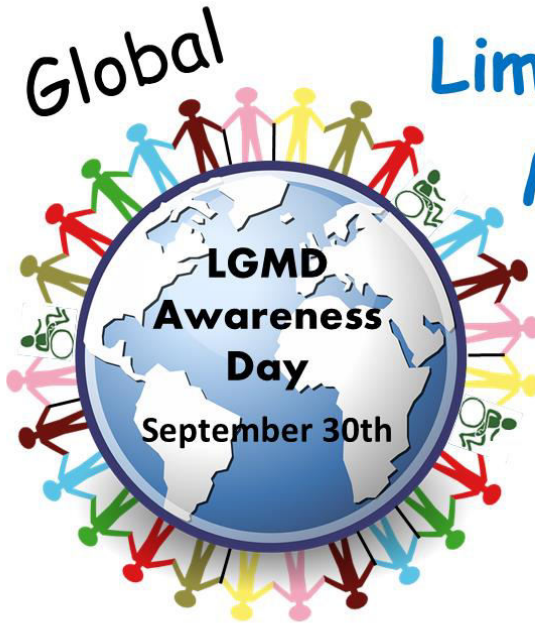
- * Motor gelişimde gerilik (Başını tutamama, geç yürüme, yürüyememe ...)
- * Kaslarda gevşeklik
- * Eklemlerde artmış ya da azalmış hareket
- * Yerden kalkma ve merdiven inip çıkmada zorluk
- * Sık düşme
- * Yürüyüş bozuklukları, koşmada yetersizlik veya koşamama (Parmak uçlarında ya da paytak yürüme)
- * Çabuk yorulma
- * Kol, bacaklar veya omurgada şekil bozuklukları

- * Hastalığın teşhisinde **CK yüksekliği ve EMG'de kas hastalığı** ile uyumlu miyopati bulguların görülmesi ve kas biyopsisi yardımcıdır.
- * Kesin tanısı genetik analiz ile konulmaktadır.

TEDAVİ

- * Bilinen ilaç tedavisi yoktur.
- * Limb-girdle mskler distrofide fizik tedavi en nemli tedavi yntemidir.
- * Erken dnemde bařlanılan aktif-pasif germe egzersizleri hastalıęa baęlı geliřebilecek olan lordoz, skolyoz, eklem kontraktrlerinin hızlı geliřmesini engeller.
- * Eř zamanlı solunum egzersizleri de nerilmektedir.
- * Hastalıkta 5. ve 6. onyıla kadar yařam beklentisi olabilmektedir.

DİNLEDİĞİNİZ İÇİN TEŞEKKÜRLER



Limb-Girdle

Muscular Dystrophy

AWARENESS DAY

September 30th

Together We Are STRONGER

www.LGMD-Info.org