

[P-064]

## Diaçil Gliserol Kinaz Epsilon mutasyonu ile giden atipik Hemolitik Üremik Sendrom Vakası

Ali Delibaş<sup>1</sup>, Serra Sürmeli Döven<sup>1</sup>, İclal Gürses<sup>2</sup>, Ebru Ballı<sup>3</sup>, Kaan Esen<sup>4</sup>, Emine Korkmaz<sup>5</sup>, Fatih Özaltn<sup>5</sup>, Banu Coşkun Yılmaz<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı, Mersin

<sup>2</sup>Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji Anabilim Dalı, Mersin

<sup>3</sup>Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Histoloji ve Embriyoloji Anabilim Dalı, Mersin

<sup>4</sup>Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı, Mersin

<sup>5</sup>Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Nefrogenetik Laboratuvarı, Ankara

OLGU: Beş aylık erkek bebek hırıltı ve öksürük sonrasında gelişen idrar miktarında azalma şikayetleriyle yaşadığı yerdeki hastaneye başvurmuş. Bir ay izlenen hasta akciğer enfeksiyonu ve sepsis olarak tedavi edilmiş. Anemi, trombositopeni ve böbrek fonksiyon testlerinde bozukluk saptanarak periton diyalizi başlanmış. Hasta ileri tetkik ve tedavi amacıyla merkezimize sevk edildi. Anne-baba 1. dereceden akrabaydı. Fizik muayenesinde genel durumu orta, bilinci açık, kalpte mezokardiyak odakta 2/60 kısa sistolik üfürümü vardı. Karında periton diyaliz kateteri ve diaper dermatiti mevcuttu. Hgb:12,3 gr/dl Trombosit: 51000/mm<sup>3</sup> Periferik yaymada %48 nötrofil, %34 lenfosit, %18 monosit ve fragmente eritrositler görüldü. Direkt coombs: (-) Retikülosit: %2,63, Haptoglobulin: <0,02 gr/L Üre: 175 mg/dl Kreatinin: 1,11 mg/dl, C3: 69,3 mg/dl (N: 79-152) C4: 13 mg/dl (N: 16-38), Hepatit belirteçleri (-), Immunglobulinler normal aralıktaydı. Tam idrar tetkikinde Lökosit: 3(+), Protein: 3(+) Mikroskopi: Bol dismorfik eritrosit mevcuttu. ADAMTS 13 aktivitesi normaldi. Hastada atipik hemolitik üremik sendrom (aHÜS) düşünüldü. Antihipertansif tedavi ve periton diyalizine devam edildi. Eritrosit süspanasyonu ve taze donmuş plazma infüzyonları uygulandı. Yatışının 7. gününde böbrek biyopsisi yapıldı. Kresentlerinin görülmesi üzerine pulse metil prednizolon tedavisi verildi. Sonrasında steroid tedavisine azaltılarak devam edildi. Atipik HÜS'e yönelik ekulizumab tedavisi başlandı ve 5 doz uygulandı. Yatışının 120. gününde böbrek fonksiyon testleri ve genel durumu iyi olan hastanın periton diyalizine son verildi. Hastadan aHÜS'e yönelik olarak bakılan CFH ve Anti-CFH Antikor düzeyleri normaldi. Genetik incelemelerde (CFI, CFB, MCP, THMB ve DGKE) diaçilgliserol kinaz epsilon (DGKE) mutasyonunun homozigot [NM\_003647(DGKE\_v001):c.118\_121dup] saptanması üzerine Ekulizumab tedavisi kesildi. Altı ay boyunca herhangi bir yakınması olmayan hasta 05.09.2016'da yeniden HÜS atağıyla başvurdu. SONUÇ: Anne-baba arasında akrabalığı olan aHÜS'lü bebeklerde zeminde DGKE mutasyonu olabileceği de düşünülmelidir.