



## Di George Sendromu ve Hemşirelik Bakımı: Olgu Sunumu

Zülfünaz ÖZER<sup>a,\*</sup>, Ayşe Nefise BAHÇECİK<sup>a</sup>, Burak ÇAĞLAR<sup>a</sup>, Ayşenur ZENCİR<sup>a</sup>

<sup>a</sup> İstanbul Sabahattin Zaim Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Hemşirelik Bölümü, İstanbul, Türkiye

İstanbul Sabahattin Zaim Üniversitesi Fen Bilimleri Enstitüsü Dergisi (2019) 1 (3): 35-39  
DOI: xxxxxx/xxxxxxx

### YAYIN BİLGİSİ

Yayın geçmişi:

Gönderilen tarih: 12 Aralık 2019

Kabul tarihi: 25 Aralık 2019

Yayımlanma tarihi 27 Aralık 2019

### Anahtar kelimeler:

Di George Sendromu

Hemşirelik Bakımı

Hemşirelik Tanısı

### ÖZET

Di George Sendromu 1829 yılında ilk kez timus yokluğu ile görülen sendromik bir hastalık olarak bildirilmiştir. Di George Sendromunun klinik tablosuna ilişkin en belirgin bulguların başında hipoparatiroidizm ve konotrunkal kardiyolojik anomaliler gelmektedir. Di George Sendromunda hemşirelik bakımının amaçları; mevcut belirtileri azaltmak, yeterli ve dengeli besin alımını sağlamak, farmakolojik tedavinin etkilerini değerlendirmek, aktivite toleransını artırmak, komplikasyonları önlemek ve hasta/aile eğitimidir. Hemşireler, hastayı bütüncül olarak değerlendirebilmek ve uygun girişimleri planlayabilmek için hemşirelik süreci ve sınıflama sistemlerini rehber olarak kullanmaları gerekmektedir. Bu olgu sunumunda, Fonksiyonel Sağlık Örüntüleri Modeli temel alınarak hazırlanan hemşirelik sürecinde hastanın yaşadığı sorunlar incelenerek sınıflandırılması, hemşirelik tanılarının belirlenmesi ve hemşirelik bakım planında sunulması amacıyla hazırlanmıştır.

### ABSTRACT

Di George Syndrome was first reported in 1829 as a syndromic disease associated with thymus absence. Major symptoms of Di George Syndrome clinical manifestation include hypoparathyroidism and conotruncal cardiologic anomalies. Nursing care in Di George syndrome aims to reduce existing symptoms, provide adequate and balanced nutrition, evaluate the effects of pharmacological therapy, increase activity tolerance, prevent complications and to educate patient/family. Nurses must use nursing process and classification systems as guide in order to evaluate the patient holistically and to plan the appropriate interventions. This case report was conducted to evaluate and classify the problems of the patient, determine the nursing diagnoses and to present them in the nursing care plan during nursing process which was prepared based on Functional Health Patterns Model.

**Keywords:** Di George Syndrome, Nursing Care, Nursing Diagnosis.

## 1. Giriş

Di George Sendromu, 1829 yılında ilk kez timus yokluğu ile görülen sendromik bir hastalık olarak bildirilmiştir (Haskoloğlu ve İkinçioğulları, 2014). Angelo Di George 1965 yılında timus ve paratiroid bezleri olmayan bir grup hasta tanımlamış ve bu hastalık “Di George Sendromu” (DGS) olarak anılmıştır (Di George, 1996). De La Chapelle 1981’de bir ailenin dört bireyinde 22. kromozom translokasyonunu göstererek bu sendromun genetik kaynağı için ilk ipuçlarını elde edilmiştir (De La Chapelle et.al.,1981).

22q11.2 delesyonunu taşıdığı gösterilen hastalar için 22q11.2 delesyon sendromu (22q11.2DS) tanımı kullanılır iken, 22q11.2 delesyonunu taşıyan veya taşımayan kardiyak defekt,

immün yetmezlik ve hipokalsemi üçlüsünün olduğu hastalar için “Di George sendromu” tanımı kullanılmıştır (Rezaei et.al.,2008).

Delesyon bölgesinde 35’ten fazla gen bulunmakta ve bu genlerin fenotip özellikleri DGS’de oldukça çeşitlilik gösteren klinik tablolar olarak karşımıza çıkmaktadır. DGS’nin klinik tablosuna ilişkin en belirgin bulguların başında hipoparatiroidizm ve konotrunkal kardiyolojik anomaliler gelmektedir. Konotrunkal kalp anomalileri dendiğinde, kalp çıkım problemlerine bağlı oluşan kesintili aortik ark (Tip B), trunkus arteriozus, Fallot tetralojisi ve büyük arterlerin transpozisyonu anlaşılmaktadır (Göktürk ve Reisli, 2016).

## 2. Epidemiyoloji

\*Sorumlu yazar.

E-mail adresi: [zulfunaz.ozer@izu.edu.tr](mailto:zulfunaz.ozer@izu.edu.tr) (Zülfünaz Özer)

DGS'nin en sık görülen mikrolezyon sendromu olup prevalansı yaklaşık 4000 kişiden 1'ini etkilediği tahmin edilmektedir. Bununla birlikte tam olarak bu tahminden daha yaygın olabilir çünkü hekimler ve araştırmacılar durumun değişken özelliklerinden dolayı yetersiz teşhis edildiğinden şüphelenilmektedir. Sendrom, hafif belirti ve semptomları olan kişilerde tanımlanamamakta veya örtüşen özelliklere sahip diğer delezyonlarla ile karıştırılabilmektedir (22q11.2 Deletion Syndrome Frequency). Tanısı konmayan vakalarla birlikte sendromun prevalansı 2000 kişiden 1'ini etkilediği tahmin edilmektedir. Ülkemizdeki yaygınlığı henüz bilinmemektedir (Haskoğlu ve İkinciöğulları, 2014).

### 3. Patofizyoloji

DGS'ye sahip çoğu insanda her hücrede bir kromozom 22 kopyasında yaklaşık 3 milyon yapı bloğu (baz çifti) dizisi eksik olduğu bildirilmiştir. Kromozom 22, TBX1 kromozomundaki belirli bir genin kaybının muhtemelen sendromun karakteristik belirtilerinin (kalp defektleri, yarı damak, ayırt edici yüz özellikleri, işitme kaybı ve düşük kalsiyum seviyeleri gibi) çoğundan sorumlu olduğunu tespit edilmiştir (22q11.2 Deletion Syndrome Frequency). TBX1 geni kalp çıkış yolu ve sağ ventrikül gelişiminde rol oynamaktadır. TBX1 ekspresyonunun azalması, yüz

anomalilerine, timus ve paratiroid bezinin gelişim bozukluklarına neden olmaktadır. TBX1 faktörünün beyin merkezinde de ekspres edildiğinin gösterilmesi farengial ark defektine, doğrudan bağlı olmayan davranışsal, bilişsel, nöropsikiyatrik bulguların açıklanmasına katkı sağlamıştır (Mahadevan et.al., 2004; Yamagishi et.al., 2003).

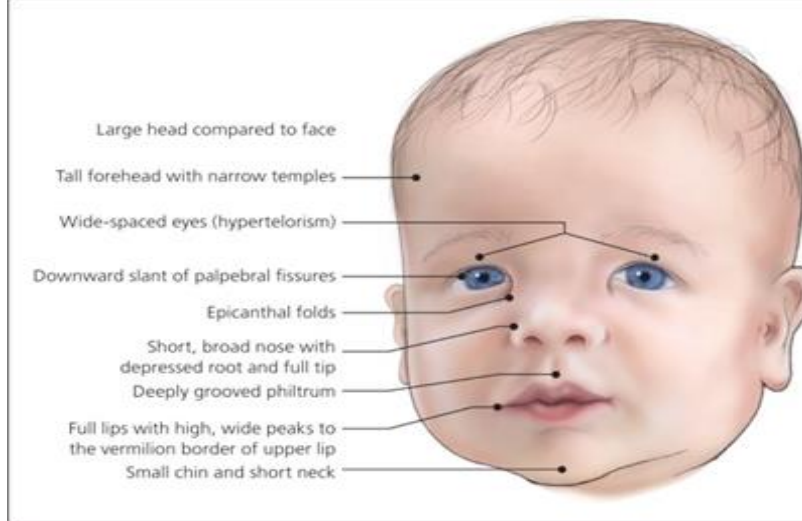
DGS'de COMT (Catechol-O-methyltransferase) isimli başka bir genin yetersiz ekspresyonu davranışsal, psikiyatrik sorunlara ve maligniteye artmış yatkınlık ile ilişkilendirilmiştir. Atipik delezyon saptanan bazı hastalarda Crk-like proteinini kodlayan CRKL gen delezyonunun kalp anomalilerine neden olduğu gösterilmiştir (Guris et.al., 2001).

### 4. Klinik Bulgular

Daha önce de değinildiği gibi delezyon bölgesinde 35'ten fazla gen bulunmasından dolayı klinik tablolarda çeşitlilik saptanmaktadır. Hipoparatiroidizm ve konotrunkal anomaliler başta olmak üzere DGS'nin klinik bulguları sistemlere göre sınıflandırılmıştır.

#### 4.1. Yüz Bulguları

DGS'de karakteristik özellikler arasında gösterilen Dismorfik yüz, DGS'li hastalarda %60-100 arasında görüldüğü bildirilmektedir (Bassett et.al., 2005).



Şekil 1. Dismorfik Yüz Görseli (Bhambhani and Muenke, 2014)

Yukarıda Şekil 1'de dismorfik yüz tipine ait bir görsel verilmiştir. Görüldüğü üzere yüz ile kıyaslanacak olursa büyük bir kafa yapısı, uzun alın, iki göz arası mesafenin fazla olması (hipertelorizm), epikantal kıvrımlar, kısa ve geniş burun ile birlikte burun kökünde basıklık, kısa çene ve boyun gibi karakteristik özellikler saptanmıştır. Yüz bulguları içerisinde burun anormallikleri DGS için en karakteristik olduğu ifade edilmiştir. Tübüler burun, bülböz burun ucu, kare burun, antevort burun delikleri başlıca özellikler olarak bildirilmiştir. Hastaların hemen hepsinde burun anomalisi olduğu görülmüştür (Bassett et.al., 2005). Diğer yüz bulguları arasında küçük ağız, balık ağzı görünümü, kısa veya uzun filtrum, düz filtrum, yüksek/belirgin alın, düz/ uzun yüz, retromikrognati, gecikmiş diş erüpsiyonu, dişlerde düzensizlik, enamel hipoplazisi, diş çürükleri gibi bulgular da eşlik etmektedir (Fomin et.al., 2010; Ryan et.al., 1997). Olgumuzda DGS'li hastada, yukarıda belirtilen klinik özellikler arasında uzun alın, hipertelorizm, epikantal kıvrımlar, kısa burun gibi özellikler bulunmaktadır.

#### 4.2. İskelet Sistem Bulguları

İskelet sistemi anomalileri DGS'li hastalarda %17-47 arasında bildirilmiştir. Vertebral ve servikal spinal bölgelerde anomaliler meydana gelmektedir (Göktürk ve Reşli, 2016). Olgumuz DGS'li hastada, dirseklerde eklemel bir anomalie bağlı olarak fizik muayene gerçekleştirildiği sırada kolların hiperekstansiyona getirilememesi dikkat çekmiştir.

#### 4.3. Nörolojik Bulgular

Santral sinir sisteminin anatomik ve fonksiyonel bozuklukları DGS'de sıklıkla görülmektedir. Hemen tüm hastalarda değişik derecelerde mental-motor retardasyon bulunmaktadır. Erken motor gelişim basamaklarında gecikme, kaba motor becerilerde zayıflık ve yürüme yaşının 16-24 aylarda olduğu bildirilmiştir (Oskarsdottir et.al., 2005). Birçok olguda değişik derecelerde mental retardasyon mevcut olup mental retardasyonun sebebi hipokalsemik konvülsiyonlara eşlik eden ağır hipoksi olduğu tespit edilmiştir. DGS'ye bağlı olarak hiperaktivite bozuklukları görülebilmektedir (Swillen,

et.al.,1997). DGS'li hastamızda, yukarıda belirtilen klinik özellikler arasında motor becerilerde zayıflık, dikkat bozukluğu, algılamada zayıflık, sözel uyaranlara tepkisizlik gibi bulgular dikkat çekmiştir.

#### 4.4. Kardiyolojik ve İmmünolojik Bulgular

DGS'li hasta grubunda görülen en ciddi tablo ve ciddi mortalite nedeni olarak görülen bulgular, immün yetmezlik ve konotrunkal kalp anomalileri olduğu bildirilmiştir. Di George sendromlu hastaların yaklaşık %75'inde nöral krest gelişim anormalliklerinden kaynaklanan konotrunkal kalp anomalisi saptanmaktadır (Ryan et. al., 1997). DGS'li hastamızda, kardiyolojik bulgular arasında septumun olmaması (Ventriküler Septal Defekt?) ve sol kalp hipoplazisi izlenmiştir. Bu kardiyak anomaliler kalp içinde trombüs oluşumuna ve trombüsün enfekte olmasıyla birlikte enfeksiyona neden olmuştur.

#### 5. Tıbbi Tedavi Yöntemleri

DGS'nin uzun bir geçmişi olmasına rağmen tıp dünyasında yer alan kaynaklara göre tedaviye ilişkin fikir ayrılıkları bulunmaktadır. Bu hastaların multidisipliner bir yaklaşımla ele alınması, fenotiplerinin tanınabilmesi ve olası sorunların tahmin edilebilmesi ve her hastaya ihtiyaçlarına göre farklı yaklaşılması gerekmektedir (Göktürk ve Reisli, 2016).

Bu tanıyla kliniğe yatışı yapılan hastalarda genellikle kardiyak problemler görülmektedir ve erken dönemde cerrahi müdahale ihtiyacı olabilmektedir (Haskoloğlu ve İkinçioğulları, 2014). Bu hastaları enfeksiyonlardan ve fetal seyreden olası Graft Versus Host Hastalığı (GVHH) nedeniyle kan ürünlerinden uzak tutulmaları, kan ürünü verilmesi gerekiyorsa mutlaka ışınlama sonrası verilmesi gerekmektedir (Göktürk ve Reisli, 2016).

DGS'li hastalarda endokrin sistem gözden geçirilmesi ve kan kalsiyum seviyelerinin periyodik olarak kontrol edilmesi gerektiği bildirilmektedir. Eğer hipotiroidizm veya hipertiroidizm belirtileri ortaya çıkarsa, daha ileri tetkikler de yapılmalı, gerekli görüldüğünde uygun tedavi başlanmalıdır. (Göktürk ve Reisli, 2016).

DGS'li çocuklarda büyüme gelişme ayrıca takip edilmelidir. Bu çocuklarda boy kısalığı çok sık görülse de, büyüme hormonu eksikliği, bu popülasyondaki tedavi edilebilecek kötü büyüme sebeplerinden olmasından dolayı önemini korumaktadır. Beş persentilin altında olan ve büyüme hızı belirgin potansiyelin altında kalan hastalarda büyüme hormonu eksikliği açısından test edilmelidir (Göktürk ve Reisli, 2016).

Mortalitenin majör nedeni arasında konotrunkal kardiyak anomaliler olmasıyla birlikte ikincil neden ise immün yetmezliğin neden olduğu enfeksiyon gelişimidir (Davies, 2013; Gennery, 2012). Sık görülen enfeksiyonları kontrol altına almada antibakteriyel, antifungal profilaksi ve gerekli durumlarda intravenöz immünglobulin G (IVIG) replasmanı etkili olabilmektedir (Göktürk ve Reisli, 2016).

#### 6. Di George Sendromlu Hastaya Hemşirelik Yaklaşımı

Bu olgu sunumu nadir görülen "Di George Sendromu" tanısı ile çocuk kliniğinde izlenen hastanın Gordon'un Fonksiyonel Sağlık Örüntüleri Hemşirelik Bakım Modeli'ne göre sınıflandırılıp (Enç ve ark., 2015), NANDA'ya göre hemşirelik tanılarının belirlenmesi (Erdemir, 2012; Herdman, 2014) ve hemşirelik bakım planında sunulması amacıyla

hazırlanmıştır

Gordon'un fonksiyonel sağlık örüntüleri hemşirelik bakım modeli, bireyleri biyo-psiko-sosyal boyutta ele alıp kapsamlı değerlendirmekte, bireylerin ihtiyaçlarını 11 fonksiyonel alanda açıklamaktadır. Bu alanlar, sistematik ve standardize edilmiş bilgi toplamayı ve hemşirelik bakış açısı ile elde edilen bilginin analiz edilmesini sağlamaktadır. Gordon'un fonksiyonel sağlık örüntüleri, hasta bakımında hemşirelerin daha kapsamlı bir değerlendirme yapması ve hemşirelik sürecini uygulayabilmeleri için tanımlanmış bir süreç olduğu ifade edilmiştir (Erdemir, 2012; Serdengeçti ve Altıparmak, 2012)

#### Olgu

Y.K.K. 16 yaşında, öğrenci, ailesiyle birlikte yaşayan erkek bir hastadır.

##### 6.1. Geçmiş sağlık hikayesi:

Yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yatış öyküsü bulunmaktadır. Dış merkezde bir yaşında açık operasyon ile vena cava superior ve pulmoner arter arasına şant operasyonu gerçekleştirilmiştir. Hasta, yakın geçmişte Tbc (Tüberkülozis) şüphesiyle damlacık izolasyonuna alınmış, yapılan tetkikler sonucu Tbc (-) çıkmış ve izolasyon kaldırılmıştır.

##### 6.2. Şimdiki Sağlık Hikayesi

Öksürük ve halsizlik şikayetleriyle polikliniğe başvuran hastaya yapılan tetkikler sonucu Di-George Sendromu, Tek Ventikül, Sol Kalp Hipoplazisi tanısı koyulmuştur. Sol atriyum yüzeyindeki mevcut kitle varlığı, yükselen C-Reaktif Protein (CRP), Lökosit (WBC), Hematokrit (HCT), Laktik Dehidrogenaz (LDH) ve taşikardi gibi olası enfeksiyon bulguları göz önünde bulundurularak hasta, Enfektif Endokardit ön tanısı ile yatışı yapılmış ve üç aydır çocuk kliniğinde takip edilmektedir.

Yatıştan birkaç gün sonra öksürük eşliğinde 7-8 spanç ıslatacak şekilde hemoptizi meydana gelmiştir. Hastada gelişen hemoptizi tablosu stabil durumda, belirli aralıklarla yaklaşık 3-4 hafta sürmüştür. Yükselen INR (International Normalized Ratio) değeri ve sol atriumdaki trombotik kitle varlığından dolayı kullanılan düşük molekül ağırlıklı antikoagülanlar, hemoptizi tablosunu derinleştirmiştir. Çomak parmak (clubbing), deri turgorunda zayıflama, tırnaklarda künt ve hafif siyanotik bir görünümüdür. Manyetik rezonans sonucuna göre plevral effüzyon, yapılan oskültasyon sonucu kreptan kaba raller saptanmıştır.

#### 7. Fonksiyonel Sağlık Örüntüleri Modeline Göre Hemşirelik Tanıları ve Bakım Planı

##### Sağlığın Yükseltilmesi

Hastanede yatış süresinin uzaması sebebiyle hastanın banyo ihtiyacını karşılayamaması, hijyenik kuralları yerine getirememesi (ağız bakımı, saç ve tırnak bakımı) hastada özbakım eksikliği ile sonuçlanır.

Hemşirelik tanısı 1: Özbakım Eksikliği (NANDA Alanı 4: Aktivite/Dinlenme, Sınıf 2: Özbakım) (Erdemir, 2012)

Beklenen sonuçlar: Hastanın gerekli destekten sonra optimal hijyen sergilemesi, öz bakımını kendi başına devam ettirmesidir.

Hemşirelik girişimleri: Hastanın banyo yapma gibi ihtiyaçları olduğunda gerekli destek ve ekipmanlar sağlanması, saç banyosu(haftada 2 kez) ve vücut silme banyosunun(her gün) hemşire tarafından planlanan sıklıkta yapılması ve hastanın yapılan girişimlere teşvik edilmesi, hastaya diş fırçası ve macun ile düzenli ağız bakımı alışkanlığı kazandırılmaya

çalışılır. Hastaya el, vücut, perine ve tırnak hijyeni konusunda eğitim verilir. Hastaya verilen eğitimlere ailesi de dahil edilmektedir (Gulanick ve Meyer, 2014).

**Değerlendirme:** Özbakım eksikliği tanısına yönelik olarak hastanın düzenli ağız bakımına uyum sağlaması kolaylaştırıldı. Y.K.K. verilen eğitimlere gerekli uyumu gösterdi.

Y.K.K. uzun süreli immobilizasyon pulmoner sekresyonların birikimi, plevral effüzyon nedeniyle hastanın lökosit değeri 17.13 mm<sup>3</sup>, CRP düzeyi (131 mg/L arasında değişti) yüksek bulunmuştur.

**Hemşirelik tanısı 2:** Enfeksiyon riski (NANDA Alanı 11: Güvenlik/Korunma, Sınıf 1: Enfeksiyon) (Erdemir, 2012).

**Beklenen sonuçlar:** Mevcut enfeksiyonları kontrol altına almak ve sekonder enfeksiyon gelişiminin önlenmesidir.

**Hemşirelik Girişimleri:** Yaşamsal bulgular takip edilir. Özellikle vücut ısısı, kan basıncı ve nabız dikkatle değerlendirilir ve rapor edilir. Ziyaretçi kısıtlaması uygulanır. IV katateri açarken aseptisyeye dikkat edilip katater açıldıktan 48-72 saat içinde değiştirilir ve tarihi yazılır. Enfeksiyonun bulaşıcılığı ve riskleri konusunda bireylere ve ailelere uygun eğitim verilir. Etkin ve dikkatli bir el yıkama işlemi, tekniği ile birlikte anlatılır (Enç ve ark., 2015; Lewis et.al., 2007).

**Değerlendirme:** CRP düzeyi 55 mg/L' a düştü, vücut sıcaklığı 36.5 0C üstüne çıkmadı. Risk devam ediyor.

**Beslenme- Metabolik Durum**

Y.K.K. iştahının hastaneye yattığı günden itibaren azaldığını, öğüt atladığını ve son 1 ayda 5 kilo verdiğini belirtti.

**Hemşirelik tanısı 3:** Dengesiz beslenme; beden gereksiniminden az (NANDA Alanı 2: Beslenme, Sınıf 1: Yutma) (Erdemir, 2012).

**Beklenen sonuçlar:** Hastanın iştahını arttıracak uygulamaları açıklaması, günlük alınması gereken besinlerin alınması ve aktivite düzeyine uygun kas kaybı olmaksızın normal kilosunu sürdürmesi, günlük alımdaki eksikliklerin tanılamasıdır.

**Hemşirelik Girişimleri:** Y.K.K'nin günlük besin alımı, kilo kaybı, güçsüzlük, iştahsızlık gibi malnutrisyon belirtilerinin değerlendirilir. Günlük besin ihtiyacının karşılanması için beslenme planlanır ve izlenir. Öğünlerden önce dinlenme sağlanır; sıvı tüketiminin takibi; hidrasyon durumu (mukoz membran, nabız ve ortostatik hipotansiyon vb.) izlenir; beslenmenin önemi, günlük kilo takibi ve kilo değişikliklerini kaydetmesi hususunda not tutması ile ilgili bilgi verilir. Sık sık ara öğünler uygulanarak enerji gereksinimi karşılanır (Wilkinson, 2018).

**Değerlendirme:** Verilen eğitimlerle hastanın farkındalığı ve bu sürece ilişkin uyumu arttı.

**Aktivite-Egzersiz Biçimi**

**Hemşirelik Tanısı 4:** Kardiyak outputta azalmaya sekonder bağlı olarak sistemik doku perfüzyonunda azalma ve etkisiz öksürme şekline bağlı gaz değişiminde bozulma (NANDA Alanı 4: Aktivite/İstirahat Sınıf 4. Solunum Sistemi) (Erdemir, 2012).

**Beklenen Sonuçlar:** Dispne ve siyanoz olmaması, solunum sayısının 12-20/dk, her iki akciğerin eşit havalanması, raller gibi seslerin duyulmamasıdır.

**Hemşirelik Girişimleri:** Yaşamsal bulgular takip edilir. Özellikle solunum sayısı, hızı, derinliği incelenir ve rapor edilir. Solunum sesleri belirli aralıklarla dinlenir. Hekim istemi ile bronkodilatatörler, mukolitik ilaçlar ve oksijen uygulanır. Düzenli aralıklarla kan gazı takibi yapılır. Baş seviyesi yükseltilir, 30-45 derece semifowler pozisyonu verilir. Sekresyonların etkili bir şekilde çıkarılması için

postural drenaj ve taputman uygulanır. Derin solunum egzersizleri yaptırılır, diyafragmatik solunum sağlanır. Yeterli hidrasyon sağlanır (Enç ve ark., 2015; Lewis et.al., 2007).

**Hemşirelik tanısı 5:** Etkisiz öksürme ve aşırı yoğun sekresyona bağlı etkisiz solunum örüntüsü (NANDA Alanı 4: Aktivite/İstirahat, Sınıf 4:Kardiyovasküler/Pulmoner yanıt) (Erdemir, 2012).

**Beklenen sonuç:** Solunum fonksiyon değişikliğini gösteren belirtileri azaltmak/ önlemek.

**Hemşirelik Girişimleri:** Yaşamsal bulgular takip edilir. Özellikle solunum sayısı, hızı, derinliği incelenir. Ağız bakımı verilir. Hasta odası havalandırılır. Hasta mobilize edilir. Aktiviteleri giderek artırılır (pozisyon değiştirme, solunum egzersizleri). Hastaya triflo/spirometre kullanımı öğretilerek sık sık yapması sağlanır (Enç ve ark., 2015; Lewis et.al., 2007).

**Değerlendirme:** Hasta daha rahat nefes almaya başladığı, solunum seslerinin normal duyulmaya başladığı tespit edildi. **Hemşirelik tanısı 6:** Akciğer sesleri oskulte ile raller, öksürük ve balgamı olan hastada hemoptizi ve siyanoz değerlendirildi. Yorgunluk ve hipoksemiye bağlı aktivite intoleransı (NANDA Alanı 4: Aktivite/İstirahat, Sınıf 4:Kardiyovasküler/Pulmoner yanıt) (Erdemir, 2012).

**Beklenen sonuç:** Bireyin aktivite düzeyini ve enerjisini artırarak, bakım gereksinimlerini karşılayabilmesi.

**Hemşirelik girişimleri:** Aktivite düzeyi değerlendirilir. Aktiviteler az ve sık aralıklarla, günden güne artırılarak uygulanır. Solunum hızı, derinliği, şekli, akciğer sesleri, hemoptizisi ve saturasyonu değerlendirildi. Hekim istemine göre O<sub>2</sub> tedavisi uygulanır. Yatak içerisinde aktif-pasif ROM egzersizlerinin yaptırılır. Günlük yaşam aktivitelerini sürdürmede yardımcı olunur. İhtiyacı olduğu eşyaların rahat uzanabileceği ve alabileceği yerlere yerleştirilir (Enç ve ark., 2015; Lewis et.al., 2007).

**Değerlendirme:** Hastanın öksürük ve hemoptizisinin devam etmesi nedeniyle halsizlik belirtilerinin azalmadığı gözlemlendi.

**Uyku – dinlenme**

Y.K.K, sabahları dinlenmiş olarak uyanmadığını, öksürükten dolayı uykuya dalmada zorlandığını ve sabahları servisteki seslerden dolayı erken kalktığını ifade etti. Gece uyku süresi 5-6 saat ile sınırlanmış. Hasta gece ara ara solunumda sıkıntı yaşayıp uyandığını ifade etti.

**Hemşirelik tanısı 7:** Uyku düzeninde bozulma (NANDA Alanı 4: Aktivite/İstirahat, Sınıf 1: Uyku/İstirahat) (Erdemir, 2012).

**Beklenen sonuç:** Yeterli düzeyde uyumanın sağlanması, sabah uyandığında dinlenmiş olarak uyandığını belirtmesidir.

**Hemşirelik girişimleri:** Ziyaretçi sayısı kısıtlanır. Dinlenme saatlerinde rahatsız edilmez. Sekresyonlar, fiziksel yöntemler ya da aspirasyon yardımıyla atılır. Solunum açıklığını sürdürmek için hasta 30-45 derece semifowler pozisyonunda yatırılır. Oda içerisinde sessiz ve loş bir ortam sağlanır. Gündüz uykuları azaltılır. Uyku öncesi alışkanlıkları doğrultusunda uyumayı kolaylaştıran ilaç dışı uygulamalar konusunda (ılık süt, gevşeme teknikleri, müzik dinleme vb.) bilgi verilir. tıbbi girişimlerin uyku düzenine göre planlanması sağlanır (Enç ve ark., 2015; Lewis et.al., 2007).

**Değerlendirme:** Hastanede kaldığı süre boyunca iyi uyuyamadığını ve hastane ortamının hiç bir şekilde uyuma ortamı açısından uygun olmadığını ifade etti.

## 8. Sonuç

Bu çalışmada en sık görülen mikrodelesyon sendromu olan, DGS'yi ele aldık. DGS'nin ne olduğu, epidemiyolojisi,

patofizyolojisi ve klinik özelliklerine ilişkin tıbbi verilere ulaşmak için yapılan literatür taramaları sonucu; hastalığın morbiditesinin az oluşu, klinik vakalar ile az karşılaşılması, dolayısıyla DGS'ye ilişkin yapılan çalışmaların azlığı dikkat çekmiştir.

Yapılan literatür taramaları sonucu DGS'nin hemşirelik boyutuna ilişkin herhangi bir çalışmaya rastlanmamıştır. Nitekim gerek hekim gerek hemşire boyutunda DGS'nin yapılan epidemiyolojik çalışmalar ile ele alınması, hemşirelik bakımıyla ilgili geniş çaplı çalışmaların artması gerekmektedir.

Bu olguda DGS tanısı almış olan bir hastanın değişen sağlık durumunun ve bu durumla ilgili problemlerinin artmasına bağlı olarak Gordon'un Fonksiyonel Sağlık Örüntüleri Hemşirelik Bakım Modeli ve NANDA hemşirelik tanıları kullanılarak bakım planı hazırlanmış ve uygulanmıştır.

DGS tanısı koyulan hastaların yapılan çalışmalara göre ciddi bir kesiminin konjenital kalp defektleri ile doğduğu saptanmıştır. Bu ciddi defektler günlük yaşam aktivitelerini ciddi oranda etkilemekte, bu çalışmadaki olguda olduğu gibi sıklıkla dolaşım ve solunumsal sorunlara neden olmaktadır. Olgunun, servise yatışının üzerinden 1 ay geçmiştir. Bir gün içerisinde 6 kez gerçekleşen hemoptizinin masif özellikte devam edip, tablonun kontrol dışına çıkması ile hastanın yoğun bakım bildirimini yapılmıştır. Dış merkez tarafından yoğun bakım kabulünün ardından hasta 112 ile sevk edilmiştir.

#### Kaynaklar

Altıparmak, M.R., Hamuryudan, V., Sonsuz, A., Yazıcı, H. (2012). Cerrahpaşa İç Hastalıkları. İçinde: Serdengeçti, K., Altıparmak, M.R.. Kronik Böbrek Yetersizliği. 2. Baskı, Cilt 2, s. 789-805. İstanbul: İstanbul Tıp Kitabevi.

Bassett, A.S., Chow, E.W., Husted, J., Weksberg, R., Caluseriu, O., Webb, G.D., et al. (2005). Clinical Features of 78 adults with 22q11 Deletion Syndrome. *Am J Med Genet.* 138:307-313.

Bhambhani, V., Muenke, M. (2014). Noonan syndrome. *American family physician*, 89(1), 37:37-43.

Davies, E.G.(2013). Immunodeficiency in DiGeorge Syndrome and Options for Treating Cases with Complete Athymia. *Front Immunol.* 4:322

De La Chapelle, A., Herva, R., Koivisto, M., Aula, P. (1981). A deletion in chromosome 22 can cause DiGeorge syndrome. *Hum Genet.* 57:253-256.

Di George, A.M. (1996). Discussions on a new concept of the cellular basis of immunology. *J Pediatr.* 67:907.

Enç, N., Can, G., Özcan, Ş., Tülek, Z., Uysal, H., Öz Alkan, H. (2015). İç Hastalıkları Hemşireliği Uygulama Öğrenci Modülü. 2.baskı. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevleri.

Erdemir, F. (çeviri editörü).(2012). Hemşirelik Tanıları El kitabı. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevleri.

Fomin, A.B., Pastorino, A.C., Kim, C.A., Pereira, C.A., CarneiroSampaio, M., Abe-Jacob, C.M. (2010). DiGeorge Syndrome: A not So Rare Disease. *Clinics (Sao Paulo)* 65:865-869.

Gennery, A.R. (2012). Immunological aspects of 22q11.2 deletion syndrome. *Cell Mol Life Sci.* 69:17-27.

Göktürk, B., Reisli, İ. (2016). DiGeorge Sendromu. *Asthma Allergy Immunol.* 14:129-142. doi: 10.21911//aai.5013

Gulanick, M., Meyer, J.L.(2014). *Nursing Care Plans Diagnoses, Intervention and Outcomes.* Philedelphia: Elseiver.

Guris, D.L., Fantes, J., Tara, D., Druker, B.J. (2001). Imamoto A. Mice Lacking The Homologue of The Human 22q11.2 Gene CRKL Phenocopy Neurocristopathies of Digeorge Syndrome. *Nat Genet.* 27:293-298.

Haskoğlu, Z.Ş., İkinçioğulları, A. (2014). Kromozom 22q11.2 Delesyon Sendromu. *Turkish Journal of Immunology.* 2(3):57-66. doi: 10.5606/tji.2014.320.

Herdman, T.H., Kamitsuru, S. (eds). (2014). *Nursing Diagnoses, Definitions and Classification 2015 -2017.* Tenth edition, UK: Wiley Blackwell.

Lewis, S.L., Heitkemper, M.M., Dirksen, S.R, O'Brien, G.P., Bucher, L. (2007). *Medical-Surgical Nursing, Assessment and Management of Clinical Problems.* Seventh edition, St.Louis: Mosby Elsevier.

Mahadevan, N.R., Horton, A.C., Gibson-Brown, J.J. (2004). Developmental Expression of The Amphioxus TBX1/ 10 Gene Illuminates The Evolution of Vertebrate Branchial Arches And Sclerotome. *Dev Genes Evol.* 214:559-566.

Oskarsdottir, S., Belfrage, M., Sandstedt, E., Viggedal, G., Uvebrant, P. (2005). Disabilities and Cognition in Children and Adolescents With 22q11 Deletion Syndrome. *Dev Med Child Neuro.* 47:177- 184.

Rezaei, N., Notarangelo, L., Aghamohammadi, A. (2008). Di George Syndrome. *Primary Immunodeficiency Diseases.* Berlin Heidelberg: Springer-Verlag. 258-262.

Ryan, A.K., Goodship, J.A., Wilson, D.I., Philip, N., Levy, A., Seidel, H., et al. (1997). Spectrum of Clinical Features Associated With İnterstitial Chromosome 22q11 Deletions: A European Collaborative Study. *J Med Genet.* 34:798-804.

Swillen, A., Devriendt, K., Legius, E., Eyskens, B., Dumoulin, M., Gewillig, M., Frynset, J.P. (1997). Intelligence and Psychosocial Adjustment in Velocardiofacial Syndrome: A Study Of 37 Children And Adolescents With VCFS. *J Med Genet.* 34: 453-458.

Wilkinson, M., Kapucu, S.(edt).(2018). *Pearson Hemşirelik Tanıları El Kitabı.* Pelikan Kitabevi.

Yamagishi, H., Maeda, J., Hu, T., McAnally, J., Conway, S.J., Kume T, et al. (2003). Tbx1 is Regulated by Tissue-Specific Forkhead Proteins Through A Common Sonic Hedgehog-Responsive Enhancer. *Genes Dev.* 17:269-281.

22q11.2 Deletion Syndrome Frequency <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/22q112-deletion-syndrome#> Erişim tarihi: 20.06.2019.