



Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi mecmuası

Cilt-Volume: 77 Özel Sayı-Supplement: 1 Aralık-December 2023

ANKARA PEDIATRİ KONGRESİ 9-11 KASIM 2023 SÖZEL VE POSTER BİLDİRİLERİ

100

ANKARA PEDIATRİ KONGRESİ

9-11 Kasım 2023

Kongre Başkanı
Prof. Dr. Tayfun UÇAR

Kongre Genel Sekreteri
Prof. Dr. Omer ERDEVE
Doç. Dr. Fatma AYDIN

Kongre Düzenleme Kurulu
Prof. Dr. Tayfun UÇAR
Prof. Dr. Merih BERBEROĞLU
Prof. Dr. Omer ERDEVE
Prof. Dr. Handan DİNÇASLAN
Prof. Dr. F. Tuba EMİNOĞLU
Doç. Dr. Fatma AYDIN
Üzm. Dr. Begüm MURT
Arş. Gör. Dr. Kerem Ö. ÖZCAN
Arş. Gör. Dr. Gözdenur YAĞCI

Sheraton Ankara Hotel & Convention Center, Ankara

**Cumhuriyetimizin
100. Yılında Çocuk**

Bildiri Son Gönderim Tarihi: **15 EYLÜL 2023**

Bizi instagramdan takip edin
@ankarapediatrikongresi

Organizasyon Sekreteryası
DIAMED +90 533 247 66 27
hakan@diamed98.com

www.ankarapediatrikongresi.org

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Adına İmtiyaz Sahibi ve Sorumlu Müdür
Prof. Dr. Zehra Aycan

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Dekanı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-4584-2976
E-mail: zaycan@ankara.edu.tr

Yazı İşleri Müdürü

Prof. Dr. Neriman Defne Altıntaş

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Yoğun Bakım Bölümü, Ankara, Türkiye

Baş Editör

Prof. Dr. Neriman Defne Altıntaş

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Yoğun Bakım Bölümü, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-7885-8942
E-mail: defne98hac@yahoo.com

Editörler

Prof. Dr. Zeynep Ceren Karahan

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Mikrobiyoloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-7727-3363
E-mail: ckarahan@medicine.ankara.edu.tr

Prof. Dr. Nihal Apaydın

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Anatomi Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-7680-1766
E-mail: napaydin@gmail.com

Prof. Dr. Berk Burgu

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Üroloji Anabilim Dalı, Çocuk Ürolojisi Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-1546-1179
E-mail: Berkburgu@gmail.com

Doç. Dr. Mine Hayriye Sorgun

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-2370-7319
E-mail: mhsorgun@ankara.edu.tr

Doç. Dr. Ayşegül Gürsoy Çoruh

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-8638-8688
E-mail: draysegulgursoy@gmail.com

Dr. Öğr. Üyesi Ali Can Kurtipek

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-3504-7402
E-mail: ackurtipek@ankara.edu.tr

Dr. Öğr. Üyesi Cemal Koçak

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-4799-5669
E-mail: ckocak@ankara.edu.tr

Önceki Editörler

Prof. Dr. K. Osman Memikoğlu

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Enfeksiyon Hastalıkları ve Klinik Mikrobiyoloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-7206-3552
E-mail: memikoglu@ankara.edu.tr

Prof. Dr. Çetin Erol

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Bilimleri Anabilim Dalı, Kardiyoloji Bölümü, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-7396-3818
E-mail: cerol@medicine.ankara.edu.tr

Prof. Dr. Aydın Yağmurlu

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Cerrahi Tıp Bilimleri Anabilim Dalı, Çocuk Cerrahisi Bölümü, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-3294-4482
E-mail: eayagmur@medicine.ankara.edu.tr

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Mecmuası, Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi'nin resmi yayın organıdır.
Journal of Ankara University school of medicine is an official journal of the Ankara University Faculty of Medicine.

Yayınevi İletişim/Publisher Contact

Adres/Address: Molla Gürani Mah. Kaçamak Sk. No: 21/1 34093 İstanbul, Türkiye

Telefon/Phone: +90 (530) 177 30 97

E-posta/E-mail: info@galenos.com.tr/yayin@galenos.com.tr Web: www.galenos.com.tr

Yayıncı Sertifika No: 14521

Yayın Tarihi/Publishing Date: Aralık 2023 / December 2023

E-ISSN: 1307-5608

Üç ayda bir yayımlanan süreli yayındır.

International scientific journal published quarterly.



DANIŞMA KURULU/SCIENTIFIC ADVISORY BOARD

George Feigl

Gottfried Schatz Araştırma Merkezi, Makroskopik ve Klinik Anatomi Anabilim Dalı, Graz, Avusturya
ORCID ID: 0000-0001-6984-5413
E-mail: Georg.Feigl@uni-wh.de

David Kachlik

2. Tıp Fakültesi, Charles Üniversitesi, Prag, Çek Cumhuriyeti
ORCID ID: 0000-0002-8150-9663
E-mail: david.kachlik@lfmotol.cuni.cz

Belma Turan

Lokman Hekim Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyofizik Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-2583-9294
E-mail: belma.turan@medicine.ankara.edu.tr

Derya Gökmen

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyofizik Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-6266-3035
E-mail: oztuna@ankara.edu.tr

Deniz Billur

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Histoloji ve Embriyoloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-8541-8251
E-mail: billur@medicine.ankara.edu.tr

Sinan Özkavukçu

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Histoloji ve Embriyoloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-4525-9027
E-mail: ozkavukcu@ankara.edu.tr

Ali Doğan Dursun

Atılım Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Fizyoloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000 E-mail: -0001-9056-0025
E-mail: ali.dursun@atilim.edu.tr

Aydın Karaaslan

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Mikrobiyoloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-1256-1051
E-mail: karaars@medicine.ankara.edu.tr

Gülşay Aral Akarsu

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Parazitoloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-0007-9006
E-mail: gakarsu@ankara.edu.tr

Erdinç Devrim

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyokimya Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-7326-5104
E-mail: devrim@ankara.edu.tr

Meral Demirören

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıp Eğitimi ve Bilişimi Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-7415-9602
E-mail: meraldemiroren@hacettepe.edu.tr

Berna Arda

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıp Tarihi ve Etik Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-2043-2444
E-mail: arda@medicine.ankara.edu.tr

Gürol Cantürk

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adli Tıp Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-3720-3963
E-mail: canturk@medicine.ankara.edu.tr

Onur Polat

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Acil Tıp Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-4850-8052
E-mail: opolat@medicine.ankara.edu.tr

Ayşe Gülsen Ceyhan Peker

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Aile Hekimliği Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-0856-9790
E-mail: ceyhan@medicine.ankara.edu.tr

Ergin Çiftçi

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bölümü, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-4955-160X
E-mail: Ergin.Ciftci@ankara.edu.tr

Filiz Şimşek Orhon

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Sosyal Pediatri Bölümü, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-5949-2298
E-mail: simsek@ankara.edu.tr

Önder Ergönül

Koç Üniversitesi Hastanesi, Enfeksiyon Hastalıkları ve Klinik Mikrobiyoloji Kliniği, İstanbul, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-1935-9235
E-mail: ondere@amerikanhastanesi.org

Şebnem Ataman

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-3570-3825
E-mail: atamans@ankara.edu.tr

Birkan Sonel Tur

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-0798-4554
E-mail: sonelb@medicine.ankara.edu.tr

Zeynep Pınar Önen

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-9778-9882
E-mail: zponen@ankara.edu.tr

Ömür Aydın

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Anabilim Dalı, Göğüs Hastalıkları Bölümü, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-3670-1728
E-mail: omuraydin@ankara.edu.tr

Deniz Odabaş

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Halk Sağlığı Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-4877-0122
E-mail: dodabas@ankara.edu.tr

Özgür Demir

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Endokrinoloji ve Metabolik Hastalıklar Bölümü, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-6555-3579
E-mail: ozgdemir@ankara.edu.tr

Betül Hatipoğlu

Case Western Reserve Üniversitesi, Cleveland Clinic Ana Kampüsü, Endokrinoloji, Diyabet ve Metabolizma Anabilim Dalı, Cleveland, ABD
ORCID ID: 0000-00025285-5858
E-mail: hatipob@ccf.org

Nuray Yazihan

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Patofizyoloji Bölümü, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-1237-8468
E-mail: nurayyazihan@yahoo.com

Prof. Dr. Elif İnce

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi Bilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-6846-6048
E-mail: Eince@ankara.edu.tr

Prof. Dr. Ayhan Cömert

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Anatomi Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-9309-838X
E-mail: comertayhan@yahoo.com comert@medicine.ankara.edu.tr

Prof. Dr. Volkan Genç

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Genel Cerrahi Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-3883-4791
E-mail: volkan@medicine.ankara.edu.tr

DANIŞMA KURULU/SCIENTIFIC ADVISORY BOARD

Prof. Dr. Mustafa Şahin

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri
Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-4718-0083
E-mail: mustafasahin@ankara.edu.tr -
drsahinmustafa@yahoo.com

Mehmet Bektaş

ORCID ID: 0000-0001-7644-4466
E-mail: info@drmehmetbektas.com

Murat Varlı

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim
Dalı, Geriatri Bölümü, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-1176-5255
E-mail: mvarli@ankara.edu.tr

Meltem Yüksel

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim
Dalı, Hematoloji Bölümü, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-0369-299X
E-mail: mkyuksel@ankara.edu.tr

Göksal Keskin

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim
Dalı, İmmünoloji ve Alerji Tıbbi Bölümü, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-8553-5378
E-mail: goksalkeskin@ankara.edu.tr

Mark E. Rosenberg

Amerikan Nefroloji Derneği, Washington, ABD
ORCID ID:
E-mail: rosen0001@umn.edu

Şule Şengül

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim
Dalı, Nefroloji Bölümü, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-2831-2682
E-mail: sengul@medicine.ankara.edu.tr

Aşkın Ateş

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Dahiliye Anabilim Dalı,
Romatoloji Bölümü, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-1966-33
E-mail: askinates@ankara.edu.tr

Hakan Akbulut

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim
Dalı, Tıbbi Onkoloji Bölümü, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-1631-5739
E-mail: akbulut@medicine.ankara.edu.tr

Cansın Tulunay Kaya

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kardiyoloji Anabilim
Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-1168-9005
E-mail: kayac@ankara.edu.tr

Çağdaş Özdöl

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri
Anabilim Dalı, Kardiyoloji Bölümü, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-3605-9365
E-mail: ozdol@ankara.edu.tr

Serdar Aksöyek

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kardiyoloji
Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-9118-6338
E-mail: serdar.aksöyek@hacettepe.edu.tr

Çağlar Uzun

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim
Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-8441-2912
E-mail: cuzun@ankara.edu.tr

Evren Üstüner

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim
Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-0932-1508
E-mail: eustuner@ankara.edu.tr

Ebru Düşünceli Atman

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim
Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-8515-281X
E-mail: eatman@ankara.edu.tr

Nurdan Çay

Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Radyoloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-7022-514X
E-mail: nurdancay@ybu.edu.tr

Serap Akyürek

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyasyon Onkolojisi
Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-8840-0233
E-mail: akyurek@medicine.ankara.edu.tr

Vesile Şentürk Cankorur

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ruh Sağlığı ve
Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-2911-8323
E-mail: senturk@ankara.edu.tr

Ayşe Boyvat

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi
Hastalıklar Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-7897-8349
E-mail: boyvat@medicine.ankara.edu.tr

Seray Çakmak

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Şehir Hastanesi,
Deri ve Zührevi Hastalıklar Kliniği, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-8536-5946
E-mail: seray.kulcucakmak@sbu.edu.tr

Rüştü Güner

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Spor Hekimliği
Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-3473-346X
E-mail: guner@medicine.ankara.edu.tr

Kemal Sayar

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Farmakoloji
Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-6807-4741
E-mail: ksayar@ankara.edu.tr

Nüket Kutlay

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim
Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-2999-4745
E-mail: nykutlay@medicine.ankara.edu.tr

Menekşe Özçelik

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Anesteziyoloji ve
Reanimasyon Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-5893-8577
E-mail: mozcelik@ankara.edu.tr

Ömer Taylan Akkaya

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Dışkapı Yıldırım Beyazıt
Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Anesteziyoloji ve
Reanimasyon Kliniği, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-4559-1209
E-mail: dr.taylanakkaya@gmail.com

Gökmen Kahiloğulları

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroşirürji Anabilim
Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-8137-0510
E-mail: kahilogullari@ankara.edu.tr

Necmettin Tanrıöver

İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp
Fakültesi, Beyin Cerrahisi Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-7628-9443
E-mail: nyazihan@ankara.edu.tr

Gülnur Göllü Bahadır

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi
Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-8163-2226
E-mail: ggollu@ankara.edu.tr

Eren Berber

Endokrin Cerrahi Merkezi Cleveland Klinik Ana
Kampüsü, Cleveland, ABD
ORCID ID: 0000-0002-1964-9286
E-mail: BERBERE@ccf.org

Ayhan Kuzu

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Genel Cerrahi Anabilim
Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-1561-9060
E-mail: kuzu@ankara.edu.tr



DANIŞMA KURULU/SCIENTIFIC ADVISORY BOARD

Cüneyt Köksoy

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Genel Cerrahi Anabilim Dalı, Periferik Damar Cerrahisi Bölümü, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-2767-2830
E-mail: cuneyt.koksoy@bcm.edu

Ayten Kayı Cangır

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Göğüs Cerrahisi Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-2052-1642
E-mail: cangir@medicine.ankara.edu.tr

Nilüfer Yalçındağ

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-8963-5146
E-mail: nil.yalcindag@gmail.com

Ş. Esra Çetinkaya

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-2415-1236
E-mail: ecetinkaya@ankara.edu.tr

Şevki Çelen

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Etlik Zübeyde Hanım Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-7033-3474
E-mail: sevki.celen@sbu.edu.tr

Süha Beton

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Kulak Burun Boğaz Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-8195-4380
E-mail: sbeton@ankara.edu.tr

Ela Cömert

Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kulak Burun Boğaz Anabilim Dalı, Kırıkkale, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-7739-2717
E-mail: elacomert@kku.edu.tr

Gökhan Çakmak

Yüksek İhtisas Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-7230-2871
E-mail: gokhancakmak@yiu.edu.tr

Bülent Özkurt

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Bilkent Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-6135-1870
E-mail: drbulentozkurt@yahoo.com

Mehmet Armangil

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, El Cerrahisi Bölümü, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-0433-0253
E-mail: armangil@ankara.edu.tr

Burak Kaya

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Plastik, Rekonstrüktif ve Estetik Cerrahi Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-8516-3658
E-mail: burakkaya@ankara.edu.tr

Aylin Okçu Heper

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-7807-0717
E-mail: heper@medicine.ankara.edu.tr

Koray Ceyhan

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji Anabilim Dalı, Sitopatoloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-6835-8709
E-mail: ckoray@ankara.edu.tr

Evren Süer

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Üroloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0003-4093-5436
E-mail: esuer@ankara.edu.tr

Ömer Gülpınar

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Üroloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-0869-708X
E-mail: ogulpinar@ankara.edu.tr

Ferdi Tanır

Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Halk Sağlığı Anabilim Dalı, Adana, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-7408-8533
E-mail: ftanir@cu.edu.tr

Şehsuvar Ertürk

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nefroloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-7437-318X
E-mail: erturk@medicine.ankara.edu.tr

Merhum

Mustafa Sargon

Yücel Kanpolat

Please refer to the journal's webpage (<https://www.ankaratipfakultesimecmuasi.net/>) for "Aims and Scope", "Instructions to Authors" and "Ethical Policy".

The editorial and publication process of the Journal of Ankara University Faculty of Medicine are shaped in accordance with the guidelines of ICMJE, WAME, CSE, COPE, EASE, and NISO. The journal is in conformity with the Principles of Transparency and Best Practice in Scholarly Publishing.

Journal of Ankara University Faculty of Medicine is indexed in Tübitak/Ulakbim TR Dizin, Ebsco(Central & Eastern European Academic Source), Gale, ProQuest, CABI, Ideal-online, J-GATE, Hinari, GOALI, ARDI, OARE, AGORA, Türk Medline, Embase and Türkiye Atif Dizini.

The journal is published electronically.

Owner: Zehra Aycan on behalf of Journal of Ankara University Faculty of Medicine

Responsible Manager: Neriman Defne Altıntaş

Derginin "Amaç ve Kapsam", "Yazarlara Bilgi" ve "Yayın Etiği" konularında bilgi almak için lütfen web sayfasına (<https://www.ankaratipfakultesimecmuasi.net/>) başvurun.

Derginin editöryal ve yayın süreçleri ile etik kuralları ICMJE, WAME, CSE, COPE, EASE ve NISO gibi uluslararası kuruluşların kurallarına uygun olarak şekillenmektedir. Dergimiz, şeffaf olma ilkeleri ve "akademik yayıncılıkta en iyi uygulamalar ilkeleri" ile uyum içindedir.

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Mecmuası, Tübitak/Ulakbim, Ebsco(Central & Eastern European Academic Source), Gale, ProQuest, CABI, Idealonline, J-GATE, Hinari, GOALI, ARDI, OARE, AGORA, Türk Medline, Embase ve Türkiye Atif Dizini tarafından indekslenir.

Dergi elektronik olarak yayınlanmaktadır.

İmtiyaz Sahibi: Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Adına Zehra Aycan

Baş Editör: Neriman Defne Altıntaş

İÇİNDEKİLER / CONTENTS

- 1** Sözlü Sunumlar
95 Poster Sunumları

Sözlü Sunumlar

(SS-001 — SS-035)

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



[SS-001]**Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalına Kardiyak Üfürüm Nedeniyle Başvuran 1 Yaş Altı Bebeklerde Araştırma Görevlisi Dinleme Bulguları ile Çocuk Kardiyolojisi Uzmanı Dinleme Bulgularının ve Ekokardiyografi Sonuçlarının Karşılaştırılması**

Merve Naz İnan Osan¹, Selen Karagözü², Jeyhun Bakhtiyarzada², Özlem Karataşoğlu Bayram², Alperen Aydın², Begüm Murt², Mustafa Yılmaz², Mehmet Gökhan Ramoğlu², Hasan Ercan Tutar², 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

Öz

Giriş: Üfürümlerin en sık nedeni asemptomatik çocuklarda masum üfürümlerdir. Masum üfürümlerin sıklığı yapısal kalp hastalıklarına bağlı üfürümlerden 100 kat daha fazladır. Çocukluk çağında duyulan üfürümlerin %1'inden azı doğuştan kalp hastalığına bağlıdır (DKH).

Gereç ve Yöntem: Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi (AÜTF) Çocuk Kardiyoloji Polikliniği'ne 14.01.21 ile 04.07.22 tarihleri arasında başvuran 1 yaş altındaki 118 bebek prospektif değerlendirildi. Her bebek için demografik, öz ve soy geçmiş verilerinin, fizik bulgularının ve ekokardiyografi tanısının olduğu form dolduruldu. Araştırma görevlisi ve çocuk kardiyolojisi uzmanı birbirinden bağımsız olarak hastanın kardiyak dinleme bulgularının olduğu formu doldurdu. Çalışmadaki 118 bebekten 105'ine EKO uygulandı. Değerlendirmelerde IBM SPSS Statistics 20 programı kullanıldı, istatistiksel anlamlılık sınırı olarak $p < 0,05$ kabul edildi.

Bulgular: EKO yapılan 105 olgudan %29,5'ine DKH tanısı konulmuştur. EKO normal olan olgu %24,8'i oluşturmaktadır. Olguların %45,7'sinde minör kardiyak bulgu saptanmıştır. 118 olgudan %51,7' si kız, %48,3'ü erkek bebektir. Patolojik üfürüm ve cinsiyet ilişkisi açısından fark saptanmıştır, kız bebeklerde patolojik EKO oranı daha fazla bulunmuştur ($p < 0,05$). 0-1 ay yaş grubunda patolojik EKO bulgu oranı diğer yaş gruplarına göre anlamlı derecede yüksek saptanmıştır ($p < 0,05$). EKO sonuçlarımızda masum üfürüm olarak kabul edilen en sık görülen bulgu %28,6 ile PFO ve %28,6 İAA'dır. EKO bulgusu olarak en sık görülen 3 patoloji %16,2 ile ASD, %14,3 ile VSD, %5,7 ile PD olmuştur. Araştırma görevlilerinde masum/patolojik üfürüm ayırımında duyarlılık %56,7, özgüllük %83,5, pozitif prediktif değer (PPD) %60,7, negatif prediktif değer (NPD) %81,1, tanısal doğruluk %75,2 bulunmuştur. Çocuk kardiyoloji uzmanında ise duyarlılık %67,7, özgüllük %92,8, PPD %80,7, NPĐ %86,6, tanısal doğruluk %85,1 bulunmuştur.

Sonuç: Çocuk kardiyoloji uzmanının patolojik/masum üfürümü ayırt etmede araştırma görevlisine göre yüksek özgüllük ve tanısal doğruluğa sahip olduğu gösterilmiştir. Araştırma görevlilerinin oskültasyon yeteneklerinin geliştirilmesi için kardiyoloji eğitimlerinde oskültasyon programından geçmelerinin doğru olacağını düşünmekteyiz. Yenidoğan yaş grubunda patolojik EKO olma ihtimali daha fazla olduğu için üfürümlerin tanısında EKO önemli bir araçtır.

Anahtar Kelimeler: Masum Üfürüm, Ekokardiyografi, Tanısal Doğruluk

Giriş

Bebeklik ve çocukluk yaş grubunda kardiyak üfürümler pratisyen hekim muayenesinde sık saptanan fizik muayene bulgusudur. Üfürümlerin en sık nedeni asemptomatik çocuklarda masum üfürümlerdir. Çocukluk çağında duyulan üfürümlerin %1'den azı doğuştan kalp hastalığına bağlıdır (DKH) (1). Genelde nüfusun %85'inde çocukluk döneminde bir üfürüm vardır (2). Bu üfürümler genellikle masumdur. Bununla birlikte, kardiyak üfürüm yapısal kalp hastalığı olan çocuklarda tek bulgu olabilir; bu nedenle, kapsamlı bir değerlendirme gereklidir (3).

Bu çalışmanın birincil amacı, AÜTF Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı polikliniğine 1 yaş altında üfürüm tanısıyla sevk veya konsültasyon ile başvuran hastaların araştırma görevlisi öykü, fizik muayene ve ön tanı bulgusuyla çocuk kardiyolojisi uzmanı öykü, fizik muayene ve ön tanı bulgusunun karşılaştırılarak patolojik ve patolojik olmayan üfürüm ayırt etme yeteneğinde anlamlı fark olup olmadığını bulmak, bu sonuçları altın standart tanı yöntemi olan ekokardiyografi ile değerlendirmektir. İkincil amacı, üfürüm saptanan 1 yaş altı her bebekte rutin ekokardiyografi yapılması uygulamasının tanısal verimliliğinin belirlenmesi olacaktır.

Gereç ve Yöntem

Bu çalışmada Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Polikliniği'ne 14.01.21 ile 04.07.22 tarihleri arasında başvuran 1 yaş altındaki 118 bebek prospektif değerlendirildi. Daha önceden doğuştan ya da edinsel bir kalp hastalığı tanısı almamış ve kardiyak değerlendirme amacıyla Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı Polikliniğine yönlendirilmiş ve ailelerinden bilgilendirilmiş onam alınmış 0-1 yaş arası tüm bebekler çalışmaya alındı. Çalışmaya alınan her bebek o sırada Çocuk Kardiyolojisi Polikliniğinde görevli araştırma görevlisi ve çalışmaya katılan 3 çocuk kardiyolojisi uzmanından biri tarafından ayrı ayrı muayene edildi. Her bebek için demografik, öz ve soy geçmişe ait verilerinin, fizik inceleme bulgularının ve ekokardiyografi tanısının olduğu bir form dolduruldu. Bu form dışında araştırma görevlisi ve çocuk kardiyolojisi uzmanı birbirinden bağımsız olarak hastanın ayrıntılı kardiyak dinleme bulgularının olduğu formu doldurdu. Çalışmaya alınacak tüm bebeklerde ekokardiyografik inceleme yapılması planlandı.

İstatistiksel Analiz

Sürekli verilere ilişkin tanımlayıcı istatistiklerde Ortalama Standart Sapma, Ortanca, Minimum, Maksimum değerleri, kesikli verilerde ise yüzde değerleri verildi. Verilerin normal dağılıma uygunluğunun incelenmesinde Kolmogorov-Smirnov testinden yararlanıldı. Sürekli verilerin EKO sonuçları ile karşılaştırılmasında Mann-Whitney U testi kullanıldı. Nominal değişkenlerin EKO sonuçları ile karşılaştırmalarında (çapraz tablolarda) ki-kare ve Fisher's Exact test kullanıldı. Araştırma görevlisi ile çocuk kardiyoloji uzmanı ve EKO sonuçlarının uyumu Kappa analizi ile değerlendirildi. Değerlendirmelerde IBM SPSS Statistics 20 programı kullanıldı ve istatistiksel anlamlılık sınırı olarak $p < 0,05$ kabul edildi.

Bulgular

Çalışmamıza katılan bebeklerin %41,5'i 1-3 ay yaş aralığındadır (Resim 1). Hastaların %51,7'si kız bebek, %48,3'ü erkek bebektir. Çalışmamızda 118 olgudan 105'ine altın standart tanı yöntemi EKO yapılabilmıştır.

EKO yapılan olguların %70,5'i normal EKO olarak, %29,5'i patolojik EKO bulgusu olarak saptanmıştır. EKO uygulamasının sonuçları patolojik bulgu değilse normal olarak alınmıştır. EKO'da saptanan minör bulgular (PFO, Periferik PD, minimal MY, LV'de aberran bant ve İA açıklık) Normal kategorisinde incelenmiştir. EKO da tamamen normal bulgular olan olgu %24,8'ini oluşturmaktadır. İA açıklık ve ASD ayrımı ise sağ kalp boşluklarını genişletmeyen, pulmoner kan akım hızını artırmayan açıklık ya da <5 mm olan açıklık İA açıklık olarak kabul edilmiştir. PFO ve İAA ayrımında ise <2 mm altındaki açıklıklar PFO kabul edilmiştir. Çalışmamızda patolojik EKO bulguları sırasıyla %16,2 ASD, %14,3 VSD, %5,7 PD, %3,8 PDA, %1,9 Biküspit aorta olarak saptanmıştır. EKO da minör bulgu olarak kabul edilen ama patolojik olmayan durumlarda en sık görülen PFO (%28,6) ve İA açıklığı (%28,6). Sırasıyla diğer bulgular ise %21 LV'de aberran bant, %16,2 periferik PD, %7,6 minimal MY olarak saptanmıştır. EKO'da hiçbir bulgu saptanmayan olgular ise %24,8'dir (Resim 2).

Yaş grupları arasında EKO sonucuna göre Normal/Patolojik olma oranları bakımından fark saptanmıştır ($p<0,05$). Yaşı 6-12 ay arasında olan hastalarda EKO sonucunun patolojik olma oranları diğer yaş gruplarına göre anlamlı düzeyde düşük bulunmuştur ($p<0,05$). 0-1ay arasında olan hastalarda EKO sonucunun patolojik olma oranları diğer yaş gruplarına göre anlamlı düzeyde yüksek bulunmuştur ($p<0,05$). Kız çocuklarla ve erkek çocuklarda EKO sonucuna göre Normal/Patolojik olma oranları arasında fark saptanmıştır ($p=0,041$). Kız çocuklarında EKO sonucunun patolojik olma oranı daha fazladır (Tablo 1).

Araştırma görevlisi ve çocuk kardiyoloji uzmanı arasında üfürüm tanımlaması açısından yapılan Kappa analizinde uyum saptanmıştır ($p<0,001$) (Tablo 2).

Araştırma görevlisi ve Çocuk Kardiyoloji Uzmanı üfürüm tanımlaması ayrı ayrı EKO ile değerlendirilerek üfürüm tanımlamasında Kappa analizinde uyum saptanmıştır ($p<0,01$) (Tablo 3).

Çalışmamızda araştırma görevlisi ve çocuk kardiyoloji uzmanı için tanı performansı hesaplandığında (Tablo 4) araştırma görevlisinin tanı duyarlılığı %55,5, özgüllüğü %85, tanı doğruluğu ise %74,2 olarak saptanmıştır. Çocuk kardiyoloji uzmanının ise tanı duyarlılığı %63,2, özgüllüğü %98,3, tanı doğruluğu %84,5 olarak saptanmıştır.

Sonuç

Kardiyak üfürüm saptandığında optimal tercih, çocuk kardiyoloji uzmanına sevk ya da EKO yapılmasına indirgenebilir. Genel fikir birliği, kardiyologların tanısız zekası, deneyimi ve EKO'nun nispeten yüksek "maliyetleri" nedeniyle çocuk kardiyoloji uzmanına sevk yönündedir (4-6). Birçok çalışmada çocuk kardiyoloji uzmanlarının fizik muayeneyle masum ve patolojik üfürümü yüksek duyarlılık ve özgüllükte ayırabileceği gösterilmiştir (7-10).

Çalışmamızda çocuk kardiyoloji uzmanın patolojik/masum üfürümü ayırt etmede araştırma görevlisine göre yüksek özgüllük ve tanısız doğruluğa sahip olduğu gösterilmiştir. Araştırma görevlilerinin oskültasyon yeteneklerinin geliştirilmesi için kardiyoloji eğitimlerinde oskültasyon programından geçmelerinin doğru olacağını düşünmekteyiz.

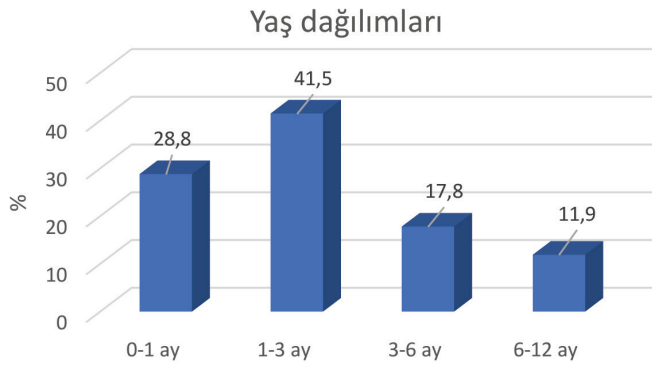
Kardiyak üfürüm saptanan hastaların ebeveynlerine konsültasyon öncesi üfürüm saptayan hekim, daha sonra da çocuk kardiyoloji uzmanı tarafından masum/patolojik üfürümler hakkında bilgi verilmesinin; aile anksiyetesini azaltmak ve EKO yapılması beklentisini azaltmak açısından yararlı olacağını düşünmekteyiz.

Teknolojideki ilerlemeler nedeniyle günümüzde fizik muayenenin gücü azalmakta ve gereksiz ileri tetkikler yapılmaktadır. Kontraendikasyonu olmayan, altın standart tanı yöntemi EKO da hem malpraktis korkusu hem de fizik muayeneye güvenmeyen hekimlerce tercih edilmektedir. Her hastaya EKO uygulandığında ise minör bulgular olarak saptanan PFO, İAA, Periferik PD gibi tanıları konduğunda EKO ile takip ailenin anksiyetesinin artmasına neden olmaktadır.

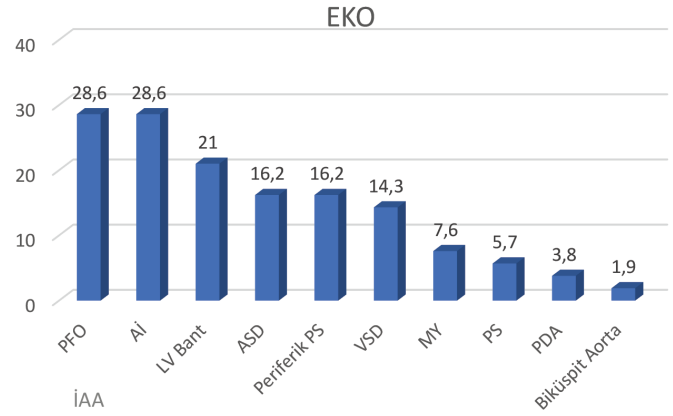
Yenidoğan yaş grubunda patolojik EKO olma ihtimali daha fazla olduğu için üfürümlerin tanısında EKO önemli bir araçtır. İleri araştırma yöntemi olan EKO'nun ülkemizdeki maddi külfeti de düşünülecek olursa diğer yaş gruplarında EKO kararının çocuk kardiyoloji uzmanına bırakılması gerektiğine inanmaktayız.

Kaynaklar

1. Etoom Y, Ratnapalan S. Evaluation of children with heart murmurs. Clin Pediatr (Phila). 2014;53:111-117.
2. Kliegman RM, Lye PS. Nelson Pediatric Symptom-Based Diagnosis. 2018;116-143.
3. Frank JE, Jacobs KM. Evaluation and management of heart murmurs in children. Am Fam Physician. 2011;84:793-800.
4. Danford DA, Nasir A, Gumbiner C. Cost assessment of the evaluation of heart murmurs in children. Pediatrics. 1993;91:365-368.
5. Binsky AS, Covitz W, DuRant RH. Primary care physicians' use of screening echocardiography. Pediatrics. 1999;103:e40.
6. Wong JA, Meyer RA. Cost-effective evaluation of heart murmurs in children. Arch Fam Med. 1996;5:381.
7. McCrindle BW, Shaffer KM, Kan JS, et al. Cardinal clinical signs in the differentiation of heart murmurs in children. Arch Pediatr Adolesc Med. 1996;150:169-174.
8. Smythe JF, Teixeira OH, Vlad P, et al. Initial evaluation of heart murmurs: are laboratory tests necessary? Pediatrics. 1990;86:497-500.
9. Newburger JW, Rosenthal A, Williams RG, et al. Noninvasive tests in the initial evaluation of heart murmurs in children. N Engl J Med. 1983;308:61-64.
10. Geva T, Hegesh J, Frand M. Reappraisal of the approach to the child with heart murmurs: is echocardiography mandatory? Int J Cardiol. 1988;19:107-113.



Resim 1: Hastaların yaş dağılımları



Resim 2: Hastaların EKO bulgularının dağılımları

| Tablo 1: Bağımsız değişkenlerin EKO sonuçları ile karşılaştırılması | | | | | | | | |
|---|--------|------|------------|------|---------------|------|------------------|----------|
| | Toplam | | EKO normal | | EKO patolojik | | Test istatistiği | p-değeri |
| | n | % | N | % | n | % | | |
| Yaş | | | | | | | | |
| 0-1 ay | 26 | 24,8 | 13 | 50 | 13 | 50 | $\chi^2 = 9.344$ | 0,025 |
| 1-3 ay | 46 | 43,8 | 35 | 76,1 | 11 | 23,9 | | |
| 3-6 ay | 19 | 18,1 | 13 | 68,4 | 6 | 31,6 | | |
| 6-12 ay | 14 | 13,3 | 13 | 92,9 | 1 | 7,1 | | |
| Cinsiyet | | | | | | | | |
| Kız | 55 | 52,4 | 34 | 61,8 | 21 | 38,2 | $\chi^2 = 4.161$ | 0,041 |
| Erkek | 50 | 47,6 | 40 | 80 | 10 | 20 | | |

*Ki-kare/Fisher's Exact test

| Tablo 2: Araştırma görevlisi ile çocuk kardiyoji uzmanı arasında üfürüm tanımlaması uyum sonuçları | | | |
|--|------------------------|-----------|--------|
| Araştırma Görevlisi | Çocuk Kardiyoji Uzmanı | | |
| | Normal | Patolojik | Toplam |
| Normal | 63 | 11 | 74 |
| Patolojik | 12 | 15 | 27 |
| Toplam | 75 | 26 | 101 |
| Kappa | 0,412 | | |
| p-değeri | <0,001 | | |

| Tablo 3: Araştırma görevlisi ve çocuk kardiyoloji uzmanı EKO sonuçlarına göre üfürüm tanımlaması uyum sonuçları | | | |
|---|--------|-----------|--------|
| | EKO | | |
| | Normal | Patolojik | Toplam |
| Araştırma Görevlisi | | | |
| Normal | 56 | 13 | 69 |
| Patolojik | 11 | 17 | 28 |
| Toplam | 67 | 30 | 97 |
| Kappa | 0.410 | | |
| p-değeri | <0.001 | | |
| Çocuk Kardiyoloji Uzmanı | | | |
| Normal | 65 | 10 | 75 |
| Patolojik | 5 | 21 | 26 |
| Toplam | 70 | 31 | 101 |
| Kappa | 0,634 | | |
| p-değeri | <0,001 | | |

| Tablo 4: Araştırma görevlisi ve çocuk kardiyoloji uzmanı tanı performansı | | | | | |
|---|----------------------|----------------------|----------------------|----------------------|----------------------|
| EKO | Duyarlılık 95% CI | Özgüllük 95% CI | PPD 95% CI | NPD 95% CI | Doğruluk 95% CI |
| Araştırma Görevlisi | %56,7 (39,2-72,6) | %83,5 (72,9-90,6) | %60,7 (50,2-70,3) | %81,1 (71,6-88,1) | %75,2 (66,6-83,8) |
| Çocuk Kardiyoloji Uzmanı | %67,7 (50,1-81,4) | %92,8 (84,3-96,9) | %80,7 (71,4-87,6) | %86,6 (78,1-92,3) | %85,1 (78,2-92,1) |

PPD: pozitif prediktif değer, NPD: negatif prediktif değer

[SS-002]**Yapısal Normal Kalbi Olan Çocuklarda Ventriküler Ekstra Sistollerin Tedavi Gereksinimi ve İzlemi**

Begüm Murt¹, Mehmet Mustafa Yılmaz¹, Yağmur Erkol², Burak Özerdem², Alperen Aydın¹, Fatih Günay¹, Saeed Alizahi², Mehmet Gökhan Ramoğlu¹, Tayfun Uçar¹

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

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

Öz

Giriş: Ventriküler ekstra sistoller (VES), ventrikülden kaynaklanan ektopek atımlardır. Çocuklarda prevalansı %20-40 arası olup sık görülmektedir. Bu çalışmada sağlıklı kalpte saptanan ventriküler ekstra sistollerin prognozunu, medikal veya girişimsel tedavi ihtiyacı gerekmediğini ortaya koymak istedik.

Gereç ve Yöntem: Polikliniğimizde 2008-2023 yılları arasında, 24 saatlik holter incelemesiyle VES saptanan 0-18 yaş arası çocuklar çalışmaya dahil edildi. Yapısal normal kalbi olan çocuklarda 24 saatte görülen VES oranlarına göre etyolojiye yönelik ileri değerlendirme yöntemleri kullanıldı.

Bulgular: Son 15 yılda holter kayıtlarında VES saptanan 880 olgu alındı. Çalışmadan hariç bırakılan olgular sonrası 304 çocuk çalışmaya dahil edildi. Çocukların %55,6'sı erkek, %44,4'ü kızdı. Çalışmadaki çocukların yaş ortancası 154 aydı (15 gün-216 ay). %21,1 çocuk göğüs ağrısı, %53,6 çocuk çarpıntı, %9,2 çocuk senkop şikayeti ile başvurdu. %4,7 çocukta ailede kardiyak hikaye, %2'sinde ailede ani ölüm vardı. %4,2 çocukta ani kardiyak olay (SVT, VT, Ani kardiyak arrest) meydana geldi. 7 çocuğa elektrofizyolojik çalışma, 5 çocuğa ablasyon (4 SVT, 1 VT) yapıldı. Kanalopatisi olan 3 çocuğa ICD takıldı. Holterinde VES yüzdesi %0-5 olan 247, %5-10 arasında olan 18, %10-15 arasında olan 10, %15'in üzerinde olan 12 çocuk vardı. VES yüzdesi %5'in altında olan çocuklara holterinde couplet saptandıysa veya şikayetleri devam ediyorsa kontrol bakıldı. VES yüzdesi yüksek olan hastaların medikal tedavi ile takibinde VES sayısı azaldı. %25,5 çocuğa efor testi yapıldı. 24 çocuğa (%7,8) kardiyak MR çekildi. 41 çocuğa (%13,4) takipte ilaç başlandı.

Sonuç: Çalışmamızın sonuçları yapısal kalp hastalığı olmayanlarda VES'lerin prognozunun iyi olduğunu destekledi. Bazı çalışmalar sağlıklı bireylerde VES'lerin olumsuz prognostik etkisini söylese de bu çalışmaların yapısal kalp hastalığını dışlamak için yeterince katı dışlama kriterlerine sahip olmadığı düşünüldü. Literatüre benzer olarak sağlıklı kalplerde VES oranının çok yüksek olduğu az sayıda çocuğa ileri tetkik ve tedavi gereksinimi olduğu ortaya konuldu.

Anahtar Kelimeler: Ventriküler Erken Vuru, Aritmi, Kalp

Giriş

Ventriküler ekstra sistoller (VES), ventrikülden kaynaklanan ektopek bir atım olup, EKG'de P dalgası yokluğu ve zamanından önce gelen geniş ve yüksek amplitüdümlü QRS kompleksiyle karakterize bir kalp atımıdır. Çocuklarda prevalansı %20-40 arası olup sık görülmektedir (1,2). Bu kadar sık olmasına rağmen ventriküler ekstra sistollerin

yönetimi için standart tek bir yaklaşım bulunmamaktadır. Yapısal kalp hastalığı olmayan çocuklarda, asemptomatik olanlarda ve egzersizle baskılananlarda genellikle selim seyirli olup zamanla kendiliğinden geçer (3). Yetişkinlerde ventriküler ekstra sistollerin miktarı, ciddi formları ile sol ventrikül (LV) disfonksiyonu arasında bir korelasyon bildirilmiştir (4). Baman ve ark. (5) ventriküler ekstra sistollerin %24 ve fazla sayıda olmasının azalmış LV sistolik fonksiyonu ile ilişkisi olduğunu ve kateter ablasyon sonrası bu fonksiyonların geri dönüşümlü olduğunu göstermiştir. Fakat ventriküler ektopinin belirli bir yüzdesinin ventriküler disfonksiyon ile ilişkili olduğunu gösteren prospektif pediyatrik çalışma bulunmamaktadır. Biz de bu çalışmada sağlıklı kalpte saptanan ventriküler ekstra sistollerin prognozunu medikal veya girişimsel tedavi ihtiyacı gerekip gerekmediği ile ilgili öneriler sunmak istedik.

Gereç ve Yöntem

Çocuk kardiyoloji polikliniğinde 2008-2023 yılları arasında, 24 saatlik holter incelemesiyle VES saptanan 0-18 yaş arası çocukları çalışmaya dahil edildi. Bu hastaların demografik özellikleri, başvuru şikayetleri, ekokardiyografik bulguları, ilk başvuru EKG bulguları kayıt altına alındı. 24 saatte görülen VES oranlarına göre etyolojiye yönelik ileri değerlendirme yöntemleri kullanıldı. Önceden bilinen kardiyovasküler hastalığı olanlar, yapısal kalp hastalığı olanlar, kalp cerrahisi geçirenler, 18 yaşından büyük olanlar, verisi kayıp olanlar çalışma dışı bırakıldı.

Ventriküler ektopek atımların tedavi önerilerini ve izlem şemasını şu kriterlere göre belirledik:

1. Elektrokardiyogramında ventriküler ekstra sistolu olan tüm hastalar ayrıntılı bir klinik öyküye, ani kardiyak ölümü veya açıklanamayan senkop, nöbetleri dışlamak için aile öyküsüne, fizik muayeneye ve 24 saatlik bir holter monitörüne tabi tutulmalıdır.
2. Normal ventriküler fonksiyonu olan asemptomatik çocukların ventriküler ekstra sistolu %5-10'dan fazlaysa bidireksiyonel ektopi ve CPVT ekartasyonu için yüksek adrenerejik seviyelerde ektopiyi değerlendirmek için efor testi yapılır.
3. Normal ventriküler fonksiyonu olan ve %15'ten az VES'i olan, efor testi ile VES'te artış olmayan aritmi olmayan, yüksek kalp atış hızlarında ektopi seviyelerinde iyileşme olan asemptomatik çocuklar mutlak tedavi gerektirmez. Hastalar 6-12 ayda bir holter monitörü ve 1-2 yılda bir ekokardiyografi ile takip edilmelidir. Kompleks ventriküler ektopi ve ventriküler taşikardi gelişen hastalarda tedavi düşünülmelidir.
4. Normal ventriküler fonksiyonu olan ve %30'dan fazla VES yükü olan çocuklarda ventriküler disfonksiyon gelişme riski daha fazla olup bu çocuklar daha sık izlenmelidir. Her 3-6 ayda bir tekrarlayan ekokardiyografi ve holter planlaması yapılmalıdır.
5. VES yüzdesi %15'in üzerinde devam ederse aritmojenik sağ ventrikül kardiyomiyopatisi için bir risk faktörü, aile hikayesi de varsa kardiyak MR planlanmalıdır.

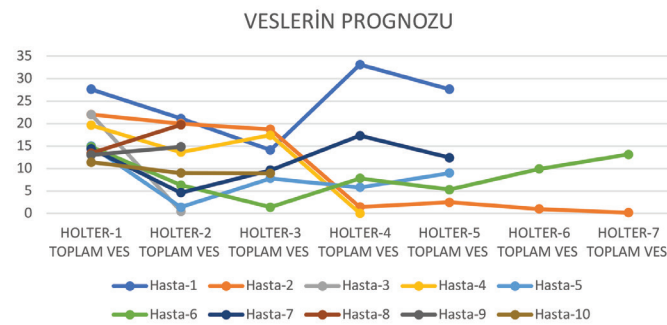
6. Semptomları olan ve egzersizle birlikte kötüleşen ektopi yükü artan hastalarda beta blokerler ilk tercih edilecek tedavidir. B blokerlere yanıt yoksa kalsiyum kanal blokerleri veya amiodoron kullanılabilir. Flekainid de başlanabilecek tedavilerdendir. Antiaritmik ilaçların yan etkileri göz önüne alındığında yaşı büyük çocuklarda elektrofizyolojik çalışma da düşünülebilir.

7. Tek başına veya kombinasyon halinde antiaritmik ilaçlara rağmen yüksek VES yükü olan, takipte LV disfonksiyonu oluşabilecek, kalıcı semptomları olan çocuklarda kateter ablasyon düşünülebilir.

Bulgular

Son 15 yılda holter kayıtlarında VES saptanan 880 olgu alındı. Çalışmadan hariç bırakılan olgular sonrası 304 çocuk çalışmaya dahil edildi. Çocukların %55,6'sı erkekti, %44,4'ü kızdı. Çalışmadaki çocukların yaş ortancası 154 aydı (15 gün-216 ay). Çocukların %21,1'i göğüs ağrısı, %53,6'sı çarpıntı, %9,2'si senkop şikayeti ile başvurdu. Kalp dışı ek kronik hastalığı olanlar çocukların %20'siydi. Çocukların %4,7'sinde aile hikayesi, %2'sinde ailede ani ölüm vardı. Çocukların %11,3'ünün hastane yatışı mevcuttu. %4,2'sinde ani kardiyak olay meydana geldi. Bu ani kardiyak olaylar SVT, VT, kardiyak arrest idi. Yedi çocuğa elektrofizyolojik çalışma, 5'ine ablasyon yapıldı. 3 çocuğa ICD takıldı. Üçünde de kanalopati mevcuttu (2 uzun QT, 1 kısa QT) (Tablo 1).

Çocuklar holter kayıtlarında saptanan VES yüzdelere göre kategorilendirildi. Holterinde VES yüzdesi %0-5 olan 265 çocuk, %5-10 olan 18 çocuk, %10-15 arasında olan 11 çocuk, >%15 olan 10 çocuk vardı. VES yüzdesi %5'in altında olan çocuklara holterinde couplet saptandıysa veya şikayetleri devam ediyorsa kontrol bakıldı. Antiaritmik ilaç en çok %10 ve üzeri VES olan çocuklara başlanmış ve bu çocuklarda ilaca yanıt büyük ölçüde alınmıştır (%70). Hastalara en çok beta bloker (metoprolol, propranolol), onu takiben amiodoron, sotalol, flekainid başlanmıştır. Hiçbir grupta VES'lere bağlı LV disfonksiyonu saptanmamıştır. Hastaların şikayetlerine ve holterdeki VES oranına göre efor testi planlanmıştır. Holterinde yüzde 15 üzeri VES saptanan çocukların tamamında eforla VES miktarı azalmıştır. Holterinde %10 ve üzeri VES saptanan çocukların VES prognozu Grafik 1'de gösterilmiştir. Bu çocukların hemen hepsinde zamanla VES miktarı azalmıştır. Beş (%1,6) çocuğun ise ablasyon ihtiyacı olmuştur. Tüm çocukların sadece %8'ine kardiyak MR planlanmıştır.



Grafik 1: Yirmi dört saatlik holter kaydında %10 üzeri VES saptanan hastalarda VES'lerin prognozu

Sonuç

Genel olarak yapısal normal kalbi olan kanalopati kanıtı olmayan düşük VES yükü olan asemptomatik hastalarda ani kardiyak ölüm riski yok denebilir. Çalışmamızın sonuçları yapısal kalp hastalığı olmayanlarda ventriküler ekstra sistollerin prognozunun iyi olduğunu destekledi.

Ektopi yükü %30'dan fazla olan asemptomatik pediatrik hastaların LV disfonksiyonu geliştirebileceğine dair bazı yeni çalışmalar vardır. VES yükü yüksek olan çocuklarda prognozu izleyen prospektif çalışma azlığı bulunması sebebi ile VES süresinin VES yükü kadar önemli olup olmadığına dair daha çok çalışmaya ihtiyaç vardır. Çocuklarda bu VES'lerin kendiliğinden kaybolduğuna dair veriler de bulunduğu için medikal tedavi, kateter ablasyon ve klinik izlem ile ilgili net bir görüş birliği oluşmamıştır. Biz de literatürle benzer olarak sağlıklı kalplerde VES oranının çok yüksek olduğu az sayıda çocuğa ileri tetkik ve tedavi gereksinimi olduğunu ortaya koyduk.

Kaynaklar

1. Nagashima M, Matsushima M, Ogawa A, et al. Cardiac arrhythmias in healthy children revealed by 24-hour ambulatory ECG monitoring. *Pediatr Cardiol.* 1987;8:103-108.
2. Yabek SM. Ventricular arrhythmias in children with an apparently normal heart. *J Pediatr.* 1991;119(1 Pt 1):1-11.
3. Cohen MI. Frequent premature ventricular beats in healthy children: when to ignore and when to treat? *Curr Opin Cardiol.* 2019;34:65-72.
4. Del Carpio Munoz F, Syed FF, Noheria A, et al. Characteristics of premature ventricular complexes as correlates of reduced left ventricular systolic function: study of the burden, duration, coupling interval, morphology and site of origin of PVCs. *J Cardiovasc Electrophysiol.* 2011;22:791-798.
5. Baman TS, Lange DC, Ilg KJ, et al. Relationship between burden of premature ventricular complexes and left ventricular function. *Heart Rhythm.* 2010;7:865-869.

Tablo 1: Holterinde VES saptanan hastaların demografik özellikleri

| | n=304 (%) |
|------------------------------|---------------|
| Cinsiyet | |
| Erkek | 169 (55,6) |
| Kız | 135 (44,4) |
| Yaş (Ay) | |
| Medyan (min-maks) | 154 (0,5-216) |
| Göğüs Ağrısı | 64 (21,1) |
| Çarpıntı | 163 (53,6) |
| Senkop | 28 (9,2) |
| Primer Kardiyolojik Hastalık | 15 (4,9) |
| Kalp dışı ek hastalık | 61 (20,1) |
| Ailede kardiyak hastalık | 14(4,7) |
| Ani ölüm | 6 (2) |
| Holterde VES yüzde dağılımı | |
| 0 < VES ≤5 | 265 (87,1) |
| 5< VES ≤10 | 18 (5,9) |
| 10< VES ≤15 | 11 (3,6) |
| VES >15 | 10 (3,2) |
| Ani kardiyak olay | 12 (4,2) |
| EPS | 7 (4,2) |
| Ablasyon | 5 (2) |

[SS-003]**Uzun Süreli İzlem ile Biküspit Aort Kapaklı Çocukların Aort Kökü ve Çıkan Aorta Genişlemelerinin Seyri ve Diğer Komplikasyonların Değerlendirilmesi**

Begüm Murt, Mehmet Mustafa Yılmaz, Alperen Aydın, Jeyhun Bakhtiyarzade, Özlem Bayram, Selen Karagözlü, Mehmet Gökhan Ramoğlu, Ercan Tutar, Tayfun Uçar

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

Öz

Giriş: Biküspit aort kapağı çocuklarda %1-3 oranında sık görülen doğuştan kalp hastalığıdır. Progresif aort stenozu, aort yetersizliği, aort dilatasyonu ve aort diseksiyonu riski sebebi ile yakın takip gerektirir. Kliniğimizde izlenen biküspit aort kapağı olan olguların uzun dönem özelliklerini ve aort anevrizma gelişim risklerini belirlemeye çalıştık.

Gereç ve Yöntem: Kliniğimizde son 15 yılda biküspit aort kapağı olan olgular retrospektif olarak tarandı. Olguların demografik verileri, klinik gidişatı, aorta kökü-çıkan aorta ölçümleri raporlandı. Kontroller 3,6 veya en uzun 12 ay ara ile yapıldı.

Bulgular: Çalışmaya 530 olgu dahil edildi. Olguların %69,4'ü erkekti. Tanı yaşı (3 gün-216 ay) medyan 72 aydı. İzlem süresi (6 ay-15 yıl) medyan 4 yıldır. 315 olguda (%59,7) sağ koroner kasp sol koroner kasp füzyonu mevcuttu. 210 olguda (%39,6) aort kapak yetersizliği, 160 olguda %30,1 aort kapak darlığı vardı. En sık eşlik eden doğuştan kalp hastalığı aort koarktasyonu (%14,7) ve VSD (%10,3) idi. Olguların eşlik eden patolojiler dahil olarak 70'ine (%13,2) cerrahi işlem, 100'üne (%18,8) kalp kateterizasyonu yapılmıştır. 30 olguya (%5,6) aort kapak balon valvuloplasti yapılırken 8'inde (%1,5) aort kapak replasmanı olup bunların 4'ünde çıkan aorta rekonstrüksiyonu ihtiyacı olmuştur (Tablo 1). Yedi olguda (%1,3) ağır kapak yetersizliği, 4 olguda (%0,7) ağır kapak darlığı vardı. Kapak yetersizliği ve darlığı olan olguların çoğunda sağ koroner kasp ile non koroner kusp füzyonu vardı (Tablo2). Tanı anında 135 (%25,4) olgunun çıkan aorta Z skoru 2'nin üzerindeydi. Senelik büyüme hızı 1,4 +/-0,06 mm olup, bu hız istatistiksel olarak anlamsızdı. Kırk (%7,5) olgunun aort anulusu, 144 (%27) olgunun sinüs valsava ölçümü, 24 (%4,5) olgunun da sinotübüler bölge ölçüm Z skoru tanı anında 2'nin üzerindeydi (Tablo 3).

Sonuç: Çalışmamızda biküspit aort kapağı olan olgularda yıllar içinde aort kökünde ve çıkan aortada ılımlı genişlemeler olduğu ve Z skorunda minimal değişiklikler görüldü. Kapak disfonksiyonu az görülse de kapak replasmanına kadar giden olguların bulunduğu da akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Biküspit Aorta, Aort Anevrizması, Aort Darlığı, Aort Yetersizliği

Giriş

Biküspit aort kapağı (BAK) olan çocuklarda %0,5-2 oranında sık görülen doğuştan kalp hastalığıdır (1). BAK'lı çocuklarda aort darlığı ve aort yetersizliği görülebilir. Progresif aort stenozu, aort yetersizliği, aort dilatasyonu ve aort diseksiyonu riski sebebi ile yakın takip gerektirir (2,3). Aort dilatasyonu, aort darlığı ve yetersizliği BAK liflet füzyonlarının tipine göre farklılık gösterebilir (4,5). BAK'lı çocuklarda

aort anevrizması gelişimi yavaş olsa da bu hastaların yönetimi ile ilgili bir rehber bulunmamaktadır (6). Biz de kliniğimizde izlenen BAK olan olguların uzun dönem özelliklerini ve aort anevrizma gelişim risklerini belirlemeye çalıştık.

Gereç ve Yöntem

Kliniğimizde son 15 yılda BAK olan olgular retrospektif olarak tarandı. Olguların demografik verileri, klinik gidişatı, aorta kökü, çıkan aorta ölçümleri raporlandı. Kontroller 3,6 veya en uzun 12 ay ara ile yapıldı. Ekokardiyografik değerlendirmede; parasternal kısa ekseninde BAK lifletleri değerlendirildi. Sievers ve Schmidtke'nin sınıflandırılması kullanılarak olgular tip 0, 1 (sağ-sol, sağ-non koroner, sol-non koroner) ve 2 (monokasp) olacak şekilde gruplara ayrıldı. ESC'nin 2021 kalp kapak hastalıkları rehberine göre aort darlığı ve yetersizliği hafif, orta, ağır olarak sınıflandırıldı. Grupların birbiri ile karşılaştırılması yapıldı. Parasternal uzun ekseninde aort ölçümleri içten içe ölçülerek tamamlandı. Gautier'in çalışmasına göre tüm aort ölçümlerinin z skorlarına bakıldı. Z skoru 2'nin üzerinde olanlar genişlemiş kabul edildi.

Bulgular

Çalışmaya 530 olgu dahil edildi. Olguların %69,4'ü erkekti. Tanı yaşı (3 gün-216 ay) medyan 72 aydı. İzlem süresi (6 ay-15 yıl) medyan 4 yıldır. 315 olguda (%59,7) sağ koroner kasp non koroner kasp füzyonu mevcuttu. 210 olguda (%39,6) aort kapak yetersizliği, 160 olguda %30,1 aort kapak darlığı vardı. En sık eşlik eden doğuştan kalp hastalığı aort koarktasyonu (%14,7) ve VSD (%10,3) idi. Olguların eşlik eden patolojiler dahil olarak 70'ine (%13,2) cerrahi işlem, 100'üne (%18,8) kalp kateterizasyonu yapılmıştır. Otuz olguya (%5,6) aort kapak balon valvuloplasti yapılırken 8'i (%1,5) aort kapak replasmanı olup bunların 4'ünde çıkan aorta rekonstrüksiyonu ihtiyacı olmuştur (Tablo 1). Yedi olguda (%1,3) ağır kapak yetersizliği, 4 olguda (%0,7) ağır kapak darlığı vardı. Kapak yetersizliği ve darlığı olan olguların çoğunda sağ koroner kasp ile non koroner kasp füzyonu vardı. Hastaların çok büyük kısmının kapak yetersizliği (%27,1) ve darlığı (%25,8) hafifti (Tablo 2). Tanı anında 135 (%25,4) olgunun çıkan aorta Z skoru 2'nin üzerindeydi. Senelik büyüme hızı 1,4 +/-0,06 mm olup, bu hız istatistiksel olarak anlamsızdı. Kırk (%7,5) olgunun aort anulusu, 144 (%27) olgunun sinüs valsava ölçümü, 24 (%4,5) olgunun da sinotübüler bölge ölçüm Z skoru tanı anında 2'nin üzerindeydi (Tablo 3). Aort ölçümlerinin seneler içerisindeki gidişatı genellikle selim seyirli olup Grafik 1'de verilmiştir.

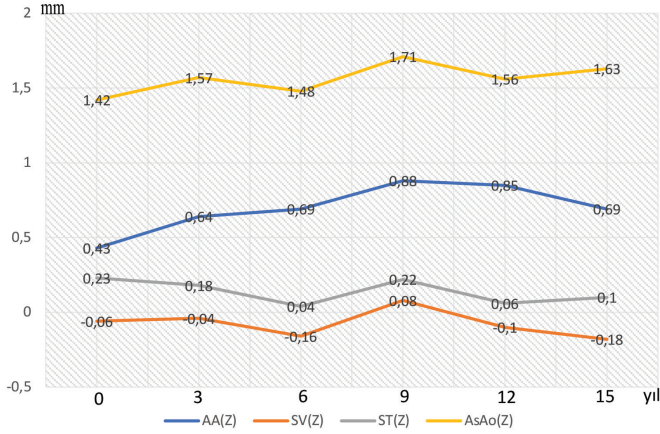
Sonuç

Çocuklarla ilgili literatürde bilgi sınırlı olmasına rağmen genellikle iyi seyirli olduğu çalışmalarda gösterilmiştir. Biz de çalışmamızda biküspit aort kapağı olan olgularda yıllar içinde aort kökünde ve çıkan aortada ılımlı genişlemeler oldu ve Z skorunda minimal değişiklikler görüldü. Ancak kapak disfonksiyonu az görülse de kapak replasmanına kadar giden olguların bulunduğu da akılda tutulmalıdır.

Kaynaklar

- Hoffman JIE, Kaplan S. The incidence of congenital heart disease. Journal of the American College of Cardiology. 2002;39:1890-900.
- Braverman AC. Bicuspid aortic valve and associated aortic wall abnormalities. Curr Opin Cardiol. 1996;11:501-503.

- Keane MG, Wieggers SE, Plappert T, et al. Bicuspid aortic valves are associated with aortic dilatation out of proportion to coexistent valvular lesions. *Circulation*. 2000;102(19 Suppl 3):III35-39.
- Bissell MM, Hess AT, Biasioli L, et al. Aortic dilation in bicuspid aortic valve disease: flow pattern is a major contributor and differs with valve fusion type. *Circ Cardiovasc Imaging*. 2013;6:499-507.
- Schaefer BM, Lewin MB, Stout KK, et al. The bicuspid aortic valve: an integrated phenotypic classification of leaflet morphology and aortic root shape. *Heart*. 2008;94:1634-1638.
- Sachdeva R, Valente AM, Armstrong AK, et al. ACC/AHA/ASE/HRS/ISACHD/SCAI/SCCT/SCMR/SOPE 2020 Appropriate Use Criteria for Multimodality Imaging During the Follow-Up Care of Patients With Congenital Heart Disease: A Report of the American College of Cardiology Solution Set Oversight Committee and Appropriate Use Criteria Task Force, American Heart Association, American Society of Echocardiography, Heart Rhythm Society, International Society for Adult Congenital Heart Disease, Society for Cardiovascular Angiography and Interventions, Society of Cardiovascular Computed Tomography, Society for Cardiovascular Magnetic Resonance, and Society of Pediatric Echocardiography. *J Am Coll Cardiol*. 2020;75:657-703.



Grafik 1: Aort ölçümlerinin seneler içinde gidişatı

| Tablo 1: Olguların demografik ve klinik bulguları | |
|---|------------|
| | n=530 (%) |
| Cinsiyet | |
| Erkek | 368 (69,4) |
| Kız | 162 (30,6) |
| Aort Kapak Darlığı | |
| Hafif | 144 (27,1) |
| Orta | 13 (2,4) |
| Ağır | 4 (0,7) |
| Aort Kapak Yetersizliği | |
| Hafif | 210 (39,6) |
| Orta | 137 (25,8) |
| Ağır | 66 (12,4) |
| | 7 (1,3) |
| Rafe füzyon tipi | |
| R-L | 197 (37) |
| R-N | 315 (59,7) |
| L-N | 10 (1,8) |
| Monokasp | 8 (1,5) |
| Eşlik eden patolojiler | |
| Aort Koarktasyonu | 78 (14,7) |
| Ventriküler septal defekt | 55 (10,3) |
| Patent duktus arteriosus | 45 (8,4) |
| Atriyal septal defekt | 30 (5,6) |
| Aort Kapak Replasmanı | 8 (1,5) |
| Çıkan Aorta Rekonstruksiyonu | 4 (0,7) |
| Aort Valvuloplasti | 30 (5,6) |

| Tablo 2: Kasp füzyon tipleri Aort kapak patolojisi ve Çıkan aortada genişleme arasındaki ilişki | | | | |
|---|------------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|--------------|
| Kasp Füzyonu | Sağ koroner- sol-koroner (R-L) (n) | Sağ koroner non-koroner (R-N) (n) | Sol koroner non-koroner (L-N) (n) | Monokasp (n) |
| Çıkan Aortada Genişleme | 48 | 80 | 3 | 4 |
| Aort kapak darlığı | | | | |
| Hafif | 37 | 100 | 2 | 5 |
| Orta | 4 | 9 | | |
| Ağır | 2 | 2 | | |
| Aort Kapak Yetersizliği | | | | |
| Hafif | 50 | 79 | 5 | 3 |
| Orta | 26 | 40 | | |
| Ağır | 3 | 4 | | |

| Tablo 3: Aort ölçümlerinde z skoru 2'nin üzerinde olan hasta sayısı ve seneler içindeki progresyonu | | | | |
|---|--|---------------------------------|-----------------|----------|
| | Tanı anında z skoru >2 olan hasta sayısı | Yıllık tahmini büyüme hızı (mm) | Z skorunun + SD | p-değeri |
| Aort anulusu | 40 (%7,5) | 0,41 | +/-0,05 | >0,05 |
| Sinus valsalva | 144 (%27) | 0,01 | +/-0,08 | >0,05 |
| Sinotubuler bileşke | 24 (%4,5) | 0,21 | +/-0,09 | >0,05 |
| Çıkan Aorta | 135 (%25,4) | 1,4 | +/-0,06 | >0,05 |

[SS-004]**Pedriatrik Morfea Tek Merkez Deneyimi**Emine Nur Sunar Yayla, Elif Arslanoğlu Aydın, [İlknur Bağlı](#)

Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Romatolojisi Kliniği, Ankara

Öz

Giriş: Morfea (lokalize skleroderma), deri ve altındaki dokularda fibrozis ile karakterli, sıklıkla kozmetik sorunlara ve fonksiyonel morbiditeye neden olan idiyopatik bir hastalıktır. Tedavide topikal ve immünoşüpresif tedaviler yer almaktadır. Bu çalışmamızda morfea tanılı hastaların demografik ve klinik özellikleri ile tedavi yanıtının incelenmesi amaçlandı.

Gereç ve Yöntem: Ocak 2017- Ocak 2023 tarihleri arasında Sami Ulus Çocuk Hastanesi ve Ankara Etlik Şehir Hastanesi'nde morfea tanısı ile en az 6 ay süre ile takip edilen, 13 pedriatrik hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların demografik ve klinik özellikleri ile tedavi yanıtları retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Hastaların 10'u (%77) kız, 3'ü (%23) erkekti. Ortalama şikayet başlangıç yaşı 100 ay, tanı yaşı 112 aydı. Hastaların yaklaşık dörtte birinde komorbid hastalık (FMF, çölyak ve siklik nötropeni) hastalık vardı. Morfea tipine göre değerlendirildiğinde, hastalarda en sık plak morfea (%54), ardından jeneralize morfea (%23), lineer (%15) ve karışık tip morfea (%8) görülmekteydi. Lezyonlar, hastaların yaklaşık yarısında

tek lezyon (%54), yarısında (%46) ise multipl lezyon şeklindeydi. Bu lezyonlar, hastaların %62'sinde tek taraflı, %38'inde çift taraflıydı (Tablo 1). Ekstrakütanöz bulgu olarak 1 hastada artrit, 1 hastada ise baş ağrısı ve nöbet şikayeti vardı. Sistemik tedavi süresi ortalama 24 aydı. Hastaların 12'sine sistemik, 3'üne topikal tedavi uygulandı. Sistemik tedavi verilen hastaların 9'una 12 ay süre ile oral steroid, 12'sine ise 24 ay süre ile metotreksat tedavisi verildi. Mikofenolat mofetil ise yalnız 1 hastada kullanıldı. Hastaların 1'ine kalsipotriol, 2'sine steroid olmak üzere 3 hastaya topikal tedavi verildi. Hastaların 9'unun tedavisine devam edilirken, 4'ünün tedavisi kesildi. Tedavi altında 11 hastanın lezyonlarında artış ya da azalma olmadı. Takipte 2 hastada 6. ve 21. aylarda yeni lezyonlar saptandı. Tedavinin 5. yılında hastaların yaklaşık yarısının lezyonları değişmedi. Dörtte bir hastanın lezyonları azalırken, 1 hastanın lezyonlarında ise artış saptandı (Tablo 2).

Sonuç: Morfea; atrofi, eklem ağrısı veya kontraktürler dahil olmak üzere uzun vadede sekel potansiyeli olan lezyonlardır. Bazı hastalarda morfea oldukça şiddetli ve progresif olabilmekte ve sonuçları hakkında çok az şey bilinmektedir. Hastaların tanı, tedavi ve izleminde güncel kılavuzlar geliştirilmesi için daha çok çalışmaya ihtiyaç bulunmaktadır.

Kaynaklar

1. Falanga V. Fibrosing conditions in childhood. Adv Dermatol. 1991;6: 145-158.
2. Constantin T, Foeldvari I, Pain C, et al. Torok development of minimum standards of care for juvenile localized scleroderma. Eur J Pediatr. 2018;177:961-977.
3. Fitch PG, Rettig P, Burnham JM, et al. Treatment of pediatric localized scleroderma with methotrexate. J Rheumatol. 2006;33:609-614.

Tablo 1: Morfea lezyonlu hastaların demografik özellikleri ve lezyonların yerleşimi

| | n=13 | | |
|------------------------------------|--------------|---------------------------|----------|
| Cinsiyet, Kız, n (%) | 10 (76,9) | Morfea tipi, n (%) | |
| Şikayet başlangıç yaşı, ay* | 100 (26-186) | Plak | 7 (53,8) |
| Tanı yaşı, ay* | 112 (26-187) | Jeneralize | 3 (23,1) |
| İzlem süresi, ay* | 30 (1-164) | Lineer | 2 (15,4) |
| Morfea yerleşim yeri, n (%) | | Karışık | 1 (7,7) |
| Alt ekstremitte | 8 (61,5) | Lezyon sayısı | |
| Üst ekstremitte | 5 (38,5) | Tek | 7 (53,8) |
| Sırt | 3 (23,1) | Çoklu | 6 (46,2) |
| Göğüs | 3 (23,1) | Lezyon tarafı | |
| Yüz | 3 (23,1) | Tek | 8 (61,5) |
| Karın | 1 (7,7) | Çift | 5 (38,5) |
| *Ortanca (min-maks) | | | |

| Tablo 2: Morfea lezyonlarına verilen tedaviler ve tedavi yanıtları | |
|---|-------------|
| Sistemik Tedavi | |
| Oral steroid kullanımı, n (%) | 9 (69,2) |
| Oral steroid kullanım süresi, ay* | 12 (3-29) |
| Oral steroid doz, mg/kg* | 10 (10-16) |
| Metotreksat kullanımı, n (%) | 12 (92,3) |
| Metotreksat kullanım süresi, ay* | 24 (12-156) |
| Mikofenolat mofetil kullanımı, n (%) | 1 (7,7) |
| Toplam sistemik tedavi süresi, ay * | 24 (0-156) |
| Topikal Tedavi | |
| Topikal kalsipotriol, n (%) | 2 (15,4) |
| Topikal steroid, n (%) | 1 (7,7) |
| Topikal tedavi süresi, ay* | 22 (14-29) |
| Tedavi Devam Durumu, n (%) | |
| Tedavi devam eden hasta, | 9 (69,2) |
| Tedavi kesilen hasta, | 4 (30,8) |
| Tedavi Kesilme Nedeni, n (%) | |
| Efektif tedavi yanıtı | 2 (15,4) |
| Ailenin tedaviyi istememesi | 2 (15,4) |
| Tedavi Yanıtı, n (%) | |
| Tedavi altında yeni lezyon çıkması | 2 (15,4) |
| Tedavi altında lezyonların azalması ya da değişmemesi | 11 (84,6) |
| Tedavi altında lezyonların seyri, 5. yıl, n (%) | |
| Değişmeyen lezyon | 7 (53,8) |
| Gerileyen lezyon | 3 (23,1) |
| Artan lezyon | 1 (7,7) |
| *Ortanca (min-maks) | |

[SS-005]**Kolşisin Dirençli Çocuk Ailesel Akdeniz Ateşi Hastalarında Biyolojik Ajanların Kesilmesini Öngörebilir miyiz?**

Özen Taş¹, Fatma Aydın¹, Müge Sezer², Banu Çelikel Acar², Onur Bahçeci¹, Nilgün Çakar, Birsin Öçakar¹

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

²Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Romatolojisi Kliniği, Ankara

Öz

Giriş: Ailevi Akdeniz ateşi (AAA), tekrarlayan, kendi kendini sınırlayan ateş atakları ve steril serozit ile karakterize monojenik otoenflamatuvar bir hastalıktır. Kolşisin tedavinin temel dayanağıdır. Tolere edilebilen maksimum kolşisin dozlarına rağmen, hastaların yaklaşık %5-10'u kolşisine yetersiz yanıt verebilir. Anti-IL-1 ajanları bu hastalarda önemli tedavi seçenekleridir.

Gereç ve Yöntem: İki referans merkezinde anti-IL-1 tedavisi alan kolşisine dirençli AAA hastalarının elektronik tıbbi kayıtları retrospektif olarak değerlendirildi. Anti-IL-1 tedavisine devam edilen ve kesilen hastaların demografik, klinik özellikleri ve hastalık şiddeti karşılaştırıldı. Hastalık şiddeti uluslararası AAA şiddet skorlama sistemi (ISSF) ile değerlendirildi.

Bulgular: Kolşisine dirençli 64 FMF hastasının 39'u (%61) kadındı. Ortalama semptom başlangıç yaşı 3 yıl (6 ay-15 yıl), tanı yaşı 5 yıl (6 ay-16 yıl), ortalama takip süresi 117,05±53,80 ay ve ortalama biyolojik kullanım süresi 44,65±30,53 aydı. Tüm hastalar anti-IL-1 ajan ile birlikte kolşisin tedavisi aldı. Hastaların 26'sının (%40,6) tedavisine anakinra, 38'inin (%59,4) tedavisine kanakinumab ile başlanmıştır. Anakinra alan hastaların 18'inde kanakinumab tedavisine geçilmiştir. Takip sırasında 23 (%35,9) hastada anti-IL-1 tedavisi kesilmiştir. Bu hastalarda ortalama biyolojik kullanım süresi 35,39±24,18 aydı ve ilaç kesildikten sonra ortanca takip süresi 40 aydı (6-81). İki hastada yeniden tedaviye başlanmıştır. Her iki grubun tüm klinik ve demografik özellikleri, kolşisin dozları, biyolojik tedavi öncesi ve sonrası ISSF skorları karşılaştırıldı. Biyolojik tedavi öncesi ISSF skorları biyolojik tedavisi kesilemeyenlerde (ortalama 4,03±1,59) kesilebilenlere göre (ortalama 3,13±1,10) anlamlı olarak daha yüksekti ($p<0,009$). İstatistiksel olarak anlamlı olmasa da, biyolojik tedavinin kesilebildiği hasta grubunda hastalık başlangıç yaşı daha düşük ve bacak ağrısı daha azdı ($p=0,06$).

Sonuç: Kolşisine dirençli AAA hastalarında biyolojik tedavinin optimal süresi ve kesilmesi için kesin bir öneri yoktur. Biyolojik tedavi öncesi düşük ISSF skorları, kolşisine dirençli pediatrik FMF hastalarında biyolojik ajanların kesilmesini öngörebilir.

Anahtar Kelimeler: Ailesel Akdeniz Ateşi, Anakinra, Kanakinumab, Kolşisin

Giriş

Ailevi Akdeniz Ateşi (AAA); en sık görülen monogenik otoenflamatuvar hastalıktır. Tekrarlayan, kendini sınırlayan ateş ve steril serozit atakları, karın ağrısı, göğüs ağrısı, erizipel benzeri eritem, miyalji ve artralji ile karakterizedir. Kolşisin ana tedavi seçeneğidir. Hastaların %10'u kolşisin tedavisine dirençlidir, diğer bir deyişle bu hastalarda atak sıklığı

kolşisinin tolere edilebilen maksimum dozda kullanılmasına rağmen ayda 1'in altına düşmemektedir. Kolşisin direnci; tolere edilebilen en yüksek kolşisin dozuna rağmen yılda ≥ 6 atak veya 4-6 aylık bir dönemde ≥ 3 atak veya ataklar arasında akut faz reaktanlarının (AFR) yüksek seyretmesi ile subklinik enflamasyon olarak tanımlanmaktadır. Ayrıca hastaların bir kısmında uygun dozda kolşisin kullanımı ishal gibi gastrointestinal yan etkiler veya eşlik eden hastalıklar nedeniyle tolere edilememektedir. Bu durumda yeni tedavi seçenekleri gündeme gelmektedir.

Günümüzde, FMF'de enflamatuvar sitokin rolü oynayan IL-1 β sitokinine karşı geliştirilen IL1 bloke edici ajanların kolşisine dirençli veya refrakter olgularda kullanılması önerilmektedir. IL-1'i hedef alan ajanlardan biri olan anakinra, IL-1 reseptör antagonistinin rekombinant, glikozile olmayan bir homologudur ve IL-1 α ve IL-1 β 'nın IL-1 reseptörüne bağlanmasını inhibe eder. Daha uzun süre aktif formda kalan kanakinumab, doğrudan IL-1 β 'ya ve IL-1 α ve IL-1 β 'yı bağlayan protein reseptörüne karşı etki eden bir insan monoklonal antikorudur.

Anti-IL-1 ajanları, kolşisine dirençli veya intoleransı olan yetişkin ve çocuk hastalarda yaşam kalitesini olumlu yönde etkileyen ve morbiditeyi azaltan önemli tedavi seçenekleridir. Ancak, hastalık kontrolü sağlandıktan sonra bu ajanlara ne kadar süreyle devam edilmesi gerektiği konusunda net bir veri bulunmamaktadır. Bu çalışmada, biyolojik ajan ihtiyacı olan kolşisine dirençli hastalarımızın özelliklerini görmeyi ve takip sırasında biyolojik tedavisi kesilebilen ve kesilemeyen hastaların bulgularını araştırmayı amaçladık. Ayrıca kolşisine dirençli pediatrik AAA hastalarında biyolojik ajanların kesilmesini öngören bir bulgu olup olmadığını araştırmayı amaçladık.

Gereç ve Yöntem

İki referans merkezinde anti-IL-1 tedavisi alan kolşisine dirençli AAA hastalarının elektronik tıbbi kayıtları retrospektif olarak değerlendirildi. Anti-IL-1 tedavisine devam edilen ve kesilen hastaların demografik, klinik özellikleri ve hastalık şiddeti karşılaştırıldı. Hastalık şiddeti uluslararası AAA şiddet skorlama sistemi (ISSF) ile değerlendirildi. ISSF, tüm maddelerin karşılanması halinde maksimum 10 puana ulaşabilmektedir. ISSF ≥ 6 puan şiddetli hastaları tanımlarken (pozitif öngörü değeri %100), 3 ile 5 puan arasındaki toplam puan orta şiddette hastaları tanımlamış ve ≤ 2 hafif hastalık olarak tanımlanmıştır. Hastalar için net bir biyolojik ajan tedavi protokolü izlenmemiş olsa da, başlangıçta anakinra için günlük tedavi verilmiştir. Bir yıl boyunca remisyon (atak veya enflamasyon belirtisi olmaması) sağlandığında, tedavi aralıkları uzatılmıştır (3 ay boyunca gün aşırı, daha sonra üç günde bir vb.). Bir yıl içinde remisyon devam ederse tedavi kesilmiştir. Kanakinumab için, başlangıçta tüm hastalara aylık tedavi başlanmıştır. Bir yıl içinde remisyon devam ederse, tedavi aralıkları uzatıldı (altı ay boyunca 6 haftada bir, daha sonra altı ay boyunca iki ayda bir) ve remisyonu olan hastalarda kanakinumab bir yıl içinde kesildi. Devam eden atakları veya inatçı enflamasyonu olan hastalarda ilaç aralıkları açılmadan tedaviye devam edilmiştir.

Sonuç

2012-2022 yılları arasında toplam 1500 FMF hastası takip edilmiş ve %60,9'u kadın olmak üzere biyolojik tedavi alan 64 (%4,2) kolşisine dirençli hasta çalışmaya dahil edilmiştir. Bir hasta ne yazık ki takip sırasında renal amiloidoz ve böbrek yetmezliği nedeniyle hayatını kaybetmiştir. Semptom başlangıç yaşı ortanca 3 yıl (0,5-15) ve tanı yaşı

ortanca 5 yıl (0,5-16) idi (Tablo 1). En sık görülen klinik bulgu karın ağrısı olup hastalar arasında en sık görülen MEFV mutasyonu M694V/M694V'dir (n=46, %71,9) (Tablo 2). Hastaların ortanca takip süresi 120 ay (19-336) idi (Tablo 3). Biyolojik tedaviden önce ortanca yıllık atak sıklığı 12 (0-120) iken biyolojik tedaviden sonra ortanca yıllık atak sıklığı 0 (0-24) olarak saptandı. Tedavide 8 hastaya (%12,5) anakinra, 38 hastaya (%59,4) kanakinumab, 18 hastaya (%28,1) anakinra ve sonrasında kanakinumab tedavisi verildiği görüldü. Biyolojik ajan değişikliği nedenleri; anakinranın günlük olarak uygulanma gücünü, lokal alerjik reaksiyonlar, sık üst solunum yolu enfeksiyonları veya atakların devam etmesi olarak saptandı.

Ortanca biyolojik ajan tedavi süresi 39 (3-128) aydı. Anakinra kullanan 4 hastada (%50), kanakinumab kullanan 13 hastada (%60,5), önce anakinra sonra kanakinumab alan 23 hastada (%72,2) biyolojik tedavi kesilemedi. 23 (%35,9) hastada ortanca 33 (3-89) ay sonra biyolojik tedavi kesilebildi. Biyolojik tedavinin kesilmesinden sonra ortanca toplam takip süresi 40 ay (6-81) idi. Tedavinin kesilmesinden sonraki ilk 12 ay içinde sadece 2 hastada atakların tekrarlanması nedeniyle biyolojik tedavi yeniden başlatılmıştır. Biyolojik tedavinin kesilebildiği ve kesilemediği gruplarla ilgili klinik özellikler Tablo 3'te verilmiştir.

Biyolojik tedavi öncesi ISSF skorları biyolojik tedavisi kesilemeyenlerde (ortalama 4,03±1,59) kesilebilenlere göre (ortalama 3,13±1,10) anlamlı olarak daha yüksekti (p<0,009) (Tablo 4). İstatistiksel olarak anlamlı olmasa da, biyolojik tedavinin kesilebildiği hasta grubunda hastalık başlangıç yaşı daha düşük ve bacak ağrısı daha azdı (p=0,06) (Tablo 3).

Tartışma

Kolşisine dirençli AAA hastalarında biyolojik tedavinin optimal süresi ve kesilmesi için kesin bir öneri yoktur. Biyolojik tedavi öncesi düşük ISSF skorları, kolşisine dirençli pediatrik FMF hastalarında biyolojik ajanların kesilmesini öngörebilir.

Kaynaklar

- Hentgen V, Grateau G, Kone-Paut I, et al. Evidence-based recommendations for the practical management of Familial Mediterranean Fever. Semin Arthritis Rheum. 2013;43:387-391.
- Kavrul Kayaalp G, Sozeri B, Sönmez HE, et al. PeRA-Research Group. Adherence to best practice consensus guidelines for familial Mediterranean fever: a modified Delphi study among paediatric rheumatologists in Turkey. Rheumatol Int. 2022;42:87-94.
- adeh S, Berkun Y. Familial Mediterranean fever. Curr Opin Rheumatol. 2016;28:523-529.
- Ozen S, Demirkaya E, Erer B, et al. EULAR recommendations for the management of familial Mediterranean fever. Ann Rheum Dis. 2016;75:644-651.
- Giat E, Ben-Zvi I, Lidar M, Livneh A. The Preferential Use of Anakinra in Various Settings of FMF: A Review Applied to an Updated Treatment-Related Perspective of the Disease. Int J Mol Sci. 2022;23:3956.
- Özçakar ZB, Ozdel S, Yılmaz S, et al. Anti-IL-1 treatment in familial Mediterranean fever and related amyloidosis. Clin Rheumatol. 2016;35:441-446
- Demirkaya E, Acikel C, Hashkes P, et al. Development and initial validation of international severity scoring system for familial Mediterranean fever (ISSF). Ann Rheum Dis. 2016;75:1051-1056.

| Tablo 1: Hastaların klinik bulguları, demografik özellikleri | | |
|--|-----------------------------|----------------|
| | n=64 (%), ortanca (min-max) | |
| Cinsiyet | Kız 39 (60.9) | Erkek 25(39.1) |
| Yaş (yıl) | 17 (4-33) | |
| Semptom başlangıç yaşı (yıl) | 3 (0.5-15) | |
| Tanı yaşı(yıl) | 5 (0.5-16) | |
| Klinik Bulgular | | |
| Karın ağrısı | 58 (90.6) | |
| Ateş | 55 (85.9) | |
| Göğüs ağrısı | 28 (43.8) | |
| Artrit | 28 (43.8) | |
| Artralji | 44 (68.8) | |
| Topuk ağrısı | 11 (17.2) | |
| Bacak ağrısı | 27 (42.2) | |
| Erizipel benzeri eritem (ELE) | 8 (12.5) | |
| Uzamış febril miyalji | 1 (1.6) | |
| Amiloidoz | 4 (6.3) | |

| Tablo 2: Hastaların MEFV mutasyonları | |
|--|-----------|
| | n=64 (%) |
| M694V/M694V | 46 (71.9) |
| Biallelik ekzon 10 mutasyonları (M694V/M694V dışında) | 9 (14.1) |
| Diğer mutasyonlar | 7 (10.9) |
| Mutasyon yok | 2 (3.1) |

| Tablo 3: Biyolojik tedavinin kesilebildiği ve kesilemediği hastalarda klinik bulguların karşılaştırılması | | | |
|---|---|---|--------|
| Özellikler | Grup 1 n=23 (%) Ortanca (min-max) | Grup 2 n=40 (%) Ortanca (min-max) | p |
| Kız cinsiyet | 13 (56.5) | 25 (62.5) | 0.79 |
| Semptom başlangıç yaşı (yıl) | 2.0 (0.5-7.0) | 3.0 (0.5-15.0) | 0.32 |
| Tanı yaşı (yıl) | 5.0 (0.5-12.0) | 6.0 (1.5-16.0) | 0.06 |
| Klinik bulgular | | | |
| Karın ağrısı | 22 (95.7) | 36 (90) | 0.43 |
| Ateş | 22 (95.7) | 32 (80) | 0.09 |
| Göğüs ağrısı | 8 (34.8) | 19 (47.5) | 0.33 |
| ELE | 3 (13.0) | 5 (12.5) | 0.95 |
| Artrit | 13 (56.5) | 14 (35.0) | 0.10 |
| Artralji | 19 (82.6) | 25 (62.5) | 0.10 |
| Topuk ağrısı | 3 (13.0) | 8 (20) | 0.49 |
| Bacak ağrısı | 5 (21.7) | 22 (55.0) | 0.006* |
| Uzamış febril miyalji | 1 (4.3) | 0 (0.0) | 0.90 |
| Amiloidoz | 0 (0.0) | 4 (10.0) | 0.12 |
| Subklinik inflamasyon | 2 (8.7) | 13 (32.5) | 0.026* |
| Komorbid hastalık varlığı | 5 (21.7) | 26 (65.0) | 0.001* |
| Kolşisin dozu (mg/gün) | 1.1 (0.6-1.5) | 1.3 (0.7-1.6) | 0.17 |

| Tablo 4: Biyolojik tedavinin kesilebildiği ve kesilemediği hastalarda ISSF skorlarının ve atak durumlarının karşılaştırılması | | | |
|---|--|--|--------|
| Özellikler | Grup 1 n=23 (%) Ortanca(min-max) | Grup 2 n=40 (%) Ortanca(min-max) | p |
| Biyolojik tedavi öncesi yıllık atak sıklığı | 24 (3-120) | 12 (0-96) | 0.17 |
| Biyolojik tedavi öncesi yıllık atak sıklığı | 1 (0-12) | 0 (0-24) | 0.10 |
| Biyolojik tedavi öncesi ISSF skoru | 3 (1-5) | 4 (0-8) | 0.009* |
| Biyolojik tedavi sonrası ISSF skoru | 1 (0-3) | 1 (0-4) | 0.65 |
| Biyolojik tedavisi öncesi ISSF ye göre hastalık şiddeti | | | |
| Şiddetli | 0 (0.0) | 4(10.0) | 0.28 |
| Orta | 18 (78.2) | 26 (65.0) | |
| Hafif | 5 (21.8) | 8 (20.0) | |
| Biyolojik tedavisi sonrası ISSF ye göre hastalık şiddeti | | | |
| Şiddetli | 0 (0.0) | 0 (0.0) | 0.43 |
| Orta | 3 (13.0) | 8 (20.0) | |
| Hafif | 20 (87.0) | 30 (75.0) | |

[SS-006]**Kolşisin Dirençli Ailevi Akdeniz Ateşi Hastalarında Tedavi Yaklaşımları**

Mehveş Işıklar Ekici, Elif Çelikel

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

Öz

Giriş: Ailevi Akdeniz ateşi (AAA) çocukluk çağının en sık görülen otoinflamatuvar hastalığıdır. Ana tedavi kolşisin olmakla beraber hastaların %5-10'u kolşisine yanıtıdır. Çalışmamızda kolşisin dirençli AAA tanısı ile biyolojik tedavi başlanan ve izlemde tedavi değişikliği yapılan hastaların özelliklerinin verilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Kolşisin dirençli AAA hastalarının verileri retrospektif olarak incelenmiş, kullanılan biyolojik ajan seçim nedeni, kullanım süreleri, tedavi öncesi ve sonrası İSSF(International severity scoring system for familial Mediterranean Fever) skorları kaydedilmiştir. Kolşisin direnci 3 aylık süre boyunca ayda ≥ 1 atak geçirilmesi ya da ataklar arasında akut faz belirteçlerinde yüksekliğin devam etmesi olarak tanımlanmıştır. AAA hastalık şiddeti İSSF skora sistemi kullanılarak hesaplanmış, skoru ≥ 6 olanlar ağır, 3-5 olanlar orta, ≤ 2 olanlar hafif şiddette hastalığa sahip olarak değerlendirilmiştir.

Bulgular: Çalışmaya 2013-2022 yıllarında AAA tanısıyla takipli 1062 hastanın 38'i dahil edildi. Hastaların ortanca tanı yaşı 5 (min 2-maks 16) yılıdır. *MEFV* gen analizinde 28 hastada M694V homozigot, 7 hastada 10.ekzonda bileşik heterozigot, 1 hastada 2. ekzonda heterozigot mutasyon saptanırken 2 hastanın gen analizi normal sonuçlandı. Biyolojik ajan başlanma yaşının ortalaması $13 \pm 3,8$ yıl olarak hesaplandı. Başlangıçta 15 hastanın tedavisinde anakinra, 23 hastada kanakinumab, 1 hastada etanersept kullanıldı. Anakinra başlanan hastaların 2'sinde ilaç uyumsuzluğu, 3'ünde geniş lokal ilaç reaksiyonu, 1'inde karaciğer fonksiyon testlerinde bozulma, 4'ünde

tedavi yanıtı olmadığı sebebiyle anakinra kesilerek kanakinumaba geçildi. İzlemde sakroileit gelişen 3 hastada kanakinumab kesilerek eklem şikayetlerine yönelik etanersept başlandı. Amiloidoz ile izlenen 1 hastada, kanakinumab altında proteinürinin devam etmesi sebebiyle tosilizumaba geçildi. Sakroileiti olan ve eklem şikayetleri ön planda olduğu için etanersept başlanan hastada, sistemik enflamasyonun devam etmesi nedeniyle tedavi kanakinumab olarak değiştirildi. Klinik ve laboratuvar tedavi yanıtı alınan 19 hastanın biyolojik ajanı kesildi. Tedavisi sonlanan hastalarda biyolojik ajan kullanım süresi ortalama $32 \pm 17,5$ (min 8-maks 60) aydı. Tedavi öncesi $5 \pm 0,5$ olan İSSF skoru, tedavi sonrası $0 \pm 0,6$ ($p=0,005$) bulundu.

Sonuç: Kolşisin dirençli AAA hastalarının tedavisinde biyolojik ajanlar başarıyla kullanılmakta olup hastanın eşlik eden diğer sistem bulguları, ilaç uyumu, tedavi yanıtı göz önünde bulundurularak tedavi seçimi yapılmalıdır. Hastaların yakın takip edilmesi tedavideki temel unsurdur.

Anahtar Kelimeler: Ailevi Akdeniz Ateşi, Kolşisin Direnci, Biyolojik Tedavi, Çocukluk Çağı

Kaynaklar

1. Kuemmerle-Deschner JB, Gautam R, George AT, et al. A systematic literature review of efficacy, effectiveness and safety of biologic therapies for treatment of familial Mediterranean fever. *Rheumatology (Oxford)*. 2020;59:2711-2724.
2. Babaoglu H, Varan O, Kucuk H, et al. Effectiveness of Canakinumab in Colchicineand Anakinra-Resistant or -Intolerant Adult Familial Mediterranean Fever Patients: A Single-Center Real-Life Study. *J Clin Rheumatol*. 2020;26:7-13.
3. Sakallioğlu O, Duzova A, Ozen S. Etanercept in the treatment of arthritis in a patient with familial Mediterranean fever. *Clin Exp Rheumatol*. 2006;24:435-437.
4. Kurt T, Aydın F, Tekgöz N, et al. Effect of antiinterleukin- 1 treatment on quality of life in children with colchicine-resistant familial Mediterranean fever: A single-center experience. *Int J Rheum Dis*. 2020;23:977-981.
5. Polat MC, Çelikel Acar B. Kolşisin dirençli ailevi Akdeniz ateşi hastasına yaklaşım. Çakar N, editör. *Çocuklarda Ailevi Akdeniz Ateşi*. 1. Baskı. Ankara: Türkiye Klinikleri. 2023;1:49-54.

[SS-007]**Jüvenil Skleroderma: Tek Merkez Deneyimi**

Didem Öztürk, Vildan Güngörer

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

Öz

Giriş: Jüvenil skleroderma tanısıyla izlenen hastaların demografik, klinik, tedavi ve prognoza ilişkin verilerini retrospektif olarak değerlendirmek.

Gereç ve Yöntem: Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Romatolojisi Kliniği'nde Haziran 2019-Eylül 2023 tarihleri arasında jüvenil skleroderma tanısı ile izlenen hastaların dosya verileri retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Jüvenil skleroderma ile takipli hastaların 20'si (%76,9) jüvenil lokalize skleroderma (JLS), 6'sı (%23,1) jüvenil sistemik skleroz (JSSc) idi. JSSc'de tanı anında Raynaud fenomeni 3 hastada, deride sertleşme ve ödem 3 hastada saptandı. Hastaların 4'ünde solunum sistemi, 2'sinde gastrointestinal sistem tutulumu gelişti. Hastaların hiçbirinde tam remisyona ulaşamadı. JLS'li hastalarda 9 (%45) hastaya plak morfea en sık alt tipti. Başvurudaki en sık bulgu deride renk değişikliği (%50), ardından deride sertleşme (%30). Hastaların 15'inde (%75) kozmetik, 4'ünde (%20) hem fonksiyonel hem de kozmetik sekel vardı. Sistemik tedavi 17 hasta (%85) almıştı ve metotreksat (MTX) (%80) en sık kullanılan ilaçtı. Lokal tedavide en çok tercih edilen ilaç steroidlerdi. Kısmi remisyona 12 hastada (%63,2), tam remisyona 2 hastada (%10,5) ulaşıldı.

Sonuç: Jüvenil skleroderma gerek sistemik gerek lokalize formuyla tedavisi zor ve remisyona oranı düşük bir hastalıktır.

Anahtar Kelimeler: Jüvenil Skleroderma, Lokalize Skleroderma, Sistemik Skleroz

Giriş

Jüvenil skleroderma oldukça nadir görülmekle birlikte sekel riski yüksek olan kronik bağ doku hastalığıdır. JSSc ve JLS diğer adıyla morfea olmak üzere iki alt tipi bulunmaktadır. JSSc tüm skleroderma olgularının %10'undan azını oluşturur (1). Jüvenil sklerodermanın etiyolojisi tam olarak bilinmemektedir. Temel histopatoloji mikrovasküler hasar ile başlayan, kollajen depolanması ve deri-deri altı dokunun atrofisi ile seyreden deride sertleşmedir (1,2). JSSc prevalansı bir milyonda 3 hasta olup, insidansı 15 yaşından sonra 100.000'de 2,3'tür (1,3). JSSc'de en sık etkilenen organlar vasküler, deri, gastrointestinal, pulmoner ve kas iskelet sistemidir. Deride ödem, endurasyon, sertleşme ve atrofiye neden olan hastalıklar ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Hastalar heterojen ve karmaşık olduğu için tedavi farklılıkları içermektedir (1).

Jüvenil sklerodermanın en sık alt tipi JLS olup, kızlarda yaklaşık 2 kat daha fazla görülür (4). JLS'nin pediyatrik prevalansı 100.000'de 50'dir ve hayatın ilk 10 yılında görülme sıklığı artar. JLS'de ön planda deri ve deri altı doku etkilenmesine rağmen, lezyon fasya veya kasa kadar ilerleyebilir. Avrupa Pediyatri Romatoloji Topluluğu (PReS) tarafından plak, lineer, pansklerotik, jeneralize ve miks tip olmak üzere 5 gruba ayrılmaktadır. Lezyonun tipine göre hastalığın şiddeti

ve klinik bulguları değişmektedir (5). JLS'de deri dışında, kas-iskelet, nörolojik, oküler ve oral tutulum olabilmektedir. Tanıda kullanılan spesifik laboratuvar bulgusu olmasa da antinükleer antikor (ANA) varlığında eklem kontraktürü, kas atrofisi, ekstremitte kısalığı ve relaps riski artmaktadır (6). Tedavide fototerapi, lokal ve sistemik tedavi kullanılmaktadır. Lokal tedavide steroid, kalsipotriol ve takrolimus; sistemik tedavide ise sıklıkla kortikosteroidler, MTX, mikofenolat mofetil (MMF) önerilmektedir. Mortalitesi oldukça düşük olup, deri ülserlerinin komplikasyonları sonucu oluşur (5). JLS'den JSSc gelişimi nadirdir, ancak diğer otoimmün hastalıklar ile birlikte görülebilir (7).

Bu çalışmada jüvenil skleroderma tanısı ile izlenen hastaların demografik özelliklerinin, klinik bulgularının, tedavi seçeneklerinin ve prognozlarının sunulması amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem

Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Romatolojisi Kliniği'nde Haziran 2019-Eylül 2023 tarihleri arasında jüvenil skleroderma tanısı ile izlenen hastaların dosya verileri retrospektif olarak incelendi. Hastaların demografik, klinik, laboratuvar, tedavi ve prognostik verileri kaydedildi.

Bulgular

Jüvenil skleroderma ile takipli hastaların 20'si (%76,9) JLS, 6'sı (%23,1) JSSc idi. Hastaların 13'ü (%50) kız, 13'ü (%50) erkekti. Jüvenil sistemik sklerozlu 6 hastadan 4'ü erkek (%66,7), 2'si (%33,4) kızdı. JSSc'li hastaların medyan tanı yaşı 14,7 (12,95-15) yıldır. Hastaların 1'i diffüz kütanöz, 1'i sınırlı kütanöz, 4'ü iç organ tutulumunun olduğu sistemik sklerozdu. Tanı anında Raynaud fenomeni 3 hastada, deride sertleşme ve ödem 2 hastada saptandı. Hastaların 4'ünde solunum sistemi, 2'sinde gastrointestinal sistem tutulumu gelişti. Kapilleroskopi yapılan 6 hastada skleroderma ile uyumlu kapiller anormallik tespit edilmişti. Dört hastada ANA, 3'ünde antiScl70, 1'inde antiRo52 pozitifliği. MTX (n=3), MMF ve hidroklorokin (n=2), siklofosfomid (n=1), düşük doz steroid (n=4) ve amlodipin (n=5) kullanılan tedavilerdi. Hastaların hiçbirinde tam remisyona ulaşamadı.

Lokalize sklerodermalı hastaların %55'i kız (n=11), %45'i erkekti (n=9). Hastaların medyan tanı yaşı 8,1 (4,25-13,02) yıldır. Dokuzu (%45) plak, 7'si (%35) lineer, 2'si (%10) en coup de sabre, 2'si (%10) jeneralize tipteydi. Başvurudaki en sık bulgu deride renk değişikliği (%50) ardından deride sertleşme (%30). Hastaların 15'inde (%75) kozmetik, 5'inde (%25) hem fonksiyonel hem de kozmetik sekel vardı. Bir hastada ekstremitte kısalığı, 4 hastada hareket kısıtlılığı izlenmişti. Hastaların %35'inin (n=7) ailesinde en sık romatoid artrit (RA) olmak üzere romatizmal hastalık bulunmaktaydı. ANA pozitifliği 11 (%55) hastada saptanmıştır. Deri biyopsisi 17 hastada yapıldı ve 15 hastada morfea ile uyumluydu. Sistemik tedavi 17 hasta (%85) almıştı ve MTX (%80) en sık kullanılan ilaçtı. Üç hastaya (%15) yalnızca lokal tedavi uygulandı. Lokal tedavide en çok tercih edilen ilaç steroidlerdi. Kısmi remisyona 12 hastada (%63,2), tam remisyona 2 hastada (%10,5) ulaşıldı.

Tartışma

Bu çalışmada merkezimizde izlediğimiz JLS ve JSSc hastalarını derledik. JSSc hastalarımızın %66,7'sini erkek hastalar oluşturuyordu ve tanı yaşı ortalama 14,7 yıldır. Nadir görülmesine rağmen mortalite ve morbiditesi yüksek olan bu hastalıkta, hastalarımızın 4'ünde pulmoner 2'sinde gastrointestinal tutulum olup, hastalarımızın hiçbirini tam remisyona

ulaşamamıştır. JLS çocukluk çağında sık görülen, mortalitesi nadir olmakla birlikte yüksek morbiditesi nedeniyle önemli bir hastalıktır. Çalışmamızda hastalarda en sık plak morfea tipi görülmüştür. JLS hastalarımızda %75 kozmetik, %25'inde hem kozmetik hem fonksiyonel sekel saptanmıştır. Hastaların çoğu dermatoloji kliniklerinde takip edildiği için genellikle sadece sistemik tedavi gerektiren hastalar tarafımıza yönlendirilmektedir. Bu da morbidite oranımızın yüksekliğini açıklamaktadır.

Literatürde JSSc'de tanı yaşı 8-10,5 yaş olarak bildirilmekte olup kız çocukların erkeklere göre hastalık oranının daha yüksek olduğu bilinmektedir (1,8). Çalışmamızda median tanı yaşı literatüre göre yüksektir. Ayrıca erkek hasta sayımızda kızlara göre fazla bulunmuştur. Hasta sayımız kısıtlı olduğu için bu verileri literatürle karşılaştırmak sağlıklı olmayacaktır. JSSc hastalarında genellikle ilk semptom Raynaud fenomeni olarak bildirilmiştir. Raynaud fenomeni Scalapino'ya göre hastaların %74-100'de, Androvic'e göre %93'ünde ve Foeldvari'ye göre %91'inde ortaya çıkmıştır (8-10). Çalışmamızda Raynaud fenomeni hastaların %50'sinde saptanmıştır. Bu oran literatüre göre düşüktür bu durum ile kız hasta sayısının düşüklüğü arasında bağlantı olup olmadığı konusunda araştırmalara ihtiyaç vardır.

İç organ tutulumu olan JSSc'li hastalarda tam remisyona ulaşmak oldukça güçtür. Foeldvari'nin çalışmasında 46 merkezden 135 hasta değerlendirilmiştir. Hastaların sadece 16'sında remiyon izlenmiş olup, 82 hastada tedavi altındayken hastalık aktif bulunmuştur (10). Kliniğimizde takip ettiğimiz JSSc'li 6 hastanın hiçbirinde tam remiyon sağlayamadık. JSSc'li hastalarda mortalite kardiyak tutulum ve akciğer tutulumu ile ilişkilidir (1). Martini ve ark. (11) çok merkezli çalışmasında göğüs grafisinde fibrozis olması, serum kreatinin düzeyinde artış ve perikarditin kötü seyri gösterdiğini bulmuştur. Hastalarımızda kardiyak tutulum olmayıp, hiçbir hastamızda mortalite gözlenmemiştir. Bu durum çocuk hastalarda takip süresinin kısa olması ile ilişkilendirilebilir.

Lokalize skleroderma mortalitesi düşük olmasına rağmen morbiditesi yüksek olan bir hastalıktır. JLS kozmetik, fonksiyonel ve psikolojik sorunlara yola açabilir. Hastalarımızda sıklıkla kozmetik sekel gelişmiş olup, eklem kısıllığı ve eklem kontraktürleri fonksiyonel sekel olarak değerlendirilmiştir. JLS tanısı ve ayırıcı tanısı için deri biyopsisi, hastalığın evresine göre histolojisi değişkenlik gösterdiği için tartışmalıdır (12). Hastalarımızın 17'sine deri biyopsisi yapılmış, 15'inde lezyonun histopatolojisi morfea ile uyumlu raporlanmıştır. Erişkin ve çocuk hastalarda JLS ve otoimmün hastalıklar arasında ilişki araştırılmış, miks ve jeneralize JLS'de ANA pozitifliğinin daha yüksek olduğu, JLS'li çocukların yakınlarında otoimmün hastalıkların daha yaygın görüldüğü bildirilmiştir (4,13). Zulian'ın çalışmasında JLS'li hastaların yakınlarında otoimmün hastalık görülme sıklığı yüksekti. RA (%63,6) en sık görülen romatolojik hastalık olup, çalışmamızda benzer sonuç (%62,5) elde ettik (4). Lokalize sklerodermada sistemik tedavide en çok kullanılan ilaçlar MTX ve kortikosteroidlerdir. Hastalarımızın %45'inde MTX ve kortikosteroid birlikte kullanılmıştır. Lythgoe ve ark. (14) sistemik tedavide 2 veya daha fazla ilaç kullanımının %34 olduğunu bildirmiştir. Literatürde belirtilen D-penisilamin, ultraviyole-A, lokal tedaviler dermatologlar tarafından önerilmektedir (15). MTX ve kortikosteroid tedavileri için optimal doz ve tedavi süresini belirlemek için randomize kontrollü çalışmalar bulunmamaktadır.

Farklı uygulamalar ve hastaların dermatologlar tarafından da takip edilmeleri nedeniyle özellikle tedavi açısından deneyimimiz kısıtlıdır. JLS'li hastaların en uygun yönetimi dermatolog ve çocuk romatologlarının iş birliği gerektirir.

Bu çalışmanın en önemli kısıtlılığı tek merkez deneyimi olması nedeniyle hasta sayısının az olmasıdır. Ayrıca JLS'de sadece sistemik tedavi gereken hastaların tarafımıza yönlendirilmesi hasta sayımızı kısıtlandırmaktadır.

Sonuç

Jüvenil skleroderma gerek sistemik gerek lokalize tipiyle tedavinin zor ve tam remiyon oranlarının düşük olduğu bir hastalıktır. Bu bakımdan geniş serilerle daha çok çalışma yapıp hastalık prognozu için daha yüz güldürücü sonuçlar elde etmenin yolları aranmalıdır.

Kaynaklar

1. Torok Kathryn S, Stevens Anne M. In: Petty R, Laxer R, Lindsley C, Wedderburn L, editors. Textbook of pediatric rheumatology. 8th ed. Elsevier; 2021;377-415.
2. Rongioletti F, Ferrelli C, Zori, et al. Scleroderma with an update about clinicopathological correlation. G Ital Dermatol Venereol. 2018;153:208-215.
3. Foeldvari I. Current Developments in Pediatric Systemic Sclerosis. Current Rheumatology Reports. 2009;11:97-102
4. Zulian F, Athreya BH, Laxer R, et al. Juvenile Scleroderma Working Group of the Pediatric Rheumatology European Society (PRES). Juvenile localized scleroderma: clinical and epidemiological features in 750 children. An international study. Rheumatology (Oxford). 2006;45:614-620.
5. Li SC, Pope E. Localized Scleroderma and Eosinophilic Fasciitis. In: Petty R, Laxer R, Lindsley C, Wedderburn L, editors. Textbook of pediatric rheumatology. 8th ed. Elsevier; 2021;402-414.
6. Wu E, Li S, Torok K, et al. Baseline description of the juvenile localized scleroderma subgroup from the childhood arthritis and rheumatology research alliance legacy registry. ACR Open Rheumatol. 2019;1:119-124.
7. Dilia G, Michele C. From localized scleroderma to systemic sclerosis. Dermatol Res Pract. 2018;2018:1284687.
8. Scalapino K, Arkachaisri T, Lucas M, et al. Childhood onset systemic sclerosis: classification, clinical and serologic features, and survival in comparison with adult onset disease. J Rheumatol. 2006;33:1004-1013.
9. Adrovic A, Şahin S, Barut K, et al. Juvenile scleroderma: a referral center experience. Arch Reumatol 2018;33:344-351.
10. Foeldvari I, Zhavania M, Birdi N, et al. Favourable outcome in 135 children with juvenile systemic sclerosis: results of a multi-national survey. Rheumatology (Oxford). 2000;39:556-569.
11. Martini G, Vittadello F, Kasapçopor O, et al. Factors affecting survival in juvenile systemic sclerosis; Rheumatology (Oxford). 2009;48:119-122.
12. Asano Y, Fujimoto M, Ishikawa O, et al. Diagnostic criteria, severity classification and guidelines of localized scleroderma. J Dermatol. 2018;45:755-780.
13. Leitenberger J, Cayce R, Haley RW, et al. Morphea subtypes are distinct autoimmune syndromes: A review of 245 adult and pediatric cases. Arch Dermatol. 2009;145:545-550.
14. Lythgoe H, Almeida B, Bennett J, et al. Multi-centre national audit of juvenile localised scleroderma: describing current UK practice in disease assessment and management; Pediatr Rheumatol Online J. 2018;16:80.
15. Akbas A, Kılınç F. Clinical and Demographic Characteristics of Pediatric Patients Diagnosed with Localized Scleroderma: A Retrospective Analysis. Turkish J Pediatr Dis. 2022;16:25-31.

Tablo 1: Juvenil sistemik sklerozlu hastaların demografik, klinik ve tedavi özellikleri

| Hasta | Cinsiyet | Tanı yaşı (yıl) | Hastalığın başlama yaşı (yıl) | İlk bulgu | ANA | ANA Profil | Kapilleroskopi Bulguları | Tutulum | Tedavi |
|-------|----------|-----------------|-------------------------------|---------------------------------|---------|----------------|----------------------------|-----------------------------|---------------------------------|
| 1 | Erkek | 12 | | Ciltte ödem, 9 renk değişikliği | Pozitif | Anti-scl 70 3+ | Azalma, düzensizlik | Cilt,vasküler,solunum | MTX+amlodipin+steroid |
| 2 | Kız | 15 | 14 | Ciltte ödem | Negatif | | Düzensizlik | Cilt,vasküler,solunum | MTX+amlodipin |
| 3 | Erkek | 11,7 | 9,7 | Raynaud | Pozitif | Anti-scl 70 3+ | Azalma, mikrohemoraji | Cilt,vasküler, solunum, GIS | Siklofosomid+amlodipin+steroid |
| 4 | Erkek | 14,7 | 14,4 | Raynaud | Pozitif | AntiRO52 + | Dallanma | Cilt,vasküler | MTX+amlodipin+steroid |
| 5 | Erkek | 14,2 | 13,2 | Ciltte sertleşme | Pozitif | Anti Scl 70 3+ | Uzama, mikrohemaraji | Cilt,vasküler,GIS, solunum | MMF+plaquanil+steroid+amlodipin |
| 6 | Kız | 15 | 14 | Raynaud | Negatif | | Uzama, genişleme, dallanma | Cilt,vasküler | Steroid+plaquanil+MMF |

ANA: Antinükleer antikor, MTX: Metotreksat, MMF: Mikofenolat mofetil

Tablo 2: Juvenil lokalize sklerodermalı hastaların demografik, klinik ve tedavi özellikleri

| Hasta | Cinsiyet | Başlama yaşı (yıl) | Tanı yaşı (yıl) | İlk bulgu | Lezyon | Lezyon sayısı | Tutulmuş bölge | Ailede Romatizmal Hastalık | Sekel | ANA | Lokal tedavi | Sistemik tedavi |
|-------|----------|--------------------|-----------------|-------------------------|------------------|---------------|------------------------|----------------------------|-------------------------|-----------|------------------------|-----------------|
| 1 | Erkek | 12,0 | 14,0 | Kızarıklık-morarma | En coup de sabre | 1 | Baş-boyun | RA, ANA pozitifliği | Kozmetik | Pozitif - | | Steroid+ MTX |
| 2 | Kadın | 0,5 | 5,0 | Kızarıklık-morarma | Lineer | 1 | Alt ekstremitte | Behçet | Kozmetik | Pozitif | Takrolimus | MTX |
| 3 | Erkek | 2,2 | 2,7 | Ciltte kuruluk-inceleme | Miks | 6 | Alt ve üst ekstremitte | - | Fonksiyonel ve kozmetik | Pozitif - | | Steroid+ MTX |
| 4 | Kadın | 2,5 | 7,6 | Saç dökülmesi | En coup de sabre | 1 | Baş-boyun | - | Kozmetik | Negatif - | | MTX+kolşisin |
| 5 | Kadın | 17,0 | 17,3 | Ciltte beyazlaşma | Plak | 1 | Üst ekstremitte | - | Kozmetik | Negatif | Steroid | |
| 6 | Kadın | 3,0 | 4,0 | Ciltte sertleşme | Lineer | 1 | Üst ekstremitte | - | Fonksiyonel ve kozmetik | Negatif | Steroid | Steroid+ MTX |
| 7 | Erkek | 14,6 | 15,0 | Ciltte koyu leke | Plak | 1 | Gövde | - | Kozmetik | Negatif | Steroid+kalsipotriol | |
| 8 | Kadın | 11,1 | 11,3 | Ciltte koyu leke | Plak | 1 | Alt ekstremitte, gövde | RA | Kozmetik | Negatif | Steroid+kalsipotriol | Steroid+ MTX |
| 9 | Erkek | 7,5 | 7,7 | Kızarıklık-morarma | Lineer | 3 | Alt ekstremitte, gövde | RA | Kozmetik | Pozitif - | | Steroid+ MTX |
| 10 | Kadın | 8,5 | 9,0 | Ciltte koyu leke | Plak | 1 | Alt ekstremitte, gövde | - | Fonksiyonel ve kozmetik | Pozitif | Takrolimus | Steroid |
| 11 | Kadın | 0,8 | 2,5 | Ciltte sertleşme | Plak | 2 | Alt ekstremitte gövde | - | Kozmetik | Pozitif | Steroid | MTX |
| 12 | Erkek | 13,0 | 13,6 | Ciltte sertleşme | Lineer | 1 | Üst ekstremitte | - | Kozmetik ve fonksiyonel | Pozitif - | | Steroid+ MTX |
| 13 | Erkek | 6,0 | 6,1 | Ciltte sertleşme | Plak | 2 | Üst ve alt ekstremitte | - | Kozmetik | Negatif | Takrolimus | MTX |
| 14 | Kadın | 2,2 | 4,0 | Kızarıklık-morarma | Miks | 5 | Alt ekstremitte | - | Kozmetik | Pozitif | | Steroid+ MTX |
| 15 | Kadın | 7,3 | 7,6 | Ciltte koyu leke | Lineer | 5 | Üst ve alt ekstremitte | - | Kozmetik | Negatif - | | steroid+ MTX |
| 16 | Erkek | 14,2 | 14,5 | Ciltte beyazlık | Plak | 1 | Baş-boyun | Behçet | Kozmetik | Negatif | Steroid | steroid+ MTX |
| 17 | Kadın | 5,6 | 6,0 | Ciltte sertleşme | Lineer | 1 | Alt ekstremitte | - | Kozmetik | Pozitif | Steroid, kantaron yağı | MTX |
| 18 | Erkek | 1,0 | 1,4 | Ciltte koyu leke | Plak | 1 | Alt ekstremitte | - | Kozmetik | Negatif | Steroid+kalsipotriol | MTX |
| 19 | Kadın | 4,0 | 7,0 | Ciltte sertleşme | Lineer | 1 | Alt ekstremitte | Morfea | Fonksiyonel ve kozmetik | Pozitif - | | |
| 20 | erkek | 6,2 | 6,8 | Kızarıklık-morarma | Plak | 1, | Gövde | RA | Kozmetik | Negatif - | | MTX |

ANA: antinükleer antikor, MTX: metotreksat, RA: Romatoid artrit

[SS-008]**Ailevi Akdeniz Ateşi: Ateşsiz Olur Mu?**

Hatice Dilara Karakaş, Fatma Aydın, Nilgün Çakar, Zeynep Birsin Özçakar

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

Öz

Giriş: Çocukluk çağının en sık görülen periyodik ateş sendromlarından biri olan ailevi Akdeniz ateşi (AAA); tekrarlayıcı ateşe eşlik eden poliserözit, artrit veya erizipel benzeri eritem bulguları ile karakterize, otozomal resesif kalıtılan otoenflamatuvar bir hastalıktır. Patofizyolojisi, pirin proteinini kodlayan MEFV gen mutasyonlarının başta IL-1 β olmak üzere proenflamatuvar ve pirojen sitokinlerin kontrolsüz salınımına dayanmaktadır. Çalışmada ateş yakınması olmadan AAA tanısı alan hastaların demografik, klinik ve laboratuvar bulgularının incelenmesi amaçlanmıştır. Ek olarak, çalışma grubundaki ateşi olmayan diğer hastalarla farklılıkları değerlendirilmiştir.

Gereç ve Yöntem: Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Romatoloji Bilim Dalı'nda son 10 yılda (2011-2021) AAA tanısı ile en az 6 ay takip edilmiş olan hastalar çalışmaya alındı. Ailevi Akdeniz ateşi tanısı "Yalçınkaya" pediatrik tanı ölçütlerine göre konuldu. Veriler elektronik hasta dosyalarından alınarak retrospektif olarak analiz edildi.

Bulgular: Kliniğimizde AAA tanısıyla son 10 yılda 576 hasta (%52,3'ü kız) izlenmiştir. Bu hastaların %7,1'inde (n=41) ateşin AAA ataklarının bir bulgusu olmadığı saptandı. Ateşi olan ve olmayan gruplarda cinsiyet dağılımı açısından bir fark saptanmadı (p>0,05). Ateşi olmayan hastaların ateşi olan hastalara göre; şikayet başlangıç ve tanı yaşlarının istatistiksel anlamlı olarak daha geç olduğu (p<0,001) ve ayrıca tanı gecikme süresinin ateşli olmayanlarda daha kısa olduğu bulundu (p=0,039). Bu hastalarda AAA klinik yakınmalarından karın ağrısının daha nadir (p<0,001) ancak tekrarlayan akut artritinin daha sık (p=0,020) görüldüğü belirlendi. Yine bu hastalarda AAA ilişkili hastalıkların daha sık (p<0,001) ve ailede AAA sıklığının daha nadir olduğu saptandı (p=0,040). Bu grubun IL-1 karşıtı tedaviye hiç gereksinim göstermediği tespit edildi.

Sonuç: Ateş AAA hastalarının çok az bir bölümünde klinik yakınma olarak ataklara eşlik etmeyebilir. Tekrarlayan kısa süreli karın ağrısı, göğüs ağrısı, artrit gibi enflamatuvar yakınmaları ve aile öyküsü olan hastalarda ateşin olmadığı durumlarda da AAA ayırıcı tanıda mutlaka düşünülmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Ailevi Akdeniz Ateşi, Ateşsiz Atak, Pediatrik

[SS-009]**Hipertansiyon Tanısı ile Takip Edilen Obez Çocuklarda Kardiyovasküler Hedef Organ Hasarı ile İlişkili Faktörler**

Emine Gülşah Özdemir¹, Şeyma Kayalı², Ayşe Derya Buluş³

¹Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefrolojisi Kliniği, Ankara

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

³Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Kliniği, Ankara

Öz

Giriş: Obezite, hipertansiyon (HT) için iyi bilinen bir risk faktörüdür. Çocuklarda HT'ye ikincil gelişen kardiyovasküler hedef organ hasarı (HOH) uzun dönem mortalite ve morbidite ile ilişkilidir. Bu çalışmada obezite ve HT tanıları ile takipli çocuklarda kardiyovasküler HOH ile ilişkili faktörleri araştırmak amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Çalışmaya Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi'nde 1 Kasım 2022-1 Eylül 2023 tarihleri arasında Çocuk Nefrolojisi Polikliniği'nde ayaktan kan basıncı monitorizasyonu (AKBM) ile değerlendirilerek hipertansiyon tanısı konulan 55 obez (VKİ >95 p) hasta dahil edildi. Hastaların demografik ve antropometrik özellikleri, laboratuvar sonuçları ve transtorasik ekokardiyografi (EKO) bulguları retrospektif olarak incelendi. İstatistiksel analizler için SPSS 22.0 kullanıldı.

Bulgular: HT tanısı alan 55 obez hastanın (21 kız, 34 erkek) ortanca yaş 13,9 (IQR 11,4-16,1) ve ortanca VKİ-SDS 2,42 (IQR 1,99-3,02) bulundu. AKBM sonuçlarına göre 28 (%50,9) hastada ambulatuvar HT, 27 (%49,1) hastada maskeli HT mevcuttu. Hastaların 11'inde (%20) sol ventrikül hipertrofisi ve/veya ventriküler septal hipertrofi tespit edildi. Otuz üç (%60) hastada hipertansiyona dislipidemi eşlik ettiği görüldü. Ventriküler hipertrofi oranları ambulatuvar HT ve maskeli HT olan hastalar arasında benzerdi (%21,4 vs %18,5, p=0,47) ve erkeklerde kızlara göre anlamlı olarak daha yüksek bulundu (%29,4 vs %4,7, p=0,02). Ventriküler hipertrofi saptanan hastalarda saptanmayanlara göre trigliserid (Tg) düzeyi ve Tg/HDL oranı anlamlı olarak yüksek bulunurken (p=0,003, p=0,01, sırasıyla); yaş, VKİ-SDS, eGFR, açlık kan şekeri, ürik asit, total kolesterol, LDL, HDL ve 25-OH-D vit düzeylerinde anlamlı bir fark yoktu (p=0,06, p=0,14, p=0,49, p=0,31, p=0,07, p=0,29, p=0,83, p=0,85, p=0,17, sırasıyla).

Sonuç: Obezite ve hipertansiyon ile takipli çocuklarda, ventriküler hipertrofi prognozu belirleyen önemli bir komplikasyon olup maskeli HT ve ambulatuvar HT'de benzer oranlarda saptanmıştır. Erkek cinsiyet, yüksek Tg düzeyi, yüksek Tg/HDL oranı ventriküler hipertrofi ile ilişkili saptanmıştır. Obez çocukların yönetiminde dislipidemi kontrolüne odaklanmak hipertansiyon yönetimi ve kardiyovasküler sistem sağlığını için önem arz eder.

Anahtar Kelimeler: Ayaktan Kan Basıncı Monitorizasyonu, Dislipidemi, Hipertansiyon, Obezite, Sol Ventrikül Hipertrofisi

Kaynaklar

1. Lurbe E, Agabiti-Rosei E, Cruickshank JK, et al. 2016 European Society of Hypertension guidelines for the management of high blood pressure in children and adolescents. *J Hypertens*. 2016;34:1887-1920.
2. Park B, Jung DH, Lee HS, et al. Triglyceride to HDL-Cholesterol Ratio and the Incident Risk of Ischemic Heart Disease Among Koreans Without Diabetes: A Longitudinal Study Using National Health Insurance Data. *Front Cardiovasc Med*. 2021;8:716698.
3. Tragomalous A, Paltoglou G, Manou M, et al. Non-Traditional Cardiovascular Risk Factors in Adolescents with Obesity and Metabolic Syndrome May Predict Future Cardiovascular Disease. *Nutrients*. 2023;15:4342.
4. Mu X, Wu A, Hu H, et al. Correlation between alternative insulin resistance indexes and diabetic kidney disease: a retrospective study. *Endocrine*. 2023 Oct 31. Online ahead of print.

[SS-010]

Doğumdan Hemen Sonra Yapılan Boy Ölçüm İşleminin İkinci Ayda Gerçekleştirilen Ultrasonografik İncelemedeki Açık Ölçümlerine ve Gelişimsel Kalça Displazisi Gelişim Sıklığına Etkisinin Araştırılması

Lütfiye İdil Emral¹, Serdar Ümit Sarıcı²

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

²Ufuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Neonatoloji Anabilim Dalı, Ankara

Öz

Giriş: Bu çalışmada hemen doğum sonrası fizik muayenenin bir parçası olarak yapılması gereken boy ölçme işleminin kalça eklemi gelişiminde herhangi bir olumsuz etkiye sahip olup olmadığını; 8-12. haftalarda gerçekleştirilen kalça ultrasonografisinde ölçülen alfa ve beta açılarının ve gelişimsel kalça displazisi (GKD) gelişim sıklığının karşılaştırılarak belirlenmesi ve dolayısıyla GKD gelişiminde bir risk oluşturup oluşturmadığının saptanması amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Doğumdan hemen sonra boy ölçme işlemi yapılmayan olgular Grup I'i (n=52), yapılan olgular Grup II'yi (n=49) oluşturmuştur. Tüm olgulara 8-12. haftalarda kalça ultrasonografisi ile alfa ve beta açılarının ölçümü yapılmış, iki grup radyolojik olarak GKD sıklığı, demografik parametreler ve ultrasonografik veriler açısından karşılaştırılmıştır.

Bulgular: Çalışma gruplarındaki olguların tümünde (n=101) GKD sıklığı %9,9 olarak bulunmuştur. Doğumdan hemen sonra yapılan boy ölçme işlemi; 8-12. haftalarda değerlendirilen hastalarda hem radyolojik alfa ve beta açılarında herhangi bir olumsuz etkilenmeye hem de GKD gelişim sıklığında (boy ölçme işlemi yapılan grupta %10,2, yapılmayan grupta %9,6, p=0,921) bir artışa neden olmamıştır. Gruplar arasında demografik parametreler açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık saptanmamıştır. Doğum sonrası 8-12. haftalarda yapılan değerlendirmede GKD gelişimi saptanan (n=10) ve saptanmayan (n=91) olgular karşılaştırıldığında GKD saptanan olgularda kız cinsiyetin daha fazla oranda görüldüğü (%16,4'e karşılık %0, p=0,006) belirlenmiştir.

Sonuç: Çalışmamız sonuçlarına göre kız cinsiyetin GKD gelişimi için anlamlı bir risk faktörü olduğu sonucuna varılmıştır. Boy ölçümü yapılan yenidoğanlar ile yapılmayan yenidoğanlar arasında GKD

gelişim sıklığı açısından farklılık saptanmamıştır. Doğum sonrası ilk fizik muayenenin bir parçası olarak yapılması gereken boy ölçme işlemi GKD gelişiminde bir risk faktörü olabilir kaygısı ile ertelenmemelidir.

Anahtar Kelimeler: Boy Ölçme İşlemi, Gelişimsel Kalça Displazisi, Kalça Ultrasonografisi, Yenidoğan

Giriş

Gelişimsel kalça displazisi (GKD) risk faktörleri; pozitif aile öyküsü, makat gelişi, ilk gebelikten doğan kız çocuk, sezaryen, oligohidroamniyoz varlığı, çoğul gebelik, kundak yapılması, doğumda tespit edilen tortikollis, kalkaneovalgus, dizde ekstansiyon kontraktürü, metatarsus varus gibi deformitelerin olmasıdır.

Yenidoğan döneminde kalçaların fizik muayenesi GKD tanısında altın standarttır. GKD tanısında asetabulum ile femur başı ilişkisini görüntülemeye kalça ultrasonografisi (USG) yaygın olarak kullanılan yöntemdir.

Boy ölçme işlemi, diğer büyüme parametreleri ile beraber yenidoğan döneminden itibaren fiziksel büyümenin değerlendirilmesinde önemli bir parametre olan boy uzunluğunu saptamak için yapılan bir işlemdir. Boy ölçümü yapılırken kalça eklemleri addüksiyon ve ekstansiyon pozisyonuna zorlanmaktadır. Bu işlemin kalça ve diz eklemleri üzerinde gösterilmiş olumsuz bir etkisi bulunmasa da doğumdan hemen sonra yapılan boy ölçme işleminin kalça eklemi üzerinde instabilite oluşturacağı öngörüsüyle doğumdan hemen sonra ve hatta en az ilk bir ay boyunca boy ölçme işleminden kaçınılmaktadır. Çocukluk çağının herhangi bir döneminde değerlendirilen pek çok çocuk hastada geriye dönük olarak yenidoğan dönemine bakıldığında bu antropometrik parametrenin kaydının bulunamadığı dikkat çekmektedir.

Çalışmamızda hemen doğum sonrası yapılan boy ölçme işleminin kalça eklemi gelişiminde herhangi bir olumsuz etkiye sahip olup olmadığını; 8-12. haftalarda gerçekleştirilen kalça USG'sinde ölçülen alfa (α) ve beta (β) açılarının ve GKD gelişim sıklığının karşılaştırılarak belirlenmesi ve GKD gelişiminde bir risk oluşturup oluşturmadığının saptanması amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem

Ufuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Etik Kurulu'nun onayı ile Ağustos 2020-Ağustos 2021 tarihleri arasında doğan sağlıklı bebeklerin dosyaları taranmıştır. Çalışmaya gebelik haftası ≥ 35 hafta olan sağlıklı yenidoğanlar dahil edilmiştir. Takiplerinde konjenital anormallik veya nöromusküler hastalık düşündüren herhangi bir bulgu tespit edilen hastalar ile kronik hastalık saptanan yenidoğanlar çalışma dışı bırakılmıştır. Çalışmaya dahil edilen ancak kalça USG çekilene kadarki süreçte kontrollerine devam etmeyen hastalar, kalça USG görüntülemesi 8-12. haftada yapılmamış hastalar çalışmadan çıkarılmıştır.

Doğum sonrasında, birinci ay sonuna kadar boy ölçme işlemi yapılmayan yenidoğanlar Grup I'i, yapılan olgular Grup II'yi oluşturmuştur.

Olguların cinsiyetleri, gebelik haftaları, doğum şekilleri, çoğul gebelik olup olmadığı, oligohidroamniyoz varlığı, doğum ağırlıkları, anne yaşları, anne ve baba arasında akrabalık olup olmadığı, doğumda saptanan ve GKD risk faktörü olabilecek muayene bulguları, ailede GKD öyküsü, kundak yapılması, rutin muayenelerde saptanan ve GKD ile ilişkili olabilecek fizik muayene bulguları ve 8-12. haftalarda yapılan USG sonuçları kaydedilmiştir.

Kalça USG her hastaya Ufuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı'nda General Electrics LOGIQ7 cihazı ile 10000 Mhz lineer prob kullanılarak yapılmış, Graf yöntemi esas alınmıştır. Tıp IIa ve ileri evreler GKD olarak kabul edilmiş, Ortopedi ve Travmatoloji Bölümü'ne konsülte edilmiştir.

Çalışmada yer alan gruplar demografik veriler, risk faktörleri, fizik muayene bulguları, radyolojik bulgular ve GKD gelişim sıklığı açısından karşılaştırılmıştır.

Verilerin istatistiksel analizinde Statistical Package for Social Sciences "SPSS" 22.0 paket programı kullanılmıştır. Parametrelerin normal dağılımı olup olmadığının araştırılmasında Shapiro-Wilk testi uygulanmıştır. Anne yaşı, gebelik haftası, doğum ağırlığı, ultrasonografik α ve β açılımları "independent samples t-test" testi ile, cinsiyet, ilk gebelik olup olmadığı, akrabalık öyküsü, çoğul gebelik, makat geliş, oligohidroamniyoz varlığı, doğum şekli, ekstremitte anomalisi, ailede GKD öyküsü, kundak yapımı ve GKD varlığı ise "chi-square" testi ile karşılaştırılmıştır.

Sonuçlar ortalama \pm standart sapma ve ortanca %25-75 aralık olarak sunulmuştur. Testlerde önem düzeyi 0,05 olarak alınmıştır ($p < 0,05$ anlamlı kabul edilmiştir).

Bulgular

Çalışmamızda 144 olgunun dosyaları incelenmiş, 43'ü çeşitli sebeplerle çalışma dışı bırakılmıştır. Doğumdan hemen sonra yapılan ilk fizik muayenede boy ölçme işlemi yapılmayan olgular ($n=52$) Grup I'yi, yapılan olgular ($n=49$) ise Grup II'yi oluşturmuştur. Gruplar arasında kız cinsiyet, ilk gebelikten ilk doğan çocuk olması, makat gelişimi, oligohidroamniyoz varlığı, doğumda tespit edilen muayene bulgusu, anne yaşı, gebelik haftası, doğum kilosu, sezaryen ile doğum, kundak uygulaması, ailede GKD öyküsü pozitifliği ve hastaların anne/babaları arasında akrabalık öyküsü incelendiğinde istatistiksel olarak anlamlı farklılıklar saptanmamıştır. Gruplara ait demografik verilerin karşılaştırılması Tablo 1'de sunulmuştur.

Graf sınıflamasına göre Grup I'de 5 olguda, 6 kalçada (sağ kalça=4, sol kalça=2) Grup II'de ise 5 olguda, 5 kalçada (sağ kalça=2, sol kalça=3) GKD tespit edilmiştir. GKD sıklığı %9,9 olarak belirlenmiştir.

Grup I ve II'ye dahil edilen olguların kalça ultrasonografik görüntüleme ile elde edilen α ve β açılımları karşılaştırıldığında anlamlı farklılıklar saptanmamıştır, istatistik analize ait veriler Tablo 2'de sunulmuştur.

Ultrasonografik olarak GKD saptanan ($n=10$) ve saptanmayan olgularda ($n=91$) boy ölçme işlemi, ilk gebelikten ilk doğan çocuk olması, makat gelişimi, oligohidroamniyoz varlığı, doğumda tespit edilen muayene bulgusu gibi parametreler açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılıklar saptanmamıştır. Cinsiyet açısından karşılaştırıldığında GKD saptanan olgularda kız cinsiyetin daha fazla oranda görüldüğü ($p=0,006$) saptanmıştır. İstatistik analize ait veriler Tablo 3'te sunulmuştur.

Tartışma

Mekanik teoriye dayanan çoğul gebelik, oligohidroamniyoz varlığı, kundaklama gibi GKD oluşumu risk faktörleriyle benzer şekilde, doğumdan hemen sonra kalçalar henüz instabil iken yapılan boy

ölçme işleminin de risk faktörü olabileceği savı mevcuttur. Bu savdan yola çıkarak boy ölçme işleminde kalçaların addüksiyon, ekstansiyon pozisyonuna zorlanması kalçaları GKD gelişimi açısından artmış risk altına sokabileceği düşüncesiyle doğumdan hemen sonra boy ölçme işleminin hiç yapılmadığı gözlenmektedir. Amerikan Pediatri Akademisi fetal büyüme ve gelişimin değerlendirilmesinde çok önemli olan yenidoğanın antropometrik ölçümlerin ilk fizik muayenede yapılmasını önermektedir. Mekanik teoriye dayanan diğer risk faktörlerinde süreklilik hali mevcuttur, boy ölçme işleminde ise kalça, diz eklemlerine anlık olarak kuvvet uygulanmaktadır. Yetmiş üç-76 boy ölçme işleminin kalça ekleminin gelişiminin göstergesi olan ultrasonografik α ve β açılımlarına olan etkisinin 8-12 hafta sonra değerlendirildiği çalışmamızda gruplar arasında GKD oluşum sıklığı açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık bulunmamıştır ($p=0,921$). Doğumdan hemen sonra yapılan boy ölçme işleminin GKD risk faktörü olarak incelendiği, USG görüntüleme α ve β açılımlarına etkisinin araştırıldığı çalışmaya literatürde rastlanmamıştır. Bu veriler ışığında doğumdan hemen sonra boy ölçme işlemi yapılmasının kalça ekleminin displazi yönünde gelişimine olumsuz bir etkisinin olmadığı düşünülmektedir. Çalışmamızın doğumdan hemen sonra boy ölçme işleminin yapılmaması veya ertelenmesi yönündeki uygulamalara bakış açısını değiştirmede katkısının olacağı düşünülmektedir.

Çalışmamızda literatürle uyumlu olarak ultrasonografik görüntüleme GKD saptanan olgular ile saptanmayan olgular arasında kız cinsiyette istatistiksel analizde anlamlı farklılık bulunmuştur ($p=0,006$).

Sonuç

Çalışmamız sınırlı sayıda hasta ile yapılmıştır. Benzeri çalışmaların daha geniş popülasyonda ve prospektif olarak tekrarlanmasının faydalı olabileceğini düşünmekteyiz. Ayrıca USG incelemesinin boy ölçme işlemi öncesinde ve sonrasında karşılaştırmalı olarak yapılmasının metodoloji ve istatistiksel karşılaştırma açısından daha doğru bilgi verebileceği düşünülmektedir. Çalışmamızda boy ölçme işleminin sadece 8-12. haftalarda ultrasonografik olarak α ve β açılımlarına etkisi araştırılmıştır, boy ölçme işleminin bu dönem sonrasında açılımlarına etkisi veya yürüme dönemine etkisi ile ilgili bir bilgi verememektedir.

Kaynaklar

- de Hundt M, Vlemmix F, Bais JM, et al. Risk factors for developmental dysplasia of the hip: a meta-analysis. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol. 2012;165:8-17.
- Herring JA. Tachdjian's Pediatric Orthopaedics. from the Texas Scottish Rite Hospital 2012; 4th ed. Saunders Elsevier: 637-770.
- Bache CE, Clegg J, Herron M. Risk factors for developmental dysplasia of the hip: ultrasonographic findings in the neonatal period. J Pediatr Orthop B. 2002;11:212-218.
- Tuncay İC. Yenidoğan kalça ultrasonografisinin değerlendirilmesi. TOTBİD Derg. 2004;3:3-4.
- Aksu M, Farkas P, Lercher K, et al. Ultrasonografi ile gelişimsel kalça displazisinin tanısı ve tedavinin planlanması. Kalça ultrasonografisi el kitabı. R. Graf. Avrupa Tıp Kitapçılık, 2001;2-4.
- Tennessee Chapter. American Academy of Pediatrics. The early and periodic screening, diagnostic and treatment & Well child visits. Complete set of age specific encounter forms. <https://www.tnaap.org/programs/epsdt-coding/epsdt-well-child-visits> (Son erişim tarihi: 10.05.2022).
- van Sleuwen BE, Engelberts AC, Boere-Boonekamp MM, et al. Swaddling: a systematic review. Pediatrics. 2007;120:e1097-1106.

8. Çağlayan S, Yaprak I, Seçkin E, et al. A different approach to sleep problems of infancy: swaddling above the waist. Turk J Pediatr. 1991;33:117-120.
9. Konijnendijk A, Vrugteveen E, Voorthuis B, et al. Association between timing and duration of breech presentation during pregnancy and developmental dysplasia of the hip: A case-control study. J Child Health Care. 2023;27:35-45
10. Manoukian D, Rehm A. Oligohydramnios: should it be considered a risk factor for developmental dysplasia of the hip? J Pediatr Orthop B. 2019;28:442-445.
11. İbrahim A, Mortada E, Alqahtani S, et al. Developmental dysplasia of the hip and associated risk factors in Saudi children: A retrospective study. J Back Musculoskeletal Rehabil. 2021;34:573-580.
12. Den H, Ito J, Kokaze A. Epidemiology of developmental dysplasia of the hip: analysis of Japanese national database. J Epidemiol. 2023;33:186-192.
13. Humphry S, Hall T, Hall-Craggs MA, et al. Predictors of hip dysplasia at 4 years in children with perinatal risk factors. JB JS Open Access. 2021;6:e20.00108.

Tablo 1: Çalışma gruplarının demografik veriler ve risk faktörleri açısından karşılaştırılması

| Parametre | Grup I (n=52) | Grup II (n=49) | p değeri |
|---|------------------|------------------|----------|
| Cinsiyet (Kız/Erkek) * | 34/18 | 27/22 | 0.315 |
| İlk gebelik (Var/Yok) * | 34/18 | 26/23 | 0.229 |
| Akrabalık (Var/Yok) *** | 1/51 | 5/44 | 0.078 |
| Anne yaşı (Yıl) ** | 29.92 ± 5.15 | 29.75 ± 5.01 | 0.869 |
| Gebelik haftası (Gün) ** | 265.63 ± 11.09 | 268.97 ± 7.12 | 0.073 |
| Doğum kilosu (Gram) ** | 3040.19 ± 490.36 | 3169.59 ± 385.11 | 0.142 |
| Sezaryen ile doğum (Var/Yok) * | 17/35 | 25/24 | 0.072 |
| Makat geliş (Var/Yok) * | 6/46 | 1/48 | 0.113 |
| Oligohidroamniyoz (Var/Yok) * | 6/46 | 7/42 | 0.771 |
| Doğumda muayene bulgusu (Var/Yok) * | 3/49 | 7/42 | 0.192 |
| Ailede GKD öyküsü (Var/Yok) *** | 8/44 | 8/41 | 0.897 |
| Kundak yapımı (Var/Yok) * | 5/47 | 6/43 | 0.756 |
| Gelişimsel kalça displazisi (Var/Yok) *** | 5/47 | 5/44 | 0.921 |

*: Değerler Fisher exact testi ile karşılaştırılmıştır.

** : Değerler ortalama±standart sapma olarak verilmiştir ve t testi ile karşılaştırılmıştır.

***: Değerler Chi-square testi ile karşılaştırılmıştır.

Tablo 2: Çalışma gruplarının ultrasonografik α ve β açıları değerleri açısından karşılaştırılması

| Parametre | Grup I (n=52) | Grup II (n=49) | p değeri |
|----------------------------|---------------|----------------|----------|
| Sağ kalça α açısı * | 64.05±6.01 | 63.06±3.59 | 0.312 |
| Sol kalça α açısı * | 62.78±4.8 | 63.2±3.61 | 0.623 |
| Sağ kalça β açısı * | 47.36±8.79 | 46.89±6.38 | 0.76 |
| Sol kalça β açısı * | 47.9±9.12 | 46.73±6.51 | 0.458 |

*: Değerler (derece) ortalama±standart sapma olarak verilmiştir ve t testi ile karşılaştırılmıştır.

Tablo 3: GKD saptanan (n=10) ve saptanmayan olguların (n=91) demografik veriler ve risk faktörleri açısından karşılaştırılması

| Parametre | GKD saptanan olgular (n=10) | GKD saptanmayan olgular (n=91) | p değeri |
|--|-----------------------------|--------------------------------|----------|
| Cinsiyet (Kız/Erkek) * | 10/0 | 51/40 | 0.006 |
| İlk gebelik (Var/Yok) * | 5/5 | 55/36 | 0.522 |
| Akrabalık (Var/Yok) *** | 0/10 | 6/85 | 0.402 |
| Anne yaşı (Yıl) ** | 31.3±3.26 | 29.68±5.21 | 0.077 |
| Gebelik haftası (Gün) ** | 268.8±12.44 | 267.08±9.17 | 0.348 |
| Doğum kilosu (Gram) ** | 3134.5±541.01 | 3099.5±45.77 | 0.788 |
| Sezaryen ile doğum (Var/Yok) * | 5/5 | 37/54 | 0.738 |
| Makat geliş (Var/Yok) * | 1/9 | 6/85 | 0.529 |
| Oligohidroamniyoz (Var/Yok) * | 3/7 | 10/81 | 0.118 |
| Doğumda muayene bulgusu (Var/Yok) * | 2/8 | 8/83 | 0.258 |
| Ailede GKD öyküsü (Var/Yok) *** | 0/10 | 16/75 | 0.148 |
| Kundak yapımı (Var/Yok) * | 2/8 | 9/82 | 0.298 |
| Boy ölçme işlemi (Yapıldı/Yapılmadı) *** | 5/5 | 44/47 | 0.921 |

*: Değerler Fisher exact testi ile karşılaştırılmıştır.

** : Değerler ortalama±standart sapma olarak verilmiştir ve t testi ile karşılaştırılmıştır.

***: Değerler Chi-square testi ile karşılaştırılmıştır.

[SS-011]**Kronik Hastalıklı Çocukların Annelerinin Ebeveyn Tutumları ve Psikopatolojik Durumlarının Değerlendirilmesi**

Melda Çelik¹, Esmâ Altınel Açoğlu², Beril Aydın³, Emel İsyel¹,
Sıddıka Songül Yalçın¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,
Çocuk Acil Polikliniği ve Genel Poliklinik, Ankara

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı
ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara

³Başkent Üniversitesi Ankara Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim
Dalı, Ankara

Öz

Giriş: Kronik hastalıklar çocukları uzun süre etkileyen fiziksel, duygusal veya gelişimsel koşullar oluşturur. Çocuğun kronik durumu tüm aile üyelerini de önemli şekilde etkiler. Durumun ciddiyeti, prognozu, nörolojik etkileri, zaman içindeki istikrarı, ek bakım ihtiyacı ve maliyeti bu etkilerin derecesini belirler. Çocuğun kronik hastalığının ebeveynlerin refahı, özellikle de psikolojik durumu ve iş gücüne katılımı üzerinde önemli etkisi olduğu bilinmektedir. Bu araştırmanın amacı kronik hastalıklı olan çocukların ve herhangi bir sağlık sorunu olmayan çocukların annelerinin otoriterlik, aşırı koruyuculuk, demokratiklik gibi ebeveynlik tutumları ve depresyon, anksiyete ve stres gibi psikopatolojik durumları arasındaki ilişkinin araştırılmasıdır.

Gereç ve Yöntem: Bir devlet üniversitesi, bir özel üniversite ve bir Sağlık Bakanlığı Eğitim Araştırma Hastanesi'ne başvuran, 2-6 yaş arasındaki 113 kronik hastalıklı, 113 sağlıklı çocuğu olan anneye 27 soruluk tanımlayıcı form, Türkçe validasyonları yapılmış olan "Ebeveyn Tutum Ölçeği (ETÖ)" ve "Depresyon, Anksiyete ve Stres Ölçeği (DASÖ)" uygulandı.

Bulgular: Çalışmaya alınan çocuklar sırasıyla astım-alerjik hastalıklar (%36,2), nörogelişimsel hastalıklar (%16,7), malignansiler (%15,9) ve immünolojik hastalıklara (%10,1) sahipti. Demografik özellikler açısından hasta ve sağlıklı anne-çocuk çiftleri arasında anlamlı fark yoktu. ETÖ'ye göre, kronik hastalıklı çocukların annelerinde aşırı koruyuculuk tutumunun sağlıklı çocukların annelerine göre istatistiksel anlamlı olarak daha yüksek oranda olduğu bulundu (sırasıyla %49,6 ve %29,2, $p=0,002$). Otoriterlik ve izin vericilik tutumları açısından anlamlı fark bulunmamıştır (sırasıyla $p=0,533$, $p=0,152$). DASÖ değerlendirmesinde, hasta çocukların annelerinin sağlıklı çocukların annelerine göre anormal depresyon skoru oranları daha yüksek bulunmuştur (sırasıyla %13,3 ve %56,2), ancak fark istatistiksel olarak anlamlı değildir ($p=0,073$). Anksiyete ve stres skorları açısından fark bulunmamıştır.

Sonuç: Bu çalışmada, kronik hastalıklı çocukları olan annelerin ebeveynlik tutumlarında aşırı koruyuculuğun otoriterlik ve demokratiklikten daha fazla olduğu ve mevcut kronik hastalığın psikolojik etkileri nedeniyle depresyon durumunun öne çıktığı gözlemlenmiştir. Kronik hastalıklı çocukları izleyen hekimlerin bu çocukların annelerini de ebeveynlik tutumları ve depresyon gibi psikopatolojik durumlar açısından da değerlendirmesi ve gerektiğinde psikiyatrik yardım almaları için yönlendirmesi tedavi uyumu ve takip açısından faydalı olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Anksiyete, Depresyon, Ebeveyn Tutumları, Kronik Hastalık, Stres

Giriş

Kronik hastalıklar çocukları uzun süre etkileyen fiziksel, duygusal veya gelişimsel koşullara yol açar. Çocuğun kronik hastalığı tüm aile üyelerini de önemli şekilde etkileme potansiyeline sahiptir. Durumun ciddiyeti, prognozu, nörolojik etkileri, zaman içindeki istikrarı, ebeveynin ek bakımına ihtiyacı ve maliyeti bu etkilerin derecesini belirler. Çocuğun kronik hastalığının ebeveynlerin refahı, özellikle de psikolojik durumu ve iş gücüne katılımı üzerinde önemli etkisi olduğu bilinmektedir (1).

Stres ve başa çıkma teorisi, ebeveynin yeterli baş etme kaynaklarının bulunmamasının ebeveyn stresine neden olabileceğini ve bunun da etkisiz ebeveynlik davranışına yol açabileceğini belirtmektedir. Tüm çocuklarda aile, özellikle kronik hastalıklar gibi zorluklarla karşı karşıya kalındığında, yaşam olaylarının aracılık ettiği birincil sistem görevi görür. Kronik hastalıklarda aile ortamı, stres etkenlerinin çocuğun psikolojik uyumu üzerindeki etkilerini azaltmak için tampon görevi görür (2). Bu nedenle, ebeveynlerin stres düzeyinin, özellikle kronik hastalıklı olan çocuklar için olumlu tutumun geliştirilmesinde önemli olduğu görülmektedir (3).

Bu araştırmanın amacı kronik hastalıklı olan çocukların ve herhangi bir sağlık sorunu olmayan çocukların annelerinin otoriterlik, aşırı koruyuculuk, demokratiklik gibi ebeveynlik tutumları ve depresyon, anksiyete ve stres gibi psikopatolojik durumları arasındaki ilişkinin araştırılmasıdır.

Gereç ve Yöntem

Bir devlet üniversitesi, bir özel üniversite ve bir Sağlık Bakanlığı Eğitim Araştırma Hastanesi Pediatri kliniklerine başvuran, 2-6 yaş arasındaki 113 kronik hastalıklı, 113 sağlıklı çocuğu olan anneye 27 soruluk tanımlayıcı form, Türkçe validasyonları yapılmış olan "Ebeveyn Tutum Ölçeği (ETÖ)" ve "Depresyon, Anksiyete ve Stres Ölçeği (DASÖ)" uygulanarak bir ön çalışma yapıldı.

ETÖ, Demir ve Şendil tarafından 2008 yılında geliştirilmiş ve geçerliliği yapılmıştır (4). Ölçek, 46 maddeden ve Demokratik, Otoriter, Aşırı Korumacı ve İzin Verici Tutumlar olmak üzere 4 boyuttan oluşmaktadır. Demokratik, otoriter, aşırı korumacı ve izin verici alt boyutlarının iç tutarlılığına ilişkin Cronbach alfa değerleri sırasıyla 0,83, 0,76, 0,75 ve 0,74 olarak rapor edilmiştir (4).

Lovibond ve Lovibond tarafından geliştirilen Depresyon Anksiyete Stres Ölçeği (DASÖ) 42 maddeden oluşmaktadır (5). Henry ve Crawford (2005) (6) tarafından hazırlanan 21 maddelik kısaltılmış DASÖ'nün Türkçeye çevrilerek geçerlilik çalışmaları yapılmıştır (7). DASÖ, depresyon, anksiyete ve stres için her biri yedi maddeden oluşan üç alt ölçeğe sahip, 21 maddelik, kendi kendine uygulanan bir anketir. Ölçek 4'lü Likert Tipi bir ölçektir; 0 "Bana uygun değil", 1 "Bana biraz uygun", 2 "Genellikle bana uygun" ve 3 "Bana tamamen uygun" şeklindedir. Anormal DASS Puan limitleri depresyon alt ölçekleri için 9, kaygı alt ölçekleri için 7 ve stres alt ölçekleri için 14 olarak tanımlanmıştır. Cronbach alfa değerleri Depresyon ölçeği için 0,82, kaygı ölçeği için 0,81, stres ölçeği için 0,76 olarak rapor edilmiştir (7).

Daha önce yapılan benzer bir çalışmanın çeyreklik (25-75 p) değerleri temel alınarak ETÖ'ye göre ≥ 78 puan demokratik, ≥ 23 puan otoriterlik,

≥37 puan aşırı koruyuculuk ve ≥27 puan hoşgörülülük tutumları için yüksek düzey olarak alınmıştır (8). Aynı şekilde DASÖ'ye göre yüksek depresyon puanı >9, yüksek anksiyete puanı >7 ve yüksek stres puanı >14 olarak belirlenmiştir (8).

Bulgular

Çalışmaya alınan çocuklar sırasıyla astım-alerjik hastalıklar (%36,2), nörogelişimsel hastalıklar (%16,7), malignansiler (%15,9) ve immünolojik hastalıklara (%10,1) sahipti. Demografik özellikler açısından hasta ve sağlıklı anne-çocuk çiftleri arasında hasta grubundaki anlamlı şekilde daha yüksek prematürite ve <2500 gr vücut ağırlığı oranları dışında anlamlı fark yoktu (Tablo 1).

ETÖ'ye göre, kronik hastalığı olan çocukların annelerinde aşırı koruyuculuk tutumunun sağlıklı çocukların annelerine göre istatistiksel anlamlı olarak daha yüksek oranda olduğu bulundu (sırasıyla %49,6 ve %29,2, $p=0,002$) (Tablo 2). Otoriterlik ve izin vericilik tutumları açısından anlamlı fark bulunmamıştır (sırasıyla $p=0,533$, $p=0,152$). DASÖ değerlendirmesinde, hasta çocukların annelerinin sağlıklı çocukların annelerine göre anormal depresyon skoru oranları daha yüksek bulunmuştur (sırasıyla %13,3 ve %56,2), ancak fark istatistiksel olarak anlamlı değildir ($p=0,073$). Anksiyete ve stres skorları açısından fark bulunmamıştır (Tablo 2).

Tartışma

Çalışmamız bazı kronik hastalıkları olan çocukların annelerinin ebeveynlik tutumlarının ve depresyon, anksiyete ve stres gibi psikopatolojik durumlarının sağlıklı çocukların ebeveynleriyle karşılaştırıldığı bir ön çalışma olarak planlanmıştır. Literatürde astım (9), konjenital kalp hastalıkları (10), epilepsi (11), hemofili (12), organ nakli (13) gibi kronik hastalıkları olan çocukların ebeveynlerinin tutumları veya anksiyete düzeyleriyle ilgili bazı çalışmalar bulunmaktadır. Ancak bu çalışmalarda farklı ölçekler kullanılmış ve tek bir hasta grubu incelenmiştir. Bizim çalışmamızda bir ön çalışma olarak farklı hastalık gruplarının ebeveyn tutumları ve psikopatolojileri incelenmiştir.

Astımlı çocuklar ve anneleriyle yapılan ancak farklı ölçekler kullanılarak yapılan bir çalışmada astımlı çocukların annelerinde depresyon ve anksiyete puanlarının, aşırı koruyuculuk ve otoriter tutum puanlarının kontrollere göre anlamlı derecede daha yüksek olduğu bulunmuş (9). Bizim çalışmamızda da astım-alerjik hastalıklı çocukların oranı diğer kronik hastalık gruplarına göre daha fazlaydı ve bu çocukların ebeveynlerinde aşırı koruyuculuk ve depresyon oranları da diğer çalışmaya benzer şekilde daha yüksekti. Sistemantik bir derlemede ise epilepsili çocukların annelerinin %50'ye yakınının depresyon riski altında olduğu tahmin edilmiştir ve epilepsili çocukların ebeveynlerinin en sık görülen ruh sağlığı hastalıklarından olan anksiyete bozuklukları belirtileri açısından da yüksek risk altında olabildiği öne sürülmüştür (14).

Yaptığımız ön çalışmanın sonuçlarından yola çıkılarak, farklı hastalık gruplarını temsil eden sonuçlar elde etmek için daha fazla sayıda olguya daha geniş çaplı bir araştırma planlanacaktır.

Sonuç

Bu çalışmada, beklenebileceği gibi kronik hastalığı olan çocukların annelerinde çocuklarına yönelik bir ebeveynlik tutumu olarak aşırı koruyuculuğun otoriterlik ve demokratiklikten daha sık görüldüğü gözlenmiştir. Ayrıca mevcut kronik hastalığın muhtemel psikolojik etkileri nedeniyle depresyon durumunun da anksiyete ve stres gibi duyu durumlarına göre daha ön planda olduğu bulunmuştur. Kronik hastalığı olan çocukları yakın bir şekilde izleyen hekimlerin bu çocukların annelerini de ebeveynlik tutumları ve depresyon gibi psikopatolojik durumlar açısından da değerlendirmesi ve gerektiğinde psikiyatrik yardım almaları için yönlendirmesi tedavi uyumu ve takip açısından faydalı olacaktır.

Kaynaklar

- Perrin JM, Gnanasekaran S, Delahaye J. Psychological aspects of chronic health conditions. *Pediatr Rev.* 2012;33:99-109.
- McCubbin HI, Patterson JM, Wilson LR, Family inventory of life events and changes (FILE). In McCubbin HI, Thaopson AI, eds. *Family assessment inventories for research and practice.* Madison: University of Wisconsin; 1991:78-79.
- Avcil S, Uysal P, Demir F, et al. Mothers' emotional states and attitudes regarding their children with asthma. *J Asthma.* 2019;56:618-626.
- Demir EK, Şendil G. Ebeveyn tutum ölçeği (ETÖ). *Türk Psikoloji Yazıları.* 2008;11:15-25.
- Lovibond PF, Lovibond SH. The structure of negative emotional states: comparison of the depression anxiety stress scales (DASS) with the beck depression and anxiety inventories. *Behav Res Ther.* 1995;33:335-343.
- Henry JD, Crawford JR. The short-form version of the depression anxiety stress scales (DASS-21): construct validity and normative data in a large non-clinical sample. *Br J Clin Psychol.* 2005;44:227-239.
- Yılmaz Ö, Boz H, Arslan A. Depresyon Anksiyete Stres Ölçeğinin (Dass 21) Türkçe Kısa Formunun Geçerlilik- Güvenilirlik Çalışması. *Finans Ekonomi ve Sosyal Araştırmalar Dergisi.* 2017;2:78-91.
- Altinel Açoğlu E, Aydın B, İsiyel E, et al. Mother's psychopathological conditions and parenting characteristics according to smoke exposure [published online ahead of print, 2023 Jul 13]. *Int J Environ Health Res.* 2023;1-12.
- Avcil S, Uysal P, Demir F, et al. Mothers' emotional states and attitudes regarding their children with asthma. *J Asthma.* 2019;56:618-626.
- Alkan F, Sertcelik T, Yalın Sapmaz S, et al. Responses of mothers of children with CHD: quality of life, anxiety and depression, parental attitudes, family functionality. *Cardiol Young.* 2017;27:1748-1754.
- Jones C, Reilly C. Parental anxiety in childhood epilepsy: A systematic review. *Epilepsia.* 2016;57:529-537.
- Abali O, Zülfiyar OB, Karakoç Demirkaya S, et al. An examination of the symptoms of anxiety and parental attitude in children with hemophilia. *Turk J Med Sci.* 2014;44:1087-1090.
- Jakubowska-Winecka A, Biernacka M. Parental Attitudes and Medication Adherence in Groups of Adolescents After Liver and Kidney Transplantations. *Transplant Proc.* 2018;50:2145-2149.

| Tablo 1: Hasta ve kontrol gruplarının demografik özellikleri | | | |
|--|-----------|-------------|----------|
| Demografik özellikler | Hasta (%) | Kontrol (%) | p-değeri |
| | n=113 | n=113 | |
| Anne yaşı ≥35 yıl | 36,3 | 34,5 | 0,781 |
| Annenin eğitim düzeyi | | | 0,905 |
| Ortaokul ve altı | 25,7 | 23,9 | |
| Lise | 32,7 | 35,4 | |
| Üniversite | 41,6 | 40,7 | |
| Annenin çalışma durumu | 38,1 | 46,9 | 0,178 |
| Babanın eğitim durumu | | | |
| Ortaokul ve altı | 17,7 | 16,8 | 0,606 |
| Lise | 30,1 | 36,3 | |
| Üniversite | 52,2 | 46,9 | |
| Babanın çalışma durumu | 96,4 | 98,2 | 0,402 |
| Hane halkı sayısı | | | 0,527 |
| <5 | 75,2 | 78,8 | |
| ≥5 | 24,8 | 21,2 | |
| Aile tipi | | | 0,710 |
| Çekirdek | 84,1 | 85,8 | |
| Geniş | 15,9 | 14,2 | |
| Çocuk bakımında sosyal destek varlığı | 35,4 | 29,2 | 0,319 |
| Tek çocuk olma durumu | 44,2 | 31,9 | 0,055 |
| Çocuğun yaş grubu | | | |
| 2-3 yaş | 58,9 | 58,9 | 1,000 |
| 4-5 yaş | 41,1 | 41,1 | |
| Doğum zamanı | | | 0,012 |
| Zamanında | 83,2 | 93,8 | |
| Erken (Prematüre) | 16,8 | 6,2 | |
| Doğum ağırlığı | | | 0,001 |
| <2500 gr | 17,7 | 3,5 | |
| ≥2500 gr | 82,3 | 96,5 | |
| Kreşe/okula gitme durumu | | | 0,686 |
| Evet | 40,7 | 43,4 | |
| Hayır | 59,3 | 56,6 | |
| Ölen çocuk öyküsü | | | 0,044 |
| Evet | 96,5 | 100,0 | |
| Hayır | 3,5 | 0,0 | |

| Tablo 2: Hasta ve kontrol gruplarının ETÖ ve DASÖ puanlarının yüksek (en yüksek çeyreklikte) olma durumları açısından karşılaştırılması | | | |
|---|--------------------|----------------------|----------|
| ETÖ puanları (Yüksek düzey) | Hasta (%) n=113 | Kontrol (%) n=113 | p-değeri |
| Demokratik ≥78 | 36,3 | 37,2 | 0,890 |
| Otoriter ≥23 | 25,7 | 22,1 | 0,533 |
| Aşırı koruyucu ≥37 | 49,6 | 29,2 | 0,002 |
| İzin verici ≥27 | 18,6 | 26,5 | 0,152 |
| DASÖ Puanları (Patolojik düzey) | | | |
| Depresyon >9 | 13,3 | 6,2 | 0,073 |
| Anksiyete >7 | 12,4 | 15,9 | 0,445 |
| Stres >14 | 6,2 | 4,4 | 0,553 |
| DASÖ patolojik (total) | 23,9 | 16,8 | 0,186 |

[SS-012]**Çocuklarda Araknoid Kistler: Tek Merkez Deneyimi**

Özben Akıncı Göktaş, Ayşe Nur Coşkun

Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Kliniği, Ankara

Öz

Giriş: Çocuk Nörolojisi polikliniklerine başvuru nedenlerinden biri de araknoid kistlerdir. Araknoid kistler, beyin korteksi ile kafatası kaidesi arasında veya araknoid aralıkta yerleşim gösteren, araknoidal hücreler ile kaplı beyin omurilik sıvısı içeren kistik yapılardır. Araknoid kisti olan hastalarda yapılması gereken tetkikler, takip sıklığı ve tedavi konusunda henüz bir fikir birliği bulunmamaktadır. Bu çalışma ile araknoid kist tanısı ile takipli hastaların tanı, takip ve tedavisi ile ilgili deneyimlerin bildirilmesi ve araknoid kistler ile ilgili farkındalığının artırılması amaçlandı.

Gereç ve Yöntem: Çalışma Mart 2022 ile Ağustos 2023 tarihleri arasında 18 aylık sürede Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nörolojisi Polikliniği'ne başvuran 18 yaşından küçük kranial manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG) araknoid kisti olan 63 hasta dahil edildi. Hastaların verileri hastane bilgi sisteminden alındı.

Bulgular: Hastaların 41'i (%65,1) erkek, 22'i ise (%34,9) kızdı. Hastaların 33'üne (%52,4) baş ağrısı, 8'ine (%12,7) senkop, 7'sine nöbet ve 15'ine (%23,8) diğer nedenler nedeniyle kranial MRG tetkiki yapılmıştı. Hastaların 19'unda (%30,2) kist temporal lobda, 7'sinde (%11,1) serebellumda, 26'sında (%41,3) retrosebellar alanda, 2'sinde (%3,2) frontal lobda, 2'sinde (%3,2) oksipital lobda ve 7'sinde ise (%11,1) diğer bölgelerde lokalizeydi. Hastaların 55'ine (%87,3) elektroensefalografi (EEG) çekilmiş, 8'ine ise (%12,7) çekilmemişti. Hastaların 47'sinin (%85,5) EEG'si normalken, 8'inin (%14,5) EEG'sinde epileptik aktivite gözlenmişti. Bu 8 hastanın 5'inde fokal, 3'ünde ise jeneralize epileptik aktivite mevcuttu. Hastaların 5'ine (%7,9) epilepsi tanısı ile anti-nöbet ilaç tedavisi başlandı. Jeneralize epileptik bozukluğu olan 2 hastada retroserebellar araknoid kist vardı ve epilepsileri araknoid kist ile ilişkilendirilemedi. Fokal epileptik bozukluğu olan 3 hastada temporal araknoid kist vardı ve EEG bulguları lezyon yeri ile uyumluydu. Bir hastaya baş ağrısı ve kusma yakınmaları nedeniyle görüntüleme yapıldı ve hastada posterior fossada 11x5 cm. hidrosefaliye yol açan araknoid kist saptandı.

Sonuç: Araknoid kist tanısı ile takipli hastalarda, kist temporal lobda değilse EEG çekilmemelidir. Temporal lobda araknoid kisti olanlarda da rutin olarak EEG çekilmesinin gerekliliği tartışmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Araknoid kist, epilepsi, pediatrik epilepsi

Giriş

Çocuk Nörolojisi polikliniklerine başvuru nedenlerinden biri de araknoid kistlerdir. Araknoid kistler, beyin korteksi ile kafatası kaidesi arasında veya araknoid aralıkta yerleşim gösteren, araknoidal hücreler ile kaplı beyin omurilik sıvısı içeren kistik yapılardır (1). Araknoid kisti olan hastalarda yapılması gereken tetkikler, takip sıklığı ve tedavi konusunda henüz bir fikir birliği bulunmamaktadır. Bu çalışma ile

araknoid kist tanısı ile takipli hastaların tanı, takip ve tedavisi ile ilgili deneyimlerin bildirilmesi ve araknoid kistler ile ilgili farkındalığının artırılması amaçlandı.

Gereç ve Yöntem

Mart 2022 ile Ağustos 2023 tarihleri arasında 18 aylık sürede Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nörolojisi Polikliniği'ne başvuran 18 yaşından küçük kranial manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG) araknoid kisti olan 63 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların verileri hastane bilgi sisteminden alındı. Demografik veriler, kist lokalizasyonu, kist boyutu, izlem süresi, izlem sıklığı, görüntüleme sıklığı, kist boyutunda artış, EEG bulguları, epilepsi sıklığı ve tedavileri retrospektif olarak incelendi.

Bulgular

Hastaların 41'i (%65,1) erkek, 22'si ise (%34,9) kızdı. Hastaların yaş ortalaması 11 ($\pm 4,2$), ortalama takip süresi ise 1,5 ($\pm 1,4$) yıldır. Hastaların 33'üne (%52,4) baş ağrısı, 8'ine (%12,7) senkop, 7'sine (%11,1) nöbet ve 15'ine (%23,8) diğer nedenlerle kranial MRG tetkiki yapılmıştı. Hastaların 19'unda (%30,2) kist temporal lobda, 7'sinde (%11,1) serebellumda, 26'sında (%41,3) retrosebellar alanda, 2'sinde (%3,2) frontal lobda, 2'sinde (%3,2) oksipital lobda ve 7'sinde ise (%11,1) diğer bölgelerde lokalizeydi. Boyutları ortalama 25,5 ($\pm 18,8$) mm. x 19 ($\pm 12,9$) mm. olarak rapor edilmişti (Tablo 1 ve 2).

Hastaların 55'ine (%87,3) elektroensefalografi (EEG) çekilmiş, 8'ine ise (%12,7) çekilmemişti. Hastaların 47'sinin (%85,5) EEG'si normalken, 8'inin (%14,5) EEG'sinde epileptik aktivite gözlenmişti. Bu 8 hastanın 5'inde fokal, 3'ünde ise jeneralize epileptik aktivite mevcuttu. Hastaların 5'ine (%7,9) epilepsi tanısı ile anti-nöbet ilaç tedavisi başlandı. Bu beş hastanın tamamı kızdı ($p=0,002$) ve yaş ortalamaları 5,5 ($\pm 3,7$) yıldır ($p=0,007$). Jeneralize epileptik bozukluğu olan 2 hastada retroserebellar araknoid kist vardı ve epilepsileri araknoid kist ile ilişkilendirilemedi. Fokal epileptik bozukluğu olan 3 hastada temporal araknoid kist vardı ve EEG bulguları lezyon yeri ile uyumluydu. Bu hastalardan ikisine anti-nöbet ilaç tedavisi başlandı. Fokal epileptik bozukluğu olan diğer iki hastanın birinde serebellar kist vardı ve oksipital bölgede epileptik aktivite mevcuttu. Diğer hastanın ise sol temporalde kisti vardı fakat sol santrotemporalde ve sağ temporooksipitalde epileptik aktivitesi vardı. Bu iki hastanın epileptik deşarjları araknoid kistleri ile tam olarak ilişkilendirilemedi (Tablo 3 ve 4). Bir hastaya baş ağrısı ve kusma yakınmaları nedeniyle görüntüleme yapıldı ve hastada 110x50 mm. hidrosefaliye yol açan araknoid kist saptandı (Şekil 1). Hasta cerrahi tedaviye yönlendirildi. Hastaların 13'üne (%20,6) kontrol kranial MRG tetkiki yapıldı ve bu hastaların sadece 2'sinde (%15,4) kist boyutunda öncekine göre artış mevcuttu, bir hastanın da kistinde belirgin küçülme vardı.

Tartışma

Çalışmamızda hastaların yarısına baş ağrısı yakınmasıyla yapılan beyin MRG tetkikinde araknoid kist saptandı ve hidrosefali gelişen bir hasta haricinde bu hastaların baş ağrıları araknoid kist ile ilişkilendirilemedi. Hastaların büyük bir kısmında herhangi bir yakınma nedeniyle yapılan görüntülemelerde tesadüfi olarak araknoid kist tespit edildi. Hastaların büyük çoğunluğuna EEG çekilmiş olmasına rağmen bu hastaların sadece %14,5'inde epileptik bozukluk saptandı ve hastaların sadece 3'ünde epileptik bozukluk araknoid kist ile ilişkilendirilebildi. Huang

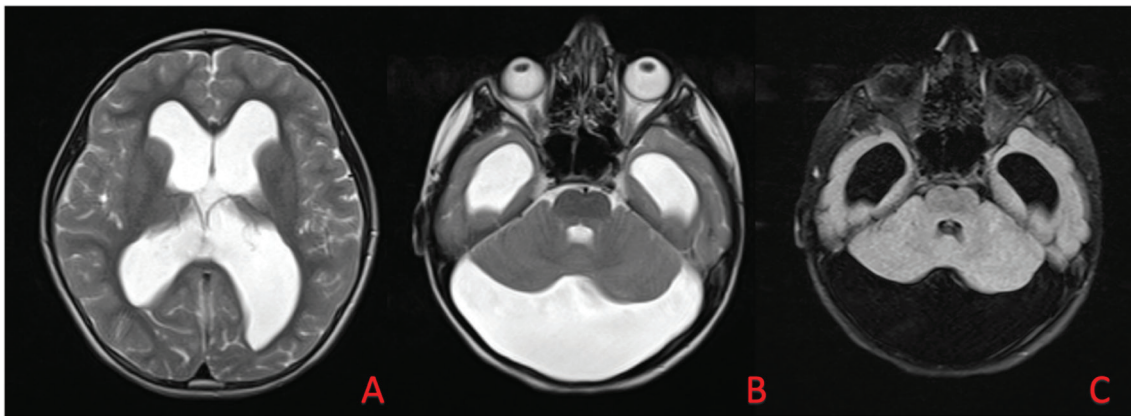
ve arkadaşları tarafından 488 pediatrik araknoid kist hastasının klinik özelliklerinin incelendiği bir çalışmada çalışmamıza benzer şekilde erkeklerde daha sık görüldüğü, bunların sadece yarısının bir yakınması olduğu ve tüm hastaların sadece %25'nin yakınmasının araknoid kist ile ilişkilendirilebildiği rapor edilmişti (2). Bizim çalışmamızda da benzer şekilde yakınma ile araknoid kist arasındaki ilişki düşüktü. Çalışmada hastaların %72,8'inde araknoid kist orta kranial fossada tespit edilmişti, fakat bizim çalışmamızda farklı olarak en sık araknoid kist lokalizasyonu posterior fossadaydı. Çalışmada izlemde hastaların %98,8'inde araknoid kist boyutlarının stabil olarak seyrettiği, kistte büyüme saptanan hastalarda da belirgin yakınma olduğu rapor edilmişti. Çalışmamızda da benzer şekilde hastaların sadece %3,2'sinde kistte büyüme saptandı. Nikolić ve arkadaşları tarafından yapılan araknoid kistler ve fokal epilepsi ilişkisinin değerlendirildiği bir çalışmada fokal epilepsisi olan hastalarda araknoid kistlerin sağlıklı gruba göre daha sık olarak görüldüğü, kistlerin sıklıkla retroserebellar/pontocerebellar bölgelerde bulunduğu ancak genel olarak epileptik odakla ilişkili olmadığı rapor edilmiştir (3).

Sonuç

Araknoid kistler genelde tesadüfen saptanan, stabil lezyonlardır ve çoğunlukla herhangi bir yakınmaya sebep olmazlar. Araknoid kist tanısı ile takipli hastalarda, kist temporal lobda değilse veya nöbet yakınması yoksa EEG çekilmemelidir. Temporal lobda araknoid kisti olanlarda da rutin olarak EEG çekilmesinin gerekliliği tartışmalıdır. Ayrıca yakınması olmayan hastalarda görüntüleme tekrarının gerekliliği de tartışmalıdır.

Kaynaklar

1. Lim JW, Choi SW, Song SH, et al. Is arachnoid cyst a static disease? A case report and literature review. Childs Nerv Syst. 2019;35:385-388.
2. Huang JH, Mei WZ, Chen Y, et al. Analysis on clinical characteristics of intracranial Arachnoid Cysts in 488 pediatric cases. Int J Clin Exp Med. 2015;8:18343-18350.
3. Nikolić I, Ristić A, Vojvodić N, et al. The association of arachnoid cysts and focal epilepsy: Hospital based case control study. Clin Neurol Neurosurg. 2017;159:39-41.



Şekil 1: Posterior fossada hidrocefaliye (A) yol açan 10x5 cm. boyutunda (B, C) araknoid kist.

| Tablo 1: Araknoid kist tanısı ile takipli hastaların demografik verileri | |
|--|-----------|
| Yaş (yıl ± SS) | 11±4,2 |
| Cinsiyet, n (%) | |
| Erkek | 41 (65,1) |
| Kız | 22 (34,9) |
| Yakınma, n (%) | |
| Baş ağrısı | 33 (52,4) |
| Nöbet | 7 (11,1) |
| Bayılma | 8 (12,7) |
| Diğer | 15 (23,8) |
| Travma öyküsü, n (%) | 2 (3,2) |
| Başvuru sayısı, med (min-maks) | 2 (1-15) |
| MRG sayısı, med (min-maks) | 1 (1-4) |
| BT tetkiki, n (%) | 7 (11,1) |
| MRG tekrarı, n (%) | 13 (20,6) |
| Takip süresi (yıl ± SS) | 1,5±1,4 |

| Tablo 2: Araknoid kist tanısı ile takipli hastaların demografik verileri | |
|--|-----------------|
| Kist lokalizasyonu, n (%) | |
| Temporal | 19 (30,2) |
| Frontal | 2 (3,2) |
| Oksipital | 2 (3,2) |
| Serebellar | 7 (11,1) |
| Retroserebellar | 26 (41,3) |
| Diğer | 7 (11,1) |
| Kist lateralizasyonu, n (%) | |
| Sol | 40 (63,5) |
| Sağ | 12 (19,0) |
| Orta hat | 10 (15,9) |
| Bilateral | 1 (1,6) |
| Kist boyutu (ortalama \pm SS) | |
| En | 25,5 \pm 18,8 |
| Boy | 19,0 \pm 12,9 |
| Kist boyutlarında değişim, n (%) | |
| Kist boyutlarında büyüme | 2 (3,2) |
| Kist boyutlarında küçülme | 1 (1,6) |

| Tablo 3: Araknoid kist tanısı ile takipli hastaların demografik verileri | |
|--|-----------|
| EEG tetkiki, n (%) | 55 (87,3) |
| EEG raporu, n (%) | |
| Normal | 47 (85,5) |
| Anormal | 8 (14,5) |
| Epileptik aktivite, n (%) | |
| Fokal | 5 (62,5) |
| Jeneralize | 3 (37,5) |
| Epilepsi, n (%) | |
| Fokal | 3 (4,8) |
| Jeneralize | 2 (3,2) |
| Medikal tedavi, n (%) | |
| Levetirasetam | 3 (4,8) |
| Karbamezepin | 1 (1,6) |
| Okskarbazepin | 1 (1,6) |

| Tablo 4: Araknoid kisti olan hastalarda EEG'de epileptik aktivite ile ilişkili faktörler | | | |
|--|----------------|---------------|--------------|
| | EEG Raporu | | p-değeri |
| | Normal | Anormal | |
| Cinsiyet, n (%) | | | |
| Erkek | 32 (58,2) | 3 (5,5) | 0,096 |
| Kız | 15 (27,3) | 5 (9,1) | |
| Yaş (yıl \pm SS) | 11,3 \pm 4,3 | 7,9 \pm 3,4 | 0,037 |
| Yakınma, n (%) | | | |
| Baş ağrısı | 25 (45,5) | 2 (3,6) | 0,008 |
| Bayılma | 7 (12,7) | 1 (1,8) | |
| Nöbet | 3 (5,5) | 4 (7,3) | |
| Diğer | 12 (21,8) | 1 (1,8) | |
| Kist lokalizasyonu, n (%) | | | |
| Temporal | 14 (25,5) | 4 (7,3) | 0,724 |
| Retroserebellar | 18 (32,7) | 3 (5,5) | |
| Diğer | 4 (7,3) | 1 (1,8) | |

[SS-013]**Geç Preterm, Erken Term ve Term Bebeklerdeki Tiroid Hormon Düzeylerinin Karşılaştırılması ve Referans Değerlerinin Oluşturulması**

Ümit Ayşe Tandırcıoğlu¹, Sevede Nur Vural², Serkan Tursun², Serdar Alan¹

¹Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Kırıkkale

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

Öz

Giriş: Prematüre bebeklerin hipotalamo-hipofiz-tiroid immatüritesi olması ve maternal problemler nedeniyle konjenital hipotiroidizm (KH), prematürenin geçici hipotiroidizmi ve gecikmiş TSH yükselmesi gibi tiroid disfonksiyonlarını geliştirmeye term doğan bebeklere göre daha açıktır, gebelik yaşı 32 hafta altında olanlara göre tiroid disfonksiyonu açısından daha az riskli görülen 34 hafta üstü geç preterm ve erken termlerin tiroid fonksiyon testlerinin değerlendirildiği çalışmalar oldukça sınırlıdır. Polikliniğe başvuran geç preterm, erken term ve term bebeklerin TSH ve serbest T4 değerlerinin karşılaştırılmasını ve bu gruplar için ayrı ayrı nomogramların oluşturulmasını amaçladık.

Gereç ve Yöntem: Neonatoloji takip polikliniğine Ekim 2022-Eylül 2023 tarihleri arası rutin yenidoğan izlemi için başvuran geç prematüre (34-36^{6/7}, Grup 1), erken term (37-38^{6/7} hafta Grup 2) ve term (39-42^{6/7} hafta, Grup 3) yenidoğanlar çalışmaya dahil edildi. Polikliniğimizde rutin olarak yapılan antropometrik ölçümler, muayene bulguları, sT4 ve TSH değerleri retrospektif olarak elektronik dosyalarından kayıt edildi. Üç grubun sT4 ve TSH nomogramları oluşturularak bu parametreler karşılaştırıldı.

Bulgular: 486 yenidoğanın verileri incelendi. Bebeklerin 87'si (%18) Grup 1'i, 251'i (%52) Grup 2'yi, 148'i (%30) Grup 3'ü oluşturdu. Grup 1'in doğum haftası ve ağırlığı ortancaları sırasıyla 36 hafta (34-36) ve 2610 gr (1180-3800), başvuru günü ortancası 6 (2-74) idi. Grup 2'deki bebeklerin ortanca doğum haftası ve ağırlığı sırasıyla 38 hafta (37-38) ve 3080 gr (2030-4260), başvuru günü ortancası 5 (2-34) idi. Grup 3'ün ortanca doğum haftası ve ağırlığı sırasıyla 39 hafta (39-41) 3410 gr (2500-4400), başvuru günü ortancası 5 (2-33) idi. Grup 1, 2 ve 3'teki bebeklerin sT4 ve TSH değerlerinden elde edilen persentil nomogramları Tablo 1'de görülmektedir. Grupların postnatal ilk ay içerisindeki haftalık persentil nomogramı Tablo 2'de gösterilmiştir. Üç grup arasında sT4 ortancaları (1,65 ng/dL, 1,64 ng/dL, 1,76 ng/dL) ve TSH ortancaları (4,22 uIU/mL, 5,34 uIU/mL, 4,74 uIU/mL) karşılaştırıldığında anlamlı fark saptanmıştır (sırasıyla, p=0,001, p=0,019).

Sonuç: Geç preterm ve erken term bebeklerde tiroid fonksiyon testlerini değerlendirirken term bebekler için kullanılan nomogramlardan farklı gestasyon yaşına ve postnatal gününe uygun nomogramların kullanılması tiroid disfonksiyonlarına daha doğru yaklaşmamızı sağlayabilir. Çok merkezli ve daha geniş veri sağlanması ile ulusal ve uluslararası nomogramlar oluşturulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Term, Prematüre, Tiroid Fonksiyon Testleri, Konjenital Hipotiroidi

Kaynaklar

1. Kaluarachchi DC, Allen DB, Eickhoff JC, Dawe SJ, Baker MW. Thyroid-Stimulating Hormone Reference Ranges for Preterm Infants. Pediatrics. 2019;144:e20190290.
2. Aktas ON, Gursoy T, Soysal E, Esencan E, Ercin S. Thyroid hormone levels in late preterm, early term and term infants: a study with healthy neonates revealing reference values and factors affecting thyroid hormones. J Pediatr Endocrinol Metab. 2017;30:1191-1196.
3. Kaluarachchi DC, Nicksic VM, Allen DB, Eickhoff JC, Dawe SJ, Baker MW. Thyroid-stimulating hormone reference ranges for moderate-to-late preterm infants. J Perinatol. 2021;41:2664-2667.

Tablo 1: TFT persentil nomogramları

| | Grup 1 (n=87) | | Grup 2 (n=250) | | Grup 3 (n=147) | |
|---------------------------|------------------|------------------|------------------|-----------------|------------------|-------------------|
| | sT4 | TSH | sT4 | TSH | sT4 | TSH |
| 10. persentil | 1,20 | 1,48 | 1,26 | 2,29 | 1,40 | 1,98 |
| 25. persentil | 1,48 | 2,56 | 1,47 | 3,27 | 1,58 | 3,02 |
| 50. persentil | 1,65 | 4,22 | 1,64 | 5,34 | 1,76 | 4,74 |
| 75. persentil | 1,94 | 6,4 | 1,86 | 7,72 | 1,99 | 7,10 |
| 95. persentil | 2,43 | 15,68 | 2,10 | 17,98 | 2,36 | 12,54 |
| Medyan (min-maks) | 1,65 (0,66-3,99) | 4,22 (0,28-68,2) | 1,64 (0,16-3,12) | 5,34 (0,71-100) | 1,76 (0,39-3,34) | 4,74 (0,49-28,50) |
| P: sT4: 0,001, TSH: 0,019 | | | | | | |

Tablo 2: Haftalık persentil nomogramları

| | | Grup 1 | | | | | Grup 2 | | | | | Grup 3 | | | | |
|---------------|-----|--------------|---------------|---------------|---------------|----------------|---------------|---------------|---------------|---------------|----------------|---------------|---------------|---------------|---------------|----------------|
| | | 0-7 gün n=57 | 8-14 gün n=18 | 15-21 gün n=4 | 22-30 gün n=3 | 31-sonrası n=5 | 0-7 gün n=188 | 8-14 gün n=46 | 15-21 gün n=8 | 22-30 gün n=2 | 31-sonrası n=4 | 0-7 gün n=105 | 8-14 gün n=32 | 15-21 gün n=6 | 22-30 gün n=4 | 31-sonrası n=1 |
| 10. persentil | sT4 | 1,40 | 1,09 | 1,23 | 1,01 | 1,09 | 1,32 | 1,06 | 1,21 | 1,35 | 0,40 | 1,47 | 1,37 | 1,06 | 1,19 | 1,28 |
| | TSH | 1,56 | 1,33 | 2,16 | 2,91 | 1,15 | 2,13 | 2,96 | 2,03 | 4,86 | 1,15 | 1,81 | 2,11 | 2,60 | 2,38 | 3,67 |
| 25. persentil | sT4 | 1,53 | 1,38 | 1,27 | 1,01 | 1,17 | 1,52 | 1,41 | 1,33 | 1,35 | 0,61 | 1,65 | 1,50 | 1,19 | 1,30 | 1,28 |
| | TSH | 2,89 | 2,12 | 2,35 | 2,91 | 1,16 | 3,30 | 3,26 | 2,43 | 4,86 | 1,30 | 3,08 | 2,57 | 3,70 | 2,38 | 3,67 |
| 50. persentil | sT4 | 1,74 | 1,60 | 1,75 | 1,16 | 1,44 | 1,68 | 1,61 | 1,52 | 1,50 | 1,25 | 1,83 | 1,66 | 1,39 | 1,75 | 1,28 |
| | TSH | 4,69 | 4,20 | 4,38 | 3,99 | 2,19 | 5,35 | 5,28 | 5,16 | 6,30 | 2,78 | 5,00 | 5,69 | 5,29 | 2,46 | 3,67 |
| 75. persentil | sT4 | 1,95 | 1,88 | 2,25 | - | 3,00 | 1,90 | 1,81 | 1,64 | - | 1,33 | 2,04 | 1,82 | 2,04 | 1,87 | 1,28 |
| | TSH | 7,11 | 55,38 | 8,28 | - | 35,85 | 7,73 | 8,29 | 6,47 | - | 4,99 | 7,30 | 7,36 | 6,39 | - | 3,67 |
| 95. persentil | sT4 | 2,31 | - | - | - | - | 2,18 | 2,00 | - | - | 2,32 | 2,70 | - | - | 1,28 | |
| | TSH | 16,8 | - | - | - | - | 16,43 | 27,80 | - | - | 12,58 | 23,00 | - | - | 3,67 | |

[SS-014]**Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi'nde Hipoksik İskemik Ensefalopati Nedeni ile Terapötik Hipotermi Uygulanan Hastaların Değerlendirilmesi**

Gülşay İrem Parlak Özel¹, 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

Öz

Giriş: Hipoksik iskemik ensefalopati (HİE), antepartum, intrapartum, postpartum risk faktörleri nedeniyle ortaya çıkan, başta santral sinir sistemi olmak üzere multisistemik etkilenmeye yol açan, yenidoğan morbidite ve mortalitesinin önemli nedenlerinden biridir. Bu çalışmada Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi'nde Evre 2 ve 3 HİE tanısı ile terapötik hipotermi (TH) uygulanan yenidoğanların değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Çalışmaya Ocak 2015-Aralık 2019 tarihleri arasında yatırılan 53 hasta dahil edildi. Hastaların demografik, etiyolojik ve klinik özellikleri, laboratuvar ve görüntüleme bulguları, TH uygulamaları, nörolojik durumları ve sağkalım oranları retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Hastaların %71,7'si Evre 2, %28,3'ü Evre 3 HİE olup, antepartum, intrapartum, postpartum etiyolojik faktörlerin dağılımı ve TH başlama zamanları benzerdi ($p>0,05$). Evre 3 HİE hastalarında anormal yatış amplitüd elektroensefalografi oranı daha fazla; yatış, 24. saat, 48. saat ve 72. saat Thompson skorları daha yüksek; asidoz, hipotansiyon, yaygın damar içi pıhtılaşma, trombositopeni, kan şekeri bozukluğu, elektrolit dengesizliği, enfeksiyon sıklığı ve ölüm oranları daha yüksek; anormal magnetik rezonans görüntüleme (MRG) oranı daha fazla ($p<0,05$), klinik nöbet sıklığı benzerdi. Ölen hastaların %80'i Evre 3 HİE olup, yatış, 24. saat, 48. saat ve 72. saat Thompson skorları ve anormal MRG bulgusu oranı daha yüksekti ($p<0,05$). Anormal MRG bulgusu olan hastaların yatış, 24. Saat, 48. saat ve 72. saatlerde Thompson skorları daha yüksek, TH başlama zamanı daha geçti ($p<0,05$). Anormal MRG bulgusu için cut-off hipotermi başlama zamanı

%85 duyarlılık ve %48 özgüllük ile 1,5 saat olarak saptandı (OR: 3,611 %95 CI: 1,379-9,455, $p=0,011$).

Sonuç: Çalışmamızda, Evre 3 HİE tanılı yenidoğanların Evre 2 HİE tanılılara göre, klinik ve görüntüleme bulgularının daha kötü, karşılaşılan sorunlar, ölüm oranlarının daha fazla olduğu, hastalarda gözlenen nörolojik ve sistem sorunlarının ölüm ve anormal MRG bulguları ile ilişkili olduğu, etkinliği kanıtlanmış tek tedavi yöntemi olan TH'nin en erken zamanda başlanması önemli olduğu saptanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Hipoksik İskemik Ensefalopati, Yenidoğan, Terapötik Hipotermi, MRG

Giriş

Hipoksik iskemik ensefalopati (HİE), antepartum, intrapartum, postpartum pek çok risk faktörü nedeniyle ortaya çıkan, yenidoğanda başta santral sinir sistemi olmak üzere multisistemik etkilenmeye yol açan, yenidoğan morbidite ve mortalitesinin önde gelen nedenlerinden biridir. HİE, multisistemik etkilenme ile çeşitli organ disfonksiyonlarına yol açar, ve tam iyileşme, nörogelişimsel olumsuz sonuçlar veya bebeğin ölümüne kadar gidebilen geniş bir yelpaze ile sonuçlanabilmektedir. Terapötik hipotermi (TH) nöroprotektif etkisi kanıtlanmış tek yöntemdir. HİE için belirlenen tanı kriterleri Tablo 1'de verilmiştir. Günümüzde modifiye Sarnat evrelemesi ve Thompson skorlama sistemi HİE olgularını tanımlamak ve özellikle terapötik hipotermi uygulamasının uygun olacağı olguları belirlemek için yaygın kullanılan araçlardır. Bu çalışmanın amacı, terapötik hipotermi uygulanan Evre 2 ve Evre 3 HİE tanılı yenidoğanların değerlendirilmesidir.

Gereç ve Yöntem

1 Ocak 2015-31 Aralık 2019 tarihleri arasında Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi'nde Evre 2 ve 3 HİE olarak değerlendirilip TH uygulanan 53 hasta retrospektif olarak incelendi. Hipotermi tedavisine uygun görülecek hastalar için 2014 yılında Amerikan Pediatri Akademisi tarafından belirlenen kriterler Tablo 2'de belirtilmiştir.

Hastalar modifiye Sarnat evrelemesine göre Evre 2 ve Evre 3 HİE olarak gruplara ayrıldı. Hastalar doğum haftası, doğum ağırlığı, cinsiyeti, doğum yerleri, doğum şekli, anne yaşı, annenin gebelik sayısı, APGAR skorları, doğum salonunda canlandırma gereksinimleri, antepartum-intrapartum-postpartum dönemde HİE nedeni olabilecek etiyolojiler,

varsa kord kan gazı ve doğumdan sonraki 1. saatteki kan gazı değerleri, yatış Thompson skorlamaları, modifiye Sarnat evrelemeleri, hipotermi başlama zamanı, hipotermi sırasındaki en düşük ve en yüksek vücut ısısı sıcaklıkları, yatış amplitüd elektroensefalografi (AEEG) bulguları, doğum sonrası solunum desteği, klinik nöbet, yatış sırasında karşılaşılan sorunlar, EEG, MRG sonuçları, iştme testi sonuçları ve ölüm oranları açısından incelenmiştir.

Bulgular

Hastaların gebelik haftası ortalaması $38,9 \pm 1,5$ hafta, doğum ağırlığı ortalaması 3210 ± 547 g ve %73,6'sı erkekti. Modifiye Sarnat evrelemesine göre hastaların %71,7'si Evre 2 HİE, %28,3'ü Evre 3 HİE olarak değerlendirildi. Etiyolojide antepartum maternal faktörler %30, antepartum fetal faktörler %26, intrapartum faktörler %43, postpartum faktörler %24 oranında rol oynamaktaydı, Evre 2 ve 3 HİE grubunda bu faktörlerin dağılımı benzerdi. Hipotermi başlama zamanı ortancası 2 saat (1-12 saat) olup gruplar arasında benzerdi. Evre 3 HİE hastalarının yatışta anormal AEEG sıklığı daha fazla, yatış, 24. Saat, 48. Saat ve 72. Saat Thompson skoru ortancaları ile 24. Saat, 48. Saat ve 72. Saatte anormal nörolojik muayene oranı daha yüksekti. Yatışta hastaların %81,1'inde en az bir sorunla karşılaşıldı. Evre 3 HİE hastalarında Evre 2 HİE hastalarına göre daha fazla sorunla karşılaşıldı ($p < 0,046$). Evre 3 HİE hastalarında Evre 2 HİE hastalarına göre asidoz, hipotansiyon, yaygın damar içi pıhtılaşma (YDP), trombositopeni, kan şekeri bozukluğu, elektrolit dengesizliği, enfeksiyon gelişme sıklığı daha yüksek saptandı ($p < 0,05$). Her iki grup arasında klinik nöbet sıklığı benzerdi ($p = 0,074$). Sağ kalan hastaların %16,7'sinde taburculukta anormal nörolojik muayene bulguları mevcuttu, bu oran Evre 3 HİE hastalarında daha yüksekti. Çalışma grubunun %81,1'ine taburculukta veya izlemde konvansiyel EEG çekilmiş, %67,4'ü normal olarak raporlanmıştı. Evre 3 HİE hastalarında anormal EEG bulgusu saptanma oranı daha yüksekti (%70 vs. %21,3, $p = 0,001$). Hastaların tümüne manyetik rezonans görüntüleme (MRG) yapılmış olup hastaların %49,1'inde anormal MRG bulgusu saptanmıştı. Bu oran Evre 3 HİE grubunda %100, Evre 2 HİE grubunda %28,9'du. Çalışma grubunda ölen hasta sayısı 5 (%9,4) olup, mortalite oranı Evre 3 HİE grubunda daha yüksekti (%26,7 vs. %2,6, $p = 0,005$). Ölen hastaların %80'i Evre 3 HİE grubunda olup, ölen hastaların yatış, 24. saat, 48. saat ve 72. saat Thompson skorları, 72. Saatte anormal nörolojik muayene oranı, yatış sırasında karşılaşılan sorun sıklığı ve anormal MRG bulgu oranı sağ kalanlara göre daha yüksekti ($p < 0,05$). Anormal MRG bulgusu olan hastaların yatış, 24. saat, 48. saat ve 72. saat Thompson skorları ile 24. saat, 48. saat ve 72. Saatte anormal nörolojik muayene oranı, yatış sırasında karşılaşılan sorun sıklığı ve anormal MRG bulgusu olan hastalara göre daha yüksekti ($p < 0,05$). Anormal MRG bulgusu olan hastaların hipotermi başlama zamanı normal MRG bulgusu olan hastalara göre daha geç idi. Anormal MRG bulgusu riski açısından cut-off hipotermi başlama zamanı 1,5 saat olarak saptandı. Anormal MRG bulgusu riski için hipotermi başlama zamanı cut-off değeri 2,5 saat olarak alındığında ise duyarlılık %54 ve özgüllük %78 olarak hesaplandı. Hipotermi başlama zamanı $> 1,5$ saat olmasının anormal MRG bulgusu riskini 3,61 kat artırdığı, $> 2,5$ saat olmasının ise 1,68 kat artırdığı bulundu.

Sonuç

Doğum salonundan itibaren uygun ve yeterli destek tedavilerinin uygulanması, etkinliği kanıtlanmış tek tedavi yöntemi olan hipoterminin en kısa zamanda başlanması ve yatış sırasında nörolojik ve sistemik sorunların yakın takibi ve yönetimi önemlidir. Çalışmamızda, Evre 3 HİE tanılı yenidoğanların Evre 2 HİE tanılı yenidoğanlara göre, klinik ve görüntüleme bulgularının daha kötü, karşılaşılan sorunlar ile ölüm oranlarının daha fazla olduğu, hastalarda gözlenen nörolojik ve sistem

sorunlarının ölüm ve anormal MRG bulguları ile ilişkili olduğu, iyi nöroprotektif sonuçları elde etmek için etkinliği kanıtlanmış tek tedavi yöntemi olan hipoterminin en erken zamanda başlanmasının önemli olduğu saptanmıştır.

Kaynaklar

- Volpe JJ, Inder TE. Volpe's Neurology of the Newborn, 6 ed. Hypoxic-Ischemic Injury in the Term Infant: Clinical Neurological Features, Diagnosis, Imaging, Prognosis, Therapy. Elsevier, 2018;510-563.
- Akisu M, Kumral A, Canpolat FE. Türk Neonatoloji Derneği yenidoğan ensefalopati rehberi. Türk Pediatri Arşivi. 2018;53:32-44.
- Volpe JJ. Volpe's Neurology of the Newborn, Sixth Edition. 6 ed. Hypoxic-Ischemic Injury in the Term Infant: Pathophysiology. 2018;500-509.
- Mrelashvili A, Russ JB, Ferriero, DM, Wusthoff CJ. The Sarnat score for neonatal encephalopathy: looking back and moving forward. 2020, Nature Publishing Group.
- Executive summary: Neonatal Encephalopathy, Neurologic Outcome, Second edition Report of the American College of Obstetricians and Gynecologists' Task Force on Neonatal Encephalopathy. Obstet Gynecol. 2014;123:896-901.
- Merhar SL, Thomas CW. Nelson Textbook of Pediatrics. Nervous System Disorders. 21 ed. Hypoxic-Ischemic Encephalopathy. 2020;913-925.
- Lemyre B, Chau V. Hypothermia for newborns with hypoxic-ischemic encephalopathy. Paediatrics & Child Health. 2018;23:285-291.
- Douglas-Escobar M, Weiss MD. Hypoxic-ischemic encephalopathy: a review for the clinician. JAMA Pediatrics. 2015;169:397-403.
- Casey BM, McIntire DD, Leveno KJ. The continuing value of the Apgar score for the assessment of newborn infants. New England Journal of Medicine. 2001;344:467-471.
- Kurinczuk JJ, White-Koning M, Badawi N. Epidemiology of neonatal encephalopathy and hypoxic-ischaemic encephalopathy. Early Hum Dev. 2010;86:329-338.
- Thorsen P, Jansen-van der Weide MC, Groenendaal F, et al. The Thompson encephalopathy score and short-term outcomes in asphyxiated newborns treated with therapeutic hypothermia. Pediatr Neurol. 2016;60:49-53.

Tablo 1: HİE için belirtilen tanı kriterleri

| A. Aşağıdaki bulguların olması: |
|--|
| 1. Apgar skorunun 5. ve 10. Dakikada < 5 olması |
| 2. Fetal umbilikal kan gazında asidoz pH < 7 ve baz eksisi < -12 mmol/L |
| 3. Magnetik Rezonans Görüntüleme (MRG) veya Magnetik Rezonans Spektroskopisi (MRS) 'de HİE ile uyumlu beyin hasarının görülmesi |
| 4. Çoklu organ yetmezliği ya da etkilenmesinin olması |
| B. Akut peripartum, intrapartum olayın eşlik etmesi: |
| 1. Doğumda uterus rüptürü, kord prolapsusu, maternal hipotansiyon, ablasyo plasenta, amniyon sıvı embolisi, maternal kardiyovasküler kollaps, maternal hipoksemi, fetomaternal kanama olması |
| 2. Görüntüleme tipik bulguların olması, derin gri cevherde zedelenmeler, kortikal hasar |
| C. Şu durumların olmaması; maternal enfeksiyonlar, anormal fetal büyüme, neonatal sepsis, fetomaternal kanama, kronik plasental lezyonlar |

Tablo 2: HİE terapötik hipotermi uygulama kriterleri

| |
|--|
| 1. Gebelik yaşı ≥ 36 hafta ve ≤ 6 saatten küçük bebekler |
| 2. Kord kan gazında veya doğumdan sonraki ilk bir saat içerisinde bakılan kan gazında pH $\leq 7,00$ ya da BE ≤ -16 mmol/L olması |
| 3. 10. dakika APGAR skoru < 5 veya devam eden resusitasyon gereksinimi |
| 4. Klinik değerlendirmede orta ya da ağır ensefalopati bulgularının olması |
| 5. pH veya BE değeri uygun olmayan bebeklere ek iki bulgu varlığı (APGAR skorunun düşük olması ve ensefalopati bulgusunun olması) |

[SS-015]**Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde Prematüre Retinopatisi için Taranan Bebeklerin Değerlendirilmesi**

Fıranğiz Nergiz Mehralızada, Ömer Erdeve, Yasemin Ezgi Köstekci, Ferhan Demirtaş, Emel Okulu, Begüm Atasay, Saadet Arsan

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi, Ankara

Öz

Giriş: Prematüre retinopatisi tarama kriterlerini değerlendiren tüm çalışmaların hedefi tedavi gerektiren retinopati hastalarını kaçırmadan taranacak hasta sayısını azaltmaktır. Bu çalışma ünitemizde yatan $\leq 32-34$ hafta olan prematüre bebeklerde retinopati tarama gereksinimi araştırmayı, elde ettiğimiz sonuçları belirlenmiş tarama rehberleri ile karşılaştırmayı ve tarama programının muhtemel riskini değerlendirmek amacıyla yapıldı.

Gereç ve Yöntem: 2017-2021 tarihleri arasında, Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi'nde izlenen, $\leq 32-34$ haftanın altında ve ROP taraması yapılmış 425 bebeğin dosyaları incelenerek risk faktörleri ve ROP muayene sonuçları kaydedildi. Hastalar ROP gelişip gelişmemesine ve tedavi özelliklerine göre gruplandırıldı. Bu gruplarda, hastaların ROP ile ilişkili olabilecek faktörleri prenatal, natal, postnatal evreye ait olacak şekilde değerlendirildi. İlişkili çıkan faktörlere çok değişkenli lojistik regresyon analizi yapıldı.

Bulgular: Çalışmamızda 90 bebekte (%21,2) herhangi bir evre ROP (Grup 2) saptanırken 335 bebekte (%78,8) ise ROP (Grup 1) görülmedi. ROP taraması yapılan 425 hastanın 10'unun (%2,3) tamamına lazer fotokoagülasyon tedavisi uygulanırken, bir hastaya ek olarak vitrektomi (%0,2) tedavisi uygulandı. Tedavi gerektiren ROP hastalarının tamamı < 30 gestasyon haftasına sahipti. Tüm hastaların çok değişkenli lojistik regresyon analizinde DA (OR=7,291), PDA (OR=2,619), invaziv MV (OR=3,891) ROP için etkili bağımsız risk faktörleri olarak saptandı. < 32 hafta hastaların çok değişkenli lojistik regresyon analizinde ise DA (OR=7,727), erken membran rüptürü (EMR) (OR=6,039), invaziv MV (OR=7,757) ROP için bağımsız risk faktörleri olarak saptandı.

Sonuç: Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitemizde son 5 yıl içinde (2017-2021) ROP insidansı ve tedavi gerektiren ROP oranı daha önceki yıllara göre daha düşük olarak gözlemlendi. Çalışmamızın sonuçlarına göre TR-ROP tarama rehberinin kılavuzunda gösterildiği gibi 34 haftalık GH veya 1700 g DA'dan küçük bebeklerin taranması herhangi bir evre ROP hastasını kaçırmazken, ciddi ROP açısından ünitemizde ek bir kazanım sağlamamaktadır. Daha büyük prematüre bebeklerde ROP taranırken; PDA, EMR ve invaziv MV varlığı dikkate alınmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Prematüre Retinopatisi, Tarama Kriterleri, Doğum Ağırlığı, Doğum Haftası

Giriş

Prematüre retinopatisi (ROP), retinal damarların anormal proliferasyonu ile karakterize ve çocukluk çağı körlüğünün en sık nedenlerinden biri olan fizyopatolojik bir durumdur. Dünya çapında yılda yaklaşık 32.300 bebeğe ROP nedeniyle geri dönüşümsüz görme bozukluğu

teşhisi konmakta ve bunların yaklaşık 20.000'i kör veya ciddi görme engelli hale gelmektedir (1). ROP'ye bağlı görme kaybının önüne geçebilmenin en iyi yolu, iyi bir tarama programı oluşturmaktır. Tarama kılavuzları, prematüre popülasyonun özelliklerine ve farklı ortamlardaki yenidoğan yoğun bakım uygulamalarına göre değişir. Tarama kesintileri, doğumda 30 ila 35 haftalık gebelik yaşı ve 1500 ila 2000 gram doğum ağırlığı arasında değişir ve mevcut yenidoğan yoğun bakımının kapsamına ve kalitesine bağlıdır. Ne yazık ki, dünyanın bazı bölgelerinde (örneğin, bazı gelişmekte olan ülkelerde) tarama yönergeleri mevcut değildir. Kılavuzlar, risk altındaki yerel erken doğmuş popülasyondaki değişikliklere göre geliştirilmelidir (2). Bizim çalışmada Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi'nde (YYBÜ) izlenen, $< 32-34$ hafta olan prematüre bebeklerde ROP tarama gereksinimi araştırmak, elde ettiğimiz sonuçları belirlenmiş tarama rehberleri ile karşılaştırmak, uygun tarama kriterlerini belirlemek amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi YYBÜ'de 1 Ocak 2017-31 Aralık 2021 tarihleri arasında yatarak izlenmiş, gestasyon haftası $\leq 32-34$ hafta olan bebeklerin ulaşılabilen dosyalarından verileri, etik kurul onayı alındıktan sonra retrospektif olarak toplandı.

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi YYBÜ'de; 1 Ocak 2017-31 Aralık 2021 tarihleri arasında Kadın Doğum Kliniği'nde doğan ya da postnatal ilk 24 saatinde sevk edilen $\leq 32-34$ haftanın altında, ROP taraması yapılmış bebekler çalışmaya dahil edildiler. Dosyalarındaki araştırma verileri çalışma için yetersiz olan hastalar ve yatışı sırasında ROP taraması yapılamadan kaybedilmiş olgular çalışmaya dahil edilmediler.

Çalışmaya dahil edilen hastaların ROP ile ilişkili olabilecek prenatal özellikleri (anne yaşı, gebelik şekli (doğal veya yardımcı üreme tekniği ile), eklampsi/preeklampsi varlığı, gestasyonel diyabetes mellitus (GDM), gebelikte ilaç kullanımı, erken membran rüptürü, koryamniyonit varlığı, antenatal steroid uygulanması, antepartum kanama, çoğul gebelik), natal özellikleri (cinsiyet, DA, GH, boy, baş çevresi, doğum şekli, 1ve 5. dakika APGAR, doğumda resusitasyon ihtiyacı, asfiktik doğum öyküsü) ve postnatal özellikleri (RDS, PDA, sepsis, NEK, TPN, İVK, fototerapi, kan değişimi, kan transfüzyonu öyküsü, oksijen ve mekanik ventilasyon ihtiyacı) kaydedildi. İlişkili çıkan faktörlere çok değişkenli lojistik regresyon analizi yapıldı. Ayrıca hastalarda ROP evresi, zonu ve uygulanan tedavi yöntemi kaydedildi. Hastalar ROP olan ve olmayan, tedavi alan ve almayanlar olarak gruplara ayrılarak prenatal, natal ve postnatal özellikleri karşılaştırıldı.

Tarama kriteri olarak, Türkiye Prematüre Retinopatisi 2016 rehberine göre ≤ 32 GH veya DA ≤ 1500 gram doğan tüm bebekler ile > 32 GH ve ya DA > 1500 gram olup kardiyopulmoner destek tedavisi uygulanmış ve ya "bebeği takip eden klinisyenin ROP gelişimi açısından riskli gördüğü" şeklindeki kriter kullanıldı. Ünitemizdeki hastaların tarama kriterlerine göre genel sonuçları, güncel ulusal ve uluslararası ülke rehberleri ile kıyaslandı.

Verilerin analizinde IBM SPSS 20 programı kullanılmıştır. Sürekli verilerde, ROP alanlarla almayanların ve tedavi alanlarla almayanların karşılaştırmalarında Mann-Whitney U testi kullanıldı. Tüm yapılan testlerde anlamlılık sınırı olan p değeri $< 0,05$ olarak kabul edilmiştir.

Bulgular

Çalışmaya ROP açısından taranan 425 prematüre bebek dahil edildi. ROP taraması yapılan hastaların ortalama DA 1560 (450-3445) ve GH 31,3 (23-34) idi. Çalışmamızda ROP tanımlanmayan 335 (%78,8) hasta Grup 1; ROP gelişen 90 (%21,2) hasta ise Grup 2 olarak tanımlandı. ROP gelişen 90 hastanın %90'ı GH 32 haftanın altında, %10 hasta ise GH 32-34 hafta arasında olduğu tespit edildi. ROP saptanan (Grup 2) hastalar kendi içinde tedavi gerektirmeyen toplam 80 hasta (%88,9) (Grup 2a) ve tedavi gerektiren toplam 10 hasta (%11,1) (Grup 2b) olarak ikiye ayrıldı. ROP taraması yapılan hastaların 10'unun (%2,3) tamamına lazer fotokoagülasyon tedavisi uygulanırken, bir hastaya ek olarak vitrektomi (%0,2) tedavisi uygulandı (Şekil 1). Tedavi edilen bebeklerin ortanca GH 25,3 (23,1-29,0) olup ortanca DA 727 (525-1080 g) gramdı. Ciddi ROP gelişip tedavi alan hastaların biri hariç (1080 g) diğerlerinin tamamı <1000 g DA sahipti. Tedavi gerektiren ciddi ROP hastalarının tamamı GH <30 hafta idi. En büyük lazer fotokoagülasyon olan hastanın DA 29 5/7 hafta ve DA 1080 g idi. Herhangi bir evre ROP saptanan en büyük hasta ise DA 2170 g ve GH 33 3/7 hafta idi. 32-34 hafta arası ve \geq 1500 g üstü ciddi ROP hastası yoktu, ancak 9 (%5) hastada tarama ile herhangi bir evre ROP saptandı.

ROP gelişmeyen (Grup 1) ve ROP gelişen (Grup 2) olgular perinatal özellikleri açısından karşılaştırıldığında erken membran rüptürü varlığı, patent duktus arteriosus, respiratuvar distres sendromu, mekanik ventilasyon ihtiyacı Grup 2'de daha fazla bulundu ve istatistiksel olarak anlamlıydı ($p<0,05$) (Tablo 1). Tedavi gerektirmeyen (Grup 2a) ve tedavi gerektiren (Grup 2b) olgular perinatal özellikleri açısından karşılaştırıldığında ise erken membran rüptürü varlığı, patent duktus arteriosus, respiratuvar distres sendromu, mekanik ventilasyon ihtiyacı açısından istatistiksel farklılık yoktu ($p>0,05$) (Tablo 2).

GH \leq 34 hafta hastaların çok değişkenli lojistik regresyon analizinde ÇDDA, PDA ve invaziv MV ROP için bağımsız risk faktörleri olarak saptandı ($p<0,05$). DA 1500 gramın altında olması ROP gelişimini 7.291 kat, PDA varlığı 2.169 kat, invaziv MV ihtiyacı ROP gelişimini 3.891 kat artırıyordu. GH <32 hafta hastaların çok değişkenli lojistik regresyon analizinde ÇDDA, EMR ve invaziv MV ROP için bağımsız risk faktörleri olarak saptandı. <32 hafta hastalarda DA 1500 gramın altında olması ROP gelişimini 7,72 kat, EMR varlığı 6,04 kat, invaziv MV ihtiyacı ROP gelişimini 7,75 kat artırdığı görüldü (Tablo 3).

Sonuç

Ünitemizin tarama protokolünü değerlendirmeye çalıştığımız bu çalışmada, taranan bebeklerin %21,1'inde ROP saptanırken, bunların sadece %2,3'ünde tedavi gerektiği gözlemledik. Ülkemizde son dönemde yapılan çalışmalar ile kıyaslandığında ROP insidansı ve tedavi ihtiyacı genel olarak daha düşüktü (Tablo 4).

2000-2005 yılları arasında Ankara Üniversitesi YYBÜ'de Erdeve ve ark. tarafından yapılan çalışma ile dönemsel olarak karşılaştırıldığında ROP tedavi insidansını 2017-2021 yıllarında ünitemizde daha düşük saptadık. 2000-2005 yılları arasında yenidoğan yoğun bakım ünitemizde ROP tedavi insidansı %22,5 görülürken bizim çalışmada 2017-2021 yılları arasında %2,3 olarak saptandı. Aynı zamanda bizim çalışmada lazer olan hastaların GH daha küçüktü. Daha önceden ünitemizde yapılmış bu çalışmada 32 haftadan büyük lazer tedavisi alan hasta olmasına rağmen bizim çalışmada 30 haftanın üzeri lazer tedavisi alan hasta yoktu. Gelişmiş ülkelerden İngiltere ve ABD'ye güncel durumumuzu

değerlendirdiğimizde; Birleşik Krallık (yani, DA <1501 g ve/veya GH <31 hafta) ve ya ABD tarama kriterlerini kullansaydık (DA \leq 1500 g veya GH \leq 30 hafta) şiddetli ROP'lu olguların hiçbiri kaçırılmıyordu (12,13) (Şekil 2).

Bildiğimiz kadarıyla, çalışmamız ülkemizde ROP için bağımsız bir risk faktörü olarak PDA'yı bildiren ikinci çalışmadır. Daha önce Türkiye'de Sarıkabadayı ve ark. tarafından yapılan çalışmada PDA'nın ROP için bağımsız bir risk faktörü olarak gösterilmiştir (6). 2003-2008 tarihleri arasında Hindistan'da yapılan çalışmada da PDA'nın ROP ile ilişkisi gösterilmiştir. PDA'lı bebeklerde, sistemik kan akışının bypass edilmesi nedeniyle azalan perfüzyon, ROP gelişimini veya ilerlemesini etkileyebilecek retina hipoksisine neden olabilir. Yine PDA, MV süresinin uzamasına ve oksijen desteğinin sebat etmesinde rol oynayabilen bir risk faktörüdür (14).

Çalışmamızda 32 hafta ve altı hastaların lojistik regresyon analizinde EMR ile ROP gelişimi arasında anlamlı fark saptandı. EMR ve ROP riski ile ilgili yayınlarda çelişkili sonuçlar bildirilmiştir. Özdemir ve ark. yaptığı tek merkezli çalışmada EMR'yi tedavi gerektiren ROP için bağımsız risk faktörü olarak saptanmıştır (15). İsveç'te yapılan çalışmada ise EMR'nin ROP için koruyucu etkisi olduğu saptanmıştır (16). Amerika'da yapılan iki farklı çalışmada; prematüre bebeklerde EMR'li gruptaki bebeklerde ileri evre ROP sıklığının azaldığı gösterilmiştir (17,18).

Sonuç olarak, bu çalışmanın sonuçları GH 34 hafta ve altında olan bebeklerde ROP gelişiminde MV ihtiyacı ve PDA'nın bağımsız risk faktörleri olduğunu düşündürmekteyken, 32 haftanın altında bebeklerde PDA yerine EMR bağımsız risk faktörü olarak saptanmıştır. ROP taraması ÇDDA, PDA, EMR, invaziv MV varlığında tedavi riski açısından dikkate alınmalıdır. Son 5 yıllık döneme ait verilerimiz, Türkiye'den daha önce bildirilen şiddetli ROP insidansına göre ünitemizin çok daha iyi konumda olduğunu göstermiştir. Bu sonuçlara göre TR-ROP tarama rehberinin kılavuzunda gösterildiği gibi 34 haftalık GH veya 2000 g DA'dan küçük bebeklerin taranması ünitemizde herhangi bir evre ROP hastasını kaçırmazken, tedavi gerektiren ciddi ROP açısından daha fazla hastanın taranmasına neden olmaktadır.

Kaynaklar

1. Blencowe H, Lawn JE, Vazquez T, et al. Preterm-associated visual impairment and estimates of retinopathy of prematurity at regional and global levels for 2010. *Pediatr Res.* 2013;74:35-49.
2. Shah PK, Prabhu V, Karandikar SS, et al. Retinopathy of prematurity: Past, present and future. *World J Clin Pediatr.* 2016;5:35-46.
3. Mutlu FM, Altınsoy HI, Mumcuoglu T, et al. Screening for retinopathy of prematurity in a tertiary care newborn unit in Turkey: frequency, outcomes, and risk factor analysis. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus.* 2008;45:291-298.
4. Akman I, Demirel U, Yenice O, et al. Screening criteria for retinopathy of prematurity in developing countries. *Eur J Ophthalmol.* 2010;20:931-937.
5. Öner A, Özkırış A, Güneş T, et al. Retinopathy of Prematurity: Results of 2 Years Follow Up. *J Clin Pract Res.* 2005;27:104-109.
6. Aydemir O, Sarıkabadayı YU, Aydemir C, et al. Adjusted poor weight gain for birth weight and gestational age as a predictor of severe ROP in VLBW infants. *Eye (Lond).* 2011;25:725-729.
7. Akçakaya AA, Yaylalı SA, Erbil HH, et al. Screening for retinopathy of prematurity in a tertiary hospital in Istanbul: incidence and risk factors. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus.* 2012;49:21-25.
8. Çevik SG, Perente I. Retinopathy of Prematurity Screening Criteria in Turkey's South Marmara Region. *Beyoglu Eye J.* 2018;3:133-137.

9. Ugurlu A. Frequency of retinopathy of prematurity (ROP) in infants screened for ROP: two years follow-up results of a single center in Turkey. *Biomedicine*. 2021;11:38-32.
10. Bas AY, Demirel N, Koc E, et al. Incidence, risk factors and severity of retinopathy of prematurity in Turkey (TR-ROP study): a prospective, multicentre study in 69 neonatal intensive care units. *Br J Ophthalmol*. 2018;102:1711-1716.
11. Erdeve O, Atasay B, Arsan S, et al. Restricted universal guidelines for ROP screening: A possible misguidance for middle income countries. *Turk J Med Sci*. 2010;40:791-796.
12. Fierston WM; American Academy of Pediatrics Section on Ophthalmology; American Academy of Ophthalmology; American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus; American Association of Certified Orthoptists. Screening Examination of Premature Infants for Retinopathy of Prematurity. *Pediatrics*. 2018;142:e20183061.
13. Wilkinson AR, Adams GW, Fleck BW, et al. UK screening and treatment of retinopathy of prematurity Updated 2022 Guidelines. *Early Hum Dev*. 2023;177-178:105715.
14. Kumar P, Sankar MJ, Deorari A, et al. Risk Factors for Severe Retinopathy of Prematurity in Preterm Low Birth Weight Neonates. *The Indian J Pediatr*. 2011;78:812-816.
15. Ozdemir R, Sari FN, Tunay ZO, et al. The association between respiratory tract *Ureaplasma urealyticum* colonization and severe retinopathy of prematurity in preterm infants ≤ 1250 g. *Eye (Lond)*. 2012;26:992-996.
16. Wikstrand MH, Hard AL, Niklasson A, et al. Maternal and neonatal factors associated with poor early weight gain and later retinopathy of prematurity. *Acta Paediatr*. 2011;100:1528-1533.
17. Lee JW, McElrath T, Chen M, et al. Pregnancy disorders appear to modify the risk for retinopathy of prematurity associated with neonatal hyperoxemia and bacteremia. *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2013;26:811-818.
18. Lynch AM, Wagner BD, Hodges JK, et al. The relationship of the subtypes of preterm birth with retinopathy of prematurity. *Am J Obstet Gynecol*. 2017;217:354-358.

Tablo 1: Grup 1 ve Grup 2 hastalarının perinatal özelliklerinin karşılaştırılması

| Klinik özellikleri ve ya risk faktörleri | Grup 1 (n=335) | Grup 2 (n=90) | p-değeri |
|--|---------------------|----------------------|----------|
| Ortalama doğum ağırlığı (g) | 1661±534 (460-3445) | 1133±382 (450-2170) | <0,001 |
| Ortalama gestasyon yaşı (hafta) | 31,3±2,2 (24-34) | 28,3±2,4 (23,1-33,3) | <0,001 |
| Cinsiyet (erkek/kadın) | 190/145 | 56/34 | >0,05 |
| Erken membran rüptürü (n, %) | 26 (%7,8) | 13 (%14,4) | <0,001 |
| Patent dukrus arteriosus (n, %) | 69 (%20,5) | 50 (%55,6) | <0,001 |
| Respiratuvar distres sendromu (n, %) | 69 (%20,5) | 60 (%66,7) | <0,01 |
| Non invaziv solunum desteği (n, %) | 157 (%46,9) | 79 (%87,8) | <0,01 |
| İleri solunum desteği (n, %) | 34 (%10) | 53 (%58,9) | <0,01 |

Tablo 2: Grup 2a ve Grup 2b hastalarının perinatal özelliklerinin karşılaştırılması

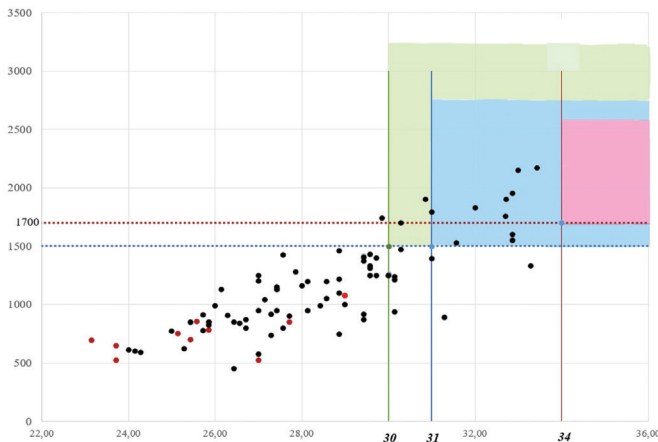
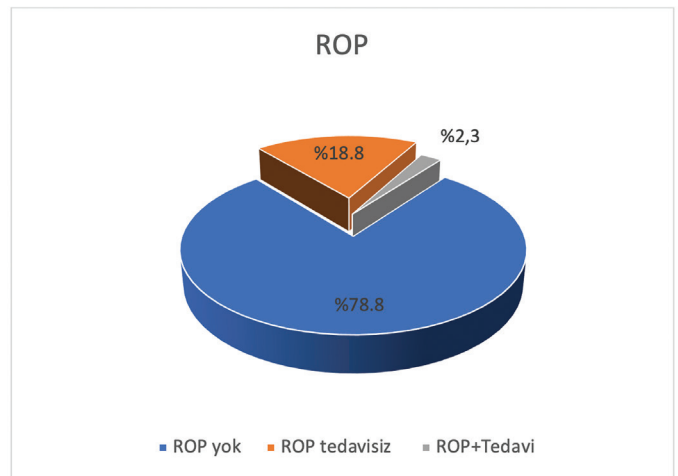
| Klinik özellikleri ve ya risk faktörleri | Grup 2a (n=80) | Grup 2b (n=10) | p-değeri |
|--|---------------------|--------------------|----------|
| Ortalama doğum ağırlığı (g) | 1182±374 (760-1245) | 747±158 (525-1080) | <0,001 |
| Ortalama gestasyon yaşı (hafta) | 28,6±2,3 (24-33,3) | 25,5±1,8 (23,1-29) | <0,001 |
| Cinsiyet (erkek/kadın) | 49/31 | 7/3 | >0,05 |
| Erken membran rüptürü (n, %) | 11 (%13,8) | 2 (%20) | >0,05 |
| Patent dukrus arteriosus (n, %) | 44 (%55) | 6 (%60) | >0,05 |
| Respiratuvar distres sendromu (n, %) | 40 (%50) | 8 (%80) | >0,05 |
| Non invaziv solunum desteği (n, %) | 69 (%86,2) | 10 (%100) | >0,05 |
| İleri solunum desteği (n, %) | 45 (%56,2) | 8 (%80) | >0,05 |

Tablo 3: ROP gelişmesine etkili risk faktörleri için çok değişkenli lojistik regresyon analizi

| ≤34 hafta | Odds oranı (OR) | %95 CI | p-değeri |
|--------------------------|-----------------|--------------|----------|
| Doğum ağırlığı (<1500 g) | 7.291 | 2.807-18.941 | <0,001 |
| Patent dukrus arteriosus | 2.619 | 1.080-6.353 | 0,033 |
| İnvaziv MV | 3.891 | 1.524-9.936 | <0,001 |
| <32 hafta | | | |
| Doğum ağırlığı (<1500 g) | 7.727 | 1.864-32.030 | 0,005 |
| Erken membran rüptürü | 6.039 | 1.240-29.401 | 0,026 |
| İnvaziv MV | 7.757 | 2.678-22.471 | <0,001 |

Tablo 4: Ülkemizdeki farklı merkezlerin ve çalışmamızın ROP ve ileri evre ROP sıklık verileri

| | Taramaya katılan bebek sayısı | Ortalama doğum ağırlığı (g) | Ortalama doğum haftası | ROP sıklığı | İleri evre ROP sıklığı |
|--------------------------|-------------------------------|-----------------------------|------------------------|-------------|------------------------|
| Mutlu ve ark. (3) | 318 | | | %44,3 | %16,1 |
| Akman ve ark. (4) | 801 | | | %33,4 | %6,5 |
| Öner ve ark. (5) | 306 | | | %20,9 | |
| Sarıkabadayı ve ark. (6) | 700 | 1571±381 | 31,1±2,6 | %32,7 | %3,1 |
| Akçaya ve ark. (7) | 1043 | | | %30,8 | %22,7 |
| Gorkem ve ark. (8) | 1720 | 1817±594 | 32,1±2,9 | %25 | %9 |
| Uğurlu (9) | 729 | 2120± 231 | 33,4±2,3 | %16,7 | %0,9 |
| TR-ROP çalışması (10) | 6115 | 1,457±479 | 28,9±6,3 | %27 | %6,7 |
| Erdeve ve ark. (11) | 226 | | | | %22,5 |
| Bizim çalışmamız | 425 | 1550,09±549,77 | 30,71±2,54 | %21,1 | %2,3 |

**Şekil 1: Taranan hastaların prematüre retinopati açısından dağılımları****Şekil 2. TR-ROP ABD ve İngiltere tarama önerilerine göre ünitemizde tedavi gereken ve ya herhangi bir evre ROP hastalarının dağılımı**

Ciddi ROP ≥ ; Herhangi bir evre ROP • ;

[SS-016]**Erken Başlangıçlı Pulmoner Hipertansiyon Gelişen Prematüre Bebeklerde Risk Faktörleri ve Kısa Dönem Sonuçlarının Değerlendirilmesi**

Yasemin Ezgi Köstekci¹, Beritan Cevizci², Ferhan Demirtaş¹, Alperen Aydın³, Mehmet Mustafa Yılmaz³, Begüm Murt³, Mehmet Gökhan Ramoğlu³, Emel Okulu¹, Ömer Erdeve¹, Tayfun Uçar³, Begüm Atasay¹, Saadet Arsan¹

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

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

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

Öz

Giriş: Yenidoğanlarda pulmoner hipertansiyon (PHT) normal fetal-neonatal geçişin gerçekleşmemesi sonucu genellikle hipoksemik solunum yetmezliği tablosu olarak ortaya çıkan klinik durumdur. Çoğu doğumdan hemen sonra, akciğer patolojisine sekonder ortaya çıkmakta olup risk faktörleri ve tedavi ilkeleri term ve geç prematüre bebeklerde farklılık göstermektedir. Prematürelde erken dönemde gelişen PHT verileri kısıtlıdır. Bu çalışmada, prematüre bebeklerde erken başlangıçlı PHT için risk faktörleri ve kısa dönem sonuçlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Olgu-kontrol çalışması olarak planlanan araştırmaya Ocak 2017-Aralık 2022 arasında, Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi'nde 32. gebelik haftasından önce doğan, PHT gelişen ve gelişmeyen bebekler dahil edilmiştir. Kontrol grubuna, PHT gelişen her bir olgu için gebelik haftası ± 1 hafta, doğum ağırlığı ± 100 g olmak üzere PHT gelişmeyen iki olgu seçilmiştir.

Bulgular: Çalışmaya PHT gelişen 41 ve gelişmeyen 82 prematüre dahil edildi. Ortalama gebelik haftası PHT grubunda 26,9 ($\pm 2,2$) hafta, kontrol grubunda 27,0 ($\pm 2,2$) hafta idi. Doğum ağırlığı ortalaması PHT grubunda 895 (± 291) g iken, kontrol grubunda 894 (± 289) g idi. Erken başlangıçlı PHT gelişenlerde maternal sigara kullanımı oranı daha yüksek, tokolitik maruziyeti daha düşüktü (sırasıyla %12,2 vs. %1,2, $p=0,016$ ve %7,3 vs. %23,2, $p=0,031$). Antenatal magnezyum sülfat kullanım oranları benzerdi ($p=0,077$). PHT grubunda sürfaktan oranı daha yüksek (%80,5 vs. %41,5, $p<0,001$), ancak yanıt alma oranı daha düşüktü ($p=0,004$). PHT olan hastaların 35'ine (%85) inhale nitrik oksit, 19'una (%46,3) sildenafil tedavileri uygulanmıştı. PHT grubunda inotrop gereksinimi, orta-ağır bronkopulmoner displazi veya ölüm, nekrotizan enterokolit ve mortalite oranları daha yüksekti (sırasıyla %78 vs. %32, $p<0,001$; %92,7 vs. %57,3, $p<0,001$; %7,3 vs. %2, $p=0,042$ ve %68,3 vs. %32,9, $p<0,001$). Hastane yatış süresi her iki grupta benzerdi (Tablo 1).

Sonuç: Prematüre bebeklerde erken başlangıçlı PHT mortalite ve morbiditelere neden olan klinik bir durumdur. Risk faktörlerinin bilinmesi tedavi planlaması ve zamanlaması açısından önemlidir.

Tablo 1: Maternal ve neonatal özellikler

| Özellik | Hasta, n=41 | Kontrol, n=82 | p-değeri |
|---------------------------------------|--------------------|--------------------|--------------|
| Maternal Özellikler | | | |
| Yaş, ortalama (\pm SS) | 29,9 ($\pm 5,6$) | 30,3 ($\pm 6,0$) | 0,721 |
| Hipertansiyon, n (%) | 13 (31,7) | 30 (36,6) | 0,593 |
| Diyabet, n (%) | 1 (2,4) | 7 (8,5) | 0,267 |
| Sigara kullanımı, n (%) | 5 (12,2) | 1 (1,2) | 0,016 |
| Antenatal steroid, n (%) | 36 (87,8) | 66 (80,5) | 0,309 |
| Antenatal doppler akım kaybı, n (%) | 10 (24,4) | 22 (26,8) | 0,771 |
| Erken membran ruptürü, n (%) | 18 (43,9) | 46 (56,1) | 0,202 |
| Uzamış membran ruptürü, n (%) | 14 (34,1) | 29 (35,4) | 0,894 |
| Oligo/Anhidramniyoz, n (%) | 10 (24,4) | 13 (15,9) | 0,252 |
| Doğumda antibiyotik kullanımı, n (%) | 13 (31,7) | 36 (43,9) | 0,193 |
| Tokolitik Kullanımı, n (%) | 3 (7,3) | 19 (23,2) | 0,031 |
| Antenatal magnezyum kullanımı, n (%) | 9 (22,0) | 31 (37,8) | 0,077 |
| Sezaryen doğum, n (%) | 34 (82,9) | 62 (75,6) | 0,355 |
| Neonatal Özellikler | | | |
| Gebelik haftası, ortalama (\pm SS) | 26,9 ($\pm 2,2$) | 27,0 ($\pm 2,2$) | 0,823 |
| Doğum ağırlığı, ortalama (\pm SS) | 895 (± 291) | 894 (± 289) | 0,985 |
| SGA, n (%) | 7 (17,1) | 13 (15,9) | 0,863 |
| Cinsiyet (Erkek), n (%) | 23 (56,1) | 44 (53,7) | 0,798 |
| Çoğul gebelik, n (%) | 17 (41,5) | 22 (26,8) | 0,100 |

| Tablo 1: Devamı | | | |
|--|----------------------|----------------------|-------------------|
| Özellik | Hasta, n=41 | Kontrol, n=82 | p-değeri |
| 5. dakika APGAR, medyan (min-maks) | 7 (0-10) | 7 (0-10) | 0,494 |
| Kord kan gazı pH, ortalama (\pm SS) | 7,24 (\pm 0,16) | 7,31 (\pm 0,09) | 0,025 |
| Kord kan gazı pCO ₂ , ortalama (\pm SS) | 44,99 (\pm 16,33) | 38,05 (\pm 12,32) | 0,041 |
| Kord kan gazı HCO ₃ , ortalama (\pm SS) | 19,16 (\pm 4,13) | 19,54 (\pm 3,95) | 0,684 |
| Kord kan gazı laktat, ortalama (\pm SS) | 3,2 (1,1-16,1) | 2,3 (0,9-17,0) | 0,283 |
| Erken neonatal sepsis, n (%) | 32 (78,0) | 52 (63,4) | 0,102 |
| Geç neonatal sepsis, n (%) | 20 (52,6) | 48 (66,7) | 0,150 |
| Respiratuvar distres sendromu, n (%) | 32 (78,0) | 31 (37,8) | p<0,001 |
| Surfaktan kullanımı, n (%) | 33 (80,5) | 34 (41,5) | p<0,001 |
| Surfaktana yanıt, n (%) | 17 (51,5) | 28 (84,8) | 0,004 |
| İnotrop kullanımı, n (%) | 32 (78,0) | 26 (31,7) | p<0,001 |
| Mekanik ventilasyon, n (%) | 41 (100) | 78 (95,1) | 0,300 |
| Non-invaziv mekanik ventilasyon süresi (sa), medyan (min-maks) | 48 (0-2256) | 120 (0-3096) | 0,402 |
| İnvaziv mekanik ventilasyon süresi (sa), medyan (min-maks) | 106 (10-1041) | 24 (0-2986) | <0,001 |
| HFO Süresi (sa), medyan (min-maks) | 34 (0-455) | 0 (0-108) | <0,001 |
| Pulmoner Hipoplazi, n (%) | 9 (22,0) | 11 (13,4) | 0,226 |
| Pnömotoraks, n (%) | 4 (9,8) | 10 (12,2) | 0,772 |
| Bronkopulmoner displazi, n (%) | 38 (92,7) | 47 (57,3) | p<0,001 |
| İntrakranial kanama, n (%) | 8 (20,0) | 11 (13,4) | 0,346 |
| Prematüre retinopatisi, n (%) | 8 (21,6) | 20 (35,1) | 0,163 |
| Nekrotizan enterokolit, n (%) | 3 (7,3) | 18 (22,0) | 0,042 |
| Tedavi gerektiren PDA, n (%) | 13 (35,1) | 30 (39,5) | 0,656 |
| Taburculukta O ₂ ihtiyacı, n (%) | 6 (46,2) | 11 (20,0) | 0,074 |
| Mortalite, n (%) | 28 (68,3) | 27 (32,9) | p<0,001 |
| Yatış gün sayısı, medyan (min-maks) | 16 (1-189) | 38,5 (1-182) | 0,489 |

[SS-017]

Yenidoğan Konvülsiyonlarında Antiepileptik Tedavi Süresinin Kısa Dönem Nörolojik Sonuçlara Etkisi

Yasemin Ezgi Köstekçi¹, Fatih Bayer², Sultan Çiçek³, Ferhan Demirtaş¹, Miraç Yıldırım³, Emel Okulu¹, Ömer Bektaş³, Ömer Erdeve¹, Serap Teber³, Fatma Begüm Atasay¹, Saadet Arsan¹

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

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

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

Öz

Giriş: Yenidoğan döneminde konvülsiyonların, gelişmekte olan beyin üzerine olumsuz etkileri olmaktadır, bu nedenle hızlı değerlendirme ve tedavisi önemlidir. Antiepileptikler, konvülsiyon tedavisinde kullanılmakta, ancak bu ilaçların potansiyel nörotoksik etkileri ve uzun süreli kullanımda düşük bilişsel skorlarla ilişkili olduğu bilinmektedir. Bu çalışmada, yenidoğan döneminde konvülsiyon nedeniyle antiepileptik tedavi başlanan bebeklerin tanı ve tedavi özelliklerinin değerlendirilmesi, tedavi süresinin kısa dönem nörolojik sonuçlar üzerine etkisinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Ankara Üniversitesi Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi'nde (YYBÜ) Ocak 2017-Aralık 2022 arasında konvülsiyon tanısıyla izlenen bebeklerin demografik ve klinik özellikleri geriye dönük değerlendirilmiştir. Nörogelişimsel değerlendirmeler, Çocuk Nöroloji Polikliniği'nde 6. ve 12. aylarda yapılan muayeneler, başka

hastanede takip edilen olgular için telefon görüşmesi ile edinilen bilgiler doğrultusunda yapılmıştır.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 101 yenidoğanın ortalama gebelik haftası 36,6 (±4,2) hafta, doğum ağırlığı 2795 (±890) g ve %63,4'ü erkekti. Hastaların %35,6'sında sadece klinik nöbet, %13,9'unda sadece elektriksel nöbet, %50,5'unda elektriksel ve klinik nöbet birlikte gözlemlendi. Hastaların %40,6'sında elektroensefalografide (EEG) epileptik aktivite, %58,4'ünde anormal magnetik rezonans görüntüleme (MRG) bulgusu saptandı. Nöbet etiyolojisi olarak %37,6 HİE, %20,8'inde intrakraniyal kanama ve tromboz mevcuttu. ILAE sınıflamasına göre en sık saptanan nöbet tipi, %24,8 motor myoklonik, %20,8 motor tonik nöbetlerdi. Altıncı ay değerlendirmesinde, hastaların %49,5'unda nöbetin devam etmediği, %26,7'sinde devam ettiği, %16,8 hastanın kaybedildiği saptanırken, %6,9 hastanın takip bilgilerine ulaşılamadı (Tablo 1). Altıncı ayda nöbeti devam etmeyen bebeklerde, 6. aya kadar antiepileptik tedavinin sürdürülmesinin, tedavinin ilk altı ayda kesilmesine göre 6 ve 12. aylardaki nörolojik muayene, MRG ve EEG ve bulguları üzerine olumlu etkisi olmadığı saptandı (sırasıyla OR: 0,501, %95 GA: 0,085-2.964, p=0,446 ve OR: 0,727, %95 GA: 0,135-3.906, p=0,710).

Sonuç: Çalışmamız, yenidoğan döneminde konvülsiyon nedeniyle izlenmiş seçilmiş hasta grubunda, olumsuz ilaç etkilerinden kaçınmak için daha erken dönemde antiepileptik tedavinin sonlandırılabilirliğini düşündürmektedir. Uygun tedavi süresinin belirlenebilmesi için ileri çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Yenidoğan Konvülsiyonu, Antiepileptik ilaçlar, Nörogelişimsel Bozukluklar

| Tablo 1: Yenidoğan dönemi klinik özellikleri ve 6. aydaki nöbet devamlılıklarının karşılaştırılması | | | |
|---|----------------------------------|-------------------------------------|------------------|
| | 6. ayda nöbeti devam eden (n=27) | 6. ayda nöbeti devam etmeyen (n=50) | p-değeri |
| Cinsiyet Erkek | 18 (66,7) | 33 (66) | 0,953 |
| Maternal hastalık (koryoamniyonit, preeklampsi vb.) | 7 (25,9) | 6 (12) | 0,200 |
| İntrapartum olay (Fetal distress vb.) | 11 (40,7) | 18 (36) | 0,682 |
| Doğum salonu canlandırma | 13 (48,1) | 20 (40) | 0,491 |
| Elektriksel nöbet varlığı | 21 (77,8) | 33 (66) | 0,281 |
| Klinik nöbet varlığı | 24 (88,9) | 40 (80) | 0,525 |
| Elektroklirik nöbet varlığı | 18 (66,7) | 23 (46) | 0,083 |
| Nöbet kontrolü için ikinci ilaç gereksinimi | 19 (73,1) | 23 (46) | 0,024 |
| Nöbet kontrolü için üç veya daha fazla ilaç | 12 (24) | 12 (46,2) | 0,049 |
| Anormal MR | 18 (78,3) | 27 (62,8) | 0,199 |
| Anormal EEG | 20 (76,9) | 17 (34,7) | <0,001 |
| Anormal nörolojik muayene | 21 (77,8) | 25 (50) | 0,018 |
| Anormal nörolojik değerlendirme (6. ay) | 18 (66,7) | 10 (20) | <0,001 |
| Anormal nörolojik değerlendirme (12. ay) | 20 (74,1) | 10 (20,8) | <0,001 |

[SS-018]**Akut Lösemi Tanılı Çocuk Hastaların Port Kateter Enfeksiyonlarında Antimikrobiyal Kilit Tedavisi**

Fatma Burçin Kurtipek¹, Ayça Koca Yozgat¹, Saliha Kanık Yüksek², Dilek Kaçar¹, Turan Bayhan¹, Dilek Gürlek Gökçebay¹, Aslınur Özkaya Parlakay², Neşe Yaralı¹

¹Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği, Ankara

²Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Kliniği, Ankara

Öz

Giriş: Santral venöz kateterler, hematolojik maligniteli çocuk hastalarda kemoterapi, antibiyoterapi, kan ürünleri, sıvı ve parenteral nutrisyon desteklerinin verilmesini kolaylaştıran araçlardır. Port kateterler çocuk hastalarda en yaygın kullanılan santral venöz kateterlerdir. Ancak kullanımının yaygınlaşmasıyla beraber kateter enfeksiyonları ve kateter ilişkili sistemik enfeksiyonlar önemli bir morbidite ve mortalite nedeni olarak ortaya çıkmıştır. Enfeksiyon etkeni mikroorganizmanın türüne göre sistemik antibiyoterapi yanında kateter çıkarılması veya antimikrobiyal kilit tedavileri gündeme gelmektedir. Bununla beraber pediatrik hastalarda kilit tedavisi etkinliğini gösteren çalışmalar sınırlıdır. Çalışmamızda akut lösemi ile takipli çocuk hastaların port kateter enfeksiyonlarında antibiyotik kilit tedavisinin kateter kurtarılmasındaki başarısını değerlendirmeyi amaçladık.

Gereç ve Yöntem: Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Hematoloji Kliniği'nde Ağustos 2019-Ağustos 2023 tarihleri arasında akut lenfoblastik/myeloblastik lösemi ile takipli toplam 182 çocuk hastanın 1569 febril nötropeni atağında alınan port kateter kültürleri retrospektif olarak değerlendirildi. Hastaların demografik, klinik ve mikrobiyolojik verileri incelendi. Klinik olarak; port kateterin kurtarılması, kateterin çıkarılması ve enfeksiyonun tekrarlama olması üzere üç sonuç tanımlandı. *S. aureus*, *Pseudomonas* spp., mantar ve mikobakterilerle ilişkili kateter enfeksiyonları, tünel enfeksiyonları, komplike kateter enfeksiyonları ve septik hastalarda kateter kapama yapılmadan çıkartıldı. Antibiyotik kilit süresi; *Enterococcus* spp. için 7-14 gün, Koagülaz negatif stafilokok 10-14 gün, gram negatif basil 10-14 gün olarak uygulandı. Kilit tedavisi başladıktan 72 saat sonra kontrol port/kateter ve periferik kan kültürleri alındı. Ateşin sürekli olması ve steril kan kültürü elde edilememesi durumunda kateter çekildi.

Bulgular: Yüz seksen iki hastanın 1569 febril nötropeni epizodunda 739 port kateter kültürü üremesi saptandı. Doksan bir hastanın port kateter üremesi nedeniyle port kapama veya çıkarılma gereksinimi oldu. Kırk dokuz hastanın port kateteri çıkarıldı. Port çıkarılmasına en sık neden olan etken *Klebsiella pneumonia* (n=12) ve *Stafilokok* spp. (n=12) idi. Port kateterde üremesi olan 56 hastaya ise antibiyotik kilit tedavisi başlandı. Antibiyotik kilit tedavisi sıklıkla *Staphylococcus epidermidis*, *Staphylococcus hominis*, *Klebsiella pneumonia* vb. etkenlerin üremelerinde sistemik antibiyotik tedavisi ile birlikte verildi. Gram-pozitif etkenlere karşı en çok vankomisin kapama (n=27) tedavisi kullanılırken, Gram-negatif (n=22) etkenlerde en çok amikasin kapama tedavisi uygulandı. Kırk iki hastanın antibiyotik kilit tedavisi ile port kateter üremeleri negatifleşti ve kateterleri tekrar kullanılmaya başlandı. Bu hastalardan birinin takibinde port kateterinde aynı etken üremesi nedeni ile port kateteri çıkarıldı.

Toplamda 14 kapama tedavisi yapılan kateter devam eden üreme ve hastalardaki klinik bozulma nedeniyle çıkartılmak zorunda kaldı. 12 hastada hemodinamik instabilite nedeniyle yoğun bakım ihtiyacı oldu. Bu hastalarda *Klebsiella pneumonia* (n=5), *Stafilokok* spp. (n=3), *Psödomonas* (n=2), *Achromobacter* (n=1), *E. coli* (n=1) saptandı ve 7 hasta sepsis nedeni ile kaybedildi.

Sonuç olarak sistemik tedavi yanı sıra kapama tedavisi yapılan 56 hastanın 42 sinin port kateterleri kurtarıldı (%75) ve enfeksiyon tekrarı gözlenmedi.

Sonuç: Pediatrik hastalarda sistemik antibiyotiğe antimikrobiyal kilit tedavisinin eklenmesi üreyen etkene bağlı olarak kateter kurtarma açısından faydalı olabilir.

Anahtar Kelimeler: Port Kateter, Antibiyotik Kilit, Çocukluk Çağı Akut Lösemisi

Giriş

Kan dolaşımı enfeksiyonları (KSE), lösemi tanısı alan çocuklarda önemli bir sorundur. Son yıllarda laboratuvar değerlendirmesi için kan alınması, total parenteral beslenme ve kemoterapötik ilaçların, kan ürünlerinin ve sıvıların uygulanması nedeniyle santral venöz kateter (SVK) kullanımı artmıştır (1). Santral hatla ilişkili enfeksiyonlar, CVC'li çocuklarda artan morbidite ve mortaliteye, daha uzun hastanede kalış süresine ve daha yüksek maliyetlere neden olan önemli bir sorun haline gelmiştir (2,3). Koagülaz negatif Stafilokoklar (CoNS), *Staphylococcus aureus*, *Enterococcus* spp., *Klebsiella* spp. çocuklarda kateterle ilişkili kan dolaşımı enfeksiyonundan (CRBSI) sorumlu en yaygın patojenlerdir (4). Mikroorganizmalar kateter yerleştirilmesi sırasında deriden bulaşabilir, yakın komşulardan enfekte olabilir veya hematolojik yollardan bulaşabilir (5). Yoğun kemoterapi alan çocuklarda ve eksternal veya çift lümenli kateteri olan çocuklarda CRBSI riski yüksektir (6). CRBSI için kateterin çıkarılması tercih edilse de alternatif venöz erişimin zor olduğu ve infüzyon için kateter ihtiyacı devam eden hastalarda kateter kurtarma denenebilir.

Antibiyotik kilit tedavisi (ALT), kateterin lümenine yüksek konsantrasyonda antibiyotiğin yerleştirildiği bir tedavi yöntemidir (3). Mikroorganizmalar intralümenal boşluğa göç ederek patojenik bir biyofilm oluşturabilir ve CRBSI'ye neden olabilir. ALT'de, bakteri yok edici aktiviteyi en üst düzeye çıkarmak ve biyofilme nüfuz etmek için kateter lümeni yüksek konsantrasyonda antibiyotikle doldurulur. Kateter kullanılmadığı sürece bir süreliğine ayrılır. Kateter lümenindeki etken mikroorganizmaları yok etmek için gereken antibiyotik konsantrasyonu, minimum inhibitör konsantrasyonunun 100-1000 katı olmalıdır (7). İntravenöz antibiyotik tedavisi mikroorganizmaları yok etmede yetersiz kaldığında CRBSI'yi ortadan kaldırmak için kateterin çıkarılması gerekir. Bu durumda maliyetleri ve yeniden kateterizasyon komplikasyonlarını önlemek amacıyla seçenek olarak antibiyotik kilit tedavisi uygulanabilir (2,8).

Çocuklarda ALT'nin etkinliği ve güvenliğine ilişkin veriler sınırlıdır. Bu çalışmada lösemili çocuklarda ALT'nin etkinliğini belirlemeyi ve sonucunu etkileyen faktörleri belirlemeyi amaçladık.

Gereç ve Yöntem

Bu retrospektif çalışmada, Ağustos 2019 ile Ağustos 2023 tarihleri arasında Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hematoloji Kliniği'nde

tedavi gören 182 akut lösemi hastası çocuk değerlendirildi. Hastaların demografik ve klinik özellikleri, izole edilen mikroorganizmalar ve kilit tedavilerinde kullanılan antibiyotikler incelendi. ALT süresi, ALT başarısı veya başarısızlığı, kateter yeniden enfeksiyonu, kateterin çıkarılması ihtiyacı ve mortalite verileri hastaların elektronik tıbbi dosyalarından toplandı.

Febril nötropeni (FN) durumunda (vücut sıcaklığının en az 2 saat süreyle $>37,5$ °C veya bir kez >38 °C) periferik ven ve port kateter lümen setinden kültür için kan örneği alınarak ampirik antimikrobiyal tedaviye başlandı. Sistemik ampirik antibiyotik tedavisi, piperasilin, tazobaktam veya sefepim gibi antipsödomonal geniş spektrumlu beta-laktamaz antibiyotikleri gibi Amerika Enfeksiyon Hastalıkları Derneği (IDSA) kılavuzlarına göre uygulandı (9). Etken mikroorganizma belirlendikten sonra gerekirse tedavide değişiklik yapılabilir. Şiddetli mukozit, pnömoni, yumuşak doku enfeksiyonları ve metisiline dirençli *S.aureus* kolonizasyonu olan hastalara glikopeptitler eklendi.

CRBSI tanısı, intravasküler kateterle ilişkili enfeksiyonların tanı ve tedavisine yönelik IDSA Klinik ve Uygulama kılavuzlarına dayanmaktadır: 2009 güncellenmiş versiyonu (9). Kateter ve periferik kan kültüründe aynı mikroorganizmanın saptanması ve kateter kan kültüründe mikroorganizma üremesinin en az iki saat önce görülmesi durumunda CRBSI olarak kabul edildi. En az iki kan kültüründen normal deri florasına ait patojen olmayan mikroorganizmalar (*CoNS*, *Streptococcus viridans*, *Propionibacterium* spp., *Bacillus* spp.) izole edilmişse CRBSI olarak kabul edildi. Kan kültürü örneği alınırken enfeksiyonun klinik belirtileri eş zamanlı olarak not edildi.

S. aureus, *Pseudomonas* spp., mantar ve mikobakterilerin neden olduğu kateter enfeksiyonlarında, tüm tünel enfeksiyonlarında, komplike kateter enfeksiyonlarında ve ciddi septik hastalarda kateter çıkarılması uygulandı. Hastanın klinik olarak stabil olması ve kateterin çıkarılması gerekmemesi durumunda sistemik intravenöz antibiyotiklerle birlikte ALT kullanıldı. ALT'de heparin (100 U/mL) ile salin ve vankomisin (5 mg/mL), gentamisin (1 mg/mL), amikasin (2 mg/mL), kolistin (0,1 mg/mL) veya trimetoprim-sülfametoksazol (10 mg/mL) kullanıldı (9,10). Kateter lümenine kilitleme solüsyonu (genellikle 3 mL) verildi ve ardından kateter kilitlendi. Bu çözüm her 24 saatte bir yenilendi. ALT süresi etken mikroorganizmalara bağlı olarak değişiyordu; *Enterococcus* türleri için. 7-14 gün, CNS 10-14 gün, gram negatif basil 10-14 gün (9). Kontrol kateteri ve periferik ALT'den 72 saat sonra kan kültürleri alındı. Hastalar klinik bulgulara göre takip edildi.

Tedavi başarısızlığı, ALT'den sonraki 72 saat içinde kan kültüründe aynı mikroorganizmanın kalıcı bakteri üremesi olarak tanımlandı. Kan kültüründen 3 ay içerisinde aynı patojen izole edilirse nüks olarak kabul edildi (10). Ateşin devam etmesi veya steril kan kültürü alınamaması durumunda kateter çıkarıldı. Tüm hastalar CRBSI tanısı konulduktan sonra en az altı ay takip edildi.

İstatistiksel Analiz

İstatistiksel analizler SPSS for Windows 16 kullanılarak yapıldı. Kategorik değişkenler sayı ve yüzde olarak, sayısal değişkenler ise ortalama±standart sapma, minimum-maksimum ve medyan değerleri kullanılarak tanımlandı. Hayatta kalma eğrileri Kaplan-Meier yöntemine göre tahmin edildi. Hayatta kalmayı tahmin etmek için düzeltilmiş tehlike oranı ve %95 güven aralığı kullanıldı. İstatistiksel anlamlılık $p<0,05$ olarak belirlendi.

Bulgular

Akut lösemili 182 çocuğun febril nötropeni atakları incelendi. Yetmiş dokuz hastanın 91 FN atağında port kateter kültürlerinde bakteri üremesi saptandı; 14

akut miyeloid lösemi (AML) ve 65'i akut lenfoblastik lösemi (ALL) idi. Hastaların demografik ve klinik özellikleri Tablo 1'de özetlenmiştir. CRBSI saptanan hastaların 34'ü kadın, 45'i erkekti. CRBSI hastalarının ortalama yaşı 6,8 (min-maks: 0,1-17 yıl) idi. Hasta yönetimi, etken mikroorganizmaya bağlı olarak bireyselleştirildi. Klinik durum ve kateter tipi. Hastanın stabil olmayan durumu, komplike kateter enfeksiyonları ve ALT'nin 72. saatinden sonra da devam eden bakteri üremesi nedeniyle 35 hastanın (%44,3) kateterleri ALT yapılmadan en kısa sürede çekildi. Kateterlerde büyüyen mikroorganizmalar Tablo II'de özetlenmiştir. En sık izole edilen patojenler *Stafilokok* (%46), *Escherichia coli* (%19,6), *Klebsiella* (%19,6) idi, spp. (%14,2). Antibiyograma göre duyarlı antibiyotik kullanılarak 56 katetere kilit tedavisi başlandı. Yirmi sekiz kateterde Gram pozitif bakteri bulunması üzerine ve ALT için 28 kateterde gram negatif bakteri, vankomisin (n=28), amikasin (n=21), gentamisin (n=5), kolistin (n=1), TMP-SMX (n=1) kullanıldı. Tüm hastalara ayrıca ALT ile kombinasyon halinde uygun sistemik intravenöz antibiyotik verildi.

ALT tedavisinin 72. saatinden sonra inatçı bakteri üremesi ya da ALT tedavisi sırasında klinik tablonun kötüleşmesi nedeniyle 14 kateter (%25) çıkarıldı. *Klebsiella pneumoniae* (n=5), *Staphylococcus* spp. (n=3), *Pseudomonas aeruginosa* (n=2), *Achromobacter* (n=1), *E. coli* (n=1) enfeksiyonu olan 12 hastada (%13), hemodinamik dengesizlik nedeniyle yoğun bakımın geliştirilmesi gerekmektedir. Bu hastalardan yedisi sepsis nedeniyle öldü. ALT'li 42 kateterde port kateter kan kültürü negatifleşti ve kateterler tekrar kullanıldı. Bir (%1,7) epizodda nüks gözlemlendi. Her iki epizodda da *S. epidermidis* tespit edildi. Sonuç olarak ALT'nin başarı oranı %75 oldu.

Tartışma

Antibiyotik kilit tedavisi, kateter lümenini sterilize etmek ve çıkarılmasını önlemek için CRBSI önleme ve tedavi kılavuzlarında açıklanmıştır (11). Ancak lösemili çocuklarda ALT'nin etkinliğini ve güvenliğini inceleyen çalışmalar sınırlıdır (12). Çoğu kılavuzda, 72 saatlik uygun antimikrobiyal tedaviye rağmen devam eden CRBSI, *S. aureus*, *P. aeruginosa*, mantar veya mikobakteri enfeksiyonları ve tünel enfeksiyonları, port apselerinin çıkarılması önerilmektedir. Sürekli intravenöz kemoterapiye, antibiyotiklere ve sıvılara ihtiyaç duyan ve yeni bir periferik venöz erişim sağlamanın zor olduğu birçok çocukta kateterin kurtarılması önemlidir.

Çalışmamızda CNS, *E. coli* ve *Klebsiella* spp. en sık izole edilen patojenlerdir. ALT alan hastalarda gelişen mikroorganizmaların %50'si gram pozitif, %50'si ise gram negatifti. Kateter manipülasyonları sırasında cilt kontaminasyonu nedeniyle *S. epidermidis* ve diğer CNS'lerin CRBSI'ye en sık neden olan mikroorganizmalar olduğu rapor edilmiştir (2,3,10,13). CRBSI'li yetişkin ve pediatrik hastaları içeren bir meta-analizde, birlikte uygulama sistemik antibiyotik tedavisi ve ALT ile tek sistemik antibiyotik tedavisine göre daha iyi sonuçlar elde edilmiştir. ALT grubundaki hastalarda oran, ALT olmayan gruba göre anlamlı derecede düşüktü (%30'a karşılık %20). Pediatrik bir çalışmada Kara ve ark. (15) en sık görülen organizmanın CNS olduğunu ve ALT başarı oranının %81 olduğunu bildirmiştir.

Çalışmamızda ALT alan 56 kateterden 42'si tekrar kullanıldı ve başarı oranımız %75 oldu. Her ne kadar MSS ile birlikte çoklu pozitif kateter kan kültürü ve eş zamanlı negatif periferik kan kültürü olan hastalar için sistemik antibiyotik olmadan ALT verilse de (16), MSS enfeksiyonu olan hastalarımızda ALT sistemik antibiyotiklerle birlikte kullanıldı ve ALT başarı oranı %70 idi. CNS enfeksiyonu.

Çalışmamızda kateter çıkarılma oranı %53,8 (49/91) idi. Adler ve ark.'nın (3) çalışmasında 112 pediatrik hematoloji ve onkoloji hastası analiz edildi. İki yüz yedi CRBSI atağı sırasında hastaların %46'sında kateterin çıkarıldığını bulmuşlardır. Kara ve ark. (12), 78 CRBSI saldırısında bu oranın %56,4 olduğunu belirtmişlerdir. CRBSI'li çocuklarda ölüm oranının %1,9 ile %11 arasında değiştiği rapor edilmiştir (3,14,15).

Çalışmamızda kateter çıkarılma oranı %53,8 (49/91) idi. Adler ve ark.'nın (3) çalışmasında 112 pediatrik hematoloji ve onkoloji hastası analiz edildi. 207 CRBSI atağı sırasında kateterin çıkarılmasının hastaların %46'sı olduğunu buldular. T.Kara ve ark. (15) tarafından yapılan çalışmada ise 78 CRBSI saldırısında oran %56,4 olarak bulunmuştur.

CABSI'li çocuklarda mortalite oranının %1,9 ile %11 arasında değiştiği rapor edilmiştir (3,17,18). Bu çalışmada ölüm oranı %7,6 olarak bulunmuştur.

Çalışmamızın kısıtlılığı retrospektif olması ve örneklem büyüklüğünün küçük olmasıdır. Bu çalışmanın en güçlü yönü, hasta popülasyonunun çocuklarda hematolojik malignitesi olan tüm hastalarla aynı olmasıdır.

Sonuç

CRBSI pediatrik hastalarda önemli bir morbidite ve mortalite nedenidir. Akut lösemi hastaları. ALT güvenli bir stratejidir ve pediatrik akut lösemi hastalarında sistemik tedavi ile birlikte uygulandığında gereksiz kateter çıkarılmasının önlenmesine yardımcı olur. Mevcut verilerin desteklenmesi için randomize kontrollü çalışmalara ihtiyaç vardır.

Kaynaklar

- Cheshyre E, Goff Z, Bowen A, Carapetis J. The prevention, diagnosis and management of central venous line infections in children. *J Infect*. 2015;71(Suppl 1):S59-75.
- Wolf J, Allison KJ, Tang L, Sun Y, Hayden RT, Flynn PM. No evidence of benefit from antibiotic lock therapy in pediatric oncology patients with central line-related bloodstream infection: results of a retrospective matched cohort study and review of the literature. *Pediatr Blood Cancer*. 2014;61:1811-5.
- Adler A, Yaniv I, Solter E, et al. Catheter-associated bloodstream infections in pediatric hematology-oncology patients: factors associated with catheter removal and recurrence. *J Pediatr Hematol Oncol*. 2006;28:23-8.
- Sievert DM, Ricks P, Edwards JR, et al. Antimicrobial-resistant pathogens associated with healthcare-associated infections: summary of data reported to the National Healthcare Safety Network at the Centers for Disease Control and Prevention, 2009-2010. *Infect Control Hosp Epidemiol*. 2013;34:1-14.
- Flynn PM. Diagnosis and management of central venous catheter-related bloodstream infections in pediatric patients. *Pediatr Infect Dis J*. 2009;28:1016-7.
- Yacobovich J, Ben-Ami T, Abdalla T, et al. Patient and central venous catheter related risk factors for blood stream infections in children receiving chemotherapy. *Pediatr Blood Cancer*. 2015;62:471-6.
- Ceri H, Olson ME, Stremick C, Read RR, Morck D, Buret A. The Calgary Biofilm Device: new technology for rapid determination of antibiotic susceptibilities of bacterial biofilms. *J Clin Microbiol*. 1999;37:1771-6.
- De Sio L, Jenkner A, Milano GM, et al. Antibiotic lock with vancomycin and urokinase can successfully treat colonized central venous catheters in pediatric cancer patients. *Pediatr Infect Dis J*. 2004;23:963-5.
- Mermel LA, Allon M, Bouza E, et al. Clinical practice guidelines for the diagnosis and management of intravascular catheter-related infection: 2009 Update by the Infectious Diseases Society of America. *Clin Infect Dis*. 2009;49:1-45.
- Tsai HC, Huang LM, Chang LY, et al. Central venous catheter-associated bloodstream infections in pediatric hematology-oncology patients and effectiveness of antimicrobial lock therapy. *JMII*. 2015;48:639-46.
- Justo JA, Bookstaver PB. Antibiotic lock therapy: review of technique and logistical challenges. *Infect Drug Resist*. 2014;7:343-63.
- Castagnola E, Ginocchio F. Rescue therapy of difficult-to-treat indwelling central venous catheter-related bacteremias in cancer patients: a review for practical purposes. *Expert Rev Anti Infect Ther*. 2013;11:179-86.
- Celebi S, Sezgin ME, Cakır D, et al. Catheter-associated bloodstream infections in pediatric hematology-oncology patients. *Pediatr Hematol Oncol*. 2013;30:187-94.
- O'Horo JC, Silva GL, Safdar N. Anti-infective locks for treatment of central line-associated bloodstream infection: a systematic review and meta-analysis. *Am J Nephrol*. 2011;34:415-22.
- Kara TT, Özdemir H, Erat T, et al. Is antibiotic lock therapy effective for the implantable longterm catheter-related bloodstream infections in children? *The Turkish Journal of Pediatrics*. 2019;61:895-904.
- Tural Kara T, Erat T, Yahşi A, et al. Bloodstream infections in pediatric hematology/oncology patients: Six years' experience of a single center in Turkey. *Turk J Med Sci*. 2019, 49(4):1157-1164.
- Eggimann P, Pittet D. Overview of catheter-related infections with special emphasis on prevention based on educational programs. *Clin Microbiol Infect*. 2002;8:295-309.
- van de Wetering MD, Poole J, Friedland I, Caron HN. Bacteraemia in a paediatric oncology unit in South Africa. *Med Pediatr Oncol*. 2001;37:525-31.

[SS-019]**Lenfadenopati ile Prezente Olan Romatolojik Hastalıklar: Tek Merkez Deneyimi**

Cem Çanakçı¹, Yunus Emre Bülbül², Sonay İncesoy Özdemir¹, Handan Dinçaslan¹, Nurdan Taçyıldız¹, Fatma Aydın³, Zeynep Birsin Özçakar³, Nilgün Çakar³, Elif İnce⁴, Halil Özdemir⁵, Ergin Çiftçi⁵, Emel Cabi Ünal¹

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

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

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

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

⁵Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

Öz

Giriş: Çocukluk döneminde lenfadenopati sık görülen bir yakınma ve bulgudur. Hem lokalize hem de jeneralize çoğu lenfadenopati benign, kendi kendini sınırlayan etiyojolojiye sahip olmakla birlikte, enfeksiyöz, enflamatuvar, immünolojik, metabolik ve malign ciddi hastalık tanıları her zaman göz önünde bulundurulmalıdır. Bu çalışmada son 2 yılda lenfadenopati nedeniyle AÜTF Çocuk Onkoloji polikliniğinde değerlendirilen ve romatolojik hastalık tanısı alan olguların özellikleri sunulmuştur.

Gereç ve Yöntem: AÜTF Çocuk Onkoloji Polikliniği'nde Ocak 2021-Eylül 2023 tarihleri arasında lenfadenopati nedeniyle değerlendirilen hastalardan romatolojik tanı alanlar çalışmaya dahil edildi. Hastane veri tabanı ve hasta dosyalarından retrospektif olarak bilgilere ulaşıldı. Yaş, cinsiyet, yakınma süresi, sistemik belirti ve bulgular, lenf nodunun özellikleri, laboratuvar sonuçları kaydedildi.

Bulgular: Araştırma dönemi içerisinde toplam lenfadenopati nedeniyle çocuk onkoloji polikliniğinde değerlendirilen hastaların 5'i romatolojik hastalık ön tanısı ile Çocuk Romatoloji Bilim Dalı'na konsülte edilmiş ve tanısal değerlendirmeleri tamamlanmıştır. Kız/erkek oranı 3/2, ortanca yaşı 10 yıl (9-17) olan olgular bölümümüze genel pediatri ve diğer yan dal kliniklerinden konsültasyon istenerek gönderilmiştir. Lenf nodları 2 hastada aile tarafından, 3 hastada ise başka bir yakınmayla gittikleri doktor tarafından fark edilmişti. Lenf bezlerinin yerleşim bölgeleri 3 hastada karın içi, iki hastada servikal bölgeydi. Lenf bezlerinin boyutu 3-8 cm arasında idi. Tüm hastalarda eşlik eden sistemik semptomlar vardı. Birinci basamak tetkiklerinde; 1 hastada anemi, 1 hastada sınırdan LDH yüksekliği, 1 hastada anemi ve AST yüksekliği, 1 hastada AST, ALT, LDH ve sedimentasyon yüksekliği, anemi ve lenfopeni vardı, 1 hastanın ise birinci basamak tetkikleri normaldi. İlk başvuru ile tanı arasında geçen süre medyan 2 aydı (1 hafta-7 ay). İki hasta sistemik lupus eritematozus, 2 hasta sarkoidoz ve 1 hasta Sjögren sendromu tanısı almıştır.

Sonuç: Lenfadenopati ile başvuran hastalarda enfeksiyonlar ve maligniteler endişe yaratan ilk ön tanıdır. Bu tanıları

yönelik değerlendirmeler ile tanı alamayan ve sistemik semptom ve bulguları olan hastalarda romatolojik hastalıklar ayırıcı tanıda düşünülmemelidir.

Anahtar Kelimeler: Çocuk Hasta, Pediatrik Hasta, Lenfadenopati Etiyoloji, Romatolojik Hastalıklar

Giriş

Lenfadenopati çocukluk döneminde sık görülen bir yakınma ve bulgudur. Aile ve hekimde anksiyeteye sebep olabilen lenfadenopatinin, enfeksiyondan malignitelere çeşitli nedenleri bulunmaktadır. Romatolojik hastalıklar özellikle sistemik semptomları bulunan hastalarda ayırıcı tanıda unutulmaması gereken hastalık grubunu oluşturmaktadır.

Lenf bezinin boyutunun arttığı, yapısının bozulduğu tüm durumlarda lenfadenopati tanımı kullanılmaktadır. Çocuklarda sık hastane başvuru nedenidir ve birçok durumda fizik muayenede saptanabilmektedir. Lenfadenopati, etiyojisi içinde malign hastalıklar daha az karşılaşılan nedenler olmalarına karşın ailede ve hekimde kanser endişesiyle ileri incelemelere ve tekrarlayan başvurulara sıklıkla neden olabilen bir nedendir. Patolojik nedenler dışında lenfadenopati sağlıklı çocuklarda da saptanabilmektedir. Lenfadenopati etiyojistik incelemesinde dikkatli alınacak bir anamnez ve detaylı fizik muayene önemli yol gösterici olacaktır. Sonraki aşamada gerekli laboratuvar incelemeleri, görüntüleme yöntemleri kullanılmaktadır. Daha sonra ise ayırıcı tanıya yönelik biyopsi gibi ileri incelemeler yapılmalıdır. Lenfadenopati nedenleri incelendiğinde; *Staphylococcus aureus*, *Streptococcus pyogenes*, Tularemi, Tüberküloz, *Brusella* ve kedi tırmığı hastalığı gibi bakteriyel enfeksiyonlar; EBV, CMV, HIV ve kızamık gibi viral enfeksiyonlar; Toxoplasma, sıtma ve leishmania gibi protozoal enfeksiyonlar; histoplazmoz ve aspergilloz gibi mantar enfeksiyonları; Gaucher, Nieman Pick ve Sistinoz gibi depo hastalıkları; sarkoidoz gibi granülomatöz hastalıklar; romatoid artrit, sistemik lupus eritematozus, Kawasaki Hastalığı ve Sjögren Sendromu gibi bağ dokusu hastalıkları, lenfoma, lösemi, solid tümör metastazları ve histiositozlar gibi malign hastalıklar bazı nedenler olarak sayılabilir. Hem lokalize hem de jeneralize çoğu lenfadenopati benign, kendi kendini sınırlayan etiyojolojiye sahip olmakla birlikte, enfeksiyöz, enflamatuvar, immünolojik, metabolik ve malignite gibi ciddi hastalık tanıları her zaman göz önünde bulundurulmalıdır. Hastalık nedenleri arasında diğer nedenlere göre sık olmasa da romatolojik hastalıklar da ayırıcı tanıda unutulmamalıdır.

Çalışmamızda Ocak 2021-Eylül 2023 tarihleri arasında, Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Onkoloji Anabilim Dalı Polikliniği'nde lenfadenopati nedeniyle değerlendirilen hastalardan romatolojik tanı alan olguların özellikleri incelenmiştir.

Gereç ve Yöntem

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Onkoloji Polikliniği'nde Ocak 2021-Eylül 2023 tarihleri arasında lenfadenopati nedeniyle değerlendirilen hastalardan romatolojik tanı alanlar çalışmaya dahil edildi. Hastane veri tabanı ve hasta dosyalarından retrospektif olarak bilgilere ulaşıldı. Yaş, cinsiyet, yakınma süresi, sistemik belirti ve bulgular, lenf nodunun özellikleri, laboratuvar sonuçları kaydedildi.

Bulgular

Ocak 2021-Eylül 2023 tarihleri arasında Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Onkoloji Bilim Dalı Polikliniği'nde, lenfadenopati nedeniyle toplam 172 hasta değerlendirildiği saptandı. Araştırma dönemi içerisinde toplam lenfadenopati nedeniyle çocuk onkoloji polikliniğinde değerlendirilen hastaların 5'i romatolojik hastalık ön tanısı ile Çocuk Romatoloji Bilim Dalı'na konsülte edilmiş ve tanısal değerlendirmeleri tamamlanmıştır. Hastaların %0,29'u romatolojik hastalık tanısı aldı.

Kız/erkek oranı 3/2'dir. Ortanca yaşı 10 yıl (9-17) olarak saptanmıştır. İncelenen olgular bölümümüze genel pediatri ve diğer yan dal kliniklerinden konsültasyon istenerek gönderilmiştir. Lenf nodları 2 hastada aile tarafından, 3 hastada ise başka bir yakınmayla gittikleri doktor tarafından fark edilmişti. Lenf bezlerinin yerleşim bölgelerinin 3 hastada karın içi, iki hastada servikal bölge olduğu izlenmiştir. Lenf bezlerinin boyutu 3-8 cm arasında idi. Tüm hastalarda eşlik eden sistemik semptomlar vardı. Birinci basamak tetkiklerinde; 1 hastada anemi, 1 hastada sınırdan LDH yüksekliği, 1 hastada anemi ve AST yüksekliği, 1 hastada AST, ALT, LDH ve sedimentasyon yüksekliği, anemi ve lenfopeni vardı, 1 hastanın ise birinci basamak tetkikleri normaldi. İlk başvuru ile tanı arasında geçen süre medyan 2 aydı (1 hafta-7 ay). İki hasta sistemik lupus eritematozus, 2 hasta sarkoidoz ve 1 hasta Sjögren sendromu tanısı almıştır.

Tartışma

Lenfadenopati geniş bir etiyoloji yelpazesine sahiptir. Lenfadenopatinin nedenini tanımlamaya yönelik ilk yaklaşım, uygun öykünün alınması ve fizik muayene ile başlar. Enfeksiyonlara, malignitelere ve immünolojik nedenlere odaklanan laboratuvar araştırmaları büyük önem taşır.

Romatolojik hastalıklar olgularımızda %3'e yakın oranda saptanmıştır. Literatür verileri bu açıdan incelendiğinde; periferik lenfadenopati nedeniyle incelenen 1401 erişkin hastanın değerlendirildiği Yenilmez ve ark.'nın çalışmasında otoimmün otoenflamatuvar hastalık oranı %0,3 olarak saptandığı görülmektedir (1). Çeşitli çalışmalarda ise lenfadenopatinin benign ve malign nedenleri incelenmiş fakat romatolojik nedenler belirtilmemiştir (2,3). Romatolojik hastalıkların lenfadenopati ayırıcı tanısındaki yeri ile ilgili yeni çalışmalara ihtiyaç olduğu ve bu çalışmaların romatoloji bölümleri ile multidisipliner olarak yürütülmesi gerektiğinin önemi ortaya çıkmaktadır. Romatolojik hastalıklar; geniş spektrumları nedeniyle, lenfadenopatiye

yaklaşımın tanısal aşamalarında atlanabilmektedirler. Hastalık özelinde lenfadenopatinin yerini bilerek ayırıcı tanıda bu hastalıkları düşünmek gerekmektedir. Olgularımız sistemik lupus eritematozus, sarkoidoz ve sjögren sendromu tanılarını almışlardır. Sistemik lupus eritematozus tanı kriterleri içinde lenfadenopati olmasa da çeşitli olgu ve serilerde hastalığın parçası olabileceği bildirilmiştir (4,5). Sarkoidoz granülatöz özellikleri gereği lenfadenopati ayırıcı tanısında bulunmaktadır. Malign hastalıklarla ayırıcı tanısında biyopsi ve romatoloji bölümüyle multidisipliner izlenmesi önem taşımaktadır (6). Sjögren sendromunda da tanı ve izlemede lenfadenopati önemli özellik taşımaktadır (7,8). Hastalığa spesifik özelliklerin ayırıcı tanı aşamasında akılda tutulması ve uyarıcı olması önem arz etmektedir.

Sonuç

Lenfadenopati ile başvuran hastalarda enfeksiyonlar ve maligniteler endişe yaratan ilk ön tanılar olmaktadır. Bu tanıları yönelik değerlendirmeler ile tanı alamayan ve sistemik semptom ve bulguları olan hastalarda romatolojik hastalıklar ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Ayırıcı tanı aşamalarında bütüncül ve multidisipliner yaklaşım romatolojik hastalıklar gibi lenfadenopatinin nispeten nadir nedenlerinin tanınmasında fayda sağlayacaktır.

Kaynaklar

1. Yenilmez E, Verdi Y, Ilbak A, et al. Demographic, clinical and laboratory characteristics for differential diagnosis of peripheral lymphadenopathy (LAP) and the etiologic distribution of LAP in adults; a multicenter, nested case-control study including 1401 patients from Turkey. *Intern Emerg Med.* 2021;16:2139-2153.
2. Oguz A, Karadeniz C, Temel EA, et al. Evaluation of peripheral lymphadenopathy in children. *Pediatr Hematol Oncol.* 2006;23:549-561.
3. Karadeniz C, Oguz A, Ezer U, et al. The etiology of peripheral lymphadenopathy in children. *Pediatr Hematol Oncol.* 1999;16:525-531.
4. Afzal W, Arab T, Ullah T, et al. Generalized Lymphadenopathy as Presenting Feature of Systemic Lupus Erythematosus: Case Report and Review of the Literature. *J Clin Med Res.* 2016;8:819-823.
5. Shrestha D, Dhakal AK, Shiva RK, et al. Systemic lupus erythematosus and granulomatous lymphadenopathy. *BMC Pediatr.* 2013;13:179.
6. Ji B, Khatun N, Mostafidi E, et al. Sarkoidosis Versus Lymphoma: A Clinical Diagnostic Dilemma in a Patient With Extensive Lymphadenopathy. *Cureus.* 2023;15:e43281.
7. Stergiou IE, Chatzis LG, Pezoulas VC, et al. The clinical phenotype of primary Sjögren's syndrome patients with lymphadenopathy. *Clin Exp Rheumatol.* 2022;40:2357-2362.
8. Hou L, Wang N, Zhao C, et al. A single-center study of clinical features of pediatric Sjögren's syndrome. *Pediatr Rheumatol Online J.* 2023;21:119.

[SS-020]**Nöroblastomda Klinik ve Laboratuvar Bulgular: 20 Yıllık Tek Merkez Deneyimi**

Vafa Maharramova¹, Kadriye Fırat², Cem Çanakçı¹,
Sonay Incesoy Özdemir¹, Handan Uğur Dinçaslan¹, Nurdan Taçyıldız¹,
Emel Cabi Ünal¹

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

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

Öz

Giriş: Nöroblastom, biyolojik özelliklerine ve yaşa bağlı farklı davranışlar göstermesi nedeniyle geniş yelpazede klinik prezentasyona sahiptir. Bu çalışmada kliniğimizde nöroblastom tanısıyla izlenen hastaların klinik özellikleri ve yaşam hızlarının analiz edilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: AÜTF Çocuk Onkoloji Bilim Dalı tarafından 2003-2023 yılları arasında nöroblastom tanısı ile izlenen hastalar çalışmaya dahil edilerek, tanı sırasındaki demografik ve klinik özellikleri, laboratuvar bulguları, uygulanan tedavi yöntemleri ve yaşam hızları retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 71 hastada (33 kız, 38 erkek) histopatolojik alt tipler 57 (80.2%) hastada nöroblastom (NBL), 16 hastada (22,5%) ganglionöroblastom olup ortanca tanı yaşı 2,5 (0,03-13,5) yıldır. En sık başvuru yakınmaları 24 hastada (%33,8) karında kitle ve karın ağrısı, 14'ünde (%19,7) solunum sıkıntısı, 5'inde (%7) kabızlık, 4'ünde (%5,6) periorbital ekimozdur. 9 hastada (%12,6) ailede kanser öyküsü, 4 hastada (%5,6) akraba evliliği öyküsü vardı. Laboratuvar tetkiklerinde, ortanca hemoglobin değeri 11,2 g/dL (5,9-13,3 g/dL), beyaz küre sayısı 8785/mm³ (220-36900/mm³), trombosit sayısı 340.000/mm³ (29.000-694.000/mm³), laktat dehidrogenaz (LDH) 327 U/L (181-4416 U/L), nöron spesifik enolaz (NSE) 56,5 µg/L (14-419 µg/L), idrarda vanilmandelik asit (VMA) 6,06 mg/gün (0,4-600) idi. Primer tümör, en sık sürrenal bez yerleşimli olup (%46,5), takiben ikinci en sık yerleşim yeri torakal (%19,7) ve retroperitoneal bölge (%9,8) idi. Hastaların 33'ünde (%46,5) metastaz saptanmıştır. En sık metastaz yerleri sırasıyla 18 hastada (%54,5) lenf nodu, 14 hastada (%42,4) kemik, 13 hastada (%39,3) kemik iliğidir. Hastaların %32,3'ü düşük, %5,6'sı orta, %57,7'si yüksek risk grubundadır. Toplam 7 hasta (%9,8) kaybedilmiştir.

Sonuç: Çalışmamıza dahil edilen hastaların büyük oranda yüksek risk grubunda ve metastatik hastalığa sahip olduğunu saptadık. Lokalize hastalığı olan çocuklarda hayatta kalma oranları gelişmiş ülkelerin sonuçlarıyla karşılaştırılabilir düzeydedir; ancak ileri evre hastalığı olan çocuklarda sonuçlar hala tatmin edici değildir.

Anahtar Kelimeler: Nöroblastom, Prognoz, Sağlıkım

[SS-021]**Çocuk Acilde Adölesan Gebeler: Tek Merkez Deneyimi**

Leman Akcan Yıldız¹, Halise Akça², Funda Kurt³, Ayla Akça Çağlar⁴

¹Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Acil Kliniği, Ankara

²Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Acil Anabilim Dalı,
Ankara

³Ankara Şehir Sağlık Uygulama ve Araştırma Merkezi, Çocuk Acil Bilim Dalı,
Ankara

⁴Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Acil Anabilim Dalı, Ankara

Öz

Giriş: Bu çalışmanın amacı, kliniğimize başvuran adölesan gebe hastaların demografik, sosyal ve klinik özelliklerinin değerlendirerek bu özel hasta grubu hakkında deneyimlerimizi ortaya koymaktır. **Gereç ve Yöntem:** Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Acil Kliniği'ne 1 Ocak 2020-1 Ocak 2023 tarihleri arasındaki 3 yıllık sürede başvuran tüm adölesan gebe hastaların demografik ve klinik verileri toplandı.

Bulgular: Çalışmaya alınan 27 hastanın, ortalama yaşı 16,7±0,8 yıl ve 19'u Türkiye Cumhuriyeti uyruklu idi. Hastalardan hiçbirinin resmi nikahı yoktu. Başvuru yakınmaları karın ağrısı (n=9), gebelik doğrulanması (n=5), öksürük, senkop ve kusma (3'er hasta) olarak sıralanmakta idi. Diğer başvuru yakınmaları halsizlik, özkıyım girişimi, baş ağrısı ve yabancı cisim aspirasyonu idi. Başvuru anında ortalama gebelik yaşı 16,8 ± 9,2 hafta idi. Hastaların barındıkları yerler erkek arkadaşının yanı (n=15), anne-babasının yanı (n=10) ve sosyal bakım kurumları (n=2) idi. Başvuru tanılarında normal gebelik (n=15) dışında ÜSYE (n=4), zehirlenme (n=2), inme (n=3), yabancı cisim aspirasyonu (n=1), AGE (n=1), akut apandisit (n=1) bulunuyordu. Sosyal özelliklerden cinsel istismar sonucu oluşmuş gebelik (n=3) ve mevcut gebeliklerinden önce veya sonra başka gebelikler nedeniyle hastane kaydı (n=5) bulunması önem arz ediyordu. İnme tanısı alan 3 hastada antikoagülan faktör eksikliklerine bağlı intrakraniyal trombüs ve kanama saptandı. Bu hastalardan ikisi az oranda sekel ile izlenirken 1 hasta trakeostomi ve gastrotomi gereksinimi ortaya çıktı. Gebelik sonuçlarında 3 hastaya yasal tahliye uygulandı; 3 gebeliğin ise abortus ile sonuçlandığı görüldü. 4 hastanın gebelik ve doğum süreçlerini içeren zaman dilimlerinde özkıyım girişimleri olduğu saptandı.

Sonuç: Adölesan gebeler çok geniş dağılımda bir yakınma yelpazesi ile acile başvurabilir ve bu hastalarda hayatı tehdit etme olasılığı taşıyan ciddi komplikasyonlar görülebilir. Çocuk Acilde görev yapan hekimler "adölesan gebeliği" olgusunu akılda tutmalı, bu hastalara diğer disiplinler ile işbirliği yaparak etkin doğru yaklaşımları sergileyebilecek tıbbi donanıma sahip olmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Acil, Adölesan, Gebe

[SS-022]**Çocuk Oto Koltuğu Kullanımı Hakkında Ailelerin Bilgi Düzeyinin Değerlendirilmesi**Candan İslamoğlu¹, Emine Suskan²¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Acil Bilim Dalı, Ankara**Öz**

Giriş: Çocuk oto güvenlik koltuğu kullanımı; gelişmiş ülkelerde adeta bir yaşam biçimi haline gelmiş iken gelişmekte olan ülkelerde pek yaygın değildir. Bu araştırmanın amacı Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hastanesi'ne başvuran ailelerin çocuk oto güvenlik koltuğu kullanımı ile ilgili özelliklerini saptamaktır.

Gereç ve Yöntem: Araştırmamıza Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hastanesi'ne 1 Kasım 2014-15 Ocak 2015 tarihleri arasında başvuran 10 yaşından küçük çocuğu olan ve çalışmaya katılmayı kabul eden toplam 760 aile dahil edilmiştir. Ailelere 45 sorudan oluşan bir anket formu uygulanmıştır.

Bulgular: Çalışmaya katılan ailelerin çocuklarının %46,2'si kız, %53,8'i erkek idi. Hastaların yaşları 1-117 ay arasında, ortalama $22,49 \pm 2,8$ ay idi. Ailelerin %85,8'inin çocuk oto güvenlik koltuğu hakkında bilgisi vardı ve bunların %45,8'i kendi araştırmaları ile bilgi edinmişti. Ailelerin %54,1'i çocuk oto güvenlik koltuğu kullanmazken %45,9'u çocuk oto koltuğu kullanıyordu. Çocuk oto koltuğu kullanmayan ailelerin %28'i ekonomik nedenlerle kullanmazken; %20'si çocuk oto koltuğunu gerekli görmediğini belirtmiştir. Çocuk oto güvenlik koltuğu kullanımı anne ve babanın eğitim düzeyi ile doğru orantılı bulunmuştur. Anne ve babanın eğitim düzeyi arttıkça çocuk oto koltuğu kullanım oranı arttığı saptanmıştır. ÇOGK kullanımı ile aylık kişi başına düşen gelir arasında anlamlı bir ilişki saptanmıştır.

Sonuç: Çocuk oto güvenlik koltuğu kullanımı konusunda aileleri bilinçlendirmek için tüm sağlık çalışanlarına özellikle pediatri hekimlerine büyük rol düşmektedir. Ayrıca çocuk oto güvenlik koltuğu ile ilgili basın yayın organlarında daha fazla bilgilendirme yapılmalı, kamu kurum ve kuruluşlarınca caydırıcı önlemler alınmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Çocuk Oto Güvenlik Koltuğu, Koruyucu Hekimlik, Trafik Kazaları

Abstract

Objectives: Child car safety seat usage has become a lifestyle in developed countries, whereas it is not common in developing countries. The aim of this study is to determine the characteristics of families admitted to Ankara University Faculty of Medicine Children's Hospital regarding the use of child safety seats.

Materials and Methods: A total of 760 families with children younger than 10 years of age who applied to Ankara University Faculty of Medicine Children's Hospital between November 1, 2014 and January 15, 2015 and who agreed to participate in the study were included in

our study. A questionnaire form consisting of 45 questions was applied to the families.

Results: Among the children of the families who participated in the study, 46.2% were girls and 53.8% were boys. The mean age of the patients was 22.49 ± 2.8 months, ranging from 1 to 17 months. 85.8% of the families had knowledge about child safety seats and 45.8% of them had obtained information through their own research. While 54.1% of the families did not use child car safety seats, 45.9% used child car safety seats. While 28.0% of the families who did not use child car safety seats did not use them for economic reasons, 20% stated that they did not consider child car safety seats necessary. The use of child car safety seats was found to be directly proportional to the educational level of the mother and father. As the education level of the mother and father increased, the rate of child car safety seat use increased. A significant relationship was found between child car safety seat use and monthly income per person.

Conclusion: All healthcare professionals, especially pediatricians, have a great role in raising awareness of families about the use of child safety seats. In addition, more information about child safety seats should be provided in the media and deterrent measures should be taken by public institutions and organizations.

Key Words: Child Safety Seat, Preventive Medicine, Traffic Accidents

Giriş

Son yıllarda alınan önlemlerle motorlu trafik kazalarında hayatını kaybeden çocuk sayısı giderek azalsa da gelişmiş ülkelerde trafik kazaları; çocuklarda ölümün en sık nedenlerindedir (1,2). Bu yüzden Amerikan Pediatri Akademisi (APA) çocukların hastaneye her başvurusunda trafik güvenliği ile ilgili ailelere bilgi verilmesini önermektedir (3). Ailelere ve doktorlara düşen en önemli görev; çocuklara yaşlarına uygun koruma sistemleri kullanılarak olası bir kazada şiddetli yaralanma olasılığını azaltarak çocukları güvence altına almaktır (4). Bu koruma sistemlerinin başında çocuğun yaşına ve kilosuna uygun çocuk oto güvenlik koltuğu (ÇOGK) kullanımı gelmektedir. ÇOGK kullanımı bir ihtiyaç değil bir zorunluluktur. 1 Haziran 2010 tarihinden itibaren ülkemizde ÇOGK kullanımı yasal olarak zorunlu hale gelmiştir. 2918 sayılı Karayolları Trafik Kanunu'nun 150'nci maddesinde belirtilen koruyucu tertibat mevzuatına göre şehir içinde otomobil, kamyonet ve arazi taşıtı türü araçlarda boyu 150 cm'den kısa ve vücut ağırlığı 36 kg'ın altındaki çocukların taşınması sırasında çocukların ağırlıklarına uygun ÇOGK kullanımı zorunludur. Ailelerin ÇOGK'yi kullanmaları için onu tanımaları, çocuklarını koruyacaklarına emin olmaları, bir gereklilik olduğuna inanmaları gerekmektedir. ÇOGK kullanımı; gelişmiş ülkelerde adeta bir yaşam biçimi haline gelmişken gelişmekte olan ülkelerde pek yaygın değildir. ÇOGK kullanımının yaygınlaşması için hekimlere özellikle pediatri hekimlerine büyük görevler düşmektedir (2,5,6).

Çocuk oto güvenlik koltukları; çocuğun yaşına ve kilosuna göre farklılık göstermektedir. Ayrıca arkaya dönük ÇOGK, öne dönük ÇOGK ve yükseltici tip ÇOGK olmak üzere çeşitli tipleri vardır. APA; 1 yaş altı tüm çocukların arkaya dönük ÇOGK'da seyahat etmesini önermektedir. Ancak çocukların mümkün olduğu kadar uzun süre (koltuğun ağırlık ve boy limitlerine ulaşıncaya kadar) arkaya dönük ÇOGK'da oturulması tavsiye edilmektedir. Bu limitlere ulaştıktan sonra öne dönük ÇOGK'da seyahat etmesi gerekmektedir. Sonrasında yükseltici tip ÇOGK; kucak

ve omuz kemeri ile kullanılmalıdır. Çocuğun boyu 145 cm uzunluğa ulaşana kadar yükseltici tip ÇOGK mutlaka kullanılmalıdır. On üç yaşına gelene kadar hiçbir çocuk ön koltukta seyahat ettirilmemelidir (3).

ÇOGK ile otomobil arasında sabit ve sıkı bir bağlantı yapmak için tasarlanmış Isofix ("International Standart Organisation Fix" teriminin kısaltmasıdır) sistemi ile çocuklar için maksimum güvenliğin sağlanması amaçlanmıştır (7).

Tüm bu bilgiler ışığında bu araştırmanın amacı Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hastanesi'ne başvuran ailelerin ÇOGK kullanımı ile ilgili özelliklerini saptamak, ÇOGK kullanımının artırılması için yapılabilecekleri belirlemektir.

Gereç ve Yöntem

Araştırmamıza Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hastanesi'ne 1 Kasım 2014 -15 Ocak 2015 tarihleri arasında başvuran 10 yaşından küçük çocuğu olan ve çalışmaya katılmayı kabul eden toplam 760 aile dahil edilmiştir. Ailelere 45 sorudan oluşan bir anket formu uygulanmıştır. Çocukları 10 yaş ve üzerinde olan aileler çalışmaya dahil edilmedi. Her ailenin yalnızca 1 çocuğu için anket formu doldurmasına izin verildi.

Verilerin istatistiksel değerlendirilmesi "Statistical Package for Social Sciences (SPSS 11.5)" paket programı kullanılarak yapılmıştır. Elde edilen veriler, anketin her sorusu ve maddesi dikkate alınarak istatistiksel incelemeye alınmıştır. Çalışma verileri değerlendirilirken tanımlayıcı istatistiksel metodların (Ortalama, Standart sapma, frekans) yanı sıra verilerin karşılaştırılmasında ki-kare testi kullanılmıştır. Çocuk oto güvenlik koltuğu kullanma durumunun diğer parametrelere göre farklı olup olmadığına ki-kare testi ve Kruskal-Wallis Testi ile bakılmıştır. Sonuçlar %95'lik güven aralığında, anlamlılık p-değeri 0,05'in altında olduğu durumlarda gruplar arasında farklılık olduğu kabul edilmiştir.

Bulgular

Çalışmaya katılan ailelerin çocuklarının demografik özellikleri Tablo 1'de verilmiştir. Çocukların %46,2'si kız, %53,8'i erkek idi. Hastaların yaşları 1-117 ay arasında değişmekte, yaş ortalaması 22,49±2,8 ay idi. Annelerin %79,1'i lise veya üniversite mezunu iken; bu oran babalarda %84,9 idi.

Ailelerin ÇOGK kullanım ve bilgi düzeyleri ile emniyet kemeri kullanım düzeyleri Tablo 2'de gösterilmektedir. Çalışmamızda ÇOGK kullanım oranı %45,9 olarak saptandı. Ailelerin %54,1'i ÇOGK kullanıyordu. ÇOGK kullanan ailelerin %94,8'i çocuğunun güvenliği için kullandığını belirtmişti.

Tüm ailelerin %85,8'inin ÇOGK hakkında bilgisi vardı ve ailelerin %48,8'i bilgiyi kendi araştırmaları ile edinmişti. Ailelerin %30,4'ü medya aracılığı ile bilgi edinirken; sadece %1,7'si doktor aracılığı ile bilgi edinmişti.

Ailelerin emniyet kemeri kullanım özelliklerine baktığımızda ise %63,3 aile her zaman emniyet kemeri taktığını belirtmiştir. Emniyet kemeri kullanma nedenine baktığımızda ise ilk sırayı güvenliği için kullananlar %88,5 oranı ile almaktadır.

Ailelerin ÇOGK'nu nasıl temin ettiklerini sorguladığımızda %82,2'si kendisi satın almış, %17,8'i ise bir yakınının ÇOGK kullandığını belirtmiştir. ÇOGK satın alanların %57'si hem uygun fiyatlı hem kaliteli

olmasına dikkat ettiğini belirtmiştir. ÇOGK ne zaman aldıklarını sorguladığımızda ailelerin %38,4'ü çocuğu doğmadan önce; %26,6'sı ilk 6 ayda; %23,3'ü ise 7-12 ay arasında, %11,4'ü ise 1 yaşından sonra temin etmiştir. ÇOGK kullanan ailelerin; %64,6'sı öne doğru bakacak şekilde, %10,9'u arkaya bakacak şekilde, %24,6'sı ise 2 yaşa kadar arkaya sonra öne bakacak şekilde kullandığını belirtmiştir.

ÇOGK kullanmayan ailelerin neden kullanmadığını sorguladığımızda ise ilk sırayı ekonomik nedenler almakta; bunu ailenin aracının olmaması, ailenin ÇOGK'nu gerekli görmemesi takip etmektedir. Diğer nedenler arasında ailenin bilgisinin olmaması, çocuğunun büyüdüğünü düşünmesi, güvenli olduğuna inanmaması, çocuğun oturmaması gibi nedenler yer almaktadır. Tüm nedenler Tablo 3'te belirtilmektedir.

ÇOGK kullanımını etkileyen faktörlere baktığımızda; çocuk cinsiyeti ile ÇOGK kullanımı arasında anlamlı bir ilişki saptanmamıştır (p>0,05). Anne ve babanın eğitim düzeyi arttıkça ÇOGK kullanım oranının arttığı ve bunun istatistiksel olarak anlamlı olduğu izlenmiştir (p<0,001).

Yine ÇOGK kullanımı ile aylık kişi başına düşen gelir arasında anlamlı bir ilişki saptanmıştır (p<0,05). Çalışmamızda ailelerin emniyet kemeri kullanımı ile ÇOGK kullanımı arasında anlamlı bir ilişki saptanmamıştır (p>0,05). Son bir yıl içerisinde trafik cezası alan ailelerin %68,7'si ÇOGK kullanırken %31,3'ü kullanmamaktadır. Bu durum istatistiksel olarak anlamlı saptanmıştır (p<0,05).

Tartışma

Motorlu araç kazaları çocuklarda ölümlerin başlıca sebepleri arasında yer almaktadır. Risk etmenleri belirlendiğinde trafik kazalarının büyük çoğunluğu öngörülebilir ve önlenabilir kazalardır. Son yıllarda gelişmiş ülkelerde alınan önlemler sayesinde trafik kazalarının sayısı göreceli olarak azalmıştır (8,9). Trafik kazalarına bağlı ölümlerin %90'ı düşük ve orta gelirli ülkelerde meydana gelmektedir. Bu ölümlerin en az yarısının emniyet kemeri ve ÇOGK kullanımı gibi oldukça basit önlemlerle önenebileceği tahmin edilmektedir (3,10).

A.B.D.'de 1990'lı yılların başında çocuk yolcu ölümleri çok fazla iken yolcu güvenliğini artırmaya yönelik çalışmalar (ÇOGK kullanımı, arka koltukta oturma oranının artırılması vb.) sayesinde ölüm ve ciddi yaralanmalarda belirgin azalma izlenmiştir (1,9,11-13). Yolcu güvenliği için yasaların uygulamaya konulması ve cezaların yaptırımların artırılması ile ölüm oranlarındaki azalma artmıştır (14-16).

ÇOGK; olası bir kaza anında darbe gücünü emerek enerji yükünü yumuşak dokular yerine daha güçlü olan kemiklere dağıtarak yolcu tarafından hissedilen kaza kuvvetlerini deselerasyon zamanını uzatarak azaltmak ve yolcunun araç içinde savrulmasını önlemek için tasarlanmıştır (17,18). Yapılan bir çalışmada ÇOGK'nin bir kaza anında yolcu ölüm oranlarını infantlarda %71, daha büyük çocuklarda %54 oranında azalttığını göstermiştir (1,2,9,12).

Bizim çalışmamızın amacı ülkemizin başkenti olan Ankara merkezinde olan hastanemize başvuran ailelerin ÇOGK kullanım oranlarını saptamak ve bilgi düzeyini ölçmektir. Çalışmamızda ÇOGK kullanım oranı %45,9 olarak saptanmıştır. Ancak ailelerin bir kısmı ÇOGK'nu her yolculukta kullanmadığını belirtmiştir. Kullanan ailelerin de bir kısmında kullanım hataları olduğunu düşünürsek ÇOGK doğru kullanım oranının çok düşük olduğunu tahmin etmekteyiz. Oysa ki ailelerin %85,8'i ÇOGK hakkında bilgisi olduğunu belirtmiştir. Yani bilgisi olduğu halde ailelerin yarıya yakın bir kısmı ÇOGK kullanmamaktadır.

Bu da bize ailelerin ÇOGK'nın önemini ve faydasını kavrayamadığını düşündürmüştür. Kulaktan dolma bilgiler ne yazık ki aileleri ÇOGK kullanmaya ikna etmeye yetmemiştir. Ailelerin profesyonel sağlık çalışanları tarafından ayrıntılı olarak bilgilendirilmesi, ikna edilmesi gereklidir. Kısa kamu spotları hazırlanarak daha çok aileye ulaşılmaya çalışılabilir.

A.B.D.'de yapılan bir araştırmada ÇOGK kullanım oranı ilk 1 yaşta %99, 1 ile 3 yaş arasında %92; 4 ile 7 yaş arasında %89'dur (19). Yani A.B.D.'de ÇOGK adeta bir yaşam biçimi haline gelmiştir (20). Bu oranlar ne yazık ki bizim çalışmamızda saptadığımız oranın da daha önce ülkemizde yapılan diğer çalışmaların oranlarının da çok üstündedir (21,22).

Belçika'da 2011 yılında yapılan bir çalışmada 1461 araç yol kenarında tek tek durdurulmuş ve ÇOGK kullanımını kontrol edilmiştir. Çocukların %90'ının ÇOGK'na bağlı olduğu ancak bunların %50'sinin yanlış bağlandığı saptanmıştır. Ayrıca Isofix kullanımının yanlış bağlanma ihtimalini çok azalttığı gözlenmiştir. ÇOGK kullanımı ile sürücünün emniyet kemeri kullanımı arasında anlamlı ilişki tespit edilmiştir (23). Bizim çalışmamızda ise emniyet kemeri kullanımı ile ÇOGK kullanımı arasında anlamlı bir ilişki saptanmamıştır.

ÇOGK kullanımı ülkeler, ırklar, bölgeler arasında, ailelerin eğitim düzeyine göre, gelir düzeylerine göre farklılık göstermektedir (24). Bizim çalışmamızda da literatür ile uyumlu olarak anne ve babanın eğitim düzeyi arttıkça ÇOGK kullanımının arttığı saptanmıştır. Yani toplumun eğitimi ÇOGK kullanımının artırılmasında esas etmenlerden biridir (17).

Ayrıca caydırıcı yasal önlemlerin artırılması ÇOGK kullanımını oldukça artırmaktadır (25-27). Bizim ülkemizde de kolluk kuvvetleri tarafından gerekli denetimleri yapıp caydırıcı önlemler, para cezaları uygulanmalıdır.

Çalışmamızın kısıtlılıkları sadece anket yapmamızdır. Çocukların araçlarda ÇOGK kullanırken gözlemlenmesi; hem kullanım ile ilgili hataların saptanması ve ailelere yol gösterilmesinde yardımcı olacaktır.

Sonuç

ÇOGK kullanımı konusunda aileleri bilinçlendirmek için tüm sağlık çalışanlarına özellikle pediatri hekimlerine büyük rol düşmektedir. Ayrıca ÇOGK ile ilgili basın yayın organlarında daha fazla bilgilendirme yapılmalı, kamu kurum ve kuruluşlarınca caydırıcı önlemler alınmalıdır. Ekonomik kısıtlılıklar nedeni ile ÇOGK temin edemeyen aileler için gerekli sosyal destekler sağlanmalıdır.

Kaynaklar

- Elliott MR, Kallan MJ, Durbin DR, et al. Effectiveness of child safety seats vs seat belts in reducing risk for death in children in passenger vehicle crashes. *Arch Pediatr Adolesc Med.* 2006;160:617-621.
- Will KE, Geller ES. Increasing the safety of children's vehicle travel: from effective risk communication to behavior change. *J Safety Res.* 2004;35:263-274.
- Durbin DR, Hoffman BD. Child Passenger Safety. *Pediatrics.* 2018;142:e20182460.
- Zaza S, Sleet DA, Thompson RS, et al. Reviews of evidence regarding interventions to increase use of child safety seats. *Am J Prev Med.* 2001;21(4 Suppl):31-47.
- Altuntepe R, Yılmaz H, Apilioğulları L. Çocuk oto güvenlik koltuğunun çocuk yaş-boy endeksinde göre seçimi ve tasarım parametrelerinin incelenmesi. *Tasarım Mimarlık ve Mühendislik Dergisi.* 2021;1:189-197.
- Ehiri JE, Ejere HO, Hazen AE, et al. Interventions to increase children's booster seat use: a review. *Am J Prev Med.* 2006;31:185-192.
- Charlton JL, Fildes B, Taranto D, et al. Performance of booster seats in side impacts: effect of adjacent passengers and Isofix attachment. *Annu Proc Assoc Adv Automot Med.* 2007;51:155-167.
- Dale HL, Pickersgill MD. Child car seat safety advice: a public health concern. *J Public Health (Oxf).* 2021;43:e117-e118.
- Durbin DR, Chen I, Smith R, et al. Effects of seating position and appropriate restraint use on the risk of injury to children in motor vehicle crashes. *Pediatrics.* 2005;115:e305-e309.
- Boztaş G, Özcebe H. Trafik kazası yaralanmalarında ikincil koruma: Emniyet kemeri. *Sürekli Tıp Eğitim Dergisi.* 2005;14:94-97.
- Braver ER, Ferguson SA, Greene MA, et al. Reductions in deaths in frontal crashes among right front passengers in vehicles equipped with passenger air bags. *Jama.* 1997;278:1437-1439.
- Durbin DR, Elliott MR, Winston FK. Belt-positioning booster seats and reduction in risk of injury among children in vehicle crashes. *Jama.* 2003;289:2835-2840.
- Arbogast KB, Durbin DR, Cornejo RA, et al. An evaluation of the effectiveness of forward facing child restraint systems. *Accid Anal Prev.* 2004;36:585-589.
- Eichelberger AH, Chouinard AO, Jermakian JS. Effects of booster seat laws on injury risk among children in crashes. *Traffic Inj Prev.* 2012;13:631-639.
- Winston FK, Kallan MJ, Elliott MR, et al. Effect of booster seat laws on appropriate restraint use by children 4 to 7 years old involved in crashes. *Arch Pediatr Adolesc Med.* 2007;161:270-275.
- Nichols JL, Glassbrenner D, Compton RP. The impact of a nationwide effort to reduce airbag-related deaths among children: an examination of fatality trends among younger and older age groups. *J Safety Res.* 2005;36:309-320.
- Britton J, Jacobs K, Haidar T, et al. Child restraint systems: Understanding confidence in proper use and addressing the need for education. *Heliyon.* 2023;9:e17409.
- Durbin DR. Child passenger safety. *Pediatrics.* 2011;127:788-793.
- Child Restraint Use in 2008-Use of Correct Restraint Types, DOT HS 811132. Traffic Safety Facts, Research Note, NHTSA's National Center for Statistics and Analysis. Available from <http://www-nrd.nhtsa.dot.gov/Pubs/811132.PDF>.
- Macy ML, Freed GL. Child passenger safety practices in the U.S.: disparities in light of updated recommendations. *Am J Prev Med.* 2012;43:272-281.
- Şevketoğlu E, Hatipoğlu S, Esin G, et al. Knowledge and attitude of Turkish parents regarding car safety seats for children. *Turkish Journal of Trauma and Emergency Surgery.* 2009;15:482-486.
- Kürtüncü M, Demirbağ BC. Parent's knowledge, attitudes and behaviours about using child car safety seat: example of Zonguldak Çocuk oto güvenlik koltuğu kullanımı konusunda ebeveynlerin bilgi, tutum ve davranışları: Zonguldak örneği. *Journal of Human Sciences.* 2013;10:182-193.
- Mathieu R, Peter S, Yvan C, et al. National roadside survey of child restraint system use in Belgium. *Accid Anal Prev.* 2014;62:369-376.
- Babio GO, Daponte-Codina A. Factors associated with seatbelt, helmet, and child safety seat use in a spanish high-risk injury area. *J Trauma.* 2006;60:620-6; discussion 6.
- Koppel S, Charlton JL, Rudin-Brown CM. The impact of new legislation on child restraint system (CRS) misuse and inappropriate use in Australia. *Traffic Inj Prev.* 2013;14:387-396.
- Simniceanu A, Richmond SA, Snowdon A, et al. Child restraint use in Canadian provinces with and without legislation in 2010. *Traffic Inj Prev.* 2014;15:734-739.
- Ekman R, Welander G, Svanström BL, et al. Long-term effects of legislation and local promotion of child restraint use in motor vehicles in Sweden. *Accid Anal Prev.* 2001;33:793-797.

| Tablo 1: Örneklemi oluşturan çocukların ve ailelerinin sosyo-demografik özellikleri | |
|---|--------------|
| Cinsiyet | n (%) |
| Kız | 351 (46,2) |
| Erkek | 409 (53,8) |
| Yaş dağılımı (ay) | |
| Minimum-Maksimum | 1 ay -117 ay |
| Ortalama yaş | 22,49±2,8 ay |
| Annenin öğrenim durumu | |
| Okuma yazma bilmeyen | 2 (0,3) |
| İlkokul mezunu | 61 (8,0) |
| Ortaokul mezunu | 96 (12,6) |
| Lise mezunu | 288 (37,9) |
| Üniversite mezunu | 313 (41,2) |
| Babanın öğrenim durumu | |
| Okuma yazma bilmeyen | 0 (0) |
| İlkokul mezunu | 42 (5,5) |
| Ortaokul mezunu | 73 (9,6) |
| Lise mezunu | 304 (40,0) |
| Üniversite mezunu | 341 (44,9) |

| Tablo 2: Ailelerin ÇOGK kullanım ve bilgi düzeyleri; emniyet kemeri kullanım düzeyleri | |
|--|------------|
| | n (%) |
| Ailelerin çocuk oto koltuğu kullanım durumu (n=760) | |
| Her zaman kullanıyorum. | 288 (37,9) |
| Bazen kullanıyorum. | 61 (8,0) |
| Hayır kullanmıyorum. | 411 (54,1) |
| Çocuk oto güvenlik koltuğu kullanan ailelerin kullanma nedeni (n=349) | |
| Çocuğumun güvenliği için kullanıyorum. | 331 (94,8) |
| Yasal olarak zorunlu olduğu için kullanıyorum. | 8 (2,3) |
| Trafik cezası olduğu için kullanıyorum. | 4 (1,1) |
| Çocuğumun rahatlığı için kullanıyorum. | 6 (0,8) |
| Çocuk oto güvenlik koltuğu ile ilgili bir bilgiye sahip mi? (n=760) | |
| Evet | 652 (85,8) |
| Hayır | 108 (14,2) |
| Bilgisi olanlar çocuk oto güvenlik koltuğu ile ilgili bilgiyi nasıl edinmiş? (n=652) | |
| Kendim araştırdım. | 318 (48,8) |
| Televizyon, gazete, dergi ve reklamlardan gördüm. | 198 (30,4) |
| Başkasından gördüm. | 108 (16,6) |
| Doktor tavsiye etti. | 11 (1,7) |
| Diğer | 17 (2,5) |
| Çocuk oto güvenlik koltuğu kullanan aileler yasal olarak zorunlu olmasa bile kullanır mıydı? (n=349) | |
| Evet kullanırdım. | 332 (95,1) |
| Hayır kullanmazdım. | 4 (1,1) |
| Kararsızım. | 13 (3,7) |
| Araba kullanırken emniyet kemeri kullanma durumu | |
| Evet, her zaman takarım. | 481 (63,3) |
| Araba kullanmıyorum. | 145 (19,1) |
| Bazen takarım. | 108 (14,2) |
| Hiçbir zaman takmam. | 26 (3,4) |

| Tablo 3: ÇOGK kullanmayan ailelerin nedenleri | |
|---|------------|
| n=411 | n (%) |
| Çocuk oto güvenlik koltuğunu kullanmama nedenleri | |
| Ekonomik nedenlerle kullanmıyorum. | 115 (28,0) |
| Aracım yok. | 103 (25,1) |
| Gerekli görmüyorum. | 83 (20,3) |
| Bilgim olmadığı için kullanmıyorum. | 34 (8,2) |
| Çocuk büyüdüğü için kullanmıyorum. | 31 (7,5) |
| Güvenli olduğuna inanmıyorum. | 20 (4,8) |
| Çocuk oturmuyor. | 7 (1,7) |
| Yasal olarak zorunlu, ama hiç ceza almadım. | 5 (1,2) |
| Yakın zamanda alacağız. | 5 (1,2) |
| Yasal olarak zorunlu olduğunu bilmiyorum. | 4 (1,0) |
| Çok yer kaplıyor. | 4 (1,0) |

[SS-023]**Kızamık Geri Döndü: Tek Merkez Deneyimi**

Zeynep Savaş Şen, Pınar Yükkaldıran, Fatma Nur Öz

Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Kliniği, Ankara

Öz

Giriş: Kızamık, aşılama ile başarılı şekilde kontrol edilebilen önemli bir enfeksiyöz çocuk ölüm nedenidir. Gelişmiş ülkeler de dahil olmak üzere tüm dünyada halen görülmeye devam etmektedir. Dünya çapında, 2000-2018 yılları arasında aşılama ile yaklaşık 23,2 milyon ölüm önlenmiştir. Ülkemizde 2022 yılında Dünya Sağlık Örgütü'ne bildirilen olgu sayısı 103 olarak kayıtlara geçmiştir. Bu çalışmada, 2023 yılında hastanemizde tanı alan kızamık olguları incelenerek komplikasyonların ve aşılamının önemini bir kez daha vurgulamayı amaçladık.

Gereç ve Yöntem: Çalışmaya Şubat 2023-Ağustos 2023 tarihlerinde kızamık tanısı alan hastalar dahil edildi. Hastaların dosya kayıtlarından demografik bulguları, göçmen olup olmadıkları, kızamık-kızamıkçık-kabakulak (KKK) aşı öyküsü, hastaneye yatış/komplikasyon durumları ve tedavi uygulamaları kaydedildi.

Bulgular: Kızamık tanısı alan 29 hastanın 18'i kız (%62,1) olup ortalama yaş 43,6 ay (min. 3,88-maks. 198,6 ay) idi. Hastalar yaş gruplarına göre <1 yaş, 1-4 yaş ve >4 yaş olarak sınıflandırıldı. Yedi (%24,1) hasta <1 yaş, 8 (%27,6) hasta 1-4 yaş ve 14 (%48,3) hasta >4 yaş idi. Dokuz (%31) hasta Suriye kökenli idi. Hastaların 24'ünün (%82,8) hiç KKK aşısı yoktu. Dört (%13,8) hastada ise tek doz KKK aşısı yapıma öyküsü vardı. İki doz KKK aşısı yapılmış hasta yoktu. Suriye kökenli hastaların ailelerinin aşı yaptırmama nedeni ihmal iken, Türk kökenli hastaların 8'inin (%27,6) ailelerinde aşı reddi durumu mevcuttu. On (%34,5) hasta hastaneye yatırılarak izlendi. Bir (%3,4) hastada pnömoni tablosu gelişti, çocuk yoğun bakım ünitesinde yüksek akımlı nazal kanül ile oksijen desteği verildi. Bir (%3,44) hastada ise pankreatit tablosu gelişti. Dört (%13,8) hastada trombositopeni (ortalama değer 224.000; Q1-Q3 153.000-301.000/mm³), 8 (%27,6) hastada lenfopeni (ortalama değer 2,23; Q1-Q3 1,0-5,8/mm³) saptandı. Tüm hastalara A vitamini verildi. Mortalite gözlenmedi.

Sonuç: Aşı ile önlenebilir hastalıkların başında gelen kızamık, aşılama oranlarının düşmesi ile tekrar artışa geçebilir. Aşılamının aileler tarafından reddedilmesi ülkemizde de sık görülmektedir. Kızamık aşısının önemi ve güvenilirliğinin tüm dünyada hekimlerce vurgulanması ve aşıya olan güvenin artırılması, hastalığın en iyi kontrol yöntemi olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, Kızamık, Kızamık-Kızamıkçık-Kabakulak Aşısı

Giriş

Kızamık akut, oldukça bulaşıcı, aşıyla önlenebilir viral bir enfeksiyondur (1). Otitis media, laringotrakeobronşit, pnömoni, ishal gibi tipik komplikasyonlarının yanı sıra latent tüberkülozun reaktivasyonu, sekonder bakteriyel pnömoni, postviral ensefalit ve subakut sklerozan panensefalit gibi ağır komplikasyonların da nedeni olabilir (2,3). Bulaştırıcılığı oldukça yüksek olan bu hastalıkta salgınların önüne geçilmesi için en az %95 oranında toplumsal bağışıklık gerekir (2).

Bu çalışmada, 2023 yılında hastanemizde tanı alan kızamık olguları incelenerek aşılamının önemini bir kez daha vurgulanması amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem

Çalışmaya Şubat 2023-Ağustos 2023 tarihlerinde kızamık tanısı alan hastalar dahil edildi. Kızamık tanısı ateş (>38 °C) ve makülopapüler döküntü ve öksürük veya burun akıntısı veya konjonktivit ile karakterize kliniği olan veya makülopapüler döküntüyle seyreden herhangi bir hastalık durumu olan veya kesin kızamık olgusu ile epidemiyolojik ilişkili [maruziyet ve inkübasyon dönemi açısından yer ve zaman (semptomların başlamasından 7-18 gün önce temas) ilişkisi bulunma durumu olan] hastalardan gönderilen serum örneğinde kızamığa özgü IgM antikorunun saptanması veya serum, idrar, nazofarenks örneklerinden herhangi birinde revers transkriptaz-polimeraz zincir reaksiyonu (RT-PZR) ile kızamık viral RNA saptanması ile konuldu (4). Hastaların demografik bulguları, göçmen olup olmadıkları, kızamık-kızamıkçık-kabakulak (KKK) aşı öyküsü, hastaneye yatış/komplikasyon durumları ve tedavi uygulamaları kaydedildi.

Bulgular

Kızamık tanısı alan 29 hastanın 18'i kız (%62,1) olup ortalama yaş 43,6 ay (min. 3,88-maks. 198,6 ay) idi. Hastalar yaş gruplarına göre <1 yaş, 1-4 yaş ve >4 yaş olarak sınıflandırıldı. Yedi (%24,1) hasta <1 yaş, 8 (%27,6) hasta 1-4 yaş ve 14 (%48,3) hasta >4 yaş idi. İkisi (%22,2) 1-4 yaş, 7'si (%77,8) >4 yaş olmak üzere toplam 9 (%31) hasta Suriye kökenli idi. Hastaların 24'ünün (%82,8) hiç KKK aşısı yoktu. Beş (%17,2) hastada ise tek doz KKK aşısı yapıma öyküsü vardı. İki doz KKK aşısı yapılmış hasta yoktu. Suriye kökenli hastaların ailelerinin aşı yaptırmama nedeni ihmal iken, Türk kökenli hastaların 8'inin (%27,6) ailelerinde aşı reddi durumu mevcuttu. On (%34,5) hasta hastaneye yatırılarak izlendi. Hastaların yaş gruplarına göre demografik özellikleri ve hastaneye yatış durumu Tablo 1'de, laboratuvar bulguları da Tablo 2'de gösterildi. Dört yaşından büyük hastaların lökosit ve mutlak lenfosit sayılarının daha düşük olduğu bulundu (sırasıyla p=0,007, 0,004). Dört (%13,8) hastada trombositopeni (ortalama değer 224.000; çeyrekler 153.000-301.000/mm³), 8 (%27,6) hastada lenfopeni (ortalama değer 2,23; çeyrekler 1,0-5,8/mm³) saptandı. Bir (%3,4) hastada pnömoni tablosu gelişti ve çocuk yoğun bakım ünitesinde (ÇYBÜ) yüksek akımlı nazal kanül (YANK) ile oksijen desteği verildi. Bir (%3,4) hastada ise pankreatit tablosu gelişti, proton pompa inhibitörü ve sıvı desteği verildi. Tüm hastalara A vitamini verildi. Mortalite gözlenmedi.

Tartışma

İki doz KKK aşısı kızamığı önlemede %97 etkilidir. Hastalık önlem ve kontrol merkezi (CDC) 12-15 aylıkken ilk dozun ve 4-6 yaşlarda da ikinci dozun yapılmasını önermektedir (5). 2000-2021 yılları arasında yıllık tahmini kızamık ölüm sayısı 761000'den 128000'e gerileyerek %83 azalmış olup, kızamık aşısı ile tahmini 56 milyon ölüm engellenmiştir (6). Küresel kızamık kontrolünde kaydedilen önemli ilerlemeye rağmen, düşük aşılama oranları nedeniyle dünya çapında büyük salgınlar meydana gelmeye devam etmektedir (1,7). Ülkemizden 2022 yılında Dünya Sağlık Örgütü'ne (DSÖ) bildirilen olgu sayısı toplam 103 iken 2023 yılında ekim ayına kadar bu sayı 4058'dir. Dünya çapında 541401 olgunun bildirildiği 2019 yılındaki son salgında ülkemizden bildirilen olgu sayısı 2904 iken DSÖ ekim 2023 raporunda tüm dünyada toplam

197859, ülkemizde ise 4058 olgu bildirilmiştir (8,9). Bu oran 2019'da bildirilen 2904 olgunun çok üzerindedir. Yalnızca hastanemizde görülen olgu sayısı 29 olması bu olgu sayısındaki artışın bir yansıması olarak düşünülebilir. Kızamık virüsünün dünyada dolaşımının devam etmesinin nedenleri olarak dünya genelinde aşı kapsayıcılığındaki düşüşler, kızamık surveyansında zayıflama ve COVID-19 nedeni ile aşı faaliyetlerinin kesintiye uğraması ve gecikmesi gösterilmiş olup DSÖ tarafından kızamığın dünyanın her bölgesi için tehdit olabileceği bildirilmiştir (10). Aşı tereddütü veya reddi bu durumun önemli bir nedeni olarak yer almaya başlamıştır (2). Ülkemizde son yıllarda başlayan aşı karşıtlığı hareketi sonucunda çocuklarına aşı yaptırmak istemeyen ailelerin sayısı 2011'de 183 iken giderek artış göstererek 2018 yılında 23 bin düzeyine ulaşmıştır (11). Çalışmamızda aşı reddi oranı %27,6 olarak saptanmıştır. 2019 yılında çocuk enfeksiyon hastalıkları kliniğimizde takip ettiğimiz 20 olguluk serimizde 8 (%50) hasta 1 yaşın altında, 6 (%30) hasta 1-4 yaş arasında, 6 (%30) hasta 4 yaşından büyüktü. İlk doz aşının yapılamadığı 1 yaş altındaki 8 hasta haricinde iki aşının yapılmadığı ve aşı reddi olan hasta yoktu. 2019 yılındaki çalışmada pnömoni %5 ile bu çalışmadaki orana benzerdi. Mevcut çalışmamızda pnömoni görülen hasta 3,88 aylık kız hasta iken 2019 yılındaki çalışmamızda 10 yaşında erkek olgu idi. Trombositopeni sıklığı da %5 olan 2019 yılındaki olgulara göre daha yüksek oranda saptandı (2).

Kızamık salgınına karşı müdahaleler sırasında mevcut halk sağlığı kapasiteleri hızla aşılabilir. Aşılama kapasitesi sağlamak ve topluluk katılımını kolaylaştırmak da dahil olmak üzere, etkilenen topluluklardaki güvenilir liderler ve kuruluşlarla erken ve etkili koordinasyon kritik önem taşımaktadır. Dünya genelinde dar görüşlü topluluklardaki salgınların önüne geçmek için medyanın artan ilgisi ve aşı karşıtlığı faaliyetler de gözönüne alındığında kızamık aşılara karşı olan tereddütü gidermek ve güvenilirliği artırmada ek kaynakların gerekliliği vurgulanmıştır (12). Tüm dünyada olduğu gibi ülkemizde de aşıya güvenin artırılması için çalışmalar yürütülmelidir.

Sonuç

Aşı ile önlenebilir hastalıkların başında gelen kızamık, aşılama oranlarının düşmesi ile tekrar artışa geçebilir. Aşılamanın aileler tarafından reddedilmesi ülkemizde de sık görülmektedir. Kızamık aşısının önemi ve güvenilirliğinin tüm dünyada hekimlerce vurgulanması ve aşıya olan güvenin artırılması, hastalığın en iyi kontrol yöntemi olacaktır.

Kaynaklar

- Maldonado YA, Shetty AK. Rubeola virus: measles and subacute sclerosing panencephalitis. In: Long SS, Prober JG, Fischer M, Kimberlin DW (eds). Principles and Practice of Pediatric Infectious Diseases, 5th Ed, Philadelphia: Elsevier; 2023:227;1192-1201.e3.
- Tanır G, Yalçınkaya R. Dünyada ve ülkemizde kızamığın yeniden ortaya çıkışı: nedenler ve sonuçlar. Klimik Dergisi. 2022;35:120-125.
- Pike J, Leidner AJ, Gastañaduy PA. A review of measles outbreak cost estimates from the United States in the postelimination era (2004-2017): estimates by perspective and cost type. Clin Infect Dis. 2020;71:1568-1576.
- T.C. Sağlık Bakanlığı Temel Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü, Kızamık/Kızamıkçık ve Konjenital Kızamıkçık Sendromu (KKS) Surveyansı Genelgesi 2010.
- Centers for Disease Control and Prevention. Measles. Published 2019. Accessed January 27, 2022. <https://www.cdc.gov/measles/vaccination.html>.
- Minta AA, Ferrai M, Antoni S, et al. Progress Toward Regional Measles Elimination-Worldwide, 2000-2021. CDC Morbidity and Mortality Weekly Report 2022;71:1489-1495.
- Patel MK, Antoni S, Nedelec Y, et al. The Changing Global Epidemiology of Measles, 2013-2018. JID 2020;222:1117-1128.
- <https://www.who.int/data/gho/data/indicators/indicator-details/GHO/measles---number-of-reported-cases>, last updated 11.7.23.
- Immunization Analysis and Insights (who.int) Measles and Rubella Global Update October 2023.
- T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü Aşıyla Güvende Kal Şüphede Kalma, 6 Eylül 2023.
- Gür E. Vaccine hesitancy - vaccine refusal. Turk Pediatri Ars. 2019;54:1-2.
- Martin E, Shearer MP, Trotochaud M, et al. Outbreak response operations during the US measles epidemic, 2017-19. BMC Public Health 2021;21:620.

Tablo 1: Hastaların yaş gruplarına göre demografik özellikleri ve hastaneye yatış durumları

| Özellikler | <1 yaş (n=7) | 1-4 yaş (n=8) | >4 yaş (n=14) | p-değeri |
|--|------------------|----------------------|-----------------------|----------|
| Kız cinsiyet, n (%) | 6 (85,7) | 4 (50) | 8 (57,1) | 0,372 |
| Uyruk, n (%) Türkiye Suriye | 7 (100) 0 (0) | 6 (75) 2 (25) | 7 (50) 7 (50) | 0,061 |
| Aşı durumu, n (%) Aşısız Tek doz | | 7 (87,5) 1 (12,5) | 10 (71,4) 4 (28,6) | 0,394 |
| Aşı reddi, n (%) | 0 (0) | 4 (50) | 4 (30,8) | 0,125 |
| Hastaneye yatış, n (%) | 3 (43) | 2 (25) | 5 (35,7) | 0,882 |

Tablo 2: Hastaların yaş gruplarına laboratuvar bulguları

| Bulgular* | <1 yaş (n=7) | 1-4 yaş (n=8) | >4 yaş (n=14) | p-değeri |
|---------------------------------------|---------------------------|---------------------------|---------------------------|--------------|
| Lökosit ($\times 10^3/\text{mm}^3$) | 8,51 (7,33-10,88) | 7,21 (5,05-9,27) | 4,08 (3,02-5,93) | 0,007 |
| MNS ($\times 10^3/\text{mm}^3$) | 1,19 (0,74-6,16) | 4,10 (2,41-4,46) | 3,07 (1,92-4,49) | 0,527 |
| MLS ($\times 10^3/\text{mm}^3$) | 5,91 (3,11-6,64) | 2,97 (1,09-5,04) | 0,98 (0,72-1,18) | 0,004 |
| PLT ($\times 10^3/\text{mm}^3$) | 311,50 (274,75-396,75) | 171,00 (138,00-267,50) | 169,00 (104,00-244,00) | 0,010 |
| AST (U/L) | 84,00 (54,50-95,00) | 46,5 (44,50-51,50) | 55,50 (40,50-62,50) | 0,128 |
| ALT (U/L) | 24,00 (22,50-50,00) | 14,00 (13,00-15,75) | 25,50 (13,00-28,00) | 0,078 |

*Ortanca (Q1-Q3)

ALT: Alanin aminotransferaz; AST: Aspartat aminotransferaz; MLS: Mutlak lenfosit sayısı; MNS: Mutlak nötrofil sayısı; PLT: Platelet

[SS-024]**MIS-C Tanısında Hematolojik Parametrelerin ve Yeni Belirteç Olarak Sistemik İmmün-Enflamasyon İndeksinin Değerlendirilmesi**

Hilal Koyuncu, İbrahim Eker, Ayşegül Bükülmez, Ayhan Pektaş

Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Afyonkarahisar

Öz

Giriş: MIS-C, hayatı tehdit edebildiğinden erken tanı ve tedavi, morbidite ve mortaliteyi azaltmada önemlidir. Bu çalışmanın amacı MIS-C tanısında ve klinik şiddeti ön görmede hematolojik parametrelerin ve yeni tanımlanan enflamasyon belirteci sistemik immün-enflamasyon İndeksi'nin (SII) etkinliğini araştırmaktır.

Gereç ve Yöntem: Bu retrospektif gözlemsel çalışma Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı'nda yapıldı (02.12.2022, 2022/16). Çalışmaya MIS-C tanısı almış 43 hasta ve 50 sağlıklı çocuktan oluşan kontrol grubu dahil edildi. Elektronik dosya kayıtlarından klinik ve laboratuvar bulguları incelendi. Hastalar klinik bulgulara göre; hafif, orta ve şiddetli olarak üç gruba ayrıldı. Tam kan sayımından NLR (Nötrofil/Lenfosit oranı), NMR (Nötrofil/ Monosit oranı), LMR (Lenfosit/ Monosit oranı) PLR (Paltelet/ Lenfosit oranı), SII (trombosit sayısı x nötrofil sayısı/lenfosit) hesaplandı. MIS-C hastalarının hematolojik enflamatuvar belirteçleri ve SII değeri kontrol grubu ile ve klinik şiddetine göre gruplar arası karşılaştırıldı.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 43 MIS-C tanılı olgunun ortalama yaşı $7,3 \pm 3,8$ yaş (6 ay-17 yaş) ve %53,4'ü erkekti. Kontrol grubu ile anlamlı fark saptanmadı. Başvuruda en sık ateş (%100), gastrointestinal sistem yakınmaları (karın ağrısı %65, ishal %44,1) olduğu saptandı. Laboratuvar verileri incelendiğinde medyan CRP 19,2 mg/dL (1,9-290), ferritin 594,88 (33-2000) saptandı. MIS-C hasta grubunda enflamatuvar belirteçler kontrol grubuna göre anlamlı olarak yüksekti ($p \leq 0,001$). Hematolojik parametreler değerlendirildiğinde MIS-C grubunda beyaz küre, nötrofil ve immatür granülosit sayısının kontrol grubuna göre anlamlı olarak arttığı ($p \leq 0,001$); lenfosit, monosit ve trombosit sayısının anlamlı olarak azaldığı ($p \leq 0,001$) saptandı (Tablo 1). Hematolojik enflamatuvar belirteçlerden NLR, NMR ve SII; MIS-C grubunda anlamlı olarak yüksekti ($p = 0,000$) (Tablo 2). Tanısal duyarlılık %70,5, özgüllük %72,4 saptandı (Tablo 3). Ancak klinik şiddetine göre bakıldığında hematolojik parametreler ve enflamatuvar belirteçlerde anlamlı fark tespit edilmedi.

Sonuç: MIS-C tanı ve takibinde enflamatuvar belirteçler önemli yer tutar. Her ne kadar klinik şiddeti ön görmede tanısal değeri anlamlı bulunmadıysa da SII, NLR ve NMR'nin MIS-C tanısında kullanılan enflamatuvar belirteçler arasında yer alabileceği söylenebilir.

Anahtar Kelimeler: MIS-C, Enflamasyon Belirteci, Hematolojik Parametreler, Sistemik İmmün-Enflamasyon İndeksi

Giriş

Çocuklarda Çoklu Sistem İnflamatuvar Sendrom (MIS-C), SARS-CoV-2'ye bağlı postenfeksiyöz immüdisregülasyon olarak tanımlanmaktadır. Dirençli ateş, çoklu organ tutulumu, enflamatuvar belirteçlerde

yükseklik ile karakterize olan MIS-C, COVID-19 enfeksiyonundan 3-5 hafta sonra gelişmesi ve yüksek SARS-CoV-2 IgG seropozitifliği nedeni ile SARS-CoV-2 ile ilişkilendirilmiştir. Bu yeni klinik tablo Mayıs 2020'de CDC tarafından çocuklarda multisistem enflamatuvar sendrom (MIS-C) olarak tanımlanmıştır (1).

Ağır hastalık tablosu ve kliniği hızla kötüleşebileceğinden hayatı tehdit edebilmektedir. Erken tanı klinik seyrinde önemlidir. Kesin tanı belirteci henüz tanımlanmamış olup araştırmalar devam etmektedir. Tanıda hiperferritinemi, sitopeni, koagülopati ve organ hasarı nedeni ile Kawasaki hastalığı, toksik şok sendromu, makrofaj aktivasyon sendromu veya sekonder hemofagositik lenfositosis ile ayırıcı tanıya girmektedir (2). Tüm bu sitokin fırtınası sendromlarında olduğu gibi MIS-C'de de hematolojik, biokimyasal enflamatuvar belirteçlerde anormal değişiklikler görülmektedir. Biyobelirteçler enflamasyonun durumunu temsil ettiklerinden tanıda ve hastalık şiddetini öngörmede kullanılabilirler.

Tam kan sayımı, enflamasyon durumunu belirlemek için en kolay ve düşük maliyetli laboratuvar testlerinden biridir. Tam kan sayımından nötrofil-lenfosit oranı (NLR) ve nötrofil-monosit oranı (NMR) gibi enflamatuvar belirteçler kolaylıkla hesaplanabilir. Bu belirteçler sistemik enflamasyonu gösteren ve malignite, kardiyovasküler hastalık ve COVID-19 da mortalite artışı ile ilişkilendirilmiş belirteçlerdir (3,4). Yeni tanımlanan sistemik enflamatuvar indeks (SII) de tam kan sayımında mevcut olan trombosit, nötrofil, ve lenfosit sayılarının kombinasyonu ($\text{trombosit} \times \text{nötrofil/lenfosit sayısı}$) ile hesaplanan bir enflamasyon belirtecidir (5). Akut apandisit, miyokardit ve malignite gibi enflamasyon durumlarında yükseldiği bildirilmiştir (5,6). Ancak çocuk COVID-19 ve MIS-C olgularında tanısal değeri hakkındaki veriler oldukça kısıtlıdır. Bu çalışmanın amacı ucuz ve kolay ulaşılabilir bir belirteç olan SII'nin ve tam kan sayımından hesaplanabilen diğer enflamatuvar belirteçlerin MIS-C tanısında ve şiddetinin belirlenmesinde etkinliğini araştırmaktır.

Gereç ve Yöntem**Çalışma Tasarımı ve Katılımcılar**

Bu retrospektif gözlemsel çalışma Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı'nda yapılmış olup lokal etik kurulundan izin alındı (02.12.2022, 2022/16). Çalışma Helsinki Bildirgesine uygun olarak yürütülmüştür.

Çalışmaya merkezimizde Mart 2019-Aralık 2022 tarihleri arasında MIS-C tanısı almış 43 hasta ve 50 sağlıklı çocuktan oluşan kontrol grubu dahil edildi. MIS-C tanısı CDC olgu tanımına göre kondu: < 21 yaş, ≥ 24 saat süreyle ≥ 38 °C ateş, enflamasyonun laboratuvar kanıtları, hastaneye yatmayı gerektiren ciddi hastalık, iki veya daha fazla sistemin tutulumu, pozitif PCR, seroloji veya antijen testleri, belirtilerin başlamasından önceki 4 hafta içinde COVID-19 maruziyeti ve başka herhangi bir olası nedenin yokluğu. Hastalar organ hasarı varlığı, vazoaaktif inotrop ihtiyacı, solunum desteğine göre hafif, orta ve ağır olarak üç gruba ayrıldı.

Veri Toplama

Hastaların elektronik dosya kayıtlarından demografik, klinik, laboratuvar ve görüntüleme bulguları incelendi. Yaş, cinsiyet, COVID-19 geçirme ve/veya temas öyküsü, altta yatan hastalık olup olmadığı, başvuru şikayetleri, fizik muayene bulguları kaydedildi. Enflamasyon belirteçlerinden CRP, ESR, ferritin, tam kan sayımı parametreleri

kayıt altına alındı. Tam kan sayımından NLR (Nötrofil/Lenfosit oranı), NMR (Nötrofil/ Monosit oranı) ve SII (trombosit sayısı x nötrofil sayısı/ lenfosit) hesaplandı. MIS-C hasta gruplarının kendi içinde ve tüm MIS-C hastaları ile kontrol grubunun hematolojik enflamatuvar belirteçleri ve SII değerleri karşılaştırıldı.

İstatistiksel Analiz

İstatistiksel değerlendirme için SPSS 22.versiyonu kullanıldı. Verilerin analizi tanımlayıcı istatistiksel yöntemlerle yapılmıştır. Veri dağılımının belirlenmesinde Kolmogorov-Smirnov ve Shapiro-Wilk testlerini içeren normallik testleri tercih edilmiştir. Normal dağılan veriler ortalama \pm standart sapma olarak, normal dağılmayan veriler ortanca (çeyrekler arası aralık) olarak ifade edildi. Kategorik değişkenler yüzde (%) ve sayı (n) olarak belirtildi. Gruplar arası sayısal veriler karşılaştırılırken Mann-Whitney U testi, Independent samples t-testi, Kruskal-Wallis ve ANOVA testlerinden uygun olanı seçilerek kullanıldı. Kategorik değişkenler için ki-kare ve Fisher testi kullanıldı. MIS-C tanısında beyaz küre, CRP, Ferritin, NLR, NMR and SII in duyarlılık ve özgüllük değerlerini belirlemek için alıcı çalışma karakteristiği (ROC) eğrisi analizi kullanıldı. 0,05'ten küçük p-değeri istatistiksel olarak anlamlı kabul edildi.

Bulgular

Çalışmaya dahil edilen 43 MIS-C tanılı olgunun ortalama yaşı $7,3 \pm 3,8$ yaş (6 ay-17 yaş) ve %53,4'ü erkekti. Kontrol grubundan yaş ortalaması $8,7 \pm 4,3$ olup anlamlı fark saptanmadı. Özgeçmişlerinde kronik hastalık öyküsü yoktu. Olguların %82,4'ünde (n=30) temas öyküsü, %11,8'inde (n=4) nazal sürüntüde SARS CoV-2 PCR pozitif saptandı. Olguların %35,3'ünde (n=15) SARS CoV-2 serolojisi pozitif. Şikayetlerinin başlaması ile başvuru arasındaki süre ortalama 4 (1-7) gündü.

Başvuruda en sık ateş (%100), gastrointestinal sistem yakınmaları (karın ağrısı %65, ishal %44,1) ve mukokütanöz (döküntü %46,5, çilek dili %39,5) bulgular tespit edildi. Kardiyovasküler (taşikardi %20,9) ve nörolojik sistem (baş ağrısı %11,6) bulguları daha az oranda saptandı. Klinik özellikler Tablo 1'de gösterilmiştir. Solunum veya inotrop desteği gerektirmeyen MIS-C olgularının %76,7'si (n=33) hafif, VIS <10 olan %16,2'si (n=7) orta ve VIS >10 ve ciddi organ tutulumu olan %6,9'u (n=3) ağır olarak sınıflandırıldı.

Olguların laboratuvar verileri incelendiğinde medyan CRP 19,2 mg/dL (1,9-290), ferritin 594,88 (33-2000) saptandı. Kontrol grubunda ise medyan CRP 0,1 mg/dL, ferritin 40 idi. MIS-C hasta grubunda enflamatuvar belirteçler anlamlı olarak yüksekti (p=0,000). Hematolojik parametreler değerlendirildiğinde MIS-C grubunda beyaz küre, nötrofil ve immatür granülosit sayısının kontrol grubuna göre anlamlı olarak arttığı (p=0,000); lenfosit, monosit ve trombosit sayısının anlamlı olarak azaldığı (p=0,000) saptandı. MIS-C grubu ile kontrol grubu hematolojik parametrelerin karşılaştırılması Tablo 2'de gösterilmiştir. MIS-C grubunun hematolojik parametreleri klinik şiddetine göre kendi içinde karşılaştırıldığında anlamlı fark tespit edilmedi.

Her iki grupta hematolojik enflamatuvar belirteç olan NLR, NMR ve SII çalışıldı. MIS-C grubunda NLR, NMR ve SII anlamlı olarak yüksekti (p=0,000), ancak klinik şiddetine göre bakıldığında anlamlı fark tespit edilmedi (Tablo 3). MIS-C hastalarında SII'nin tanısız değeri incelendiğinde eşik değeri $617,10^3$ (Şekil 1); duyarlılık %67 ve özgüllük %78 saptandı. NLR eşik değeri 2,23 ile duyarlılık %86 ve özgüllük %84 tespit edildi (Tablo 4).

Tartışma

MIS-C hayatı tehdit edebildiğinden erken tanı ve tedavi morbidite ve mortaliteyi azaltmada önemlidir. Erken tanı ve tedavi, özellikle daha büyük çocuklarda inotrop kullanımından kaçınmak ve morbiditeyi sınırlamak için çok önemlidir. Dirençli ateş, enflamasyon belirteçlerinde artış ve klinik bulguları içeren tanı kriterleri ile tanı konulmaktadır. MIS-C tanısında kullanılacak testler üzerine çalışmalar devam etmektedir (7). Bu çalışma, MIS-C'de hematolojik parametrelerin ve yeni tanımlanan enflamasyon belirteci SII'nin tanıda ve klinik şiddetini belirlemede etkinliğini araştıran ender çalışmalardan biridir.

Klinik bulgular tanı kriterlerinin temelini oluşturmaktadır. Ateş tüm olgularda olması gerekir. Gastrointestinal bulgular (karın ağrısı, kusma, ishal), mukokütanöz bulgular (döküntü, konjonktivit, kırmızı/çatlak dudaklar), kardiyak bulgular (taşikardi, hipotansiyon) sık görülen bulgulardır (8). Bu çalışmada demografik ve klinik bulgular literatürle uyumlu olup; en sık gastrointestinal sistem bulgularının görüldüğü, cilt bulgularının ve kardiyak bulguların farklı oranlarda eşlik ettiği en az nörolojik tutulumun olduğu saptandı. COVID-19 solunum yolu enfeksiyonu hastalığı olarak bilinmesine rağmen özellikle çocukluk yaş grubunda sıklıkla gastrointestinal sistemi etkilemektedir (8).

MIS-C end organ hasarı ile sonuçlanabilen hiperenflamatuvar yanıtı içerir. Bir çok çalışmada enflamasyon belirteçlerinde artış bildirilmiştir (4,8). Yan Zhao ve arkadaşlarının MIS-C'de enflamatuvar belirteçleri incelediği metaanalizde ağır MIS-C olgularında WBC, CRP, D-dimer, ferritin değerlerinin hafif olgulardan daha yüksek olduğu saptanmıştır. MIS-C hastalarının izleminde enflamatuvar belirteçlerin yakın takibi ile kliniği ağırlaşan olguların erken tespit edileceğini belirtmişlerdir (4). Literatürle uyumlu olarak bu çalışmada MIS-C hasta grubunda WBC, CRP, ferritin değerlerinin kontrol grubuna göre yüksek olduğu, lenfosit ve trombosit değerlerinin anlamlı olarak daha düşük olduğu tespit edildi. Yüksek enflamatuvar belirteçlerle beraber lenfopeni ve trombositopeninin MIS-C'nin belirgin özelliklerinden biri olduğu bir çok çalışmada bildirilmiştir (8,9).

Amerikan romatoloji komitesi, ağır klinik bulguları olmayan MIS-C hastalarında ateşin ayırıcı tanısı için testlerin kademeli yapılmasını önermektedir (2). Tam kan sayımı, önerilen ilk basamak testler arasındadır ve enflamasyon durumunu belirlemek için en kolay ve en düşük maliyetli testlerden biridir. Tam kan sayımından kolaylıkla sistemik enflamasyonu gösteren NLR, NMR, SII gibi enflamasyon belirteçleri hesaplanabilir. Erişkinlerde yapılan çalışmalarda NLR ve SII'nin kardiyovasküler hastalık, maligniteler ve COVID-19 'da kötü prognoz ve artan mortalite ile ilişkili olduğu gösterilmiştir (10). Çocuklarda COVID-19 ve MIS-C olgularında hematolojik parametrelerin incelendiği çalışmalar oldukça azdır. Demir ve arkadaşlarının COVID-19'lu çocuklarda, Feldstein ve arkadaşlarının çalışmasında ise MIS-C olgularında NLR değerinin yükseldiği bildirilmiştir (8,11). Roberts ve arkadaşlarının MIS-C ile ayırıcı tanıya giren diğer ateşli hastaları karşılaştırdıkları çalışmada da NLR, MIS-C olgularında daha yüksek saptanmıştır (9). Literatürle uyumlu olarak çalışma grubumuzda NLR değeri MIS-C olgularında kontrol grubuna göre yüksek saptandı, ancak klinik şiddetine göre incelendiğinde anlamlı fark tespit edilmedi.

Bu çalışmada rutinde kullanılan enflamatuvar belirteçlere ek olarak yeni tanımlanan SII'nin MIS-C tanısında ve klinik şiddetinde etkinliği araştırılmıştır. Erişkinlerde yapılan çalışmalarda enflamatuvar belirteç olarak kullanılabilceği bilinmektedir. Çocuklarda ise çalışmalar

oldukça kısıtlıdır. Erişkinlerde SII'nin COVID-19'da kötü prognoz ve mortalite ile ilişkili olduğu gösterilmiştir (10). Çocuklarda COVID-19 ve MIS-C olgularında ise SII değerinin arttığı ancak klinik şiddete göre değişmediği bildirilmiştir (12). Literatürle uyumlu olarak çalışma grubumuzda SII'nin MIS-C hasta grubunda arttığı ancak klinik şiddetine göre anlamlı fark olmadığı tespit edildi. Her ne kadar klinik şiddeti ön görmeye tanısız değeri anlamlı bulunmadıysa da SII, NLR ve NMR'nin MIS-C tanısında kullanılan enflamatuvar belirteçler arasında yer alabileceği söylenebilir.

Çalışmamızın kısıtlılıkları tek merkezli, retrospektif olması ve MIS-C hasta sayısının özellikle de ağır MIS-C hasta sayısının az olması idi.

Sonuç

MIS-C hiperenflamatuvar yanıtı neden olan postenfeksiyöz immüdisregülasyon olarak tanımlanmaktadır. Tanı ve takipte enflamatuvar belirteçler önemli yer tutar. Güncel bir belirteç olan SII'nin ve hematolojik enflamatuvar belirteçlerin MIS-C tanısında kullanılabileceği söylenebilir. Klinik şiddeti ön görmeye anlamlı bulunmamıştır. Ancak daha geniş olgu serilerinde çalışılabilir.

Kaynaklar

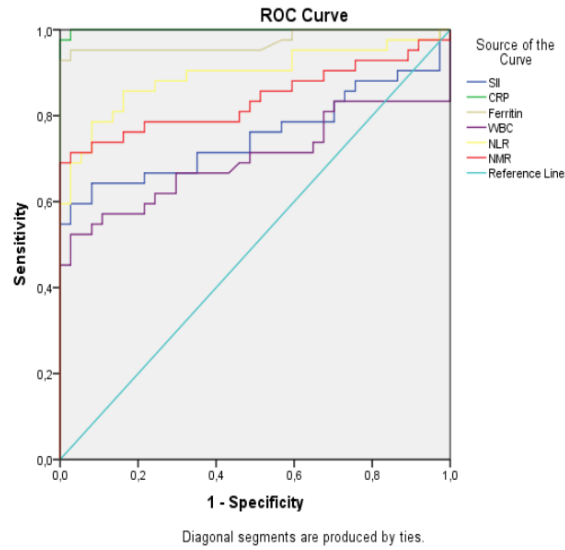
- Control, C.f.D. and Prevention, Multisystem inflammatory syndrome in children (MIS-C) associated with coronavirus disease 2019 (COVID-19). CDC Health Alert Network, 2020.
- Henderson LA, Canna SW, Friedman KG, et al. American College of Rheumatology clinical guidance for multisystem inflammatory syndrome in children associated with SARS-CoV-2 and hyperinflammation in pediatric COVID-19: Version 3. Arthritis Rheumatol. 2022;74:e1-e20.

- Hirahara T, Arigami T, Yanagita S, et al. Combined neutrophil-lymphocyte ratio and platelet-lymphocyte ratio predicts chemotherapy response and prognosis in patients with advanced gastric cancer. BMC Cancer. 2019;19:1-7.
- Zhao Y, Yin L, Patel J, et al. The inflammatory markers of multisystem inflammatory syndrome in children (MIS-C) and adolescents associated with COVID-19: A meta-analysis. J Med Virol. 2021;93:4358-4369.
- Yeliz K, Cüneyt U. Evaluation of systemic immune-inflammation index as novel marker in the diagnosis of acute appendicitis in children. J Contemp Med. 2022;12:593-597.
- Yaradılmış RM, Güneşlioğlu MM, Öztürk B, et al. A novel marker for predicting fulminant myocarditis: systemic immune-inflammation index. Pediatr Cardiol. 2023;44:647-655.
- Karagol C, Tehci AK, Gungor A, et al. Delta neutrophil index: a potential diagnostic marker of multisystem inflammatory syndrome in children (MIS-C). 2021.
- Feldstein LR, Tenforde MW, Friedman KG, et al. Characteristics and outcomes of US children and adolescents with multisystem inflammatory syndrome in children (MIS-C) compared with severe acute COVID-19. JAMA. 2021;325:1074-1087.
- Roberts JE, Campbell JI, Gauvreau K, et al. Differentiating multisystem inflammatory syndrome in children: a single-centre retrospective cohort study. Arch Dis Child. 2022;107:e3.
- Citu C, Gorun F, Motoc A, et al. The predictive role of NLR, d-NLR, MLR, and SIRI in COVID-19 mortality. Diagnostics (Basel). 2022;12:122.
- Demir SÖ, Bucak A, Üstün N, et al. Çocuk hastalarda COVID-19 şiddetini öngörmeye tam kan sayımı parametreleri. J Pediatr Inf. 2022;16:87-94.
- Alkan G, Sert A, Tuter Oz SK, et al. Hematological parameters and inflammatory markers in children with multisystem inflammatory syndrome. Genel Tıp Derg. 2022;32:415-424.

| Tablo 1: MIS-C Hastalarının Klinik Özellikleri | |
|--|-------------|
| Klinik Özellikleri | Sayı- Yüzde |
| Ateş | 43- %10 |
| Mukokütanöz Bulgular | |
| Deri döküntüsü | 20- %46.5 |
| Çilek dili | 17- %39.5 |
| Konjunktivit | 18- %41.8 |
| Extremitelerde ödem | 10- %23.2 |
| Gastrointestinal Bulgular | |
| Karın ağrısı | 28- %65.1 |
| İshal | 19- %44.1 |
| Kusma | 9- %20.9 |
| Kardiyovasküler Bulgular | |
| Taşikardi | 9- %20.9 |
| Hipotansiyon | 3- %6.9 |
| Nörolojik Bulgular | |
| Baş ağrısı | 5- %11.6 |
| Febril konvulzyon | 3- %6.9 |
| Bilinç değişikliği/irritabilite | 4- %9.3 |

| Tablo 2: MIS-C Grubu ile Kontrol Grubunun Hematolojik Parametrelerinin Karşılaştırılması | | | |
|--|--------------------|----------------------|----------|
| | MIS-C Grubu (n=44) | Kontrol Grubu (n=58) | P değeri |
| Beyaz küre (x10 ³ /L) | 11(7,9) | 6,9(2,3) | <0,001 |
| Nötrofil (x10 ³ /L) | 7.3(7,8) | 3,4(1,4) | <0,001 |
| Lenfosit (x10 ³ /L) | 1.3(1,5) | 2,6(0,8) | <0,001 |
| Monosit (x10 ⁹ /L) | 0,3(460) | 0,5(0,1) | 0,032 |
| Trombosit (x10 ³ /L) | 189(224) | 313(107) | <0,001 |
| IG sayı (x10 ⁹ /L) | 0,04(0,1) | 0,02(0,01) | <0,001 |
| IG yüzdesi | 0,5(0,5) | 0,2(0,1) | <0,001 |
| NLR | 5,9(9) | 1,36(0,97) | <0,001 |
| SII(x10 ⁹ /L) | 1222,25(1815,7) | 431,79(281,7) | <0,001 |
| NMR | 25,6(30,81) | 6,385(2,99) | <0,001 |
| MPV fL | 10,3359 ± 1,8 | 9,95(1,05) | 0,188 |
| Hgb g/dL | 11,67 ± 1,22 | 13,7 (±1,1) | <0,001 |
| Ferritin µg/L | 594,8(±568,9) | 40 | <0,001 |
| CRP (mg/L) | 19,25(102,85) | 0.1 | <0,001 |

Parametreler n (%), ortalama ± standart sapma ve medyan (çeyrekler arası aralık) olarak ifade edildi. WBC: beyaz kan hücresi, NLR: nötrofil-lenfosit oranı, SII: Sistemik immün enflamasyon indeksi



Şekil 1: SII, NLR, NMR, CRP, Ferritin ve WBC için ROC eğrileri

| Table 3: Comparison of Inflammation Markers Based on Clinical Severity in MIS-C Group | | | | |
|---|---------------|--------------|--------------|----------|
| | Hafif (n=28) | Orta (n=7) | Ağır (n=3) | p-değeri |
| Beyaz küre (x10 ³ /L) | 10.0(92) | 9.5(6.8) | 12.8 | 0.519 |
| Nötrofil (x10 ³ /L) | 6.7(8.4) | 7.3(7.5) | 11.9 | 0.635 |
| Lenfosit (x10 ³ /L) | 1.3(1.6) | 1.5(1.1) | 0.81 | 0.134 |
| Monosit (x10 ³ /L) | 0.45(0.44) | 0.2(0.34) | 0.12 | 0.019 |
| Trombosit (x10 ³ /L) | 206(216) | 179(190) | 188 | 0.184 |
| IG sayı (x10 ⁹ /L) | 0,04(0.15) | 0.04(0.06) | 0,07 | 0.791 |
| IG yüzdesi | 0.5(0.73) | 0.5(0.5) | 0.60 | 0.918 |
| NLR | 5.52(6.05) | 4.49(11.37) | 14.7 | 0.068 |
| SII(x10 ⁹ /L) | 1332(1525) | 9974(4245) | 2444 | 0.521 |
| NMR | 25.15(22.06) | 18.7(26.95) | 81.25 | 0.031 |
| MPV fL | 10.36 ± 1.12 | 9.5 ± 1.4 | 11.96 ± 1.02 | 0.011 |
| Hgb g/dL | 11.67 ± 1.22 | 11.34 ± 1.82 | 11.96 ± 0.92 | 0.782 |
| Ferritin µg/L | 378.5(397.5) | 322(357) | 842 | 0.129 |
| CRP (mg/L) | 19.25(102.85) | 84(238.7) | 25.2 | 0.273 |

Parametreler n (%), ortalama ± standart sapma ve medyan (çeyrekler arası aralık) olarak ifade edildi.
WBC: beyaz kan hücresi, NLR: nötrofil-lenfosit oranı, SII: Sistemik immün enflamasyon indeksi

| Tablo 4: MIS-C tanısında SII, NLR, NMR, CRP laboratuvar belirteçlerinin tanısal değeri | | | | | | | | |
|--|------|------|-------------|---------------|-------------|----------|------------|-------|
| Parametreler | AUC | SE* | Cutoff | Sensitivite % | Spesifite % | p-değeri | AUC(%95GA) | |
| | | | | | | | LL | UL |
| SII | ,754 | ,057 | 617140,6550 | 67 | 78 | ,000 | ,642 | ,867 |
| NLR | ,894 | ,038 | 2,2350 | 86 | 84 | ,000 | ,820 | ,969 |
| CRP | ,999 | ,001 | 0,5500 | 100 | 97 | ,000 | ,997 | 1,000 |
| Ferritin | ,972 | ,019 | 88 | 95 | 97 | ,000 | ,935 | 1,000 |
| Beyaz küre | ,699 | ,062 | 7935 | 67 | 70 | ,002 | ,577 | ,821 |
| NMR | ,838 | ,048 | 9,0250 | 76 | 84 | ,000 | ,744 | ,933 |

Kısaltmalar: AUC, alıcı çalışma karakteristiği (ROC) eğrisi altındaki alan; SII, sistemik immün enflamasyon indeksi, NLR, nötrofil-lenfosit oranı; NMR, nötrofil-monosit oranı,
Not: AUC>0,600 ve p<0,05 anlamlı kabul edildi.

[SS-025]**Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Genel Polikliniği'ne Başvuran Hastaların Obezite Prevalansı ve Modifiye Edilebilir Risk Faktörleri**

Mehmet Mustafa Yılmaz¹, Nisa Eda Çullas İlarıslan¹, Fatih Günay¹, Funda Seher Özalp Ateş⁴, Serdal Kenan Köse⁴, Semra Atalay², Pelin Bilir³

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

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

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

⁴Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyoistatistik Anabilim Dalı, Ankara

Öz

Giriş: Çalışmamızda toplumumuzda giderek daha sık görülen bir sağlık sorunu olan obezitenin çocuklarda prevalansını ve modifiye edilebilecek risk faktörlerini tespit etmeyi amaçladık. Çocuklarda obezite prevalansını, cinsiyete göre dağılımını, aile öyküsünün, doğum tartısının, doğum haftasının ve anne sütü kullanım süresinin obezite ile ilişkisini saptamayı hedefledik. Obezite için risk faktörü oluşturan beslenme alışkanlığı, ekran başında geçirilen zamanın ve fiziksel aktivitenin obezite ile korelasyonunu inceledik.

Gereç ve Yöntem: Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Genel Polikliniği'ne başvuran 6-18 yaş arasındaki çocuklar alınarak prospektif olarak yapıldı.

Bulgular: Çalışmamıza kronik hastalığı bulunmayan 1949 çocuk dahil edildi. Ortalama yaş 11.1 ±3.8 yıl saptandı. Olguların 1122'si kız(%57.6), 827'si erkekti (%42.4). Olgularımızın %12,5'inin fazla kilolu, %17,9'unun ise obez saptandı. Erkeklerin %17,3'ü obez iken kızların %18,4'ü obezdi. Cinsiyete göre obezite açısından anlamlı fark görülmedi(p=0,261). Hastalar doğum haftasına ve doğum tartısına göre gruplandırıldığında obezite oranlarında anlamlı bir fark saptanmadı(sırasıyla p= 0.82, p=0.52). Anne sütü kullanım süreleriyle anlamlı ilişki saptandı(p <0,05). Ailesinde obez birey olan hastaların obezite oranları ailesinde obez birey olmayanlarla karşılaştırıldığında anlamlı çıktı(p<0,05). Olgularımızın fiziksel aktivitesinin az olması, abur cubur yeme alışkanlığının olması ve ekran başında geçirilen sürenin fazla olması ile obezite arasında anlamlı ilişki saptandı(p<0,05). Uyumadan önce yemek yemenin obezite için risk faktörü olduğunu saptadık(p:0,01). Gece 22:00'dan önce uyuyanlarla, 22:00'dan sonra uyuyanlar arasında obezite karşılaştırıldığında anlamlı bir sonuç saptamadık (p:0,82).

Sonuç: Çalışmamızda yaklaşık olarak her üç çocuktan birini fazla kilolu ya da obez olarak saptadık. Ekran başında geçirilen zaman obezite için 2 kat risk faktörüdür. Obezite için risk faktörü olduğunu saptadığımız diğer nedenlerden olması nedeniyle; çocukların uyku saatine dikkat edilmeli ve uyumadan önce yemek yenilmemelidir. Prematür doğum ve SGA doğum öyküsü olanların ileriki yaşantılarında obez olma riskinin daha fazla olduğu gösterdik. Anne sütü kullanımı ile obeziteyle negatif ilişkilidir. Çalışmamız ülkemizde çocuklarda yapılmış en yüksek

katılımlı obezite çalışmalarından biridir. Özellikle modifiye edilebilir risk faktörlerini belirlemede rol alacağını düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: Anne Sütü, Beslenme Alışkanlığı, Çocuklarda Obezite, Fiziksel Aktivite, Uyku Sağlığı

Giriş

Çocukluk dönemindeki obezite gelişmiş ülkelerde ve gelişmekte olan ülkelerde, bulaşıcı olmayan kronik hastalıkların yükünü artırarak önemli bir halk sağlığı sorunu yaratmaktadır. Çocukluk ve ergenlik dönemi obezitesi erişkin obezitesi ile sonuçlanır. Obezitenin süresi daha uzun olacağından, yetişkinlikte başlayan obezite ile karşılaştırıldığında morbidite ve mortalite oranı daha fazladır. Obezite ile ilişkili komorbiditelerin prevalansı, çocukluk yaş grubundaki obezitenin yaygınlığının artmasına paralel olarak artmaktadır. Çocukluk çağı obezitesi acilen çözülmesi gereken ciddi bir konudur. Obezite tedavisinde amaç, obeziteye ilişkin morbidite ve mortalite risklerini azaltmak, bireye yeterli ve dengeli beslenme alışkanlığı kazandırmak ve yaşam kalitesini yükseltmektir. Obezitenin oluşumunu önlemek, obezite ortaya çıktıktan sonra yapılacak müdahaleden daha kolaydır. Çocukluk çağı obezitesinin tedavi edilmesi, çocuğun fiziksel, sosyal ve psikolojik sağlığını olumlu yönde etkileyeceği gibi, yetişkin döneme yansıyan etkileri nedeni ile de halk sağlığı açısından önemlidir. Obez çocuk ve adolesanları yetişkin dönemde bekleyen sağlık sorunları düşünüldüğünde, sorunun çocukluk çağından başlayarak önlenmesi zorunluluk kazanmıştır. Dünyada olduğu gibi ülkemizde de obezite ve fazla kilolu çocuk ve erişkinlerin oranları artmaktadır. Türk çocuklarının obezite eğilimlerini araştırarak ulusal çapta bir sistematik çalışma bulunmamasına rağmen yapılmış olan bölgesel çalışmalarda ülkemizde obezite sıklığının giderek arttığı görülmektedir. Bu rakamların önümüzdeki yıllarda daha da artacağı öngörülmektedir.

Gereç ve Yöntem

Bu çalışmamızda toplumumuzda giderek daha sık görülen bir sağlık sorunu olan obezitenin prevalansını ve modifiye edilebilecek risk faktörlerini tespit etmeyi amaçladık. Çocuklarda obezite prevalansını, cinsiyete göre dağılımını, aile öyküsünün, doğum tartısının, doğum haftasının ve anne sütü kullanım süresinin obezite ile ilişkisini saptamayı hedefledik. Özellikle obezite için risk faktörü oluşturan beslenme alışkanlığı, ekran başında geçirilen zamanın ve fiziksel aktivitenin obezite ile korelasyonunu inceledik. Uyku saatinin ve uyumadan önce yemek yemenin obezite ile ilişkisini saptamayı hedefledik. Bu nedenle çalışmamız Temmuz 2017 ile Kasım 2017 tarihleri arasında Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi (AÜTF) Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Genel Polikliniği'ne başvuran 6-18 yaş arasındaki çocuklar alınarak prospektif olarak yapıldı.

Bulgular

Çalışmamıza herhangi bir kronik hastalığı bulunmayan ve yaşları 6,0 ile 17,9 yıl arasında değişen, 1949 çocuk dahil edildi. 1949 çocuğun desimal yaşları 6,0-17,9 yıl arasında olup ortalama yaşı 11,1±3,8 yıl olarak saptandı. Olguların 1122'si kız (%57,6), 827'si erkekti (%42,4). Olgularımızı boya göre ağırlığa (rölatif ağırlık) göre değerlendirildiğimizde; %12,5'inin fazla kilolu, %17,9'unun ise obez

olduğu saptandı. Erkeklerin %17,3'ü obez iken kızların %18,4'ü obezdi. Cinsiyete göre hastalar gruplandırıldığında obezite açısından anlamlı fark görülmedi ($p=0,261$). Hastalar doğum haftasına (preterm, term ve postterm) ve doğum tartısına göre (AGA, SGA ve LGA) gruplandırılıp obezite oranlarına bakıldığında anlamlı bir fark saptanmadı (sırasıyla $p=0,82$, $p=0,52$). Anne sütü kullanım süreleri ile ortalama BGA arasında istatistiksel olarak anlamlı fark olduğu saptandı ($p<0,05$). Ailesinde obez birey olan hastaların obezite oranları ailesinde obez birey olmayanlarla karşılaştırıldığında anlamlı derece yüksek çıktı ($p<0,05$). Olgularımızın fiziksel aktivitesinin az olması, abur cubur yeme alışkanlığının olması ve ekran başında geçirilen sürenin fazla olması ile obezite arasında anlamlı ilişki saptandı ($p<0,5$). Uyumadan önce yemek yeme alışkanlığını değerlendirdik. Uyumadan önce yemek yemenin obezite için risk faktörü olduğunu saptadık ($p=0,01$). Gece 22:00'dan önce uyuyanlarla, 22:00'dan sonra uyuyanlar arasında obezite karşılaştırıldığında anlamlı bir sonuç saptamadık ($p=0,82$).

Sonuç

Tüm dünyada olduğu gibi ülkemizde de çocuklarda fazla kilolu ve obezite prevalansı artmaktadır. Çalışmamızda yaklaşık olarak her üç çocuktan birini fazla kilolu ya da obez olarak saptadık. Ailede obezite varlığı çocuklardaki obeziteyi artırdığından öncelikle aileyi bilinçlendirmek ve bununla mücadelede onları katmak gerektiği

düşüncesindeyiz. Aile ortamından başlanarak fiziksel aktivitenin önemi vurgulanmalı, teşvik edilmelidir. Beslenme alışkanlığı düzenlenmeli ve evde abur-cubur bulunmamalıdır. Günümüzde çocukları bekleyen en büyük risklerden biri de sedanter yaşamın artmasıdır. Ekran başında geçirilen zaman obezite için 2 kat risk faktörüdür. Bu nedenle çocukların ekran başında geçirdikleri süre kısıtlanmalıdır. Obezite için risk faktörü olduğunu saptadığımız diğer nedenlerden olması nedeniyle; çocukların uyku saatine dikkat edilmeli ve uyumadan önce yemek yenilmemelidir. Prematür doğum ve SGA doğum öyküsü olanların ileriki yaşantılarında obez olma riskinin daha fazla olduğu gösterdik. Teknolojinin ilerlemesiyle prematür doğanların hayatta kalma oranlarının arttığı göz önünde tutulacak olursa önümüzdeki yıllarda obezite riskine etkisi daha da önem kazanacaktır. Anne sütü kullanımının birçok kronik hastalıktan koruyucu etkisinin olduğunu bildiği gibi obeziteyi de azalttığından emzirmenin önemi üzerinde durulmasının gerekli olduğu düşünüyoruz. Anne sütü kullanımı ile obezite arasındaki ilişki nedeniyle bebeklik döneminde anne sütü kullanımının ve kullanım süresinin artırılması açısından ebveynlerin bilgilendirilmesinin çocukluk ve erişkin dönemde oluşabilecek obeziteye bağlı kronik hastalıkları önleme açısından önemi büyüktür. Çalışmamız ülkemizde çocuklarda yapılmış en yüksek katılımlı obezite çalışmalarından biridir. Özellikle modifiye edilebilir risk faktörlerini belirlemede rol alacağını düşünmekteyiz.

[SS-026]**Sürekli Glukoz Monitörü Kullanımının Tip 1 Diabetes Mellituslu Çocuklarda Glisemik Kontrol Etkisi**

Yağmur Ünsal

Şanlıurfa Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Kliniği, Şanlıurfa

Öz

Giriş: Tip 1 diabetes mellituslu (T1DM) çocuklarda glisemik kontrolün daha iyi olması ağır hipoglisemi riskini, diyabetik ketoasidoz sıklığını ve diyabetin uzun dönem komplikasyonlarını azaltır. İyi glisemik kontrolün en önemli basamağı kan şekeri monitorizasyonudur. Günümüzde interstisyel glukoz değerini ölçmek için subkütanöz bir sensör kullanan minimal invaziv ve kesin sonuç veren sürekli glukoz monitörü (SGM) T1DM'li olguların izleminde standart yöntemdir. SGM'nin T1DM'li olgularda hem psikososyal hem de glisemik kontrol üzerine olumlu etkileri bilinmektedir. Ancak ekonomik nedenlerle her T1DM'li SGM'ye ulaşamamaktadır. Bu nedenle ülkemizde ilk kez Ocak 2023'te önce ihtiyaç sahibi T1DM'li çocuklara daha sonra Mart 2023'de 0-22 yaşındaki T1DM'lilere SGM desteği verilmiştir. Bu çalışmada, T1DM ile izlenen çocuklarda SGM'nin glisemik kontrole etkisini HbA1c değişimini değerlendirerek belirlemeyi amaçladık.

Gereç ve Yöntem: Çalışmaya en az 1 yıldır T1DM ile izlenen, 6 aydır SGM kullanan 23 (E/K: 10/13) olgu dahil edildi. Eşlik eden hastalığı olan, balayı döneminde olan veya düzenli SGM kullanmayanlar çalışma grubuna alınmadı. Klinik ve laboratuvar özellikleri SGM'den önce (glukometre kullanırken), SGM'den 3 ay ve 6 ay sonra değerlendirildi.

Bulgular: Olgular ortalama 10,4±3,8 (3-14,5) yaşında T1DM tanısı almıştı. Tamamı bazal bolus insülin tedavisi kullanan olgular ortalama 12,4±4,3 (4,1-16,6) yaşında SGM kullanmaya başladığında %47,8'i pubertaldi. Biri dislipidemi ile, 5'i mikroalbuminüri ile izleniyor, enalapril kullanıyordu, ortanca 2 (0-4) kez/yıl diyabetik ketoasidoz için hastaneye yatırılarak izlenmişti. SGM kullanımından önce ve sonra ortalama boy, kilo ve vücut kitle indeksi SDS'de değişim yoktu (p=0,076, 0,091, 0,085). SGM'den önce ortalama HbA1c %11,2±3,2 iken 3 ayda %9,7±2,5, 6 ayda %8,4±1,3 olup 3. ayda değişmemiş, 6. ayda anlamlı azalmıştı (p=0,022). HbA1c düzeyi 8 olanlar SGM öncesinde olguların %65,2 iken 6. ayda %34,7'ye düşmüştü (p=0,019). HbA1c değişimi pubertal olgularda olmayanlara göre daha fazlaydı (HbA1c: %4,3±1,9 / %2,2±1,1 p=0,023). SGM kullanan 2 olgu diyabetik ketoasidoz için hastaneye yatırılmıştı.

Sonuç: Bazal bolus insülin tedavisi kullanan T1DM'li çocuklarda kısa dönem SGM kullanımı, glukometreye göre daha iyi glisemik kontrol sağlar, diyabetik ketoasidoz ile tekrarlayan hastane yatışlarını azaltır. Glisemik kontroldeki iyileşme, adolesanlarda daha belirgindir.

Anahtar Kelimeler: Tip diabetes mellitus, sürekli glukoz monitörü (SGM), glisemik kontrol, HbA1c

Abstract

Objectives: Improved glycemic control in patients with type 1 diabetes mellitus (T1DM), is associated with decreased frequency of diabetic ketoacidosis, severe hypoglycemia, and risk of long-term complications.

Blood glucose monitorization is the most important step towards improved glycemic control. Continuous glucose monitors (CGMs), which are minimally invasive devices that use a subcutaneous sensor to measure changes in interstitial glucose values, are the standard of care for T1DM. In addition to that, CGMs reportedly improve glycemic control as well as psychosocial outcome in children with T1DM. However, mostly due to economic reasons, CGMs are not available to every child with T1DM. Regarding this, our government have provided CGMs firstly to T1DM patients in need on January 2023 then to all patients with T1DM between 0-22 years of age.

Objective: We aimed to evaluate the impact of CGMs on glycemic control in children with T1DM via investigating change in HbA1c.

Results: Patients were diagnosed with T1DM at a mean age of 10.4±3.8 (3-14.5) years. All of the patients were receiving basal and bolus insulin injections. One had dyslipidemia while five had microalbuminuria and were receiving enalapril. Prior to CGM, they were hospitalized due to diabetic ketoacidosis at a median of 2 (0-4) times/year. CGM was initiated at a mean age of 12.4±4.3 (4.1-16.6) years where 47.8% of the patients were pubertal. Mean bodyweight, height, and body mass index standard deviation score of patients prior to CGM, and 3rd and 6th month of CGM remained the same (p=0.076, 0.091, 0.085). Mean HbA1c prior to CGM was 11.2%±3.2 while it was 9.7%±2.5 at the 3rd month and 8.4%±1.3 at the 6th month. HbA1c was found to have decreased significantly after 6 months of CGM use (p=0.022).

Prior to CGM, 65.2% of patients' HbA1c was 8 while it decreased to 34.7% after 6 months of CGM use (p=0.019). Change in HbA1c was more prominent in pubertal patients with T1DM than in prepubertal ones (HbA1c: 4.3%±1.9 / 2.2%±1.1, p=0.023). Two patients using CGM were admitted to the hospital due to diabetic ketoacidosis.

Conclusion: Short-term CGM use in children with T1DM who are receiving basal, bolus insulin injections provide better glycemic control than blood glucose monitorization with glucometer as well as decreasing hospital admissions due to diabetic ketoacidosis. Improvement in glycemic control is more prominent in adolescents with T1DM.

Key Words: Type 1 diabetes mellitus, continuous glucose monitor (CGM), glycemic control, HbA1c

Giriş

Tip 1 diabetes mellituslu (T1DM) olgularda HbA1c ile ölçülen glisemik kontrolün iyileşmesi ağır hipoglisemi riskini, diyabetik ketoasidoz sıklığını ve mikrovasküler hastalık ve nöropati gibi diyabetin uzun dönem komplikasyonlarını azaltır (1,2). İyi glisemik kontrolün en önemli basamağı kan şekeri izlemidir. İlk kez 1970'de evde kullanılabilen glukometreler geliştirilmiş, T1DM izleminde olguların kan şekeri glukometre ile izlemesi standart yöntem olarak benimsenmiştir. Zaman içinde glukometrelerin boyutu, hızı, doğruluğu gelişmiş ve ölçüm için gerekli kan miktarı azalmış, kullanımı kolaylaşmıştır. Yine de glukometre kullanan T1DM'li olguların insülin dozlarını düzenlemek, hipoglisemiyi doğrulamak ve düzeltmek, hiperglisemiyi zamanında düzeltmek, besinlerin postprandiyal glisemik duruma etkisinin değerlendirmek için günde 6-10 kez parmak ucu kan şekeri ölçümü yapması gerekmektedir.

1999'da interstisyel glukoz değerini ölçmek için subkütanöz bir sensör kullanan minimal invaziv ve kesin sonuç veren gerçek zamanlı

sürekli glikoz monitörünün (SGM) geliştirilmesi ile evde kan şekeri izlemi konusunda çok önemli ilerleme kaydedilmiştir. SGM'lerin bir kısmı cihazın kalibrasyonu için günde iki kez parmak ucu kan şekeri ölçümü gerektirmekte, bir kısmı da parmak ucu kan şekeri ölçümü yapmadan sadece SGM ölçümleri ile tedavi kararı verebilmesi olanaklı kılmaktadır. Günümüzde daha yaygın olarak kullanılan SGM'ler kan şekeri izleminde standard yöntem kabul edilmektedir (3,4).

SGM'nin T1DM'li çocuklarda glisemik kontrole olumlu etkileri bilinmektedir. Bunun yanı sıra SGM kullanımının T1DM çocukların ve ailelerinin hastalık yükünü azalttığı ve psikososyal sonuçları olumlu etkilediği bildirilmiştir (5,6). Ancak çoğunlukla ekonomik nedenlerle ülkemizde her T1DM'li olgu SGM'ye ulaşamamaktaydı (7). Bu nedenle ülkemizde ilk kez Ocak 2023'de önce ihtiyaç sahibi T1DM'li çocuklara daha sonra Mart 2023'de 0-22 yaşındaki T1DM'lilere SGM desteği verilmiştir.

T1DM'li çocuklarda SGM kullanımının hem glisemik kontrole hem de psikososyal sonuçlara olumlu etkileri bilinmektedir. Ülkemizde yaygın kullanımına yeni başlanan SGM'nin T1DM izlemine etkisini değerlendiren çalışma azdır. Bu nedenle çalışmada, T1DM ile izlenen çocuklarda SGM'nin glisemik kontrole etkisini HbA1c değişimini değerlendirilerek belirlemeyi amaçladık.

Gereç ve Yöntem

Çalışmaya 01.01.2023-01.09.2023 arasında hastanemiz çocuk endokrinoloji polikliniğinde izlenen, en az 1 yıldır T1DM olan, 6 aydır SGM kullanan 23 olgu dahil edildi. Eşlik eden hastalığı olan, balayı döneminde olan veya düzenli SGM kullanmayanlar çalışma grubuna alınmadı. Olguların demografik özellikleri, fizik muayene bulguları, laboratuvar incelemeleri, kullandığı insülin rejimi ve ilaçları, diyabetik ketoasidoz sıklığı retrospektif olarak tıbbi kayıtlarından incelendi ve kaydedildi. Antropometrik ölçümler yaşa ve cinsiyete göre incelendi, standart sapma skoru kaydedildi. Olgular, Marshall ve Tanner kriterleri kullanılarak puberte evlerine göre sınıflandırıldı (8). Puberte evresi Tanner evre 2 olgular pubertal olarak değerlendirildi. Klinik ve laboratuvar özellikler SGM'den önce (glukometre kullanırken), SGM'den 3 ay ve 6 ay sonra değerlendirildi ve karşılaştırıldı. HbA1c düzeyi $\geq 9,5$ olan olgular kötü kontrollü olarak tanımlandı. HbA1c, glukometre kullanırken ölçülen son HbA1c değerinden SGM kullanımının 6. ayında ölçülen HbA1c değerinin çıkarılması ile hesaplandı.

Araştırma verisi "SPSS (Statistical Package for Social Sciences) for Windows 22.0 (SPSS Inc, Chicago, IL)" kullanılarak değerlendirildi. Verilerin normal dağılıp dağılmadığı Shapiro-Wilk testi ile değerlendirildi. Tanımlayıcı istatistikler normal dağılıyorsa ortalama \pm standart sapma, dağılmıyorsa ortanca (minimum-maksimum), frekans dağılımı ve yüzde olarak sunuldu. Normal dağılan veriler One-Way ANOVA ve Student's t-testi kullanılarak değerlendirildi. SGM'nin HbA1c ve diyabetik ketoasidoz sıklığına olan etkisinin değerlendirilmesi için Repeated Measures ANOVA kullanıldı. $P < 0,05$ istatistiksel anlamlı kabul edildi.

Bulgular

Çalışmaya ≥ 1 yıldır T1DM ile izlenen, 6 aydır SGM kullanan 23 (E/K: 10/13) olgu dahil edildi. Olgular ortalama $10,4 \pm 3,8$ (3-14,5) yaşında T1DM tanısı almıştı. Antropometrik ölçümleri yaşa ve cinsiyete göre normal aralıktaydı (Tablo 1). Tamamı bazal/bolus insülin enjeksiyonu

kullanıyordu. Glukometre kullandıkları son yılda ortanca 2 (0-4) kez/yıl diyabetik ketoasidoz için hastaneye yatırılmıştı. Kız ve erkek T1DM'li olgular karşılaştırıldığında antropometrik ölçümler, HbA1c ve diyabetik ketoasidoz ile hastaneye yatış sayısı bakımından fark saptanmadı ($p > 0,05$).

Ortalama $12,4 \pm 4,3$ (4,1-16,6) yaşında SGM kullanmaya başladığında olguların antropometrik ölçümleri yaşa ve cinsiyete göre normal aralıktaydı, %47,8'i pubertaldi (Tablo 1). SGM kullanımından önce ve SGM kullanımının 3. ve 6. ayı karşılaştırıldığında ortalama boy, kilo ve vücut kitle indeksi SDS'de değişim yoktu ($p = 0,076, 0,091, 0,085$) (Tablo 1). T1DM'li olguların biri dislipidemi, 5'i mikroalbuminüri ile izleniyor, enalapril kullanıyordu.

SGM'den önce ortalama HbA1c $11,2 \pm 3,2$ iken 3. ayda $9,7 \pm 2,5$, 6. ayda $8,4 \pm 1,3$ 'ü, 3. ayda değişmemiş, 6. ayda anlamlı azalmıştı ($p = 0,022$). HbA1c8 olanlar SGM öncesinde olguların %65,2 iken 6. ayda %34,7'ye düşmüştü ($p = 0,019$). HbA1c düzeyi 9,5 olanlar SGM öncesinde olguların %44,5 iken 6. ayda %22,7'ye düşmüştü ($p = 0,009$). HbA1c değişimi pubertal olgularda olmayanlara göre daha fazlaydı (HbA1c: $4,3 \pm 1,9 / 2,2 \pm 1,1$ $p = 0,023$). Olguların kan şekeri SGM kullanarak izlediği 6 ayda 2 olgu birer kez diyabetik ketoasidoz için hastaneye yatırılmıştı.

Tartışma

Bazal bolus insülin enjeksiyonu kullanan 23 T1DM'li çocuk değerlendirildiğinde kısa dönem SGM kullanımı HbA1c'yi azaltarak daha iyi glisemik kontrol sağlamış, diyabetik ketoasidoz ile tekrarlayan hastane yatışlarını azaltmıştır. Glisemik kontroldeki bu iyileşme, adolesanlarda daha belirgindir.

SGM'lerin T1DM'lilerde glisemik kontrole olumlu etkileri bilinmektedir (9). Bu çalışmada olduğu gibi bazal bolus insülin enjeksiyonu kullanan < 13 yaşındaki T1DM'li çocukların değerlendirildiği bir çalışmada SGM kullanımının HbA1c'yi %9'dan %8'e düşürdüğü bildirilmiştir (10). 13-18 yaş arasındaki adolesanlardan insülin enjeksiyonu ve SGM kullananlar ile insülin enjeksiyonu ve glukometre kullananlar karşılaştırıldığında insülin enjeksiyonu ve SGM kullananların HbA1c düzeyinin daha düşük olduğu kaydedilmiştir (%8,8, %9,6) (3). Çalışmamızda değerlendirilmemiş olsa da son dönemde yürütülen çalışmalarda SGM kullanımının T1DM çocukların ve ailelerinin hastalık yükünü azalttığı ve psikososyal sonuçları da olumlu etkilediği bildirilmiştir (5,6). Karakuş ve ark.'nın en az 6 ay SGM kullanan T1DM'li çocukların aileleri ile yürüttüğü çalışmada, aileler SGM'yi glukometreye göre daha avantajlı bulmuştur. SGM'nin üstünlükleri arasında okulda ve geceleri parmak ucu kan şekeri ölçümünün yanı sıra ağrı ve anksiyeteyi azaltması sayılmıştır. SGM'nin devlet desteği ile yaygınlaşmasından önce yürütülen çalışmada tüm aileler izlemin ekonomik yükünden bahsetmiştir (7). SGM'nin bir başka katkısı da hipoglisemi sıklığını ve ağır hipoglisemiyi azaltmasıdır (11).

T1DM'li çocuklarda özellikle adolesan dönemde glisemik kontrolü zorlaştıran pek çok etmen vardır. Fizyolojik insülin direnci puberte döneminde büyüme patlamasının düzenleyicisidir. Bu evrimsel adaptif yanıt, T1DM'li gençlerde abartılı ve orantısızdır. İnsülin yanıtının pubertal T1DM'lilerde prepubertal yaşlarına göre %30 daha az olduğu kaydedilmiştir (12). Puberte döneminde glisemik kontrolün bozulmasına neden olan diğer etmenler kan şekeri izlemine ve insülin kullanımına uyumun azalması ve psikososyal stresörlerdir (13).

Bu nedenlerle T1DM'li adölesanlarda ögliseminin devamlı olarak sağlanması zordur (13). SEARCH for Diabetes in Youth çalışmasında T1DM'li adölesanların %17'sinin glisemik kontrolünün kötü olduğu (HbA1c>%9,5) belirlenmiştir (14). Başka bir çalışmada T1DM'li gençlerin %21'inden azının hedef HbA1c düzeyine (<%7,5) ulaştığı bildirilmiştir (12). Çalışmamıza benzer şekilde Nwosu ve ark. çalışmasında SGM kullanan pubertal T1DM'lilerde HbA1c değişimi pubertal olmayanlara göre daha fazladır. T1DM'lilerde glisemik kontroldeki iyileşmenin davranış değişikliği veya gerçek zamanlı kan şekeri ölçümünü devamlı görmenin hiperglisemiye müdahaleyi teşvik etmesi/kolaylaştırması ile açıklanabileceği düşünülmektedir. Ancak bu hipotezi konu alan çalışmalara ihtiyaç vardır.

Çalışmanın güçlü yönü çalışma grubunda müdahale öncesi (glukometre kullanımı) ve sonrası (SGM kullanımı) glisemik kontrolün değişimini değerlendirmesidir. Böylece kişisel ve çevresel özelliklerin glisemik kontrole olan etkilerinin en aza indirildiği ve sonuçların geçerliliğinin artırıldığı düşünülmektedir. Kısıtlılıkları ise retrospektif olması nedeniyle bazı verilere ulaşamaması ve HbA1c sonuçlarına etki edebilecek bir başka faktör olan hipoglisemik olay sıklığının SGM verilerine göre değerlendirilememiş olmasıdır. Herbir Tanner evresindeki olgu sayısı yeterli olmadığı için olgular prepubertal ve pubertal olarak karşılaştırılmıştır. Daha geniş kapsamlı çalışmalarda SGM'nin pubertenin farklı evrelerinde olan T1DM'li çocuklarda glisemik kontrole etkisi incelenebilir. Bu çalışmada kısa dönem SGM kullanımı ile antropometrik ölçümlerde değişiklik saptanmamıştır. Ancak özellikle kötü kontrollü T1DM'li çocuklarda daha uzun izlem süreli çalışmalarda SGM kullanımının antropometrik ölçümlere etkisi değerlendirilebilir.

Sonuç

Türkiye'de Ocak 2023'ten önce SGM kullanım oranı bilinmemektedir (7). Ancak düşük sosyoekonomik gruplarda diyabet izlemine kolaylaştırıcı ve glisemik kontrolü düzelteren teknolojilere ulaşım konusunda zorluk yaşandığı bilinmektedir. Bu nedenle devlet desteği ile tüm T1DM'li çocuklara SGM sağlanmadan önce kullanım oranının düşük olduğu varsayılmaktadır. SGM kullanan T1DM'li çocuklarda glukometre ile karşılaştırıldığında glisemik kontrolün daha iyi olması ve diyabetik ketoasidoz sıklığının azalmasının diyabet ilişkili kısa ve uzun dönem komplikasyonları ve sağlık harcamalarını azaltacağı, olguların yaşam kalitesini artıracığı öngörülmektedir.

Kaynaklar

- Ziegler R, Heidtmann B, Hilgard D, et al. Frequency of SMBG correlates with HbA1c and acute complications in children and adolescents with type 1 diabetes. *Pediatr Diabetes*. 2011;12:11-7.
- Miller KM, Beck RW, Bergenstal RM, et al. Evidence of a strong association between frequency of self-monitoring of blood glucose and hemoglobin A1c levels in T1D exchange clinic registry participants. *Diabetes Care*. 2013;36:2009-2014.
- Marks BE, Wolfsdorf JI. Monitoring of pediatric type 1 diabetes. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2020;11:128.
- Deiss D, Hartmann R, Hoeffe J, et al. Assessment of glycemic control by continuous glucose monitoring system in 50 children with type 1 diabetes starting on insulin pump therapy. *Pediatr Diabetes*. 2004;5:117-121.
- Burckhardt MA, Abraham MB, Mountain J, et al. Improvement in psychosocial outcomes in children with type 1 diabetes and their parents following subsidy for continuous glucose monitoring. *Diabetes Technol Ther*. 2019;21:575-580.
- Commissariat PV, DiMeglio LA, Kanapka LG, et al. Twelve-month psychosocial outcomes of continuous glucose monitoring with behavioural support in parents of young children with type 1 diabetes. *Diabet Med*. 2023;40:e15120.
- Karakuş KE, Sakarya S, Yeşiltepe Mutlu G, et al. Benefits and drawbacks of continuous glucose monitoring (CGM) use in young children with type 1 diabetes: a qualitative study from a country where the CGM is not reimbursed. *J Patient Exp*. 2021;8:23743735211056523.
- Marshall WA, Tanner JM. Variations in pattern of pubertal changes in girls. *Arch Dis Child*. 1969;44:291-303.
- Lou G, Larramona G, Montaner T, et al. Effect of CGM in the HbA1c and Coefficient of Variation of glucose in a pediatric sample. *Prim Care Diabetes*. 2021;15:289-292.
- Foster NC, Beck RW, Miller KM, et al. State of type 1 diabetes management and outcomes from the T1D exchange in 2016-2018. *Diabetes Technol Ther*. 2019;21:66-72.
- Juvenile Diabetes Research Foundation Continuous Glucose Monitoring Study Group. Effectiveness of continuous glucose monitoring in a clinical care environment: evidence from the Juvenile Diabetes Research Foundation continuous glucose monitoring (JDRF-CGM) trial. *Diabetes Care*. 2010;33:17-22.
- Amiel SA, Sherwin RS, Simonson DC, et al. Impaired insulin action in puberty. A contributing factor to poor glycemic control in adolescents with diabetes. *N Engl J Med*. 1986;315:215-219.
- Nwosu BU, Yeasmin S, Ayyoub S, et al. Continuous glucose monitoring reduces pubertal hyperglycemia of type 1 diabetes. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2020;33:865-872.
- Petitti DB, Klingensmith GJ, Bell RA, et al. Glycemic control in youth with diabetes: the SEARCH for diabetes in youth study. *J Pediatr*. 2009;155:668-72. e1-3.

| Tablo 1: Glukometre kullanırken ve sürekli glikoz monitörü kullanımının 3. ve 6. ayında klinik ve laboratuvar özellikler | | | | |
|--|----------------------|---------------|------------|----------|
| | Glukometre kullanımı | SGM kullanımı | | p-değeri |
| | | 3. ay | 6. ay | |
| Antropometrik ölçümler | | | | |
| VA SDS | -0,72±0,37 | -0,64±0,45 | -0,52±1,11 | 0,076 |
| Boy SDS | -0,88±0,74 | -0,63±0,65 | -0,62± | 0,091 |
| VKİ SDS | -0,5±0,44 | 0,33±0,52 | -0,37±0,32 | 0,085 |
| Laboratuvar incelemeleri | | | | |
| HbA1c (%) | 11,2±3,2 | 9,7±2,5 | 8,4±1,3 | 0,022* |

SDS: Standart sapma skoru, SGM: sürekli glikoz monitörü, VA: vücut ağırlığı, VKİ: Vücut kitle indeksi
*: İstatistiksel anlamlı

[SS-027]**Otizm Spektrum Bozukluğu Tanısı ve Otizm Bulguları Olan Çocukların ve Ailelerinin Damgalanma Deneyimleri ve Farklılıkları**

Kezban Karabağ, Ezgi Özalp Akın

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

Öz

Giriş: Otizm spektrum bozukluğu olan büyük yaşlardaki çocukların ve ailelerinin damgalanma (stigma) yaşadığı bilinmektedir. Bebeklik ve erken çocukluk döneminde otizm bulgusu ve tanısı olan çocukların ailelerinin yaşadığı damgalanma ve bu gruplar arasında fark olup olmadığı alanyazında bilinmemektedir. Araştırmada erken yıllarda Otizm Spektrum Bozukluğu (OSB) ve otizm tanı kriterlerini tam karşılamadan Erken Atipik Otizm Spektrum Bozukluğu (EA-OSB) tanısı alan çocukların ailelerinin damgalanma durumunun ve aradaki farkın belirlenmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Olgu-kontrollü kesitsel desendeki araştırmamıza 1 Ocak 2019- 1 Ocak 2020 tarihleri arasında Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Gelişimsel Pediatri Bilim Dalı'na başvurarak OSB ve EA-OSB tanısı alan ilk 5 yaştaki çocuklar ve ailelerinden onam verenler dahil edilmiştir. Damgalanma ve çevresel etmenler Genişletilmiş Gelişimi İzleme Destekleme Rehberi (G-GİDR) ile değerlendirilmiştir.

Bulgular: Araştırmanın örneklemini 113'i (%82,5) erkek olan 137 çocuk oluşturmuştur (yaş ortalaması: 33±8 ay). Örneklemden 111'inin (%81,0) annesinin eğitimi lise ve üzerindedir. Örneklemin 93'ü (%67,9) OSB ve 44'ü (%32,1) EA-OSB tanılıdır. Örneklemden 38'inin (%27,7) ailesi kendini farklı hissetme, yargılanma, çocuğun durumuyla ilgili düşüncesiz sorular sorulması ve dışlanma temalarında damgalanma deneyimi bildirmiştir. Örneklemden 33'i (%24,1) ise aile ve arkadaşlarından destek almak, çocuklarının sağlığına ve gelişimine odaklanmak, dine yönelmek, psikolojik destek almak, olumlu düşünmek gibi uyum mekanizmalarını kullanarak damgalanmayla başa çıktığını belirtmiştir. OSB tanılı çocukların ailelerinin %31,2'si, EA-OSB tanılı çocukların ailelerinin %20,5'i damgalanma bildirmiş olup, fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır (p=0,224). OSB tanılı çocukların aileleri %28,0, EA-OSB tanılı çocukların aileleri %15,9 oranda damgalanma ile baş etme yöntemi bildirmiş olup, fark istatistiksel olarak anlamlıdır (p=0,002).

Sonuç: Bulgularımız Türkiye'de erken çocukluk döneminde otizm spektrum bozukluğu olan çocukların ailelerinin sıklıkla damgalandığını, bu durumun çocuğun bulgularının sayısından ve ağırlığından bağımsız olduğunu, ailelerin baş etme yöntemlerini göstererek klinik hizmetlere ve savunuculuk hizmetlerine ışık tutmaktadır. Aile merkezli, bütüncül yöntemlerle damgalanmayı önleyecek, erken tanıyacak ve azaltacak girişimlerin hızla geliştirilmesi ve uygulanması gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Baş Etme, Erken Çocukluk Gelişimi, Damgalanma, Otizm Spektrum Bozukluğu, Stigma

Giriş

Otizm spektrum bozukluğu olan çocukların ve ailelerinin sıklıkla damgalanma (stigma) yaşadığı bilinmektedir. Damgalanma, bir kişinin toplumdan farklı olarak algılandığı, "güçlü" grubun "güçsüz" gruba uyguladığı olumsuz sosyal yargılar, stereotipik yargılar, ayrımcı davranış ve tutumlara denir (1,2). Birleşmiş Milletler Engelli Hakları Sözleşmesi damgalamayı gelişimsel zorlukları olan çocuk ve erişkinlerin önündeki en önemli bariyerlerden biri olarak tanımlamaktadır. Bebeklik ve erken çocukluk döneminde otizm bulgusu ve tanısı olan çocukların ailelerinin yaşadığı damgalanma ve bu gruplar arasında fark olup olmadığı alanyazında bilinmemektedir.

Otizm spektrum bozukluğu (OSB), sosyal iletişim ve etkileşimde zorluklar, kısıtlı ve tekrarlayıcı davranışlarla seyreden süregelen, sık (1/36) bir gelişimsel zorluktur (3,4). En iyi sonuçlar için erken tanı büyük önem taşımaktadır. Otizm bulgusu olan çocukların erken tanısı için Zero-Three DC-05 (Bebeklik ve Erken Çocukluk Dönemi Ruh Sağlığı ve Gelişimsel Bozuklukların Tanısal Sınıflandırması) sınıflandırmasına Erken Atipik Otizm Spektrum Bozukluğu (EA-OSB) tanısı eklenmiş, otizmin tüm bulguları yerleşmeden önce tanı koyup erken destek hizmetlerine erişim sağlanması hedeflenmiştir (5). Erken Atipik Otizm Spektrum Bozukluğu'nun uzun dönemdeki seyri ve damgalanmaya yol açıp açmadığı henüz bilinmemektedir.

Alanyazında, OSB tanısı olan okul çağındaki çocuklar ve ailelerinin sıklıkla damgalanma hissettiği bilinmektedir (6,7). Damgalanmaya maruz kalan gelişimsel zorlukları olan çocuk ve ailelerinin hissettiği yük artmakta (8), ruh sağlığı sorunları (9) ve toplumdan izolasyon (10) görülebilmektedir. Ailelerin kendini suçladığı (11), hatta damgalanma nedeniyle kendilerinin ve çocuklarının yaşamlarına son vermeyi bile düşündükleri bildirilmiştir (12).

Bu araştırmanın amacı bebeklik ve erken çocukluk döneminde OSB ve otizm tanı kriterlerini tam karşılamadan EA-OSB tanısı alan çocukların ailelerinin damgalanma durumunun ve aradaki farkın belirlenmesidir.

Gereç ve Yöntem

Olgu-kontrollü kesitsel desendeki araştırmamıza 01.01.2019- 01.01.2020 tarihleri arasında Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Gelişimsel Pediatri Bilim Dalı'na (AÜGPBD) herhangi bir nedenle başvurup OSB ve EA-OSB tanısı alan ilk 5 yaştaki çocuklar ve ailelerinden onam verenler dahil edilmiştir.

Çocukların gelişimsel değerlendirmesi aile merkezli bütüncül değerlendirme ilkeleriyle G-GİDR (13), Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi (14,15), Bayley Bebekler için Gelişimi Değerlendirme Ölçeği-III, Çocukluk Otizmi Derecelendirme Ölçeği-2 (CARS-II), aile çocuk ilişkisinin oyun ortamında gözlemlenmesi ile yapılmıştır. Yaklaşık 90-120 dakika süren bu değerlendirmenin ardından gerekirse ek bir değerlendirme yapılarak OSB ve EA-OSB tanıları konmuştur. Bu araştırma için etik kurul onayı alınmıştır.

Genişletilmiş Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi (G-GİDR) AÜGPBD'da geliştirilmiş, Dünya Sağlık Örgütü İşlevsellik Yeti Yitimi ve Sağlığın Uluslararası Sınıflandırması (ICF) ve Geliştiren Bakım Çerçevesini kapsayan, açık uçlu sorulara dayanan, yazılı bir araçtır (13). Araştırma kapsamında G-GİDR ile ailelerin bildirdiği damgalanma deneyimleri ve başa çıkma yolları ile çevresel etmenler belirlenmiştir.

Araştırma için kalitatif ve kantitatif analizler kullanılmış, istatistiksel anlamlılık için $p < 0,05$ olarak alınmıştır.

Bulgular

Örneklemi 113'ü (%82,5) erkek olan 137 çocuk oluşturmuştur (yaş ortalaması: 33 ± 8 ay), 93'ü (%67,9) OSB ve 44'ü (%32,1) EA-OSB tanılıdır. Örneklemdeki çocukların ICF kapsamındaki özellikleri ve her iki tanı grubu arasındaki farklılıklar Tablo 1'de verilmiştir. Yaşı 24-36 ay arasında olan çocukların EA-OSB tanı sıklığı OSB tanısından anlamlı olarak daha yüksek bulunmuştur ($p=0,001$). OSB tanısı olan çocukların dil ($p=0,001$) ve bilişsel işlevlerde ($p=0,001$) belirgin gecikme, ailenin bildirdiği maddi zorluklar ($p=0,03$) ve çevreden destek alamama ($p=0,027$) EA-OSB tanısı olan çocuklardan anlamlı olarak daha yüksek bulunmuştur. Örneklemdeki çocukların 38'inin (%27,7) aileleri damgalanma bildirmiş; 33 (%24,1) çocuğun ailesi damgalanmayla baş etme yöntemlerini bildirmiştir. Ailelerin OSB bulguları olan ve tanısı olan iki gruptaki damgalanma deneyimleri ve baş etme yolları Tablo 2'de verilmiştir. Damgalanmaya ilişkin temalar kendini farklı hissetme, yargılanma, çocuğun durumuyla ilgili düşüncesiz sorular sorulması, sosyal etkinliklere davet edilmeme ve dışlanma olarak bulunmuştur. EA-OSB tanılı çocukların ailelerinin OSB tanısı olanlardan daha az damgalanma deneyimi bildirdiği (sırası ile %20,5 ve %31,2) ancak aradaki farkın istatistiksel olarak anlamlı olmadığı saptanmıştır ($p=0,224$). OSB tanısı olan çocukların aileleri %28,0; EA-OSB tanısı olan çocukların ailelerinden (%15,9) anlamlı olarak daha yüksek oranda oranında damgalanma ile baş ettiklerini bildirmiştir ($p=0,002$).

Tartışma

Bu araştırma, Türkiye'de otizm tanısı alan erken çocukluk dönemindeki çocukların tanı anında ailelerinin bildirdiği damgalanma ve baş etme yöntemlerini, ayrıca erken çocuklukta otizmin iki alt tanısı olan OSB ve EA-OSB arasında damgalanma deneyimlerinin farkını ortaya koymuştur. Bulgularımız otizmi olan çocukların ailelerinin en erken dönemde dahi yaklaşık dörtte bir oranda damgalandığını göstermekte, damgalanmanın önlenmesi ve erken tanımlanmasını ele alacak müdahaleler açısından yol göstermektedir.

Bulgularımız damgalanmanın OSB aileleri için yaygın bir deneyim olduğunu gösteren önceki araştırmalarla uyumlu olup (6,16,17), EA-OSB tanısı olan çocukların ailelerinin damgalanma deneyimini araştıran ilk araştırmadır. EA-OSB tanılı çocukların hem daha az ilişki ve iletişim alanında otizm bulgusu olduğu, hem de daha az tekrarlayıcı davranışları, farklı hassasiyetleri olmasına rağmen (5), damgalanmanın OSB tanısı olanlarla benzer sıklıkta görüldüğünü görülmektedir. Paralel olarak erken çocukluk döneminde gelişimsel zorlukları olan çocukların ailelerinin damgalanmasını araştıran benzer bir araştırmada (17), otizm, izole konuşma gecikmesi, serebral palsy, kronik hastalık gibi farklı gelişimsel zorlukları çocuğun ailelerinin damgalanması tanıdan ve çocuğun durumunun ağırlığından bağımsız bulunmuştur. Bulgularımız alanyazına benzer olarak damgalanmanın çocuğun durumunun ağırlığından ve çeşitliliğinden bağımsız olarak yalnızca "farklı" olmaktan kaynaklanabileceğini göstermektedir.

Araştırmamız OSB tanısı olan çocukların ailelerinin, EA-OSB tanısına göre daha yüksek oranda damgalanma ile baş ettiklerini göstermiştir. Alanyazında benzer araştırma bulunmamaktadır. Bu durumun nedeni EA-OSB durumunda aileye verilen geribildirim farklı olması olabilir. OSB tanısı olan çocukların aileleri çoğunlukla çocuklarının sağlığına

ve gelişimine odaklanarak, EA-OSB tanısı olan çocukların aileleri ise çoğunlukla çevrelerinden destek olarak damgalanma ile başa çıktıklarını bildirmişlerdir. Bu durum henüz bazı otizm bulguları olduğu bilgisi verilen EA-OSB tanılı çocukların ailelerinin daha rahatlıkla sosyal destek arayabildiğini düşündürmektedir. Etiyopya, Endonezya, Ürdün, Malavi, Amerika Birleşik Devletleri gibi farklı ülkelerde gelişimsel zorlukları olan çocukların ailelerinin damgalanmayla başa çıkmak için dini inanışlar, sosyal destek arama, çocuğun sağlığına odaklanma, içine kapanma gibi bulgularımıza benzer temalarda başa çıkma yöntemleri olduğu görülmektedir (12,18-20).

Araştırmanın sınırlılıkları kesitsel desenin neden-sonuç ilişkilerine olanak vermemesi ve örneklem yapısı nedeniyle sonuçların genellenebilirliğidir.

Sonuç

Bu araştırma, Türkiye'de otizm bulguları olan ya da otizm spektrum bozukluğu tanısı olan çocukların ailelerinin en küçük yaştan itibaren damgalanma hissettiğini göstermektedir. Bulgularımız Türkiye'de erken çocukluk döneminde otizm spektrum bozukluğu olan çocukların ailelerinin en erken dönemden başlayarak damgalanma bildirdiğini, bu durumun çocuğun bulgularının çeşitliliğinden bağımsız olduğunu ve ailelerin baş etme yöntemlerini göstererek klinik hizmetlere ve savunuculuk hizmetlerine ışık tutmaktadır. Aile merkezli, bütüncül yöntemlerle damgalanmayı önleyecek, erken tanıyacak ve azaltacak girişimlerin hızla geliştirilmesi ve uygulanması gerekmektedir.

Kaynaklar

1. Link B, Phelan JC. Conceptualizing stigma. *Annual Review of Sociology*. 2001;27:363-385.
2. Goffman E. *Stigma: Notes on the management of spoiled identity*. Simon and Schuster. 2009.
3. Maenner MJ, Warren Z, Williams AR, et al. Prevalence and characteristics of autism spectrum disorder among children aged 8 years - autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, United States, 2020. *MMWR Surveill Summ*. 2023;72:1-14.
4. Association AP. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders*. 5th ed, text rev. Washington, DC: Author. 2013.
5. Zero to Three: National Center for Infants T, Families. DC: 0-5: Diagnostic classification of mental health and developmental disorders of infancy and early childhood: Zero to Three; 2016.
6. Werner S, Shulman C. Subjective well-being among family caregivers of individuals with developmental disabilities: the role of affiliate stigma and psychosocial moderating variables. *Res Dev Disabil*. 2013;34:4103-4114.
7. Broady TR, Stoyles GJ, Morse C. Understanding carers' lived experience of stigma: The voice of families with a child on the autism spectrum. *Health & Social Care in the community*. 2017;25:224-233.
8. Green SE. "What do you mean 'what's wrong with her?': stigma and the lives of families of children with disabilities. *Social Science & Medicine*. 2003;57:1361-1374.
9. Chiu MY, Yang X, Wong F, et al. Caregiving of children with intellectual disabilities in China—an examination of affiliate stigma and the cultural thesis. *J Intellect Disabil Res*. 2013;57:1117-1129.
10. Asa GA, Fauk NK, Ward PR, et al. The psychosocial and economic impacts on female caregivers and families caring for children with a disability in Belu District, Indonesia. *PLoS One*. 2020;15:e0240921.
11. Mak WW, Kwok YT. Internalization of stigma for parents of children with autism spectrum disorder in Hong Kong. *Soc Sci Med*. 2010;70:2045-2051.
12. Masulani-Mwale C, Mathanga D, Silungwe D, et al. Parenting children with intellectual disabilities in Malawi: The impact that reaches beyond coping? *Child Care Health Dev*. 2016;42:871-880.

13. Galip N, Ertem İ. Adaptation of the guide for monitoring child development to the world health organisation international classification of functioning, disability and health-child and youth version and validity in chronically ill children. MD. Disability and Health-Child and Youth version and validity in chronically ill children [Published Thesis, 266849, abstract in English] Ankara University. 2010.
14. Ertem IO, Krishnamurthy V, Mulaudzi MC, et al. Similarities and differences in child development from birth to age 3 years by sex and across four countries: a cross-sectional, observational study. *Lancet Glob Health*. 2018;6:e279-e291.
15. Ozturk Ertem I, Krishnamurthy V, Mulaudzi MC, et al. Validation of the International Guide for Monitoring Child Development demonstrates good sensitivity and specificity in four diverse countries. *Acta Paediatrica*. 2019;108:1074-1086.
16. Wong CC, Mak WW, Liao KY-H. Self-compassion: A potential buffer against affiliate stigma experienced by parents of children with autism spectrum disorders. *Mindfulness*. 2016;7:1385-1395.
17. Ozalp Akin E, Bingoler Pekcici EB, Ozturk Ertem I. Rates and correlates of stigmatization expressed by parents of young children with developmental difficulties in a middle-income country. *J Dev Behav Pediatr*. 2022;43:e61-e69.
18. Nazzal MS, Al-Rawajfah OM. Lived experiences of Jordanian mothers caring for a child with disability. *Disabil Rehabil*. 2018;40:2723-2733.
19. Tilahun D, Hanlon C, Fekadu A, et al. Stigma, explanatory models and unmet needs of caregivers of children with developmental disorders in a low-income African country: a cross-sectional facility-based survey. *BMC Health Serv Res*. 2016;16:1-12.
20. Alsharaydeh EA, Alqudah M, Lee RLT, et al. Challenges, coping, and resilience among immigrant parents caring for a child with a disability: An integrative review. *J Nurs Scholarsh*. 2019;51:670-679.

| Tablo 1: Örneklemin ICF* kapsamında özellikleri (n=137) | | | |
|--|---|--|-----------------|
| | Otizm n=93 (%67,9) (%67,9) | Erken atipik otizm n=44 (%32,1) (%32,1) | p-değeri |
| Çocuk | | | |
| Cinsiyet | | | |
| Erkek | 73 (78,5) | 40 (90,9) | 0,093 |
| Kız | 20 (21,5) | 4 (9,1) | |
| Yaş (ay) | | | |
| 24-36 | 61 (65,6) | 42 (95,5) | 0,001 |
| 36-42 | 32 (34,4) | 2 (4,5) | |
| Aile ve çevre | | | |
| Anne eğitimi | | | |
| İlkokul ya da altı | 11 (11,8) | 3 (6,8) | 0,846 |
| Ortaokul | 8 (8,6) | 4 (9,1) | |
| Lise | 25 (26,9) | 16 (36,4) | |
| Üniversite ve üstü | 49 (52,7) | 21 (47,7) | |
| Baba eğitimi | | | |
| İlkokul ya da altı | 10 (10,7) | 4 (9,1) | 0,870 |
| Ortaokul | 9 (9,7) | 4 (9,1) | |
| Lise | 30 (32,3) | 14 (31,8) | |
| Üniversite ve üstü | 44 (47,3) | 22 (50) | |
| Birden fazla çocuklu aile | 52 (55,9) | 29 (65,9) | 0,352 |
| Psikososyal risk etmenleri | | | |
| Anne depresyonu | 23 (24,7) | 9 (20,5) | 0,669 |
| Baba depresyonu | 15 (16,1) | 2 (4,5) | 0,093 |
| Asgari ücret altı aylık gelir | 15 (16,1) | 2 (4,5) | 0,003 |
| Arkadaşlardan/aileden destek alamama | 32 (34,4) | 7 (15,9) | 0,027 |
| Ailede hasta birey varlığı | 11 (11,8) | 1 (2,3) | 0,103 |
| Boşanma ya da aile içi çatışma | 7 (7,5) | 1 (2,3) | 0,436 |
| İş/yer değişikliği | 13 (14) | 3 (6,8) | 0,268 |
| Baba eğitimi <Lise | 19 (20,4) | 8 (18,0) | 0,822 |

| Tablo 1: Devamı | | | |
|---|---|--|-----------------|
| | Otizm n=93 (%67,9) (%67,9) | Erken atipik otizm n=44 (%32,1) (%32,1) | p-değeri |
| Anne eğitimi <Lise | 19 (20,4) | 7 (15,9) | 0,644 |
| İşsizlik | 11 (11,8) | 3 (6,8) | 0,548 |
| Kardeş çatışması | 14 (15,4) | 4 (9,1) | 0,422 |
| Anne ve baba arasında şiddet | 4 (4,3) | 1 (2,3) | 0,554 |
| Risk etmeni sayısı | | | 0,047 |
| Risk etmeni yok | 25 (26,9) | 19 (43,2) | |
| <3 risk etmeni | 36 (38,7) | 18 (40,9) | |
| ≥3 risk etmeni | 32 (34,4) | 7 (15,9) | |
| Gelişimsel işlevler | | | |
| Belirgin bilişsel gecikme | 41 (44,1) | 3 (6,8) | 0,001 |
| İfade edici dilde belirgin gecikme | 79 (84,9) | 20 (45,5) | 0,001 |
| Alıcı dilde belirgin gecikme | 52 (55,9) | 8 (18,2) | 0,001 |
| İşitme sorunu | 2 (2,2) | 2 (4,5) | 0,593 |
| Görme sorunu | 0 (0,0) | 1 (2,3) | 0,321 |
| Yaşama katılım (Son 6 ay içinde bir hafta içindeki sıklık) | | | |
| Akraba/arkadaş ziyareti | | | 0,152 |
| Hiç | 27 (29) | 6 (13,6) | |
| Haftada bir kez | 37 (39,8) | 17 (38,6) | |
| Haftada iki kez | 15 (16,1) | 10 (22,7) | |
| Haftada üç kez ya da daha fazla | 14 (15,1) | 11 (25) | |
| Diğer çocuklarla oyun oynama | | | |
| Hiç | 56 (60,2) | 10 (22,7) | 0,001 |
| Haftada bir kez | 16 (17,2) | 6 (13,6) | |
| Haftada iki kez | 10 (10,8) | 9 (20,5) | |
| Haftada üç kez ya da daha fazla | 11 (11,8) | 19 (43,2) | |
| Hayvanlarla ya da doğada oyun oynama | | | |
| Hiç | 46 (49,5) | 21 (47,7) | 0,955 |
| Haftada bir kez | 16 (17,2) | 8 (18,2) | |
| Haftada iki kez | 15 (16,1) | 6 (13,6) | |
| Haftada üç kez ya da daha fazla | 16 (17,2) | 9 (20,5) | |
| Oyun parkına gitme | | | |
| Hiç | 6 (6,5) | 2 (4,5) | 0,862 |
| Haftada bir kez | 17 (18,3) | 6 (13,6) | |
| Haftada iki kez | 28 (30,1) | 14 (31,8) | |
| Haftada üç kez ya da daha fazla | 42 (45,2) | 22 (50) | |
| Kreşe gitme | 27 (29) | 18 (40) | 0,198 |
| Spor yapma ya da hobi | | | |
| Hiç | 84 (90,3) | 42 (95,5) | 0,745 |
| Haftada bir kez | 4 (4,3) | 1 (2,3) | |
| Haftada iki kez | 4 (4,3) | 1 (2,3) | |
| Haftada üç kez ya da daha fazla | 1 (1,1) | 0 (0,0) | |
| *ICF: Dünya Sağlık Örgütü İşlevsellik Yetiştirme ve Sağlığın Uluslararası Sınıflandırması | | | |

Tablo 2: Örneklemedeki damgalama oranları (n=137)

| | Otizm n=93 (%67,9) | Erken atipik otizm n=44 (%) |
|---|-----------------------|--------------------------------|
| Damgalanma | 29 (31,2) | 9 (20,5) |
| Farklı hissetme | 4 (13,8) | 1 (11,1) |
| Yargılanma | 9 (31) | 6 (66,7) |
| Çocuğunun durumu hakkında duyarsız sorularla karşılaşma | 15 (51,7) | 2 (22,2) |
| Sosyal dışlanma | 1 (3,4) | 0 (0,0) |
| Damgalanma ile başa çıkma stratejileri | 26 (28) | 7 (15,9) |
| Arkadaşlardan/aileden destek alma | 2 (7,7) | 4 (57,1) |
| Çocuğunun sağlığı ve gelişimine odaklanma | 21 (80,8) | 1 (14,3) |
| Dini inançlara yönelme | 2 (7,7) | 0 (0,0) |
| Psikolojik destek alma | 1 (3,8) | 1 (14,3) |
| Olumlu düşünme | 0 (0,0) | 1 (14,3) |

[SS-028]**Gebelikteki D Vitamini Düzeyi ile Çocuğun Davranış Sorunları Arasındaki İlişkinin Değerlendirilmesi**

Ebru Cihan Çam¹, Mustafa Şenol Akın², Hatice Ceren Iskender¹, Şeyma Kınıç¹, Ayşe Mete Yeşil¹, Ece Naz Mert Karakaya¹, Emel Ömercioğlu¹, Fuat Emre Canpolat², Elif Nursel Özmert¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Gelişimsel Pediatri Bilim Dalı, Ankara

²Ankara Şehir Hastanesi, Neonatoloji, Ankara

Öz

Giriş: D vitamini beyin gelişimi üzerinde ve buna bağlı olarak bilişsel, davranışsal düzenleme için önem taşımaktadır. Gebelikteki 25(OH)D vitamini düzeyi davranış sorunları ile ilişkilendirilmiştir. Etkinin cinsiyete göre değerlendirildiği çalışmada; erkeklerin zeka puanı, gebelikteki D vitamini düzeyi ile ilişkili bulunurken kızlarda ilişki saptanmamıştır. Bu durum erkeklerin beyin gelişimindeki duyarlılığın fazla olması ile açıklanmıştır. Yapılan çalışmalarda D vitamini eksikliğinin yaygın olduğu bölgelerde çalışma yapılmasına ihtiyaç olduğu belirtilmiştir. D vitamini eksikliğinin bir halk sağlığı sorunu olduğu ülkemizde gelişimsel ve davranışsal özelliklerin değerlendirilmesi bu nedenle büyük önem taşımaktadır.

Gereç ve Yöntem: Haziran 2013-Aralık 2013 tarihleri arasında D vitamini düzeylerine bakılmış gebelerden dünyaya gelen çocuklar ve aileleri çalışmaya dahil edildi. Aileler sosyodemografik veriler ve gelişimle ilgili bilgilerin sorgulandığı anket formunu ve Çocukların Davranışlarını Değerlendirme Ölçeğini (ÇDDÖ-Child Behavior Checklist CBCL) doldurdu.

Bulgular: Çalışmaya katılan 90 hastanın 47'si (%52,2) erkekti.Ortanca yaş 112,5 ay (110-115), doğum haftaları ortalama 38,46±2,58'di. Annelerin D vitamini düzeyi ortanca 16,4 (10,9-24,2) ng/mL iken; %45,6'sı (n=41) gebelik döneminde D vitamini kullanmıştı. 25(OH) D vitamini düzeyleri eksik (<12), yetersiz (12-20) ve normal (≥20) olmak üzere üç gruba ayrıldı.Bu üç grup arasında çocukların ÇDDÖ toplam skoru, içe yönelim sorunları,dışa yönelim sorunları, sosyal içe dönüklük, somatik yakınmalar,anksiyete/depresyon, karşı gelme, saldırgan davranışlar, sosyal sorunlar, düşünce ve dikkat sorunları skorları arasında anlamlı farklılık olmadığı görüldü (sırasıyla p=0,55-0,20-0,57-0,70-0,69-0,53-0,29-0,72-0,87-0,54-0,66-0,9-0,25). Annenin D vitamini düzeyi ile çocukların somatik yakınmalar puanı arasında ters yönde anlamlı ilişki bulundu (p=0,03; r=-0,23). Annelerin %13,3'ünün (n=12) D vitamini düzeyine 1.trimesterde,%26,7'sinin (n=24) 2. trimesterde,%60'ının (n=54) 3.trimesterde bakılmıştı. 3. trimesterde bakılan D vitamini düzeyleri değerlendirildiğinde; saldırgan davranışla r (p=0,04; r=-0,28) ve dikkat sorunları (p=0,02; r=-0,30)ile anlamlı ilişki saptandı. Erkeklerin anne D vitamini düzeyi ile içe yönelim sorunları (p=0,039 r=-0,302), dikkat sorunları (p=0,045; r=-0,294), anksiyete/depresyon (p=0,032; r=-0,313) arasında ters yönde ilişki olduğu görüldü. ÇDDÖ'nin diğer alt grupları ile ilişkili saptanmadı. Kızlardaysa anlamlı herhangi bir ilişki olmadığı görüldü.

Sonuç: Maternal Dvitamini düzeyi gebeliğin dönemine ve cinsiyete bağlı olarak davranış sorunlarıyla ilişki göstermektedir. Dvitamini eksikliğinin yaygın olduğu ülkemizde D vitamini eksikliğinin anne ve bebek için ortaya çıkaracağı tüm diğer sorunların yanı sıra çocukların daha ileri yaşlardaki davranış sorunlarının da önlenmesinde gebelerde D vitamini profilaksisinin uygun ve yeterli yapılması büyük önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Çocuklarda Davranış Değerlendirme Ölçeği, Davranış Sorunları, Dikkat Sorunları, Gebelikte D Vitamini Eksikliği

[SS-029]**İlk Beş Yaşta Yeme Sorunu Tanısı Alan Çocukların Gelişiminin Biyoeolojik Kuram Kapsamında Değerlendirilmesi**

Zeliha Yangınlar Brohi, Ezgi Özalp Akın, Hale Sandıkçı İskenderli, Azize Büyükoç, Zehra Vatansver, Ayşe Akkuş, Merve Betül Solmaz, Esin Onarıcı, Bahar Bingöler Pekici

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

Öz

Giriş: Erken çocukluk döneminde sıkça görülen yeme sorunlarının bedensel, gelişimsel ve ruhsal nedenlerin yanında çevresel nedenlere bağlı olarak gelişebilmesi, tanısı ve yönetiminde bütüncül yaklaşım kullanılmasını gerektirmektedir. Bu çalışmada yeme sorunu tanısı olan çocukların gelişimsel risk etmenlerinin biyoeolojik kuram kapsamında değerlendirilmesi hedeflenmiştir.

Gereç ve Yöntem: Kesitsel-gözlemsel desende yapılan çalışmaya, Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Gelişimsel Pediatri Bilim Dalı'nda 01.01.2022-01.07.2023 tarihleri arasında yapılan ilk değerlendirmesinde yeme sorunu tanısı ile izleme alınan 6-60 ay arasındaki çocuklar dahil edilmiştir. Değerlendirme bulguları Genişletilmiş Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi (G-GİDR), çocuğun gereksinimine göre seçilen standart araçlar ve kapsamlı gelişimsel değerlendirme ile elde edilmiştir. İlişkili etmenlerin belirlenmesi amacıyla Pearson ki-kare ya da Fisher's exact testi kullanılmıştır.

Bulgular: Örneklemde 70'i (%51,1) erkek ve ortanca yaşları 21,7 ay (IQR: 12,8-35,8) olan 137 çocuk bulunmaktadır. Tanıya olguların 66'sında (%48,2) en az bir kronik hastalık, 77'sinde (%56,2) en az bir gelişimsel psikososyal risk etmeninin, 64'ünde (%46,7) en az bir gelişim alanında gelişimsel gecikmenin eşlik ettiği bulunmuştur. Çocuğun yaşının 24 ay ve üzerinde olması ile en az bir alanda eşlik eden gelişimsel gecikme varlığı anlamlı olarak (OR: 2,64, %95 GA: 1,32-5,27, p=0,005) ilişkili bulunmuştur. Yeme sorunu nedeniyle başvuran yeme sorunu tanısı alan çocuklarda, yeme sorunu nedeniyle başvuranlara göre daha sık kronik hastalık (OR: 3,84, %95 GA: 1,75-8,33, p=0,001), otizm spektrum bozukluğu (OR: 1,4, %95 GA:1,8-111, p=0,001) ve gelişimsel gecikme (OR:10,0, %95 GA:4-25, p=0,001) saptanmıştır.

Sonuç: Bulgularımız yeme sorunu olan erken yaşlardaki çocuklarda yalnızca yeme sorununa odaklanmanın kısıtlılığını ve gelişimi bütüncül olarak biyoeolojik kuram kapsamında çocuk, aile ve çevre ile değerlendirmenin önemini vurgulamaktadır. Yeme sorununa kronik hastalıklar, gelişimsel gecikmeler, otizm spektrum bozukluğu gibi gelişimsel zorluklar eşlik edebilmektedir.

Anahtar Sözcükler: Biyoeolojik Kuram, Erken Çocukluk Dönemi, Gelişim, Gelişimsel Gecikme, Yeme Sorunu

Giriş

Yeme sorunu erken çocukluk dönemindeki çocukların ve ailelerinin çocuk hekimine en sık başvuru nedenlerinden biri olup bütüncül değerlendirme esastır (1-3). Erken çocukluk döneminde yeme sorunu

olan çocukların biyoeolojik kuram kapsamında gelişimsel risk etmenleri çalışılmamıştır. Yeme sorunu, çocuğun yaşı ile uyumlu olmayan beslenme davranışı, yemeği istememesi, yemekten korkması ve yemeği reddetmesi olarak tanımlanmaktadır (4). Ailelerin %25-40'ı yeme zorlukları ile ilgili çocuk hekiminden yardım istemektedir, ailelerin yeme zorluğu bildirdiği her durum yeme sorunu açısından ele alınmalıdır. Her yeme zorluğu ya da iştahsızlık yakınması "yeme sorunu" olmayıp, yeme sorununun sıklığı %1-5 olarak bildirilmiştir. Yapılan çalışmalarda gelişimsel zorlukları olan çocuklarda yeme sorunu sıklığı çok daha yüksektir (1,5-7). Yeme davranışının doğal olarak hızla değiştiği ve geliştiği bebeklik ve erken çocukluk döneminde yeme sorunu biyoeolojik kuram çerçevesinde ele alındığında çocuğun sağlık durumu, mizacı, gelişimi, seçimleri yanında, ailenin ruh sağlığı, çocuk ve aile arasındaki ilişki ve toplumun bebeğin yemesine bakışı, kültürü, ailenin sosyoekonomik durumu gibi pek çok etmenin karmaşık ilişkisi içinde şekillenir (8,9). Bu çalışmanın amacı, bebeklik ve erken çocukluk döneminde yeme sorunu tanısı alan çocukların gelişimsel risk etmenlerinin biyoeolojik kuram çerçevesinde değerlendirilmesidir.

Gereç ve Yöntem

Kesitsel ve gözlemsel desende yapılan çalışmanın örnekleme, 01.01.2022-01.07.2023 tarihleri arasında Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Gelişimsel Pediatri Bilim Dalı'na (AÜGPBD) 6-60 ay arasında ilk defa başvuran, yapılan değerlendirmede yeme sorunu saptanan ve aileleri onam veren çocuklar ve aileleri seçilmiştir.

Çocuklar, Dünya Sağlık Örgütü, İşlevsellik Yetiştirimi ve Sağlığın Uluslararası Sınıflandırması(ICF) temelli, aile merkezli, güçlülük temelli bütüncül değerlendirme ilkeleri kapsamında Uluslararası Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi(GİDR), Genişletilmiş Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi (G-GİDR), Bayley Bebeklik ve Erken Çocukluk Dönemi Gelişim Değerlendirme Ölçeği-III, Vineland Uyum Davranışı Ölçeği II, aile çocuk ilişkisinin oyun ortamında gözlenmesi ve yeme gözlemi yöntemleri kullanılarak değerlendirilmiştir (10-14). Bu çalışma kapsamında yeme sorunu tanısında DC:0-5 Erken Çocukluk ve Bebeklik dönemindeki Gelişimsel ve Ruhsal Bozukluklar Tanısal Sınıflandırması "Erken Çocukluk Dönemi Yeme Sorunu" (Eating Disorders of Infancy/ Early Childhood) tanı kriterleri kullanılmış, araştırma içinde ise "yeme sorunu" terminolojisi genel terminoloji olarak kullanılmıştır (1). Bu kriterlere göre çocuk süregelen şekilde, yaşından beklenenden daha az yeme, yeme konusunda ilgisizlik, yemekten korkarak kaçma, yeme sırasında kendini düzenleyememe, sadece uyurken veya çocuğun kendisi tarafından belirlenen koşullarda yeme, belirli renk ve dokudaki gıdalarda yeme gibi seçicilik gösterme, beslenme sırasında besinleri ağızda uzun süre tutma, katı gıdalara geçiş sürecinde zorluk yaşama bulgularından en azından birini göstermektedir. Bu bulguların varlığına çocukta sıkıntıya yol açma, çocuğun ilişkilerini engelleme, çocuğun ve ailenin aktivitelere ve rutinlere katılımını engelleme, çocuğun yeni beceriler öğrenmesini ve onları geliştirmesini kısıtlama, gelişimsel ilerlemeyi engelleme ya da çocuğun yaşına uygun büyüme eğrilerini takip edememesi durumlarından biri eşlik ederse "yeme sorunu" ortaya çıkar (1).

Bu çalışma kapsamında gelişimsel risk etmenlerinin belirlenmesi için G-GİDR ve gelişimsel değerlendirme bulguları kullanılmıştır (15). Ayrıca çocuğun sağlık durumu, tanıları ve gelişimsel değerlendirme ile saptanan gelişim durumu dosya verilerinden kodlanmıştır.

Veri analizi IBM SPSS 26.0 paket programı ile yapılmıştır. Tanımlayıcı istatistikler, yanında başvuru nedeni ile yeme sorunu arasındaki ilişkinin belirlenmesi için Pearson ki-kare ya da Fisher's exact testi kullanılmıştır. Verilerinin analizinde ise $p < 0,05$ değerindeki sonuçlar istatistiksel olarak anlamlı kabul edilmiştir.

Bulgular

Örnekleme 70'i (%51,1) erkek, 137 çocuk ve ailesi oluşturmuştur. Çocukların ortalanca yaşları 21,7 (IQR: 12,8-35,8) aydır. Doğum haftası ortalanca değeri 38 (IQR:37-39) hafta, doğum ağırlığı 3040 (IQR: 2475-3410) gram olarak saptanmıştır.

Ailelerin 47'sinin (%34,3) yeme sorunu nedeni ile AÜGPBD'ye başvuru yaptıkları, 90'ının (%65,7) ise başka şikayetle başvurup bütüncül değerlendirme sonucunda yeme sorunu tanısı aldıkları belirlenmiştir. Örneklemedeki çocukların biyoeolojik kuram kapsamında gelişimsel risk etmenlerinin değerlendirilmesi Tablo-1'de özetlenmiştir. Yapılan değerlendirmede çocukların 64'ünde (%46,7) alıcı dil, ifade edici dil, bilişsel, ince hareket, kaba hareket, ilişki, oyun ve özbakım alanlarından en az birinde gelişimsel gecikme, 66'sında (%48,1) eşlik eden en az bir kronik sağlık sorunu saptanmıştır. İkincil bir bulgu olarak çocuğun yaşının 24 ay ve üzerinde olması ile en az bir alanda eşlik eden gelişimsel gecikme varlığı anlamlı olarak (OR: 2,64, %95 GA: 1,32-5,27, $p=0,005$) ilişkili bulunmuştur. Ailelerin 77'sinde (%56,2) aile ve çevre ile ilgili en az bir psikososyal gelişimsel risk etmeni bulunmaktadır.

Yeme sorunu nedeniyle başvurmayan yeme sorunu tanısı alan çocuklarda, yeme sorunu nedeniyle başvuranlara göre daha sık kronik hastalık (OR: 3,84, %95 GA: 1,75-8,33, $p=0,001$), OSB (OR: 1,4, %95 GA: 1,8-111, $p=0,001$) ve gelişimsel gecikme (OR: 10,0, %95 GA: 4-25, $p=0,001$) saptanmıştır.

Tartışma

Araştırmamız erken çocukluk döneminde bir gelişimsel pediatri kliniğinde "yeme sorunu" tanısı olan çocukların biyoeolojik kuram kapsamında gelişimsel risk etmenlerini değerlendirmiştir. Yeme sorununun yalnızca yeme ile ilgili şikayeti olan çocuklarda görülmediği ve çocuk, aile ve çevre kapsamında pek çok gelişimsel risk etmeninin bu duruma eşlik ettiği görülmektedir.

Alanyazında erken çocuklukta yeme sorununun tek tek yoksulluk (16,17), gelişimsel gecikmeler (18), otizm spektrum bozukluğu (7), kronik sağlık sorunları (19), anne depresyonu (20) ile ilişkisini gösteren araştırmalar olmakla birlikte gelişimsel risk etmenlerinin biyoeolojik kuram kapsamında bütüncül değerlendirmesine ilişkin benzer araştırmaya rastlanmamıştır. Araştırmamız, yeme sorunu tanısı alan küçük yaşlardaki çocukların yaklaşık yarısında en az bir gelişim alanında gelişimsel gecikme ve eşlik eden en az bir kronik hastalık, çoğunda ise anne depresyonu, yoksulluk gibi bir psikososyal risk etmeni olduğunu ortaya koymaktadır. Bu durum çocuk hekiminin sıklıkla karşılaştığı erken çocukluk dönemindeki çocukların yeme sorunu durumunda bütüncül değerlendirmenin önemini ortaya koymaktadır.

Araştırmamızın diğer bir ayırt edici özelliği yememe şikayetine odaklanmaması, tüm gelişimsel zorluklar içerisinde "yeme sorunu" tanısına odaklanmasıdır. Örneğin konuşması geciktirdiği için başvuran ve OSB tanısı alan bir çocuktaki yeme sorunu da örnekleme yer almaktadır. Örneklemin yaklaşık üçte ikisinin ana şikayetinin yeme sorunu olmayan

çocuklardan oluşuyor olması çocuğun yeme davranışının her durumda çocuk hekimi tarafından değerlendirilmesinin önemine dikkat çekmektedir. Benzer şekilde Galai ve arkadaşları (16) İsrail'de, 0-60 ay arasında ortalanca yaşları 16 ay olan 254 yeme sorunu tanısı alan çocukta yaptıkları araştırmada, çocukların %30'unun yeme sorunu ile ilgili olmayan başvurular sonunda tanı aldığını bulmuştur.

Araştırmamız Türkiye'nin başkentinde üçüncü basamak bir hastanede izlenen çocukları içerdiği için genellenebilirliği kısıtlıdır. Çalışmamızın güçlü yanları olarak yeme sorunu olan erken çocukluk dönemindeki çocukların gelişimsel risk etmenlerini biyoeolojik kuram kapsamında değerlendiren bir araştırma olması ve üçüncü basamak bir merkezdeki çocuk hastanesinde büyük bir örnekleme ulaşılabilmesi sıralanabilir.

Sonuç

Bulgularımız yeme sorunu olan erken yaşlardaki çocuklarda yalnızca yeme sorununa odaklanmanın kısıtlılığını ve gelişimi bütüncül olarak biyoeolojik kuram kapsamında çocuk, aile ve çevre ile değerlendirmenin önemini vurgulamaktadır. Biyoeolojik kuram kapsamında yapılan değerlendirme, yeme zorlukları dışı nedenlerle başvuran çocuklarda var olan olası yeme sorunlarının tanı ve tedavisine olanak sağlamaktadır.

Kaynaklar

1. Zero to Three. DC:0-5TM: Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy And Early Childhood. Washington, USA: Zero to Three; 2016.
2. Milano K, Chatoor I, Kerzner B. A Functional Approach to Feeding Difficulties in Children. *Curr Gastroenterol Rep*. 2019;21:51.
3. Bronfenbrenner U, Ceci SJ. Nature-nurture reconceptualized in developmental perspective: a bioecological model. *Psychol Rev*. 1994;101:568-586.
4. Goday PS, Huh SY, Silverman A, et al. Pediatric feeding disorder: consensus definition and conceptual framework. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2019;68:124-129.
5. Kovacic K, Rein LE, Szabo A, et al. Pediatric feeding disorder: a nationwide prevalence study. *J Pediatr*. 2021;228:126-131.e3.
6. Esparó G, Canals J, Jané C, et al. Feeding problems in nursery children: prevalence and psychosocial factors. *Acta Paediatr*. 2004;93:663-668.
7. Leader G, Tuohy E, Chen JL, et al. Feeding problems, gastrointestinal symptoms, challenging behavior and sensory issues in children and adolescents with autism spectrum disorder. *Autism Dev Disord*. 2020;50:1401-1410.
8. Pickler L, Cavanaugh K, Knotowicz H. Feeding and Swallowing Disorders. In: Feldman HM, Elias ER, Blum ER, Jimenez NJ, Stancin M, editors. *Developmental and Behavioral Pediatrics*. 5th Edition. Philadelphia, PA: Elsevier; 2022:671-676.
9. Doğan DG, Ertem İÖ. Bebeklik ve Erken Çocukluk Döneminde Yeme Sorunları. In: Ertem İÖ, editor. *Gelişimsel Pediatri*. Ankara: Ankara Üniversitesi Çocuk Hastalıkları Vakfı Yayınevi; 2005:227-246.
10. World Health Organization. ICF: International Classification of Functioning, Disability and Health. Geneva, Switzerland: World Health Organization; 2001.
11. Galip N, Karaaslan T, Ertem İÖ. Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi'nin Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) İşlevsellik, Yetiştirimi ve Sağlığın Uluslararası Sınıflaması (ICF-CY)'na Uyarlanması ve 0-5 yaş Arası Kronik Hastalığı Olan Çocukların Değerlendirilmesinde Geçerliliği. *Uluslararası Katılımlı 1 Gelişimsel Pediatri Kongresi*; 2011; Ankara.
12. Ertem IO, Krishnamurthy V, Mulaudzi MC, et al. Similarities and differences in child development from birth to age 3 years by sex and across four countries: a cross-sectional, observational study. *Lancet Glob Health*. 2018;6:e279-e291.

13. Bayley N. Bayley Scales of Infant and Toddler Development. Administration Manual. 3rd ed. San Antonio: Psychological Corporation; 2006.
14. Sparrow SS CD, Balla DA. Vineland-II Adaptive Behavior Scales. Survey Forms Manual. 2nd ed. Circle Pines, MN: American Guidance Service; 2005.
15. Ozalp Akin E, Mustafayev R, Bingöler Pekcici EB, et al. Applicability of a tool for comprehensive pediatric assessments: the expanded guide for monitoring child development. J Pediatr Congenit Dis. 2021;7:1-7.
16. Galai T, Friedman G, Moses M, et al. Demographic and clinical parameters are comparable across different types of pediatric feeding disorder. Sci Rep. 2022;12:8596.
17. Crapnell TL, Rogers CE, Neil JJ, et al. Factors associated with feeding difficulties in the very preterm infant. Acta Paediatr. 2013;102:e539-e545.
18. Rezaei M, Rashedi V, Gharib M, et al. Prevalence of feeding problems in children with intellectual disability. IRJ. 2011;9:56-59.
19. Rudolph CD, Link DT. Feeding disorders in infants and children. Pediatr Clin North Am. 2002;49:97-112.
20. O'Brien LM, Heycock EG, Hanna M, et al. Postnatal depression and faltering growth: A community study. Pediatrics. 2004;113:1242-1247.

Tablo 1: Biyoekolojik kuram kapsamında gelişimsel risk etmenlerinin değerlendirilmesi

| Çocuk ile ilgili gelişimsel risk etmenleri | Örneklem (n=137) | |
|---|------------------|------|
| | n | % |
| Sağlık durumu | | |
| En az bir sağlık sorunu varlığı | 66 | 48,1 |
| Malnütrisyon | 22 | 16,1 |
| OSB* | 22 | 16,1 |
| Nörolojik hastalıklar | 21 | 15,3 |
| Gastroenterolojik hastalıklar | 19 | 13,8 |
| Az görme | 6 | 4,4 |
| Serebral palsi | 5 | 3,6 |
| Metabolik hastalıklar | 5 | 3,6 |
| İşitme kaybı | 4 | 2,9 |
| Gelişimsel durum | | |
| Gelişimsel gecikme(en az bir alanda) | 64 | 46,7 |
| Bilişsel gecikme | 41 | 29,9 |
| Alıcı dilde gecikme | 40 | 29,1 |
| Anlatım dilinde gecikme | 61 | 44,5 |
| İnce hareket alanında gecikme | 28 | 20,4 |
| Kaba hareket alanında gecikme | 26 | 18,9 |
| İlişki alanında gecikme | 42 | 30,6 |
| Oyun alanında gecikme | 41 | 29,9 |
| Öz bakım alanında gecikme | 46 | 45,5 |
| Uyku sorunu | 25 | 18,4 |
| Davranış sorunu | 15 | 10,9 |
| Geliştirici bakım yetersizliği | 12 | 8,7 |
| Aile ile ilgili gelişimsel risk etmenleri | | |
| Anne eğitimi <8 yıl | 43 | 31,3 |
| Baba eğitimi <8 yıl | 28 | 20,4 |
| Anne depresyonu | 25 | 18,2 |
| Baba depresyonu | 17 | 12,4 |
| Aile içi geçimsizlik | 13 | 9,5 |
| Boşanma | 9 | 9,9 |
| Kardeşlerle ilgili sorunlar | 6 | 4,4 |
| Aile geliri < asgari ücret | 40 | 29,2 |
| Maddi zorluk | 37 | 27,0 |
| Çevre ile ilgili gelişimsel risk etmenleri | | |
| Aile, akraba ve arkadaşlardan destek alamama | 28 | 20,4 |
| İşsizlik | 9 | 9,9 |

*OSB: Otizm Spektrum Bozukluğu

[SS-030]**Akut İntoksikasyon Tipi ve Protein Kısıtlı Diyet Alan Nadir Metabolik Hastalıkları Olan Çocukların Gelişimsel Durumlarının Değerlendirilmesi**

Tuğçe Güzelkaş¹, Ezgi Özalp Akın¹, Kezban Karabağ¹, Zehra Vatansever¹, Rukiye Taş¹, İlknur Sürücü Kara², Bahar Bingöler Pekci¹, Fatma Tuba Eminoğlu²

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

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

Öz

Giriş: Akut intoksikasyon tipi nadir metabolik hastalıkları olan çocuklarda farklı gelişim alanlarında gelişimsel zorluklar görülebilmektedir. Bu araştırmanın amacı ülkemizde akut ataklar ile seyreden ve protein kısıtlı diyet alan nadir metabolik hastalıkları olan çocukların bütüncül yaklaşım ile gelişim durumlarını belirlemektir.

Gereç ve Yöntem: Kesitsel-gözlemsel desendeki araştırmaya 01.02.2023-01.08.2023 tarihleri arasında Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı (AÜÇ) Çocuk Metabolizma Bilim Dalı'nda izlenen, akut intoksikasyon tipi metabolik hastalığı olan ve bu nedenle protein kısıtlı diyet almakta olan 6 ay-18 yaş aralığındaki çocuklar ve aileleri seçilmiştir. Bu çocuklardan aileleri araştırma için onam verenler AÜÇ Gelişimsel Pediatri Bilim Dalı'nda araştırma kapsamında değerlendirilmiştir. Gelişimsel değerlendirme aile merkezli, güçlülük temelli ve işlevsellik, Yetiyitimi ve Sağlığın Uluslararası Sınıflandırması (ICF) temelli ilkelerle, anamnez, fizik muayene, oyun ve çocuk-aile ilişkisi gözlemi yanında çocuğun yaş ve gereksinimine göre Genişletilmiş Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi (G-GİDR), Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi (GİDR), Bayley Bebekler için Gelişimi Değerlendirme Ölçeği-III (BSID-III), Vineland Uyum Davranış Ölçeği-II (VABS-II) araçları kullanılarak yapılmıştır.

Bulgular: Örneklemi %67,7'si erkek 31 çocuk oluşturmuştur (Ortalama yaş 83,6±51,6 ay). Yirmi beş (%80,6) çocuk organik asidemi (OA), 6'sı (%19,4) üre siklus defekti (ÜSD) tanısı ile izlenmekteydi. Yapılan ayrıntılı değerlendirmede 26 (%83,9) çocuğun en az bir gelişim alanında gecikme, gecikmesi olanların 19'unda ise (%61,3) en az bir gelişim alanında belirgin gecikme saptandı. Yirmi dört çocukta (%77,4) bilişsel, 23 çocukta (%74,2) ifade edici dil, 20 çocukta (%64,5) alıcı dil, 21 (%67,7) çocukta ince hareket, 20 çocukta (%64,5) kaba hareket alanında gecikme saptanmış olup; 12 çocukta (%38,7) davranış sorunu da bulunmaktaydı. Bir çocukta (%3,2) otizm spektrum bozukluğu eşlik etmekteydi.

Sonuç: Araştırmamız akut intoksikasyon tipi nadir metabolik hastalığı olan ve protein kısıtlı diyet kullanan çocuklarda yüksek oranda gelişimsel gecikme olduğunu göstermekte olup bu çocukların gelişiminin bütüncül olarak anlaşılması ve desteklenmesi için en erken dönemden başlayarak, belirgin gelişimsel gecikme ya da ataklar beklenmeden çocukluk çağı boyunca gelişimsel pediatri izlemi önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, Gelişim, Gelişimsel Gecikme, Nadir Metabolik Hastalık, Organik Asidemi, Protein Kısıtlı Diyet

Giriş

Nadir metabolik hastalıklardan olan akut intoksikasyonla giden ve protein kısıtlı diyetle tedavi edilen hastalıklar, çocukların gelişiminin izlenmesi yaşam boyu akut atak geçirme riski (1), bu ataklarla gelişimsel gecikme ve ani engellilik riski bulunması (2) ve hastalığın ve özel diyetle beslenmenin çocuk ve aile için oluşturduğu zorluklar (3) nedeniyle önemlidir. Ülkemizde akut intoksikasyonla giden ve protein kısıtlı diyetle tedavi edilen çocukların bütüncül gelişimsel değerlendirme sonuçları bilinmemektedir.

Çoğu akut intoksikasyonla giden nadir metabolik hastalıkta semptomlar akut ya da kronik ortaya çıkabilir, çoklu organ ve sistem tutulumlarıyla gidebilir (4). Diyet, tedavi uyumsuzluğu, stres ya da araya giren enfeksiyonlar ile ataklar tetiklenebilir ve ataklarla dil, bilişsel ve hareket alanlarında gelişimsel zorluklar ve engeller ortaya çıkabilir (5). Tedavide ana amaçlar merkezi sinir sisteminin korunması, biyokimyasal parametrelerin düzeltilmesi, diyetle gerekli miktarda protein, enerji, vitamin, mineral ve eser elementlerin sağlanarak en iyi büyümenin yanında çocuğun en iyi gelişimsel potansiyeline ulaşmasıdır (6).

Bu araştırmanın amacı ülkemizde akut ataklar ile seyreden protein kısıtlı diyet alan nadir metabolik hastalıkları olan çocukların gelişim durumlarını belirlemektir.

Gereç ve Yöntem

Kesitsel-gözlemsel desende 01.02.2023-01.08.2023 tarihleri arasında Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı (AÜÇ) Çocuk Metabolizma Bilim Dalı'nda izlenen, akut intoksikasyon tipi metabolik hastalığı olan ve protein kısıtlı diyet almakta olan 6 ay-18 yaş aralığındaki çocuklar ve aileleri seçilmiş, yazılı bilgilendirilmiş onam verenler AÜÇ Gelişimsel Pediatri Bilim Dalı'nda araştırma kapsamında değerlendirilmiştir.

Gelişimsel değerlendirme aile merkezli, güçlülük temelli ve Dünya Sağlık Örgütü İşlevsellik, Yetiyitimi ve Sağlığın Uluslararası Sınıflandırması (ICF) Çerçevesi temelli ilkelerle, anamnez, fizik muayene, oyun ve çocuk-aile ilişkisi gözlemi yanında çocuğun yaş ve gereksinimine göre Genişletilmiş Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi (G-GİDR), Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi (GİDR), Bayley Bebekler için Gelişimi Değerlendirme Ölçeği-III (BSID-III), Vineland Uyum Davranış Ölçeği-II (VABS-II) araçları kullanılarak yapılmış, yaklaşık 2 saat sürmüştür. Çocuğun sağlık durumuna ilişkin bilgiler tıbbi kayıtlardan edinilmiştir. Bu araştırma kapsamında 42 ayın altındaki çocukların bilişsel, alıcı dil, ifade edici dil, ince ve kaba hareket alanlarında BSID-III (7); 42 ayın üzerindeki çocuklar içinse VABS-II (8) kullanılmıştır. Her bir alanda birleşik puan 70-85 arasında ise o alanda "gelişimsel gecikme"; <70 ise "belirgin gelişimsel gecikme" olarak yorumlanmıştır. Araştırma için etik kurul onayı alınmıştır.

İstatistiksel analizler, IBM SPSS 26.0 (SPSS Inc., Armonk, NY: IBM Corp., USA) paket programı ile tanımlayıcı istatistikler kullanılarak ayrıca iki grup arasındaki farklar için ki-kare testi kullanılarak yapılmıştır. İstatistiksel anlamlılık için p değeri <0,05 kabul edilmiştir.

Bulgular

Örnekleme 31 çocuk oluşturmakta olup çoğu erkekti (n=21, %67,7), ortalama yaş 83,6±51,6 aydı. Yirmi beş çocuk (%80,6) organik asidemini (OA), 6 çocuk (%19,4) üre siklus defekti (ÜSD) tanısı ile izlenmekteydi. Organik asidemini tanımlı çocukların %60'ı (n=15), ÜSD olanların tamamı erkekti. On yedi aile (%54,8) G-GİDR'de maddi zorluk yaşadığını bildirmektedir. Örneklemedeki çocuklar ortalama 6,3±4,4 kez gelişimsel pediatri bilim dalında, 38,7±29,7 kez çocuk metabolizma bilim dalında izlenmiştir. Metabolizma bölümünde izlem sayısı OA tanımlı çocuklarda 35,2±27,7 iken, ÜSD olan çocuklarda 53,3±35,6 idi. Toplam atak sayısı ortanca değerleri OA olan çocuklarda 3 (IQR:1,5-5), ÜSD olan çocuklarda 2,5 (IQR:1-3) olup, son bir yılda atak sayısı OA olan çocuklarda 0 (IQR: 0-1), ÜSD olan çocuklarda ise 1 (IQR: 0-1,25) idi.

Yapılan ayrıntılı gelişimsel değerlendirmede 26 çocuğun (%83,9) en az bir gelişim alanında "gecikme", 19 çocukta (%61,3) en az bir gelişim alanında "belirgin gecikme" saptandı. Çocukların ayrıntılı gelişimsel değerlendirme sonuçları Tablo 1'de verilmiştir. Ek olarak 9 çocukta (%29,0) epilepsi, 4 çocukta (%12,9) görme kaybı ve 1 çocukta (%3,2) otizm spektrum bozukluğu eşlik etmekteydi. İştme sorunu olan çocuk yoktu. Yapılan değerlendirmede 5 çocukta (%16,1) öfke nöbeti, 9 çocukta (%29,0) yeme sorunu olmak üzere toplam 12 çocukta (%38,7) davranış sorunu saptandı. Tanısı OA olan çocukların belirgin gelişimsel gecikme oranı (%68), ÜSD olan çocuklardan (%33,3) daha yüksek olup aradaki fark anlamlı saptanmamıştır (OR=4,25, %95GA=0,64-28,25, p=0,14).

Tartışma

Araştırmamızda Türkiye'de üçüncü basamak bir çocuk metabolizma ve gelişimsel pediatri kliniklerinde izlenen akut intoksikasyon tipi protein kısıtlı diyet alan nadir metabolik hastalıkları olan çocukların her alanda gelişim durumları incelenmiş ve çoğunluğunda alıcı dil, ifade edici dil, bilişsel, ince hareket, kaba hareket, ilişki alanlarından en az birinde, sıklıkla birden fazla alanda gelişimsel gecikme saptanmıştır.

Araştırmamızda akut intoksikasyon tipi nadir metabolik hastalığı olan ve protein kısıtlı diyet alan izlemdeki çocukların yaklaşık %84'ünde en az bir alanda gelişimsel gecikme, %61'inde ise belirgin gelişimsel gecikme saptanmıştır. Ülkemizden yapılan bir başka güncel araştırmada OA tanımlı 22 çocuğun belirgin gecikme sıklığı %74 (9); Hindistan'da ise OA tanımlı olan 15 çocuğun belirgin gelişimsel gecikme sıklığı %73 (10) olarak benzer sıklıklarda bulunmuştur. Bizim araştırmamızda "gelişimsel gecikme" olarak adlandırdığımız daha hafif düzeydeki zorlukların sıklığı ile ilgili Japonya'dan bir araştırmada 92 neonatal başlangıçlı 116 geç başlangıçlı ÜSD tanısı olan çocukların neonatal başlangıçlı olanların %90'ında ve geç başlangıçlı olanların %28'inde gelişimsel gecikme olduğu saptanmıştır (5). Bu veriler farklı kesim noktalarında farklı metabolik hastalıkları olan çocuklarda farklı oranlarda gelişimsel gecikme saptandığını göstermektedir, ancak araştırmamız bu çocukların her bir gelişim alanının değerlendirilmesi gerekliliğine ve özel destek gereksinimlerinin çeşitliliğine ışık tutmaktadır.

Bu araştırmamızın verilerinin farkı örneklemeimizdeki çocukların ortalama 6 kez gelişimsel pediatri izlemi olması nedeniyle gelişimi halihazırda desteklenmekte ve gelişimsel gereksinimleri karşılanmakta olması; ayrıca gelişimsel destekten daha fazla yarar gören hafif düzeydeki

gelişimsel gecikme durumuna da dikkat çekmesidir. Merkezimizde bilimsel verilere uygun olarak (11) çocukların desteklenmesi için belirgin gelişimsel gecikme yaşamları beklenmemektedir. Nadir metabolik hastalığı olan çocukların en iyi gelişimsel potansiyeline ulaşması için atakların ve atak ilişkili gelişimsel regresyonun mümkün olduğunda önlenmesi, uygun diyet ve tedavilerin yanında gelişimin erken dönemden itibaren tüm alanlarda izlenmesi ve desteklenmesi gerekmektedir.

Bu araştırmanın temel kısıtlılığı kesitsel desende olduğu için neden sonuç ilişkilerine olanak vermemesidir. Çocukların izlem süresinin, geçirdikleri metabolik atak sayısının ve ağırlığının, almış oldukları gelişimsel destek ve çevresel etmenlerin gelişime etkisinin gösterilebilmesi için uzunlamasına izlem araştırmaları gerekmektedir. Araştırmamızın güçlü yönü nadir bir hastalık grubunun her alanda gelişimsel durumunu sunmamızdır.

Sonuç

Araştırmamız akut intoksikasyon tipi nadir metabolik hastalığı olan ve protein kısıtlı diyet alan çocuklarda yüksek oranda gelişimsel gecikme olduğunu göstermekte olup, bu çocukların en erken dönemden başlayarak, belirgin gelişimsel gecikme ya da ataklar beklenmeden, gelişimlerinin bütüncül olarak anlaşılması ve aile merkezli, ICF temelli, güçlülük temelli yöntemlerle desteklenmesi için çocukluk çağı boyunca gelişimsel pediatri izlemi önem taşımaktadır.

Kaynaklar

1. Baumgartner MR, Hörster F, Dionisi-Vici C, et al. Proposed guidelines for the diagnosis and management of methylmalonic and propionic acidemia. *Orphanet J Rare Dis.* 2014;9:1-36.
2. Blackburn P, Gass J, Vairo F, et al. Maple syrup urine disease: mechanisms and management. *Appl Clin Genet* 2017;10:57–66.
3. Weber SL, Segal S, Packman W. Inborn errors of metabolism: psychosocial challenges and proposed family systems model of intervention. Elsevier; 2012.
4. Saudubray JM, Garcia-Cazorla A. Inborn Errors of Metabolism Overview: Pathophysiology, Manifestations, Evaluation, and Management. *Pediatr Clin North Am.* 2018;65(2):179-208.
5. Uchino T, Endo F, Matsuda I. Neurodevelopmental outcome of long-term therapy of urea cycle disorders in Japan. *J Inher Metab Dis.* 1998;21(Suppl 1):151-159.
6. Köksal G, Özel DHG. Metabolik Hastalıklarda Beslenme.
7. Bayley N. Bayley scales of infant and toddler development. 2006.
8. Sparrow SS, Cicchetti DV, Balla DA. Vineland-II adaptive behavior scales. 2nd ed. Survey Forms Manual: PsychCorp; 2005.
9. Akin E, Pekcici BB, Eminoglu FT. International classification of functioning, disability and health framework (ICF) based adaptive functioning outcomes of children with organic acidemias from a middle-income country. *Brain Dev.* 2021;43:389-395.
10. indgikar SP, Shenoy KD, Kamath N, et al. Audit of Organic Acidurias from a Single Centre: Clinical and Metabolic Profile at Presentation with Long Term Outcome. *J Clin Diagn Res.* 2017;11:Sc11-sc14.
11. Black MM, Walker SP, Fernald LC, et al. Advancing Early Childhood Development: From Science to Scale 1: Early childhood development coming of age: Science through the life course. *Lancet* (London, England). 2017;389(10064):77.

Tablo 1: Akut intoksikasyon tipi nadir metabolik hastalığı olan ve protein kısıtlı diyet alan çocukların ayrıntılı gelişimsel değerlendirilmesi (n=31)

| Gelişim alanları | Gelişimsel gecikme oranı (n, %) | | | | | |
|------------------|---------------------------------|-------------------------------------|-------------------------------------|------------------------------------|--|--|
| | Gelişimsel gecikme (n=31) | OA tanılı çocuklarda gecikme (n=25) | ÜSD tanılı çocuklarda gecikme (n=6) | Belirgin gelişimsel gecikme (n=31) | OA tanılı çocuklarda belirgin gecikme (n=25) | ÜSD tanılı çocuklarda belirgin gecikme (n=6) |
| Bilişsel | 24 (77,4) | 21 (84,0) | 3 (50,0) | 17 (54,8) | 15 (60,0) | 2 (33,3) |
| İfade edici dil | 23 (74,2) | 20 (80,0) | 3 (50,0) | 15 (48,4) | 13 (52,0) | 2 (33,3) |
| Alıcı dil | 20 (64,5) | 16 (64,0) | 4 (66,6) | 9 (29,0) | 7 (28,0) | 2 (33,3) |
| İnce hareket | 21 (67,7) | 17 (68,0) | 4 (66,6) | 12 (38,7) | 10 (40,0) | 2 (33,3) |
| Kaba hareket | 20 (64,5) | 17 (68,0) | 3 (50,0) | 13 (41,9) | 11 (44,0) | 2 (33,3) |
| İlişki | 13 (41,9) | 12 (48,0) | 1 (16,7) | 7 (22,6) | 6 (24,0) | 1 (16,7) |

[SS-031]**Kalıtıl Metabolik Hastalıklarda Katarakt: 12 Yıllık Tek Merkez Deneyimi**Merve Koç Yekedüz¹, Fatma Tuba Eminoğlu^{1,2}¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Anabilim Dalı, Ankara²Ankara Üniversitesi, Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi, Ankara

Giriş: Katarakt, dünyadaki en sık görme kaybına yol açan, genelde erişkinde görülen, cerrahi müdahale ile tedavi edilebilen bir göz hastalığıdır. Çocukluk döneminde saptanan kataraktın genetik, travmatik, enfektif ve metabolik birçok sebebi olabilir. Kalıtıl metabolik hastalıklar içerisinde en çok galaktozemi, serebrotendinoz ksantamatozis, mitokondrial sitopatiler, lizinürik protein intoleransı, Smith-Lemni Opitz sendromu, homosistinüri katarakta yol açmaktadır. On iki yıllık tek merkez deneyimi ile katarakt bulgusu olan kalıtıl metabolik hastalıkların (KMH) araştırılması amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: 2012-2023 yılları arasında AÜTF Çocuk Metabolizma Bilim Dalı'nda KMH tanısıyla izlenen 1458 hastanın dosyası retrospektif olarak taranmış ve kataraktı olan hastalar klinik özellikler açısından incelenmiştir.

Bulgular: Kalıtıl metabolik hastalık tanısıyla izlenen 1458 hastanın 37'sinde (%2,5) katarakt saptandı. Hastaların 19'u (%51,4) kız, 18'i (%48,6) erkekti. Hastaların median yaşı 10 yıldır (min-max:0.5-45). Hastaların doğum haftası ortalama 37,8±1,32 hafta, median doğum tartısı 3000 gramdır (min-max:1270-4080). Hastaların 24'ünde (%64,9) ebeveynleri arasında akrabalık öyküsü vardı.

Hastaların 15'inde (%40,5) organomegali, 14'ünde (%37,8) mikrosefali, 14'ünde (%37,8) nöbet öyküsü, 10'unda (%27) hipoglisemi öyküsü, 9'unda (%24,3) dismorfik yüz bulguları 4'ünde (%10,8) makrosefali, 4'ünde (%10,8) tendonda ksantom bulgusu ve yürüyüş problemleri vardı. Hastaların 32'sinde (%86,5) nörogelişimsel alanlarda gecikme ve zorlayıcı etmenlere bağlı özel gereksinim mevcuttu.

Hastaların 8'i (%21,6) galaktozemi, 7'si (%18,9) mitokondrial hastalık, 5'i (%13,5) serebrotendinoz ksantamatozis, 5'i (%13,5) peroksizomal/lizozomal hastalık tanılıydı. Kataraktı olan hastalar içerisinde ayrıca 1 (%2,7) Chanarin-Dorfman sendromu, 1 (%2,7) Lowe sendromu, 1 (%2,7) homosistinüri, 1 (%2,7) konjenital glikozilasyon (CDG)-1k tanılı hastalar vardı. Özel eğitim ve rehabilitasyona en çok ihtiyaç duyan tanı grupları mitokondrial hastalıklar (%100) ve galaktozemi (%75).

Sonuç

Erken yaşta ortaya çıkan katarakt ve eşlik eden birden çok sistem tutulumlarında kalıtıl metabolik hastalıkların mutlaka akla gelmesi gerekir. Ayrıca katarakta neden olabilecek KMH açısından araştırılan ve takip edilen hastaların da düzenli şekilde göz muayenelerinin yapılması önem arz etmektedir.

Anahtar Kelimeler: Katarakt, Kalıtıl metabolik hastalık, Multisistem tutulum

Kaynaklar

1. Davison JE. Eye involvement in inherited metabolic disorders. Ther Adv Ophthalmol. 2020;12:2515841420979109.
2. Endres W, Shin YS. Cataract and metabolic disease. J Inherit Metab Dis. 1990;13:509-516.
3. Rajappa M, Goyal A, Kaur J. Inherited metabolic disorders involving the eye: a clinico-biochemical perspective. Eye (Lond). 2010;24:507-518.
4. Poll-The BT, Maillette de Buy Wenniger-Prick CJ. The eye in metabolic diseases: clues to diagnosis. Eur J Paediatr Neurol. 2011;15:197-204. Epub 2011 Apr 20.
5. Gliagias V, Denisova K, Kang JJ. A child with dendritiform eye lesions and developmental delay. Am J Ophthalmol Case Rep. 2022;28:101701.
6. Stambolian D. Galactose and cataract. Surv Ophthalmol. 1988;32:333-349.
7. Takci S, Kadayifcilar S, Coskun T, Yigit S, Hismi B. A rare galactosemia complication: vitreous hemorrhage. JIMD Rep. 2012;5:89-93. Epub 2011 Dec 11.

Tablo 1: Katarakt bulgusu olan hastaların tanı alt grupları

| Hastalıklar (n=37) | n (%) |
|-----------------------------------|-----------|
| Galaktozemi | 8 (%21,6) |
| Mitokondrial hastalıklar | 7 (%18,9) |
| Serebrotendinoz ksantamatozis | 5(%13,5) |
| Peroksizomal/lizozomal hastalık | 5 (%13,5) |
| Chanarin-Dorfman sendromu | 1 (%2,7) |
| Lowe sendromu | 1 (%2,7) |
| Homosistinüri | 1 (%2,7) |
| Konjenital glikozilasyon (CDG)-1k | 1 (%2,7) |
| Diğer | 8 (%21,6) |

[SS-032]**Çocukluk Çağında Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Kardiyolojik Tutulumun Değerlendirilmesi**

Sena Türk, Halil İbrahim Yakut, Çiğdem Seher Kasapkara, Ayşe Esin Kibar Gül

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

Öz

Amaç: Kalıtsal metabolik hastalıklarda (KMH) kardiyak tutulum izlenebilmekte olup, prognozu belirleyen önemli etkenlerdendir. Kardiyak tutulum kardiyomyopati, ritim bozuklukları, valvülopatiler, vaskülopatiler, perikardiyal efüzyon ve konjenital kalp hastalıkları şeklinde görülebilmektedir. Çalışmamızda KMH'da geniş hasta grubunda, tek merkezli ve retrospektif olarak kardiyak tutulumların değerlendirilmesi amaçlandı.

Gereç ve Yöntem: 1 Mayıs 2021-1 Mayıs 2023 tarihleri arasında Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Polikliniği'nde 0-18 yaş arası KMH tanılı kardiyak değerlendirmesi yapılmış olan 306 hasta retrospektif olarak incelenmiştir.

Bulgular: Üç yüz altı hastadan 107'sinde kardiyak tutulum izlendi. Hastaların tanı grupları değerlendirildiğinde %27,1'inde lizozomal depo hastalığı (LDH), %16,3'ünde aminoasit metabolizma ve transport bozukluğu, %14'ünde glikojen depo hastalığı, %11,1'inde vitamin yanıtı metabolizma hastalığı, %10,1'inde lipoprotein metabolizma bozukluğu tespit edildi. Hastaların %1,9'unda kardiyomyopati saptandı. Hastaların %2,6'sında miyokardiyal değişiklik, %1'inde aorta anomalisi gözlemlendi. Eklenen kardiyak bulguların ortalama çıkış süresi 36,6±29,6 aydı. 3 hastada pulmoner hipertansiyon, 2 hastada hafif perikardiyal efüzyon ve 1 hastada uzun QT görüldü. Hastaların %25,2'sinde kapak patolojileri tespit edildi. Bunlardan %6,5'i hemodinamik açıdan anlamlı kapak yetmezliği olarak görüldü. Tanı grupları arasında kardiyak tutulum ve kalp kapak bozukluğu varlığı açısından anlamlı bir fark vardı ($p<0,001$) ve bu farkı oluşturan grup LDH grubuydu. Lizozomal depo hastalığı olanların %61,4'ünde kardiyak tutulum, %56,6'sında kalp kapak bozuklukları görüldü. Yaş grupları arasında kardiyak tutulum varlığı açısından anlamlı bir fark bulunamamıştı. <2 yaş grubunun %17,1'inde, 2-6 yaş grubunun %10,4'ünde, >6 yaş grubunun %34,3'ünde kalp kapak tutulumu vardı ve yaş grupları arasında kalp kapak tutulum varlığı açısından anlamlı bir fark vardı ($p<0,001$).

Sonuç: Çalışmamızda %34,9 oranında (107/306) kardiyak tutulum olup KMH'da kardiyak tutulum her yaşta izlenebilmektedir. Çalışmamızda LDH hasta grubunun büyük kısmını oluşturmakta olup kardiyak etkilenmenin depo substratların progresif birikimi sonucunda oluşumu ile >6 yaş grubunda kapak tutulumu daha sık izlenmiştir. Kalıtsal metabolik hastalık tanısı almış olan hastaların mutlaka kardiyolojik değerlendirmesi yapılmış olmalıdır. Hastaların multidisipliner olarak takip ve tedavilerinin yapılması prognozları üzerinde olumlu sonuçlar sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: Kalıtsal Metabolik Hastalık, Kardiyomyopati, Kapak Disfonksiyonu, Ritim Bozukluğu, Çocuk Kardiyoloji

Abstract

Objectives: Cardiac involvement can be observed in inherited metabolic diseases, and it is one of the important factors determining the prognosis. Cardiac involvement can be seen as cardiomyopathy, rhythm disorders, valvulopathies, vasculopathies, pericardial effusion and congenital heart diseases. In our study, it was aimed to evaluate cardiac involvement in a large patient group in hereditary metabolic diseases, in a single-center and retrospectively.

Materials and Methods: Between 1st of May 2021 and 1st of May 2023, 306 patients aged 0-18 years who underwent cardiac evaluation with a diagnosis of hereditary metabolic disease in Ankara Bilkent City Hospital Department of Pediatric Metabolism and Nutrition were retrospectively analyzed.

Results: Cardiac involvement was observed in 107 of 306 patients. When the diagnostic groups of the patients were evaluated, lysosomal storage disease was found in 27.1%, amino acid metabolism and transport disorder in 16.3%, glycogen storage disease in 14%, metabolic diseases with vitamin response in 11.1%, and lipoprotein metabolism disorder in 10.1%. Cardiomyopathy was detected in 1.9% of the patients. Myocardial changes were observed in 2.6% of the patients, and aortic anomaly was observed in 1% of the patients. The mean time to emergence of the added cardiac findings was 36.6±29.6 months. Pulmonary hypertension was seen in 3 patients, mild pericardial effusion in 2 patients, and long QT in 1 patient. Valve pathologies were detected in 25.2% of the patients. Of these, 6.5% were seen as hemodynamically significant valve insufficiency. There was a significant difference between the diagnostic groups in terms of cardiac involvement and cardiac valve disorder ($p<0.001$), and the group that made up this difference was the LSDs group. Cardiac involvement was observed in 61.4% of patients with LSDs, and heart valve disorders were observed in 56.6%. There was no significant difference between age groups in terms of presence of cardiac involvement. There was heart valve involvement in 17.1% of the <2 age group, 10.4% of the 2-6 age group, and 34.3% of the >6 age group, and there was a significant difference between the age groups in terms of the presence of heart valve involvement ($p<0.001$).

Conclusion: In our study, cardiac involvement was 34.9% (107/306) and cardiac involvement in hereditary metabolic diseases can be observed at any age. In our study, lysosomal storage diseases constitute the majority of the patient group, and valve involvement was observed more frequently in the >6 age group, with cardiac involvement as a result of progressive accumulation of storage substrates. Patients who have been diagnosed with a hereditary metabolic disease must have a cardiological evaluation. Multidisciplinary follow-up and treatment of patients will provide positive results on their prognosis.

Key Words: Inborn Errors of Metabolism, Cardiomyopathy, Valve Dysfunction, Arrhythmia, Pediatric Cardiology

Giriş

Kalıtsal metabolik hastalıklar (KMH) kalıtsal olarak veya kendiliğinden bir mutasyon sonucu ortaya çıkabilen, ilerleyici klinik seyir gösteren akut dekompanzasyon riski bulunan multisistemik bozukluklardır (1). Kalıtsal metabolik hastalıklarda kardiyak tutulum KMH'ların prognozunu belirleyen önemli etkenlerdendir. Kardiyak tutulum

kardiyomiyopati (KMP), ritim bozuklukları (RB), kalp kapak bozuklukları (KKB) vaskülopatiler, perikardiyal efüzyon ve konjenital kardiyak hastalıklar (KKH) şeklinde görülebilir. Kalıtsal metabolik hastalıklarda KMP görülme oranı yaklaşık %5 olup KMP nedenlerinin yaklaşık %30'unu KMH'ların oluşturduğu tahmin edilmektedir (2-4). Kalbin yüksek metabolik aktiviteye sahip olmasından kaynaklı KMH'larda kardiyak tutulum oranı %15-60 arasında bildirilmektedir (5-7). Şekil 1'de KMH'da kardiyovasküler tutulum fenotipleri gösterilmiştir (8).

Çalışmamızda KMH'da geniş hasta grubunda, tek merkezli ve retrospektif olarak kardiyak tutulumların değerlendirilmesi amaçlandı.

Gereç ve Yöntem

1 Mayıs 2021-1 Mayıs 2023 tarihleri arasında Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları Polikliniği'nde 0-18 yaş arası KMH tanılı kardiyak değerlendirmesi yapılmış olan 306 hasta retrospektif olarak incelenmiştir. Telekardiyografi ve elektrokardiyografi (EKG), iki boyutlu ve Doppler ekokardiyografi (EKO) verileri kaydedildi. Bu çalışmada istatistik anlamlılık düzeyi $p < 0,05$ olarak kabul edilmiştir.

Bulgular

Çalışmaya toplam 306 hasta dahil edilmiş olup hastaların %53,3'ü erkek ve yaş ortalaması $95,1 \pm 60,7$ aydır. Ortalama başvuru yaşı $63,8 \pm 58,7$ ay, tanı yaşı $40,9 \pm 49,4$ ay ve izlem süresi $31,3 \pm 13,4$ aydır.

Tanı grupları, sıklık sırasına göre Şekil 2'de gösterilmiştir.

Şekil 3'te KMH gruplarına göre kardiyak tutulum tipleri matrisi şeklinde gösterilmiştir. Diğer kategorisi içinde konjenital kalp hastalığı, miyokardiyal değişiklik, aort anomalisi, pulmoner hipertansiyon, Uzun OT, perikardiyal efüzyon izlenmiştir.

Şekil 4'te KMH patofizyoloji ve kardiyak tutulum yaşları arasındaki ilişki matrikste gösterilmiştir.

Tablo 1'de hastaların tanı ve yaş gruplarına göre kardiyak tutulumları karşılaştırılmıştır. Tanı grupları arasında kardiyak tutulum varlığı açısından anlamlı bir fark vardır ($p < 0,001$) ve bu farkı oluşturan grup lizozomal depo hastalığı (LDH) grubudur. Lizozomal depo hastalığı olanların %61,4'ünde kardiyak tutulum görülmüştür.

<2 yaş grubunun %34,3'ünde, 2-6 yaş grubunun %28,1'inde, >6 yaş grubunun %38,9'unda kardiyak tutulum vardır ve yaş grupları arasında kardiyak tutulum varlığı açısından anlamlı bir fark bulunamamıştır.

Tablo 2'de hastaların tanı ve yaş gruplarına göre kapak tutulumları karşılaştırılmıştır. Tanı grupları arasında kapak tutulum varlığı açısından anlamlı bir fark vardır ($p < 0,001$) ve bu farkı oluşturan grup LDH grubudur. Lizozomal depo hastalığı olanların %56,6'sında kapak tutulumu görülmüştür.

<2 yaş grubunun %17,1'inde 2-6 yaş grubunun %10,4'ünde, >6 yaş grubunun %34,3'ünde kalp kapak tutulumu vardır ve yaş grupları arasında kalp kapak tutulum varlığı açısından anlamlı bir fark vardır ($p < 0,001$).

Sonuç

Çalışmamızda %34,9 oranında (107/306) kardiyak tutulum olup KMH'da kardiyak tutulum her yaşta izlenebilmektedir. Tanı grupları arasında kardiyak tutulum varlığı açısından anlamlı bir fark vardı ($p < 0,001$) ve bu farkı oluşturan grup LDH grubuydu. Lizozomal depo hastalığı olanların %61,4'ünde kardiyak tutulum görüldü. Tanı grupları arasında <2 yaş grubunun %34,3'ünde, 2-6 yaş grubunun %28,1'inde, >6 yaş grubunun %38,9'unda kardiyak tutulum vardı ve yaş grupları arasında kardiyak tutulum varlığı açısından anlamlı bir fark bulunamamıştı. Tanı grupları arasında kapak tutulum varlığı açısından anlamlı bir fark vardır ($p < 0,001$) ve bu farkı oluşturan grup LDH grubuydu. Lizozomal depo hastalığı olanların %56,6'sında kapak tutulumu görüldü. <2 yaş grubunun %17,1'inde 2-6 yaş grubunun %10,4'ünde, >6 yaş grubunun %34,3'ünde kalp kapak tutulumu vardı ve yaş grupları arasında kalp kapak tutulum varlığı açısından anlamlı bir fark vardı ($p < 0,001$). Kardiyak tutulumun KMH'da prognoz, morbidite ve mortalite üzerine ciddi etkileri olması nedeniyle hastaların kardiyovasküler değerlendirmelerinin yapılması gereklidir. Hastaların kardiyolojik değerlendirmelerinin yıllık olarak ihtiyaç olması halinde daha sık olacak şekilde EKG ve EKO değerlendirme ile yapılması gereklidir. Kardiyak ritim bozuklukları açısından risk taşıyan KMH gruplarında 24 saatlik holter izleminin mutlaka yapılması gereklidir. Çalışmamız sonucunda elde edilen bulgular literatürle genel olarak uyumlu bulunmuştur. Sonuç olarak Çocuk Metabolizma ve Çocuk Kardiyoloji Kliniklerinin multidisipliner olarak birlikte hastaların takip ve tedavilerini yapması hastaların prognozları üzerinde olumlu sonuçlar sağlayacaktır.

Kaynaklar

- Hoffmann GF, Zschocke J, Nyhan WL (editors) Inherited Metabolic Diseases. Berlin, Heidelberg: Springer Berlin Heidelberg; 2017;3-7. Available from: <http://link.springer.com/10.1007/978-3-662-49410-3>.
- Cox GF. Diagnostic Approaches to Pediatric Cardiomyopathy of Metabolic Genetic Etiologies and Their Relation to Therapy. Prog Pediatr Cardiol. 2007;24:15-25.
- Wang SM, Hou JW, Lin JL. A retrospective epidemiological and etiological study of metabolic disorders in children with cardiomyopathies. Acta Paediatr Taiwan. 2006;47:83-87.
- Ezgu FS. Kalıtsal metabolik hastalıklar ve kalp. Türkiye Klinikleri J Pediatr Sci. 2013;9:63-70.
- Wicks EC, Elliott PM. Genetics and metabolic cardiomyopathies. Herz. 2012;37:598-611.
- Gehrmann J, Sohlbach K, Linnebank M, et al. Cardiomyopathy in congenital disorders of glycosylation. Cardiology in the Young. 2003;13:345-351.
- Evangelou A, Papadopoulou-Legbelou K, Daphnis E, et al. Cardiac manifestations of inborn errors of metabolism. Minerva Pediatr. 2007;59:215-218.
- Ferreira CR, Blau N. Clinical and biochemical footprints of inherited metabolic diseases. IV. Metabolic cardiovascular disease. Mol Genet Metab. 2021;132:112-118.

Tablo 1: Hastaların tanı ve yaş gruplarına göre kardiyak tutulumlarının karşılaştırılması

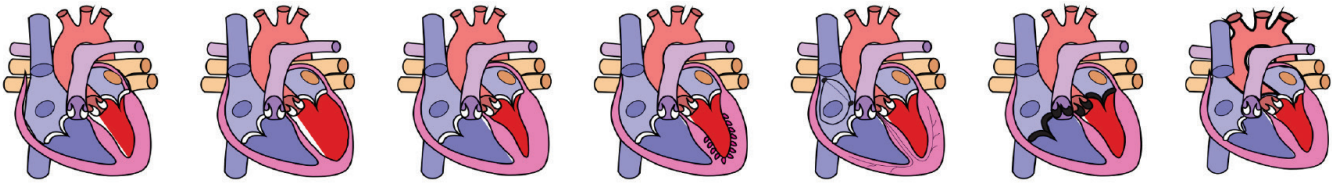
| | Kardiyak Tutulum Yok | Kardiyak Tutulum Var | p-değeri |
|---|----------------------|----------------------|---------------------|
| Tanı Grupları | | | |
| Lizozomal Depo Hastalıkları* | 32 (38,6) | 51 (61,4) | <0,001 ¹ |
| Glikojen Depo Hastalıkları | 31 (73,8) | 11 (26,2) | |
| Vitamin Yanıtlı Metabolizma Hastalıkları | 23 (69,7) | 10 (30,3) | |
| AA. Metabolizma ve Transport Bozuklukları | 40 (81,6) | 9 (18,4) | |
| Lipoprotein Metabolizma Bozuklukları | 22 (71,0) | 9 (29,0) | |
| Organik Asidemiler | 14 (70,0) | 6 (30,0) | |
| Yağ Asidi Oksidasyon Defektleri | 10 (76,9) | 3 (23,1) | |
| Konjenital Glikolizasyon Defekti | 5 (71,4) | 2 (28,6) | |
| Mitokondriyal Hastalıklar | 6 (75,0) | 2 (25,0) | |
| Galaktoz Metabolizma Bozuklukları | 4 (66,7) | 2 (33,3) | |
| Fruktoz Metabolizma Bozuklukları | 8 (100,0) | 0 | |
| Üre Siklus Defektleri | 3 (100,0) | 0 | |
| Yaş, yıl | | | |
| <2 yaş | 23 (65,7) | 12 (34,3) | |
| 2-6 yaş | 69 (71,9) | 27 (28,1) | |
| >6 yaş | 107 (61,1) | 68 (38,9) | |

*: Satır yüzdesi
¹: Pearson ki-kare test
 *Farklı oluşturan grup lizozomal depo hastalıkları grubudur
 AA. Metabolizma ve Transport Bozuklukları: Aminoasit Metabolizma ve Transport Bozuklukları

Tablo 2: Hastaların tanı ve yaş gruplarına göre kapak tutulumlarının karşılaştırılması

| | Kapak Tutulumu Yok | Kapak Tutulum Var | p |
|---|--------------------|-------------------|---------------------|
| Tanı Grupları | | | |
| Lizozomal Depo Hastalıkları* | 36 (43,4) | 47 (56,6) | <0,001 ¹ |
| Glikojen Depo Hastalıkları | 34 (81,0) | 8 (19,0) | |
| Lipoprotein Metabolizma Bozuklukları | 23 (74,2) | 8 (25,8) | |
| Vitamin Yanıtlı Metabolizma Hastalıkları | 29 (87,9) | 4 (12,1) | |
| AA. Metabolizma ve Transport Bozuklukları | 46 (93,9) | 3 (6,1) | |
| Organik Asidemiler | 18 (90,0) | 2 (10,0) | |
| Mitokondriyal Hastalıklar | 6 (75,0) | 2 (25,0) | |
| Yağ Asidi Oksidasyon Defektleri | 12 (92,3) | 1 (7,7) | |
| Galaktoz Metabolizma Bozuklukları | 5 (83,3) | 1 (16,7) | |
| Fruktoz Metabolizma Bozuklukları | 8 (100,0) | 0 | |
| Konjenital Glikolizasyon Defekti | 7 (100,0) | 0 | |
| Üre Siklus Defektleri | 3 (100,0) | 0 | |
| Yaş, yıl | | | |
| <2 yaş | 29 (82,9) | 6 (17,1) | |
| 2-6 yaş | 86 (89,6) | 10 (10,4) | |
| >6 yaş** | 115 (65,7) | 60 (34,3) | |

*: Satır Yüzdesi
¹: Pearson Ki-kare Test
 *Farklı oluşturan grup Lizozomal Depo Hastalıkları Grubudur.
 ** Farklı oluşturan grup >6 yaş grubudur.
 AA. Metabolizma ve Transport Bozuklukları: Aminoasit Metabolizma ve Transport Bozuklukları

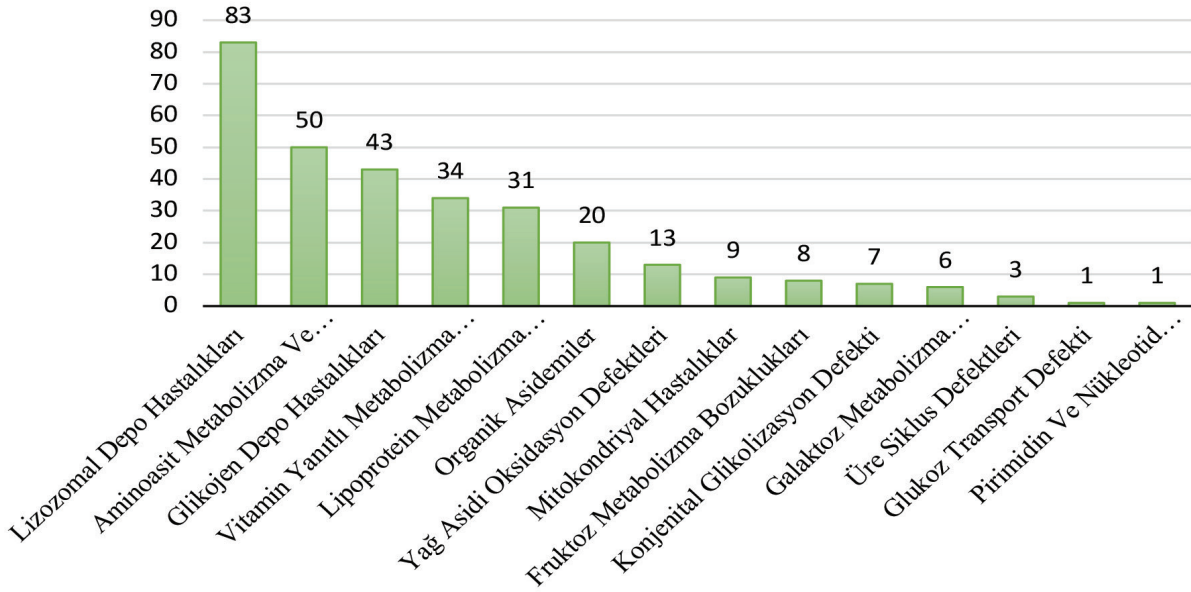


| Normal | DKMP | HKMP | LVNC | Aritmi | Valvülopati | Vaskülopati |
|--------|------------------------|--------------------------------|-------------------|--|--|-----------------------------------|
| | Propiyonik asidemi | Fabry hastalığı | Barth sendromu | Propiyonik asidemi | Gaucher hastalığı tip 3c | Morquio sendromu tip A |
| | Malonik asidüri | Pompe hastalığı | DNAJC19 eksikliği | Danon hastalığı | Mukolipidozis tip II | Familiyal hiperkolesterolemi |
| | FSS eksikliği | PMM2-CDG | MIPEP eksikliği | CPT2 eksikliği | Hurler hastalığı | ENPP1 eksikliği |
| | Juvenil hemakromatozis | HSD10 hastalığı | COQ9 eksikliği | NCL2 hastalığı | Maroteaux-Lamy hastalığı | CD73 eksikliği |
| | HOIL1 eksikliği | NDUFAF1 eksikliği | SDHD eksikliği | PRKAG2 eksikliği | Sly sendromu | ABCC6 eksikliği |
| | D2HGA tip 2 | UQCRFS1 eksikliği | SDHA eksikliği | NDUFB11 eksikliği | Alkaptonuri | Etilmalonik ensefalopati |
| | Dolk-cdg | Elac2 eksikliği | Cblc hastalığı | Tango2 eksikliği | Xylt2-cdg | Menkes hastalığı |
| | Pgm1-cdg | Coa5 eksikliği | Mt-nd1 eksikliği | Hepatik porfiri | B3gat3-cdg | Sistatinyon beta-sentaz eksikliği |
| | ANT1 eksikliği | MRPL4/33, MRPS 14/22 eksikliği | COA6 eksikliği | Mitokondriyal inorganik pirofosfataz eksikliği | FIH1-superaktivitesi (Singleton-Merten sendromu) | Arteriyal tortuoze sendromu |

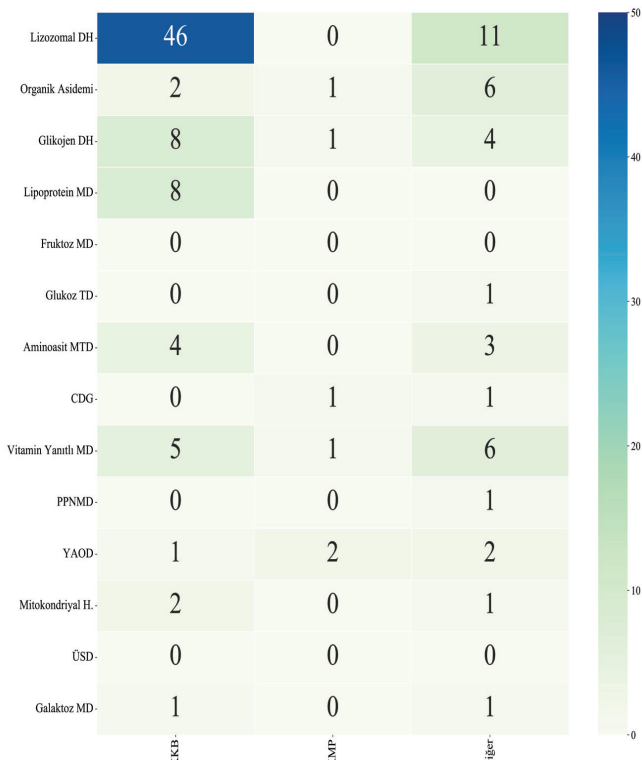
Şekil 1: Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda Kardiyovasküler Tutulum Fenotipleri

HKMP: Hipertrofik Kardiyomyopati; DKMP: Dilate Kardiyomyopati; LVNC: Sol Ventrikül Non-Compaction Kardiyomyopati

Tanı Grupları

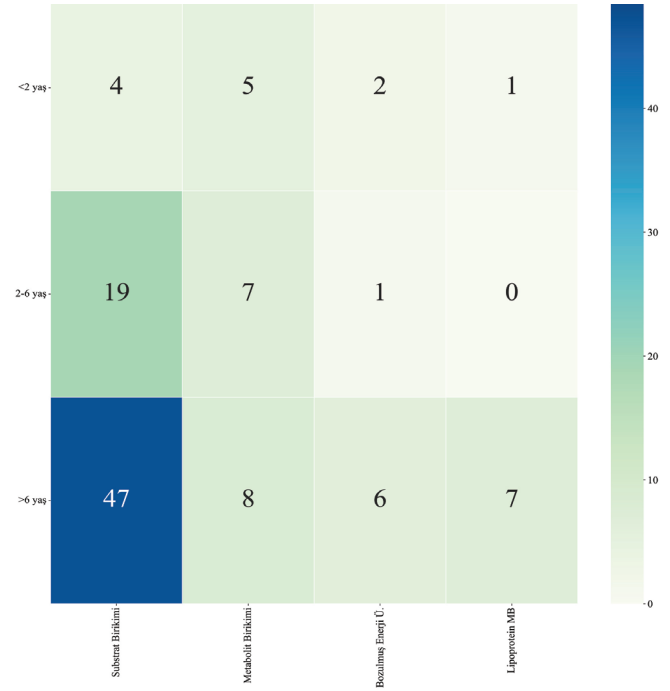


Şekil 2: Tanı Grupları



Şekil 3: Kalıtsal Metabolik Hastalık Gruplarına Göre Kardiyak Tutulum Tipleri

DH: Depo Hastalığı; MD: Metabolizma Defekti; TD: Transport Defekti; CDG: Konjenital Glikolizasyon Defekti; PPNMD: Pürin, Pirimidin Ve Nükleotid Metabolizma Defektleri; YAOD: Yağ Asidi Oksidasyon Defektleri; Mitokondriyal H: Mitokondriyal Hastalık; ÜSD: Üre Siklus Defektleri; KKB: Kalp Kapak Bozuklukları; KMP: Kardiyomiyopati



Şekil 4: Kalıtsal Metabolik Hastalık Patofizyoloji ve Kardiyak Tutulum Yaşları

Bozulmuş Enerji Ü: Bozulmuş Enerji Üretimi; Lipoprotein Mb: Lipoprotein Metabolizma Bozukluğu

[SS-033]**Mitokondriyal Hepatopati Düşünülen Çocuklarda Mitokondriyal DNA Deplezyon Sendromları Paneli ve Klinik Ekzom Dizileme Karşılaştırılması**

Neslihan Doğulu¹, Engin Köse^{1,2}, Serdar Ceylaner³,
Çiğdem Seher Kasapkar⁴, Ayşe Ergül Bozacı⁵,
Ümmühan Öncül Demircan⁴, Fatma Tuba Eminoglu^{1,2}

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

²Ankara Üniversitesi Nadir Hastalıklar Uygulama ve Araştırma Merkezi, Ankara

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

⁴Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Ankara

⁵Manisa Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Ankara

Öz

Giriş: Mitokondriyal DNA deplezyon sendromları (MDDS), otozomal resesif kalıtılan ve nükleer DNA'daki mutasyonlar sonucu ortaya çıkan, genetik ve klinik olarak heterojen bir grup hastalıktır. Bu grup hastalıklarda genetik tanı önemli bir yere sahiptir.

Gereç ve Yöntem: Klinik olarak mitokondriyal hepatopati düşünülen ve transaminaz yüksekliği, koagülopati ve akut karaciğer yetmezliği ve kolestaz laboratuvar bulgularından en az biri bulunan 5 yaş altında hastalar dahil edildi. Tüm hastalarda MDDS paneli ve CES (klinik ekzom dizileme) yapıldı. Hastaların demografik, klinik, laboratuvar ve görüntüleme verileri ile genetik sonuçları birlikte değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 44 hastanın 22'si (%50) erkekti. Ortanca yaş 98 (48,5-263,8) gündü. Hastaların 31'inde (%70,5) ikterik görünüm, 31'inde (%70,5) hepatomegali, 12'sinde (%27,3) splenomegali, 11'inde (%25) hipotonisite; %75'inde INR yüksekliği, %77,3'ünde kolestaz, %75'inde alfa-fetoprotein yüksekliği ve %63,6'sında laktat yüksekliği saptandı. MDDS gen paneli ile 9 (%20,5), CES analizi ile 21 hastaya moleküler genetik tanı konuldu. MDDS tanısı alan hastaların hepsinde anne-baba akrabalık öyküsü mevcutken, MDDS saptanmayanlarda anne-baba akrabalık oranı %54,3'tü (p=0,016). Ailede benzer klinik bulgu MDDS saptanan hastaların %55,6'sında mevcuttu (p=0,018). MDDS tanısı alan hastaların tümünde laktat düzeyi yüksek bulunurken, MDDS tanısı almayan hastaların yalnızca %54,3'ünde laktat düzeyi yüksekti (p=0,016). Medyan laktat MDDS tanısı alan hastalarda [4,2 (3,5-6,6) mmol/L], MDDS tanısı almayan hastalara göre daha yüksekti (p=0,011). CES analizi ile tanı konulan hastaların 8'inde (%38,1) ailede benzer klinik bulgu mevcutken, CES analizi ile tanı konulamayan hastalarda ailede benzer klinik bulgu sıklığının %8,7 (n=2) olduğu görüldü (p=0,031).

Sonuç: Çalışmamızda, mitokondriyal hepatopati şüphesi olan hastaların beşte biri MDDS tanısı almıştır ve hastaların yaklaşık yarısında genetik analizle kalıtsal bozukluklar teşhis edilebilmiştir. Çalışmamız, bu grup hastalarda MDDS dışında veya ek kalıtsal metabolik hastalıkların belirlenmesi açısından CES analizinin daha etkin olduğunu göstermiştir.

Anahtar Kelimeler: Mitokondriyal, Hepatopati, Mitokondriyal DNA Deplezyon Sendromu, CES

Giriş

Mitokondriyal hastalıklar her yaş grubunda ortaya çıkan ve karaciğer yetmezliği ile seyredilebilen hastalıklardır. Mitokondriyal DNA deplezyon sendromları (MDDS), otozomal resesif kalıtılan ve nükleer DNA'daki mutasyonlar sonucu ortaya çıkan mitokondriyal DNA bozuklukları ile ilişkili genetik ve klinik olarak heterojen bir grup hastalıktır. Tanıda genetik analiz önemli bir yere sahiptir. Çalışmamızda 5 yaş altı mitokondriyal hepatopati düşünülen çocuklarda MDDS sıklığının belirlenmesi ve bu grup hastaların MDDS paneli ve klinik ekzom dizileme (CES) genetik analiz yöntemleri ile değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem

Çalışmaya klinik olarak mitokondriyal hepatopati düşünülen ve transaminaz yüksekliği, koagülopati ve akut karaciğer yetmezliği ve kolestaz laboratuvar bulgularından en az biri bulunan 5 yaş altında 44 hasta dahil edildi. Çalışmaya dahil edilen tüm hastalarda mitokondriyal DNA deplezyon sendromları (MDDS) paneli (*DGUOK*, *FBXL4*, *MGME1*, *MPV17*, *OPA1*, *POLG*, *RRM2B*, *SLC25A4*, *SUCLA2*, *SUCLG1*, *TFAM*, *TK2*, *TWNK*, *TYMP*) ve CES analizi yapıldı. Hastaların demografik, klinik, laboratuvar ve görüntüleme verileri ile genetik sonuçları birlikte değerlendirildi.

Bulgular

Çalışmaya 44 hasta dahil edildi. Hastaların 22'si (%50) erkekti. Hastaların ortanca yaşı 98 (48,5-263,8) gündü. Anne-baba akrabalığı sıklığı %63,6 idi. Hastaların %22,7'sinde akrabalarda benzer klinik bulgu öyküsü mevcuttu. Hastaların muayene ve klinik bulguları incelendiğinde, 31'inde (%70,5) ikterik görünüm, 31'inde (%70,5) hepatomegali, 12'sinde (%27,3) splenomegali, 11'inde (%25) hipotonisite saptandı. Tüm hastalarda transaminaz yüksekliği mevcuttu ve %75'inde INR yüksekliği, %77,3'ünde kolestaz, %75'inde alfa-fetoprotein yüksekliği ve %63,6'sında laktat yüksekliği saptandı. MDDS gen paneli ile 9 (%20,5) hastaya tanı konuldu. Beş hastada *DGUOK* geninde, 2'sinde *TWNK* geninde, birer hastada da *MPV17* ve *POLG* genlerinde bialelik varyantlar tespit edildi. CES analizi ile 21 hastada moleküler genetik tanı konuldu (Tablo 1). Bu tanıların 9'u MDDS paneli ile de tespit edilmiş tanıları. Ayrıca iki hastada *GALT* geninde, iki hastada *ABCB11* geninde ve geri kalan hastalarda *F11*, *NPC1*, *SLC25A20*, *ATP8B1*, *LRP5*, *AGL*, *PC* ve *SRD5A3* genlerinde bialelik varyantlar saptandı ve hastalara klasik galaktozemi, progresif ailesel intrahepatik kolestaz tip 2, faktör XI eksikliği, Niemann-Pick tip C, karnitin-açilkarnitin translokaz eksikliği, ilerleyici ailesel intrahepatik kolestaz tip 1, polikistik karaciğer hastalığı 4, glikojen depo hastalığı tip IIIb, piruvat karboksilaz eksikliği ve konjenital glikozilasyon bozukluğu tip Iq tanıları konuldu. MDDS tanısı alan ve almayan olgular karşılaştırıldığında MDDS tanısı alan hastaların hepsinde anne-baba akrabalık öyküsü mevcutken, MDDS saptanmayanlarda anne-baba akrabalık oranı %54,3'tü (p=0,016). Ailede benzer klinik bulgu öyküsü MDDS saptanan hastaların %55,6'sında mevcutken, MDDS saptanmayan hastaların yalnızca %14,3'ünde mevcuttu (p=0,018). İki grup laboratuvar bulguları açısından karşılaştırıldığında MDDS tanısı alan hastaların tümünde laktat düzeyi yüksek bulunurken, MDDS tanısı almayan hastaların yalnızca %54,3'ünde laktat düzeyi yüksekti (p=0,016). Medyan serum laktat seviyesi MDDS tanısı alan hastalarda [4,2 (3,5-6,6) mmol/L], MDDS tanısı almayan hastalara göre [2,8 (1,8-4,6) mmol/L] daha yüksekti (p=0,011).

CES analizi ile tanı alan ve almayan hastalar demografik, klinik ve laboratuvar bulgular açısından karşılaştırıldığında CES analizi ile tanı alan hastalarda anne-baba akrabalığı sıklığı (%76,2), CES analizi ile tanı almayan hastalara (%52,2) göre daha yüksek bulundu ancak bu fark istatistiksel olarak anlamlı değildi ($p=0,098$). CES analizi ile tanı konulan hastaların 8'inde (%38,1) ailede benzer klinik bulgu öyküsü mevcutken, CES analizi ile tanı konulamayan hastalarda ailede benzer klinik bulgu sıklığının %8,7 ($n=2$) olduğu görüldü ($p=0,031$).

Tartışma ve Sonuç

Mitochondriyal hepatopatiler, özellikle mitokondriyal DNA depleksiyon sendromları infantlarda akut karaciğer yetmezliği etiolojisinde önemli bir yere sahiptir. Çalışmamızda, mitokondriyal hepatopati şüphesi olan hastaların beşte biri MDDS tanısı almıştır. Literatürde en sık *MPV17* geninde mutasyonlar bildirilen çalışmalar bulunmakla birlikte çalışmamızda en sık *DGUOK* geninde mutasyon saptanmıştır. MDDS sıklığının belirlenmesi için çok merkezli kapsamlı bölgesel çalışmalara ihtiyaç vardır. MDDS tanılı hastalarda akraba evliliği ve ailede benzer öykü sıklığı ve serum laktat düzeyleri literatürle uyumlu şekilde yüksek bulunmuştur. MDDS gen paneli ile birlikte hastalara CES analizinin de yapıldığı çalışmamızda hastaların yaklaşık yarısında genetik analizle kalıtsal bozukluklar teşhis edilebilmiştir. Klinik olarak mitokondriyal hepatopati düşünülen hastalarda mitokondriyal DNA depleksiyon sendromları başta olmak üzere genetik geçişli hastalıklar akılda tutulmalıdır. Çalışmamız, karaciğer tutulumu ve mitokondriyal hepatopati şüphesi olan pediatrik hastalarda genetik analiz yapılarak MDDS sıklığını ortaya koyan ilk çalışmadır.

Kaynaklar

1. Lee WS, Sokol RJ. Liver disease in mitochondrial disorders. *Semin Liver Dis.* 2007;27:259-273.
2. P. F. Chinnery, S. DiMauro. Mitochondrial hepatopathies. *J Hepatol.* 2005;43:207-209.
3. A. W. El-Hattab, F. Scaglia. Mitochondrial DNA depletion syndromes: review and updates of genetic basis, manifestations, and therapeutic options. *Neurotherapeutics.* 2013;10:186-198.
4. M. Shimura, N. Kuranobu, M. Ogawa-Tominaga, et al. Clinical and molecular basis of hepatocerebral mitochondrial DNA depletion syndrome in Japan: evaluation of outcomes after liver transplantation. *Orphanet Journal of Rare Diseases,* 2020;15:1-9.
5. S. Rahman, J. Poulton. Diagnosis of mitochondrial DNA depletion syndromes. *Arch Dis Child.* 2009;94:3-5.
6. AlMenabawy N, Hassaan HM, Ramadan M, et al. Clinical and genetic spectrum of mitochondrial DNA depletion syndromes: a report of 6 cases with 4 novel variants. *Mitochondrion.* 2022;65:139-144.
7. Vara R, Pinon M, Fratter C, et al. Hepatic presentations of mitochondrial DNA depletion syndrome in children: A single tertiary liver centre experience. *J Inherit Metab Dis.* 2023;46:634-648.
8. Paredes-Fuentes AJ, Oliva C, Urreizti R, et al. Laboratory testing for mitochondrial diseases: biomarkers for diagnosis and follow-up. *Crit Rev Clin Lab Sci.* 2023;60:270-289.

| Tablo 1: Mitokondriyal hepatopati şüphesi olan hastalarda MDDS gen paneli ve CES sonuçları | | | | |
|--|--------------|--|--|---|
| Gen | Kalıtım tipi | Alel 1 | Alel 2 | Tanı |
| <i>MPV17</i> | OR | c.278A>C (p.Q93P) | c.278A>C (p.Q93P) | Mitokondriyal DNA depleksiyon sendromu 6 (hepatoserebral tip) |
| <i>POLG</i> | OR | c.752C>T (p.T251I) | c.1760C>T (p.P587L) | Mitokondriyal DNA depleksiyon sendromu 4b |
| <i>TWINK</i> | OR | c.1593-5_1593-3delGGTinsTGC (IVS3-5delCGTinsTGC) | c.1593-5_1593-3delGGTinsTGC (IVS3-5delCGTinsTGC) | Mitokondriyal DNA depleksiyon sendromu 7 (hepatoserebral tip) |
| <i>TWINK</i> | OR | c.1593-5_1593-3delCGTinsTGC (IVS3-5_3delCGTinsTGC) | c.1593-5_1593-3delCGTinsTGC (IVS3-5_3delCGTinsTGC) | Mitokondriyal DNA depleksiyon sendromu 7 (hepatoserebral tip) |
| <i>DGUOK</i> | OR | c.137A>G (p.N46S) | c.137A>G (p.N46S) | Mitokondriyal DNA depleksiyon sendromu 3 (hepatoserebral tip) |
| <i>DGUOK</i> | OR | c.130G>A (p.E44K) | c.130G>A (p.E44K) | Mitokondriyal DNA depleksiyon sendromu 3 (hepatoserebral tip) |
| <i>DGUOK</i> | OR | c.313C>T (p.R105*) | c.313C>T (p.R105*) | Mitokondriyal DNA depleksiyon sendromu 3 (hepatoserebral tip) |
| <i>DGUOK</i> | OR | c.137A>G (p.N46S) | c.137A>G (p.N46S) | Mitokondriyal DNA depleksiyon sendromu 3 (hepatoserebral tip) |
| <i>DGUOK</i> | OR | c.437G>A (p.S146N) | c.437G>A (p.S146N) | Mitokondriyal DNA depleksiyon sendromu 3 (hepatoserebral tip) |
| Gen | Kalıtım tipi | Alel 1 | Alel 2 | Tanı |
| <i>GALT</i> | OR | c.563A>G chr9-34648170 A>G (p.Gln188Arg) | c.563A>G chr9-34648170 A>G (p.Gln188Arg) | Klasik galaktozemi |
| <i>GALT</i> | OR | c.563A>G chr9-34648170 A>G (p.Gln188Arg) | c.563A>G chr9-34648170 A>G (p.Gln188Arg) | Klasik galaktozemi |
| <i>ABCB11</i> | OR | c.3457C>T (p.Arg1153Cys) | c.3457C>T (p.Arg1153Cys) | Progresif ailesel intrahepatik kolestaz tip 2 |
| <i>ABCB11</i> | OR | c.3904G>T chr2-168923684 C>A (p.Glu1302*) | c.3904G>T chr2-168923684 C>A (p.Glu1302*) | Progresif ailesel intrahepatik kolestaz tip 2 |
| <i>F11</i> | OD | c.1718G>A chr4-186288454 G>A (p.Gly573Glu) | - | Factor XI eksikliği |
| <i>NPC1</i> | OR | c.1055_1056insAACCTGGCT (p.Cys352Ter) | c.1055_1056insAACCTGGCT (p.Cys352Ter) | Niemann-Pick tip C |
| <i>SLC25A20</i> | OR | c.82G>T (p.Gly28Cys) | c.82G>T (p.Gly28Cys) | Karnitin-açilkarnitin translokaz eksikliği |
| <i>ATP8B1</i> | OR | c.1113G>A (p.Trp371Ter) | c.1113G>A (p.Trp371Ter) | Progresif ailesel intrahepatik kolestaz tip 1 |
| <i>LRP5</i> | OD | c.1316G>A chr11-68386616 G>A (p.Arg439His) | - | Polikistik karaciğer hastalığı 4 (Böbrek kisti olan veya olmayan) |
| <i>AGL</i> | OR | c.4260-12A>G | c.4260-12A>G | Glikojen depo hastalığı tip IIIb |
| <i>PC</i> | OR | c.2723C>T chr11-66850112 G>A p.Thr908Met | c.2156C>A chr11-66851107 G>T p.Ser719* | Piruvat karboksilaz eksikliği |
| <i>SRD5A3</i> | OR | c.424C>T (p.Arg142Ter) | c.424C>T (p.Arg142Ter) | Konjenital glikozilasyon bozukluğu, tip Iq |

*Daha önce MDDS paneliyle tespit edilen *DGUOK*, *TWINK*, *MPV17* ve *POLG* genlerindeki bi-alelik varyantlar CES analizinde de saptandı.
AFP: alfa fetoprotein, GGT: gama-glutamil transferaz, OD: otozomal dominant, OR: otozomal resesif, INR: international normalized ratio

[SS-034]**Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Asistanlarının Metabolik Hastalıklar Hakkında Farkındalığı**

Halil Tuna Akar¹, Pelin Sağer², Harun Yıldız¹, Selen Has Özhan¹, Asburce Olgaç¹, Mustafa Kılıç¹

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Ankara

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

Öz

Amaç: Kalıtsal metabolik hastalıklar, çocuk sağlığını tehdit eden önemli bir hastalık grubunu oluşturur. Çalışmamız, çocuk sağlığı ve hastalıkları asistanlarının metabolik hastalıklar hakkında farkındalığını artırmalarının kritik rolüne odaklanmaktadır. Bu hastalıkların inceliklerini anlamak, erken uyarı işaretlerini tanımak, uygun bakım sağlamak ve etkilenen çocuklar için daha iyi bir yaşam kalitesi sağlama açısından büyük önem taşır. Çalışmamız, T.C.S.B. Ankara Etlik Şehir Hastanesi Pediatri Asistanları temel alınarak gerçekleştirilmiş olup, pediatri asistanlarının metabolik hastalıklar hakkındaki farkındalığını değerlendirmeyi amaçlar.

Gereç ve Yöntem: Çalışma, 6 aylık bir süreçte online anket yöntemiyle gerçekleştirilmiştir. Katılımcılar, yaş, cinsiyet, eğitim durumu, pediatri asistanlığında geçirdikleri süre, metabolik hastalıkları kliniği deneyimi gibi demografik bilgileri sağlamış ve metabolik hastalıklarla ilgili algıları, yönetim ve görüşleri değerlendirilmiştir. Asistanlık yılları ve metabolik hastalık bilgisi arasında puan bakımından istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmıştır ($p < 0,001$).

Bulgular: Çalışmaya 115 katılımcı dahil olmuş, çoğunluğunu kadınlar oluşturmuştur. Katılımcıların yaş ortalaması 28,48'dir. Katılımcıların çoğu Ankara Etlik Şehir Hastanesi'nde pediatri asistanlığı yapmaktadır ve çoğunluğu yüz yüze pediatri stajı almıştır. Ayrıca, katılımcıların büyük bir kısmı meslek hayatlarının herhangi bir evresinde kalıtsal metabolik hastalık tanısı olan bir hastayı değerlendirmiş veya tartışmıştır.

Tartışma: Metabolik hastalıkların farkındalığı, erken tanı ve tedavi için kritik bir öneme sahiptir. Çalışmanın sonuçları, pediatri asistanlarının eğitim programlarının ve klinik deneyimlerinin metabolik hastalıkların tanınması ve yönetimi konusundaki yeterliliklerini artırmak için değerlendirilmesi gerektiğini göstermektedir. Ayrıca, pediatri asistanlarının bu konuda daha fazla eğitim almak istediklerini belirtmeleri, eğitim programlarının gözden geçirilmesini teşvik etmektedir.

Anahtar Kelimeler: Kalıtsal Metabolik Hastalıklar, Pediatri Eğitimi, Yenidoğan Taraması

Abstract

Objectives: Hereditary metabolic diseases constitute an important group of diseases that threaten children's health. Our study focuses on the critical role of increasing pediatric residents' awareness of metabolic diseases. Understanding the intricacies of these diseases is crucial to recognizing early warning signs, providing appropriate care, and ensuring a better quality of life for affected children. Our study, T.C.S.B. It was conducted based on Ankara Etlik City Hospital Pediatric

Assistants and aims to evaluate the awareness of pediatric assistants about metabolic diseases.

Materials and Methods: The study was conducted using the online survey method over a 6-month period. Participants provided demographic information such as age, gender, educational status, time spent as a pediatric assistant, and metabolic diseases clinic experience, and their perceptions, management, and opinions regarding metabolic diseases were evaluated. A statistically significant difference was found between the years of residency and metabolic disease knowledge in terms of score ($p < 0.001$).

Results: One hundred and fifteen participants were included in the study, the majority of whom were women. The average age of the participants is 28.48. Most of the participants are pediatric assistants at Ankara Etlik City Hospital and the majority of them have received a face-to-face pediatric internship. Additionally, the majority of participants had evaluated or discussed a patient with a diagnosis of inherited metabolic disease at some point in their professional lives.

Discussion: Awareness of metabolic diseases is of critical importance for early diagnosis and treatment. The results of the study indicate that the educational programs and clinical experiences of pediatric residents should be evaluated to increase their competence in the recognition and management of metabolic diseases. Additionally, pediatric assistants' stated that they want to receive more training on this subject encourages the review of training programs.

Key Words: Inborn Errors Of Metabolism, Pediatric Training, Newborn Screening

Giriş

Çocuk sağlığı, büyük öneme sahip bir konudur ve en genç neslin refahı, dünya genelindeki toplumların ortak sorumluluğudur. Çocuklar yalnızca geleceğin değil aynı zamanda toplumumuzun en savunmasız üyeleridir (1). Çocuk sağlığını tehdit eden kritik hastalık gruplarından biri de kalıtsal metabolik hastalıklardır (2). Kalıtsal metabolik hastalıklar (KMH) vücuttaki biyokimyasal süreçlerin genetik değişiklikler sonucu bozulması ile ortaya çıkan hastalıklar olarak tanımlanır (3). Bu hastalıkların çoğu nadir ya da aşırı nadir olsa da tanımlanmış 1000'in üzerinde kalıtsal metabolik hastalık olması nedeniyle toplam insidansları yüksek olabilmektedir. Özünde bir halk sağlığı sorunu olan kalıtsal metabolik hastalıklar sıklıkla pediatrik yaşta görülmektedir (4).

Bu çalışma, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları asistanlarının, çocuklardaki metabolik hastalıkların farkındalığını ve anlayışını artırma konusundaki kilit rolüne odaklanmaktadır. Metabolik hastalıklar geniş bir yelpazeyi kapsar ve her yaş grubunda görülebilir (5-7). Bu koşulların inceliklerini anlamak, erken uyarı işaretlerini tanımlamak, uygun bakım sağlamak ve etkilenen çocuklar için daha iyi bir yaşam kalitesi sağlamada kritik bir öneme sahiptir (8).

Çalışmaları sırasında, geleceğin pediatri hekimlerine genellikle bir hastayı değerlendirirken nadir görülen bir tanıyı değil, yaygın bir tanıyı göz önünde bulundurmaları gerektiği öğretilir. Sonuç olarak, çoğu hekim meslek yaşamlarının bir noktasında nadir görülen bir kalıtsal metabolik teşhisi veya tedavisiyle karşı karşıya kalacak olsa da, birçoğu belirli bir metabolik bir hastayla asla karşılaşamayacaklarını varsayar. Bu nedenle pediatri hekimlerinin farkındalığı erken tanı ve tedavi için önem arz etmektedir (9).

Bu çalışma, metabolik hastalıkların ana bileşenlerine, çocuk sağlığı üzerindeki etkilerine ve Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları asistanlarının metabolik hastalıkların farkındalığını artırmanın önemine odaklanmaktadır. Bu sağlık profesyonellerini, metabolik hastalıkları tanıma, yönetme ve ebeveynleri ve bakıcıları metabolik hastalıklar hakkında eğitime konusunda bilgi ve araçlarla donatarak, çocuklarımızın sağlığını ve refahını iyileştirme yolunda önemli adımlar atabiliriz (10).

Bu çalışmanın amacı ülkemizin en büyük pediatri kliniklerinden biri olan T.C.S.B. Ankara Etlik Şehir Hastanesi Pediatri Asistanlarını temel alarak genel pediatri asistan toplumunda kalıtsal metabolik hastalıklar hakkındaki farkındalığını değerlendirmektir.

Gereç ve Yöntem

Online anket ile 01.01.2023 tarihinden itibaren 6 aylık süreç içerisinde; Ankara Etlik Şehir Hastanesi'nde ve diğer kliniklerde pediatri asistanlık eğitimine devam eden ve bir kalıtsal metabolik hastalığı olmayan kişilerin yaş, cinsiyet, eğitim durumu, pediatri asistanlığında geçirdiği süre, metabolizma hastalıkları kliniğini yapıp yapmadığı gibi demografik verileri, katılımcıların kalıtsal metabolik hastalıklarla ilgili algıları, KMH yönetimi ve ilgili görüşleri değerlendirildi. Bu çalışma için T.C.S.B. Ankara Etlik Şehir Hastanesi Girişimsel Olmayan Kinik Araştırmalar Etik Kurulunun onayı alındı. Tüm istatistiksel analizler 'SPSS for Windows v22.0' programı kullanılarak yapıldı. Kişilerin demografik özellikleri arasındaki ilişkiler belirtilirken frekans gibi tanımlayıcı istatistikler kullanıldı. Nitel veriler arasındaki ilişkiler için ki-kare testi kullanıldı. *p* değerinin 0.05'in altında olması istatistiksel anlamlılık olarak kabul edildi.

Bulgular

Çalışmaya toplamda 117 kişi katıldı. İki katılımcının pediatri uzmanı olduğunun anlaşılması üzerine çalışmadan dışlandı. Toplam 115 katılımcı istatistik incelemelerine alındı. Katılımcıların %69,6'sını (78 kişi) kadınlar ve %30,4'ünü (34 kişi) erkeklerin oluşturduğu görüldü. Araştırmaya katılanların yaş ortalaması 28,48±2,43, ortancası 28 (24-41)'dir. Araştırmaya katılanların puan ortalaması 225,55±24,45, ortancası 227 (150-270)'dir. Yine katılımcıların %46,4'ünün Ankara Etlik Şehir Hastanesi'nde pediatri asistanlığı yaptığı görüldü. Katılımcıların %93,8'inin yüz yüze pediatri stajı aldığı saptandı. Tıp eğitimi içerisinde çocuk metabolizma teorik dersi alma oranı %76,8 idi. Katılımcıların %93,8'inin meslek hayatlarının herhangi bir evresinde kalıtsal metabolik hastalık tanısı olan bir hastayı değerlendirme şansına sahip oldukları görüldü. Katılımcıların %98,2'sinin sahada aktif ve bağımsız çocuk hekimliğine başlamadan önce sık görülen metabolik hastalıklarla ilgili meslek içi eğitim alma isteği olduğu saptandı. Katılımcıların demografik bulguları, eğitim ile ilgili bilgi ve görüşleri Tablo 1 ve Tablo 2'de özetlenmiştir.

Katılımcı hekimlerin yenidoğan tarama testlerinin ebeveyn kararına bırakılması hakkındaki düşüncesi sorgulandı, %2,7 (3 kişi) "ebeveyn kararına bırakılmalı" derken, %93,7'si (109 kişi) bu fikre karşı olduğunu ifade etti. Yine ulusal yenidoğan taramasında taranan metabolik hastalıkların sayısının yeterli olup olmadığı hakkındaki düşünce sorgulandığında, %86,6 (97 kişi) "artırılmalı" derken, %13,4'ü (15 kişi) mevcut düzeyin yeterli olduğunu ifade etti. Katılımcıların %91,1'i (102 kişi) Metabolik hastalıklar için evlilik önce tarama yapılmasını destekledi. Katılımcı hekimlerin görüşleri Tablo 3'te özetlendi.

Katılımcı hekimlerin kalıtsal metabolik hastalıklar hakkındaki bilgilerini değerlendirmek amacıyla çoktan seçmeli bir test uygulandı. (Ek tablo 1). Bu testin toplam puanı 300 puan olarak değerlendirildi. Asistanlığın 1. yılında olanların puan ortancası 216 (150-246), 2. Yılında olanların 226 (202-258), 3. yılında olanların 232 (180-268), 4. yılında olanların 246 (170-270)'dir. Asistanlık yılları arasında puan bakımından istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmıştır ($p<0,001$). Yapılan ikili karşılaştırmada bu 1. yıl ile 4. yıl asistanlarının puanları arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmuştur ($p<0,001$). Asistanlığı esnasında çocuk metabolizma rotasyonu yapan asistanların puan ortancası 246 (200-270), yapmayanların puan ortancası 226 (150-268)'dir. Çocuk metabolizma rotasyonu yapan ve yapmayan asistanlar arasında puan bakımından istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmuştur ($p=0,008$).

Tartışma

Çalışmamızda tıp eğitimlerinin herhangi bir alanında kalıtsal metabolik hastalıkları açısından eğitim alan katılımcıların bilgi ve farkındalık düzeyinin daha yüksek olduğu görüldü. Gerçekten de tıp eğitiminde metabolik hastalıklar ile ilgili temel bilgiler ve sık görülen metabolik hastalıkların çekirdek eğitim kapsamına alınması, kalıtsal metabolik hastalıkların mezuniyet öncesi ve sonrası ve sürekli eğitim kapsamına alınması, hekimlerin ve sağlık çalışanlarının farkındalığını artırmak, kalıtsal metabolik hastalıkların erken tanı ve tedavisinin sağlanmasında en önemli basamağı arz edecektir. Özellikle geleceğin pediatri uzmanları arasında farkındalığı artırmak bu sürece katkı sağlayacaktır.

Çalışmamızın Türkiye'de bu konuya ilgi çeken ilk çalışma olması dikkat çekmek istiyoruz. KMH başta olmak üzere diğer nadir hastalıklar için de farkındalık çalışmalarının yapılması ülke genelinde de farkındalığı artıracaktır. Çalışmamızda cinsiyet dağılımı, çalışmamızda kadın asistanların sayısının erkek asistanlara oranla daha yüksek olduğunu göstermektedir. Bu sonuç, pediatri asistanlarının çoğunluğunun kadın olduğu birçok önceki çalışma ile uyumlu görünmektedir (11). Cinsiyete dayalı bu fark, eğitim programlarının daha fazla kadın öğrenci tarafından tercih edildiği veya kadınların pediatriye daha fazla ilgi gösterdiği birçok faktörle açıklanabilir.

Çocuk metabolizma bilim dalının eğitildiği tıp fakültelerindeki varlığı göz önüne alındığında, katılımcıların %58,0'i bu bilim dalının eğitildiği bir fakültede öğrenim görmüştür. Bu, pediatri asistanlarının eğitim aldığı kurumların, metabolik hastalıklarla ilgili eğitimi ve farkındalığı artırmada önemli bir rol oynayabileceğini göstermektedir (12).

Pediatri asistanlarının çocuk metabolizma teorik dersi alma durumu incelendiğinde, katılımcıların %76,8'i bu dersi almıştır. Bu, pediatri asistanlarının metabolik hastalıklarla ilgili teorik bilgiye sahip olduğunu göstermektedir. Literatürde, metabolik hastalıkların tanınması ve yönetimi için eğitimin kritik öneme sahip olduğu sıkça vurgulanmıştır (13).

Ayrıca, pediatri asistanlarının yüz yüze pediatri stajı alma durumu incelendiğinde, %93,8'i bu deneyime sahiptir. Bu, asistanların klinik deneyim kazanma fırsatına sahip olduğunu ve bu deneyimin metabolik hastalıkları tanıma ve yönetmede yardımcı olabileceğini göstermektedir (14).

Metabolik hastalıklarla ilgili olarak, katılımcıların çoğunluğu meslek hayatlarında kalıtsal metabolik hastalık tanısı olan hastaları değerlendirmiş veya tartışmıştır. Bu, pediatri asistanlarının bu

hastalıkların tanısına ve yönetimine daha fazla katılım göstermelerinin, hastalara erken müdahale ve uygun bakım sağlama açısından olumlu bir etki yaratabileceğini göstermektedir (15,16).

Sonuç

Sonuç olarak, pediatri asistanlarının metabolik hastalıklarla ilgili farkındalığı ve eğitimi, çocukların sağlığı ve yaşam kalitesi açısından kritik bir rol oynamaktadır. Bu bulgular, pediatri asistanlarının eğitim programlarının ve klinik deneyimlerinin, metabolik hastalıkların tanınması ve yönetimi konusundaki yeterliliklerini artırmak için değerlendirilmesi gerektiğini göstermektedir.

Kaynaklar

1. Fyfe-Johnson AL, Hazlehurst MF, Perrins SP, et al., Nature and Children's Health: A Systematic Review. *Pediatrics*. 2021;148:e2020049155.
2. Zafar F. Spectrum of IEM in children who presented as neurodevelopmental delay in Children's Hospital, Multan. *J Neurol Sci*. 2021;429.
3. Ferreira CR, van Karnebeek CDM, Vockley J, et al. A proposed nosology of inborn errors of metabolism. *Genet Med*. 2019;21:102-106.
4. Lund A, Wibrand F, Skogstrand K, et al., Danish expanded newborn screening is a successful preventive public health programme. *Dan Med J*. 2020;67:A06190341.
5. Arnold GL. Inborn errors of metabolism in the 21st century: past to present. *Ann Transl Med*. 2018;6:467.
6. Sirrs S, Hollak C, Merkel M, et al. The frequencies of different inborn errors of metabolism in adult metabolic centres: report from the SSIEM Adult Metabolic Physicians Group. *JIMD Rep*. 2016;27:85-91.
7. Hisimi B. Erişkin başlangıçlı kalıtsal metabolik hastalıklar: tek Merkez deneyimi. *Pam Tıp Derg*. 2021;14:692-705.
8. Witalis E, Mikołuc B, Car H, et al. The quality of life of people with rare inborn errors of metabolism and their caregivers. *Pediatr Pol*. 2018;93:148-152.
9. Leão LL, Aguiar MJ. Newborn screening: what pediatricians should know. *J Pediatr (Rio J)*. 2008;84:S80-S90. [Article in English, Portuguese]
10. Alqrache A, Mostafa M, Alqahtani MS, et al. Knowledge and awareness of metabolic inborn errors among male and female students at King Abdulaziz University-Rabigh. *The Egyptian Journal of Medical Education*. 2020;4:1-5.
11. Çelen Yoldaş T, Şenel S, Abuş H, et al. Gelişimsel konuların pediatri asistanlarının eğitim ve klinik uygulamalarındaki yeri ve etkileyen faktörlerin belirlenmesi. *Türkiye Çocuk Hast Derg*. 2021;15:59-64.
12. Cansever İH, Metin A, Kişi M. Tıp öğrencilerinin tıpta uzmanlık tercihlerini etkileyen faktörler üzerine sistematik derleme. *OPUS International Journal of Society Researches*. 2020;16:791-812.
13. Forsyth R, et al. A structured genetics rotation for pediatric residents: an important educational opportunity. *Genet Med*. 2020;22:793-796.
14. Destino LA, Kahana M, Patel SJ. Engaging pediatric resident physicians in quality improvement through resident-led morbidity and mortality conferences. *Jt Comm J Qual Patient Saf*. 2016;42:99-AP4.
15. Gold NB, Kritzer A, Weiner DL, et al. Emergency laboratory evaluations for patients with inborn errors of metabolism. *Pediatr Emerg Care*. 2021;37:e1154-e1159.
16. Magdy RM, Abd-Elkhalek HS, Bakheet MA, et al. Selective screening for inborn errors of metabolism by tandem mass spectrometry at Sohag University Hospital, Egypt. *Arch Pediatr*. 2022;29:36-43.

Ek Tablo 1**Kalitsal Metabolik Hastalık Bilgi Düzeyi Anketi**

1. Ülkemizde kalıtsal metabolik hastalıklarının insidansı 1:4000-5000'dir. **** 10 puan

Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.

Evet

Hayır

Fikrim yok

2. Metabolik hastalıklar için tanısal incelemelerde hangi biyolojik örnekler kullanılır 10 puan

Uygun olanların tümünü işaretleyin.

Kan (serum veya plazma)

İdrar

Fibroblast

Gaita

Saç/ tırnak

3. Ülkemizde ulusal yenidoğan taramasında kan örneği aşağıdaki seçeneklerden hangisine alınır? 10 puan

Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.

Heparinli kan tüpü EDTA'lı kan tüpü

Sodyum sitratlı kan tüpü

Guthrie kağıdı

Jelli Serum ayırma tüpü

4. Kalıtsal metabolik hastalıkların en sık görülen kalıtım paterni aşağıdakilerden hangisidir? 10 puan

Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.

Otozomal dominant Otozomal resesif X'e bağlı dominant X'e bağlı resesif

De-novo

Diğer:

5. Metabolik hastalıklar yaşamın hangi döneminde bulgu verir? 12 puan

Uygun olanların tümünü işaretleyin.

Yenidoğan

Okul öncesi çocuğu

Okul çağı çocukluk dönemi

Adölesans

Genç erişkinlik

Yaşlılık

6. Aşağıda verilen hangi belirti/bulgularla gelen hastalarda metabolik hastalık düşünülebilir? 26 puan

Uygun olanların tümünü işaretleyin.

Büyüme geriliği

Gelişme geriliği

Nöbet

Hipoglisemi

Asidoz

Makrocefali

Ensefalopati/bilinç bulanıklığı

Sepsis

Katarakt

Görme kaybı

İşitme kaybı

Kas güçsüzlüğü Kalp yetmezliği

7. Entoksikasyon tip metabolik hastalıklarda açlık, katabolizma, ateş, enfeksiyon veya besin metabolik krizi başlatır 10 puan

Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.

Doğru

Yanlış

8. Enerji metabolizması bozukluklarında enerjiji çok kullanan organlar daha çok etkilenir ve bu organların tutulumu ile klinik tablo ortaya çıkar (Hepatomegali, Myopati, kardiyomyopati, optik atrofi, ani ölüm) 10 puan

Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.

Doğru

Yanlış

9. Kompleks molekül metabolizması / organel disfonksiyonu bozukluklarında genellikle semptomlar kalıcı, ilerleyicidir. 10 puan

genellikle semptomlar kalıcı, ilerleyicidir.

Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.

Doğru

Yanlış

10. Kompleks molekül metabolizması / organel disfonksiyonu bozuklukları pek çok sistemi (iskelet, kalp, beyin, göz) etkileyebilir. 10 puan

Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.

Doğru

Yanlış

11. Kalıtsal metabolizma hastalıkları akut ensefalopati tablosu ile prezente olabilir. 10 puan
Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.
Doğru
Yanlış
12. Çoklu sistem tutulumu olan hastalarda dismorfik bulguların varlığı kalıtsal metabolizma hastalıklarının varlığını dışlar 10 puan
Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.
Doğru
Yanlış
13. Tüm metabolik hastalıklar yalnızca akut dekompanzasyon tablosu ile açığa çıkar 10 puan
Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.
Doğru
Yanlış
14. Belirli gıdalardan kaçınma (protein içeriği/meyve-meyve şekeri) kalıtsal metabolik hastalık işareti olabilir. 10 puan
Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.
Doğru
Yanlış
15. Hiçbir kalıtsal metabolik hastalığın tedavisi yoktur. 10 puan
Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.
Doğru
Yanlış
Fikrim yok
16. Kalıtsal metabolik hastalık şüphesi olan hastalarda tanı genetik olarak kesinleşene kadar tedavi girişimi yapılmaması esastır 10 puan
Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.
Doğru
Yanlış
Fikrim yok
17. Türkiye’de Ulusal Yenidoğan taraması ile ilgili doğru olanları işaretleyin 10 puan
Uygun olanların tümünü işaretleyin.
Tüm metabolik hastalıklar taranır
Hayatın 15.gününde tarama başlar
Ulusal yenidoğan taraması ücretsizdir
Yenidoğan taraması sadece il merkezlerinde yapılır

18. Aşağıda verilen hangi hastalıklar ulusal yenidoğan tarama programı kapsamında taranır? 10 puan

Uygun olanların tümünü işaretleyin.

Fenilketonüri

Biotinidaz eksikliği

Kistik fibrozis

Hipotiroidi

Yağ asidi oksidasyon defektleri

Organik asidemiler

Kobalamin metabolizma bozuklukları

Konjenital glikozilasyon defektleri

Wilson Hastalığı

Konjenital Hemokromatozis

19. Metabolik hastalıklar yaşam boyu süren kronik hastalıklardır 10 puan

Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.

Evet

Hayır

20. Türkiye’de en sık görülen kalıtsal metabolik hastalık aşağıdakilerden hangisidir? 10 puan

Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.

Fenilketonüri

Propionik asidemi

Mukopolisakkaridoz Tip VII

Pompe Hastalığı

Arjininaz eksikliği

21. Türkiye’de kalıtsal metabolik hastalıklar için ulusal kayıt sistemi mevcuttur. 10 puan

Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.

Evet

Hayır

Fikrim yok

22. Ülkemizde 2018 TNSA verilerine göre akraba evliliği oranı yüzde kaçtır? 10 puan

Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.

%7

%10

%16

%19

%23

23. Ülkemizde her eğitim merkezinde (Tıp Fakültesi/Eğitim Araştırma Hastanesi/Şehir Hastanesi/Enstitü) Çocuk Metabolizma Hastalığı Kliniği Mevcuttur. 10 puan
Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.
Doğru
Yanlış
Fikrim yok
24. Akraba evliliği, kalıtsal metabolik hastalıkların ortaya çıkma riskini artırır. 10 puan
Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.
Evet
Hayır
Fikrim yok
25. Kalıtsal geçişli hastalıklar, bebekte büyüme ve gelişme geriliğine neden olabilir. 10 puan
Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.
Doğru
Yanlış
Fikrim yok
26. Entoksikasyon tipi metabolik hastalıklarda erken tanı ve tedavi, hastalığın ilerlemesini engeller. 10 puan
Yalnızca bir şıkkı işaretleyin.
Evet
Hayır
27. Ülkemizde ulusal yenidoğan taraması için hangi merkezlerde kapiller kan numunesi alınabilir? 12 puan
Uygun olanların tümünü işaretleyin.
Aile sağlığı merkezleri
Devlet Hastaneleri
Özel Hastaneler
Eğitim ve Araştırma Hastaneleri
Üniversite Hastaneleri
28. Ülkemizde yenidoğan tarama programı devlet tarafından sosyal güvencesi bakılmaksızın tüm yenidoğanlara ücretsiz uygulanır. 10 puan
Evet
Hayır
Fikrim yok

| Tablo 1: Katılımcıların demografik bilgileri | | | |
|---|--------|------|------|
| | | Sayı | %* |
| Cinsiyet (n=112) | | | |
| | Kadın | 78 | 69,6 |
| | Erkek | 34 | 30,4 |
| Ankara Etlik Şehir Hastanesi'nde çalışma durumu (n=112) | | | |
| | Evet | 52 | 46,4 |
| | Hayır | 60 | 53,6 |
| Pediyatri asistanlığının kaçınıcı yılında olduđu (n=112) | | | |
| | 1. Yıl | 37 | 33,0 |
| | 2. Yıl | 16 | 14,3 |
| | 3. Yıl | 20 | 17,9 |
| | 4. Yıl | 39 | 34,8 |
| Medeni hali (n=112) | | | |
| | Eveli | 46 | 41,1 |
| | Diđer | 66 | 58,9 |
| Ailede metabolik hastalık durumu (n=112) | | | |
| | Var | 1 | 0,9 |
| | Yok | 111 | 99,1 |
| *Sütun Yüzdesi | | | |

| Tablo 2: Katılımcıların eğitim bilgileri | | | |
|---|-------|------|------|
| | | Sayı | %* |
| Yüz yüze pediatri stajı alma durumu (n=112) | | | |
| | Evet | 105 | 93,8 |
| | Hayır | 7 | 6,2 |
| Eğitim alınan tıp fakültesinde çocuk metabolizma bilim dalı bulunma durumu | | | |
| | Evet | 65 | 58,0 |
| | Hayır | 47 | 42,0 |
| Tıp eğitiminde çocuk metabolizma teorik dersi alma durumu (n=112) | | | |
| | Evet | 68 | 76,8 |
| | Hayır | 26 | 23,2 |
| Asistanlık esnasında çocuk metabolizma rotasyonu yapma durumu (n=112) | | | |
| | Evet | 28 | 25,0 |
| | Hayır | 84 | 75,0 |
| Meslek hayatında kalıtsal metabolik hastalık tanısı olan hasta değerlendirme/tartışma durumu (n=112) | | | |
| | Evet | 105 | 93,8 |
| | Hayır | 7 | 6,2 |
| Sahada aktif hekimliğe başlamadan önce sık görülen metabolik hastalıklarla ilgili meslek içi eğitim alma isteme durumu (n=112) | | | |
| | Evet | 110 | 98,2 |
| | Hayır | 2 | 1,8 |

| Tablo 3: Katılımcıların kalıtsal metabolik hastalıklar hakkındaki görüşleri | | | |
|---|--------------------------------|-----|------|
| Ulusal yenidoğan taramasındaki metabolik hastalıklar hakkındaki düşünce durumu (n=112) | | | |
| | Artırılmalı | 97 | 86,6 |
| | Yeterli | 15 | 13,4 |
| Metabolik hastalıklar için evlilik önce tarama yapılması hakkındaki düşünce durumu (n=112) | | | |
| | Yapılmalı | 102 | 91,1 |
| | Yapılmamalı/Fikrim Yok | 10 | 8,9 |
| Yenidoğan tarama testlerinin ebeveyn kararına bırakılması hakkındaki düşüncesi (n=112) | | | |
| | Ebeveyn Kararına Bırakılmalı | 3 | 2,7 |
| | Ebeveyn Kararına Bırakılmamalı | 109 | 93,7 |
| *Sütun Yüzdesi | | | |

| Tablo 4: Asistanlık yılı ile kalıtsal metabolik hastalık bilgi testi puantajı arasındaki ilişki | | | | |
|--|--------|----|------------------------|---------------------|
| | | N | Puan ortanca (Min-Max) | p |
| Asistanlık yılı | 1. Yıl | 37 | 216 (150-246) | <0,001 ^a |
| | 2. Yıl | 16 | 226 (202-258) | |
| | 3. Yıl | 20 | 232 (180-268) | |
| | 4. Yıl | 39 | 246 (170-270) | |
| Asistanlık esnasında çocuk metabolizma rotasyonu yapma durumu | Evet | 28 | 246 (200-270) | 0,008 ^b |
| | Hayır | 84 | 226 (150-268) | |
| *Kruskal-Wallis Testi, ^b Mann-Whitney U Testi | | | | |

[SS-035]**Kalıtıl Ataksi Tanılı Çocukların Klinik ve Demografik Özellikleri: Tek Merkez Deneyimi**Zümrüt Arslan Gülten¹, Hatice Derin², Ümran Çetinçelik³¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, İstanbul²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Hastalıkları Kliniği, İstanbul³Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Kliniği, İstanbul**Öz**

Giriş: Ataksi, beynin hareket ve dengeyi koordine etmekten sorumlu bölümleri olan serebellum ve serebellar ağı etkileyen, istemli hareketlerin düzgün ve dengeli yapılamadığı bir hareket bozukluğudur (1). Kalıtıl metabolik hastalıklarda en sık görülen hareket bozukluğu ataksidir. Yürüme bozukluğu, dengesizlik, konuşma, ince motor becerilerinde bozulma, yutma ve okülomotor kontrol bozuklukları sık görülen belirtilerdir (2). Genetik, inflamatuvar, dejeneratif, vasküler, infeksiyöz, metabolik, endokrin veya neoplastik hastalıklar hareketlerin koordinasyonundaki merkezi etkileyerek ataksiye neden olabilir (3). Kalıtıl serebellar ataksiler bireysel olarak nadir görülen, ilerleyici ve nörolojik bozukluklardan oluşan heterojen bir gruptur. Hastalığa neden olan gen veya kromozom lokusuna ve genetik geçiş moduna göre sınıflanırlar. Tanıda aile öyküsü, nörolojik muayene ve nörogörüntüleme, birçok tipi için ise genetik inceleme yardımcıdır. Otozomal resesif, otozomal dominant, X'e bağlı ve mitokondriyal serebellar ataksiler bu grupta yer alır (4).

Otozomal resesif herediter ataksiler, daha erken dönemde ortaya çıkar. Aile öyküsü yaygın değildir. Erken başlangıçlı ataksi, hastalığın daha agresif ilerlemesine eğilimlidir. Friedreich ataksisi, ataksi telanjektazi, vitamin E eksikliğiyle birlikte giden ataksi bu gruptadır (5).

Otozomal dominant serebellar ataksiler herediter nörodejeneratif hastalıklar olup daha çok spinoserebellar ataksiler olarak bilinir (6). Frajil X tremor ataksi sendromu en sık gözüken X'e bağlı ataksidir. Mitokondriyal hastalıklar sonucu serebellar ataksi görülebilir. Ataksinin eşlik ettiği mitokondriyal bozukluklar arasında; Kearns Sayre sendromu, MELAS sayılabilir (4).

Bu çalışmada ataksi nedeniyle başvuran kalıtıl ataksi tanısı konulan olguların klinik, biyokimyasal, görüntüleme bulguları ve genetik analizlerinin değerlendirilmesi ve kesin tanı için özellikle genetik analizin önemi vurgulanmak istenmiştir.

Gereç ve Yöntem: Son bir yıl içinde kalıtıl ataksi tanısı konulup Çocuk Nöroloji ve Çocuk Metabolizma polikliniğinde izlenen olguların dosyaları geriye dönük olarak incelendi.

Bulgular: Dokuz hasta çalışmaya dahil edilmiştir. Hastaların 6'sı (%66) kız, 3'ü (%34) erkek idi. Dokuz hastanın 8'inin (%88) anne-babası arasında akraba evliliği mevcuttu. İki hasta Friedreich ataksisi (FA), üç hasta C0Q8A gen mutasyonu ilişkili primer koenzim Q10 eksikliği, bir hasta Nöronal seroid-lipofüzinöz tip 2 (CLN2), iki hasta KIF1C ve CYP2U1 gen mutasyonu ile herediter spastik parapleji, bir hasta AFG3L2 gen mutasyonuna bağlı olarak spinoserebellar ataksi tanısı almıştır. Hastaların güncel yaş ortalamaları 7,6±4,4 yıl (3-16 yıl). Semptomların başlama yaşı ortalama 35,6±13,6 aydı (15-48 ay). Tüm hastalardaki ortak klinik bulgu ataksi idi. Ataksi ile birlikte gelişimsel gecikme, dizartri, tremor diğer semptomlardı. KIF1C mutasyonu olan hastamızın fizik muayenesinde titübasyon vardı. Hastaların metabolik tetkiklerinde belirgin bir patoloji yoktu. Bir hastanın tripeptidil peptidaz 1 enzim aktivitesi 0 umol/L/h geldi. Üç hasta da epilepsi ve EEG'lerinde epileptiform anomali mevcuttu. Beyin MRG'de Koenzim Q10 eksikliği olan hastalarda serebellar atrofi, NCL2 hastasında serebral ve serebellar atrofi gözlemlendi. Spinal MRG'ları normaldi. Elektromiyografi (EMG) de 2 Primer koenzim Q10 eksikliği ve 1 FA tanılı olguda polinöropati, iki FA tanılı hastaların EKO'larında sol ventrikül hipertrofisi saptandı. Ailesinde benzer şekilde ataksi olguları olan 2 olgumuz vardı. FA tanısı alan bir hastamızın abisi de FA tanılıydı. Diğer olgumuzunda kuzeninde KIF1C mutasyonu ile herediter spastik parapleji tanısı vardı. FA tanılı hastalara idebenon, Primer koenzim Q10 eksikliği tanısı olan hastalara da koenzim Q10 tedavisi başlandı. Hastalara ilişkin ayrıntılar Tablo 1'de özetlenmiştir.

Tartışma: Ataksi tanısı almış, akraba evliliği olan, ailede benzer hastalık öyküsü bulunan olgularda genetik temelli ataksi nedenleri ön planda düşünülmelidir. Kalıtıl ataksili hastaların kesin teşhisinde sistematik ve bütüncül yaklaşım önemlidir. Genetik tanı yöntemlerinin gelişmesi ve klinik de kullanımı yaygınlaşması ile kesin teşhis için seçilecek genetik testlerin belirlenmesi önemli olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Ataksi, Kalıtıl Metabolik Hastalık, Akrabalık

Kaynaklar

1. Bremona-Ertl T, Hofmann J, Stucki J, et al. Inborn errors of metabolism with ataxia: Current and Future Treatment Option. Cells. 2023;12:2314.
2. Paymaan JN, Maricich SM, Huda YZ. The Cerebellum and the Hereditary Ataxias. In: Swaiman KF, editor. Swaiman's Pediatric Neurology. 2018;1564-1594.
3. Winchester S, Singh PK, Mikati MA. Ataxia. Handb Clin Neurol. 2013;112:1213-1217.
4. Lin C-YR, Kuo S-H. Ataxias: Hereditary, Acquired, and Reversible Etiologies. Semin Neurol. 2023;43:48-64.
5. Palau F, Espinós C. Autosomal recessive cerebellar ataxias. Orphanet J Rare Dis. 2006;1:47.
6. Fogel BL. Childhood Cerebellar Ataxia. J Child Neurol. 2012;27:1138-1145.

Tablo 1: Hastalara ilişkin ayrıntılar

| Olgu | Yaş (yıl)/ Cinsiyet | Semptom başlama yaşı (ay) | Semptom | Beyin MRG | EMG | Genetik/Tanı |
|------|------------------------|------------------------------|---------------------------------------|-----------------------------|--------------|---|
| 1 | 4/E | 36 | Ataksi, epilepsi | Serebral- serebellar atrofi | - | TPP1 Homozigot/ CLN2 |
| 2 | 5/K | 48 | Ataksi | Serebellar atrofi | - | C0Q8A Homozigot/ Primer Koenzim Q10 eks. |
| 3 | 16/K | 15 | Ataksi, epilepsi, gelişme geriliği | Serebellar atrofi | Polinöropati | C0Q8A Homozigot/ Primer Koenzim Q10 eks. |
| 4 | 11/E | 48 | Ataksi, gelişme geriliği, epilepsi | Serebellar atrofi | Polinöropati | C0Q8A Homozigot/ Primer Koenzim Q10 eks. |
| 5 | 4/E | 36 | Ataksi | Normal | - | Frataksin GAA tekrarı/ FA |
| 6 | 10/K | 24 | Ataksi, tremor, Dizartri | Normal | Polinöropati | Frataksin GAA tekrarı/ FA |
| 7 | 3/K | 18 | Ataksi, tremor, titübasyon | Normal | - | KIF1C homozigot/ Hereditör spastik paropleji |
| 8 | 10/K | 36 | Ataksi | Normal | - | AFG3L2/ Spinocerebellar ataksi |
| 9 | 5/K | 48 | Ataksi | Normal | - | CYP2U1 Homozigot/ Hereditör spastik paropleji |

Kısaltmalar: FA: Friedreich ataksisi

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 tablolarla sonuçlanabilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Kardiyomyopati, 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

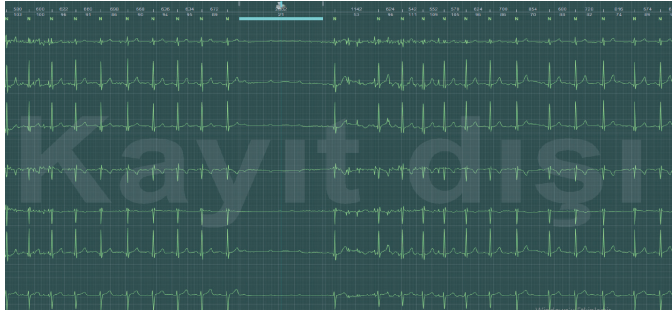
²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Kliniği, Ankara

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 akıldaki 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

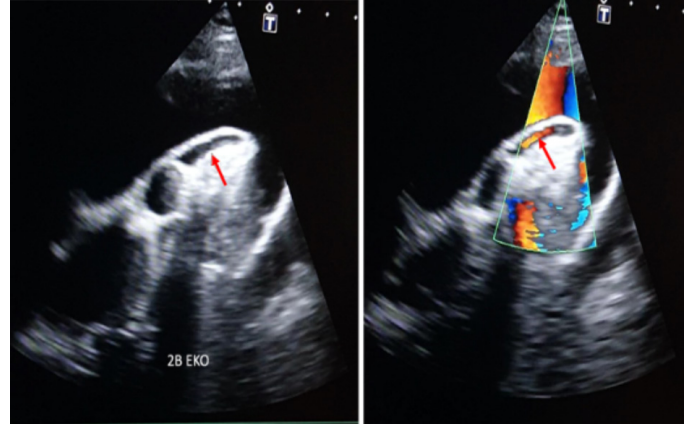
²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Kliniği, Ankara

Amaç: Divertikül ve aksesuar apendiks gibi sol atriyal anatomik anomaliler, atriyum duvarının dışı doğru lokal çıkıntılardır. Bu tür anormalilere 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 trombus oluşumu ve ektopik elektriksel aktivite daha sık gözlenmektedir.

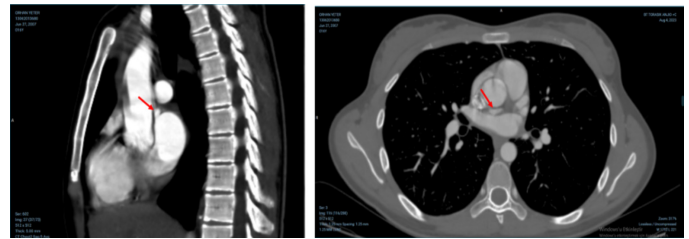
Olgu: On altı yaşında kız hasta, bir yıldır devam eden, ancak zamanlarda artan, bıçak saplanır tarzda, göğüs ağrısı nedeni ile dış merkezden hastanemiz çocuk kardiyoloji polikliniğine yönlendirildi. Eforla ilişkiz olan göğüs ağrısı esnasında, senkop, fenalık hissi veya çarpıntı tarif edilmedi. Ek şikayeti 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 pulsatile 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 trombus oluşumu ve ektopik elektriksel aktivite topluma göre daha sık görüldüğünden dolayı hastaların çocuk kardiyoloji takibinde olması önem arz etmektedir.

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



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



Resim 2: Kırmızı ok ile gösterilen, BT anjiyografik olarak sol atriyal ile ilişkili divertikül 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 ritim 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

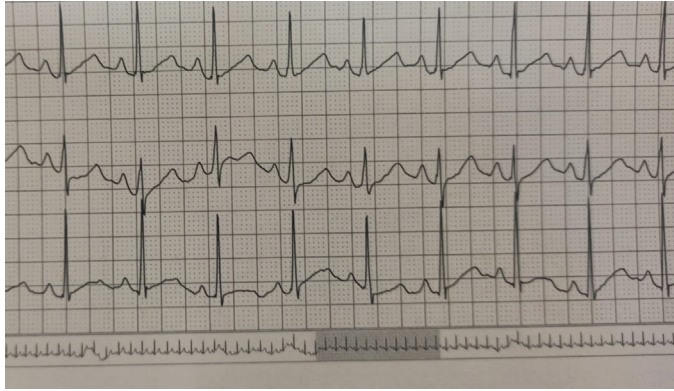
[PS-005]**Sertralin Ventriküler Repolarizasyonu Uzatır mı? İnsidental Bir Olgu**Serpil Kaya Çelebi¹, Sezer Kerem Ünsal², Şeyma Kayalı¹*¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Kardiyolojisi Bölümü, Ankara**²Sağlık 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 antidepressanların 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.

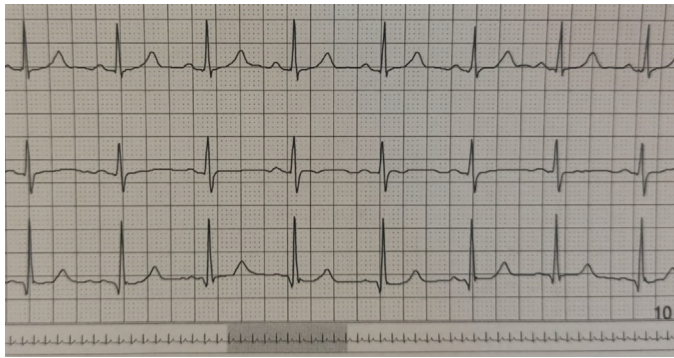
Olgu: Baş ağrısı ve baş dönmesi yakınmasıyla olası kardiyak patoloji nedeniyle yönlendirilen 15 yaşındaki kız hastanın özgeçmiş sorgulamasında obsesif kompulsif bozukluk nedeniyle günde bir kez sertralin 50 mg aldığı öğrenildi. Soygeçmişinde belirgin özellik yoktu. Fizik muayenesinde patolojik bulgu olmayıp, vital bulguları stabil idi. Ekokardiyografisi normal olup elektrokardiyografisinde QTc mesafesi 450 msn ölçüldü. Hastanın 24 saatlik ritim Holterinde QTc mesafelerinin yer yer 460 msne kadar uzadığı görüldü (Resim 1). İki hafta ilaç kesilip kontrol ritim Holterinde QTc mesafelerinin 420 msne 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 antidepressanlara 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 karşılaşılabilmesi 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

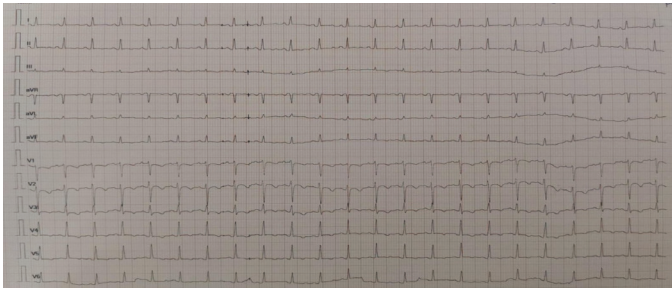
²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı, Ankara

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.

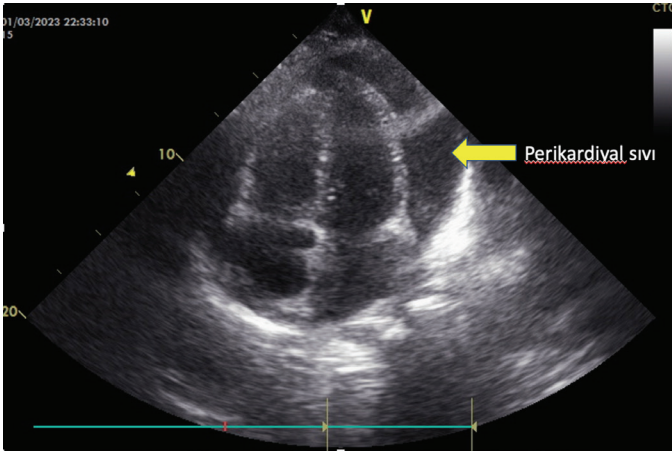
Olgu: On iki yaşında kız hasta iki gündür devam eden boğaz ağrısı, ateş, göğüs ağrısı şikayeti ile başvurdu. Fizik muayenesinde kalp hızı: 140/dk, KB: 100/80 mmHg ve kalp sesleri zayıf duyuluyordu. EKG'si sinüs taşikardisinde, V4, V5 ve V6 derivasyonlarında ST depresyonu mevcuttu (Şekil 1). Yapılan tetkiklerinde 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 bavurdu. 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: Pediyatrik rekürren perikardit olgularının %70'i idiyopatiktir. 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 tamponat 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

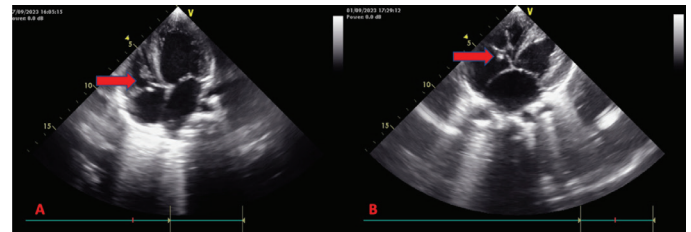
Amaç: İnfektif endokardit (İE) kalbin endokardiyal yüzeyinde genellikle bakteriyel enfeksiyondan kaynaklanan bir hastalıktır. Birden fazla sistemi etkileyebilmekte ve farklı klinik bulgularla karşımıza çıkabilmektedir. Bu durum tanı ve tedavide gecikmelere neden olabilmektedir. Burada hemolitik üremik 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

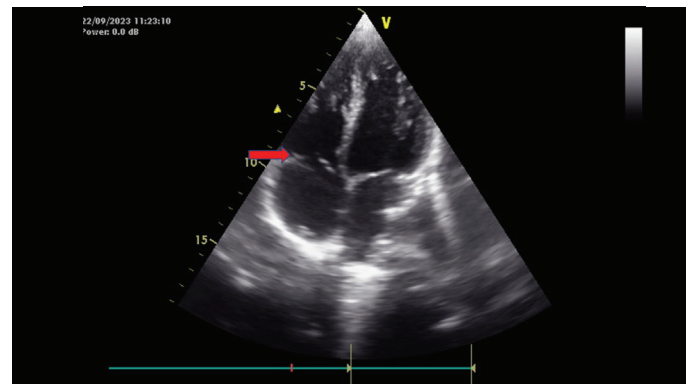
ve nefrotik düzeyde proteinürisi görüldü. İntravasküler hemolizi destekleyen periferik yayma ve laboratuvar bulguları mevcut olmayan hastada HÜS düşünülmedi. Batın ultrasonunda hepatosplenomegali, bilateral böbrek boyutlarında ve parankim ekolarında artış saptandı. Ekokardiyografide 2,5 mm perimembranöz 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 prezantasyonları 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, İnfant, 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]**İnfantta 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

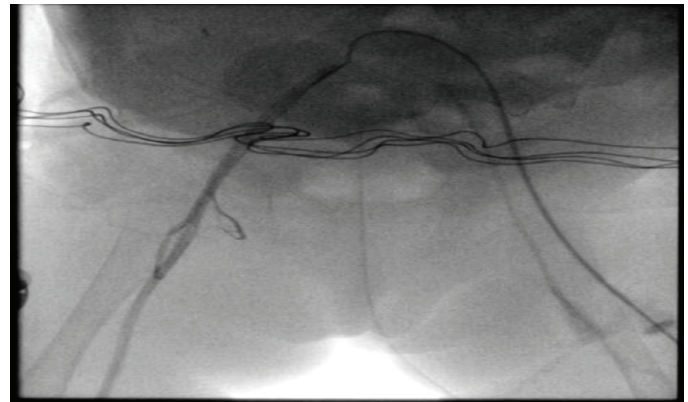
Amaç: Endovasküler girişim sıklığı arttıkça yabancı cisim ve embolizasyon insidansı da artmaktadır. Burada 7,5 ay, 7,5 kg karaciğer nakli sonrası konmuş femoral arter kateterinin revizyonu sırasında kateterin koparak femoral artere oradan popliteal artere geçen parçanın perkütan çıkarılması sunulmuştur.

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 arteryal 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.

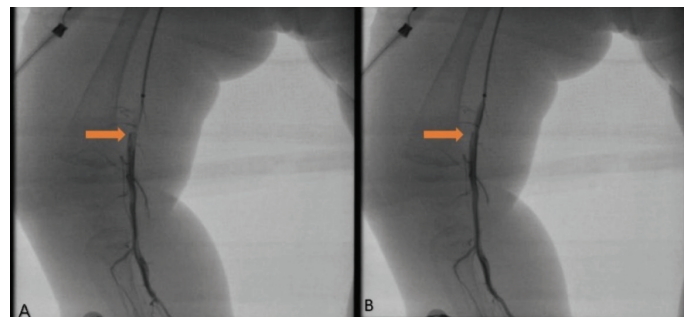
Sonuç: İnvaziv işlemler sırasında çok dikkatli olunması ve hayati komplikasyonların gelişebileceği akılda tutulmalıdır. Küçük bir bebekte popliteal arterden perkütan alınma olgusu literatürdeki ilk olgudur.

Minimal invaziv 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.

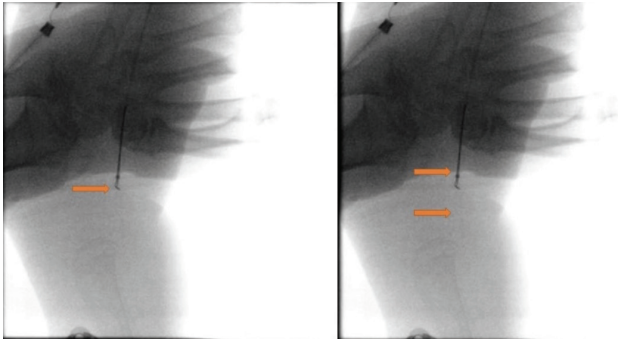
Anahtar Kelimeler: Perkütan Girişim, Endovasküler Yabancı İsim, Popliteal Arter



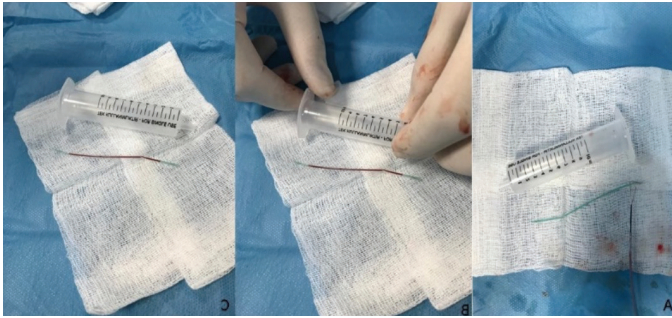
Şekil 1: Sol femoral arterden cobra kateter aracılığıyla sağ iliak artere ilerletilerek verilen kontrast madde enjeksiyonu



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 seyredilen 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 başvuruda 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 nedeniyle kas MRG yapıldı. Bu hastalarda miyozit saptandı. Dört hastaya (%28,6) nonsteroid antiinflamatuar 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 İdiyomatik 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: İdiyomatik 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: İİM 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 Dermatomiyozit, Komplikasyon, Prognoz

[PS-012]

Romatizmal Hastalıklar ve Enflamatuvar Bağırsak Hastalığı Birlikteliği

Nur Ayça Çelik¹, Zarife Kuloğlu², Özen Taş³, Fatma Aydın³,
Ceyda Tuna Kırsaçlıoğlu², 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 düzelleme 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 kolaylaştırıcaktır.

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 referans 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

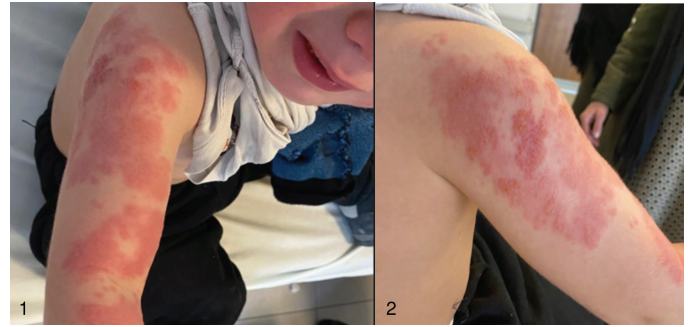
²Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Kliniği, Van

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* Osteomyeliti 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: Osteomyelit çocuklarda nadir görülen lokalize bir kemik enfeksiyonudur. Bütün yaş gruplarında *Staphylococcus aureus* en sık görülen etken olmakla birlikte pekçok mikroorganizma osteomyelite neden olabilir. Burada *Streptococcus pyogenes* kaynaklı osteomyelit 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, osteomyelit 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 düşünülmedi. 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 osteomyelit etkenidir. Yenidoğanlar gibi riskli çocuklarda multifokal osteomyelit 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 hematogen yayılım ile önemli lokalize

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

Anahtar Kelimeler: Ateş, Osteomyelit, 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 tanınması, 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 İle 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, adölesanların 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 olarak 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, midriyazis, kusma ve ishaldir. Olgumuzdaki ajitasyon, bilateral midriyazis 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; serotonerjik ajan kullanımı varlığında SS mutlaka düşünülmeli, iyi bir hasta yönetimi ile hayatı tehdit eden ciddi belirtilerin önlenilebileceği 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 batın 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 lenfositosis, 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 etioloji 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 dönemde, %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 puşesi bir kez 21 (%44,7), 2 kez 12 (%25,5), üç kez 9 (%19,1) hastada uygulanmıştı. Başlangıç tedavilerine yanıtsız amidaron 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-Hirschfield tarafından tanımlanmıştır ve orbita içinde enfeksiyöz veya neoplastik olmayan, nedeni tam olarak bilinmeyen, enflamatuvar ve iyi huylu bir klinik tablodur. Erişkinlerde daha sık görülse de 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 x10⁹/L, hemoglobin: 13 mg/dL, trombosit sayısı: 396.000 x10⁹/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 Şantı- ile sağlanır. Tek ventrikül fizyolojisine sahip hastalarda ani şok tablolarında pulmoner ödem artan PVR nedeniyle Glenn şantı işlevsizleşir, düşük PEEP ile uygun ventilasyon manevraları ve anti-ödem tedaviler uygulanarak yoğun bakım izlemi gerçekleştirilmelidir.

Olgu: Bir yaş ÇÇSV tanılı Glenn şantı 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+ ödemi 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 şantı 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, şokla başvursa dahi sıvı yüklemesi kontrollü yapılmalıdır. Fizyolojisi nedeniyle perfüzyonu hızlıca bozulan bu hastalarda fazla volüm üst ekstremitede 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 Şantı

[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 Glasgow koma skoru 14.9 (min-maks 11-15) idi. En sık başvuru yakınması olan ağrı akrep sokmalarının %86,4'ünde (n=64); yılan ısırmalarının %85,7'sinde (n=18) vardı. İkinci en sık yakınma ise kızarıklık ise akrep sokmalarının %54'ünde (n=40) varken, bu oran yılan ısırmalarında %74'tü (n=16). Ödem ve ekimoz yılan ısırmalarında 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 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 motalite nedeni olabilirken; gereksiz kullanılan akrep ve yılan antivenomları da istemeyen etkileri nedeniyle (anaflaksi 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 süreli, 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, kızıla 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 Kayı¹, 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 nöroanatomik 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 Yüzdemi², 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 ekstrasvajinal 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 çocuktan 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 µmol/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 hiperbilirubinemisi 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 uygunsuzluğuna bağlı görülse de, nadiren subgrup uygunsuzluğu 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 uygunsuzluklarının %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 uygunsuzluğu olmaması nedeniyle subgrup antijenleri değerlendirildi. Bebeğe C+c+, E+e+ iken, annede C+c+, E-e+ saptandı. Anti-E subgrup uygunsuzluğuna 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 uygunsuzluğu yer almaktadır. Bunlar saptanmadığında subgrup uygunsuzlukları düşünülmelidir. İntrauterin dönemde, antijen yanıtı olarak önce IgM, sonra IgG yapısında antikorlar oluşmakta, transplental geçen antikorlar fetüste hemolize neden olabilmekte ve gebede indirekt Coombs pozitifliği yapabilmektedir. Burada sunulan olgunun annesinde İndirekt Coombs pozitifliği, Rh veya ABO uygunsuzluğunun olmaması ve bebekte direkt Coombs pozitifliği ile yapılan subgrup analizinde uygunsuzluk 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 uygunsuzluğu yenidoğanlarda şiddetli sarılığa neden olabilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Yenidoğan, Yenidoğan Sarılığı, Subgrup Uyuşmazlıkları

[PS-036]**Yenidoğanda Kolelitiyazis**

Özge Aydın¹, Yasemin Ezgi Köstekçi², Ferhan Demirtaş², Ergun Ergün³, Ceyda Tuna Kırsaçlıoğlu⁴, 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 kolelitiyazis 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 kolelitiyazis olgusu saptanmaktadır. Burada akolik gayta ile başvuran, direkt hiperbilirubinemi, transaminaz yüksekliği ve USG'de kolelitiyazis 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 kolelitiyazis 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 kolelitiyazis 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 kolelitiyazise neden olduğu düşünülmektedir. Nadir olmakla birlikte, akolik gayta ile başvuran yenidoğanlarda kolelitiyazis akla getirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Direkt Hiperbilirubinemi, Kolelitiyazis, 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 (YBÜ) 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, YBÜ'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 durum 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 YBÜ'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, yatışı 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 hemogloblin 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 şüpheli 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 muayenesinde 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 floroskopiyeye karar verildi, rektal yolla verilen kontrast maddenin çekuma kadar takıntısız dolduğu, gaz-gaita lehine değerlendirilebilecek dolmuş 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 Erdeve², 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 oksit (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 olarak 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 anti epileptik 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]**Prematürelde Etkin Doz Palivizumab Uygulanması Solunumsal Sonuçları İyileştirir Mi?**

Derya Colak, 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]**Önlenilecek Bir Tablo: Meme Apsesi**

Fatma Rüveyda Kılıncı¹, Suna Atılğan¹, Uğur Kurt¹, Deniz Yıldız¹, Sare İlbay², 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 bebeğinin 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. Apsel 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 bastırarak veya sıkılaşma ile 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±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

[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 ekstremitelerde anomalileri ve atipik büyüme ile karakterize edilen bir genetik sendromdur. CdLS'li hastalarda immünolojik ve otoimmün sorunlardan bahsedene 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 büyümüşü ancak gözle görülür bir büyüklük yoktu. Guatr boyutu Dünya Sağlık Örgütü kriterlerine göre derece la 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). Troid 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 Endokrinolojisi 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 mq/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 Tunali Özcan¹, İlkay 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, Ayeşgül 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 tanılarına, 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, artrit, 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 yaştaki 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 tanılarının 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. Etkin izolasyonu için kültür ekimi hemen yapılmalı, dışkıının mukoid kısmı kullanılmalı eğer örnek taşınacaksa belli koşullar sağlanmalıdır. Aksi takdirde yanlış negatif sonuçlar kaçınılmazdır. Bu da klinisyenleri yanlış 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 Creveld 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 Creveld (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 kısıklık, 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 Creveld sendromu düşünülen hastadan gönderilen genetik tetkik sonucunda EVC geninde patoloji saptanmadı, EVC2 geninde ise c.2457dupA homozigot class 2 varyant saptanarak Ellis Van Creveld Sendromu tanısı konuldu.

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



Şekil 1: Polisindaktili



Şekil 2: Aksesuar Parmak



Şekil 3: Multipl Frenilum



Şekil 4: Multipl Frenilum

[PS-053]

Pediyatrik Yaş Grubunda Böbrek Tümörlerini Taklit Edebilen Nadir Görülen Bir Hastalık: Ksantogranülatöz Piyelonefrit

Aşena Sevdener Güç Albayrak, Didem Tatar, Fatma Zehra Öztekin Çelebi

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

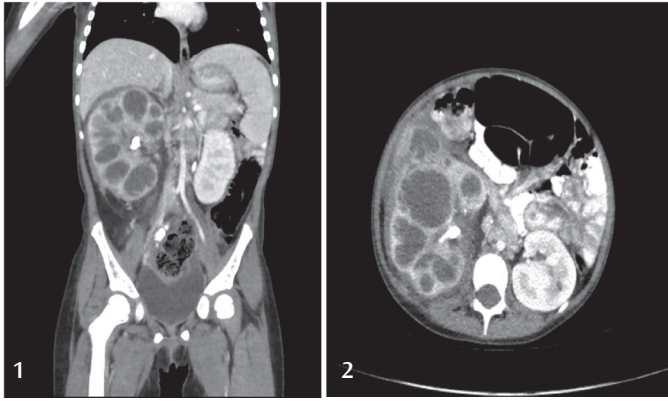
Amaç: Ksantogranülatöz piyelonefrit (KP), uzun süreli idrar yolu enfeksiyonu ve üriner sistem obstrüksiyonu ilişkili böbrek parankiminin nadir görülen, kronik, yıkıcı granülatöz bir sürecidir. Erişkinlerdeki tüm piyelonefrit olgularının %0,6-1,4'ünde histopatolojik olarak KP saptanırken, çocuklarda çok 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 mevcutmuş. Dış merkezde yapılan abdomen ultrason sonucuna göre Wilms tümörü ön tanısı ile tarafımıza yönlendirilmiş. Başvuruda hastanın vitalleri stabildi, fizik muayenesinde batın sağ kadrantlarda 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: Ksantogranülatöz 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; albümin: 1,49 g/dL saptandı. Hastanın etiyojolojiye yönelik tetkikleri planlandı. Hastaya tekrarlayan kez albümin replasmanları yapıldı. Hastanın beslenmesi proteinden ve orta zincirli yağ asitlerinden zengin, düşük yağ içeren diyet olarak düzenlendi. Albümin replasmanı ve diyet düzenlemesi sonrasında hastanın albümin 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 dolaşım ile 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 ödeme 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 lenfositosis (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 Kılıncı¹, 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 aldığı 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 kiri 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, kiri andıran, kadifemsi, kahverengi-siyah hiperpigmente plaklar mevcuttu. Yerleşimi atipik olmasına rağmen görünüm olarak öncelikle akontozis nigrikansı düşündürülen lezyonların etiyojisine 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 ekstremite 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, kiri 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 etiyojisinde 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 hiperfosfazemi tanısı ile çocuk polikliniklerinde takip edilebilir.

Anahtar Kelimeler: Alkalem Fosfazem, Benign Geçici Hiperfosfazemi, 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: alkalem fosfazem (<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 görülmedi. 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 septal, 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 kronikleştğinde 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 önemini vurgulanması ile hastalığın mortalite ve morbiditesi azaltılmaya ve hastaların yaşam kaliteleri artırılmaya çalışılabilir.

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

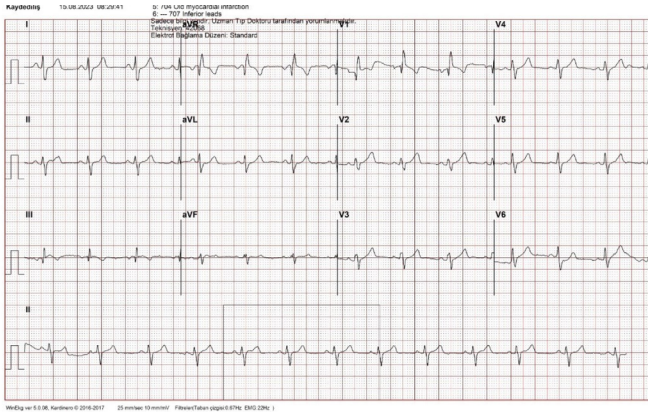
[PS-060]**Axenfeld-Rieger Sendromlu Olguda Tespit Edilen Ebstein Anomalisi**Üsâme Takas¹, Yunus Emre Kum², Özge Pamukçu², Filiz Tubaş¹, Kuddusi Erkilic³¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Kayseri²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları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

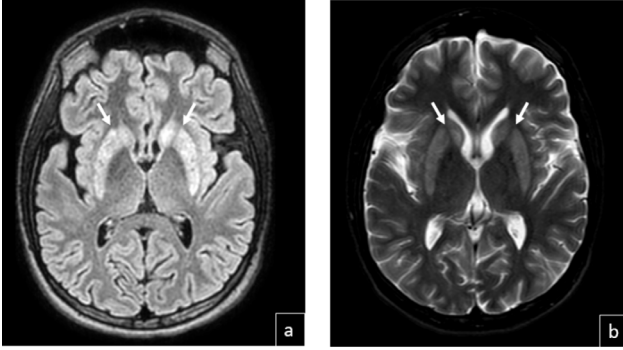
⁵Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

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 tanı alabilir. Burada transaminaz yüksekliği nedeniyle yönlendirilen ve muayene sırasında konuşma bozukluğu fark edilerek WH tanısı alan bir olgu sunuldu.

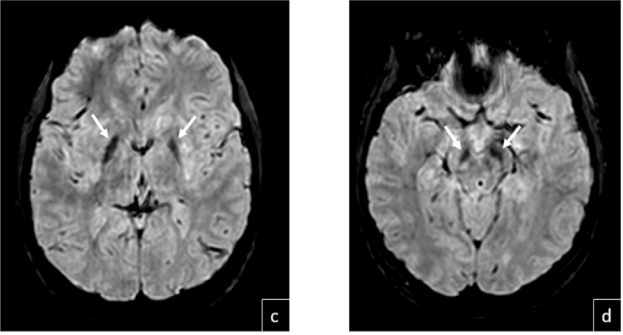
Olgu: On beş yaşında erkek hasta iki gün önce kontrol amacıyla yapılan tetkiklerinde transaminaz yüksekliği saptanması üzerine başvurdu. Özgeçmişinde başka bir özellik saptanmadı. Soygeçmişinde anne ve baba arasında akrabalık yoktu, dedesine etiolojisi bilinmeyen karaciğer sirozu tanısı konulduğu öğrenildi. Fizik incelemesinde dizartri, 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. Kranial manyetik rezonans görüntüleme (MRG) bilateral bazal ganglionlarda T2/FLAIR hiperintens patolojik sinyal değişikliği ve SWI serilerde bilateral globus pallidus ile substantia nigra bakır birikimi 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 kranial MRG'de destekleyici bulgularının olması ile hastaya WH tanısı konularak trientin ve bakırdan fakir diyet başlandı.

Sonuç: Wilson hastalığı karaciğer hastalığı etiolojisi 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 yatırılarak 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 kistir, 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 anafleksisi 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 tümörlerindedir. 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 histiyositozların 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.

Olgu: Olgu 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. Olgu 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 görülmele 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 Histiyositoz, Deri Lezyonu

[PS-068]**Viral Enfeksiyon Sonrası Gelişen Aplastik Anemi: Olgu 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, diskeratosis 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.

Olgu: 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 başladığı 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 süpsansiyonu 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. Deksametazon, 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 Dinçanlan², 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 etiolojisine yönelik yapılan tetkiklerinde retikulosit %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

incelelerinde 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 <150000x10⁶/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 sayılmamasına, 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 (18000x10⁶/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-->11,1 g/dL) ve lökopenisi (lökosit sayısı: 5530-->3590x10⁶/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. Sitrat ve heparin ile antikoagüle edilen tüplerden hazırlanan periferik yaymalarda kümeleşme görülmemesi ve tam kan sayımında trombosit sayıları sırası ile 170.000-148000x10⁶/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 şiddetini artırıyor olabileceği düşünüldü.

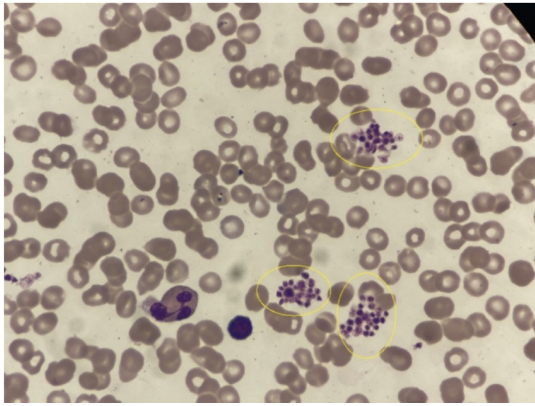
Sonuç: Çocuk kliniklerinde sık rastlanılan bir sorun olan trombositopeni gerçek ve yalancı trombositopeni olarak ikiye ayrılmaktadır. Trombositopeni için ileri inceleme yapmadan önce yalancı trombositopeni tanısı dışlanması için tam kan sayımının tekrarlanması ve periferik yaymanın değerlendirilmesi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

Anahtar Kelimeler: Antikoagülan, Çocuk, EDTA, Pseudotrombositopeni

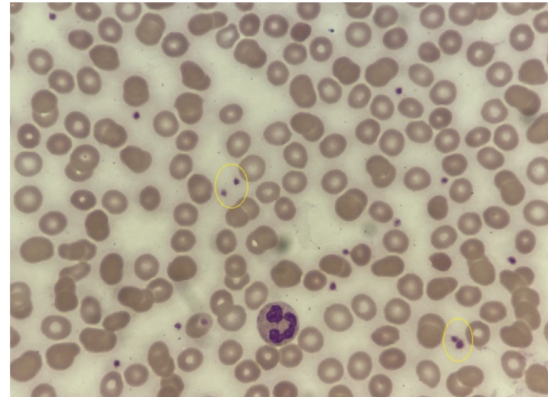
Tablo 1: Tam kan sayımında trombosit sayısı tablosu

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

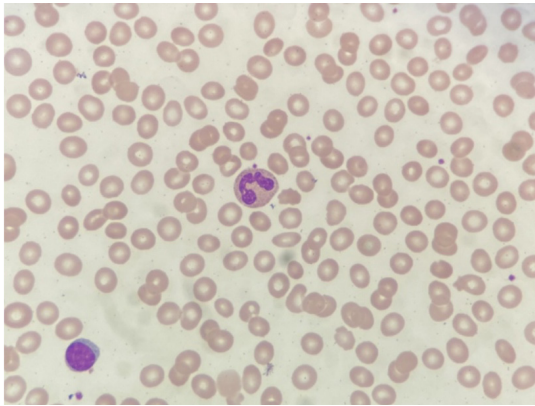
*Hastanın geçmiş dönemdeki trombositopenik değerlerini göstermektedir. Hastanın burada belirtilen değerleri haricindeki tüm trombosit sayıları >150000 x 10⁶/L olarak görülmüştür.
**Tam kan sayımı tüplerindeki antikoagülanları temsil etmektedir



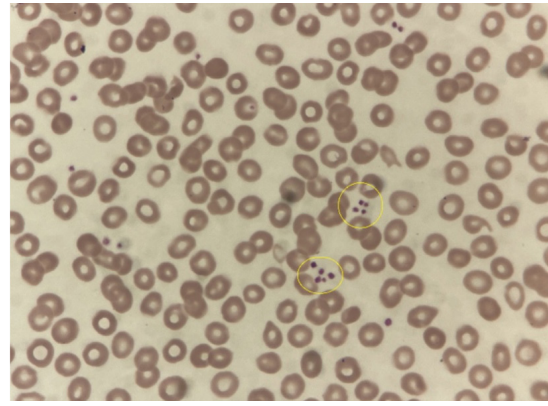
Resim 1: EDTA'lı tüplerden yapılan periferik yaymada trombosit kümeleşmesi



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 anestezist ve diş hekimi tarafından paylaşılıyor oluşu da olası kanamaya bağlı komplikasyonlar açısından risk taşımaktadır. Olgumuzda faktör 7 eksiklikli bir hastanın anestezik 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 uandırıldı. 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 serileri 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 değerlendirilmeye 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) | 0,698 |
| ≥12 ay <24 ay | 6 (34,8) | 15 (85,2) | |
| ≥24 ay <48 ay | 17 (43,6) | 22 (56,4) | |
| ≥48 ay <96 ay | 13 (40,6) | 19 (59,4) | |
| ≥96 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 Etiyolojisi | | | |
| Akut Semptomatik | 14 (36,8) | 25 (63,2) | 0,378 |
| Remot Semptomatik-Progresif | 52 (47,3) | 58 (52,7) | |
| Statü Süresi | | | |
| 1-30 dk | 4 (30,8) | 9 (69,2) | 0,068 |
| >30 dk <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 MRG | | | |
| 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 (60) | 36 (100) | |
| Statü ile Yatışı 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) | |
| Yeni Nöbet 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) | | | |
| Ventilatöre 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 distrofisi 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, ekstremite distallerinde kontraktürler saptandı ve derin tendon refleksi 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 güçlükları, 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, yürümede 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 görüntülemeye 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 refleksi 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 ekspansif 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 günaşırı 7 seans uygulandı. İdame tedavi olarak Ritüksimab haftalık 4 doz verildi. Yatışının birinci ayında trakeostomi açıldı. Üçüncü ay çekilen kontrol MR görüntülemeye 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 Transversmyelit

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

Fatma Gül Ersan¹, Orhan Özdoğan², Emel Isıyel¹, Yasemin Özsürekcı³, 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. kranial sinir felci sıklıkla akut başlangıçlı horizontal diplopi ile belirti verir. Çocukluk çağında 6. kranial 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 temas 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 doksisisiklin 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, kranial sinir tutulumları, menenjit/meningoradikülit ve ensefalit gibi tutulumlarla seyreden nörolojik bir tablodur. İzole 6. kranial 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 serolojisi 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 Haskoloğlu¹, Fatma Aydın², Nazlı Demirbaş¹, Hasret Erkmen¹, Nilgün Çakar², Avniye Kübra Baskın¹, Serdar Ceylaner³, Kaan Boztuğ⁴, Birsin Özçakar², Esin Figen Doğu¹, Kamile Aydan İkincioğulları¹

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 ÜSYE | Sık ÜSYE | Sık ÜSYE/ ASYE | Sepsis, pnömoni | yok | yok | | | | | | |
| Malignite/ lenfoproliferasyon | Non Hodgkin Lenfoma- EBV ilişkili | Hepatosplenomegali | Hepatosplenomegali, mediastinal LAP | Splenomegali | yok | yok | | | | | | |
| Diğer bulgular | - | Gingivitis | Gingivitis Kifoskolyoz | Gingivitis 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 Haskoğlu¹, Kübra Baskın¹, Nazlı Deveci Demirbaş¹, Ergin Çiftçi², Figen Doğu¹, Aydan İkinciöğulları¹

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

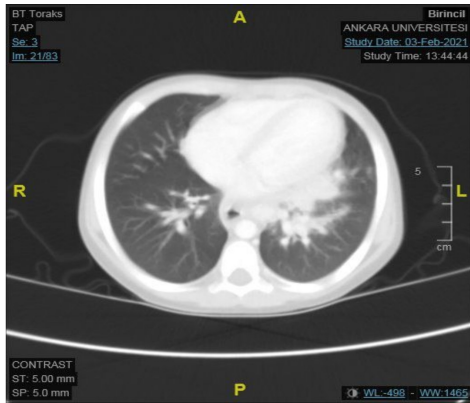
²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

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 osteomyelit 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.

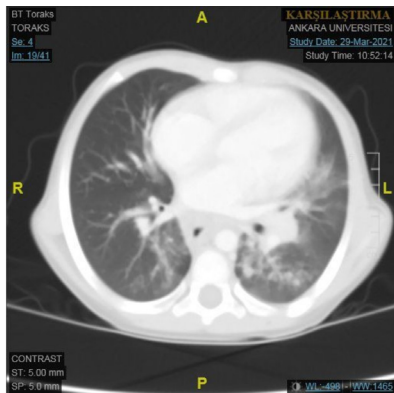
Olgu: Beş yaşında erkek hasta, BCG aşısı sonrası bilateral servikal lenfadenit geçiren hasta 15 aylıkken multipl mezenter lenfadenit, hepatosplenomegali ve beyaz küre yüksekliği nedeniyle merkezimize başvurdu. İmmünojenik incelemelerinde; nitroblue tetrazolium testinin negatif ve dihidrorodamin ile nötrofil 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

Mediastinal, hiler, kardiyofrenik açığı, paraözefageal ve retrokural yerleşimli çok sayıda lenfadenopati. Pulmoner nodüller Sol akciğer alt kesimde paramediastinal yerleşimli yumuşak doku, sol hiler büyümüş lenf nodları, buzlu cam alanları (kitle ? *Aspergillus* pnömonisi?)

Sol akciğer alt kesimde paramediastinal yerleşimli yumuşak doku, içerisinde belirgin hava bronkogramı izlenmektedir ve boyutları önceki incelemeye göre gerilemiştir. Sağ akciğer alt lob medialde peribronkovasküler konsolidasyon alanları.

[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 Fiğen 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 hücrel süreçlerde 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, remdesevir, 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 İle İlgili Olgu Sunumu: Beslenme Yaklaşımı Ve Sonuçlar**

Yahya Cor¹, 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.

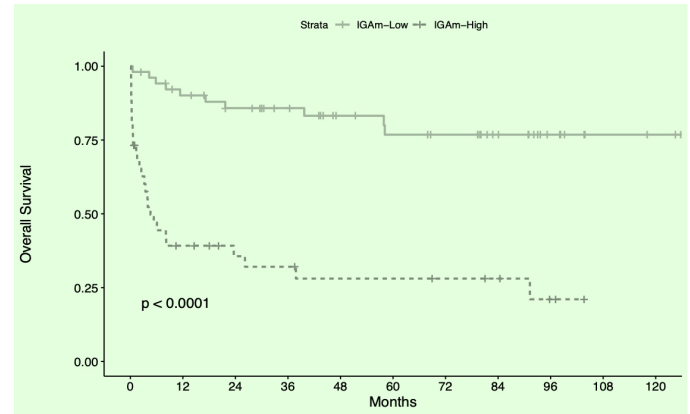
Gereç ve Yöntem: Yaşamının ilk ayında hospitalize edilmiş 260 hasta retrospektif tarandı, KMH tanısı netleşen 94 hasta araştırmaya dahil edildi. Genel sağkalım için bağımsız prognostik faktörleri belirlemek amacıyla klinik ve laboratuvar verileri değerlendirildi. Sağkalımı tahmin etmek için Kaplan-Meier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

Bulgular: Popülasyonumuzda 94 hastanın 38'i eks olmuştur. Dismorfizm, ekstremitelerde 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 ilişkiliydi.

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]**Kalıtısal 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. Kalıtısal 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, Kalıtısal Metabolik Hastalıklar, Özel Diyet, Yapay Zeka

| Tablo 1: Kalıtısal Metabolik Hastalıkların Özel Diyet Yönetiminde Yapay Zekanın (ChatGPT) Başarısı | | | | | |
|---|---|---|---------------------------|-----------------|------|
| A. Aminoasidopatilerde diyet | Doğru cevap | ChatGPT cevabı (orijinal cevaplar) | ChatGPT cevap süresi (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 sağlanırken 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 dallı 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 süresi (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 süresi (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 süresi (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 yüklemesi 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 süresi (sn) | Kontrol listesi | Puan |
| C5. Beş yaşında 20 kg sitrülünemi tanımlı 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 tanımlı 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 süresi (sn) | Kontrol listesi | Puan |
| D1. Galaktozemi tanımlı 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 tanımlı 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. Herediter früktoz intoleransında hangi diyet önerilir? Früktoz hangi gıdalarda bulunur? | Herediter früktoz intoleransı tedavisindeki temel yaklaşım, tüm früktoz kaynaklarının diyetten derhal çıkarılmasıdır. Früktoz yaygın olarak meyve ve çok sayıda sebze, pekmez, bal ve toz şekerde bulunur. (2 madde) | Herediter früktoz intoleransı, früktozun yeterince metabolize edilemediği bir durumdur. Bu durumda, yüksek früktozlu yiyeceklerin tüketimi sınırlandırılmalıdır. Yüksek früktozlu 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 süresi (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 verilmesi, 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 süre (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 süre (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. | Abetalipoproteinemili 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 görülmüştür. “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. “izlem 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. Fenilketonüride 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. Fenilketonüride 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. Fenilketonürinin 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. Fenilketonürinin 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 süresi (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 süresi (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 hidroksilaz 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 bileşimin 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 bileşimin 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? | Periventriküler beyaz cevher tutulumu, hafif etkilenmelerde oksipital lob tutulumu, ağır etkilenmelerde ise frontal lob tutulumu, bazal ganglion tutulumu, uzun dönem etkilenimde 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. Fenilketonüride 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. Fenilketonüride diyet haricinde gündemde olan tedaviler nelerdir? | BH4, LNAA, Fenilalanin ammonia liyaz-PAL, gen tedavisi, mikrobiyom tedavisi, karaciğer nakli | Diyet haricinde fenilketonüride 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 + nutrisyonel, 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 süresi (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 \geq 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 eksikliğiydi. GDH'nin en sık alt grubu tip1a (%40) ve tip1b'ydı (%25). FMB'nin %60'ı fruktoz-1-6-difosfat eksikliği, %40'ı herediter fruktoz intoleransiydi. 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, edinsel birçok altta yatan sebebe bağlı olabilir. On iki yıllık tek merkez deneyimi ile mikrosefali bulgusu olan kalıtsal metabolik hastalıkların (KMH) araştırılması amaçlanmıştır.

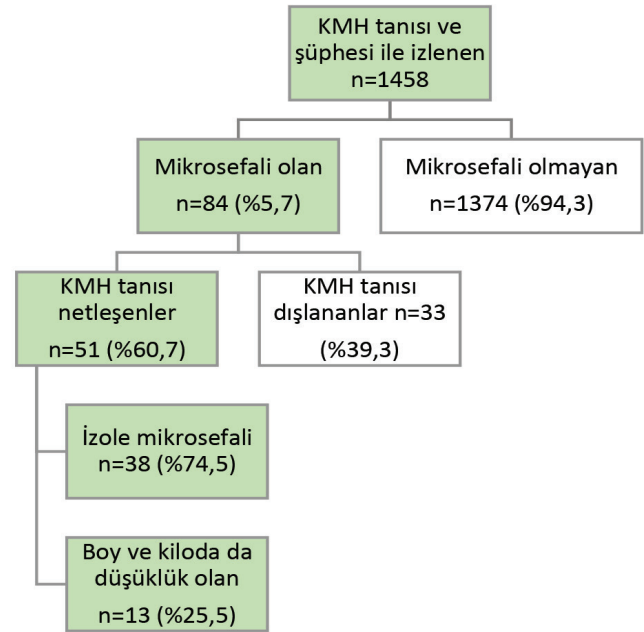
Gereç ve Yöntem: 2012-2023 yılları arasında Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Anabilim Dalı'nda KMH tanısı ve şüphesi izlenen 1458 hastanın dosyası retrospektif olarak taranmış ve mikrosefali olan hastalar klinik özellikler açısından incelenmiştir.

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 izleydi, 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] yılı. 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 hastalıklı. 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 (%2), 1'inde (%2) hücre trafik bozukluğu, 1'inde (%2) üre döngü bozukluğu, 1'inde (%2) biotinidaz eksikliği. 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. Organik asidemilerin 3'ü (%50) metilmalonik asidemi, 3'ü (%50) de 3-Metilokrotonil-KoA karboksilaz 2 eksikliği.

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

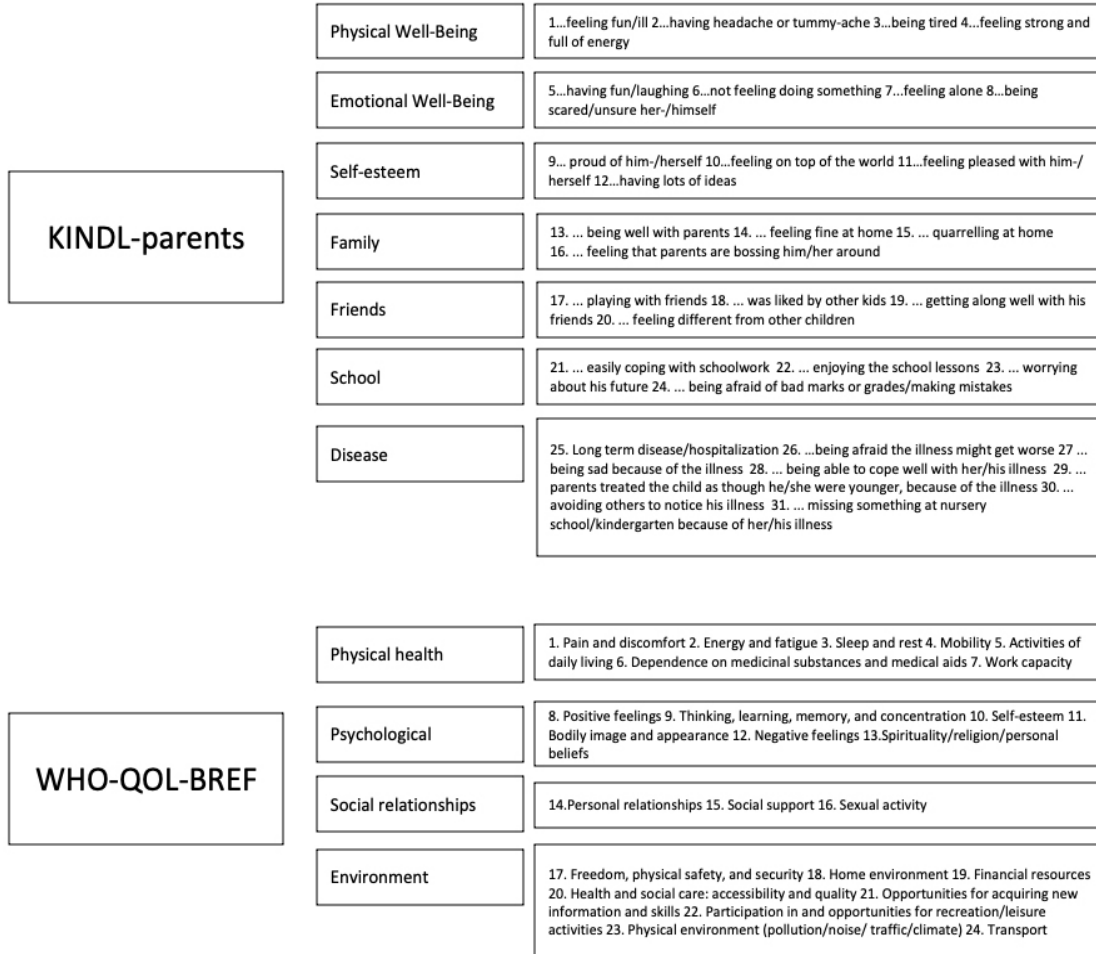
²Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Anabilim Dalı, Ankara

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 ortanca yaşı 14 yıldır. Soruları yanıtlayan ebeveynlerin %45,9'u anneler, %54,1'i babalardır. 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 (distoni) 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 hastalık farkındalığı 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 posttermdi. 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 *BTD* geni çalışıldı, 5'inde homozigot, 3'ünde compound heterozigot, 10'unda heterozigot varyant saptandı. 2 bebeğin de *BTD* 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 uyumluken, 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 mukopolisakaridozdur (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, Mukopolisakaridoz, Sinir İletim Çalışması, Ultrasonografi

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

Sümeyye Evsile¹, Işıl Özer²

¹Amasya Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Amasya

²Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Çocuk Metabolizma Kliniği, Samsun

Amaç: Mukopolisakaridozlar (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 mukopolisakaridozların 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, Mukopolisakaridoz

[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 kalıtlıdır. *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 yaşittlarıyla 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) yüksekliği 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 ankilozan spondilit, annesinde 2 yıl önce geçirilmiş bir inme atağı öyküsü, fibromyalji, ankilozan 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 purin metabolizmasının nadir otozomal resesif bir defektidir. Üç aylıktan itibaren nöbetleri olan çoklu anti epileptik 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 anti epileptik ile takip edilmekteydi. Öz-soy geçmişinde 38 haftalıkken makat geliş nedeniyle sezaryen seksio yöntemiyle 2950 gram doğmuştu. Postnatal özellik olmamıştı. Üç aylık olduğunda ağlamama uyusukluk ve ara ara inlemesi nedeniyle gittikleri çocuk doktorunda nöbet geçirdiği fark edilmiş ve EEG’de epileptik aktivite olması nedeniyle anti epileptik 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 geriydi. 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 görüntüleme 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 Eminoğlu²¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara²Ankara 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. İnfantil 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 olmuştur. 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, kaşektik 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, ekstremite kas güçsüzlüğü, hipotonisite, renal tübülöpati, ataksi, sağırılık ve laktik asidozu olan hastalarda mitokondriyal hastalıklar düşünülmalıdır.

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 Eminoğlu²¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara²Ankara 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 götürülebilir.

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, BTD 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 sağırlık görülebilir. Biotin tedavisi ile diğer bulgular gerileyebilirken, optik atrofi ve nörosensöriyel sağırlık 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 BTD 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. BTD 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.

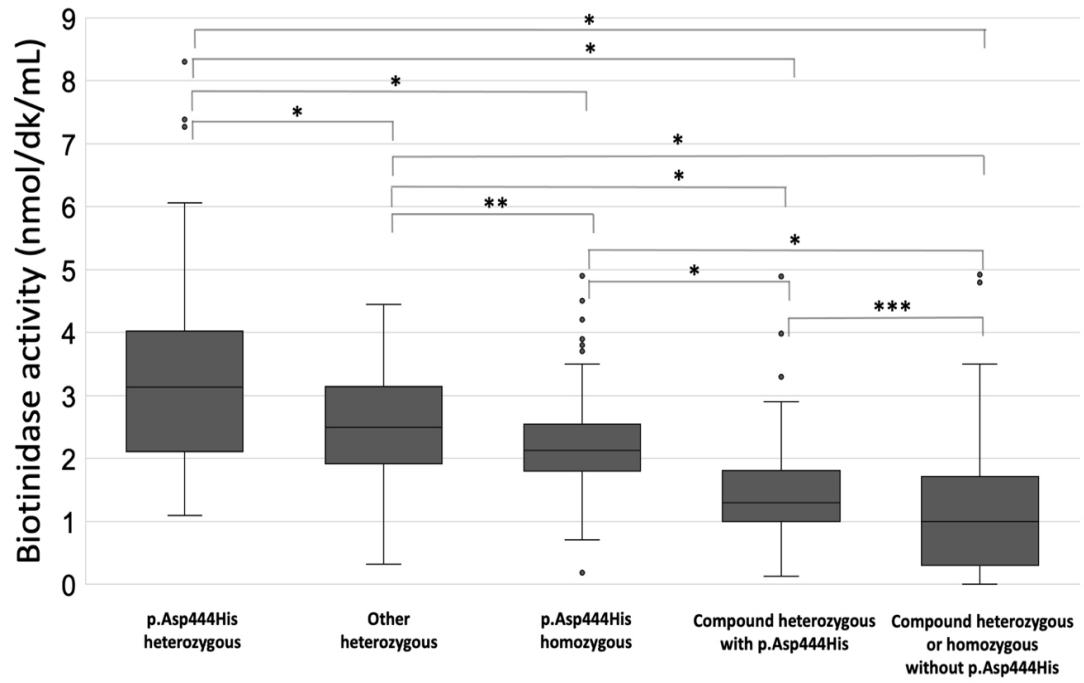
Sonuç: Çalışmamız biyotinidaz eksikliği olan hastalarda biyotinidaz enzim aktivitesinin tekrarlanan ölçümleri yoluyla genotip-fenotip ilişkisini değerlendiren bugüne kadarki ilk çalışmadır. Çalışma, biyotinidaz enzim aktivitesinin tek başına biyotinidaz enzim eksikliğinin teşhisinde veya hastalığın ciddiyetinin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

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

| Tablo 1: LTD geninde homozigot veya bileşik heterozigot mutasyon bulunan hastalarda ilk ve tekrarlanan değerdendirmelerde LTD gen mutasyon analizi ve biyotindaz enzim aktivitesi | | | | | | | | | | | | | |
|---|--------------------|-----------------------|--|----------------------------------|--|--|--|--|---|---------------------------------|----------------------------------|--|--|
| BTD mutasyonları | Hasta sayısı n (%) | Cinsiyet (K/E) n (%) | Biyotindaz enzim aktivitesinin ilk değerdendirmesi | | | | Biyotindaz enzim aktivitesinin tekrarlanan değerdendirmesi | | | | | | |
| | | | Ağır biyotindaz eksikliği n (%) | Kısmi biyotindaz eksikliği n (%) | Heterozigot biyotindaz eksikliği n (%) | Normal biyotindaz enzim aktivitesi n (%) | Biyotindaz enzim aktivite analizi sayısı n | Biyotindaz enzim seviyeleri (nmol/ml) Mean ± SD (min-max) Median [25. – 75. persentil] | Biyotindaz enzim aktivite %'si Mean ± SD (min-max) Median [25. – 75. persentil] | Ağır biyotindaz eksikliği n (%) | Kısmi biyotindaz eksikliği n (%) | Heterozigot biyotindaz eksikliği n (%) | Normal biyotindaz enzim aktivitesi n (%) |
| BTD geninde homozigot veya bileşik 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.C33Ffs*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.C33Ffs*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.Cys13Phe15Ter36 | 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) |

| 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 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) | 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) | 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) | 0 (0) |
| p.Asp444His/p. Val457Leu | 1 (1,5) | 0 (0) / 1 (100) | 0 (0) | 1 (100) | 0 (0) | 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) | 0 (0) |
| p.Arg79Cys/p. Tyr454Cys | 1 (1,5) | 0 (0) / 1 (100) | 0 (0) | 1 (100) | 0 (0) | 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) | 0 (0) |
| p.Arg157His/p. Thr532Met | 1 (1,5) | 0 (0) / 1 (100) | 0 (0) | 0 (0) | 1 (100) | 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) | 0 (0) |
| p.Arg209His homozigot | 1 (1,5) | 0 (0) / 1 (100) | 0 (0) | 1 (100) | 0 (0) | 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) | 0 (0) |
| p.Asp304Val homozigot | 1 (1,5) | 1 (100) / 0 (0) | 0 (0) | 1 (100) | 0 (0) | 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) | 0 (0) |
| p.Gly145*35/p. Cys13PheIster36 | 1 (1,5) | 1 (100) / 0 (0) | 0 (0) | 1 (100) | 0 (0) | 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) | 0 (0) |
| p.Thr176Arg homozigot | 1 (1,5) | 0 (0) / 1 (100) | 1 (100) | 0 (0) | 0 (0) | 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) | 0 (0) |
| Total | 68 (100) | 32 (47,1) / 36 (52,9) | 14 (20,5) | 39 (57,4) | 15 (22,1) | 0 (0) | 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) |

| 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 aktivitesinin ilk değerlendirmesi | | | | | Biyotinidaz enzim aktivitesinin tekrarlanan değerlendirmesi | | | | |
|-----------------------------|--------------------|-----------------------|----------------------------------|-----------------------------------|---|---|---|---|--|----------------------------------|-----------------------------------|---|---|--|----------------------------------|-----------------------------------|
| | | | | | | | Biyotinidaz enzim aktivite analizi sayısı n | Seviyeleri (mmol/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 (%) | Biyotinidaz enzim aktivite %'si Mean ± SD (min-max) Median [25. – 75. persentil] | Ağır biyotinidaz eksikliği n (%) | Kısmi biyotinidaz eksikliği n (%) |
| p.Asp444His heterozigot | 18 (42.9) | 6 (33.3) / 12 (66.6) | 0 (0) | 12 (66.6) | 6 (33.3) | 0 (0) | 64 | 3.2 ± 1.5 (1.1-8.3) 3.0 [2.1-4.0] | 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.Avg157His heterozigot | 5 (11.9) | 2 (40.0) / 3 (60.0) | 0 (0) | 2 (40) | 3 (60) | 0 (0) | 19 | 2.5 ± 0.6 (1.5-3.6) 2.5 [1.5-3.6] | 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 | 2.3 ± 0.8 (0.3-3.6) 2.3 [1.9-3.0] | 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 | 2.8 ± 1.0 (1.2-4.5) 2.9 [1.8-3.6] | 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 | 2.5 ± 1.0 (1.3-3.8) 2.1 [1.6-3.6] | 31.5 ± 9.9 (18.7-43.9) 30.5 [22.6-41.0] | 0 (0) | 2 (40) | 3 (60) | 0 (0) | | | |
| p.Cys13PheHis36 heterozigot | 2 (4.8) | 0 (0) / 2 (100) | 0 (0) | 0 (0) | 2 (100) | 0 (0) | 6 | 2.5 ± 0.5 (3.0-3.2) 2.3 [2.1-3.1] | 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 | 2.5 ± 0.9 (1.5-3.6) 2.5 [2.0-3.2] | 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 | 2.7 ± 1.2 (1.3-4.3) 2.6 [1.6-3.9] | 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 | 2.6 ± 1.1 (1.4-4.1) 2.5 [2.2-3.4] | 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 | 1.9 ± 0.8 (1.1-3.0) 2.0 [1.8-2.6] | 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 | 2.1 ± 0.7 (1.4-2.9) 1.9 [1.5-2.8] | 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 | 2.7 ± 1.2 (1.9-3.9) 2.5 [2.3-4.1] | 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 | 3.1 ± 1.2 (2.0-4.4) 3.6 [3.0-3.9] | 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 | 2.54 ± 1.1 (0.2-8.3) 2.4 [1.9-3.1] | 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 enflamatuvar bir hastalıktır. Mesalazin, hafif-orta dereceli ÜK hastaları için kullanılan 5-aminosalisilik asit bileşiğinden oluşan birinci basamak bir tedavidir. Mesalazin kullanıma bağlı nadir nefrotoksik yan etkiler bildirilmiştir. İntersitsiyel 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 kaptaki idrarı berrak olarak tariflenmekteydi. 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 üriner 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 çekmektedir.

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 görünümün 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.

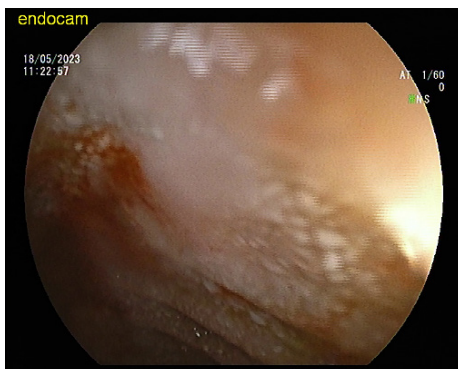
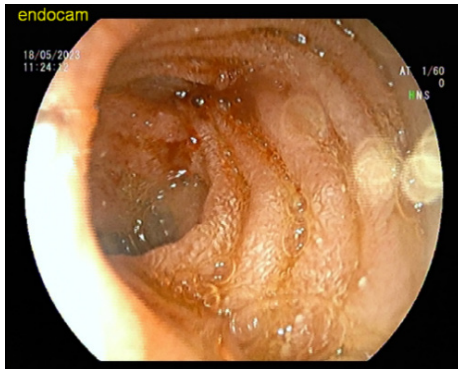
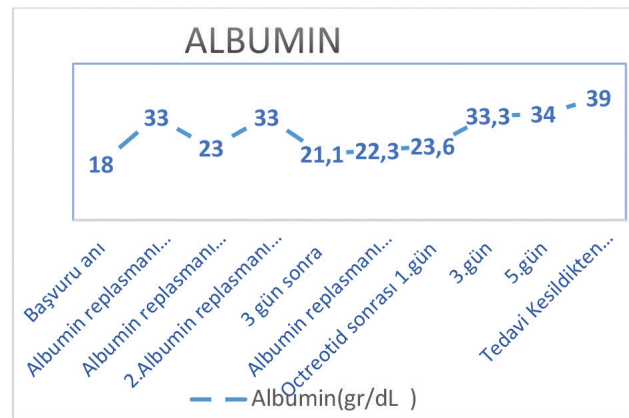
Anahtar Kelimeler: Hipoalbüminemi, Oktrotid, Protein Kaybettiren Enteropati

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 İdrar) (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. Pilleri 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 malnütrisyonu 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. Nörogelişimi 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 Kırsaçlıoğlu², 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 pelviectazisi 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 ronküs, 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 çıktığında 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 diskinezi (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.

Olgu: Karın ağrısı ve kusma ile başvuran iki yaşında kız hastanın muayenesinde sağ üst kadranda 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 semptomla 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