

Poster Sunumlari

(PS-001 — PS-108)

DOI: 10.4274/atfm.galenos.2023.suppl1.ps



[PS-001]**Kemoterapiye Bağlı Kardiyomiyopati; İki Olgu Sunumu**

Beyza İşlek¹, Ayça Pınar Nas Kazancıoğlu¹, Ahmet Vedat Kavurt², Orkun Tolunay¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Kardiyoloji Kliniği, Ankara

Amaç: Dilate kardiyomiyopati (KMP), en sık görülen kardiyomiyopati tipi olup; günümüzde kalp nakli uygulanan hastaların önemli bir kısmını oluşturur. Dilate kardiyomiyopati, ventrikülün dilatasyonu ve azalmış kontraksiyonu ile karakterizedir. İdiopatik, genetik, viral, immün, toksik ve ilaçlara bağlı olarak gelişebilir. Olguların %50 kadarı idiyopatik olarak değerlendirilir. Bu yazıda kemoterapiye sekonder gelişen dilate KMP ile takipli 2 olgu sunulmaktadır.

Olgu: Olgu 1: 12 yaş erkek hasta; 1,5 yaşında Akut myeloid lösemi tanısı almış. Kemoterapi (KT) sonrası kür olarak değerlendirilmiş ancak 4 yaşında relaps olması üzerine kemik iliği transplatasyonu (KİT) yapılmış. KİT sonrası remisyonda takip edilen hastanın kardiyoloji kontrollerinde 2021 yılında dilate KMP saptanmış. İzleminde EF'sinde %40'a kadar düşme saptanmış. Bu süreçte sık sık göğüs ağrısı, nefes darlığı kaynaklı hastane yatışları olmuş. Hasta kliniğimize göğüs ağrısı ve çarpıntı şikayeti üzerine pulmoner tromboemboli (PTE) şüphesi ile yoğun bakımda takip edilip tetkikler sonucu PTE ekarte edilmesi üzerine takip ve tedavi devamı için devralındı. Relaps değerlendirmesi açısından kemik iliği aspirasyonu yapıldıktan sonra remisyonda olarak değerlendirildi. Olgu 2: Opere osteosarkom ile takipli 17 yaşında kız hasta, 2011'de osteosarkom tanısı almış. 6 kür KT sonrası takiplerinde 2018 yılında KT'ye sekonder KMP saptanmış. Takipte EF'si %37'ye kadara düşmüş nefes darlığı, göğüs ağrısı şikayetleri ile hastaneye başvuran hasta kalp yetmezliği destek tedavileri için yoğun bakımda takip edilmiş. İnotrop ihtiyacı azalması üzerine takip için servisimize devralınan hastanın tedavisi devam etmektedir. Hastaların her ikisinin de kalp nakli açısından değerlendirilmesi devam ediyor.

Sonuç: Kardiyomiyopatiler kötü prognozlu ilerleyen klinik bir durumdur. Malignite ile takip edilen hastalarda kemoterapiye sekonder KMP, klinikte karşılaşıldığında progresif kalp yetmezliğine yol açan bir tablodur. Daha çok antrasiklin, siklofosamid ve klorokine sekonder gelişmekte olan kardiyomiyopatiler; dekompanse seyretmesi sonucu sık hastane yatışına neden olmakta ve transplantasyon gerektiren tablolara sonuçlanabilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Kardiyomiyopati, Kemoterapi, Malignite

[PS-002]**Çocuklarda Senkopun Nadir Bir Nedeni: Yüksek Seviyede 2. Derece AV Blok**

Abdurrahman Velit¹, Serpil Kaya Çelebi², Şeyma Kayalı²

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

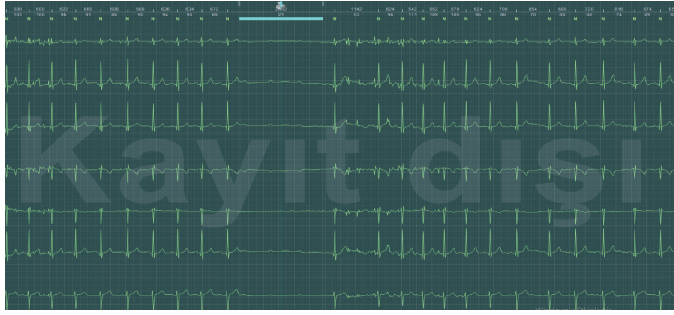
²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyolojisi Kliniği, Ankara

Amaç: Senkop, ani, kısa süreli bilinç kaybına eşlik eden postural ton kaybı ile karakterize, kendiliğinden düzelen bir durumdur. Çocuklardaki senkop olayları; genellikle vazomotor tonus değişikliklerine bağlı ve iyi seyirli olsa da, ani ölüm potansiyeli olan daha ciddi bir hastalığın sonucu olarak da ortaya çıkabilir. Senkopun yaşamı tehdit eden önemli nedenlerinden biri aritmilerdir. Aritmiler, kalıtsal olabileceği gibi, elektrolit bozuklukları gibi edinsel durumlar sonucu da gelişebilir. Burada nadir görülmesi sebebi ile senkop ile başvuran ve yüksek dereceli ikinci derece atriyoventriküler blok saptanan hastayı sunmak istedik.

Olgu: On altı yaşında kız hasta, bazen çarpıntısının eşlik ettiği yaklaşık yarım saat süren ve bir yıldır devam batıcı tarzda göğüs ağrısı şikayetiyle başvurdu. Hastanın son 2 ayda, 2 kez tekrarlayan, öncesi semptom olmaksızın gelişen, ani senkop ataklarının olduğu öğrenildi. Ek kronik hastalığı, düzenli ilaç kullanımı, ailede erken yaşta kalp hastalığı veya ani ölüm öyküsü yoktu. Fizik muayenesinde patolojik bulgu tespit edilmedi. Laboratuvar testleri normaldi. Elektrokardiyografide, normal sinüs ritmi saptanan hastada, düzeltilmiş QT dahil tüm ölçümler normal sınırlarda idi. Ekokardiyografide, ventrikül sistolik fonksiyonları normal idi, kapak yetersizliği veya ventrikül hipertrofisi tespit edilmedi. 24 saat ritm holter kaydında, gün içerisinde semptomlarıyla eş zamanlı saat aralığında, 4 adet P dalgasından yalnızca birinin iletildiği, yüksek seviyede 2. derece AV blok tespit edildi. Hastanın, senkopla başvurması nedeni ile, öncelikle pacemaker implantasyonu açısından değerlendirilmek üzere elektrofizyoloji olan ileri bir merkeze yönlendirildi.

Sonuç: Yüksek seviyede 2. derece AV blok, genellikle üçüncü derece AV blokla karıştırılabilen bir ikinci derece kalp blok türüdür. İki veya daha fazla ardışık iletilmeyen P dalgaları olduğunda ortaya çıkar. Yüksek dereceli AV bloğu, üçüncü derece (tam) AV bloğundan ayıran şey, P dalgaları ile QRS kompleksleri arasında bir ilişki olmasıdır. Başka bir deyişle, halen AV iletim mevcut olmasına rağmen, tam kalp bloğuna ilerleyebileceği akılda tutulmalıdır. Standart değerlendirmelerin olağan görüldüğü durumlarda bile, senkop ile başvuran çocuk hastaların, dikkatli değerlendirilmesi, ayrıntılı anamneze önem verilmesi, doğru teşhis ve uygun yönetim sağlamakta oldukça önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Aritmi, Blok, Çocuk, Senkop



Resim 1: Olgunun ritm holter kaydında görülen yüksek derece AV blok

[PS-003]

Çocuklarda Rastlantısal Nadir Bir Varyasyon; Sol Atriyal Divertikül

Halil İbrahim Erdoğan¹, Şeyma Kayalı², Serpil Kaya Çelebi²,
Abdurrahman Velit¹

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

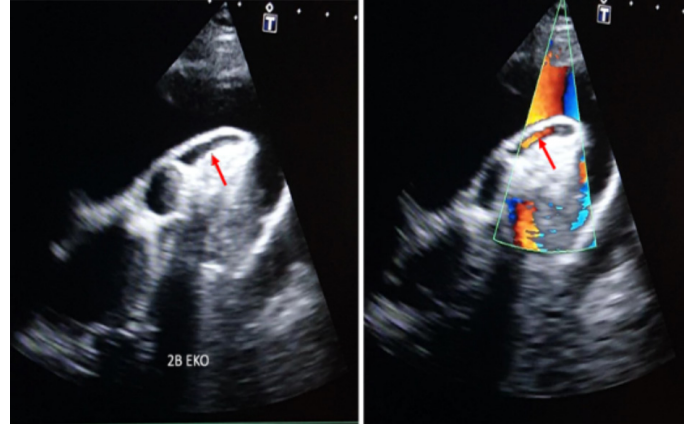
²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Kliniği, Ankara

Amaç: Divertikül ve aksesuar apendiks gibi sol atriyal anatomik anomaliler, atriyum duvarının dışı doğru lokal çıkıntılardır. Bu tür anormallere çocuklarda nadir rastlanmaktadır. Konjenital veya edinilmiş olarak bulunabilirler. Sol atriyal divertikülün çocuklardaki sıklığı ile ilgili literatürde yeterli çalışma olmamakla beraber nadir olgu raporları bildirilmiştir. Klinik olarak genellikle asemptomatikler. Bununla birlikte, sol atriyal divertikülü ve aksesuar apendiksi olan hastalarda trombüs oluşumu ve ektopik elektriksel aktivite daha sık gözlenmektedir.

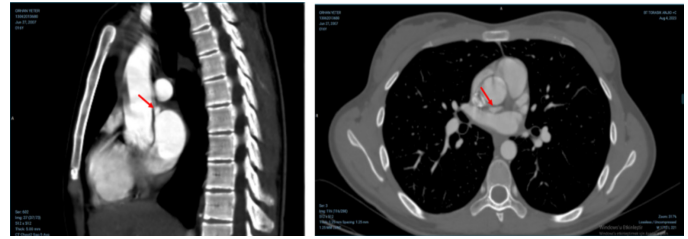
Olgu: On altı yaşında kız hasta, bir yıldır devam eden, ancak, son zamanlarda artan, bıçak saplanır tarzda, göğüs ağrısı nedeni ile dış merkezden hastanemiz çocuk kardiyoloji polikliniğine yönlendirildi. Eforla ilişkisiz olan göğüs ağrısı esnasında, senkop, fenalık hissi veya çarpıntı tarif edilmedi. Ek şikayeti olmayan hastanın özgeçmişinde; bilinen hastalığı veya sürekli kullandığı ilacı yoktu. Aile öyküsünde ek özellik tariflenmedi. Hastadan, kan tetkiki, elektrokardiyografi (EKG), ekokardiyografi istenmesi planlandı. Hastanın akciğer grafisi normal idi. Karaciğer- böbrek fonksiyon testleri normal sınırlarda idi; elektrolitler, tam kan, tiroid fonksiyon testlerinde sorun saptanmadı. EKG;sinüs ritminde idi, 24 saat ritm holter tetkikinde de patoloji saptanmadı. Hastanın yapılan transtorasik ekokardiyografisinde; asendan aorta hafif geniş görünmekle beraber, ölçümleri normal sınırlarda idi, transvers aorta-inen aorta angulasyonu artmış izlenmiş olup hemen arkus altında uzanan sınırlı bölgede pulsatilete gösteren damarsal yapı izlendi. Mevcut görüntü üzerine istenen, BT anjiyografide sol atriyal divertikül ile uyumlu yapı izlendi. Mevcut yapı sol atriyal divertikül olarak değerlendirildi. Hasta, tarafımıza göğüs ağrısı şikayeti ile yönlendirilse de göğüs ağrısı ile sol atriyal divertikül arasında ilişki kurulamamıştır. Hastadaki bulgumuz rastlantısal olarak değerlendirilmiştir

Sonuç: Sol atriyal divertikül genellikle asemptomatik seyretse de başka nedenlerle yapılan ekokardiyografik incelemelerde yada Bilgisayarlı Tomografi - Manyetik Rezonans görüntülemelerde karşımıza çıkabilmektedir. Erişkinlerde yapılan insidans çalışmaları olmakla beraber çocukluk çağı çalışmalarına rastlanmamıştır. Genellikle klinik önemi olmayan bir varyasyon olmakla beraber ilerleyen dönemlerde bazı hastalarda trombüs oluşumu ve ektopik elektriksel aktivite topluma göre daha sık görüldüğünden dolayı hastaların çocuk kardiyoloji takibinde olması önem arzemektedir.

Anahtar Kelimeler: BT Anjiyografi, Çocuk, Divertikül, Sol Atriyum



Resim 1: Kırmızı ok ile gösterilen, ekokardiyografik olarak D ve renkli Doppler görüntüleme ile divertikül görünümü



Resim 2: Kırmızı ok ile gösterilen, BT anjiyografik olarak sol atriyal divertikülün görünümü

[PS-004]**Okul Çağındaki Çocuk ve Ergenlerde Kalp Hızı Değişkenliğinin Değerlendirilmesi, Normal Değerlerin ve Etki Eden Faktörlerin Tespiti**Şeyma Kayalı, Serpil Kaya Çelebi

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

Giriş: Kalp atım hızı değişkenliği (HRV), sinoatriyal düğüm aktivitesinin, otonom sinir sistemini oluşturan, sempatik ve parasempatik sistem tarafından modülasyonu nedeniyle oluşan, kalp ritmindeki dalgalanmalarını ifade eder. Kısacası; kardiyak otonom durumunu karakterize etmek için kullanılan önemli bir klinik araçtır. Çeşitli hastalıklara HRV'de bir azalma eşlik ettiği bilinmektedir. Günümüzde kardiyovasküler hastalıklar ve bu hastalıklara yol açan risk faktörleri giderek çocuk ve ergenleri de içeren genç yaşlarda görülmektedir. Bu nedenle; HRV'nin değerlendirilmesi, kardiyovasküler otonom düzensizliği daha önce belirlememize, önlem almamıza yardımcı olacaktır. HRV değerlendiren çok sayıda yetişkin çalışması olmasına rağmen, çocuklarda bu konuda yapılan araştırmalar sınırlıdır. Bu nedenle, sağlıklı Türk çocuklarında, zaman ve frekans bağımlı çok sayıda HRV parametresi için referans değerleri tanımlamayı ve bu değerleri etkileyen faktörleri tespit etmeyi amaçladık.

Gereç ve Yöntem: Kardiyovasküler sistem dahil, herhangi bir kronik sistemik hastalığı bulunmayan, düzenli ilaç kullanımı, kardiyak ritm problemi olmayan ve aktif spor yapmayan, 6-15 yaş arası 280 sağlıklı çocuk ve ergeni çalışmaya dahil ettik. Çalışma grubu yaşa göre; çocuk (5-11 yaş) ve adolesan (12-17 yaş) olmak üzere iki alt gruba ayrıldı ve 24 saat ritm holter kayıtları ile ölçülen zaman ve frekans bağımlı HRV parametreleri değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya alınan 280 olgunun 173'ü (%61,8) kız ve 107'si (%38,2) erkek idi, ortalama yaş 13,02 idi; ortalama ağırlık 48,4 kg idi; ve ortalama boy 151,1 cm olarak bulundu. Erkeklerle karşılaştırıldığında; kızlarda daha yüksek kalp hızı değerleri tespit edilmesine rağmen ancak tüm frekans ve zaman bağımlı HRV parametreleri, kızlarda, istatistiksel anlamlı daha düşük saptandı. HRV parametreleri çocuk ve ergen yaş grupları karşılaştırıldığında, hem zaman ve hem frekans bağımlı tüm HRV parametrelerinin çocuk yaş grubunda anlamlı düşük bulundu. Kalp hızı, yaş, BMI ve cinsiyet başlangıçta, standart HRV parametrelerinin potansiyel belirleyicileri olarak seçildi ve tüm bu değişkenler birbiriyle ilişkili idi.

Sonuç: HRV çocukluk ve ergenlik döneminde farklıdır ve bu durum otonom sinir sistemi aktivitesindeki gelişimsel değişiklikleri yansıtabilmektedir. Dolayısıyla bu değişiklikleri takip edebilmek için HRV parametrelerinin normal değerlerinin bilinmesi gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, Kalp Hızı Değişkenliği, Kardiyak, Otonom Sinir Sistemi

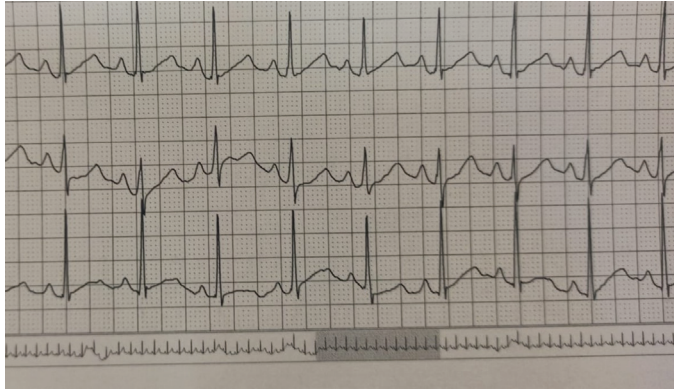
[PS-005]**Sertralin Ventriküler Repolarizasyonu Uzatır mı? İnsidental Bir Olgu**Serpil Kaya Çelebi¹, Sezer Kerem Ünsal², Şeyma Kayalı¹¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Kardiyolojisi Bölümü, Ankara²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

Amaç: İlaçların kullanılmaya başlanmasından bu yana ölümcül olabilecek aritmilere neden olabileceği bilinmektedir. 1960'lı yıllarda Selzer ve arkadaşları tarafından kinidin kullanımı sırasında görülen ve "kinidin senkopu" olarak isimlendirdikleri bir yan etki bildirdiler. Vaughan Williams ise daha sonraki yıllarda Sınıf 1A antiaritmik ajanların aksiyon potansiyelinde görevli hızlı potasyum kanallarını bloke ettiği ve hücre repolarizasyon süresini uzattığı, bu durumun da ölümcül olabilecek aritmilere yol açabileceğini ifade etti. İlerleyen dönemde de çok sayıda ajanın çeşitli yan etkilere ilaveten repolarizasyon süresini uzattığı gösterildi. Selektif serotonin reuptake inhibitörleri (SSRI) son zamanlarda trisiklik antidepresanların yan etkilerinin fazlalığı sebebiyle birçok psikiyatrik bozukluklarda ön planda kullanılmakta olup daha az kardiyak disritmilere sebebiyet vermektedir. Bu sebeple beklenmeyen kardiyak yan etki ile karşımıza çıkan hastamızı toplantıya sunmak istedik.

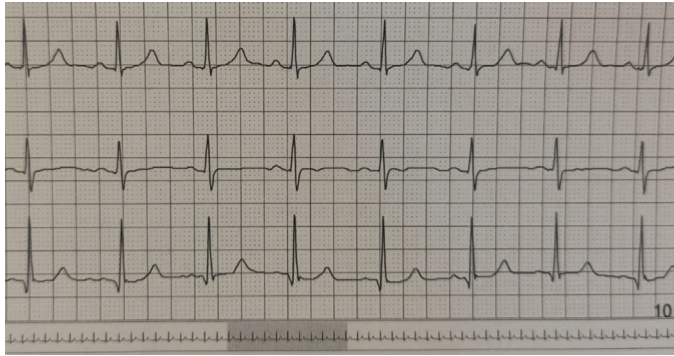
Olgu: Baş ağrısı ve baş dönmesi yakınmasıyla olası kardiyak patoloji nedeniyle yönlendirilen 15 yaşındaki kız hastanın özgeçmiş sorgulamasında obsesif kompulsif bozukluk nedeniyle günde bir kez sertralin 50 mg aldığı öğrenildi. Soygeçmişinde belirgin özellik yoktu. Fizik muayenesinde patolojik bulgu olmayıp, vital bulguları stabil idi. Ekokardiyografisi normal olup elektrokardiyografisinde QTc mesafesi 450 msn ölçüldü. Hastanın 24 saatlik ritm Holterinde QTc mesafelerinin yer yer 460 msne kadar uzadığı görüldü (Resim 1). İki hafta ilaç kesilip kontrol ritm Holterinde QTc mesafelerinin 420 msn ye kadar düştüğü görüldü (Resim 2). Yeniden ilaç başlandıktan iki hafta sonra ise QTc mesafelerinin yeniden uzadığı ve 485 msne kadar ulaştığı görüldü (Resim 3). Yakınması olmayan hastaya propranolol tedavisi başlanıp uzun QT sendromları açısından genetik analiz gönderildi. Takibe alındı.

Sonuç: SSRI'lar trisiklik antidepresanlara göre daha az yan etkilere sahiptir. SSRI'lar arasında yapılmış çalışmalarda citalopramların diğerlerine göre daha fazla kardiyak aritmi yapıcı özelliği olmasının yanında, bir çok çalışmada da belirtildiği gibi sertralinin aritmi yapıcı özelliğini gösteren çalışma görülmemiştir. Ventriküler repolarizasyon üzerine etkisi ise klinik öneme sahip değildir. Bu nedendir ki, ilaç başlanırken literatürde tanımlanmış yan etkilerin dışında da etkilerle karşılaşılabilceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Selektif Serotonin Reuptake İnhibitörleri, Ventriküler Repolarizasyon, Adolesan



Resim 1: Sertralin alan hastanın başvuru sırasındaki 24 saatlik ritm Holter kaydı



Resim 2: Hastanın ilaç kesildikten 14 gün sonraki 24 saatlik ritm Holter kaydı



Resim 3: Hastanın yeniden sertralin başlandıktan sonraki 24 saatlik ritm Holter kaydı

[PS-006]

Kardiyak Tamponad ile Başvuran İdiyopatik Rekürren Perikardit Tanılı Hasta

Nezaket Ezgi Güven¹, Begüm Murt², Mehmet Mustafa Yılmaz², Alperen Aydın², Fatih Günay², Mehmet Gökhan Ramoğlu², Tayfun Uçar²

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

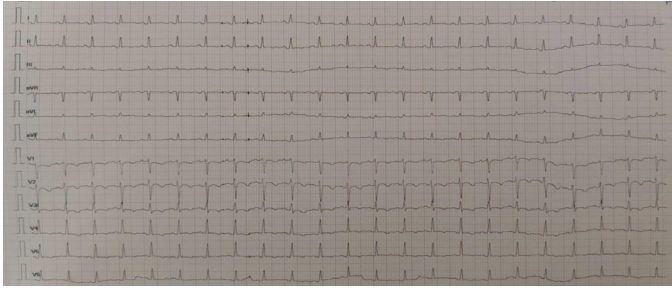
²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı, Ankara

Amaç: Perikardit; perikardın enflamasyonu ile karakterize, enfeksiyöz, otoenflamatuvar, neoplastik, metabolik, travmatik, ilaca bağlı, idiyopatik veya birden fazla etiyolojiye bağlı gelişebilen klinik bir tablodur. Perikardit, tedaviye rağmen süreklilik sağlayabilir, tekrarlayabilir, kardiyak tamponada neden olabilir ve/veya restriktif perikardite neden olup çeşitli morbiditelere neden olabilir. Biz de burada kardiyak tamponad ile başvuran idiyopatik rekürren perikarditli olgumuzu sunuyoruz.

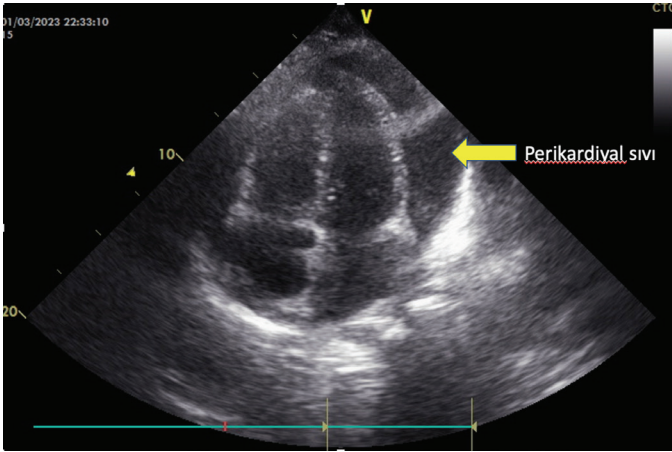
Olgu: On iki yaşında kız hasta iki gündür devam eden boğaz ağrısı, ateş, göğüs ağrısı şikayeti ile başvurdu. Fizik muayenesinde kalp hızı: 140/dk, KB: 100/80 mmHg ve kalp sesleri zayıf duyuluyordu. EKG'si sinüs taşikardisinde, V4, V5 ve V6 derivasyonlarında ST depresyonu mevcuttu (Şekil 1). Yapılan tetkiklerinde CRP: 117 (0-5 mg/dL), WBC: 18,41 (4,5-12,5 x 10⁹/L) idi. Ekokardiyografik incelemesinde her iki ventrikül çevresinde 18 mm ölçülen fibrinli perikardiyal sıvı saptandı (Şekil 2). Hasta perikardit, perikardiyal tamponad tanılarıyla yatırıldı. Antibiyotik ve antienflamatuvar başlanıp perikardiyosentez yapılan hastanın sıvı örneği transuda olup kültür üremesi olmadı. On dört gün tedavi sonrası kolşisin ve ibuprofenle taburcu edildi. Taburculuktan 1 hafta sonra ateş, göğüs ağrısı şikayetleri ile tekrar acile başvuran hastanın yapılan ekokardiyografisi sağ ventrikül komşuluğunda en belirgin 17mm olmak üzere her iki ventrikül ve atrium komşuluğunda perikardiyal sıvı saptandı. Perikard sıvısının yoğun fibrin içeriği olması nedeniyle perikardiyosentez yapılması sonrası intraperikardiyal TPA uygulandı. Etiyolojiye yönelik ayrıntılı değerlendirmede herhangi bir neden saptanamadı. Kolşisin tedavisi altında taburcu edilen hasta 2 ay sonra perikardit bulguları ile tekrar başvurdu. İdiyopatik rekürren perikardit tanısı ile steroid ve non-steroid antienflamatuvar tedavisi başlandı. Tedavi sonrası izlemde 4 Atak geçiren hasta şuan kolşisin ve naproksen tedavisi ile izlenmektedir.

Sonuç: Pedyatrik rekürren perikardit olgularının %70'i idiyopattir. Rekürren perikardit tedavisinde yüksek doz NSAİ ve kolşisin kullanılır. Ciddi ve tedaviye dirençli olgularda steroid tedavisi etkilidir. Fakat yan etkileri, bağımlılık gelişimi ve artmış rekürrens riski açısından dikkatli izlenmelidir. Dirençli olgularda anti-IL-1 ajanı olan anakinra kullanılabilir. Çocukluk döneminde nadir görülen ve 2 atağında tamponad gelişen tedaviye dirençli olgumuzu sunuyoruz.

Anahtar Kelimeler: Pürülan, Perikardit, Çocuk



Şekil 1: EKG değişikliği (V4,V5,V6 T negatifliği)



Şekil 2: Perikardiyal sıvı ok işareti ile gösterilmekte

[PS-007]

İnfektif Endokardit'in Sıradışı Prezantasyonu; Olgu Sunumu

Gökçesu Taştan¹, Mehmet Mustafa Yılmaz², Begüm Murt², Alperen Aydın², Fatih Günay², Mehmet Gökhan Ramoğlu², Songül Yılmaz³, Nilgün Çakar³, Tayfun Uçar²

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

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Ankara

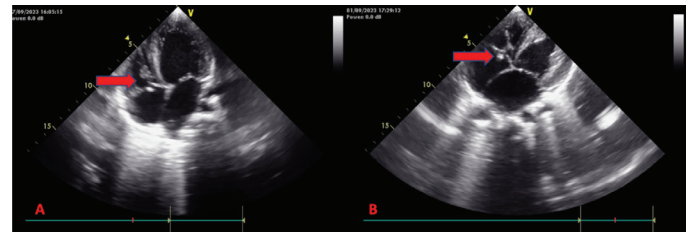
Amaç: İnfektif endokardit (İE) kalbin endokardiyal yüzeyinde genellikle bakteriyel enfeksiyondan kaynaklanan bir hastalıktır. Birden fazla sistemi etkileyebilmekte ve farklı klinik bulgularla karşımıza çıkabilmektedir. Bu durum tanı ve tedavide gecikmelere neden olabilmektedir. Burada hemolitik üremik sendrom (HÜS) ön tanısıyla tarafımıza yönlendirilen ve İE tanısı alan nadir bir olgu sunmak istedik.

Olgu: Altı yaşında erkek hasta kanlı ishal, ateş ve koyu renkli idrar şikayetleriyle dış merkeze başvurmuş. Tetkiklerinde Hb: 5,0 mg/dL, Trombosit (plt): 19000/mm³, kreatinin: 1,28 saptanan hasta HÜS ön tanısı ile seftriakson başlanarak hastanemize sevk edilmiş. Başvurusundaki muayenesinde soluk görünümü, çürük dişleri, mezokardiyak odakta 4/6 pansistolik üfürümü ve hepatosplenomegalisi mevcuttu. Tetkiklerinde derin anemi ve trombositopeni, BFT bozukluğu, idrar tetkikinde hematüri

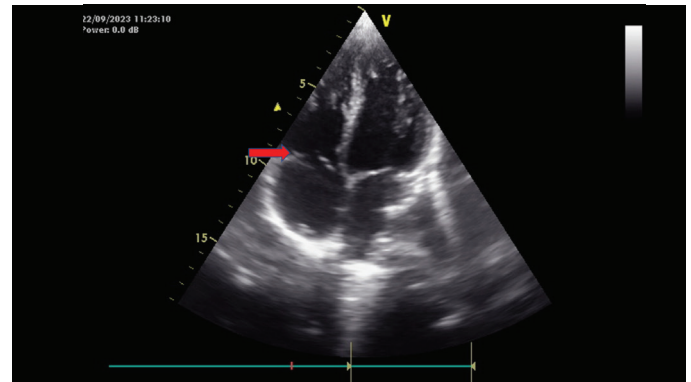
ve nefrotik düzeyde proteinürisi görüldü. İntravasküler hemolizi destekleyen periferik yayma ve laboratuvar bulguları mevcut olmayan hastada HÜS düşünülmeydi. Batın ultrasonunda hepatosplenomegali, bilateral böbrek boyutlarında ve parankim ekolarında artış saptandı. Ekokardiyografide 2,5 mm perimembranöz ventriküler septal defekt ve triküspit kapak anterior liflete yapışan kapak hareketiyle sağ atriyum içine girdiği görülen yaklaşık 23x4 mm çapında vejetasyon izlendi. Hastaya İE tanısı ile uygun antibiyotik tedavileri başlandı. Kan kültürlerinde üreme saptanmadı. Trombositopenisi ve anemisi nedeni ile tekrarlayan trombosit ve eritrosit desteği verildi. Takipte BFT'de progresif kötüleşme görüldü, kreatinin düzeyi 1,8 mg/dL'ye kadar yükseldi. Bu bozulma enfektif endokardit ilişkili glomerulonefrit ve ilaç toksisitesi ile ilişkilendirildi. Hastanın izlemde ateşi düştü. Tedavinin 3. haftasında yapılan ekokardiyografide vejetasyon boyutlarında belirgin gerileme saptandı. Dördüncü haftada hepatosplenomegalinin gerilediği, böbrek fonksiyonlarının, anemi ve trombositopenisinin düzeldiği görüldü. Tedavisi altta yatan yapısal kalp hastalığı nedeniyle 6 haftaya tamamlanması planlandı.

Sonuç: İE, çocuklarda nadir görülen mortalite ve morbiditesi yüksek bir enfeksiyondur. Pediatrik kalp cerrahisindeki gelişmelere paralel olarak İE riski yüksek çocuk sayısı da artmaktadır. Burada İE'nin oldukça faklı, birçok sistemi etkileyebilen ve ağır klinik prezentasyonları olabileceğinin özellikle konjenital kalp hastalığı olan çocuklarda akıld tutulması gerektiğinin ve bu çocuklarda ağız hijyeninin önemini vurgulamayı amaçladık.

Anahtar Kelimeler: İnfektif Endokardit, Hemolitik Üremik Sendrom, Konjenital Kalp Hastalığı



Şekil 1: A, B: Apikal-4 boşluk görüntülemesinde triküspit kapak üzerinde vejetasyon olduğu görülmektedir



Şekil 2: Apikal-4 boşlukta triküspit kapaktaki vejetasyonun tedavi ile gerilediği görülmektedir

[PS-008]**Bebeklerde Hemanjiom Tedavisinde Oral Propranololün Kalp Ritmi ve Kalp Hızı Değişkenliği Üzerine Etkisi: Tedavi Öncesi ve Tedavi Sonrası 1 Saatlik Holter Monitorizasyonu**Gökçe Yıldız¹, Mustafa Argun², Fatma Türkan Mutlu³¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Kayseri Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Kayseri²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Kayseri Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Kardiyoloji Bilim Dalı, Kayseri³Sağlık Bilimleri Üniversitesi Kayseri Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Hematoloji Bilim Dalı, Kayseri**Giriş:** Infantil hemanjiom tedavisinde oral propranololün kalp ritmi ve özellikle kalp hızı değişkenliğine etkisinin araştırılması amaçlanmıştır.**Gereç ve Yöntem:** Yirmi iki hemanjiomlu bebek oral propranolol tedavisi öncesi; fizik muayene, hemogram, glukoz, hemoglobin A1c, elektrokardiyografi, ekokardiyografi ve bir saatlik Holter monitorizasyon ile değerlendirildi. Tedavi için kontroendikasyon olmayan durumlarda oral propranolol 2 mg/kg/gün iki dozda verilen bebekler, bir ayın sonunda aynı laboratuvar araçları ile değerlendirildi.**Bulgular:** Hastaların 12'si kız, 9'u erkek ve yaşları ortalama 6,2±3,1 ay idi. Hemanjiom lokalizasyonu 11 olguda baş boyun, 6 olguda genital,

4 olguda diğer vücut bölgeleriydi. Bir aylık oral propranolol tedavisi ile ortalama kalp hızı, minimum kalp hızı ve maksimum kalp hızında azalma ve zaman domain parametrelerinden ortalama RR interval ile kalp hızı değişkenliği (HRV) kaydının her 5 dakikalık bölümü için ortalama NN aralıklarının standart sapması (SDANN) sürelerindeki artış istatistiksel olarak anlamlıydı. Diğer zaman domain parametrelerinden NN aralıklarının standart sapması (SDNN), HRV kaydının her 5 dakikalık bölümü için tüm NN aralıklarının standart sapmalarının ortalaması (SDNN indeksi), ardışık NN aralığı farklarının ortalama karekökü (rMSSD), 50 milisaniyeden fazla farklılık gösteren ardışık NN aralıklarının yüzdesi (PNN50), HRV indeksi ve RR aralığı histogramının taban çizgisi genişliği (TINN) değerleri arasında istatistiksel olarak anlamlı fark yoktu. Frekans domain parametreleri içinde, total spektral güç, çok düşük frekans (VLF), düşük frekans (LF), yüksek frekans (HF) ve LF/HF değerleri arasında istatistiksel olarak anlamlı fark yoktu (Tablo 1 ve 2).

Sonuç: Normal kardiyak bulguları olan bebeklerde hemanjiom tedavisi için bir ay süre ile 2 mg/kg/gün oral propranolol tedavisi herhangi bir kardiyak yan etkiye yol açmamaktadır. Bir saatlik Holter de belirlenen ortalama, minimum ve maksimum kalp hızında azalma ve ortalama RR intervali ile SDANN sürelerinde artış tedavide değişiklik yapmayı gerektirmemektedir.**Anahtar Kelimeler:** Hemanjiom, Infant, Propranolol, Holter, Kalp Hızı Değişkenliği**Tablo 1: Propranolol tedavisinin öncesinde ve ilk ayında bir saatlik Holter kullanılarak kalp atış hızı ve zaman domain parametreleri**

	Değerler*		Test istatistikleri	
	Tedavi öncesi	Tedavinin birinci ayı	t/z	p
Ortalama kalp hızı	142,26±9,07	133,74±7,29	3.912	0,001^y
Minimum kalp hızı	127,63±11,14	116,84±9,91	4.145	0,001^y
Maksimum kalp hızı	161,53±10,94	151,68±9,13	3.271	0,004^y
Ortalama RR interval (ms)	417,49±33,99	447,22±40,88	3,367	0,003^y
SDNN (ms)	27,0 (21,9-39,2)	28,2 (24,5-37,6)	1,630	0,103 [†]
SDNN indeksi (ms)	20,98±4,76	20,64±4,46	0,389	0,702 ^y
SDANN (ms)	17,90 (13,90-27,10)	20,80 (17,30-26,50)	2,254	0,024[†]
rMSSD (ms)	15,73±4,47	16,50±8,39	0,574	0,573 ^y
PNN50 (%)	0,50 (0,10-0,90)	0,50 (0,20-1,77)	1,035	0,300 [†]
HRV indeksi	8,78±2,32	9,67±2,30	1,789	0,090 ^y
TINN (ms)	133,56±38,42	155,94±42,55	1,873	0,077 ^y

*: Tanımlayıcı istatistikler ortalama ± standart sapma veya medyan (birinci çeyrek – üçüncü çeyrek) değeri olarak verilmiştir. t: Paired t-test istatistiği, ^y: Paired t-test, z: Wilcoxon test istatistiği, [†]: Wilcoxon test.

Tablo 2: Propranolol tedavisinin öncesinde ve ilk ayında bir saatlik Holter kullanılarak frekans domain parametreleri

	Değerler*		Test istatistikleri	
	Tedavi öncesi	Tedavinin birinci ayı	t/z	p
Total spektral güç (ms ²)	323,7 (170,9-656,2)	295,4 (191,6-544,3)	0.322	0,748 [†]
VLF (ms ²)	129,0 (54,4-222,2)	143,3 (70,6-447,9)	1.167	0,243 [†]
LF (ms ²)	110,2 (70,7-207,1)	106,7 (72,4-162,0)	0.121	0,904 [†]
HF (ms ²)	41,68 (18,34-67,09)	34,12 (18,63-65,30)	1.087	0,277 [†]
LF/HF	2,78 (1,71-3,43)	3,17 (2,02-4,26)	1.372	0,170 [†]

*: Tanımlayıcı istatistikler ortalama ± standart sapma veya medyan (birinci çeyrek – üçüncü çeyrek) değeri olarak verilmiştir. t: Paired t-test istatistiği, *: Paired t-test, z: Wilcoxon test istatistiği, †: Wilcoxon test.

[PS-009]**İnfanтта Popliteal Arterden Kateter Parçasının Perkütan Yolla Çıkarılması**

Tayfun Uçar¹, Mehmet Mustafa Yılmaz¹, Begüm Murt¹, Alperen Aydın¹, Mehmet Gökhan Ramoğlu¹, Merve Havan², Tanıl Kendirli²

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı, Ankara

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Anabilim Dalı, Ankara

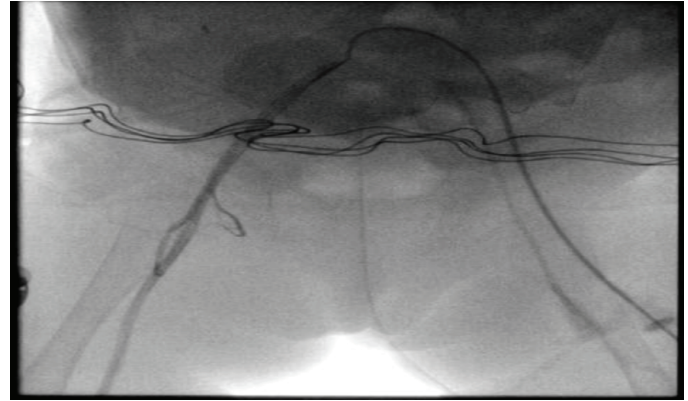
Amaç: Endovasküler girişim sıklığı arttıkça yabancı cisim ve embolizasyon insidansı da artmaktadır. Burada 7,5 ay, 7,5 kg karaciğer nakli sonrası konmuş femoral arter kateterin revizyonu sırasında kateterin koparak femoral artere oradan popliteal artere geçen parçanın perkütan çıkarılması sunulmuştur.

Olgu: Yedi buçuk aylık kız hasta, bilier atrezi, hepatik ensefalopati ve multiorgan yetmezliği tanılarıyla karaciğer nakli yapılan bebeğe Postop 1. günde sağ femoral arter kateter revizyonu sırasında kateter koparak femoral artere oradan popliteal artere geçtiği görülmüş. Hastanın alt ekstremitelerde perfüzyonla ilişkili komplikasyonları mevcuttu. Kateter parçası direkt grafide radyopak olmadığı için görülmedi. Doppler incelemesinde Sağ yüzeysel femoral arter lümeninden başlayarak popliteal arter distaline uzanan kateter parçası arter lümeninde izlendi. Hasta çocuk kalp-damar cerrahisi ekibiyle birlikte değerlendirildi ve cerrahi olarak kateterin alınmasının çok yüksek riskli olduğu ve arterin dikilmesi sırasında önemli darlık gelişeceği belirtildi. Perkütan kateter parçasının çıkarılmasına karar verildi. Sol femoral arteriyal yol açıldı ve 4 French kılıf yerleştirildi. 4F Cobra kateter hidrofilik kılavuz tel üzerinden sol femoral arterden, sol iliak arter, sağ iliak artere ve sağ femoral artere kadar ilerletilerek kontrast madde enjeksiyonu yapıldı ve yabancı cisme ait dolma defektinin olduğu görüldü. Snare kateter ile exchange edildi. Kateter popliteal arter düzeyinde yabancı cisim uç kısmı hizasına ilerletildi. Kateter parçası, snare ile başarılı bir şekilde yakalandı, geri çekilerek sol femoral arterden çıkarıldı. Yabancı cisim çıkarma işlemi 10 dakika sürdü. İşlem sırasında ve sonrasında herhangi bir komplikasyon (hematom, perforasyon, aritmi veya kanama) gözlenmedi. İşlem sonrası hasta yoğunbakım izleminde sağ alt ekstremitelerde distal perfüzyon bozukluğu kliniği düzeldi.

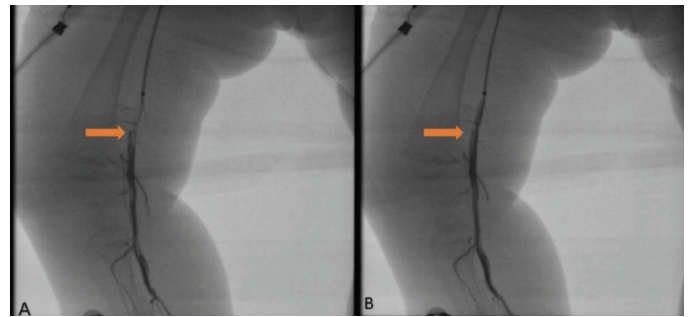
Sonuç: İnvasif işlemler sırasında çok dikkatli olunması ve hayati komplikasyonların gelişebileceği akıld tutulmalıdır. Küçük bir bebekte popliteal arterden perkütan alınma olgusu literatürdeki ilk olgudur.

Minimal invazif ve girişimsel tekniklerin hızla gelişmesi ve yaygınlaşması sayesinde intrakardiyak ve intravasküler yabancı cisimlerin transkateter yolla çıkarılmasının son yıllarda yaygın ve güvenli bir tedavi olduğu gösterilmiştir.

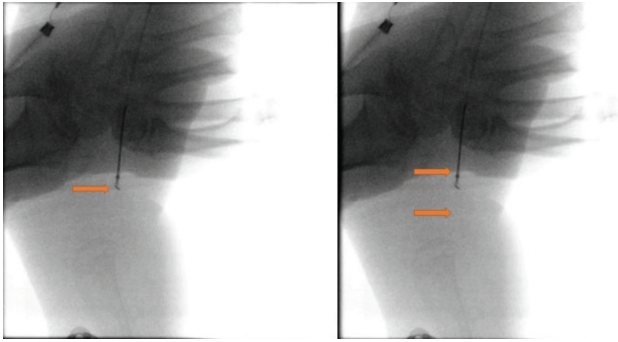
Anahtar Kelimeler: Perkütan Girişim, Endovasküler Yabancı İsim, Popliteal Arter



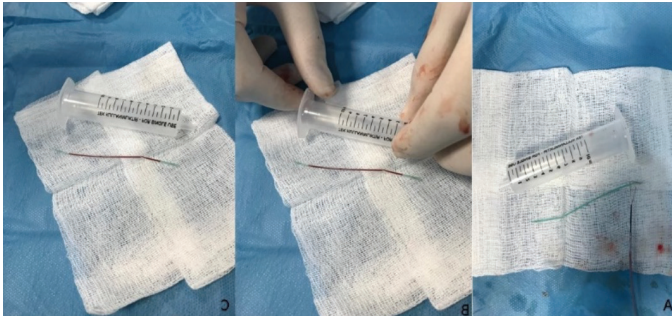
Şekil 1: Sol femoral arterden cobra kateter aracılığıyla sağ iliak artere ilerletilerek verilen kontrast madde enjeksiyonu



Şekil 2: A, B: Anjiyografik görüntüler, kateter ucu sağ femoral arterdeyken verilen kontrast madde enjeksiyonunda yabancı cisme ait dolma defekti görülmekte



Şekil 3: Kateter parçasının snare ile yakalandı



Şekil 4: Çıkarılan kateter parçası

[PS-010]

Ailevi Akdeniz Ateşi Hastalarında Uzamış Febril Miyalji Sendromunun Özellikleri ve Seyri

Emine Özçelik, Zahide Ekici Tekin

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Romatolojisi Kliniği, Ankara

Giriş: Uzamış febril miyalji sendromu (UFMS) uzamış ateş, yaygın miyalji, karın ağrısı, artralji/artrit ile seyredabilen nadir görülen bir vaskülitir. UFMS, ailevi Akdeniz ateşi (AAA) tanılı hastalarda takipte ortaya çıkabilir ya da AAA'nın ilk bulgusu olabilir. Çalışmamızda UFMS nedeniyle takip edilen hastaların kliniği, laboratuvar bulguları ve aldıkları tedavilerin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: UFMS tanısıyla Ocak 2013-Aralık 2022 tarihleri arasında Çocuk Romatolojisi Kliniği'nde takip edilen hastaların verileri geriye dönük incelendi; demografik verileri, klinik bulguları, laboratuvar bulguları, uygulanan tedavileri kaydedildi.

Bulgular: Toplamda 1062 AAA hastasında UFMS tanısı alan 14 hasta çalışmaya alındı. Hastaların 8'i (%57,1) kızdı. Tanı anındaki yaş ortancası 8,5 (6-20) yılı. Hastaların tamamında başvuru miyalji ve ateş; 10'unda (%71,4) artralji, 9'unda (%64,3) karın ağrısı mevcuttu. Yakınma başlamasından UFMS tanısı alana kadar geçen sürenin ortancası 12 (7-30) gündü. Ortanca eritrosit sedimentasyon hızı 54 mm/saat (25-125), CRP 7,5 mg/dL (1,5-194), CK 46,5 U/L (13-221) idi. Beş hastada (%35,7) UFMS, AAA'nın ilk bulgusu olarak saptanırken 9 hastada (%64,3) AAA tanısı ile takip edilirken hastalık seyrinde ortaya çıktı. AAA tanısıyla UFMS gelişmesine kadar geçen süre ortanca 4 (1-14) yılı.

MEFV gen incelemesinde hastaların 6'sında (%42,9) M694V homozigot, 3'ünde (%21,4) M694V heterozigot, 4'ünde (%28,6) M694V/M680I, birinde (%7,1) V726A heterozigot saptandı. UFMS tanısı konulduğunda ISSF puanlamasına göre hastaların 6'sında (%42,9) hafif, 7'sinde (%50) orta, 1'inde (%7,1) ağır hastalık vardı. 4 hastaya yapılan EMG ve/veya kas biyopsisi sonucu non-spesifik sonuçlanması nedeni ile kas MRG yapıldı. Bu hastalarda miyozit saptandı. Dört hastaya (%28,6) nonsteroid antienflamatuvar ilaç (NSAİİ), 10'una (%71,4) steroid tedavisi verildi. Hastaların yatış sürelerinin ortancası 10 (5-30) gündü. UFMS tanısı alan 14 hastanın 4'ü (%28,6) tanıdan önce veya sonra kolşisin dirençli AAA nedeniyle biyolojik ajan kullandı.

Sonuç: UFMS, AAA'nın ilk klinik sunumu olabilir. Bu nedenle ateş, miyalji, yüksek akut faz belirteçleri olan hastalarda AAA araştırılmalıdır. UFMS gelişen AAA hastalarında kolşisin direnci ile karşılaşılabılır.

Anahtar Kelimeler: Ailevi Akdeniz Ateşi, Çocukluk Çağı, Uzamış Febril Miyalji Sendromu

[PS-011]

Çocukluk Çağı İdiyopatik Enflamatuvar Miyopati Hastalarında Hastalık Seyri ve Ciddi Komplikasyonların Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi

Melike Mehveş Kaplan, Banu Çelikel Acar

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Romatolojisi Kliniği, Ankara

Giriş: İdiyopatik enflamatuvar miyopatiler (İİM), esas olarak deri ve proksimal kasların etkilendiği, kronik, multisistemik, otoimmün hastalıklardır. Bu çalışmada İİM hastalarında, hastalık seyri ve ciddi komplikasyonların belirleyicilerinin araştırılması amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Ankara Bilkent Şehir Hastanesi'nde 2008-2023 yılları arasında İİM tanısıyla takip edilen hastaların dosya verileri retrospektif olarak incelendi. Demografik, klinik, laboratuvar bulguları, miyozit spesifik antikorlar (MSA), tedaviler, hastalık seyri ve komplikasyonlar kaydedildi.

Bulgular: İİM tanısı ile takipli 30 hasta çalışmamıza dahil edildi. Hastaların 18'i (%60) kızdı. Ortanca tanı yaşı 118,5 (IQR: 76,5-139,5) aydı. Semptom başlangıcından tanıya kadar geçen ortanca süre 2 (IQR: 1-8,25) aydı. Hastaların 26'sında (%86,7) kas güçsüzlüğü, 27'sinde (%90,0) deri bulgusu, 11'inde (%36,7) artrit, 4'ünde (%13,3) gastrointestinal sistem tutulumu, 2'sinde (%6,6) yaygın ödem, 1'inde (%3,3) akciğer tutulumu, 1'inde (%3,3) kardiyak tutulum mevcuttu. Hastaların 6'sında (%20,0) anti-NXP2, 4'ünde (%13,3) anti-TIF1 γ, 3'ünde (%10,0) anti-MDA5, 3'ünde (%10) anti-Ku, 2'sinde (%6,7) anti-Mi-2, 2'sinde (%6,7) anti-SRP, 2'sinde (%6,7) anti-Pm-Scl, 2'sinde (%6,7) anti-OJ, 1'inde (%3,3) anti-SAE, 1'inde (%3,3) anti-PL7 MSA pozitifliği. Ortanca çocukluk çağı miyoziti değerlendirme ölçeği (CMAS) skoru tanı anında 31 (IQR: 15-42), 3. ayda 43 (IQR: 37-46), 6. ayda 46 (IQR: 42-48), 12. ayda 50,5 (IQR: 48-51) idi. Ortanca takip süresi 25 (IQR: 17,7-72,25) aydı. Hastaların 14'ü (%46,7) pulse metilprednizolon, 29'u (%96,7) metotreksat, 12'si (%40,0) intravenöz immünglobulin IVIG, 7'si (%23,3) mikofenolat mofetil, 9'u (%30) hidroksiklorokin, 1'i (%3,3) siklofosamid, 1'i (%3,3) ritüksimab tedavisi aldı. Hastaların 15'inde (%50,0) monosiklik, 4'ünde (%13,3)

polisiklik, 11'inde (%36,6) persistan seyir gözlemlendi. Üçünde (%10) kalsinozis, 2'sinde (%6,7) ciddi steroid yan etkisi gelişti. Altıncı ay CMAS skoru ile monosiklik hastalık seyri arasında anlamlı istatistiksel ilişki mevcuttu ($p=0,027$). Kalsinozis ile persistan hastalık seyri arasında anlamlı istatistiksel ilişki mevcuttu ($p=0,05$).

Sonuç: İlim olgularında CMAS skoru hastalık seyri öngörüsünde önemlidir. Altıncı ay CMAS skoru düşük olan hastalarda polisiklik/persistan seyir ihtimalinin arttığı göz önünde bulundurularak bu hasta grubu yakından izlenmelidir.

Anahtar Kelimeler: İdiyopatik Enflamatuvar Miyopati, Juvenil Dermatomiyoit, Komplikasyon, Prognoz

[PS-012]

Romatizmal Hastalıklar ve Enflamatuvar Bağırsak Hastalığı Birlikteliği

Nur Ayça Çelik¹, Zarife Kuloğlu², Özen Taş³, Fatma Aydın³,
Ceyda Tuna Kırsacıoğlu², Aydan Kansu², Z. Birsin Özçakar³

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

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Gastroenterolojisi Bilim Dalı, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Romatolojisi Bilim Dalı, Ankara

Amaç: Çocukluk çağı romatizmal hastalıkları kronik, çoklu organ tutulumu yapabilen, aktivasyon ve remisyon dönemlerinden oluşan birçok farklı hastalığı kapsamaktadır. Enflamatuvar bağırsak hastalığı (EBH) çeşitli romatizmal hastalıklarla beraber görülebilmektedir. Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Romatoloji Polikliniği'nde takip edilen hastalar incelendiğinde 25 hastaya EBH'nin eşlik ettiği tespit edildi. Burada farklı klinik bulgularla Porto kriterlerine göre EBH tanısı alan 4 hasta sunulmuştur.

Olgular: Olgular 1: Sekiz yaşından itibaren entezit ilişkili artrit tanısı ile takipli erkek hasta, naproksen ve metotreksat tedavileri ile remisyonda izlenmekteydi. On dört yaşında kilo kaybı, akut faz reaktan yüksekliği ve dirençli demir eksikliği anemisi (DEA) olması nedeniyle değerlendirildiğinde EBH tanısı aldı. Tedavisine salazoprin eklenen hastada yeterli düzelme olmaması üzerine adalimumab tedavisine geçildi. Hasta adalimumab tedavisi ile remisyonda izlenmektedir. Olgular 2: On yaşında kronik bakteriyel olmayan osteomyelit tanısı alan erkek hasta, naproksen ve sulfasalazin tedavisi ile remisyonda izlenmekteydi. On beş yaşında tekrarlayan anal apse nedeniyle yapılan incelemeler sonucunda EBH (undetermine kolit) tanısı alan hastaya infliximab başlandı. Hasta salazoprin ve infliximab tedavileriyle remisyonda izlenmektedir. Olgular 3: Dört yaşından itibaren ailevi Akdeniz ateşi (AAA) tanısı olan kız hasta, kolşisin tedavisi altında ataksiz izlenmekte idi. On altı yaşında dirençli DEA saptanması nedeniyle yapılan incelemelerde CH tanısı aldı. Azatioprin ve mesalazin tedavisi başlandı. Tedavisini düzenli kullanmayan hastanın dirençli DEA izlemede devam etmektedir. Olgular 4: On yaşında AAA tanısı alan erkek hastaya kolşisin tedavisi başlandı. Tanı sırasında boy kısalığı ve malnütrisyon saptanması üzerine yapılan ayrıntılı değerlendirmede hastaya CH tanısı konuldu. Malnütrisyonu için enteral beslenme ürünü, boy kısalığı için büyüme

hormonu, CH'ye yönelik budenofalk tedavisi başlandı. Bir yıl sonra klinik ve histopatolojik remisyon sağlanan hastanın budenofalk tedavisi kesildi. Remisyonda olan hastanın tedavisine sadece kolşisin ile devam edilmektedir.

Sonuç: Enflamatuvar bağırsak hastalığı klasik klinik yakınmalar ile görülebileceği gibi silik bulgularla da karşımıza çıkabilir. Romatolojik hastalıklara sıklıkla EBH eşlik edebileceği için en küçük şüphe durumunda bu hastaların çocuk gastroenteroloji bölümüne danışılması erken tanı ve tedavi almalarını kolaylaştıracaktır.

Anahtar Kelimeler: Ailevi Akdeniz Ateşi, Enflamatuvar Bağırsak Hastalığı, Romatizmal Hastalıklar

[PS-013]

Göğüs Ağrısı Olan 8 Yaşında Çocuk: Beklenmedik Bir Etiyoloji

Şeyma Kayalı¹, Serpil Kaya Çelebi¹, Emine Gülşah Özdemir²,
Abdurrahman Velit³

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Kliniği, Ankara

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji Kliniği, Ankara

³Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

Amaç: Göğüs ağrısı çocuklarda ve ergenlerde yaygın görülen, ancak ailelerde olası kardiyak problemi akla getirdiğinden, endişeye yol açan bir semptomdur. Çocukluk çağı göğüs ağrısı oldukça geniş bir etiyolojik spektruma sahiptir ve kardiyak nedenler oldukça azdır. Bununla birlikte, çocuklarda troponin yüksekliği, hem kardiyak nedenler hem de kalp dışı faktörlere bağlı yüksek tespit edilebilir. Burada troponin yüksekliği ve göğüs ağrısı nedeniyle kardiyolojiye refere edilen ve APSGN tanısı alan hastayı sunmak istedik.

Olgular: Sekiz yaşında kız hasta, 2 gün önce başlayan ve devam eden göğüs ağrısı şikayetiyle çocuk acil servise başvurdu. İki hafta önce geçirilmiş üst solunum yolu enfeksiyonu olduğu öğrenildi. Göğüs ağrısının eforla ilişkisiz, batıcı vasıfta olduğu bildirildi. Aile öyküsünde anne ve baba 1. derece akraba idi. Vital bulgularında tansiyon yüksekliği (150/100 mmHg) saptandı. Fizik muayenesinde; orofarenkste hiperemi ve periorbital ödem tespit edildi. Başlangıç laboratuvar incelemelerinde; CRP 21,2 mg/L, Troponin I 1163 ng/L, BNP 232 ng/L ile yüksek tespit edildi. Tam idrar tetkikinde proteinüri ve hematüri tespit edildi. Miyokardit, perikardit, nefritik sendrom ön tanıları ile hasta hospitalize edildi. İleri incelemelerde; renal ultrasonu normal idi. EKG de normal sinüs ritmi izlendi, ekokardiyografide sol boşluklarda genişleme ve hafif mitral yetersizlik tespit edildi. İleri laboratuvar incelemelerinde C3, 39 mg/dL (normal 90-180 mg/dL) ile düşük, ASO 400 IU/mL (normal <150 IU/mL) ile yüksek tespit edildi. Serum kreatinin, albümin, spot idrar protein, kreatinin değerleri normal geldi. Mevcut bulgularla hastada, aşırı sıvı yüklenmesine sekonder sol ventriküler gerilme ile komplike olan APSGN olduğu düşünüldü, uygun tedavi ile semptom ve bulguları geriledi.

Sonuç: Çocuklarda akut glomerulonefritin en sık nedeni APSGN'dir. Hastalığın mekanizması, immünolojik hasara ikincil olarak, kompleman aktivasyonu ve immün kompleks, nötrofil, makrofajlar ve C3'ün birikmesiyle birlikte renal glomerüler proliferasyon ve enflamasyondur. Bu durum hastada, hematüri, proteinüri ve aşırı sıvı yüklenmesine yol açar. Aşırı sıvı yüklenmesine bağlı kardiyak disfonksiyon görülebilmektedir. Bu nedenle, hipertansiyona eşlik eden, kardiyak patoloji veya streptokok enfeksiyonu bulgusu varlığında APSGN tanısı akla getirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, Glomerulonefrit, Göğüs Ağrısı, Troponin

[PS-014]

Egzama Herpeticum: Tıbbi Bir Acil Durum

Şeyma Erdem Torun¹, Gül Arga²

¹Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Van

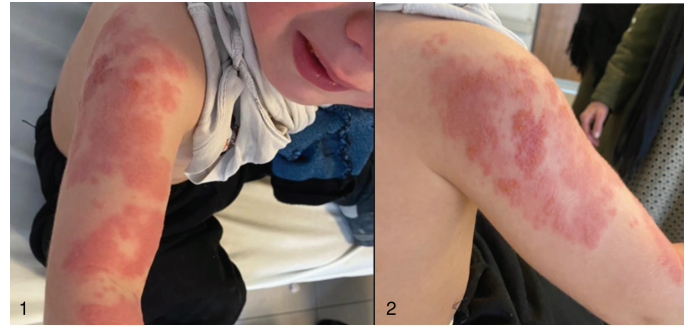
²Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Kliniği, Van

Amaç: Kaposi'nin variselliform döküntüsü olarak da bilinen Egzama herpetikum (EH), genellikle atopik dermatit olmak üzere altta yatan bir deri hastalığı zemininde ortaya çıkar. Nadir görülür ve potansiyel olarak yaşamı tehdit eden yaygın kutanöz veziküller ile karakterize bir viral enfeksiyondur. Sıklıkla herpes simpleks virüs (HSV) tip 1 neden olmaktadır. Burada 2 yaşında daha önce sağlıklı bir hastada yatırılarak izlenen EH olgusu sunulmaktadır.

Olgu: Bilinen bir hastalığı olmayan 2 yaşında erkek hasta 3 gün önce başlayan 39 derece ateş ve öncelikle sağ omuz bölgesinde başlayan daha sonra alt kol ve ellere yayılan ağrılı ve kaşıntılı yaygın döküntü nedeniyle başvurdu. Muayenesinde hasta düşkün, halsiz görünümde olup; ajiteydi. Sağ kolda omuz bölgesinden, ele kadar yaygın, eritemli zeminde yer yer aktif gruplaşmış servikal 4-5 ve 6 dermatom sınırlarına uyan herpetiform lezyonlar görüldü (Resim 1-3). Diğer sistem muayeneleri doğal ve mukozal tutulum görülmedi. Annenin yakın dönemde ve tekrarlayan uçuklarının olduğu öğrenildi. Hastaya EH tanısı konuldu. Böbrek fonksiyon testleri normal olan hastaya uygun hidrasyon ve intravenöz (iv) asiklovir tedavisi başlandı. Sekonder bakteriyel enfeksiyon açısından sürüntü, kan ve boğaz kültürü alınarak ampisilin-sulbaktam iv başlandı. HSV tip 1 IgM ve IgG serolojisi pozitif sonuçlandı. Sürüntü, kan ve boğaz kültüründe üreme saptanmadı. Varisella zoster virüs serolojisi IgM negatif geldi. IgG pozitifliği, aşıya bağlandı. Yedi günlük tedavi sonrasında hastanın herpetik lezyonları bütünüyle geriledi.

Sonuç: EH tıbbi bir acil durum olarak kabul edilir. Yanlış teşhis ve tedavide gecikme ciddi komplikasyonlara neden olabileceğinden sistemik antivirallerle derhal tedavi edilmelidir. Ayırıcı tanıda kontakt dermatit, impetigo ve suçiçeği gibi diğer deri enfeksiyonları akılda tutulmalıdır. Sunulan olguda, hastanın immün yetmezlik veya önceki deri bozukluklarını düşündüren herhangi bir öyküsü yoktu. Ancak Herpes virüs temas öyküsü vardı. Bu olguda öncesinde herhangi bir deri patolojisi olmadığı bilinen hastalarda bile klinik uyumlu olması halinde EH tanısını düşünmenin önemi vurgulanmaktadır. Asiklovirin hızlı uygulanması, hastalığın seyrini kısaltmak ve yayılmasını önlemek için zorunludur.

Anahtar Kelimeler: Egzama Herpetikum, Kaposi'nin Variselliform Döküntüsü, Atopik Dermatit, Herpes Simpleks Virüs



Resim 1, 2: Sağ omuzda C4, 5 ve 6 dermatomlarına uyan herpetik lezyonlar



Resim 3: Sağ elde herpetiform lezyonlar

[PS-015]**Yenidoğan Döneminde *Streptococcus pyogenes* Osteomiyeliti Olgusu**

Nazlı Melisa Ertem¹, Döndü Nilay Penezoğlu², Belkıs Hatice İnceli²,
Yasemin Ezgi Köstekci³, Seda Kaynak Şahap⁴, Emel Okulu³, Suat Fitöz⁴,
Halil Özdemir², Ergin Çiftçi²

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

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Ankara

⁴Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Radyolojisi Bilim Dalı, Ankara

Amaç: Osteomiyelit çocuklarda nadir görülen lokalize bir kemik enfeksiyonudur. Bütün yaş gruplarında *Staphylococcus aureus* en sık görülen etken olmakla birlikte pekçok mikroorganizma osteomiyelite neden olabilir. Burada *Streptococcus pyogenes* kaynaklı osteomiyelit tanısı alan bir yenidoğan sunulmuştur.

Olgu: Yirmi üç günlük erkek hasta ateş, emmede azalma, hızlı nefes alıp verme şikayetleriyle hastanemize getirildi. Hastanın özgeçmişinde, zamanında sezaryen ile doğduğu, postnatal 4. günde göbeğinin düştüğü, kızarıklık ve akıntı gelişmesi üzerine başka hastanede antiseptik solüsyonla pansuman önerildiği öğrenildi. Muayenesinde ateş odağı saptanmayan hasta takip ve tedavisi için hastanemize yatırıldı. Tetkiklerinde BK: 17.470/mm³, TNS: 7.900/mm³, TLS: 6.740/mm³, CRP: 110 mg/dL, idrar muayenesi normal ve BOS glukoz: 40 mg/dL, protein: 62 mg/dL şeklinde sonuçlanıp BOS direkt bakısında hücre görülmedi. Geç neonatal sepsis ön tanısı ile sefotaksim ve vankomisin tedavileri başlandı. Kan kültüründe *Streptococcus pyogenes*, idrar kültüründe Klebsiella pneumonia üredi. Tedavisi sefotaksim ve klindamisin olarak düzenlendi. Yatışının ikinci gününde sol bacak hareket kısıtlılığı, dokunulduğunda huzursuzluk fark edildi. Hastaya çekilen direkt grafi ve ultrasonografi normal olarak değerlendirildi, osteomiyelit ön tanısıyla yapılan kalça manyetik rezonans görüntülemesinde sol femur epifizinde kontrastlanmayan alanlar, akut hematojen osteomyelit lehine olarak değerlendirildi. Ortopedi bölümü tarafından yapılan değerlendirmede cerrahi işlem düşünülmeydi. Antibiyotik tedavisinin 43. gününde yapılan görüntülemesinde sol femur epifizinde kontrastlanmayan alanlar (önceki incelemeyle benzer), sağ femur proksimal epifizinde önceki incelemeye göre kontrastlanmada azalma saptandı. Ortopedi bölümü tarafından tekrar değerlendirilen hastanın mevcut tedavisine devamı önerildi. Antibiyotik tedavisi 8 haftaya tamamlanarak hasta taburcu edildi. Hastanın kontrol muayenesinde kalça ve bacak hareketleri normaldi, hassasiyet ve hareket kısıtlılığı saptanmadı.

Sonuç: *Streptococcus pyogenes* önemli osteomiyelit etkenidir. Yenidoğanlar gibi riskli çocuklarda multifokal osteomiyelit görülebilir. Erken tanı ve uygun tedavi ile riskli çocuklarda bile prognoz iyi olabilir. Omfalit gibi enfeksiyonlar çoğu zaman lokal bakım ve uygun hijyen koşulları ile düzelse de hematojen yayılım ile önemli lokalize

enfeksiyonlara yol açabilir. Burada göbeğinde akıntı olması haricinde başka risk faktörü bulundurmeyen yenidoğanda gelişen osteomiyelite dikkat çekmek istedik.

Anahtar Kelimeler: Ateş, Osteomiyelit, Yenidoğan

[PS-016]**Atipik El Ayak Ağız Hastalığı: Olgu Sunumu**

Zeynep Kundaktepe¹, Şeyma Kayalı², Tuğba Cancan Erat³, Abdurrahman Velit¹

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

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Kliniği, Ankara

³Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Kliniği, Ankara

Amaç: El-ayak-ağız hastalığı (EAAH), genellikle yedi yaşın altındaki çocukları etkileyen, bulaşıcılığı ve küresel prevalansı yüksek bir hastalıktır. Olgular genellikle ateş, el ve ayaklarda deri erüpsiyonları ve ağızda veziküllerle karakterize kendini sınırlayan bir durum olan klasik EAAH kliniği ile başvururken, olgularda bül veya kabuklanma tipik değildir. Bu olgu; 5 ayrı anatomik bölgede farklı deri döküntüsü kliniği ile araştırılan hastanın atipik EAAH tanısı alması ile, küçük çocuklarda alışılmışın dışındaki deri bulgularında da klinisyenlerce EAAH düşünülmesi gerektiğinin akılda tutulması için sunulmuştur.

Olgu: İki gündür vücutta oluşan yaygın döküntü, huzursuzluk ve emmede azalma şikayeti ile polikliniğe getirilen 1 ay 20 günlük erkek hastanın fizik muayenesinde; genel durumu iyi-orta, vital bulguları stabil, huzursuz görünümde idi. Vücut ağırlığı 5200 gr (35 P), boy 58 cm (44 P), baş çevresi 42 cm (90 P) olarak ölçüldü. Yüz, gövde ve genital bölgede yaygın, hiperemik zeminde bazılarının üzeri kurutlanmış egzamatöz papüler döküntü mevcuttu, diğer sistem muayeneleri normaldi (Resim 1). Laboratuvar tetkikleri normal sınırlarda olan hasta beslenmesinin azalmış olması nedeniyle çocuk servisine yatırılarak; destek tedavileri ile yaygın deri döküntüsüne yönelik lokal bakım başlandı. Hastamızın yakın takibi sırasında annesinde ve aynı evde yaşayan 5 yaşındaki kardeşinde de el, ayak ve ağız çevresinde vezikilopüstüler döküntülerinin oluşması nedeni ile hastamızda tanı olarak egzema koksakium düşünüldü (Resim 2). Hastanın yaygın lezyonları yedi gün sonunda deskuamasyon göstererek iyileşti.

Sonuç: EAAH kendi kendini sınırlayan ve sadece destekleyici tedavi gerektiren çocukluk çağının ateşli viral bir hastalığıdır. Atipik EAAH'yi egzama herpetikum, varicella-zoster virüsü veya büllöz impetigo gibi durumlardan ayırt etmek önemlidir. Klinisyenlerce bu durumun tanınması gereksiz tetkik, tedaviyi ve hastaneye yatışları azaltabileceğinden; yaygın egzamatöz veziküler veya vezikülobüllöz döküntüyle seyreden olgularda ayırıcı tanıda atipik EAAH düşünülmesi önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Atipik, Ekzantem, El Ayak Ağız Hastalığı, Koksaki Virüs

[PS-017]**Süt Çocuğu Kolestazının Nadir Bir Nedeni: Sitomegalovirüs (CMV) Hepatiti**

Esra Sönmez¹, Melahat Melek Oğuz¹, Elif Alçı¹, Zeynep Savaş Şen², Ayşegül Tok³, Elif Soyak Aytekin⁴

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Kliniği, Ankara

³Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Kliniği, Ankara

⁴Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji Kliniği, Ankara

Amaç: Yenidoğan ve süt çocukluğunda kolestatik karaciğer içi ve dışı nedenler olarak kategorize edilebilir. Enfeksiyonlar, metabolik hastalıklar, genetik, endokrin, kolestatik sendromlar ve toksinler karaciğer içi kolestatik nedenler arasındadır. Yenidoğan ve süt çocuğu kolestatizinin erken dönemde tanınip, sebebe yönelik tedavinin başlanması oldukça önemlidir. Bu yazıda transaminaz yüksekliği ve kolestatik tablosu ile başvuran, sitomegalovirüs (CMV) hepatiti tanısı alan 45 günlük bir kız olgu sunulmuştur.

Olgu: Yenidoğan döneminde kusma ve akut faz reaktan yüksekliği nedeniyle dış merkezde 2 defa yatışı olan, taburculuk sonrası kontrolde kolestatik ve transaminaz yüksekliği saptanan 45 günlük kız hasta, immün yetmezlik ve metabolik hastalık ön tanısı ile hastanemiz bebek servisine kabul edildi. Sistemik muayenesi doğaldı, mikrosefalisi olan hastanın nörogelişimi ayı ile uyumluydu. Yatışında alınan tetkiklerinde AST: 1730 U/L, ALT: 1547 U/L, GGT: 280 U/L, T. Bil: 2,53 mg/dL, D.Bil: 2,08 mg/dL, INR: 1,2 saptandı. Tam kan sayımında anemi haricinde sitopenisi yoktu. Abdomen ultrasonografi ve ekokardiyografi normal saptandı. Asetilsistein (NAC) infüzyonu, kolestatik protokolü ve ursodeoksikolik asit başlandı. Etiyolojiye yönelik alınan tetkiklerinde plazma CMV PCR kopya sayısı 55100 olarak saptandı, henüz immünolojik tetkikleri sonuçlanmamış olan hasta, CMV hepatiti kabul edilerek iv gansiklovir tedavisi başlandı ve intravenöz immünglobülin (İVİG) 1 gr/kg tek sefer verildi. Göz muayenesinde CMV retinitisi saptanmadı, işitme testinden geçti. On dört gün iv gansiklovir tedavisinden sonra valgansiklovir oral 1 hafta daha devam edildi. Tedavi öncesi 55100 olan CMV PCR kopya sayısı birer hafta ara ile 510 ve <34'e geriledi. NAC infüzyonu 72. saatinde kesildi. Gansiklovir tedavisinin 2. haftasında bilirubin, 3. haftasında ise transaminaz değerlerinin normal aralığa gerilediği görüldü. Lenfosit alt grupları yaşına göre normal aralıkta, HLA DR B hücrelerde %100 sonuçlandı. Gönderilen tüm ekzon dizilemesi (WES) genetik analizi henüz sonuçlanmamış olup, immünolojik tetkikleri normal olsa bile genetik sonuçlanana kadar canlı aşılardan yapılmaması planlandı.

Sonuç: Süt çocuğu kolestatik ayırıcı tanıları arasında CMV hepatiti nadir görülmesi nedeni ile burada sunulmuştur. Ayırıcı tanıda CMV mutlaka akla gelmeli, tedavide gecikilmemelidir. CMV hepatiti geçiren süt çocuklarında immün yetmezlik araştırılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Kolestatik, Sitomegalovirüs (CMV) Hepatiti, Transaminaz Yüksekliği

[PS-018]**Pansinüzit Komplikasyonu Olarak Gelişen Orbital Selülit, Subdural Ampiyem Ve Pnömoşefali Olgusu**

Sinan Saylık¹, Ahsen Nur Saylık¹, Mustafa Gençeli², Özge Metin Akcan³

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Konya

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Anabilim Dalı, Konya

³Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Anabilim Dalı, Konya

Amaç: Sinüzit komplikasyonu olarak preseptal selülit, orbital selülit, mastoidit, menenjit, subdural ampiyem ve beyin apsesi görülebilmektedir. Subdural ampiyem fizik muayenede belirgin bulgu vermemektedir, gelişmiş görüntüleme yöntemlerine rağmen gözden kaçabilmektedir. Subdural ampiyem çoğu zaman acil cerrahi girişim gerektirmektedir. Bazı olgularda ise hızlı ve uygun antibiyoterapi ile cerrahi girişime gerek kalmadan tedavi yoluna gidilebilmektedir. Orbital selülitte ise çoğu zaman cerrahi tedavi gerekliliği bulunmaktadır. Bu olguda pansinüzit komplikasyonu olarak subdural ampiyem, orbital sellülit ve pnömoşefali gelişen ve tedavisinde cerrahi girişim gereken 8 yaş kız hasta sunuldu.

Anahtar Kelimeler: Sinüzit, Subdural Ampiyem, Orbital Selülit

[PS-019]**Aşırı Doz Sertralin Kullanımı ile Oluşan Serotonin Sendromu Olgusu**

Memduha Berna Ertekin, Suna Atılğan, Osman Yakup Bozkurt, Deniz Yıldız, Hilal Karpuzcu, Dilek Sarıcı

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

Amaç: İntihar girişimleri, gittikçe artan bir sorundur. En yaygın intihar girişimi yöntemi bilinçli olarak aşırı dozda ilaç alımı iken, adolesanların büyük kısmının ilaç alımının olası etkilerini öngöremediği bildirilmiştir. Bu olgu, intihar girişimi nedeni ile sertralin alan hastalarda serotonin sendromu gelişebileceğinin klinisyenler tarafından düşünülmesi gerektiğini vurgulamak için sunulmuştur.

Olgu: Bulantı ve baş dönmesi şikayeti ile çocuk acil kliniğine başvuran 15 yaş kız hastanın öyküsünde; toplam 2000 mg sertralin (Lustral 100 mg Pfizer İlaçları Ltd. Şti.) içeren 20 tablet alarak intihar girişiminde bulunduğu, ilacı aldıktan 1 saat sonra şikayetlerinin kusma sonrasında başladığı öğrenildi. Fizik muayenesinde; genel durumu orta, bilinci açık, ajite görünümde, Glasgow Koma Skoru 14, vücut ısısı 36,6 °C, nabız 83 atım/dakika, kan basıncı 120/70 mmHg, ışık refleksi bilateral reaktif, bilateral midriyazisi mevcut, patellar refleksi canlıydı. İlaç alımının üzerinden 4 saat geçmiş olması nedeniyle mide lavajı ve aktif kömür uygulaması yapılmadı. Hasta kardiyak monitorize edilirken, damar içi sıvı ve destek tedavileri başlandı. Takibinin 6. saatinde yarım saat ara ile iki kez kısa süreli görme kaybı tarifleyip o esnada ajitasyonu

gelişen hastaya midazolam verilmesiyle şikayeti geriledi. Canlı patella refleksi ve bilateral midriyazisi ilk 12 saat aynı şiddette devam ederken 20. saatinde gerilemeye başladı. Ani ve geçici görme kaybı nedeni ile ayrıntılı muayenesi ve görüntülemesi yapılan hastada ek patoloji saptanmazken, takibinin 30. saatinde şikayetleri tamamen kayboldu.

Sonuç: Serotonin sendromu aşırı serotonin salınımı sonucu oluşan bir ilaç yan etkisidir. En yaygın belirtileri myoklonus ve alt ekstremitelerde daha belirgin olan hiperrefleksi, oryantasyon bozukluğu, ajitasyon, deliryum, hipertermi, taşikardi, hipertansiyon, terleme, tremor, iki taraflı babinski pozitifliği, midriazis, kusma ve ishaldir. Olgumuzdaki ajitasyon, bilateral midriazis ve canlı patella refleksi serotonin sendromunu desteklemiştir. Literatürde ajitasyonun eşlik ettiği tekrarlayan ani ve kısa süreli görme kaybı bulgusuna rastlanmazken olgumuzdaki bu bulgu önemlidir. Sonuç olarak; serotonin ajan kullanımı varlığında SS mutlaka düşünülmeli, iyi bir hasta yönetimi ile hayatı tehdit eden ciddi belirtilerin önlenebileceği unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: Serotonin Sendromu (SS), İntihar Girişimi, Görme Kaybı, Adölesan

[PS-021]

Atipik Prezente Olan Bir Perfore Apandisit Olgu Sunumu

Seda Şerbetçi¹, Nezihe Köker¹, Sultan Göncü²

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Yoğun Bakım Bölümü, Ankara

Amaç: Ayırıcı tanı yaparken hastanın semptomlarının bazı durumlarda yanıltıcı olabileceğine ve hastadaki değişen bulguları da değerlendirmek gerektiğine dikkat çekmek istedik.

Olgu: On dört yaş erkek hasta Bartın'dan hastanemize 3 gündür devam eden ishal kusma sonrası gelişen akut böbrek hasarı, TAMOF (trombositopeni ilişkili çoklu organ yetmezliği), HÜS (hemolitik üremik sendrom) ön tanılarıyla kabul edildi. Hastanın ishali ve kusması gerileyip baş ağrısı, iştahsızlık, idrar çıkışında azalma eklenmiş. Geliş muayenesinde takipnesi mevcuttu, 38,5 derece ateşi vardı ancak batin muayenesinde hassasiyet, defans, rebound görülmedi. Hayvancılıkla uğraşan aile bireylerine sıkça kene yapıştığı öyküsü öğrenildi ayrıca hastamızın kirli gölette yüzme öyküsü vardı. Hastanın gelişinde WBC: 4,77 10³/µL, Hgb: 15,1 g/dL, Plt: 70 10³/µL, Ans: 3,23 10³/µL, Als: 0,96 10³/µL; CRP: 426 mg/L, Prokalsitonin: >100 µg/L; Inr: 1,49, APTT: 39 sn, Fibrinojen: 857 mg/dL, Ferritin: 426 µg/L, Trigliserid: 491 mg/dL; Kre: 2,37 mg/dL, Üre: 114 mg/dL, AST: 71 U/L; Troponin: 25,9 ng/L, Pro-bnp:1036 pg/mL olarak saptandı. Hasta SIRS (sistemik enflamatuvar yanıt sendromu) kriterlerini sağlıyordu, çoklu organ etkilenimi, hiperenflamasyon mevcuttu. Hastanın kan kültüründe gram pozitif sinyal geldi. Sepsis kliniğindeki hasta toksik şok sendromu, MIS-C (multisistem enflamatuvar sendrom), sekonder hemofagositik lenfositik sendrom, kırım kongo kanamalı ateşi, hantavirus enfeksiyonu ön tanılarıyla izlenmeye başlandı. Takibinin 1. gününde yer oryantasyon bozukluğu gelişti. Abdomen ultrasonda hepatosplenomegali saptandı. Yaymasında şüpheli atipik hücre görülen hastaya yapılan kemik iliği aspirasyonunda blast, hemofagositik histiosit görülmedi. Covid total antikor pozitif sonuçlandı, Diğer viral tetkikler negatifti. İzlemede

fekaloid tarzda kusması olunca ileus şüphesiyle görüntüleme yapıldı. Ultrasonda barsak ansları geniş görülen hastaya acil tomografi çekildi. Perfore apandisit saptanan hasta opere edildi. Fekaloid kusma sonrası aspirasyon pnömonisi nedeniyle 8 gün entübe izlendi. Antibiyoterapisi tamamlanarak komplikasyonsuz taburcu edildi.

Sonuç: Sepsis kliniğinde olan hastalarda özellikle 2. merkez olarak çalışan kliniklerde hastanın zaman içinde değişen semptomları primer etiyoloji hakkında fikir edinmeyi zorlaştırabilmektedir. Semptomlar değişse de klinik sepsis düşünüldüğünde başta akut karın hadiseleri olmak üzere, metabolik hastalıklar, zehirlenmeler, hematolojik maligniteler enfeksiyöz patolojilerin yanında her zaman hatırd tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Apandisit, Hiperenflamasyon, Sepsis

[PS-022]

COVID-19 Pandemi Öncesi Ve Döneminde Akut Bronşiolit Etkenlerinin Mevsimsel Dağılımı Ve Hastalık Ciddiyeti Üzerine Etkilerinin Değerlendirilmesi

Aysel Mehdili¹, Göksel Vatansever¹, Halil Özdemir², Ergin Çiftçi², Tanıl Kendirli³, Deniz Tekin⁴

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

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Ankara

⁴Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Acil Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Akut bronşiolit küçük çocuklarda görülen alt solunum yollarının iltihabıdır ve önemli bir hastaneye yatış nedenidir. Özellikle yaşamın ilk yılında her beş çocuktan birinde klinik olarak bronşiolit görülmektedir ve tüm bebeklerin %2-3'ünde hospitalizasyon gerekebilir.

Gereç ve Yöntem: Bu çalışmada hastanemiz çocuk acil servisinde Mart 2019-2022 yılları arasında (36 ay) akut bronşiolit tanısı alan, çocuk enfeksiyon servisinde yatırılarak tedavi edilen, immün yetmezliği olmayan hastaların klinik özelliklerinin retrospektif olarak değerlendirilmesi amaçlanmıştır. COVID-19 pandemi dönemi ilk iki yılı ve öncesindeki bir yılı kapsayan dönemde 2 yaşından küçük ve solunum yolu panelinde SARS-CoV-2 dışı virüs tespit edilen çocuklar çalışmaya dahil edilmiştir.

Bulgular: Üç yüz on beş hastanın %59,4'ü erkekti. Hastaların ortalama yaşları 8,08±6,4 aydı. Hastaların %52,1'i (n=164) pandemi öncesi döneminde, %6,6'sı (n=21) pandemi döneminin ilk yılında, %41,3'ü (n=130) ise pandemi döneminin 2. yılında görüldü. En sık RSV (%35,2) ve Rinovirüs (%19,4) etkeni izole edildi. Pandemi dönemi öncesi ve pandemi döneminin 2. yılında en sık RSV ilişkili bronşiolit görülmüşken pandemi döneminin ilk yılında Rinovirüs ilişkili bronşiolit görüldü. Mevsimler olarak değerlendirdiğimizde COVID-19 pandemi döneminin 2. yılında RSV etkeninde gecikmeli iletim dalgası gözlemlendi. Hastaların %18,7 yoğun bakımda ihtiyacı gelişti ve bu hastalarda en sık etken olarak RSV+ Rinovirüs (%50) birlikteliği görüldü. Yoğun

bakım (YB) yatışı gerektiren hastaların %35,2'sinin non-invaziv mekanik ventilasyon (NIMV) ihtiyacı, %1,7'sinin ise mekanik ventilasyon ihtiyacı olduğu görüldü. Pandemi döneminin ilk yılında daha az hastanın YB yatışı olmakla birlikte her 3 dönemde de benzer olarak saptandı. NIMV tedavi sıklığı, pandemi öncesi dönemde (%46,3) diğer dönemlerle kıyasladığımızda daha yüksek saptandı.

Sonuç: Çalışmamızda tüm dünyada olduğu gibi COVID-19 pandemi döneminde çocuk acil servis ziyaretlerinin ve hastaneye yatış insidansının azaldığını gözlemledik. Bu azalmanın nedeni hastaların ciddi şekilde kendilerini izole etmeleri, acil birimine gereksiz başvuruların azalması, insanların kapalı alanlarda bulunmaması ve maske kullanımına bağlı mevsimsel viral enfeksiyonların azalmasına bağlandı. Özellikle RSV etkenine göre Rinovirüs etkeninde daha az olan değişikliği el dezenfektanlarına nispeten dirençli olması ve günlerce canlılığını koruyabilmesine bağlandı.

Anahtar Kelimeler: COVID-19, Karantina, Bronşiolit, RSV, Rinovirüs

[PS-023]

Çocuklarda Supraventriküler Taşikardinin Acil Servis Yönetimi ve İlk Basamak Tedavi Yanıtsızlığının Değerlendirilmesi

Bilge Akkaya, Cihan İnan, Nilden Tuygun

Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Acil Kliniği, Ankara

Giriş: Supraventriküler taşikardi (SVT) çocuklarda hemodinamiyi bozabilen önemli bir kardiyak acildir. Çocuk acil servisinde SVT saptanan hastaların genel özelliklerinin, uygulanan tedavilerin ve tedaviye yanıtsızlığı belirleyen faktörlerin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Çalışmaya Ekim 2022-Ekim 2023 tarihleri arasında Çocuk Acil Kliniğine başvuran, aktif SVT nedeniyle izlenen hastalar dahil edildi. Hastaların demografik özellikleri, özgeçmişleri, uygulanan tedaviler, hastane yatışları kaydedildi. Hastalar birinci basamak tedavilere (vagal manevra ve 2 doz adenoazin) yanıt durumlarına göre iki gruba ayrıldı ve genel özellikleri karşılaştırıldı.

Bulgular: Çalışmaya 47 hasta dahil edildi. Ortanca yaşı 100 (39-156) ay olan hastaların 25'i (%53,2) erkekti. Bilinen kalp hastalığı olan 15 (%31,9), geçirilmiş SVT atağı öyküsü olan ve antiaritmik ilaç kullanan 10 (%21,3), başlangıç tedavisine yanıt vermeyen 8 (%17), son 24 saatte SVT tetikleyebilecek ilaç kullanımı olan 2 (%4,3), son 30 gün içerisinde SVT atağıyla gelen 1 (%2,1) hasta vardı. Tedavisiz normal sinüs ritmine dönen 5 hasta (%10,6), başlangıç adenoazin dozu 0,1 mg/kg kullanılan 27 (%57,4), başlangıç adenoazin dozu 0,2 mg/kg tercih edilen 15 (%31,9) hasta vardı. Başlangıç dozu 0,2 mg/kg olarak tercih edilen 15 hastadan 13'ünde (%86,6) ek doz ihtiyacı olmadan normal sinüs ritmine döndü ($p=0,000$). Adenoazin püresi bir kez 21 (%44,7), 2 kez 12 (%25,5), üç kez 9 (%19,1) hastada uygulanmıştı. Başlangıç tedavilerine yanıtsız amiodaron infüzyonu gereken 8 (%17), kardiyoversiyon uygulanan 2 (%4,3) hasta vardı. Hastaların yaşına/ayına göre yoğun bakım ve servis yatışı açısından kıyaslandığında p (0,005) anlamlıydı. Yoğun bakımda yatan hastaların yaş ortancası 26 (9-72) ayken, serviste izlenen hastaların 110 (63-165) ay olarak bulundu. Başlangıç tedavisine yanıt veren 39 hastada 6 (%15,3),

yanıt olmayan 8 hastada 4 (%50) öncesinde antiaritmik kullanım öyküsü vardı ($p=0,029$).

Sonuç: Stabil hastalarda önerilen birinci basamak tedaviler SVT ataklarının %83 kadarını etkili şekilde sonlandırabilirdi. Tedavi yanıtsızlığında yaş ve öncesinde antiaritmik kullanım öyküsü en önemli etkenlerden biriydi. Başlangıç adenoazin dozunun 0,2 mg/kg tercih edilmesi normal sinüs ritmine dönmede daha etkili olduğu görüldü.

Anahtar Kelimeler: Acil Servis, Adenoazin, SVT

[PS-024]

Yukarı Bakış Kısıtlılığı ile Başvuran Olguda Nadir Bir Hastalık: İdiyopatik Orbital Enflamasyon

Gözde Nur Yağcı¹, Göksel Vatansever², Miraç Yıldırım³, Gülçin Çıplak Karaçoban¹, Seda Kaynak Şahap⁴, Serap Teber³, Deniz Tekin²

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

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Acil Bilim Dalı, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

⁴Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: İdiyopatik orbital enflamasyon ilk olarak 1905 yılında Birch-Hirschfeld tarafından tanımlanmıştır ve orbita içinde enfeksiyöz veya neoplastik olmayan, nedeni tam olarak bilinmeyen, enflamatuvar ve iyi huylu bir klinik tablodur. Erişkinlerde daha sık görülsede çocuklarda da viral üst solunum yolu enfeksiyonu sonrasında veya sistemik hastalıklarla ilişkili olarak görülebilir. Bu yazıda yukarı bakış kısıtlılığı ile başvuran, idiyopatik orbital enflamasyon tanısı alan olgu çocukluk yaş grubunda nadir olması nedeni ile sunulmuştur.

Olgu: Üç yaşında kız hasta çocuk acil servise aynı gün başlayan sol gözde yukarı bakış kısıtlılığı şikayeti ile getirildi. Öyküde hastanın aralıklı baş ağrısı tariflediği, bir hafta önce üst solunum yolu enfeksiyonu geçirdiği, başvurudan iki gün önce sol gözüne şüpheli bir travma aldığı ve kronik bir hastalığının olmadığı öğrenildi. Fizik muayenede sol gözde yukarı bakış kısıtlılığı ve hafif proptozis dışında ek bulgu saptanmadı. Laboratuvar incelemelerinde beyaz küre sayısı: $13.470 \times 10^9/L$, hemoglobin: 13 mg/dL, trombosit sayısı: $396.000 \times 10^9/L$, CRP: 1,4 mg/L, kreatin kinaz: 198 U/L saptandı. Etiyolojiye yönelik yapılan orbita MR incelemesinde solda preseptal bölgede ve palpebral alanda deri altı dokuda enflamasyon ve superior oblik kas, superior palpebral kas ve superior rektus kas kompleksinde simetriğine göre hafif kalınlık artışı izlendi. Hastaya orbital selülit ön tanısı ile intravenöz ampisilin sulbaktam başlandı. Diğer incelemelerden enfeksiyöz etkenlere yönelik yapılan serum serolojik tetkikleri negatif, antinükleer antikor testi negatif, ekokardiyografi normal saptandı. Hastaya idiyopatik orbital enflamasyon tanısıyla oral steroid başlandı. Bulgularında tedrici minimal düzelme saptandı. Tedavi sonrası 6. ayında çekilen kontrol orbita MR incelemesinde eski incelemede izlenen enflamasyon bulguları ve hafif kalınlık artışının gerilediği görüldü.

Sonuç: İdiyopatik orbital enflamasyon çeşitli klinik belirtilere sahip karmaşık bir durumdur. Tanısı klinik değerlendirme, görüntüleme

çalışmaları ve laboratuvar incelemelerini içeren kapsamlı bir yaklaşım gerektirir. Tedavide kortikosteroidler kullanılır. Steroide yanıt vermeyen ve hızlı ilerleyen hastalarda radyoterapi önerilmekle birlikte siklofosamid, metotreksat ve siklosporin gibi ajanların kullanımları önerilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Orbita, Yukarı Bakış Kısıtlılığı, Orbital Selülit, İdiyopatik Orbital Enflamasyon

[PS-025]

Tamof Tablosuyla Başvuran Tek Ventrikül Fizyolojisinde Glenn Şanlı Bir Konjenital Kalp Hastası: Zor Hasta Yönetimi

Hasan Köpüklüoğlu¹, Nezihe Köker¹, Sultan Göncü²

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara,

²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Yoğun Bakım Bölümü, Ankara

Amaç: Çift Çıkımlı Sağ Ventrikül (ÇÇSV), her iki büyük arterin morfolojik sağ ventrikülden çıkmasıyla karakterize bir konjenital kalp anomalisidir. Sıklıkla geniş VSD eşlik eder, pulmoner arter hipoplazisi olan olgularda; pulmoner akım Superior Vena Kavanın pulmoner artere bağlanması-Glenn Şanti- ile sağlanır. Tek ventrikül fizyolojisine sahip hastalarda ani şok tablolarında pulmoner ödem artan PVR nedeniyle Glenn şanti işlevsizleşir, düşük PEEP ile uygun ventilasyon manevraları ve anti-ödem tedaviler uygulanarak yoğun bakım izlemi gerçekleştirilmelidir.

Olgu: Bir yaş ÇÇSV tanılı Glenn şanti bulunan erkek hasta, 3 gündür kusma ve ishal sonrası, yaygın cutis morarma şikayetleri ile başvurdu. Başvuruda bilinci konfü, kapiller refill >3 sn olan takipneik, pretibial 2+ ödem mevcuttu. Taşikardik (140/dk) hipotansif (60/35) olan hastaya SF yüklemesi yapıldı. Hipotansiyonu devam eden hastaya inotrop başlandı, entübe edildi (PIP/PEEP/VTE/SO₂; 15/3/5cc/kg/85) Kan gazında Ph: 7,12 PCO₂: 42 PO₂: 41 Laktat: 3 idi. Kreatin 0,75 (0,2-0,4), INR: 2,6 idi. Prism skoru 46 (%99 ölüm riski). TAMOF tanısıyla izlenen hastaya antibiyoterapi başlandı. İzlemde kreatinleri yükselen ve idrar çıkışı olmayan, pulmoner ve periferik ödemi olan, dirençli asidozu gelişen hastaya periton diyalizi başlatıldı. Periton diyalizinin etkin çalışmaması nedeniyle artan pulmoner ödeme rağmen etkin ventilasyonu sağlamak yüksek basınç ihtiyacı doğurdu (PIP/PEEP/VTE/SO₂; 30/8/3cc/kg/65); artan pulmoner vasküler rezistans (PVR) nedeniyle Glenn şanti işlevsizleşti, baş bölgesindeki ödem giderek arttı. Hastaya suprailak diyaliz katateri açılıp CVVHDF yapılmaya başlandı, takibinde hastanın ödemi geriledi ve Glenn şantının çalışmaya başladığı eko ile değerlendirildi. Hastanın genel durumu düzelmesi üzerine CVVHDF sonlandırıldı ve hasta ekstübe edildi. Pre-ekstübasyon ventilatör değerleri: PIP/PEEP/VTE/SO₂; 13/3/6cc/kg/85 idi. Ekstübasyon sonrası idrar çıkımları olmayan ve metabolik asidozu derinleşen hasta tekrar entübe edildi, izlemde kardiyak arrest olan hasta müdahalelere rağmen kaybedildi.

Sonuç: Glenn operasyonu yapılan hastanın yoğun bakım takibinde düşük PEEP ile ventilasyon sağlanmalı, şoka başvursa dahi sıvı yüklemesi kontrollü yapılmalıdır. Fizyolojisi nedeniyle perfüzyonu hızlıca bozulan bu hastalarda fazla volüm üst ekstremitelerde birikip solunum iş yükünü artırabilmektedir. Periton diyalizi yerine hemodiyaliz tercih edilmeli ve Glenn şanlı hastalarda mümkünse alt ekstremiteden katater yerleştirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Konjenital Kalp, Şok, Glenn Şanti

[PS-026]

Çocuk Acil Servisine Başvuran Akrep Sokması ve Yılan Isırması Olgularının Değerlendirilmesi

Gamze Gökulu¹, Merve Havan²

¹Mersin Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Acil Servisi, Mersin

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Ülkemizde akrep sokması ve yılan ısırması olgularının insidansı ve prevalansı bölgesel farklılıklar göstermektedir. Çalışmamızın amacı çocuk acile başvuran olguların dağılımını demografik ve klinik özelliklerini ve tedavi yaklaşımlarını değerlendirmektir.

Gereç ve Yöntem: Ocak 2020-Nisan 2022 tarihleri arasında Çocuk Acil Servisi'ne getirilen akrep sokması ve yılan ısırılması tanılı olgular elektronik tıbbi kayıtlar kullanılarak retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Çalışmaya alınan 95 hastadan 74'ü (%77,9) akrep sokması, 21'i yılan ısırılması idi. Hastaların yaş ortancası 9,75±5,41 (aralık 4,75-14,5) yaştı. Hastaların 33'ü (34,7%) kız cinsiyeteydi. Ortalama Glaskow koma skoru 14,9 (min-maks 11-15) idi. En sık başvuru yakınması olan ağrı akrep sokmalarının %86,4'ünde (n=64); yılan ısırıklarının %85,7'sinde (n=18) vardı. İkinci en sık yakınma ise kızarıklık ise akrep sokmalarının %54'ünde (n=40) varken, bu oran yılan ısırıklarında %74'tü (n=16). Ödem ve ekimoz yılan ısırıklarında daha fazlaynen (%47,9) akrep sokmalarında nadir (%5,4) olarak rastlanıldı. Bilinç kaybı, aritmi, hemodinamik instabilite gibi sistemik tutulum nadir olarak (%2,1) görülmekle beraber akrep sokması ile başvuran hastalarda daha ön planlaydı. Hastalara tedavi olarak en sık parasetamol, antihistaminik ve steroid uygulandı. On iki hasta (%12,6) çocuk yoğun bakım ünitesinde (ÇYBÜ) takip edildi bunlardan altı hasta (%8) akrep sokması, altı hasta (%28,5) yılan ısırması idi. Akrep sokması olan bir hastada çoklu organ yetmezliği gelişmiş, inotrop ihtiyacı olmuş ve entübe edilmişti. Hastaların büyük kısmının akrep veya yılan antivenomu ihtiyacı olmadı (n=84, %88,4) ve büyük bir kısmı çocuk acil servisindeki izlemlerinden sonra taburcu edildiler (n=83, %87,3). ÇYBÜ'de takip edilen hastaların ortalama yatış süresi 3 gündü (min-maks 1-7 gün). Çalışmada mortalite izlenmedi.

Sonuç: Ülkemizde akrep ve yılanların az bir kısmı zehirlidir. Çalışmamızın sonuçları daha önceki çalışmalarla uyumludur. Zehirli sokma olgularına zamanında ve uygun şekilde müdahale edilmemesi ciddi morbidite veya mortalite nedeni olabilirken; gereksiz kullanılan akrep ve yılan antivenomları da istenmeyen etkileri nedeniyle (anafilaksi vb) hastaya zarar verebilir. Bu nedenle tedavi endikasyonlarını iyi belirlemek gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Akrep Sokması, Yılan Isırılması, Zehirlenme, Çocuk Acil, Çocuk Yoğun

[PS-028]**Bocavirüs: Sadece Bir Ko-Enfeksiyon Etkeni Mi Yoksa Gerçek Bir Solunum Yolu Patojeni Mi?**

Damla Hanalioğlu, Selin Çetin, Meltem Çetin, Leman Yıldız, Mustafa Oğuz
Kaynak, Funda Kurt, Halise Akca, Saliha Şenel, Can Demir Karacan

Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Acil Kliniği, Ankara

Giriş: Human Bocavirus (HBoV), genellikle solunum yolu enfeksiyonlarıyla ilişkilendirilse de bir solunum yolu patojeni olarak rolü henüz netleşmemiştir. Bu çalışmada, kliniğimizde solunum yolu salgılarından HBoV saptanan olguların hastalık şiddeti, klinik özellikler, acil serviste kalış süresi, hastaneye yatış sıklığı ve seyri açısından incelenmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Üçüncü basamak bir çocuk acil kliniğine son bir yılda başvurup solunum yolu viral panelinde (SYVP) Bocavirüs saptanan <18 yaş tüm hastaların demografik ve klinik özellikleri retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: SYVP çalışılan 9286 hastadan 134'ünde (%1,4) HBoV pozitifliği (%57 erkek). Hastaların ortalama yaşı 4,9 [2,7-7,7] yıldı. Çoğu mesai dışı

saatlerde (%63) ve ayaktan (%95) acil servise başvurdu. Triaj düzeyleri %67 yeşil, %27 sarı ve %6 kırmızı alan şeklindeydi. En sık başvuru yakınmaları öksürük (%69), ateş (%57), burun akıntısı, burun tıkanıklığı, boğaz ağrısı (%40) ve solunum sıkıntısı (%37) idi. Hastaların %26'sının en az bir kronik hastalığı mevcuttu. Hastaların %29'unda başvuru öncesinde antibiyotik kullanım öyküsü mevcuttu. Fizik muayenede takipne (%29), hipoksi (%13) ve taşikardi (%10) en sık bulguları. SYVP'de %21 hastada Bocavirüs dışında başka bir virüs de izole edildi. En sık birliktelik Adenovirüs (%36) ile görüldü. Hastaların %16'sında lenfopeni, %61'inde CRP yüksekliği saptandı. Akciğer grafilerinde %80 hastada patoloji tespit edildi. Hastaların %53'ü ayaktan izlenirken, %38'i acil gözlem alanında izlendi. Bu hastalardan %25'i serviste yatırılarak tedavi edilirken, %18 hastada ise 2. veya 3. basamak yoğun bakım ünitesi ihtiyacı oldu. Hastaların %14'ünde klinik ağır seyirli olup non-invazif ve/veya invazif solunum desteği gerekti. Hiçbir hastada mortalite veya kalıcı morbidite gelişmedi.

Sonuç: Bocavirüslerin etken olduğu enfeksiyonlar genellikle hafif seyirli olsa da, HBoV tespit edilen olgularda ciddi solunum yolu enfeksiyonları, invaziv veya non-invaziv solunum desteği ve yoğun bakım ihtiyacı olabilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Bocavirüs, Enfeksiyon, HBoV, Solunum Yolu Viral Paneli

[PS-029]**Olgu Sunumu: Hipoglisemisi Olan Bir Yenidoğanda Multiple Hipofizer Hormon Eksikliği**

Gülşay Aksak Yiğit¹, Alper Aykanat², Ekim Gümeler³, Zeynep Alev Özön⁴, Şule Yiğit²

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Ünitesi, Ankara

³Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Ankara

⁴Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara

Amaç: Yenidoğan döneminde şiddetli geç hipogliseminin nadir fakat önemli bir nedeni olarak multiple hipofiz hormonu eksikliği göz önünde bulundurulmalıdır.

Olgu: Burada multiple hipofiz hormonu eksikliği tanısı alan bir yenidoğan sunulmaktadır.

Sonuç: Bu olgu yardımıyla etiyolojik değerlendirmede hormon düzeylerinin ölçülmesinin ve kraniyal manyetik rezonans görüntüleme incelemelerinin önemi vurgulanmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Hormon Düzeyleri, Kraniyal Görüntüleme, Multiple Hipofiz Hormon Eksikliği, Yenidoğan

[PS-030]**Konjenital Pulmoner Hava Yolu Malformasyonu Saptanan Yenidoğan Olgusu**

Fatma Eren Kurtipek¹, Eda Tüfekçioğlu², Zehra Arslan², Ayşen Sumru Kavurt², Ferit Kulalı²

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Yenidoğan Kliniği, Ankara

Amaç: Bu olgu ile güncel bilgiler eşliğinde yenidoğanda konjenital pulmoner hava yolu malformasyonu (CPAM) tartışılmıştır.

Olgu: Otuz yedi yaş annenin 2. gebeliğinden 2. yaşayan olarak 39+2 haftalık gebelikten 4540 gr sezaryen ile doğan erkek bebeğin doğum salonunda canlandırma ihtiyacı olmadı. Antenatal dönemde pulmoner hava yolu malformasyonu saptanan bebek tetkik ve tedavi amacı ile yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı 4560 g (90P), baş çevresi 35 cm (50-90P). Subkostal retraksiyonu olan hastanın, solunum sayısı 66/dakika, oksijen saturasyonu %80 saptandı, küvöz içi oksijen ile izleme alındı. Yatışında alınan kan gazı, tam kan sayımı ve CRP normal aralıktaydı. PA grafisinde akciğerin sol alt zonunda kistik yapılar görüldü. İlk 6 saat süreklili, sonraki 2 gün beslenme sonrası aralıklı oksijen ihtiyacı oldu. Antenatal Manyetik rezonans (MR) görüntülemesinde sol akciğer alt lobunda 36*22*11 mm boyutlu tip 4 konjenital pulmoner hava yolu malformasyon saptanması nedeni ile erken dönemde toraks BT çekildi. Sol AC linguler lobda, en büyüğü 28 mm çapında olmak üzere kistler içeren, yaklaşık 37x30x50

mm multiloküle kistik lezyon saptandı ve konjenital pulmoner hava yolu malformasyonu (Tip I) ile uyumlu olarak değerlendirildi. Hasta cerrahi rezeksiyon planı için çocuk cerrahisi takibine alındı.

Sonuç: Daha öncesinde konjenital kistik adenomatoid malformasyon (KKAM) olarak bilinen konjenital pulmoner hava yolu malformasyonu (CPAM), en sık görülen konjenital akciğer lezyonu olsa da nadir görülen bir hastalıktır. Olguların üçte ikisi antenatal dönemde, üçte biri ise geç çocukluk döneminde tekrarlayan pnömoni ve pnömotoraks ile tanı almaktadır. Yenidoğan döneminde cerrahi eksizyon tedavi edici olup prognozu çok iyi bir hastalıktır. Pnömoni ve pnömotoraks olgularında ayırıcı tanıda akla gelmesi ve erken tanı konulması hayat kurtarıcıdır.

Anahtar Kelimeler: Konjenital Pulmoner Hava Yolu Malformasyonu, Solunum Sıkıntısı, Antenatal Tanı

[PS-031]**Neonatal Dönemde İnvaziv Grup A Streptokok Enfeksiyonu Olgu Sunumu**

Zehra Efe¹, Nezihe Köker¹, Fatma Eren Kurtipek¹, Ayşen Sumru Kavurt²

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Yenidoğan Bölümü, Ankara

Amaç: Grup A Streptokoklar Gram-pozitif β-hemolitik koklardır. GAS, damlacık ve doğrudan temas yoluyla bulaşır. Grup A Streptokok enfeksiyonu, komplike olmayan deri ve üst solunum yolu enfeksiyonlarından, kızıl ve mortal seyredebilecek invaziv hastalıklara kadar geniş bir yelpazede hastalığa neden olur. Son yıllarda neonatal invaziv GAS enfeksiyonu görülme sıklığı artmıştır. Biz de kliniğimizde karşılaştığımız olgu üzerinden insidansı artmış enfeksiyon etkenine dikkat çekmek, uygun ve hızlı tedavinin öneminin bir kez daha altını çizmek istedik.

Olgu: Takipsiz gebeliğin ardından G7P7Y7 anneden, NSVY ile, 39 hafta+3 gün, 3080 gr olarak doğan postnatal 10. gününde, yabancı uyruklu kız bebek; başvuru günü sabahına kadar gebelik (takipsiz) ve post-natal süreçte şikayeti olmayan, sağlıklı bebeğin başvuru sabahında fark edilen sol el dorsal yüzünde ve ayaklarında kızarıklık, ödem, hassasiyet görülmesi üzerine başvurduğu dış merkez tetkiklerinde CRP: 222 görülmesi üzerine geç neonatal sepsis ön tanısı ile tarafımızca yenidoğan yoğunbakım ünitesine yatırıldı. Gelişinde genel durumu orta, halsiz görünümde, el ve ayaklarına dokunulduğunda aniden ağlamaya başlıyor, kendi haline bırakıldığında uyuma eğiliminde olduğu görüldü. Hastanın kan, idrar, BOS kültürleri alınıp penicillin G ve sefotaksim tedavisi başlandı. Hastanemizdeki laboratuvar sonuçları WBC: 20780 (10³/μL) NEU: 11380 (10³/μL) LYM: 5260 (10³/μL) CRP: 251 mg/L idi. Tedavinin 24. saati itibarıyla el dorsal yüzü ve ayak tabanlarındaki enflamasyon bulguları gerilemeye başladı; kızarıklık ve ödem 48. saat itibarıyla neredeyse tamamen gerilerken hassasiyeti 72. saate kadar devam etti. Hastanın BOS ve idrar kültüründe üreme olmazken kan kültüründe Streptococcus pyogenes üremesi üzerine sefotaksim kesilerek penisilin G ile tedaviye devam edildi. Akut faz reaktanları da gerileyen hasta antibiyoterapisi 14 güne tamamlanarak taburcu edildi.

Sonuç: Mortal seyredebilecek invaziv Grup A Streptokok kaynaklı enfeksiyonların sıklığı artmıştır, özellikle yenidoğan döneminde hızlıca kan, idrar, BOS örneklerinin alınıp uygun tedavinin başlanması hayati önem arz etmekte, uygun tedavi ile hastalar günler içinde sağlığına kavuşabilmektedir.

Anahtar Kelimeler: İnvaziv Grup A Streptokok Enfeksiyonu, Sepsis, Antibiyoterapi

[PS-032]

Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde İki Yıllık Deksmetomidin Deneyimi

Gözdem Kayk¹, Nadir Yalçın², Hasan Tolga Çelik¹, Şule Yiğit¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

²Hacettepe Üniversitesi Eczacılık Fakültesi, Klinik Eczacılık Anabilim Dalı, Ankara

Giriş: Ağrı fizyolojik, davranışsal, hormonal ve metabolik değişikliklere neden olur. Yenidoğan döneminde maruz kalınan tekrarlayan veya kronik ağrı; ağrı hassasiyetine, kalıcı nöroanatomi anormalliklere, duygusal ve davranışsal sorunlara, öğrenme güçlüklerine sebep olabilmektedir. Bu nedenle ağrının saptanması ve tedavi ihtiyacının belirlenmesi için oldukça önemlidir. Yenidoğan döneminde genellikle benzodiazepin ve opioidler kullanılmaktadır. Fakat bu ilaçların tolerans gelişimi, bağımlılık, yoksunluk, solunum depresyonu gibi yan etkileri vardır. Hatta uzun dönemde kötü nörolojik sonuçlar ile de ilişkili bulunmuştur. Son zamanlarda kullanımı giderek artmakta olan deksmedetomidinin ise nöral apoptozisi inhibe ettiği, sitokin ilişkili beyin hasarını azalttığı, solunum ve sindirim sistemi üzerine daha az yan etkisi olduğu bildirilmiştir. Bu nedenle iyi bir alternatif ilaç olarak değerlendirilmektedir. Hastanemiz yenidoğan yoğun bakım servisinde daha az hemodinamik ve solunum depresyonu yan etkisi nedeni ile deksmedetomidin ağrı yönetiminde tercih edilmektedir. Amacımız iki yıllık süreçte deksmedetomidin kullanılan hastaları değerlendirmektir.

Gereç ve Yöntem: Yenidoğan yoğun bakım ünitesinde 1 Mayıs 2021-1 Mayıs 2023 tarihleri arasındaki deksmedetomidin kullanılan hastaların deksmedetomidin kullanma endikasyonu, süresi, kullanım dozu, saptanmış ise yan etkileri hasta dosyalarından kayıt edilmiştir.

Bulgular: İki yıllık dönemde toplam 157 hastada deksmedetomidin kullanılmıştır. Bu hastaların ortalama doğum haftası 36 hafta (23-41), ortalama doğum ağırlıkları 2534 gr (500-4300) olarak saptanmıştır. Hastalarda ilaca başlanma zamanı ortalama 15. gündedir. Kullanım süresi ortalama 7'dir. İzlem sırasında 12 hastada yan etki gözlenmiştir. Bu yan etkiler 5 hastada hipotansiyon, 6 hastada bradikardi, 1 hastada apne şeklindedir. İzlemde sadece 4 hastada ilacın doz azaltılması ve kesilmesi gerekmiştir. Diğer hastalarda olumsuz bir sonuç saptanmamıştır. İlaç, hastaların %80'inde (n=124) cerrahi müdahale veya girişim sonrası kullanılmıştır. İşlem olmaksızın ağrı veya ajitasyon nedeni ile ise 30 hastaya (%19) başlanmıştır.

Sonuç: Deksmetomidin son zamanlarda yenidoğan yoğun bakım ünitelerinde daha yaygın kullanılmaya başlanmıştır. Bulgular

deksmedetomidin kullanımının yan etki sıklığının az olduğunu ve yenidoğan döneminde güvenle kullanılabileceğini desteklemektedir.

Anahtar Kelimeler: Yenidoğan, Ağrı, Deksmetomidin

[PS-033]

İntrauterin Testis Torsiyonu: Nadir Görülen Bir Olgu

Eda İpek Gürbüz¹, Kübra Öztürk Yüzdemir², Ferid Aliyev³, İdil Rana User², Şule Yiğit³

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Ankara

³Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Ankara

Amaç: Bu çalışmada doğum sonrası muayenesinde sol skrotumunda sert, redükte edilemeyen kitle palpe edilen bir yenidoğan sunulmuştur. Hasta ameliyata alınarak testis detorsiyone edilmiştir. Hasta hala kliniğimizde rutin muayenelerle izlenmektedir.

Olgu: Otuz bir yaşındaki annenin birinci gebeliğinden birinci yaşayan olarak 38 hafta 3 günlükken sezaryenle 3810 gr ağırlığında doğan yenidoğanın doğum sonrası yapılan rutin muayenesinde sol skrotumda 2 cm büyüklüğünde solid, sert, redükte edilemeyen kitle palpe edildi. Skrotumda hafif ekimotik görünüm mevcuttu, sağ skrotum inspeksiyonda normaldi. Transilüminasyon ile muayenesinde hafif hidrosel dışında bir bulgu görülmedi. Renkli doppler ultrasonografide: Sağ testisin parankim ekojenitesi, eko paterni normal sınırlarda ve sağ epididimin normal olduğu görüldü. Sağda minimal hidrosel izlendi. Sol testis parankiminin heterojen olup, vaskülaritesinin arttığı ve sol epididimin diffüz kalınlaştığı görüldü. Ayrıca solda anekoik içerikli hidrosel saptandı. Klinik ve radyolojik değerlendirme sonrası testis torsiyonu ön tanısı ile hasta opere edildi. Eksplozasyonda testisin ekstravajinal bir tur torsiyone olduğu ve dokusunun sert ve mor renkte olduğu görüldü. Detorsiyone edilip 3 farklı noktadan dartos fasyasına sütürlerle tespitlenerek fiksasyon tamamlandı. Postoperatif izlemde komplikasyon görülmedi ve hasta taburcu edildi. İzlemde kontrol ultrasonografide; sağ testisin 15x7x7 mm olup 0,35 mL hacminde olduğu ve sol skrotumda 7x5x4 mm boyutunda, kalsifikasyonlar içeren, heterojen, normalden küçük doku atrofik testis olarak değerlendirildi.

Sonuç: İntrauterin testis torsiyonu olan hastaların yönetimi konusunda fikir birliği sağlanması ve en doğru şekilde müdahale edilmesi açısından yeni olguların takdimi ve yayımlanması önem taşımaktadır. Bu olgu aynı zamanda yenidoğan muayenesinde testis muayenesinin önemini tekrar bizlere hatırlatmaktadır.

Anahtar Kelimeler: İntrauterin, Perinatal, Prenatal Testis Torsiyonu, Yenidoğan

[PS-034]**Nadir Bir Yenidoğan Kolestazı Nedeni: Konjenital Portosistemik Şant**

Rıdvan Turhan¹, Nezihe Köker¹, Seda Aydoğan², Asuman Nur Karhan³, Hasibe Gökçe Çınar⁴

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Ankara

²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Yenidoğan Kliniği, Ankara

³Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Gastroenteroloji Bölümü, Ankara

⁴Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Radyoloji Kliniği, Ankara

Amaç: Konjenital portosistemik şantlar ileri görüntüleme teknolojileri yapılabilmesinin ardından gösterilen yapısal damar malformasyonlarıdır, yaklaşık 30.000 çocukta birinde görülür. Erken fetal dönemde damar oluşumundaki anormallikten veya duktus venozusun patent kalması nedeniyle oluşurlar. Yenidoğan döneminde sıklıkla kolestaz, hiperamonyemi, hipoglisemi, koagülopati, sepsis görülebilmektedir. Nadir bir neonatal kolestaz nedeni olarak bir konjenital portosistemik şant olgusu sunuldu.

Olgu: 39+3 hafta 3100 gr doğan hasta aralıklı hipoglisemi, direkt hiperbilirubinemi, trombositopeni ve kardiyak üfürüm nedeniyle postnatal 4. günde hastanemize sevk edildi. Gelişinde derisi ikterik, karaciğer ve dalak 3 cm palpabl ve kardiyak 1/6 sistolik üfürüm mevcut idi. Hb: 12 g/dL, PLT: 22x10³/uL, INR 1,83 (0,9-1,27), direkt bilirubin 8,84 mg/dL, AST 92 U/L (<97), ALT 62 U/L (<56), Amonyak: 51,6 µmol/L (16-60) idi. Hastanın metabolik taraması ve idrar şeker kromatografisi normaldi. Safra asit düzeyi 47,7 Umol/L hafif yüksek olduğu görüldü. TORCH enfeksiyonları açısından alınan tetkikleri negatif ve hipoglisemi anında alınan tetkiklerinde ACTH, kortizol düşüklüğü gösterilmedi. Gaitada yağ pozitif sonuçlanan hastada CFTR gen analizi gönderildi. EKO'da Shelf dokusu, istmus hipoplazisi, asimetrik septal hipertrofi, multipl ASD mevcuttu. Hastanın postnatal 6. günde yapılan abdomen ultrason incelemesinde karaciğer normal olarak görülmüştü. Ancak hastanın sebat eden direkt hiperbilirubinemi nedeniyle postnatal 21. gününde yapılan abdominal doppler US'de sol lob lateral segmentte portal ven sol dalı komşuluğunda, sol hepatic ven ile sol portal venin lateral segmente giden dalı arasında intrahepatik portosistemik şant saptandı. Genel durumu iyi, oral beslenebilen hasta taburcu edildi. Hasta şu an 4 aylık olup bilirubin değerleri 2,5 (mg/dL) seviyesine gerilemiş ve gelişimi yaşıyla uyumlu olarak izlenmektedir.

Sonuç: Yenidoğanda hipoglisemi, kolestaz, trombositopeni ve sepsis ile prezente olan olgularda metabolik hastalıklar, TORCH enfeksiyonları, kistik fibrozis ön planda araştırılmakla beraber normal sonuçlandığında anatomik anormallikler için ısrarlı görüntüleme yapılmalıdır. Hastalarda intrauterin büyüme gelişme geriliği sıklıkla eşlik edebilmekte ve kardiyak anomaliler görülebilmektedir. Portosistemik şantlar spontan kapanabilmektedir ancak yakın takip edilerek klinik gereklilik halinde ligasyon, hepatic lobektomi gibi tedavi yöntemleri uygulanabilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Neonatal Kolestaz, Portosistemik Şant, Hepatik Ven

[PS-035]**Anti-E'ye Bağlı Yenidoğanın Hemolitik Sarılığı**

Mert Kaan Coşkun¹, Zeliha Arslan Özdemir¹, Yasemin Ezgi Köstekçi², Ferhan Demirtaş², Emel Okulu², Ömer Erdeve², Begüm Atasay², Saadet Arsan²

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

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Neonatoloji Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Yenidoğanın hemolitik hastalığı, maternal eritrosit antikorlarının fetal eritrositleri etkilemesi sonucu ortaya çıkan klinik bir durumdur. Çoğunlukla Rh ve ABO uyumsuzluğuna bağlı görülse de, nadiren subgrup uyumsuzluğu da bu tabloya neden olmaktadır. Yenidoğanlarda hemolize neden olan en sık subgrup antijenleri Rh sisteminde bulunan C, c, E, e ile Kell sisteminde bulunan K antijenidir. Subgrup uyumsuzluklarının %14'ü anti-E'ye bağlıdır. Burada, Anti-E'ye bağlı hemolitik hastalık tanısıyla izlenen bir yenidoğan olgusu sunulmuştur.

Olgu: Yirmi dokuz yaşında kan grubu A Rh (+) ve indirekt Coombs testi pozitif olan anneden 40,3 haftalık, 3540 g olarak normal vajinal yol ile doğan bebeğin postnatal 22. saatinde sarılığı tespit edildi. Kan grubu A Rh (+), Direkt Coombs testi 4+, total bilirubin düzeyi 12 mg/dL, hemoglobin düzeyi 12,3 g/dL, retikülosit oranı %8,5 saptandı, periferik yaymada akantositler, parçalanmış eritrositler ile hedef hücreleri görüldü. Fototerapi tedavisi için yatırıldı. Rh/rh ve ABO uyumsuzluğu olmaması nedeniyle subgrup antijenleri değerlendirildi. Bebeğe C+c+, E+e+ iken, annede C+c+, E-e+ saptandı. Anti-E subgrup uyumsuzluğuna bağlı sarılığı sadece fototerapi tedavisi ile kontrol altına alınan bebeğin kan değişimi gereksinimi olmadı. Ayaktan izlemine devam edilirken postnatal 12. gününde solukluk ve sarılık nedeniyle yapılan tetkiklerinde total bilirubin 13 mg/dL ve hemoglobin düzeyinin 7,3 g/dL olması üzerine eritrosit transfüzyonu verildi. İzleminde tekrar anemi gelişmedi.

Sonuç: Yenidoğan döneminde hemolitik sarılık etiyojisinde, en sık Rh ve ABO uyumsuzluğu yer almaktadır. Bunlar saptanmadığında subgrup uyumsuzlukları düşünülmelidir. İntrauterin dönemde, antijen yanıtı olarak önce IgM, sonra IgG yapısında antikorlar oluşmakta, transplasental geçen antikorlar fetüste hemolize neden olabilmekte ve gebede indirekt Coombs pozitifliği yapabilmektedir. Burada sunulan olgunun annesinde İndirekt Coombs pozitifliği, Rh veya ABO uyumsuzluğunun olmaması ve bebekte direkt Coombs pozitifliği ile yapılan subgrup analizinde uyumsuzluk saptanmış, fototerapi tedavisi ile hiperbilirubinemi kontrol altına alınmış, intravenöz immünoglobulin veya kan değişimi gereksinimi olmamış, görece erken dönemde gelişen anemi nedeniyle transfüzyon gereksinimi olmuştur. Subgrup uyumsuzluğu yenidoğanlarda şiddetli sarılığa neden olabilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Yenidoğan, Yenidoğan Sarılığı, Subgrup Uyuşmazlıkları

[PS-036]**Yenidoğanda Kolelitiazis**

Özge Aydın¹, Yasemin Ezgi Köstekçi², Ferhan Demirtaş², Ergun Ergün³, Ceyda Tuna Kırsacıoğlu⁴, Emel Okulu², Ufuk Ateş³, Ömer Erdeve², Begüm Atasay², Saadet Arsan²

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

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Ankara

⁴Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, Ankara

Amaç: Yenidoğanlarda kolelitiazis nadirdir ve genellikle hemoliz, ileal hastalık, safra yollarının konjenital anomalileri, total parenteral beslenme (TPB) ve uzun süreli açlık ile ilişkilendirilmiştir. Abdominal ultrasonografi (USG) kullanımının artmasıyla birlikte, daha fazla kolelitiazis olgusu saptanmaktadır. Burada akolik gayta ile başvuran, direkt hiperbilirubinemi, transaminaz yüksekliği ve USG'de kolelitiazis saptanan bir yenidoğan olgusu sunulmuştur.

Olgu: Yirmi sekiz yaşındaki annenin 2. gebeliğinden 39. gebelik haftasında, sezaryen ile 3330 g olarak dış merkezde doğan bebek solunum sıkıntısı nedeniyle ünitemize sevk edildi. Yenidoğan yoğun bakım ünitesinde konjenital pnömoni, pulmoner hipertansiyon tanıları ile 20 günlük yatışı süresince, invaziv solunum desteği (konvansiyonel ve HFOV ile toplam 13 gün), inhale nitrik oksit, oral sildenafil, inotrop desteği (dopamin, adrenalin, noradrenalin, milrinon), antibiyotik tedavisi (ampisilin, meropenem, vankomisin) ve 5 gün TPB desteği aldı. Taburculuktan 1 hafta sonra akolik gayta ile başvuran bebeğin laboratuvar tetkiklerinde direkt hiperbilirubinemi (direkt bilirubin: 1,56 mg/dL), transaminaz ve GGT yüksekliği (AST: 242 U/L, ALT: 179 U/L, GGT: 620 U/L), abdomen USG'de safra kesesi boynunda 5 mm çapında iki adet taş ve koledok proksimalinde dilatasyon saptandı. Çocuk gastroenteroloji ve çocuk cerrahisi bölümleri ile değerlendirilen hasta kolelitiazis tanısı ile yatırılarak, parenteral sıvı, antibiyotik ve ursodeoksikolik asit tedavileri planlandı. Kontrol USG'de taş yapılarının safra çamuruna dönüştüğü izlendi. Yenidoğan döneminde yaşadığı solunum sıkıntısı ve kolelitiazis nedeniyle kistik fibrozis açısından yapılan ter testi normal saptandı. Cerrahi gereksinimi olmayan ve laboratuvar tetkikleri direkt bilirubin: 0,18 mg/dL, AST: 38 U/L, ALT: 15 U/L, GGT: 90 U/L olarak gerileyen hastanın izlemine devam edilmektedir.

Sonuç: Burada sunulan akolik gayta ile başvuran yenidoğan olgusunda, yoğun bakım yatışı sırasında aldığı TPB ve antibiyotik tedavilerinin kolelitiazise neden olduğu düşünülmektedir. Nadir olmakla birlikte, akolik gayta ile başvuran yenidoğanlarda kolelitiazis akla getirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Direkt Hiperbilirubinemi, Kolelitiazis, Yenidoğan

[PS-037]**Prematüre Bebeği Olan Annelerin Maternal Bağlanma Düzeylerinin Değerlendirilmesi**

Alara İkizer¹, Ali Eren Akdağ¹, Dede Berkant Durmuş¹, Dilara Ballı¹, Ezgi Melis Tekten¹, Zülal Öztürk¹, Ebru Dumlupınar², Emel Okulu³

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyoistatistik Anabilim Dalı, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Maternal bağlanma, gebelik sürecinde başlayan, doğum süreci ve doğumdan sonra devam eden ve annelik rolünün gelişimi üzerinde önemli etkisi olan bir bağlanma türü olup, anne ve bebeğe ait pek çok faktörden etkilenmektedir. Çalışmamızda, yenidoğan yoğun bakım ünitesinden (YYBÜ) taburcu olmuş veya halen yatmakta olan prematüre bebekleri olan annelerin maternal bağlanma düzeylerinin ve bunu etkileyen faktörlerin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Kesitsel olarak planlanan araştırmaya, 3 Mart-15 Mayıs 2023 tarihleri arasında Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, YYBÜ'den taburcu olmuş veya halen yatmakta olup, postnatal 1-4 ay arasında prematüre bebeği olan 84 anne dahil edildi. Katılımcılara "Maternal Bağlanma Ölçeği (MBÖ)" uygulandı, "Yenidoğan Aile Bilgi Formu"ndan elde edilen verilerle değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 84 annenin yaş ortalaması 31±5,3 yıl olup, %63,1'i 25-35 yaş aralığındaydı. Annelerin %36,9'u yükseköğretim mezunu %38,1'inin gelir durumu orta düzeydeydi. Annelerin %70,1'inin kronik hastalığının olduğu, %79,8'inin isteyerek gebe kaldığı, %45,2'sinin ilk çocuğu olduğu, %65,5'inin doğumdan sonra bebeklerini YYBÜ'nde günde 1 kere ziyaret ettiği, %72,6'sının taburcu olmadan önce anne bebek bakım odasını kullandığı saptandı. Bebeklerin ortalama gebelik haftasının 33,2±3,5 hafta, doğum ağırlığının 2078±839 g, %53,6'sının erkek, %78,6'sının sezaryenle doğduğu, %19'unda konjenital anomali tanımlandığı, %23,8'inin cerrahi geçirdiği, yatış süresi ortancasının 12 gün (1-84 gün) olduğu saptandı. Annelerin MBÖ'den aldığı puan ortalaması 95±7,4 olup, en düşük puan 76, en yüksek puan ise 104'dü. Anne bebek bakım odası kullananlarda MBÖ puanının daha yüksek olduğu saptandı (p=0,039).

Sonuç: Çalışmamızda, annelerin anne bebek bakım odalarını kullanmasının maternal bağlanmayı olumlu etkilediği ve MBÖ puanlarının anlamlı yüksek olduğu saptanmıştır. Prematüre doğum yapmış annelere, anne bebek bakım odası kullanımını teşvik edecek uygulamaların hayata geçirilmesi ve gerekli koşulların sağlanması, bu zor süreçte mümkün olan en sağlıklı maternal bağlanmayı sağlayacaktır. Araştırma evreninin genişletilerek diğer faktörlerin de yeniden değerlendirileceği gelecekteki çalışmalar için araştırmamızın protokolü ve işleyişinin örnek teşkil etmesini temenni etmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: Anne Bebek Bakım Odası, Materyal Bağlanma, Prematüre

[PS-038]**Yenidoğan Geç Sepsisinde Trombosit Parametrelerinin Tanısal Değeri**

Merve Arslan¹, Mehmet Emir Aydemir¹, Ekin Demirbilek¹, Zeynep Ecem Güngör¹, Deniz Halimoğlu¹, Utkan Türkmen¹, Mehmet Ozan Yıldız¹, Beyza Doğanay Erdoğan², Emel Okulu³

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyoistatistik Anabilim Dalı, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Yenidoğan sepsisinde klinik bulguların özgül olmaması nedeniyle tanısı güçtür. Altın standart kan kültürü üremesidir. Erken tanıda ideal bir biyobelirteç saptanamamıştır. Trombosit sayı ve parametrelerinin incelendirildiği çalışmalarda, bunların tanısal değerine ilişkin sonuçlar net değildir. Çalışmamızda, düşük doğum ağırlıklı (DDA) yenidoğanların geç sepsisinde trombosit parametrelerinin tanısal değeri incelenmiştir.

Gereç ve Yöntem: Araştırmaya Ocak 2018-Ocak 2022 arasında ünitemizde DDA'lı kanıtlanmış geç sepsis tanılı 55 bebek; sepsis olmayan (kontrol) 50 bebek dahil edildi. Olguların demografik özellikleri, tanı anındaki laboratuvar parametreleri, trombosit sayısı, ortalama trombosit hacmi (MPV), MPV/trombosit sayısı oranı ve trombosit/lenfosit sayısı oranı (PLR) değerlendirildi. Sepsis tanısı olan ve olmayan bebeklerin verileri karşılaştırıldı.

Bulgular: Kanıtlanmış geç sepsis tanılı bebeklerin ortalama gebelik haftası ve doğum ağırlığı kontrol grubundan daha düşük ($p<0,001$), normal vajinal yoldan doğum oranı daha fazlaydı ($p<0,001$). Geç sepsis tanılı bebeklerin ortalama hemoglobinin değeri, lenfosit ve trombosit sayısı, MPV/trombosit sayısı oranı ortancaları daha düşük; nötrofil sayısı, nötrofil/lenfosit oranı, MPV ve C-reaktif protein (CRP) ortancaları daha yüksekti ($p<0,05$). Sepsis tanısını koymada sensitivite, spesifisite, pozitif prediktif ve negatif prediktif değerler sırasıyla trombosit sayısı için (cut-off>285,000/mm³) %82, %72, %76,3 ve %78,3; MPV için (cut-off>11) %73, %52, %62,5 ve %63,4; MPV/trombosit sayısı için (cut-off>3,8) %84, %72, %76,7 ve %80; CRP için (cut-off>5) %89, %100, %100 ve %89,3 olarak saptandı. Üreyen mikroorganizmaların dağılımı %73 Gram-negatif ($n=40$), %20 Gram-pozitif ($n=11$), %7 mantar ($n=4$) şeklinde olup, en sık üreyen Gram-negatif mikroorganizma *Klebsiella* spp.'di. Sepsisli olgularında mortalite %27,3'tü ($n=15$). Kontrol grubunda kaybedilen bebek yoktu. Kaybedilen bebeklerin %73,3'ünde Gram-negatif üreme saptanmıştı. Üreyen etkene göre mortalite oranında fark saptanmadı.

Sonuç: Çalışmamızda sepsis tanısını koymada trombosit sayısı, MPV, MPV/trombosit sayısı oranı ile birlikte CRP değerinin yüksek sensitivite ve yeterli spesifiteye sahip olduğunu saptadık. Klinik olarak sepsis şüphesi edilen bebekten alınan tam kan sayısı ile elde edilebilen bu parametrelerin dikkatli değerlendirilmesi, erken tanı ve tedavi için önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Geç Sepsis, Ortalama Trombosit Hacmi, Trombosit, Yenidoğan

[PS-039]**Yenidoğanda Mekonyum İleusu**

Günay Salehova, Yegana Qasimova

Pediatric Enstitüsü, Yoğun Bakım Anabilim Dalı, Bakü

Amaç: Mekonyum ileusu (Mi) - katı ve yapışkan mekonyumun barsakta sıkışmasına bağlı olarak ortaya çıkan bir alt gastrointestinal obstrüksiyon sendromudur. Mekonyum ileusu Kistik Fibrozisin (KF) ilk tanı bulgularından biridir ve %10-20 oranında görülür, karın şişliği, kusma, ilk 24 saatte mekonyum çıkışında gecikme ile belirlenir. Yenidoğan döneminde Mekonyum ileusu olan bebeklerde KF tanısı yenidoğan taraması, aile öyküsü, daha sonraki dönemde gelişme geriliği, sindirim sistemi ve solunum sistemi bulguları ile konur.

Olgu: Otuz yedi yaşındaki annenin ilk gebeliğinden 37 gebelik haftasında sezeryan yolla, 2700 gr. ağırlığında, 48 sm. boyunda, APGAR skoru 6/7 puan, dış merkezde doğmuş 2 günlük erkek bebek abdominal distansiyon, mekonyum çıkışında gecikme kusma nedeniyle hastanemize sevk edildi. Anne ve baba arasında akrabalık yok. Anne 10 yıl gebe kalamamış, bu bebek tüp bebektir. Hastanın dış merkezde 2 günlük dönemde enteral beslendiği ve mekonium çıkışı olmadığı öğrenildi. Fizik muayinesinde genel durumu ağırdı, klinik değişimi göz önüne alınarak abdominal radyografi çekildi, yaygın dilate barsak anları izlenmekte olup dilate barsak anlarında hava sıvı seviyelenmesi saptanmadı, rektal kontrastlı kolon floroskopiye karar verildi, rektal yolla verilen kontrast maddenin çekuma kadar takıntısız dolduğu, gaz-gaita lehine değerlendirilebilecek dolum defektinin olmadığı görüldü, kontrast verilmeye devam ettiği halde ince barsak anlarına geçiş izlenmedi. İnce barsak anlarında yaygın dilatasyon izlendi. Ön tanılarıyla alt gastrointestinal sistemin (GIS) obstrüksiyonu düşünüldü ve bebek ameliyata alınarak barsaktan kalsifiye mekonyal dışkı temizlendi ve ileostomi prosedürü uygulandı. Hastadan alınan topuk kanı taramasında yüksek düzeyde İmmünoaktif Tripsinojen (IRT) görüldü (132 ng/mL) ve Kistik Fibrozis düşünülerek ter testi, genetik test yapılması önerildi.

Sonuç: Etiyoloji ne olursa olsun pratikte yenidoğan yoğun bakım ünitesinde izlenen bebeklerde alt GIS tıkanıklıklarında konvansiyonel radyografi ve rektal kontrastlı floroskopik incelemeler halen en önemli tanı yöntemidir ve tipik bulguların radyologlar tarafından bilinmesi oldukça önemlidir, erken tanı ve cerrahi tedavi hayat kurtarıcı olabilir. Mekonyumla ilişkili hastalıklarda KF olma olasılığı akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: İmmünoaktif Tripsinojen, Kistik Fibrozis, Mekonyum İleusu

[PS-040]**Yenidoğanlarda Refrakter Şokta Kurtarıcı Tedavi Olarak “Metilen Mavisi” Kullanılabilir Mi?**

Aziz Kılıç¹, Ferhan Demirtaş², Yasemin Ezgi Köstekci², Merve Havan³, Emel Okulu², Ömer Erdev², Tanıl Kendirli³, Begüm Atasay², Saadet Arsan²

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

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Ankara

Amaç: Sıvı ve katekolamin dirençli şok, yenidoğanlarda mortalite nedenidir. Metilen mavisi, distribütif şokta vazodilatasyona yol açan nitrik oksitin (NO) sentezini inhibe eden bir heterosiklik aromattir. Bu yolak üzerinden vazodilatasyonu önleyerek kan basıncını iyileştirebileceği ve dirençli distribütif şokta kullanılabilirliği düşünülmektedir. Burada, hiperamonyemi nedeniyle renal replasman tedavisi (RRT) uygulanan, sıvı ve katekolamin dirençli şok tablosundaki bir yenidoğanda metilen mavisi uygulaması sunulmuştur.

Olgu: Miadında, 3050 g, akraba olan anne babadan doğan kız bebeğin öyküsünde anne sütüyle beslenirken ikinci gününde kusmaya başladığı, ertesi gün emmeme ve uyku hali nedeniyle hastaneye götürüldüğü, daha önce metabolik hastalık nedeniyle kardeş olduğu öğrenildi. Postnatal 4. gününde bakılan amonyak düzeyinin 2200 µmol/L olması üzerine RRT uygulanmak üzere ünitemize sevk edildi. Gelişte hipotansif olması nedeniyle dopamin, epinefrin ve norepinefrin, vazopressör dirençli şok olanak değerlendirilmesi üzerine hidrokortizon tedavisi başlandı [Vasoaktif inotrop skoru (VIS): 160]. Hemodinamik instabilitenin devamı üzerine metilen mavisi 1 mg/kg yükleme, ardından 1 mg/kg/saat infüzyon başlandı. Tedavisinin 4. saatinde hemodinamisi stabilleşen hastaya RRT başlandı. Hastanın izlemde vazopressör dozları başarıyla azaltılabildi, metilen mavisi tedavisinin 4. saatinde VIS: 150, 24. saatinde 135 hesaplandı. Toplam 36 saat metilen mavisi alan hastanın tedavi sonunda VIS: 65 hesaplandı. Üre siklus defekti tanısı alan hastada RRT'nin kesildiğinde rebound hiperamonyemi gelişti. Takipte nöbet geçiren hastaya çoklu antiepileptik tedavi başlandı. Karaciğer yetmezliği gelişen hasta, çoklu organ yetmezliği nedeniyle 10. gününde kaybedildi.

Sonuç: Sıvı ve katekolamin dirençli şok tanısı alan çocuklarda metilen mavisi tedavisi kan basıncını artırma ve vazopressör desteğini azaltmada etkili olsa da, yenidoğanlarda kullanımı yaygın değildir. Hastamızda etkili olan metilen mavisinin yenidoğanlarda kullanımına yönelik daha fazla deneyime ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Metilen Mavisi, Şok, Yenidoğan

[PS-041]**Prematürelerde Etkin Doz Palivizumab Uygulanması Solunumsal Sonuçları İyileştirir Mi?**

Derya Çolak, Fatma Güzel İyigün, Özlem Şahin, İlke Mungan Akın

İstanbul Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi, İstanbul

Giriş: Respiratuvar sinsityal virüs (RSV) enfeksiyonu nedeniyle hastaneye yatan prematüre bebeklerin yoğun bakım ihtiyacı yüksektir, palivizumab human monoklonal antikor (Ig G) RSV ile ilişkili ciddi alt solunum yolu enfeksiyonlarını önler. Çalışmamızda palivizumab doz uyumu etkinliğinin değerlendirmesi amaçlandı.

Gereç ve Yöntem: Yenidoğan yoğun bakım ünitemizden taburcu olup, 2022-2023 RSV sezonunda palivizumab immünprofilaksisi tam doz uygulanan (Grup 1) ve aile uyumsuzluğu nedeniyle eksik doz uygulanan (Grup 2) prematüre bebekler çalışmamıza dahil edildi. Olguların risk faktörleri, solunum sistemi semptomları nedeniyle poliklinik başvurusu ve hastaneye yatış oranları, yoğun bakım ünitesi (YBÜ) ihtiyacı, klinik, laboratuvar ve mortalite verileri retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Grup 1'deki (n=37) hastaların ortalama gebelik haftası 27,8±2 (24-31), ortalama doğum ağırlığı 465-1975 (1084±411) gr idi. Grup 2'nin (n=16) ortalama gebelik haftası 27,8±2,5 (23-31), ortalama doğum ağırlığı 491-1640 (1101±361) gr idi. Grup 2'deki hastaların eksik doz median değeri 1 (1-3) doz, aylara göre değerlendirildiğinde bu hastaların %56,5'inin (n=13) eksik dozu Mart ayında idi. Grup 1'deki hastaların %64,9'unun (n=24) poliklinik başvurusu, %10,8'inin (n=4) hastaneye yatışı ve %2,7'sinin (n=1) YBÜ ihtiyacı, grup 2'deki hastaların %50'sinin (n=8) poliklinik başvurusu, %6,3'ünün (n=1) hastaneye yatışı ve %6,3'ünün (n=1) YBÜ ihtiyacı oldu. Grup 1 ve grup 2'deki hastalar karşılaştırıldığında poliklinik başvuru ve hastaneye yatış oranı, YBÜ ihtiyacı açısından her iki grup arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmadı (p>0,05). Solunum yolu enfeksiyon paneli multipleks PCR testi yapılabilen yedi bebeğin hiçbirinde RSV saptanmadı. Hastaların %40'ının (n=18) RSV sezonu dışında hastaneye başvurduğu bulundu.

Sonuç: Her iki grup arasında hastaneye yatış ve yoğun bakım ihtiyacında anlamlı fark olmamasını eksik doz palivizumab uygulanan hastalarımızın sezon sonu olan Mart ayında yüksek oranda olmasına bağladık. Hastalarımızda RSV saptanmaması ve sezon dışında da poliklinik başvuru oranının yüksek olmasıyla ilişkili olarak; solunum sistemi enfeksiyonu yapan diğer etkenleri önlemek için strateji geliştirilmesini ve önleyici tedbirlerle ilgili ailelerin farkındalığının artırılmasının gerektiğini düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: Alt Solunum Yolu Enfeksiyonu, Palivizumab Uyumu, Prematüre, RSV

[PS-042]**Önlenebilecek Bir Tablo: Meme Apsesi**

Fatma Rüveyda Kılınç¹, Suna Atılğan¹, Uğur Kurt¹, Deniz Yıldız¹, Sare İlbaş², Emel Saylam¹, Dilek Sarıcı¹

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

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Kliniği, Ankara

Giriş: Bebeklerde nadir görülen mastit ve meme apsesi, meme hipertrofisi olan bebeklerin meme dokusuna genellikle masaj gibi müdahalelerle oluşur. Bu olgu; annenin, bebeğinin meme hipertrofisini lifleme ve masaj yoluyla geçirmeye çalışmasının mastite dönüşebildiğini vurgulamak için sunulmuştur.

Olgu: Sağ memede şişlik ve kızarıklık şikayeti ile getirilen 1 aylık kız hastanın öyküsünde; bir haftadır her iki meme başında şişlik olduğu, sol memedeki şişliğin gerilerken sağ memedeki şişliğin giderek arttığı ve 3 gündür kızarıklık da başladığı öğrenildi. Fizik muayenesinde genel durumu iyi, canlı ve emmesi aktif, vital bulguları stabil, sağ meme ucunda hiperemi, ısı artışı, hipertrofi ve 1x1cm'lik püstüler lezyon mevcuttu, diğer sistem muayeneleri doğaldı. Ultrasonografide 9x15 mm boyutlarında yoğun içerikli hipoanekoik lezyon izlenen hastada fizik muayene ve görüntüleme ile meme apsesi tanısı düşünüldü. Antibiyoterapi öncesi muayenesi sırasında meme başından spontan pürülan akıntı meydana gelmesi ile apse içeriği kültürü, kan kültürü alınarak sistemik ve lokal antibiyotik tedavisine başlandı. Hastanın yatışı sırasında annesi ile sakin ortamda tekrar görüşüldüğünde; annenin doğumdan itibaren günde 1 bardak rezene çayı içtiği ve bebeğin memesinde oluşan şişliği gidermek için banyoda lifleme ile bastırarak masaj yolu ile temizlediği öğrenildi. Meme hipertrofisi etiyojisine yönelik yapılan tetkikleri normal gelen hastada alınan bu anamnez ile bastırarak yapılan masaj sonucunda meme apsesi geliştiği düşünüldü. Apse kültüründe *Staphylococcus aureus* üremesi saptanan hastanın tedavisi 7 güne tamamlandığında apsenin tamamen gerilediği görüldü.

Sonuç: Meme hipertrofisi, maternal ve plasental hormonların etkisiyle oluşup sık görülen, geçici bir durumdur. Annenin emzirme döneminde rezene gibi bitkisel çay tüketimi bebekte östrojen hormonu artışını tetikleyerek bu durumu kolaylaştırmaktadır. Ülkemizin bazı yörelerinde aile büyükleri tarafından memedeki hipertrofi masajla, para bastırmakla veya sıkılamakla giderilmeye çalışılmaktadır. Bu tip girişimler memedeki yağ dokusunun nekrozuna, deri bütünlüğünün bozulmasına, mikroorganizmanın deri altı dokulara kolayca invazyonuna yol açmaktadır. Sağlık personelinin bebekteki meme hipertrofisinin fizyolojik bir durum olduğunu, hipertrofiyi geçirmeye yönelik uygulamaların ciddi sorunlara neden olabileceğini ailelere anlatması önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Meme Hipertrofisi, Masaj, Rezene, Meme Apsesi

[PS-043]**Ebeveyni Sağlık Çalışanı Olan Çocukların COVID-19 Pandemi Sürecinde Kaygı Düzeylerinin Belirlenmesi**

Özlem Şensoy¹, Hande Özgörü¹, Demet Sökün Ayaz¹, Serap Balcı²

¹İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Lisansüstü Eğitim Enstitüsü, Çocuk Sağlığı ve Hemşireliği Anabilim Dalı, İstanbul

²İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Florence Nightingale Hemşirelik Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği Anabilim Dalı, İstanbul

Giriş: COVID-19 pandemisinde çocuk ve ergenlerde görülen psikiyatrik hastalıkların yaygınlığının önemli ölçüde arttığı, pandemi öncesine kıyasla her 5 gençten 1'inin klinik olarak yüksek anksiyete belirtileri yaşadığı bildirilmiştir. Ebeveyni sağlık çalışanı olan çocuklar diğer çocuklara kıyasla COVID-19'a yakalanma ve ebeveynlerinden uzun süre ayrı kalma konusunda daha fazla risk altındadır. Bu çalışmanın amacı ebeveyni sağlık çalışanı olan çocukların COVID-19 pandemi sürecinde sürekli kaygı düzeylerini belirlemektir.

Gereç ve Yöntem: Kesitsel-tanımlayıcı nitelikteki bu çalışma online anket kullanılarak yürütülmüştür. Çalışma verilerini, İstanbul ilinde, Mayıs-Ağustos 2022 tarihleri arasında, kartopu yöntemiyle örneklem grubuna ulaşılan 104 çocuk ve sağlık çalışanı ebeveyn oluşturmaktadır. Veriler, "Tanıtıcı Bilgi Formu" ve "Çocuklar İçin Durumluk-Sürekli Kaygı Envanteri" kullanılarak toplanmıştır.

Bulgular: Çalışmada yer alan çocukların sürekli kaygı puan ortalamaları $36,85 \pm 8,96$ olarak saptandı. Çocukların %53'ünün kız, %36'sının 9 yaşında olduğu ve %91,3'ünün çocuğunun kronik rahatsızlığının olmadığı belirlenmiştir. Çocukların sürekli kaygı düzeyleri ile tek çocuk olmak (0,036; $p < 0,05$) ve ebeveynin COVID-19 tanılı hastaya bakım verme durumu (0,041; $p < 0,05$) arasında anlamlı bir farkın olduğu saptanmıştır. Araştırmaya katılan ebeveynlerden %82,7'sinin çocuğunun ebeveyni çalıştığı zamanlarda kaygılandığı; %59,4'ünün ebeveyn ve ailesinin pandemi sırasında psikolojik desteğe ihtiyaç duyduğu bulunmuştur.

Sonuç: Pandemi sürecinde ebeveyni sağlık çalışanı olan çocukların kaygı düzeyleri yüksek olduğu görülmektedir. Çocukları pandeminin uzun vadedeki psikolojik etkilerinden korumak için farkındalık oluşturmak ve önlem almak gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Kaygı, Çocuk, COVID-19, Ebeveyn, Sağlık Çalışanı

Tablo 1: Ebeveyn ve çocuk tanımlayıcı özellikler (n=104)

Özellikler		n	%
Ebeveynin yaşı	25-30	11	10,6
	31-35	23	22,1
	36-40	26	25,0
	41-45	21	20,2
	46+	23	22,1
Ebeveynin eğitim durumu	Lise	16	15,4
	Ön Lisans	7	6,7
	Lisans	57	54,8
	Yüksek Lisans/ Doktora	24	23,1
Çocuk sayısı	1	55	52,9
	2+	49	47,1
Çocuğun yaşı	9	38	36,5
	10	25	24,0
	11	14	13,5
	12+	27	26,0
Çocuğun cinsiyeti	Kız	56	53,8
	Erkek	48	46,2
Çocuk-kronik rahatsızlık durumu	Evet	9	8,7
	Hayır	95	91,3
Ebeveyn-kronik rahatsızlık durumu	Evet	16	15,4
	Hayır	88	84,6

Tablo 2: Ebeveynlerin pandemi sürecine ait özellikleri (n=104)

Özellikler		n	%
Çalışma şekli	Gündüz	44	42,3
	Gündüz ve gece	60	57,7
COVID-19 hasta ile çalışma durumu	Daha önce çalıştım, şu an çalışmıyorum	44	42,3
	Hiç çalışmadım	18	17,3
	Pandeminin başından beri çalışıyorum	42	40,4
COVID-19 geçirme durumu	Evet	75	72,1
	Hayır	29	27,9
Pandemi nedeniyle evden ayrı kalma durumu	Evet	42	40,4
	Hayır	62	59,6
Pandemi nedeniyle evden ayrı kalma süresi	1 hafta altı	16	15,4
	1-3 hafta arası	16	15,4
	3 hafta ve üzeri	10	9,6
Ebeveynin çalıştığı zamanlarda çocuğun kaygılanma durumu*	Evet	86	82,7
	Hayır	18	17,3
Ailenin pandemi nedeniyle psikolojik desteğe ihtiyacı*	Evet	62	59,6
	Hayır	42	40,4

*Ebeveyn ifadesi

Tablo 3: Çocuklar için sürekli kaygı envanteri puan ortalaması

Ölçek	N	Min.	Maks.	Medyan	Ort.	± SS
Çocuklar için sürekli kaygı envanteri	104	20,00	60,00	36,00	36,85±8,96	

Tablo 4: Ebeveynlerin tanımlayıcı özellikleri ve pandemi sürecine ait özellikleri ile çocukların kaygı düzeyleri arasındaki ilişki (n=104)

Ebeveynlerin tanımlayıcı ve pandemi sürecine ait özellikleri	n	Çocuklar için durumluk sürekli kaygı envanteri	
		Ortalama ± SS	Test değeri, p
Ebeveynin çocuk sayısı*			
1	55	38,58±9,77	t=2,129
2+	49	34,90±7,58	p=0,036
Çocuğun cinsiyeti*			
Kız	56	37,16±9,80	t=0,385
Erkek	48	36,48±7,94	p=0,701
Çocuğun yaşı**			
9	38	39,05±8,90	F=1,932 p=0,129
10	25	37,16±11,42	
11	14	32,93±7,37	
12+	27	35,48±6,33	
Çocuğun sağlık sorunu*			
Evet	9	38,11±6,09	t=0,442
Hayır	95	36,73±9,20	p=0,660
Ebeveynin sağlık sorunu*			
Evet	16	35,56±5,42	t=0,621
Hayır	88	37,08±9,46	p=0,536
Ebeveyn çalışma şekli			
Gündüz	44	36,34±7,61	t=-0,491
Gündüz/Gece	60	37,22±9,88	p=0,625
COVID-19 hasta ile çalışma durumu			
Daha önce çalıştım, şu an çalışmıyorum ^a	44	34,68±8,11	F=3,050 p=0,050 *** _{c>a} p=0,041
Hiç çalışmadım ^b	18	36,33±7,84	
Pandeminin başından beri çalışıyorum ^c	42	39,33±9,77	
Pandemi nedeniyle evden ayrı kalma durumu			
Evet	42	37,29±9,52	t=0,410
Hayır	62	36,55±8,62	p=0,682
Pandemi nedeniyle evden ayrı kalma süresi**			
1 hafta altı	16	34,63±9,81	F=2,895 p=0,067
1-3 hafta arası	16	36,25±8,74	
3 hafta ve üzeri	10	43,20±8,46	
Ebeveynin çalıştığı zamanlarda çocuğun kaygılanma durumu			
Evet	86	37,53±8,76	t=1,731
Hayır	18	33,56±9,39	p=0,087
Ailenin pandemi nedeniyle psikolojik desteğe ihtiyaç durumu			
Evet	62	38,21±9,28	t=1,910
Hayır	42	34,83±8,15	p=0,059
*Ebeveyn ifadesi			

*Ebeveyn ifadesi

[PS-044]**Sosyal Pediatri Polikliniğinde İzlenen 1-4 Yaş Arası Çocukların Kızamık Aşısı ile Aşılama Durumu ve Bu Konuda Ebeveynlerin Farkındalığının Değerlendirilmesi**

Begümhan Nur Ateş, Bedirhan Taşkın, Seda Topçu, Filiz Orhon

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

Giriş: Dünyada olduğu gibi ülkemizde de son yıllarda kızamık olgularında bir artış yaşanmıştır. Sağlık Bakanlığı olgu artışından kaynaklı olarak 2019 yılından beri bir genelge ile 9. ayını doldurmuş bebeklere ek bir doz kızamık aşısı uygulamakta olup mevcut durumda ülkemizdeki çocuklara üç doz kızamık aşısı yapılmaktadır. Bu araştırmada amacımız 1-4 yaş arası çocuklara kaç doz kızamık aşısı yapıldığını saptamak ve ebeveynlerin kızamık enfeksiyonu ve aşısı ile ilgili farkındalığını değerlendirmektir.

Gereç ve Yöntem: Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Sosyal Pediatri Bilim Dalı'nda Eylül 2023 tarihinde izlenen random olarak seçilmiş, daha önce kızamık enfeksiyonu geçirmemiş 1-4 yaş arası çocuklardan

araştırmaya katılmayı kabul eden 100 ebeveyne yüz yüze anket uygulanmıştır.

Bulgular: Araştırmaya dahil edilen 1-4 yaş arası 100 çocuğun 2'sine aşının gerekli olmadığı düşüncesiyle kızamık aşısı yaptırılmadığı ifade edilmiştir. Kızamık aşısı yaptırılan çocukların özellikleri Tablo 1'de belirtilmektedir. Araştırmamızda 1-4 yaş arası çocuğu olup sadece 12. ayda tek doz aşı yaptıran 9 kişiden biri çocuğun ameliyatı nedeniyle, biri bu konuda bilgisi olmadığı için, 7'si tek doz aşının yeterli olduğunu düşündüğü için 9. ay aşısını yaptırmadığını ifade etmiştir. Dört yaşından küçük 84 çocuğun ise yalnızca 61'ine (%72,6) çift doz kızamık aşısı yapılmıştır. Ailelerin kızamık enfeksiyonu ve aşısı ile ilgili bilgi düzeyleri Tablo 2'de belirtilmiştir.

Sonuç: Araştırmaya dahil edilen ebeveynlerin kızamık enfeksiyonu ve aşısı hakkında yeterli bilgiye sahip olmadıkları görülmektedir. Bununla birlikte araştırmaya katılan dört yaşını doldurmamış çocukların dörtte birinin kızamık aşısı ile çift doz aşılanmadığı ve bu nedenle kızamık enfeksiyonuna karşı tam korunmadıkları görülmektedir. Bu durum kızamık enfeksiyonunun salgın haline dönüşmesi konusunda toplum sağlığı için önemli bir risk teşkil etmekte olup hem toplumun eğitimi hem de aşılama hızlarının artırılması konusunda geliştirilecek sağlık politikalarına ihtiyaç duyulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Aşı, Çocuk, Doz, Kızamık, Korunma

Tablo 1: Kızamık aşısı yaptırılan çocukların özellikleri

Çocuk yaş (n)	Çocuk sayısı (n)	Sadece 9. ay aşılanan (n, %)	9 ve 12. ay aşılanan (n, %)	Sadece 12. ay aşılanan (n, %)	9-12-48. ay aşılanan (n, %)	12 ve 48. ay aşılanan (n, %)
1 yıl	12	12 (100)	-	-	-	-
1-4 yıl	70	-	61 (87,14)	9 (12,85)	-	-
4. yıl	16	-	-	-	8 (50)	8 (50)

Tablo 2: Ailelerin kızamık enfeksiyonu ve aşısı ile ilgili düşünceleri

Sorular	EVET (%)	HAYIR (%)	FİKRİM YOK (%)
Kızamığın bulaşıcı bir enfeksiyon olduğunu düşünüyorum.	45	39	16
Kızamığın ölümcül bir hastalık olduğunu düşünmüyorum.	72	18	10
Kızamık komplikasyonu olarak orta kulak enfeksiyonu gelişebileceğini biliyorum.	41	41	18
Kızamık komplikasyonu olarak zatürre gelişebileceğini biliyorum.	47	28	25
Kızamık komplikasyonu olarak beyin hasarı gelişebileceğini biliyorum.	50	37	13
İki doz kızamık aşısı enfeksiyon olasılığını yüksek oranda düşürür.	56	14	30
Tek doz aşı kızamık enfeksiyonunu önlemede yeterlidir.	16	55	29
Kızamık enfeksiyonu damlacık yoluyla bulaşır.	47	35	18
Kızamık, enfekte kişilerin burun ve boğaz salgılarının doğrudan ya da dolaylı olarak temasıyla bulaşır.	57	34	9
Kızamık hastalığının sadece çocuklarda görülebileceğini biliyorum.	41	50	9
Kızamık hastalığından korunmanın tek yolunun aşılama olduğunu biliyorum.	80	12	8
Kızamık hastalığında temastan 8-12 gün sonra döküntüler çıktığını biliyorum.	59	27	14
Kızamık hastalığında döküntülerin yüz ve saç çizgisinden başlayıp kol ve gövdeye yayılabileceğini biliyorum.	53	34	13

[PS-045]**COVID-19 Pandemi Dönemi ve Sonrası 1-17 Yaş Arasındaki Sağlıklı Çocuklarda ve Adölesanlarda D Vitamini Eksikliği ve Yetersizliği**Mehmet Ali Oktay¹, Selin Akyüz Oktay², Arzu Comba³¹Amasya Merzifon Kara Mustafa Paşa Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Amasya²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Ankara; Suluova Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Amasya³Hitit Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çorum

Giriş: 2019 sonu ile 2020 başı arasında COVID-19 pandemisinin yayılmasının ardından 25-OH vitamin D [25(OH)D], serum konsantrasyonları ile COVID-19'un seyri arasındaki korelasyona ilişkin çeşitli çalışmalar yapılmıştır. Bu çalışma ile amacımız, Türkiye'nin kuzeyindeki bir il olan Amasya'da yaşayan sağlıklı çocukların 25(OH)D düzeyini belirlemek ve sağlıklı çocuklarda COVID-19 pandemi dönemi ve sonrası dönemlerdeki 25(OH)D düzeylerini değerlendirmektir.

Gereç ve Yöntem: Çalışmamızda Mart 2020-Mart 2023 tarihleri arasında Merzifon Kara Mustafa Paşa Devlet Hastanesi ve Suluova Devlet Hastanesi'nde Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Polikliniği'ne başvuran, kronik herhangi bir hastalığı olmayan, 1-18 yaş, sağlıklı çocukların sağlık kontrolleri sırasında bakılan 25(OH)D düzeyi retrospektif olarak değerlendirildi. Ayrıca sağlıklı çocuklar yaş gruplarına göre [okul öncesi (1-6 yaş), okul çağı (7-12 yaş), adölesan (13-18 yaş)] gruplandırılıp, COVID-19 pandemi süreci ve sonrası dönemlerindeki 25(OH)D düzeyleri değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya 7036 çocuk dahil edilmiş olup, popülasyonun %58,7'si kızdı. Çalışma grubunda ortalama serum 25(OH)D düzeyi 16,8±8,5 ng/mL idi. Okul öncesi ve adölesan yaş gruplarında pandemi dönemi ve pandemi sonrası 25(OH)D düzeyleri arasında anlamlı farklılık saptandı. Mevsime, çocukların yaş ve cinsiyetine göre 25(OH)D düzeyleri arasında anlamlı farklılık saptandı. Yaş büyüdükçe 25(OH)D'nin azaldığı görüldü. Pandemi döneminde bakılan 25(OH)D'nin pandemi sonrası yıllara göre daha yüksek olduğu görüldü.

Sonuç: Çalışmamızda ortalama 25(OH)D düzeyi 16,8±8,5 olup Küresel Konsensüs Önerileri'ne göre yetersiz düzeyde olduğu görülmüştür. Literatürdeki çalışmalarda, çocuklarda ortalama D vitamini düzeylerinin COVID-19 salgını sırasında azaldığı ve D vitamini eksikliği olan çocukların oranının arttığı tespit belirtilmiştir; ancak bizim çalışmamızda pandemi dönemindeki D vitamini düzeyi daha yüksek saptanmıştır. Çok sayıda randomize kontrollü çalışma, D vitamini takviyesinin COVID-19'un etkisini azaltmadaki etkinliğini değerlendirmiştir. Bu bilgi doğrultusunda, pandemi süresince ebeveynlerin COVID-19 pandemi döneminde vitamin kullanımına daha çok özen gösterdiğini düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: COVID-19, D Vitamini Eksikliği, D vitamini Yetersizliği

[PS-046]**Cornelia de Lange Sendromu'nun Hashimoto Tiroiditi İle İlişkisi: Bir Olgu Sunumu ve Literatür Taraması**Mehmet Ali Oktay¹, Selin Akyüz Oktay²¹Amasya Merzifon Kara Mustafa Paşa Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Amasya²Suluova Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Amasya

Giriş: Cornelia de Lange sendromu (CdLS), diğer birçok belirti ve semptomun yanı sıra, belirgin yüz özellikleri, zihinsel engellilik, üst ekstremité anomalileri ve atipik büyüme ile karakterize edilen bir genetik sendromdur. CdLS'li hastalarda immünolojik ve otoimmün sorunlardan bahseden sadece birkaç rapor vardır. Hashimoto tiroiditi çocuklarda en sık görülen otoimmün tiroid hastalığıdır ve diğer otoimmün hastalıklarla ilişkili olduğu bilinmektedir. Bu nedenle CdLS olan bir kız çocuğunda nadir görülen Hashimoto tiroiditi olgusunu sunuyoruz.

Olgu: Dört yaşında kız hasta, boyunda şişlik nedeniyle pediatri polikliniğine başvurdu. Hasta, CdLS klasik yüz özelliklerini göstermekteydi ve büyüme gelişme geriliği mevcuttu. Genetik analizde NIPBL mutasyonu saptanmıştı. Hastanın boynundaki şişlik ilk kez bir ay önce fark edilmişti. Son zamanlarda hırçın davranışları olduğu annesi tarafından belirtildi. Fizik muayenesinde ele gelen herhangi bir lenf nodu saptanmadı. Tiroid bezi ele gelmekte olup yaygın olarak büyümüştü ancak gözle görülür bir büyüklük yoktu. Guatr boyutu Dünya Sağlık Örgütü kriterlerine göre derece Ia olarak ölçüldü. Tiroid fonksiyon testleri normal sınırlarda olmasına rağmen antitiroglobulin antikor (anti-Tg) pozitifliği: anti-Tg Ab, 350 U/mL (normal, <100 U/mL); tiroid peroksidaz antikor (anti-TPO), 65 U/mL (normal, <100 U/mL). Tiroid ultrasonografisi Hashimoto tiroiditi ile uyumluydu.

Sonuç: CdLS hastalarının takip ve tedavisi planlarını yapan sağlıkçılar tarafından, otoimmün hastalık olasılığı göz önünde bulundurulmalıdır. Hashimoto tiroiditi en sık görülen otoimmün hastalıklardan biri olduğundan, CdLS tanılı hastaların tiroid fonksiyonunun düzenli izlenmesi gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Cornelia de Lange, Hashimoto Tiroiditi, Anti-TPO Ab, Anti-Tg Ab



Şekil 1:

[PS-047]

Yenidoğan Döneminde Hiperkalseminin Nadir Bir Nedeni: Subkütan Yağ Nekrozu

Yunuscan Yılmaz¹, Betül Liv Çanga², Bahadır Gül¹, Deniz Karakaya³, Hüsnüye Yücel¹, Şenay Savaş Erdeve²

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Endokrinolojisi Bölümü, Ankara

³Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Nefrolojisi Bölümü, Ankara

Giriş: Subkütan yağ nekrozu doğum travması, hipoksik iskemik ensefalopati (HİE) veya terapötik hipotermi sonrasında ortaya çıkabilen subkütan yağ dokusunda enflamasyon ile karakterize nadir bir komplikasyondur. Subkütan yağ nekrozu hiperkalsemiye neden olabilir. Burada HİE sonrası subkütan yağ nekrozuna bağlı hiperkalsemi gelişen bir olgu sunulacaktır.

Olgu: Rutin kontrol için hastanemize başvuran ve muayenede ateşi saptanan 1 ay 14 günlük kız hasta üriner sistem enfeksiyonu tanısıyla bebek servisine yatırıldı. Kırk yaş anneden G1P1Y1A0 olarak 38 hafta 4470 gr acil C/S (gestasyonel diyabetik anne bebeği, fetal distres) ile mekonyum boyalı doğduğu ve HİE tanısı ile 35 gün yenidoğan yoğun bakım ünitesinde izlendiği ve terapötik hipotermi tedavisi uygulandığı öğrenildi. Başvuruda hipotonik olan hastanın sırt bölgesinde deri ve deri altı dokularda yaygın sertlik saptandı. Üriner sistem enfeksiyonu nedeni

ile yapılan karın ultrasonografisinde her iki böbrekte yaygın medüler ekojenite artışı olduğu görüldü. Serum kalsiyum düzeyinin 15,5 mg/dL saptanması üzerine intravenöz hidrasyon başlandı. D vitamini alımı kesildi. Furosemid 6x1 mg/kg/doz ve metilprednizolon 2 mg/kg/gün tedavileri başlandı. Hiperkalseminin kardiyak etkileri yönünden hasta monitöre edildi. İzlemede kalsiyum düzeyi 16 mg/dL gelmesi üzerine formüle ile beslenen hastanın maması kalsiyumsuz mama ile değiştirildi. Hastada intravenöz hidrasyon ve furosemid tedavisi 16. günde kesildi. Kalsiyum düzeyi 10,7 mg/dL kadar gerileyen hasta, prednizolon 1 mg/kg/gün devam edilmesi önerilerek taburcu edildi.

Sonuç: Perinatal asfiksi ve travmatik doğum öyküsü olan yenidoğanlarda deri altında nodül şeklinde lezyonlar saptandığında subkütan yağ nekrozu akla gelmelidir. Subkütan yağ nekrozu sonucu hiperkalsemi, trombositopeni, hipoglisemi, hipertrigliseridemi gibi komplikasyonlar gözlenebilir. Hiperkalsemi dışındaki bütün komplikasyonlar zaman içinde kendiliğinden iyileşir. Hiperkalsemi ciddi düzeye ulaşır ve zamanında tedavi edilmezse hayatı tehdit eden komplikasyonlara yol açabilir. Hiperkalsemi tedavisinde intravenöz hidrasyon, furosemid, steroid ve pamidronat tedavileri kullanılır. HİE ve terapötik hipotermi tedavisi alan hastalarda subkütan yağ nekrozu ve buna sekonder hiperkalsemi gelişimi açısından izlemin önemini vurgulamak için bu olgu sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Hiperkalsemi, Subkütan Yağ Nekrozu, Terapötik Hipotermi

[PS-048]

Süt Çocuğu Kolestazının Nadir Bir Nedeni: Hipofiz Sapı Kesilme Sendromu (HSKS) Olgu Sunumu

Esra Sönmez¹, Melahat Melek Oğuz¹, Kıymet Karagöz², İbrahim Halillah Erçetin¹, Keziban Aslı Bala², Asuman Nur Karhan³, Şenay Savaş Erdeve²

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Ankara

³Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Kliniği, Ankara

Amaç: Hipofiz sapı kesilme sendromu (HSKS), 1,000,000 doğumda 0,5 oranda görülen, hipofiz bezinin nadir bir anatomik defektidir. Adenohipofiz hipoplazisi/yokluğu, ektopik nörohipofiz, hipofiz sapının ince veya kesintiye uğramış olması ile karakterizedir. Bu sendromda izole veya çoklu hipofiz hormon eksiklikleri görülebilir. Bu yazıda kolestaz kliniği ile başvuruda panhipopituitarizm saptanan ve HSKS tanısı alan üç aylık bir erkek olgu sunulmuştur.

Olgu: Üç aylık erkek hasta, kolestaz etiyolojisi araştırılmak üzere hastanemiz bebek servisine kabul edildi. Akrabalık olmayan anne babadan 38 hafta, C/S yolla 2662 gr (-1,47 SDS) doğan hastanın vücut ağırlığı 4300 gr (-2,94 SDS) boyu 56 cm (-2,18 SDS) baş çevresi 39 cm (-1,73 SDS) idi. Genel durumu iyi, sistemik muayeneleri doğal, genital muayenesinde testis volümleri bilateral 1 mL, penis boyu 2 cm ve kalibrasyonu ince idi. Laboratuvar tetkiklerinde glukoz: 73 mg/dL, Na: 139 mmol/L, K: 5 mmol/L, total bilirubin: 3,08 mg/dL, direkt bilirubin: 2,51 mg/dL saptandı. Transaminaz değerleri, böbrek fonksiyon testleri ve koagülasyon parametreleri normaldi. Yenidoğan döneminde TPN kullanım öyküsü olan hastada ilk etapta TPN ilişkili kolestaz düşünüldü. Kolestaz etiyolojisine yönelik alınan tetkiklerden

ACTH: 7,37 ng/L, kortizol: 0,28 mcg/dL, TSH: 6,72 mIU/L, FT4: 0,56 ng/dL olması sebebi ile santral adrenal yetmezlik ve santral hipotiroidi tanısı düşünüldü ve hasta çocuk endokrinoloji bölümüne danışıldı. Düşük doz ACTH uyarı testinde pik kortizol yanıtı: 60. dakikada 11,6 olan ve santral adrenal yetmezlik saptanan hastaya hidrokortizon 8 mg/m²/gün başlandı, izleyen günlerde LT4 5 mcg/kg/gün dozunda eklendi. Alınan diğer ön hipofiz hormonları prolaktin: 80,5 mikrogram/L (5,2-60 mcg/L), FSH: <0,3 IU/L, LH: <0,3 IU/L, total testosteron: <2,5 ng/dL, IGF-1: 1,46 ng/mL (<-2 SDS) idi. Hipofiz MR; adenohipofiz yüksekliği 3,1 mm, nörohipofiz ektopik yerleşimli olup infundibular stalk izlenmedi. Skrotal ultrasonografide sağ testis retraktıl, sol testis inguinal kanalda olup testosteron tedavisi başlandı.

Sonuç: Süt çocuğu kolestazında infeksiyöz, metabolik, endokrin nedenler ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Primer veya sekonder adrenal yetmezlik endokrin neden olarak akla gelmelidir. Burada kolestaz etiyojisinde hipofiz sapı kesilme sendromuna bağlı santral adrenal yetmezlik saptanan bir olgu sunulmuştur. Santral adrenal yetmezlikli olgularda mutlaka diğer hipofiz fonksiyon testleri de denetlenmelidir. Bu hastada santral adrenal yetmezliğe, santral hipotiroidi ve hipogonadotropik hipogonadizmin eşlik ettiği görülmüş, hastanın bu tanılara yönelik tedavi planları yapılmıştır.

Anahtar Kelimeler: Adrenal Yetmezlik, Hipofiz Sapı Kesilme Sendromu (HSKS), Kolestaz, Panhipopitüitarizm

[PS-049]

18q Delesyon Sendromlu Otoantikör Negatif Diyabet Olgusu

Büşra Tunalı Özcan¹, İlkyaz Türktan², Elif Özsu², Zeynep Şıklar², Merih Berberoğlu²

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

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Ankara

Amaç: Çocukluk çağında nadiren de olsa bazı sendromlara diyabet eşlik edebilmektedir. 18q delesyon (18q-) sendromu (OMIM #601808) geniş bir klinik fenotip ile karakterize edilen genetik bir sorundur. 18q-sendromu olan hastalarda çeşitli endokrin sorunlar (hipotiroidizm, hipoparatiroidizm ve insülin bağımlı diyabet) görülebilmektedir.

Olgu: On üç yaşında otizm ve cinsel dürtü bozukluğu ile takip edilen erkek olgu, çok su içme, çok idrara çıkma, son 1 ayda 9 kilo kaybı, karın ağrısı ve kusma şikayetleri ile acil kliniğine başvurdu. Olgunun boyu (-0,38 SDS) ve vücut kitle indeksi (21,9 kg/m²) normaldi. Olguya diyabetik ketoz tanısı konuldu. Tanı anında HbA1c değeri %19, c-peptid düzeyi ise 1,46 ng/mL saptandı. Bakılan diğer otoimmün hastalık taramalarından tiroid fonksiyonları ötiroid, tiroid otoantikörleri ve serum IgA düzeyi normal, çölyak antikörleri negatif olarak saptandı. Diyabet otoantikörleri negatif ve diyabetik ketoz ile tanı alan olgudan çalışılan MODY gen panelinde mutasyon saptanmadı. Hastanın otizm spektrumunda olması, cinsel dürtü bozukluğu sergilemesi ve otoantikör negatif diyabet tanısı almış olması nedeniyle gönderilen array analizinde 18. kromozomun uzun kolunda delesyon (18q21.31-21.32) saptandı. İnsülin tedavisi başlandı, beslenmesi düzenlendi. Kan şekeri kontrol altında izlenmektedir.

Sonuç: Çocukluk çağında genellikle tip 1 diyabet görülmele birlikte farklı genetik bozukluklara diyabet eşlik edebilmektedir. Literatürde 18q- sendromu ve diyabet tanısı almış 10 olgu bildirilmiştir. Altı olgu tip 1 diyabet, 2 olgu otoantikör negatif diyabet olarak tanımlanmış olup 2 olguda diyabet tipi tanımlanamamıştır. Obezite saptanmayan ve diğer otoimmün endokrin sorunlar bulunmayan olgumuzda 18q-sendromuna uyan otizm, davranış bozukluğu ve otoantikör negatif diyabet mevcuttu. Olgumuzda olduğu gibi diyabet tanısı alan ve eşlik eden ek sendromik bulguları olan olgularda 18q- sendromu gibi genetik hastalıkların akla gelmesi uygun olacaktır.

Anahtar Kelimeler: 18q Delesyonu, Diyabet, Otizm

[PS-050]

COVID-19 Pandemisi Öncesi ve COVID-19 Pandemisi Sırasında Genel Pediatri Servislerinde Yatan Çocukların Yatış Sıklığı ve Yatan Hasta Profiline Karşılaştırılması

Barış Erdur, Ayeşgöl Canlı Kahraman

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İzmir

Giriş: Bu çalışmada COVID-19 pandemisi öncesi ve COVID-19 pandemisi sırasında Genel Pediatri Servisleri'ne yatış yapılan hastalardaki değişimin karşılaştırılması amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Çalışmaya, Nisan 2019-Nisan 2021 yılları arasında hastanemiz genel pediatri servisine yatırılarak izlenen 4-17 yaş arası olgular alınmıştır. Olgular, hastaneye yapılan yatış tarihlerine, hastaneye yattığı COVID-19 pandemisi öncesi ve sırasındaki döneme, yatış yapılan aya, yatış sürelerine, cinsiyete, yaş grubuna, vücut kitle indeksine, daha önce eşlik eden kronik hastalık varlığına, acil veya elektif yatış olmasına, ileri görüntüleme tetkik gereksinimine göre değerlendirilmiştir.

Bulgular: Çalışmaya COVID-19 pandemisi öncesi dönemden 544, sırasındaki dönemden 464 hasta alınmıştır. İki grup arasında hastaların cinsiyet dağılımında farklılık saptanmamıştır (p=0,34). Pandemi sırasında, öncesi döneme göre hastaneye yatış sayılarında azalma saptanmıştır (p<0,05). Ancak hasta yatışlarının aylara göre dağılımında bir değişiklik bulunmamıştır (p>0,05). COVID pandemisi sırasında pnömoni, Henoch Schönlein vaskülit, artritis, nöbet ve karın ağrısı tanılarıyla yatırılan hastaların sayıları azalırken, idrar yolu enfeksiyonu tanısıyla yatırılan hastaların sayılarında artış saptanmıştır (p<0,01). Pandemi sırasındaki dönemde kronik hastalığı olan ve elektif yatışı gereken olguların yatış sayıları azalmıştır (p<0,01). Yine bu dönemde hastaneye yatırılan hastaların ortalama yaşlarının daha yüksek olduğu (p<0,01), hastaneye yatış sürelerinin daha kısa olduğu görülmüştür (p=0,02). Pandemi döneminde yatan hastaların ortalama vücut kitle indeksi, öncesi döneme göre anlamlı olarak yüksek bulunmuştur (p<0,01). Bu dönemde Manyetik rezonans görüntüleme yapılması oranları azalırken bilgisayarlı tomografi çekilme oranlarında artış görülmüştür (p<0,01).

Sonuç: Pandemi süreci hastaneye yapılan yatış sayılarını ve yatan hastaların profilini etkilemiştir. Pandemi döneminde, alınan temizlik önlemleri ile enfeksiyon hastalıklarının ve enfeksiyonların tetiklediği hastalıkların azaldığı görülmüştür. Pandemi döneminde obezitenin

önüne geçmek için beslenme ve hareketliliğin artırılması ile ilgili eğitimler verilmelidir. Pandemi döneminde kronik hastaların, küçük yaşta çocukların ve elektif yatışı gereken hastaların da sağlık hizmetlerinden yeterli derecede faydalanabilmesi için genel pediatri servislerinin de etkin şekilde çalışması için gerekli önlemler alınmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, COVID-19 Pandemisi, Genel Pediatri Servisi, Yatan Hasta Profili, Yatış Sıklığı

Tablo 1: COVID-19 pandemisi öncesi ve sırasında hastaneye yatış tanıların karşılaştırılması

Değişken	COVID-19 pandemisi öncesi	COVID-19 pandemisi sonrası	X ² test/p-değeri
Hastaneye yatış nedeni			
Pnömoni	109 (82,6%)	23 (17,4%)	
Artrit	42 (56,8%)	32 (43,2%)	
Karın ağrısı	30 (54,5%)	25 (45,5%)	X ² =43.245, p=0,000**
Nöbet	32 (60,4%)	21 (39,6%)	
İdrar yolu enfeksiyonu	16 (33,3%)	32 (66,7%)	
HSP	26 (57,8%)	39 (42,2%)	

[PS-051]

Şigelloz ve Status Epileptikus

Ümmügülüm Işık, Sacide Coşkun, Meltem İleri, Zeynep Savaş Şen

Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

Giriş: *Shigella* spp. enfeksiyonları dünya çapında ishalin yaygın nedenlerinden biridir. *Shigella* spp. cinsi bakteriler; Gram-negatif, hareketsiz, sporsuz, kapsülsüz, fakültatif anaerobik, fermentatif, oksidaz negatif ve insanlar için patojen özellik gösteren basillerdir. Bakteriyel gastroenteritin yaygın nedenleri arasında yer alan *Shigella* spp. türlerinin sebep olduğu klinik hastalıklar, asemptomatik enfeksiyondan şiddetli dizanteriye kadar değişebilmektedir. Gastrointestinal sistem dışı belirtiler nadir de olsa görülebilir; esas olarak nörolojik belirtiler ve artriti kapsar. Nörolojik olarak en sık görülen komplikasyonu nöbetlerdir. Nöbetler çoğunlukla 15 yaş altındaki hastalarda görülür. Etkenin gösterilmesinde uygun biçimde alınan ve değerlendirilen gaita örnekleri önemlidir. Burada status epileptikus kliniği ile başvuran ve tekrarlayan gaita örneğinde şigelloz tanısı alan bir hasta sunulmaktadır.

Olgu: Üç yaşında erkek hasta dış merkez acil servise nöbet şikayeti ile başvurduğu, nöbetin jeneralize tonik klonik vasıfta olduğu ve başvuru anında ateşin eşlik ettiği öğrenildi. Hastanın nöbetinin midazolam tedavisi, levatirasetam yüklemesi ve fenitoin yüklemesine rağmen devam etmesi nedeniyle status epileptikus öntanısıyla hastanemize kabul edildi. Hastanın merkezimizde nöbet kontrolü sağlandıktan sonra alınan öyküsünde 3 gündür ateşinin olduğu, 2 gündür devam eden karın ağrısı ve sulu ishalinin olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde bağırsak

seslerinde artış dışında patolojik bulgu saptanmadı. Laboratuvar tetkikleri anormallik saptanmadı ve gaita kültüründe üreme olmadığı görüldü. Aile öyküsünde de epilepsi olan hastaya EEG ve kranial manyetik rezonans görüntüleme yapıldı ve normal olarak sonuçlandı. İzleminde ateşi devam eden ve kanlı ishali başlayan hastanın tetkikleri yenilendi, gaita kültüründe *Shigella flexneri* ürediği görüldü. Hastaya seftriakson tedavisi başlandı, nöbet şikayeti tekrarlamayan hasta şifa ile taburcu edildi.

Sonuç: Gastroenterit ile başvuran nöbet şikayeti olan hastalarda şigelloz akılda tutulmalıdır. Etken izolasyonu için kültür ekimi hemen yapılmalı, dışkının mukoid kısmı kullanılmalı eğer örnek taşınacaksa belli koşullar sağlanmalıdır. Aksi takdirde yanlış negatif sonuçlar kaçınılmazdır. Bu da klinisyenleri yanıltıp farklı tedavi süreçlerine yönlendirebilir. Klinisyenler şüphe duydukları olgularda, doğru biçimde alınmış örneklerin tekrarından kaçınmalıdır.

Anahtar Kelimeler: *Shigella Flexneri*, Nöbet, Status Epileptikus, İshal

[PS-052]

Ellis Van Crevald Sendromu

Beyza Duran, Tuğçe Özbilgiç, Demiröz, Halil İbrahim Yakut

Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

Amaç: Bu olgu nadir görülmesi ve genetik tanısının mevcut olması nedeniyle sunulmak istenmektedir.

Olgu: Ellis Van Crevald (EVC) sendromu otozomal resesif kalıtım gösteren nadir bir genetik hastalıktır. Sendrom, ellerde bilateral postaksiyel polidaktili, akromezomelik küçükle sonuçlanan uzun kemiklerin kondrodizplazisi, dişlerin yanı sıra tırnakları da etkileyen ektodermal displazi ve konjenital kalp malformasyonu ile karakterizedir. Olgumuz olan Irak uyruklu 15 aylık erkek hasta süt servisi kliniğimize ishal ve solunum sıkıntısı nedeniyle başvurdu. Sürekli oksijen ihtiyacı olan hastamızda konjenital kalp hastalığı (transizyonel tip atriyoventriküler septal defekt (AVSD) restriktif ventriküler septal defekt (VSD) atrial septal defekt (ASD) sağ ve sol atriyoventriküler (AV) kapak yetersizliği (2. derece) pulmoner hipertansiyon (orta-önemli) bronko pulmoner displaziye bağlı pulmoner hipertansiyon bulunmaktaydı. Ekstremitelerde proksimal kısalık, her iki üst ekstremitede postaksiyal polisindaktili; sol elde 4. parmağa bitişik aksesuar parmak, sağda 5. parmağa bitişik aksesuar parmak, distrofik hipodontik tırnak, ayak parmaklarında overriding mevcuttu. Ağızda multipl frenulum saptandı. Radyolojik olarak çekilen postero-anterior (PA) akciğer grafisinde göğüs kafesi dar, displazik, kostalar hafif kısa, kalın ve torakal düzeyde açıklığı sola bakan hafif skolyoz saptandı.

Sonuç: Sendromik infant olarak değerlendirilen hastanın etiyolojisine yönelik olarak Ellis Van Crevald sendromu düşünülen hastadan gönderilen genetik tetkik sonucunda EVC geninde patoloji saptanmadı, EVC2 geninde ise c.2457dupA homozigot class 2 varyant saptanarak Ellis Van Crevald Sendromu tanısı konuldu.

Anahtar Kelimeler: Ellis Van Crevald Sendromu, Kondroektodermal Displazi, Polidaktili



Şekil 1: Polisindaktili



Şekil 2: Aksesuar Parmak



Şekil 3: Multipl Frenilum



Şekil 4: Multipl Frenilum

[PS-053]

Pediatric Yaş Grubunda Böbrek Tümörlerini Taklit Edebilen Nadir Görülen Bir Hastalık: Ksantogranümatöz Piyelonefrit

Aşena Sevdenur Gür Albayrak, Didem Tatar, Fatma Zehra Öztekin Çelebi

Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

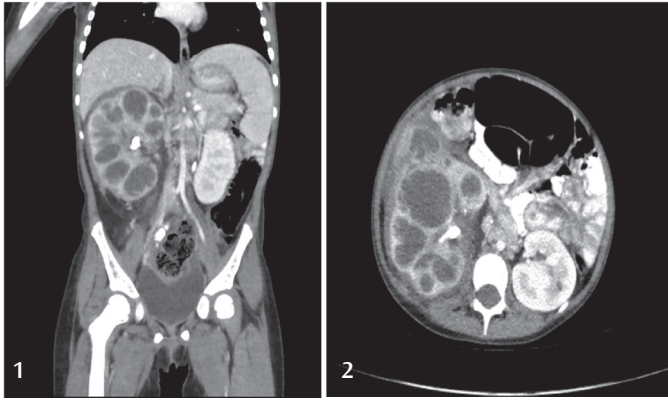
Amaç: Ksantogranümatöz piyelonefrit (KP), uzun süreli idrar yolu enfeksiyonu ve üriner sistem obstrüksiyonu ilişkili böbrek parankiminin nadir görülen, kronik, yıkıcı granümatöz bir sürecidir. Erişkinlerdeki tüm piyelonefrit olgularının %0,6-1,4'ünde histopatolojik olarak KP saptanırken, çocuklarda çok daha düşük oranda görülmektedir. Çocuklarda böbrek tümörleriyle karışabilecek nadir bir hastalık olduğundan, bu olgu sunumunun amacı böbrek tümörlerinin ayırıcı tanısında KP'ye dikkat çekmektir.

Olgu: Altı yaş 6 aylık kız hasta, 2 haftadır karnının sağ tarafında ağrı olması ve karında şişlik şikayetiyle dış merkeze başvurmuş. Hastanın son zamanlarda iştahsızlık, kilo kaybı, aralıklı ateş şikayeti mevcuttu. Dış merkezde yapılan abdomen ultrason sonucuna göre Wilms tümörü ön tanısı ile tarafımıza yönlendirilmiş. Başvuruda hastanın vitalleri stabildi, fizik muayenesinde batın sağ kadranda yaygın hassasiyeti vardı. Hastanın yatışında yapılan tetkiklerinde tam kan sayımında beyaz

küre sayısı: 21310/mcL, hemoglobin: 8 g/dL, platelet: 1009000/mcL, nötrofil sayısı: 15500/mcL olarak sonuçlandı. Akut faz reaktanlarında C-reaktif protein: 202 mg/L olarak sonuçlandı. Biyokimyasal parametreleri normal aralıktaydı. Hastaya tetkik sonuçlarıyla damar içi piperasilin-tazobaktam tedavisi başlandı. Abdomen tomografisi, renal pelviste staghorn taş, üst-alt polde kaliksiyel en büyüğü 1 cm çapında ölçülen birkaç adet taş dansitesi saptanmıştır. Renal parankimde en büyüğü 36x37 mm boyutunda olmak üzere multipl hipodens alanlar izlenmiştir. Sağ perirenal 10 mm kalınlığında koleksiyon ve yağ planlarında enflamasyona sekonder dansite artışı da mevcuttur. Bu bulgularla öncelikle KP düşünülmüştür, olarak raporlanmıştır. Hastamız tetkik sonuçlarıyla multidisipliner olarak değerlendirilmiş, URS ve lazer litotriptör cihazları hastanemizde bulunmadığından, taş cerrahisi yapılabilen bir merkeze sevk uygun görülmüştür. Hasta uygun merkeze sevk edilmiştir. Aileden edinilen bilgiye göre hastaya sol nefrektomi yapılmış ve oral antibiyotik ile taburcu edilmiştir.

Sonuç: Anamnez, fizik muayene ve laboratuvar değerleri göz önüne alınarak renal şikayetlerle gelen çocuk hastalarda ayırıcı tanıda KP akla gelmelidir.

Anahtar Kelimeler: Ksantogranümatöz Piyelonefrit, Wilms Tümörü, Böbrek Tümörü



Şekil 1, 2: Hastanın abdomen tomografi görüntüleri

[PS-054]

Fontan Operasyonu Sonrası Nadir Bir Komplikasyon: Protein Kaybettiren Enteropati

Nezihe Köker¹, Didem Tatar¹, Meltem İleri¹, Ferda Özbay Hoşnut²

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Kliniği, Ankara

Amaç: Protein kaybettiren enteropati (PKE); bağırsaktan protein, vitamin ve eser elementlerin kaybı ile giden bir klinik durumdur. PKE çok sayıda gastrointestinal sistem hastalığı yanında nadiren bazı kardiyak patolojilere de eşlik edebilir. Klinik bulguların temelini bağırsaktan protein kaybı sonucu gelişen hipoalbuminemi oluşturur.

Fontan operasyonunu takiben hastaların yüzde 3 ila 18'ini etkilediği rapor edilmiştir. Fontan ameliyatı sonrasında protein kaybettiren enteropati gelişen bir olguyu sunuyoruz.

Olgu: Sekiz yaşında hipoplastik sol kalp tanılı erkek hasta; 3 günlükken Norwood prosedürü uygulanmış, 8 aylıkken Glenn şant ameliyatı yapılmış ve 3 yaşında Fontan operasyonu geçirmiş. Operasyondan 5 yıl sonra akut gastroenterit sonrasında gözlerde şişlik nedeniyle merkezimize başvurdu. Operasyon sonrası takiplerinde aralıklı hipoalbuminemi olan ancak sonrasında klinik düzelme görülen hastanın merkezimizde alınan laboratuvar tetkiklerinde; albumin: 1,49 g/dL saptandı. Hastanın etiyolojiye yönelik tetkikleri planlandı. Hastaya tekrarlayan kez albumin replasmanları yapıldı. Hastanın beslenmesi proteinden ve orta zincirli yağ asitlerinden zengin, düşük yağ içeren diyet olarak düzenlendi. Albumin replasmanı ve diyet düzenlemesi sonrasında hastanın albumin değerlerinde yükselme görüldü.

Sonuç: PKE tedavisi beslenme içeriğinin özellikle yüksek protein içerikli ve orta zincirli yağ asitleri ile düzenlenmesini ve altta yatan hastalığın tedavisini içerir. Orta zincirli yağ asitlerinin gastrointestinal lenfatikleri atlayarak direkt portal venöz dolaşımla absorpsiyonu mekanizmasından yararlanır. Sonuç olarak PKE, özellikle gastrointestinal ve kardiyak nedenli hastalıklar ön planda olmakla birlikte pek çok hastalığın nadir bir komplikasyonu olarak görülebilir. Kardiyovasküler cerrahi geçiren ve ödemle başvuran hastalarda PKE akılda tutulması gereken bir tablodur. Destek tedavisi ile yüz güldürücü sonuçlar alınabilmektedir. Bu olgu daha çok klinik, öykü ve fizik muayene bulguları ile tanı almış ve destek tedaviden fayda görmüş PKE'ye dikkat çekmek amacıyla sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Fontan Operasyonu, Hipoalbuminemi, Protein Kaybettiren Enteropati

[PS-055]**İmmün Yetmezlikle Birlikte Görülen Hepatik Venookluziv Hastalık: Olgu Sunumu**

Nezihe Köker¹, Melahat Melek Oğuz¹, Halil Tuna Akar²,
Asuman Nur Karhan³, Burçak Kurucu⁴, Ezgi Ulusoy Severcan⁵,
Şükriye Yılmaz⁶

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Metabolizma Bölümü, Ankara

³Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Gastroenteroloji Bölümü, Ankara

⁴Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Hematoloji ve Onkolojisi Bölümü, Ankara

⁵Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Bölümü, Ankara

⁶Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Radyoloji Bölümü, Ankara

Amaç: Kronik karaciğer hastalığı zemininde hemofagositik lenfhistiositoz (HLH) kliniği ile başvurup *SP110* geninde patojenik mutasyon saptanarak “immün yetmezlikle birlikte görülen hepatik venookluziv hastalık” tanısı konulan olguyu nadir görülmesi nedeniyle sunmak istedik.

Olgu: Karında şişlik, ateş şikayetleri olan 2 yaşındaki kız hasta, karaciğerde kitle şüphesi ile kliniğimize kabul edildi. Başvurusunda genel durumu kötü, vs: 38,5 kta: 120/dk, sat: 95 halsiz görünümdeydi, hastanın 6. ayından itibaren tekrarlayan gastroenterit ve alt solunum yolu enfeksiyonu nedeniyle hastane yatışı olduğu öğrenildi. Laboratuvarında Hb: 8 g/dL, Plt: 8×10^3 /uL, AST 85 (U/L), ALT 22 (U/L) albümin 1,8 (g/dL) olduğu görüldü. Takipte pansitopeni, ferritin yüksekliği, uzamış ateş hepatosplenomegalisi olması üzerine HLH, malignite ön tanısı yapılan kemik iliği aspirasyonunda hemofagositoz görüldü. Kan CMV PCR (sitomegalovirüs) düzeyi yüksek gelen hastada CMV sekonder HLH düşünüldü. İmmün yetmezlik açısından değerlendirildiğinde lenfosit alt gruplarında “switched memory” B-hücre yüzdesinin çok düşük olduğu görüldü. Hastanın karaciğerinde nodüler görünüm mevcut idi altta yatan immün yetmezlik ve kronik karaciğer hastalığı etiyojisi için glikojen depo hastalığı, lizinürik protein intoleransı (LPI), malignansi, metabolik depo hastalıkları sekonder HLH ve makrofaj aktivasyon sendromu, alfa-1 antitripsin eksikliği, kistik fibrozis ayırıcı tanıları arasındaydı. Metabolik çalışmada LPI lehine bulgu görülse de yapılan gen analizinde mutasyon gösterilemedi, hastanın WES çalışmasında ise *SP110* geninde mutasyon gösterildi. Hastanın anne ve babası da aynı mutasyonun taşıyıcısı idiler. Steroid, İVİG ve gansiklovir tedavisi sonrası hastanın ateşi gerilediği ve platelet seviyesi yükseldiği görüldü. Kan ve bal kültürlerinde üreme olmayan hasta bactrim profilaksisi, valgansiklovir, steroid ile taburcu edildi. Hastanın solunum sıkıntısıyla tekrar başvurusunda ilaçlarına uyum göstermediği öğrenildi; septik görünümde olan hasta geniş spektrumlu antibiyotik tedavisine rağmen 3 gün sonra akut respiratuar distres (ARDS) tablosuna girdi; yoğun bakıma alınan hasta kaybedildi.

Sonuç: İmmün yetmezlikle birlikte görülen hepatik venookluziv hastalık son yıllarda tanımlanmış *SP110* proteinin eksikliğinin neden olduğu otozomal resesif bir hastalıktır. Kronik karaciğer hastalığı ile

başvuran hastalarda etiyojisi araştırılırken eşlik edebilecek immün yetmezlik açısından değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: İmmün Yetmezlik, Kronik Karaciğer Hastalığı, *SP110* geni

[PS-056]**Pediatride Nadir Görülen Akut Batın Sebebi: Omental İnfarkt**

Memduha Berna Ertekin¹, Osman Yakup Bozkurt¹, Fatma Rüveyda Kılınç¹,
Deniz Yıldız¹, Hayrunnisa Yıldız Bulut¹, İlhami Sürer², Dilek Sarıcı¹

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

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Cerrahisi Kliniği, Ankara

Amaç: Omental infarkt, tüm yaş gruplarında nadir görülen, genellikle hastaların cerrahi sırasında tanı aldıkları akut batın tablosudur. Gastroenterit ile takibi sırasında akut batın tablosu gelişen ve etiyojisi araştırılırken omental infarkt tanısı alan bu olgu, pediatride nadir görülen tablonun klinisyenlerce akılda tutulması için sunulmuştur.

Olgu: İshal, karın ağrısı ve ateş şikayeti ile polikliniğe getirilen 17 yaşındaki kız hastanın şikayetlerinin iki gün önce başladığı; ishalinin günde 10 kere, bol miktarda ve sulu iken kan ya da mukus içermediği, ateşinin en yüksek 40 °C olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde; genel durumu orta, bilinci açık, halsiz ve dehidrate görünümde, vücut sıcaklığı 38 °C, nabız 100/dk, tansiyonu 90/60 mmHg; batında tüm kadranslarda barsak sesleri artmış, palpasyonla hassasiyeti mevcutken rebound ve defans izlenmiyordu. Gastroenterit ve dehidratasyon tanıları ile alınan laboratuvar parametreleri normaldi. Damar içi sıvı ve destek tedavisinin üçüncü gününde karın ağrısı tekrar başlayan hastada, batında palpasyonla tüm kadranslarda hassasiyet ve sol alt kadranda defans saptandı. Akut batın ön tanısı ile çekilen ayakta direkt batın grafisinde (ADBG) özellikli saptanmazken, ultrasonografisinde (USG); palpasyonla hassasiyet gösterdiği bölge sigmoid kolona uyan kesimde bağırsak duvarında ödemli görünüm, karın ön duvarının hemen altında, komprese edilemeyen, hiperekoik solid kitle lezyonu izlendi. ADBG ve USG ile en sık görülen akut batın tanıları ekarte edilirken, hastanın karın ağrısının şiddetlenmesi ve muayenesindeki pozitif bulguların devam etmesi üzerine kontrastlı abdomen bilgisayarlı tomografi (BT) çekildi, omentum solunda çizgisel dansiteler içeren, yoğunluğu yağ dokusuna göre yüksek, enflamasyonla uyumlu heterojenite ve dansite artışıyla karakterize kitlesel görünüm izlenmesi üzerine hastaya görüntülemenin yardımıyla omental infarkt tanısı kondu. Çocuk cerrahisi tarafından opere edilerek nekrotik dokusu uzaklaştırılan hasta şifayla taburcu edildi.

Sonuç: Omental infarkt, omentum majusun perfüzyonunun bozulmasıyla gelişen, klinik bulgularıyla birçok akut batını taklit edebilen bir tablodur. Olgumuzda olduğu gibi; akut batın düşünülen çocuk hastalarda görüntüleme yöntemlerinin sırası ile yapılması ve gerekli görülen şüpheli durumda BT çekilmesi az görülen bu tanının konmasına yardımcı olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Akut Batın, Fizik Muayene, Omental İnfarkt, Görüntüleme

[PS-057]

Çocukluk Çağının Bir Dermatozu ve Akondroplazi Birlikteliğiİşinsu Şahin¹, Deniz Yıldız¹, Yasemin İnan¹, Semaniye Karabacak²,
Dilek Sarıcı¹¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Dermatoloji Kliniği, Ankara

Amaç: Terra firma forme dermatozu (TFFD), çocukluk çağında sık görülen ve genellikle biyopsi ile tanı alan keratinizasyon bozukluğudur. Akondroplazi, rizomelik ekstremite kısalığı ile karakterize genetik bir iskelet hastalığıdır. Deri döküntüsü nedeniyle araştırılırken biyopsi öncesinde tanı alan bilinen akondroplazi tanılı bu olgu; sadece şüphe edilerek TFFD tanısı koyulabileceğinin ve TFFD'nin akondroplaziye eşlik edebileceğinin klinisyenlerce akılda tutulması için sunulmuştur.

Olgu: Bilinen akondroplazi tanısıyla takipli olup derisindeki kahverengi lekeler nedeniyle poliklinik muayenesine getirilen 4 yaşındaki kız hastanın öyküsünde; lezyonların dört ay önce vücudunun değişik yerlerinde aynı anda çıktığı ve hastanın annesinin lezyonları vücut kırı zannederek banyoda su ve sabunla defalarca ovaladığı ama geçiremediği öğrenildi. Fizik muayenesinde akondroplazinin dismorfik özelliklerine ek olarak bilateral alt ve üst ekstremitelerinde, karın ve boyun bölgesinde ikişer adet yaklaşık 1x2 cm büyüklüğünde, sınırları belirgin, kırı andıran, kadifemsi, kahverengi-siyah hiperpigmente plaklar mevcuttu. Yerleşimi atipik olmasına rağmen görünüm olarak öncelikle akontozis nigrikansı düşündüren lezyonların etiolojisine yönelik alınan laboratuvar parametreleri normaldi. Sağ üst ekstremiteden tanısal amaçlı alınacak biyopsi öncesinde lezyona %70'lik izopropil alkol uygulanmasıyla lezyonun kaybolduğu görülmesi üzerine hastaya TFFD tanısı kondu ve hastaya herhangi bir girişimsel işlem yapılmadı.

Sonuç: Akondroplazi, kısa ekstremitte cüceliğinin en sık nedenidir. Ekstremitelerde proksimal/rizomelik segmentlerdeki daha belirgin olan kısalma nedeniyle akondroplazili çocuklarda sıklıkla üst ekstremitelerde daha çok fark edilen fazlalık deri kıvrımları bulunur. Literatürde akondroplazi ile birlikte tanımlanan herhangi bir deri hastalığı bulunmazken, deriye spesifik tek bulgu bu deri kıvrımları olarak tanımlanmıştır. Çocukluk çağında sık görülen TFFD, kırı andıran kahverengi, hiperpigmente plaklarla karakterize olup pigmentasyon artışı ile giden birçok dermatolojik hastalıkla karışabilmektedir. Hastalığın en önemli özelliği lezyonların su-sabunla giderilemezken alkolle kolayca silinebilmesidir. Literatürdeki en küçük olgu 4 aylık kız hasta iken iskelet displazileri ile birlikteliği tanımlanmamıştır. Bu nedenle, olgumuzdaki akondroplazi ve TFFD birlikteliği önem taşımaktadır. Sonuç olarak; lezyonun alkol ile silinmesi ile tanı konması TFFD'nin en belirgin özelliği olduğundan; klinisyenlerce akılda tutulması gereksiz tetkiklerin önüne geçecektir.

Anahtar Kelimeler: Terra Firma Forme Dermatozu (TFFD), Akondroplazi, Alkol, Biyopsi



Şekil 1: Hastanın biyopsi alınması planlanan lezyonunun görüntüsü (alkol öncesi ve sonrası)

[PS-058]

Genel Pediatri Pratiğinde Sık Rastlanan “Benign Geçici Hiperfosfatazemi”; Endişe Edilecek Bir Durum Mu?

Ayça Pınar Nas Kazancıoğlu, Elif Benderlioğlu, Orkun Tolunay

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

Amaç: Benign geçici hiperfosfatazemi genellikle 5 yaş altı görülen, kemik döngüsü normal olan, herhangi bir karaciğer hastalığı bulgusu olmayan çocuklarda serum ALP düzeylerinin normalin 5-30 katına kadar yükseldiği ve 12-16 hafta içinde kendiliğinden normale döndüğü klinik bir durumdur. Sağlıklı çocuklarda insidansı %1,5 olarak saptanmıştır. Durumun sebebi net olarak bilinmemekle birlikte viral enfeksiyonlar ile birliktelik gösterilmiştir. Bu çalışmada pediatri polikliniğinde ALP yüksekliği saptanan, takiplerinde kendiliğinden normale dönen ve etiolojisinde viral enfeksiyona bağlı olduğu düşünülen benign geçici hiperfosfatazemili iki olgu sunulmuştur.

Olgu: Olgu 1: Başvurudan 2 gün önce başlayan kusma ve ishal ile polikliniğine başvuran 4 yaş kız hasta, tetkiklerinde ALP: 1916 saptandı. Sistem muayeneleri doğal olarak hastanın ALP yüksekliği nedeniyle planlanan tetkiklerinde ALP izoenzim normal aralıkta, viral seroloji negatif olarak saptandı. Tetkiklerinde kalsiyum, fosfor, transaminazlar, GGT, D vitamini, parathormon, tiroid hormonları normal düzeylerde saptandı. Abdomen USG, anne/baba ALP düzeyleri normal olarak saptandı. Hasta benign geçici hiperfosfatazemi ön tanısı ile poliklinikte takip edildi, 6. haftada normale döndüğü görüldü. Olgu 2: Sık enfeksiyon öyküsü nedeniyle başvuran hastanın 3 hafta önce akut gastroenterit geçirdiği öğrenildi. Bakılan tetkiklerinde ALP: 2437, kalsiyum, fosfor, transaminazlar, parathormon, GGT, vitamin D normal, viral seroloji negatif görüldü. Hepatobiliyer patolojiler açısından bakılan abdomen USG, anne/baba ALP düzeyleri normal sınırdaki görüldü. ALP izoenzimleri normal sınırdaki saptandı. Benign geçici hiperfosfatazemi ön tanısı ile takibe çağrılan hastanın ALP düzeyleri 7. haftada normal olarak görüldü.

Sonuç: Pediatri polikliniklerinde farklı nedenlerle takip edilen çocuklarda rastlantısal olarak ALP yüksekliği saptanabilir, bu durum çocuk hekimlerince endişe verici bir durum olarak karşılanabilir. Tedavisiz kendiliğinden düzelen bu klinik tabloda hastalar, gereksiz yere çocuk endokrinoloji veya gastroenteroloji polikliniklerine sevk edilmekte, birçok ek tetkik yapılmaktadır. Genel pediatri polikliniklerinde yüksek ALP düzeyleri ile karşılaşıldığında; hastada kemik ve karaciğer hastalıkları gibi tedavi gerektiren kronik hastalık

düşünülmüyorsa, yapılan fizik muayene ve laboratuvar tetkiklerinde patolojik bulgular yoksa, bu hastalar benign geçici hiperfosfatazemi tanısı ile çocuk polikliniklerinde takip edilebilir.

Anahtar Kelimeler: Alkalen Fosfataz, Benign Geçici Hiperfosfatazemi, Viral Enfeksiyon

Tablo 1:

	ALP	Ca	P	PTH	AST	ALT	GGT	LDH	D vitamini	WBC
Başvuru										
Olgu 1	1916	9,2	4,5	53	26	8	6	240	41	10850
Olgu 2	2437	9,9	4,5	32	33	64	10	-	76	10300
3. hafta										
Olgu 1	379	9,8	4,4	42	29	9	12	273	-	10500
Olgu 2	1369	9,8	5,6	37	56	57	12	296	-	10190
6. hafta										
Olgu 1	187	8,9	4,3	40	32	7	10	180	-	7800
Olgu 2	212	9,6	4,2	20	24	31	8	231	-	6950

ALP: alkalen fosfataz (<336 U/L, Ca: kalsiyum (9-11 mg/dL), P: fosfor (3,4-6,2 mg/dL), PTH: parathormon (18-80 pg/mL), AST: aspartat amino transferaz (0-46 U/L), ALT: alanin amino transferaz (0-32 U/L), GGT: gama glutamil transferaz (<73 U/L), LDH: laktat dehidrogenaz (180-430 U/L), Vit D3: 25-Hidroksi vitamin D (75-375 nmol/L), WBC: lökosit (6,3-12,6 bin/mm³)

[PS-059]**“Takipsiz” Primer İmmün Yetmezlik Hastalarında Yüksek Komplikasyon ve Mortalite Riski: Kronik Granümatöz Hastalık Olgusu**

Ayça Pınar Nas Kazancıoğlu, Orkun Tolunay

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

Amaç: Kronik granümatöz hastalık (KGH), nikotinamid adenin dinükleotid fosfatın (NADPH) yetersiz aktivitesine bağlı olarak tekrarlayan bakteriyel ve fungal enfeksiyonlarla seyreden, çocuklarda nadir görülen bir primer immün yetmezliktir. Hastaların fungal ve bakteriyel enfeksiyonlara yatkın olmaları nedeniyle morbidite ve mortalitesi yüksektir. Çalışmamızda iki aydır profilaktik antimikrobiyal tedavilerini kullanmayan ve sub-diyafragmatik apse ile başvuran, takiplerine düzensiz gelen göçmen bir hasta sunulmuştur.

Olgu: Üç yıldır otozomal resesif kronik granümatöz hastalık tanısı ile takipli 13 yaşında erkek hasta, acil servise 10 gündür olan dirençli yüksek ateş, ishal ve karın ağrısı ile başvurdu. Hastanın öyküsünden bir yıldır takiplerine gitmediği, daha önce kemik iliği transplantasyonu (KİT) önerildiği fakat ailenin kabul etmediği ve iki aydır profilaktik antimikrobiyal ilaçlarını kullanmadığı öğrenildi. Hastanın tetkiklerinde Beyaz küre sayısı: 20.780, Nötrofil: 147.60, Trombosit: 555.000, Hemogloblin: 8,9, CRP: 55, Sedimentasyon: 55 ve solunum yolu paneli negatif saptandı. Akciğer grafisinde sol kostofrenik açı kapalı görüldü. Toraks ultrasonunda efüzyon görülmeydi. Hastada Aspergillus, Staphylococcus aureus ve tüberküloz araştırılması için ileri tetkikler planlandı. Çekilen kontrastlı toraks ve abdomen tomografisinde akciğerde 1 cm'den küçük nodüller ve karaciğer komşusunda 65x43x33 mm septalı, yoğun içerikli apse uyumlu koleksiyon saptandı. Piperasilin-tazobaktam almakta olan hastaya, teikoplanin ve flukonazol tedavisi eklendi. Yatışının 4. gününde ateşi normale dönen hastanın karaciğer apsesi boşaltıldı. Drene edilen apse kültüründe Staphylococcus aureus üremesi görüldü. Ardışık granülosit transfüzyonları başlanan, takip ve tedavisi devam etmekte olan hastanın ailesi ile görüşülerek KİT hakkında tekrar bilgi verilerek onay alındı.

Sonuç: KGH hastalarında yaşam kalitesi enfeksiyonun erken tedavisi ile oldukça bağlantılıdır Otozomal resesif veya X'e bağlı olarak kalıtılan bu hastalıkta tedavi öncelikle sekonder enfeksiyonların önlenmesi olsa da; hematopoetik kök hücre nakli kesin tedavi olarak bilinmektedir. Hastalık kronikleştiğinde yüksek komplikasyon ve ölüm riski taşımaktadır. Ülkemizde akraba evliliğinin fazla olması nedeniyle sık gördüğümüz primer immün yetmezliklerde hastaların hastalıkları hakkında detaylı bilgilendirilmesi, ailelerin bilinçlendirilmesi, tedavilerinin aksatılmadan kullanılmasının öneminin vurgulanması ile hastalığın mortalite ve morbiditesi azaltılmaya ve hastaların yaşam kaliteleri artırılmaya çalışılabilir.

Anahtar Kelimeler: Kronik Granümatöz Hastalık, Karaciğer Apsesi, Primer İmmün Yetmezlik

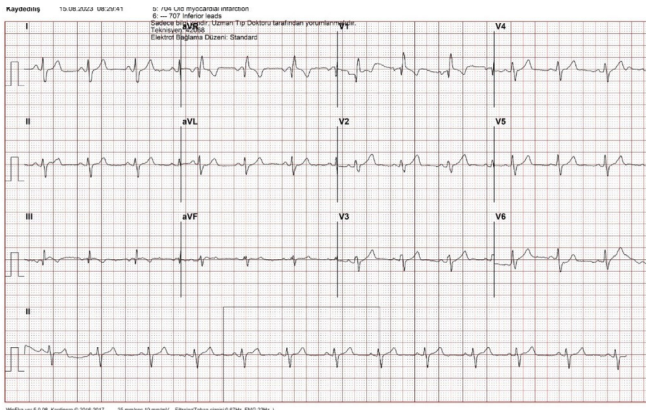
[PS-060]**Axenfeld-Rieger Sendromlu Olguda Tespit Edilen Ebstein Anomalisi**Üsâme Takas¹, Yunus Emre Kum², Özge Pamukçu², Filiz Tubaş¹, Kuddusi Erkilic³¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Kayseri²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatri Kardiyoloji Bilim Dalı, Kayseri³Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Kayseri

Amaç: Axenfeld-Rieger sendromu, ön segment oküler disgenezisi yanı sıra diş, kalp, kraniyofasiyal ve karın duvarı defektleri gibi sistemik anormalliklerin de görüldüğü bir hastalıktır. Axenfeld-Rieger sendromuyla ilişkili en sık tanımlanan kardiyak anomaliler arasında atriyoventriküler ve semilunar kapak anormallikleri, atriyal septal defektler, patent arteriyel kanal, çıkış yolu anormallikleri, Fallot tetralojisi ve ventriküler hipoplazi yer alır. Ebstein anomalisi, triküspit kapağın apikal yer değiştirmesi ile septal ve arka yaprakçıkların miyokarda yapışmasını ve “sağ ventrikülün giriş kısmının atrializasyonunu” içeren nadir bir konjenital kalp hastalığıdır. Genellikle triküspit yetersizliği, sağ ventrikül yetmezliği ve aritmiler eşlik eder. Ebstein anomalisi tüm konjenital kalp defektlerinin %0,3 ila %0,6'sını oluşturur. Bu olgu sunumunda, daha önceden bilinen herhangi bir kalp hastalığı olmayan, Axenfeld-Rieger sendromlu 13 yaşındaki kız çocuğunun ameliyat öncesi değerlendirmesinde Ebstein anomalisi saptandığı sunulmaktadır.

Olgu: Axenfeld-Rieger sendromu tanılı göz hastalıkları bölümü tarafından takipli 13 yaşında kız hasta, keratoplasti ameliyatı öncesi preoperatif değerlendirme için tarafımıza başvurdu. Hastanın kalp muayenesinde üfürüm saptanmadı. EKG'sinde sağ dal bloğu ve kuzeybatı aks saptandı. Oksijen saturasyonu %98 olarak ölçüldü. Kalp atım hızı 75/dakika olarak ölçüldü. Hastanın sorgusunda 1 yıl önce olan bir kez göğüs ağrısı ve çarpıntı yaşadığı öğrenildi. EKG anormallliği nedeniyle çocuk kardiyoloji konsültasyonu istendi. Çocuk kardiyolojinin yaptığı ekokardiyografi “Sağ boşluklar sola göre daha geniş, mitral yetmezlik minimal, Triküspit kapak septal broşürü kısa ve aşağı yerleşimli. Triküspid yetmezlik II.derece ve inferiordan geliyor. İnteratriyal septumun sekundum bölgesinde 16,5 mm'lik defekt var ve soldan sağa doğru akıntı tespit edildi.” olarak raporlandı. Hasta Ebstein anomalisi tanısıyla çocuk kardiyolojisi takibine alındı.

Sonuç: Axenfeld-Rieger sendromu oküler ön segment gelişim anomalilerinden sebeplerinden biridir. Göz bulguları dışında kardiyak da dahil olmak üzere sistemik anomaliler görülür. Literatüre bakıldığında Axenfeld-Rieger sendromu ile Ebstein anomalisinin birlikteliğini gösteren çalışmalara rastlanmamıştır. Bu olgumuz ile birlikte ayrıca genel pediatri polikliniğine preoperatif değerlendirme amaçlı başvuran hastalarda elektrokardiyografide kalp aksının değerlendirilmesinin önemini vurguladık.

Anahtar Kelimeler: Axenfeld-Rieger Sendromu, Ebstein Anomalisi, Ön Segment Oküler Disgenezisi



Resim 1: Hastanın elektrokardiyogramı



Resim 2: Hastanın ekokardiyografi görüntüsü



Resim 3: Hastanın postoperatif görüntüsü

[PS-061]

İlk Bulgusu Konuşma Bozukluğu Olan Wilson Hastalığı Olgusu

İlkay Nur Yılmaz¹, **Özge Aydın¹**, Yavuz Sayar², Alper Akpınar³,
Tuğba Tümer⁴, Pınar Güran Beğar⁵, Miraç Yıldırım², Seda Kaynak Şahap⁴,
Ceyda Tuna Kırsacıoğlu³, Serap Tıraş Teber², Zarife Kuloğlu³

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

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, Ankara

⁴Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Ankara

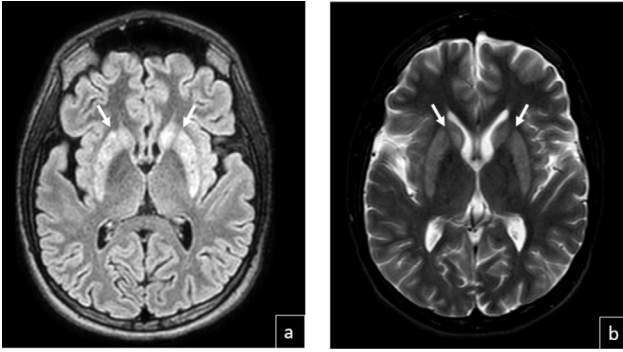
⁵Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Wilson hastalığı (WH) 13. kromozomun *ATP7B* genindeki mutasyon sonucu ortaya çıkan, otozomal resesif geçişli bakır metabolizması bozukluğudur. Bakırın çeşitli organlarda birikimi sonucunda hastalar farklı yaşlarda değişken klinik bulgular ile tanılabılır. Burada transaminaz yüksekliği nedeniyle yönlendirilen ve muayene sırasında konuşma bozukluğu fark edilerek WH tanısı alan bir olgu sunuldu.

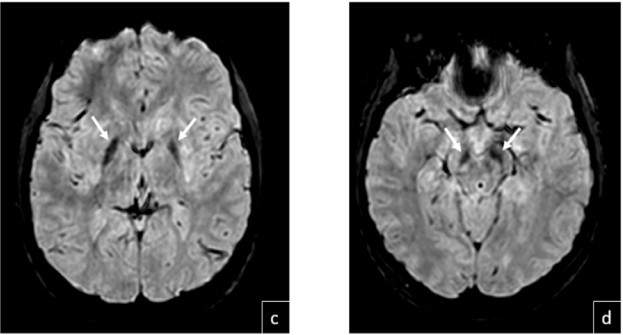
Olgu: On beş yaşında erkek hasta iki gün önce kontrol amacıyla yapılan tetkiklerinde transaminaz yüksekliği saptanması üzerine başvurdu. Özgeçmişinde başka bir özellik saptanmadı. Soygeçmişinde anne ve baba arasında akrabalık yoktu, dedesine etiyolojisi bilinmeyen karaciğer sirozu tanısı konulduğu öğrenildi. Fizik incelemesinde dizatri, bradikinezi, hipomimi, rijidite saptandı, diğer sistemik muayeneleri normaldi. Laboratuvar tetkiklerinde patolojik olarak alanin aminotransferaz 127 U/L, aspartat aminotransferaz 87 U/L, gamma glutamiltransferaz 181 U/L, INR 1,28 idi. Transaminaz yüksekliğine yönelik yapılan tetkiklerde viral belirteçleri negatif, kreatin kinaz, alfa-1 antitripsin, immünglobulin (Ig) G, IgA ve doku transglutaminaz IgA düzeyi normaldi, karaciğer ilişkili otoantiklorları negatif idi. Serum seruloplazmin düzeyi 18 mg/dL (20-40 mg/dL), 24 saatlik idrar bakır 213,9 µg/24 saat (0-40 µg/24 saat) idi. Abdomen ultrasonografisinde karaciğer yaşa göre normalden büyük (143 mm), parankimi heterojen ve granüler, sol lob konturları hafif düzensiz, dalak normalin üst sınırında (121 mm) izlendi. Kraniyal manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG) bilateral bazal ganglionlarda T2/FLAIR hiperintens patolojik sinyal değişikliği ve SWI serilerde bilateral globus pallidus ile substantia nigra da bakır birkimi ile ilişkili olabilecek simetrik hipointens alanlar, serebral ve serebellar atrofi saptandı. Göz hastalıkları danışımında her iki gözde Kayser Fleischer halkası saptandı. Hastada seruloplazminin düşük, 24 saat idrar bakırının yüksek olması, Kayser Fleischer halkası görülmesi, nörolojik bulgular ve kraniyal MRG’de destekleyici bulgularının olması ile hastaya WH tanısı konularak trientin ve bakırdan fakir diyet başlandı.

Sonuç: Wilson hastalığı karaciğer hastalığı etiyojisi araştırılırken tanı alabileceği gibi, ilk bulgular konuşmada bozulma gibi nörolojik tutulumla ikincil de olabilmektedir. Hastaların yakınmalarına göre dikkatli bir şekilde değerlendirilmesi tanıda gecikmeyi ve tedavisi mümkün olan bir hastalığın ilerlemesini önleyebilir.

Anahtar Kelimeler: Dizartri, Hipertransaminazemi, Wilson Hastalığı



Resim a, b. Bilateral bazal ganglionlarda T2/FLAIR hiperintens patolojik sinyal değişikliği



Resim c, d. SWI serilerde bilateral globus pallidus ile substantia nigra da bakır birikimi ile ilişkili olabilecek simetrik hipointens alanlar

[PS-063]

Tekrarlayan Alt Solunum Yolu Enfeksiyonunun Nadir Bir Nedeni: Pulmoner Arter Sling

Mehmet Salih Oruç, Gizem Çağlar, Zeynep Büşra Akgün, Merve Güleriyüz, Meltem İleri, Hasibe Gökçe Çınar

Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Ankara

Amaç: Tekrarlayan akciğer enfeksiyonu çocuk hastalarda sık görülen ve birçok sistemle ilişkili olabilen bir durumdur. Vasküler ring anomalileri içinde, sol pulmoner arterin sağ pulmoner arter arka kısmından köken alarak, sağ ana bronş üzerinde seyrederek trakea veya karinanın arkasında ve özofagusun önünde ilerleyip, sol akciğer hilusunda sonlandığı durum “pulmoner arter sling (PAS)” olarak adlandırılır. PAS, başka anatomik anomalilerle birlikte olabileceği gibi izole de olabilir.

Olgu: On bir aylık erkek hasta, hastanemize 3 gündür devam eden ateş, öksürük şikayetleriyle başvurdu. Daha önce 2 kez alt solunum yolu enfeksiyonu nedeniyle dış merkezde yatırırlar izlendiği ve ileri değerlendirme sonucunda laringomalazi tanısıyla takip edildiği öğrenildi. Özgeçmiş ve soygeçmişinde ek özellik olmayan hastanın fizik muayenesinde büyüme gelişmesi yaşına uygun saptandı. O2 sat: %90 (O2'siz), hışıltı, her akciğer de ronküs, sternal retraksiyonları vardı. Akut faz reaktanları normal olan hastanın akciğer grafisinde bilateral havalanma artışı saptandı. Hasta akut toplum kaynaklı akciğer enfeksiyonu tanısı ile yatırılarak oksijen ve hidrasyon tedavisi ile izleme

alındı. Hastanın tekrarlayan akciğer enfeksiyonu ayırıcı tanısına yönelik yapılan ekokardiyografisi, immünolojik değerlendirmesi, PPD taraması, ter testi normal bulundu. Hidrasyonunun ve oksijenizasyonunun sağlanmasına rağmen solunum sıkıntısının devam ettiği görüldü. Hava yolunun değerlendirilmesi flexible laringoskop ile amacıyla Kulak Burun Boğaz tarafından yapıldı ve laringomalazi saptanmadı. Üst hava yolları normal olarak değerlendirildi. Hastanın reflü açısından yapılan değerlendirilmesi negatif sonuçlandı. Süregen hırıltı hışıltı olması ve doğumdan itibaren tanımlanan şikayetlerinin bulunması nedeniyle hastaya toraks BT anjiyografi planlandı. BT anjiyografi sonucunda trakeya bası yapan sol pulmoner arter trasesi görüldü ve hastaya PAS tanısı konuldu. Hasta KVC cerrahi tarafından düzeltici cerrahi için devralındı. Operasyon sonrası takiplerinde solunum sıkıntısının gerilediği görülen hasta taburcu edildi.

Sonuç: PAS vasküler ringlerin nadir formlarındandır. Değişken yaşlarda tanı alabilmekte erişkin yaşta dahi ortaya çıkabilmektedir. Genellikle doğumdan itibaren enfeksiyonla ilişkisi olmayan hışıltı, stridor, dispne, öksürük gibi tekrarlayan şikayetlerde ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Bilgisayarlı tomografi tanıda yeterli olmayabilir. Bu hastalarda anjiyografik yöntemlerin kullanılması akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: PAS, Hışıltı, ASYE

[PS-064]

Durumu Kritik Olan Bebekte Timoma ve Koledok Kisti

Yegana Aydın Qasımova, Ülker Qurban Mirzeyeva

Pediatric Enstitüsü, Yoğun Bakım Anabilim Dalı, Bakü

Amaç: Koledok kisti safra yollarında konjenital gelişen kisttir, çocukların yüzde 70'inde, daha 10 yaşına girmeden koledok kistine ait semptom ve bulgular saptanabilir, sarılık, akolik dışkı ve sağ üst kadranda kitle ile belirir. Koledok kistleri kansere neden olabilirler, tanısında ilk ve önemli tanı bulguları veren radyolojik yöntem ultrasonografidir. İlk tanı US ile konulduktan sonra tanıyı desteklemek amacıyla karın bilgisayarlı tomografisi (BT), manyetik rezonans (MR) ve manyetik rezonans-kolanjiyografi (MR-CP) yapılmalıdır. Timoma, timus bezinden kaynaklanan tümördür ve teşhisi esasen radyolojiktir.

Olgu: Yirmi beş yaşındaki annenin ilk gebeliğinden 39 gebelik haftasında sezaryen yolla, 3500 gr. ağırlığında, 51 sm. boyunda, APGAR skoru 7/8 puanla doğmuş, 2 aylık bir kız bebek solunum sıkıntısı, sarılık, akolik dışkı nedeniyle hastanemize sevk edildi. Anne ve baba arasında akrabalık yok. Anne gebelik döneminde viral enfeksiyon geçirmiş. Bebek formül mama ile beslenmiş. Fizik muayenesinde genel durumu ağır, solunum yetmezliği, hopotoni, kusma, kıda intoleransı, sarılık, akolik dışkı, klinik bulgular göz önüne alınarak akciğer qrafisi ve abdominal radyografi çekildi, tanıyı desteklemek amacıyla akciğer ve karın bilgisayarlı tomografisi (BT), manyetik rezonans (MR) yapıldı. Timus bezinde 60×33 mm. timoma ve koledokta 16×18 mm kist saptandı, Alfa Fetoprotein (AFP) değeri-3483 ng/mL geldi, çocuk onkoloji uzmanından konsültasyon istendi, acil ameliyat önerildi.

Sonuç: Etiyoloji ne olursa olsun pratikte yenidoğan bebeklerde nadir de olsa timoma ve koledok kisti görülebilir. Erken tanı ve cerrahi tedavi hayat kurtarıcı olabilir. Yaşamın erken döneminde saptanan

sarılık, akolik dışkı ve batında kitle bulunan olgularda koledok kisti düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: Akolik Dışkı, Koledok Kisti, Sarılık, Timoma

[PS-065]

İnfant Döneminde Bilateral Wilms Tümörünü Taklit Eden Nadir Bir Olgu: B-Lenfoblastik Lenfoma

Cem Çanakçı¹, Mert Banrı², Vafa Maharramova¹, Sonay İncesoy Özdemir¹, Handan Dinçarslan¹, Nurdan Taçyıldız¹, Seher Yüksel³, Seda Kaynak Şahap⁴, Meltem Koloğlu⁵, Emel Cabi Ünal¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Onkolojisi Anabilim Dalı, Ankara

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji Anabilim Dalı, Ankara

⁴Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Radyolojisi Anabilim Dalı, Ankara

⁵Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Prekürsör B-Lenfoblastik Lenfoma (B-LBL), nadir ve oldukça agresif seyirli bir Non-Hodgkin Lenfoma (NHL) türüdür. LBL'lerin yaklaşık %10'unu oluşturur, bu da tüm NHL'lerin %2'sidir. Olgularda böbrek tutulumu çok nadirdir. Burada bilateral böbrek kitlesi ile prezente olup dış merkezde ayırıcı tanıda bilateral Wilms tümörü düşünülen ve B-LBL tanısı alan 2 yaşında bir olgu sunulmaktadır.

Olgu: Bilinen hastalığı olmayan, rutin aşı ve takipleri yapılan, büyüme gelişmesi normal olan 2 yaş 3 aylık kız hasta karında şişlik yakınması ile dış merkeze başvuruyor. Yapılan incelemelerde bilateral böbrekleri saran ve invaze eden kitle izlenmesi nedeni ile hastanemiz çocuk cerrahisi kliniğine biyopsi amaçlı sevk ediliyor. Hastanın histopatolojik tanısı prekürsör B-hücreli lenfoblastik lenfoma ile uyumluydu. Hastada mediastinal ve abdominal çok sayıda patolojik lenf nodu olduğu, Kemik iliği ve BOS tutulumunun olmadığı belirlendi. COG AALL1732 B lenfoblastik lenfoma tedavi protokolü başlandı. Sitoredüktif tedavisi sırasında rasburikaz anafilaksisi ve COVID-19 enfeksiyonu geçirdi. Kitlenin arter basısı nedeniyle hipertansiyon, katater ilişkili tromboz komplikasyonları izlendi. Tedavi yanıtı iyi olan hastanın tedavisi halen devam etmektedir.

Sonuç: B-LBL'de böbrek tutulumu çok nadirdir. Lenfoblastik lenfomalı 103 hastasının değerlendirildiği bir çalışmada; olguların 34'ünde deri, 23'ünde lenf nodları, 20'sinde kemik, 5'inde mediasten ve 21'inde çeşitli bölgelerin (parotis bezi, tonsiller, meme, yumurtalık, beyin, retroperiton, yumuşak dokular) tutulumu bildirilmiştir. Ancak literatürde 5'in altında olguda böbrek tutulumu bildirilmekte olup bunlardan biri primer renal B-LBL'dir. B-LBL'nin nadir görülen bu atipik prezentasyon şekline dikkat çekmek için bu olgu sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Lenfoma, Lenfoblastik Lenfoma, Non-Hodgkin Lenfoma

[PS-066]

Çocukluk Çağının Nadir Tümörü: Klivus Kordoması

Cem Çanakçı¹, Şehri Seçil Doğan², Vafa Maharramova¹, Sonay İncesoy Özdemir¹, Handan Dinçarslan¹, Nurdan Taçyıldız¹, İhsan Doğan³, Cevriye Cansız Ersöz⁴, Tanıl Kendirli⁵, Ömer Suat Fitöz⁶, Serap Akyürek⁷, Emel Cabi Ünal¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Onkolojisi Anabilim Dalı, Ankara

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Beyin ve Sinir Cerrahisi Anabilim Dalı, Ankara

⁴Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji Anabilim Dalı, Ankara

⁵Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Anabilim Dalı, Ankara

⁶Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Radyolojisi Anabilim Dalı, Ankara

⁷Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyasyon Onkolojisi Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Kordoma çocukluk çağının oldukça nadir görülen tümörlerindendir. Notokordun embriyonik artıklarından köken alan kordomalar, yavaş büyüyen lokal agresif tümörlerdir. Sıklıkla benign natürde olsa da nadiren metastaz yapabilmektedir. Tipik olarak aksiyal iskelette, en sık kafa tabanında sfenookspital bölgede görülmektedir. Kranial bölgedeki kordomalar sıklıkla klivusta ve dorsum sellada bulunmaktadır. Burada son bir yıl içinde izlediğimiz 2 klivus kordomalı olgu sunulmuştur.

Olgu: Olgu 1: Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik olmayan 19 aylık kız bebek, ani gelişen sol gözde içe kayma ve yutmada güçlük şikayetleriyle araştırılırken görüntülemesinde klivus kordoması saptanmış. Kranial MR'ında; kranioservikal bileşke düzeyinde beyin sapı ve serebellumu arkaya iten belirgin bası yapan, yoğun heterojen kontrastlanan yumuşak doku kitlesi (kordoma?) izlendiği raporlandı. Metastaz saptanmadı. Hastaya subtotal kitle rezeksiyonu yapılarak eksternal ventriküler drenaj takıldı. Hastanın cerrahi sonrası patolojisi kordoma olarak sonuçlandı. Adjuvan radyoterapi başlanan hastanın, bos kültüründe saptanan acinetobacter nedenli enfeksiyonu nedeniyle radyoterapisine ara verildi. Hastanın izlemi yoğun bakımda mekanik ventilatör desteği ile devam etmektedir. Olgu 2: Altı yaşında erkek hasta gece uykudan uyandıran baş ağrısı yakınması ile başvurdu. Bilinen hastalığı olmayan hastada ense sertliği saptanması üzerine yapılan MR'ında kranioservikal bileşke düzeyinde klivus sol yarısında kemik destrüksiyonu ve kordu basılayan kitle (LCH?) raporlandı. Subtotal olarak çıkarılabilen kitlenin histopatolojik tanısı kordoma ile uyumluydu. Postop 1.ayda quadripleji gelişmesi nedeniyle yapılan görüntülemelerde kord bası bulgularının artmış olduğu görülerek ikinci cerrahi ile intramedüller tümör eksize edildi. Ardından adjuvan radyoterapi ve imatinib mesilat tedavisi başlandı. Hastanın izlemi 4 aydır stabil hastalık bulguları ile devam etmektedir.

Sonuç: Kordomalar çocukluk çağının nadir beyin tümörleri arasında olsa da ayırıcı tanıda akılda tutulmalıdır. Yavaş büyüyen benign bir tümör olmasına karşın kritik yerlerde lokal agresif olarak ilerlemesi sağ kalımı ve yaşam kalitesini olumsuz etkilemektedir. İkinci olgumuzda olduğu gibi metastatik olgularda, literatürde hedefe yönelik tedaviler ile iyi sonuç alınan olgular bildirilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Kordoma, Klivus, Santral Sinir Sistemi Tümörü

[PS-067]**Çocukluk Çağının Nadir Deri Lezyonu Juvenil Ksantogranüloma**

Cem Çanakçı¹, Rabia Ayça Kavraz², Vafa Maharramova¹,
Sonay Incesoy Özdemir¹, Handan Dinçaslan¹, Nurdan Taçyıldız¹,
Aylin Heper³, Emel Cabi Ünal¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Onkolojisi Anabilim Dalı, Ankara

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Juvenil ksantogranülom deri lezyonları arasında nadir görülen bir hastalık olmakla birlikte non-langerhans hücreli histiositozların sık görülen bir formudur. İzole deri tutulumu ile giden formu iyi prognozlu olsa da eşlik edebilecek diğer sistem tutulumları açısından hastalar değerlendirilmelidir. Bu çalışmada izole deri tutulumu ile giden 2 olgu sunulmuştur.

Olgular: Olgular 1: Özgeçmişinde ve soygeçmişinde herhangi bir özellik olmayan 10 aylık erkek hasta, ilk kez 5 aylıkken sırtında ve belinde 2 adet papülonodüler lezyon farkedilmiş. Takip eden 2 ay içinde saçlı deride, ağız kenarında ve sol kaş üstünde yeni lezyonlar gelişmiş. Hastanın bu süreçte büyüme gelişmesi yaşına uygun şekilde gitmiş, eşlik eden ateş, döküntü, kilo kaybı gibi herhangi bir sistemik yakınması olmamış. Fizik incelemesinde 6 adet deriden kabarık sarı renkli 1x1 cm boyutunda papüler lezyon vardı. Diğer sistem incelemeleri normaldi. Yapılan deri biyopsisinde Langerin CD1a negatif, cF13a-mCD31-c763-CD68 pozitif boyanan lezyona juvenil ksantogranülom tanısı konuldu. Sistemik tutulum açısından yapılan taramalarında patoloji saptanmadı. İzole deri tutulumu olan olgu tedavisiz izleme alındı. Olgular 2: Yirmi dört aylık erkek hasta, 3 aylıkken çıkan sol uyluk ön yüzde 1 adet sarı-pembe papülonodüler lezyonu mevcut. Takipte lezyonda hafif büyüme olan hastada herhangi bir yeni lezyon çıkmamış. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik olmayan hastanın yapılan biyopsisi juvenil ksantogranülom olarak sonuçlandı. Tetkiklerinde ve görüntülemelerinde patoloji saptanmayan hasta izole deri tutulumu olarak tedavisiz izlenmektedir.

Sonuç: Juvenil ksantogranülom deri lezyonları arasında nadir görülmekle beraber çocuk hastalarda akılda tutulması gereken bir ayırıcı tanıdır. Deride papülonodüler lezyonlarla karakterize bu hastalık sıklıkla yaşamın ilk yılında, en sık baş ve boyun bölgesinde ortaya çıkar. Tanı histopatolojik olarak konulur. Patolojik tanı sonrasında multisistem tutulum açısından hemogram, sitopeni varsa kemik iliği incelemesi, tam idrar tetkiki, kemik survey, abdomen ultrasonografisi planlanmalıdır. İzole deri tutulumu olan olgular tedavisiz izlenebilir.

Anahtar Kelimeler: Juvenil Ksantogranülom, Non-Langerhans Hücreli Histiositoz, Deri Lezyonu

[PS-068]**Viral Enfeksiyon Sonrası Gelişen Aplastik Anemi: Olgular Sunumu**

İzel Kahraman¹, Dilara Ülker¹, Elif Güler Kazancı²

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Bursa

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Hematolojisi ve Onkoloji Kliniği, Bursa

Amaç: Aplastik anemi kemik iliğinde kan üreten elemanlarda belirgin azalma veya yokluk ve mono-bi-pansitopeniyle giden fizyolojik ve anatomik kemik iliği yetersizliğidir. Konjenital (Fanconi aplastik anemisi, diskeratozis konjenita, Diamond-Blackfan anemisi, Schwachman Diamond sendromu, diseritropoetik anemi, amegakaryositik trombositopeni, trombositopeni-radius yokluğu (TAR sendromu), ağır konjenital nötropeni) veya edinisel (sitotoksik ajanlar, radyasyon, graft-versus-host hastalığı, aplastik kriz, hemofagositik sendrom, miyelodisplastik sendrom, akut miyeloid lösemi, büyük granüler lösemi, idiopatik aplastik anemi) nedenler olabilir. Literatürler ışığında; edinisel aplastik anemi olgusu sunulmuştur.

Olgular: Bir ay önce başlayan yorgunluk, kas ağrısı şikayeti olan 16 yaşındaki kız olgunun poliklinik başvurusunda laboratuvar değerlerinde bisitopenisi saptanmış tarafımıza yönlendirilmişti. Hastanın öyküsü derinleştirildiğinde; yaklaşık iki hafta önce viral üst solunum yolu enfeksiyonu geçirdiği ve hastaya adını hatırlamadığı bir antibiyotik başlandığı öğrenildi. Mens dönemlerinde deksketoprofen kullanımı mevcuttu. Soygeçmişinde; annesi tüberküloz peritoniti tedavisi almaktaydı. Başvurudaki muayenesinde ateş: 37 °C, TA: 95/70 mmHg, aortik odakta 2/6 sistolik üfürümü, ekstremitelerinde ekimozları mevcuttu. Hepatosplenomegalisi yoktu. Laboratuvar incelemelerinde HGB: 7,6 g/dL, WBC: 7.810/mm³, NEU: 5.830/mm³, PLT: 24.000/mm³, MCV: 82 fL, RTC: %1,3, indirekt billirubin: 0,33 mg/dL, LDH: 124 U/L, ürik asit: 3 mg/dL, direkt Coombs: Negatif, vitamin B12: 216 pg/mL, folat: 9,8 ng/mL. Koagülasyon parametreleri, hepatit ve viral belirteç değerleri normaldi. Parvovirus IgM ve IgG negatif saptandı. Hemoglobin elektroforezinde Hemoglobin F(HbF) yüzdesi: Negatif. Sitogenetik lösemi paneli ve miyelodisplastik sendrom panelinde patoloji saptanmadı. Akım sitometrisinde eritrositlerde ve granülositlerde paroksizmal nokturnal hemoglobinüri (PNH) klonu saptanmadı. Anti-nükleer Antikor (ANA): Pozitif, Anti-DsDNA: Negatif, Quantiferon Testi: Negatif. Diepoksibütan (DEB) testi: Negatif. Abdomen ultrasonografisinde; dalak 103 mm ölçülmüş olup dalak hilusunda 13 mm boyutunda aksesuar dalak saptandı. Kemik iliği aspirasyonu sonucunda; hiposellüler kemik iliği, nadir lenfosit görüldü. Periferik kan yaymasında trombositleri azalan ve ekimozları olan hastaya 1 ünite lökosit filtreli trombosit süspansiyonu replasmanı yapıldı. Kontrol hemogramında PLT: 76.000/mm³, HGB: 10,2 g/dL'ye yükseldi. Organomegalisi olmayan ve bisitopeni saptanan hastanın yapılan kemik iliği aspirasyon biyopsisi sonucunda; kemik iliği parankimi hiposellülerdi, intertrabeküler aralığın yaklaşık %50 kadarını yağ hücreleri oluşturmaktaydı, klinik bulgular ışığında ve histopatolojik bulgular ön planda tutulduğunda biyopsi sonucu aplastik anemi ile uyumluydu.

Sonuç: İdiyopatik aplastik anemide çoğu olguda neden bulunamaz. Kemik iliğinin otoimmün bir hastalığı olarak kabul edilir.

Bazen tetikleyen bir faktörlerden şüphe edilebilir. En sık ilişkilendirilen ajanlar arasında; ilaçlar (antibiyotikler, antienflamatuvar ajanlar, antikonvülanlar, antitiroid ilaçlar, antidepresanlar, oral antidiyabetikler ve antimalariyal ajanlar), virüsler (hepatit) ve kimyasal toksinler (benzen ve pestisidler) yer almaktadır. Sonuç olarak; bisitopeni ile gelen olgularda tedaviye yanıt olmadığında aplastik anemi ayırıcı tanısı açısından kemik iliği biyopsisi yapılması gerekliliğini vurgulamak amacıyla bu olguyu sunduk.

Anahtar Kelimeler: Viral Enfeksiyon, Kemik İliği Aspirasyon Biyopsisi, Aplastik Anemi

[PS-069]

Ailesel Hemofagositik Lenfhistiositozis Olgusu

Dilara Ülker¹, İzel Kahraman¹, Elif Güler Kazancı²

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Bursa

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bölümü, Bursa

Amaç: Hemofagositik lenfhistiositozis (HLH) nadir görülen fatal seyirli hastalıktır. Hemofagositozla karakterize malign olmayan immün regülasyon bozukluğudur. T lenfositler ve makrofajların kontrol edilemeyen aktivasyonu enflamatuvar sitokinlerin aşırı üretimi vardır. Primer ve sekonder HLH olmak üzere iki tipi vardır, klinik bulgular aynıdır. Ateş, hepatosplenomegali, pansitopeni, lenfadenopati en sık görülen bulgulardır. Ailesel HLH otozomal resesif kalıtım göstermektedir. Genellikle süt çocukluğu döneminde görülmektedir. Kesin tanı mutasyonun gösterilmesiyle konur. Sekonder HLH daha çok viral enfeksiyonlar sonucu oluşmaktadır. Sepsis tanısı alan hastalarda ayırıcı tanıda HLH düşünülmesi gerekliliğini hatırlatmak amacıyla bu olgu sunulmuştur.

Olgu: Ateş şikayetiyle dış merkez acile başvuran 36 günlük kız hastanın sepsis öntanısıyla yatışı yapılmış. Hastaya geniş spektrumlu antibiyotik başlanmış. Akut faz reaktanları, karaciğer enzimleri yüksek olan ve trombositopenisi olan hasta septik şok kabul edilmiş. Muayenesinde de hepatosplenomegali izlenen hastaya HLH öntanısıyla IVIG 1 gr/gün verilerek tarafımıza sevk edildi. Gelişinde genel durumu kötü olan hastanın ikteri mevcuttu. Karaciğer kot altı 5 cm, dalak 4 cm izlendi. Soygeçmişinde bir kardeşin sağ sağlıklı, bir kardeşinin, 5 aylıkken sepsis nedeniyle eks olduğu öğrenildi. Hastanın geliş kanlarında WBC: 8,09, 10³/mm³ HGB: 7,1 g/dL, PLT: 94 10³/mm³ ferritin >2000 ng/mL, Fibrinojen: 91 mg/dL, Trigliserit: 535 mg/dL izlenen, kardeş ölüm öyküsü olan hastada primer HLH düşünülerek kemik iliği aspirasyonu yapıldı. Sellüler, heterojen hemen hemen her alanda bir fagositik hücre olan bir yayma görüldü (Resim 1). IVIG öncesi ayrılan kanlarından genetik ve metabolik tetkikleri gönderildi. HLH 2004 protokolü başlandı. Dekametazon, Siklosporin, Etoposid başlandı. IVIG tekrarlandı. Hastanın protokol boyunca hemofagositoz bulgularında, organomegalisinde, sitopenisinde düzelme olmadı. Hastada *PRF1 NM_001083116.3* geninde c.1222T>C varyantı homozigot olarak saptandı. Kardeşi tarandı ve kardeşinde heterozigot perforin gen mutasyonu izlendi. Hasta mevcut durumuyla kemik iliği ve karaciğer

nakli olan merkeze sevk edildi. Hasta nakil sonrası 8. günde sepsis nedeniyle eks oldu.

Sonuç: Ailesel HLH tedavi edilmediği zaman fatal seyirlidir. Ortalama yaşam yaklaşık iki aydır. Uzun süreli ateş, sitopeni ve hepatosplenomegali saptanan hastalarda HLH düşünülmesi; öncelikle kemik iliği aspirasyonu yapılarak hemofagositoz araştırılmalıdır. Ülkemizde akraba evliliği yaygın olduğundan perforin gen mutasyonu görece sık izlenmektedir. Perforin gen mutasyonu olan olgularda hastalık daha erken ortaya çıkmakta ve daha ağır seyretmektedir. Genetik tarama yaptırılmalıdır. Düşünülmediği için HLH tanısı atlanabilmekte ve çoğunlukla sepsis olarak değerlendirilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Sepsis, Ailesel Hemofagositik Lenfhistiositozis, Perforin Gen Mutasyonu

[PS-070]

Çocuk İhmal/İstismarı Düşündüren Nöroblastom Olgusu

Kadriye Fırat¹, Vafa Maharramova², Cem Çanakçı², Zhala Abdullayeva², Sonay İncesoy Özdemir², Handan Dinçaslan², Nurdan Taçyıldız², Elif İnce³, Emel Cabı Ünal²

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

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Onkolojisi Anabilim Dalı, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Nöroblastom infant döneminin en sık görülen malignitesi olup, sempatik sinir sistemi hücrelerinden köken alan embriyonel bir tümördür. Hem yerleşimi hem de tümör biyolojisine bağlı olarak geniş klinik yelpazede farklı klinik bulgularla prezente olabilir. Spontan regresyonları, benign hastalığa dönüşümü, ileri yaş çocuklarda daha agresif seyretmesi nöroblastomun farklı davranışlarına örnek gösterilebilir. Burada başlangıçta çocuk ihmal/istismarı düşünülmüş metastatik nöroblastom tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

Olgu: Yedi aylık kız hasta, 3 gündür olan huzursuzluk, göz kapaklarında şişlik, göz çevresinde morluk, bezini değiştirirken ağlama, sağ bacağının üzerine basmak istememe yakınmaları ile çocuk acil servisine başvurmuş. Fizik muayenesinde periorbital ekimoz, saçlı deride ve gövdede 1x1 cm infantil hemanjiyom, sol kalçada hareket kısıtlılığı ve hasasiyet saptanmış. Direkt grafide distal tibia torus fraktürü saptanan, kalça ultrasonografisi normal olarak değerlendirilen hastaya uzun bacak sirküler alçı uygulanmış. Bu arada yapılan tetkiklerinde normokrom normositer anemi (Hb: 7,4 gr/dL) saptanması üzerine Çocuk Hematolojiye, göz çevresinde morluk ve bacadaki kırık olması nedeniyle de çocuk ihmal/istismarı düşünülerek Ankara Çocuk Koruma Birimine (AÇOK) danışılıyor. Çocuk hematolojide anemi etiyolojisine yönelik yapılan tetkiklerinde retikülosit %4,1, direkt coombs negatif saptanıyor. Abdomen ultrasonografisinde sol sürrenal lojda yaklaşık 62x48 mm boyutlu, kalsifikasyonlar içeren vasküler yapıları saran ve orta hattın sağına uzanan solid kitle, retroperitoneal ve mezenterik yaygın metastatik lenfadenopatiler, karaciğerde metastatik nodüller saptanıyor. Hasta metastatik nöroblastom ön tanısı ile bölümümüze yönlendirildi. Nöroblastoma yönelik bakılan tümör belirteçleri yüksekti. Histopatolojik tanısı nöroblastom olarak gelen hasta moleküler

incelemerinde N-Myc amplifikasyonu negatif, 11q23 kaybı olmaması ve hiperdiploid olması nedeni ile TPOG 2020 NB protokolü gereği INRG evre M/düşük risk grubunda değerlendirildi. Kemoterapisi tamamlanan hasta 12 aydır tedavisiz remisyonunda izlenmektedir.

Sonuç: Nöroblastom primer tümörün lokalizasyonu, metastazların yaygınlığı ve eşlik eden paraneoplastik sendromlar nedeni ile çok farklı klinik prezentasyonlar ile karşımıza çıkabilir ve pediatristler için tanısal zorluk oluşturabilir. Burada kırık ve periorbital ekimoz nedeniyle çocuk ihmal ve istismarı düşünülen/aylık bir bebek sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Nöroblastom, Anemi, ihmal/istismar

[PS-071]

Niemann Pick Tip-B tanılı Bir Çocuk Hastada Pseudotrombositopeni Olgusu

Ömer Berkay Ertan¹, Hasan Fatih Çakmaklı², Ayçe İdil Şah³, İlknur Sürücü Kara⁴, Mehmet Ertem²

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

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara

⁴Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

Amaç: Trombositopeni, tam kan sayımında trombosit sayısının $<150000 \times 10^6/L$ gelmesi olarak tanımlanır. Trombositopeniler gerçek ve yalancı olmak üzere ikiye ayrılır. Gerçek trombositopeniler yıkım fazlalığına, yapım eksikliğine veya sekestrasyona ikincil oluşur. Yalancı trombositopeniler ise kan alınırken trombositlerin aktivasyonuna, makrotrombositlerin cihaz tarafından sayılamamasına, soğuk aglütininlere veya trombositlerin antikoagülasyon varlığında aglütine olmasına bağlı olarak dört grupta sınıflandırılır. Bu olguda Niemann Pick Tip-B tanılı bir çocuk hastada antikoagülasyon olarak kullanılan

etilendiamintetraasetik asite (EDTA) bağlı pseudotrombositopeni olgusu sunulmaktadır.

Olgu: Niemann Pick tip-B tanılı 7 yaş erkek hasta ağır trombositopeni ($18000 \times 10^6/L$) nedeniyle bölümümüze danışıldı. Öyküsünde 1,5 ay önce üst solunum yolu enfeksiyonu, 10 gün önce akut gastroenterit geçirdiği öğrenildi. Hastanın öyküsünde ve fizik muayenesinde kanama bulgusu yoktu. Fizik muayenesinde hepatosplenomegalisi olan hastada ön tanı olarak hipersplenizm düşünüldü. Ayrıca hastanın yeni gelişimli anemisi (Hemoglobin: $12,4 \rightarrow 11,1$ g/dL) ve lökopenisi (lökosit sayısı: $5530 \rightarrow 3590 \times 10^6/L$) olduğu görüldü. Periferik yaymada ise EDTA'lı örneklerde beklenmeyen şekilde kümeleşme görüldü. Örnek tekrarlandı, trombositopeni ve periferik yaymada kümeleşmenin devam ettiği görüldü ve kanın zor alınmasına veya yetersiz antikoagülana bağlı trombositopeni dışlandı. Tekrarlayan yaymada trombosit kümelerinin görülmesi ile EDTA ilişkili pseudotrombositopeni tanısı konuldu. Sitrata ve heparin ile antikoagüle edilen tüplerden hazırlanan periferik yaymalarda kümeleşme görülmemesi ve tam kan sayımında trombosit sayıları sırası ile $170.000-148000 \times 10^6/L$ gelmesi EDTA ilişkili pseudotrombositopeni tanısını destekledi. Pseudotrombositopeni tanısı alan hasta ileri inceleme yapılmadan takibe alındı. On beş gün sonra alınan tam kan sayımında trombosit sayısının yükseldiği ve periferik yaymada kümeleşmenin azalmakla birlikte devam ettiği görüldü. Dosya geriye dönük incelendiğinde, şu ana kadar üç kez trombositopeni atağının olduğu ancak hiçbirinde kanama olmadığı anlaşıldı. Pseudotrombositopeninin enfeksiyonlarla şiddetinin artıyor olabileceği düşünüldü.

Sonuç: Çocuk kliniklerinde sık rastlanılan bir sorun olan trombositopeni gerçek ve yalancı trombositopeni olarak ikiye ayrılmaktadır. Trombositopeni için ileri inceleme yapmadan önce yalancı trombositopeni tanısı dışlanması için tam kan sayımının tekrarlanması ve periferik yaymanın değerlendirilmesi gereklidir. Hastamızda tekrarlanan kan örneğinde ve yaymada trombosit kümelerini görerek EDTA ilişkili pseudotrombositopeni tanısını koyduk. Sitrata ve Heparinli tüplerden yapılan yaymada kümeleşmenin azalması ve sayımın normale gelmesi ile tanıyı doğruladık.

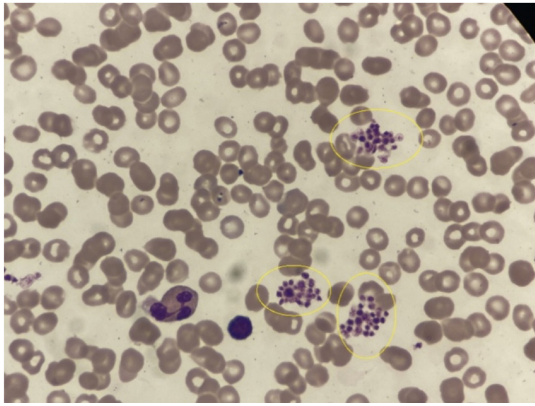
Anahtar Kelimeler: Antikoagülan, Çocuk, EDTA, Pseudotrombositopeni

Tablo 1: Tam kan sayımında trombosit sayısı tablosu

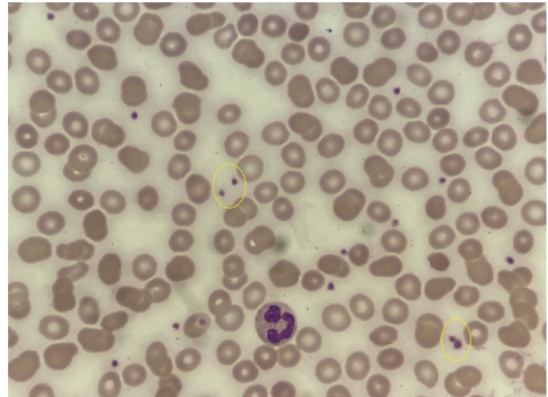
Tarih/Tüp	EDTA**	Sitrata**	Heparin**
21.12.2016*	$12000 \times 10^6/L$		
02.01.2018*	$122000 \times 10^6/L$		
26.02.2020*	$107000 \times 10^6/L$		
27.02.2020*	$108000 \times 10^6/L$		
13.07.2023	$217000 \times 10^6/L$		
11.09.2023	$18000 \times 10^6/L$		
12.09.2023	$12000 \times 10^6/L$	$148000 \times 10^6/L$	$170000 \times 10^6/L$
27.09.2023 10. dk	$180000 \times 10^6/L$	$111000 \times 10^6/L$	$138000 \times 10^6/L$
27.09.2023 1. saat	$161000 \times 10^6/L$	$129000 \times 10^6/L$	$120000 \times 10^6/L$
27.09.2023 4. saat	$159000 \times 10^6/L$	$133000 \times 10^6/L$	$137000 \times 10^6/L$

*Hastanın geçmiş dönemdeki trombositopenik değerlerini göstermektedir. Hastanın burada belirtilen değerleri haricindeki tüm trombosit sayıları $>150000 \times 10^6/L$ olarak görülmüştür.

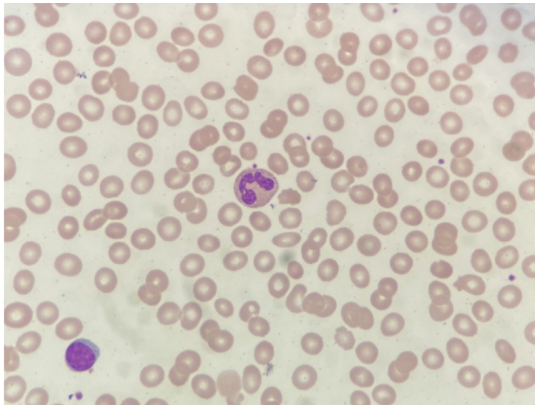
**Tam kan sayımı tüplerindeki antikoagülanları temsil etmektedir



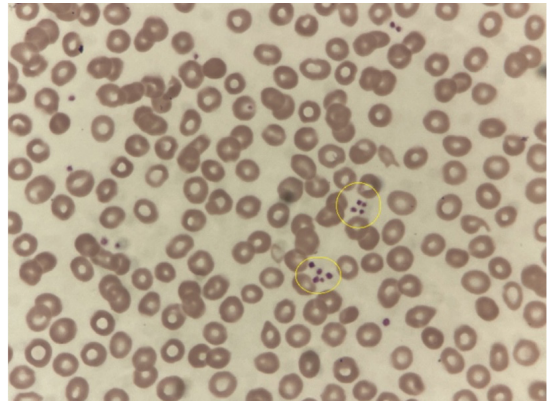
Resim 1: EDTA'lı tüplerden yapılan periferik yaymada trombosit kümeleşmesi



Resim 3: Heparinli tüplerden yapılan periferik yaymada trombosit kümeleşmesi ortadan kalk



Resim 2: Sitratlı tüplerden yapılan periferik yaymada trombosit kümeleşmesi ortadan kalktı



Resim 4: EDTA'lı tüplerden yapılan kontrol periferik yaymada trombosit kümeleşmesinin azalmakla birlikte devam ettiği görülmekte. 27.09.2023

[PS-072]

Faktör 7 Eksikliği Olan Çocukta Dental Restorasyonlar için Derin Sedasyon Altında Perioperatif Kanama Risk Yönetimi: Olgu Sunumu

Merve Hayriye Kocaoğlu, Çağrı Vural

Ankara Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi, Çocuk Diş Hekimliği Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Faktör 7 eksikliği diş hekimliğinde travmatik işlemler ve kullanılan aletlerin nitelikleri nedeniyle kanama açısından endişe yaratmakta ve bu hastalar bir çok merkezde tedavi imkanı bulamamaktadır. Derin sedasyon sırasında hava yolunun anestezi ve diş hekimi tarafından paylaşılıyor oluşu da olası kanamaya bağlı komplikasyonlar açısından risk taşımaktadır. Olgumuzda faktör 7 eksiklikli bir hastanın anestezi yönetimi ele alınacaktır.

Olgu: Homozigot Faktör 7 eksikliği ve yaygın kaygı bozukluğu tanıları olan 20 kg, 7 yaş erkek hasta derin sedasyon altında dental restorasyonlar için hazırlandı. F7 aktivitesi %2,5 idi. Hematoloji önerileriyle operasyondan 1 gün önce günde 3 defa 500 mg traneksamik asit oral tablet başlandı. Kanamalı işlemlerden yaklaşık 20 dakika önce

damar yolu açılarak 20 mcg/kg faktör VII (rFVIIa; NovoSeven) uygulandı. 20 dk sonrasında intravenöz yoldan 0,05 mg/kg midazolam, 0,5 mg/kg lidokain, 2 mg/kg propofol uygulanarak anestezi induksiyonu yapıldı ve dental restorasyonlara başlandı. Anestezi idamesi ise propofol infüzyonu ile sağlandı. 16, 26, 36 numaralı dişlere kompozit dolgu yapıldı, 54,75, 85 numaralı dişler çekildi. Çekim yapılan diş soketlerine traneksamik asit çözeltisi emdirilmiş tampon uygulandı. Tüm odalarda hemostaz sağlandığı teyit edildikten sonra propofol infüzyonu kapatılarak hasta uyandırıldı. Toplam anestezi süresi 65 dakikaydı. Hematoloji önerisiyle ilk dozdan 3,5 saat sonra 400 mcg rFVIIa ek dozu uygulandı. Hasta 2 saat gözlem altında tutularak herhangi bir kanama veya komplikasyon görülmemesi üzerine eve taburcu edildi. 4 gün süreyle oral traneksamik asit tablet kullanımına devam etmesi önerildi. Hastanın günlük olarak telefon yoluyla kanama durumu sorgulandı; kanama epizodu yaşanmadığı öğrenildi.

Sonuç: Olgumuzla ameliyathane dışı veya ofis ortamında dental sedasyon uygulanacak orta-ciddi düzey faktör 7 eksiklikli hastaların rFVIIa ve traneksamik asit protokolü ile hazırlandığında kanama yönetiminin güvenilirliğini gösterdik. Ağız içi hijyeni bozulmuş ve genel sağlığını tehdit eder düzeyde çoklu çürükleri olan bu çocukların, üst düzey merkez için uzun bekleme listeleri olmaksızın uygun profilaksi protokolüyle sedasyon altında tedavileri güvenle sağlanabilir.

Anahtar Kelimeler: Faktör 7 Eksikliği, Kanama, Anestezi, Dental

[PS-073]**Kronik İdiyopatik Trombositopenik Purpura ve Helicobacter Pylori Enfeksiyonu Birlikteliği**

Melda Berber Hamamcı, Nergiz Öner, Emre Çapkınoğlu, Burçak Kurucu, Ali Fettah

Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Ankara

Giriş: İdiyopatik trombositopenik purpura (ITP) trombositlere karşı oluşan otoantikörlerin trombositlerin yaşam süresini kısaltması sonucu gelişir. Etiyolojisi tam bilinmemekle birlikte lenfoproliferatif hastalıklar, otoimmün hastalıklar, enfeksiyonlara da sekonder oluşabilir. *Helicobacter pylori* (Hp) immün sistem üzerine etkisinden dolayı ITP etiyojisinde rol oynar. Erişkinlerde eşlik eden Hp enfeksiyonunun eradikasyonu sonrası ITP hastalarında remisyon görülmektedir. Fakat çocukluk çağında kronik ITP'li hastada Hp eradikasyon tedavisinin etkinliğine ilişkin veriler yetersizdir. Bu retrospektif çalışmanın amacı hastanemizde kronik ITP'li hastalardaki Hp enfeksiyon oranını belirlemek ve eradikasyon tedavisi sonrası trombosit yanıtını değerlendirmektir.

Gereç ve Yöntem: Çalışmada 2012-2022 yılları arasında çocuk hematoloji polikliniğinde kronik ITP ile takipli 33 hasta retrospektif olarak incelendi. Çalışmaya kronik ITP ile Hp enfeksiyonu tetkik edilmiş olan 22 hasta dahil edildi. Kronik ITP için 12 aydan uzun süredir izole trombosit sayısı $100 \times 10^3/L$ altı olan hastalar kabul edildi. Hp enfeksiyonu göstermek için gaytada antijen testi ve/veya kanda *Helicobacter pylori* IgG ve IgA bakıldı. Hp enfeksiyonu saptanan hastalara 2 hafta eradikasyon tedavisi verildi.

Bulgular: Hastanemizde kronik ITP ile takipli 33 hastada Hp enfeksiyonu birlikteliği retrospektif olarak incelendi. Bu hastaların 23'ünde Hp enfeksiyonu için tetkik yapıldığı saptandı. Yirmi üç kronik ITP'li hastanın 12'si (%54,5) kız, 10 (%45,5) erkek hastaydı. 23 kronik ITP'li hastadan sadece 3'ünde (%13) gaytada Hp direkt antijen pozitifliği görüldü. Bu hastanın 2'sinde aynı zamanda kanda Hp IgG ve IgA testleri pozitif. HP eradikasyon tedavisi verilen 3 hastanın eradikasyon sonrası kontrol trombosit yanıtı görülmemiştir.

Sonuç: Çalışmamızla bugüne kadar az sayıda yapılmış olan çocuklarda kronik ITP ve Hp enfeksiyonu birlikteliği ile ilgili olarak literatüre katkı sağlamaktadır. Şu görülmektedir ki; bu konuda çocukluk çağında yayımlanan çalışmaların az ve bazılarının da tartışmalı olması ayrıca küçük olgu seriler içermesi nedeniyle uzun takip süresi olan daha fazla hasta sayısını içeren kapsamlı yeni çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Kronik İmmün Trombositopenik Purpura, *Helicobacter Pylori*, Trombositopeni

[PS-074]**Çocuk Yoğun Bakım Ünitesinde İzlenen Status Epileptikus Tanılı Hastaların Değerlendirilmesi**

Gökçe İnsan¹, Esra Gürkaş², Serhat Emeksiz², Oktay Perk², Pembe Gültutan², Deniz Yılmaz²

¹Kahramankazan Devlet Hastanesi, Ankara

²Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Ankara

Giriş: Status epileptikus, epileptik nöbet aktivitesinin 5-10 dakikayı geçmesi veya iki ve daha fazla nöbetin bilinç durumunun korunmadan devam etmesidir. Pediyatrik yaş aralığında status epileptikus görülme insidansı 100.000 hastada 5-15 kişidir (4). Status epileptikus, çocukluk çağında en sık görülen tıbbi nörolojik acil durumdur. Bizim çalışmamızda çocuk yoğun bakım ünitesine status epileptikus nedeniyle yatırılan hastaların prospektif olarak değerlendirilerek etiyojinin, klinik ve laboratuvar özelliklerinin, tedavi protokollerinin ve prognozun değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi Çocuk Yoğun Bakım Ünitesi'nde 1 Mart 2021-1 Mart 2022 tarihleri arasında yatırılarak izlenen ve status epileptikus tanısı alan 1 ay-18 yaş arası 149 hasta prospektif olarak değerlendirildi. Hastaların demografik özellikleri, nöbet etiyojisi, nöbet semiyolojisi, klinik bulguları ve laboratuvar verileri ve hastanın prognozu değerlendirmeye alındı.

Bulgular: Yaş ortalaması 51,84 ay idi. Hastaların %50,3'ü kız idi. Nöbetler semiyolojilerine göre değerlendirildiğinde %59,7'sinde jeneralize, %22,2'sinde fokal, %18,1'inde bilateral tonik-klonik nöbete dönüşen fokal nöbet olduğu görüldü. Hastaların %8,7'sinin nöbetleri 5-30 dakika arasında, %39,6'sının 60 dakikadan uzun (RSE), %43,6'sının 24 saatten uzun (SRSE) sürdü. Nöbet etiyojisinde hastaların %26,2'sinde akut semptomatik nedenler (sistemik ve SSS enfeksiyonu, kafa travması/kanama, metabolik bozukluk, intoksikasyon), %73,8'inde remote semptomatik ve progresif nedenler (epilepsi, hidrosefali, metabolik hastalık, intrakranial tümör) yer aldı. Hastaların prognozu incelendiğinde; %44,3'ünün iyi (yeni nörolojik defisit geliştirmeyen), %55,7'sinin kötü (yeni nörolojik defisit geliştiren ve eksitus olan) prognoza sahip olduğu görüldü. Prognoz ile Glasgow Koma Skala skoru ($p<0,001$), yoğun bakım yatış süresi ($p=0,038$), ventilatörde kalma süresi ($p<0,001$) arasında istatistiksel açıdan anlamlı ilişki olduğu görüldü. Prognoz ile cinsiyet, yaş aralıkları, nöbet semiyolojisi, nöbet etiyojisi, nöbet süresi, nörogörüntülemesi ve status epileptikus süreleri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki saptanmadı.

Sonuç: Ülkemizde çocukluk yaş grubunda status epileptikus etiyojisini, klinik özelliklerini, tedavi yaklaşımlarını, prognostik faktörlerini ve mortalitesini değerlendiren sınırlı sayıda çalışma bulunmaktadır. Bu nedenle çok merkezli, geniş örneklemli, prospektif çalışmalara ihtiyaç duyulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Status Epileptikus, Etiyoloji, Yoğun Bakım Ünitesi, Prognoz

Tablo 1: Status epileptikusta prognozunu etkileyen faktörler

Parametreler (n=148)	İyi Prognoz n (%)	Kötü Prognoz n (%)	p
Cinsiyet			
Erkek	36 (48,6)	38 (51,4)	0,288
Kız	30 (40,0)	45 (60,0)	
Yaş Grupları			
<12 ay	17 (48,6)	18 (51,4)	0,696
≥12 ay- <24 ay	8 (34,8)	15 (65,2)	
≥24 ay- <60 ay	17 (43,6)	22 (56,4)	
≥60 ay- <190 ay	13 (40,6)	19 (59,4)	
≥190 ay	11 (55,0)	9 (45,0)	
Nöbet Sembiyotik			
Jeneralize	42 (44,2)	53 (55,8)	0,860
Fokal	13 (48,1)	14 (51,9)	
Bilateral Tonik-Klonik- Nöbetle Dönüştürülen Fokal	11 (40,7)	16 (59,3)	
Nöbet Etimolojik			
Akut Semptomatik	14 (36,8)	25 (63,2)	0,378
Remote Semptomatik-Progresif	52 (47,3)	58 (52,7)	0,298
Seizim Süresi			
≤ 30 dk	4 (30,8)	9 (69,2)	0,068
>30- <60 dk	8 (66,7)	4 (33,3)	
>60 dk- <24 sa	31 (52,5)	28 (47,5)	
>24 sa	23 (35,4)	42 (64,6)	
BBT			
Çekilmemiş	35 (46,7)	40 (53,3)	0,738
Normal	15 (46,9)	17 (53,1)	
Anormal	16 (38,1)	26 (61,9)	
Savın MRD			
Çekilmemiş	31 (44,9)	38 (55,1)	0,401
Normal	16 (59,3)	11 (40,7)	
Anormal	19 (35,8)	34 (64,2)	
GKS			
Hafif	31 (58,5)	22 (41,5)	<0,001
Orta	35 (58,3)	25 (41,7)	
Ağır	9 (9)	36 (100)	
Seizim ile Yatış Süresi (gün)			
≤ 3 gün	56 (47,9)	61 (52,1)	0,285
4-6 gün	4 (44,4)	5 (55,6)	
7-10 gün	1 (20)	4 (80,0)	
>10 gün	6 (27,8)	13 (72,2)	
YPR'de Yatış Süresi (gün)			
≤ 3 gün	41 (51,9)	38 (48,1)	0,038
4-6 gün	13 (50,0)	13 (50,0)	
7-10 gün	6 (37,5)	10 (62,5)	
>10 gün	6 (21,4)	22 (78,6)	
Ventilatörde Kalma Süresi (gün)			
Ventilatore Bağlanmayan	58 (57,4)	43 (42,6)	<0,001
≤ 3 gün	6 (31,6)	13 (68,4)	
4-6 gün	0 (0)	3 (100)	
7-10 gün	1 (14,3)	6 (85,7)	
>10 gün	1 (5,3)	18 (94,7)	

[PS-075]

DPH1 Geninde Homozigot Mutasyonla İlişkili Diftamid Eksikliği Sendromu-1 Olgu Sunumu

Sultan Çiçek, Miraç Yıldırım, Ömer Bektaş, Serap Teber

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Diftamid eksikliği sendromu-1; otozomal resesif kalıtmı, *DPH1* genindeki homozigot ya da birleşik heterozigot mutasyonlarla ilişkili nadir multisistemik gelişimsel bir bozukluktur. Bu yazıda belirgin gelişme geriliği, dismorfik görünüm, boy kısalığı, el/ayak anomalileri ve seyrek saçları olan *DPH1* geninde homozigot mutasyon tespit edilen iki kardeşi nadir görülmesi nedeniyle sunduk.

Olgu: 13 aylık erkek ve 2,5 yaşında kız cinsiyetli iki kardeş yaygın gelişme geriliği ve dismorfik görünüm olması nedeniyle getirildi. Anne ve baba kuzen çocukları olan hastalarda bilişsel etkilenmenin daha belirgin olduğu yaygın gelişimsel gerilik, geniş alın, seyrek kirpik, kaş ve saçlar, boy kısalığı, tırnak distrofi ve kısa el falankları mevcuttu. Erkek hastada mikropenis, pes ekinovarus deformitesi, klonus, parmak ucuna basarak yürüme mevcuttu. Kız hastada ise ek olarak mikrosefali, diş anomalisi ve sakral bölgede mongol lekesi mevcuttu. Biyokimya, metabolik testler ve elektroensefalografi normaldi. Beyin MR görüntülemesinde bilateral frontal serebral hafif atrofi saptandı. Kromozom analizi normal 46 XY/XX karyotip ve mikroarray analizi normal olarak sonuçlandı. Her iki olguda tüm ekzom dizilemede (WES) *DPH1* geninde c.320A>G p.Tyr107Cys homozigot missense mutasyon saptandı. Mevcut mutasyon Sanger sekanslama yöntemiyle doğrulandı. Anne ve babanın bu mutasyon için taşıyıcı olduğu saptandı. Klinik, laboratuvar ve genetik sonuçlarıyla her iki hastaya Diftamid eksikliği sendromu-1 tanısı kondu.

Sonuç: Dismorfik görünüm, yaygın gelişme geriliği, boy kısalığı, el-ayak anomalileri ve seyrek saçları olan hastalarda Diftamid eksikliği sendromu-1 akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Diftamid Eksikliği Sendromu, *DPH1* Mutasyonu, Boy Kısalığı, Seyrek Saçlar

[PS-076]**VAMP1 Geninde Homozigot Mutasyona Bağlı Konjenital Miyastenik Sendrom Tip 25: Olgu Sunumu**

Gülçin Bilicen Yarenci¹, Mustafa Berk Genç², Miraç Yıldırım³,
Çiğdem İlter Uçar³, Secahattin Bayav⁴, Merve Nur Tekin⁴, Serap Teber³

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

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Anabilim Dalı, Ankara

⁴Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Konjenital miyastenik sendromlar (KMS), nöromusküler kavşakta iletimin bozulduğu nadir, kalıtsal hastalıklardandır. VAMP1 proteini, nöromusküler kavşakta sinaptik veziküllerin presinaptik membran ile kenetlenmesi ve füzyonunda rol alan SNARE kompleksinin bir bileşeni olan sinaptobrevin ailesinin bir üyesidir. VAMP1 mutasyonu ile ilişkili KMS'de doğumdan itibaren veya ilk 6 ay içinde beliren ağır hipotoni, yutma ve solunum güçlüğü ve oftalmoparezi temel bulgulardır. Literatürde şu ana kadar 9 hasta bildirilmiştir. Burada doğumdan itibaren ağır hipotonisitesi olan ve VAMP1 geninde homozigot nonsense mutasyon saptanan bir hastayı sunduk.

Olgu: Sekiz yaşında erkek hasta, anne ve baba arasında 2. derece akrabalık olan evlilikten miadında sezaryen ile 2860 gr olarak doğmuş. İntrauterin dönemden itibaren hareketlerinde azalma fark edilen hastada doğumdan itibaren ağır hipotoni saptandı. Fizik muayenede; miyopatik yüz, hafif dismorfik yüz görünümü, şaşılık, global gelişim geriliği, malnütrüsyon, ekstremitte distallerinde kontraktürler saptandı ve derin tendon refleksleri yaygın olarak alınamadı. Tekrarlayan akciğer enfeksiyonu, yutma güçlüğü ve malnütrüsyon nedeniyle sık hastaneye yatış öyküsü olan hastaya 5 yaşında trakeostomi açıldı. Yapılan tetkiklerinde kreatin kinaz değeri, metabolik testleri, ekokardiyografik değerlendirmesi normal sonuçlandı. Elektromiyografide repetitif sinir stimülasyonu normal olarak sonuçlandı. Kromozom analizi 46, XY karyotip ve mikroarray analizi normal sonuçlandı. Tüm ekzom dizileme analizinde VAMP1 geninde (c.202C>T; p.Arg68Ter) ekzon 3'te homozigot nonsense mutasyon saptandı. Hasta KMS tip 25 tanısı aldı. Hastaya pridostigmin ve salbutamol şurup tedavisi uygulandı. Kas gücünde ve solunum işlevlerinde hafif iyileşme izlendi.

Sonuç: Konjenital başlangıçlı ağır hipotoni, erken dönemde başlayan beslenme ve solunum güçlükleri, şaşılık ve oftalmoparezi gibi değişken oküler semptomlarla başvuran hastalarda KMS ayırıcı tanıda akılda tutulmalıdır. Erken genetik tanı ve pridostigmin ile tedavinin erken başlatılması, kas gücü ve solunum işlevlerinde iyileşmeye yol açarak yaşam kalitesini arttırabilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Hipotoni, Miyasteni, Mutasyon, Oftalmoparezi, VAMP1

[PS-077]**Ağır Klinik Bulgularla Seyreden Seronegatif Nöromiyelitis Optika Spektrum Bozukluğu Olgu Sunumu**

Sultan Çiçek, Miraç Yıldırım, Ömer Bektaş, Serap Teber

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Nöromiyelitis optika spektrum bozukluğu (NMOSB), santral sinir sisteminin öncelikli olarak optik sinirleri ve spinal kordu, daha az sıklıkla hipotalamus, area postrema ve periaquoduktal gri cevheri tutan nadir otoenflamatuvar demiyelizan hastalığıdır. Bu yazıda seronegatif NMOSB kliniği ile başvuran 17 yaşında erkek hastayı nadir görülmesi nedeniyle sunduk.

Olgu: On yedi yaş erkek hastanın ani başlayan sırt ağrısı, yürümeye zorlanma ve halsizlik şikayetleriyle dış merkeze başvurduğu ve servise yatırıldığı, yatışın ikinci gününde üst ekstremitelerde güçsüzlük ve bilinç bulanıklığı geliştiği öğrenildi. Bir hafta öncesinde akut gastroenterit öyküsü olduğu belirtildi. Kontrastlı kranial ve spinal MR görüntülemesinde çok sayıda serebral hemisferlerde ve spinal kordda kontrast tutan demiyelizan plaklar ve bilateral optik sinir tutulumu tespit edildiği öğrenildi. İzleminde solunum yetmezliği gelişmesi üzerine entübe edilerek tarafımıza sevk edildi. Fizik muayenede; genel durumu kötü, entübe, tetraparezik, derin tendon refleksleri üst ekstremitelerde normoaktif ve alt ekstremitelerde alınamadı, babinski yanıtı bilateral pozitif. Laboratuvar tetkiklerinde; beyin omurilik sıvısı (BOS) glukoz, protein ve IgG indeksi normal, anti-MOG antikoru (BOS ve serum), aquaporin-4 antikoru, oligoklonal bant ve otoimmün ensefalit paneli negatif olarak sonuçlandı. BOS kültürü ve viral PCR negatifti. Bilateral VEP latanslarında uzama tespit edildi. Elektroensefalografi normaldi. Kontrol beyin MR görüntülemesinde her iki serebral hemisferde kortikal, subkortikal ve bazal gangliyalarda sınırları net seçilemeyen, T2/FLAIR hiperintens, kontrastlanan ekspansil lezyonlar görüldü. Klinik, laboratuvar ve radyolojik sonuçları ile hastaya seronegatif NMOSB tanısı kondu. İntravenöz metilprednizolon 5 gün, IVIG 21 gün arayla 2 seans, terapötik plazma değişimi gūnaşırı 7 seans uygulandı. İdame tedavi olarak Ritüksimab haftalık 4 doz verildi. Yatışının birinci ayında trakeostomi açıldı. Üçüncü ay çekilen kontrol MR görüntülemesinde serebral ve spinal kord tutulumunun tümüyle gerilediği, serebral ve serebellar atrofi geliştiği görüldü.

Sonuç: NMOSB'nun ADEM ve MS gibi diğer edinilmiş demiyelizan hastalıklardan erken ayırıcı tanı yapılması uygun tedaviye başlamak için kritik öneme sahiptir. Bu nedenle ani gelişen kas güçsüzlüğü şikayetiyle başvuran hastalarda ayırıcı tanıda NMOSB akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Seronegatif Nöromiyelitis Optika Spektrum Bozukluğu, Optik Nörit, Uzun Segment Transversmiyelit

[PS-078]**Altıncı Kraniyal Sinir Felcinin Nadir Bir Nedeni: Nöroborelyoz**

Fatma Gül Ersan¹, Orhan Özdoğan², Emel Isıyel¹, Yasemin Özsürekcü³, İbrahim Halil Öncel²

¹Ankara Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

²Ankara Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Anabilim Dalı, Ankara

³Ankara Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Edinsel izole 6. kraniyal sinir felci sıklıkla akut başlangıçlı horizontal diplopi ile belirti verir. Çocukluk çağında 6. kraniyal sinir felci etiolojisinde tümörler, kafa içi basınç artışı, travma, enfeksiyöz nedenler yer alırken hastaların bir kısmında altta yatan herhangi bir neden saptanmaz. Enfeksiyöz etiyolojiler olguların % 6-11'inde saptanır.

Olgu: Bilinen hastalığı ve kullandığı ilaç olmayan 8 yaşında kız hasta hastanemiz Genel Pediatri Polikliniğine 4 gündür olan baş ağrısı, çift görme ve sol gözde içe kayma şikayetiyle başvurdu. Eşlik eden başka bir nörolojik semptomu olmadığı, kafa travması geçirmediği, kusma şikayeti olmadığı öğrenildi. Tokat iline bağlı bir köyde yaşayan hastanın 1 ay önce üstünde kene görülen bir sokak kedisiyle teması olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde sol gözde laterale bakış kısıtlılığı ve horizontal binoküler bakışta diplopi mevcuttu. Diğer nörolojik sistem muayeneleri doğaldı. Hasta Çocuk Nörolojisi ve Göz Hastalıkları bölümlerince değerlendirildi. Çekilen Beyin MR görüntülemesinde patoloji saptanmadı. Lomber ponksiyon yapıldı. BOS açılış basıncı 95 mmH₂O, BOS biyokimyası normaldi. BOS CMV, EBV, HSV, VZV kan ve BOS serolojileri negatif sonuçlandı. Borrelia IgM kan örneğinde pozitif saptandı. Sonuç Western Blot ile doğrulandı. BOS Borrelia IgM ve IgG negatif sonuçlandı. Kardiyak tutulum açısından çekilen EKG normaldi. Hastaya Nöroborelyoz tanısı konularak doksisiklin tedavisi 1x100 mg (PO) başlandı. Tedavi sonrasında çift görme ve gözde içe kayma şikayeti azaldı. Devam eden şikayetlerine yönelik antienflamatuvar dozdan ibuprofen tedavisi başlandı. Hastanın izlemine devam edilmektedir.

Sonuç: Nöroborelyoz, Lyme hastalarının %3-15'inde görülen, kraniyal sinir tutulumları, menenjit/meningoradikülit ve ensefalit gibi tutulumlarla seyreden nörolojik bir tablodur. İzole 6. kraniyal sinir tutulumu ile başvuran hastalarda Nöroborelyoz akılda bulundurulmalı ve öyküde şüpheli hayvan teması mutlaka sorgulanmalıdır. Tetkikler planlanırken öncelikle yaşamı tehdit edebilecek etiyolojiler ekarte edilmeli, ardından hastalar nadir nedenlerden olan Nöroborelyoz açısından da değerlendirilmelidir. BOS Borrelia IgM ve IgG antikorları hastalığın erken döneminde gösterilemeyebilir. Hastada kan seroloji pozitifliği, tipik klinik bulgu ve tedaviye olumlu yanıt tanı koydurucu olmuştur.

Anahtar Kelimeler: Abdusens Felci, Çocuk, Etiyoloji, Nöroborelyoz

[PS-079]**Geniş Klinik Spektrumu ile Adenozin Deaminaz 2 Enzim Eksikliği**

Tutku Baylan¹, Zehra Şule Haskoğlu¹, Fatma Aydın², Nazlı Demirbaş¹, Hasret Erkmen¹, Nilgün Çakar², Avniye Kübra Baskın¹, Serdar Ceylaner³, Kaan Boztuğ⁴, Birsin Özçakar², Esin Figen Doğu¹, Kamile Aydan İkinciogulları¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Anabilim Dalı, Ankara

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Romatolojisi Anabilim Dalı, Ankara

³İntergen Genetik ve Nadir Hastalıklar Tanı ve Uygulama Merkezi, Ankara

⁴Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases (LBI-RUD), Viyana, Avusturya

Amaç: Adenozin deaminaz 2 (ADA2) eksikliği, ADA2 geninin fonksiyon kaybı mutasyonları ile ilişkili, monogenik otozomal resesif kalıtılan otoenflamatuvar bir hastalıktır. Tekrarlayan ateş atakları, sistemik vaskülit, erken başlangıçlı inme, kemik iliği yetmezliği ve/veya immün yetmezlik ile karakterizedir. Ayrıca otoimmünite, lenfoproliferasyon ve malignite ile de karşımıza gelebilir. Plazma/serum ADA2 enzim aktivitesinin azalması veya yokluğu tanıyı desteklese de kesin tanı ADA2 geninde biallelik mutasyonun gösterilmesiyle konur. Enflamasyon ve vaskülit ilişkili bulguların tedavisinde Anti-TNF (tumor necrosis factor) ajanlarının faydalı olduğu bildirilmiştir. Hematolojik ve/veya immünolojik bulguları ön planda olan hastalarda ise hematopoetik kök hücre nakli (HKHN) önerilmektedir. Bu çalışmada, Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji-Alerji Bilim Dalı'nda 2016-2023 yılları arasında ADA2 enzim eksikliği ile takip ettiğimiz altı hastanın klinik, immünolojik ve izlem özelliklerini sunmaktayız.

Olgu: Hastaların (1E/5K) tanı yaşları 10-32 yaş arasındaydı. Ebeveyn akrabalığı hepsinde mevcuttu. Tanı zamanında tekrarlayan ateş atakları (n=4/6), karın ağrısı (n=4/6), livedo retikülaris (n=4/6), sık enfeksiyon (n=4/6), hepatosplenomegali (n=3/6), artralji/miyalji (n=2/6), PAN (n=1/6) ve malignite (n=1/6) mevcuttu. İmmünolojik incelemelerinde; hipogamaglobulinemi (n=4/6), lenfopeni (n=4/6), switched memory B hücre düşüklüğü (n=4/6) izlendi. ADA2 tanısı konulmadan önce bir hasta FMF+SLE, üç hasta FMF, bir hasta Diamond-Blackfan Anemisi tanısı ile izlenmişti. Bir hastada da ise ilk başvuru tablosu EBV ilişkili Non-Hodgkin Lenfoma idi. İmmün yetmezliği olan 4 hastaya IVIG trimetoprim-sülfometaksazol profilaksileri başlandı. Dört hasta vaskülit ve otoenflamasyon ilişkili bulgular için anti-TNF tedavi almaktadır. Pansitopenisi ve tekrarlayan ağır enfeksiyonları (pnömoni ve sepsis) olan bir hastaya HKHN yapıldı. Hastaların klinik, laboratuvar ve tedavi özellikleri Tablo 1'de verilmiştir.

Sonuç: ADA2 eksikliği çok geniş bir spektrumda karşımıza çıkmaktadır. Bu durum, yüksek morbiditesi ve hatta mortalitesi olan bu hastalığa tanı koymayı zorlaştırmaktadır. Tekrarlayan ateş, akut faz yüksekliği ve vaskülit bulguları olan her hastanın ADA2 eksikliği yönünden değerlendirilmesi önerilmektedir. İmmün yetmezlik bulguları ciddi olan hastalar ile ağır sitopenileri olan hastalarda HKHN küratif tedavi imkanı sağlamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Adenozin Deaminaz 2 (ADA2) Eksikliği, Vaskülit, Poliarteritis Nodosa (PAN), Lenfopeni, İmmün Yetmezlik

Tablo 1. ADA2 eksikliği ile takip edilen olguların klinik, fizik muayene, laboratuvar özellikleri ve izlem sonuçları

	Olgu 1	Olgu 2	Olgu 3	Olgu 4	Olgu 5	Olgu 6						
Güncel yaş (yıl)	38	17	15	17	11	16						
Semptom başlama yaşı (yıl)	32	12	7	1	7	8						
Tanı yaşı (yıl)	32	13	11	15	10	15						
Cinsiyet	kız	kız	kız	erkek	kız	kız						
Akraba evliliği	var	var	var	var	var	var						
Ailede immün yetmezlik öyküsü	var	var	var	var	Var Kardeş ölüm öyküsü, karın ağrısı ve ateş atakları	Var Kardeş ölüm öyküsü, aralıklı karın ağrısı						
Tanıda klinik / muayene bulguları												
Tekrarlayan ateş atakları	yok	var	var	yok	var	var						
Artralji / Myalji	yok	var	var	yok	var	var						
Kutanöz bulgular	yok	Livedo retikülaris, raynaud fenomeni, atopik dermatit	Livedo retikülaris, eritema induratum, tinea capitis, vaskülit	Livedo retikülaris, hiperpigmentasyon	Livedo racemosa, livedo retikülaris	Livedo racemosa, livedo retikülaris						
Nörolojik bulgular	yok	yok	Aralıklı baş ağrısı	yok	yok	Aralıklı baş ağrısı						
İmmunolojik bulgular	Lenfopeni Hipogamaglobulinemi	Lenfopeni Hipogamaglobulinemi	Lenfopeni Hipogamaglobulinemi Switched memory B hücre düşüklüğü	Lenfopeni Hipogamaglobulinem i Switched memory B ve Marjinal zon B hücre düşüklüğü	Switched memory B ve Marjinal zon B hücre düşüklüğü	Ig M düşüklüğü Switched memory B ve marjinal zon B hücre düşüklüğü						
Hematolojik bulgular	Nötropeni	Anemi	Otoimmün hemolitik anemi	Pansitopeni	yok	yok						
PAN benzeri bulgular	Yok	yok	var	yok	yok	yok						
Enfeksiyon Öyküsü	Sık ÜS YE	Sık ÜS YE	Sık ÜS YE/ ASYE	Sepsis, pnömoni	yok	yok						
Malignite/ lenfoproliferasyon	Non Hodgkin Lenfoma-EBV ilişkili	Hepatosplenomegali	Hepatosplenomegali, mediastinal LAP	Splenomegali	yok	yok						
Diğer bulgular	-	Gingivit	Gingivit Kifoskolyoz	Gingivit Kifoskolyoz	yok	yok						
Lenfosit Alt Grupları (%))(mm³)												
CD3+16-56-	64 (58-82)	454	84(58-82)	562	80 (45-74)	936	87 (58-82)	386	70 (57-81)	1694	75 (58-82)	1605
CD3-16+56+	5 (8-30)	35	5(8-30)	34	3 (8-28)	35	3 (8-30)	14	9 (8-28)	217	3 (8-30)	64
CD3+CD4+	35(26-48)	248	60 (26-48)	402	50 (24-47)	585	35 (26-48)	161	46 (24-47)	1113	48 (26-48)	1027
CD3+CD8+	34 (16-32)	206	23 (16-32)	154	16 (17-37)	187	50 (16-32)	230	21 (17-37)	508	23 (16-32)	492
CD19+	23 (10-30)	163	11(10-30)	73	24 (10-27)	280	6 (10-30)	27	14 (10-27)	338	19 (10-30)	406
CD20+	23 (9-28)	163	11 (9-28)	73	24 (11-25)	280	6 (9-28)	27	14 (11-25)	338	19 (9-28)	406
RTE (CD4+CD45RA+ CD31+)	23	60	44	31	62	67						
Lenfosit Aktivasyonu	↓↓	Normal	Normal	↓↓	Normal	Normal						
Tedavi ve izlem												
Genetik tanı öncesi tanı ve tedaviler	yok	FMF Kolşisin	FMF Kolşisin Prednizolon, Mikofenolik asit, Siklofosamid	Diamond-Blackfan Anemisi	FMF Kolşisin	FMF Kolşisin Prednizolon						
Tedavi ve sonuç	R-CHOP Kemoterapi Protokolü IVIG TMP-STX profilaksisi Kaybedildi	Anti-TNF (Etanercept) IVIG TMP-STX profilaksisi Vaskülit ve enflamasyon bulguları kontrol altında	Anti-TNF (Etanercept) IVIG TMP-STX profilaksisi Vaskülit ve enflamasyon bulguları kontrol altında	IVIG TMP-STX profilaksisi HKHN +14.ayında tam donör kimerizmi mevcut	Anti-TNF (Adalimumab)	Anti-TNF (Adalimumab)						

[PS-080]**Kronik Granülatöz Hastalık Tanılı Hastada Mycobacterium Chelonae ve Aspergillus Pnömonisi Birlikteliği**

Gökcan Öztürk¹, Şule Haskoloğlu¹, Kübra Baskın¹, Nazlı Deveci Demirbaş¹, Ergin Çiftçi², Figen Doğu¹, Aydan İkinciçoğulları¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji İmmünoloji Anabilim Dalı, Ankara

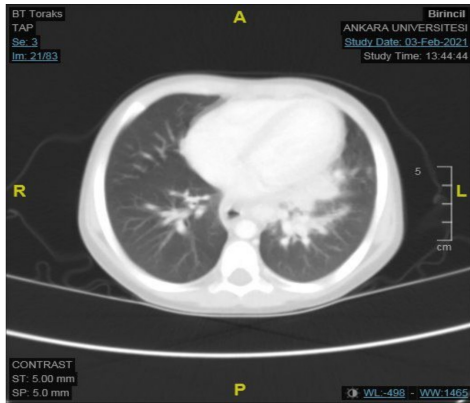
²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Kronik granülatöz hastalık (KGH), nikotinamid adenin dinükleotit fosfat (NADPH) oksidaz sistemindeki defektlere bağlı olarak gelişen, tekrarlayan ve yaşamı tehdit eden enfeksiyonlar ve artmış enflamatuvar yanıtla bağlı granülom oluşumu ile karakterize heterojen, kalıtsal primer bir immün yetmezlik hastalığıdır. NADPH oksidaz'ın 6 bileşeninden herhangi birindeki genetik bir bozuklukla ortaya çıkar. KGH, genellikle erken çocukluk veya beş yaş altında pürülan akıntılı lenfadenit, ülserleşen deri lezyonları, pnömoni, perianal apse, gingivitis ve osteomyelitis gibi enfeksiyonlar ve granülom oluşumu ile tanı konulmaktadır. Enfeksiyonlara en çok katalaz (+) *S. Aureus* ve *Aspergillus*, başta olmak üzere *B. Cepacia*, *S. Marcescens*, *Nocardia* neden olmaktadır. Biz burada, KGH'si olan 5 yaşında bir erkek hastada eş zamanlı nontüberküloz mikobakteri enfeksiyonu ve *Aspergillus* pnömonisi tablosunu sunmaktayız.

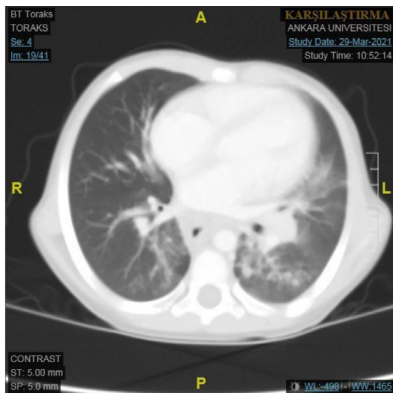
Olgu: Beş yaşında erkek hasta, BCG aşısı sonrası bilateral servikal lenfadenit geçiren hasta 15 aylıkken multipl mezenter lenfadenit, hepatosplenomegali ve beyaz küre yüksekliği nedeniyle merkezimize başvurdu. İmmünolojik incelemelerinde; nitroblue tetrazolium testinin negatif ve dihidrorodamin ile nötrofil fonksiyonlarının çok düşük olduğu görüldü. Genetik analizinde CYBB geninde hemizigot mutasyon tanımlanan hasta KGH tanısı aldı. Antibakteriyel, antifungal profilaksileri ve interferon-gamma tedavisi başlandı. Beş yaşında pnömoni nedeniyle servise yatırıldı. Toraks BT'sinde mediastinal, intraabdominal çok sayıda lenfadenopati ve *Aspergillus*'a bağlı olabilecek pulmoner nodüller, sol akciğer parankiminde buzlu cam alanları saptandı. Bronkoskopi yapıldı, bronkoalveoler lavajda (BAL) *Aspergillus* PCR(+) saptandı. Piperasilin - tazobaktam ve vorikonazol tedavisinin birinci ayında çekilen kontrol Toraks BT'de konsolidasyon alanlarında gerileme saptandı. BAL örneği tüberküloz kültüründe non-tüberküloz mikobakteri üremesi oldu. INH, rifampin, azitromisin, etambutol tedavileri başlandı. Mikobakteri tiplendirilmesinin *M. Chelonae* sonuçlanması ile tedavi Levofloksasin, Amikasin ve İmipenem olarak revize edildi. Anti-tüberküloz tedavinin birinci ayında yapılan Üç hafta IV levofloksasin, amikasin ve imipenem tedavisi sonrası oral TMP-STX ve levofloksasin tedavisi, taburculuk sonrası bir yıla tamamlandı.

Sonuç: KGH, ciddi ve hayatı tehdit eden enfeksiyonlar, tekrarlayan apseler, BCG aşısı ile ilişkili komplikasyonlar yanında enflamatuvar barsak hastalığı ve granülatöz lezyonlarla karşımıza çıkabilmektedir. Mantarlara bağlı pnömoni ve sepsis bu hastalarda akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Primer İmmün Yetmezlik, Kronik Granülatöz Hastalık, *Aspergillus*, Non-tüberküloz Mikobakteri



Resim 1: Hastanın tedavi öncesi bilgisayarlı toraks tomografisi



Resim 2: Hastanın tedavinin 28. gününde çekilen kontrol bilgisayarlı toraks tomografisi

[PS-081]**PRKCD Mutasyonuna Sahip İki Olguda Farklı Klinik Seyir**

Selin Akyüz Oktay¹, Zehra Şule Haskoloğlu¹, Burcu Sarıgül Çimi¹,
Can Akal¹, Candan İslamoğlu¹, Fatma Aydın², Baran Erman³,
Kaan Boztuğ⁴, Erdal İnce⁵, Esin Figen Doğu¹, Kamile Aydan İkinçioğulları¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İmmünoloji ve Allerji Bilim Dalı, Ankara

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı, Ankara

³Hacettepe Üniversitesi, Can Sıcak Translasyonel İmmünoloji Araştırma Laboratuvarı, Ankara

⁴Viyana Tıp Üniversitesi, Çocuk ve Adölesan Sağlığı Anabilim Dalı, Viyana, Avusturya

⁵Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

Amaç: Protein Kinaz C (PKC), çeşitli hücrelerde önemli düzenleyici roller üstlenmektedir. PKCδ (PRKCD) molekülü ise B lenfosit sinyal yollarında ve otoimmünitede önemli rol oynamaktadır. PRKCD eksikliği, monogenik sistemik lupus eritematozusun nedeni olarak tanımlanmış, zamanla, otoimmün lenfoproliferatif sendromla ilişkili sendromlar ve enfeksiyon duyarlılığı ile başvuran hastaları içerecek şekilde genişlemiştir. Burada, birbirlerinden farklı klinik bulgularla başvuran, PRKCD eksikliği saptanan iki olgumuzu sunmaktayız.

Olgu: İlk olgu, 21 yaşında erkek, şikayetleri 40 günlükten itibaren tekrarlayan ateş atakları şeklinde başlamış. İki yaşında yanaklarda akneiform vasıfta başlayıp, tüm vücuduna yayılım gösteren döküntüleri

olup, hiperkeratotik ve retiküler deri pigmentasyonları haline dönmüş, deri biyopsisinin patolojisi, C1q düşüklüğüyle seyreden SLE olarak değerlendirilmiş. İzleminde büyüme geriliği, tırnak ve oral mukozada distrofik değişiklikler, bilateral katarakt, hepatosplenomegali, immün trombositopeni ve nötropeni gelişmiş. Anne baba arasında akraba evliliği olan hasta bu yakınmalarla tarafımıza başvurdu, immünolojik incelemelerinde B hücre ve RTE hücrelerde düşüklük saptandı. WES analizinde PRKCD geninde homozigot mutasyonu tespit edildi. Sirolimus ve IVIG tedavileri ile HSM ve ITP'si kontrol altına alındı. İkinci olgu, 16 yaşında kız, 6 aylıkken sol aksiller lenfadenit ve hepatosplenomegali nedeniyle başvurdu. Lenf nodu biyopsisinde M. Bovis üredi. Dissemine BCG enfeksiyonu gelişti. Takibinde tekrarlayan ateş atakları, Salmonella bakteriyemileri ve gingivitleri oldu. 3,5 yaşında ateş, poliartrit ve makülopapüler döküntüler gelişti ve Juvenil İdiyopatik Artrit olarak değerlendirildi. İzleminde lenfadenopati, hepatosplenomegali, kronik hastalık anemisi ve otoimmün hemolitik anemi de gelişti. ANA ve ANCA yüksek pozitif saptandı. İmmünolojik tetkiklerinde burst testinde düşüklük saptandı. Anne baba arasında akrabalık olmayan hastanın WES analizinde PRKCD mutasyonu tespit edildi. IVIG ve sirolimus tedavileri ile tüm bulgularında düzelme gözlemlendi.

Sonuç: PRKCD mutasyonu çeşitli klinik tablolar ile karşımıza çıkabilmektedir. Hastalar, lupus benzeri otoimmünite, immün yetmezlik ve lenfoproliferasyonun farklı modelleriyle heterojen bir şekilde karşımıza gelmektedir. Takip ettiğimiz iki olguda da otoimmünite ve immün yetmezlik bulgularından yola çıkılarak tanıya gidilebilmiştir. PRKCD molekülünün rolü anlaşıldıkça klinik tablo ve tedavi seçenekleri netleşecektir.

Anahtar Kelimeler: Otoimmünite, İmmün Yetmezlik, PRKCD Mutasyonu

[PS-082]**SARS-COV-2 ile Enfekte Primer İmmün Yetmezliği Olan Hastaların Klinik Bulguları Ve Tedavi Sonuçları**

Nazlı Deveci Demirbaş¹, Şule Haskoloğlu¹, Kübra Baskın¹, Hasret Erkmen¹, Emrah Gün², Tanıl Kendirli², Ceren Karahan³, Halil Özdemir⁴, Ergin Çiftçi⁴, Aydan İkinciogulları¹, Figen Doğu¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Anabilim Dalı, Ankara

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Anabilim Dalı, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Mikrobiyoloji Anabilim Dalı, Ankara

⁴Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

Giriş: Eylül 2023 itibariyle, şiddetli akut solunum sendromu koronavirüs 2 (SARS-CoV-2) dünya çapında 684 milyon enfeksiyona ve koronavirüs-2019 (COVID-19) hastalığına bağlı 6,8 milyondan fazla ölüme sebep oldu. Primer immün yetmezliği (PIY) olan bireylerde SARS-CoV-2 enfeksiyonu ile ilgili yapılan çalışmalar son dönemde oldukça önem kazanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Bu çalışmada, Mart 2020 ile Mart 2022 SARS-CoV-2 enfeksiyonu geçiren 59 PIY olgusunun klinik bulguları ve tedavileri sunulmuştur.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 59 hastanın COVID-19 hastalığı tanısında PCR, serolojik testler ve radyolojik bulgular kullanıldı. En sık başvuru yakınması, 38 (%64) hasta ile ateş yüksekliği iken, ikinci en sık yakınma 19 (%32) hasta ile öksürük idi. Başvuru anında hastaların 20'sinde (%34) lenfopeni, 6'sında (%10) nötropeni mevcuttu. Hastaların immün yetmezlik tanıları; 27'si (%48) kombine immün yetmezlik, 19'u (%32) antikor eksikliği, 8'i (%13) fagositer sistem defekti, 2'si otoenflamatuvar hastalık, 2'si immün disregulasyon ve 1'i doğuştan immün sistem defekti idi. Hastaların 37'si (%62) ayaktan, 23'ü (%38) ise hastanede yatırılarak tedavi alırken, 9'u (%15) yoğun bakımda izlendi. Beş hasta MISC-C tanısı ile IVIG, steroid, remdesivir, konvelesan plazma transfüzyonu tedavilerini aldı. Mekanik ventilasyon 5 hastaya, non-invaziv mekanik ventilasyon ise 2 hastaya uygulandı. Yirmi dört (%40) hasta favipiravir ile tedavi edildi. Hastaların 4'ü MISC nedeniyle kaybedildi.

Sonuç: Bağışıklık yetmezliği olan hastalarda COVID-19'un şiddeti ve sonuçları arasındaki ilişki karmaşık görünmektedir. Çalışmamızda mortalite oranı düşüktür. En iyi sonuçlar için, COVID-19 ile enfekte PIY hastaları, birincil takiplerini yapan immünologlarla işbirliği içinde tedavi edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: COVID-19, SARS-CoV-2, Primer İmmün Yetmezlik

[PS-083]**Apolipoprotein C-II Eksikliği ile İlgili Olgu Sunumu: Beslenme Yaklaşımı Ve Sonuçlar**

Yahya Çor¹, Yılmaz Yıldız², Gözdem Kaykıcı³, Kübra Yüksel Bican², Ferid Aliyev³

¹Hacettepe Üniversite Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

²Hacettepe Üniversite Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

³Hacettepe Üniversite Tıp Fakültesi, Neonatoloji Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Apolipoprotein C-II eksikliği tanısı koyulan hastalarda uygun diyet tedavisi ile hipertrigliserideminin başarı bir şekilde gerilemesidir.

Olgu: Ailesel şilomikronemi sendromu, şiddetli hipertrigliseridemi ilişkili nadir kalıtsal bir hastalıktır. Lipoprotein lipaz eksikliği ve apolipoprotein C-II eksikliği ailesel şilomikronemi sendromunun iyi bilinen iki otozomal resesif nedenidir. Lipoprotein lipaz enzimini aktive eden Apo CII düzeyinin eksikliğine bağlı VLDL ve ŞM klirensi azalmıştır. Plazmada ŞM ve VLDL düzeyleri artar. Bu hastalarda ciddi hipertrigliseridemi (>1000 mg/dL) ve süt rengi kan görünümü veya erüptif ksantomalar ile dikkat çekebilirler, ancak aynı zamanda akut tekrarlayan veya kronik pankreatit ile de ortaya çıkabilirler. Tedavide amaç, plazma trigliseridlerini 500 mg/dL'nin altına indirmek ve hastayı akut pankreatit ataklarından korumaktır. Bu olgu sunumunda, doğumdan 5 gün sonra topuk kanı alınırken farkedilen açık pembe renkli kan görülmesi üzerine araştırılan, ciddi hipertrigliseridemi (15.038 mg/dL) olan bir hastayı sunacağız. Hastamızın postnatal 12. gününde alınan APOC2 gen dizi analizi ile homozigot mutasyonu (c.3G>T) ortaya çıkartılmıştır.

Sonuç: Hastanın tedavisi için kullanılan yaklaşım, düşük yağ içeriğine sahip özel bir diyeti içerir. Günlük enerjinin %30'unun yağdan geldiği ve bu yağların %50'sinin orta zincirli yağ asitlerinden oluştuğu bir diyet hastaya verilmiştir. Bir ay süren bu özel diyet uygulamasının ardından hastanın trigliserid seviyeleri düşmüştür. Bu sonuç, agresif tıbbi müdahalelerin gerekli olmadığını ve uygun diyet tedavisinin etkili olabileceğini göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Ailesel Şilomikronemi, APO-CII Eksikliği, Hipertrigliseridemi

[PS-084]

Erken Teşhis Edilen Kalıtsal Metabolik Hastalığı Olan Hastalarda Uzun Süreli Sağkalımı Öngören Yeni Bir İndeks: IGAm-İndeks

Merve Koç Yekedüz, Engin Köse, Fatma Tuba Eminoğlu

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Anabilim Dalı, Ankara

Giriş: Genişletilmiş yenidoğan tarama programının olmadığı ülkelerde, kalıtsal metabolik hastalıkların (KMH) çocukluk çağında mortalite oranı yaklaşık %25'tir. Kardeş ölümü, dismorfizm, hipotoni, nöbet, ensefalopati, beyin görüntülemesinde talamus lezyonu, respiratuvar problemler, hepatik yetmezlik, metabolik asidoz, hiperamonyemi ve enfeksiyon KMH'lerde mortaliteyi artıran risk faktörleri olarak bilinmektedir. Mortalite riskini artıran sebepler biliniyor olsa da uzun dönem sağkalımı gösteren bir indeks çalışması bugüne kadar hiç yapılmamıştır.

Gereç ve Yöntem: Yaşamının ilk ayında hospitalize edilmiş 260 hasta retrospektif tarandı, KMH tanısı netleşen 94 hasta araştırmaya dahil edildi. Genel sağkalım için bağımsız prognostik faktörleri belirlemek amacıyla klinik ve laboratuvar verileri değerlendirildi. Sağkalımı tahmin etmek için Kaplan-Meier analizi kullanıldı. Bağımsız prognostik değişkenleri belirlemek için Cox's proportional hazard regression models kullanıldı.

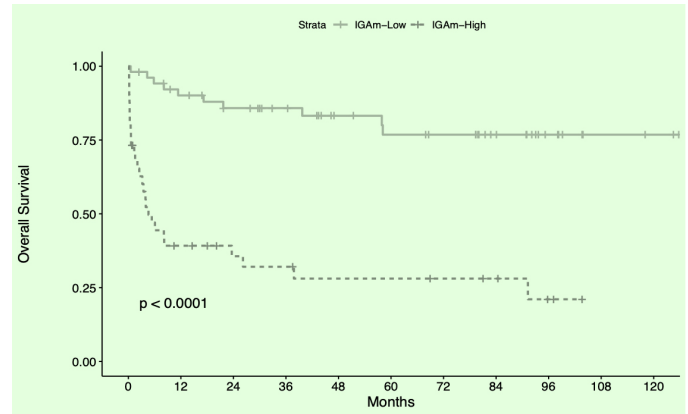
Bulgular: Popülasyonumuzda 94 hastanın 38'i eks olmuştur. Dismorfizm, ekstremitte anormallikleri, solunum sıkıntısı, siyanoz, yüksek transaminaz, yüksek INR, hipoglisemi, hipoalbuminemi, metabolik asidoz, elektrolit dengesizliği ve aneminin varlığı daha kötü sağkalımla ilişkilendirildi. Yüksek INR (HR: 0,17, %95 GA: 0,03-0,87, p=0,034), hipoglisemi (HR: 0,48, %95 GA: 0,25-0,91, p=0,026) ve hipoalbuminemi (HR: 0,09, %95 GA: 0,03-0,26, p<0,001), karıştırıcı faktörler düzeltildikten sonra sağkalım için bağımsız prognostik faktörler olarak belirlendi. Sağkalımı tahmin etmek üzere yeni bir indeks (IGAm = INR-Glukoz-Albümin metabolik indeksi) yapılandırmak için INR, glukoz ve albumin kullanıldı (Tablo 1). Medyan sağkalım, IGAm yüksek grupta (2 veya 3 puan), IGAm düşük (1 veya 0) gruba göre daha kısaydı (p<0,001). IGAm indeksi için Harrell's c-indeksi 0,73'tü (Şekil 1).

Sonuç: KMH'li hastalarda uzun süreli sağkalımı öngören yeni bir IGAm indeksi oluşturduk. Yüksek bir IGAm indeksi, IMD'li hastalarda daha yüksek mortalite ile ilişkililiydi.

Anahtar Kelimeler: İndeks, Kalıtsal Metabolik Hastalık, Mortalite, Uzun Dönem Sağkalım

Tablo 1: IGAm İndeks

Parametreler	Evet	Hayır
Yüksek INR	1	0
Hipoglisemi	1	0
Hipoalbuminemi	1	0
IGAm-düşük: 0-1 IGAm-yüksek: 2-3		



Şekil 1: IGAm Gruplarına Göre Kaplan-Meier Genel Sağkalım Tahminleri

[PS-085]**Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Özel Diyet Yönetiminde Yapay Zekanın (ChatGPT) Başarısı**

Merve Koç Yekedüz, Fatma Tuba Eminoglu

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Anabilim Dalı, Ankara

Giriş: Yapay zeka, tıp alanında ivme kazanarak günlük kullanıma girmiştir. ChatGPT ile ilgili tıp alanında kısıtlı sayıda araştırma vardır. Kalıtsal metabolik hastalıkların özel diyet yönetiminde yapay zekanın başarısı bu çalışma ile dünyada ilk kez araştırılmıştır.

Gereç ve Yöntem: Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi (AÜTF) yerel internet ağı kullanılarak "Aminoasidopatiler (A)", "Organik asidemiler (B)", "Üre döngü bozuklukları (C)", "Karbonhidrat metabolizma bozuklukları (D)", "Mitokondrial hastalıklar ve diğer enerji metabolizma bozuklukları (E)", "Dislipidemiler (F)" alanlarında özel diyet ile ilgili sorular ChatGPT'ye yönlendirilmiştir. Yapay zeka tarafından verilmiş cevapların doğruluğu uluslararası kabul görmüş kılavuzlara göre değerlendirilmiş ve cevap verme süreleri hesaplanmıştır.

Bulgular: Otuz sorunun 10 tanesi (%33,3) ChatGPT tarafından doğru cevaplanamamış olup bunlardan ikisi (E1ve F1) hastalığın seyrini kötü etkileyebilecek şekilde hatalıdır. "Mitokondrial hastalıklar ve diğer enerji metabolizma bozuklukları" 70/100 puan ile "aminoasidopatiler"

66,7/100 puan ile en iyi yanıt alınan alan olmuştur. Üre döngü bozuklukları alanı ise 19,2 sn/soru ile en uzun cevaplanma süresine sahip alan olmuştur. "Dislipidemiler" alanına ait sorularda atflanan referansların %70'sinin makale değil, sosyal/sağlık siteleri olduğu görüldü ve bu alandaki doğru cevap oranı %50 saptandı. Altı alan birlikte değerlendirildiğinde Chat GPT'nin başarısının ortalama 15,8 sn/soru hızıyla %59,6 olduğu görüldü (Tablo 1).

Sonuç: Araştırmada, net doğru cevabı bilinen sorular belirlenmiştir. Ortalama cevap alınma hızı ve alanlar arasındaki farklar değerlendirilmiştir. İnternet ağının hızına bağlı olarak farklılıklar oluşması bir kısıtlılık olduğundan cevap hızının genellenabilirliği zayıftır. Tüm alanların ortalama puanına bakılarak soruların üçte ikisinden azına başarılı cevap alınabildiği çıkarımında bulunulabilir. Ancak bu oran hasta yönetimi için yapay zekadan yardım alan uzmanlar için tatmin edici değildir. Hastaların yapay zeka uygulamasından bilgi almak istediğinde de tamamen yanlış cevaplar elde etmesi olasıdır ve araştırmamızda tedaviyi olumsuz etkileyebilecek iki cevap da elde edilmiştir. Bu kadar net mekanizmaya ve tedaviye sahip tanılarda bile düşük puanlar elde edilmesi, bireysel tedaviler de göz önüne alındığında, yakın gelecekte yapay zekanın insan gücünün yerine geçebileceği öngörüsünün oldukça uzağında gözükmemektedir.

Anahtar Kelimeler: ChatGPT, Kalıtsal Metabolik Hastalıklar, Özel Diyet, Yapay Zeka

Tablo 1: Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Özel Diyet Yönetiminde Yapay Zekanın (ChatGPT) Başarısı

A. Aminoasidopatilerde diyet	Doğru cevap	ChatGPT cevabı (orijinal cevaplar)	ChatGPT cevap süre (sn)	Kontrol listesi	Puan
A1. Fenilketonüride kaçınılması gereken gıdalar nelerdir?	Tüm yüksek proteinli gıdalardan kaçınılmasını/ kısıtlanmasını gerektirir: 1) Et, tavuk, balık, yumurta, süt, hayvan sütünden elde edilen peynir (inek, keçi, koyun) 2) Fındık, tohum, kinoa, buğday, yulaf, çavdar, arpa, soya, bakliyat, mercimek 3) Jelatin ve spirulina gibi su yosunları 4) Aspartam (tatlandırıcı)	İşte fenilketonüride kaçınılması gereken bazı yiyecekler: 1) Et, balık, tavuk, hindi, sığır eti, domuz eti ve sakatatlar, süt, yoğurt, peynir ve dondurma gibi süt ürünleri 3) Baklagiller, fındık ve badem gibi kuruyemişler, çikolata ve tatlılar 4) Aspartam gibi yapay tatlandırıcılar	14	+	20
A2. On dört yaşında 56 kg erkek klasik fenilketonüri hastasının günlük alması gereken protein ve fenilalanin miktarı kaç mg/gr olmalıdır?	On dört yaş erkek hasta için önerilen protein en az 50 gr/gün, önerilen fenilalanin 250-750 mg/gündür.	On dört yaşındaki 56 kg ağırlığındaki bir erkek için, günlük fenilalanin alımı 250-500 mg arasında olmalıdır. Günlük protein alımı ise 1,2-1,5 g/kg arasında olmalıdır.	32	+	20
A3. Tirozinemi hastalarında diyet ile hedeflenen kan tirozin düzeyi kaçtır?	Amaç bir yandan hastanın normal büyüme ve gelişmesi sağlarken bir yandan da plazma tirozin düzeyinin güvenilir olduğu düşünülen 200-400 µmol/L aralığında tutmaktır.	Tirozinemi hastalarında diyet ile hedeflenen kan tirozin düzeyi, 200-500 mmol/L arasında tutulması amaçlanır.	15	+	20
A4. Diyet alan MSUD hastalarında önerilen hedef plazma dalı zincirli amino asit düzeyleri kaçtır?	Lösin 100-300 µmol/L İzolösin 100-300 µmol/L Valin 200-400 µmol/L (3 madde)	170-200 µmol/L arasında bir plazma lösin seviyesi hedeflenir. (1 madde)	15	±	6,7
A5. 12 yaşında homosistinüri tanılı 40 kg kız hasta için günde yaklaşık ne kadar metionin verilmesi önerilir?	7-21 mg/kg/gün metionin	Hastalığın tedavisinde, metioninden kısıtlı ve yeterli sistin içeren bir beslenme programı diyetisyenler tarafından planlanır.	17	-	0

Tablo 1: Devamı					
A. Aminoasidopatilerde diyet	Doğru cevap	ChatGPT cevabı (orijinal cevaplar)	ChatGPT cevap süre (sn)	Kontrol listesi	Puan
Aminoasidopatiler total puan: 66,7/100 ortalama cevaplama süresi: 16,8 sn/dk					
B. Organik asidemilerde diyet	Doğru cevap	ChatGPT cevabı (orijinal cevaplar)	ChatGPT cevap süre (sn)	Kontrol listesi	Puan
B1. Organik asidemilerde akut hastalık döneminde beslenme tedavisi nasıl olmalıdır?	Akut atakta gelen hastada amaç; uygun enerji desteğinin sağlanması, katabolizmanın engellenmesi, yüksek glukoz içeriği ile insülin salınımının uyarılması ve anabolizmanın desteklenmesidir.	Akut hastalık döneminde, hastanın durumuna göre, sıvı ve elektrolit dengesi sağlanmalıdır. Ayrıca, kan şekeri düzeyleri kontrol edilmeli ve gerekirse düzeltilmelidir. Beslenme tedavisinde, protein alımı kısıtlanmalıdır.	12	+	20
B2. Organik asidemilerde ateşli enfeksiyon döneminde verilmesi gereken intravenöz glukoz infüzyon hızı nasıldır?	Yaşa göre değişir, yaklaşık 6-10 mg/kg/dk glukoz infüzyonu sağlayacak şekilde ayarlanması önerilmektedir.	Pediyatrik olgularda saatte ortalama 5 mL/kg infüzyon hızı önerilir (bebeklerde saatte 6-8 mL/kg, 1-6 yaş arası çocuklarda saatte 4-6 mL/kg ve 6 yaşından büyük çocuklarda ise saatte 2-4 mL/kg).	21	+	20
B3. Organik asidemilerde hiperamonyemi neden oluşur?	Organik asidemiler sekonder üre döngü bozukluğu yaratır.	Organik asidemilerde hiperamonyemi, üre siklusunda bir enzim eksikliği veya bozukluğu nedeniyle ortaya çıkar.	14	+	20
B4. 1 gram protein içeren ekmekteki tahmini izolösün, metiyonin, treonin, valin ve enerji içerikleri nasıldır?	50 mg valin, 36 mg treonin, 36 mg izolösün, 14 mg metionin, 43 kcal	Bu bilgiyi sağlamak mümkün değildir. Ancak, ortalama bir beyaz ekmek dilimi yaklaşık 75 kalori içerirken, tam buğday ekmeği dilimi yaklaşık 100 kalori içerir.	12	-	0
B5. Beş aylık 5600 gram propiyonik asidemi tanılı erkek hastanın günlük protein, kalori ve sıvı ihtiyacı yaklaşık ne kadardır?	2,5-3,5 gr/kg protein, 95-145 kcal/kg gün enerji, 130-160 mL/kg sıvı	Ne yazık ki, sorunuzun cevabını bulmak için yeterli bilgiye sahip değilim.	15	-	0
Organik asidemiler total puan: 60/100 ortalama cevaplama süresi: 14,8 sn/dk					
C. Üre döngü bozukluklarında diyet	Doğru cevap	ChatGPT cevabı (orijinal cevaplar)	ChatGPT cevap süre (sn)	Kontrol listesi	Puan
C1. Üre döngü bozukluğu olan hastalarda amonyağı artıran gıda grubu nedir?	Proteinden zengin gıdalar	Amonyak üretimini artıran gıdalar arasında kırmızı et, süt, yumurta, fındık, soya ve fasulye gibi protein açısından zengin gıdalar yer alır.	17	+	20
C2. Üre döngü bozukluğu olan hastalarda akut atakta diyet nasıl verilmelidir?	Öncelikle ekzojen doğal protein alımı azaltılmalı veya kesilmeli, endojen protein katabolizmasını engellemek için hastaya yüksek enerji ve esansiyel amino asit desteği (hastalığa özgü tıbbi formüle) sağlanmalıdır	Akut atak sırasında, hastaların protein alımı sınırlandırılmalıdır. Protein alımının sınırlandırılması, amonyak üretimini azaltmaya yardımcı olabilir. Hastaların diyetleri, özellikle akut atak sırasında, karbonhidratlar ve yağlar açısından zengin olmalıdır. Karbonhidratlar ve yağlar, vücudun enerji ihtiyacını karşılamaya yardımcı olabilir ve proteinlerin parçalanmasını önleyebilir.	23	+	20
C3. Üre döngü bozukluğu olan hastaların ateşli enfeksiyonlarında atak tedavisi verilirken hiperglisemi gelişirse ne yapılmalıdır?	Hiperglisemi gelişmesi durumunda glukoz infüzyon hızı azaltılmamalı, bunun yerine düşük doz intravenöz insülin infüzyonu verilmelidir	... Ateşli enfeksiyon sırasında hiperglisemi gelişirse, öncelikle hastanın kan şekeri seviyesi kontrol edilmelidir. Kan şekeri seviyesi yüksekse, insülin verilebilir.	21	+	20
C4. Atakta olan bir üre döngü bozukluğu hastasına L-arginin yükleme hangi dozdan uygulanmalıdır?	250 mg/kg/gün	Maalesef, L-arginin yüklemesi için önerilen doz hakkında herhangi bir bilgi bulamadım.	14	-	0

Tablo 1: Devamı

A. Aminoasidopatilerde diyet	Doğru cevap	ChatGPT cevabı (orijinal cevaplar)	ChatGPT cevap süre (sn)	Kontrol listesi	Puan
C5. Beş yaşında 20 kg sitrülünemi tanılı bir kız hastanın uzun dönem diyet tedavisinde önerilen toplam protein, esansiyel aminoasit karışım protein nasıl olmalıdır?	1-1,2 gr/kg/gün protein ve 0,6-0,7 gr/kg/gün esansiyel aminoasit karışım protein (formüla mama)	Sitrülünemi tanılı bir kız çocuğunun uzun dönem diyet tedavisinde önerilen toplam protein ve esansiyel aminoasit karışım protein miktarı hakkında herhangi bir bilgi bulamadım. Ancak, yayınlanan bir makalede, sitrülünemi tedavisi için düşük proteinli bir diyet önerildiği belirtilmektedir.	21	-	0
Üre döngü bozuklukları total puan: 60/100 ortalama cevaplama süresi: 19,2 sn/dk					
D. Karbonhidrat metabolizma bozukluklarında diyet	Doğru cevap	ChatGPT cevabı (orijinal cevaplar)	ChatGPT cevap süre (sn)	Kontrol listesi	Puan
D1. Galaktozemi tanılı hastalarda diyet ile ne kadar miktarda galaktoz alımına izin verilebilmektedir?	Diyet tedavisi ile önerilen günlük galaktoz alımı; bebekler 50 mg galaktoz/gün; oyun çocukları 150 mg/gün; çocuklar 200 mg/gün; adölesanlar 250 mg/gün ve yetişkinler 300 mg/gündür.	Galaktozemi tanılı hastaların diyetlerinde, galaktoz içeren yiyeceklerin tüketimini sınırlamaları gerekmektedir. Bu yiyecekler arasında süt, yoğurt, peynir, dondurma ve bazı tahıllar bulunur.	14	-	0
D2. Galaktozemide kısıtlanan gıdalar nelerdir?	Anne sütü, tüm süt esaslı bebek formülleri, süt ürünleri, organ etleri, sakatatlar (2 madde: süt ürünleri ve hayvansal organ ürünleri)	Süt, yoğurt, peynir, dondurma (1 madde: süt ürünleri)	13	±	10
D3. Tam yağlı sütte yaklaşık ne kadar laktoz vardır?	Laktoz: 4,5 gr/100 mL	Yaklaşık olarak 100 mL tam yağlı sütte 4,7 gram laktoz bulunur.	8	+	20
D4. Hereditör fruktoz intoleransında hangi diyet önerilir? Fruktoz hangi gıdalarda bulunur?	Hereditör fruktoz intoleransı tedavisindeki temel yaklaşım, tüm fruktoz kaynaklarının diyetten derhal çıkarılmasıdır. Fruktoz yaygın olarak meyve ve çok sayıda sebze, pekmez, bal ve toz şekerde bulunur. (2 madde)	Hereditör fruktoz intoleransı, fruktozun yeterince metabolize edilemediği bir durumdur. Bu durumda, yüksek fruktozlu yiyeceklerin tüketimi sınırlandırılmalıdır. Yüksek fruktozlu yiyecekler arasında elma, üzüm, şeftali, kavun, karpuz, şalgam, mısır şurubu ve bal yer alır.	19	+	20
D5. Glikojen depo tip 1'de gece hipoglisemilerini engellemek için verilen çığ mısır nişastasının dozu kaç mg/kg'dır?	Çığ mısır nişastasının başlangıç dozu 0.25 mg/kg veya 5 gramdır. Her hafta 5 g artırılarak bir yaşından sonra 2 gr/kg/ doza çıkılması önerilir.	GSD1 olan kişilerin çığ mısır nişastası kullanımı, hastanın yaşı, kilosu, kan şekeri seviyesi ve diğer faktörlere bağlı olarak değişebilir.	15	-	0
Karbonhidrat metabolizma bozuklukları total puan: 50/100 ortalama cevaplama süresi: 13,8 sn/dk					
E. Mitokondrial hastalıklarda ve diğer enerji metabolizma bozukluklarında diyet	Doğru cevap	ChatGPT cevabı (orijinal cevaplar)	ChatGPT cevap süre (sn)	Kontrol listesi	Puan
E1. Orta zincirli açıl-koa dehidrogenaz eksikliği (MCAD) tanısında diyet tedavisi ilkeleri nelerdir?	MCAD eksikliği olan çocuklarda uygulanan tedavi, az yağlı diyetle beslenme, açlıktan kaçınmak, MCT yağı desteği verilmemesi, herhangi bir enfeksiyon, stres gibi durumlarda akut atak sırasında agresif tedavi ve karnitin desteğidir.	Hastaların diyetlerindeki protein miktarı, yaşa ve kiloya göre ayarlanmalıdır. Ayrıca, hastaların diyetlerindeki yağ miktarı da kontrol edilmelidir. Hastaların diyetlerindeki yağ miktarı, hastalığın şiddetine ve hastanın yaşına, boyuna, kilosuna ve cinsiyetine göre ayarlanmalıdır. MCT'ler, MCAD eksikliği olan hastalar için daha uygun bir enerji kaynağıdır.	19	-	0 (yanlış bilgi)
E2. Triheptanoinin etki mekanizması nedir?	Uzun zincirli yağ asidi oksidasyonu enzimlerine gereksinim olmaksızın glukoneogenez yolu ile enerji sağlar.	Triheptanoin, heptanoat yağ asitlerinin bir kaynağıdır ve uzun zincirli yağ asitlerinin oksidasyonu için gerekli olan enzimler olmadan metabolize edilebilir.	17	+	20
E3. Ketogenez ve ketoliz defektlerinde ketojenik diyet verilebilir mi?	Kontrendikedir.	Ketojenik diyet, ketogenez ve ketoliz defektleri olan hastalarda kullanılmaz. Bu hastalıklar, vücudun yağ asitlerini enerjiye dönüştürme yeteneğini etkilediği için, ketojenik diyetin uygulanması bu hastalar için uygun değildir.	8	+	20

Tablo 1: Devamı

A. Aminoasidopatilerde diyet	Doğru cevap	ChatGPT cevabı (orijinal cevaplar)	ChatGPT cevap süresi (sn)	Kontrol listesi	Puan
E4. Mitokondrial hastalıklarda iv beslenmede yüksek glukoz infüzyon hızı kanda hangi değerin artmasına yol açar?	Laktat yüksekliği	Bu hastalarda, yüksek glukoz infüzyon hızı, kanda laktat seviyesinin artmasına yol açabilir.	11	+	20
E5. Pirüvat dehidrogenaz kompleks eksikliğinde verilen ketojenik diyet içeriği nasıldır? Hangi dozda başlanır?	Yüksek yağ, düşük karbonhidrat, yeterli protein içerir. Genellikle düşük bir oran ile başlanır (1:1, 1.5:1, 2:1) ve istenilen ketozis düzeyi elde edilene kadar aşamalı olarak artırılır. (2 madde)	Ketojenik diyet, yüksek yağ, orta protein ve düşük karbonhidrat içeriğine sahip bir diyet türüdür. Ketojenik diyetin dozu hastanın yaşına, kilosuna ve metabolizmasına göre değişebilir. (1 madde)	21	+	10
Mitokondrial hastalıklar ve diğer enerji metabolizma bozuklukları total puan: 70/100 ortalama cevaplama süresi: 15,2 sn/dk					
F. Dislipidemilerde diyet	Doğru cevap	ChatGPT cevabı (orijinal cevaplar)	ChatGPT cevap süresi (sn)	Kontrol listesi	Puan
F1. Hipobetalipoproteinemili hastalarda diyetle % kaç yağ verilmesi önerilir?	Yağdan kısıtlı diyet verilir. Toplam kalorinin %10-20'si yağdan sağlanmalıdır.	Bu hastalarda, önerilen diyet yüksek yağlı ve düşük karbonhidratlıdır. Ancak, bu hastalığın yönetimi için önerilen yağ oranı hakkında net bir konsensus yoktur.	9	-	0 (yanlış bilgi)
F2. Abetalipoproteinemilerde verilen yağda eriyen vitamin (vit A,E,D,K) dozları nasıldır?	Vitamin A takviyesi, 100-400 IU/kg/gün şeklinde yapılmalıdır. Vitamin D takviyesi, 800-1200 IU/kg/gün olmalıdır. Vitamin E takviyesi 100-300 IU/kg/gündür. Vitamin K, haftalık 5-35 mg kas içine enjekte edilebileceği gibi oral yolla da verilebilir.	Abetalipoproteinemi hastalarında yağda eriyen vitaminlerin emilimi bozulduğu için, bu hastalığa sahip kişilerde yağda çözünen A vitamini, D vitamini, E vitamini ve K vitaminlerinin çoklu eksikliği görülür.	25	-	0
F3. Hipertriglisideride uzun dönem diyet tedavisinde yağ, protein, karbonhidrat içeriği oranları yaklaşık nasıl olmalıdır?	Trigliserit düzeylerini hedef aralıkta tutmak için esansiyel yağ asidi gereksinimini karşılayan, enerjinin %10-15'i yağlardan (LCT ve SCT), %25-30'u proteinlerden ve %60'ı kompleks karbonhidratlardan sağlanan beslenme programları uygulanmalıdır.	Hipertriglisideride, yüksek trigliserit seviyeleri ile karakterize edilen bir durumdur. Hipertriglisideride tedavisinde, düşük yağlı ve yüksek lifli bir diyet önerilir. Hipertriglisideride tedavisinde, doymuş yağların yerine sağlıklı yağlar tercih edilmelidir. Sağlıklı yağlar, özellikle omega-3 yağ asitleri açısından zengin olan somon, ton balığı, ceviz ve keten tohumu gibi gıdalardan elde edilebilir. (genel bilgi, oran yok)	16	-	10
F4. Yüksek doymuş yağlı besin tanımı nedir?	Yağlı etler, yağlı peynirler, karaciğer, beyin, böbrek gibi sakatatlar; salam, sucuk, sosis, pastırma, jambon, kavurma gibi işlenmiş et ve ürünleri, tereyağı, sade yağ, kuyruk yağı, krema, dondurma, çikolata, çikolatalı şekerlemeler, bisküviler, kekler, hamur işleri, hindistan cevizi yağı ve kreması gibi ≥5 g doymuş yağ/100 g içeren yüksek doymuş yağlı besinlerdir.	Doymuş yağlar, oda sıcaklığında katı haldedirler ve hayvansal kaynaklı besinlerde ve bitkisel margarinlerde bulunurlar 1. Doymuş yağların bulunduğu besinler arasında sığır, tavuk ve hindi eti, hurma ve hindistancevizi yağı gibi bazı bitki yağları, peynir, yağ ve süt ürünleri, sucuk, sosis gibi işlem görmüş etler, kraker, cips, kurabiye ve pasta gibi hazır ambalajlı atıştırmalıklar sayılabilir.	11	±	20
F5. Sitositeroleminin diyet stratejisi nedir?	Sitositeroleminin beslenme tedavisinde; diyetle bitkisel sterol ve kolesterol alımını kısıtlamak temel stratejidir.	Sitosterolemia tedavisinde, düşük sitosterol diyeti önerilir. Bu diyet, bitkisel yağlar, fındık, tohumlar, tahıllar ve baklagiller gibi yüksek sitosterol içeren gıdalardan kaçınmayı içerir. Ayrıca, diyetin düşük yağlı olması da önerilir.	16	+	20
Dislipidemi total puan: 50/100 ortalama cevaplama süresi: 15,4 sn/dk					

[PS-086]**Fenilketonüri Tanı Tedavi ve Takibinde Yapay Zeka (ChatGPT)**

Merve Koç Yekedüz, Engin Köse, Fatma Tuba Eminoğlu

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Anabilim Dalı, Ankara

Giriş: Yapay zeka, tıp alanında ivme kazanarak günlük kullanıma girmiştir. Öğrenci, doktor ve hastaların faydalanmaya başladığı bir yapay zeka uygulaması olan ChatGPT ile ilgili tıp alanında kısıtlı sayıda araştırma vardır.

Gereç ve Yöntem: Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi (AÜTF) yerel internet ağı kullanılarak fenilketonüri ile ilgili “genel bilgiler (A)”, “laboratuvar bulgular (B)”, “tedavi (C)”, “izlem ve progres (D)” alt başlıklarında her biri 10 puan olmak üzere 10’ar soru ve her biri 20 puan olmak üzere 5 tane “hasta senaryosu (E)” alanında soru ChatGPT’ye yönlendirilmiştir. Sorulara yapay zeka tarafından verilmiş cevapların doğruluk yüzdeleri uluslararası kabul görmüş kılavuzlar ve textbooklara göre değerlendirilmiş ve cevap verme süreleri hesaplanmıştır.

Bulgular: Toplam 45 sorunun 5’ine (%11,1) tüm içeriğiyle yanlış cevap alınmıştır. En yüksek puan (92/100 puan) “genel bilgiler” alanında elde edilmiştir. “Genel bilgiler” alanında cevap hızı 11,3 sn/soru olup

diğer alanlardan daha hızlı cevap alındığı görüşmüştür. “Laboratuvar bulgular” alanında 10 sorudan 4’üne (%40) tam cevap alınabilmiştir. “Tedavi” alanındaki soruların ortalama puanı 76,6/100 saptanmış olup diyet dışındaki tedavi seçeneklerine dair iki sorunun tamamen yanlış cevaplandığı görülmüştür. “İzlem ve progres”e dair sorular da 85/100 puan ile en iyi cevaplanan ikinci alan olmuştur. Beş tane hasta senaryosu üzerinden yönlendirilen sorulara cevap oluşturulma süresi 20,4 sn/soru, total puanı 60/100 olup en geç ve içerik olarak en zayıf cevap alınan alt grup olmuştur. Tüm alanların ortalama puanı ise 75,1/100’dür (Tablo 1).

Sonuç: Araştırmada, hakkında internette en çok bilgi bulunan ve en sık görülen kalıtsal metabolik hastalıklardan biri olan fenilketonüri ele alınmıştır. İnternet ağının hızına bağlı olarak farklılıklar oluşması bir kısıtlılık olduğundan cevap hızının genellenebilirliği zayıftır. Tüm alanların ortalama puanına bakılarak soruların ¾’üne cevap alınabildiği çıkarımında bulunulabilir. Karmaşık hasta senaryolarında alınan cevaplar tatmin edici değildir. Bu kadar net mekanizmaya ve tedaviye sahip bir tanıda bile düşük puanlar elde edilmesi, yakın gelecekte yapay zekanın insan gücünün yerine geçebileceği öngörüsünün oldukça uzağında gözükmemektedir.

Anahtar Kelimeler: ChatGPT, Diyet, Fenilketonüri, Yapay Zeka

Tablo 1: Fenilketonüri ile ilgili Yapay Zeka (ChatGPT) Verileri

A. Fenilketonüri genel bilgiler ile ilgili sorular (10 madde)	Doğru cevap	ChatGPT cevabı (orijinal cevaplar)	ChatGPT cevap süre (sn)	Kontrol listesi	Puan
A1. Fenilketonüri hangi gende mutasyon nedeniyle oluşur?	PAH geni	Fenilalanin hidroksilaz (PAH) geni	10	+	10
A2. Fenilketonürde hangi enzim eksiktir?	Fenilalanin hidroksilaz	Fenilketonüri hastalığı, fenilalanin amino asitini tirozin amino asitine çeviremeyen hastaların karaciğerde işlev gören fenilalanin hidroksilaz (PAH) enzimi aktif olmadığından kaynaklanır	13	+	10
A3. Fenilketonürde kanda hangi aminoasit artar?	Fenilalanin	... fenilketonüri hastalarının kanında fenilalanin amino asidi düzeyi yüksek olur	6	+	10
A4. Fenilalanin beyne hangi taşıyıcı ile taşınır?	LAT-1	Beyinde L-aromatik amino asit taşıyıcı (LAT1) adlı bir taşıyıcı protein tarafından taşınır.	7	+	10
A5. Fenilketonürünün kalıtım paterni nasıldır?	OR	... resesif bir kalıtım türüdür. Patoloji hem anne hem de baba, geni çocuğa ilettiği zaman gelişir ve bu %25 olasılıkla gerçekleşebilir	12	+	10
A6. Fenilketonüri hastalığının oluşması için anne baba arasında akrabalık zorunlu mudur?	Hayır	Fenilketonüri hastalığının oluşması için anne ve babanın taşıyıcı olması yeterlidir. Akrabalık ilişkisi hastalığın oluşumu için zorunlu değildir.	16	+	10
A7. Fenilketonürünün Türkiye’deki sıklığı nedir?	1/4.000-6.000	... görülme sıklığı 3.000 - 4.000 yenidoğanda bir olarak hesaplanmaktadır	14	+	10
A8. Hiperfenilalaninemi yapan diğer nedenler nelerdir?	Karaciğer yetmezliği, prematürite, aa içeren parenteral beslenme, çok yüksek proteinli beslenme, BH4 eksikliği (5 madde)	Bunlar arasında, tetrahidrobiopterin (BH4) eksikliği, fenilalanin hidroksilaz (PAH) enzim aktivitesindeki azalma veya diğer metabolik yolların bozulması yer alır (1 madde)	14	±	2
A9. BH4 hangi enzimlerin kofaktörüdür?	Fenilalanin hidroksilaz, tirozin hidroksilaz, triptofan hidroksilaz, NO sentetaz (4 madde)	...Bunlar arasında fenilalanin hidroksilaz (PAH), tirozin hidroksilaz (TH) ve triptofan hidroksilaz (TPH) gibi üç aromatik amino asit hidroksilazı ve nitrik oksit sentazları (NOS’lar) yer alır. (4 madde)	9	+	10

Tablo 1: Devamı

A. Fenilketonüri genel bilgiler ile ilgili sorular (10 madde)	Doğru cevap	ChatGPT cevabı (orijinal cevaplar)	ChatGPT cevap süre (sn)	Kontrol listesi	Puan
A10. Klasik fenilketonüri tedavi edilmez ise hangi bulgular oluşur?	Tedavi edilmeyen FKÜ; geri dönüşsüz bilişsel bozukluk, nöbetler, davranışsal problemler, psikiyatrik bulgular, motor bozukluklar ve egzamatöz döküntü ile karakterizedir.	Klasik fenilketonüri tedavi edilmez ise, ağır zeka gerilikleri, nöbetler, davranış bozuklukları, psikiyatrik bulgular, motor bozukluklar ve egzema benzeri döküntüler gibi birçok ciddi semptom ortaya çıkabilir.	12	+	10
Fenilketonüri genel bilgiler ile ilgili sorular total puan: 92/100 puan, ortalama süre: 11,3 sn/soru					
B. Fenilketonüri laboratuvar bulguları ile ilgili sorular (10 madde)	Doğru cevap	ChatGPT cevabı (orijinal cevaplar)	ChatGPT cevap süre (sn)	Kontrol listesi	Puan
B1. Türkiye’de yenidoğan tarama programında hangi fenilalanin değeri üzerinde metabolizmaya sevk gerekir?	2,1-3,9 mg/dL arasında saptanırsa yeni numune alınır, sonuç aynı ise sevk 4 mg/dL üzerindeyse direkt sevk (2 madde)	Ulusal yenidoğan tarama programında uygun alınmış kuru kart örneğinde kan fenilalanin düzeyi ≤ 2 mg/dL ise normal kabul edilmekte, kan fenilalanin düzeyi 2,1-3,9 mg/dL arasında saptanırsa yeni bir numune alınmakta, sonuç aynı çıkarsa pediatrik beslenme ve metabolizma kliniğine sevk edilmektedir. (1 madde)	12	±	5
B2. Doğumdan hemen sonra fenilalanin düzeyinin normal olması FKÜ tanısını ekarte ettirir mi?	Hayır	Hayır, doğumdan hemen sonra fenilalanin düzeyinin normal olması, fenilketonüri (FKÜ) tanısını ekarte etmez.	16	+	10
B3. Yenidoğan tarama programında fenilalanin yanlış yüksek olmasına neden olan durumlar nelerdir?	Sarılık, prematürite, sepsis, antibiyoterapi tedavisi karaciğer fonksiyon bozukluğu, ilk 24 saatte yüksek protein alması, kan transfüzyonu. (7 madde)	Yenidoğanın ilk 24 saat içinde protein alması, yenidoğanın erken doğması, yenidoğanın antibiyotik tedavisi görmesi, yenidoğanın antibiyotik tedavisi görmesi, yenidoğanın kan nakli yapılması (5 madde)	17	±	7,1
B4. Klasik Fenilketonüri tanı kriteri nedir?	Kanda bakılan fenilalanin düzeyi 20 mg/dL (1200 μ mol/L) üzerinde olması Fenilalanin/tirozin oranının >3 olması	Kanda bakılan fenilalanin düzeyi 20 mg/dL (1200 μ mol/L) üzerinde olması Fenilalanin hidrokisilaz enziminin hiç çalışmaması Kusma (Bebeklerde en erken belirtilerden biridir) İdrar ve terin küf gibi kokması Zeka geriliği Çevreye karşı ilgisizlik Hiperaktivite Konvülsiyonlar Nörolojik gelişim basamaklarında gerilik (Eksik + gereksiz bilgiler içermiştir)	16	±	5
B5. Fenilalanin/tirozin <3 ise hangi tanı düşünülmez?	FKÜ (FKÜ’de fenilalanin/tirozin oranının >3 olması beklenir)	Fenilalanin/tirozin oranı 3’ten küçükse, fenilketonüri tanısı düşünülebilir. Ancak, fenilketonüri dışındaki diğer hastalıkların tanısı için bu oranın bir önemi yoktur. Bu nedenle, fenilalanin/tirozin oranı 3’ten küçükse, fenilketonürinin dışındaki hastalıkların tanısı düşünülmez. (Yanlış cevap)	13	-	0
B6. Artmış fenilalanin idrarda hangi formda atılır?	Fenilpirüvik asit	Fenilalanin, -D, -L ve -DL fenilalanin olmak üzere 3 temel formda bulunur. Artmış fenilalanin idrarda ise fenilketonüri hastalığına bağlı olarak fenilalanin ve fenilketonların aşırı atılımı nedeniyle bu adı almıştır	17	-	0

Tablo 1: Devamı

A. Fenilketonüri genel bilgiler ile ilgili sorular (10 madde)	Doğru cevap	ChatGPT cevabı (orijinal cevaplar)	ChatGPT cevap süresi (sn)	Kontrol listesi	Puan
B7. Demir 3-klorür testi nedir? Hangi tanı için kullanılır?	İdrar örneğine demir-3-klorür damlatıldığında yeşil renk oluşması ve oda ısısında bir süre bekletildikten sonra yeşil rengin kaybolması hastanın idrarında fenilpirüvik asit bulunduğunu gösterir. FKÜ için bir bulgudur.	Demir 3-klorür testi, bir bileşiğin fenol grubunun varlığını tespit etmek için kullanılan bir kimyasal testtir. Bu testte, demir (III) klorür çözeltisi, fenolik bir bileşiğe eklenir ve çözeltinin rengi gözlemlenir. Fenolik bir bileşiğin varlığı, demir (III) klorür çözeltisinin yeşilimsi-mavi renkten mora dönmesine neden olur. (Tanıyı vermedi)	14	±	5
B8. Hafif hiperfenilalaninemi ve orta hiperfenilalaninemi tanımı nedir?	Hafif HFA normal miktarda protein ile beslenmekte iken FA düzeyinin 120-600 mmol/L aralığında seyretmesi Orta HFA kan FA düzeyinin 600-1.200 mmol/L arasında seyretmesi	Hafif hiperfenilalaninemi, normal diyetle izlemede kan fenilalanin düzeyinin 2-10 mg/dL (120-600 µmol/L) arasında seyrettiği bir durumdur. Bu hastalarda fenilalanin düzeyi 2-6 mg/dL (120-360 µmol/L) arasında olanlarda diyet tedavisine gerek yoktur. Orta derecede hiperfenilalaninemi ise, kan fenilalanin düzeyinin 10-20 mg/dL (600-1200 µmol/L) arasında olduğu bir durumdur.	17	+	10
B9. BH4 metabolizma bozukluğunda hangi nörotransmitterler eksiktir?	Dopamin, noradrenalin ve serotonin	BH4 eksikliği, dopamin, noradrenalin ve serotonin sentezinde azalmaya neden olur.	12	+	10
B10. Fenilketonüri tanısında kranial MRI bulguları nelerdir?	Periventricüler beyaz cevher tutulumu, hafif etkilenebilir oksipital lob tutulumu, ağır etkilenebilir frontal lob tutulumu, bazal ganglion tutulumu, uzun dönem etkilenebilir kortikal atrofi	Fenilketonüri hastalarında beyin MRG'sinde bazal gangliyonlarda hiperintensite, beyaz cevherde hipomiyelinizasyon, corpus callosumda atrofi ve kortikal atrofi gibi bulgular saptanabilir.	18	+	10
Fenilketonüri laboratuvar bulguları ile ilgili sorular total puan: 62,1/100 puan, ortalama süre: 15,2 sn/soru					
C. Fenilketonüri tedavisi ile ilgili sorular (10 madde)	Doğru cevap	ChatGPT cevabı (orijinal cevaplar)	ChatGPT cevap süresi (sn)	Kontrol listesi	Puan
C1. Fenilketonüri tedavisinde amaç nedir?	Fenilalanin düzeyini düşürerek beyin üzerindeki toksik etkisini azaltmak	Fenilketonüri tedavisinin amacı, fenilalanin düzeyini kontrol altında tutarak beyin hasarını önlemektir	13	+	10
C2. Fenilalaninden zengin olan ve yasaklı gıdalar nelerdir?	Yüksek proteinli hayvansal gıdalar, yüksek proteinli bakliyatlar, yüksek proteinli sebzeler (3 madde)	Yüksek proteinli yiyecekler: Süt, peynir, yoğurt, et, tavuk ve balık gibi Yüksek fenilalanin içeren sebzeler: Ispanak, soya, brokoli, bezelye ve mantar gibi bazı sebzeler (2 madde)	34	±	6,6
C3. Fenilketonürde meyve, sebze serbest midir?	Meyve ve sebzelerde de fenilalanin vardır, içerdiği miktara göre diyetle eklenip eklenmemesine karar verilir.	Sebze ve meyveler belli bir miktarda fenilalanin içerir ve değişim listesine göre kişi diyetisyenine danışarak bu grubu diyet uzmanının verdiği liste doğrultusunda tüketebilir.	22	+	10
C4. Fenilketonüri hastaları yapay tatlandırıcı ürünler tüketebilir mi?	Hayır	Aspartam, fenilalanine dönüştüğü için fenilketonüri hastaları için tamamen yasaklanmıştır.	11	+	10
C5. Fenilketonüri tedavisi ömür boyu mu devam eder?	Evet	Fenilketonüri hastaları, ömür boyu tedavi gerektiren bir hastalıktır.	11	+	10
C6. Fenilketonürde diyet haricinde gündemde olan tedaviler nelerdir?	BH4, LNAA, Fenilalanin ammonia liyaz-PAL, gen tedavisi, mikrobiyom tedavisi, karaciğer nakli	Diyet haricinde fenilketonürde kullanılabilecek bir tedavi yöntemi bulunmamaktadır.	20	-	0

Tablo 1: Devamı

A. Fenilketonüri genel bilgiler ile ilgili sorular (10 madde)	Doğru cevap	ChatGPT cevabı (orijinal cevaplar)	ChatGPT cevap süre (sn)	Kontrol listesi	Puan
C7. Large nötral aminoasitlerin fenilketonüri tedavisinde yeri nedir?	Fenilalanin ve LNAA, kan beyin bariyerini geçişte aynı transport mekanizmasını (LAT-1 taşıyıcısı) kullanır ve birbirleri ile yarışır.	Large nötral aminoasitler (LNAA) fenilketonüri tedavisinde kullanılan bir yöntemdir. LNAA'lar, beyindeki fenilalanin seviyesini düşürmek için kullanılır. Bu yöntem, fenilketonüri hastalarının diyetlerine ek olarak uygulanabilir. LNAA tedavisi, fenilketonüri hastalarının beyin fonksiyonlarını korumaya yardımcı olabilir ve zeka geriliğinin önlenmesine yardımcı olabilir.	14	+	10
C8. Large nötral aminoasitlerin fenilketonüri tedavisinde hangi dozda verilmesi önerilir?	1 gr/kg/gün protein ihtiyacının yaklaşık %50'sinin LNAA'dan karşılanması önerilir	Large nötral aminoasitler (LNAA) fenilketonüri tedavisinde kullanılan bir yöntemdir. LNAA'lar, beyindeki fenilalanin seviyesini düşürmek için kullanılır. Bu yöntem, fenilketonüri hastalarının diyetlerine ek olarak uygulanabilir. Ancak, hangi dozda verilmesi gerektiği konusunda bir öneri bulunmamaktadır.	16	-	0
C9. Fenilalanin ammonia liyaz (PAL) tedavisinin etki mekanizması nedir?	PAL memelilerde bulunmayan bir enzimdir ve fenilalanini toksik olmayan transsinnamik asit ve serbest amonyağa dönüştürür. Transsinnamik asit hippurik aside dönüştürülerek vücuttan atılır.	Enzim fenilalaninin transsinnamik asite ve amonyağa dönüşmesini sağlar.	14	+	10
C10. Fenilketonüri hastalarında saptanan mutasyonun BH4 tedavisine yanıtılığını değerlendirmek için hangi veri tabanı kullanılabilir?	BIOPKU	BIOPKU, BH4 tedavisine yanıt veren fenilketonüri hastalarının mutasyonlarını ve fenotiplerini içeren bir veritabanıdır	10	+	10
Fenilketonüri tedavisi ile ilgili sorular total puan: 76,6/100 puan, ortalama süre: 16,5 sn/soru					
D. Fenilketonüri izlemi ve progresi ile ilgili sorular (5 madde)	Doğru cevap	ChatGPT cevabı (orijinal cevaplar)	ChatGPT cevap süre (sn)	Kontrol listesi	Puan
D1. Tedavisine uyum göstermeyen fenilketonüri hastalarında hangi psikiyatrik bulgular görülür?	Dikkat eksikliği, hiperaktivite bozukluğu, depresyon-agresyon, davranışsal sorunlar.	Tedaviye uyum göstermeyen fenilketonüri hastalarında, depresyon, anksiyete, öfke, sinirlilik, hiperaktivite, dikkat eksikliği ve davranış bozuklukları gibi psikiyatrik belirtiler görülebilir.	13	+	10
D2. Tedavisine uyum gösteren fenilketonüri hastaları üniversite mezunu olabilir mi?	Evet	Tedaviye uyum gösteren fenilketonüri hastaları, normal bir yaşam sürdürebilirler ve üniversiteye gitmek de dahil olmak üzere birçok farklı hedefe ulaşabilirler	10	+	10
D3. Fenilketonüri hastalarının rutin muayenelerinde bakılması gereken kan tetkikleri nelerdir?	Hastanın yaşına göre periyod zamanları değişmekle beraber kan aminoasitlerine ek olarak, hemogram, biyokimya, vitaminler ve diğer nutrisyonel parametrelere bakılır. (kaa + nutsal, 2 madde)	Fenilketonüri hastalarının rutin muayenelerinde, fenilalanin seviyelerinin ölçümü için kan testleri yapılması gerekmektedir. Bununla birlikte, fenilketonüri hastalarının rutin muayenelerinde yapılacak testler, hastanın yaşına, tedaviye yanıtına ve diğer faktörlere bağlı olarak değişebilir. (kaa, 1 madde)	13	±	5

Tablo 1: Devamı					
A. Fenilketonüri genel bilgiler ile ilgili sorular (10 madde)	Doğru cevap	ChatGPT cevabı (orijinal cevaplar)	ChatGPT cevap süre (sn)	Kontrol listesi	Puan
D4. Fenilketonüri hastalarında fenilalanin düzeyi hangi aralıklarda tutulmak istenir?	Amaç kan düzeyini bebeklerde 2-6 mg/dL (120-360 µmol/L) arasında tutmak iken 12 yaş üstü hastalarda 2- 10 mg/dL (120-600 µmol/L) arası olması önerilir. Her ne kadar takip aralıkları ülkeden ülkeye değişse de her hasta kendi içinde değerlendirilmelidir. (2 madde)	Fenilketonüri hastalarında fenilalanin düzeyi, 2-6 mg/dL (120-360 µmol/L) arasında tutulmak istenir. (1 madde)	14	±	5
D5. Fenilalanin seviyesi istenen aralıkta olmayan hastalarda ne gibi komplikasyonlar gelişir?	Nörobilişsel komplikasyonlar gelişir.	Fenilalanin seviyesi istenen aralıkta olmayan hastalarda, nörolojik problemler (nöbetler, titreme), zihinsel sakatlık, davranışsal, duygusal ve sosyal problemler gibi ciddi komplikasyonlar gelişebilir.	19	+	10
D6. Maternal fenilketonüri nasıl etki oluşturur?	Mikrosefali, mental etkilenim, kardiyak problemler	Yüksek fenilalanin seviyeleri, bebeğin beyin gelişimini olumsuz etkileyebilir. Bu durum, zeka geriliği, mikrosefali, gelişimsel gecikme, doğum kusurları gibi ciddi sağlık sorunlarına yol açabilir. Maternal fenilketonüri sendromu olan bebeklerde, kalp kusurları da sıkça görülür.	18	+	10
D7. Fenilketonüri tanılı hastalarda kemik mineral danistometrisi incelemesi yapılmalı mıdır? Sıklığı ne olmalıdır?	Evet Çocukluk (<12 yaş): Spesifik klinik neden varsa veya hastalarda metabolik kemik hastalığı açısından risk mevcutsa KMD önerilir Adölesanlar (12-18 yaş): İlk KMD taraması geç adölesana kadar yapılmış olmalıdır. Anormal KMD olması durumunda 1 yıl sonra tekrarlanmalıdır. (2 madde)	Fenilketonüri hastalarında kemik mineral dansitometrisi incelemesi yapılması önerilmektedir. İnceleme sıklığı, hastanın durumuna göre belirlenmelidir. (1 madde)	13	±	5
D8. Fenilketonüri tanılı hastalarda izlemde kranial MRI çekilmeli midir?	Beklenmedik klinik gidiş ve/veya beklenmedik nörolojik bozukluk durumunda çekilebilir.	Fenilketonüri hastalarında kranial MRI çekilmesi, rutin izlem programının bir parçası değildir. Ancak, fenilketonüri hastalarında beyin hasarı gelişebileceği için, belirtiler ortaya çıktığında kranial MRI önerilebilir.	11	+	10
D9. Fenilketonüri tanılı hastalarda en önemli göz bulgusu nedir?	Açık renkli göz	İris depigmentasyonu	7	+	10
D10. Fenilketonüri hastalığı kas-iskelet sisteminde etkilenme yapar mı?	Hayır	Kas-iskelet sistemi üzerinde doğrudan bir etkisi yoktur.	7	+	10
Fenilketonüri izlemi ve progresi ile ilgili sorular total puan: 85/100 puan, ortalama süre: 12,5 sn/soru					
E. Hasta senaryoları	Doğru cevap	ChatGPT cevabı (orijinal cevaplar)	ChatGPT cevap süre (sn)	Kontrol listesi	Puan
E1. Yenidoğan taramasından gelen ve kanda fenilalanin düzeyi 23 mg/dL olan bir hastada ilk tedavi ne olmalıdır?	Fenilalaninsiz boşaltıcı diyet. (2 madde: diyet, içerik)	Yenidoğan taramasından gelen ve kanda fenilalanin düzeyi 23 mg/dL olan bir hastada ilk tedavi olarak, fenilketonüri tanısı konulduktan sonra derhal diyet tedavisine başlanması önerilmektedir. (1 madde: diyet)	20	±	10

Tablo 1: Devamı

A. Fenilketonüri genel bilgiler ile ilgili sorular (10 madde)	Doğru cevap	ChatGPT cevabı (orijinal cevaplar)	ChatGPT cevap süre (sn)	Kontrol listesi	Puan
E2. İki yaşında 15 kg fenilketonüri tanılı kız hastanın genetik incelemesi BioPKU veri tabanından incelendi ve BH4 yanıtı olduğu görüldü. Hastaya BH4 yükleme testi yapılması planlandı. Testin planı nasıl olmalıdır? Sonrasında tedavi dozu nasıl düzenlenmelidir?	BH4 yükleme testi: Test öncesi hastanın enfeksiyonunun olmadığına ve test öncesi FA>400 mmol/L olduğuna dikkat edilmelidir. Hastaya 20 mg/kg/gün (maks 1 gr) BH4 aç karnına bol su ile verilir. BH4 öncesi kan FA düzeyi bakılır. BH4 tedavisinin 48. Saatinde kontrol FA düzeyi bakılır. Kan FA düzeyinde ≥ 30 düşüş BH4 yanıtı olduğunu gösterir. Test süresince BH4 tedavisine devam edilir ve 1 hafta sonunda tekrar kan FA düzeyi bakılır. FA düzeyinde ≥ 30 düşüş saptanması testin pozitif olduğunu gösterir. BH4 tedavi dozu: 5-20 mg/kg/gün (maks 1 gr) tek dozda verilir. (2 madde: plan ve doz)	BH4 yükleme testi, hastaya oral olarak BH4 verilerek gerçekleştirilir. Test öncesinde ve sonrasında kan fenilalanin düzeyleri ölçülür. Test sırasında, kan fenilalanin düzeyindeki düşüş, BH4 yanıtının olduğunu gösterir. Tedavi dozu, hastanın kan fenilalanin düzeyine göre ayarlanır. (1 madde: plan)	21	±	10
E3. On dört yaşında 56 kg erkek klasik fenilketonüri hastasının günlük alması gereken protein ve fenilalanin miktarı kaç gram olmalıdır?	On dört yaş erkek hasta için önerilen protein en az 50 gr/gün, önerilen fenilalanin 250-750 mg/gündür.	On dört yaşındaki 56 kg ağırlığındaki bir erkek için, günlük fenilalanin alımı 250-500 mg arasında olmalıdır. Günlük protein alımı ise 1,2-1,5 g/kg arasında olmalıdır.	32	+	20
E4. Yirmi iki yaşında 60 kg erkek hasta fenilketonüri tanısıyla takip edilmektedir. Hastanın son dönemlerde protein ve fenilalanin kısıtlı diyetle uyum gösteremediği görülmüştür. Hastaya large nötral aminoasit başlanması planlanmaktadır. Doz için öneri nasıl olmalıdır?	1 gr/kg/gün (60 gr) protein ihtiyacının yaklaşık %50'sinin (30 gram) LNAA'dan karşılanması önerilir	LNAA's dozu, hastanın fenilalanin seviyesine, yaşına, kilosuna ve diğer faktörlere bağlı olarak değişebilir.	15	-	0
E5. 2.5 yaşında 12 kg fenilketonüri tanılı kız hastanın 3 gündür öksürük ve hırıltı şikayeti vardır. Çocuk acil servise başvuran hastanın akciğer muayenesinde ronküs ve ekspiryum uzunluğu tespit edilmiştir. Hastaya ventolin tedavisi verilmesi planlanmıştır. Ventolin tedavisi fenilketonüri tanılı bir hastada güvenli bir ilaç mıdır?	Evet	Ventolin, fenilketonüri tanılı hastalarda kullanılabilir. Ancak, hastanın doktoru tarafından belirlenmelidir. Ventolin'in yan etkileri arasında titreme, huzursuzluk, baş ağrısı, kalp çarpıntısı ve hipokalemi (düşük potasyum seviyeleri) yer alabilir.	14	+	20
Hasta senaryosu total puan: 60/100 puan, ortalama süre: 20,4 sn/soru					

[PS-087]**Özel Diyetle Tedavi Edilen Karbonhidrat Metabolizma Bozukluklarında Nutrisyonel Değerlendirim**

Merve Koç Yekedüz, Engin Köse, Fatma Tuba Eminoğlu

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Anabilim Dalı, Ankara

Giriş: Özel diyetle tedavi edilen karbonhidrat metabolizma bozukluğuna (KMB) sahip hastaların nutrisyonel parametrelerinin takibi diyetin önemli bir parçasıdır.

Gereç ve Yöntem: Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Kliniği'nde takip edilen özel diyetle beslenen KMB'na sahip hastaların dosyaları retrospektif olarak taranmıştır.

Bulgular: Araştırmaya özel diyet yapan 40 KMB tanılı hasta dahil edildi. Hastaların 22'si (%55) erkek, 18'i (%45) kızdı. Hastaların median yaşı 9 yıldır (min-maks: 0,5-32). Hastaların median vücut kitle indeksi 30 persentilde (min-maks: 0,36-99,8) saptandı. Hastaların 20'si (%50) glikojen depo hastalığı (GDH), 14'ü (%35) galaktozemi, 5'i (%12,5) fruktoz metabolizma bozukluğu (FMB) ve 1'i (%2,5) GLUT-1 eksikliği idi. GDH'nin en sık alt grubu tip1a (%40) ve tip1b'ydı (%25). FMB'nin %60'ı fruktoz-1-6-difosfataz eksikliği, %40'ı hereditör fruktoz intoleransıydı. Galaktozemi

tanılı hastaların %71,4'ü D vitamini, %50'si Ca desteği alıyordu. GDH tanılı hastaların %45'i D vitamini desteği alırken, iki hasta 25-OH-D-vitamini düzeyi düşük olmasına rağmen düzenli D vitamini tedavisine uyum göstermiyordu. GDH tanılı hastaların %65'i, galaktozemi tanılı hastaların %7,4'ü demir almaktaydı. Demir desteği almasına rağmen 4 hastanın (3 GDH, 1 FMB) son kontrol kanlarında demir eksikliği mevcuttu ve doz artırımı yapıldı. Tüm hasta popülasyonunda 8 hastanın çinko düzeyi düşük olup 5 hasta (4 GDH, 1 GLUT-1 eksikliği) çinko desteği almaktaydı, 3 hasta (1 galaktozemi 1 GDH, 1 FMB) tedaviye uyumsuzdu. B12 vitaminini sadece bir galaktozemili hasta alıyordu ve tüm hastaların B12 vitamini düzeyleri normaldi. Kemik mineral dansitometrisi DEXA yöntemiyle 14 hastada (galaktozemi n=8, glikojen depo hastalığı n=6) değerlendirilmişti. Galaktozemi tanılı hastaların %50'sinin KMD Z-skoru (-2)-(-1) arasında, %37,5'unun da <-2 idi. GDH tanılı hastaların yarısının KMD Z-skoru (-2)-(-1) arasındaydı.

Sonuç: Nutrisyonel izlem; vücut antropometrisi, kan ve görüntüleme tetkikleri, diyet uyumunun takip edilmesi gibi bir çok bileşeni içerir. Verilen vitamin, mineral takviyesine rağmen kan değerlerinde düzelme gözlenemeyebilir ve doz artırımı gerekebilir. Tüketim kayıtlarının sadece gıda için değil aynı zamanda vitamin, mineral takviyeleri açısından da hesaplanması sorunu iyileştirici olabilir.

Anahtar Kelimeler: Karbonhidrat Metabolizma Bozuklukları, Nutrisyonel Değerlendirim, Özel Diyet

[PS-088]**Mikrosefali ile Gelen Hastalarda Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Değerlendirilmesi: 12 yıllık Tek Merkez Deneyimi**

Merve Koç Yekedüz, Engin Köse, Fatma Tuba Eminoğlu

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Anabilim Dalı, Ankara

Giriş: Mikrosefali baş çevresinin yaş ve cinsiyet ortalamasının 2SD'den fazla altında olması olarak tanımlanır. Genetik, sendromik, edinisel birçok altta yatan sebebe bağlı olabilir. On iki yıllık tek merkez deneyimi ile mikrosefali bulgusu olan kalıtsal metabolik hastalıkların (KMH) araştırılması amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: 2012-2023 yılları arasında Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Anabilim Dalı'nda KMH tanısı ve şüphesi izlenen 1458 hastanın dosyası retrospektif olarak taranmış ve mikrosefali olan hastalar klinik özellikler açısından incelenmiştir.

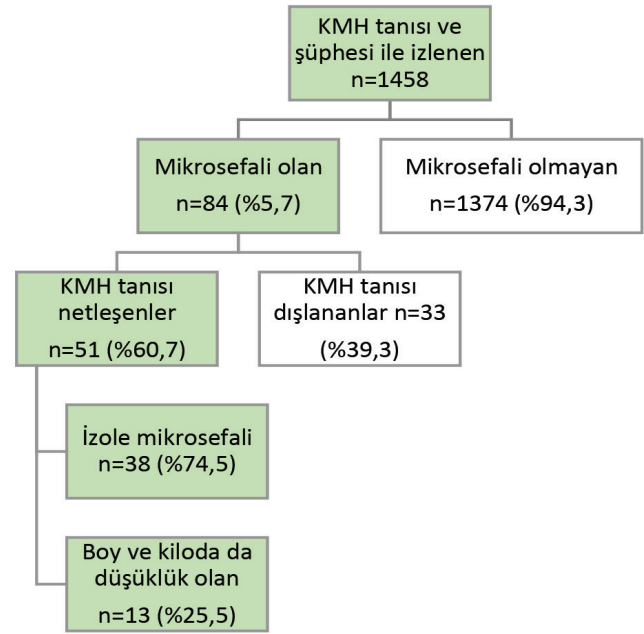
Bulgular: KMH tanısı ve şüphesi izlenen 1458 hastanın 84'ünde (%5,7) mikrosefali saptandı. Bu hastaların 51'inde (%60,7) kalıtsal metabolik hastalık (KMH) tanısı kesinleşti, 33'ünde (%39,3) KMH tanısı dışlandı. KMH tanılı hastaların 38'inde (%74,5) mikrosefali izoleydi, 12'sinde (%23,5) boy ve kiloda da düşüklük mevcuttu. KMH tanılı hastaların %60,8'i erkek, %39,2'si kızdı. Hastaların median yaşı 6 [IQR: 4-10] yıldı. KMH tanılı hastaların 28'inde (%54,9) klinik nöbet, 25'inde (%49) elektroensefalogramda epileptik bozukluk, 25'inde (%49) antiepileptik tedavi öyküsü vardı. En sık nöbet öyküsü olan tanı grubu mitokondrial hastalıklardı (%32). KMH tanılı hastaların 45'i (%88,2) kranial manyetik rezonans görüntüleme ile incelendi ve bunların 38'inde (%84,4) hastalığıyla ilişkili düşünülen patolojik bulgular saptandı. Hastaların 2'sinde (%3,9) BAER'de işitme kaybı mevcuttu ve tanıları mitokondrial hastalıklardı. KMH tanılı hastaların 19'sinde (%37,3) mitokondrial hastalık, 12'inde (%23,4) aminoasidopati, 6'sında (%11,8) organik asidemi, 3'ünde (%5,9) yağ asidi ve safra metabolizma bozukluğu, 3'ünde (%5,9) lizozomal hastalık, 2'sinde (%3,9) karbonhidrat metabolizma bozuklukları, 2'sinde (%3,9) yağ asidi oksidasyon defekti, 1'inde (%2) konjenital glikozilasyon defekti, 1'inde (%2) hücre trafik bozukluğu, 1'inde (%2) üre döngü bozukluğu, 1'inde (%2) biotinidaz eksikliği idi. Mitokondrial hastalıkların 2'si TMEM 70 mutasyonu, 2'si DGUOK mutasyonu, 1'i de koenzim Q4 mutasyonuydu. Aminoasidopatilerden 3'ü homosistinüri, 2'si fenilketonüri anne bebeği, 1'i serin eksikliği ve 1'i PTPS eksikliği idi. Organik asidemilerin 3'ü (%50) metilmalonik asidemi, 3'ü (%50) de 3-Metilkrotonil-KoA karboksilaz 2 eksikliği idi.

Sonuç: Mikrosefali birçok nörolojik, metabolik ve genetik tanıda gözlenebilen bir bulgu olup ayırıcı tanının yapılabilmesi için yol gösterici olabilir.

Anahtar Kelimeler: Kalıtsal Metabolik Hastalıklar, Mikrosefali, Nöbet, Elektroensefalogram, Kranial Manyetik Rezonans Görüntüleme

Tablo 1: Tanı grupları

KMH tanılı mikrosefali	n (%)
Mitokondrial hastalık	19 (37,3)
Aminoasidopatiler	12 (23,4)
Organik asidemiler	6 (11,8)
Lipit ve safra metabolizma bozuklukları	3 (5,9)
Lizozomal hastalık	3 (5,9)
Karbonhidrat metabolizma bozukluğu	2 (3,9)
Yağ asidi oksidasyon defekti	2 (3,9)
CDG	1 (2)
Hücre trafik bozukluğu	1 (2)
Üre döngü bozukluğu	1 (2)
Biotinidaz eksikliği	1 (2)

**Şekil 1: Araştırma Akışı**

[PS-089]

Mukopolisakkaridoz Tanılı Hastaların ve Bakım Verenlerinin Yaşam Kalitesi ve İlgili Faktörler

Merve Koç Yekedüz¹, Kübra Çilesiz², İlknur Sürücü Kara¹, Aslı İnci², Engin Köse¹, Leyla Tümer², Fatma Tuba Eminoğlu¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Anabilim Dalı, Ankara

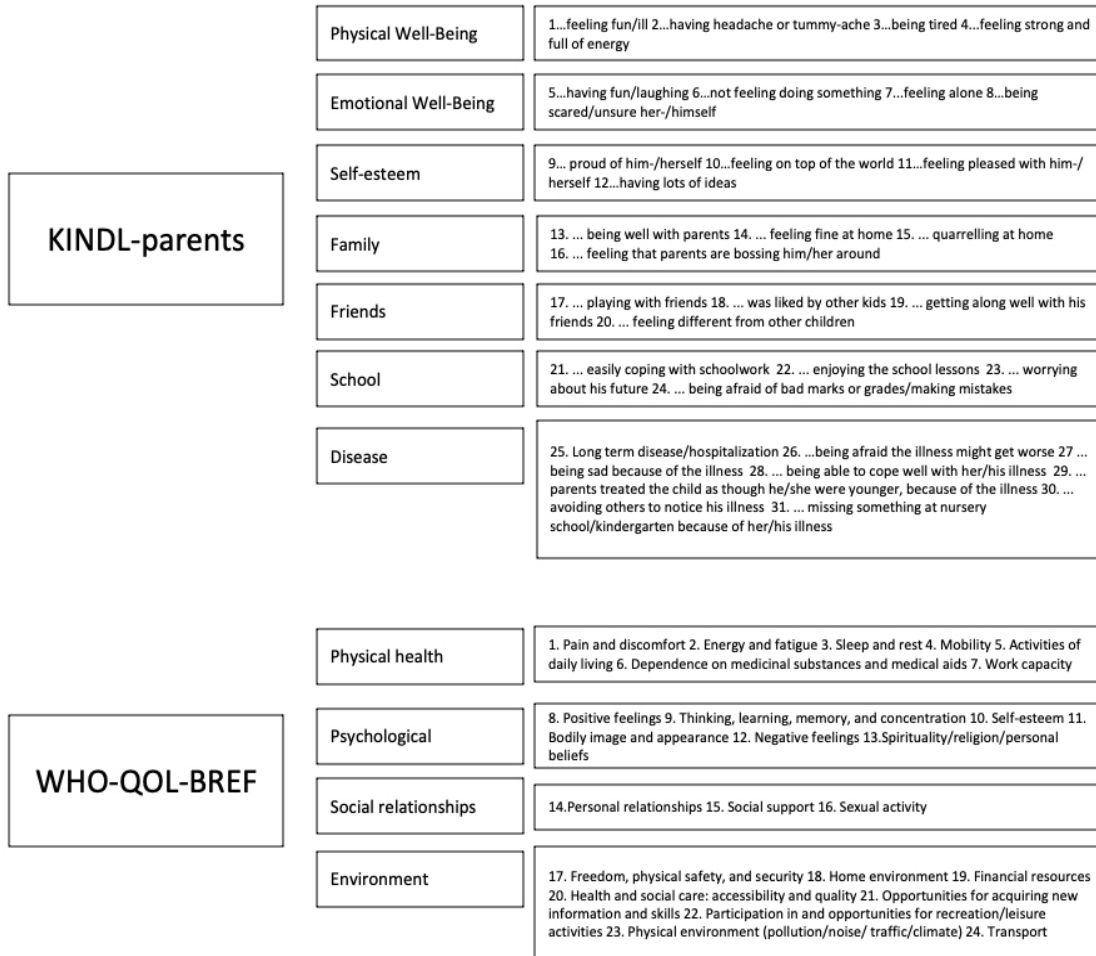
²Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Anabilim Dalı, Ankara

Giriş: Mukopolisakkaridoz (MPS), birden fazla sistemi tutan, birçok alt tipi olan, özel ihtiyaçları olan ve yaşam boyu bakım gerektiren bir hastalıktır. Yaşam kalitesi (YK), fiziksel-psikolojik iyilik hali, aile ve çevresel faktörlerle doğrudan ilişkilidir. Bu araştırma hem MPS hastalarında hem de onların bakım verenlerinde yaşam kalitesini etkileyen faktörleri araştırmayı amaçlamaktadır. **Gereç ve Yöntem:** MPS'li 37 hastanın sosyodemografik özellikleri, klinik bulguları ve özel ihtiyaçları sorgulandı; bunların arasında 28 pediatrik hasta KINDL-ebeveyn ölçeği kullanılarak YK açısından değerlendirildi. Otuz yedi hastanın bakım vereninin YK'ni değerlendirmek için Dünya Sağlık Örgütü Yaşam Kalitesi Değerlendirme Ölçeği (WHO-QoL-BREF) kullanıldı (Şekil 1).

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen hastaların ortalama yaşı 14 yılı. Soruları yanıtlayan ebeveynlerin %45,9'u anneler, %54,1'i babalardı. Sosyodemografik özelliklerin yaşam kalitesi üzerinde hiçbir etkisi olmadığı bulundu. MPS tip III hastaları, diğer tipler arasında benlik saygısı alanında en düşük ortalama puana sahipti. Enzim replasman tedavisi (ERT) alan hastalar, arkadaş alanında yüksek puan aldı. Uyku bozukluğu olan hastaların ve ebeveynlerinin fiziksel-psikolojik/duygusal alan puanları, olmayanlara göre daha düşük saptandı. İştah/yeme problemi olan hastalar benlik saygısı alanında düşük puan alırken, bakım verenleri sosyal ilişkiler alanında düşük puan aldı. Özel eğitime ihtiyaç duyan hastaların ve ebeveynlerinin psikolojik/duygusal alan puanları, olmayanlara göre daha düşüktü. Psikiyatri tedavisi görenlerde toplam puanın ve KINDL hastalık alanı puanlarının düşük olduğu saptandı.

Sonuç: Bu araştırma hem MPS hastalarında hem de bakım verenlerinde yaşam kalitesini etkileyen faktörleri aynı anda araştıran ilk çalışmadır. Uyku bozukluğu, iştah/yeme sorunları, özel eğitim ihtiyacı ve psikiyatrik tıbbi tedavi ihtiyacının hastaların ve bakım verenlerin yaşam kalitesini olumsuz etkilediği belirlenmiştir.

Anahtar Kelimeler: KINDL, Mukopolisakkaridoz, WHO-QoL-BREF, Yaşam Kalitesi



Şekil 1: Yaşam kalitesini değerlendiren ölçeklerin alanları (original başlık ve içerikleri ile sunulmuştur)

[PS-090]**Glukoserebrozidaz Enzim Düzeyi Analizi Gaucher Hastalığı Tanısı İçin Yeterli Midir? Geç Tanı Almış Bir Gaucher Tip 3C Olgusu**

Merve Koç Yekedüz¹, İlknur Sürücü Kara¹, Engin Köse¹, Özgür Demir², Fatma Tuba Eminoğlu¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Anabilim Dalı, Ankara

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Endokrinoloji ve Metabolizma Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Gaucher tip 3C, kardiyovasküler tutulum ve nörooftalmolojik bulguların ön planda olduğu bir lizozomal depo hastalığıdır. Burada geç tanı almış Gaucher hastalığı tip 3C olgusu sunulmuştur.

Olgu: Yirmi dört yaşında erkek olgu, 21 yaşından itibaren olan istemsiz el kol hareketleri (dystoni) nedeniyle nöroloji polikliniği başvurusunda vertikal bakış kısıtlılığı, miyokloni ve koreiform hareketler saptanması üzerine metabolik hastalıklar açısından kliniğimize danışıldı. Özgeçmişinde anne baba akrabalığı olan hastanın antenatal natal ve postnatal öyküsünde özellik yoktu. Hastanın gelişim basamakları normalken 3 yaşında başlayan istemsiz baş hareketleri nedeni ile tetkik edildiği öğrenildi. Kranial görüntüleme normal saptandığı, ileri tetkik edilmediği belirtildi. 12 yaşındayken diş çekimi sonrası durdurulamayan kanama nedeniyle tetkik edildiğinde anemi ve trombositopeni saptandığı belirlendi. Abdominal USG’de splenomegali saptandığı, hematoloji, gastroenteroloji ve nöroloji bilim dallarında takip edildiği ve tanı konulmadığı öğrenildi. Soygeçmişinde 19 yaşında abisinin kalp hastalığı nedeniyle hayatını kaybettiği öğrenildi. Ekokardiyografide aort kapakta kalsifikasyon, mitral kapak uç kısımlarında kalınlaşma saptandı. Abdominal USG’de hepatosplenomegali tespit edilen hastada lizozomal depo hastalıkları açısından bakılan tetkiklerinde glukoserebrozidaz [10,5 nmoL/sa/mg (>7)] düzeyi normalken, lysoGb1 [308,6nmol/L (0,2-3,7)] ve kitotirozidaz [2988 nmoL/sa/mL (0-120)] yüksek saptandı. Bakılan GBA gen analizinde NM-000157.4 c.1342G>C (p.ASP448His) homozigot varyant saptanarak Gaucher tip 3C tanısı konuldu. Hastaya velagluseraz-alfa tedavisi 60 Ü/kg/doz/2haftada düzenlendi. Kranial MRI’da hidrosefali, parsiyel empty sella, bifrontoparietalde periventriküler ve subkortikal alanlarda T2AG ve FLAIR sekansta hiperintens odaklar, kalvaryumda kalınlaşma ve sfenoidle ilişkili lezyon saptanan olgu nöroloji kliniği tarafından Parkinson bulguları açısından takibe alındı. Psikiyatri tarafından sertralin ve uyku düzenlenmesi için mirtazapin başlandı. Üniversiteye devam eden hastanın enzim replasman tedavisi, klinik ve laboratuvar takipleri devam etmektedir.

Sonuç: Gaucher hastaları farklı klinik bulgular ile pediatri/dahiliye, hematoloji, nöroloji, gastroenteroloji gibi birçok bölüme başvurabilmektedir. Tanı için hastalıkların farklılığı çok önemlidir. Hastamızda olduğu gibi Gaucher hastalarının bir kısmında normal glukoserebrozidaz düzeyi olabilmektedir. LysoGb1, kitotirozidaz ve GBA analizi bakılmaksızın sadece glukoserebrozidaz enzimi bakılması hastalığın atlanmasına neden olabilir.

Anahtar Kelimeler: Gecikmiş Tanı, Farkındalık, Gaucher Hastalığı, Tip 3C

[PS-091]**Ulusal Yenidoğan Tarama Programından Yönlendirilen Bebeklerin İzlemi**

Merve Koç Yekedüz, Engin Köse, Fatma Tuba Eminoğlu

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Anabilim Dalı, Ankara

Giriş: Fenilketonüri ve biotinidaz eksikliği ulusal tarama programında olan iki kalıtsal metabolik hastalıktır. Kesin tanı için ileri incelemeler gerekir.

Gereç ve Yöntem: Son 3 yılda yenidoğan tarama programından Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Bilim Dalı’na yönlendirilen bebeklerin dosyası taranmıştır.

Bulgular: Araştırmaya dahil edilen 62 bebeğin 39’u erkekti. Merkezimize başvuru ortanca yaşı 24 gündü. Bebeklerin %27,4’ü preterm, %71’i term, %1,6’sı postterm’dir. 60 bebeğin (%96,8) doğum tartısı 2500-4000 gram arasındaydı. Bebeklerin 22’sinin (%35,5) tarama testi alındığı esnada sarılığı, 10 bebeğin (%16,1) hastane yatış öyküsü vardı. On bir ailede (%17,7) akrabalık öyküsü, 2 tanesinin (%3,2) tanıli kardeş öyküsü vardı. Bebeklerin 35’i (%56,5) fenilketonüri, 27’si (%43,5) biotinidaz eksikliği şüphesi ile yönlendirildi. Fenilketonüri şüphesi ile yönlendirilen bebeklerin fenilalanin ortanca değeri ilk taramada 2,35 mg/dL (min-maks: 0,80-13,50), ikinci taramada 2,40 mg/dL (min-maks: 2,01-4,60) saptandı. Biotinidaz eksikliği ile yönlendirilen bebeklerin biotinidaz ortanca değeri ilk taramada 54,50 MRU (min-maks: 0,00-65,00), ikinci taramada 54,44 MRU (min-maks: 0,00-122,00) saptandı. Merkezimizde yapılan tetkiklere göre bebeklerin fenilalanin değeri 1., 2. ve 3.laboratuvar testinde sırasıyla ortanca 1,80 mg/dL (min-maks: 0,83-7,90), 2,20 mg/dL (min-maks: 0,69-6,00), 3,42 mg/dL (min-maks: 1,20-5,40) saptandı. Biotinidaz enzim düzeyi 1., 2. incelemelerde sırasıyla hastaların %48,1’i; %44,4’i oranlarında heterozigot eksiklik şeklinde saptandı. Biotinidaz eksikliği şüphesi ile yönlendirilen bebeklerin 20’sinin *BTB* geni çalışıldı, 5’inde homozigot, 3’ünde compound heterozigot, 10’unda heterozigot varyant saptandı. 2 bebeğin de *BTB* geni normaldi. Fenilketonüri şüphesi ile yönlendirilen bebeklerin 8’inde *PAH* geni sonuçlandı, 1’inde homozigot, 6’sında compound heterozigot, 1’inde heterozigot, varyant saptandı. Her iki grupta da henüz genetik incelemesi sonuçlanmamış hastalar mevcuttu. Fenilketonüri şüphesi ile yönlendirilen bebeklerin 12’sinde (%34,3) fenilalanin düzeyi hiperfenilalaninemi seviyesi ile uyumluyken, 1 hastada (%2,9) fenilketonüri seviyesindeydi. Biotinidaz eksikliği için yönlendirilen bebeklerin 15’ine (%55,6) biotin tedavisi, fenilketonüri için yönlendirilen bebeklerin 1’ine (%2,9) de diyet tedavisi başlandı.

Sonuç: Fenilketonüri ve biotinidaz eksikliği akraba olmayan ebeveyn çocuklarında da olabilir. Genetik inceleme sonuçlanana kadar biyokimyasal ipuçlarına göre tedavi ve takiplerin sürdürülmesi gerekir.

Anahtar Kelimeler: Biotinidaz Eksikliği, Fenilketonüri, Kalıtsal Metabolik Hastalıklar, Ulusal Tarama Programı, Yenidoğan Tarama Programı

[PS-092]**Mukopolisakaridosizli Hastalarda Karpal Tünel Sendromunun Değerlendirilmesinde Ultrasonografi Güvenilir Bir Yaklaşım Mıdır?**

Merve Koç Yekedüz¹, Engin Köse¹, Aslı İnci², Merve Feyza Yüksel³, Neslihan Doğulu¹, Birsal Şen Akova⁴, Nurşah Yeniay Süt³, Miraç Yıldırım³, Suat Fitöz⁴, Serap Teber³, Leyla Tümer², Fatma Tuba Eminoğlu¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Anabilim Dalı, Ankara

²Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Anabilim Dalı, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Anabilim Dalı, Ankara

⁴Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Radyoloji Anabilim Dalı, Ankara

Giriş: Çocukluk çağında karpal tünel sendromunun (KTS) en sık görülen nedenlerinden biri, çoğunlukla elektrofizyolojik analizle tanısı konulan mukopolisakkaridoz (MPS). Erişkin hastalarda ultrasonografi (US) KTS tanısına yardımcı olabilirken, pediatrik grupta bu konuda sınırlı deneyim bulunmaktadır. Bu çalışma, MPS'li hastalarda KTS tanısı ile ultrason sinir parametreleri arasındaki istatistiksel ilişkiyi değerlendirmektedir.

Gereç ve Yöntem: Çalışmaya katılanlar semptom, fizik muayene bulguları, elektrofizyolojik testler ve gri skala US açısından değerlendirildi. KTS tanısı Amerikan Ortopedi Cerrahları Akademisi'nin (AAOS) Karpal Tünel Sendromu Yönetimi: Kanıta Dayalı Klinik Uygulama Kılavuzu'na uygun olarak konuldu.

Bulgular: Çalışmaya yaşları 4,5-32,0 arasında olan 27 MPS hastası ve 4,3-26,0 yaşları arasında 30 sağlıklı kontrol dahil edildi. MPS grubundaki 54 bilekten 30'una KTS tanısı konuldu. Proksimal karpal tünel medyan kesit alanı (CSA), ön kol CSA ve bilek-önkol oranı (WFR), KTS'li MPS grubunun bileklerinde, KTS olmayanlara ve sağlıklı kontrollere göre daha yüksekti. WFR kesme noktası $\geq 1,35$, %56,6 (%95 CI: 43,7-74,5) duyarlılık ve %89,8 (%95 CI: 81,0-95,5) özgüllükteki, KTS tanısıyla tutarlı saptandı (ROC analizi, AUC=0,775, %95 CI: 0,673-0,877).

Sonuç: MPS hastalarında KTS tanısı için ultrasonografi elektrofizyolojik testlere uygun bir alternatif olarak değerlendirilebilir ve WFR değeri, el bileği veya önkol sinir bölgesi ölçümlerine göre daha anlamlı sonuçlar verebilir.

Anahtar Kelimeler: Karpal Tünel Sendromu, Mukopolisakkaridoz, Sinir İletim Çalışması, Ultrasonografi

[PS-093]**Konuşma Geriliği İle Başvuran Mukopolisakkaridoz Tip 3 Olgusu**

Sümeyye Evsile¹, Işıl Özer²

¹Amasya Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Amasya

²Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Çocuk Metabolizma Kliniği, Samsun

Amaç: Mukopolisakkaridozlar (MPS) heterojen klinik bulgular ile seyreden, nadir görülen bir lizozomal depo hastalığı grubudur. Farklı klinik bulgular ile seyreden alt tipler tanımlanmıştır. Santral sinir sistemi tutulum bulgularının daha sık gözlemlendiği tiplerden birisi Tip 3'tür. Bu çalışmanın amacı genel pediatri kliniklerine sıkça başvuran konuşma gecikmesi ve gelişme geriliği olan olgularının değerlendirilmesi sırasında altta yatabilecek nöro-metabolik hastalıklar olabileceğini hatırlatarak hekimlerin farkındalığını artırmak amaçlanmıştır.

Olgu: Bu olgu sunumunda dört yaşında konuşma geriliği ve hırçın davranışları olması sebebi ile başvuran, kaba yüz görünümü olan, ailesinde MPS tanılı birey olduğu öğrenilen ve yapılan genetik inceleme ile MPS Tip 3B tanısı almış bir çocuk olgu sunulmuştur.

Sonuç: Nöropsikiyatrik semptomlarla başvuran hastalarda mukopolisakkaridozların da akılda tutulması, idrar glikozaminoglikan düzeyi, periferik kandan enzimatik düzey bakılması ve gereğinde genetik analizlerin yapılması hastalar için kritik öneme sahiptir.

Anahtar Kelimeler: Konuşma Geriliği, Kaba Yüz Görünümü, Mukopolisakkaridoz

[PS-094]**Trombositopenili ve Stomatosit Saptanan Hastalarda Unutulmaması Gereken Tanı: Sitosterolemi**

Nazlı Melisa Ertem¹, İlknur Sürücü Kara², Hasan Fatih Çakmaklı³, Elif İnce³, Fatma Tuba Eminoğlu²

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

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Anabilim Dalı, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Sitosterolemi, nadir görülen lipid depo hastalığıdır. Otozomal resesif kalıttır. *ABCG5* veya *ABCG8* genindeki patojenik bialelik varyantlar kolesterol dışı sterolün, özellikle sitosterolün gastrointestinal sistemden aşırı emilimine ve safra yoluyla atılımının azalmasına neden olur. Sitosterolemide hemolitik anemi, stomatositler ve/veya trombositopeni, total kolesterol ve düşük yoğunluklu lipoprotein düzeylerinde yükseklik görülebilir. Erken yaşta ateroskleroz nedeniyle angina, miyokard enfarktüsü ve ani ölüm görülebilir. Burada, karın ağrısı ve ishal nedeniyle tetkik edilirken saptanan trombositopeni ve stomatositler nedeniyle sitosterolemi tanısı alan olgu sunulmuştur.

Olgu: On sekiz yaş erkek hasta, karın ağrısı ve günde 3-4 kez ishal nedeniyle çocuk polikliniğine başvurduğunda tetkiklerinde trombositopeni olması nedeniyle immün trombositopenik purpura ön tanısıyla yapılan periferik yaymasında makrotrombosit ve stomatosit görülmesiyle nadir trombositopeni nedenlerinin araştırılması için genetik analiz gönderildi, hastada *ABCG5* geninde birleşik heterozigot mutasyon [c.1440T>G; p. M480R (yeni mutasyon), c.1336C>T; p.R446*] saptandı. Plazma beta-sitosterol düzeyi yüksek olan hastaya fitosterolemi tanısı kondu. Tedavi için metabolizmaya danışıldı. Özgeçmişinde her iki gözden keratokonus nedeniyle operasyon öyküsü dışında özellik yoktu. Soygeçmişinde baba ve kız kardeşte hiperkolesterolemi tanısı dışında özellik yoktu. Muayenede ağırlığı 57,5 kg (<3 persentil), boy 174 cm (25-50 persentil), traube kapalı, dalak kot altı 2 cm ele geliyordu diğer sistemik muayenesi normaldi. Laboratuvarında trombosit düzeyi $25 \times 10^9/L$, total kolesterol düzeyi 189 mg/dL, düşük yoğunluklu lipoprotein düzeyi 121 mg/dL, lipoprotein a düzeyi 0,8 gr/L (referans aralığı: 0-0,74) diğer hemogram ve biyokimyasal parametreleri normaldi. Elektrokardiyografide minimal mitral yetmezlik, minimal aort yetmezliği vardı, efor testi normaldi, abdomen ultrasonografisinde hafif splenomegali vardı. Karotis arter doppler ultrasonografisinde sağ karotis arter bifurkasyon düzeyinde nonstenotik 1 mm çapında kalsifik plak mevcuttu. Ezetimib tedavisi başlandı (1x10 mg peroral), bitkisel yağlardan kısıtlı diyet başlandı. Üç ay sonra kontrole çağrıldı. Kontrolde hasta ezetimibden fayda görmüş, kilo alımı olmuş, ishali düzelmiş, karın ağrısı azalmıştı.

Sonuç: Nadir hastalıklarda küçük ipuçları tanıya ışık tutar. Açıklanamayan hematolojik anormallikleri olan hastaların sterol düzeyleri ölçülmelidir. Diyet ve ezetimibden sitosterolemi tanılı hastalar fayda görebilir.

Anahtar Kelimeler: İshal, Makrotrombosit, Sitosterolemi, Stomatosit, Trombositopeni

[PS-095]**Esmerleşme Şikayetiyle Başvuran Bir Hastanın Adrenal Yetmezlikten Adrenolökodistrofiye Uzanan Tanısı**

Gülçin Karacoban¹, İlknur Sürücü Kara², Tuğba Kontbay Çetin³, Merve Koç Yekedüz², Seda Kaynak Sahap⁴, Engin Köse⁵, Fatma Tuba Eminoğlu⁵

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

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

³Samsun Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Samsun

⁴Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Radyoloji Anabilim Dalı, Ankara

⁵Ankara Üniversitesi Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi, Ankara

Amaç: Adrenolökodistrofi, X'e bağlı resesif kalıtılan, dokularda çok uzun zincirli yağ asitlerinin birikmesi sonucu merkezi veya periferik sinir sistemi ve adrenal korteks tutulumu ile kendini gösteren bir peroksizomal hastalıktır. En sık görülen ve en şiddetli tablo çocukluk çağı serebral adrenolökodistrofi tablosudur. Adölesan dönem veya adrenomiyelönöropati ve/veya birincil adrenokortikal yetmezlik tipi de görülebilir. Başka nörolojik ve endokrinolojik bulgu ve semptom olmaksızın son yıllarda esmerleşme ve son zamanlarda uyuklama şikayetiyle başvuran adrenolökodistrofi tanısı alan olgumuz sunulmuştur.

Olgu: On bir yaş 6 aylık erkek hasta, son zamanlarda uyuklama, esmerleşme şikayetleriyle başvurdu. Daha önce babası gibi kumralken 5-6 yaşından beri deride esmerleşmenin artması ve son zamanlarda daha çok uyumak istemesi dışında özellik yoktu. Özsoy geçmişinde prenatal-natal-postnatal özellik yoktu, nöromotor gelişimi yaşitlarıyla uyumluydu. Hasta 5-6 yaşlarında 3-4 gün enfeksiyon nedeniyle hastanede yatmış ve o dönemden sonra esmerleşmeye başlamıştı. Anne-baba arasında akrabalık yok, dört kardeşi sağ sağlıklıydı. Hastanın 29 yaşında bir dayısının yürümede bozukluk, adrenal tutulum semptom ve bulguları nedeniyle adrenolökodistrofi tanısı aldığı, iki genç dayısının da esmerleşme nedeniyle ilaç kullandığı birinin ayaklarını sürüyerek yürüdüğü, annenin teyzesinin erkek çocuklarında adrenal yetmezlik tanısı olduğu ve birinin onlu yaşlarda vefat ettiği öğrenildi. Fizik muayenesinde yüzü ve tüm vücudu hiperpigmenteydi, sağ el bileği lateralinde 3x2 cm cafe aut lekesi vardı, diğer sistem muayene bulguları normaldi. Laboratuvar bulgularında, ACTH: 2000 pg/mL (7,2-63,3), kortizol: 2,79 µg/dL (4,30-22,4), glukoz: 103 mg/dL, Na: 135 mmol/L (136-146), hemogram, biyokimya ve diğer tetkikleri normaldi. Çok uzun zincirli yağ asitlerinden C24: 98,25 µmol/L (0-80), C26: 2,71 µmol/L (referans aralığı: 0-0,92), C26/22: 0,06 µmol/L (referans aralığı: 0,006-0,014), C24/22: 2,28 µmol/L (0,51-1,19) yüksekti diğerleri normaldi. Abdomen ultrasonografisi normaldi. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde Loes skoru 5 hesaplandı. Hastaya hidrokortizon tedavisi başlandı, genetik analizinde ABCD1 (c.1640A>G) hemizigot varyant saptandı. Adrenolökodistrofi tanısı alan hastaya kemik iliği nakli yapılması planlandı.

Sonuç: Aile öyküsünün sorgulanması önemlidir. Adrenal yetmezlik bulguları olan erkek hastalarda erken tanıyla tedavi şansı olabilen adrenolökodistrofi tanısı akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Adrenolökodistrofi, Adrenal Yetmezlik, Esmerleşme

[PS-096]**Üç Aylık Bebekte Huzursuzluk ve Emerken Yorulmanın Sebebi Olan Anemi Aslında Pearson Sendromunun Bir Bulgusuydu**

Abdullah Serhat Sengül¹, İlknur Sürücü Kara², Merve Koç Yekedüz², Neslihan Doğulu², Elif İnce³, Zarife Kuloğlu⁴, Engin Köse⁵, Fatma Tuba Eminoğlu⁵

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

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematolojisi Anabilim Dalı, Ankara

⁴Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji Anabilim Dalı, Ankara

⁵Ankara Üniversitesi Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi, Ankara

Amaç: Pearson Sendromu mitokondriyal DNA delesyonları sonucu oluşan kemik iliği yetmezliği, ekzokrin pankreas yetmezliği, laktik asidoz ve çoklu organ tutulumuyla seyreden prognozu kötü nadir görülen bir hastalıktır. Anemi ve laktik asidozu olan Pearson sendromu tanısı alan olgumuz sunulmuştur.

Olgu: Üç aylık kız hasta solukluk, emerken yorulma, huzursuzluk şikayetiyle çocuk acile başvurdu. Hastaya taşipneik olması ve bakılan hemoglobin değerinin 3 gr/dL olması nedeniyle eritrosit süspansiyonu verildi. Takiplerinde makrositer anemi, retikülositopeni, hafif nötropeni bulunması nedeniyle kemik iliği yetmezliği ile ilişkili sendromlar ön tanısıyla tetkiklerinin poliklinikten tamamlanması planlanarak taburcu edildi. Bir hafta sonra benzer şikayetlerle gelen ve pansitopenisi olan hastanın kan gazında bakılan laktat düzeylerinin kliniği ve laboratuvar bulguları stabilken de yüksek olması nedeniyle metabolizma birimine danışıldı. Öz-soy geçmişinde 38 haftalıkken 2200 gram sezaryen-seksiyo ile doğmuştu, postnatal 5. gün fototerapi gerektirmeyen sarılığı olmuştu. Anne-babası akraba değildi, babasında ankiroz spondilit, annesinde 2 yıl önce geçirilmiş bir inme atağı öyküsü, fibromyalji, ankiroz spondilit öyküsü vardı, iki kardeşi sağlıklıydı. Fizik muayenesinde soluk ve taşipneik olması dışında bir özellik yoktu. Yapılan tetkiklerinde pansitopeni, nötropeni, serum laktat düzeyinde yükseklik, idrarda organik asit analizinde mitokondriyal hastalıkla uyumlu atılımlar vardı (laktat, pirüvat, 3-Hidroksibütirat, malat yüksekti), diğer tetkikleri nonspesifikti. Abdomen ultrasonografisinde pankreas parankim ekojenitesinde hafif artış vardı. Göz ve işitme değerlendirmesi normaldi. Takiplerde yağlı ishali başlayan hastanın gaita mikroskopisinde bol yağ globülü vardı. Fekal elastaz düzeyi 27 mg/mL (<100 mg/mL ekzokrin pankreas yetmezliği ile uyumlu) idi. Beyin manyetik rezonans görüntülemesi ve spektroskopisinde ters lipit-laktat piki görüldü. Kemik iliği değerlendirilmesinde eritroid hipoplazi, vakuolizasyon bulguları ve ring sideroblastlar vardı. Hastada Pearson sendromu düşünüldü. Yapılan mitokondriyal DNA MLPA incelemesinde ATP6, COX3, ND3, ND4, ND5 genlerinde heteroplazmik delesyon saptandı. Pearson sendromunun klinik bulgularını açıklamaktaydı. Annenin genetik incelemesi normal saptandı ve spontan mutasyon olduğu anlaşıldı.

Sonuç: Hematolojik hastalıklara multisistemik bulgular eklenmişse mitokondriyal hastalıklar ayırıcı tanıda akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Anemi, Çocuk, Mitokondriyal Hastalık, Pearson Sendromu

[PS-097]**Dirençli Nöbetlerin Sebebi Adenilosüksinat Liyaz Eksikliği Olabilir**

İlknur Sürücü Kara¹, Engin Köse², Fatma Tuba Eminoğlu²

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

²Ankara Üniversitesi Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi, Ankara

Amaç: Adenilosüksinat liyaz (ADSL) eksikliği, ADSL genindeki mutasyonun neden olduğu pürin metabolizmasının nadir otozomal resesif bir defektidir. Üç aylıktan itibaren nöbetleri olan çoklu antiepileptik tedaviyle nöbetleri ancak kontrol altında olan Adenilosüksinat liyaz eksikliği tanısı koyduğumuz olgu sunuldu.

Olgu: Sekiz yaş yedi aylık epilepsi, serebral palsi tanısıyla takipli erkek hasta bazal metabolik tetkik sonuçlarıyla tarafımıza metabolik hastalıklar açısından danışıldı. Üç aylıktan itibaren dirençli nöbetleri olan hasta, çoklu antiepileptik ile takip edilmekteydi. Öz-soy geçmişinde 38 haftalıkken makat geliş nedeniyle sezaryen seksio yöntemiyle 2950 gram doğmuştu. Postnatal özellik olmamıştı. Üç aylık olduğunda ağlamama uyuşukluk ve ara ara inlemesi nedeniyle gittikleri çocuk doktorunda nöbet geçirdiği fark edilmiş ve EEG’de epileptik aktivite olması nedeniyle antiepileptik başlanmıştı. Dirençli nöbetleri nedeniyle aralıklı hastane yatışları olmuştu. Hiçbir zaman başını dik tutamamış, oturamamış ve yürüyememişti, etrafla ilgisizdi. Anne ve babası kuzendi. Hastanın iki kardeşi sağ sağlıklıydı. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı: 21,5 kg (3-10 persentil), boyu 119 cm (SDS: -2,02), baş çevresi 50 cm (3 persentil), skolyoz, bilateral ayaklarda klonus, alt ekstremitelerde bilateral belirgin rijidite ve tonus artışı vardı, gelişim basamakları geriye. Tetkiklerinde bazal metabolik tetkiklerinde ve lizozomal tetkiklerinde spesifik bir özellik yoktu. Uyku elektroensefalografisinde bilateral frontalde fokal epileptik aktivite bulguları mevcuttu. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde bilateral temporobazalde ve silvian fissür düzeyinde belirginleşen serebral ve serebellar atrofi, ventriküler kompartmanda atrofiye ikincil genişleme, beyaz cevherde bilateral talamus, kaudat nükleus ve putamende difüzyon görüntülemesinde simetrik T2A ve FLAIR’da intensite artışları olan hastadan yapılan yeni nesil dizileme çalışması sonucu ADSL geninde homozigot c.1277G>A varyantı saptandı, hastanın mevcut klinik durumunu açıklamaktaydı. **Sonuç:** Ölümcül neonatal form ve yavaş ilerleyen form arasında geniş bir yelpazede karmaşık bir klinik tabloyla karşımıza çıkabilen Adenilosüksinat liyaz eksikliğinde epilepsi, zeka geriliği, hipotoni, mikrosefali ve ensefalopati gibi çeşitli nörolojik semptomlar olabilir. Tedaviye dirençli nöbetler araştırılırken altta yatan nadir kalıtsal metabolik hastalıklar da unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: Adenilosüksinat Liyaz Eksikliği, Epilepsi, Hipotoni, Çocuk

[PS-098]**Çoklu Organ Tutulumlarında Mitokondriyal Hastalıkları
Düşünmeliyiz: RRM2B Mutasyonu Olan Kız Hasta**

İlknur Sürücü Kara¹, Engin Köse², Fatma Tuba Eminoğlu²

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

²Ankara Üniversitesi Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi, Ankara

Amaç: RRM2B genindeki otozomal dominant veya otozomal resesif mutasyonlar sonucunda beyin, böbrekler ve iskelet kaslarının etkilendiği mitokondriyal DNA idame defektidir, çoklu organ bozukluğuna neden olur. İnfanitil dönemde başlayıp klinik bulguları giderek belirginleşen RRM2B mutasyonu olan olgumuz sunulmuştur.

Olgu: On bir yaş kız hasta zayıflık ve çarpık bacaklılık şikayetiyle başvurdu. Bu şikayetlerle yedi yaşından itibaren dış merkezde hipofosfatemik rikets nedeniyle düzensiz takipliydi. Hastanemizdeki değerlendirme sonucunda Fanconi sendromu, hipofosfatemik rikets, fosfatüri, tübüler proteinüri saptanması nedeniyle metabolik hastalıklar açısından çocuk metabolizmaya danışıldı. Özgeçmişinde Prenatal-natal-postnatal özellik yoktu. Bir buçuk yaşında destekli oturma, iki buçuk yaşında yürümeye başlama, destekli zorlanarak yürüyebilme, gelişimsel gecikme ve konuşmada gecikme öyküsü vardı. Çok sayıda hastane yatışı olmuştu. Soy geçmişinde anne ve baba amca çocuklarıydı, babası 48 yaşında, koroner arter hastalığı ve anjio öyküsü vardı. Bir kardeşi 40 günlükken beslenememiş zayıflamış eksitus olmuş, bir kız kardeşi bir yaşına kadar normalken bir yaşından sonra kilo vermeye başlamış iki yaşında eksitus olmuş, bir kız kardeşinde altı yaşından sonra başlayan hızlı ilerleyen hipofosfatemik raşitizm, Fanconi sendromu nöromotor regresyonu olmuş ve 14 yaşındayken çoklu organ yetmezliğinden exitus olmuştu. Hastamızın fizik muayenesinde vücut ağırlığı: 13,7 kg (SDS: -5,29), boyu: 107 cm (SDS: -5,53), pektus karinatum, kaşetik görünüm, bacaklarda belirgin X deformitesi vardı, annesinin desteği ile zorlanarak yürüyordu ve çabuk yoruluyordu. Laboratuvar tetkiklerinde proteinüri, glukozüri, serum potasyum ve fosfor düzeyi düşüklüğü, alkalin fosfataz düzeyi yüksekliği vardı. Hastada fanconi sendromu, hipofosfatemik rikets, bilateral sensörinöral işitme kaybı, fosfatüri, tübüler proteinüri, malnütrisyon, dil, bilişsel ve hareket alanlarında gecikme, aort kökünde hafif genişleme, optik disk solukluğu, retinal dejenerasyon bulguları vardı. Hastada çoklu organ tutulumu olması nedeniyle istediğimiz yeni nesil dizileme çalışması sonucu RRM2B geninde daha önce literatürde bildirilmemiş c.287>C (p.Phe96Ser) varyantı saptandı, hastanın mevcut klinik durumunu açıklamaktaydı.

Sonuç: Gelişimsel gecikme, malnütrisyon, kronik ilerleyici görme sorunları, pitozis, ekstremitte kas güçsüzlüğü, hipotonisite, renal tübülöpati, ataksi, sağırılık ve laktik asidozu olan hastalarda mitokondriyal hastalıklar düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: Fanconi sendromu, hipofosfatemik rikets, kas güçsüzlüğü, mitokondriyal hastalık, RRM2B mutasyonu

PS-099]**Katarakt, Gelişimsel Gecikme, Karaciğer Hastalığı Olan
Diskeratozis Konjenita Tanılı İki Kardeş Olgu**

İlknur Sürücü Kara¹, Aysel Mehdilli¹, Duygu Duman², Fatma Tuba Eminoğlu²

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

²Ankara Üniversitesi Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi, Ankara

Amaç: Diskeratozis konjenita, displastik tırnaklar, üst göğüs ve/veya boyunda retiküler pigmentasyon, oral lökoplaki üçlüsü ile karakterize (herkeste olmayabilir), ilerleyici kemik iliği yetmezliği, solid tümörler, pulmoner fibrozis, karaciğer hastalığı, gastrointestinal telenjiyektaziler, avasküler nekroz, gelişimsel gecikme, serebellar hipoplazi, bilateral retinopati ve intrakraniyal kalsifikasyonların görüldüğü otozomal resesif nadir bir hastalıktır. NHP2 mutasyonunun sebep olduğu diskeratozis konjenita tanısı koyduğumuz iki kardeş olgu sunuldu.

Olgu: Yürüyememe, görmede azalma şikayetiyle hastanemize getirilen hasta gelişimsel gecikme ve katarakt olması nedeniyle tarafımıza danışıldı. Öz-soy geçmişinde prenatal-natal-postnatal özellik yoktu. Bir yaşında sıralamaya başlamış, 24 aylık olmasına rağmen hala desteksiz yürüyememişti. Anne-baba akrabaydı, 19 yaşındaki abisinde katarakt, epilepsi, mental retardasyon, kriptojenik karaciğer sirozu, sitopeni, hipersplenizm vardı. Annenin ve babanın erkek kardeşlerinde sağırılık, babanın kardeşinin çocuğu ve torununda otizm ve görme problemi vardı. Fizik muayenede boy, kilo ve baş çevresi üç persentildi, bilateral kataraktı vardı, destekle yürüyebiliyordu. Tetkiklerinde, hemogram, biyokimyasal testleri, bazal metabolik tetkikleri, kolesterol ve 7-dehidrokolesterol düzeyi, lizozomal paneli, konjenital glikozilasyon defeklerine yönelik tetkikleri, kromozom analizi tüm ekzom analizi normaldi. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde her iki bazal ganglion, talamus ve paryetalde beyaz cevherde hipointens odaklar vardı. Tüm genom analizi çalışılmaya başlandı. Katarakt nedeniyle opere olan, gelişimsel gecikmesi için özel eğitime devam eden hasta son kontrolünde sekiz yaşındaydı, grade üç özefagus varisleri, pansitopenisi, beyin manyetik rezonans görüntülemesinde bilateral periventriküler beyaz cevherde hipo-dismiyelinizan bulgular ve bazal gangliyonlar-talamus-paryetal beyaz cevherde-ponsta multipl kalsifikasyon odakları, abdomen ultrasonografisinde karaciğer parankiminde belirgin kaba heterojen granüler görünüm, periportal ekojenite artışı, splenomegali, şüpheli kollateral splenorenal kollateral yapılar vardı. Tüm genom analizinde NHP2 geninde anne ve babada heterozigot mutasyon, hastamız ve abisinde homozigot mutasyon saptandı.

Sonuç: Çoklu sistem tutulumu, akraba evliliği ve benzer bulguların olduğu aile bireyleri varsa hastalarda diskeratozis konjenita gibi çok nadir görülebilen hastalıklar olabilir. Hastaların uzun süreli takibinde yeni klinik bulgular gelişebilir, tüm ekzom analizi normal olan metabolik hastalık şüphesi olan olgulara tüm genom analizi tanıya götürebilir.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, diskeratozis konjenita, intrakraniyal kalsifikasyon, katarakt, karaciğer hastalığı

[PS-100]**Biyotinidaz Eksikliğinde Genotip-Fenotip İlişkisinin Değerlendirilmesine Farklı Bir Yaklaşım: Biyotinidaz Enzim Aktivitesinin Tekrarlı Ölçümü**

İlknur Sürücü Kara¹, Engin Köse², Merve Koç Yekedüz¹,
Fatma Tuba Eminoğlu²

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

²Ankara Üniversitesi Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi, Ankara

Giriş: Biotin, yağ asidi sentezinde, glukoneogenezde, amino asit katabolizmasında rol oynayan önemli bir vitamindir. Biyotinidaz enzimi, biyotini serbest bırakan ve geri dönüştüren enzimdir. Biyotinidaz enzim eksikliği, BTM gen varyantlarının neden olduğu otozomal resesif bir hastalıktır. Rezidüel enzim aktivitesinin varlığına bağlı olarak, biyotinidaz enzim aktivitesi normal bireylerde olması gereken ortalama serum enzim aktivitesinin %10'unun altındaysa derin eksiklik, %10-30 arasındaysa kısmi enzim eksikliği olarak tanımlanır. Derin enzim aktivitesi eksikliği olan hastalarda alopesi, egzama, seboreik dermatit benzeri döküntüler, immünolojik fonksiyon bozukluğuna bağlı viral ve fungal enfeksiyonlar, hipotoni, ataksi, nöbetler, gelişme geriliği, konjonktivit, görme sorunları (optik atrofi gibi) ve nörosensöriyel sağırılık görülebilir. Biotin tedavisi ile diğer bulgular gerileyebilirken, optik atrofi ve nörosensöriyel sağırılık geri dönüşümsüzdür. Çalışmamızda biyotinidaz enzim eksikliği olan hastalarda tekrarlanan biyotinidaz enzim ölçümlerine dayanarak genotip-fenotip ilişkisini değerlendirmeyi amaçladık.

Gereç ve Yöntem: Biyotinidaz enzim eksikliği olan hastaların hastane dosya bilgileri geriye dönük olarak değerlendirildi. İlk ve tekrarlanan enzim aktivite değerlendirmeleri sonrasında BTM gen mutasyonları ile biyotinidaz enzim aktivitesi arasındaki ilişki analiz edildi.

Bulgular: Çalışmaya yüz on hasta dahil edildi. İlk enzim değerlendirmesinde hastaların 15'inde (%13,6) derin biyotinidaz enzim eksikliği, 63'ünde (%57,3) kısmi biyotinidaz enzim eksikliği, 32'sinde (%29,1) heterozigot biyotinidaz enzim eksikliği tespit edildi. BTM genetik analizinde 42 (%38,2) homozigot, 42 (%38,2) heterozigot ve 26 (%23,6) bileşik heterozigot varyant ortaya çıktı. En yaygın homozigot varyant olan p.Asp444His, 130 tekrarlanan enzim ölçümü ile değerlendirildi ve olguların %55,4'ünde kısmi biyotinidaz enzim eksikliği, olguların %43,8'inde heterozigot biyotinidaz enzim eksikliği ve birinde (%0,8) derin biyotinidaz enzim eksikliği ile uyumluydu. Takip sırasında 17 hastada klinik semptomlar gelişmişti ve bunların %70,6'sı nörogelişimle ilgiliydi.

Sonuç: Çalışmamız biyotinidaz eksikliği olan hastalarda biyotinidaz enzim aktivitesinin tekrarlanan ölçümleri yoluyla genotip-fenotip ilişkisini değerlendiren bugüne kadarki ilk çalışmadır. Çalışma, biyotinidaz enzim aktivitesinin tek başına biyotinidaz enzim eksikliğinin teşhisinde veya hastalığın ciddiyetinin değerlendirilmesinde yetersiz olduğunu, biyotinidaz enzim eksikliğinin kesin tanısı için genetik incelemelerin de gerekli olduğunu ortaya koymaktadır.

Anahtar Kelimeler: Biyotinidaz Enzim Aktivitesi, BTM Geni, Tekrarlı Ölçüm

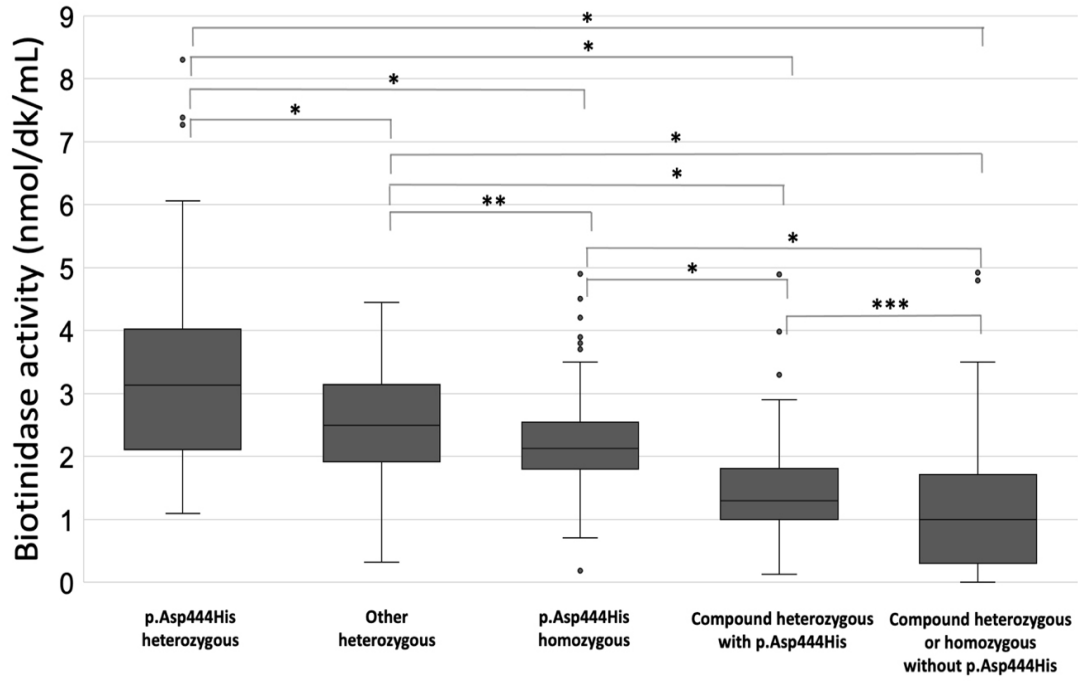
Tablo 1: BTD geninde homozigot veya bileşik heterozigot mutasyon bulunan hastalarda ilk ve tekrarlanan değerlendirmelerde BTD gen mutasyon analizi ve biyotinidaz enzim aktivitesi

BTD mutasyonları	Hasta sayısı n (%)	Cinsiyet (K/E) n (%)	Biyotinidaz enzim aktivitesinin ilk değerlendirmesi				Biyotinidaz enzim aktivitesinin tekrarlanan değerlendirmesi						
			Ağır biyotinidaz eksikliği n (%)	Kısmi biyotinidaz eksikliği n (%)	Heterozigot biyotinidaz eksikliği n (%)	Normal biyotinidaz enzim aktivitesi n (%)	Biyotinidaz enzim aktivite analizi sayısı n	Biyotinidaz seviyeleri (nmol/min/ml) Mean ± SD (min-max) Median [25. – 75. persentil]	Biyotinidaz enzim aktivite %'si Mean ± SD (min-max) Median [25. – 75. persentil]	Ağır biyotinidaz eksikliği n (%)	Kısmi biyotinidaz eksikliği n (%)	Heterozigot biyotinidaz eksikliği n (%)	Normal biyotinidaz enzim aktivitesi n (%)
BTD geninde homozigot veya bilesik heterozigot mutasyon bulunan hastalar													
p.Asp444His homozigot	28 (41,2)	13 (46,4) / 15 (53,6)	1 (3,6)	15 (53,5)	12 (42,9)	0 (0)	130	2,2 ± 0,8 (0,2-4,9) 2,1 [1,8-2,5]	29,9 ± 9,8 (2,7-69,9) 28,9 [24,7-35,1]	1 (0,8)	72 (55,4)	57 (43,8)	0 (0)
p.Asp444His/p.Arg157His	8 (11,8)	5 (62,5) / 3 (37,5)	1 (12,5)	6 (75)	1 (12,5)	0 (0)	40	1,5 ± 0,7 (0,7-3,9) 1,5 [1,1-1,8]	21,0 ± 9,6 (9,4-56,9) 19,3 [15,5-25,3]	3 (7,5)	32 (80)	5 (12,5)	0 (0)
p.Arg157His homozigot	7 (10,3)	2 (28,6) / 5 (71,4)	6 (85,7)	1 (14,3)	0 (0)	0 (0)	28	0,5 ± 0,3 (0,1-1,2) 0,5 [0,3-0,7]	7,1 ± 3,9 (1,3-17,1) 6,7 [3,9-9,9]	22 (78,6)	6 (21,4)	0 (0)	0 (0)
p.C33Fs*36 homozigot	4 (5,9)	2 (50,0) / 2 (50,0)	4 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	8	0,2 ± 0,1 (0,0-0,7) 0,1 [0,1-0,2]	2,6 ± 3,1 (0,1-10,0) 1,9 [0,8-2,8]	8 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
p.Asp444His/p.Cys418Ser	3 (4,4)	2 (66,6) / 1 (33,3)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)	13	1,2 ± 0,6 (0,5-2,1) 1,2 [0,7-1,8]	17,1 ± 8,3 (5,8-29,5) 17,1 [9,3-25,8]	3 (23,1)	10 (76,9)	0 (0)	0 (0)
p.Asp444His/p.Thr532Met	3 (4,4)	3 (100) / 0 (0)	0 (0)	3 (100)	0 (0)	0 (0)	23	1,4 ± 0,5 (0,1-2,2) 1,4 [1,0-1,9]	19,5 ± 6,5 (1,9-28,6) 19,9 [14,3-25,4]	1 (4,3)	22 (95,7)	0 (0)	0 (0)
p.Gly14fs*35/p.Cys13Phe	2 (2,9)	0 (0) / 2 (100)	0 (0)	2 (100)	0 (0)	0 (0)	9	1,2 ± 0,3 (0,8-1,7) 1,1 [0,9-1,4]	33,2 ± 16,0 (14,3-56,8) 31,0 [18,1-47,9]	0 (0)	4 (44,4)	5 (55,6)	0 (0)
p.Asp444His/p.C33Fs*36	1 (1,5)	1 (100) / 0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	4	1,4 ± 0,3 (0,6-2,0) 1,3 [0,9-1,8]	19,4 ± 2,6 (15,7-21,9) 20,0 [16,8-21,4]	1 (25)	3 (75)	0 (0)	0 (0)
p.Asp444His/p.Cys13Phe1Ser36	1 (1,5)	0 (0) / 1 (100)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	7	1,4 ± 0,5 (0,9-2,5) 1,3 [1,0-1,5]	18,6 ± 5,3 (14,0-28,9) 18,4 [14,3-21,4]	0 (0)	6 (85,7)	1 (14,3)	0 (0)
p.Asp444His/p.Cys143Phe	1 (1,5)	1 (100) / 0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	9	1,2 ± 0,3 (0,8-1,7) 1,1 [0,9-1,4]	15,9 ± 3,2 (11,5-20,8) 15,0 [13,2-18,8]	0 (0)	9 (100)	0 (0)	0 (0)
p.Asp444His/p.Gly290Glu	1 (1,5)	1 (100) / 0 (0)	1 (100)	0 (0)	0(0)	0 (0)	4	1,0± 0,8 (0,6-1,9) 0,8 [0,6-1,6]	14,4 ± 8,7 (8,6-27,2) 10,9 [8,9-23,3]	2 (50)	2 (50)	0 (0)	0 (0)

Tablo 1: BTD geninde homozigot veya bileşik heterozigot mutasyon bulunan hastalarda ilk ve tekrarlanan değerlendirmelerde BTD gen mutasyon analizi ve biyotinidaz enzim aktivitesi													
BTD mutasyonları	Hasta sayısı n (%)	Cinsiyet (K/E) n (%)	Biyotinidaz enzim aktivitesinin ilk değerlendirmesi					Biyotinidaz enzim aktivitesinin tekrarlanan değerlendirmesi					
			Ağır biyotinidaz eksikliği n (%)	Kısmi biyotinidaz eksikliği n (%)	Heterozigot biyotinidaz eksikliği n (%)	Normal biyotinidaz enzim aktivitesi n (%)	Biyotinidaz enzim analizi sayısı n	Biyotinidaz enzim seviyeleri (nmol/min/mL) Mean ± SD (min-max) Median [25. – 75. persentil]	Biyotinidaz enzim aktivite %'si Mean ± SD (min-max) Median [25. – 75. persentil]	Ağır biyotinidaz eksikliği n (%)	Kısmi biyotinidaz eksikliği n (%)	Heterozigot biyotinidaz eksikliği n (%)	Normal biyotinidaz enzim aktivitesi n (%)
p.Asp444His/p. Gly293Asp	1 (1,5)	0 (0) / 1 (100)	0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	5	2,0± 0,4 (1,8-2,9) 2,1 [2,0-2,7]	29,7 ± 6,9 (19,3-38,3) 29,4 [24,3-35,4]	0 (0)	3 (60)	2 (40)	0 (0)
p.Asp444His/p. Gly460Glu	1 (1,5)	0 (0) / 1 (100)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	4	2,3 ± 0,4 (1,95-2,9) 2,1 [2,0-2,7]	32,6 ± 6,2 (28,1-41,8) 30,2 [28,5-39,0]	0 (0)	2 (50)	2 (50)	0 (0)
p.Asp444His/p. Val457Leu	1 (1,5)	0 (0) / 1 (100)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	5	1,2 ± 0,3 (1,0-1,8) 1,1 [1,0-1,5]	17,0 ± 5,1 (13,6-26,0) 15,4 [13,9-20,9]	0 (0)	5 (100)	0 (0)	0 (0)
p.Arg79Cys/p. Tyr454Cys	1 (1,5)	0 (0) / 1 (100)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	5	1,9 ± 0,6 (0,7-2,1) 1,6 [1,2-1,9]	25,1 ± 7,8 (7,7-28,1) 24,9 [12,5-24,0]	1 (20)	4 (80)	0 (0)	0 (0)
p.Arg157His/p. Thr532Met	1 (1,5)	0 (0) / 1 (100)	0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	5	2,5 ± 0,5 (1,6-3,6) 2,4 [2,1-2,9]	33,5 ± 5,6 (23,4-38,8) 32,5 [29,7-36,8]	0 (0)	2 (40)	3 (60)	0 (0)
p.Arg209His homozigot	1 (1,5)	0 (0) / 1 (100)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	6	1,0± 0,4 (0,3-1,3) 1,0 [0,8-1,2]	13,3 ± 5,9 (3,5-19,1) 14,3 [8,7-17,4]	1 (16,7)	5 (83,3)	0 (0)	0 (0)
p.Asp304Val homozigot	1 (1,5)	1 (100) / 0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	4	2,6 ± 0,7 (2,0-3,5) 2,5 [2,0-3,3]	34,8 ± 6,3 (28,5-40,3) 35,2 [28,9-40,3]	0 (0)	1 (25)	3 (75)	0 (0)
p.Gly144S*35/p. Cys13PheSer36	1 (1,5)	1 (100) / 0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	4	1,5 ± 0,3 (1,1-1,9) 1,4 [1,2-1,8]	16,9 ± 4,1 (12-20,2) 17,5 [14-18,6]	0 (0)	4 (100)	0 (0)	0 (0)
p.Thr176Arg homozigot	1 (1,5)	0 (0) / 1 (100)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	6	0,1± 0,1 (0,0-0,3) 0,1 [0,1-0,2]	1,8 ± 1,6 (0,0-4,8) 1,4 [1,1-2,6]	6 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Total	68 (100)	32 (47,1) / 36 (52,9)	14 (20,5)	39 (57,4)	15 (22,1)	0 (0)	319	1,32 ± 0,9 (0,0-4,9) 1,2 [0,8-1,8]	18,2 ± 11,8 (0,0-69,9) 16,7 [10,8-24,4]	49 (15,4)	192 (60,2)	78 (24,4)	0 (0)

Tablo 2: BTD geninde heterozigot mutasyon bulunan hastalarda ilk ve tekrarlanan değerlendirmelerde BTD gen mutasyon analizi ve biyotinidaz enzim aktivitesi

Biyotinidaz enzim aktivitesinin ilk değerlendirmesi														Biyotinidaz enzim aktivitesinin tekrarlanan değerlendirilmesi									
BTD mutasyonları	Hasta sayısı n (%)	Cinsiyet (K/E) n (%)	Ağır biyotinidaz eksikliği n (%)	Kısmi biyotinidaz eksikliği n (%)	Heterozigot biyotinidaz eksikliği n (%)	Normal biyotinidaz enzim aktivitesi n (%)	Biyotinidaz enzim aktivite analizi sayısı n	Biyotinidaz enzim seviyeleri (nmol/min/mL) Mean ± SD (min-max) Median [25. – 75. persentil]	Biyotinidaz enzim aktivite %'si Mean ± SD (min-max) Median [25. – 75. persentil]	Ağır biyotinidaz eksikliği n (%)	Kısmi biyotinidaz eksikliği n (%)	Heterozigot biyotinidaz eksikliği n (%)	Normal biyotinidaz enzim aktivitesi n (%)										
p.Asp444His heterozigot	18 (42,9)	6 (33,3) / 12 (66,6)	0 (0)	12 (66,6)	6 (33,3)	0 (0)	64	44,9 ± 21,2 (15,7-118,6) 42,7 [29,9-52,1]	0 (0)	19 (29,7)	40 (62,5)	5 (7,8)											
p.Arg157His heterozigot	5 (11,9)	2 (40,0) / 3 (60,0)	0 (0)	2 (40)	3 (60)	0 (0)	19	35,3 ± 7,8 (21,2-51,4) 35,7 [29,3-39,9]	0 (0)	5 (26,3)	14 (73,7)	0 (0)											
p.Thr532Met heterozigot	5 (11,9)	1 (20,0) / 4 (80,0)	1 (20)	3 (60)	1 (20)	0 (0)	21	30,9 ± 10,5 (4,6-43,9) 32,9 [23,9-38,5]	1 (4,8)	5 (23,8)	15 (71,4)	0 (0)											
p.Cys186Tyr heterozigot	3 (7,1)	0 (0) / 3 (100)	0 (0)	2 (66,6)	1 (33,3)	0 (0)	20	38,8 ± 13,5 (17,1-63,6) 40,5 [26,1-51,1]	0 (0)	8 (40)	12 (60)	0 (0)											
p.Asp523His heterozigot	2 (4,8)	0 (0) / 2 (100)	0 (0)	1 (50)	1 (50)	0 (0)	5	31,5 ± 9,9 (18,7-43,9) 30,5 [22,6-41,0]	0 (0)	2 (40)	3 (60)	0 (0)											
p.Cys13PheHis heterozigot	2 (4,8)	0 (0) / 2 (100)	0 (0)	0 (0)	2 (100)	0 (0)	6	34,2 ± 5,6 (28,5-43,8) 33,1 [29,6-38,6]	0 (0)	2 (33,3)	4 (66,6)	0 (0)											
p.Cys13Phe heterozigot	1 (2,4)	0 (0) / 1 (100)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	4	30,1 ± 10,8 (18,1-43,4) 30,1 [24,1-38,6]	0 (0)	2 (50)	2 (50)	0 (0)											
p.Gln456His heterozigot	1 (2,4)	0 (0) / 1 (100)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	4	35,6 ± 13,1 (18,1-49,7) 37,2 [22,5-46,9]	0 (0)	1 (25)	3 (75)	0 (0)											
p.Gly14fs*35 heterozigot	1 (2,4)	0 (0) / 1 (100)	0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	4	35,2 ± 5,4 (25,5-44,1) 36,6 [27,5-41,1]	0 (0)	1 (25)	3 (75)	0 (0)											
p.Leu342Ter heterozigot	1 (2,4)	0 (0) / 1 (100)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	4	22,8 ± 9,6 (13,2-36,1) 24,0 [21,7-31,3]	0 (0)	3 (75)	1 (25)	0 (0)											
p.Thr224Ile heterozigot	1 (2,4)	0 (0) / 1 (100)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)	5	30,0 ± 9,7 (19,2-41,2) 27,8 [21,0-40,1]	0 (0)	3 (60)	2 (40)	0 (0)											
p.Tyr428Cys heterozigot	1 (2,4)	1 (100) / 0 (0)	0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	5	34,7 ± 12,1 (22,2-46,6) 36,1 [29,6-41,1]	0 (0)	1 (20)	4 (80)	0 (0)											
p.Tyr536* heterozigot	1 (2,4)	0 (0) / 1 (100)	0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	4	37,3 ± 14,4 (24-53) 43,3 [36,1-46,9]	0 (0)	1 (25)	3 (75)	0 (0)											
Total	42 (100)	10 (23,8) / 32 (76,2)	1 (2,4)	24 (57,1)	17 (40,5)	0 (0)	165	34,6 ± 14,4 (2,7-118,6) 32,3 [26,5-40,5]	1 (0,6)	53 (32,1)	106 (64,2)	5 (3,1)											



Şekil 1: p.Asp444His varyantının biyotinidaz enzim aktivitesine etkisi

*p<0,001, **p=0,316, ***p=0,594

[PS-101]**Mesalazin Kullanımına Bağlı İdrar Renk Değişikliği: Olgu Sunumu**

Mehmet Emir Eren¹, Deniz Yaşar¹, Asuman Nur Karhan²,
Aysun Çaltık Yılmaz³

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Kliniği, Ankara

³Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Nefroloji Bilim Kliniği, Ankara

Amaç: Ülseratif kolit (ÜK) kolonda mukozal enflamasyona yol açan, etiyojisi belli olmayan ve küratif tedavisi olmayan kronik enflamatuar bir hastalıktır. Mesalazin, hafif-orta dereceli ÜK hastaları için kullanılan 5-aminosalisilik asit bileşiminden oluşan birinci basamak bir tedavidir. Mesalazin kullanıma bağlı nadir nefrotoksik yan etkiler bildirilmiştir. İntersitisyel nefrit, tübüler proteinüri, renal tübüler asidoz, minimal değişim hastalığı, Fankoni sendromu, nefrolitiazis ve hematüri nadir bildirilen yan etkilerdendir. Mesalazinin majör metaboliti N-asetil-5-aminosalisik asit, yüzey temizleyicilerle özellikle sodyum hipoklorit gibi maddelerle etkileşime girerek idrarda renk değişikliğine yol açmaktadır. Nadir görülen bu yan etki aileleri ve hekimleri tedirgin edebilmekte, ileri tetkik ve ilaç değişikliği gibi durumlara neden olmaktadır. Bu olgu ile mesalazin kullanımının benign bir yan etkisi olan idrarda renk değişikliğine dikkat çekilmek istenmiştir.

Olgu: On bir yaşında erkek hasta, ÜK tanısı ile mesalazin lavman kullanımının 3. haftasında gelişen idrarının tuvalet yüzeylerinde kırmızı renk bırakma şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Hastanın ilk idrar rengi berrak olup, tuvalet yüzeylerine değdiği alanlarda yer yer pembe - kırmızı renk bırakmakta ve hastanın eş zamanlı cam renkli kapta olan idrarı berrak olarak tarifiilenmekteydi. Eşlik eden karın ağrısı, yan ağrısı yoktu. Ateş, idrar yaparken yanma, ağrı tariflemiyordu. Hastanın hastanede alınan idrar örneğinde makroskopik ya da mikroskopik hematüri saptanmadı. Tam idrar tetkikinde lökositüri veya proteinüri yoktu (İdrar dansitesi: 1033, pH: 6). İdrar kültüründe üreme olmadı. Böbrek fonksiyon testleri normal aralıklardaydı (Kreatin: 0,5 mg/dL, üre: 29,1 mg/dL, ürik asit: 2,9 mg/dL). Yapılan üreter ultrasonografisinde böbrek boyutları ve parankimi normal olarak değerlendirildi.

Sonuç: Olgumuzda mesalazinin hematüri ile karışabilecek nadir görülen bir yan etkisi olan idrar renk değişikliğinden (idrarda diskolorasyonu) bahsedilmiştir. Mesalazin kullanımı sonrası idrarın yüzeylerde renk değişikliği yapması ile ilgili literatürde kısıtlı sayıda olgu bildirilmiştir. Tuvalet yüzeyleri ile temastan önce berrak idrar görülmesi ve tam idrar tetkikinde eritrosit bulunmaması halinde akılda tutulması gereken bir durumdur. İdrarda renk değişikliği, detaylı tetkikler ya da tedavi değişikliği gerektirmeyen mesalazinin benign bir yan etkisidir.

Anahtar Kelimeler: Mesalazine, İdrar Renk Değişikliği, Ülseratif Kolit



Resim 1: Mesalazin kullanımı sonrası hastanın idrarının çamaşır suyu ile temas eden tuvalet yüzeylerindeki renk değişimi

[PS-102]**Enfeksiyona Sekonder Gelişen Geçici İntestinal Lenfanjiyektazi: Olgu Sunumu**

Asiye Beyza Bozdoğan¹, Nezihe Köker¹, Hüsnüye Yücel¹,
Asuman Nur Karhan², Ferda Özbay Hoşnut²

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği,
Gastroenteroloji Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Protein kaybettiren enteropati kliniği ile başvuran hastalarda intestinal lenfanjiyektazi hastalığının akılda bulundurulması gerektiğine ve intestinal lenfanjiyektazi tanısında patolojinin normal olarak sonuçlanmasının tanıyı dışlamayacağına, etiyojide yer alan enfeksiyonların geçici intestinal lenfanjiyektaziye sebep olabileceğine dikkat çekmektir.

Olgu: Bir yaş erkek hasta 3-4 gündür kusma, ishal ardından göz kapaklarında ve bacaklarında ödem şikayetleriyle başvurdu. Her iki göz kapağında ve bacaklarda pretibial ödem (2+) dışında fizik muayene bulgusu yoktu. Tetkiklerinde, albümin 18 gr/L, ALT, AST değerleri normaldi. İdrarda protein kaybı saptanmadı, enfeksiyöz tetkikleri negatifti. Protein kaybettiren enteropati nedeniyle yapılan endoskopide, bulbusun normal, duodenum 2. kıtada mukozal beyaz görünümünün intestinal lenfanjiyektaziyle uyumlu olduğu belirlendi. İzlemde palpebral ve skrotal ödemde artış ve albümin <15 gr/L olması nedeniyle oktreotid tedavisi ile birlikte MCT zengin diyet başlandı. On dokuzuncu günde biyopsi sonucunda lenfanjiyektazi saptanmaması nedeniyle kesildi ancak MCT desteğine devam edildi.

Sonuç: Protein kaybının diğer tüm nedenleri dışlandığında, endoskopik görünüm, klinik ve laboratuvar bulguları uyumlu olduğu takdirde patoloji sonucunun normal sonuçlanmasının IL tanısını dışlamayacağı akılda bulundurulmalıdır. Geçici intestinal lenfanjiyektazi etiyojisinde enfeksiyonlar yer alabilirler, Kliniğin düzelmediği durumlarda oktreotid tedavisi de düşünülebilir.

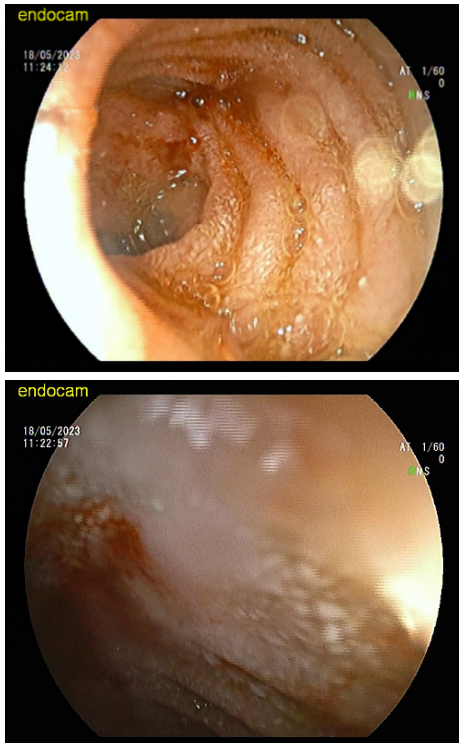
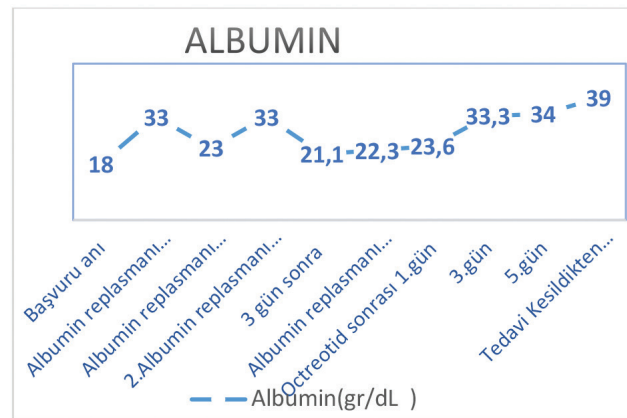
Anahtar Kelimeler: Hipoalbüminemi, Oktreotid, Protein Kaybettiren Enteropati

Tablo 1: Başvuru Anındaki Kan Tetkikleri

Tetkikler	Başvuru Zamanı
WBC($10^3/\mu\text{L}$)	10.84(6-13.5)
Hb(g/dL)	10.2(11-14.1)
MCV(fl)	62.2(69-83)
Plt($10^3/\mu\text{L}$)	849(150-450)
Ne#($10^3/\mu\text{L}$)	3.99(1-7.3)
Ly#($10^3/\mu\text{L}$)	5.58(1.5-8.2)
Kreatinin(mg/dL)	<0.17(0.3 -0.12)
Total Protein(gr/dL)	29.9(60-80)
Sodyum(mmol/L)	128(129-145)
Albümin(gr/dL)	18.3(38-54)
CRP(mg/L)	0.25 (0-5)
Trigliserit(mg/L)	271(30-100)
Kolesterol(mg/L)	91(66-190)
Protein/Kreatinin (Spot idrar) (mg/g kreatinin)	0.3 mg(<0.5mg/mg)

Tablo 2: Albümin ve platelet değerinin tedaviye göre seyri

	Başvuru	Albümin replasmanı sonrası	2 gün sonra	2. Albümin replasmanı sonrası	3 gün sonra	Albümin replasmanı sonrası	Octreotid başlanmadan hemen önce	Octreotid sonrası 1. gün	3. gün	5.gün	Tedavi Kesildikten sonra
Albümin (gr/dL)	18,3	33	23,5	33	21,1	22,3	23,6	23,6	33,3	34	39
	Başvuru					IV Hidrasyon tedavisi	IV Hidrasyon tedavisinin kesilmesi		Aspirin tedavisine başlamadan önce		Aspirin tedavisinin kesilmesi
Platelet ($10^3/\mu\text{L}$)	846	834				1428	1378	1018	1152	513	683

**Resim 1: Endoskopi Görüntüleri****Grafik 1: Albümin değerinin grafik yorumu**

[PS-103]**İsırarak Kopardığı Pil Parçalarını Yutan Olgu**

Yunuscan Yılmaz, Rabia Işıktaş, Melike Kosacı, Feyza Nur Karabacak, Hüsnüye Yücel

Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

Giriş: Çocuklarda yabancı cisim yutmaları tüm dünyada yaygın bir halk sağlığı problemidir. Pil yutma nedeni ile başvuran hastalarda, piller alkalın solüsyon içerdiği için likefaksiyon nekrozu sonucu perforasyon, fistül gibi ağır komplikasyonlara yol açabileceğinden yakın takip gerekmektedir. Kanda lityum seviyeleri bazı olgularda artabilmesine rağmen, pildeki metallere bağlı önemli bir sistemik zehirlenme durumu oluşmamaktadır. Elektrolitik aktiviteyle doku sıvılarının hidrolize olup pilin negatif ucunda hidroksit üretilmesi ile alkali hasara yol açabilmektedir.

Olgu: Elinde yarısı parçalanmış kalem pil ve ağız çevresinde siyahlıklar görülmesi üzerine dış merkezde acil servise getirilen 1,5 yaşında kız hasta başvurduğu merkezden ayaktan hastanemize yönlendirilmiş. Başvurusunda hastanın genel durumu iyi, bilinci açık ve aktifti. Ayakta direkt batin grafisi (ADBG) ve kan tetkikler ile ağır metal düzeyleri görülmesi planlandı. Çekilen ADBG'sinde yutulan pil parçalarının bağırsakta yaygın olarak dağıldığı görüldü. Tetkikleri alınarak 1 gr/kg dan aktif kömür verildi, 1 mL/kg laktüloz başlandı, serviste yatırılarak takibe alındı. Hastanın dışkısında pil parçalarına rastlanmadı. Gelişinde alınan tetkikleri normal olarak sonuçlandı. Pil parçaları durdukça emilimin artacağı düşünülerek laktüloz ve sennosid ile tedavisine devam edildi. Yatışının 3. gününde çekilen kontrol grafide pil parçalarının kaybolduğu görüldü. Hastanın yatışında gönderilen lityum, kurşun, krom, civa, arsenik, bakır ve çinko düzeyleri doğal olarak sonuçlandı. Yatışının 5. gününde genel durumu iyi, vitalleri stabil, tam enteral beslenmeyi tolere eden ve kan tetkik sonuçları doğal olan hasta önerilerle taburcu edildi.

Sonuç: Pil yutma nedeni ile başvuran hastalar endoskopi ile müdahale açısından değerlendirilmeli ve parçalanmış olarak yutulması halinde pil teması sonrası gelişebilecek ağır metal intoksikasyonları açısından yakın takip edilmelidir. Yutma sonrası sadece kimyasal ya da elektriksel yanık açısından değil, mukozadan ağır metal emilimi nedeniyle doğacak sonuçlar açısından hasta yakın izlenmelidir. Pilli oyuncaklarda önerdiğimiz vidalı sistemin bir çocuğun ulaşabileceği tüm pilli sistemlerde kullanılmasının uygun olacağını ve ailelere bu konuda farkındalık oluşturacak bilgilendirmeler yapılmasını vurgulamak amacı ile olgu sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Pil, Yabancı Cisim Yutma, İntoksikasyon

[PS-104]**Kronik Malnütrisyonun Nadir Bir Nedeni: Distal Özefagus Stenozu**

Esra Sönmez¹, Melahat Melek Oğuz¹, Zeliha Kübra Anar¹, Ayşegül Tok², Çiğdem Üner³, Özgür Çağlar⁴, Ülfet Nihal İrdem Köse⁴

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Kliniği, Ankara

³Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Radyoloji Kliniği, Ankara

⁴Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Cerrahisi Kliniği, Ankara

Amaç: Çocukların üç aydan daha uzun süre beslenme bozukluğunun etkisinde kalması kronik malnütrisyon olarak tanımlanır. Kardiyopulmoner, renal, metabolik, gastrointestinal bir çok problem kronik malnütrisyona sebep olabilir. Bu yazıda kronik malnütrisyonu mevcut olup kusma etiyolojisi araştırılırken distal özefagus stenozu saptanan 2 yaşında bir olgu sunulmuştur.

Olgu: Yaklaşık 9 aydır her yemekten sonra eforsuz kusmaları olan, bu şikayetle birkaç kez başvurusu olup akut gastroenterit olarak değerlendirilen 2 yaşında kız hastanın, hastanemiz poliklinik başvurusunda vücut ağırlığı 7,54 kg (-3,8 SDS); boyu 78 cm (-2,4 SDS); boya göre ağırlık: %74 idi. Kronik malnütrisyon ve kusma etiyolojisinin araştırılması için bebek servisine yatışı yapıldı. Sistemik muayenesi doğaldı. Nörolojisi yaşıtları ile uyumluydu. Alınan tetkiklerinde nütrisyonel anemi haricinde patoloji saptanmadı, kan ve idrar kültürlerinde üreme olmadı, metabolik tetkiklerinde özellik yoktu. Servisteki takibinde sıvı gıdaları ve enteral beslenme ürünlerini yutabildiği ancak katı gıda alımının hemen akabinde eforsuz bir şekilde tüm yediğini kusarak çıkardığı görüldü. Olası anatomik bir darlığın tespiti açısından nazogastrik sonda takılarak posteroanterior ve lateral akciğer grafisi çekildi, tüpün mideye kadar lineer bir hat boyunca zorlanarak ilerlediği fark edildi, filmde ise özefagus silüetinin geniş olduğu görüldü. Abdomen ultrasonografi ve abdomen doppler ultrasonografi normaldi. Anatomik anormallikler açısından çekilen özefagografide, özefagusta belirgin hava distansiyonu ve opak maddenin ileri derecede dilate özefagusta biriktiği ve distalde mideye geçişin çok ince ve dar bir segment ile olduğu saptanmış olup, konjenital distal özefagial stenoz düşünüldü. Genel anestezi altında endoskopi uygulandı. 11. cm'de besin artıkları ve özefagusta belirgin striktür izlendi, balon dilatasyon işlemi 3 kez tekrarlanmasına rağmen darlık açılmadı. Belirli aralıklarla 3 kez buji dilatasyon işlemi uygulandı. Distal özefagus stenozunun sebebi olma ihtimaline karşı antireflü tedavi ve proton pompa inhibitörü başlandı.

Sonuç: Kronik malnütrisyonu ve kusması olan hastalarda katı gıdaya geçişle başlayan eforsuz ve her beslenme sonrası olan kusma durumunda anatomik nedenler akla gelmelidir. Özefagial stenoz erken tespit ve tedavi edilmezse ağır malnütrisyon gelişebilir.

Anahtar Kelimeler: Kronik Malnütrisyon, Kusma, Özefagus Stenozu

[PS-105]**Perkütan Endoskopik Gastrostomi Tüpünün Yer Değiştirmesine İkincil Gelişen Ciddi Pankreas Enzim Yüksekliği**

Berke Mutlu¹, Alper Akpınar², Ceyda Tuna Kırsacıoğlu², Ege Ekiyor³, Göksel Vatansever¹, Ahmed Sami Yalçınkaya⁴, Nilay Penezoğlu⁵, Mahmut Turğut⁴, Halil Özdemir⁵, Zarife Kuloğlu², Aydan Kansu Tanca²

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

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji Anabilim Dalı, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Ankara

⁴Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Ankara

⁵Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

Giriş: Çocuklarda palyatif bakımın artması ile trakeostomi ve gastrostomi uygulamaları yaygınlaşmaktadır. Perkütan endoskopik gastrostomi (PEG), başarılı bir işlem olup, çeşitli komplikasyonlar görülebilir. Perkütan gastrostomi tüpünün yer değiştirmesine ikincil ciddi pankreas enzim yüksekliği gelişen bir olgu sunulmuştur.

Olgu: Trizomi 18 ile izlenen 9 aylık erkek bebek ateş, sekresyonlarında artış, oksijen saturasyonunda düşme, 3 kez kusma ve karın şişliği yakınmasıyla hastanemizin acil polikliniğine başvurdu. Gelişme geriliği, geniş ventriküler septal defekt, çift çıkışlı sağ ventrikül, portal ven trombozu, bilateral ingüinal herni, korpus kallosum parsiyel agenezisi ve sağ pelviyektazisi olan hastanın trakeostomisinin olduğu ve ev tipi mekanik ventilatör ile solunumunun desteklendiği, yutma işlev bozukluğu nedeniyle gastrostomiden beslendiği öğrenildi. Fizik incelemesinde trakeostomi tüpü, PEG tüpü, solunum sisteminde bilateral rönküs, mezokardiyak odakta pansistolik 3/6 üfürüm ve belirgin karın şişliği saptandı. Oksijen ihtiyacında artış nedeniyle acil serviste izlenen hastanın tetkiklerinde beyaz küre (30.990/mm³), amilaz (1,162 U/L, Normal: 28-100 U/L), lipaz (>600 U/L, Normal: 13-60 U/L) ve C-reaktif protein (15 mg/L, Normal: 0-5 mg/L) yüksekliği saptandı. Akut pankreatit şüphesiyle yapılan abdominal bilgisayarlı tomografide pankreas patolojisi saptanmadı. Hastaya intravenöz sıvı ve proton pompa inhibitörü başlandı. Beslenmesi kesilerek, gastrostomi tüpü serbest drenaja alındı. İzleminin 2. gününde karın şişliği gerileyen, ateşi ve kusması olmayan, amilaz 77 U/L ve lipaz 46 U/L olan hastaya 5 mL/saat hızından, 4 saatlik sikluslar halinde enteral beslenme başlandı; ancak ikinci siklusta enteral beslenme infüzyon hızı 7,5 cc/saat hızına çıkıldığında karın şişliği belirginleşti, takipne, taşikardi ve 38,3 °C ateşi gelişti. Ayakta direkt karın grafisinde gastrostomi tüpünün duodenumda olduğu görüldü. Gastrostomi tüpü geri çekildikten sonra hastanın dramatik olarak takipnesi, taşikardisi ve karın şişliği geriledi. İzlemede tekrar kusma, karın şişliği ve pankreas enzimlerinde yükseklik gözlenmedi.

Sonuç: Bu olgu ile gastrostomi ile beslenen hastalarda kusma, karın şişliği geliştiğinde tüpün yerinin kontrol edilmesinin önemini ve tüpün duodenuma ilerleyerek papillaya mekanik bası yaparak akut pankreatit benzeri bulgulara neden olabileceğini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: Akut Pankreatit, Çocuk, Perkütan, Endoskopik, Gastrostomi

[PS-106]**Primer Siliyer Disknezi Olgularının Klinik ve Tanısal Özelliklerinin Değerlendirilmesi**

Esin Gizem Olgun¹, Gizem Özcan², Fazılcan Zirek¹, Merve Nur Tekin¹, Secahattin Bayav¹, Mukaddes Ağirtıcı¹, Mahmut Turğut¹, Oya Evirgen³, Nazan Çobanoğlu¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Histoloji ve Embriyoloji Anabilim Dalı, Ankara

Giriş: Primer siliyer disknezi (PSD) nadir görülen otozomal resesif geçişli bir hastalıktır ve genellikle yaşamın erken dönemlerinde kronik solunum yolu enfeksiyonları ile kendini gösterir. Hastalığın klinik özellikleri çok çeşitli olduğu için ve herhangi kesin tanı yöntemi olmadığından hastaların önemli bir kısmında tanı gecikmektedir. Çalışmamızda kliniğimizde takipli PSD tanılı hastaların klinik ve tanısal özelliklerini bildirmeyi amaçladık.

Gereç ve Yöntem: Hastanemiz Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği'nde takipli PSD tanılı 17 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların dosyaları retrospektif olarak incelendi. Demografik özellikleri, kliniğe geliş şikayetleri ve bulguları ile tanı yöntemleri kaydedildi.

Bulgular: Hastaların 7'si (%41,1) erkek, 10'u (%58,8) kız idi. Kliniğe başvuru nedenlerine bakıldığında, 15 (%88,2) hastada kronik yaş öksürük görülürken 17 (%100) hastada rekürren sinüzit ve 7'sinde (%41,1) neonatal respiratuar distres sendromu öyküsü mevcuttu. Hastaların 4'ünün (%23,5) başvuru öncesi astım tanısı olduğu görüldü. PICADAR skorları incelendiğinde 9'unda (%52,9) 5 ile 10 arasında olduğu, yalnızca birinde (%5,8) 10'un üzerinde olduğu görüldü. Eşlik eden hastalıklar açısından ikişer (%11,7) hastada kartagener sendromu ve situs inversus tespit edildi. Bilgisayarlı tomografi bulgularına bakıldığında 10 (%58,8) hastada bronşektazi, 8'inde (%47,0) mukus tıkaçı, 7'sinde (%41,1) atelektazi, 3'ünde (%17,6) interlober septal kalınlaşma ve 7'sinde (%41,1) bronş duvar kalınlaşması olduğu görüldü. Dokuz (%52,9) hastanın FEV1 değeri %80' in altındaydı. Yüksek hızlı video mikroskopi analizi (HVMA) ile tanı alan 12 (%70,5) hastanın 4'ünde genetik testi PSD açısından pozitif idi. Kalan hastaların 2'sine (2/17, %11,7) genetik test ile tanı konuldu. Üç (%17,6) hasta ise transmisyon elektron mikroskopisi (TEM) ile tanı aldı.

Sonuç: Rekürren sinopulmoner enfeksiyon ve tedaviye dirençli astım olgularında nadir görülen PSD tanısı düşünülmelidir. Kesin tanı koymak zor olduğundan hastanın öyküsü ve klinik özellikleri iyi değerlendirilmeli, konvansiyonel tanı testleri ile sonuç alınamayan şüpheli olgularda ise TEM akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Bronşektazi, Kronik Öksürük, Primer Siliyer Disknezi, Rekürren Sinüzit, Transmisyon Elektron Mikroskopisi

[PS-108]**Koledok Kisti Sonrası Gelişen Hiponatremi Ve Pankreatit: Olgu Sunumu**

Ergun Ergün¹, SümeYYe SözdüYar², Merve Bülbül¹, Aysel Mammadlı¹, Meltem Bingöl Koloğlu¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Ankara

²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Ürolojisi Anabilim Dalı, İzmir

Amaç: Koledok kistlerinin tedavisi, kistin eksizyonu ve hepatikoenterikanastomozdur. Sık görülen erken dönem cerrahi komplikasyonlar kanama, anastomoz kaçağı, pankreatik fistül ve bağırsak tıkanıklığı ve kolanjittir. Bu olgu sunumunda koledok kisti nedeni ile ameliyat edilen, ameliyat sonrası hiponatremi ve pankreatit gelişen olgunun sunulması amaçlandı.

Olgü: Karın ağrısı ve kusma ile başvuran iki yaşında kız hastanın muayenesinde sağ üst kadrın hassasiyeti mevcuttu. Laboratuvar testlerinde karaciğer fonksiyon testleri ve pankreas enzimlerinin (PE) yüksek olduğu görülen hastanın radyolojik incelemelerinde tip 1 koledok kisti ve pankreatit gözlemlendi. Hastaya akut dönemin ardından koledok kist eksizyonu ve hepatikojejunostomi yapıldı. Hasta ameliyat sonrası altıncı saatte kanama nedeni ile tekrar ameliyata alındı. Ameliyatta pankreas başı çevresinden olduğu görülen kanama kontrol

edildi. Ameliyat sonrası üçüncü günde ateşi olan hastanın laboratuvar testlerinde yüksek PE görüldü (Amilaz: 790 U/L, Lipaz: 2059U/L). USG ve ardından görülen BT karaciğer hilusu düzeyinde 36x24 mm ve normal pankreas görünümü olarak raporlandı. Hastanın antibiyotikleri revize edilerek somatostatin başlandı. MRCP'de, BT'ye ek olarak pankreastan koleksiyona ulaşan şüpheli bir trakt saptandı. Hastanın PE yüksekliği devam etmesine rağmen klinik durumu stabil seyretti. Stabil geçirilen dokuz günün ardından laboratuvar testlerinde sodyum değeri 105 mEq/L olarak sonuçlandı. Agresif replasman tedavisine rağmen sodyum değeri yükselmeyen hastanın bilinç durumunun değişmeye başladı ve yoğun bakım ünitesine devredildi. Endokrinoloji ünitesinin önerisi ile SIADH ve akut adrenal yetmezlik ön tanıları ile sıvı kısıtlaması uygulanan hastaya hidrokortizon başlandı. Bilinç durumu düzelen, sodyumu normal değere gelen hastaya devam eden PE yüksekliği ve koleksiyon nedeni ile ERCP yapıldı, ERCP'de pankreatik kanalın dar olduğu görüldü. Sfinkterotomi ile stent yerleştirildi. Kontrol görüntülemelerinde koleksiyonu kaybolan hastanın PE yüksekliği devam etti. Ameliyat sonrası 48 gün sonra taburcu edildi ve dört aylık takip süresince herhangi bir semptoma rastlanmadı.

Sonuç: Ameliyat sonrası gelişen hiponatremi çocuklarda nadir olmasına rağmen ciddi klinik durumlara neden olabilir. Yoğun bakım ünitesi, endokrinoloji ve nefrolojinin katılımı ile multidisipliner bir şekilde yönetilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Koledok Kisti, Hiponatremi, Pankreatit