

# Poster Sunumlari

(PS-001 — PS-72)

DOI: [10.4274/atfm.galenos.2025.suppl1.ps](https://doi.org/10.4274/atfm.galenos.2025.suppl1.ps)



**[PP-01]****Blefaroptozis ile Başvuran Bir Marcus Gunn Jaw-winking Olgusu**Büşra Tunalı Özcan<sup>1</sup>, Göksel Vatandaş<sup>1</sup>, Miraç Yıldırım<sup>2</sup>, Serap Teber<sup>2</sup><sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Blefaroptozis veya pitozis, genellikle göz kapağını kaldıran kasların doğuştan veya sonradan edinilmiş bir anormalliklerinden kaynaklanan üst göz kapağının düşmesi anlamına gelir. Ptozis, ciddi nörolojik hastalıkların belirtisi olabileceği gibi izole bir bulgu olarak da görülebilir. Çene hareketi sırasında etkilenen göz kapağının istemsiz bir şekilde kırılmasıyla birlikte görülen “Marcus Gunn jaw-winking sendrom”lu bir olgunun özelliklerini anlatmayı amaçladık.

**Olgu:** Yedi yaşında kız hasta, sağ göz kapağında aralıklı olan düşüklük nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Bu durum aile tarafından olgu 6 aylıkken ek besine geçildiğinde fark edilmiş. Prenatal, natal ve postnatal özgeçmişinde özellik olmayan hastanın erken gelişim basamakları yaşitları ile uyumlu olarak görüldü. Fizik muayenede hastanın çiğneme hareketi sırasında sağ göz kapağında meydana gelen pitozis fark edildi, diğer nörolojik muayene bulguları normaldi. Göz muayenesi normal olarak değerlendirildi. Laboratuvar tetkikleri normaldi. Operasyon planlanmadı ve çocuk nöroloji bölümünde takiplerine devam etmektedir.

**Sonuç:** “Marcus Gunn jaw-winkingsendromu” tüm konjenital blefaroptozis olgularının yaklaşık %8,5’ini temsil etmektedir. İlk olarak 1883 yılında İskoç oftalmolog Dr. Robert Marcus Gunn tarafından doğuştan pitozisi olan 15 yaşında bir kızda tanımlanmıştır. Pitozis unilateral veya bilateral olarak görülebilir. Göz ve diğer sistemik ek bulguları olan olgular da literatürde bildirilmiştir. En yaygın göz bulguları ambliyopi (%59), strabismus (%48), tek taraflı elevasyon eksikliği ve superior rektus kası felci ve anizometri (%25) olarak görülmüştür. Tedavi genellikle gerekli görülmemektedir ancak palpebral pitozisin düzeltilmesi amacıyla ya da pitozis şiddetli olduğunda bilateral levator eksizyonu ve frontal kas askısı ile cerrahi müdahale yapılabilmektedir. Özellikle beslenme, emme, çiğneme hareketi ile gelişen pitoziste “Marcus Gunn jaw-winking sendromu”nun akla gelmesi uygun olacaktır.

**Anahtar Kelimeler:** Blefaroptozis, Marcus Gunn jaw-winking sendromu, pitozis

**[PP-02]****Bel Ağrısı ile Gelen Hastada Paraspinal Abse: Olgu Sunumu**Merve Sert<sup>1</sup>, Meltem İleri<sup>1</sup>, Rüveyda Gümüşer Cinni<sup>2</sup>, Türkan Aydın Teke<sup>2</sup>, Berna Uçan<sup>3</sup><sup>1</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara<sup>2</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Kliniği, Ankara<sup>3</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Radyolojisi Kliniği, Ankara

**Amaç:** Çocuklarda bel ağrılarının çoğu nonspesifiktir. Genellikle iyi huylu kas-iskelet sistemi rahatsızlıkları ile travmadan kaynaklanır. Daha az yaygın ancak ciddi nedenler arasında enfeksiyonlar (örn. vertebral osteomyelit, paraspinal abse), kötü huylu tümörler (örneğin; Ewing sarkomu) ve enflamatuvar artrit bulunur. Burada bel ağrısı ile başvuran ve ileri değerlendirme sonucunda paraspinal abse tanısı alan bir olgu sunulmaktadır.

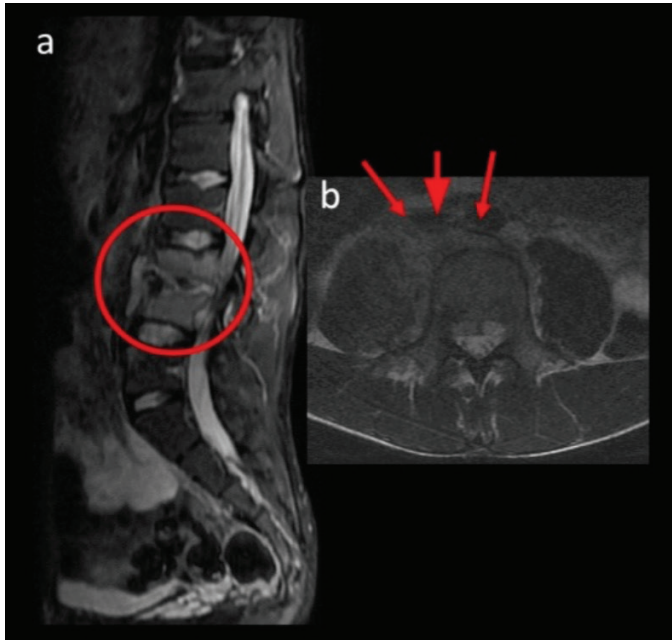
**Olgu:** On altı yaş erkek hasta, yaklaşık 3 ay önce başlayan ve 1 hafta süren bel ağrısı şikayeti ile başvurdu. Hastanın şikayetinden 1 hafta önce üst solunum yolu enfeksiyonu geçirdiği ve 3 gün sonra şikayetinin başladığı öğrenildi. Bel ağrısının hareketle arttığını tarifleyen hastaya dış merkezde naproksen tedavisi başladığı ve fayda görmediği öğrenildi. Hasta ileri tetkik ve tedavi için merkezimize başvurdu. Yakın zamanda travma, ilaç kullanımı, hayvan teması yoktu. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik olmayan hastanın fizik muayenesinde sırtta L3-L4 vertebra hizasında basmakla hassasiyet ve ağrı saptandı. Laboratuvar incelemede Hb: 10,1 gr/dL, BK:7920/mm<sup>3</sup>, plt: 533 bin/mm<sup>3</sup>, CRP: 93 mg/dL, biyokimya değerleri olağan bulundu. Direkt lomber vertebra grafisinde skolyoz saptandı (Şekil 1). Hastaya çekilen lomber MRI; L3-4 diskinde disk yüksekliğinde belirgin kayıp, L3-4 vertebra yükseklik kaybı, kollapsa bağlı gibbus deformitesi izlendi. L3-4 vertera anterior kesimlerinde paravertebral apse ile uyumlu görünüm saptandı. Görünüm spondilodiskit ve eşlik eden apse ile uyumlu bulundu (Şekil 2). Apseden girişimsel radyoloji tarafından örnek alınarak, arb, mikobakteri pcr, mikobakteri kültürü, apse kültürü tetkikleri gönderildi. Tüm kültürleri negatif sonuçlandı. Hastanın brusella incelemesi negatif, romatolojik markerları negatif bulundu. Hastaya olası stafilkoksik ve streptokoksik etkenler açısından IV sulbaktam ampisilin başlandı. Tedavi ile hastanın bel ağrısı geriledi. Tedavinin 14. gününde hasta oral amoksisilin klavulanik asit tedavisiyle taburcu edildi.

**Sonuç:** Çocukluk çağı bel ağrısı etiolojisinde yaygın nedenlerin yanı sıra, hasta uygulanan tedaviden fayda görmüyorsa romatolojik, enfektif nedenler de ayırıcı tanıda göz önünde bulundurulmalıdır. Paraspinal enfeksiyonlarda en sık rastlanan etken *S. aureus*’ tur. Gram-negatif basiller, aerop streptokoklar, anaerop bakteriler daha az oranda rastlanan mikroorganizmalardır.

**Anahtar Kelimeler:** Bel ağrısı, gibbus deformitesi, paraspinal abse



Şekil 1: Direkt grafide saptanan skolyoz görüntüsü



Şekil 2: Manyetik rezonans görüntüleme de saptanan spondilodiskit eşlik eden apse görüntüsü

### [PP-03]

#### Sistemik Lupus Eritematozusun Nadir Başvuru Nedeni: Anormal Uterin Kanama

Beyza Oduncu<sup>1</sup>, Mervegül Aydın<sup>1</sup>, İlkem Gardiyanoglu Akçay<sup>1</sup>, Semanur Özdel<sup>3</sup>, Emine Şeyma Eker<sup>2</sup>, Şenay Savaş Erdeve<sup>2</sup>, Meltem İleri<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Romatoloji Kliniği, Ankara

**Amaç:** Anormal uterin kanama (AUK) adolesan dönemde menstrüasyon başladıktan sonra sık görülen ve en fazla disfonksiyonel uterin kanama nedeniyle ortaya çıkan bir durumdur. Sistemik hastalıklar nadir olarak AUK kliniğiyle başvurabilir. Sistemik lupus eritematozus (SLE) nedeni bilinmeyen, patojenik otoantikörlerin ve immün komplekslerin birçok organda doku hasarına yol açtığı sistemik, kronik, otoimmün ve enflamatuvar bir hastalıktır. SLE'de özellikle anti-fosfolipid antikörleri varlığında kanama bozuklukları ortaya çıkabilir. Burada, AUK olarak başvuran ve SLE tanısı alan bir hasta sunulmaktadır.

**Olgu:** On üç yaş kız hasta, adet kanamasında artış ile dış merkeze başvurmuş. İlk menstrüasyonunu 12 yaşında görmüş, 7 ay önce başlayan şiddetli menstrüel kanama nedeniyle dış merkeze başvurmuş. Kanamaları 10 gün, her seferinde yetişkin bezi kullanacak kadar fazla oluyormuş. Hastaya dış merkezde kombine oral kontraseptif başlanmış. İlacı kullandıktan sonra normal miktarda ve sürede kanamaları olan hastanın yatıştan 10-11 gün önce yeniden fazla miktarda, uzun süreli kanamaları olmaya başlamış. En son menstrüel döngünün 3. gününde ateşi çıkan hastanın yaklaşık 10 gündür ateş, halsizlik şikayetleri mevcutmuş. Son 2 gündür boğaz ağrısı olan hasta dış merkezde hastaneye başvurduğunda Hb: 4 g/dL gelmesi ve AUK öyküsü olması üzerine dış merkezden tarafımıza sevk edilmiş. Özgeçmiş, soygeçmişinde özellik olmayan hastanın fizik muayenesinde bilateral alt ekstremitelerde makülopapüler döküntü, malar rash, bilateral aksiller LAP saptandı. Biyokimya değerleri normaldi. Ateş, bisitopenisi olması nedeniyle hastaya kemik iliği aspirasyonu yapıldı, normal olarak sonuçlandı. Enfeksiyöz nedenlerin dışlanması amacıyla alınan tetkikler normaldi. AUK etiyojisi için alınan endokrinolojik tetkikler normaldi. Sistemik şikayetlerinin devam etmesi, bisitopenisi olması ve malar rash öyküsünün uzun olması nedeniyle SLE ön tanısı ile alınan ANA pozitif, anti-dsDNA >200 IU/mL, anti-kardiyolipin IgM/IgG ve anti-fosfolipit IgM pozitif saptandı. C3 ve C4 kompleman, C50 düşük olarak sonuçlandı. SLE tanısı konularak Hidroksiklorokin ve Mikofenolat Mofetil başlandı. AUK tedavisinde progesteron verildi. Kanaması duran hasta progesteron, hidroksiklorokin ve mikofenolat mofetil tedavileri ile taburcu edildi.

**Sonuç:** AUK adolesan dönemde siktir. Sistemik belirtiler varlığında SLE başta kanama bozukluğu ile gidebilecek sistemik hastalıklar düşünülmeli ve ayırıcı tanı yapılmalıdır. Diğer önemli noktada AUK tedavisinde aktif kanamada kullanılan KOK tedavinin antikardiyolipin antikörleri pozitif SLE hastalarında kullanılmayacağı ve sadece progesteron içeren oral kontraseptif ajanların tercih edilmesine dikkat edilmesidir.

**Anahtar Kelimeler:** Anormal uterin kanama, sistemik lupus eritematozus, sistemik hastalık

**[PP-04]****Çocukluk Çağında Human Coronavirus HKU-1 Enfeksiyonu ile İlişkili Perikardiyal Efüzyon**

Beyza Oduncu<sup>1</sup>, Deniz Yaşar<sup>1</sup>, Hüsniye Yücel<sup>1</sup>, Bilge Akkaya<sup>2</sup>, Özkan Kaya<sup>3</sup>, Fatma Zehra Öztekin Çelebi<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Acil Kliniği, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Kliniği, Ankara

**Amaç:** Koronavirüsler hafif üst solunum yolu enfeksiyonlarından ölümcül hastalıklara kadar değişen geniş spektrumlu durumlara neden olabilirler. İnsanları enfekte eden dört yaygın insan koronavirüsü vardır [human coronavirus (hCoV) 229E, HKU1, NL63 ve OC43]. Burada HKU1 ilişkili perikardiyal efüzyon gelişen bir olgu nadir olması nedeniyle sunulacaktır.

**Olgu:** On sekiz aylık, bilinen galaktozemi olan kız hasta öksürük, ateş, hızlı nefes alıp verme şikayetleriyle acil servise başvurdu. Şikayetlerinin 20 gün önce başladığı, dış merkezde alt solunum yolu enfeksiyonu tanısı ile yatırılarak izlendiği, taburculuk sonrasında klaritromisin kullandığı ancak son iki-üç gündür şikayetlerinin tekrar başladığı öğrenildi. Hastanın geliş vital parametreleri; ateş 37 °C, solunum sayısı 56/dk, nabızı170/dk, oksijensiz saturasyonu %93 ve tansiyon değeri 90/50 mmHg idi. Hastanın sistolik üfürümü, gallop ritmi ve retraksiyonları mevcuttu. Diğer sistem muayeneleri doğaldı. CRP<0,357 mg/L, WBC 17.280/µL, nötrofil sayısı 10.790/µL idi. Troponin-T 9.12ng/L (negatif) olarak sonuçlandı. Elektrokardiyografisi sinüs taşikardisi olan hastanın, grafisinde kardiyotorasik indeksi 0,59'du ve bilateral kalp gölgesini silen infiltrasyonu mevcuttu. Ekokardiyografik değerlendirmesinde masif perikardiyal efüzyonu tespit edildi. Enfeksiyona sekonder masif perikardiyal efüzyon, kardiyak tamponad olarak değerlendirilen hastaya acil perikardiyosentez yapıldı. Alınan sıvı örneği transuda vasfındaydı. Kan ve perikardiyal sıvı kültürlerinde üreme olmadı. Maske ile oksijen desteği ve seftriakson tedavisi başlanan hastanın perikardiyosentez sonrasında taşikardisi, takipne ve retraksiyonları düzeldi. Hastanın izleminde ek komplikasyon gözlenmedi ve seftriakson tedavisi 7 güne tamamlanarak taburcu edildi. Nazofarenks örnekleri ile alınan solunum yolu viral panelinde hCoV-HKU1 pozitif olan hastanın diğer solunum yolu viral panel etkenleri negatif sonuçlandı.

**Sonuç:** hCoV-HKU1 enfeksiyonları genellikle solunum sistemi bulgularıyla izlenmekte iken sınırlı sayıda kardiyak patolojiler olduğu bildirilmiştir. Literatürde akut solunum yetmezliği ve perikardiyal efüzyon ile izlenen erişkin bir hastada hCoV-HKU1 tespit edilmiştir. Sistemik Lupus Eritematozus ile takipli erişkin hastada tekrarlayan perikardit ataklarından hCoV-HKU1 enfeksiyonuyla ilişkilendirildiği bir olgu da mevcuttur. hCoV-HKU1 enfeksiyonun olgumuzda olduğu gibi nadir olarak çocuklarda perikardiyal hastalıklara yol açabileceği akılda tutulması gerekmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Human coronavirus HKU-1, perikardiyal efüzyon, solunum yolu enfeksiyonu

**[PP-05]****Sebat Eden Kreatinin Kinaz ve Transaminaz Yüksekliğinde Akılda Bulunması Gereken Tanı: Duchenne Muskuler Distrofi**

Ayşenur Tuğçe Öztürk<sup>1</sup>, Melahat Melek Oğuz<sup>1</sup>, Mustafa Kılıç<sup>2</sup>, İsmail Solmaz<sup>3</sup>, Abdülkerim Kolkıran<sup>4</sup>, Arif Emre Gümüşsoy<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Ankara

<sup>4</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Genetik Hastalıkları Kliniği, Ankara

**Amaç:** Muskuler distrofiler, normal kas fonksiyonu için gerekli olan genlerin defektinden kaynaklanan kalıtsal progresif miyopatik bozukluklar olarak tanımlanır. Duchenne mskuler distrofi, diğer mskuler distrofiler arasında en ciddi kliniği olanlardan biridir ve daha erken bulgu verir. X e bağlı resesif olarak kalıtılır. Bu nedenle erkeklerde daha sık görülür. Kas zayıflığı, gross motor gecikme, büyüme ve gelişme geriliği, CK (kreatinin kinaz) ve transaminaz yüksekliği, hastalığın ilerleyen evrelerinde dilate kardiyomyopati, travma ve glukokortikoidden kaynaklı fraktürler, kas güçsüzlüğünden dolayı progresif olarak skolyoz geliştiği gözlemlenir.

**Olgu:** Yirmi bir aylık erkek hasta 5 gündür ateş, halsizlik ve öksürük, yürümekte güçlük çekme şikayetleri ile başvurdu. Fizik incelemesinde parmak ucu yürüyüşü yapıyordu, lomber lordozu vardı, baldır kasları belirgindi (pseudohipertrofi). Diğer sistem muayenesi normaldi. Kan tetkiklerinde ALT:1483 U/L, AST:781 U/L, GGT:7 U/L, total bilirubin: 0,1 mg/dL, LDH: 3312U/L ve CK: 45083 U/L bulundu. Tam idrar tetkikinde pH: 7,0, dansite 1024, keton negatif, solunum yolu panelinde influenza pozitif saptandı. Aldığı çıkardığı takibi yapıldı, idrar çıkımının normal olduğu görüldü. İnflüenzaya sekonder rabdomiyoliz düşünülerek hastaya yüksek hidrasyonla alkali mayi verildi. CK değerlerinin kademeli olarak düştüğü ancak hidrasyona rağmen 7000 U/L de sebat ettiği görüldü. Yatışının 12. gününde CK değerlerinin artmaması, tam idrar tetkiki normal olması, hastanın aktif şikayeti olmaması üzerine taburcu edildi. Sebat eden CK yüksekliği olması ve msküler distrofiyi düşündüren klinik bulguların olması nedeniyle hastadan metabolik miyopati paneline ek olarak DMD MLPA (Multiplex ligasyona bağlı prob amplifikasyon) çalışılması için tetkik gönderildi. DMD (NM\_004006.3) Ekzon 46-53 delesyonu; hemizigot delesyon ile uyumlu sonuçlandı.

**Sonuç:** DMD'li çocuklarda herhangi bir klinik hastalık belirtisi ortaya çıkmadan önce serum CK konsantrasyonları yükselir; yenidoğanlarda bile yüksek düzeyler gözlenmektedir. Serum CK 2-3 yaşına kadar zirveye ulaşır. Hidrasyona rağmen sebat eden CK yüksekliğinde mskuler distrofilerden şüphelenilmeli özellikle infantil dönemde beklenen tipik klinik bulguların ortaya çıkmamış olma ihtimali göz önünde bulundurulmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Duchenne mskuler distrofi, kreatinin kinaz, distrofin



[PP-06]

**Yüzde Asimetri, Görme Kaybı ile Gelen Hastada Fibröz Displazi: Olgu Sunumu**

Özge Nur Akşan Demirci<sup>1</sup>, Emine Tuğçe Arıcı<sup>1</sup>, Tuğçe Ada<sup>1</sup>, Muhammed Erkan Emrahoğlu<sup>2</sup>, Şenay Savaş Erdeve<sup>4</sup>, Yasemin Taşçı Yıldız<sup>3</sup>, Meltem İleri<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Beyin ve Sinir Cerrahi Kliniği, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Radyoloji Kliniği, Ankara

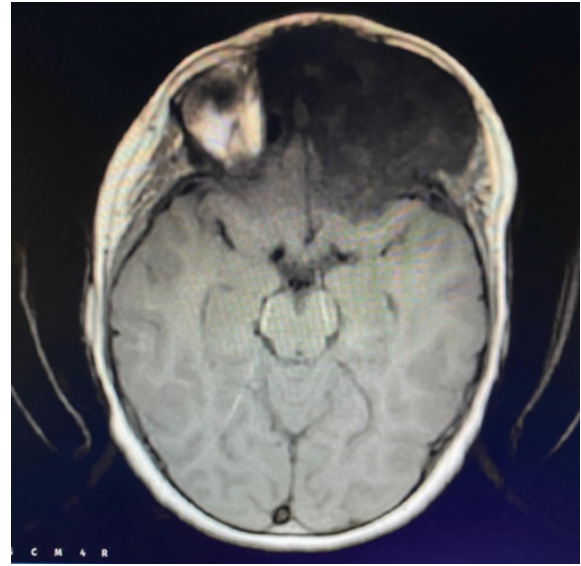
<sup>4</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Ankara

**Amaç:** Çocukluk çağında fasiyal asimetri kraniyofasiyal anomaliler, travma, konjenital musküler tortikollis, Klippel-Trenaunay gibi nadir sendromlar, benign ve malign tümörler nedeniyle ortaya çıkabilir. Fasiyal asimetrisi olan olgularda kozmetik problemlere ek olarak baş ağrısı, görme kaybı gibi bulgularda eşlik edebilir. Fibröz displazi (FD), normal kemiğin yapısal olarak daha zayıf fibröz ve osseöz doku ile yer değiştirmesi sonucu oluşan, lokalize, gelişimsel, iyi huylu bir kemik hastalığıdır. Burada yüzde asimetri, görmede azalma nedeniyle başvuran ve fibröz displazi tanısı konulan bir hasta sunulmaktadır.

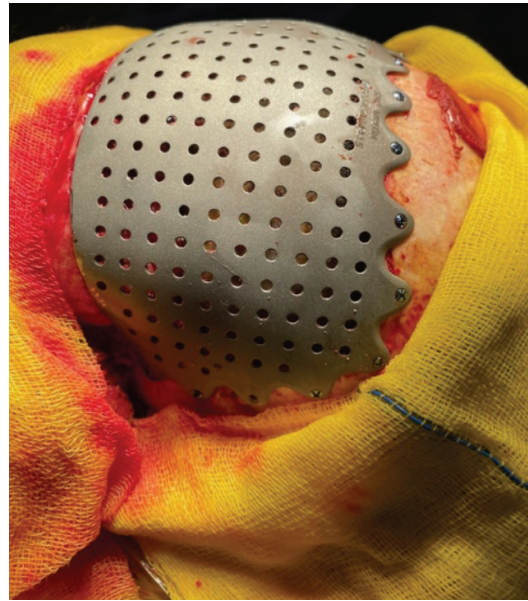
**Olgu:** On iki yaş erkek hasta yaklaşık 6 aydır devam eden sol gözde görmede azalma ve 1 yıl önce başlayan yüzde asimetri nedeniyle dış merkezde değerlendirilerek optik nörit ön tanısı ile merkezimize sevk edilmişti. Hastanın özgeçmişinde 10 yıl önce strabismus aynı gözde operasyon öyküsü vardı. Soy geçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenede VA: 62,7 persentil (p), Boy: 37,5 persentil (p) yüzün sol tarafında asimetri, sol gözde laterale kayma, sol gözde görme kaybı dışında patolojik muayene bulgusu yoktu. Tam kan sayımı, biyokimya tetkikleri normal olan hastanın çekilen kraniyal MR'ında sol lateralde ağırlıklı olmak üzere frontal kemik, sol zigomatik, sol lateralde sfenoid kemik, klivus ve nazal kaviteyi etkileyen T1 ve T2 A serilerde hipointens zayıf kontrast tutan kemik patoloji izlenmiş olup öncelikle fibröz displazi ile uyumludur. Kemik patoloji nedeniyle sol gözde propitozis gelişmiş ve displazik kemiğin optik kanala basısı nedeniyle sol optik sinir seyri değişmiş ve sinirde intrakonal ve ekstrakonal prekiyazmatik segmentte atrofi izlenmiştir (Şekil 1). Hastada fibröz displazi tanısı nedeniyle McCune Albright açısından ileri değerlendirme yapıldı ve izleme alındı. Hasta beyin ve sinir cerrahisi tarafından tümörün çıkarılıp yerine 3 boyutlu titanyum ile yeni kemik implantasyonu planı ile opere edildi. Hastaya frontal kubbe ve kaide fibröz displazisi rezeksiyonu ve kraniyoplasti operasyonu yapıldı (Şekil 2).

**Sonuç:** Fibröz displazi genellikle çocukluk ya da adolesan döneminde görülen, benign, fibroosseöz bir kemik lezyonudur. Endokrin hastalıkla birlikte olan çok odaklı fibröz displazi en az görülen form olup tüm olguların %3'ünü oluşturur. Tek taraflı kemik lezyonları, aynı tarafta café-au-lait lekeleri ve puberte prekoks görülür. Bu klinik özelliklerin bileşimi McCune Albright sendromu olarak tanımlanmıştır. Olgudaki hasta McCune Albright açısından değerlendirilmiş olup takibe alınmıştır.

**Anahtar Kelimeler:** Fasiyal asimetri, fibröz displazi, McCune Albright



Şekil 1: Fibröz displazik alan



Şekil 2: Fibröz displazik alan rezeksiyonu sonrası titanyum kemik implantasyonu yapıldı

[PP-07]

## Çocuklarda Ender Bir Şilotoraks Nedeni: Gorham-Stout Sendromu

Yaşam Doruk Pervane<sup>1</sup>, Murat Yasin Gençoğlu<sup>2</sup>, Salih Uytun<sup>2</sup>, Gizem Özcan<sup>2</sup>, Özlem Sarıtaş Nakip<sup>3</sup>, Fatma Nur Öz<sup>4</sup>, Saffet Öztürk<sup>5</sup>, Özkan Kaya<sup>6</sup>, Çiğdem Üner<sup>5</sup>, Şenay Erdeve<sup>7</sup>, Şule Yeşil<sup>8</sup>, Meltem İleri<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım Kliniği, Ankara

<sup>4</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Kliniği, Ankara

<sup>5</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Radyoloji Kliniği, Ankara

<sup>6</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Kliniği, Ankara

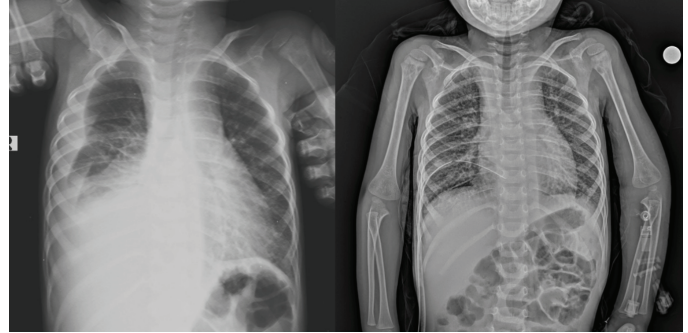
<sup>7</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Ankara

<sup>8</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği, Ankara

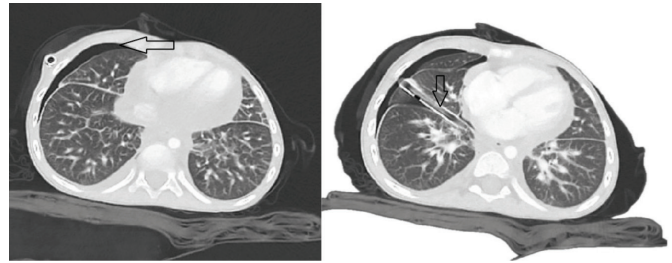
**Amaç:** Gorham-Stout Sendromu (GSS) lokalize lenfatik damarların endotelial proliferasyonuna bağlı kemikte absorpsiyon ve destruksiyonun geliştiği düşünülen, nedeni tam olarak bilinmeyen ender bir hastalıktır. Kemik dokusunun litik lezyonları ile birlikte şilotoraks ve abdominal lenfangioma görülebilir. Tanısı hastanın kliniği, laboratuvar ve radyolojik bulguları ile konulur. Burada şilotoraks ile başvuran ve GSS tanısı konulan bir hasta sunulmaktadır.

**Olgu:** İki buçuk yaşında erkek hasta ateş ve solunum sıkıntısı şikâyeti ile dış merkeze başvurmuş ve solda plevral efüzyon nedeniyle değerlendirilmesinde şilotoraks olduğu gösterilmiş ve göğüs tüpü takılarak ileri değerlendirme için merkezimize sevk edilmiştir. Özgeçmişinde çoklu besin alerjisi öyküsü olan hastanın soy geçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenesinde sağ akciğerde bazalde solunum seslerinde azalma, sol akciğerde toraks tüpü mevcuttu. Diğer sistemik muayeneleri doğaldı. Akut faz reaktanları, biyokimyasal parametreleri hipotalbuminemi dışında normal olan hastanın, akciğer grafisinde sağ akciğer sinüs kapalı olarak görüldü ve sol akciğerde toraks tüpü izlendi (Şekil 1). Plevra sıvısından trigliserit yüksekliği gösterildi. Plevrada sitoloji normal ve ARB negatif saptandı, kültür üremesi olmadı. Etiyoloji için bakılan viral seroloji, onkolojik ve romatolojik markerlar negatif bulundu. Kemik iliği aspirasyonu normaldi. Toraks BT'sinde sağ akciğer bazalde 45mm plevral efüzyon ve akciğer parankiminde interlobüler septal kalınlaşmalar görüldü (Şekil 2). Kemik surveyinde bilateral humerus proksimal, her iki femur proksimal ve distal metafizinde, sağ tibia proksimal metafizinde litik lezyonlar saptandı (Şekil 3). Ekokardiyografisinde perikardiyal efüzyon saptandı ve takiplerinde efüzyon miktarında artış olan, hemodinamisi bozulan hastaya perikardiyosentez yapıldı. Şilöz vasıfta olan, tekrarlayan ve giderek artan sıvı için perikardiyal katater yerleştirildi. Mevcut klinik ve görüntüleme bulguları ile hastaya Gorham-Stout Sendromu tanısı konuldu. Hastaya sirolimus tedavisi başlandı. TPN (total parental nutrisyon), oktreetid infüzyonu ve uygun antibiyoterapi ile izlenen hasta, yağdan fakir ve MCT (orta zincirli yağ asitleri)'den zengin diyet, sirolimus ve IV aralıklı pamidronat tedavisi ile taburcu edildi. **Sonuç:** Şilotoraks nedeniyle izlenen hastalarda nadir bir neden olarak GSS ayırıcı tanıda düşünülmelidir.

**Anahtar Kelimeler:** Gorham-Stout Sendromu, şilotoraks, kemikte litik lezyonlar

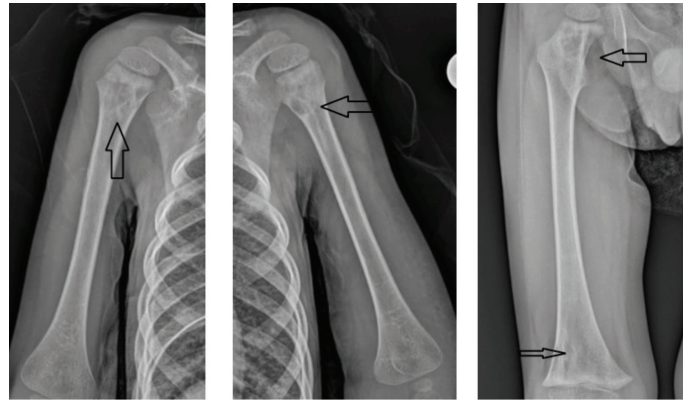


**Şekil 1:** Solda hastanın başvurusunda çekilen grafide sağ akciğerde sinüs kapalı, sağda toraks tüpü takılması sonrasında çekilen akciğer grafisi



**Şekil 2:** Toraks BT'de sağ akciğerde plevral efüzyon, akciğer parankiminde interlobüler septal kalınlaşmalar ve toraks tüpü görüntüsü

BT: Bilgisayarlı tomografi



**Şekil 3:** Kemik surveyinde bilateral humerus proksimal, sağ femur proksimal ve distal metafizinde litik lezyonlar

[PP-08]

## Epitroklear Lenfadenopati: Kedi Tırmağı Hastalığı ile İlişkili Bir Olgu

Göksel Vatansever<sup>1</sup>, Mehmet Süha Sevinç<sup>2</sup>, Gül Arga<sup>3</sup>, Elif Baysal<sup>1</sup>, Ergin Çiftçi<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Lenfadenopati çocukluk çağında sık karşılaşılan ve dolayısıyla pediatri polikliniğine sık başvuru nedenlerinden biridir. Genellikle iyi huylu, kendi kendini sınırlandıran enfeksiyöz nedenlerin bir süreci olmakla birlikte ciddi sistemik bir hastalığın veya malignitenin bulgusu da olabilir. Bu yazıda dirsek arkasında şişlik ile gelen, fizik muayenede epitroklear lenfadenopati saptanan ve kedi tırmağı hastalığı (KTH) tanısı alan bir olgu epitroklear lenfadenopatinin nadir görülmesi nedeniyle sunulacaktır.

**Olgu:** On dört yaşında kız hasta polikliniğimize sağ dirseğinin arkasında şişlik yakınması ile başvurdu. Şişliğin bir gün önce başladığı, ağrılı olduğu, halsizliğin ve hafif ateşin şikayetine eşlik ettiği ancak ateşinin ölçülmediği öğrenildi. Öyküsü detaylandırıldığında evde kedi beslediği, birçok kez kendi kedisi ve yavru sokak kedileri tarafından tırmalandığı öğrenildi. Fizik muayenesinde genel durumu iyi, ateşi 36,9 °C, solunum sayısı 15/dk, kalp hızı 84/dk, tansiyonu 112/76 mm/Hg idi. Sağ medial epikondilin üstünde hareketli, yumuşak kıvamlı, ısı artışı olmayan, düzgün sınırlı 2,5 cm x 1,5 cm çaplı ağrılı şişlik palpe edildi (Resim 1). El sırtı ve ön kol iç ve dış yüzeyinde çok sayıda kedi tırmalama ve ısırığına bağlı abrazyon ve laserasyonları mevcuttu. Hastanın diğer sistem muayeneleri normal olarak değerlendirildi. Etiyolojiye yönelik yapılan laboratuvar incelemelerinde beyaz küre 6.410x106/L, hemoglobin: 13,2 g/dL, trombosit: 233.000x106/L, C-reaktif protein: 21,6 mg/L, sedimantasyon: 23 mm/saat, laktat dehidrojenaz: 210 U/L, ürik asit: 4,7 mg/dL saptandı. Periferik yaymasında atipik hücre görülmedi. Direkt grafide sağ dirsekte medial epikondil komşuluğunda düzgün sınırlı opasite artışı görüldü (Resim 2). Yüzeysel doku USG incelemesinde sağ dirsek medialinde 23x16 mm boyutlarında ve reaktif görünümde yüzeysel lenf nodu izlendi. Kedi tırmağı hastalığı ön tanısı ile gönderilen serolojik incelemede Bartonella henselae IgM ve IgG pozitif sonuçlandı. Hastaya azitromisin başlandı.

**Sonuç:** Epitroklear lenfadenopati KTH için karakteristik bir bulgudur. Epitroklear lenfadenopati saptanan hastalarda ayrıntılı öykü ve tam bir sistemik fizik muayene ile ayırıcı tanılara yönelik yapılacak laboratuvar ve görüntüleme yöntemleriyle KTH tanısı konulabilir.

**Anahtar Kelimeler:** Kedi tırmağı hastalığı, epitroklear lenfadenopati, Bartonella henselae



Resim 1: Sağ dirsek arkasında epitroklear lenfadenopati



Resim 2: Sağ dirsek medial epikondil komşuluğunda düzgün sınırlı opasite artışı



**[PP-09]****Duyusal İşleme Bozukluğunda Beckman Oral Motor Terapisi: Bir Olgu Sunumu**Nesime Ayşenur Gülaydın, [Enes Yaman](#)*Türkiye Spastik Çocuklar Vakfı, Fizyoterapist, İstanbul*

**Amaç:** Bu çalışma, 7 yaşındaki bir çocuğun duyuşal işleme bozukluğu ve ağız motor becerileri üzerindeki tedavi sürecini değerlendirmeyi amaçlamaktadır. Beckman Oral Motor Terapisi'nin etkilerini inceleyerek, tedavi sonrasında gelişimsel iyileşmeleri gözlemek hedeflenmiştir.

**Olgu:** Y.Y., 08.05.2017 doğumlu, tüp bebek denemesi ile dünyaya gelmiş tek çocuk olarak başvurdu. Taktıl ve işitsel alanda duyuşal hipersensitivite, proprioseptif hiposensitivite ve vestibüler duyuşal açlık ile birlikte yeme seçiciliği ve öğürme şikayetleri bulunmaktadır. İlk ölçümlerde ağız motor becerilerinde zayıflıklar saptanmış; son ölçümler ise önemli ilerlemeleri göstermiştir. Üst dudak büzme 1/3, alt dudak büzme 2/3, diş eti masajında sol ve sağ hareketler 1/1 olarak değerlendirilmiştir. Tedavi sürecinde, toplamda 96 seans fizyoterapi alan Yusuf, haftada 2 gün terapi almıştır.

**Sonuç:** Tedavi sonunda, Y.'nin ağız motor becerilerinde belirgin bir iyileşme gözlemlenmiştir. Şikayetleri önemli ölçüde azalmış ve yeme alışkanlıklarında gelişme kaydedilmiştir. Bu çalışma, çocuklarda duyuşal işleme bozukluklarının tedavisinde erken müdahalenin ve uygun terapötik yaklaşımların önemini vurgulamaktadır. İyileşme süreci, sadece fiziksel becerilerle sınırlı kalmayıp, çocuğun sosyal etkileşimlerinde ve genel yaşam kalitesinde de olumlu değişiklikler sağlamıştır. Ayrıca, alanda yayın eksikliği olduğu için bu çalışmanın, Beckman Oral Motor Terapisi'nin etkinliğine dair literatüre önemli bir katkı sunması beklenmektedir. Bu yöntem, gelecekteki tedavi süreçleri için önemli bir referans noktası oluşturmaktadır.

**Anahtar Kelimeler:** Beckman oral motor terapisi, duyuşal işleme bozukluğu, yeme seçiciliği

**[PP-10]****İlaç İntoksikasyonu Mu? Yabancı Cisim Aspirasyonu Mu? Tanı Karmaşası**

Sümeyye Evsile, Gökçe Celep

*Amasya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Amasya*

**Amaç:** Trakeobronşiyal yabancı cisim aspirasyonu, çocuklarda önemli bir morbidite ve mortalite nedenidir. Erken tanı ve uygun tedavi ile ölümle sonuçlanabilecek ciddi komplikasyonlar önenebilir. Olgular çok farklı klinik tablo ile başvurabildiğinden tanıda gecikme yaşanabilmekte ya da farklı tanıları alabilmektedirler.

**Olgu:** Bu olgu sunumunda 8 aylık hastanın acil başvurusunda parasetamol tablet içme öyküsü verdiği ve izlemde prodüktif öksürükleri olması sebebi ile yapılan endoskopik muayenede ilaca ait

film parçasının solunum yolunda olduğu görülerek çıkartılması ve ilaç intoksikasyonu öyküsü ile gelip yabancı cisim aspirasyonu tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

**Tartışma:** Solunum yolu yakınmalarının yabancı cisim aspirasyonuna bağlı olabileceği algısı toplumda oldukça düşüktür. Sağlam çocuk takiplerinde ailelere verilecek eğitim ile yabancı cisim aspirasyonu önemli oranda önenebilir. Burada, net bir aspirasyon öyküsü olmayan, detaylı değerlendirilmemiş olsaydı sadece parasetamol intoksikasyonu nedeni ile izlenebilecek bir olgu ele alınmıştır.

**Anahtar Kelimeler:** Çocuk, ev kazaları, yabancı cisim aspirasyonu

**[PP-11]****Üçüncü Basamak Çocuk Hastanesinde Mavi Kod Uygulamalarının Değerlendirilmesi**Funda Kurt<sup>1</sup>, Devrim Tanıl Kurt<sup>2</sup><sup>1</sup>Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Acil Kliniği, Ankara<sup>2</sup>Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Anestezi ve Reanimasyon Kliniği, Ankara

**Giriş:** Mavi kod uygulaması, hastane içinde acil müdahale ihtiyacı olan hastaya en kısa zamanda etkin ve etkili müdahalenin yapılması için oluşturulmuş olan bir erken uyarı sistemidir. Bu çalışmada hastanemizde uygulanan mavi kod bildirimleri değerlendirmek amaçlandı.

**Gereç ve Yöntem:** Ekim 2019 ve Aralık 2020 tarihleri arasında üçüncü basamak çocuk hastanemizde mavi kod bildirimlerinin demografik ve klinik verileri retrospektif olarak değerlendirildi.

**Bulgular:** Çalışma döneminde mavi kod verilmiş olan 59 hastada yaş ortanca, IQR 146,0 (67,0-183,0) ay olup, hastaların 32'si (%39,0) 133-216 ay yaş aralığındaydı; 23'ü (%39,0) erkek cinsiyette idi. Hastaların 27'sinde altta yatan kronik hastalık olduğu, en sık kronik hastalık grubunun da nörolojik hastalık (%33,0) olduğu saptandı. Mavi kod çağrılarının en sık (%83,1) 08:00-16:00 saat aralığında verildiği; çağrı verilen yerlerin en sık kan alma (%37,3), çocuk servisleri (%22,0) ve hastane koridoru (%16,9) olduğu belirlendi. Mavi kod çağrı nedenleri sıklık sırasına göre senkop (%62,7), konvülsiyon (%15,3), solunum arresti (%11,9), kardiyopulmoner arrest (%5,1), solunum sıkıntısı (%5,1) idi. Mavi kod verildikten sonra ekibin olay yerine ulaşma süresinin ortalama  $\pm$  standart sapma (min-maks)  $1,53 \pm 0,59$  (1-3) dk olduğu saptandı. Mavi kod verilen yere göre nedenler değerlendirildi; Kardiyopulmoner arrest nedeniyle mavi kod çağrısı yapılmış 3 hasta çocuk servisinden (%100); solunum arresti nedeniyle çağrı yapılmış 7 hastanın 3'ü (%42,9) çocuk servisi, 4'ü (%57,1) radyoloji bölümünden olduğu saptandı.

**Sonuç:** Mavi kod ekibindeki kişilerin tecrübeli olması ve tekrarlanan güncel eğitimler yaparak bilgilerinin artırılması ile hastane içi sağ kalımı artırılabilir.

**Anahtar Kelimeler:** Mavi kod, kardiyopulmoner resüsitasyon, mortalite, erken uyarı sistemi, yaşam oranı



**[PP-12]****Dikkatsizlik ve Değişen Hayatlar: Bir Koroziv Madde (Etildimetilamin) Öyküsü**İhsan Özdemir<sup>1</sup>, Anna Carina Ergani<sup>2</sup><sup>1</sup>Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Acil Bölümü, Konya<sup>2</sup>Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Gastroenteroloji Bölümü, Konya

**Giriş:** Korozif maddeler, doku ile direk teması halinde hasara neden olan kimyasal ajanlardır. İçilen korozif maddenin miktarı, fiziksel hali ve özellikle pH'sı doku hasarının yeri ve şiddetini büyük ölçüde etkilemektedir. Örneğin; pH'sı >12 ve <1,5 olması ciddi hasarla doğrudan ilişkilidir. Asit alımı koagülasyon nekrozunu, alkali alımı ise dokuları penetre ederek likefaksiyon nekrozunu başlatmaktadır. Hastalar tükürüğünü yutamama/salya akması, yemeğe karşı isteksizlik, disfaji/odinofaji, orofaringeal yanıklar, retrosternal veya karın ağrısı, epigastrik ağrı, kusma, ajitasyon, dispne, taşikardi, ateş ile başvurabilirler. Salya akması ve beslenme isteksizliği genellikle özofagus hasarı ile ilişkilidir.

**Olgu:** On altı yaşında sanayide işçi olarak çalışan Suriye uyruklu erkek hasta suya benzer renksiz bir sıvıyı su zannederek 1-2 yudum içme sonrası takibinde nefes almakta zorlanma ve tükürüğünü yutamama şikayetleri ile tarafımıza başvurdu. Hasta oksijen desteği ile orali kapatılarak müşahade altına alındı. Hastanın içtiği sıvı madde getirildi ve bir amin türevi korozif madde olan etildimetilamin olduğu anlaşıldı. Yanıcı, yakıcı ve buharlaşabilir özellikte olan sıvının pH'ı 12 idi. Yüksek alkali madde aldığı netleştirilen hastanın fizik muayenesinde ağız içi, damaklar ve arka farinks duvarında yaygın mukazal lezyonları mevcuttu ve odinofaji ifade ediyordu. Hasta proton pompa inhibitörü yapılan ve orali kapatılan hasta 8. saat sonrası endoskopik değerlendirme için çocuk gastroenteroloji tarafından yapılan endoskopisinde özofagus lümen mukazasının %75'inde fazlasının hasarlı olduğu, mide korpus ve antrum mukozası ödemli ve hiperemik olduğu, pilorun ise nonfonksiyone olduğu görüldü. Epiglotiti de belirgin ödemli olan hasta inhaler adrenalin ve iv deksametazonu hemen uygulandı. Olası zor entubasyon ve total parenteral nutrisyon (tpn) başlanma durumu da olabileceğinden destek tedavileri için yatışı yapıldı. Erken dönem striktürleri saptamak amacıyla endoskopik değerlendirme planlandı.

**Sonuç:** Hastamızda olduğu gibi amin türevleri gibi kimyasal bileşiklerde pH'si yüksek olan ve ağızdan beslenmeyi engelleyecek ve tpn başlayacak kadar ciddi sorunlara neden olabilmektedir. Gelişmekte olan ülkelerin ve sosyo-ekonomik olarak düşük insanların bir sorunu olarak karşımıza çıkan bu durum ciddi bir sorun olmaya hala devam etmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Korozif madde, adolesan, mukozal hasar, etildimetilamin

**[PP-13]****Bilateral Üreter Taşına Bağlı Postrenal Akut Böbrek Yetmezliği: Olgu Sunumu**Kübra Güllüoğlu<sup>1</sup>, Funda Arslan Gökkaya<sup>2</sup>, Halis Can Demirtürk<sup>3</sup>, Elif Ezgi Genç<sup>4</sup>, Bilge Akkaya<sup>5</sup>, Betül Öztürk<sup>5</sup>, Ali Güngör<sup>5</sup>, Nilden Tuygun<sup>5</sup><sup>1</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara<sup>2</sup>Polatlı Duatepe Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara<sup>3</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Üroloji Kliniği, Ankara<sup>4</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Nefroloji Kliniği, Ankara<sup>5</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Acil Kliniği, Ankara

**Amaç:** Çocuklarda üriner sistem taşları karın ağrısı, bulantı, kusma, idrar renginde değişiklik gibi hafif semptomlara sebep olabileceği gibi nadir de olsa postrenal akut böbrek yetmezliğine (ABY) de sebep olabilir. Bu olgu sunumunda bilateral üreter taşına bağlı postrenal ABY tanısı olan hasta sunulmuştur.

**Olgu:** İki yaşında kız hasta dış merkeze ishal, kusma ve 24 saattir idrar çıkışı olmaması şikayetiyle başvurmuş. Hastanın yapılan muayenesinde mukozalarda kuruluk dışında patolojik bulgu saptanmamış. Acil serviste alınan tetkiklerinde; beyaz küre sayısı: 12,27 109/L, hemogloblin: 13,3 g/dL, trombosit: 437,000, kreatinin: 0,5 mg/dL, kan üre azotu: 27,5 mg/dL, idrar tahlilinde hemogloblin +2, eritrosit 3450, lökosit esteraz +1 saptanmış. Dış merkezde hastaya serum fizyolojik yüklemesi yapılmış, hidrasyon tedavisine devam edilmiş. Hastanın idrar çıkışının üzerine 1 mg/kg furosemid intravenöz yapılmış. Hastanın idrar çıkışının olmaması, kreatinin değerlerinde artış olması üzerine hastanemiz acil servisine sevk edildi. Hasta acil servisimize geldiğinde genel durumu iyi, bilinci açık, sistem muayeleri doğal ve ödemi yoktu. Tansiyonu 110/70 mmHg olarak ölçüldü. Acil servisimizde alınan tetkiklerinde hemogram normal, kreatinin 1,4 mg/dL, ürik asit: 8mg/dL olarak saptandı. Hastanın dış merkez idrar tahliline göre ön planda nefrolitiazis düşünüldü. Hastaya yapılan üriner sistem ultrasonografisinde her iki böbrek pelvikalisyel yapılar hafif dolgun görünümde izlendi, taş saptanmadı. Taş protokollü abdomen bilgisayarlı tomografide (BT) üreteropelvik sistem bilateral grade 1-2 dilate, sağ üreterovezikal bileşkede 4mm çapta taş, sol üreter alt uçta mesane girişinde 2 mm çapında taş olarak değerlendirildi. Hasta çocuk ürolojiye konsülte edildi ve hastaya sistoskopi planlandı. Hastanın operasyon sırasında bilateral alt uç üreter taşına bağlı obstrüksiyonu olduğu görüldü. İşlem sonrası idrar çıkışı görülen hastanın alınan tetkiklerinde böbrek fonksiyon testleri normale geldi, önerilerle taburcu edildi.

**Sonuç:** Çocuklarda üriner sistem taşları son yıllarda giderek artmaktadır. Bilateral üriner sistem taşları idrar yollarında tıkanıklığa yol açarak postrenal akut böbrek yetmezliğine sebep olabilir.

**Anahtar Kelimeler:** Nefrolitiazis, postrenal ABY, pediatri

**[PP-14]****Candida Auris'e Bağlı Mesanede Fungus Topunun Sistemik/ Lokal Amfoterisin B ve Cerrahi Olarak Eksizyonla Başarılı Tedavisi**

Yağmur Erkol Yılmaz<sup>1</sup>, Merve Havan<sup>2</sup>, Bayram Bayramov<sup>2</sup>, Eda Eydurhan<sup>2</sup>, Nilay Penezoğlu<sup>3</sup>, Belkis İnceli<sup>3</sup>, Miraç Yıldırım<sup>4</sup>, Serap Teber<sup>4</sup>, Ergin Çiftçi<sup>3</sup>, Yakup Tarkan Soygür<sup>5</sup>, Tanıl Kendirli<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Anabilim Dalı, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

<sup>4</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Anabilim Dalı, Ankara

<sup>5</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Üroloji Anabilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Toplumda nadir görülse de diyabet, immunsupresyon, idrar sondası uygulaması, uzun hastane yatışı ve geniş spektrumlu antibiyoterapi kullanımı olan hastalarda idrarda mantar enfeksiyonu görülebilmektedir. Burada seronegatif nöromyelitis optika (NMO) spektrum bozukluğuyla izlenirken mesanede fungus topu saptanan hastayı sunduk.

**Olgu:** On yedi yaşında erkek, alt ekstremitelerden başlayan asendan kas güçsüzlüğüyle takibe alınmış. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde: Bilateral serebral hemisferde beyaz cevherde subkortikal, korpus kallosum kesiminde, mesensefalon ve pons sağ kesimde T2 FLAIR hiperintens difüzyon artışıyla kontrastlanan ekspansil lezyonlar (MOGAD, NMO spektrumu, otoimmün ensefalitler) görülmüş. Lomber ponksiyon tetkiklerinde enfeksiyon saptanmamış, immunglobulinler negatif sonuçlanmış. Otoimmün ensefalit tanısıyla 3 gün 2 mg/kg/g IVIG, 5 gün pulse steroid (30 mg/kg/g) uygulanmış. Ardından 04.07.2024 tarihinde GKS: 6, entübe olarak çocuk yoğun bakım ünitemize (ÇYBÜ) kabul edildi. Hastaya 7 kez plazmaferez, 4 doz rituksimab (375 mg/m<sup>2</sup>/doz) uygulandı. Serum anti-miyelin oligodendrosit glikoprotein (MOG) antikoru negatif, Aquaporin-4 antikoru negatif sonuçlandı, elektroensefalografi normaldi. Ekstübasyonu tolere edememesiyle yatışın 38. gününde trakeostomi açıldı, çoklu antibiyoterapiye rağmen direngen ateşlerinin olmasıyla mantar enfeksiyonu düşünülerek Flukonazol tedavisi 10 gün kullandı. İzlemin 39. gününde idrar kültüründe 100,000 KOB/mL Candida Aureus üremesi oldu. Mantar odak taramasında mesane lümeninde, hareketli heterojen ekogen alan (fungal benzoar/ fungus topu) görüldü, yatışın 49. gününde Kaspofungin başlandı, 21 gün kullandı. İzlemin 52. gününde sistoskopi yapıldı: beyaz, duvara yapışan, fungus topu oluşumun total eksizyonu ile intravezikal doku temizlenerek lipozomal Amfoterisin B tedavisi verildi. Hasta 63 gün ÇYBÜ'de, 56 gün nöroloji serviste, 55 gün fizik tedavi ünitesinde izlenerek toplamda 6 ay sonra taburcu edildi. Tüm ekzom dizi analizi (WES) CFI/NM\_000204.5 geninde homozigot mutasyon (CFI geninde c.1a>G(pM1V) varyantı tespit edildi. Kompleman Faktör 1 eksikliği tekrarlayan piyojenik, cilt, menenjit, solunum ve üriner sistem enfeksiyonları ve santral sinir sistemi enflamasyonu ile giden, immün disregülasyondur.

**Sonuç:** Candida ilişkili fungus topunda fungemiye önlemek için kılavuzlar bizim hastamızda olduğu gibi cerrahi eksizyon ile sistemik antifungal tedavi ve/veya lokal irrigasyon önermektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Candida, fungus topu, idrar yolu enfeksiyonu, mesane

**[PP-15]****Ateşli Bir İnfant Hastada İnkomplet Kawasaki Hastalığı**

Kerime Semanur Türker<sup>1</sup>, Fatma Nur Öz<sup>2</sup>, Melahat Melek Oğuz<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Kliniği, Ankara

**Giriş:** Kawasaki Hastalığı (KH) akut, ateşli kendi kendini sınırlayan çocukluk çağıının sistemik bir vaskülitidir. Ana bulgular ateş, konjunktivit, deri ve mukoz membran tutulumu ve servikal lenfadenopati'dir. Ağrılı olarak koroner arter olmak üzere pek çok orta çaplı arteri tutar. Tedavi edilmezse %25'e varan oranda koroner arter hastalığı ile sonuçlanır.

**Olgu:** Üç ay 15 günlük erkek hasta, üç gün önce başlayan ateş, gözlerde kızarma, inleme şikayetleriyle başvurduğu merkezden idrarında lökosit görülmesi üzerine ürosepsis ön tanısıyla sevk edilmişti. Öyküsünden kronik hastalığının olmadığı, ikinci ay aşılmasının yapıldığı, anne baba arasında akrabalık olmadığı öğrenildi. Fizik muayenesinde; ateşi 38,5 °C, kalp tepe atımı 150/dk, tansiyon arteriyel 80/40 mmHg, oksijen saturasyonu %98 idi. Genel durumu orta-iyi, bilateral nonpürülan konjunktiviti mevcuttu, diğer sistem muayeneleri doğaldı. Laboratuvar incelemesinde hemoglobin 10,4 g/dL, beyaz küre sayısı 17x10<sup>9</sup>/L, total nötrofil sayısı 12x10<sup>9</sup>/L, trombosit sayısı 441x10<sup>9</sup>/L, C-reaktif protein 116mg/L, alanin aminotransferaz 119 U/L, aspartat transferaz 95 U/L olup diğer böbrek ve karaciğer fonksiyon testleri normal sınırdıydı. İdrar tetkikinde lökosit sayısı 17 WBC/HPF idi. Kan ve idrar kültürü alınarak hastaya sefotaksim başlandı. Klinik izleminde bir gün sonra dudaklarında hiperemi, BCG skarında eritem ve antipiretiklere yanıt olmayan dirençli ateş izlendi. Ateş süresinin 5 gün olması, nonpürülan konjunktivit, dudakta hiperemi, akut faz reaktanlarında yükseklik, piyüri, geniş spektrumlu antibiyotige yanıt alınamaması nedeniyle hastada inkomplet KH düşünüldü. Ekokardiyografisi normaldi. İntravenöz immünoglobulin (IVIG) tedavisi 2 gr/kg verildi ve anti-enflamatuvar dozda aspirin başlandı. Hastanın ateşi IVIG tedavisi sonrası 12. saatte düştü. Diğer bulgularının da izleminde gerilediği, akut faz reaktanlarının normal sınırlara düştüğü görüldü. Kan ve idrar kültüründe üreme olmayan hasta antitrombotik dozda aspirin tedavisi ile taburcu edildi.

**Sonuç:** KH'nin kesin tanısı için spesifik bir laboratuvar testi olmaması tanıda zorluğa neden olur. Tanı kriterlerin hepsini karşılamayan inkomplet KH'de laboratuvar ve görüntüleme bulguları tanıya destek olabilir. Burada infant inkomplet KH olgusu ateşle başvuran, akut faz yüksekliği saptanan hastalarda ayırıcı tanıda KH hastalığına dikkat çekmek için sunulmuştur.

**Anahtar Kelimeler:** inkomplet Kawasaki hastalığı, dirençli ateş, infant

[PP-16]

**Dipsiz Bir Kuyu: Lenfadenopati**

Hülya Akat, Belkis Hatice İnceli, Döndü Nilay Penezoğlu, Elif Somuncu, Gül Arga, Halil Özdemir, Ergin Çiftçi

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Lenfadenopati, çocukluk çağında sık görülen hastane başvuru nedenlerinden biridir ve etiyojisinde enfeksiyonlar ön planda gelir. Enfeksiyon kaynaklı nedenler arasında tularemi, nadir görülmesine rağmen, özellikle endemik bölgelerde yaşayan hastalarda akılda tutulmalıdır. *Francisella tularensis*'in neden olduğu tularemi zoonotik bir enfeksiyondur. Kontamine su ve gıdalarla, doğrudan temas, vektörler ve solunum yoluyla bulaşabilir. Ülkemizde en sık bulaş yolu kaynak suyu veya klorlanmamış içme suyu tüketilmesidir. Ateş, titreme, halsizlik, baş ağrısı, kas ağrısı, karın ağrısı gibi özgül olmayan belirtilerle birlikte tularemi belirtileri enfeksiyonun vücuda giriş yolu ve klinik formuna göre değişiklik gösterir. Tedavi edilmeyen olgularda sepsise hatta ölüme yol açabilir. Altı farklı klinik formda sınıflandırılır: ülseroglandüler, glandüler, öküloglandüler, orofaringeal, tifoidal ve pulmoner. Burada, ülkemizde en sık görülen klinik form olan orofaringeal tularemi tanısı almış 8 yaşında bir olgu sunulmaktadır.

**Olgu:** Öncesinde sağlıklı olan 8 yaşında erkek hastaya 3 hafta önce sol kulak önünde ağrılı şişlik nedeniyle başvurduğu sağlık kuruluşunda akut otitis media tanısı ile oral antibiyotik tedavisi başlanmış. Tedavi altında şişlik artmaya devam etmiş ve boyuna yayılmış, şikâyetlerine öksürük, burun akıntısı eklenmiş. Hastanemize başvuru muayenesinde sol preaurikular, sol ön servikal ve bilateral submandibular bölgede 2 cm üzerinde sert, hareketsiz ve ağrılı lenfadenopati palpe edildi, organomegali saptanmadı. Tetkiklerde lökositoz, CRP yüksekliği, ultrasonografisinde sol parotis düzeyinde 27x15 mm nekrotik lenfadenopati saptanan hasta servise yatırıldı. Etiyolojiye yönelik yapılan tetkiklerinde akciğer grafisi doğal, abdomen ultrasonografide "hepatomegali, üst sınırdaki dalak boyutu, periportal ekojenite artışı" görüldü. Enfeksiyöz etkenlere yönelik yapılan seroloji ve kültür tetkiklerinde özellik görülmedi. Anamnez derinleştirildiğinde Yozgat'ta köyde kuyu suyu tükettiği öğrenilmesi üzerine tularemi düşünüldü. *Francisella tularensis* aglütinasyon testi 1/640 titrede pozitif saptandı. Hasta siprofloksasin ve gentamisin ile tedavi edildi. İzleminde lenfadenopatilerinde belirgin küçülme gözlemlendi.

**Sonuç:** Lenfadenopatinin tanısından tedavisine giden süreçte anamnez önemli bir yer tutmaktadır. Özellikle endemik bölgelerden gelen hastalarda zoonotik etkenlerden tularemi unutulmamalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Kuyu suyu, lenfadenopati, tularemi

[PP-17]

**Tiroid Disfonksiyonu ile Giden Nadir Bir Mental Retardasyon Nedeni: Allan-Herndon-Dudley Sendromu**

Eda Didem Kayakıran Demir<sup>1</sup>, İlayda Küçükıran<sup>2</sup>, Şafak Demirtaş<sup>1</sup>, Zeynep Şıklar<sup>1</sup>, Elif Özsu<sup>1</sup>, Zehra Aycan<sup>1</sup>, Merih Berberoğlu<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

**Giriş:** Tiroid hormonlarının santral sinir sistemi hücrelerine girişi monokarboksilat taşıyıcı-8 (MCT8), MCT10 ve organik anyon taşıyıcı polipeptit-1C1 (OATP1C1) gibi özgül proteinler aracılığı ile gerçekleşir. Bu taşıyıcı proteinlerin mutasyonunda, tiroid hormonu triiyodotironin (T3) santral sinir sisteminde hedef hücreye taşınmaz ve santral hipotiroidiye yol açar. Allan-Herndon-Dudley sendromu (AHDS), MCT8 olarak da bilinen SLC16A2 mutasyonuna bağlı aksiyal hipotoni, kas hipoplazisi, spastisite, ciddi zihinsel yetersizliğe yol açan X'e bağlı resesif geçişli nadir bir hastalıktır. Hastalığın klinik bulguları heterojen olması, tiroid fonksiyon testlerindeki değişiklikler (serbest T3 yüksek, serbest T4 düşük, TSH normal) nedeniyle tanısız güçlükler yaşanmaktadır.

**Olgu:** Zamanında 3380gr doğan olgunun 2 aylıkken emme güclüğü, hipotonik bebek etiyojisi araştırılırken serbest T4: 0,46pmol/L (11-22), TSH: 3,81 µIU/mL (0,6-4,84) saptanarak L-tiroksin (LT4) başlandığı öğrenildi. Kliniğimize ilk başvurusu 1,34 yaşında, ağırlık: 8,1 kg, boy: 81 cm (-0,07SDS), VKI: 12,35 kg/m<sup>2</sup> (-3,85SDS), baş çevresi: 49 cm (0,66SDS), hipotonik, baş kontrolü zayıf, desteksiz oturamıyor ve göz teması yoktu. L-tiroksin tedavisi altında serbest T4: 4,51 pmol/L (7-16), serbest T3: 8,43 pmol/L (3,8-6), TSH: 3,89 µIU/mL (0,60-4,84), tiroid otoantiklorları negatif saptandı. Bilateral mikst tipte işitme kaybı olan olgunun mental retardasyon ve hipotonisitesi nedeni ile metabolizma tarafından yapılan metabolik test profili normaldi. Kranial MRG'de serebral ve serebellar atrofi mevcuttu, hipofiz bezi yüksekliği 2,5 mm (<-2SDS) idi. Ön hipofiz hormonları normaldi. Olgunun 2,4 yaşında vücutta yaygın kasılma sonrası çekilen EEG'sinde bilateral santro-temporalde paroksizmal anomali gözlemlendi ve antiepileptik tedavi başlandı. Hipotoni, mental retardasyon, yutma disfonksiyonu olan; laboratuvarında sT3 yüksek, sT4 düşük ve TSH normal olan olguda AHDS düşünüldü. Genetik analizinde SLC16A2 geninde c.355\_357dupAAC (p.Asn119dup) hemizigot (olası patojenik) mutasyon olarak sonuçlandı. Santral sinir sisteminde etkin T3 artışı sağlayan tedavi olmadığı için LT4 kesildi.

**Sonuç:** Ağır mental retardasyon, aksiyel hipotoni, zayıf baş kontrolü, spastik parapleji ve hareket bozukluğu olan hastalarda tiroid fonksiyon testlerine detaylı bakılmalıdır. Bu olgularda, sT4 düşüklüğüne sT3 yüksekliği eşlik ettiğinde AHDS akla gelmelidir. Günümüzde AHDS için kanıtlanmış tedavi mevcut değildir, destek tedavisi verilerek multidisipliner izlenmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Allan-Herndon-Dudley sendromu, MCT8 eksikliği, SLC16A2 geni, tiroid hormon bozukluğu

**[PP-18]****Yalancı Erken Ergenlik Bulguları ile Gelen Leydig Hücreli Testis Tümörü Olgusunda Orşiektomi Sonrası Gelişen Gerçek Erken Ergenlik**

Sedef Bayar<sup>1</sup>, Mert Banrı<sup>2</sup>, Zeynep Şıklar<sup>1</sup>, Elif Özsu<sup>1</sup>, Emine Kübra Şen<sup>1</sup>, İlkyaz Türktan<sup>1</sup>, Zehra Aycan<sup>1</sup>, Merih Berberoğlu<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

**Giriş:** Leydig hücreli tümör sex kord-stromal tümörlerin içerisinde en sık görülen tipidir. Bununla beraber testis neoplazmalarının sadece yüzde 1-3'ünü oluşturan nadir bir formu olup ergenlik öncesi dönemde nadiren görülür. Pediatrik Leydig hücreli tümörler genellikle tek taraflı ve benignidir. Etkilenen testiste büyümeye neden olurken, tümöre bağlı androjen sekresyonu nedeniyle yalancı (periferik/gonadotropin bağımsız) erken ergenlik gelişebilir. Yalancı erken ergenliğe neden olan aşırı androjen üretiminin (dolayısıyla geri bildirim etkisinin) ortadan kalkmasıyla hipotalamus- hipofiz-gonad aksı aktifleşerek, gerçek (santral/gonadotropin bağımlı) erken ergenlik görülebilir.

**Olgu:** Dokuz yaşında erkek hasta, 6 aydır sol testis boyutunda asimetric büyüme ve boy uzamasında hızlanma şikayetleri ile başvurdu. Fizik muayenesinde penis boyu 10 cm, evre 3 pubarş, sağ testis hacmi 6 mL, sol testis hacmi 15-20 mL olarak ölçüldü. Laboratuvar incelemesinde FSH 0,3 U/L ve LH <0,07 U/L baskılanmış olup, total testosteron düzeyi 214 ng/dL saptandı. Kemik yaşı 10 yaş ile uyumlu olan hastanın tümör belirteçleri (β-Hcg, Alfa fetoprotein ve LDH) negatif bulundu. Skrotal ultrasonografisinde sol testiste kitle (21x16x15 mm) görüldü. Hastaya sol orşiektomi yapıldı. Patolojik değerlendirme Leydig hücreli tümör ile uyumluydu. Yalancı erken ergenlik ile takip edilirken orşiektomi sonrası, gonadotropinler ve testosteron düzeylerinde yükselme saptanarak, hastaya gerçek erken ergenlik tanısı konuldu. Kemik yaşı hızla ilerleyen ve pubertal progresyonu gözlenen hastaya Löprolid asetat 3 ayda bir 11,25 mg tedavisi başlandı. Hastanın en son kontrolünde klinik olarak stabil, FSH 0,4 mIU/mL, LH 0,4 mIU/mL, total testosteron <2,5 ng/dL görüldü.

**Sonuç:** Tek taraflı testis büyüklüğü ile gelen ve yalancı erken ergenlik bulguları olan olgularda Leydig hücreli tümör olasılığı düşünülmelidir. Olgumuzda olduğu gibi testosteron üreten tümörün çıkarılması sonrası hipotalamus- hipofiz-gonad aksının aktive olmasıyla santral erken ergenlik gelişebileceğinden hastanın izleminde bu durum göz önüne alınmalıdır. Bu olgularda GnRH analogu tedavisi uygulanmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Leydig hücreli tümör, GnRH, erken ergenlik, testosteron

**[PP-19]****DPH1 Sendromunda Büyüme Hormonu Eksikliği Hastalığının Bir Komponenti Mi?**

Zhala Abdullayeva<sup>1</sup>, Duygu Emer<sup>2</sup>, Sirmen Kızılcan Çetin<sup>1</sup>, Elif Özsu<sup>1</sup>, Zeynep Şıklar<sup>1</sup>, Zehra Aycan<sup>1</sup>, Merih Berberoğlu<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Diftamid biosentez proteini 1 (DPH1) gen mutasyonları sonucu gelişen DPH1 sendromu mental retardasyon, ciddi boy kısalığı, kraniofasial anomaliler, seyrek saç, ektodermal anomaliler gibi klinik bulgularla seyreden otozomal resesif geçişli çok nadir bir hastalıktır. DPH1 hücre çoğalması, embriyonik gelişimin düzenlenmesinde önemli bir role sahiptir. Literatürde ciddi boy kısalığına yönelik sadece bir hastada büyüme eksenini değerlendirilmiş ve büyüme hormonu (BH) eksikliği saptanmıştır. Burada ciddi boy kısalığı olup komplet BH eksikliği saptanan DPH1 sendromlu iki kardeş sunulmuştur.

**Olgu:** Nöromotor gelişim geriliği, dismorfik özellikleri olan ve izleminde büyüme geriliği saptanan iki kardeş tarafımıza yönlendirildi. Soygeçmişinde birinci derece akraba evliliği olup, miadında doğan, epilepsi ile takipli olan, 3,69 yaşındaki erkek kardeşin başvuruda boyu -3 SDS idi. Ağır mental retardasyonu olup, fizik muayenede belirgin alın, seyrek saç, burun kökü basıklığı, düşük kulak, pektus ekskavatum, klinodaktili, tırnak distrofisi ve mikropenis vardı. Başvuruda 5,52 yaşında olan kız kardeşin boyu -5,2 SDS olup, ağır mental retardasyonu ve kardeşi ile benzer dismorfik bulguları vardı. Her iki hastanın laboratuvar tetkiklerinde IGF-1 yaşa göre < -2SD saptanmış olup diğer laboratuvar tetkikleri normaldi. Büyüme hormonu uyarı testlerine yetersiz yanıt olup, erkek kardeşte pik BH: 1,1 ng/ml, kız kardeşte pik BH: 1,8 ng/mL saptandı. Her iki hastanın MR görüntülemesinde ince korpus kolozum, erkek kardeşte ayrıca ince hipofiz saptandı. Her iki hastanın yeni nesil dizileme analizinde *DPH1* geninde homozigot mutasyon saptandı.

**Sonuç:** Çok nadir görülen DPH1 sendromunda patolojik boy kısalığı olan olgular bildirilmesine rağmen, BH tedavisi alan olgu yoktur. Büyüme hormonunun lineer büyüme üzerine etkisi dışında metabolik etkileri dikkate alınarak bu hastalar BH tedavisi açısından değerlendirilebilir. *DPH1* geni hipofiz oluşumunda rol alan genlerden biri olabilir ve bu konu araştırmaya açıktır.

**Anahtar Kelimeler:** BH tedavisi, *DPH1*, kısa boy



[PP-20]

**Anoreksiya Nervoz'a'nın Nadir Bir Komplikasyonu: Düşük Ayak**

Ayşe Gül Güven<sup>1</sup>, Sena Averi Sezen<sup>1</sup>, Esra Yürüme<sup>2</sup>, Zehra Aycan<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Anoreksiya nervoz'a (AN) hastalarında pediatrik yaş grubunda nadir olguda tek sinir (çoğunlukla peroneal) veya duysal/motor nöropati şeklinde olgu örnekleri sunulmuştur. Burada ergen sağlığı polikliniğine sol düşük ayak şikayeti ile başvuran hasta sunulmuştur.

**Olgu:** On altı yaş dokuz aylık kız hasta, 3 yıl önce kendini kilolu olarak görmeye başlayıp, beslenmesini kısıtlayıp, evde egzersiz yapmaya başlamış. 52 kg'den 10 kg vererek 42 kiloya düşmüş. Adet düzensizliği, zayıflama ve mide ağrısı nedeniyle dış merkezde çocuk hekimine başvurduğunda kan tahlilleri normal olarak yorumlanan hastaya Omega 3, vitamin D, fosfatidilserin ve odaklanma problemi nedeniyle Metilfenidat tedavisi başlanmış. 1 ay içinde 6 kg daha veren hastanın sol ayakta ağrı, uyuşma ve güçsüzlük başlamış. Ortopedi bölümünce çekilen manyetik rezonans görüntüleme; aşil tendonu distal yapışma yeri çevresinde ödematöz sinyal değişiklikleri saptanmış, ağrı kesici krem önerilmiş. 2 hafta sonra otobüse yetişmeye çalışırken düşüp bayılan hastaya "düşük ayak" tanısı konulmuş. EMG'de "solda peroneal sinirin motor dalında totale yakın ağır parsiyel hasarı" olarak raporlanmış ve sonrasında tanı ve ileri takip için aile bölümümüze başvurmuş. Özgeçmiş ve soygeçmişte özellik olmadığı, aktüel kalorisinin 800 kalori olduğu öğrenildi. VA: 37,2 kg (SDS: -6,31), boy: 166 cm (SDS: 0,57), VKİ: 13,5 kg/m<sup>2</sup> idi. Kaşektik görünümde ve cilt kuru idi. Sol ayak dorsifleksiyonda kas gücü 4/5, aşil refleksi solda hafif alındı. Hastaya AN tanısı konuldu. Tam kan sayımı, biyokimya, vitamin B12, folat, 25 (OH)D düzeyleri normal sınırlarda idi. Hastada yeme bozukluğuna ikincil nutrisyonel ve/veya vitamin eksikliklerine bağlı peroneal sinir hasarı düşünüldü. Nöroloji bölümünce Vitamin B6, riboflavin, tiamin başlandı. Fizik tedavi bölümünce hastaya elektrik stimülasyonu ile kas uyarımı yapıldı. Yatarak tedavisine devam edilmekte olan hastanın nörolojik defisiti düzelmiştir.

**Sonuç:** Anoreksiya nervozada yağ dokusunun azalması, fibular kanalın tendinöz lifleri tarafından yukarıdan bastırılan peroneal sinirin fibular baş seviyesinde mekanik olarak sıkışması yoluyla peroneal aksonal ve/veya demiyelinizasyon nöropatisine neden olabilir. AN'nin hem kadınlarda hem de erkeklerde nöropatinin ayırıcı tanısında göz önünde bulundurulması gerektiğini düşünüyoruz.

**Anahtar Kelimeler:** Anoreksiya nervoz'a, peroneal nöropati, adolesan

[PP-21]

**Anemiyle Çocuk Hematoloji Polikliniğine Başvuran İki Hiatal Herni Olgusu**

Zehra Beyza Tekin<sup>1</sup>, Anna Carina Ergani<sup>2</sup>, Özlem Gül Kırkaş<sup>3</sup>, İbrahim Akkoyun<sup>4</sup>, Muhammed Burhan Tekin<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Konya

<sup>2</sup>Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği Çocuk Gastroenteroloji Bölümü, Konya

<sup>3</sup>Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bölümü, Konya

<sup>4</sup>Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Cerrahi Kliniği, Konya

**Amaç:** Hiatal herni ve gastroözofageal reflü hastalığı (GÖRH) birlikteliği sık görülmektedir. Bu hastalarda demir eksikliği anemisi, kilo alamama ve gelişme geriliği gözlenebilmektedir. Bu olgu sunumunda, kliniğimize demir eksikliği anemisi nedeniyle başvuran ve hiatal herniyle ileri derece GÖRH tanılarıyla opere edilen iki hastayı sunmayı amaçladık.

**Olgu:** Olgu 1: 1 yaş 7 aylık kız hasta, 7 ay önce kliniğimiz Çocuk Hematoloji bölümüne demir eksikliği anemisi nedeniyle başvurmuştur. Hastanın halsizlik ve çabuk yorulma şikayetleri mevcuttu. Antropometrik incelemesinde kilo SDS -1,97, boy SDS -0,97. Soluk ve halsiz görünüm dışında bir özellik yoktu. Hb: 8,6 g/dL, MCV: 67 fL, ferritin: 8 mcg/L idi. Hastanın kusmalarının olması ve oral demir tedavisine uyum sağlayamaması nedeniyle intravenöz demir tedavisi başlanmıştır. Tedavi sürerken, beslenme bozukluğu ve katı-yumuşak gıda alımı sonrası devam eden kusma şikayetleri üzerine çekilen özofagus mide duodenum grafisinde (ÖMD), özefagogastrik bileşkenin diyafram seviyesinin üzerinde olduğu gözlenmiştir (hiatal herni). Olgu 2: Otizm tanılı 5 yaş 9 aylık erkek hasta, beslenme bozukluğu ve demir eksikliği anemisi nedeniyle Çocuk Hematoloji bölümüne başvurmuştur. Solukluk ve halsizlik şikayetleri mevcuttu. Antropometrik incelemesinde kilo SDS -0,92, boy SDS -1,24 olarak bulunmuştur. Laboratuvar tetkiklerinde Hb: 8,8 g/dL, MCV: 69 fL, ferritin: 10 mcg/L saptanmış, diğer beslenme tetkikleri normal bulunmuştur. İzlem sırasında katı gıdaları tüketemeyen ve kusma şikayetleri devam eden hastaya ÖMD çekilmesi planlanmış, ancak hastanın uyum sağlayamaması nedeniyle çekim yapılamamıştır. Her iki hastada da üst gastrointestinal sistem endoskopisinde, özofagusun 1.darlıktan itibaren çepeçevre saran mukozal hasar (Los Angeles Grade D Özofajit) ve hiatal herni (Z-line ile mide girişi arasındaki mesafenin 2 cm'den uzun olduğu) tespit edilmiştir. Çocuk Cerrahisi tarafından iki hastaya da Nissen fundoplikasyonu ve hiatal herni onarımı yapılmıştır. Operasyon sonrası iki hastanın da kusma şikayetlerinin geçtiği, katı gıdalla rahatlıkla beslenebildikleri ve anemilerinin düzeldiği gözlenmiştir.

**Sonuç:** Demir eksikliği nedeniyle araştırılan hastalarda, beraberinde kusma ve beslenme intoleransı mevcutsa hiatal herni ve reflü özofajit göz önünde bulundurulmalı ve araştırılması gereken hastalıklar arasında yer almalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Anemi, hiatal herni, GÖRH, Nissen fundoplikasyonu, reflü özefajit

**[PP-22]****Uzamış Sarılık Nedeniyle Tetkik Edilip Progresif Familial İntrahepatik Kolestaz Tip 4 Tanısı Alan Hasta**

Nezaket Ezgi Güven Nur<sup>1</sup>, Kübra Arslan<sup>2</sup>, Serpil Özdemir<sup>2</sup>, Arzu Meltem Demir<sup>2</sup>, Ceyda Tuna Kırsacıoğlu<sup>2</sup>, Zarife Kuloğlu<sup>2</sup>, Aydan Kansu<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Yenidoğanlarda fizyolojik sarılık sıklıkla ancak 14 günden uzun sürdüğünde ayrıntılı inceleme gerektirir. Kolestaz, safra oluşumunda ve/veya akımında azalmayla safranin karaciğerde birikimi olarak tanımlanır. İndirekt bilirubin düzeyinden bağımsız olarak direkt bilirubin düzeyinin 1 mg/dL'den yüksek olması kolestaz varlığına işaret eder. Kolestaz her zaman patolojiktir. Kolestazın erken tanınması ve çocuk gastroenteroloji bölümüne yönlendirilmesi erken tanı, tedavi ve prognoz açısından çok önemlidir. Uzamış sarılık ile başvuran ve progresif familial intrahepatik kolestaz (PFIC) tip 4 tanısı alan olgu sunulmuştur.

**Olgu:** Ebeveyn akrabalığı olan, zamanında sezeryanla 3380 gr doğan bebek, komplikasyon yaşamadan 2. gününde taburcu olmuş. Anne sütüyle beslenen hastanın ilk hafta vizitinde, genel durumu/kilo alımı iyi, transkutan bilirubin düzeyi yaşa göre normal aralıkta değerlendirilmiş. İkinci hafta vizitinde sarı görünen hastanın transkutan bilirubin düzeyi 14,4 mg/dL bulunarak izleme alınmış. İki aylıkken uzamış sarılık açısından yapılan tetkiklerinde total bilirubin 6,9 mg/dL, direkt bilirubin 5,9 mg/dL saptanmış; tam idrar incelemesi, tiroid hormon düzeyleri, tam kan sayımı ve abdominal ultrasonografik görüntülemesi normal bulunarak tarafımıza yönlendirilmiş. Laboratuvar incelemeleri, AST 228 U/L (0-35), ALT 172 U/L (0-35), GGT 80 U/L (15-132), metabolik ve enfeksiyöz incelemeleri normal, safra asidi düzeyi 66,6 µmol/L (0-10) olarak sonuçlanan hastamız, GGT düzeyinin normal, safra asidi düzeyinin yüksek olması nedeniyle PFIC açısından yapılan genetik analizle PFIC tip 4 tanısı aldı.

**Sonuç:** Yenidoğanın uzamış sarılığında öncelikle kolestaz varlığının ayırt edilmesi çok önemlidir. Direkt bilirubin > 1 mg/dL saptandığında kolestaz varlığı akla gelmeli, çok yakın izleme alınarak nedenleri araştırılmalıdır. Yenidoğan kolestazına yol açan birçok neden vardır; PFIC, safra asidi salgılanması veya taşınmasıyla ilişkili nadir genetik bozuklukların heterojen bir grubudur. Genetik incelemelerdeki gelişmeler ve ulaşılabilirliğin artmasıyla günümüzde PFIC görülme sıklığı yenidoğan kolestazının en sık görülen nedeni olan biliyer atreziden sonra gelmektedir. Yenidoğan kolestazının ayırıcı tanısında erken başlanacak özgün tedaviyle prognozun olumlu etkileneceği idrar yolu enfeksiyonu, hipotiroidi, biliyer atrezi, tirozinemi ve galaktozemi dışlandıktan sonra yapılacak genetik inceleme etiyojijiyi büyük oranda belirleyecektir.

**Anahtar Kelimeler:** PFIC tip 4, uzamış yenidoğan sarılığı, yenidoğan kolestazi

**[PP-23]****Kolestaz ile Başvuran Hastada Panhipopituitarizm**

Nur Hilal Ak<sup>1</sup>, Anna Carina Ergani<sup>2</sup>, Rukiye Uyanık<sup>3</sup>, Halil Çelik<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Konya

<sup>2</sup>Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Gastroenterolojisi, Konya

<sup>3</sup>Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi, Konya

<sup>4</sup>Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi, Konya

**Amaç:** Yenidoğan döneminde sarılık, fizyolojik veya patolojik olarak değerlendirilir. Direkt billurubinin >2mg/dL veya total billurubinin %20'den fazla olması patolojiktir. Direkt billurubin karaciğer parankim hasarı sebebiyle artış gösterebilir. Klinik olarak sarı-yeşil cilt, koyu renk idrar, akolik gaita, hepatomegali görülebilir. Yenidoğan döneminde nadirde olsa adrenal yetmezliğe bağlı kolestaz görülebilir. Patolojisi tam bilinmemektedir. Nadir görülen bu olguyu sunmayı amaçladık.

**Olgu:** 38w, 2910gr doğan hasta solunum sıkıntısı ve hipoglisemi sebebi ile yenidoğan yoğun bakımda non-invaziv mekanik ventilatörle takip edilmiş. İki ay sonra kliniğimize sarılık, kilo alamama şikayetleri ile başvurdu. Annede gebelik sırasında gestasyonel diyabet olduğu öğrenildi. Antropometrik değerlendirmesinde kilo 3850gr (14 gr/kg/gün), yetersiz kilo alımı mevcuttu. Fizik muayenesinde hipotoni, dismorfik görünüm, yüksek damak, düşük kulak ve verdin ikteri görünüm mevcuttu. Laboratuvar tetkiklerinde AST (114 U/L), ALT (48 U/L), GGT (48 U/L), total billurubin (7,2 mg/dL), direkt billurubin (4,7 mg/dL), glikoz (36 mg/dL). Kolestaz Etiyojisine yönelik tetkikleri planlandı. Hastanın takiplerinde belirgin uyku hali olduğu gözlemlendi. Bakılan periferik kan şekeri 13 gelmesi üzerine hastaya uygun oral ve iv destek tedavisi başlandı. İzlemede hipoglisemilerinin tekrarlaması üzerine hipoglisemi anında alınan inisülin (<0,4 mU/L), keton (0,8), ACTH (17 pg/mL), kortizol (1,19 µg/dL), GH (5,4 ng/mL) saptandı. Hastanın hipoglisemiyeye stres yanıtının olmaması üzerine panhipopituitarizm açısından düşük doz ACTH testi yapıldı. Kortizol yanıtı 30. dk (3,8 µg/dL), 60. dk (2,5 µg/dL) saptandı. TSH (9,4 mU/L), T4 (9.93 ng/L), FSH (<0,3 U/L), LH (0,6 U/L). Minipuberte döneminde yüksek olması beklenen gonadotrop düzeylerinin düşük saptanması üzerine hipogonadotropik hipogonadizm düşünüldü. Hipofiz MR'ında hipofiz bez yüksekliği 1,2 mm ölçülmüş olup sella tabanında ince lineer bant şeklinde izlendi. İfundibulum normal lokalizasyonunda izlenmedi (agenezi?). Ektopik nörohipofiz.' Panhipopituitarizm tanısı doğrulandı. Oral hidrokortizon tedavisi 10 mg/m2/doz'dan ve levotiroksin 1,5 mikrogram/kg/gün'den başlandı. Genetik inceleme gönderildi. Yenidoğan döneminde şüpheli nöbet öyküsü olan hastaya kranial MR ve EEG çekildi. Normal saptandı. Tedavi sonrasında kan şekeri regüle oldu ve kolestazi geriledi. Hastanın takip ve tetkikleri devam etmektedir.

**Sonuç:** Kolestaz ve sarılığın nadir nedenlerinden olan panhipopituitarizm ayırıcı tanıda atlanmamalıdır. Dirençli hipoglisemi ve kolestazi olan olgularda adrenal yetmezlik nadirde olsa akla gelmelidir.

**Anahtar Kelimeler:** Panhipopituitarizm, sarılık, kolestaz, adrenal yetmezlik, hipogonadotropik hipogonadizm

**[PP-24]****Enflamatuvar Barsak Hastalığından Kimyasal Kolite: Öykünün Önemi**

Kübra Arslan<sup>1</sup>, Serpil Özdemir<sup>1</sup>, Selçuk Teke<sup>1</sup>, Ergun Ergün<sup>2</sup>, Arzu Meltem Demir<sup>1</sup>, Ceyda Tuna Kırsaçlıoğlu<sup>1</sup>, Aydın Yağmurlu<sup>2</sup>, Ömer Suat Fitöz<sup>3</sup>, Zarife Kuloğlu<sup>1</sup>, Aydan Kansu Tanca<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Çocuk Radyoloji Bilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Kimyasal kolit (KK), barsak lümenine temas eden kimyasal maddeler nedeniyle kolon mukozasında gelişen hasar olarak tanımlanmaktadır. Prognoz, kolondaki hasara ve ilacın yan etkilerine göre değişir. Kazara kimyasal dezenfektanla lavmana bağlı KK gelişen bir hasta sunulmaktadır.

**Olgu:** Üç aylıkken anal atrezi nedeniyle opere olmuş hastaya 5 yaşında anal kasların atrezik olmasına bağlı dışkı inkontinansı olduğu için distile su ile lavman önerilmiş. Lavman uygulamasının üçüncü gününde şiddetli karın ağrısı ve kanlı ishal yakınmasıyla başvuran hastanın yaşa göre ağırlığı düşük (z skoru -2,4) olup, soluk görünümde ve yaygın karın hassasiyeti mevcuttu. Laboratuvar incelemelerinde hipoalbuminemi, akut faz reaktanlarında ve fekal kalprotektin düzeyinde yükseklik, görüntülemelerinde tüm kolonu etkileyen çepçevre duvar kalınlaşması, kolon ve distal ileal anlarda genişleme, yaygın asit ve plevral efüzyon saptandı. Antibiyotik kullanım öyküsü de olan hastada pseudomembranöz kolit veya enflamatuvar bağırsak hastalığı olabileceği düşünüldü, uygun tetiklerle dışlandı. Anamnez derinleştirildiğinde, son lavmandan sonra hastanın makatından köpüklü sıvı geldiği öğrenilince KK olabileceği düşünüldü. Lavman şişeleri incelendiğinde distile suyla aynı şekil, renk ve büyüklükte olan, sadece etiket farkı olan kimyasal dezenfektan şişesinin lavman amacıyla kullanıldığı anlaşıldı. Perforasyon riski nedeniyle kolonoskopi yapılamadı, anoskopi rektumun hiperemik ve çok frajil olduğu görüldü. Histopatolojide fokal aktif kolit saptandı. Bağırsak istirahati, total parenteral nütrisyon, steroid ve mesalazin tedavileri başlandı, daha sonra önce trofik enteral beslenmeye, ardından ağızdan beslenmeye geçilen, yakınmaları ve ultrasonografide perikolonik yağ doku enflamasyonu gerileyen hasta 1,5 ay sonra steroid, meselamin ve glutamin tedavileriyle taburcu edildi. Beş aylık izleminde yakınmaları ve yetersiz beslenme bulguları düzelen hastanın steroid tedavisinin azaltılarak kesilmesi planlandı.

**Sonuç:** Kimyasal kolit, endoskopların kazara kontaminasyonu veya çeşitli kimyasallar içeren lavmanların kasıtlı veya kazara uygulanması sonucu ortaya çıkabilir. Olgumuzdaki gibi özgün olmayan klinik, endoskopik ve histolojik bulgular görülür. İlgili bir öykü alınmadığında tanı koymak zor olabilir. Doğru tanı, yüksek şüpheye ve etiyolojisi bilinmeyen kolit ile gelen her hastada kapsamlı bir öykü almaya bağlıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Enflamatuvar barsak hastalığı, kimyasal kolit, kimyasal lavman

**[PP-25]****Farklı Kromozom 18 Genotipleri Olan Olguların Gelişimsel İzlemi**

Efsun Korkmaz Seven, Zehra Vatansever, Merve Betül Solmaz, Gülten Burcu Civelek Ürey, Gökçe Özyılmaz Bozat, Ezgi Özalp Akın, Bahar Bingöler Pekci

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Gelişimsel Pediatri Bilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Kromozom 18 ilişkili genetik sendromu olan olgularda çoklu organ sistemi tutulumu ile birlikte dil, bilişsel ve hareket alanında gelişimsel gecikme görülebilmektedir. Bu kromozomda görülen genetik farklılıklar nedeniyle fenotip değişiklik göstermektedir. Olgularda trizomi 18, monozomi 18 ve 18q delesyonu gibi genotipin ve kliniğin farklı olduğu durumlar ortaya çıkmaktadır. Kromozom 18 ilişkili genetik sendromu olan çocuklar, tıbbi ve gelişimsel zorluklar açısından yakından izlenmeli, desteklenmeli ve gelişimsel gecikmeler erken tanınarak erken destek programının başlaması sağlanmalıdır. Alanyazında kromozom 18 ile ilişkili sendromlarla izlenen çocukların gelişimsel sonuçları bildirilse de bütüncül gelişimsel izlem ve erken destek uygulamalarına ait yeterli veri bulunmamaktadır. Bu sunumda, kromozom 18 anomalileri ile başvuran olguların gelişimsel izlemi ve sonuçları verilmektedir.

**Olgu:** Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Gelişimsel Pediatri Bilim Dalı'na kromozom 18 ilişkili genetik sendrom tanısı ile başvuran ya da izlemde tanı alan 6 olgu bulunmaktadır. Bu olgulardan dört olgu trizomi 18, bir olgu monozomi 18 ve bir olgu da 18q delesyon sendromudur. Olgulardan dördü kız, ikisi erkektir. Başvuru anındaki ortanca yaş 13 ay (6-84 ay), ortanca izlem süresi 7,5 yıldır (1-9 yıl). Olguların aile merkezli-bütüncül gelişimsel değerlendirmesi yapılmış, tüm olgularda dil, bilişsel alanda, 5 olguda ise hareket alanında ve 1 olguda da ilişki-iletişim alanında gelişimsel gecikme saptanmıştır. Olgular, güçlülük ve ICF (Dünya Sağlık Örgütü-İşlevsellik, Yetiyitimi ve Sağlığın Uluslararası Sınıflandırması) temelli, yaşama katılımı hedefleyen, çocuğun ve bakım verenlerin birincil olarak ev ortamında desteklediği, transdisipliner olarak planlanan "Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi Erken Destek Programına (GİDR)" alınmıştır. Çocuklar için Özel Gereksinim Raporu (ÇÖZGER) düzenlenerek özel eğitim, rehabilitasyon ve sosyal haklardan yararlanmaları sağlanmıştır. Olgulardan ikisi uzun dönem izleme devam etmemiş olup, diğer olguların ise gelişimsel izlem ve desteği sürmektedir.

**Sonuç:** Kromozom 18 ilişkili sendromlarda farklı organ sistemlerinin tutulumu ve gelişimsel zorluklar bir arada görülmektedir. Bu olguların izlenmesi için aile merkezli, güçlülük temelli, bireyselleştirilmiş ve bütüncül yaklaşım ile transdisipliner bir izlem gerekmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Aile merkezli yaklaşım, erken destek, 18q delesyon sendromu, monozomi 18, trizomi 18

**[PP-26]****Makrosefali ve Otizm Spektrum Bozukluğu Birlikteliği Nedeniyle Bir Olgu Sunumu: PTEN Hamartoma-Tümör Sendromu**

Ece Eker, Arzu Ay, Hatice Mutlu

*Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara*

**Amaç:** PTEN hamartoma-tümör sendromu (PHTS), *PTEN* genindeki monoallelik patojenik varyantlardan kaynaklanan otosomal dominant bir hastalıktır. PHTS'den makrosefaliye ilaveten otizm veya gelişimsel gecikme; lipomlar, trichilemmomlar, oral papillomlar veya penis çilleri gibi dermatolojik özellikler; arteriovenöz malformasyonlar veya hemanjiomlar gibi vasküler özellikler; gastrointestinal polipler; pediatrik başlangıçlı tiroid kanseri veya germ hücreli tümör bulgularından bir ya da bir kaçına sahip çocuklarda şüphelenilmelidir. Bu bildiride; 8 yaşında makrosefali, hidrosefali, epilepsi nedeniyle tarafımıza danışılan ve PHTS tanısı koyulan bir olgu sunulmuştur.

**Olgu:** Sekiz yaş erkek hastanın antenatal ultrasonografisinde hidrosefali saptanmış, postnatal 6. ay kontrolünde makrosefali olduğu görülmüş; gelişimin dönüm noktalarında geride kalan hasta 2 yaşında otizm spektrum bozukluğu (OSB), 4 yaşında epilepsi tanısı almıştı Anne-baba arasında 1. kuzen evliliği olan hastanın ailesinde kolon ve akciğer kanseri öyküsü vardı. Fizik muayenede ağırlığı: 20kg (SDS: -1,61), boyu: 114 cm (SDS: -2,65), baş çevresi: 57 cm (SDS: +3,07) idi; geniş ve belirgin alın mevcut ve lumbosakral bölgede venöz malformasyon görüldü. Hastanın hareketli mizaçta olduğu, göz teması ve kişisel iletişimden kaçındığı, geniş tabanlı yürüdüğü saptandı. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde ventriküllerde genişleme, sağ frontalde gelişimsel venöz anomali görüldü. Hastanın genetik incelemesinde *PTEN* geninde daha önce hastalık ile ilişkilendirilmiş patojenik bir varyant (c.733C>T heterozigot) saptandı. Aileye genetik danışma verilerek onamı olan bireylerden genetik tarama başlatıldı. Hasta kliniğimizce PHTS tanısı ile takibe alındı.

**Sonuç:** Özellikle çocuk hasta popülasyonunda OSB'nin eşlik ettiği makrosefali olgularda PHTS akla gelmelidir. Tanı alan hastalar mevcut bulguların yanında uzun vadede çıkabilecek ek bulgular, özellikle kanser gelişimi açısından düzenli takibe alınmalı; hastalığın birden fazla fenotipte geniş spektrumda bulgu verebileceği akılda tutularak diğer aile bireylerine de hastalık için genetik tarama yapılmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Makrosefali, otizm spektrum bozukluğu, *PTEN* hamartoma-tümör sendromu

**[PP-27]****Ani Kardiyak Arrest ile Prezente Olan X'e Bağlı İktiyozisli Bir Adölesan**Arzu Ay<sup>1</sup>, Can Kayıhan<sup>1</sup>, Tayfun Uçar<sup>2</sup>, Mehmet Ramoğlu<sup>2</sup>, Merve Havan<sup>3</sup>, Tanıl Kendirli<sup>3</sup>, Hatice Mutlu<sup>1</sup><sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim dalı, Ankara<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, Ankara<sup>3</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Yoğun Bakım Bilim dalı, Ankara

**Amaç:** X'e bağlı iktiyozis (XBİ); steroid sülfataz (STS) enzim eksikliğinden kaynaklanan, klinikte deride yaygın kahverengi poligonal pullanma ve genel kuruluk ile kendini gösteren kalıtsal bir cilt hastalığıdır. Olguların çoğu Xp22.31 bölgesindeki STS genini kapsayan delesyonlardan kaynaklanır. XBİ'li bireylerde; kriporşidizm, kornea opasiteleri, Dupuytren kontraktürü, kardiyak aritmiler, kanama bozuklukları, nörogelişimsel ve psikiyatrik hastalıklar gibi bazı ekstrakutanöz komorbiditeler de bildirilmiştir. Bu bildiride; 17 yaşında ani kardiyak arrest ile prezente olup Brugada sendromu ön tanısı ile tarafımıza danışılan ve XBİ tanısı konulan bir olgu sunulmuştur.

**Olgu:** On yedi yaşındaki erkek hasta katıldığı bir konserde aniden yere yığılmış, 112 ekipleri kardiyak arrest olarak değerlendirmiş, kardiyopulmoner resusitasyona başlanmış, ventriküler fibrilasyon ritim görülen hastaya 8 kez defibrilasyon uygulanmıştı. Sonrasında entübe şekilde yoğun bakım ünitesine yatırılmıştı. Takibinde holterde; çok sayıda ventriküler ekstrasistol, ventriküler bigemini ve ventriküler taşikardi olması nedeniyle Brugada sendromu ön tanısı ile tarafımıza konsülte edildi. Hastanın tıbbi geçmişinde, özellik yoktu. Fizik muayenede bilinci kapalı, entübe izlenmekteydi ve dismorfik bulguya rastlanmadı. Brugada sendromu ön tanısı ile yapılan tüm ekzom dizi analizinde Xp22.31 bölgesinde *STS* geni exon 2-11 arasını içeren 159,31 bp'lik hemizigot bir delesyon tespit edildi. Hastanın reverz fenotipleme yapıldı; bacaklarında yer yer ciltte pullanmalar görüldü. Aile öyküsü tekrar sorgulandığında bebekten ciltte pullanmasının olduğu ve zamanla azaldığı, dayısında da balık pulu hastalığı olduğu, anne tarafından erkek kuzeninde ciltte pullanma ve sinüs taşikardisi mevcut olduğu öğrenildi.

**Sonuç:** Literatürde orta yaşlı yetişkin XBİ'li olgularda artmış kardiyak aritmi riski, özellikle atriyal fibrilasyon ve atriyal fluttere yatkınlık olduğuna ilişkin kanıtlar mevcuttur. Daha küçük yaş grubunda; paroksizmal supraventriküler taşikardi bildirilmiştir. Hastalık mekanizmasını açıklamak için kısıtlı hipotezler vardır. Yapılan çalışmalarda XBİ'de kardiyak aritmilere yatkınlık için olası hipotezler arasında en güçlü olanı triadin modelidir. Oluşturulan XBİ'li fare modellerinde triadin seviyelerinde azalma gösterilmiş ancak insanlarda benzer çalışma mevcut değildir. Triadinin XBİ'li hastalardaki olası kardiyak aritmeye yatkınlığındaki rolü ileri fonksiyonel çalışmalar için bir aday niteliğindedir.

**Anahtar Kelimeler:** Kardiyak aritmi, steroid sülfataz defekti, triadin



**[PP-28]****Ev Tipi İnvaziv Mekanik Ventilasyon Tedavisi Gerektiren Ağır Skolyoz Olgusu**

Nazlı Melisa Çimen<sup>1</sup>, Mukaddes Ağrırcı<sup>2</sup>, Esin Gizem Olgun<sup>2</sup>, Emine Semra Küçük Öztürk<sup>2</sup>, Seyhan Çelik Mertese<sup>2</sup>, Nazan Çobanoğlu<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Skolyoz göğüs kafesinin şeklini ve fonksiyonunu etkileyen spinal deformitedir. Şiddetli skolyozlu hastalarda akciğer fonksiyonlarındaki kötüleşme; solunum sistemi kompliyansında azalma, respiratuar kasların elastik yükünde artma ve solunum işindeki artmadan kaynaklanır. Has talarda solunum egzersizleri, gerektiğinde ortopedik cerrahi ve korse tedavisi solunum fonksiyonlarını arttırmada etkili olup skolyoza bağlı gelişebilecek restriktif tip akciğer hastalıklarını önlemek için kullanılabilir yöntemlerdir.

**Olgu:** Septik şok nedeniyle hastanemiz yoğun bakım ünitesinde non-invaziv mekanik ventilasyon (NIMV) desteği ile izlenen kernikerusa bağlı serebral palsy, epilepsi ve ağır skolyoz tanılı 17 yaşındaki erkek hasta tedaviye rağmen NIMV ihtiyacının devam etmesi nedeniyle çocuk göğüs hastalıkları servisine devredildi. Özgeçmişinde çok sayıda pnömoni nedeniyle yatış öyküleri mevcut olan ve gastrostomi ile beslenen hastanın uygun mod ve basınçlarda günde 18 saat NIMV ile izlenmesine rağmen karbondioksit retansiyonunun devam etmesi nedeniyle trakeotomi açılarak ev tipi invaziv MV (IMV) ile tedavi edilmesine karar verildi. Hastaya bakım verecek olan kişinin ev tipi IMV eğitimi tamamlandıktan sonra hasta taburcu edildi.

**Sonuç:** Ağır skolyoz en sık hiperkapnik solunum yetmezliği ile kendini gösteren göğüs duvarı hastalığıdır. Ağır ve kronik solunum yetmezliği gelişen ağır skolyozlu olgularda solunum desteği IMV ile sağlanır. Hastalarda skolyozun tanınip solunum destekleyici tedbirler alınması hastalarda akciğer fonksiyonlarında kötüleşmeyi engeller. Bu nedenle, skolyoz tespit edilen hastalar erken dönemde çocuk göğüs hastalıkları, fizik tedavi ve ortopedi bölümlerine yönlendirilmelidirler.

**Anahtar Kelimeler:** Skolyoz, ventilasyon, trakeostomi

**[PP-29]****Yenidoğanların Nadir Görülen Periorbital Kitleleri: Nazolakrimal Duktus Mukoseli**

Ayşe Karakaş<sup>1</sup>, Seda Aydoğan<sup>2</sup>, Sariye Elif Özyazıcı Özkan<sup>2</sup>, Uğur Gökay Karakaş<sup>3</sup>, Mehmet Can Pençe<sup>3</sup>, Yasemin Taşçı Yıldız<sup>3</sup>, Cem Saka<sup>4</sup>, Mehmet Murat Günay<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, Yenidoğan (Pediatrik) Yoğun Bakım Kliniği, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Radyoloji Kliniği, Ankara

<sup>4</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Kulak Burun Boğaz Kliniği, Ankara

**Amaç:** Yenidoğan döneminde yüzde kitle görünümüyle başvuran ve tedavi sonucunda tam iyileşme sağlanarak taburcu edilen, nazolakrimal duktus mukoseli tanısı alan hastamızı çocuk hekimleriyle paylaşmayı amaçladık.

**Olgu:** On sekiz yaşındaki anneden dünyaya gelen, doğumda yüzünde herhangi bir patoloji gözlenmeyen bebekte, taburculuk sonrası sağ medial kantusta yavaşça büyüyen kitle görünümü ve sağ gözde akıntı şikayeti başlaması üzerine hastaya tobramisın reçete edilip, duktus masajı önerilmiştir. Lezyon boyutlarında artış olması ve sağ gözü dışı deviyeye etmesi üzerine acile başvuran hastaya, periorbital kitle ön tanısı ile yenidoğan servisine yatış verildi. Hastanın sistem muayeneleri doğal olup vitalleri normal sınırlardaydı. Yatış sırasında orbita manyetik rezonans görüntüleme yapıldı, göz hastalıkları ve kulak burun boğaz hastalıkları bölümlerine danışıldı. Hastaya olası enfekte süreçler açısından ampirik ampisilin ve gentamisin tedavisi başlandı. Hastaya kulak burun boğaz bölümü muayenesi sonrası paranazal bilgisayar tomografi (BT) çekildi. Paranazal BT sonucunda ise, sağ medial kantusta 15x10 mm boyutlarında, yoğun içerikli ve sağ nazolakrimal kanalla ilişkili, kanalda ekspansiyona neden olan, sağ inferior nazal meatus düzeyine uzanan kistik lezyon izlenmiştir. Ayırıcı tanıda nazolakrimal kanal kisti/mukoseli öncelikli olarak düşünülmüştür. Orbita MR sonucunda, sağ medial kantusta 15x10 mm boyutlarında, sağ nazolakrimal kanalla ilişkili ve kanalda ekspansiyona neden olan, sağ inferior nazal meatus düzeyine uzanan, T2 hiperintens lezyon ile uyumlu muhtemel nazolakrimal kanal mukoseli gözlenmiştir. Yapılan tetkikler sonucunda hastanın kliniği de göz önünde bulundurularak operasyon planlandı. Ancak hastanın yatışının ve antibiyoterapinin 10. gününde mukosel spontan olarak rüptüre oldu, hastanın kitle görünümü tamamen kayboldu, göz deviasyonu ortadan kalktı. Operasyon planı, kulak burun boğaz hastalıkları ile yapılan görüşme sonucunda iptal edildi ve hasta sağlıklı taburcu edildi.

**Sonuç:** Hastanın ilk muayenesinde gözlemlenen kitle görünümü, endişe verici olmakla birlikte, nazolakrimal kanal mukoseli olarak tanımlanan tamamen iyi huylu bir lezyon olarak değerlendirilmiştir. Bu olgu ile, bebeklerde yüzde kitle görünümüyle başvuran hastaların ayırıcı tanısında, nazolakrimal kanal mukoseline dikkat çekmek istedik.

**Anahtar Kelimeler:** Mukosel, nazolakrimal kanal, periorbital kitle, yenidoğan

**[PP-30]****Yenidoğan Döneminde Tanı Alan Propiyonik Asidemi Olgusu**

Pelin Sağer<sup>1</sup>, Ayşe Karakaş<sup>1</sup>, Eda Tüfekçioğlu<sup>2</sup>, Nurcan Hanedan<sup>2</sup>, Sabire Gökalp<sup>3</sup>, Ferit Kulalı<sup>2</sup>, Seda Aydoğan<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, Yenidoğan (Pediatrik) Yoğun Bakım Kliniği, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Ankara

**Amaç:** Propiyonik asidemi, amino asit metabolizmasının nadir görülen genetik bir bozukluğudur. Klinik seyri erken veya geç başlangıçlı olabilir, heterojen bir klinik seyir sergiler. Bu olgumuzda, genel durumunda hızlı bozulma olan ve propiyonik asidemi tanısı alan hastamızı çocuk hekimlerimizle paylaşmayı amaçladık.

**Olgu:** Otuz yaş anneden gravida beş, parite üç, abortus iki, yaşayan iki olarak 35 haftalık 1910 gram ağırlığında sezaryen ile doğan kız bebek, solunum sıkıntısı ve prematürite nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesinde izlenirken, postnatal 28. gününde yenidoğan reflekslerinde azalma ve uyku hali gözlemlendi. Hipoglisemi, sepsis ve metabolik hastalık ön tanısı ile hasta tetkik edildi. Tetkiklerinde pansitopeni ve akut faz reaktanı yüksekliği, hiperamonemi, laktat yüksekliği mevcut

olan hastanın bu bulgular ile sepsis ekarte edilemeyeceği için lomber ponksiyonu (LP) yapıldı. Antibiyotik tedavisi, hastanın yaşına ve kilosuna uygun sepsis dozunda başlandı. Gestasyon haftasına göre düşük doğum ağırlığı (SGA), abortus öyküsü ve takipsiz gebe annenin bebeği olması nedeniyle ön planda metabolik hastalık düşünülerek metabolizma uzmanına danışıldı, metabolik tetkikler alındı, tedavisi düzenlendi. Tandem kütle spektrometre incelemesinde; C3 (propiyonil)/C2 (asetil) oranı 2,71 (0,000-0,3), C3 (propiyonil)/C0 (serbest karnitin) oranı 4,24 (0,000- 0,4) ile yüksek, idrar kan aminoasit incelemesinde serum glisin düzeyi 577.82 umol/L (111-426), idrar glisin düzeyi 20483.36 umol /g kreatinin (362-18614 umol /g kreatinin ), idrar 3-Hidroksi propiyonik asit düzeyi 554.56 mmol/mol kreatinin (<93 mmol/mol kreatinin), idrar laktik asit 1672.48 mmol/mol kreatinin (<156 mmol/mol kreatinin) ile atılımları yüksek idi. Klinik bulgular, tandem kütle spektrometre ve idrar organik asit analizi sonuçlarına göre olguya propiyonik asidemi tanısı konuldu.

**Sonuç:** Prematüre bebeklerde emme refleksinin zayıf olmasının her zaman gestasyon haftasının küçük olması ile ilişkili olmayacağı akılda tutulmalıdır. Prematüre bebeklerde de emmede azalma, genel durumda bozulma ve hipotonisite geliştiğinde tetkik edilmeli, tetkiklerinde metabolik asidoz, hiperamonemi ve sitopeni gibi belirtilerin saptanması durumunda da metabolik hastalıkların erken tanısı açısından düşünülmesi gerekliliğini vurgulamak istiyoruz.

**Anahtar Kelimeler:** Metabolik hastalık, propiyonik asidemi, yenidoğan

[PP-31]

**Farklı Klinik ve Yönetim ile İntrakardiyak Tümörlü Üç Yenidoğan Olgusu**

Doğan Kaymaz<sup>1</sup>, Ezgi Ünlü Torlak<sup>2</sup>, Yağmur Erkol Yılmaz<sup>2</sup>, Mehmet Ramoğlu<sup>3</sup>, Emel Okulu<sup>1</sup>, Sonay Incesoy Özdemir<sup>4</sup>, Ömer Erdeve<sup>1</sup>, Tayfun Uçar<sup>3</sup>, Begüm Atasay<sup>1</sup>, Nurdan Taçyıldız<sup>4</sup>, Emel Ünal<sup>4</sup>, Saadet Arsan<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı, Ankara

<sup>4</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Onkolojisi Bilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Fetal kardiyak tümörlerin %60-86'sını oluşturan rabdomyomlar, çizgili kaslardan oluşan benign nadir bir hamartom olup çoğunlukla tüberoskleroz kompleksi ile birliktelik gösterir. Spontan regresyon gösteren asemptomatik olgulardan, obstrüktif lezyonlar, tedaviye dirençli malign aritmiler veya konjestif kalp yetmezliğine kadar geniş bir klinik ile karşımıza çıkar. Burada antenatal dönemde intrakardiyak rabdomyom tanısı alan ve ünitemizde takip edilen üç yenidoğan olgusu sunulmuştur.

**Olgu:** Olgu 1: Antenatal tanılı term doğan erkek bebeğe postnatal 1. gününde yapılan Ekokardiyografide sol ventrikül içinde interventriküler septumda 16x10mm'lik rabdomyom saptandı. Tüberoskleroz saptanmayan, çıkış yolu obstrüksiyonu ve aritmisi olmayan hasta

tedavisiz izleme alındı. Postnatal 5. gününde taburcu edilen hastanın izleminde kitlede kısmi regresyon (16,7x4,1 mm) saptandı (Tablo 1). Olgu 2: Antenatal tanılı term doğan erkek bebek, hipopigmente maküller, kraniyal kortikal tüber formasyonları ve sol böbrekte anjiomiyolipom nedeniyle tüberoskleroz tanısıyla izleme alındı. Ekokardiyografide sağ atrium içinde interatriyal septumdan köken alan 3x3 cm'lik hareketli kitle, sağ ventrikül içinde kaviteyi dolduran 6x4 cm dev kitle görüldü. Postnatal 28. gününde mTOR inhibitörü olan Everolimus tedavisi (0,5mg/gün) başlandı. İzleminde ilaç yan etkisi görülmedi ve kitlenin regrese olduğu saptandı. Hasta tedavinin 5.haftasında evde kardiyak arrest nedeniyle kaybedildi (Tablo 1). Olgu 3: Antenatal tanılı geç prematüre olarak doğan kız bebeğe postnatal 1. gününde ekokardiyografisinde sağ ventrikülü dolduran, interventriküler septumu sola deviyeye eden, sağ ve sol ventrikül çıkış yolunda kısmi obstrüksiyon yaratan 25x20mm'lik kitle saptanması üzerine aynı gün Everolimus tedavisi (0,1 mg/gün) başlandı. Terapötik aralıkta izlenmesine karşın kitle boyutlarında gerileme olmayan hastada ilaç yan etkisi olarak lökopeni ve pnömoni görüldü. Tüberoskleroz saptanmayan ve kalp yetmezliği ile takip edilen hastada postnatal 18. günde gelişen aritmi sonrası böbrek ve karaciğer yetmezliği gelişti. Çoklu organ yetmezliği sonucu postnatal 48. gününde kaybedildi (Tablo 1).

**Sonuç:** İntrakardiyak rabdomyomlar asemptomatik olgularda tedavisiz izlenebilirken semptomatik yenidoğanlarda medikal ve yanıt alınmazsa cerrahi tedavi gereklidir. Hastalarda sıklıkla kullanılan mTOR inhibitörü Everolimus tedavisinin başlangıç dozu ve izlem kan düzeyi hakkında fikirbirliği olmayıp yenidoğanlarda kullanımı konusunda daha fazla bilgiye ihtiyaç vardır.

**Anahtar Kelimeler:** mTOR inhibitörü, rabdomyom, yenidoğan

| Tablo1: Olguların özellikleri         | Olgu 1              | Olgu 2              | Olgu 3               |
|---------------------------------------|---------------------|---------------------|----------------------|
| Antenatal tanı                        | Var                 | Var                 | Yok                  |
| Gebelik haftası (hafta)               | 41                  | 39                  | 36,3                 |
| Doğum ağırlığı (g)                    | 3,640               | 2,940               | 2,620                |
| Cinsiyet                              | Erkek               | Erkek               | Kız                  |
| Tanı zamanı                           | Antenatal 21. hafta | Antenatal 22. hafta | Antenatal 36. hafta  |
| Doğum salonu canlandırma              | Yok                 | Var                 | Var                  |
| APGAR skoru (1/5/10. dk)              | 7/9/10              | 1/4/8               | 3/7/8                |
| Ekstra-kardiyak kitle                 | Yok                 | Var                 | Yok                  |
| Tüberoskleroz tanısı                  | Yok                 | Var                 | Yok                  |
| Kardiyak kitlenin lokasyonu           | Sol ventrikül, İVS  | Sağ ventrikül, İAS  | Sağ ventrikül        |
| Kitlenin en geniş yeri (mm)           | 16x10               | 60x40               | 25x20                |
| Tedavi endikasyonu                    | Yok                 | Multipl kitle       | Obstrüktif           |
| Everolimus tedavisi                   | Almadı              | Aldı                | Aldı                 |
| Tedavi başlama zamanı (postnatal gün) |                     | 28                  | 1                    |
| Başlama dozu (mg/gün)                 | -                   | 0,5                 | 0,1                  |
| Tedavi süresi (hafta)                 | -                   | 5 hafta             | 4 hafta              |
| Yan etki                              | -                   | Saptanmadı          | Lökopeni, enfeksiyon |
| Hasta takip süresi (ay)               | 72                  | 2                   | 1,5                  |
| Sonuç                                 | Kitlede küçülme     | Kitlede küçülme     | Değişiklik olmadı    |

**[PP-32]****Konjenital Kalp Hastalığı Olan Yenidoğanda Gelişen İzole Gastrik Pnömatosis Bulgusu: Olgu Sunumu**Yeşim Kiriş Ayhan<sup>1</sup>, Hasan Tolga Çelik<sup>2</sup><sup>1</sup>Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara<sup>2</sup>Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Yenidoğan Yoğun Bakım Bilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Gastrik pnömatosis, bebeklik döneminde nadir görülür ve genellikle nekrotizan enterokolit ile ilişkilidir ancak izole olarak da izlenebilir.

**Olgu:** Prenatal dönemde yapılan ultrasonografide konjenital kalp hastalığı saptanan hastamızın postnatal ilk gününde yapılan ekokardiyografisinde, hipoplastik sol kalp, kritik aort darlığı ve aort koarktasyonu saptandı. Hayatının ilk 24 saatinde atrial septektomi ve bilateral pulmoner bantlama işlemi uygulandı. Hastamız bu operasyon sırasında 22 dakika boyunca kardiyopulmoner baypasta tutuldu ve bu süre zarfında dolaşımı 28 °C'ye soğutuldu. Vital bulguları ameliyat boyunca stabil seyretti. Hasta ameliyat sonrası entübe olarak takip edildi. Postnatal 1. günde oligürik izlenen ve böbrek fonksiyonlarında bozulma görülen hastamıza 4 gün boyunca periton diyalizi yapıldı. Postnatal 3. gününde total parenteral beslenme tedavisinin yanında anne sütü de orogastrik yolla verilmeye başlanan hastamızın postnatal 5. gününde abdominal distansiyonu gelişti ve entübe izlenen hastamızın solunum sıkıntısı arttı. Çekilen direkt grafide mide fundusunda genişleme ve sol hemitoraksta efüzyon geliştiği, kontrol grafide ise gastrik pnömatosis geliştiği görüldü. Ultrasonografi ile değerlendirilen hastamızda mide duvarında hava saptandı ancak pnömatosis intestinalis ya da portal vende gaz saptanmadı. Hastanın enteral beslenmesi kesildi, orogastrik tüp ve peritoneal diyaliz kateteri ile abdominal dekompresyon uygulandı, metronidazol ve H2 blokörü başlandı. İzleminde abdominal distansiyonu gerileyen hastamızın postnatal 13. gününde çekilen direkt grafisinde gastrik pnömatosis bulgularının gerilediği görüldü, H2 blokörü kesildi ve enteral beslenmeye başlandı.

**Sonuç:** Gastrik pnömatosisin ana mekanizmaları beş gruba ayrılabilir; lokal veya sistemik hipoperfüzyona bağlı gelişen gastrik iskemi, amfizematöz gastrit, spontan veya iyatrojenik yollarla gastrik mukozanın hasarlanması, supradiafragmatik havanın yayılması veya idiyopatik. Kalp cerrahisi sırasında gastrointestinal mukoza geçici olarak hipoperfüze olabilir. Prenatal dönemde konjenital kalp hastalığı tanısı olan ve yenidoğan döneminde opere edilen hastamızda pnömatosis intestinalisin eşlik etmediği gastrik pnömatosis gelişti ve enteral beslenmenin durdurulması, gastrik dekompresyon yapılması, H2 blokörü ve metronidazol tedavisi sayesinde gastrik pnömatosis bulgusu geriledi. Ancak hastamız primer kardiyak patolojisi düzeltilmediğinden postnatal 27. gününde kaybedildi.

**Anahtar Kelimeler:** Gastrik pnömatosis, yenidoğan, konjenital kalp hastalığı

**[PP-33]****Arteriyel Tortüozite Sendromu: Nadir Bir Yenidoğan Olgusu**Ferhan Demirtaş<sup>1</sup>, Ersin Özkan<sup>2</sup>, Yasemin Ezgi Köstekci<sup>3</sup>, Hatice Mutlu<sup>4</sup>, Emel Okulu<sup>1</sup>, Ömer Erdeve<sup>1</sup>, Fatma Begüm Atasay<sup>1</sup>, Saadet Arsan<sup>1</sup><sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Ankara<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara<sup>3</sup>Hakkari Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, Neonatoloji Kliniği, Hakkari<sup>4</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Arteriyel tortüozite sendromu (ATS), *SLC2A10* genindeki bialellik varyantların neden olduğu, aort ve orta büyüklükteki arterlerin kıvrılması ve uzaması ile karakterize otozomal resesif bir bağ dokusu hastalığıdır. Eklem hipermobilitesi, yumuşak aşırı esnek cilt, diyafragma hernisi ve inguinal herni gibi bağ dokusu bozukluğu bulguları sendroma eşlik eden diğer bulgulardır. Burada orefagus atrezisi (OA) şüphesiyle yatırılan ATS tanısı alan bir bebek sunulmaktadır.

**Olgu:** Akraba olan anne-babadan, term, 3045 g doğan kız bebek, kusma nedeniyle takılan orogastrik sondanın ilerletilememesi üzerine özofagus atrezisi şüphesiyle ünitemize kabul edildi. Muayenesinde alında horizontal çizgilenme, hipertelorizm, burun kökü basıklığı, düşük kulaklar, pektus ekskavatum, yanaklar ve karın cildinde sarkık görünüm, artmış cilt elastikiyeti ve artmış eklem laksitesi saptandı. OA açısından çekilen kontrastlı grafide midenin toraksta olduğu görüldü, konjenital hiatal herni olarak değerlendirildi. Eşlik edebilecek anomaliler açısından yapılan ekokardiyografisinde arkus aortası tortüze görüldü ve BT anjiyografiyle doğrulandı. Akraba evliliği ve klinik bulguları ile genetik tetkikleri planlandı. Postnatal 10. günde herni onarımı ve fundoplikasyon yapıldı, 15. Gününde ağızdan beslenerek taburcu edildi. Genetik analiz sonucu *SLC2A10* geninde c.685C>T (p.Arg229Ter) homozigot patojenik varyant tespit edildi ve konjenital cutis laka ile benzeyen arteriyel tortüozite sendromu tanısı konuldu. Hastanın ayaktan takibi multidisipliner devam etmektedir.

**Sonuç:** ATS, nadir görülmesi ve klinik heterojenite nedeniyle tanı konulması zor bir hastalıktır. Hastalığa sebep olan birçok patojen varyant tanımlanmış olup yeni varyantlar da tanımlanmaya devam etmektedir. Hastalığın kesin tedavisi henüz yoktur ve yönetimi, olası morbiditelere karşı multidisipliner yaklaşımlı önlemler alınması, semptomatik tedaviler ile takip şeklindedir.

**Anahtar Kelimeler:** Arteriyel tortüozite sendromu, hipermobilité, yenidoğan



**[PP-34]****Currarino Sendromu Ön Tanısıyla Takip Edilen Bir Yenidoğan Olgusu**

Ceren Kılıncı<sup>1</sup>, Doğan Kaymaz<sup>2</sup>, Ege Evin<sup>3</sup>, Bilgesu Arıkan Ergün<sup>4</sup>, Eyüp Bayatlı<sup>5</sup>, Ergun Ergün<sup>3</sup>, Hatice Mutlu<sup>6</sup>, Emel Okulu<sup>2</sup>, Ömer Erdeve<sup>2</sup>, Fatma Begüm Atasay<sup>2</sup>, Hüseyin Hakan Kınık<sup>7</sup>, Saadet Arsan<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Ankara

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

<sup>5</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Beyin ve Sinir Cerrahisi Anabilim Dalı, Ankara

<sup>6</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

<sup>7</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Currarino sendromu, otozomal dominant kalıtımla seyreden nadir bir hastalık olup anorektal, sakral ve presakral anomalilerden oluşmaktadır. Sakrokoksigeal kemik defekti hemen her zaman sendromun bir parçasıdır ve koksiksin lateral deviasyonundan alt sakral segmentlerin asimetrik yokluğuna (S1'in altında) kadar değişmektedir. Anorektal malformasyonlar anorektal stenoz, anal atrezi/ektopi, imperfore anüs veya kloakal anomaliler şeklindedir. Geniş bir fenotipik değişkenlik olduğundan gerçek insidansı bilinmemektedir. Burada Currarino Sendromu ön tanısıyla takip edilen bir yenidoğan olgusu sunulmuştur.

**Olgu:** Prenatal özellik olmayan gebelikten 38. Haftada, sezaryen ile dış merkezde doğan bebeğin muayenesinde pelvik bölgede sağ kalça eklemine, anüse ve genital bölgeye uzanan geniş açık yarası olması, sağ ayakta pes ekinavrus ve ayak deformitesi saptanması üzerine ünitemize sevk edildi. Çocuk Cerrahi, beyin cerrahisi, plastik cerrahi, ortopedi bölümlerince değerlendirilen bebeğin abdominopelvik bilgisayarlı tomografisinde atnalı böbrek, sağda hemipelvik kemik yapılar küçük, sağda sakral duplikasyon düşündürür fazladan gelişmiş ve anormal yapıda hipoplazik kemik yapılar, yalancı eklemleşme gösteren rudimenter bir ekstremiteye ait olabilecek anormal tübüler kemik yapılar, sağda gluteal kasların yokluğu ve hamstring kaslarda atrofi, gluteal kleft düzeyinde sağda belirgin olmak üzere orta hattın her iki tarafına uzanan kontrastlanan nodüler yumuşak doku olduğu (immatur teratom?) ve gelişimsel kalça displazisi saptandı. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde korpus kallozum inceydi. Ekokardiyografisinde interatriyal açıklık saptandı. Çocuk genetik bölümü tarafından değerlendirilen bebekte ön tanı olarak Currarino sendromu düşünüldü ve genetik tetkikleri planlandı. Postnatal 4. gününde genel anestezi altında yapılan muayenesinde beyin omurilik sıvısı kaçağı olan fistül ağzlarının olduğu görüldü ve PN 7. gününde yapılan operasyonda fistül ağzları onarıldı ve ileostomi açıldı. Bebeğin ilgili bölümlerce takibine devam edilmektedir.

**Sonuç:** Nadir görülen bir hastalık olan Currarino sendromunda, üçlü triad dışında atipik prezentasyonlar da görülebilmektedir. Bu bebeklerin multidisipliner olarak değerlendirilmesi, düzeltici operasyonların ve tedavilerin uygun şekilde planlanması prognoz açısından önemlidir.

**Anahtar Kelimeler:** Currarino sendromu, anorektal malformasyon, sakral kemik deformitesi

**[PP-35]****Eş Zamanlı Ailesel Akdeniz Ateşi ve Henoch Schönlein Purpurası Tanısı Alan Bir Olgusu**

Hamdi Cücan<sup>1</sup>, Beste Akınal<sup>1</sup>, Doğan Sarısoy<sup>2</sup>, Fatma Aydın<sup>2</sup>, Zeynep Birsin Özçakar<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Ailevi Akdeniz ateşi (AAA) ateş, karın ağrısı, göğüs ağrısı, artrit/artralji ve erizipel benzeri döküntülerle karakterize, ataklarla seyreden, en yaygın görülen kalıtsal otoenflamatuvar hastalıktır. Türkiye'de AAA yaklaşık 1:1000 oranında görülmektedir ve bazı bölgelerde %20 gibi yüksek oranlarda taşıyıcılık bildirilmiştir. IgA vaskülit [Henoch Schönlein Purpurası (HSP)] ise çocuklarda en sık görülen sistemik vaskülitir. Palpabl purpura, artrit/artralji, karın ağrısı ve renal tutulum ile karakterizedir. AAA ile vaskülitler birlikte görülebilir. AAA'lı çocukların yaklaşık %5'inin HSP geçirdiği bildirilmiştir. Burada HSP ile eş zamanlı AAA tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

**Olgu:** Diabetes Mellitus (MODY tip 4) tanısı ile takipli 17 yaş kız hasta, sol dizde şişlik yakınması ile acil servise başvurduğunda artrit olarak değerlendirilmiş ve akut faz belirteçlerinin yüksek olması üzerine alınan eklem sıvısı örneğinde beyaz küre sayısı 58500/mm<sup>3</sup> saptanarak septik artrit tanısı ile tedavi edilmişti. Eklem sıvısı kültürlerinde üremesi olmadığı için çocuk romatoloji bölümüne danışılan hastanın öyküsünden 12 yaşından itibaren tekrarlayan eklem ağrısı, eklem şişliği, ateş ve erizipel benzeri döküntü şikayetleriyle çok defa acil servise başvuruları olduğu ve kardeşinin AAA tanısı ile takip edildiği öğrenildi. Hastanın fizik muayenesinde alt ekstremitelerde palpabl purpura saptandı. Hastaya eş zamanlı HSP ve AAA tanısı konularak kolşisin tedavisi başlandı. MEFV gen analizi gönderildi.

**Sonuç:** Artrit bulgusu ile başvuran hastalarda ayırıcı tanıda öykünün yeri çok önemlidir. Tekrarlayan kısa süreli artrit atakları olan hastalarda AAA mutlaka düşünülmelidir. HSP gibi vaskülitlerin AAA'ya eşlik edebileceği unutulmamalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Artrit, AAA, HSP

**[PP-36]****Çocukluk Çağı Tromboembolinin Nadir Bir Nedeni: Primer Anti-fosfolipid Sendromu Olgusu**Esin Bozoğlu<sup>1</sup>, Tuba Kurt<sup>2</sup>, Gökalp Rüstem Aksoy<sup>3</sup><sup>1</sup>Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Bursa Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Bursa<sup>2</sup>Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Bursa Şehir Hastanesi, Çocuk Romatolojisi Kliniği, Bursa<sup>3</sup>Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Bursa Şehir Hastanesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği, Bursa

**Amaç:** Pediatrik anti-fosfolipid sendromu (APS), trombotik ve trombotik olmayan klinik bulgularla karakterize multisistemik, otoimmün, tromboenflamatuvar nadir bir durumdur. Çocuklarda trombositopeni, livedo retikularis, kalp kapak hastalığı, renal vasküler mikroanjyopati, nörolojik bulgular ve nadiren trombotik bulgularla ortaya çıkar. Altta yatan otoimmün hastalığa bağlı olursa sekonder APS, herhangi bir neden olmadan gelişirse primer APS olarak adlandırılır. Bu olguda trombotik bulgu ile başvuran ve Primer APS tanısı konulan hasta sunuldu.

**Olgu:** On beş yaşında kız hasta, 7 aydır devam eden sol ayak 4-5. parmaklar ve ayak dış kısmında mavi-mor renk değişikliği ve aktiviteyle olan bacak ağrısı ve etkilenen bölgede soğukluk şikayeti ile başvurdu. Sistem sorgulamasında özellik yoktu. Fizik muayenesinde diz eklem

distalinden ayak parmak distaline kadar lateralde soğukluk, ayak lateralinde hiperemik renk değişikliği mevcuttu. Sistemik muayenesi olağandı. Laboratuvar tetkiklerinde tam kan sayımı, koagülasyon parametreleri ve akut faz belirteçleri normaldi. Hastanın alt ekstremitte venöz ve arterial doppler ultrasonografisinde “Yüzeysel femoral arter hunter kanal çıkışına dek açık, bunun distalinde okluzedir. Anterior ve posterior tibial arter lümenleri açık, bu arterlerde düşük debili akım mevcuttur.” şeklinde rapor edildi. Yüzeysel femoral arter trombozu olan hastadan sistemik lupus eritematosus (SLE), APS ve trombofilili açısından trombofilili faktörleri, ANA, komplemanlar ve anti-fosfolipid otoantikörleri çalışıldı. ANA negatif ve komplemanları normaldi. Anti kardiyolipin IGM/G, Lupus antikoagulanı, anti beta-2 glikoprotein IGG/M antikörler 12 hafta aralıklarla 2 kez pozitif olarak saptandı (Laboratuvar sonuçları Tablo 1’de gösterildi). Genetik trombofilili panelinde PAI 5G/5G mutasyonu saptandı. Yüzeysel femoral arter trombozu ve ardışık otoantikör pozitifliği saptanan hastaya Primer APS tanısı konuldu. Hastaya enoksaparin sodyum, asetil salisilik asit ve mikofenolat mofetil başlandı. Takiplerinde oklüzyon %90 açıldı. Çocuk Romatoloji ve Hematoloji takibinde asemptomatik izlenmektedir.

**Sonuç:** APS özellikle çocukluk çağında tromboemboli bulguları dışında nörolojik bulgular, livedo retikularis ve nadir de olsa obstretrik morbidite ile gelebilir. Çocuklarda APS tanısı için yetişkinlerdeki gibi tanı kriterleri olmadığından yüksek klinik şüphe varlığında mutlaka ayırıcı tanıda yer almalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Anti-fosfolipid sendrom, tromboemboli, lupus antikoagulanı

[PP-37]

**Göğüs Ağrısı ile Başvuran Hastada Takayasu Arteriti: Olgu Sunumu**

Zehra Efe, Meltem İleri, Emine Nur Sunar Yayla, Hasan Bulut

Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Romatoloji Kliniği, Ankara

**Amaç:** Göğüs ağrısı, ateş, terleme, kilo kaybı gibi non-spesifik şikayetlerle başvuran hastalarda vaskülitlerin de ayırıcı tanıda yer alması gerektiği vurgulanmaktadır.

**Olgu:** On iki yaş 4 ay doğuştan konuşamama dışında daha önce tanı konulmuş hastalığı olmayan erkek hasta; 2 aydır olan omuzda, göğüste, sırtta belirgin olmak üzere yaygın vücut ağrısı, kilo kaybı, ağızda sık sık tekrarlayan aft, 2 haftadır her gün olan ancak ölçülmeyen ateş ve karın ağrısı, gece terlemesi şikayeti ile merkezimize başvurdu. Özgeçmişinde doğuştan konuşmaması olan ve özel eğitim ile izlenen hastanın soygeçmişinde özellik yoktu. Hastanın başvurusu fizik muayenesinde VI: 36.1 C, TA: 129/79 mmHg (95p) KTA:96/dk, SS 16/dk; boyunda multiple milimetrik lenfadenopati, omuzlarda, kollarda ve tüm vertebrada yaygın hassasiyet görüldü. Dinlemekle üfürüm duyulmayan, dört ekstremitte nabızları alınan hastanın ekstremiteler arası tansiyon farkı

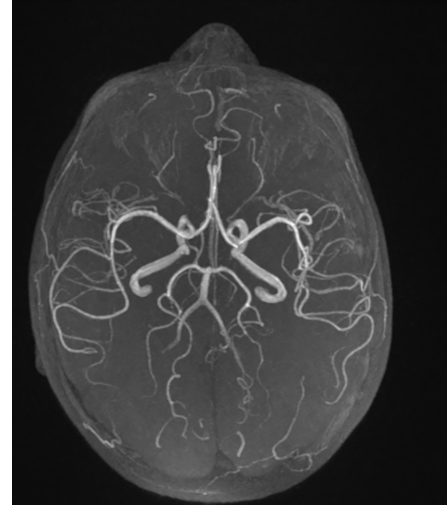
olmadığı saptandı. Laboratuvar incelemede; hemoglobin 9.3 gr/dL, MCV 63.5 fl, sedimentasyon 43 mm/sa, crp 68 mg/dL bulundu, biyokimya değerleri normaldi. Periferik yaymasında atipik hücre görülmedi; hipokrom, mikrositer eritrositler görüldü. P-A akciğer grafisinde mediastinal genişleme saptandı (Şekil 1). Ekokardiyografisinde çıkan aorta dilatasyonu (Z: 6,1) görüldü. Boyun ultrasonografisinde sağda brakiosefalik trunkustan itibaren izlenen, CCA'da anterior duvarda 3mm ölçülen anüler duvar kalınlaşması, benzer görünümün solda CCA orijininin itibaren izlenmesi ve sağda SCA orijininde de duvar kalınlaşması görülmesi üzerine tanıyı netleştirmek amacıyla hastaya tüm vücut BT anjiyografi çekildi, Ultrasonografide görülen duvar kalınlaşmaları BT anjiyografide de görülerek, Takayasu arteriti ile uyumlu olarak değerlendirildi (Şekil 2). Hastaya TA tanısı konularak kemik iliği aspirasyonu yapıldıktan sonra 3 gün süre ile 20 mg/kg/g dozundan pulse metilprednizolon verildi. Steroid ve siklofosamid tedavileri planlandı. Aort dilasyonu açısından enfektif endokardit profilaksisi, beta-blokör, coraspirin başlandı. Hastanın takibinde steroid sonrası vücut ağrılarının gerilediği görüldü.

**Sonuç:** Çocukluk çağı sistemik vaskülitleri geniş, spesifik olmayan sistemik şikayetler ile karşımıza gelebilir; malignite ve enfeksiyon hastalıkları ayırıcı tanılarında düşünülmelidir.

**Anahtar Kelimeler:** Sistemik vaskülit, Takayasu arteriti, steroid



Şekil 1: Mediastende genişleme



Şekil 2: Takayasu arteriti ile uyumlu bilateral karotis arter dallarında değişiklikler

**[PP-38]****Nöropsikiyatrik Semptomlarla Giden Ağır Nutrisyonel B12 Eksikliği Olgusu**

Cem Çanakçı<sup>1</sup>, Nur Ayça Çelik<sup>2</sup>, Hasan Fatih Çakmaklı<sup>1</sup>, Elif İnce<sup>1</sup>, Talia İleri<sup>1</sup>, Mehmet Ertem<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Ankara

**Amaç:** Vitamin B12 (VitB12) eksikliği aneminin yanında ciddi ve bir kısmı geri dönüşümsüz nöropsikiyatrik etkilenmelere neden olabilir. VitB12 eksikliği, gelişmekte olan ülkelerde ve hayvansal gıdaların tüketilmesinin kısıtlı olduğu toplumlarda önemli bir nutrisyonel eksikliklerdir. b On yedi yaş kız hasta; kilo kaybı, halsizlik, solukluk ve yürümede zorlanma şikayetleriyle yaptığı başvurusunda genel durumunun bozuk, takipneik, taşikardik olması ve ağır anemisi nedenleriyle yoğun bakıma yatırıldı. Fizik muayenesinde; vücut ağırlığı 43kg (-2,8SDS), taşikardi, takipne, karaciğer dalak 5 cm tespit edildi. Sağ elde akrodermatitis enteropatika, dilde atrofik glossit mevcuttu. Özgeçmişinde; Giresun'un küçük bir dağ köyünde takipsiz gebelikle evde doğduğu, aşılarının eksik olduğu, iki yıldır okula gitmediği, evden neredeyse hiç çıkmadığı, bakım ihtiyacı olan babaannesine tek başına baktığı, et yemediği öğrenildi. Laboratuvarında, ağır makrositer anemi, trombositopeni ve LDH yüksekliği tespit edildi (Hb:4,1g/dL-MCV:103,8fL--BK:6,46x10<sup>9</sup>/L-TNS:2,01x10<sup>9</sup>/L-Plt:102x10<sup>9</sup>/L-LDH:5972U/L). Makrositer anemi Etiyolojisine yönelik tetkiklerinde B12 ve folik asit eksikliği izlendi [VitB12:<83pg/mL-folik asit:0,98ng/mL (3,89-20)]. Kemik iliği aspirasyonunda, eritroid seride megaloblastik değişiklikler ve hipersegmente nötrofiller gibi megaloblastik anemi ile uyumlu bulgular izlendi. Ağır ve semptomatik VitB12 eksikliği anemisi nedeniyle eritrosit transfüzyonu yapılan hastanın, yetmezlik bulguları düzeldi ve izlemine çocuk hematolojisi servisinde devam edildi. İntramüsküler B12 tedavisinin 5'inci gününde retikülosit artışı saptandı. Trombositopenisi tedavinin 6'ncı gününde düzeldi. Makrositer anemide tedrici olarak düzelmeye izlendi. Olgu sosyal özellikleri nedeniyle sosyal pediatri, çocuk ruh sağlığı ve Ankara Çocuk Koruma Birimi ile birlikte değerlendirildi, sosyal hizmetler destek ihtiyacı belirlendi. Bulunduğu ilçedeki pediatri uzmanı ile iletişime geçilerek takip planı yapıldı.

**Sonuç:** Sosyal ve psikiyatrik özellikleriyle öne çıkan olgumuzda multidisipliner yaklaşım izlemdeki kritik noktaydı. Bu yaklaşımla sadece anemi tedavisi değil çocuğun yüksek yararını gerektiren sosyal müdahaleler de gerçekleştirildi. Olgumuz gelişmekte olan ülkelerde VitB12 eksikliği açısından, veganlık gibi özel diyet yapan gruplar dışında da dikkatli olunması gerektiğini ortaya koymaktadır. Ayrıca nutrisyonel eksiklik durumlarının altında yatan sosyal ve psikolojik durumlara dikkat gösterilmesini ve hastaya biyopsikososyal model kapsamında yaklaşılması gerektiğini göstermektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Vitamin B12, makrositer anemi, nutrisyonel anemi, nöropsikiyatri, biyopsikososyal

**[PP-39]****Pediyatrik Ekstragonadal Germ Hücreli Tümör: Olgu Sunumu**

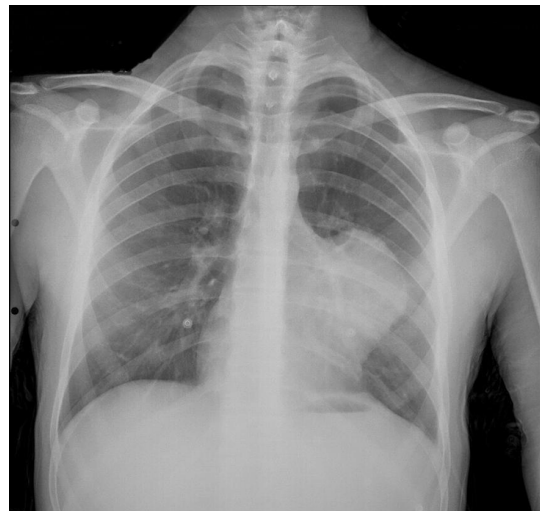
Fatma Özsoy<sup>1</sup>, Emre Çapkınoğlu<sup>2</sup>, Şule Yeşil<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği, Ankara

**Olgu:** Bilinen hastalığı olmayan 17 yaş erkek hasta göğüs ağrısı ve göğüste sıkışma hissi ile acil polikliniğine başvurdu. Öyküsünde 3 hafta önce futbol oynarken omuzuna darbe aldığı, son 3 gündür öksürük ve halsizlik şikayetlerinin olduğu öğrenildi. Özgeçmiş ve soy geçmişi özelliği yoktu. Fizik muayenesinde patolojik özelliği yoktu ve vital bulguları stabildi. Laboratuvar parametreleri ve kardiyak enzimlerde anormallik olmayan hastanın çekilen akciğer grafisinde sol parakardiyak bölgede şüpheli kitle görünümü mevcuttu (Resim 1). Bunun üzerine gönderilen tümör markerlarında alfa fetoprotein (AFP) düzeyi yüksek sonuçlandı (637 µg/L), B-HCG ve NSE değeri normaldi. Çekilen Toraks tomografisinde sol hemitoraks anterior düzeyinde, anterior mediastenden kaynaklandığı düşünülen, yaklaşık 85x82 mm boyutlarında, heterojen iç yapıda, hipo-izodens kitle lezyonu saptandı (Resim 2). Ekstragonadal GCT tanısı ile çocuk cerrahisine danışılan hastada neoadjuvan kemoterapi sonrası tekrar değerlendirme önerildi. Hastanın kitlesinden girişimsel radyoloji bölümünce alınan biopsi sonucu malign germ hücreli neoplazi olarak sonuçlandı. Hastaya BEP (Bleomisin, Etoposid, Cisplatin) tedavisi başlandı, 4 kür kemoterapisini tamamladı. Tedavi sonrası toraks tomografisinde, kitelde belirgin küçülme görüldü. Kitle sert ve solid yapıda yaklaşık 3x4 cm boyutundaydı. Kitle tek parça halinde eksize edildi (Resim 3). Postoperatif adjuvan kemoterapi de planlana olgunun takip ve tedavisi çocuk onkoloji kliniğinde devam etmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Göğüs ağrısı, mediastinal kitle, germ hücreli tümör



**Resim 1:** Olgunun ilk başvurusunda çekilen PA akciğer grafisi





Resim 2: Olgunun ilk başvurusunda çekilen Toraks Bt görüntüsü



Resim 3: Olgunun cerrahi eksizyon sonrası çekilen PA akciğer grafisi görüntüsü

[PP-40]

**Solid Tümörü Taklit Eden Çocukluk Çağı Akut Lösemili Bir Olgü**

Ayşenur Atan<sup>1</sup>, Nübar Mustafayeva<sup>2</sup>, Nihal Ekin Dağ<sup>2</sup>,  
Sonay Incesoy Özdemir<sup>2</sup>, Handan Uğur Dinçarslan<sup>2</sup>, Nurdan Taçyıldız<sup>2</sup>,  
Mustafa Onur Karaca<sup>3</sup>, Seda Kaynak Sahap<sup>4</sup>, Seher Yüksel<sup>5</sup>,  
Emel Cabi Ünal<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Onkolojisi Bilim Dalı, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Ankara

<sup>4</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Çocuk Radyolojisi Bilim Dalı, Ankara

<sup>5</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji Anabilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Lösemiler, kemik iliğinin hematopoetik progenitör hücrelerinden kaynaklanan ve genellikle önce periferik kana yayılan neoplazmlardır. Hastalar sıklıkla kemik iliği yetmezlik bulguları ile prezente olmaktadır. Lösemi seyri sırasında ekstramedüller doku tutulumu yaygındır ve genellikle öykü bulunduğu büyük bir tanı zorluğu oluşturmaz. Ancak tanı anında ekstramedüller tutulumlar nadir de olsa solid tümörleri taklit edebilmekte, tanısal zorluklar oluşturabilmektedir. Bu çalışmada omuz ağrısı ve şişliği nedeniyle Ortopedi kliniğine başvuran ve skapulada kitle saptanarak malign kemik tümörü düşünülen 17 yaşında kız hasta sunulmuştur.

**Olgü:** Üç aydır sağ kolda ağrı, 20 gündür sağ omuzda şişlik şikayetiyle ortopedi kliniğimize başvuran hastanın direkt grafisinde ve manyetik rezonans görüntülemesinde skapulada 11x8,2x13 cm çevre dokulara invaze malign kitle saptanmış. Ewing sarkom ön tanısı ile biyopsisi planlanan hasta bölümümüze konsulte edildi. Anamnez detaylandırıldığında ateş, gece terlemesi vardı. Fizik incelemede sağ omuzda şişlik dışında hepatosplenomegalisi saptandı. Laboratuvar tetkiklerinde BK: 12510x106/L, TNS: 10420x106/L, Hb: 9 gr/dL, MCV: 84.7fL, PLT: 397.000 x106/L, LDH: 992 U/L, ü. asit: 4.5 mg/dL, periferik yaymada atipik hücre görülmedi. Bilgisayarlı torakoabdominal tomografide sağ aksiller lenfadenopatiler, parakaval-parailiak yerleşimli lenfadenopatiler ile sağ over kaynaklı 11,5x10 cm boyutta kitle saptandı. Skapulada bulunan lezyona ek batın içi kitlesi, jeneralize lenfadenopatisi, organomegalisi ve normokrom normositer anemisi olduğundan Ewing sarkom ön tanısından uzaklaşıldı. Kemik iliği aspirasyonu değerlendirilmesinde: Morfoloji M3, akım sitometri: Akut B Lenfoblastik Lösemi ile uyumlu (CD19++, CD10+, CD79- CD20-) ve kemik iliği biyopsisinde %32 (M3) blastik infiltrasyon olup B-ALL tanısı kondu. Eş zamanlı yapılan doku biyopsi sonucu da B Lenfoblastik Lenfoma/ Lösemi olarak değerlendirildi. COG 1732 AALL protokolü başlandı. İndüksiyon sonu kemik iliği remisyonda olan olgunun tedavisine devam edilmektedir.

**Sonuç:** Çocukluk çağı lösemilerinde kas iskelet yakınmaları ortopedik sorunları taklit ederek kesin tanıyı geciktirebilmektedir. Bu semptomlar en sık kemik ağrısı ve eklem ağrısıdır. Kemik ağrıları sıklıkla uzun kemiklerde ve vertebralarda hematopoetik dokunun kemik iliğini infiltrate etmesiyle oluşmaktadır. Kas-iskelet sistemi yakınmaları olan çocuklarda tam kan hücresi anormallikleri de eşlik ediyorsa hematopoietik neoplazmdan şüphelenme indeksi daha yüksek olmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Ekstramedüller tutulum, kemik tümörü, lösemi

**[PP-41]****Adölesan Dönemde Primer Hemofagositik Lenfositosis: Olgu sunumu**

Meltem İleri, Ali Fettah, Nilgün Eroğlu, Emine Tuğçe Güvercin, Nisanur Sunar

*Ankara Etlik Şehir Çocuk Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Hematoloji Anabilim Dalı, Ankara*

**Amaç:** Hemofagositik lenfositosis (HLH) histiositosis grubu hastalıklar içinde makrofajlarla ilişkili olan grupta yer alır. Sitotoksik T-lenfositler ve doğal öldürücü (NK) hücrelerin fonksiyonlarında bozulma, makrofaj ve T-lenfositlerin aktivasyonu, proenflamatuvar sitokinlerin aşırı üretimi ve hemofagositosis sonucu ateş, hepatosplenomegali ve sitopeninin ön planda olduğu klinik tablo ile karakterizedir. HLH primer ve sekonder olarak iki gruba ayrılır. Primer HLH, otozomal resesif kalıttır. Doğan bebeklerde görülme sıklığı 1/50.000 olarak verilmiştir. Olguların %70- 80'ine ilk bir yaşta tanı konur. Burada adölesan dönemde primer HLH tanısı konulan bir hasta sunulmaktadır.

**Olgu:** On beş yaş erkek hasta, 1 haftadır ateş, halsizlik nedeniyle dış merkezde değerlendirilerek hepatosplenomegali, karaciğer fonksiyon testlerinde yükseklik, bisitopeni olması üzerine ileri tetkik ve tedavi amacıyla merkezimize sevk edildi. Hastanın 1 haftadır ateş ve halsizlik şikayeti vardı, gece terlemesi ve kilo kaybı yoktu. Özgeçmişinde özellik olmadığı, 2 yıldır lisanslı futbol oynadığı ve bilinen bir hastalığı olmadığı öğrenildi. Soygeçmişinde anne-baba arasında 2. dereceden akrabalık mevcuttu. Beş yıl önce 15 yaşındaki abisinde de hepatosplenomegali karaciğer enzim yüksekliği saptanmış ve hastanede sepsis nedeniyle exitus olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde VS: 38, skleralarda ikter ve hepatosplenomegali saptandı. Hastanın tetkiklerinde beyaz küre sayısı: 2330/mm<sup>3</sup>, Nötrofil sayısı: 790/mm<sup>3</sup>, lenfosit sayısı: 1090/mm<sup>3</sup>, hemogloblin: 11 gr/dL, platelet: 111.000/mm<sup>3</sup>, AST: 154 U/L, ALT: 541 U/L, LDH: 321 U/L, GGT: 151 U/L, Total bilirubin: 3,67 mg/dL, direkt bilirubin: 2,24 mg/dL, böbrek fonksiyon tetkikleri ve elektrolitleri normal saptandı. Hastanın kan ve idrar kültürlerinde üreme görülmedi. Periferik yaymasında atipik hücre saptanmadı. Hastanın abdomen ultrasonunda splenomegali görüldü. Viral incelemeleri, idrar bakırı ve seruloplazmin değerleri, otoimmün hepatit markerları, immün yetmezlik değerlendirilmesi ve romatolojik markerları negatif saptandı. HLH açısından ferritin 7561 mg/dL, fibrinojen 66mikrogram/Lve trigliserid 529 mg/dL bulundu. Kemik iliği aspirasyonunda hemofagositosis ve histiositlerde artış görülerek HLH düşünüldü. Öncelikle sekonder nedenler için tetkikler gönderildi fakat aile öyküsü ve akrabalık nedeniyle primer HLH açısından genetik analiz istendi. İvige ve deksametazon tedavileri başlandı. Ancak hastanın kliniğinde ve laboratuvar değerlerinde anlamlı değişiklik olmaması nedeniyle HLH protokolünce etoposid ve siklosporin başlandı. Hastanın genetik incelemesinde PRF1 geninde homozigot mutasyon saptandı. Bu sonuç ile primer HLH tanısı konularak kemik iliği nakli için ailenin tercih ettiği merkeze yönlendirildi.

**Sonuç:** Primer HLH erken bebeklik ve çocukluk döneminde görülen bir hastalık olmasına karşın ileri yaşlarda da ortaya çıkabilir. Sekonder HLH ayırıcı tanısında her yaş grubunda akılda bulundurulmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** HLH, bisitopeni, uzamış ateş, etoposid, siklosporin

**[PP-42]****Aşı Karşıtlığının Nedenleri: Literatür Tabanlı Bir Değerlendirme**

Hicran Altın

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Antalya

**Amaç:** Aşilar, bulaşıcı hastalıkların önlenmesi ve toplumsal bağışıklığın sağlanmasında hayati bir rol oynamaktadır. Ancak, özellikle sosyal medya aracılığıyla yayılan yanlış bilgiler ve komplo teorileri, aşı karşıtlığının artmasına neden olmuştur. COVID-19 pandemisi sürecinde bu karşıtlık, toplumsal bağışıklık oranlarının düşmesine, salgının uzamasına ve diğer aşıyla önenebilir hastalıkların yeniden ortaya çıkmasına yol açmıştır. Bu makalenin amacı, son yıllarda artış gösteren aşı karşıtlığının temel nedenlerini mevcut literatür ışığında kapsamlı bir şekilde değerlendirmektir.

**Gereç ve Yöntem:** Bu çalışma, 2009-2023 yılları arasında aşı reddi ve tereddüdü üzerine yapılmış akademik çalışmaları incelemektedir. PubMed, Web of Science, Scopus ve Google Scholar veri tabanları kullanılarak "vaccine hesitancy," "vaccine refusal," ve "immunization", "vaccination" anahtar kelimeleriyle taramalar yapılmıştır. Medical Subject Headings (MeSH) terimleri de kullanılarak "vaccine safety" ve "public health" gibi kavramlarla daha geniş bir veri elde edilmiştir.

**Bulgular:** Aşı karşıtlığının en yaygın nedenleri arasında, sosyal medyada yayılan yanlış bilgiler, aşılarla yönelik güven eksikliği ve gerekliliğinin sorgulanması, aşıların risklerinin faydalarından daha fazla olduğuna inanılması, ebeveynlerin çocuklarını aşılatma konusunda karar verme hakkına sahip olduklarını düşünmeleri ve dini/kültürel inançlar önemli bir yer tutmaktadır. Sosyal medya platformlarının yanlış bilgilerin hızla yayılmasına olanak tanıdığı, bunun da halk arasında aşıya karşı güvensizliği artırdığı gözlemlenmiştir. 2016 yılında Türkiye genelinde aşı reddi oranı %3,5 iken, 2017 yılında bu oran %5,9'a yükselmiştir. Dünyada aşı güvenliği konusunda en fazla şüpheye sahip ülke olarak ise Fransa öne çıkmaktadır.

**Sonuç:** Aşı karşıtlığı, küresel sağlık açısından ciddi bir tehdit olarak kabul edilmekte olup, nedenleri karmaşık ve coğrafi ile kültürel bağlamlara göre farklılık göstermektedir. Bu sorunla mücadele edebilmek için, doğru bilgilendirme kampanyalarının yaygınlaştırılması ve sosyal medyada yayılan yanlış bilgilerin engellenmesi büyük önem taşımaktadır. Ayrıca, aşılarla olan güvenin artırılmasında sağlık profesyonellerine önemli sorumluluklar düşmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Aşı tereddüdü, aşı reddi, aşılama, çocuk

[PP-43]

**Her Dermatit Sadece Atopik Dermatit Değildir**

Nur Ayça Çelik<sup>1</sup>, Gökçe Su Taştan<sup>1</sup>, Göksel Vatansver<sup>1</sup>, Elif Soyak Aytekin<sup>2</sup>, Zehra Şule Haskoloğlu<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Etik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Kliniği, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Bilim Dalı, Ankara

**Giriş:** Eksfoliyatif dermatit (eritrodermi), cildin en az %90'ını tutan eritem ve skuamla seyreden ciddi ve hayatı tehdit edici bir durumdur. Yenidoğan ve erken bebeklikte başlayan eritroderminin nedenleri arasında; genodermatozlar, primer immün yetmezlikler (PIY), psöriazis, metabolik hastalık ve enfeksiyonlar yer almaktadır. Ayırıcı tanısında pek çok hastalığın olması ve hastalıklara özgü klinik bulguların olmayışı tanıyı güçleştirmektedir. IPEX Sendromu (immün disregülasyon, poliendokrinopati, enteropati, X'e bağlı), genellikle yaşamın ilk yılında başlayan, enteropati, endokrinopati ve ekzematöz dermatit ile karakterize bir immüdisregülasyon hastalığıdır. Burada, cilt lezyonları ile başlayan ve IPEX tanısı koyduğumuz bir hastamızı sunmaktayız.

**Olgu:** İki buçuk aylık erkek hasta, doğduğundan beri olan cilt kuruluğu, soyulma ve saçlı deride konak şikayetleri ile başvurdu. Bu şikayetlerle başvurduğu hastanede atopik dermatit tanısıyla topikal steroid önerilmiş. Hastanemiz genel pediatri polikliniğine başvurduğunda fizik muayenesinde; yaygın eritrodermi, kuruluk, eksfoliasyon ve seboreik dermatiti mevcuttu. Soy geçmişinde anne ve baba arasında akrabalık yoktu. Dayısı 1 yaşındayken kanlı ishal nedeniyle kaybedilmişti. Eritrodermi, dayısının ishalle kaybı nedeniyle PIY'ten şüphelenildi ve çocuk immünoloji bölümüne danışıldı. Tetkiklerinde IgG: 512 mg/dL, IgM: 59 mg/dL, IgA: 68 mg/dL, periferik kan lenfosit alt grup analizinde CD8+T ve NK hücrelerde hafif düşüklük saptandı. Lenfosit aktivasyon yanıtları normaldi. FOXP3 ekspresyonu çok düşük saptandı. İki gün sonra idrar çıkışında azalma ve emme şikayetleri ile başka bir hastanede yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Klebsiella pnömonia sepsisi geçirdiği öğrenildi. Bu aşamada FOXP3 geninde hemizigot mutasyon saptandı ve IPEX sendromu tanısı kondu. Sirolimus tedavisi başlandı. Kemik iliği nakli planlandı. Aile içi ve akraba dışı donör bulunamadı. Hasta 5 aylıkken sepsis ve multiorgan yetmezliğiyle hayatını kaybetti.

**Sonuç:** PIY'ler, enfeksiyon, alerji, otoimmünite, lenfoproliferasyon, malignite ve otoenflamasyon tabloları ile karşımıza çıkmaktadır. Yenidoğan döneminde görülen Eksfoliyatif dermatit başta Omenn, IPEX ve Netherthon sendromları olmak üzere çeşitli PIY'lerin ilk bulgusu olabilir. Öykü ve soy geçmiş, muayene bulguları ve temel testlerin detaylı ve doğru yorumlanması tanıya ulaşmayı sağlayacaktır. PIY'lerde erken tanı ve etkin tedavi daha iyi sonuçlara ulaşmayı sağlamaktadır.

**Anahtar Kelimeler:** Primer immün yetmezlikler, IPEX sendromu, eritrodermi

[PP-44]

**Nadir Bir Anafilaksi Nedeni: Besinle Tetiklenen Egzersiz İlişkili Anafilaksi**

Zehra Şule Haskoloğlu<sup>1</sup>, Selin Sevinç<sup>1</sup>, Ahmet Gökcan Öztürk<sup>1</sup>, Miran Kaya<sup>2</sup>, Figen Doğu<sup>1</sup>, Aydan İkinciöğulları<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Bilim Dalı, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Besine bağlı egzersizle tetiklenen anafilaksi (BBETA), gıda alımı sırasında veya hemen sonrasında yapılan egzersizle tetiklenen anafilaksidir. Nadir görülmekle birlikte potansiyel olarak ölümcül bir besin alerjisidir. Çeşitli gıdaların (kereviz, buğday, kabuklu deniz ürünleri, üzüm ve fındık gibi) BBETA gelişimine zemin hazırladığı bildirilmiştir. Buğdaya bağlı egzersizle tetiklenen reaksiyonda, besinin alımından 1 ila 4 saat sonra ürtiker-anjioödemden, solunum, gastrointestinal veya kardiyovasküler semptomlara kadar değişen anafilaktik reaksiyonlar ortaya çıkmaktadır. Patogeneizde buğday omega-5 gliadin ve yüksek moleküler ağırlıklı glüten alt biriminin sorumlu alerjenler olduğu gösterilmiştir. Bu proteinler hidrolize olduktan sonra bile stabil kalmakta ve duyarlı kişilerde mast hücrelerini aktive edebilmektedir. Ataklar sırasında plazmada histamin düzeyinin arttığı gösterilmiştir. Tanı, egzersizle birlikte şüpheli besinin yedirilmesi esasına dayanan provokasyon testi ile konulur. Atakları önlemek için egzersiz öncesi ve sonrasında suçlu besinden uzak durulmalıdır. Burada, tekrarlayan ürtiker-anjioödem atakları nedeniyle başvuran ve "buğdaya bağlı egzersiz ile tetiklenen anafilaksi" tanısı koyduğumuz bir olgumuzu sunmaktayız.

**Olgu:** On yedi yaş erkek hasta, spor sonrasında gelişen ürtiker-anjioödem atakları şikâyeti ile polikliniğimize başvurdu. Daha önce bilinen alerjik bir hastalığı olmayan hastanın öyküsü derinleştirildiğinde, atakların hepsinde antrenmandan 1-2 saat öncesinde bulgur pilavı, makarna ve çiğköfte olmak üzere buğday içeren besinler tüketildiği öğrenildi. Bazı epizodlarda boğazında sıkışma ve nefes darlığının eşlik ettiği belirtildi. Antihistaminik tedavisi ile bulgularının gerilediğini belirtti. İnhalen ve besin alerjenleri ile yapılan prick testlerinde reaksiyon izlenmedi; spesifik IgE testlerinde pozitiflik saptanmadı. Hastanın öyküsünden ürtiker-anjioödem ve anafilaktik bulgularının buğday alımını takiben yapılan egzersiz sonrası gelişmesi nedeniyle BBETA tanısı konuldu. Aileye ve hastaya hastalık ve acil durumlar anlatıldı, adrenalın oto-enjektörü reçete edildi.

**Sonuç:** Ürtiker/anjioödem atakları veya açıklanamayan anafilaksi ile başvuran hastalarda enfeksiyon, ilaç alımı, tüketilen besinler yanında egzersiz öyküsü mutlaka sorgulanmalıdır. Nedenin açıklanamadığı olgularda besine bağlı egzersiz ilişkili anafilaksi tanısı akla gelmeli ve öykü bu yönde sorgulanmalıdır. Tanı konan hastalar ve yakınları BBETA hakkında detaylı olarak bilgilendirilmeli ve acil durumda kullanılmak üzere epinefrin oto-enjektörü temin edilmelidir.

**Anahtar Kelimeler:** Anafilaksi, egzersiz, ürtiker, anjioödem, besin alerjisi

**[PP-45]****Tiner Yutulması Sonrası Gelişen Şimik Pnömoni: Olgu Sunumu**

İlayda Polat<sup>1</sup>, Mukaddes Ağırtaç<sup>3</sup>, Deniz Tekin<sup>2</sup>, Fatma Nazan Çobanoğlu<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Acil ve Yoğun Bakım Bilim Dalı, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Göğüs Bilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Tiner, boya inceltisi olarak kullanılan hidrokarbon içerikli toksik maddedir. Hidrokarbonlu bileşiklerin yutulması; aspirasyon, doku hipoksisi, pulmoner irritasyon, sistemik toksisite ve hatta ölümlerle sonuçlanabilen çeşitli komplikasyonlara yol açmaktadır. Bu yazıda, tiner yutulması sonrası şimik pnömoni gelişen ve şifa ile taburcu olan bir olgu sunulmuştur.

**Olgu:** İki yaşında erkek hasta yaklaşık 10 cc tiner içme sonrası acil servise getirildi. Başvurusunda genel durumu iyi, vital bulguları stabil ve herhangi bir şikayeti olmayan hasta acil gözleme alınarak izleminde önerilerle taburcu edildi. Taburculuk sonrası üç gün boyunca devam eden karın ağrısı ve ateş şikayetleri olan hasta tekrar acil servise başvurdu. Muayenesinde soluk sayısının üst sınırdan seyretmesi, minimal subcostal çekilmesinin olması, dinlemekle sağ akciğer bazalinde solunum seslerinin azaldığı duyulması üzerine çekilen PA akciğer grafisinde sağda 9 mm kalınlığında plevral efüzyonu görülmüş ve şimik pnömoni kabul edilerek iv antibiyoterapi başlanmıştır. Göğüs hastalıkları servisinde izlenen hasta şifa ile taburcu edilmiştir.

**Sonuç:** Acil servis hekimi; tiner yutulması sonrası ilk 24 saat klinik ya da radyolojik bir bulgu olmasa da izlemde gelişebilecek şimik pnömoni ya da pulmoner irritasyona sekonder bakteriyel enfeksiyon açısından dikkatli olmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Kimyasal, pnömoni, hidrokarbon maruziyeti

**[PP-46]****Senkopta EKG Tekrarının Önemi: Uzun QT Sendromu Olgu Sunumu**

Gülten Nisa Nas<sup>1</sup>, Mert Altıntaş<sup>2</sup>, Mehmet Mustafa Yılmaz<sup>3</sup>, Mehmet Gökhan Ramoğlu<sup>3</sup>, İrem Hartuç Çevik<sup>4</sup>, Timur Tuncalı<sup>4</sup>, Miraç Yıldırım<sup>2</sup>, Serap Teber<sup>2</sup>, Ömer Bektaş<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı, Ankara

<sup>4</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Uzun QT sendromu (LQTS), elektrokardiyografide (EKG) uzamış QT aralığıyla karakterize, yaşamı tehdit eden kardiyak aritmilere yol açabilen, konjenital veya edinsel bir miyokardiyal repolarizasyon bozukluğudur. Edinsel LQTS'ye en sık kullanılan ilaçlar ve elektrolit bozuklukları neden olurken, konjenital LQTS ise sıklıkla kanolopatiler ile ilişkilidir. Burada, tekrarlayan şüpheli senkop atakları ile başvuran ve başlangıçta kardiyak değerlendirmelerinin normal olması üzerine atonik nöbet lehine değerlendirilen uzun QT sendromlu bir olgunun sunulması planlanmıştır.

**Olgu:** Beş yaş erkek hasta, ilk kez üç yaşında yorulma sonrası gelişen bilinç kaybının eşlik ettiği tüm vücutta tonus kaybı ile tarafımıza başvurdu. Anamnezde başvurudan bir yıl önce yürürken olan benzer bir atak dışında özellik yoktu. Sistemik muayenesi doğal olan hastanın çekilen manyetik rezonans görüntülemesi ve elektroensefalografisi (EEG) normaldi. Kardiyolojik açıdan tekrarlayan EKG ve Holter kayıtlarında herhangi bir patoloji saptanmadı. Ataklar atonik nöbet kabul edilerek hastaya levitirasetam başlandı, ancak atakların devam etmesi üzerine tedaviye sırasıyla valproat ve klobazam eklendi. Hastanın, üçlü anti epileptik tedavi altında ataklarının devam etmesi ve tekrarlayan EEG'lerinde patoloji saptanmaması üzerine epilepsi tanısından şüphe edilerek tekrarlanan EKG'sinde düzeltilmiş QT (QTc) değeri 0,54 saniye olarak görüldü ve hasta LQTS olarak değerlendirildi. Gönderilen aritmi panelinde KCNQ1 geninde c.532G>A (p.A178T) homozigot patojen varyant saptanması ile hasta uzun QT sendromu 1 (LQT1) tanısı aldı. Hasta halen LQTS tanısı ile propranolol tedavisi altında izlenmekte olup, anti epileptik tedaviler kademeli olarak kesilmektedir.

**Sonuç:** Klinikte, anti epileptiklere dirençli ve EEG'de epileptik aktivitenin saptanamadığı nöbet benzeri olgularda başta kardiyak patolojiler olmak üzere epilepsi dışı nedenler her zaman akılda tutulmalı, klinik şüphe halinde tekrarlayan EKG incelemeleri tanısal sürecin her zaman ayrılmaz bir parçası olmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Uzun QT, atonik nöbet, senkop, KCNQ1



**[PP-47]****ADAR1 Geni ilişkili Aicardi-Goutières Sendromu: Olgu Sunumu**

İdil Akınbingöl<sup>1</sup>, Fatma Pınar Tabanlı<sup>2</sup>, Miraç Yıldırım<sup>2</sup>, Ömer Bektaş<sup>2</sup>, Serap Teber<sup>2</sup>, Hatice Mutlu<sup>3</sup>, Doğan Sarısoy<sup>4</sup>, Fatma Aydın<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

<sup>4</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Romatolojisi Bilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Aicardi-Goutières sendromu (AGS), tipik olarak edinilmiş mikrosefali, bazal ganglion kalsifikasyonu, lökodistrofi, serebral atrofi ve beyin omurilik sıvısında kronik lenfositozlu ve yüksek interferon-alfa ile karakterize kalıtsal bir ensefalopatidir. AGS, sitoplazmada nükleik asitlerin birikmesine veya nükleik asitlerin anormal şekilde algılanmasına neden olan dokuz genden (*TREX1*, *RNASEH2A*, *RNASEH2B*, *RNASEH2C*, *SAMHD1*, *ADAR1*, *IFIH1*, *LSM11* ve *RNU7-1*) herhangi birindeki mutasyonlardan kaynaklanabilir. Gelişim basamaklarında gerileme sebebiyle başvuran, AGS tip 6 tanısı konan beş yaşındaki hastayı sunduk.

**Olgu:** Beş yaşında kız hasta, bir yaşında yürüyebiliyor ve birkaç kelime söyleyebiliyorken, aşı sonrası 10 gün süren yüksek ateş ve ardından oturma, yürüme ve konuşma yetilerinde kayıp sebebiyle çocuk nöroloji polikliniğimize başvurdu. Muayenesinde hastanın hipotonik olduğu, desteksiz oturmadığı, derin tendon reflekslerinin yaygın canlı ve ekstremitelerinde tonus artışının olduğu görüldü. Özgeçmişinde 36. gestasyonel haftada doğmuş olması ve tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonları sebebiyle hastane yatış öyküsü dışında özellik yoktu. Anne-baba arasında üçüncü derece akrabalık mevcuttu. Detaylı metabolik testleri normaldi. Beyin manyetik rezonans görüntüleme serebral atrofi, bilateral lentiform nükleuslarda volüm kaybı, pons posteriorunda ve orta serebellar pedikül medial kesimlerde silik T2 sinyal artışı görüldü. Elektroensefalografisi bulguları özelliksizdi. Göz muayenesi normaldi. Hastanın dış merkezde yapılan tüm ekzom dizi analizi (WES) normal olarak sonuçlanmış. Hastanın WES analizi çocuk genetik tarafından derin fenotiplendirme yapılarak yeniden değerlendirildi ve ADAR1 geninde c.3095G>A homozigot missense varyant tespit edildi. Anne ve babanın genetik incelemesinde aynı varyant heterozigot saptandı. Hastanın klinik bulguları, radyolojik ve genetik sonuçları ile AGS tip 6 tanısı konarak bir janus kinaz (JAK) inhibitörü olan Ruksolitinib tedavisi başlanması planlandı.

**Sonuç:** Süt çocuğu ya da erken çocukluk döneminde ortaya çıkan gelişimsel basamaklarda gerileme ve beyin görüntülemesinde bilateral striatal nekroz saptanan hastaların ayırıcı tanısında nadir bir interferonopati olan ADAR1 geni ilişkili AGS akılda tutulmalıdır. JAK inhibitörü ve gelişmekte olan potansiyel tedavi yöntemleri bu hastalık için umut vaat edicidir.

**Anahtar Kelimeler:** ADAR1, Aicardi-Goutières, Ruksolitinib

**[PP-48]****Rotavirüs enfeksiyonu ilişkili korpus kallozumun sitotoksik lezyonu ve akut serebellit olgu sunumu**

Alper Taşkın<sup>1</sup>, Miraç Yıldırım<sup>1</sup>, Seda Kaynak Şahap<sup>2</sup>, Ömer Bektaş<sup>1</sup>, Serap Teber<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Korpus kallozumun sitotoksik lezyonları genellikle geri dönüşümlü olan korpus kallozumun sekonder lezyonlarıdır. Çeşitli ilaç tedavileri, maligniteler, enfeksiyonlar, subaraknoid kanama, akut arteriyel iske mi, metabolik bozukluklar, travma ve akut dissemine ensefalomiyelit (ADEM) ile ilişkili olduğu bulunmuştur. 3 yaşında rotavirüs ilişkili korpus kallozumun sitotoksik lezyonları ve serebellit bulguları olan bir olguyu sunmayı amaçladık.

**Olgu:** Üç yaş erkek hasta kusma, dengesizlik, dalgınlık ve konuşmada yavaşlama şikayetleri ile başvurdu. İlaç kullanım öyküsü yoktu. Özgeçmişinde zor doğum, oligohidroamniyoz ve klavikula fraktürü öyküsü mevcuttu. Soygeçmişinde anne baba teyze çocuklarıydı ve teyzede epilepsi öyküsü mevcuttu. Nörolojik muayenede ajitasyon, konuşmada yavaşlama ve geniş tabanlı ataksik yürüyüş tespit edildi, diğer muayene bulguları normaldi. Rutin kan tetkikleri ve beyin MR bulguları normaldi. Hastaya yatış önerildi ancak aile kabul etmedi. İki gün sonra tekrar acil servise başvuran hastanın konuşmasının tamamen kaybolduğu, uyandırılmakta zorlandığı ve ajitasyonunun devam ettiği görüldü. Muayenesinde yürüyemediği, aksiyal hipotonisite ve trunkal ataksi, alt ekstremitelerde hiperaktif derin tendon refleksleri, bilateral babinski pozitifliği tespit edildi. Hastanın tekrarlanan beyin MR'ında bilateral orta serebellar pedikülde ve korpus kallozum spleniumunda difüzyon kısıtlanması izlendi, korpus kallozumun sitotoksik lezyonu ve serebellit ile uyumlu olarak değerlendirildi. Takipte hastanın bir dakika süren jeneralize tonik klonik vasıflı nöbeti oldu. Beyin omurilik sıvısında 1 PMNL/mm<sup>3</sup> ve 6 eritrosit/mm<sup>3</sup> izlendi, glukoz: 59 mg/dL (kan şekeri: 65mg/dL), protein 47mg/dL, viral PCR panel: negatif, IgG indeksi 0,48 (0-0,77), kültür: negatif olarak sonuçlandı. Gaytada rotavirüs antijeni pozitif saptandı. Hastaya seftriakson (14 gün), asiklovir (7gün), levetirasetam (20 mg/kg/gün), iViG (total 2 gr/kg), metilprednizolon (20 mg/kg/gün, 5 gün) uygulandı. Takibinde klinik düzelleme görülen hastanın kontrol beyin MR'ında belirgin düzelleme saptandı. Hasta idame oral steroid tedavisiyle taburcu edildi. Birinci ay kontrolünde hastanın mutizm bulgularının gerilediği ve diğer nörolojik fonksiyonlarının tamamen düzeldiği görüldü.

**Sonuç:** Bu olgu sunumu çok nadir gelişen bir durum olarak rotavirüs ilişkili korpus kallozumun sitotoksik lezyonu ve akut serebellitin birlikteliğini göstermesi açısından önemlidir.

**Anahtar Kelimeler:** Korpus kallozumun sitotoksik lezyonu, rotavirüs, serebellit

**[PP-49]****Akut Hemiserebellit Olgusu**

Nazlı Melisa Çimen<sup>1</sup>, Kamile Akyol Özkara<sup>2</sup>, Mert Altıntaş<sup>2</sup>, Miraç Yıldırım<sup>2</sup>, Seda Kaynak Şahap<sup>3</sup>, Ömer Bektaş<sup>2</sup>, Serap Teber<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Çocuk Radyolojisi Bilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Çocukluk çağında akut hemiserebellit, tümörü taklit eden nadir tek taraflı serebellumun patolojisidir. Etiyolojisi aydınlatılamamış olup, enflamatuvar veya enfeksiyon sonrası olduğu düşünülmektedir. Klinik sonuçları genellikle iyidir ve özgün bir tedavi olmaksızın kendiliğinden geçer. MR bulguları tümör ile karışabilir ve hatalı tedavi hatta invaziv girişime neden olabilir.

**Olgu:** Daha önce bilinen bir hastalığı olmayan beş yaşında kız hasta baş ağrısı, kusmanın eşlik etmediği bulantı ve ritmik olarak adımılamama şikayetleri ile hastaneye başvurmuş. Hastadan çekilen beyin MR'ında sol serebellar hemisferde büyük oranda gri cevherde oryantasyon gösteren yaklaşık 29 mm çapında, diffüzyon kısıtlamayan ve kontrastlanmayan, silik sınırlı, hiperintens görünüm izlenmiş olup glial tümör ile uyumlu olması sebebiyle hasta ileri inceleme nedeniyle yatışı yapılmış. Hastanın yatışında konuşmasında gerilemesi üzerine hasta ileri inceleme için tarafımıza yönlendirildi. Hastanın özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenesinde ataksik yürüyüş, tremor, anlaşılır kelimesi olmadığı ve parmak burun testi bozuk olarak saptandı. Etiyoloji araştırmaya yönelik testler gönderildi ve kontrol MR çekildi. Sonucunda sol serebellar hemisferde anterior superior kesimde fokal alanda, difüzyon artışı ve leptomeningeal kontrastlanmanın eşlik ettiği patolojik sinyal değişikliği saptandı. Hastada öncelikle serebellit düşünüldü. Hasta hemiserebellit tanısıyla yatırılıp dış merkezde başlanılan tedavisine ek olarak IVIG (5 gün) ve pulse steroid başlanıp idame oral steroid ile devam edildi. Etiyoloji için gönderilen laboratuvar testlerinde anlamlı patoloji saptanmadı. Mutizmi tamamen gerileyen ve yürümesi düzelen hastanın taburculuğu planlanıp oral steroidi 1 ay boyunca kullanmasına karar verildi.

**Sonuç:** Bu olguda tümörü taklit eden hemiserebellit olgusunun vurgulamak istedik. Serebellar patolojiyi göstermek için MR tercih edilen görüntüleme yöntemidir. Klinik iyileşme ve MR'da patolojik bulguların gerilemesi, akut hemiserebellit neoplastik bir süreçten ayırt etmeye yardımcı olacaktır. Kortikosteroidlerin erken kullanımı, akut hemiserebellit yönetiminde faydalı olabilir.

**Anahtar Kelimeler:** ataksi, serebellit, neoplazm

**[PP-50]****Nadir Bir Birliktelik: Nörofibromatozis Tip 1 ve Radyolojik İzole Sendrom**

Mert Altıntaş, Kamile Akyol Özkara, Miraç Yıldırım, Ömer Bektaş, Serap Teber

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Nörofibromatozis tip 1 (NF-1), ciltte café-au-lait lekeleri ve aksiller/inguinal çillenme, iriste Lisch nodülleri, kemik lezyonları ve tümör (nörofibrom, optik yolak gliomu) oluşumuna yakınlıkla karakterize bir nörokütan hastalıktır. Multipl skleroz (MS), merkezi sinir sisteminin kronik enflamatuvar demiyelinizan bir hastalığı olup, radyolojik izole sendrom (RIS), MS'in en erken tespit edilebilir klinik öncesi evresi olarak kabul edilmektedir. NF-1 ve MS birlikteliği nadirdir ve literatürde sınırlı sayıda olgu bildirilmiştir. Burada NF-1 ve RIS birlikteliği olan bir olgunun sunulması amaçlanmıştır.

**Olgu:** On yedi yaşında erkek hasta ilk olarak 10 yaşında ciltte yaygın café-au-lait lekeleri nedeniyle tarafımıza başvurdu. Anamnezde hastanın ebeveynleri arasında akrabalık bulunmadığı, gelişim basamaklarının yaşı ile uyumlu olduğu, annesi ve teyzesinde de café-au-lait lekeleri bulunduğu öğrenildi. Muayenede makrosefali, dokuz tanesi 15 milimetreden büyük olan çok sayıda café-au-lait lekesi ile aksiller ve inguinal çillenme saptandı. Oftalmolojik değerlendirmede sol iriste Lisch nodülleri tespit edildi. NF-1 tanısı ile izleme alınan hastanın beyin manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG) bilateral dentat nükleus, vermis, sol talamus, sol globus pallidus ve sol hipokampus yerleşimli hamartomatöz lezyonlar mevcuttu. Herhangi bir klinik yakınması olmayan hastanın izleminin altıncı yılındaki beyin MRG'sinde sağ frontal, bilateral parietal ve sol temporal bölge ile korpus kallozum spleniumunda demiyelinizan patoloji düşündürür yeni gelişimli lezyonlar saptandı. Etiyolojiye yönelik yapılan beyin omurilik sıvısı incelemelerinde glukoz ve protein değerleri, IgG indeksi normal, oligoklonal bant analizi negatifti. Klinik olarak demiyelinizan hastalık ilişkili herhangi bir klinik yakınması olmayan hasta RIS olarak değerlendirildi ve tedavisiz izlem planlandı. Hastanın halen NF-1 ve RIS tanıları ile takiplerine devam edilmektedir.

**Sonuç:** Literatürde NF-1 olgularında MS gelişme riskinin daha yüksek olduğunu bildirilmiştir. Bu durum NF-1 olgularının takibinde aralıklı görüntülemenin önemini bir kez daha vurgulamaktadır. Genetik ve otoimmün çeşitli mekanizmalar öne sürülmekle birlikte halen NF-1 ve MS birlikteliğinin patomekanizması bilinmezliğini korumaktadır. Ancak yakın gelecekte bu gizemin aydınlığa kavuşacağını ummak, hiç de hayalperestçe değildir.

**Anahtar Kelimeler:** Nörofibromatozis tip 1, multipl skleroz, radyolojik izole sendrom

**[PP-51]****LAMA2 Geninde Homozigot Mutasyon ile İlişkili Merozin Eksikliği Olan Konjenital Müsküler Distrofi Tip 1A Olgu Sunumu**Sultan Çiçek, Miraç Yıldırım, [Aylin Ceren Akın](#), Ömer Bektaş, Serap Teber*Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Anabilim Dalı, Ankara*

**Amaç:** Merosin eksikliği olan konjenital müsküler distrofi tip 1A; otozomal resesif kalıtmı, LAMA2 geninde homozigot veya birleşik heterozigot mutasyonlarla ilişkili yenidoğan döneminde ağır hipotoni, solunum yetmezliği, kas güçsüzlüğü ve eklem kontraktürleri ile karakterize nadir nöromüsküler bir hastalıktır. Gastroözofageal reflü, büyüme geriliği, aspirasyon ve tekrarlayan akciğer enfeksiyonları nedeniyle hastaneye yatış sık görülmektedir. Bu yazıda doğumda tiz sesle ağlama, hipotoni, spontan hareketlerinde azlık, solunum yetmezliği ve kreatinin kinaz yüksekliği nedeniyle değerlendirilen ve LAMA2 geninde homozigot mutasyon tespit edilen bir olguyu sunduk.

**Olgu:** Yirmi bir günlük kız hasta hipotoni, solunum sıkıntısı, spontan hareketlerinde azalma nedeniyle değerlendirildi. Aralarında üçüncü derece akrabalık bulunan anne ve babanın evliliğinden sorunsuz hamilelik ve normal vajinal yol ile miyadında doğmuştu. Ailede bilinen nörolojik hastalık öyküsü yoktu. Hastanın tiz sesli ağlaması, solunum eforunda artışı ve aksiyel hipotonisitesi vardı. Baş kontrolü yoktu, derin tendon refleksi azalmış sol üst ekstremitede ise alınamamıştı, solda yakalama refleksi alınamadı, moro refleksi alınamadı. Sol kolda hiç spontan hareket yokken diğer ekstremitelerde belirgin azalmıştı. Dilde fasikülasyon yoktu. Hastada periferik tipte hipotoni düşünüldü ve kuvvetle muhtemel hipotonisi nedeniyle travmatik doğum ilişkili solda erb duchenne paralizi düşünüldü. Laboratuvar testlerinde kreatinin kinaz ve transaminaz yüksekliği saptandı. Kas hastalığı düşünülerek gönderilen klinik ekzom analizinde LAMA2 geninde c.6955C>T p.Arg2319 (rs398123383) homozigot bir mutasyon saptandı. Bu mutasyon Sanger sekanslama yöntemiyle doğrulandı. Anne ve babanın bu mutasyon için taşıyıcı olduğu saptandı. Klinik, laboratuvar ve genetik sonuçlarıyla hastaya Merozin eksikliği olan Konjenital Müsküler Distrofi Tip 1A tanısı kondu. ENMG incelemesi ile üst trunkus pleksus hasarı gösterildi.

**Sonuç:** Yenidoğan döneminde hipotoni, solunum güçlüğü ile başvuran hastada öncelikle hipotoninin periferik santral ayrımı yapılmalı, periferik tipte hipotoni düşünülüyorsa CK incelemesi yapılmalı ve kas hastalığının Etiyolojisi için genetik inceleme yapılmalıdır. Hipotonik bebekler doğum travmasına daha çok maruz kalacağı için hipotonik bir bebekte asimmetrik bir güçsüzlük de varsa pleksus paralizi olabileceği akıld tutulmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Konjenital Müsküler Distrofi, LAMA2 mutasyonu, Merozin eksikliği

**[PP-52]****Tekrarlayan Bilinç Kaybının Sıra Dışı Bir Nedeni: Sinüs Duraklaması**[Şeyma Kayalı](#)<sup>1</sup>, Serpil Kaya Çelebi<sup>1</sup>, Fatih Mehmet Kışlal<sup>2</sup><sup>1</sup>Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Kliniği, Ankara<sup>2</sup>Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

**Amaç:** Ani serebral hipoperfüzyona sekonder gelişen ani tonus ve bilinç kaybı olarak tanımlanan senkop, çocuklarda önemli bir acil servis ve kardiyoloji-nöroloji poliklinik ziyaret nedenlerinden biridir. Sebep olan Etiyolojiye yönelik tanı koydurucu objektif bulgu olmaması ve senkop için yayımlanmış "hastaya yaklaşım kılavuzlarının" erişkin hastalara yönelik hazırlanmış olması, çocuk hastaları izleyen hekimler için yaklaşım, tedavi ve izlemede sorunlara neden olmaktadır. Ayrıca, sık kullanılan tanı testlerinin tanıl değerinin oldukça sınırlı olduğu da bilinmektedir. Burada tekrarlayan bilinç kaybı-senkop Etiyolojisi araştırılan ve antiepileptik tedaviye rağmen şikayeti devam eden olguda tespit edilen sinüs duraklaması durumunu, çocuklarda nadir bir Etiyoloji olması nedeni ile sunmak istedik.

**Olgu:** Yedi yaşında erkek hasta, bir süredir tekrar eden, tüm vücutta tonus ve bilinç kaybı atakları ile başka merkezde takip altında imiş. Olguya, ilgili bölümlerce yapılan multidisipliner inceleme sonucu, Çocuk Nöroloji tarafından levetiresetam başlanmış ve takibe alınmış. Ayrıca çocuk kardiyoloji tarafından değerlendirilen 24 saat ritm holterde ortalama QT değerlerinin uzun tespit edilmesi üzerine Uzun QT sendromu açısından genetik inceleme yapılmış, genetik test negatif sonuçlanmış. Metabolizma bölümünce tetkikleri planlanmış ve takibe alınmış. Olgunun hastanemizde yapılan değerlendirilmelerinde, elektroensefalografisi normal olarak bulunmuş ancak anamnestik özellikleri dolayısıyla kardiyojenik Etiyoloji düşünülerek tarafımıza yönlendirildi. Fizik muayene bulguları, elektokardiyografisi ve kan tetkikleri normal olan hastanın ve ekokardiyografik değerlendirmesi de normaldi. Hastaya ritim Holter planlandı. Holter cihazı takıldıktan sonra sabah saatlerinde hastanın senkop geçirdiği öğrenildi. Holter kaydı incelendiğinde hastanın senkop geçirdiği tariflenen zamanla uyumlu olarak en uzun 10 saniye süren 3 adet sinüs duraklaması olduğu tespit edildi. Hasta kalıcı kalp pili implantasyonu için elektrofizyoloji bulunan merkeze refere edildi.

**Sonuç:** Tekrarlayan senkop yakınması ile başvuran her hastada ayrıntılı öykü alınmalı, detaylı fizik muayene ile birlikte elektrokardiyografi incelemesi yapılmalı, gerekli olgularda kardiyoloji değerlendirilmesi ve ritim holter tetkiki hayat kurtarıcı bir uygulamadır.

**Anahtar Kelimeler:** Bilinç kaybı, senkop, kardiyojenik, sinüs duraklaması, kalıcı kalp pili

**[PP-53]****Tanı Kapısını Açan Anahtar: Elektrokardiyografi**Seyma Kayalı*Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyolojisi Kliniği, Ankara*

**Amaç:** Miyokardit, sistolik fonksiyonları etkileyebilen ve ventriküler aritmiler nedeniyle hayatı tehdit edebilecek risk oluşturan enflamatuvar bir miyokard hastalığıdır. Klinik yelpaze asemptomatik olgulardan, kalp yetmezliği, aritmiler ve fulminan miyokardite kadar geniş bir spektrumda görülebilir. Spesifik veya sensitif bir bulgusu olmaması sebebi ile, tanı için, özellikle asemptomatik olgularda, yüksek klinik şüphe ve doğru EKG değerlendirmesi önem taşımaktadır. EKG sıklıkla anormaldir. Sinüs taşikardisi, QRS voltaj azalması, ST ve T değişiklikleri (diffüz veya bölgesel), geniş, çentikli Q dalgaları, supraventriküler ve ventriküler aritmiler, AV blok ve dal blokları izlenebilir. Burada, kardiyak kontrol amaçlı kardiyoloji polikliniğine yönlendirilen obez bir çocukta EKG bulguları ile başlayıp miyokardit tanısı ile devam eden süreci nadir görülmesi sebebi ile sunmak istedik.

**Olgu:** On iki yaşında erkek hasta, takipte olduğu Çocuk endokrinoloji polikliniği'nden kardiyak değerlendirme amaçlı refere edildi. Fizik muayene bulguları, normal olan hastanın vücut kitle indeki 95 persentil üzerinde idi. EKG ritm trasesinde (DII) aralıklı normal dar QRS'li sinüs ritmi ile alterne olan komplet sağ dal bloğu dikkat çekici idi. Anamnez derinleştirildiğinde, yaklaşık 1 ay kadar önce nonspesifik viral semptomlar yaşadığı ifade edildi. Hastanın transtorasik ekokardiyografisinde, sol ventrikül (LV) bazal ve lateral alanlarda fokal duvar hareket bozukluğu tespit edildi. Eşlik eden ventrikül dilatasyonu ve/veya kapak yetersizliği izlenmedi. M- Mode inceleme ile ejeksiyon fraksiyonu (EF) %61 hesaplanırken Simpson yöntemi ile %58 tespit edildi. Hastadan 24 saat ritm holter monitorizasyonu ve kardiyak MRG planlandı. Ritm holter değerlendirilmesinde sinüs ritmiyle alterne olan aralıklı komplet sağ dal bloklu atım dönemleri izlendi. Taşikardi atağı veya ekstrasistol saptanmadı. Kardiyak MRG de; LV bazal ve midkardiyak seviyede lateral duvarlarda midmiyokardiyal ve subepikardiyal yerleşimli noniskemik (miyokardit uyumlu) lineer tarzda geç kontrastlanma alanları tespit edilirken LV EF %60 olarak raporlandı. Hastaya 6 ay yarışmalı spor yasağı konularak takibe alındı.

**Sonuç:** Kardiyak değerlendirme ve muayenenin bir parçası olan EKG, pek çok konuda tanıda hekimlere kolaylık sağlamaktadır. Bu nedenle, EKG'nin pediatri hekimleri tarafından iyi bilinerek, doğru yorumlanması, doğru yönlendirme ve tanı-tedavi için anahtardır.

**Anahtar Kelimeler:** Subklinik miyokardit, elektrokardiyografi, asemptomatik, tanı

**[PP-54]****Rastlantısal Saptanan Nadir Bir Kardiyomiyopati: Sol Ventrikül Nonkompaksiyonu**Seyma Kayalı, Serpil Kaya Çelebi*Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyolojisi Kliniği, Ankara*

**Amaç:** Miyokardiyal nonkompaksiyon hastalığı (LVNC), seyrek görülen bir doğuştan kardiyomiyopati çeşididir. İntrauterin dönemde miyokard dokusunun normal gelişiminin duraklamasıyla, daha çok sol ventrikül miyokardında belirgin trabekülasyonlar, derin intertrabeküler girintiler ve incelmış kompakte alanlar görülmesiyle karakterizedir. Nonkompakt kardiyomiyopati geniş ve oldukça değişken bir klinik spektruma yol açabilmekte, asemptomatik seyredebileceği gibi embolik olaylara, aritmilere ve ani ölüm gibi komplikasyonlara yol açabilir. Bu yazıda, çocuk kardiyoloji polikliniğine göğüs ağrısı şikayetiyle gelen ve miyokardiyal nonkompaksiyon tanısı konulan hasta sunuldu ve seyrek görülen bu hastalık, son literatür bilgileri taranarak hatırlatılmak istendi.

**Olgu:** Altı aydır batma tarzında göğüs ağrısı şikayeti olan, 12 yaşındaki erkek hasta, Çocuk Kardiyoloji polikliniğine yönlendirilmişti. Hastanın öyküsünden, göğüs ağrısının eforla ilişkisiz olduğu, batma tarzı ve noktasal bir ağrı olduğu öğrenildi. Göğüs ağrısına eşlik eden bayılması, çarpıntı atakları, nefes darlığı veya ek bir şikayetin olmaması, akrabalarında erken yaşta ani ölen, bayılma atakları veya önemli bir kalp hastalığı olan birey bulunmadığı öğrenildi. Anne baba arasında akraba evliliği yoktu. Hastanın fizik muayenesinde kan basıncı 100/50 mmHg idi. Fizik muayenesinde üfürüm duyulmadı, tüm sistem muayeneleri doğaldı. Elektrokardiyografik değerlendirmede patolojik bir bulgu yoktu. Laboratuvar analizinde özellik saptanmadı. Ekokardiyografik incelemede, sol ventrikülde özellikle apikal ve posterolateral bölgelerde belirgin trabekülasyon artışı ve bu trabekülasyonlar arasında renkli Doppler'de görülen kan akımı olduğu izlendi. M-mode yöntemiyle hesaplanan sistolik fonksiyonları normal sınırlarda idi. Yapılan kardiyak MRG'de, sol ventrikül duvar hareketleri normal bulundu ancak sol ventrikül lateral duvarda nonkompakte/ kompakte miyokard oranı 2,5, inferior duvar 3 olarak hesaplandı ve bulgular sol ventrikülde nonkompaksiyonu ile uyumlu bulundu. 24 saat ritm holterde herhangi bir ritm problemi tespit edilmedi. Genetik incelemesinde kardiyomiyopati panelinde klinik önemi belirsiz heterozigot mutasyon tespit edildi. Hasta yakın takibe alınarak ani ölüm riski nedeniyle spordan uzak durması sağlandı.

**Sonuç:** LVNC, ventriküldeki miyokardın ve endokardın gelişme ve bütünleşme sürecinin embriyogenez sırasında duraklaması sonucu oluşan kardiyomiyopati türüdür. Klinik olarak ortaya çıkması, genellikle çocukluk veya ergenlik döneminde olmaktadır. Erken tedavi başlanırsa komplikasyonların önlenmesi mümkün olabilir. Bu nedenle erken tanı ve yüksek klinik şüphe oldukça önemlidir.

**Anahtar Kelimeler:** Nonkompaksiyon, kardiyomiyopati, çocuk, nadir



**[PP-55]****Asemptomatik Adölesan Olguda Rastlantısal Tespit Edilen Vasküler Ring**

Şeyma Kayalı

*Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyolojisi Kliniği, Ankara*

**Amaç:** Vasküler ring, tüm kardiyovasküler anomalilerin %1'inden azını oluşturur ve tiplerinden biri de aortik ark anomalileridir. Sağ aortik ark anomalisi ise genel populasyonun yaklaşık %0,05-0,1'inde görülen daha nadir bir anatomik varyanttır. Bu olguların da yaklaşık yarısı aberran sol subklavyen arter (ALSA) ile ilişkilidir. Bu hastalar genellikle asemptomatiktir ve anomaliler başka nedenlerle yapılan incelemelerde tesadüfi olarak saptanır. Bununla birlikte, özafagus ve trakea gibi komşu yapılara bası yapan aberran subklavyen artere ikincil olarak semptomlar gelişebilir. Burada rastlantısal tespit edilen nadir bir olguyu sunuyoruz.

**Olgu:** On iki yaş asemptomatik kız hasta, spor raporu almak amacı ile hastanemiz çocuk kardiyoloji polikliniğine yönlendirildi. Tekrarlayan üst solunum yolu enfeksiyonu, yutma güçlüğü veya hışıltı gibi şikayetleri olmayan hastaya, yapılan fizik muayene normal idi. Ekokardiyografik incelemede sağ arkus aorta tespit edildi ve ALSA'den şüphe edildi. Çekilen BT anjiyografi, arkus aortanın dekstropozisyonu dışında normal olarak raporlandı. Ancak, tarafımızca BT anjiyografi görüntüleri incelendiğinde, çıkan aorta trakeanın sağında yerleşimli olduğu, inen aortanın vertebral kolonun solunda yerleşimli olduğu, sol subklavyen arterin ise inen aorta proksimalinden köken aldığı tespit edilmiş, trakea ve özafagusta sağ aortik arkın basısına bağlı olarak bir miktar deviasyon izlenmiştir. Hasta, ileri tetkiklerinin planlanması amaçlı ileri merkeze refere edildi. Başka merkezde Baryumlu özafagus grafisi ve bronkoskopi yapıldığı öğrenildi. Baryumlu özafagus grafisinde, retroözofagial seyirli sol subklavian arterin oluşturduğu posteriora dıştan basıya ait indentasyon, bronkoskopide ise ana bronşlara hafif düzeyde bası izlendiği öğrenildi. Kardiyovasküler cerrahi kardiyoloji konseyinde ise asemptomatik olması sebebi ile klinik izleme alınmıştır.

**Sonuç:** ALSA ile birlikte sağ aortik ark anomalisinde arteriyal ligament solda ise trakea ve özofagus sağdan-arkadan aortik ark, önden sol ana karotis arteri sol-arkadan retroözofajiyal sol subklavian arter ve soldan arteriyal ligamentin oluşturduğu komplet bir ring tarafından sarılır. Asemptomatik veya hafif semptomlu olguların doğal seyri ile ilgili bilgiler oldukça sınırlıdır. Bu nedenle, bu çocukların uzun süreli takibi, periyodik görüntüleme kontrolü önem taşımaktadır. Ayrıca doğumsal kalp hastalıkları ile ilgilenen her pediatrik kardiyologun kardiyak görüntülemelerin yorumlanması hakkında bilgi sahibi olması gerekliliğini bu olgu özelinde vurgulamak istedik.

**Anahtar Kelimeler:** vasküler ring, sağ aortik ark, aberan sol subklavyen arter, rastlantısal, adölesan

**[PP-56]****Etiyolojide Parvovirüs B19 Saptanan Üç Miyokardit Olgusu**

Nazlı Melisa Çimen<sup>1</sup>, Begüm Murt<sup>2</sup>, Mehmet Mustafa Yılmaz<sup>2</sup>, İh Günay<sup>2</sup>, Murat Binici<sup>2</sup>, Merve Havan<sup>3</sup>, Tanıl Kendirli<sup>3</sup>, Mehmet Gökhan Ramoğlu<sup>2</sup>, Tayfun Uçar<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Miyokardit, miyokardın enflamasyonu ile karakterize, genellikle viral enfeksiyonlar sonucunda gelişen bir hastalıktır. Çocuklarda nadir olarak görülmesine rağmen, önemli morbidite ve mortaliteye yol açabilir. Klinik bulgular, hafif semptomlardan kalp yetersizliği ve ani kardiyak ölüm gibi ciddi komplikasyonlara kadar değişiklik gösterebilir. Burada zaman içerisinde miyokardit etkenlerindeki değişkenliği göstermesi açısından Parvovirus B19'un etken olarak saptandığı eş zamanlı tanı konulan 3 miyokarditli olgu sunulacaktır.

**Olgu:** Olgu 1: Bilinen bir hastalığı olmayan 1 yaşında erkek hasta ateş ve huzursuzluk şikayeti ile hastaneye başvurusunda hipotansiyon ve dolaşım bozukluğu saptandı. Hasta septik şok, kardiyogenik şok ön tanılarıyla entübe şekilde yoğun bakımda izlendi. Yapılan ekokardiyografisinde sol ventrikül disfonksiyonu saptanan hastanın solunum yolu viral paneli normaldi. Kültürlerinde üreme olmayan hastada kanda Parvovirüs B19 PCR pozitif saptandı. Olgu 2: Bilinen hastalığı olmayan 21 aylık erkek hasta üst solunum yolu enfeksiyonu nedeniyle çekilen akciğer grafisinde kardiyomegali farkedilince kardiyolojiye yönlendirildi. Yapılan ekokardiyografide sol ventrikül fonksiyonlarının azaldığı görüldüğü EF %28 saptandı. Miyokardit olarak değerlendirildi. Solunum yolu viral paneli normal gelen, kültürlerinde üreme olmayan hastada kanda Parvovirüs B19 PCR pozitif saptandı. Olgu 3: Bilinen bir hastalığı olmayan 4 yaş erkek hasta ateş ve hızlı nefes alma şikayetleri nedeniyle hastaneye başvurdu. Çekilen akciğer grafisinde kardiyomegali, yapılan ekokardiyografide sol ventrikül disfonksiyonu saptandı. Miyokardit olarak değerlendirilen hastanın solunum yolu viral paneli normal olup, kültürlerinde üreme olmayıp kanda Parvovirüs B19 PCR pozitif saptandı.

**Sonuç:** Parvovirüs B19, çocukluk çağında miyokarditin önemli viral etkenlerinden biridir. Özellikle kalp kasında viral persistans göstererek, enflamatuvar süreçleri tetikleyip miyokard hasarına yol açabilmektedir. Yapılan çalışmalar, Parvovirüs B19'un miyokarditli hastaların kalp dokusunda tespit edilebildiğini ve bu durumun ciddi klinik sonuçlara yol açabileceğini göstermektedir. Ancak, virüsün kesin patojenik mekanizmaları tam olarak aydınlatılmamıştır. Son dönemlerde parvovirüse bağlı miyokarditin daha sık görüldüğü dikkati çekmektedir. Parvovirüs B19'un miyokardit gelişimindeki rolünü netleştirebilmek için daha fazla araştırmaya ihtiyaç vardır. Bu üç olgumuz da etken olarak saptanabildiğini desteklemektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Parvovirus b19, Miyokardit, kalp yetersizliği

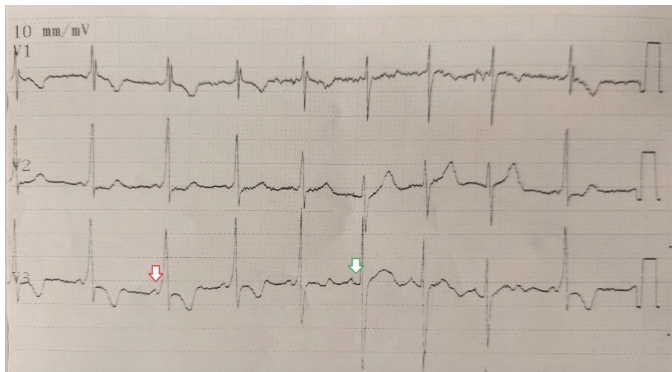
**[PP-57]****İntermitten Wolf-Parkinson White sendromlu Bir Olgu:  
Rastlantısal bir Bulgu**Abdurrahman Velit<sup>1</sup>, Serpil Çelebi Kaya<sup>2</sup>, Şeyma Kayalı<sup>2</sup><sup>1</sup>Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara<sup>2</sup>Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyolojisi Kliniği, Ankara

**Amaç:** Wolf-Parkinson-White (WPW) sendromu, kalbin elektriksel iletim sisteminde anormal bir erişim yolu varlığı ile karakterize aritmi sendromudur. Bu durum, atriyoventriküler nod dışında bir yolak nedeniyle atriyum ile ventriküller arasında anormal hızlı iletim ve supraventriküler taşikardi ortaya çıkmasına yol açabilmektedir. WPW, elektrokardiyografi'de delta dalgası, PR mesafesinin kısalması ve QRS kompleksin genişlemesi ile karakterizedir. Ancak bazı hastalarda, delta dalgası kaybolup tekrar görülebilir ve WPW sendromu tanısı gözden kaçabilir. Burada nadir görülmesi ve rastlantısal tanılması sebebi ile intermitten WPW sendromlu bir olguyu sunmayı amaçladık.

**Olgu:** Yedi yaşında erkek hasta, spor raporu almak amacıyla Çocuk Kardiyoloji polikliniğine başvurdu, ek şikayet bildirilmedi. Ek kronik hastalığı, düzenli ilaç kullanımı, ailede erken yaşta kalp hastalığı ve ani ölüm öyküsü yoktu. Fizik muayenesinde patolojik bulgu tespit edilmedi. Laboratuvar testlerinde normal dışı değer saptanmadı. Elektrokardiyografide (EKG), trase boyunca aralıklı delta dalgaları olduğu tespit edildi (Resim 1). Ekokardiyografide, ventrikül sistolik fonksiyonları normal idi, kapak yetersizliği veya ventrikül hipertrofisi tespit edilmedi. 24 saat ritim holter kaydında ise gün içerisinde çoğunlukla pre-eksitasyon olduğu görüldü. Hasta, elektrofizyoloji bulunan ileri bir merkeze yönlendirildi.

**Sonuç:** Aralıklı preeksitasyon sahip bireyler, zayıf ileti nedeniyle, daha uzun aksesuar yol refraktör periyoduna sahiptirler. Bu öngörülemeden dolayı hastalar tamamen asemptomatik veya minimal semptomatik olabilirler. Mevcut aksesuar yolağa bağlı olarak, reentran supraventriküler taşikardi ve ani kardiyak ölüm gelişebilir. Bu nedenle, spor yapmadan önce standart değerlendirmelerin olağan görüldüğü durumlarda bile doğru ve dikkatli EKG değerlendirmesinin hastaların doğru teşhis ve uygun yönetim almasını sağlamadaki önemini vurgulamak isteriz.

**Anahtar Kelimeler:** Delta dalgası, intermitten WPW, kardiyoloji



**Resim 1:** İntermitten WPW

**[PP-58]****Bir Olgu Sebebi ile İnfantil Dönem Ailesel Hipertrofik  
Kardiyomyopati**Ayşe Arısoy Gürbüz<sup>1</sup>, Serpil Kaya Çelebi<sup>2</sup>, Şeyma Kayalı<sup>2</sup><sup>1</sup>Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara<sup>2</sup>Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyolojisi Kliniği, Ankara

**Amaç:** Hipertrofik kardiyomyopati (HKMP), hipertansiyon ya da aort stenozu gibi bir sebep yokken ortaya çıkan sol ventrikül hipertrofisi ile karakterize en sık genetik geçiş gösteren kalp hastalığıdır. Olguların %50si otozomal dominant geçiş göstermektedir. Sarkomerin protein yapılarını kodlayan 13 genden birindeki mutasyon sonucu oluşmaktadır. Yenidoğan ve infant döneminde saptanan hipertrofik kardiyomyopatide ayrıca tanıda öncelikle antenatal steroid kullanımı, diyabetik anne bebeği ve metabolik hastalıklar düşünülmesi gerekse de aile öyküsü mutlaka sorgulanmalı, ayrıca HKMP tespit edilen olguların birinci derece yakınları mutlaka taranmalıdır. Burada asemptomatik olan ancak aile öyküsü nedeniyle ileri inceleme ile HKMP tanısı alan infant olguyu sunmak istedik.

**Olgu:** Altı aylık kız hasta rutin muayene sırasında duyulan üfürüm nedeniyle çocuk kardiyoloji polikliniğine yönlendirilmiş idi. Aktif şikayeti olmayan olgunun prenatal ve postnatal öyküsünde özellik yoktu. Ancak anamnez derinleştirildiğinde soygeçmişte babaannede kalp pili, babada ise HKMP olduğu öğrenildi. Fizik muayenede tüm sistem muayeneleri doğaldı. Ekokardiyografik değerlendirmede belirgin patolojik bulgu tespit edilmedi. Yapılan transtorasik ekokardiyografide interventriküler septumun sol ventrikül çıkım yoluna yakın segmentinde fokal hipertrofi izlendi ve en kalın yerinde diastolde 6,5 mm olarak ölçüldü. Çıkım yolu açık idi. Mevcut ekokardiyografik bulgu ve aile öyküsü de olması üzerine hasta genetik bölümüne yönlendirildi. Hastada MYH7 geni heterozigot mutasyonu tespit edildi. Ailenin genetik danışmanlık almasının yanı sıra olgu hala klinik izlem altındadır.

**Sonuç:** Hipertrofik kardiyomyopati klinik spektrumu oldukça geniş olmasıyla birlikte infant ve erken çocukluk döneminde genellikle asemptomatiktir. Olgumuzda da olduğu gibi detaylı anamnez ve soygeçmişinin tam olarak öğrenilmesi tanıda yol gösterici olmaktadır. Aritmi ve ani kalp ölümü topluma göre daha sık görülen HKMP hastalarının Çocuk Kardiyolojisi takibinde olmaları önem arz etmektedir. Genetik testler sonucu gen mutasyonu kanıtlandığında çocuk sahibi olmadan önce genetik danışmanlık almaları sağlanmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Hipertrofik kardiyomyopati, genetik, ailesel

[PP-59]

**İki Farklı Olgu Sebebi ile Retroaortik Seyirli Koroner Arter**

Mesut Dolu<sup>1</sup>, Serpil Kaya Çelebi<sup>2</sup>, Şeyma Kayalı<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>2</sup>Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyolojisi Kliniği, Ankara

**Amaç:** Koroner arter çıkış anomalileri; çıkış anomalileri, seyir anomalileri, sonlanma anomalileri, koroner arter anevrizmaları şeklinde olabilir. Nadir görülen bir semptom olup, sıklıkla anjiyografi veya otopsi sırasında tespit edilmektedir. Çocukluk çağında koroner arter seyir anomalilerinin net insidansı bilinmemekle beraber oldukça nadirdir. Koroner arter anomalisi saptanan olguların çoğu asemptomatik olmakla beraber, ektopik orijin ve interarteriyel seyirli koroner arter miyokard enfarktüsü veya ani ölümlerle sonuçlanabilmektedir. Burada, nadir görülmesi nedeni ile retroaortik seyirli koroner arter tespit edilen 2 çocuk olguyu sunmak istedik.

**Olgu:** On iki yaşında erkek hasta spora katılım muayenesi amacıyla Çocuk Kardiyoloji polikliniğine başvuruyor. Hastanın aktif bir şikayeti yoktu, özgeçmişinde özellik yoktu. Soygeçmişinde 1 kardeşte aort stenozu, diğer kardeşte kalpte delik nedeniyle takipli. Başvuru esnasında; vital bulgularında anormallik saptanmadı. Ek kronik hastalığı, düzenli ilaç kullanımı, ailede erken yaşta kalp hastalığı veya ani ölüm öyküsü yoktu. Fizik muayenesinde pektus ekskavatum tespit edildi. Laboratuvar testlerinde anomali saptanmadı. Elektrokardiyografisi sinüs ritminde idi, patoloji izlenmedi. Ekokardiyografide, retroaortik koroner arter anomalisi izlenmiş olup, ventrikül sistolik fonksiyonları normal idi, hafif mitral yetmezlik izlendi, ventrikül hipertrofisi tespit edilmedi. On altı yaşında kız hasta çarpıntı ve göğüs ağrısı şikayetiyle Çocuk Kardiyoloji polikliniğine başvuruyor. Hastanın özgeçmişinde özellik yoktu. Soygeçmişinde özellik yoktu. Başvuru esnasında; vital bulgularında anormallik saptanmadı. Ek kronik hastalığı, düzenli ilaç kullanımı, ailede erken yaşta kalp hastalığı veya ani ölüm öyküsü yoktu. Fizik muayenesinde anormallik tespit edilmedi. Laboratuvar testlerinde anomali saptanmadı. Elektrokardiyografide, inferolateralde 1 mm'yi geçmeyen ST depresyonu izlendi. Ekokardiyografide, retroaortik koroner arter anomalisi izlenmiş olup, ventrikül sistolik fonksiyonları normal idi, hafif mitral yetmezlik izlendi, ventrikül hipertrofisi tespit edilmedi.

**Sonuç:** Koroner arter çıkış anomalileri toplumda nadir görülmesine rağmen, bazı tiplerinin ölümcül olabilmesi nedeni ile tiplendirilmesi ve koroner arter seyri iyi belirlenmeli, seri ekokardiyografik değerlendirme ve gerekli olgularda ileri inceleme yöntemlerine başvurulmalıdır. Retroaortik seyirli koroner arter anomalileri genellikle benign seyirli olup, olgular burada da olduğu gibi genellikle asemptomatiktir ve cerrahi tedavi önerilmez.

**Anahtar Kelimeler:** Retroaortik seyir, koroner arter, anomali

[PP-60]

**Çok Nadir Görülen Bir Rotasyon Anomalisi: Topsy-Turvy Kalp (Tepetaklak Kalp)**

Hacer Doğanekin Uysal<sup>1</sup>, Begüm Murt<sup>2</sup>, Mehmet Mustafa Yılmaz<sup>2</sup>, Doğan Kaymaz<sup>3</sup>, Nur Dikmen<sup>4</sup>, Emel Okulu<sup>3</sup>, Ömer Erdeve<sup>3</sup>, Begüm Atasay<sup>3</sup>, Mehmet Gökhan Ramoğlu<sup>2</sup>, Saadet Arsan<sup>3</sup>, Tayfun Uçar<sup>2</sup>, Ömer Suat Fitöz<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Ankara

<sup>4</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kalp Damar Cerrahisi Anabilim Dalı, Çocuk Kalp Damar Cerrahisi Bilim Dalı, Ankara

<sup>5</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Çocuk Radyolojisi Bilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Topsy Turvy kalp (tepetaklak kalp), ilk kez Freedom ve arkadaşları tarafından tanımlanmış olan çok nadir görülen bir kardiyak malpozisyon anomalisidir. Kalbin büyük damarları ile birlikte uzun eksen boyunca saat yönünde 90o dönmesi sonucu ventriküllerin superior-inferior pozisyona gelmesine neden olur. Sıklıkla aorta pulmoner pencere eşlik eder. Bu malpozisyon brakiosefalik damarların uzamasına, trakea ve bronşların gerilmesine neden olarak kompresyona ve solunum sıkıntısına yol açar. Biz de burada fetal ekokardiyografide malpozisyon saptanıp doğum sonrası topsy turvy tanısı kesinleşen olguyu sunmak istedik.

**Olgu:** Fetal ekokardiyografisinde kardiyak malpozisyon ve aortopulmoner pencere saptanan kız bebek 36 hafta 2495 gram olarak doğdu. Doğum sonrası solunum sıkıntısı olup entübe edildi. Hastanın doğum sonrası yapılan ekokardiyografisinde; kalbin sağ hemitoraksta izlendiği, ventriküllerin superior atriyumların inferior yerleşimli olduğu, sol atriyum-sol ventrikül ve sağ atriyum-sağ ventrikül ilişkisinin korunduğu, sol ventrikülden hafif hipoplazik aortun sağ ventrikülden geniş pulmoner arterin çıktığı ve büyük damarların ventrikül sonrası inferiora yöneldiği, aortanın çıkıştan sonra 12 mm genişliğinde bir defekt ile ana pulmoner arter ile ilişkili olduğu (aorta pulmoner pencere) raporlandı. Çekilen toraks tomografisi ile ekokardiyografi bulguları desteklenmiş olup psödoark yapısı, vertikal uzanımlı torasik aorta dalları ve sol ana bronşa belirgin basılanma görüldü. Ve topsy turvy tanısı kesinleşti. Hasta postnatal 12. günde aorta pulmoner pencere kapatılması operasyonuna alındı ancak anatomik yapısı nedeniyle opere edilemedi. İzleminde nekrotizan enterokolit ve sepsis gelişen hasta 29. günde kaybedildi.

**Sonuç:** Tepetaklak kalp oldukça nadir görülen ve prenatal tanı konulması zor bir anomalidir. Prenatal dönemde tanımlanan hipoplastik sol kalp, aorta pulmoner pencere ve ventriküler septumun anormal yerleşimi tepetaklak kalp için uyarıcı olmalıdır. Mortalitesi yüksek olan bu anomalide prognoz vasküler anomalinin kompleks yapısına ve havayolu darlığının derecesine bağlıdır. Çok nadir görülen bir anomali olması sebebi ile sunulmuştur.

**Anahtar Kelimeler:** Topsy-turvy, tepetaklak kalp, aorta pulmoner pencere

## [PP-61]

**Akut Pürülan Perikardit Olgusu**

Türkan Akarsu<sup>1</sup>, Aysin Ceren Akın<sup>1</sup>, Begüm Murt<sup>2</sup>, Mehmet Mustafa Yılmaz<sup>2</sup>, Fatih Günay<sup>2</sup>, Murat Binici<sup>2</sup>, Mehmet Gökhan Ramoğlu<sup>2</sup>, Tayfun Uçar<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

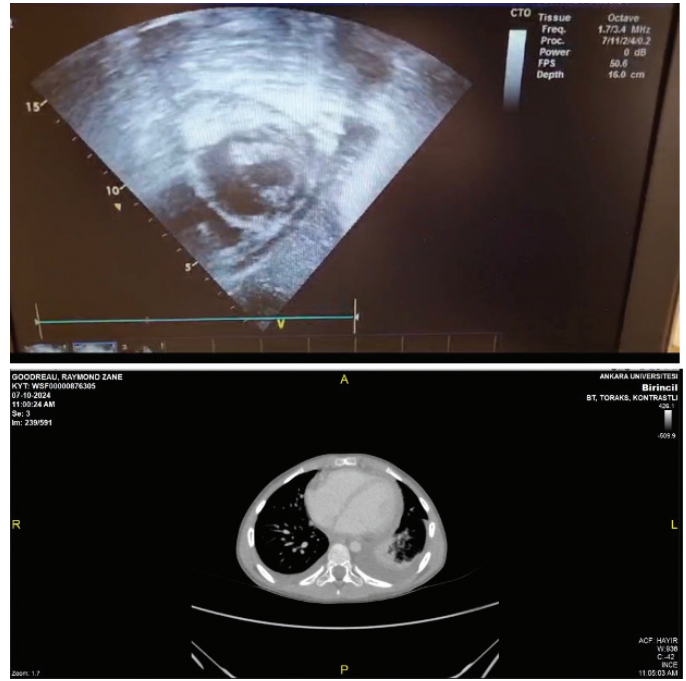
<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Perikardit; perikardın enflamasyonu ile karakterizedir. Enfeksiyöz, otoenflamatuvar, neoplastik, metabolik, travmatik, ilaca bağlı, idiopatik veya birden fazla etiyolojiye bağlı gelişebilen klinik bir tablodur. Akut, subakut, sürekli, rekürren, kronik perikardit olarak sınıflandırılır. Perikardit, tedaviye rağmen süreklilik sağlayabilir, tekrarlayabilir, kardiak tamponada neden olabilir ve/veya restriktif perikardite neden olup çeşitli morbiditelere neden olabilir. Biz de burada ateş ve göğüs ağrısı ile başvuran pürülan perikardit saptanan ve medikal olarak başarılı tedavi edilen olguyu sunmak istedik.

**Olgu:** Altı yaş erkek hasta, 7 gündür devam eden göğüs ağrısı, 4 gündür devam eden ateş ve mide bulantısı şikayetleri ile acil servise başvurdu. Başvurusunda genel durumu düşük, vücut sıcaklığı 38,3 °C, kalp hızı 145/dk, kan basıncı 100/50 mmHg olarak ölçüldü. Dinlemekle kalp sesleri derinden geliyordu, yatar pozisyonda göğüs ağrısı ve nefes darlığı mevcuttu. Hastanın çekilen elektrokardiyogramında (EKG) sinüs taşikardisi, akciğer grafisinde kardiomegalisi mevcuttu. Bakılan laboratuvar tetkiklerinde akut faz reaktanlarında (WBC: 16900/mm<sup>3</sup>, TNS: 7250/mm<sup>3</sup> CRP: 203 mg/L, sedimentasyon: 37 mm/saat) artış saptandı, kardiyak enzimleri (troponin: negatif, BNP: 292) normaldi. Hastanın yapılan ekokardiyografisinde sol ventrikül komşuluğunda 8 mm, sağ ventrikül komşuluğunda 9 mm yoğun fibrin içerikli perikardiyal efüzyon saptandı ve akut perikardit tanısı ile servise yatırıldı (Şekil 1). Anti-enflamatuvar tedavi dozundan ibuprofen, antibiyotik olarak piperasilin-tazobaktam ve vankomisin tedavileri başlandı. Viral panelinde etken saptanmadı. Covid PCR negatif geldi. Otoimmün tetkikleri normal gelen hasta akut pürülan perikardit olarak kabul edildi. Tedavi sonrası takiplerinde ateşi düştü, perikardiyal sıvısı tamamen geriledi.

**Sonuç:** Perikardit çocuklarda nadir görülmektedir. Pürülan perikardit, perikarditler içerisinde sık görülen türüdür. Ateş, göğüs ağrısı, akut faz reaktanlarında artış saptanınca perikarditten şüphelenilmelidir. Bazı viral veya bakteriyel etkenler tespit edilebilse de kimi zaman etken tespit edilemeyebilmektedir. Perikarditin Etiyolojisine göre tedavide antibiyotikler, nonsteroid antiinflamatuvar ilaçlar ve tekrarlayan veya dirençli olgularda steroid ve kolşisin kullanılmaktadır. Hastaların semptomlarını dikkatli değerlendirip perikardit olasılığı mutlaka düşünülmelidir.

**Anahtar Kelimeler:** Perikardiyal efüzyon, Pürülan perikardit, Perikardit



Şekil 1: Ekokardiyografide saptanan perikardiyal efüzyon

## [PP-62]

### Nadir Görülen NGLY1 Gen Mutasyonu: Konjenital Deglikozilasyon-1 Defekti ile İlişkili Gelişimsel Gerilik ve Multisistem Tutulumu Olan Bir Olgu

Yağmur Akcaoğlu Genç<sup>1</sup>, Halil Tuna Akar<sup>2</sup>, Ayşe Kaçar Bayram<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Ankara

**Amaç:** Konjenital deglikozilasyon-1'in defekti (CDDG1); kromozom 3p24'teki NGLY1 genindeki (610661) homozigot veya bileşik heterozigot mutasyondan kaynaklanan, enzim eksikliğinin sitoplazmada N-glikozile proteinlerin birikmesine ve olası endoplazmik retikulum (ER) stresi sonucu, global gelişimsel gerilik, hipotoni, anormal istemsiz hareketler ve alakrime veya hipolakrimi ile karakterize otozomal resesif bir multisistem hastalıktır. Diğer yaygın özellikler arasında mikrosefali, inatçı nöbetler, anormal göz hareketleri ve karaciğer disfonksiyonu bulunur. Burada gelişme geriliği, mikrosefali, nöbet, transaminaz yüksekliği, alakrime ile gelen NGLY1 geninde mutasyon olan bir olgu sunduk.

**Olgu:** Üç yaş erkek hasta intrauterin gelişme geriliği, gelişme geriliği, mikrosefali, nöbet, transaminaz yüksekliği, ağırlarken gözyaşı olmaması sebebi ile çocuk metabolizma polikliniğine başvurdu. Yapılan fizik



muayenede mikrosefali ve hipotonisi fark edildi. Hastanın başını tutamadığı görüldü. Işığa tepkisi mevcut olup obje takibi zayıf ve sese tepkisi yoktu. Boynu kısa, dudakları ince ve inverted nipple mevcuttu. Yapılan tetkiklerde AST: 115 U/L ALT: 86 U/L GGT: 64 U/L ALP: 427 U/L olarak görüldü. Bazal metabolik tetkiklerinde anlamlı özellik yoktu. Kan aminoasitlerindeki metyonin ornitin treonin yüksekliği mevcut olup karaciğer disfonksiyonuna bağlı olduğu düşünüldü. Abdomen ultrasonografisi (USG) normal, transfontanel USG de korpus kollozum görece ince olarak seçilip hafif ventrikülomegali olarak değerlendirildi. VEP latanslarda uzama görülüp BAEP normal olarak sonuçlandı. Ekokardiyografisinde aort ve triküspik kapakta yetmezlik mevcuttu. EEG zemin aktivitesi organizasyonu hastanın yaşına göre yavaş izlenmiş olup (hafif serebral disfonksiyon) ve sağ hemisfer frontotemporal ve sentroparyetal bölgeden kaynaklanan fokal epileptiform anomali ile uyumlu olarak sonuçlandı. Hastanın WES sonucunda NGLY1 geninde (NM\_018297.4) c.1036C>T (p.Gln346Ter)/ c.1789G>A (p.Asp597Asn) birleşik heterozigot patojenik mutasyon saptandı.

**Sonuç:** NGLY1 genindeki patojenik varyantlar, gelişimsel gecikme, hiperkinetik hareket bozukluğu, transaminazların yükselmesi ve alakrimea veya hipolakrimea ile karakterize CDDG ile ilişkilidir. Bugüne kadar, literatürde yalnızca birkaç NGLY1 eksikliği olgusu tanımlanmış ve bildirilmiştir. Bu bulgularla gelen bir hastada nadir bir tanı olan konjenital deglikozilasyon-1'in defekti akılda bulundurulmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Gelişim geriliği, hipotoni, NGLY1

### [PP-63]

#### Aromatik L-amino Asit Dekarboksilaz Eksikliği: Hipotoni ve Motor Gelişim Geriliği ile Başvuran Bir Olgu

Ahmet Genç<sup>1</sup>, Halil Tuna Akar<sup>2</sup>, Melike Ataseven Kulalı<sup>3</sup>, Bahadır Konuşkan<sup>4</sup>, Haktan Bağış Erdem<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Genetik Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>4</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Ankara

<sup>5</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Tıbbi Genetik Kliniği, Ankara

**Amaç:** Aromatik L-amino asit dekarboksilaz eksikliği (AADC), nörotransmitter metabolizmasının bir bozukluğu olup, serotonin ve katekolamin eksikliğine yol açar. AADC eksikliği olan hastalarda biyojenik aminlerin ve metabolitlerin konsantrasyonları düşüktür. Ancak, L-DOPA ve 3-O-metildopa konsantrasyonları beyin omurilik sıvısında, plazmada ve idrarda yükselmiştir. AADC hastalarında hareket bozuklukları, global gelişim geriliği, okulojirik kriz, distoni, istemli hareketlerde bozulma görülmektedir. Bu belirtilerin yanında nabız ve kan basıncının sempatik düzenlenmesinde bozulma, uyku bozukluğu, paroksizmal terleme ile karakterize otonomik disfonksiyon ile de bulgu verebilir. Bu olgu sunumunda nöbet, hipotoni ve motor gerilik ile başvurup DDC geninde homozigot patojenik varyant saptanan AADC tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

**Olgu:** Altı aylık erkek hasta hipotoni ve nöbet nedeniyle hastanemize getirildi. 4 aya kadar hasta traksiyonda başını tutamadığı, son 2 ay içinde hastanın şikayetlerine kasılmaların eklendiği, soygeçmişinde anne

ve baba birinci derece akraba olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde hastanın üçgen yüz görünümde olduğu, ağız kenarı hafif aşağı eğimli, burun delikleri hafif antevart, eller yumruk pozisyonunda, başın traksiyonda geri kaldığı, belirgin hipotonik olduğu ve hastanın aralıklı olarak gözlerinde kayma olduğu görüldü. Hastanın temel metabolik taramaları normal olarak değerlendirildi. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde patoloji saptanmadı. Metabolik hastalıklar genetik paneline alınan hastanın genetik sonucunda DDC genine ait 11. ekzonda c.1040G>A p.(Arg347Gln) varyantı homozigot olarak saptanmıştır. Söz konusu genomik değişiklik ACMG-2015 kriterlerine göre patojenik olarak değerlendirildi.

**Sonuç:** DDC genindeki mutasyonla aromatik L-amino asit dekarboksilaz eksikliği fenotipi ile ilişkilendirilmiştir. Beyinde dopamin ve serotonin üretiminin bebeklik döneminde kaybı, motor gelişim aşamalarında erken infant ve çocukluk çağında geri kalmasına neden olmaktadır. Ayrıca bu nörotransmitterlerin eksikliği çocukta ciddi hareket bozukluklarına ve otonomik disfonksiyona neden olmaktadır. Bu olgu, AADC eksikliği tanısı konan hastalarda nörotransmitter eksikliğine bağlı olarak ortaya çıkan hareket bozuklukları, motor gelişim geriliği ve otonomik disfonksiyonun önemini vurgulamaktadır.

**Anahtar Kelimeler:** AADC, hareket bozuklukları, hipotoni, katekolamin, serotonin

### [PP-64]

#### Nadir Bir Biyokimyasal Varyant Olarak Presente Olan Glutarik Asidüri Tip 1 Olgusu

Selcan Bolu<sup>1</sup>, Pınar Kılıçdağı Çanakçı<sup>2</sup>, Engin Köse<sup>2</sup>, Fatma Tuba Eminoğlu<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Metabolizma Bilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Glutarik asidüri tip 1 (GA1), otozomal resesif geçişli nadir bir metabolik hastalıktır. GCDH gen mutasyonları glutaril-KoA dehidrogenaz eksikliğine ve glutarik asit ile 3-hidroksiglutarik asit birikimine neden olarak striatum ve diğer beyin çekirdeklerinin hasarına ve nörodejenerasyona yol açar. GA1 hastaları karmaşık heterojen fenotipler ve genotiplerle ortaya çıkar. Semptomlar son derece değişkendir. Burada nöromotor gelişimsel gecikme, kazanılmış gelişim basamaklarında kayıp ve nöbet öyküsü ile gelen ve metabolik tetkiklerinde özellik saptanmayan, genetik tetkik ile GA1 tanısı alan olgu sunulmuştur.

**Olgu:** Üç yaşında kız hasta nöromotor gelişimsel gecikme, kazanılmış gelişim basamaklarında kayıp ve nöbet öyküsü nedeniyle ile olası metabolik hastalıkların değerlendirilmesi açısından kliniğimize yönlendirildi. Özgeçmişinde antenatal dönemde özellik olmayan hastanın erken neonatal sepsis tanısı ile on gün yatış öyküsü olduğu, 13 aylıkken jeneralize tonik klonik nöbet geçirme öyküsü nedeniyle menenjit ve ensefalit ön tanıları ile izlendiği öğrenildi. Nöbet öncesine kadar oturabilen yürüyebilen ve anlamlı kelimeler çıkarabilen ve katı gıda ile beslenebilen hasta nöbet sonrası oturamadığı, katı gıda alamadığı ve sözcük çıkaramadığı belirtildi. Soy geçişinde anne baba arasında akrabalık olduğu ve benzer klinik bulgulara sahip

14 yaşında bir kardeşinin menenjit tanısıyla öldüğü öğrenildi. Fizik muayenesinde, ayaklar serbestken fleksör pozisyonunda kaldığı, desteksiz oturmadığı, yürüyemediği, distonisinin olduğu, distalde her iki elinin spontan yumruk halinde kaldığı, üst ve alt ekstremitelerde DTR'lerin canlı olduğu görüldü. Laboratuvar incelemesinde tam kan sayımı, serum elektrolit düzeyleri, böbrek ve karaciğer fonksiyon testleri, tiroid testleri normaldi. Nöbet öyküsünü takiben bakılan idrar organik asit analizinde beklenen glutarik asit ve metabolitlerinin atılımı yoktu. Kranial MR görüntüleme bilateral putamen ve globus palliduslarda T1A serilerde hipointens, T2 flairda hiperintens sinyal değişiklikleri ve difüzyon kısıtlılığı, sağ serebral pedinkülde 5 mm çaplı fokal difüzyon kısıtlanması görüldü. Yapılan tüm ekzom sekanslama analizinde *GCDH* geninde homozigot mutasyon saptandı ve hastaya GA1 tanısı konuldu.

**Sonuç:** GA1 hastalığında; makrosefali gibi tipik fizik muayene bulguları barındırmayan, metabolik testleri normal olan hastalarda görüntüleme ve genetik analiz ile tanı konabileceği akıldaki tutulmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Glutarik asidüri tip 1, menenjit, ensefalit, makrosefali

#### [PP-65]

### Hafif ve Ağır Peteşiyel Döküntü Sergileyen İki Etilmalonik Ensefalopati Olgusu

Ezgi Ünlü Torlak<sup>1</sup>, Aslı Çivcık Serbest<sup>1</sup>, Merve Koç Yekedüz<sup>2</sup>, Pınar Kılıçdağı Çanakçı<sup>2</sup>, Engin Köse<sup>2</sup>, Fatma Tuba Eminoğlu<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Etilmalonik ensefalopati (EE), multisistemik, nadir bir metabolik hastalıktır. Erken başlangıçlı progresif psikomotor gerilik, nöbet, distoni, peteşi-purpura, kronik hemorajik ishaller ile seyredir.

**Olgu:** İki yaş 10 ay erkek hasta, 7 aylıkken sıçrama nöbetleriyle izlemde EE tanısı almış. Dış merkezde izlenen hasta ateş, solunum sıkıntısı ile acile başvurmış. Bilinci konfü, metabolik atak olarak değerlendirilen hasta yoğun bakım ünitemize sevk edilmiştir. Bilinci kapalı, entübe, karaciğer 2 cm palpe, yüz ve ekstremitelerde meningokosemiyi andırır yaygın peteşiyel döküntü saptanmıştır. Laboratuvarda kan gazında ağır asidoz (pH: 6,97, PCO<sub>2</sub>: 72 mmHg HCO<sub>3</sub>: 12,6 mmol/L, laktat: 6,9 mmol/L), AST (256 U/L), ALT (113 U/L), kreatinin kinaz (5294 U/L) yüksekliği saptanmıştır. Plazma amino asitlerin normal, karnitin/açılkarnitin profilinde C4-C5 karnitin yüksekliği saptanmıştır. ETHE1 geninde exon5 c.554 T>G homozigot varyant saptanmıştır. N-asetilsistein infüzyonu, metronidazol, karnitin, riboflavin, koenzimQ10, dikloroasetat, tiamin tedavileri verilmiştir. Yatışının 10. gününde radyolojik bulguları beyin ölümü ile uyumlu olan hasta 12. gününde olmuştur. Olgu 2: Dört yaş erkek hasta, burun kanaması, halsizlik şikayetleriyle acile başvurdu. 1,5 yaşında ensefalopati tablosu ile dış merkezde araştırılan hastanın karnitin/açılkarnitin profilinde C5-karnitin yüksekliği, idrarda izovalerilglisin atımı saptandığı, izovalerik asidemi tanısı aldığı öğrenilmiştir. Tarafımızca izlemde ensefalopati, peteşiyel döküntü tablosuna ek karnitin/açılkarnitin profilinde C4-C5-karnitin yükseliği, idrarda etilmalonik asit atılımında artış saptanması üzerine bakılan

ETHE 1 exon5 c.191 T>C homozigot varyant saptanmış olup EE tanısını almıştır. İzlemde enfeksiyon ile tetiklenen atak nedeniyle yatırılarak NAC infüzyonu, metronidazol, karnitin, riboflavin, koenzimQ10 tedavileri ve diyet başlanmıştır. Ağır ensefalopati tablosuna rağmen peteşiyel döküntü saptanmamış olan hasta 30 gün yoğunbakımda entübe izlenmiştir. Non-invaziv solunumsal destek ile servis izlemine alınmış, motor ve bilişsel etkilenim gelişmiştir.

**Sonuç:** İki olgu karşılaştırıldığında ikisi de ağır ensefalopati tablosu ile takip edilmiş olup, ikinci olgunun yaygın peteşiyel döküntüsü olmadan ağır ensefalopatisi olduğu dikkat çekmektedir. Birinci olgunun varyantı ikinci kez ikinci olgunun varyantı ilk kez (novel) bildirilmektedir. Etil malonik asidemide meningokoksemi ve izovalerik asidemiye taklit eden bulgular vurgulanmak istenmiştir.

**Anahtar Kelimeler:** Etilmalonik ensefalopati, meningokoksemi, izovalerik asidemi, tedavi

#### [PP-66]

### Geç Dönem Atak ile Gelen Holokarboksilaz Sentetaz Eksikliği

Pınar Kılıçdağı Çanakçı, Engin Köse, Fatma Tuba Eminoğlu

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Holokarboksilaz sentaz (HCLS) eksikliği, çoklu karboksilaz eksikliğine yol açan otozomal resesif geçişli bir biotin metabolizması bozukluğudur. HCLS, biyotini propionil-CoA karboksilaz, 3-metilokrotonil-CoA karboksilaz (3-MCC), pirüvat karboksilaz ve asetil-CoA karboksilaza kovalent olarak bağlamaktan sorumludur. Biotinin bağlanamaması, bu biyotin bağımlı karboksilazların aktivitesinin azalmasına neden olur ve genellikle yenidoğan döneminde ağır metabolik asidoz ile seyreden çoklu karboksilaz eksikliğine yol açar. Burada daha önce bilinen bir sağlık problemi olmayan geç dönem atak ile gelen ve holokarboksilaz sentaz eksikliği tanısı alarak oral biotin replasmanı ile tedavi altına alınan çocuk hastamız sunulmuştur.

**Olgu:** Daha önce bilinen hastalığı olmayan iki yaş erkek hasta solunum sıkıntısı nedeniyle çocuk acil servisimize başvurdu. Term doğan, prenatal postnatal özelliği olmayan hastanın anne ve babası birinci dereceden akrabaydı. Acil serviste bakılan kan gazında pH: 6,98, PO<sub>2</sub>: 53,5 mmHg HCO<sub>3</sub>: 5,7 mmol/L BE: -26,4 olarak sonuçlandı. Hastaya iki kez uygulanan bikarbonat açık kapatma tedavisine rağmen metabolik asidozunun devam etmesi ve solunum sıkıntısının artması üzerine hasta çocuk yoğun bakım servisi izleminde hemodiyalize alındı. Hastanın olası metabolik hastalıklar açısından bakılan açılkarnitin profilinde C2: 94,21mmol/L (n=4-70), C5-OH 3OH: 1,45 mmol/L (n=0-0,8) yükselmeleri varken idrar organik asit analizinde laktat:12049 (n=33-285), 2-hidroksibutirat: 1963 (n=0,2-5,1), 3-hidroksipropiyonat: 130,65 (n=1-36), piruvat: 1680 (n=5,1-22,6), 3-hidroksibutirat: 14045 (n=0-11,1), 3-hidroksiizovalerat: 2203 (n=10,4-67), asetoasetik asit: 1515 (n=0,2-5,8), tigliilglisin: 67,90 (n=0), 3- metilkrotonosilglisin: 187,82 (n=0), metilsitrik asit: 17,00 (n=0,5-5,3) saptandı. Hastadan alınan metabolik tetkikleri değerlendirildikten sonra holokarboksilaz sentaz eksikliği, düşünülerek biotin ve karnitin tedavileri başlandı. Takibinde biotin tedavisi başlanması ile asidozunun dramatik olarak düzeldiği görüldü ve hemodiyaliz tedavisi kesildi

**Sonuç:** Holokarboksilaz sentaz eksikliği, yaşamın erken dönemlerinde ağır nörolojik bulgularla ve metabolik kriz ile gelmekle beraber hastamızda olduğu gibi ilk kez ileri yaşlarda ataklarla gelebilmektedir. Yüksek doz biotin tedavisi hastalığın tedavisinde esastır.

**Anahtar Kelimeler:** Holokarboksilaz sentetaz eksikliği, biotin, metabolik asidoz

### [PP-67]

#### Hem Akçaağaç Şurubu İdrar Hastalığı Hem de Tip I Diyabeti Olan Bir Hastanın Diyet Yönetimi

Pınar Kılıçdağı Çanakçı<sup>1</sup>, Şafak Demirbaş<sup>2</sup>, Furkan Yolcu<sup>1</sup>, Sirmen Kızılcan Çetin<sup>2</sup>, Engin Köse<sup>1</sup>, Fatma Tuba Eminoğlu<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Akçaağaç şurubu idrar hastalığı (MSUD), dallı zincirli aminoasitlerin (lösin, izolösin ve valin) katabolik yolundaki ikinci adım olan dallı zincirli a-ketoasit dehidrojenaz kompleksinin normal aktivitesinin bozulması ile gelişir. Tip I Diabetes Mellitus (T1DM), pankreastaki beta hücrelerinin otoimmün yıkımı nedeniyle vücudun insülin üretmemesiyle karakterize kronik bir hastalıktır. Bu olguda yenidoğan döneminde MSUD tanısı alan takibinde T1DM gelişen olgu, bu nadir durumda diyet yönetiminin önemini vurgulanması amacıyla sunulmuştur.

**Olgu:** Dört yaş kız hasta, yenidoğan döneminde MSUD tanısı alan olgu genel durum bozukluğu, bilinç bulanıklığı ile getirildiği AÜTF çocuk acil servisinde bakılan kan lösin düzeyi yüksek olması nedeni ile yüksek glukoz infüzyonu (7 mcg/kg/dk) infüzyon ve 0,5 Ü/kg/sa insülin infüzyonu başlandı ve yoğun bakım servisinde hemodiyalize alındı. Takibinde lösin düzeyleri gerileyen olguda hemodiyaliz kesildi. İzlemde kan şekerleri ölçümleri yüksek gelen olguda anti adacık antikor: zayıf pozitif, C-peptid: 0,4 ng/mL (kan glukozu: 300 mg/dL iken), Hba1c: %8,8 mmol/mol (4-6), antiGAD antikor: 139 IU/mL (0-1), anti insülin antikor: 18,5IU/mL (0-5,5) olarak sonuçlandı. Hasta mevcut bulgularla T1DM olarak değerlendirildi. Hastaya 3 ana öğün ve ara öğün ile insülin glarjin ve insülin lispro başlandı. Hastanın diyet içeriğinde total enerjinin %10'i, %50'i karbonhidrat ve %40'i yağdan gelecek şekilde ayarlandı. Hastanın aldığı protein miktarı 1,5 gr/kg iken 300 mg lösin içeriyordu. Takibinde hastanın Hba1c değerinin gerilediği görüldü.

**Sonuç:** Hem karbonhidrat hem de protein gibi birden fazla makro besin bileşenini etkileyen iki bozukluğun varlığında diyet yönetimi zor olabilir. Hastamızın takip döneminde iyi metabolik kontrolü vardı. Yoğun insülin, sık beslenme ve lösin kısıtlı diyetle başarılı tedavi sağlandı.

**Anahtar Kelimeler:** Akçaağaç şurubu idrar hastalığı, tip I diabetes mellitus, diyet

### [PP-68]

#### Kompleks I Eksikliğiyle İlişkili MT-ND3 Mutasyonu Olan İnfantil Başlangıçlı Mitokondriyal Ensefalopati Olan Olgunun Sunumu

Suzan İcül<sup>1</sup>, Hüsnüye Yücel<sup>2</sup>, Abdullah Sezer<sup>3</sup>, Asburçe Olgaç<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Tıbbi Genetik Kliniği, Ankara

**Amaç:** Solunum zinciri kompleksi I eksikliği, oksidatif fosforilasyon bozukluklarının en yaygın olanıdır. Klinik olarak değişken ancak genellikle şiddetli nörodegeneratif bir hastalıktır. Bu yazıda, MT-ND3 geninde mutasyonu saptanan Leigh sendromu fenotipi ile uyumlu bir hasta anlatılmıştır.

**Olgu:** Otuz iki yaşında annenin ilk gebeliğinden sezaryen doğum ile 37 haftalık, 3200 gr ağırlığında doğan kız hasta gelişim geriliği nedeniyle başvurdu. Prenatal öyküsünde özellik yok. Akrabalık yoktu. İlk kez 3,5 aylıkken afebril nöbet sonrası giderek kötüleşen nörogelişimsel gecikmeler gösterdiği öğrenildi. Fizik muayenede burun kökü basıklığı ve hipertrikozu içeren minör dismorfik bulguları mevcuttu. Hipotonikti, baş traksiyonda geri kalıyordu. Derin tendon refleksleri hafif canlı ve bilateral alt ekstremitelerinde hafif tonus artışı mevcuttu. Fundus bakışı normaldi. Bilateral işitme kaybı nedeniyle işitme cihazı kullanıyordu. Kalıcı nazogastrik sonda ile besleniyordu. Rutin hematolojik ve biyokimyasal laboratuvar testleri normaldi. Kan gazında metabolik asidozu mevcuttu. Plazma amino asit analizinde belirgin alanin yüksekliği vardı. Piruvat normal, laktat ve amonyak yüksekti. Elektroensefalografi (EEG)'sinde epileptik aktivitesi vardı. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG)'de pons posteriorunda, bilateral serebral pedinkülde, bilateral talumusta, bazal ganglionlarda, sentrum semiolede perirölandik alanda ve verteks düzeyinde parasagittal alanda T2-FLAIR hiperintens sinyal değişiklikleri ile diffüzyon kısıtlaması mevcuttu. MR spektroskopide (MRS) ters laktat piki gözlenmişti. Abdomen ultrasonografi (USG)'si normal ve ekokardiyografi (EKO)'da septal hipertrofisi vardı. Hastanın mevcut beyin MRG ve MRS bulguları, erken bebeklik başlangıçlı ensefalopatisi, dirençli nöbetleri, ilerleyici nöromotor regresyonu ile Leigh sendromu düşünüldü. Genetik incelemesinde mitokondriyal dizi analizinde ND3 geninde mt.10158T>C (%83) heteroplazmik mutasyon saptandı. Tedavide hastaya mitokondriyal kokteyl, laktik asidozu için diklorasetat, oral sodyum bikarbonat verildi. Nöbet, metabolik asidoz ve solunum sıkıntısı nedeniyle tekrarlı yoğun bakım yatışları olan hasta 1 yaş 4 aylık iken exitus oldu.

**Sonuç:** Mitokondriyal hastalıkların tanısı genellikle karmaşık ve uzun süreçlidir. Hastalığın erken tanınması ve tedavinin desteklenmesi önemlidir. Laktik asidoz ve ensefalopatisi olan hastalarda mitokondriyal nedenler de düşünülmeli ve ek olarak mitokondriyal genom dizileme analizi de yapılmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Kompleksi I eksikliği, Leigh sendromu, MT-ND3 geni

**[PP-69]****Erken İnfantil Dönemde Ağır Hepatik Yetmezliğin Nadir Bir Nedeni: Serebrotendinöz Ksantomatozis**

Pınar Kılıçdağı Çanakçı<sup>1</sup>, Halil Tuna Akar<sup>2</sup>, Arzu Meltem Demir<sup>3</sup>, Ferda Hoşnut Özbay<sup>4</sup>, Ceyda Tuna Kırsaçlıoğlu<sup>3</sup>, Engin Köse<sup>1</sup>, Fatma Tuba Eminoğlu<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup>Ankara Etik Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, Ankara

<sup>4</sup>Ankara Etik Şehir Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Kliniği, Ankara

**Amaç:** Serebrotendinöz ksantomatozis (CTX), infantil başlangıçlı ishal, çocukluk başlangıçlı katarakt, ergenlikten genç erişkinliğe geçiş başlangıçlı tendon ksantomları ve erişkin başlangıçlı ilerleyici nörolojik disfonksiyon (demans, psikiyatrik bozukluklar, piramidal ve/veya serebellar bulgular, distoni, atipik parkinsonizm, periferik nöropati ve nöbetler) ile karakterize bir lipid depolanma hastalığıdır. Hastaların klinik bulguları geç başlayabildiği için tanıları yıllarca gecikebilmektedir. Burada infantil dönemde ağır kolestaz ve hepatik yetmezlik ile gelen kenodeoksikolik asit tedavisi ile karaciğer fonksiyonları düzelen hastamızı sunacağız.

**Olgu:** Daha önceden bilinen bir hastalığı olmayan 2,5 aylık erkek hasta, gözlerde sararma-sarıklık nedeniyle dış merkezde bakılan tetkiklerinde ALT, AST, amonyak, INR yüksekliği ve kolestaz bulguları olması üzerine ileri tetkik ve tedavi amaçlı tarafımıza yönlendirildi. Özgeçmişinde prenatal, natal, postnatal özelliği olmayan hastanın anne ve baba arasında akrabalık yoktu. Hastanın fizik muayenesinde dalak kot altı iki cm, karaciğer beş cm ele geliyordu. Hastaya N- asetilsistein infüzyonu başlandı. Abdomen ultrasonografisinde karaciğer parankiminde diffüz ekojenite artışı, periportal fibrozis safra kesesi duvarında ve yatağında ödem ve splenomegali mevcuttu. Hastanın ayırıcı tanısında galaktozemi ve tirozinemi dışlanabilmesi gönderilen tandem normal, kan aminoasitleri ve GALT aktivitesi normal sonuçlanırken, idrarda süksinilasetonu saptanmadı. Hastadan gönderilen sterol analizinde 7 dehidrokolesterol: 0,44 umol / l (0-2) kolestanol: 5,68 umol / l (3-16), 8 dehidrokolesterol: normal,8 latosterol: normal, 7 latosterol: normaldi. Tüm ekzom sekans analizinde CYP27A1 geninde; c.409C>T (p.Arg137Trp) ve c.671\_672del (p.Lys224ThrfsTer63) bileşik heterozigot varyant saptandı. Annesinde CYP27A1 geninde c.671\_672del (p.Lys224ThrfsTer63) heterozigot, babasında CYP27A1 geni; c.409C>T (p.Arg137Trp) heterozigot varyasyon saptanması üzerine olguya CTX tanısı konularak kenodeoksikolik asit tedavisi 5 mg/kg/g olarak başlandı. Kenodeoksikolik asit tedavisi ile karaciğer fonksiyon testlerinde düzelmeye kolestaz tablosunda dramatik gerileme görülen olgu takibinin 3. ayında hastanın klinik bulgularının tamamen gerilediği görüldü.

**Sonuç:** Akut hepatik yetmezlik ve ağır kolestaz ile gelen infantlarda ayırıcı tanısında tedavisi olan CTX hastalığının da akıldan tutulması gerekmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Akut karaciğer yetmezliği, kolestaz, serebrotendinöz ksantomatozis

**[PP-70]****Hipertrigliseridemi Ayırıcı Tanısında Nadir Bir Hastalık: Gliserol Kinaz Eksikliği**

Pınar Kılıçdağı Çanakçı, Engin Köse, Fatma Tuba Eminoğlu

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

**Amaç:** Gliserol kinaz eksikliğinde görülen psödohipertrigliseridemi, biyokimyasal olarak hipertrigliserolemi ve gliserolüri varlığıyla karakterizedir. Bu X'e bağlı çekinik bozukluk sıklıkla gerçek hipertrigliseridemi olarak yanlış teşhis edilir ve genellikle hipertrigliseridemi tedavi etme girişimlerinin başarısız olmasından sonra tanınır. Burada kliniğimize hipertrigliseridemi nedeni ile yönlendirilen ve gliserol kinaz eksikliği tanısı alan üç olgu sunulmuştur.

**Olgu:** Olgu 1: Sekiz yaş erkek hasta rutin kontrolde saptanan hipertrigliseridemi (TG:415 mg/dL) ile tarafımıza yönlendirildi. Hastamız DEHB nedeniyle ÇRS' de takipliydi ve ritalin 1x1 tb kullanıyordu. Yağdan fakir diyet için diyetisyene yönlendirildi. Diyet sonrası kontrolde 12 saat açlık sonrası kontrolde TG: 445 geldi. Vücut kitle indeksi normal aralıktaydı. Karaciğerde yağlanma bulgusu yoktu. Anne baba ve abisinden lipid profili bakıldı. Anne ve babasının lipid profili normal aralıktaydı. Abisinde (Olgu 2) de benzer şekilde trigliserit yüksekliği saptandı. Hastaya takibinde yağdan fakir diyet, balık yağı ve fibrat tedavileri denenmesine rağmen hastanın trigliserit değerleri yüksek seyretmesi üzerine, olası displidemi nedenleri açısından Klinik ekzom sekanslama yapıldı. Hastada GK geninde c.213\_214delAT p.C72\* hemizigot mutasyon saptandı. Hastaya gliserol kinaz eksikliği tanısı konularak mevcut durumun psödohipertrigliseridemi olarak tanımlandı ve lipit düşürücü tedavileri kesildi. Olgu 2: Olgu 1'in kardeşi olan olgumuz aile taramasında hipertrigliseridemi saptanması üzerine takibe alındı. Takipte kardeşinde GK geninde c.213\_214delAT p.C72\* hemizigot mutasyon saptanması üzerine hastada bakılan genetik analizde aynı mutasyon kendisinde de saptandı. Mevcut durumu psödohipertrigliseridemi olarak tanımlandı. Olgu 3: Dört aylık erkek olgumuz kronik granülatöz hastalık ön tanısıyla pnömoni nedeniyle dış merkez çocuk yoğun bakımda entübe olarak takip edilirken yapılan genetik analizinde continius delesyon sendromu saptandı. Hastanın mikrodizin analizinde arr [GRCh37] Xp21.2-Xp11.4 (30714808 37688620)x1: Xp21.2-Xp11.4 bölgesinde 6,9 MB büyüklüğünde (delesyon) belirlendi. Kayıp bölgesinde GK geni de bulunmaktaydı.

**Sonuç:** Gliserol kinaz eksikliğinde psödohipertrigliseridemi görülmektedir. Olguların trigliserid düşürücü tedavilerden yanıt alınamaması durumunda gliserol kinaz eksikliği hastalığı düşünülmelidir. Şüpheli olgularda serum ve idrarındaki serbest gliserolün kantifikasyonu, psödohipertrigliseridemi tanısını doğrular.

**Anahtar Kelimeler:** Gliserol kinaz eksikliği, psödohipertrigliseridemi, trigliserit



[PP-71]

**Nadir Görülen Bir Organik Asidüri Olgusu:  
3-Hidroksiizobütiril-CoA Hidrolaz Eksikliği**

Gizem Gökçe Altaş<sup>1</sup>, Melahat Melek Oğuz<sup>2</sup>, Abdulkerim Kolkıran<sup>3</sup>,  
Abdullatif Bakır<sup>4</sup>, Asburçe Olgaç Kılıçkaya<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Genetik Hastalıkları Kliniği, Ankara

<sup>4</sup>Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Tıbbi Genetik Kliniği, Ankara

**Amaç:** 3-Hidroksiizobütiril-CoA hidrolaz eksikliği otozomal resesif kalıtılan nadir bir doğuştan valin metabolizması hatasıdır. Bu hastalık gelişimsel gecikme, ilerleyici nörodejenerasyon, hipotoni, distoni, ataksi, ensefalopati, bebeklikte başlayan nöbetler ve beslenme güçlüğü gibi semptomlarla karakterizedir. Sıklıkla erken bebeklik dönemi veya yaşamın ilk yıllarında bulgu verir. Laboratuvar bulguları arasında plazma 4-hidroksibütirikarnitin ve laktik asit düzeylerinin artması yer alır. Kranial görüntülemeler serebral atrofi ve bazal ganglion tutulumu ile karakterizedir. Gelişimsel gecikme ve bazal ganglion tutulumu ile bulgu veren ve HIBCH geninde homozigot varyant saptanan 11 aylık bir kız hastayı literatür eşliğinde sunuyoruz.

**Olgu:** Yirmi altı yaşında annenin 3. gebeliğinden 3. yaşayan olarak normal spontan vajinal yolla 40 hafta 3110gr doğan 11 aylık kız hasta hastanemize afebril nöbetle başvurdu. Öz geçmişinde prenatal-natal öyküde özellik yoktu. Son 2 ay içerisinde 2 kez alt solunum yolu enfeksiyonu nedeniyle yatış öyküsü vardı. Gelişim basamaklarında gerilik mevcuttu. Hastanın başını zamanında tutabildiği, ancak 5. ayda destekli, 9. ayda desteksiz oturabildiği öğrenildi. Soy geçmişinde anne-baba 1. derece kuzendi. Hastanın kardeşleri sağ ve sağlıklıydı. Abortus/kardeş ölüm öyküsü yoktu. Ailede bilinen hastalık öyküsü yoktu. Hasta fizik muayenesinde desteksiz oturabiliyordu, 2-3 kelimesi vardı ve adımlayarak yürüyebiliyordu. Dismorfisi ve organomegalisi yoktu. Vücut ve baş çevresi persentilleri normal aralıktaydı. Göz ve işitme değerlendirmeleri normaldi. Gelişim tetkiklerinde karaciğer-böbrek fonksiyon testleri, kreatin kinaz değerleri normaldi. İdrar ketonu negatifti. Kan şekeri regüleydi. Kan gazında metabolik asidozu ve laktat yüksekliği mevcuttu. Difüzyon kranial manyetik rezonans görüntülemesinde ise bilateral serebral pedinkülde ve globus pallidusta difüzyon kısıtlanması izlendi. Metabolik hastalık şüphesiyle gönderilen metabolik tetkiklerinde özellik saptanmadı. Yapılan klinik ekzom dizileme analizinde HIBCH geninde c.452C>T p.(Ser151Leu) homozigot mutasyon saptandı ve hasta 3-hidroksiizobütiril-CoA hidrolaz eksikliği tanısı aldı.

**Sonuç:** Metabolik taramalar metabolik hastalık şüphesi olan bir hastayı değerlendirmenin kritik bir bileşeni olmasına rağmen her hastada tanısal olmayabilir. Bu nedenle klinik veya ek bulgularla metabolik bir hastalıktan şüphelenildiğinde tanı koymak için hızlı genetik analiz yapılması düşünülmelidir.

**Anahtar Kelimeler:** 3-hidroksiizobütiril-CoA hidrolaz, ekzom dizileme, gelişim geriliği, metabolik asidoz, valin metabolizması

[PP-72]

**Barth Sendromlu Olgumuz**

İlknur Sürücü Kara, Duhan Hopurcuoğlu, Esra Kara

Gaziantep Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Gaziantep

**Amaç:** Barth sendromu, kardiyolipin biyosentezi için gerekli olan bir mitokondriyal asiltransferaz/transasilazı kodlayan *Tafazzin* (*TAZ*) genindeki mutasyonların neden olduğu X'e bağlı bir mitokondriyal lipid bozukluğudur. Kardiyomiopati, nötropeni, iskelet miyopatisi, prepubertal büyüme gecikmesi ve belirgin yüz hatları ile karakterizedir. Kalp yetmezliği önemli bir morbidite ve mortalite nedenidir. Nötropeni genellikle ağız ülseri, zatürre ve sepsis ile ilişkilidir. Barth sendromu tanısı koyduğumuz hastamızı sunuyoruz.

**Olgu:** Altı ay 16 günlük erkek hasta geldiğinde 56 günlük idi. Dilate kardiyomiopati ve hafif mitral yetmezlik ve kardeş ölüm öyküsü olması nedeniyle tetkik amaçlı çocuk metabolizma polikliniğine yönlendirilmişti. Uzun süren öksürük şikayeti vardı. Özgeçmişinde prenatal-natal-postnatal özellik yok. Sezaryen doğum ile 36 haftalık, 2380 gram doğmuş. Soygeçmişinde anne ve baba arasında akrabalık yoktu, iki kız kardeşi sağ sağlıklıydı. Bir erkek kardeşi altı aylıktan kalp yetmezliğinden ex olmuş, ex olmadan önce de enfeksiyon nedeniyle tekrarlayan hastane ve yoğun bakım yatışı olmuştu. Hastamızın fizik muayenesinde vücut ağırlığı: 6,6 kg (6,3 persentil), boyu 65,5 cm (27 persentil), baş çevresi 43,5 (34 persentil), alın hafif belirgin, göz küreleri hafif çökük, dinlemekle mezokardiyak odakta 2/6 sistolik üfürüm vardı, diğer sistemik muayenesi doğaldı. Yapılan tetkiklerinde aspartam aminotransferaz hafif yüksek, kreatin kinaz, alanin amino transferaz ve diğer biyokimyasal parametreler normal, hemogramda nötrofil 510 µL (referans aralığı 1650-4970) idi, diğer hemogram parametrelerinde özellik yoktu, laktat mg/dL 44,8 (referans aralığı:4,5-19,8), plazma aminoasit analizi ve karnitin-açıl karnitin analizi normal, idrarda organik asit analizinde 3-metilglutakonik asit, 3-metilglutarik asit düzeyi yüksekti. Abdominal ultrasonunda özellik yoktu, göz muayenesi normaldi. Hastanın kardiyomiopati paneli için yapılan genetik analizinde *Tafazzin* geninde daha önce literatürde bildirilmemiş hemizigot c.424+2T>C varyantı saptandı. Hastanın mevcut klinik durumunu açıklamaktaydı. Anne ve babadan segregasyon analizi yapıldı. Nötropeni açısından çocuk hematoloji şimdilik ek öneride bulunmadı. Hastanın genel durumu iyi klinik takipleri devam ediyor.

**Sonuç:** Kardiyomiopati saptanan hastalarda metabolik hastalıkların araştırılması önemlidir. Kardiyomiopatiye eşlik eden nötropeni, tekrarlayan enfeksiyonlar varsa Barth sendromu gibi nadir bir hastalık olabileceği akıld tutulmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Barth sendromu, *Tafazzin*, kardiyomiopati