



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Çocuk Hematoloji Ana Bilim Dalı

Olgu Sunumu

23.08.2023 Çarşamba

Arş. Grv. Dr. Halime Aslan Erözkan



OLGU



- ŞİKAYETİ: Solukluk, idrarda kırmızılık
- HİKAYESİ: 4 ay 25 günlük erkek hastamız ilk kez 2 aylıkken emmeme, halsizlik, idrarda kırmızı renk şikayetleri ile doktora gitmiş. B12: 112 pg/ml HGB: 8,3 g/dl olunca B12, demir ve d vit başlanmıştır. İdrarının kırmızı renkli olması üzerine tekrar hastaneye başvurmuş. Bakılan tetkiklerinde HGB: 6 gr/dl olunca çocuk hematoloji bilim dalımıza sevk edilmiştir.

OLGU



- ÖZGEÇMİŞ: Miadında doğum, 2-3 günlükken sarılık geçirmiş ancak fototerapi gerekmemiş. YDYBÜ yatışı yok. Anne sütü alıyor.
- SOYGEÇMİŞ:
Anne: 28 yaş, ev hanımı, sağlıklı- **Talasemi Taşıyıcısı**,
Baba: 31 yaş, sağlıklı, işçi,
Anne baba kuzenler.

- 1. Çocuk: 10 yaş, kız, sağ- sağlıklı
- 2. Çocuk: 7 yaş, erkek, sağ- sağlıklı
- 3. Çocuk: 5 yaş, erkek, sağ- sağlıklı
- 4. Çocuk: 4 yaş, erkek, sağ sağlıklı
- 5. Çocuk: 3 yaş, kız, sağ- sağlıklı
- 6. Çocuk: hastamız

OLGU



- Ağırlık: 6560 gr
- Spo2: %96
- Nabız: 134 atım/dk
- Solunum Sayısı: 36 /dk
- Kan Basıncı: 80/50 mmhg

OLGU



- FİZİK MUAYENE

- Genel durumu iyi, aktif, hareketli.
- **Soluk görünümde.** Peteşi- ekimoz yok.
- Ön fontanel açık, yaklaşık 3 X 2 cm boyutlarında, normal bombelikte.
- Solunum sesleri bilateral eşit, ral ve ronküs yok.
- S1 + S2+ Üfürüm yok, KDZ <2 sn
- Batın rahat, **karaciğer 3 cm, dalak kot altında 1 cm ele geliyor, traube kapalı.**
- Ürogenital sistem muayenesi doğal, haricen erkek, sünnetsiz.

• HEMOGRAM

- WBC: 13410 mikro/L
- NEU: 3430 mikro/L
- LYM: 8630 mikro/L
- MONO: 1060 mikro/L
- EOS: 240 mikro/L
- BASO: 50 mikro/L
- RBC: 2.720.000mikro/L
- **HGB: 6 g/dl**
- **MCV: 63,6 fL**
- MCHC: 34.7 g/dL
- PLT: 330.000 mikro/L

- ÖN TANILARINIZ?
- AYIRICI TANILARINIZ?
- EK TETKİK NELER İSTERSİNİZ?

LABORATUVAR



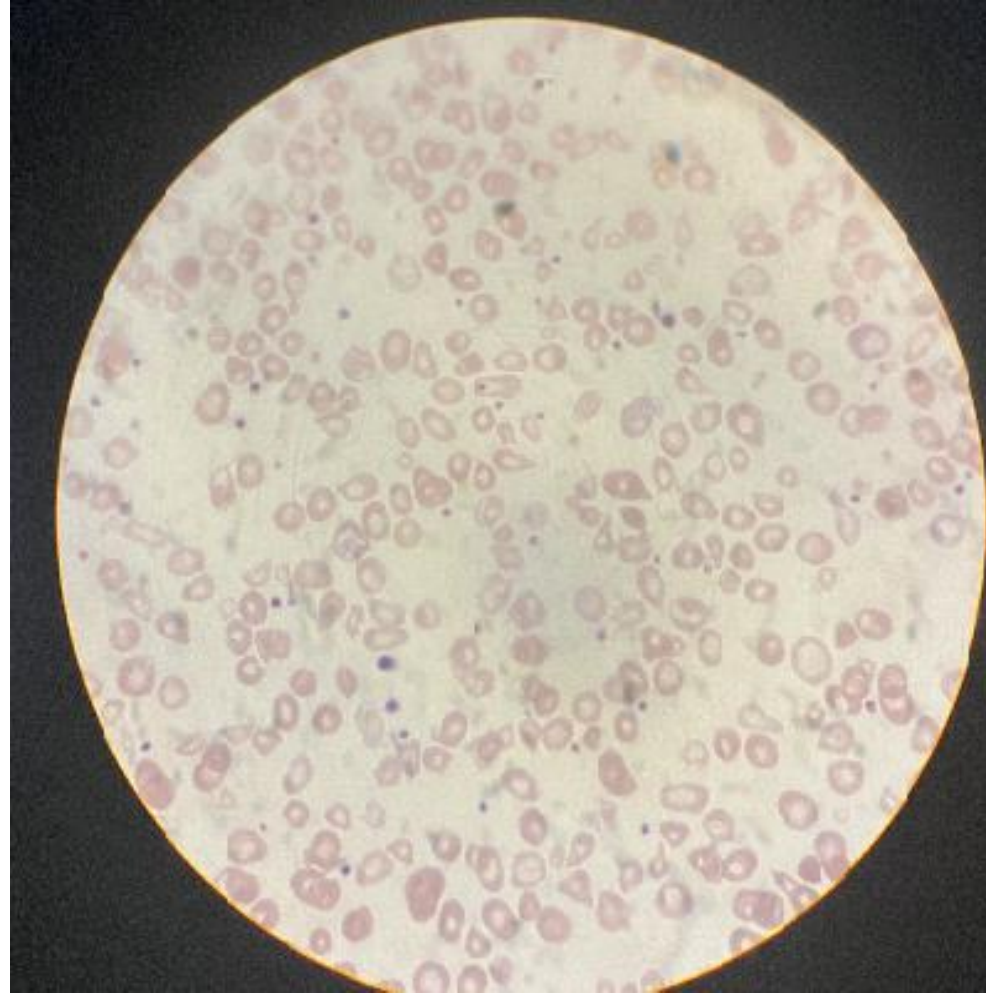
BİYOKİMYA		HORMON
AKŞ: 85,3 mg/dL	Na: 138.8 mol/L	Ferritin: 92.4 ug/L
Üre: 14.7 mg/dl	K: 4.53 mmol/L	B12: 492 ng/L
Kre: 0.28 mg/dl	Ca: 9.45 mmol/L	Folik Asit: 17.5 ug/L
AST: 39.1 U/L	Mg: 2.32 mg/dl	RETİKÜLOSİT
ALT: 21.5 U/L	P: 5.44 mg/dl	Retikülosit Sayısı: 77.000
T. Bil: 1.7 mg/dl	Cl: 107 mmol/L	Retikülosit Yüzdesi: %3.08
D. Bil: 0.65 mg/dl	CRP: <0,5 mg/L	ELİSA
LDH: 465 U/L	TİT	HBsAg: (-)
Ürik asit: 6.1 mg/dl	Aşırı Bulanık	AntiHBc IgG-IgM: (-)
Albumin: 48. 9 g/L	Ph: 6	AntiHAV IgG: (+) IgM: (-)
T.protein: 62.7 g/L	Dansite: 1019	AntiHCV: (-)
Haptoglobulin: <0.1 g/L	Bilirubin: (-)	Anti HIV: (-)

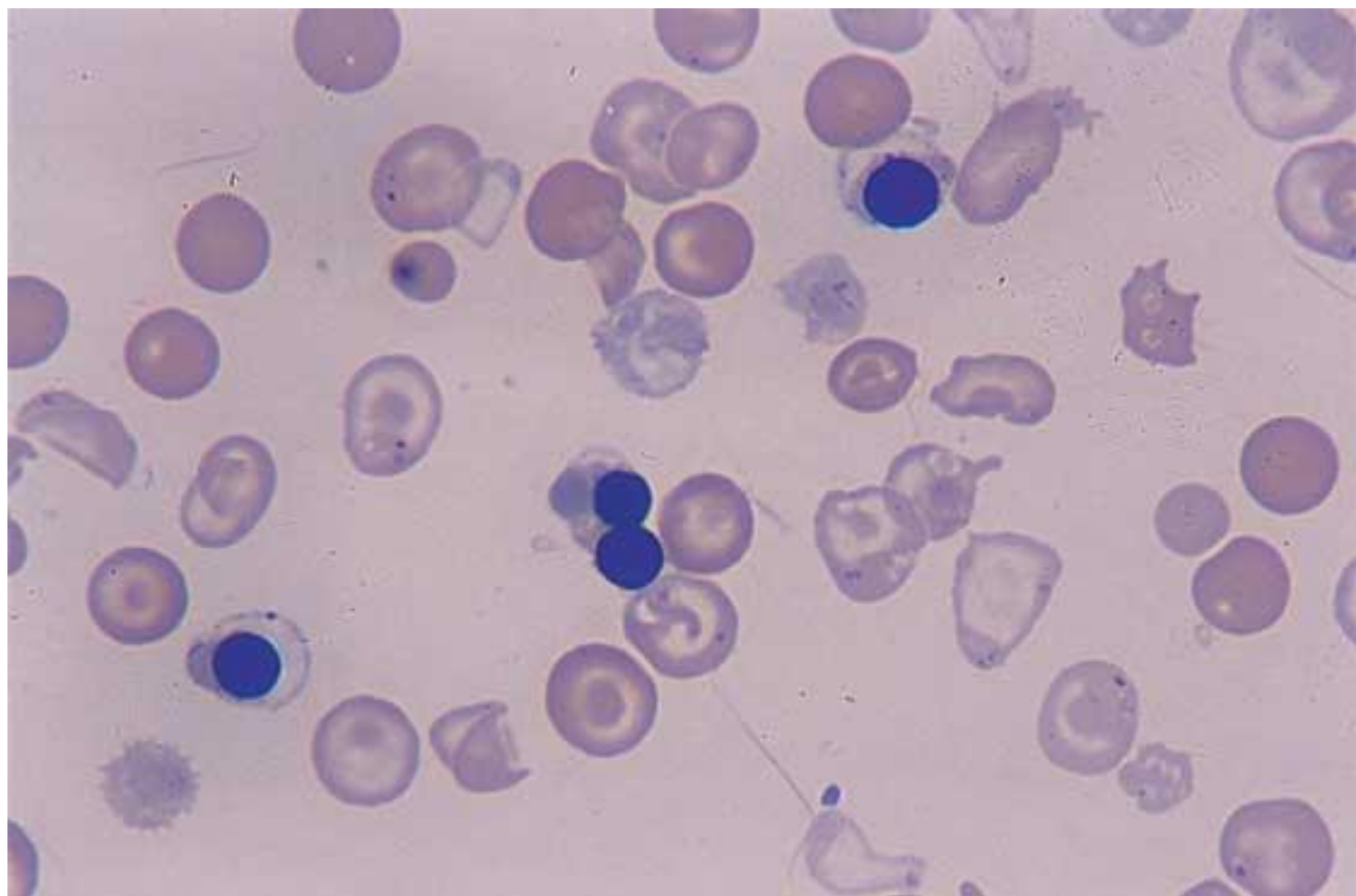
PERİFERİK YAYMA



Anizositoz, poikilositoz, polikromazi, normoblast görüldü.

%44 Pnl %44 Lym %8 eos %4 mono





HEMOGLOBİN ELEKTROFOREZİ

- Hastanın; Hb: 5.5 g/dl RBC: 2.56 mn MCV: 64.8
HbF: 89.6 (N: %0-2) HbA2: -
- Annenin; Hb: 10.3g/dl RBC: 5.5 mn MCV: 57
HbF: %1 HbA2: %5.3 HbA: %87.4
- Babanın; Hb: 12.7g/dl RBC: 6.8mn MCV: 57
HbF: %0,3 HbA2: %5.5 HbA: %87.6

TALASEMİ



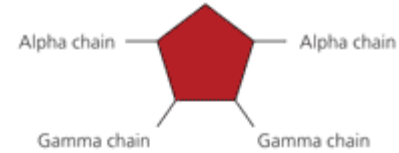
- Talasemi, hemoglobinde bir veya daha fazla globulin zincirinin sentezinin yokluđuna veya eksikliđine yol aan genetik mutasyonlardan kaynaklanan bir grup kalıtsal hemolitik anemi hastalıđıdır.
- Yunanca "deniz" anlamına gelen "thalassa" ve "kan" anlamına gelen "haima" sözcüklerinden 'talasemi' terimini türettiler. Akdeniz ülkelerinde sık görülür.
- Talasemi, etkilenen globulin zincirlerine göre tiplere ayrılır.

PATOFİZYOLOJİ

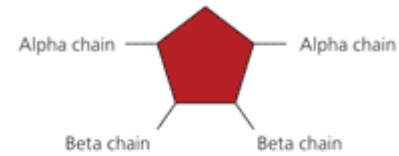


- Hemoglobin, demir içeren bir hem halkası ve dört globin zincirinden oluşur.
 - HgF(Fetal Hemoglobin): 2 alfa+ 2 gama
 - HgA (Yetişkin Hemoglobin): 2 alfa+ 2 beta
 - HgA2: 2 alfa+ 2 delta
- Doğumda hemoglobinin %80 i HgF, %20 sini HgA oluşturur. Bu nedenle beta talasemi majör-intermedia yenidoğanda sarılık ya da anemi ile seyretmez. Beta zincirini hiç yapamayan hastalar (β^0 talasemi), iki ay civarında derin anemi ile başvurur.

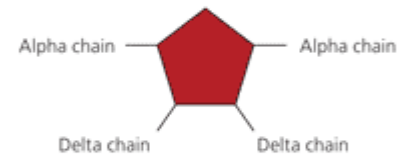
Hemoglobin F (alpha, gamma)₂



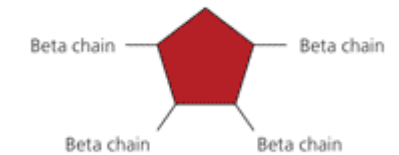
Hemoglobin A (alpha, beta)₂



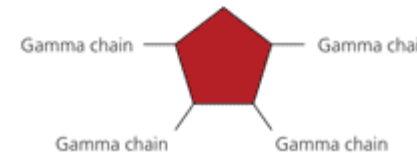
Hemoglobin A2 (alpha, delta)₂



Hemoglobin H (beta)₄



Hemoglobin Bart's (gamma)₄



TALASEMİ



- Alfa talasemiler, Ortadođu ülkelerinde ülkemize göre daha sık görüldüğü söylenir.
- Hiç alfa zinciri yapamayan hastalar hidrops fetalis ile doğar ancak yaşam ile bağdaşmaz.
- Alfa zincirlerini kısmen yapanlar ise talasemi intermediaya benzeyen klinik gösterir. Hemoglobin H hastalığı denir.
- Hemoglobin elektroforezi ile tanı konamayabilir. Mikrositer anemili bu hastalara tanı için genetik inceleme gerekir.

TALASEMİ



- Talasemi Major: Hemoglobin 6 gr/dl ve altındadır.
- Talasemi İntermedia: Hemoglobin 7-8 gr/dl civarındadır.
- Talasemi Minör: Hemoglobin normalden 1-2 gr düşük

TALASEMİ MAJOR



- Hemoglobin 6 gr/dl ve altındadır.
- Halsizlik, büyüme geriliği, hepatosplenomegali ile karakterize talaseminin en şiddetli şeklidir.
- Tanı gecikirse yüz kemiklerinde genişleme (elmacık kemikleri çıkık, maksilla belirgin).
- Transfüzyona bağımlıdır.

TALASEMİ İNTERMEDİA



- Hemogloblin 7-8 gr/dl civarındadır.
- Kusurlu gen hem anne hem babadan gelir.
- Transfüzyona bağımlı değildir ancak sarılık, performans düşüklüğü, dalakta büyüme olabilir.
- Hayat kalitesini yükseltmek için transfüzyon yapılabilir.
- Dalak çok büyüdüğünde hipersplenizmi arttırarak anemiye derinleştirebilir.

TALASEMİ MİNÖR



- Talasemi taşıyıcılığıdır.
- Kusurlu gen ya anne ya babadan geçer.
- Belirtisiz seyreder.
- Hemogloblin normalden 1-2 gr düşük, MCV düşük, RBC genellikle 5 milyonun üzerindedir. Metzer indeksi <13.

AYIRICI TANI

(KALITSAL HEMOLİTİK ANEMİLER)



- Pirüvat Kinaz Eksikliği;
(YD döneminde sarılık ve derin anemi)
- Herediter Sferositoz;
(YD sarılığı yapabilir, ilk yaşlarda anemi ve sarılık ile gelebilir. Vakaya göre ağırlığı değişkendir)
- G6PD eksikliği;
(YD sarılığı ve anemi yapabilir. Bakla yeme ile favizm atağı yapabilir. Ömür boyu transfüzyon gerektiren anemi ile seyretmez.)

TEDAVİ

- 3-4 hafta ara ile transfüzyon, ferritin >1000 ug/L olduğunda demir şelasyonu, folik asit desteği.
- Okul öncesi dönemde kök hücre nakli

KORUNMA

- Ülkemizde evlilik öncesi tarama programı
- Aileler preimplantasyon genetik tanı ile talasemi majör olmayan çocuk doğurabilir.
- Aileler arzu ederse prenatal tanı mümkündür.

KAYNAK

- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10357962/>