

[P-192]

Alport Sendromu tanısıyla izlenen vakalar

Selçuk Teke¹, Serra Sürmeli Döven², Ali Delibaş², İclal Gürses³, Ebru Ballı⁴, Banu Coşkun Yılmaz⁴

¹Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Mersin

²Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı, Mersin

³Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji Anabilim Dalı, Mersin

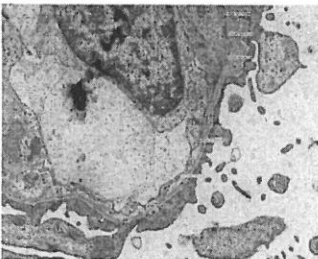
⁴Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Histoloji ve Embriyoloji Anabilim Dalı, Mersin

AMAÇ: Amacımız Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefroloji Bilim Dalı tarafından izlenen Alport sendromlu çocuk hastaların klinik ve histopatolojik bulgularını değerlendirmektir.

YÖNTEM: Haziran 2004 ile Ağustos 2016 tarihleri arasında hastaneye yatırılan 12 Alport sendromlu hastanın bilgileri retrospektif olarak değerlendirildi.

BULGULAR: Altısı kız ve altısı erkek olmak üzere toplam 12 hasta 3,5-17 yaş arasındaydı (ortalama $10,7 \pm 3,8$ yaş). Başvuru şikayetleri olarak hematüri (11), işitme kaybı (7), üst solunum yolu enfeksiyonuyla birlikte hematüri (9) ve vücutta şişlik (2) vardı. İki hasta şikayeti olmaksızın baba ve amcasındaki Alport sendromu tanısı nedeniyle araştırılmak üzere başvurdu. Anne-baba arasında akrabalık 5 hastada bulunurken 9 hastanın ailesinde yakın akrabalarında Alport sendromu mevcuttu. Kalıtım şekli olarak 4 hasta otozomal dominant, 2 hasta otozomal resesif ve 6 hasta X'e bağlı dominant kalıtım şekli gösteriyordu. Laboratuvar incelemelerine göre 5 hastada makroskopik hematüri, 6 hastada mikroskopik hematüri görülürken bir hastada hematüri yoktu. Dokuz hastada proteinüri vardı. İki hasta nefrotik sendrom tablosundayken iki hasta da son dönem böbrek yetmezliğindeydi. Yedi hastanın odyometrisinde sensorinöral işitme kaybı saptandı. Göz bulgusu olarak bir vakada bilateral lentikonus mevcuttu. Hastaların dokuzuna merkezimizde böbrek biyopsisi yapıldı. Işık mikroskopisinde 5 vakada mezangioproliferatif glomerülonefrit, 1 total glomerüloskleroz, ve 1 hastada glomerül bazal membranında düzensiz kalınlaşma saptandı. İmmünflöresan incelemede bir hastada tübülüslerde IgG ve C3 ile 1+ boyanma ve bir hastada da IgM ile glomerül bazal membranında lineer, IgG ve C3 ile mezangiumda fokal granüler boyanma izlendi. Elektronmikroskopik incelemede bütün vakalarda glomerül bazal membranında incelmeler, kalınlaşmalar ve sepet görünümü ile karakterize düzensizlikler gösterildi. Sürekli Ayaktan Periton Diyalizi uygulanan iki erkek hasta 20 ve 40 aylık takip süresi sonrasında kaybedildi. Takip süresi 3-109 ay (ortalama 61,5 ay) olan hastaların onu sağlıklı olarak takip ediliyor.

SONUÇ: Alport sendromu tanısı için elektronmikroskopik çalışma yapılması önemlidir.

Resim 1

Glomerüller bazal membranda yer yer belirgin inceltme ve yer yer kalınlaşmalar (11 yaş, erkek) X75000

Hastaların Klinik ve Laboratuvar Özellikleri

SÜRE	Haziran 2004-Agustos 2016
HASTALAR	12 hasta (6 kız, 6 erkek)
YAŞ	3,5-17 yaş (ortalama 10,7 ± 3,8 yaş)
TAKİP SÜRESİ	3-109 ay (ortalama 61,5 ay)
BAŞVURU ŞİKAYETLERİ	Hematüri: 11 ÜSYE ile birlikte hematüri: 9 İşitme kaybı: 7 Vücutta şişlik: 2 Yok: 2 (baba ve amcada Alport sendromu olması nedeniyle)
FİZİK MUAYENE	-Anemi ve gelişme geriliği: 2 hasta -Bilateral lentikonus: 1 hasta
SOYGEÇMİŞ	Anne-baba akrabalığı: 5 hasta Yakın akrabalarda Alport sendromu varlığı: 9 hasta Kalıtım şekli: Otozomal dominant:4 hasta, Otozomal resesif: 2 hasta X'e bağlı: 6 hasta
LABORATUVAR	-Hematüri: 11 hasta (Makroskopik 5, mikroskopik 6, hematüri yok 1) Proteinüri: 9 hasta (Nefrotik sendrom 2, KBY 2, proteinüri 4) Sensorinöral işitme kaybı: 7 hasta BFT bozukluğu: 2 hasta (KBY: 2 hasta)
HİSTOPATOLOJİ	Hastaların 9'una merkezimizde böbrek biyopsisi yapıldı. Işık mikroskopisinde 5 vakada mezangioproliferatif glomerülonefrit, 1 total glomerüloskleroz, ve 1 hastada glomerül bazal membranında düzensiz kalınlaşma saptandı. İmmünflöresan incelemede bir hastada tübülüslerde IgG ve C3 ile 1+ boyanma ve bir hastada da IgM ile glomerül bazal membranında lineer, IgG ve C3 ile mezangiumda fokal granüler boyanma izlendi. Elektronmikroskopik incelemede bütün vakalarda glomerül bazal membranında incelmeler ve kalınlaşmalarla karakterize düzensizlikler gösterildi.
PROGNOZ	İki hasta (20 ve 40 aylık) takip süresinde KBY nedeniyle Sürekli Ayaktan Periton Diyalizi uygularken kaybedildi. 10 hasta sağlıklı olarak izleniyor.