

Diyabetik ketoasidoz ve talasemi majorlu bir yenidoğan: Nadir bir olgu

A newborn with diabetic ketoacidosis and thalassemia major: A rare case

İlyas Yolbaş¹, Velat Şen², Hasan Balık³, Selvi Kelekçi¹, Kenan Haspolat¹, Ünal Uluca¹, İlhan Tan¹

¹Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hastalıkları Anabilim Dalı, Diyarbakır, Türkiye

²Çermik Devlet Hastanesi, Diyarbakır, Türkiye

³Diyarbakır Çocuk Hastanesi Diyarbakır, Türkiye

Geliş Tarihi / Received: 22.10.2011, Kabul Tarihi / Accepted: 01.12.2011

ÖZET

Diyabetik ketoasidoz mutlak insülin yetersizliğine bağlı gelişen ve genellikle hiperglisemi, ketonemi, asidemi, glikozüri, ketoüri ile karakterize sistemik bir durumdur. Talasemi Major "beta globulin" zincirinin yapılamaması veya az yapılması nedeniyle eritrosit ömrünün kısa olmasından kaynaklanan, hayatın 3.-4. ayında anemi bulguları görülmeye başlayan ve zamanla sürekli kan nakli gerektiren çok ciddi kalıtsal bir kan hastalığıdır.

Olgu sunumumuzda 24 yaşındaki talasemi taşıyıcısı bir baba ve 23 yaşındaki talasemi taşıyıcısı ve gestasyonel diyabetli bir anneden doğan, anemi, hiperglisemi, kusma ve asidoz tablosuyla servisimize yatırılan ketonüri olmadığı halde diyabetik ketoasidoz ve erken dönemde eritrosit transfüzyonu gerektiren talasemi majorlu 20 günlük nadir görülen bir olguyu sunduk.

Yenidoğanlarda diyabetik ketoasidoz tablosunun ketonüri olmadan da görülebileceği ve talasemi major olgularında hiperglisemi ve asidozla birlikte erken dönemde aneminin de ortaya çıkabileceğine vurgu yapmak için olgu sunuldu.

Anahtar kelimeler: Talasemi major, diyabetik ketoasidoz, yenidoğan.

GİRİŞ

Diyabetik ketoasidoz (DKA) otoimmün bir hastalık olarak daha çok çocukluk yaş grubunda görülen Tip 1 diyabetes melitusun en sık görülen ve en ciddi komplikasyonlarından biridir.¹ Diyabetik ketoasidoz mutlak insülin yetersizliğine bağlı gelişen ve genellikle hiperglisemi, ketonemi, asidemi, glikozüri, ketonüri dehidratasyon ve kusma ile kendini gösteren sistemik bir durumdur. Geçici ve kalıcı neonatal diyabetes mellitus hayatın ilk bir kaç haf-

ABSTRACT

Diabetic ketoacidosis is a systemic situation caused by absolute insulin deficiency and characterized by hyperglycemia, ketonemia, acidemia, glycosuria and ketonuria. Thalassemia Major is a very serious hereditary blood disorder due to low levels or absence of "beta globulin" chain, characterized by requiring a blood transfusion from 3-4. month of life due to the relatively short life of red cells.

We, herein presented a rare case of 20 day-old newborn with anemia, hyperglycemia, vomiting, acidosis being diagnosed as thalassemia major that required blood transfusion in the early period of life and diabetic ketoacidosis without ketonuria who born from 24 year old father carrier of thalassemia and 23-year-old mother with carrier of thalassemia and gestational diabetes.

The case was presented in order to emphasize that diabetic ketoacidosis can occur in newborns without ketonuria and thalassemia major may cause anemia in the early period of life due to hyperglycemia and acidosis.

Key words: Thalassemia major, diabetic ketoacidosis, newborn.

tası ya da ayı içinde nadir olarak 300.000-500.000 doğumda bir görülür.^{1,2}

Talasemi Major (Cooley anemisi) hemoglobinin "beta globulin" zincirinin yapılamaması ya da az yapılması nedeniyle eritrosit ömrünün kısa olmasından kaynaklanan, talasemi minor olan bireylerin çocuklarında görülen ve hayatın 3-4. ayında anemi bulguları oluşmaya başlayan ve zamanla sürekli kan nakli gerektiren çok ciddi kalıtsal bir kan hastalığıdır.³

Yazışma Adresi /Correspondence: Dr. İlyas Yolbaş

Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Diyarbakır, Türkiye Email: ilyasyolbas@hotmail.com
Copyright © Dicle Tıp Dergisi 2012, Her hakkı saklıdır / All rights reserved

Bir yenidoğanda DKA ve erken dönemde kan transfüzyonuna neden olan talasemi majorun beraber görülmesi çok nadir bir durumdur.^{4,5} Biz literatürde böyle bir olguya rastlamadık. Çalışmamızda hem DKA olan hem de erken dönemde kan transfüzyonu gerektiren talasemi majorlu nadir bir yenidoğan olgusunu sunuldu.

OLGU

Yirmi dört yaşındaki talasemi taşıyıcısı bir baba ile 23 yaşındaki talasemi taşıyıcısı ve gestasyonel diyabeti olan annenin 3. gebeliğinden 3. canlı doğum olarak kordon dolanması ve oligohidroaminos nedeniyle sezaryenle 38 haftalık olarak dünyaya gelen erkek bebeğin, doğum ağırlığı 2300 gram, boyu 48 cm, baş çevresi 32 cm idi. Doğumdan sonra herhangi bir normal dışı belirti bildirilmeyen hastada doğumunun 20. gününde ishal, kusma ve solukluk başlamış. Bu şikayetlerle özel bir hastanede 5 gün takip edilen hasta hastanemiz yenidoğan yoğun bakım ünitesine anemi, akut gastroenterit ve metabolik hastalık ön tanılarıyla sevk edildi. Hastanın geliş fizik muayenesinde genel durumu kötü, yenidoğan refleksleri azalmış, vücut ağırlığı 2100 gr, kalp atım sayısı 146/dk, solunum sayısı 40/dk, ileri derecede kaşektik, ağız mukozası kuru, göz küreleri çökmüş, deri turgor ve tonusu azalmış ve oral moniliyazis bulguları vardı. Laboratuvar bulgularında; Beyaz küre sayısı 12.000/mm³, hematokrit %19.8, hemoglobin 7,3 g/dl, glukoz 888 mg/dL, Üre 54 mg/dL, kreatinin 1,18 mg/dL, sodyum 134 mEq/L, potasyum mEq/L, ALT 601 U/L, AST 36 U/L, Albumin 3,8 mg/dL, CRP 9,4 mg/dL, kan pH 7,14, PCO₂ 36 mmHg, HCO₃ 12 mmol/L, idrar ketonu negatif, idrar glukozu 1000, idrar dansitesi 1031, insülin 0,526 uU/ml (normal aralığı 5-35 uU/ml), C-Peptit 0,311 ng/mL (normal aralığı 0,78-1,89 ng/mL), HbA1 %18, HbF %80.8 (normal aralığı %10-70), HbA2 %1.2 ve yenidoğan metabolik tarama testleri negatif idi. Ayrıca hastanın periferik yaymasında da eritrositlerde belirgin mikrositoz, anizositoz, poikilositoz, hedef hücreleri ve hipokromi vardı ve karın pelvik ultrasonografisinde anlamlı bulgu yoktu. Hastaya hiperglisemi, yaş grubuna göre düşük C-Peptit ve insülin düzeylerine sahip olması nedeniyle DKA tanısı konulurken, anne ve babanın talasemi taşıyıcısı olması, HbF değerinin yaş grubuna göre yüksek olması ve periferik yaymasının talasemi majorla uyumlu olması nedeniyle talasemi major tanısı ko-

nuldu. Hastaya dehidratasyon tedavisi, intravenöz insülin, antimikrobiyal ilaçlar ve oral moniliyazis tedavisi verildi ve eritrosit süspansiyonu transfüzyonu yapıldı. Takiplerde laboratuvar değerleri ve klinik bulguları düzelen hasta diyabetes melitus idame tedavisi ve talasemi major takibi için çocuk endokrin ve çocuk hematoloji uzmanına yönlendirilerek taburcu edildi. Hasta halen çocuk endokrin polikliniği tarafından takip edilmekte ve kan şekeri düzeyleri nispeten stabil seyretmektedir.

TARTIŞMA

Yenidoğan döneminde DKA çok nadir görülmekte olup metabolik hastalık sepsis, akut gastroenterit vb. hastalıklarla karıştırılabilmekte, klinik ve laboratuvar bulguları da çoğu kez diğer yaş gruplarında farklı olabilmektedir.⁶ Aynı şekilde Talasemi majorün da genelde hayatın 3-4. ayına kadar herhangi bir bulgu vermesi beklenmemektedir.³

Yenidoğan döneminde gelişen DKA'da ketonüri genelde ya hiç olmamakta ya da çok nadiren bulunmaktadır. Bu nedenle bu hastaların tanısı geç konulabilmekte ve diğer bazı hastalıklarla karıştırılabilmektedir.^{7,8} Bizim vakamızda da hiperglisemi, glikozüri olmasına rağmen ketonüri olmaması nedeniyle özel bir hastanede 5 gün takip edilmesine rağmen DKA tanısı konulamamıştı. Hastada anemi, sepsis ve akut gastroenterit düşünülmüştü.

Yeni doğan döneminde kanda bunan baskın hemoglobin HbF olduğundan dolayı talasemi major olgularında hayatın 3-6. ayına kadar genelde anemi beklenmez ve kan transfüzyonu gerekmez. Ama bizim olgumuzda muhtemelen hastanın kan tablosunun bozulması, hiperglisemi ve asidoz olması sonucu eritrositlerin ömrü daha da kısalmış olması nedeniyle bu durum derin anemiye neden olmuştur.

Sonuç olarak DKA tablosuyla gelen yenidoğanlarda ketonürinin görülmeyebileceği akılda tutulmalı, hiperglisemi olduğu zaman mutlaka DKA ayırıcı tanıda göz önünde bulundurulmalı, kan insülin, C-Peptit düzeyleri ölçülerek ayırıcı tanı yapılmalıdır. Ayrıca talasemi majorlu çocuklarda DKA tablosunun erken dönemde anemiye neden olabileceği unutulmamalıdır.

KAYNAKLAR

1. Polak M, Shield J. Neonatal and very-early-onset diabetes mellitus. *Semin Neonatol* 2004;9(1):59-65.

2. Von Muhlendahl KE, Herkenhoff H. Long-term course of neonatal diabetes. *N Engl J Med* 1995;333:704-8.
3. Muncie HL Jr, Campbell J. Alpha and beta thalassemia. *Am Fam Physician* 2009;80(4):339-44.
4. Lanzkowsky P. Thalassemias. In: Lanzkowsky P.(ed). *Manuel of Pediatric Hematology and Oncology*. 4th ed.Elsevier Academic Press. California 2005:181-191.
5. Cunningham MJ, Sankaran VG, Nathan DG, Orkin SH. The Thalassemias. In: Orkin SH, Nathan DG, Ginsburg D, Look AT,Fisher DE, Lux SE.(eds) 7th ed. Elsevier Saunders, Philadelphia: 2009:1015-1106.
6. Abacı A, Razi CH, Ozdemir O, Hızlı S, Kışlal F, Argas PI, Kabakuş N. Neonatal diabetes mellitus accompanied by diabetic ketoacidosis and mimicking neonatal sepsis: a case report. *J Clin Res Pediatr Endocrinol* 2010;2(3):131-3.
7. Woolley SL, Saranga S. Neonatal diabetes mellitus: A rare but important diagnosis in the critically ill infant. *Eur J Emerg Med* 2006;13(3):349-351.
8. Flechtner I, Vaxillaire M, Cave H, Scharfmann R, Froguel P, Polak M. Neonatal hyperglycaemia and abnormal development of the pancreas. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab* 2008;22(1):17-40.