



Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi mecmuası

Cilt-Volume: 78 Özel Sayı-Supplement: 1 Mart-March 2025

2. ANKARA PEDIATRİ KONGRESİ 7-10 KASIM 2024 KONUŞMA METİNLERİ, SÖZEL VE POSTER BİLDİRİLERİ

2. ANKARA PEDIATRİ KONGRESİ
7-10 Kasım 2024
JW Marriott Hotel, Ankara

*“Bugünün Çocuğu
Yarının Geleceği”*

Bildiri Son Gönderim Tarihi: 15 Eylül 2024

Bizi Instagramdan takip edin
@ankarapediatrikongresi

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

ANKARA TIP





KONGRE DÜZENLEME KURULU/CONGRESS ORGANIZING COMMITTEE

Kongre Başkanı

Prof. Dr. Tayfun UÇAR

Kongre Genel Sekreteri

Prof. Dr. Ömer ERDEVE

Doç. Dr. Fatma AYDIN

Kongre Düzenleme Kurulu

Prof. Dr. Tayfun UÇAR
Prof. Dr. Merih BERBEROĞLU
Prof. Dr. Ömer ERDEVE
Prof. Dr. Handan DİNÇASLAN

Prof. Dr. F. Tuba EMİNOĞLU
Doç. Dr. Fatma AYDIN
Uzm. Dr. Begüm MURT
Arş. Gör. Dr. Yunus Emre BÜLBÜL

Arş. Gör. Dr. Burak ÖZERDEM
Arş. Gör. Türkan AKARSAU

Bilimsel Kurul

Prof. Dr. Saadet ARSAN
Prof. Dr. F. Begüm ATASAY
Prof. Dr. Zehra AYCAN
Prof. Dr. Merih BERBEROĞLU
Prof. Dr. Pelin BİLİR
Prof. Dr. Zeynep BİRSİN ÖZÇAKAR
Prof. Dr. Ergin ÇİFTÇİ
Prof. Dr. F. Nazan ÇOBANOĞLU
Prof. Dr. Handan DİNÇASLAN
Prof. Dr. E. Figen DOĞU
Prof. Dr. F. Tuba EMİNOĞLU
Prof. Dr. Ömer ERDEVE
Prof. Dr. Mehmet ERTEM
Prof. Dr. K. Aydan İKİNCİOĞULLARI
Prof. Dr. D. Talia İLERİ
Prof. Dr. Elif İNCE
Prof. Dr. Tanıl KENDİRLİ

Prof. Dr. Sonay İNCESÖY ÖZDEMİR
Prof. Dr. Aydan KANSU
Prof. Dr. Zarife KULOĞLU
Prof. Dr. Filiz ORHON
Prof. Dr. Halil ÖZDEMİR
Prof. Dr. Zeynep ŞIKLAR
Prof. Dr. Nurdan TAÇYILDIZ
Prof. Dr. Serap TIRAŞ TEBER
Prof. Dr. Deniz TEKİN
Prof. Dr. Tayfun UÇAR
Prof. Dr. Betül ULUKOL
Prof. Dr. Emel ÜNAL
Doç. Dr. Fatma AYDIN
Doç. Dr. Ömer BEKTAŞ
Doç. Dr. E. Bahar BİNGÖLER PEKÇİCİ
Doç. Dr. Zehra Şule HASKOLOĞLU
Doç. Dr. Engin KÖSE

Doç. Dr. Hatice MUTLU
Doç. Dr. Emel OKULU
Doç. Dr. Ezgi ÖZALP AKIN
Doç. Dr. Elif ÖZSU
Doç. Dr. Mehmet Gökhan RAMOĞLU
Doç. Dr. Ceyda TUNA KIRSAÇLIOĞLU
Doç. Dr. Miraç YILDIRIM
Doç. Dr. Songül YILMAZ
Doç. Dr. Arzu Meltem DEMİR
Doç. Dr. Merve HAVAN
Dr. Öğr. Üyesi Hasan Fatih ÇAKMAKLI
Dr. Öğr. Üyesi Gökse VATANSEVER
Dr. Öğr. Üyesi Candan İSLAMOĞLU
Dr. Öğr. Üyesi Ayşe Gül GÜVEN
Dr. Öğr. Üyesi Gül ARGAN

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 Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

Baş Editör

Prof. Dr. Neriman Defne Altıntaş

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

Yardımcı Editörler

Dr. Öğr. Üyesi Ali Can Kurtipek

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-3504-7402
E-mail: ackurtipek@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

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

Dr. Öğr. Üyesi Cemal Koçak

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Halk Sağlığı Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

ORCID ID: 0000-0003-4799-5669
E-mail: ckocak@ankara.edu.tr

Prof. 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

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. 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

Önceki Editörler

Prof. Dr. Çetin Erol

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kardiyoloji Anabilim Dalı, 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

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

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Mecmuası, Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi'nin resmi yayın organıdır.
Journal of Ankara University Faculty 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: Mart 2025 / March 2025

E-ISSN: 1307-5608

Üç ayda bir yayımlanan süreli yayındır.

International scientific journal published quarterly.



DANIŞMA KURULU/SCIENTIFIC ADVISORY BOARD

Doç. Dr. Ali Doğan Dursun

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

Prof. Dr. Aşkın Ateş

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

Prof. Dr. 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

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. Ayhan Kuzu

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

Prof. Dr. 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

Prof. Dr. 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

Dr. Öğr. Üyesi Ayşe Gülsen Ceyhan Peker

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

Prof. Dr. 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

Prof. Dr. Belma Turan

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

Prof. Dr. 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

Dr. 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

Prof. Dr. 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

Prof. Dr. 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

Prof. Dr. 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

Prof. Dr. Cansın Tulunay Kaya

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

Prof. Dr. Cüneyt Köksoy

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

Prof. Dr. Çağdaş Özdöl

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

Doç. Dr. Çağlar Uzun

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

David Kachlik

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

Prof. Dr. 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

Prof. Dr. Deniz Odabas

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

Doç. Dr. Derya Gökmen

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

Doç. Dr. Ebru Düşünceli Atman

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

Prof. Dr. 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

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

Dr. Eren Berber

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

Prof. Dr. 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

Prof. Dr. Erdinç Devrim

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

Prof. Dr. Evren Süer

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

DANIŞMA KURULU/SCIENTIFIC ADVISORY BOARD

Doç. Dr. Evren Üstüner

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

Prof. Dr. Ferdi Tanır

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

Prof. Dr. 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

Prof. Dr. 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

Prof. Dr. Gökhan Çakmak

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

Prof. Dr. Gökmen Kahiloğulları

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

Prof. Dr. Göksal Keskin

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

Prof. Dr. Gülay Aral Akarsu

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

Prof. Dr. 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

Prof. Dr. 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

Prof. Dr. Hakan Akbulut

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

Doç. Dr. Kemal Sayar

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

Prof. Dr. Koray Ceyhan

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

Mark E. Rosenberg

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

Prof. Dr. Mehmet Armangil

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

Prof. Dr. Mehmet Bektaş

Serbest Hekim, Gastroenteroloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0001-7644-4466
E-mail: info@drmethektas.com

Prof. Dr. Meltem Yüksel

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

Doç. Dr. 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

Doç. Dr. 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

Prof. Dr. Murat Varlı

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

Prof. Dr. Mustafa Şahin

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

Prof. Dr. Necmettin Tanrıöver

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

Prof. Dr. Nilüfer Yalçındağ

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

Prof. Dr. Nuray Yazihan

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

Prof. Dr. 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

Doç. Dr. 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

Prof. Dr. 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

Prof. Dr. Ömer Gülpınar

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

Prof. Dr. 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



DANIŞMA KURULU/SCIENTIFIC ADVISORY BOARD

Prof. Dr. Ömür Aydın

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı, İmmünoloji ve Allerji Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara, Türkiye
ORCID ID: 0000-0002-3670-1728
E-mail: omuraydin@ankara.edu.tr

Prof. Dr. Önder Ergönül

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

Prof. Dr. Özgür Demir

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

Prof. Dr. 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

Prof. Dr. 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

Prof. Dr. 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

Prof. Dr. Serdar Aksöyek

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

Doç. Dr. 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

Prof. Dr. 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

Prof. Dr. 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

Prof. Dr. 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

Prof. Dr. Şehsuvar Ertürk

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

Prof. Dr. Şevki Çelen

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

Prof. Dr. Şule Şengül

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

Prof. Dr. 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

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

Prof. Dr. 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

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

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 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, IdealOnline, J-GATE, Hinari, GOALI, ARDI, OARE, AGORA, Türk Medline, Embase, DOAJ and Türkiye Atıf Dizini.

The journal is published electronically.

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

Chief Editor: 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 "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 TR Dizin, EBSCO (Central & Eastern European Academic Source), Gale, ProQuest, CABI, IdealOnline, J-GATE, Hinari, GOALI, ARDI, OARE, AGORA, Türk Medline, Embase, DOAJ ve Türkiye Atıf Dizini tarafından indekslenir.

Dergi elektronik olarak yayınlanmaktadır.

İmtiyaz Sahibi: Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Adına Zehra Aycan

Baş Editör: Neriman Defne Altıntaş



İÇİNDEKİLER / CONTENTS

- 1** Konuşma Metinleri
- 45** Sözlü Sunumlar
- 69** Poster Sunumları

Konuřma Metinleri

DOI: 10.4274/atfm.galenos.2025.suppl1.km



Neonatal Ensefalopati: Gerçekten Hipoksik İskemik Ensefalopati Mi?

Prof Dr. Belma Saygılı Karagöl

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Ankara

Neonatal Ensefalopati Tanımı: Neonatal ensefalopati (NE), ≥ 35 . gebelik haftasında erken neonatal dönemde ortaya çıkan bilinç bozukluğu, konvülsiyon, hipotonisite, reflekslerin kaybı, solunum depresyonu ve beslenme güçlükleri ile ortaya çıkan klinik durumu tanımlamaktadır. Etiyolojisi; genetik, metabolik bozukluklar, inme, trombofili gibi durumların yanında perinatal asfiksiye bağlı hipoksik iskemik ensefalopati (HİE) yer almaktadır.

Anoksi; oksijen yokluğu, hipoksi; azalmış arter oksijen konsantrasyonu, iskemi; hücre, doku ve organların normal fonksiyon gösterebilmesi için gerekli olan kan akımında yetersizlik demektir. Perinatal asfiksi ise; uzadığında hipoksemi, hiperkapni ve asidoza ilerleyen bozulmuş gaz değişimine 5. dakika düşük APGAR skoru ile birlikte erken nörolojik bulguların ve çoklu organ yetmezliğinin eşlik ettiği klinik tablo demektir. Hipoksik İskemik Ensefalopati, SSS'nde kalıcı hasara neden olabilir ve ölüm, CP ya da gelişme geriliği ile sonuçlanabilir. Sıklık: Neonatal ensefalopati sıklığı 1000 canlı doğumda 3 iken, HİE sıklığı 1.000 canlı doğumda 3,5 olarak bildirilmektedir. Asfiksi oluşum zamanı %20 oranında prenatal, %70 natal, %10 ise postnatal kaynaklıdır. HİE'li çocukların %15-20'si neonatal dönemde kaybedilirken, yaşayanların %25-30'unda kalıcı nörolojik hasar (CP, MR) meydana gelir. En kötü sonuçlar; akut peripartum/intrapartum eşlik eden bir hipoksik olayla birlikte doğumda 10 dk resüsitasyon ihtiyacı, Fetal asidoz (pH<7,0), 5. dakika APGAR skoru 0-3, HİE bulguları (hipotoni, bilinç bozukluğu, nöbet) ve multiorgan tutulumu olduğunda görülür.

Patofizyoloji: Patofizyolojide; Hipoksik iskemik atağı sonrasında anaerobik metabolizma artar. Laktat ve inorganik fosfat düzeylerinde artış, hasarlı dokuda eksitator ve toksik aa birikimi (glutamat), intrasellüler Na ve Ca düzeylerinde artış ve buna bağlı doku şişmesi ve serebral ödem, serbest radikal ve NO düzeylerinde artış söz konusudur. Bu duruma fetal yanıt, kanın duktus venozus, duktus arteriyozus ve foramen ovale aracılığı ile beyin, kalp ve adrenalere yönlendirilmesi (akciğer, karaciğer, böbrek ve bağırsak yerine) ile gerçekleşir. Etkilenen organ ve hasarın derecesine bağlı olarak konjesyon, kapiller geçirgenlikte artış ve koagülasyon nekrozu ve hücre ölümü, perikard, plevra, timus, kalp, adrenal, meninklerde konjesyon ve peteşiler, pulmoner arteriyol düz kas hiperplazisi, persistan pulmoner hipertansiyon, fetal gasping ve amniyotik sıvının trakea ve akciğere aspirasyonu ortaya çıkar. Klinik olarak artmış vasküler direnç ile birlikte intrauterin büyüme kısıtlılığı fetal hipoksinin ilk bulgusu olabilir. Eylem esnasında fetal kalp hızında yavaşlama, değişken veya geç deselerasyonlar, fetal asidoz (metabolik ve respiratuvar, pH<7,20) meydana gelir. Bu durumda, beklenilmeden doğum gerçekleştirilmelidir. Doğum esnasında ise, sarı, mekonyumla boyalı amniyotik sıvı (fetal distres), deprese doğum, spontan solunumun yokluğu, hipotoni, sonrasında hipertoni, solukluk, siyanoz, apne, yavaşlamış kalp hızı ve uyarılara cevapsızlık oluşur. Klinik olarak bebekte 24 saat sonra serebral ödem, beyin sapı depresyonu, nöbet aktivitesi (antikonvülzanlara dirençli), hipoglisemi, hipokalsemi ve enfeksiyona bağlı nöbet görülür. Yetersiz perfüzyona bağlı perinatal asfiksi ile ilişkili diğer durumlar olarak; kalp yetmezliği

ve kardiyojenik şok, PPH, RDS, Gi perforasyon, hematüri ve akut tübüler nekroz, doğum sonrası solunum ve dolaşım yetmezliğine bağlı hipoksi olur. İlk olarak bilinç düzeyi depresedir, ağır hasarda nöbet vardır ve apne ve bradikardi ile birlikte periyodik solunum olur. Hipotoni erken ortaya çıkan bir bulgudur.

HİE'de Tanı: Perinatal asfiksi kriterleri ile birlikte, fizik muayenede Sarnat ve/veya Thompson evrelemesi ile nörolojik açıdan değerlendirilme, destekleyici laboratuvar bulguları ve görüntüleme yöntemleri ile konulmaktadır. Ne kadar erken tanı konulur ve tedaviye başlanırsa nörolojik açıdan o kadar olumlu sonuçlar elde edilmektedir. Görüntüleme yöntemi olarak, difüzyon ağırlıklı MR (lezyon bölgesini göstermede duyarlı), BT (fokal hemorajik lezyon, difüz kortikal hasar, bazal gangliyon hasarı), USG (term bebekte hipoksik hasarı göstermede sınırlı etkiye sahip, preterm bebekte tercih edilir) ve amplitude-integrated EEG (aEEG) (uzun dönem beyin hasarı riskini gösterir, nöbet aktivitesini saptayabilir, sürekli izlemede subakut fazdaki nöbetleri de saptayabilir) kullanılır. Diffüzyon MR görüntülemenin serebral anormallikleri en belirgin olarak 24-96. saatler arasında göstermesi nedeniyle 2-5. günler arasında mutlaka çekilmesi önerilmektedir. Manyetik rezonans spektroskopisi (MRS) ise doğumdan sonraki 18 saat içinde yenidoğanlarda peripartum hipoksi-iskemiye takiben yükselmiş laktat ve NAA düzeylerini ve hücresel enerji yetersizliğini saptayan ayrı bir görüntüleme yöntemidir.

Tedavi: Akut safhada hipotermi uygulanır. 2000 g üstünde, ≥ 36 . gebelik haftasından büyük bebeklerde akut perinatal bir olayın eşlik ettiği ve kord veya ilk 1 saat içerisinde alınan kan gazı değerinde pH <7, BE ≤ -16 ve 10. dk APGAR skoru <5 durumlarda hipotermi endikasyonu oluşur. Sistemik ya da selektif serebral hipotermi olaydan sonraki ilk 6 saat içerisinde başlanırsa etkilidir. Serebral hipotermi tedavisi HİE'de kanıta dayalı tek tedavi yöntemidir. Hipotermi tedavisi ile; serebral metabolizma yavaşlatılarak enerji kullanımı azaltılır ve beyin hasarı en aza indirgenmeye çalışılır. Terapötik hipotermi tedavisinde vücutun veya başın etrafında dolaşan soğuk bir sıvı yardımıyla servokontrollü olarak 72 saat süresince rektal ısı 33-34 °C tutularak soğutma işlemi yapılır, takibinde de 5-6 saatte 0,2-0,5 °C/saat hızında yeniden ısıtma yapılarak tedavi sonlandırılır. Destekleyici tedavi olarak da organ disfonksiyonlarının yönetimi, yeterli oksijenasyon, kan basıncı regülasyonu, hemodinamik durum ve asit-baz dengesi, enfeksiyonların tedavisi, sekonder hipoksi ve hipotansiyon gibi durumların önlenmesi gerekmektedir. Nöbetlerin etkili şekilde tedavi edilmesi ve sürekli EEG izlemi yapılması da prognoz açısından son derece önemlidir. Hasarın zamanlaması ve derecesi prognozda önemlidir. Metabolik ve kardiyopulmoner komplikasyonların varlığı, hipoksi, hipoglisemi, şok varlığı prognozu olumsuz etkiler. Ağır ensefalopatide kötü prognoz bulguları; flask koma, apne, okülofalik refleks yokluğu ve refraktör nöbetlerin varlığıdır. Uzun dönem prognozu belirlemede EEG ve MR sonuçları önemlidir. İlk yıl içerisinde mikrosefali ve baş büyümesinde azalma; kötü nörogelişimsel sonuç göstergesidir. Orta ağır HİE'de uzun dönem takip, gelişimsel bakım ve rehabilitasyon gereklidir.

Sonuç

1. Neonatal ensefalopati birçok nedene bağlı olabilir. Etiyoloji geniştir ve iyi araştırılması gerekir.
2. Tanılamayı yaparken hipoksik iskemik ensefalopati, nörometabolik nedenler, enfeksiyon, ilaçlar ve neonatal stroke ayırıcı tanısının yapılmasından sonra NE tanısı koymak daha doğru olacaktır.

3. Görüntüleme önemlidir, MRG özellikle kullanılmalıdır. aEEG, bu hastaların tanı, tedavi ve takibinde kullanılmalıdır.

4. Günümüzde terapötik hipotermi dışında HİE'de etkinliği kanıtlanmış bir tedavi bulunmamaktadır. HİE tüm dünyadayenidoğanlarda önemli bir hastalık ve ölüm sebebi olmaya devam etmektedir

Kaynaklar

1. Martinello K, Hart AR, Yap S, et al. Management and investigation of neonatal encephalopathy: 2017 update. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed. 2017;102:F346-F358.
2. Shankaran S, Laptook AR, Pappas A, et al. Effect of depth and duration of cooling on deaths in the NICU among neonates with hypoxic ischemic encephalopathy: a randomized clinical trial. JAMA. 2014;312:2629-2639.
3. Ramos G, Brotschi B, Latal B, et al. Therapeutic hypothermia in term infants after perinatal encephalopathy: the last 5 years in Switzerland. Early Hum Dev. 2013;89:159-164.
4. Kurinczuk JJ, White-Koning M, Badawi N. Epidemiology of neonatal encephalopathy and hypoxic-ischaemic encephalopathy. Early Hum Dev. 2010;86:329-338.
5. Silveira RC, Procianny RS. Hypothermia therapy for newborns with hypoxic ischemic encephalopathy. J Pediatr (Rio J). 2015;91(6 Suppl 1):S78-83.
6. Chiang MC, Jong YJ, Lin CH. Therapeutic hypothermia for neonates with hypoxic ischemic encephalopathy. Pediatr Neonatol. 2017;58:475-483.
7. Tagin MA, Woolcott CG, Vincer MJ, et al. Hypothermia for neonatal hypoxic ischemic encephalopathy: an updated systematic review and meta-analysis. Arch Pediatr Adolesc Med. 2012;166:558-566.
8. Chalak L, Hellstrom-Westas L, Bonifacio S, et al. Bedside and laboratory neuromonitoring in neonatal encephalopathy. Semin Fetal Neonatal Med. 2021;26:101273.
9. Parga-Belinkie J, Foglia EE, Flibotte J. Caveats of cooling: available evidence and ongoing investigations of therapeutic hypothermia. Neoreviews. 2019;20:e513-e519.
10. Parmentier CEJ, de Vries LS, Groenendaal F. Magnetic resonance imaging in (near-)term infants with hypoxic-ischemic encephalopathy. Diagnostics (Basel). 2022;12:645.

Astım Atak Tedavisi

Dr. Öğr. Üyesi Candan İslamoğlu

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

Anahtar Kelimeler: astım, öksürük, nefes darlığı, atak şiddeti

Astım, hava yolunun kronik inflamasyonu ile karakterize; değişken, genellikle geri dönüşümlü epizodik ekspiratuar hava akım kısıtlılığı görülen ve solunum semptomları (göğüste sıkışma hissi, nefes darlığı, öksürük, hışıltı) ile karakterize bir hastalıktır. Semptomların şiddeti ve hava akım kısıtlılığı zaman içinde değişebilir.

Çocukluk çağının en sık kronik hastalığıdır. Çocuklarda hastane başvurularının ve hastane yatışlarının en sık nedenidir. Dünyada astım prevalansı %4,5 iken ülkemizde yapılan çalışmalarda çalışmanın yapıldığı merkeze göre değişmekle beraber %2,1-17,4 arasında saptanmıştır.

Astım; kronik, morbiditesi yüksek, uzun dönem tedavi gerektiren bir hastalıktır. Hastaların %60'ı yılda en az 1 atak geçirmektedir. Bu da okul devamsızlığı, aktivite kısıtlaması, yaşam kalitesinde düşmeye yol açmaktadır. Tedavide amaç astımda kontrolü sağlamaktır. Öncelikle günlük semptom kontrolü, hastanın risk faktörlerinden hastanın korunması, atakların önlenmesi/azaltılması, persistan hava akımı kısıtlanmasına gidişin önlenmesi ve ilaç yan etkileri yönünden güvenli sınırlarda tutulması sağlanmalıdır.

Astım Atak Nedir?

Astım atak, astım semptomlarının kötüleşmesidir. Bu durum nefes darlığında artış, öksürük, hışıltı, hırıltı, göğüste sıkışma hissi ile karşımıza çıkabilir. Astım atak; akciğer fonksiyonlarının bozulması ile karakterize bir epizottur. Semptomlar akut veya subakut olarak gözlemlenebilir.

Astım Atak Tetikleyicileri Nelerdir?

- Solunum yolu enfeksiyonları (viral, bakteriyel)
- Alerjen maruziyeti (inhalan, mesleki, besin)
- Solunum yolu iritanları (sigara dumanı, ağır kokular, hava kirliliği, soğuk hava)
- Mevsimsel değişiklikler
- İnhaler tedaviye uyumsuzluk
- Hava olayları (sıcaklık, nem)
- Fiziksel aktivite, gülmek, ağlamak
- İlaçlar (Beta blokerler, ACE inhibitörleri, NSAİİ)
- Emosyonel faktörler (anksiyete, stres)

Astım Atağı ile Başvuran Hastayı Değerlendirme

Astım atağı bulguları spesifik olmadığı için ilk değerlendirmede bu semptomlara yol açabilecek ayırıcı tanıları gözden geçirmek gerekir. Bu yüzden hasta gelir gelmez hızlıca öykü alınmalı ve fizik muayene yapılmalıdır.

Bunlar yapılırken şu 3 durum değerlendirilmelidir.

1. Hasta gerçekten astım mı?
2. Astımla ilgili ölüm için risk faktörleri var mı?
3. Atak şiddeti nedir?

Astım Atağı ile Başvuran Hastada Öyküde Sorulması Gereken Sorular

Öksürük? Hışıltı? Nefes darlığı? Göğüste sıkışma hissi?

Ateş, burun akıntısı, boğaz ağrısı?

Atak ne zaman başladı?

Bilinen alerjen ile temas öyküsü?

Enfeksiyon dışı tetikleyici var mı? Egzersiz, soğuk hava vs

En son atak ne zaman, eski hastane başvuruları

Kullandığı ilaçlar

Eşlik eden hastalıklar

Evde atak tedavisi verildi mi? Verildi ise yanıt var mı?

Astım Atağı ile Başvuran Hastada Fizik Muayene

* Astım atak şiddetini değerlendirme parametreleri

- SaO₂
- Bilinç durumu
- Solunum sayısı
- Nabız
- Siyanoz
- Hışıltı şiddeti
- Yardımcı solunum kaslarının kullanımı
- Kan basıncı, Vücut ısısı
- * Enfeksiyon bulguları
- * Komplikasyon (atelektazi/pnömotoraks /pnömomediastinum)
- * Solunum sıkıntısını açıklayacak başka nedenler-AYIRICI TANI!
- * Mümkünse akciğer fonksiyonları ölçümü (PEF, FEV1)
- * Kan gazı ölçümü, PAAC rutin önerilmiyor

Astıma Bağlı Ölüm İçin Risk Faktörleri

Astım ölümcül olabilecek bir durumdur. Hangi hastalar mortalite için yüksek riske sahip acil serviste değerlendirmek gerekir. Astıma bağlı ölüm için risk faktörlerini 4 başlık altında toplayabiliriz.

1. Ağır hastalık belirteçleri:

- Daha önce yaşamı tehdit eden atak öyküsü, YBÜ yatışı, pozitif basınç desteği, entübasyon öyküsü
- Oral glukokortikoid kullanımı

2. Kötü astım kontrol belirteçleri:

- Son 1 sene içinde astım nedeniyle hastane yatışı öyküsü
- Son 1 sene içinde ≥ 3 acil servis başvurusu
- Aşırı SABA kullanımı (≥ 3 kutu/yıl, ≥ 1 kutu/ay)

3. Eşlik eden komorbiditeler:

- Kardiyovasküler veya kronik akciğer hastalığı
- Psikiyatrik, psikososyal problemleri olan hasta veya ebeveyn
- Besin alerjisi
- Astım tedavisine uyumsuzluk
- Yetersiz İKS kullanımı ya da mevcut İKS'yi hiç kullanmama
- Evde atak yönetimi için yazılı eylem planı olmayan hastalar
- Hastalıkla ilgili yeterli eğitim almamış/atak ciddiyetini anlayamayan hastalar

Akut Astım Atak Ayırıcı Tanısı

Astım atak ayırıcı tanısında şu hastalıklar akılda bulundurulmalıdır.

- Akut epiglottit
- Laringotrakeobronşit, bakteriyel trakeit, pnömoni
- İndüklenebilir laringeal obstrüksiyon (vokal kord disfonksiyonu)
- Yabancı cisim aspirasyonu
- Ekstratorasik veya intratorasik trakeal obstrüksiyon
- Pulmoner ödem
- Pulmoner emboli
- Kronik solunum yolu hastalıklarının alevlenmesi (KOAHA, bronşiektazi, primer siliyer diskinezi, kistik fibrozis alevlenmesi)
- Sol kalp yetmezliği
- Hiperventilasyon sendromu
- Anafilaksi
- 5 Yaş ve Altı Çocuklarda Astım Atak Şiddetinin Sınıflandırılması

Semptomlar	Hafif- Orta	Şiddetli (Hayatı Tehdit Eden)
Bilinç Değişikliği	Yok	Ajite, konfüze, uyuqlama
SaO ₂ (Tedavi öncesi)	>%95	<%92
Konuşma	Cümlelerle	Kelimelerle
Nabız	<100/dk	>200/dk (0-3yaş) >180/dk (4-5yaş)
Solunum Sayısı	≤40/dk	>40/dk
Santral Siyanoz	Yok	Olabilir
Hışıltı Şiddeti	Değişken	Hışıltı duyulmayabilir (Sessiz Akciğer)

• 6-18 Yaş Çocuklarda Astım Atak Şiddetinin Sınıflandırılması

Hafif –Orta Atak	Ağır Atak	Hayatı Tehdit Eden Atak
Oturmayı tercih eder	Öne eğilerek oturmayı tercih eder	
Ajite değildir	Ajitedir	Uykuya meyilli, konfüze
Kısa cümleler ile konuşur	Kelimelerle konuşur	Konuşamaz
Solunum sayısı artar Yardımcı solunum kaslarını kullanmaz	Solunum sayısı >30/dk Yardımcı solunum kaslarını kullanır	Solunum sayısı artar (>30/dk), solunum yetmezliği bulguları
Kalp hızı 100-120 atım/dk	Kalp hızı >120/dk	Kalp hızı >120/dk Hipotansiyon, aritmi, bradikardi
SaO ₂ %90-95	SaO ₂ < %90	SaO ₂ < %90, siyanoz olabilir
PEF >%50 (beklenen/en iyi değer)	PEF ≤ %50 (beklenen /en iyi değer)	Sessiz Akciğer

Astım Atak Acil Tedavide Kullanılan İlaçlar

Oksijen Tedavisi

- Hipoksemi varlığında SaO₂ %93-95 aralığında (6-11 yaş %94-98) tutacak şekilde oksijen desteği verilmelidir.
- Hastaneye yatırılan hastalarda kontrollü- titre edilmiş oksijen tedavisi yüksek konsantrasyon oksijen terapisine göre daha düşük mortalite ve daha iyi sonuç ile ilişkilidir.
- SABA tedavisi esnasında ventilasyon/perfüzyon uyumsuzluğuna bağlı geçici hipoksemi izlenebilir. Bu nedenle hipoksemiden korumak için ağır ataklarda SABA tedavisi oksijen ile verilebilir.

Salbutamol (Kısa Etkili $\beta 2$ Agonist)

- Akut astım atak tedavisinde kullandığımız bronkodilatör ilaçtır.
- Hafif-orta ataklarda hava akış kısıtlılığını hızlı bir şekilde tersine çevirmek için salbutamol inhaler 2-10 puf ÖDİ ve aerochamber ile tekrarlayan şekilde verilmesi (ilk 1 saatte 20 dk ara ile verilmesi) oldukça etkilidir.
- İlk saat sonrasında ise her 3-4 saatte bir ihtiyaç durumuna göre 4-10 puf verilebilir.
- Ağır atakta her 1-2 saatte bir 6-10 puf şeklinde devam edilebilir
- SABA'nın ÖDİ ve aerochamber ile verilmesi nebulizatör ile verilmesi ile akciğer fonksiyonlarında benzer oranlarda iyileşme sağlar. Ancak bu çalışmalara akut ağır astımlı hastalar dahil edilmemiş.

* Hasta evde salbutamol kullanıyor, 3-4 saat içinde >10 puf ihtiyaç var ise mutlaka hastaneye başvurulmalıdır.

Sistemik Kortikosteroidler

Ağır atak ile başvuran çocuklarda oral prednizolon (Deltacortril® tb) (1-2 mg/kg); <2 yaş maks: 20 mg; 2-5 yaş maks: 30 mg, >6 yaş maks:40 mg veya iv metilprednizolon 1 mg/kg 6 saatte bir (Cortipol® amp, Precort® amp)

Sistemik kortikosteroid kullanımı şu durumlarda mutlaka verilmeli:

- Başlangıç SABA tedavisine yanıt alınamamışsa
- Hasta oral KS alırken atak olmuşsa
- Hastanın daha önce oral KS gerektiren atağı olmuşsa

Sistemik kortikosteroid tedavisi ile ilgili bilinmesi gereken püf noktalar:

- Oral etkinlik iv ile eşdeğer**
- Oral yol hızlı, daha az invaziv
- Oral alamayacak kadar takipnesi varsa iv yol tercih edilmeli
- Çocuklarda oral kortikosteroid 3-5 gün (3-7gün) devam edilmeli.
- Kısa dönem yan etkiler: hiperglisemi, hipertansiyon, uyku bozuklukları, iştah artışı, reflü, duyu durum değişiklikleri
- Uzun dönem yan etkiler: Osteoporoz, kemik kırıkları, kalp yetmezliği, katarakt...

İpratropium Bromür

- Kısa etkili antikolinergik
- ÖDİ ve aerochamber ile 1-2 puf ipratropium
- * Orta-ağır astım ataklı hastalarda SABA tedavisine yanıt alınmazsa 20 dk ara ile 3 kez nebülize ipratropium bromid denenebilir.
- ** Orta-ağır ataklarda acilde ipratropium tedavisi SABA ile birlikte verildiğinde tek başına SABA kullanımına göre hastane yatışını azaltıyor; PEF ve FEV1'de daha fazla artış sağlıyor.
- * Ancak yatan hastada faydası yok, yatış süresini kısaltmıyor. Hatta nadiren bulantı, tremor gibi yan etki

Magnezyum Sülfat

- Nebülize form ülkemizde yok.
- Astım ataklarında rutin tedavide önerilmemekte.
- Akut ağır atakta iv infüzyon olarak verilebilir.
- Hastane yatışını azaltmakta.
- 40-50 mg/kg maks 2 gr yavaş infüzyon (20-60 dk) verilebilir
- 5 yaşından küçük çocuklarda tartışmalı.

Antibiyotik Tedavisi

- Rutin olarak önerilmiyor.

- Akciğer enfeksiyonu bulguları varsa başlanabilir.

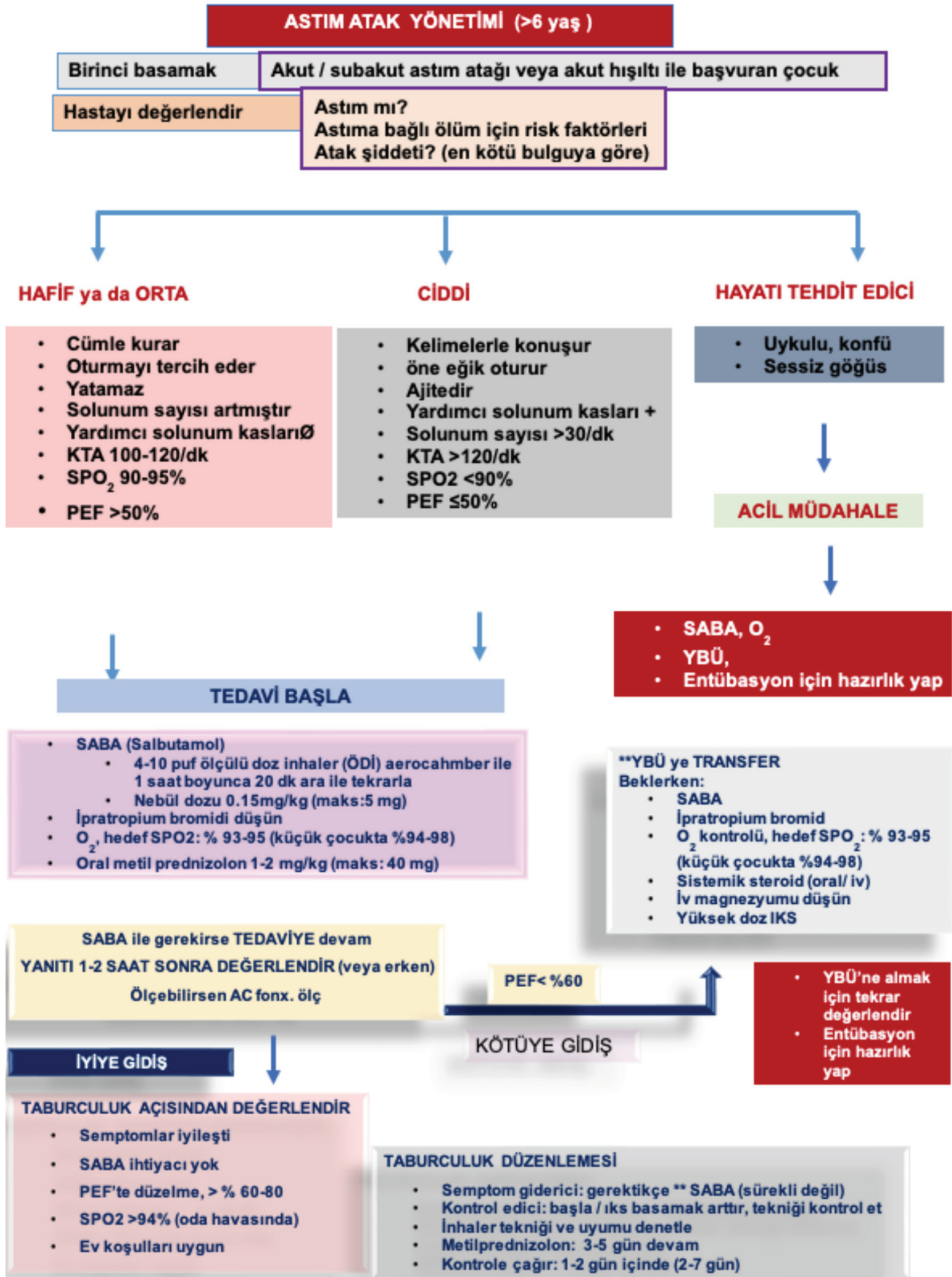
* Antihistaminik tedavi, sedatifler ve LTRA'ların astım atak tedavisinde yeri yoktur.

≥6 yaş astımı akut tedavisinde ek öneriler:

- 6 yaşından büyük çocuk ve adolesanlar için evde atak tedavisinde ilk kullanılacak ilaç olarak SABA yerine düşük doz İKS/formoterol* kombinasyonu önerilebilir (MART tedavisi).
- Günlük en fazla verilecek formoterol dozu 72 mg'dir.
- Astımı intermittan olup kontrol edici ilaç kullanmayan okul çocuklarında evde atak tedavisinde ilk basamakta SABA ile birlikte İKS kullanılması önerilmektedir. Tek başına SABA önerilmemekte.

Taburculuk Sonrası İzlem

- Taburcu etmek için çocuğun durumunun stabil hale gelmesi gerekir.
- Atak geçiren çocukların gelecek dönemde atak geçirme riski yüksek olduğu için takip edilmelidir.
- Taburcu etmeden önce şunları öğrenmiş olmalıdır:
- Ebeveynin atak semptomlarını ve tetikleyicileri öğrenmiş olması
- Hastaya özel yazılı eylem planı verilmiş olması
- İnhalasyon tekniğinin gözden geçirilmiş olması
- Bundan sonraki tedavi planının ayrıntılı olarak anlatılması
- SABA kullanımı ihtiyaca göre yapılmalı ve mutlaka kayıt edilmeli
- İKS kullanıyorsa devam etmeli veya yeni başlandı ise ilk 1 ay süre ile düşük-orta doz kullanmalı sonraki kullanım hastanın durumuna göre kararlaştırılmalıdır.
- Hastanın ilaçları temin ettiğinden/edeceğinden emin olunmalı
- Ailenin sosyal durumu ve hastanın kliniğine göre ilk 2-7 gün ve sonra ilk 1-2 ay içinde hasta tekrar değerlendirilmelidir.



ASTIM ATAĞI YÖNETİMİ (5 yaş altı)**Birinci basamak****Akut / subakut astım atağı veya akut hisilti ile başvuran çocuk****KONTROL VİZİTİ (1-7 gün içinde)**

- **Rahatlatici:** Atak sonlanana kadar sadece gerektiğinde kullanacak. Sonra kes
- **İKS içeren Kontrol Edici:** Atak sonrası ilk 1-2 hafta (atak çok ağırsa 3 ay) yüksek doz ver. Adölesanlarda İKS-formaterole geç.
- **Risk Faktörleri:** Düzeltilebilecekleri gözden geçir (inhalasyon tekniği, tedavi uyumu, tetikleyiciler gibi)
- Yazılı eylem planı gözden geçir. Yanlış uygulama varsa düzelt.
- **Kontrolle çağır.** Sonraki izlem vizitini planla.

HAFİF ya da ORTA

- Dispneik, ajite
- $KTA \leq 180/dk$ (0-3yaş), $\leq 150/dk$ (4-5 y)
- O_2 saturasyonu ≥ 92

TEDAVİ BAŞLA

- O_2 hedef SPO_2 : % 94-98
- SABA (Salbutamol)
 - 2 puf ölçülü doz inhaler (ÖDİ) aerochamber ile 1 saat boyunca 20 dk ara ile tekrarla
 - Nebül dozu 0.15mg/kg (maks: 2,5 mg)
- İpratropium 1-2 puf gerekirse

YANITI 1-2 SAAT SONRA DEĞERLENDİR (veya erken) SABA ile gerekirse TEDAVİYE devam**İYİYE GİDİŞ****Tedaviye ihtiyaç oldukça devam et Hastayı izle**

- Semptomlar 3-4 saat içinde tekrarlarsa
- SABA 2-3puf/saat ver
- Sistemik steroid (Prednisolon 2mg/kg) (<2 yaş, max:20 mg; 2-5 yaş max:30 mg)

İYİYE GİDİŞ**TABURCULUK DÜZENLEMESİ**

- Evde tedavi için cihaz/imkanlar yeterli mi emin ol
- Semptom giderici: gerektiğinde devam et ** SABA (sürekli değil)
- Kontrol edici: ihtiyacı değerlendir /gerekliyorsa başla
- Inhaler tekniği ve uyumu denetle
- Metilprednizolon: 3-5 gün devam
- Kontrolle Çağır: 1-2 gün içinde

KONTROL VİZİTİ (1-7 gün içinde)

- Atak düzeldi mi, steroide devam edelim mi? Keselim mi?
- **Rahatlatici:** Sadece gerektiğinde kullanacak
- **Kontrol Edici:** Atak tetikleyicisine göre göre devam et/düzenle
- **Risk Faktörleri:** Düzeltilebilecekleri gözden geçir (inhalasyon tekniği, tedavi uyumu, tetikleyiciler gibi)
- Yazılı eylem planı gözden geçir. Yanlış uygulama varsa düzelt.
- **Kontrolle çağır.** Sonraki izlem vizitini planla.

HAYATI TEHDİT EDEN

- Beslenemiyor, konuşmıyor
- Santral siyanoz
- Konfüzyon, bilinç bulanıklığı
- Solunum sayısı $>40dk$
- O_2 saturasyonu <92
- Sessiz akciğer
- $KTA > 180/dk$ (0-3yaş), $>150/dk$ (4-5 yaş)

ACİL MÜDAHALE**YBÜ ye TRANSFER****Beklerken:**

- inhaler SABA ve/veya 100 mcg 6 puf ÖDİ aerochamber ile veya 2,5 mg nebül /20 dk da bir tekrarla
- O_2 (hedef SPO_2 : % 94-98)
- Sistemik steroid (Prednisolon 2mg/kg) (<2 yaş, max:20 mg; 2-5 yaş max:30 mg)
- İpratropium bromide (1-2 doz 250mcg nebül)

KÖTÜYE GİDİŞ

- SABA yanıt yok
- Ciddi atak bulgusu
- Artan solunum sayısı
- SaO_2 'de düşüş

Kritik Hasta Çocuklarda Sıvı ve Elektrolit Tedavisi

Doç. Dr. Merve Havan

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

Özet

Kritik hastalığa sahip çocuklarda sıvı ve elektrolit tedavisi, hemodinamik stabiliteyi sağlamak, metabolik dengenin korunmasını desteklemek ve iyileşme sürecini hızlandırmak için hayati önem taşır. Bu yazıda, intravasküler ve ekstrasellüler sıvı hacmi dengesi, idame sıvı tedavisi, defisit tedavisi ve spesifik elektrolit bozukluklarının yönetimi ele alınmış ve klinik uygulamalar için öneriler sunulmuştur. Dengeli kristaloidlerin, hiponatremi ve hipernatremi gibi durumlarda uygun tedavi stratejileriyle birleştirilerek kullanılması, komplikasyonları azaltmada etkili olmuştur.

Giriş

Kritik hasta çocuklarda sıvı-elektrolit dengesinin yönetimi, multidisipliner bir yaklaşım gerektirir ve günümüzde de bilimin, klinik deneyimin ve uzman görüşlerinin rehberliğinde gelişmeye devam etmektedir. Hem temel hem de ileri tedavi yöntemleri, hastanın hemodinamik, renal ve metabolik durumuna göre şekillendirilmelidir.

Vücut Sıvı Hacminin Dinamikleri

Toplam vücut sıvısı (TVS), yaşa ve fizyolojik durumlara göre değişir. Prematüre bebeklerde TVS yüzdesi %83 iken üç aylık bebeklerde %70, erişkinlerde ise %55-60, 10 yaşında ise TVS %60, ESS: %20-25 arasındadır. Ekstrasellüler sıvı (ESS), intravasküler ve interstisyel bileşenlerden oluşur. Kritik hastalık sırasında ESS'deki dengesizlikler, hiponatremi, hipernatremi ve hipoalbuminemi gibi sorunlara yol açabilir. Etkin dolaşan kan volümü ise dokuların kanlanması sağlayan intravasküler volümdür, kritik hastalarda TVS dağılımı kadar etkin dolaşan kan volümünün ayarlanması da önemlidir.

Kritik hasta çocuklarda sıvı elektrolit tedavisinde hastanın aldığı ve çıkardığı (diürez) sıvı dengesine dikkat edilmelidir ve en önemli unsur da tedavinin zamanlamasının en doğru şekilde yapılmasıdır. Sıvı tedavisinin ana bileşenleri, idame, defisit ve replasman sıvısıdır.

İdame Sıvıları

Hastanın bazal metabolik gereksinimlerini karşılamak ve vücudun normal işlevlerini sürdürebilmesi için gereken sıvı miktarıdır. Bu, genellikle Holiday-Segar formülü ile hesaplanır. İdame sıvıda sodyum: 2-3 mEq/100 mL, potasyum: 1-2 mEq/100 mL, dekstroz: Hipoglisemi riski olanlarda %10 dekstroz uygulanması yeterlidir. İdame sıvı miktarı hastanın ihtiyacının arttığı (yanık, GIS kaybı) ve azaldığı (MV, uygunsuz ADH, hareketsiz yatan hasta) durumlara göre ayarlanmalıdır.

Defisit Sıvıları

Dehidratasyon veya akut sıvı kaybı nedeniyle eksilen sıvıları telafi etmek için kullanılır. Sıvı replasmanı genellikle kademeli olarak yapılır. Defisit miktarı dehidratasyon derecesine göre ayarlanır. Dehidratasyon

düzeyi \leq %5 ise sıvı replasmanı 24 saatte yapılmalıdır. Dehidratasyon düzeyi $>$ %5 ise sıvı replasmanı daha yavaş yapılmalı, %5 kayıp ilk 24 saatte, kalan kayıp miktarı ise ikinci 24 saatte olarak şekilde toplam 48 saatte yapılmalıdır.

Replasman Sıvıları

Trauma, cerrahi veya diğer akut durumlarda kaybedilen kan hacmini veya elektrolitleri yerine koymak için uygulanır. Bu sıvılar hastanın ihtiyaçlarına uygun olarak izotonik veya hipertonik solüyonlarla sağlanabilir.

Sıvı Tedavisinin Fazları

- 1. Resüsitasyon Fazı:** Hipotansiyon ve hipoperfüzyonu düzeltmek için izotonik kristaloidler veya kolloidler kullanılır. Bolus sıvı tedavileriyle uç organ perfüzyonunun sağlanması hedeflenir.
- 2. Titrasyon Fazı:** Sıvı tedavisinin hızı ve hacmi azaltılarak ödem riski minimize edilir, bu evrede bolus sıvılar yerine sürekli infüzyon tedavilerine geçilir.
- 3. İdame Fazı:** Holiday-Segar yöntemiyle hesaplanan hastanın fizyolojik sıvı ihtiyacının karşılanması amaçlanır
- 4. İyileşme Fazı:** Hastanın iyileşme süreci devam eder ve sıvı tedavisi ihtiyaçlara göre ayarlanıp sona erer. Hastanın fizyolojik dengesine kavuşmasına yardımcı olur.

Dengeli Kristaloid Kullanımı

Dengeli kristaloid solüyonlar, izotonik yapıları sayesinde sıvı ve elektrolit dengesini korur. Bu sıvılar, içinde sodyum, potasyum, klor, kalsiyum gibi elektrolitleri içerir ve genellikle laktat veya asetat gibi tamponlayıcı ajanlar barındırırlar. Hiperkloremik metabolik asidoz riskini azaltırlar ve sıvı yüklemesi komplikasyonlarının önlenmesinde önemli bir rol oynarlar. Kritik hasta çocuklarda izotonik dengeli kristaloidlerin kullanımı, elektrolit bozukluklarını azaltmakta ve klinik sonuçları iyileştirmektedir. Bu sıvıların dekstroz içermediği unutulmamalıdır. Bu nedenle idame sıvı olarak uzun süre kullanımları hipoglisemi riski yaratır.

Kritik Hasta Çocuklarda Elektrolit Bozuklukları

1. Hiponatremi: Serum sodyumunun 135 mEq/L altına düşmesi. Klinik tablosu özellikle uygunsuz ADH (SIADH) ve serebral tuz kaybı sendromunda gözlenir.

- Hafif: 130-134 mEq/L
- Şiddetli: $<$ 125 mEq/L

• Tedavi: Hipotonik sıvılardan kaçınılmalı; izotonik veya hipertonik salin kullanılabilir. Serum sodyum artışı hızı 0,5-1 mEq/L/saati geçmemelidir.

2. Hipernatremi: Serum sodyumunun 145 mEq/L'nin üzerine çıkması. Hipernatremi sıklıkla hücrel dehidrasyona yol açar.

- Düşük toplam vücut sodyumu: Kusma, ishal
- Normal Toplam Sodyum: Hiperventilasyon, ateş
- Tedavi: Hipernatremi, yavaş düzeltilir; hipotonik sıvılar kullanılabilir. Hızlı düzeltme beyin ödemeine yol açabilir.

3. Hipokalemi: Serum potasyumunun 3,5 mEq/L'nin altına düşmesi. Özellikle diüretik kullanımı ve gastrointestinal kayıplarla ilişkilidir.

- Klinik: Kas zayıflığı, aritmiler.
- Tedavi: Oral potasyum replasmanı; ciddi durumlarda intravenöz potasyum verilmesi gerekir.

4. Hiperkalemi: Serum potasyumunun 5,5 mEq/L'nin üzerine çıkması. EKG değişiklikleri ve ventriküler aritmilere yol açabilir.

- Tedavi: Kalsiyum laktat/glukonat, insülin ve glikoz kombinasyonu, sodyum bikarbonat.

Sıvı Yükü ve Komplikasyonları

Kritik hasta çocuklarda pozitif sıvı dengesi, akut böbrek hasarı, artmış mekanik ventilasyon süresi ve mortalite ile ilişkili bulunmuştur. Dengeli kristaloid solüsyonların tercih edilmesi, hiperkloremik metabolik asidoz riskini azaltır.

Sonuç

Kritik hasta çocuklarda sıvı ve elektrolit dengesinin etkin bir şekilde yönetilmesi, mortaliteyi azaltmada ve klinik iyileşme süresini kısaltmada kritik önem taşır. Multidisipliner yaklaşımla bireyselleştirilmiş tedavi stratejileri, daha iyi hasta sonuçlarını destekleyecektir.

Adölesanda Polikistik Over Sendromu

Polycystic Ovary Syndrome in Adolescence

Prof. Dr. Semra Çetinkaya

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Sağlık Uygulama ve Araştırma Merkezi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Ankara

Öz

Polikistik over sendromu (PKOS); temel olarak ovulatuvar disfonksiyon ve hiperandrojenizm ile karakterize bir sendromdur. Kadınlarda infertilitenin en yaygın nedenidir. Erişkin PCOS tanı kriterleri; ergenlik döneminin başlangıcındaki anovulatuvar sikluslar nedeniyle ergenlerde tanısız olmayabilir. Ergenlerde, persiste hiperandrojenizm ve persiste ovulatuvar disfonksiyon daha tanısız kabul edilmektedir. Klinik olarak; sebat eden adet düzensizliği, giderek belirginleşen hirsutizm, laboratuvar olarak hiperandrojenizm (diğer hiperandrojenizm nedenleri dışlandıktan sonra), polikistik over morfolojisi anlamlıdır. Tedavide sağlıklı yaşam tarzı, gerekli olgularda oral kontraseptifler kullanılmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Ergen, polikistik over morfolojisi, polikistik overs sendromu

Abstract

Polycystic ovary syndrome (PCOS) is a syndrome characterized primarily by ovulatory dysfunction and hyperandrogenism. It is the most common cause of infertility in women. Adult PCOS diagnostic criteria may not be diagnostic in adolescents due to anovulatory cycles at the beginning of puberty. In adolescents, persistent hyperandrogenism and persistent ovulatory dysfunction are considered more diagnostic. Clinically; persistent menstrual irregularity, increasingly apparent hirsutism, laboratory hyperandrogenism (after excluding other causes of hyperandrogenism), polycystic ovary morphology are significant. A healthy lifestyle is used in treatment, and oral contraceptives are used in necessary cases.

Keywords: Adolescent, polycystic ovary morphology, polycystic ovary syndrome

Giriş

Polikistik over sendromu (PKOS), kadınlarda infertilitenin en yaygın nedenidir. Üreme çağındaki kadınlarda en sık görülen endokrinopatidir (%5-7). Sıklıkla ergenlik döneminde belirginleşir ve temel olarak ovulatuvar disfonksiyon ve hiperandrojenizm ile karakterizedir. Klinik ve biyokimyasal olarak heterojen bir sendromdur (1). Klinik ve biyokimyasal heterojenitenin değişken klinik özellikler yelpazesi dört ana başlıkta değerlendirilmektedir: Bu başlıklar; Hiperandrojenizm belirtileri (hirsutizm, orta-şiddetli akne), adet düzensizliği (örneğin, oligo- veya amenore veya düzensiz kanama), polikistik overler (bir veya her iki overde), obezite ve insülin direncidir. Çoğu olgu bu özelliklerin hepsine sahip değildir, bu nedenle tanı koymak güç olabilir. PKOS;

metabolik sendrom, tip 2 diyabet, obstrüktif uyku apnesi, endometrial hiperplazi, kardiyovasküler hastalık, endometrial karsinom için artmış risk ile ilişkili olarak yaşam boyu etkilere sahiptir (2-5). PKOS; hirsutizm, tedaviye dirençli saç, adet düzensizliği veya obezite gibi başlıca şikayeti olan herhangi bir ergen kızda düşünülmelidir (1).

PKOS Etiyopatogenez

PKOS'un nedeni bilinmemektedir. Önemli kanıtlar; bunun hem kalıtsal, hem de kalıtsal olmayan, intrauterin ve ekstrauterin faktörlerin katkılarıyla karmaşık bir özellik olarak ortaya çıktığını göstermektedir (Çift vuruş hipotezi) (6). LGA ve SGA doğumun PKOS için risk faktörü olduğu gözlemlerine rağmen, PKOS'lu kadınların çoğu normal doğum ağırlığında doğmuştur. Premature adrenarşlı kızlarda PKOS gelişme sıklığının iki kat arttığı gösterilmiştir. PKOS'ta artmış over volümü, fonksiyonel over hipertrofisi vardır. Bunun nedeni anormal ovaryan steroidogenez ve follikulogenezdir ve bunlar da hiperandrojenizme ve anovulatuvar sikluslara neden olurlar. Hiperandrojenizm; sendromun ana özelliklerinden olan hirsutizm ve adet düzensizliğinden sorumlu olabileceği öngörülmektedir. Ortaya çıkan klinik özellikler; genetik yakınlığa ve genetik yakınlık zemininde etki eden çevresel faktörlerin miktarına göre her bireyde benzersiz özelliklerde görülür. PKOS bir hastalık değil, birden fazla olası etiyolojiyi yansıtan bir durum olduğundan bir sendromdur (1,6).

Ergenlerde PKOS Tanı Kriterleri

Yetişkinlerde PKOS tanı kriterleri; son 25 yılda, uluslararası kabul görmüş tanı kriterleri olarak netleşmiştir. Fenotip A; 1935'de ilk tanımlanan haliyle, klasik PKOS olarak tanımlanan; hiperandrojenizmin klinik ve/veya biyokimyasal kanıtı, oligo-anovülasyon kanıtı, polikistik overin ultrasonografik kanıtı özelliklerini içeren PKOS kriterlerini içermektedir. Fenotip B; 1992'de "National Institutes of Health (NIH)" Kriterleri olarak; hiperandrojenizmin klinik ve/veya biyokimyasal kanıtı, oligo-anovülasyon kanıtı özellikleri ile tanımlanmıştır. Fenotip C; 2006'da "Androgen Excess Society (AES)" Kriterleri olarak; hiperandrojenizmin klinik ve/veya biyokimyasal kanıtı, polikistik overin ultrasonografik kanıtı özellikleri ile tanımlanmıştır. Fenotip D; 2003'de, Rotterdam Konsensus Kriterleri olarak; oligo-anovülasyon kanıtı ve polikistik overin ultrasonografik kanıtı özellikleri ile tanımlanmıştır (7).

Yetişkinlerdeki PKOS tanı kriterleri, orta ve geç ergenlik dönemine uygulandığında bazı sorunlar ortaya çıkmıştır. Şöyle ki normal ergenlerde anovulatuvar sikluslar ve ilişkili adet düzensizliği siktir. Ergenlerde hirsutizm gelişim aşamasında ve akne yaygındır ve bu nedenle ergenlerdeki hirsutizm belirtileri yetişkinler gibi tam oturmamış olabilir. Ergenlerde testosteron konsantrasyonlarının ölçümü sorunludur, çünkü serum konsantrasyonları anovulatuvar döngüler sırasında yükselir, ergenlerde androjen seviyeleri için güvenilir normlar yetersizdir. Ayrıca normal ergenlerde bile erişkin standartlarına göre belirlenen polikistik over morfolojisi yaygın ve fizyolojik olabilir. Diğer yandan testosteron düzeyi farklı laboratuvarlarda, değişik immunoassay cihazlarla farklı ölçülebilmektedir (değişkenlik katsayısı %35'lerde). Bu da hiperandrojenizm için belli bir eşik değerini güvenilirliğini düşürmektedir. Bu nedenlerden dolayı, ergenlerde PKOS tanı kriterleri için, 2015-2018 yılları arasında yapılmış üç konferans sonrası belirlenen kriterler gündeme gelmiştir. Bu kriterler: Ovulasyon bozukluğunun kanıtı olarak anormal adet düzeni (yaşa veya jinekolojik yaşa göre anormal veya 1 ila 2 yıl boyunca devam eden semptomlar),

hiperandrojenizmin klinik ve/veya biyokimyasal kanıtı (orta ve şiddetli hirsutizm hiperandrojenizmin klinik kanıtıdır. Serum toplam veya serbest testosteronunun özel bir referans testi ile izlemde yükseldiğinin tespiti hiperandrojenizmin biyokimyasal kanıtıdır) olarak belirlenmiştir. Bu kriterleri taşıyan adetten sonraki ilk birkaç yılında olan ergenlere PKOS tanısı konulmayıp, "PKOS riski altında ergen" ön tanısı konulması ve bu ön tanı ile izlenerek, semptomatik tedavi verilmesi kabul görmüştür (8).

Ergenlerde PKOS'un Klinik, Laboratuvar ve Görüntüleme Özellikleri

PKOS'lu ergenlerde başlıca şikayet; hirsutizm, topikal tedaviye dirençli akne, adet düzensizlikleri, akantozis nigrikans ve/veya obezite olabilir. Olguların üçte biri adet anormallikleri belirginleşmeden önce; hirsutizm veya obeziteyle ilişkili akantozis nigrikans veya anormal derecede enflamatuvar akne nedeniyle tıbbi yardıma başvurmaktadırlar. Anormal bir adet düzeni ergenler için pek endişe verici olmayabilir. Obezite ve insülin direnci genellikle PKOS ile ilişkilendirilse de tanı için mutlak değildir, olguların yaklaşık yarısı da obez değildir (9).

PKOS'ta hiperandrojenizmin cilt belirtileri; Ferriman-Gallwey hirsutizm derecesini puanlama sistemine göre skorun >8 olması, aşırı akne vulgaris olması (PKOS'lu ergenlerin %60'ında akne eşlik etmekte, PKOS'lu ergenlerde akne sıklığı 2,8 kat artmış), alopesi (özellikle fronto-temporo-okspital kafa derisini etkileyen erkek tipi), sebore, hiperhidrozis ve hidradenitis suppurativa olarak ifade edilebilir. Aşırı virilizasyon, hirsutizmin hızlı ilerleme göstermesi, kas kütlesi artışı (maskülenizasyon), ses kalınlaşması, kliteromegali varlığında; hiperandrojenizmin başka bir nedeni olabileceği konusunda endişelenilmelidir (10).

PKOS'ta oligo- veya amenore veya düzensiz kanama görülebilir. Bu klinik bulgular anovulasyon ile birliktelik gösterebilir. Genellikle ergenler, aileler ve klinisyenler; adet döngüsü varyasyonunun normal aralığından emin olmayabilirler. Normal ergen adet döngüsü, üreme çağındaki yetişkinlerden yalnızca biraz farklıdır. On dokuz günden kısa veya 90 günden uzun döngüler herhangi bir aşamada anormaldir. Adet döngülerinin %75'i menarş sonrası ilk yılda (jinekolojik birinci yılda) 21-45 günde bir iken, jinekolojik dördüncü yılda %95 21-38 günde bir gerçekleşmektedir. Ergenlerde; yetişkin kriterlerine göre anovulatuvar adet döngüleri, ovaryan disfonksiyon, yetersiz luteal fonksiyon, olgunlaşmamış foliküler fonksiyonun hormonal kanıtları vardır. Amenore (primer/sekonder), oligomenore (0-<1 yıl: <6/yıl adet, adet dönemleri arası >60 gün, 1-<3. yıl: <8/yıl adet, >4/yıl adet görmeme, adet dönemleri arası >45 gün, >3 yıl-perimenapoz: <9/yıl, >3/yıl adet görmeme, adet dönemleri arası >38 gün-yetişkin kriteri), anormal uterin kanama (aşırı sık, uzun süreli veya ağır uterin kanama); hiperandrojenizm ve ovulatuvar disfonksiyon kanıtları olabilir. Endokrin bir bozukluğa dair klinik kanıt bulunmaması durumunda, bir yıl süren bir adet anormallığının devam etme olasılığı yaklaşık %50'dir. Bu tür devam eden olguların ise yaklaşık yarısında PKOS görülmektedir. PKOS düşündürülen komorbiditeleri (örneğin, hirsutizm gelişimi, topikal tedaviye dirençli orta derecede enflamatuvar akne ve akantozis nigrikans) varsa tanı testlerinin daha erken başlatılması önerilir. Değerlendirmeler sırasında; androjen baskılayıcı tedavilerin tanıyı geciktirebileceği, tanı gecikmesinin de ileride endometrial hiperplazi ve karsinom geliştirme riskini artırabileceği akılda tutulmalıdır (11).

PKOS'ta bir veya iki overde polikistik over morfolojisi (PKOM) bulunur. Artmış over hacmi, overin sferosite indeksinde artış ultrasonografik olarak saptanır. Ergenlerin %25-50'si PKOM için Rotterdam yetişkin kriterlerini karşılamaktadır. PKOM, PKOS tanısını destekler, ancak ergenlerde PKOS tanı kriterlerine dahil edilmez. Ergenlerde overler fizyolojik olarak normalden büyüktür ve yüksek çözünürlüklü vajinal görüntüleme teknikleri ile 24'e kadar küçük antral folikül sayımları normaldir. PKOM yetişkin kriterlerine göre normal over gelişiminin geçici bir evresidir. PKOM'da; over hacminin artması [>12 mL (üst sınır 14 mL)], over sferosite indeksinin artması, periferik dizilimli 8-10 mm'lik foliküller (küçük antral folikül sayımları için üst normal sınırın over başına 17 ila 25) görülür. Ergenlerde fizyolojik PKOM görünümü olabildiği için, PKOS tanısı sürecinde ultrasonografinin rutinde yeri yoktur. Ancak ergenlerde PKOS ön tanısında ultrasonografinin birincil amacı; nadir görülen, ancak ciddi olan over tümörünü ve virilize edici bir adrenokortikal tümörü taramaktır (12).

PKOS'ta obezite, insülin direnci, akantozis de görülebilir. PKOS'ta obezite veya diyabet için risk faktörleri olan ergenlerde; tarama olarak açlık plazma glikozu veya hemoglobin A1c ölçümü ve gerekli olgularda oral glikoz tolerans testi (OGTT) yapılması ve belli aralıklarla tekrarlanması önerilmektedir. PKOS'lu olguların %50'sinde obezite, %80'inde aşırı kilo ve obezite tanımlanmıştır. PKOS, kadınlarda obezite ile birliktelik gösteren en sık endokrin sorun olarak bildirilmiştir. PKOS'ta santral obezite, generalizeden daha yüksek bir risk faktörüdür. Obezite PKOS ile ilişkili üreme ve metabolik anormalliklerin çoğunu şiddetlendirmektedir. PKOS'ta olguların yaklaşık yarısında bozulmuş glukoz toleransı, yaklaşık üçte birinde izlemde diyabete ilerleme oranı bulunmaktadır. İnsülin direncinin ovaryan steroidogenez üzerinden hiperandrojenizme neden olduğu ve PKOS patogenezinde rol oynadığı yönünde kanıtlar bulunsa da hiperandrojenizmin insülin direncine neden olduğu yönünde kanıtlar da bulunmaktadır. PKOS'lu ergenlerin yaklaşık %25'inde metabolik sendrom olduğu bildirilmiştir. Metabolik sendromda; dislipidemi, hipertansiyon, insülin direnci/tip 2 diyabet, akantozis nigrikans, alkolik olmayan yağlı karaciğer hastalığı, hipertansiyon, uyku bozukluğu (polisomonografik çalışmalarda PKOS ile değil, metabolik sendrom ile ilişkili bulunmuştur) da klinik tabloya eklenmiş olabilir. (13,14).

PKOS'ta psikolojik sorunlar da görülebilmektedir. Özellikle depresyon, anksiyete, yeme bozukluğu, otizm spektrum bozuklukları, dikkat eksikliği hiperaktivite bozukluğu, cinsiyet disforisi açısından da değerlendirme yapılması önerilmektedir (15,16).

PKOS'ta ayırıcı tanıda; virilizan konjenital adrenal hiperplazi (KAH), klasik olmayan (geç başlangıçlı) KAH, glukokortikoid direnci, kortizon redüktaz eksikliği, aşık DHEA sülfotransferaz eksikliği (PAPSS2 eksikliği), Cushing sendromu, virilizan tümörler, aromataz eksikliği, ovaryan 17-ketosteroid redüktaz eksikliği, prolaktin fazlalığı (>25 ng/mL serum prolaktin değeri), insülin direnci bozuklukları (Donohue sendromu veya leprechaunizm gibi insülin reseptörü mutasyonları veya lipodistrofiler gibi), psödo-cushing sendromu ve psödo-akromegalik gigantizm, akromegali, hipotiroidizm, ilaç kullanımı (valproik asit gibi), ovotestiküler gelişimsel bozukluklar, portosistemik şant, idiyopatik nedenler bulunmaktadır (17,18).

Klinik özelliklere ve fizik inceleme bulgularına göre yapılacak değerlendirme değişebilmekle birlikte, biyokimyasal testlerden serum total ve serbest testosteron düzeyleri, hCG, kronik hastalık taraması, FSH, LH, PRL, TSH, kortizol, 17 hidrokspirogesteron, DHEAS

bazal değerlendirilmede önerilmektedir. Gerekli olgularda standart doz ACTH uyarı testi, surrenal görüntüleme, genetik çalışma gibi ileri değerlendirmelere ihtiyaç olabilir. PKOS geçici tanısı konulan (yani, PKOS riski taşıyan) ergenlerde; ergenlerin jinekolojik olarak olgunlaştıklarında (örneğin, liseden mezun olduklarında) yeniden değerlendirilmeleri önerilmektedir. Semptomatik tedavi olarak oral kontraseptif başlanmış ise, hiperandrojenizmin devam edip etmediğini belirlemek için yaklaşık üç ay boyunca kombine oral kontraseptifin kesilmesi, sonra tüm tetkiklerin tekrarlanması önerilmektedir. Bu süreçte cinsel aktif ergenlerde ovulasyon geri dönebileceğinden iyi bir danışmanlık verilmesi önemlidir (1,12).

Ergenlerde PKOS Tedavisi

Özellikle aşırı kilolu ve obez ergenlerde sağlıklı yaşam tarzı, östrojen (etinilestradiol) ve progesterin içeren kombine oral kontraseptifler (KOK) (özellikle adet düzensizlikleri ve hiperandrojenizm açısından etkili), hirsutizm için kozmetik yöntemler, hirsutizm KOK ile kontrol edilemezse, tedaviye antiandrojen tedavi eklenmesi, metabolik sendroma bağlı bozulmuş glukoz toleransı gibi ek metabolik sorunlar var ve sağlıklı yaşam tarzı ve kilo verme ile adetler düzene girmiyor, KOK kullanımına engel durum varsa; metformin tedavi seçenekleri arasındadır. Genel olarak, ergen KOK yan etkileri açısından risk altında değilse, en az 30 µg etinil östradiol içeren KOK tercih edilmelidir. Hiperandrojenizm KOK tedavisi ile 18-21 gün içinde normale döner. Androjen seviyeleri düşmezse, yeniden araştırma yapılması önerilir. Genel olarak KOK tedavisi başlanmış ise, tedaviye 1-2 yıl devam edilir, sonra tedavi üç ay tedavi kesilir ve tekrar değerlendirme yapılır. KOK tedavisi için bir başka alternatif de jinekolojik olgunlaşma tamamlanana kadar, yani beş yıl hiç kesilmeden devam edilmesi yönündedir (1,12).

Sonuç

Ergenlerde PKOS tanısı ergenlik dönemine özgü fizyolojik durumlar nedeniyle erişkinlerden farklıdır. Tanıda klinik laboratuvarından daha ön plandadır. Sebati eden hiperandrojenizm ve adet düzensizlikleri önemlidir. PKOS riskli ergen tanımlaması daha uygundur. Uzun izlem, tekrarlı değerlendirmeler gereklidir. Sağlıklı yaşam tarzı önemlidir.

Kaynaklar

1. Azziz R, Woods KS, Reyna R, et al. The prevalence and features of the polycystic ovary syndrome in an unselected population. *J Clin Endocrinol Metab.* 2004;89:2745-2749.

2. Barry JA, Azizia MM, Hardiman PJ. Risk of endometrial, ovarian and breast cancer in women with polycystic ovary syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Hum Reprod Update.* 2014;20:748-758.

3. Twig G, Yaniv G, Levine H, et al. Body-mass index in 2.3 million adolescents and cardiovascular death in adulthood. *N Engl J Med.* 2016;374:2430-2440.

4. Carmina E, Lobo RA. Is There Really increased cardiovascular morbidity in women with polycystic ovary syndrome? *J Womens Health (Larchmt).* 2018;27:1385-1388.

5. Nandalike K, Strauss T, Agarwal C, et al. Screening for sleep-disordered breathing and excessive daytime sleepiness in adolescent girls with polycystic ovarian syndrome. *J Pediatr.* 2011;159:591-596.

6. Rosenfield RL, Ehrmann DA. The pathogenesis of polycystic ovary syndrome (PCOS): the hypothesis of pcas as functional ovarian hyperandrogenism revisited. *Endocr Rev.* 2016;37:467-520.

7. Lizneva D, Suturina L, Walker W, et al. Criteria, prevalence, and phenotypes of polycystic ovary syndrome. *Fertil Steril.* 2016;106:6-15.

8. Witchel SF, Oberfield S, Rosenfield RL, et al. The diagnosis of polycystic ovary syndrome during adolescence. *Horm Res Paediatr.* 2015;83:376-389.

9. Rosenfield RL. Perspectives on the international recommendations for the diagnosis and treatment of polycystic ovary syndrome in adolescence. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2020 Oct;33(5):445-447.

10. Rosenfield RL, Ehrmann DA, Littlejohn EE. Adolescent polycystic ovary syndrome due to functional ovarian hyperandrogenism persists into adulthood. *J Clin Endocrinol Metab.* 2015;100:1537-1543.

11. ACOG Committee Opinion No. 651: Menstruation in girls and adolescents: using the menstrual cycle as a vital sign. *Obstet Gynecol.* 2015;126:e143-e146.

12. Ehrmann DA. Polycystic ovary syndrome. *N Engl J Med.* 2005;352:1223-1236.

13. Ybarra M, Franco RR, Cominato L, et al D. Polycystic ovary syndrome among obese adolescents. *Gynecol Endocrinol.* 2018;34:45-48.

14. Simon S, Rahat H, Carreau AM, et al. Poor sleep Is related to metabolic syndrome severity in adolescents with PCOS and obesity. *J Clin Endocrinol Metab.* 2020;105:e1827-1834.

15. Çoban ÖG, Tulacı ÖD, Adanır AS, et al. Psychiatric disorders, self-esteem, and quality of life in adolescents with polycystic ovary syndrome. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2019;32:600-604.

16. Mueller A, Gooren LJ, Naton-Schötz S, et al. Prevalence of polycystic ovary syndrome and hyperandrogenemia in female-to-male transsexuals. *J Clin Endocrinol Metab.* 2008;93:1408-1411.

17. Azziz R, Sanchez LA, Knochenhauer ES, et al. Androgen excess in women: experience with over 1000 consecutive patients. *J Clin Endocrinol Metab.* 2004;89:453-462.

18. Carmina E, Rosato F, Jannì A, et al. Extensive clinical experience: relative prevalence of different androgen excess disorders in 950 women referred because of clinical hyperandrogenism. *J Clin Endocrinol Metab.* 2006;91:2-6.

Çocuk Acilde Radyoloji

Radiology in Pediatric Emergency

Dr. Öğr. Üyesi Seda Kaynak Şahap¹, Göksel Vatansever²

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Çocuk Radyoloji Bilim Dalı, Ankara

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

Öz

Çocuk acil serviste hasta ve yaralı çocukların tanı ve tedavi sürecinde alınacak ayrıntılı bir öykü ve yapılacak kapsamlı bir fizik muayeneden sonra planlanacak seçici radyolojik görüntüleme yöntemleri hastanın tanı sürecinde oldukça önemlidir. Radyolojik görüntüleme yöntemleri istenirken faydaları ve potansiyel etkileri dikkate alınmalıdır. Bu makalede çocuk acil servis başvurularının üç önemli nedeni olan istismara bağlı kafa travması, pnömoni ve sağ alt kadran ağrısıyla ortaya çıkan akut karın ağrısı tablolarına yer verilecektir.

Anahtar Kelimeler: Çocuk acil, çocuk radyoloji, istismara bağlı kafa travması, pnömoni, sağ alt kadran ağrısı

Asbtract

In the pediatric emergency department, selective radiological imaging methods, planned after a detailed history and a comprehensive physical examination, are essential in diagnosis and treatment of ill and injured children. Their benefits and potential effects should be considered when requesting radiological imaging methods. This article will cover the three major causes of pediatric emergency department visits: abusive head trauma, pneumonia, and acute right lower quadrant pain.

Keywords: Pediatric emergency, pediatric radiology, abusive head trauma, pneumonia, right lower quadrant pain

Giriş

Çocuk acil serviste, radyolojik görüntüleme yöntemleri olan ultrasonografi (USG), bilgisayarlı tomografi (BT) ve manyetik rezonans (MR) çocuk hastaların tanı ve tedavi sürecinin önemli bir parçasıdır. Çocukların vücut yapısının küçüklüğü, deri altı yağ dokusunun azlığı, gelişmekte olan organlarının radyasyona olan duyarlılığı gibi nedenlerden dolayı görüntüleme yöntemlerinin tanı ve tedavi süreçlerinde planlaması bazı özellikler göstermektedir (1). Bu yazıda çocuk acil servise yaygın başvuru tanıları olan istismara bağlı kafa travması, alt solunum yolu enfeksiyonu ve sağ alt kadran ağrısı ile gelen akut batın tablosuna yaklaşımda radyolojik görüntüleme yöntemlerinin planlanmasındaki yaklaşımlardan bahsedilecektir.

İstismara Bağlı Kafa Travmasında Radyolojik Yaklaşım

Kafa travması çocuk acil servis başvurusunun önemli nedenlerinden biridir. Kazara meydana gelebileceği gibi istismar sonucu da gelişebilmektedir. Sıklıkla bebeğin göğüs veya ekstremitelerinden şiddetli bir şekilde sarsılması sonucu gelişmekle birlikte, başın künt bir darbeye maruz kalması veya sarsılma ve künt darbenin kombinasyonları sonucu da gelişmektedir. İstismara bağlı kafa travması "kasıtlı kafa travması", "sarsılmış bebek sendromu" olarak da adlandırılır. Çocukluk

çağında istismar sonucu gelişen mortalitenin önemli bir nedenidir. Çocukların yaklaşık %25'i hayatını kaybeder. Hayatta kalanların %80'inde nörolojik hasar nedeniyle fiziksel, nörolojik ve davranışsal bozukluklar gelişir. İstismara bağlı kafa travması ilk başvuruda fark edilmezse çocuğun ikinci kez bu istismara maruz kalma olasılığı yüksektir. Tanıda öykü ve klinik değerlendirmenin yanında radyolojik değerlendirme de oldukça önemlidir. Kırıklar en sık görülen radyolojik bulgulardır. Multipl posterior kosta kırıkları, metafizyel köşe kırıkları, farklı evrelerde çoklu kırıklar spesifiklerdir. Dolayısıyla kemik survey ile iskelet sistemi değerlendirilmesi önemlidir. Hem "American College of Radiology" ve "Society for Pediatric Radiology" (ACR-SPR) hem de "Royal College of Radiologists" ve "Royal College of Paediatrics and Child Health" (RCR-RCPC) klavuzlarına göre okült kırıkları ortaya koymak ve alta yatabilecek iskelet displazileri ve metabolik hastalıkları ekarte edebilmek için tüm iskelet sistemini içeren kemik survey grafileri elde edilmelidir (Tablo 1) (2,3).

Nörogörüntüleme bulguları arasında, sarsılma ile köprü venlerinde yırtılma sonucu ortaya çıkan subdural hematoma en sık saptanır. Ayrıca diğer intrakraniyal kanamalar, difüz aksonal hasar ve hipoksik-iskemik etkilenim de diğer bulgular arasındadır. Sarsılmış bebek sendromunda nöroradyolojik yaklaşım hastanın başvuru anındaki kliniğine göre değişir. Eğer akut prezentasyonda başvurmuş ise genellikle beyin BT ilk tercih edilen görüntüleme yöntemidir. Hastanın muayenede nörolojik defisiti yok ve beyin BT bulguları da normal ise ileri incelemeye gerek yoktur. Ancak muayenede nörolojik defisit var ve/veya beyin BT'de patolojik bulgu var ise 2-5. günler arasında beyin MR görüntüleme yapılmalıdır. Beyin MR bulguları normal ise ileri inceleme gerekli değildir, ancak MR'da patolojik bulgu var ve/veya nörolojik defisit var ise beyin MR 3-6. ay sonra tekrar edilmelidir. Hasta akut olmayan bir prezentasyonda başvurmuş ve klinik durumu stabil ise ilk görüntülemeye BT veya MR tercih edilebilir (3).

Fiziksel istismara uğrayan çocukla aynı yaşam ortamını paylaşan bir başka çocuk varsa bu çocuğun da istismar açısından risk altında olabileceği unutulmamalıdır. Bu çocuklar da istismar açısından değerlendirilmelidir. Yaklaşımda ilk adım öykü ve ayrıntılı bir fizik muayene olmalıdır. Öykü ve fizik muayene bulgularının istismara işaret etmesi halinde istismara uğrayan çocuklar ile benzer yaklaşım uygulanmalıdır. Ancak klinik bulgu olmadığında radyolojik değerlendirme düşünülmelidir. Yaş değerlendirmede önemli bir parametredir. Rehberin önerileri yaşa göre farklılık göstermektedir. Nörolojik muayene bulgularının saptanmasında güçlükler olabileceğinden istismar tanısı almış tüm çocuklar ile aynı yaşam alanını paylaşan tüm 1 yaşından küçük çocuklara beyin MR görüntülemesi yapılmalıdır. Beyin MR görüntülemesinde istismar bulgularından herhangi birine rastlanması halinde spinal görüntüleme eklenmelidir. Bu hastalarda kemik survey incelemesi de önemlidir. Eğer çocuk 2-5 yaş arasında ise nörolojik muayene bulgularında yanılma azalacağından bu çocuklarda kemik survey yapılması yeterlidir. Her iki yaş gurubunda eğer kemik survey değerlendirmesinde istismar lehine kuşku var ise veya patolojik ise 11-14. günlerde kontrol kemik grafileri ile değerlendirilmelidir. Beş yaşından büyük çocuklarda öykü ve fizik muayene bulguları tanı için yeterlidir. İstismar bulgusu veya şüphesi yok ise radyolojik görüntüleme gerekli değildir (4).

Pnömoniye Radyolojik Yaklaşım

Toplum kökenli pnömoni 5 yaş altındaki çocuklarda önemli bir mortalite ve morbidite nedeni olmaya devam etmektedir. Pnömoni

tanısı alan çocukların çoğu sorunsuz bir şekilde iyileşse de yaklaşık %3'ünde lokal veya sistemik komplikasyonlar gelişebilir (5). Bu tablo komplike pnömoni olarak adlandırılır. Lokalize komplikasyonlar arasında efüzyon, ampiyem, abse veya nekrotizan pnömoni yer alır. Sistemik komplikasyonlar arasında ise sepsis, septik şok, multiorgan yetmezliği, dissemine intravasküler koagülasyon ve ölüm sayılabilir. İmmün yetmezlikler, malnütriyon, kronik akciğer hastalığı, yabancı cisim aspirasyonları ve konjenital malformasyonlar risk faktörü olarak düşünülmektedir (6). Tanıda radyolojik görüntüleme önemli bir yer tutar. Radyolojik yaklaşım enfeksiyonun kaynağına, hastanın immün durumuna ve gelişen komplikasyonlara göre farklılık göstermektedir.

Toplum kökenli pnömonilerde tedavi yanıtı alınamamış veya hastane yatışı gerektirmişse ya da hastada hastane kaynaklı pnömoni düşünülüyorsa akciğer grafisi tercih edilen ilk radyolojik görüntüleme yöntemi olmalıdır. Akciğer grafisi tanı ve takip aşamasında her ne kadar günlük pratikte oldukça sık kullanılsa da pnömoni olgularında bazı kısıtlılıklara sahiptir. Klinik pnömoni tanısına rağmen akciğer grafisi tamamen normal olabilir. Bakteriyel pnömoni ve viral pnömoni ayrımı yapmak akciğer grafisi ile zordur. Yapılan birçok çalışmada radyoloji raporlarında farklılıklar mevcuttur ve gözlemciler arası uyum düşüktür. Dolayısıyla tedavi planını belirlemede de yardımcı değildir. Komplike olgularda erken evrede bulgular silik olabilir. Bir başka ifade ile komplikasyonları tanımda duyarlılığı düşüktür. Ayrıca parapnömonik efüzyon-ampiyem ayrımında da sınırlılıkları vardır (7).

Akciğer grafisinde parapnömonik efüzyon saptandığında toraks USG ile efüzyon varlığı ve sıvının niteliği değerlendirilmelidir. Ayrıca USG plevral efüzyon örnekleme için rehberlik edip, tedavi planını yönlendirmede oldukça önemli bir role sahiptir (8).

Komplike pnömoni olgularında kontrastlı toraks BT tercih edilmesi gereken radyolojik diğer modalitedir. Aynı lob veya segmenti ilgilendiren rekürren pnömoni olgularında altta yatan neden konjenital havayolu malformasyonları, sekestrasyon veya tümör gibi etkenler olabilir ve bu durumda kontrastlı toraks BT veya torakal aorta BT anjiyografi uygun olan radyolojik tetkiklerdir. Postenfeksiyöz bronşiektazi, mukosiliyer defekt, bronkopulmoner displazi gibi patolojilerde de farklı loblarda rekürren pnömoni atakları görülebilir ve kontrastsız toraks BT uygun tetkik olacaktır (8).

Sağ Alt Kadran Ağrısı ile Prezente Olan Akut Karın Tablosuna Radyolojik Yaklaşım

Akut karın ağrısı çocukluk yaş grubunda çocuk acil servis başvurularının en sık nedenlerinden biridir. Gastroenterit, kabızlık veya viral enfeksiyonlar gibi kendini sınırlayan nedenlerin sonucu gelişebileceği gibi akut apandisit, intususepsiyon ve volvulus gibi cerrahi nedenler sonucu da gelişebilir (9). Hastaların büyük bir kısmı akut sağ alt kadran ağrısı ile başvurmaktadır. Altta yatan birçok nedenden dolayı tanısız zorlukları bulunmaktadır (Şekil 1).

Akut sağ alt kadran ağrısı ile başvuran çocuğun değerlendirilmesinde en önemli bileşen öykü alma ve fizik muayenedir. Alınan ayrıntılı öykü ve yapılan detaylı fizik muayene sonucu planlanacak laboratuvar ve

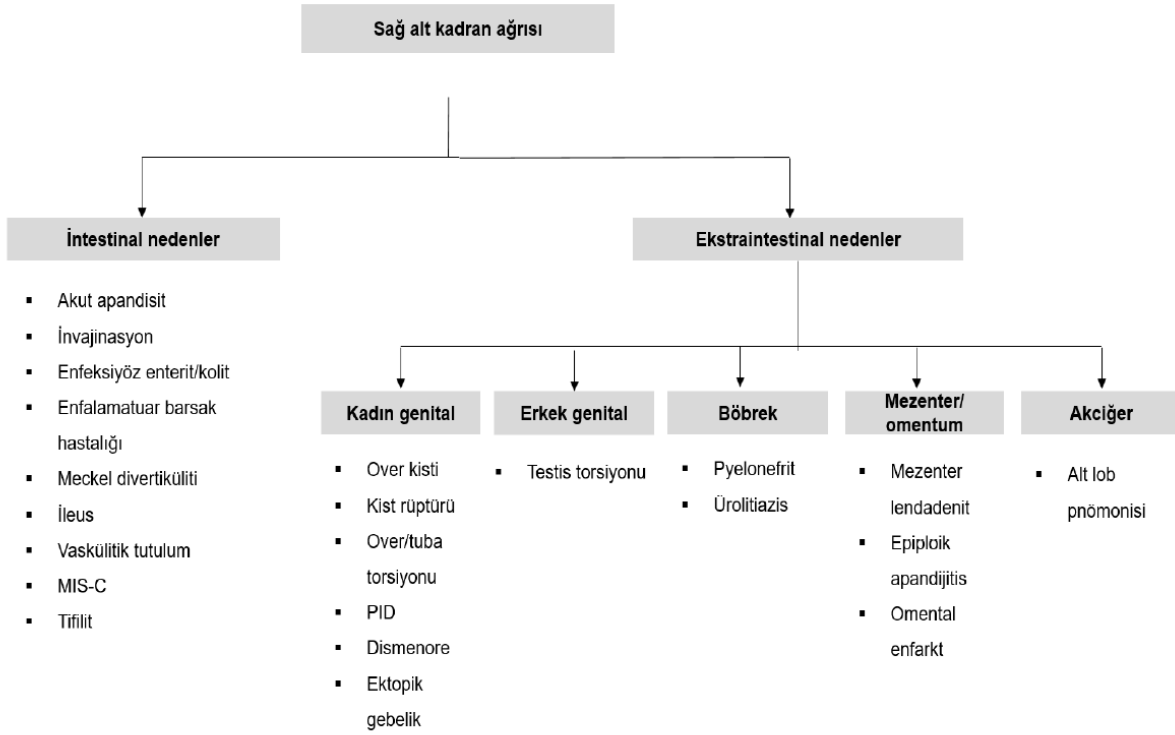
radyolojik tetkikleri tanısız süreçte önemlidir. Radyolojik tetkiklerde ilk tercih edilmesi gereken yöntem USG'dir. Ultrasonografi radyasyon içermemesi, nadiren sedasyon gerektirmesi, tekrar edilebilir ve ucuz olması gibi avantajlara sahiptir. Ancak uygulayıcı bağımlı bir tetkiktir ve özellikle ajite ve obez çocuklarda duyarlılığı düşüktür.

Bilgisayarlı tomografi, USG ile aydınlatılmayan olgularda tercih edilebilecek diğer radyolojik modalitedir. Çekim süresinin kısa olması, mükemmel anatomik detay sağlaması ve birçok merkezde kolay ulaşılabilişi gibi avantajlara sahiptir. Ancak radyasyon maruziyeti, intravenöz kontrast madde kullanım gerekliliği ve bazı durumlarda sedasyon ihtiyacı gibi dezavantajları da vardır.

Çocuklarda radyasyon maruziyetini azaltmak adına son yıllarda akut karın ağrısı ile başvuran hastalarda tanısız süreçte MR kullanımı giderek artmaktadır. Daha uzun çekim süreleri ve sedasyon gerekliliği önemli dezavantajları olsa da hızlı MR protokolleri ile klinik kullanımda artık daha sık yer bulmaktadır. Özellikle adolesan kız çocuklarında jinekolojik nedenler ön planda düşünüldüğünde, MR, BT yerine tercih edilmesi gereken radyolojik modalitedir. Karın ağrısı ile gelen bir hastada ilk tercih USG, USG ile tanısız sonuç alınmaz ise BT veya MR seçimi önerilmektedir. Ancak özellikle kız çocuklarında jinekolojik patolojilerde zamanı doğru kullanmak adına ilk tetkik olarak MR kullanımını vurgulayan yayınlar da mevcuttur (10).

Kaynaklar

1. Marin JR, Lyons TW, Claudius I, et al. Optimizing advanced imaging of the pediatric patient in the emergency department: policy statement. *Pediatrics*. 2024;154:e2024066854.
2. Nguyen A, Hart R. Imaging of non-accidental injury; what is clinical best practice? *J Med Radiat Sci*. 2018;65:123-130.
3. The radiological investigation of suspected physical abuse in children, revised first edition. Revised 1st ed. London: The Royal of College of Radiologists; 2018.
4. Mankad K, Sidpra J, Mirsky DM, et al. International consensus statement on the radiological screening of contact children in the context of suspected child physical abuse. *JAMA Pediatr*. 2023;177:526-533.
5. Legg J, Rampton C. British Thoracic Society paediatric pneumonia audit. National audit period: 1 November 2016-31 January 2017. 2018.
6. de Benedictis FM, Kerem E, Chang AB, et al. Complicated pneumonia in children. *Lancet*. 2020;396:786-798.
7. Andronikou S, Lambert E, Halton J, et al. Guidelines for the use of chest radiographs in community-acquired pneumonia in children and adolescents. *Pediatr Radiol*. 2017;47:1405-1411.
8. Expert Panel on Pediatric Imaging; Chan SS, Kotecha MK, Rigsby CK, et al. ACR appropriateness Criteria® pneumonia in the immunocompetent Child. *J Am Coll Radiol*. 2020;17:S215-S225.
9. Kim JS. Acute abdominal pain in children. *Pediatr Gastroenterol Hepatol Nutr*. 2013;16:219-224.
10. Desoky SM, George M, Epelman M, et al. Imaging of right lower quadrant pain in children and adolescents: AJR expert panel narrative review. *AJR Am J Roentgenol*. 2023;220:767-779.



Şekil 1: Sağ alt kadrın ağrısında etiyojji

Mekanik Ventilasyon

Doç. Dr. Merve Havan

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

Genel Bakış

Tarihçe ve Tanım

İnvaziv mekanik ventilasyon (IMV), ilk defa polio salgını sonrası 1928 yılında negatif basınçlı ventilasyon yapan demir akciğerin kullanılmasıyla tıp tarihine girmiştir. 1950'li yıllardan itibaren endogtrakeal tüp yoluyla pozitif basınçlı ventilasyon yapan cihazların solunum fonksiyonlarını mekanik olarak desteklemesi yaygınlaşmıştır. Günümüzde en çok IMV yöntemi olarak pozitif basınçlı ventilasyon kullanılmaktadır.

Endikasyonlar

IMV, solunum yetmezliği ve diğer kritik durumlarda uygulanır. Başlıca endikasyonları: apne ya da spontan solunum yokluğu, hipoksemik ve hiperkapneik solunum yetmezliği, ateletazilerin önlenmesi ve açılması, sedasyon veya nöromusküler blokaj gereksinimi, septik şok ve sistemik oksijen tüketiminin azaltılması, bilinç kaybı (GKS \leq 8), transport sırasında havayolu güvenliği sağlamaktır.

IMV hedefleri; yeterli oksijenizasyon ve ventilasyon sağlamak, solunum iş yükünü ve akciğer hasarını azaltmak, akciğer hacimlerini ve kompliansını artırmaktır.

Modlar:

1. Basınç kontrollü ventilasyon (PCV): Belirli bir basınç seviyesinde ventilasyon sağlar. Tidal volüm hastanın akciğer kompliansına göre değişebilir. Barotravma riskini azaltır ve çocuk yoğun bakımlarda sıklıkla tercih edilir.
2. Hacim kontrollü ventilasyon (VCV): Sabit bir tidal volüm sağlar ancak PIP seviyeleri yükselebilir, bu da barotravma riskini artırabilir. Primer akciğer patolojisi olmayan hastalarda tercih edilebilir.
3. Senkronize aralıklı zorunlu ventilasyon (SIMV): Spontan solunumu desteklerken belirli aralıklarla zorunlu solunum sağlar. Günümüzde kritik hasta çocuklarda en sık kullanılan modlardan biridir.
4. Basınç düzenlemeli hacim kontrollü ventilasyon (PRVC): Hem basınç hem de hacmi optimize ederek düşük barotravma riski ile hedeflenen tidal volümü sağlar. Hasta-ventilatör uyumunu artırır. Son zamanlarda pediatric hastalarda kullanımı sıklıkla artmıştır, bazı yayınlarda ekstübasyondan ayrılma planlanan hastalarda kullanılması önerilmektedir.
5. Spontan ventilasyon (PSV): Hasta tarafından başlatılan solunumu destekler. Endotrakeal tüp ve ventilatör direncini azaltır, solunum iş yükünü hafifletir.

Yukarıda sayılan modların hepsi konvansiyonel mekanik ventilasyon olarak geçer. Çocuk yoğun bakımlarda kullanılan bir diğer ventilasyon tekniği de Yüksek Frekanslı Osilatuar Ventilasyon (HFOV)'dir.

HFOV'de amaç düşük tidal volüm ve yüksek frekans kullanarak pediatrik akut pulmoner resipratuar distress sendromunda (PARDS) tercih edilir. Ventilatör ilişkili akciğer hasarını azaltmada etkilidir. Çocukların yaşına göre frekans ayarlanır, ortalama havayolu basıncı konvansiyonel MV'de ayarlandıktan daha yüksek verilerek oksijenizasyonun düzeltilmesi hedeflenir.

IMV'de Temel Kavramlar

- Tidal volüm (TV): Her solukta alınan hava miktarı; 6-8 mL/kg önerilir.
- PEEP: Alveollerin açık kalmasını sağlayan basınç; oksijenizasyonu iyileştirir. Akciğer dokusunda inflamasyon başlar ve SIRS katkıda bulunabilir.
- Basınçlar: Plevral, transpulmoner, ve transtorasik basınçların akciğer mekanikleri üzerindeki etkisi önemlidir.

IMV Komplikasyonları

- Ventilatör ilişkili Akciğer Hasarı (VALI): Barotravma, volütravma, ateletotravmadır.
- Biyotravma: Ventilasyon sırasında akciğerlerde meydana gelen inflamatuvar yanıtı ifade eder. Oksijen toksisitesi yani hiperoksiye bağlı oksidatif hasar da bu gruptadır.
- Ventilatör ilişkili pnömoni: Uzun süreli mekanik ventilasyonda sık görülür.
- Hemodinamik etkiler: Kardiyovasküler sistem üzerine olumsuz etkiler.

Weaning süreci ve ekstübasyon: Ventilatörden ayrılma süreci, akut fazda mekanik ventilasyonun başlatılmasıyla başlar, plato fazında destek sürdürülür ve ardından "weaning" aşamasında solunum desteği kademeli olarak azaltılır. Ekstübasyona hazırlık için gerçekleştirilen spontan solunum denemeleri (SBT), hastanın solunumu bağımsız sürdürebileceğini göstermeye yöneliktir. Ancak ekstübasyon sonrası tekrar entübasyon gerektiren durumlar "ekstübasyon başarısızlığı" olarak tanımlanır.

Ekstübasyon başarısızlığı, ventilasyon süresini ve yoğun bakım kalış süresini uzatarak maliyet ve mortalite oranlarını artırabilir. Başlıca başarısızlık nedenleri arasında rezidüel akciğer hastalığı, solunum kas zayıflığı, kardiyak ve pulmoner fonksiyon bozuklukları, aşırı sıvı yüklenmesi ve nörolojik problemler bulunmaktadır.

Sonuç

Mekanik ventilasyon, doğru endikasyon ve parametrelerle kullanıldığında yaşam kurtarıcıdır. Ancak, uygun mod seçimi, komplikasyonların önlenmesi ve doğru weaning yönetimi kritik öneme sahiptir.

Adölesanlarda Sık Görülen Psikiyatrik Problemlere Yaklaşım

Doç. Dr. Sabide Duygu Uygun

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı, Ankara

Anahtar Kelimeler: Ergenlik, psikiyatrik bozukluklar, risk faktörleri, koruyucu faktörler

Giriş

Ergenlik dönemi, birçok fiziksel ve psikolojik değişimin yaşandığı karmaşık bir süreçtir (1). Bu dönemde bireyler, bilişsel, duygusal ve ahlaki alanlarda değişimler geçirir ve kimlik, özgüven gibi önemli gelişim süreçleri yaşarlar (1-3). Ancak günümüzde her beş çocuk ve ergenden biri psikiyatrik bozukluk tanısı alabilmektedir. Psikiyatrik bozukluğu olan bireylerin çoğunda birden fazla eşlik eden bozukluk bir arada görülmekte, bu da tedavi sürecini zorlu hale getirmektedir. Ergenlik, bu bozuklukların tedavisi için kritik bir dönemdir; çünkü ruhsal bozuklukların belirtileri genellikle bu yaşlarda başlar (4-6).

Sık Görülen Psikiyatrik Bozukluklar, Risk Faktörleri ve Koruyucu Faktörler

Ergenlerde sık görülen psikiyatrik sorunlar arasında anksiyete bozuklukları, depresyon, dikkat eksikliği/hiperaktivite bozukluğu, yeme bozuklukları ve madde kullanım bozuklukları yer almaktadır. Bu sorunlar, hormonal değişimler, aile problemleri ve sosyal baskılar gibi çeşitli faktörlere bağlı olarak gelişebilir. Ayrıca, doğal afetler gibi travmatik yaşam olayları da ruh sağlığı sorunlarını artırmaktadır (4).

Ergenlerin ruhsal sağlığı konusunda ebeveyn psikopatolojisi de önemli bir risk faktörüdür (7,8). Ebeveynler arasındaki çatışmalar, olumsuz tutumlar ve ev içi şiddet, ergenler üzerinde derin etkiler bırakabilir. Aile dinamiklerindeki değişiklikler ve boşanma gibi olaylar da ergenleri olumsuz etkileyebilir (9,10).

Ergenlikte olumlu sosyal ilişkiler, duyarlı ebeveyn tutumu ve akran desteği gibi koruyucu faktörler ruhsal sorunlara karşı dayanıklılığı artırmaktadır (7). Ergenlerin psikiyatriye başvurusunda yeterli destek verilmesi ve güvenli bir ortam sağlanması önemlidir. Ruh sağlığı

sorunları olan ergenlerde erken müdahale, uzun vadeli sorunların önlenmesi açısından kritik öneme sahiptir.

Sonuç

Sonuç olarak, ergenlik dönemindeki ruhsal hastalıkların erken tanısı ve tedavisi, erişkinlik dönemi için büyük önem taşımaktadır. Çocuk sağlığı uzmanlarının bu dönemi dikkatle izleyerek uygun yönlendirmeler yapması, ruhsal sorunların etkisini azaltabilir ve genel yaşam kalitesini artırabilir.

Kaynaklar

1. Aydın M, Karabekiroğlu K. İçinde: Ergenlik dönemi ve ruhsal bozukluklar. Bildik T, editör. Ergenlikte ceza sorumluluğu: nörobiyolojik yaklaşım. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2018. p. 301-307.
2. Gürbüz Özgür B, Aksu H. İçinde: Ergenlik dönemi ve ruhsal bozukluklar. Bildik T, editör. Ergenlik ve cinsellik: romantik ilişkiler, cinsel davranış ve ergen gebeliği. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2018. p. 13-16.
3. Çobanoğlu C, Karabekiroğlu K. İçinde: Ergenlik dönemi ve ruhsal bozukluklar. Bildik T, editör. Ergenlik döneminde bilişsel, duygusal, ahlaksal ve sosyal gelişim. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2018. p. 7-12.
4. Gümüş YY, Karabekiroğlu K. İçinde: Ergenlik dönemi ve ruhsal bozukluklar. Bildik T, editör. Ergenlik kuramları. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2018. p. 17-21.
5. Gül E. İçinde: Ergenlik dönemi ve ruhsal bozukluklar. Bildik T, editör. Ergenlik dönemi, travmatik yaşantılar ve travma sonrası gelişim. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2018. p. 53-58.
6. Bulut Demir MH, Gönül AS. İçinde: Ergenlik dönemi ve ruhsal bozukluklar. Bildik T, editör. Ergenlikte beyin gelişimi ve psikopatoloji. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2018. p. 108-119.
7. Yılmaz İrmak T. İçinde: Ergenlik dönemi ve ruhsal bozukluklar. Bildik T, editör. Ergenlikte dayanıklılık: risk ve koruyucu faktörler. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2018. p. 40-45.
8. Korkmaz Çetin S, Tamar M. İçinde: Ergenlik dönemi ve ruhsal bozukluklar. Bildik T, editör. Ergenlikte ruhsal yapılanma: kendilik, kimlik ve kişilik. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2018. p. 22-26.
9. Kuman Tunçel Ö, Yüncü Z. İçinde: Ergenlik dönemi ve ruhsal bozukluklar. Bildik T, editör. Ebeveyn psikopatolojisi ve ergen ruh sağlığı. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2018. p. 91-97.
10. Eskin M. İçinde: Ergenlik dönemi ve ruhsal bozukluklar. Bildik T, editör. Gençler arasında intihar davranışları. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2018. p. 271-276.

Adölesan Dostu Yaklaşım ve Adölesan Görüşmesi

Dr. Öğr. Üyesi Ayşe Gül Güven

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

Anahtar Kelimeler: Ergen, ergen dostu sağlık hizmetleri, psikososyal öykü, gizlilik

Ergen Dostu Yaklaşım

Ergenlik ya da yaşamın ikinci on yılı, bireyin büyük fiziksel ve psikolojik değişimler geçirdiği, sosyal etkileşim ve ilişkilerde de büyük değişimlerin yaşandığı bir dönemdir. Ergenlere hizmet sunarken, sağlık hizmetlerinin erişilebilir, adil, kabul edilebilir, uygun, kapsamlı, etkili ve verimli olması gerekir. Bu hizmetler, Birleşmiş Hizmetler Çocuk Hakları Sözleşmesi'nde ve diğer belgelerde ve bildirgelerde belirtilen ergen haklarını yerine getirmeli, hassas ve yetersiz hizmet alan gruplar da dahil olmak üzere nüfusun farklı kesimlerinin özel ihtiyaçlarını dikkate almalı, sağlık hizmetlerinin sunumunu cinsiyet, engellilik, etnik köken, din veya yaş kısıtlamamalıdır (1). Ayrıca, bu hizmet ergenlerin kendi tedavi ve bakımlarına rıza gösterebilmeleri için mahremiyet ve gizliliği garanti altına almalı ve özerkliği teşvik etmeli, hizmetlerin ücretsiz ya da ergenler tarafından karşılanabilir olması sağlanmalıdır. Bu hizmeti sunanların, ergenlere özgü alanlarda teknik yeterliliğe sahip ve her gençin olgunlaşması ve sosyal koşullarıyla ilgili sağlığı geliştirme, önleme, tedavi ve bakım sunan, kişilerarası iletişim becerilerine sahip, motive edilmiş ve desteklenen, yargılayıcı olmayan ve düşünceli, ilişki kurması kolay ve güvenilir kişiler olması gereklidir. Danışanlarına veya hastalarına yeterli zaman ayırmalı, danışanlarının menfaatleri doğrultusunda hareket etmeli, tüm danışanlarına eşit özen ve saygıyla davranmalı, her bir ergenin kendine özgü ihtiyaçları doğrultusunda doğru ve özgür seçimler yapabilmesi için bilgi ve destek sağlamalıdır. Bu hizmet kapsamında ergenlerin hizmet değerlendirme ve sağlama sürecine dahil olması çok önemlidir (2).

Ergen Görüşmesi

Ergenlik, sağlığa yönelik tehditlerin ortaya çıkabileceği bir büyüme ve gelişme dönemi olduğundan, bu tehditler genellikle fiziksel ve sosyal değişikliklerle ilgilidir. Ergenlerin stres faktörlerinin sonuçları obezite, yeme bozuklukları, depresyon veya diğer ruh sağlığı sorunlarını içerebilir. Bu sorunlar kolayca tanımlanamaz ya da sadece fizyolojik bir yönelimle ele alınamaz. Yeterli bir psikososyal öykü olmadan, ergen morbidite ve mortalitesini önemli ölçüde azaltacak kadar erken bir dönemde sorunları tespit etmek olası değildir. Psikososyal görüşme yaparken ev ortamı, eğitim ve istihdam, yeme davranışı, akranlarla ilgili faaliyetler, madde kullanımı, cinsellik, intihar/depresyon ve yaralanma ve şiddetten korunma alanlarının baş harflerini içeren HEEADSSS akronimi kullanılır (3). Ergen görüşmesi yaparken, ergenlikle ilişkili psikososyal değişiklikleri ilk kez hangi yaşta gösterirlerse gösterirler, hastalarla yalnız zaman geçirmeye başlamak önemlidir (4). Her ziyarette ergen yeni stres faktörleri ve genel iyilik hali açısından değerlendirilmelidir. Ebeveynler, aile üyeleri veya diğer ilgili yetişkinler HEEADSSS görüşmesi sırasında aynı ortamda bulunmamalıdır, çünkü bir ebeveynin bulunması hastanın vereceği hassas bilgileri sınırlandırabilir. Bir ebeveynin görüşmeye katılmasına izin vermek, hastanın tartışacak daha özel sorunları olabileceği sonraki ziyaretlerde o kişiyi dışlamayı

da daha zor hale getirir (5). Bu ilk görüşmenin bir parçası olarak gizlilik kavramı ve sınırları açıklanmalıdır (6). HEEADSSS görüşmesi ile ilgili hiçbir şey, soru sorma sırası da dahil olmak üzere, katı bir şekilde ele alınmamalıdır. Ergenler genellikle akronim sırasına göre ilerlemekte kendilerini rahat hissetseler de, hekim, başlıca şikayetten veya görüşme öncesindeki etkileşimlerden yaklaşımını değiştirecek ipuçlarının farkında olmalıdır. Hastanın güçlü yönlerinin araştırılması unutulmamalıdır çünkü olumlu özellikler dayanıklılığın varlığına işaret eder (7). Görüşmenin geri kalanında kullanmak üzere güç ve dayanıklılık belirteçleri için ilk tarama yapılması da tavsiye edilmektedir. Alternatif bir kısaltma olan SSHADESS kullanılabilir (Güçlü Yönler, Okul, Ev, Etkinlikler, Uyuşturucu/madde bağımlılığı, Duygu/depresyon, Cinsellik, Güvenlik). Görüşmede, hastanın başarıyla üstesinden geldiği geçmiş zorluklardan örnekler aranmalıdır. Övgü hak edildiğinde övülmelidir. Saygıyı ileten, rahat, güven veren, yargılamayan bir ortam yaratılmalıdır. HEEADSSS yaparken kullanılacak temel soru örnekleri şu şekildedir (3);

- Home (H): Kiminle yaşıyorsun? Nerede yaşıyorsun? Evdeki ilişkiler nasıl? Evde herhangi biriyle stresin hakkında konuşabiliyor musun? (Kimle?) Evde yeni biri var mı? Yakın zamanda biri gitti mi? Evde akıllı telefonun veya bilgisayarın var mı? Odanda mı? Ne için kullanıyorsun?

- Education and Employment (E): Bana okuldan bahsedermisin? Okulun güvenli bir yer mi? (Neden?) Okulda zorbalığa maruz kaldın mı? Kendini okula ait hissediyor musun? Okulda önemli bir şey hakkında konuşabileceğini hissettiğin yetişkinler var mı? (Kim?) Başarısız notların var mı? Son zamanlarda herhangi bir değişiklik oldu mu?

Gelecekteki eğitim/iş planlarını/hedeflerin nelerdir? Çalışıyor musun? Nerede? Ne kadar çalışıyorsun?

- Eating (E): Kilon veya vücut şeklin sende herhangi bir strese neden oluyor mu? Eğer öyleyse, bana bundan bahset. Son zamanlarda kilonda herhangi bir değişiklik oldu mu? Son bir yıl içinde diyet yaptın mı? Nasıl yaptın? Ne sıklıkta?

- Akran ilişkili Aktivite (A): Eğlenmek için ne yaparsın? Arkadaşlarınızla nasıl vakit geçirirsin? Ailenle? (Kiminle, nerede, ne zaman?) İnterneti ne tür şeyler için kullanıyorsun? Herhangi bir günde bilgisayar, TV veya telefon gibi bir ekranın önünde kaç saat geçiriyorsun? Bunlara daha az zaman ayırmak ister miydin?

- Drugs (D): Arkadaşlarından veya aile üyelerinizden tütün kullanan var mı? Alkol? Diğer uyuşturucular? Tütün veya elektronik sigara kullanıyor musun? Alkol kullanıyor musun? Diğer uyuşturucular, enerji içecekleri, steroidler veya sana reçete edilmemiş ilaçlar?

- Sexuality (S): Hiç romantik bir ilişki yaşadın mı? Bana çıktığın kişilerden bahsedermisin? İlişkilerinde herhangi birinde hiç cinsel ilişki oldu mu (öpüşme veya dokunma gibi)? Şu anda herhangi birinden hoşlanıyor musun? VEYA: Bana cinsel yaşamından bahsedermisin?

- Suicide (S): Normalden (ya da hissetmeyi tercih ettiğinden) daha fazla "stresli" ya da endişeli hissediyor musun? Normalden daha fazla üzgün veya moralin bozuk mu hissediyorsun? Çoğu zaman "sıkılıyor" musun? Uyumakta güçlük çekiyor musun? Kendine veya bir başkasına zarar vermeyi çok düşündün mü? Birinin sana sataştığı veya çevrimiçi ortamda kendini rahatsız hissettirdiği bir zamandan bahsedermisin?

- Safety (S): Hiç ciddi şekilde yaralandın mı? (Nasıl?) Tanımadığın başka biri miydi? Arabada her zaman emniyet kemeri takar mısın?

İlk kez internette karşılaştığın biriyle hiç yüz yüze görüştün mü (veya görüşmeyi planlıyor musun)? Araba kullanırken en son ne zaman kısa mesaj gönderdin? Bana sarhoş veya kafası güzel bir sürücü ile yolculuk yaptığın bir zamandan bahset. Ne zaman? Ne sıklıkla? Evinde veya okulunda çok fazla şiddet var mı? Mahallenizde? Arkadaşların arasında?

İlaç geçmişi hassastır ve bu alanda dolaylı (oblik) sorgulama yapılmalıdır. İleri yaştaki ergenlere uyuşturucu hakkında daha doğrudan sorular sorulabilir. Uyuşturucu geçmişi almanın amacı, genellikle ergenin sorunlu madde kullanımının doğasını ebeveynlerine veya vasilerine (hasta isterse hekimin yardımıyla) açıklamasını sağlamaktır, böylece bu bakıcılar hastaya daha sağlam destek sağlayabilir ve ek tedaviyi teşvik edebilir. Hastaya yönelik açık ve acil bir tehdit olmadığı sürece madde kullanımı gizli kalabilir. Cinsel geçmiş, görüşmenin en hassas kısmıdır. İlerlemeden önce onay almak uyum açısından faydalı olabilir: “Sana en iyi nasıl yardımcı olabileceğimi öğrenmek için birkaç kişisel soru daha sormamın sakıncası var mı?” gibi.

Çoğu hastanın bu konuyu tartışmaktan duyduğu rahatsızlığı açıkça kabul etmek de yararlıdır:

Örneğin; “Bunun senin için utandırıcı olabileceğini biliyorum, ancak en iyi tavsiyeyi verebildiğimden emin olmak için tüm hastalarımın bu soruları soruyorum” gibi.

Genel olarak görüşme sorusunda açık uçlu sorular tercih edilmeli ve depresyon riski görüldüğünde, doğrudan ve açık bir şekilde kendine zarar verme hakkında soru sorulmalıdır. Psikososyal görüşmeyi hekim, ergenlerden sorunları olduğunda kime güvenebileceklerini ve sırlarını kime anlatabileceklerini sorarak sonlandırabilir. Hekim yaklaşımının

yargılayıcı olmadığını ve gelecek ziyaretleri memnuniyetle karşılayacağını vurgulamalıdır. Tek bir ziyarette her konu ele alınamaz. Amaç her olguda etkili bir ilişki kurmak ve kalan soruları daha sonraki bir ziyarete bırakmaktır. Hasta popülasyonunun ihtiyaçlarına göre öncelikli soruları eklemek veya çıkarmaktan çekinilmemelidir (3).

Kaynaklar

1. World Health Organization. Adolescent friendly health services: an agenda for change. World Health Organization; 2003.
2. World Health Organization. Making health services adolescent friendly: developing national quality standards for adolescent friendly health services; 2012
3. Corner PN, Exchange P, Board J. HEEADSSS 3.0: The psychosocial interview for adolescents updated for a new century fueled by media; 2014
4. American Academy of Pediatrics. Bright futures guidelines for health supervision of infants, children, and adolescents; 2017
5. Hutchinson JW, Stafford EM. Changing parental opinions about teen privacy through education. *Pediatrics*. 2005;116:966-971
6. Ford CA, Millstein SG, Halpern-Felsher BL, et al. Influence of physician confidentiality assurances on adolescents' willingness to disclose information and seek future health care. A randomized controlled trial. *JAMA*. 1997;278:1029-1034.
7. Ginsburg KR. Engaging adolescents and building on their strengths. *Adolesc Health Update* 2007;19:1-8
8. Jeffreys DJ, Leitzel JD, Cabral G, et al. Military adolescents: their strengths and vulnerabilities. Briefing at DoD, Office of Family Policy, Support and Services, Arlington, VA. Military Family Institute of Marywood College, Scranton, PA.; 1997.

Dikkat Eksikliği ve Öğrenme Güçlüğü

Doç. Dr. Rahime Duygu Temeltürk^{1,2,3}

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

²Ankara Üniversitesi Otizm Uygulama ve Araştırma Merkezi, Ankara

³Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Disiplinlerarası Sinir Bilimleri Doktora Programı, Ankara

Dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu (DEHB) ve özgül öğrenme bozukluğu (ÖÖB), çocukluk döneminde sık görülen psikiyatrik bozukluklardır. Aşağıda başlıklar halinde bu iki nörogelişimsel bozukluk sunulmuştur.

Dikkat Eksikliği Hiperaktivite Bozukluğu (DEHB)

Çocukluk döneminde en sık görülen nörodavranışsal bozukluklarından biri olan DEHB, dikkatsizlik, artmış dikkati dağınıklığı ve dikkati sürdürmede zorluk; zayıf dürtü kontrolü ve azalmış kendini engelleme kapasitesi; motor aşırı hareketlilik ve huzursuzluk ile karakterizedir (1).

Epidemiyoloji

DEHB dünya prevalansı okul çağındaki çocuklarda %5-10 oranındadır (2). Türkiye’de yapılan epidemiyolojik güncel bir araştırmada %8-12 arasında saptanmıştır (3). Bu oranlar ülkelere göre önemli ölçüde değişiklik gösterebilmektedir.

DEHB erkeklerde kızlara göre daha yaygındır (hiperaktivite-dürtüsellik erkek:kız oranı 4:1 ve dikkat eksikliği oranı 2:1) (4).

Etiyoloji

Biyopsikosozyal model çerçevesinde nörobiyolojik, genetik ve çevresel çeşitli etmenler DEHB etiolojisinde rol oynamaktadır (4).

DEHB’de kalıtılabilirlik oranı %70-80 olarak bildirilmektedir. DEHB olan bireylerin birinci derece akrabalarında DEHB riski 5-10 kat artmaktadır (4,5).

Frontal-subkortikal devrelerdeki düzensizlik; bu bölgede veya beyin daha geniş alanlarında küçük kortikal hacimler; serebellum orta vermiste anormallikler, prefrontal kortikal kalınlığının zirveye ulaşmasında bir gecikme bulunmaktadır. Ancak, nörogörüntülemenin genellikle klinik tanıda veya tedavi yönetiminde rolü yoktur (5).

Beyin katekolamin metabolizması (dopamin ve noradrenalin) düzensizlikleri DEHB etiolojisinde suçlanmaktadır. Hayvan çalışmalarında, bu sistemler arasındaki bir dengesizliğin (özellikle inhibitör dopamin aktivitesinde azalma ve noradrenalin aktivitesinde artış) DEHB’ye katkıda bulunduğu öne sürülmektedir. İnsanlarda yapılan çalışmalarda ise, DEHB’li bireylerde dopamin taşıyıcı yoğunluğunun artmış olduğunu (dopaminin çok hızlı bir şekilde uzaklaştırılması) gösterilmektedir (5).

Çevresel risk faktörleri olarak, gebelikte sigara veya alkol maruziyeti, prematüre doğum, geç preterm doğumlar, annede psikiyatrik bozukluk varlığı (tedaviden bağımsız olarak) ve diyet gösterilmektedir (4,5).

Klinik Görünüm

Temelde üç klinik görünüm bulunmaktadır. DEHB’nin klinik belirtileri yaşla birlikte değişebilmekte; bu nedenle, bireyin belirli bir DEHB türü zaman içinde sabit kalmayabilmektedir.

Kız çocuklarında dikkat eksikliği daha ön plandayken, erkeklerde hiperaktivite/dürtüsellik ön planda kalmaktadır (4,5).

Tanılama

DEHB, davranışsal, bilişsel, sosyal ve duygusal pek çok alanı etkilemektedir. DEHB tanısı, klinik bir tanıdır. Laboratuvar tetkiki veya özgün bir test yoktur. Aile ve çocuk ile yapılan görüşmeler (detaylı bir öykü), klinik gözlem, fizik ve nörolojik muayene, davranış değerlendirme ölçekleri ve bilişsel testler ile değerlendirme yapılmaktadır (5).

Psikiyatrik değerlendirmede, DEHB çekirdek belirtilerinin sorgulanması, farklı alanlardaki (okul, sosyal vb) işlevsellik, eşlik edebilecek diğer bozuklukların varlığı, gelişimsel, tıbbi (kardiyak), ailesel öykü, semptomların şiddeti, işlevsellik üzerindeki etkileri, komorbiditeler/ailenin ve çocuğun güçlü yanları, istekleri, tedavi konusundaki görüşleri sorgulanmaktadır. Fizik muayenede; bazal boy, kilo, tansiyon, nabız ölçümleri, dismorfik yüz, cilt lezyonlarının varlığı ve motor koordinasyon (denge, el yazısı) değerlendirilmektedir. Davranış değerlendirme ölçekleri, evdeki ve okuldaki DEHB semptomları hakkında bilgi elde etmeye yardımcı olmaktadır. Ergenle görüşme sırasında mutlaka, duyu durum semptomları ve psikososyal stresörler, sık dijital medya kullanımı hakkında özel olarak sorular sorulmalı ve alkol, madde kullanımı açısından sorgulanmalıdır (5).

Ayırıcı Tanı ve Eşlik Eden Durumlar

Ayırıcı tanıda düşünülmesi gerek durumlar başlıklar halinde sunulmuştur (4,5):

- **Gelişimsel:** Genel bilişsel gecikme, üstün zeka
- **Psikiyatrik:** Karşıt olma karşı gelme bozukluğu (KOKGB), davranım bozukluğu (DB), tik bozuklukları, depresyon, anksiyete bozukluğu, obsesif ve kompulsif bozukluk (OKB), Travma ile ilişkili bozukluklar (uyum bozukluğu, stresle ilişkili bozukluklar, istismar/ihmal)
- **Psikosozyal:** Gerçekçi olmayan beklentiler, ev içi sorunlar veya olumsuz ebeveynlik stratejileri
- **Tıbbi:** Uyku bozuklukları, obstrüktif uyku apnesi, huzursuz bacak sendromu, tiroid bozuklukları, genetik durumlar

Eşlik eden diğer psikiyatrik bozukluklar ise, öğrenme güçlükleri, duygudurum bozuklukları, dil bozuklukları, yüksek zeka seviyesine (IQ) sahip çocukların DEHB’ye sahip olma olasılığı, ortalama IQ’ya sahip olanlar kadar yüksektir, ancak ortalamanın altında IQ’ya sahip çocukların DEHB’nin eşlik etme riski daha fazladır (4,5).

Tedavi

DEHB, kronik bir nörogelişimsel bozukluktur. Tanı anında DEHB hakkında eğitim verilmesi ve semptomların izlenmesi ve tedavi edilmesi için düzenli takip önerilmektedir. DEHB tedavisi çok yönlü olmalı ve davranış terapisi, okul temelli destekler ve/veya psikiyatrik ilaçları içermelidir. Tedavi planı, çocuğun (gelişimsel olarak uygunsa)

ve ailenin iş birliği ile yapılmalıdır. Okul öncesi çocuklar için önerilen ilk basamak tedavi, kanıta dayalı ebeveyn ve/veya öğretmen tarafından uygulanan davranış terapisi. Okul çağındaki çocuklar ve ergenler için ilaç tedavisi ilk basamak tedavi olarak düşünülmelidir; bununla birlikte davranışsal ve eğitimsel müdahaleler de yapılmalıdır. Organizasyon becerileri eğitimi, koçluk veya bilişsel-davranışçı terapi ergenler ve yetişkinler için faydalı olabilir (4,5).

Davranışsal Müdahaleler

DEHB için davranışsal yönetim odaklı tedaviler genellikle 8-12 seans arasında gerçekleşir, ancak bazen daha fazla seans gerektirebilir. Davranışsal müdahaleler, çevreyi düzenlemeyi ve bakım verenleri olumlu davranışları teşvik etme ve olumsuz davranışları en aza indirme stratejileriyle güçlendirmeyi içerir. Davranışsal stratejiler genellikle sınırlı sayıda iyi tanımlanmış uygun davranışları teşvik etmeye odaklanır ve bu süreçte pozitif pekiştiriciler, somut ödüller veya ayrıcalıklara erişim kullanılır. Çocuğun ödülleri için değiştirilebilecek jetonlar kazanabileceği (veya kaybedebileceği) bir jeton ekonomisi kullanılabilir (5).

Herhangi bir kural açık bir şekilde tanımlanmalı ve tutarlı bir şekilde uygulanmalıdır. Davranışsal ebeveyn eğitimi, ebeveynlerin davranış yönetimi alanındaki eğitimleri olarak da bilinir; bu, DEHB'li çocuklar için problemleri azaltmayı ve uyum becerilerini geliştirmeyi kanıtlamış iyi bir davranışsal müdahale kombinasyonudur. Ebeveynlere belirli davranışları ele almak için davranış değişikliği stratejilerini nasıl kullanacakları öğretilir.

DEHB'li ergenler için psikososyal tedaviler üzerine yayımlanan araştırmalar çok daha az olsa da, davranışsal ebeveyn eğitimi, ebeveynler ile DEHB'li ergenler arasındaki iletişimi geliştirmeye, bir davranış sözleşmesi hazırlamaya ve zorlu durumlarla ilgili sorunları çözmeye odaklanacak şekilde uyarlanabilir (5).

DEHB ve eşlik eden anksiyete bozuklukları ve/veya depresyonu olan çocuklar ve ergenler için bilişsel-davranışçı terapi faydalı olmaktadır. Altı yaş ve üzerindeki tüm çocuklar için genel sağlık açısından günde en az 60 dakika orta düzeyde veya yoğun egzersiz önerilmektedir ve bazı çalışmalar egzersizin çocuklarda DEHB semptomlarını azaltabileceğini göstermektedir. Bilişsel eğitim, elektroensefalogram (EEG), biofeedback (biyo-geribildirim) ve diyet değişikliği gibi müdahalelerin, çoğu çocuk için önerilmesi için gereken kanıt düzeyine sahip olmadığı belirtilmelidir (5).

Farmakolojik Tedavi

Farmakolojik tedavide göz önünde bulundurulması gereken önemli hususlar ve tedavi seçenekleri aşağıda belirtilmektedir (4,5):

ilaç kullanımına başlamadan önce, geçmiş öyküsü alınarak fizik muayene yapılmalı ve temel uyku, yeme ve duyu durumu değerlendirilmelidir.

DEHB'li çocuklar ve aileleri, ilaçların faydaları, riskleri ve yan etkileri hakkında bilgilendirilmeli ve ilaç tedavisi için hedefler ve beklentiler hakkında konuşulmalıdır. Çocuğun temel DEHB semptomlarını azaltan ve iyi tolere edilen optimal DEHB ilaç tedavisini bulmak için farklı ilaçların veya dozların birkaç denemesi yapılabilir. İlaç etkinliğini ve yan etkilerini değerlendirmek için DEHB derecelendirme ölçekleri

(ebeveyn ve öğretmen), başlama aşamasında ve ilaç takibi sırasında kullanılabilir.

Psikostimulanlar, seçici noradrenalin gerilim inhibitörleri, atomoksetin ve viloksazin ile alfa-2 adrenerejik agonist ilaçlardan guanfasin ve klonidin önerilmektedir. Kanıtlar, dikkatli ilaç yönetimi alan, sık tedavi takibi yapılan ve tüm bunları birinci basamak sağlık sağlayıcısıyla eğitilmiş, destekleyici bir ilişki içinde sürdüren çocukların davranışsal kazanımlar yaşama olasılığının yüksek olduğunu göstermektedir.

Prognoz

Çocukluk çağında DEHB tanısı konulan bireylerin yarısından fazlasında yetişkinlikte bir psikiyatrik bozukluk (örneğin; anksiyete, depresyon, madde kullanım bozuklukları) görüldüğü belirtilmektedir. Çocuklukta DEHB tanısı konulanların yaklaşık 1/3-2/3'ünde yetişkinlikte de DEHB'nin belirgin semptomlarını göstermeye devam ettiği bildirilmektedir (4,6).

Özgül Öğrenme Bozukluğu

Özgül öğrenme bozukluğu (ÖÖB), normal ya da normalin üzerinde zekaya sahip çocuklarda dinleme, konuşma, okuma, yazma, akıl yürütme ile matematik becerilerin yaş ve gelişimsel düzeye uygun olmamasıyla karakterize nörogelişimsel bir bozukluktur (1).

Okuma bozukluğu (disleksi), yazma bozukluğu (disgrafi) ve sayısal (matematik) (diskalkuli) alanda olmak üzere farklı tipleri vardır (1).

Epidemiyoloji

ÖÖB okul çağı yaygınlık oranları %5-15 arasında; erişkinde ise görülme sıklığı %4 civarındadır (7). Ülkemizde yapılan bir çalışmada, okul taramasında ÖÖB %13,6, klinik örnekleme ise sıklığı %10,2 olarak bildirilmiştir (8,9).

Etiyoloji ve Risk Faktörleri

Düşük doğum ağırlığı ve/veya prematürite, zor doğum, yoğun bakım ünitesinde 24 saatten uzun süre kalma, çevresel toksin maruziyet, dil-konuşma gelişim sorunları, düşük sosyo-ekonomik düzey, düşük ebeveyn eğitim düzeyi, yüksek işsizlik oranı çevresel risk faktörleri arasındadır (10).

Tanımlama

ÖÖB klinik bir tanıdır. ÖÖB'li çocukların değerlendirmesinde ÖÖB-klinik gözlem bataryası uygulanmaktadır. Bu bataryada üç farklı alt tipe ait belirti ve bulguların saptanmasına yönelik alt testler bulunmaktadır (11).

• **Disleksi (Okuma Bozukluğu):** En sık görülen ve klinik başvurusu en yüksek olan bozukluk olup ÖÖB'lilerin %80-90'ını oluşturmaktadır. Okuma başarısı ile IQ arasındaki bağlantının kopması şeklinde tanımlanmakta, okuma becerisindeki eksikliğin entelektüel yetersizlik, duyu eksiklikler, nörolojik bozukluklar veya psikososyal zorluklarla açıklanmaması gerekmektedir. Erkeklerde daha sık olduğu belirtilse de aslında cinsiyet dağılımı açısından fark olmadığını belirten araştırmalar da bulunmaktadır (5).

• **Diskalkuli (Matematik Bozukluğu):** Sayı duygusu, sayı bilgisi, akıcı hesaplama ve matematiksel akıl yürütme alanlarında görülen

bozukluktur. Diskalkuli tanısı olan bireylerin %30-70'inin aynı disleksi olduğu tahmin edilmektedir. Bu durum özellikle önemlidir, çünkü bu çocuklar, okuma güçlüğü yaşayan öğrencilerden daha az sıklıkla ek eğitim desteği ve müdahale için yönlendirilirler (5).

• **Disgrafi (Yazma Bozukluğu):** Yazma güçlükleri olan bireyleri tanımlamak için çeşitli terimler kullanılmaktadır; yazılı anlatım bozukluğu terimi, "yazma bozukluğu" veya "yazılı ifade bozukluğu" terimleri yerine kullanılmaktadır (5).

Ayrırcı Tanı ve Eşlik Eden Psikiyatrik Tanılar

Ayrırcı tanıda, bilişsel yetersizlikler, tedavi edilmemiş görme keskinliği ve işitme ile ilgili sorunlar, diğer zihinsel veya nörolojik bozukluklar, ortopedik, metabolik, genetik hastalıklar, psikososyal güçlükler, eğitim eksikliği düşünülmelidir (5).

ÖÖB'ye eşlik eden psikiyatrik bozukluklar, epidemiyolojik çalışmalarda %30, klinik çalışmalarda %66 civarındadır. DEHB (%7-92) en sık eşlik eden tanıdır (4,5). Davranım bozukluğu sıklığı %42,6, kaygı bozukluğu %45, depresif bozukluk %4-8 civarındadır (12).

Tedavi ve Müdahaleler

Psikoeğitsel müdahaleler, öz düzenleyici öğrenme ve metabilşsel uygulamalar, dil-konuşma terapi uygulamaları ve eşlik eden durumlara yönelik (akran zorbalığı, düşük benlik algısı, etiketleme, sosyal ve duygusal ihtiyaçlar) yönelik müdahaleler önerilmektedir (4,5).

Anahtar kelimeler: Dikkat eksikliği, öğrenme güçlüğü, çocuk ruh sağlığı, nöro gelişimsel bozukluk

Kaynaklar

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-5. 5th ed. Washington, D.C., American Psychiatric Association; 2013.

2. Polanczyk G, de Lima MS, Horta BL, Biederman J, Rohde LA. The worldwide prevalence of ADHD: a systematic review and metaregression analysis. *Am J Psychiatry*. 2007;164:942-948.
3. Ercan ES, Polanczyk G, Akyol Ardic U, et al. The prevalence of childhood psychopathology in Turkey: a cross-sectional multicenter nationwide study (EPICPAT-T). *Nord J Psychiatry*. 2019;73:132-140.
4. Thapar A, Pine DS, Leckman JF, Scott S, Snowling MJ, Taylor EA, eds. *Rutter's child and adolescent psychiatry*. John Wiley & Sons, Inc.; 2017.
5. Kliegman RM, St Geme III JW. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 22th ed. Elsevier; 2021.
6. Ercan ES. Dikkat eksikliği hiperaktivite bozukluğunda epidemiyolojik veriler. *Türkiye Klinikleri Pediatric Sciences-Special Topics*, 2010;6:1-5.
7. Melekoglu MA, Erden HG, Çakiroglu O. Development of the Oral Reading Skills and Comprehension Test-II (Sobat®-II) for Assessment of Turkish Children with specific learning disabilities: pilot study results. *Journal of Educational Issues*, 2019;5:135-149.
8. Görker I, Bozatl L, Korkmazlar Ü, et al. Edirne il merkezi ilkokul çocuklarında özgül öğrenme bozukluğu olası yaygınlığı ve sosyodemografik özellikler. *Nöropsikiyatri Arşivi*, 2017;54:343-349.
9. Araz Altay M, Görker I. DSM-5 kriterlerine göre özgül öğrenme bozukluğu tanısı alan olguların psikiyatrik eşanı ve WISC-R profillerinin değerlendirilmesi. *Archives of Neuropsychiatry/Nöropsikiyatri Arşivi*, 2018;55:127-134.
10. Toros F, Torun Ş, eds. *Özgül öğrenme bozukluğu*. Akademisyen Kitabevi; 2022
11. Karakaş S, Erden G, Bakar EE, et al. *Özgül öğrenme bozukluğu genişletilmiş nöropsikometri bataryası el kitabı: ÖÖB-GNP bataryası*. Eğitim Yayınevi; 2017.
12. Coşkun GN, Akkın Gürbüz HG, Çeri V, et al. *Özgül öğrenme bozukluğu olan çocuklarda psikiyatrik eş tanıların incelenmesi*. *Anadolu Psikiyatri Dergisi*, 2018;19:87-94.

Çölyak Hastalığı

Dr. Arzu Meltem Demir

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

Çölyak hastalığı (ÇH) genetik yatkınlığı olan bireylerde buğday, arpa, çavdar ve yulafın neden olduğu otoimmün enteropatidir. İnce bağırsakta hasarlanma ve enflamasyonla karakterizedir. Hastalığın bimodal yaş dağılımı olup 8-12 ay arasında ve 3-4. dekatta sık görülür. Kadınlarda erkeklere oranla daha sıktır. Hastalığın patogeneğinde HLA DR3-DQ2/DR4-DQ8 pozitifliği rol oynar.

Otoimmün bir hastalık olduğu için tip 1 diyabet, Hashimoto tiroiditi, Sjögren sendromu gibi otoimmün hastalıklarla birlikteliği sıktır. Ataksi ve nöropati ile de ilişkilidir. Avrupa ve Amerika'da prevalansı yaklaşık 1:100'dür. Türkiye'den yapılan çalışmalarda sıklık 1:158-1:216 arasında saptanmıştır. T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü'nün Kasım 2023 verilerine göre Türkiye'de tanı almış 166.614 hasta bulunmaktadır.

Hastalığın etyopatogeneğinde herediter geçişin önemli olduğu saptanmıştır. Birinci dereceden akrabalarda %10, monozygotik ikizlerde %86, dizigotik ikizlerde %20, Down sendromunda %5-12 oranında görülmektedir. Çevresel faktörler, adenovirus 12 ile enfeksiyon geçirmiş olmak da risk faktörüdür. Human lökosit antijen (HLA) Class II'nin ÇH ile birlikteliği sıktır. Olguların %90'ında HLA-DQ2, %10'unda HLA DQ8 pozitifdir. Hastalığa yatkınlık için HLA DQ antijenleri gereklidir ancak yeterli değildir. HLA bölgesi dışında yer alan 5q, 11q ve 19 p kromozomlarında da bağlantı gösterilmiştir. Kısmi sindirilmiş gluten doku transglutaminaz 2 ile deamide olarak antijen sunan hücrelere bağlanır ve CD4 T lenfositleri aktive eder. Daha sonra gluten-spesifik pro-enflamatuvar T hücre yanıtı ile IFN γ , IL-21 ve TNF- α gibi sitokinler salınır. Daha sonra B lenfositleri plazma hücrelerine dönerek anti doku transglutaminaz 2'yi salgılar.

Bizim klinik olarak gördüğümüz ÇH buzdağının tepesini oluşturmaktadır. Genetik duyarlılığı olan, latent ve sessiz ÇH olan bireylerin tanı alma sıklığı daha düşüktür. Hastalık klinik olarak tipik, atipik, sessiz ve potansiyel/latent olarak ortaya çıkabilmektedir. Tipik formda; gastrointestinal belirtiler glutenin diyetle eklenmesinden 6-24 ay sonra başlar. Kronik ishal, kronik kabızlık, kusma, abdominal distansiyon, karın ağrısı, huzursuzluk, büyüme geriliği ve kilo kaybı ön plandadır. Atipik form ise daha çok büyük çocuklarda görülmekte olup; kısa boy, gecikmiş puberta, tedaviye dirençli demir eksikliği anemisi, tekrarlayan aftöz lezyonlar, osteopeni/osteoporoz, transaminaz yüksekliği, artrit, nörolojik bozukluklar, diş minesini defektleri, dermatitis herpetiformis ile karakterizedir. Sessiz ÇH olan hastalarda klinik belirtiler olmaksızın serolojik testler pozitifdir ve mukozal değişiklikler vardır. Potansiyel ÇH'da seroloji pozitifdir ancak mukozal değişiklikler bulunmamaktadır. Bu hastaların klinik ve serolojik testlerinin takibi gereklidir.

ÇH tanısı için; serolojik olarak antikorların pozitif olması, gluten içeren diyet alırken ince bağırsakta mukozal değişikliklerin olması ve glutensiz diyetle klinik bulgularda düzelleme olması gereklidir. Çölyak hastalığı taramasında kullanılan anti doku transglutaminaz (TGA) antikorunun duyarlılığı %77-100, özgüllüğü %91-100 arasındadır. Serolojide bakılan diğer bir test olan endomisium antikorlarının duyarlılığı %86-100, özgüllüğü %90-100 arasındadır. Anti-gliadin antikorları düşük duyarlılık

ve özgüllük nedeniyle taramada artık kullanılmamaktadır. Deamide gliadin peptid antikorları bazı özel laboratuvarlarda bakılmakta olup; duyarlılığı %85, özgüllüğü %90 oranındadır. Çölyak hastalığı taramasında serolojide önce IgA ve TGA-IgA bakılır. Hastanın yaşına göre IgA seviyesi normal sınırlarda iken TGA-IgA antikoruna da yüksek ise hasta pediatrik gastroenteroloji uzmanına yönlendirilmelidir. IgA düşük ise TGA-IgA da düşük ölçüleceği için IgG seviyesi ve TGA-IgG antikoruna birlikte ölçülmelidir.

Çölyak hastalığı açısından tarama yapılması gereken risk grupları; a) kronik ishal, kabızlık, karın ağrısı, karında şişkinlik, tekrarlayan bulantı/kusma gibi gastrointestinal sistem yakınmaları olanlar, b) kilo kaybı, büyüme geriliği, gecikmiş puberta, amenore, irritabilite, kronik yorgunluk, nöropati, artrit/artralji, kronik demir eksikliği anemisi, kemik mineralizasyonunda azalma, tekrarlayan kırıklar, tekrarlayan aftöz stomatit, dermatitis herpetiformis, dental enamel defektleri, anormal karaciğer fonksiyon testleri gibi ekstraintestinal bulgular, c) ÇH olan birinci derecede akrabalar, Tip 1 diyabet, otoimmün tiroidit, otoimmün hepatit, Down sendromu, Turner sendromu, Williams-Beuren sendromu ve IgA eksikliği gibi spesifik durumlardır. Avrupa Pediatrik Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Derneği'nin 2020 yılında güncellenen son rehberinde TGA-IgA antikoruna 10 kat yüksek ise ve ayrı bir serumda bakılan EMA IgA antikoruna da pozitif ise bu hastanın mutlaka pediatrik gastroenteroloğa yönlendirilmesi gerektiği ve biyopsi alınmadan tanı koyulabileceği belirtilmektedir. Ülkemizde serolojik testlerde yanlış pozitiflik/negatiflik olması nedeniyle biyopsisiz ÇH tanısı koyulması genel kabul görmemektedir. Hastaların tanısında HLA testinin pozitif olması kesin tanı koydurmaz. HLA DQ2/DQ8 negatif ise hastada ÇH olma ihtimali düşüktür.

Çölyak hastalığının histopatolojik sınıflandırılmasında en sık Marsh-Oberhuber sınıflaması kullanılmakta olup, Corazza-Villanacci ve Ensari sınıflaması da bulunmaktadır. İntraepitelyal lenfositöze ek olarak kript hiperplazisi olması Marsh 2, buna ek olarak villöz atrofi eklenmesi ile Marsh 3 olarak sınıflandırılır. Marsh 2 ve Marsh 3 çölyak hastalığı ile uyumlu kabul edilir.

Çölyak hastalığının tedavisi için yaşam boyu glutensiz diyetle beslenme gereklidir. Buğday, çavdar, arpa içeren ürünlerden kaçınılmalıdır. Yulaf çoğu hasta için güvenli olmakla birlikte ticari yulaf sıklıkla glutenle kontamine olduğu için önerilmemektedir. Glutensiz diyetle hastaların %95'inde iki yıl içinde bağırsak mukozası normale döner. İshal, karın ağrısı, malabsorbsiyon, steatore, kilo kaybı, osteopeni düzelir. Çölyak krizi ağır bir klinik durum olup; karın ağrısı, distansiyon, şiddetli ishal, kilo kaybı, elektrolit dengesizlikleri, hayatı tehdit eden malabsorbsiyon sendromu ile karakterizedir. Bu hastalarda dehidratasyon ve elektrolitlerin düzeltilmesi, glutensiz diyet ve steroid tedavisi verilir.

Çölyak hastalığı tanısı alan çocuğun aile bireyleri de hastalık açısından taranmalıdır. Aile ve çocuğu endişelendirmeden ilerde gelişebilecek sağlık riskleri ve diyet uyumunun önemi vurgulanmalıdır. Kemik mineral dansitometrisi ile kemik hastalığı açısından değerlendirme veya sol el bilek grafisi ile kemik yaşı tayini yapılmalıdır. Bu hastalar tanıdan 3-6 ay sonra muayeneye çağrılmalı, TGA seviyeleri normale döndükten sonra 6 ayda bir kontrol, sonrasında her 12-24 ayda bir kontrolü uygundur. İzlemede gastrointestinal ve ekstraintestinal belirti ve bulgular açısından hasta sorgulanmalı, antropometrik ölçümler ile hastanın büyümesi izlenmeli, tam kan sayımı, nutrisyonel değerlendirme (hemoglobin, demir, B12 ve D vitaminleri), alanin aminotransferaz, kan şekeri, tiroid fonksiyon testleri, tiroid otoantiklorları ölçülmelidir. Daha

önce aşılananlarda HBV antikor seviyesi düşük ise hatırlatıcı doz aşı yapılmalıdır. Glutensiz diyetin 6-9. ayında halen TGA yüksekliği devam ediyorsa diyet uyumu tekrar kontrol edilmelidir. Çocuklarda mukozal iyileşmeyi kontrol etmek için tekrar biyopsi yapılması önerilmemektedir.

Tedavi edilmemiş çölyak hastalığına bağlı komplikasyonlar; intestinal lenfoma, özofagus kanseri, melanom, Hodgkin-dışı lenfoma, osteoporoz

ve infertilitedir. Hastalığın tedavisi için doku transglutaminazı bloke eden ilaçlar, HLA DQ2/DQ8 reseptörlerini bloke eden ilaçlar, enzim destek tedavisi, immünbaskın peptidleri içermeyen genetiği değiştirilmiş buğday tüketilmesi gibi tedaviler araştırma safhasında olup, günümüzde kabul edilen tek tedavi yaşam boyu glutensiz diyettir.

Çocuklarda Sarılık

Doç. Dr. Ceyda Tuna Kırsaçlıoğlu

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

Özet

Sarılık indirekt (unkonjuge) ve/veya direkt (konjuge) bilirubin cilt, mukoza ve sklerada birikimi sonucu ortaya çıkan bir durumdur. Aşırı bilirubin oluşumu, hepatosite bilirubin alımının ve hepatositlerde bilirubin konjugasyonunun bozulması ile indirekt hiperbilirubinemiye yol açabilmektedir. Kanaliküler organik anyon taşıma bozukluğu, konjuge bilirubin sinüzoidal geri alımında bozukluk, ekstrahepatik ve intrahepatik çeşitli nedenlerle ilişkili olarak da direkt hiperbilirubinemi görülebilmektedir. Bu makalede sarılığı olan çocuklara yaklaşım tartışılmıştır.

Anahtar Kelimeler: Çocukluk çağı, indirekt hiperbilirubinemi, kolestaz, sarılık

Abstract

Jaundice is a condition that occurs as a result of accumulation of indirect (unconjugated) and/or direct (conjugated) bilirubin in the skin, mucosa and sclera. Excessive bilirubin formation, defective uptake of bilirubin into hepatocytes and defective bilirubin conjugation in hepatocytes may lead to indirect hyperbilirubinemia. Direct hyperbilirubinemia may be seen related to canalicular organic anion transport defects, impairment of sinusoidal conjugated bilirubin reuptake, various extrahepatic and intrahepatic causes. In this article the approach to the children with jaundice is discussed.

Keywords: Childhood, indirect hyperbilirubinemia, cholestasis, jaundice

Sarılık cilt, mukoza ve sklerada bilirubin birikimi sonucu gelişmektedir. Bilirubin hemoproteinlerde bulunan "hem" in (ferriprotoporfirin IX) yıkım ürünüdür. "Hem" eritrositlerdeki hemoglobin, sitokromlar, katalazlar, triptofan pirolaz, kas myoglobini gibi hem içeren proteinlerin yapısında yer almaktadır, az miktarda serbest hem olarak da bulunmaktadır. Retiküloendotelial sistem hücrelerinde (kemik iliği ve dalaktaki makrofajlar, karaciğer Kupffer hücreleri) hem oksijenaz enzimi ile "hem" yıkılır ve yeşil pigmentli "biliverdin" oluşur. Biliverin, biliverdin redüktaz ile turuncu pigmentli "unkonjuge bilirubin" e dönüşmektedir. Bilirubin oluşumunun %80'i, yaşlanmış eritrositlerdeki hemoglobin yıkımı ile gerçekleşmektedir. Unkonjuge bilirubin, suda erimeyen formdadır, dolaşımda albumin ile bağlanarak taşınır ve hepatosit hücresine ulaştığında albuminden ayrılarak pasif difüzyon ve organik anyon transport eden proteinler (OATP1B1 ve OATP1B3) ile hepatosite alınır. Unkonjuge bilirubin hepatosit içinde glutatyon-S-tranferaz içeren proteinlere bağlanır. Endoplazmik retikulumda "üridin difosfat glukronoziltransferaz" ile başlıca glukronik asit ile konjugasyona uğrayarak suda çözünür form olan konjuge bilirubine (monokonjuge ve daha yüksek oranda dikonjuge bilirubin). Konjuge bilirubin bir kısmı multidrug rezistan protein 3 (MRP3) ile sinüzoidal dolaşıma geçebilir, burada albumin ile bağlandığında δ bilirubin olarak adlandırılır. Hepatosit hücre yüzeyinde albumin ile ayrılarak OATP1B1/B3 kanalları aracılığı ile tekrar hepatosite alınır. Konjuge bilirubin

hepatositte "ATP-binding cassette" (ABC) ailesine bağlı MRP2 (ABCC2) proteini aracılığıyla aktif transport yolu ile safra kanaliküllerine atılır ve safra ile ince bağırsağa geçer. Konjuge bilirubin büyük bir molekül ve hidrofilik olduğu için bağırsak mukozasından geri emilemez. İnce bağırsakta b-glukronidaz ile çok düşük oranda dekonjugasyona uğrayarak unkonjuge bilirubine dönüşür, enterohepatik dolaşıma katılır. Distal ince bağırsak ve kolonda bağırsak florasının etkisi ile ürobilinojene dönüşür, ürobilinojenin büyük bir kısmı sterkobilinojene redükte olur ve sterkobilin şeklinde dışkı ile atılır. Ürobilinojenin bir kısmı enterohepatik dolaşımla karaciğere gelir, az bir kısmı da sistemik dolaşıma karışarak, glomerüllere ulaşır, burada okside olarak ürobiline dönüşür ve idrarla atılır. Ürobilin ve sterkobilin sırasıyla idrar ve dışkı rengini oluşturur. Unkonjuge bilirubin albümine sıkı bağlandığı için normalde idrarda saptanmaz. İdrarda bilirubin varlığı dolaşımda konjuge bilirubin arttığı durumlarda görülür (1,2).

Sarılık Etyopatogenezi

Sarılık indirekt (unkonjuge) ya da direkt (konjuge) bilirubin artışı ile görülebilmektedir. İndirekt hiperbilirubinemi aşırı bilirubin oluşumu, hepatosite bilirubin alımının bozulması, hepatositlerde bilirubin konjugasyonunun bozulması ile ortaya çıkabilir. Direkt hiperbilirubinemi de kanaliküler organik anyon taşıma bozukluğu, konjuge bilirubin sinüzoidal geri alımında bozukluk, ekstrahepatik ve intrahepatik nedenlere ikincil olarak görülebilmektedir. İndirekt ve direkt hiperbilirubinemiye yol açan nedenler sırasıyla Tablo 1 ve Tablo 2'de gösterilmiştir (3-6).

Klinik Bulgular

Sarılığı olan bir çocuğu değerlendirirken yaşı, sarılığın ne zaman başladığı, artış hızı (yavaş ya da hızlı), yayılımı, beraberinde eşlik eden başka bir belirti ve bulgu olup olmadığı, ilaç kullanımı, idrar renginde koyulaşma ya da dışkı renginde açılma olup olmadığı öncelikle değerlendirilmelidir. Öyküde halsizlik, iştahsızlık, ateş, miyalji, bulantı, kusma gibi belirtilerin varlığı, çevrede benzer hastalığın olması öncelikle enfeksiyöz nedenleri düşündürülebilir. Bulantı, kusmaya eşlik eden epigastrik ağrı, sağ yan ya da yaygın karın ağrısı, ağrının sırta yayılması obstrüktif nedenleri başlıca düşündürmelidir. Öyküde ilaç kullanımı, toksin maruziyeti (mantar yenmesi, bitkisel ilaçlar...), istenmeyen madde kullanılması sorgulanmalıdır. Dövme yapma, piercing, diş çekimi, kan transfüzyonu öyküsü, kesici/delici alet yaralanması, parenteral yolla bulaşan hastalıkları belirlemek açısından önemlidir. Ayrıca seyahat öyküsü, kabuklu deniz ürünleri, çiğ yumurta, süt tüketimi, yaşadıkları bölge ve çevresinin özellikleri oral fekal yolla bulaşan hastalıklar açısından sorgulanmalıdır. Kilo kaybı, kaşıntı, uyku düzeninde bozulma olup olmadığı sorgulanmalıdır. Ailede benzer durum, kan, karaciğer, safra kesesi, pankreas, karaciğer hastalığı, otoimmün hastalık ve malignite öyküsü, ayrıca akraba evliliği olup olmadığı öğrenilmelidir.

Fizik inceleme ve antropometrik değerlendirme ile beslenme durumunun belirlenmesi sarılıklı bir çocuğun değerlendirilmesinde son derece önemlidir. Sarılığa solukluk ve/veya taşikardi, hipotansiyonun eşlik edip etmediği özellikle hemolitik hastalıklar, sarılığın tonu, kaşıntı, palmar eritem, çomak parmak, hepatomegali, splenomegali, karın cildinde venöz yapılarda belirginleşme gibi bulgular kronik karaciğer hastalığı, Murphy pozitifliği gibi sağ üst kadranda hassasiyet olması ve şişmanlık akut kolesistit, zayıflık ise malabsorbsiyon ya da malignite gibi durumlar açısından uyarıcı olmalıdır.

Genellikle serum total bilirubin 2-3 mg/dL'yi aşınca sarılık görülebilmektedir. Sarılık varlığında bu durumun öncelikle unkonjuge ya da konjuge bilirubin artışı olduğu belirlenmelidir. Özellikle indirekt bilirubin artışı saptanması durumunda hemoglobin, periferik yayma ve retikülosit düzeyleri ile hemolitik anemi açısından değerlendirilmelidir. Direkt bilirubin artışı ile birlikte transaminaz artışı olması karaciğer hastalığını, özellikle alkalen fosfataz ve gama-glutamiltansferaz yüksekliğinin eşlik etmesi safra yolları hasarını göstermektedir. Protrombin zamanı ve *international normalized ratio* (INR) düzeylerinde artış karaciğer fonksiyonlarında bozulma ile ilişkili olabilir.

Görüntüleme olarak ilk basamakta ultrasonografi ile karaciğer, dalak ve safra kesesi değerlendirilmeli, intrahepatik safra yollarında genişleme, büyük safra yollarında taş, polip, kitle, darlık gibi olası tıkaçıcı nedenler, karaciğer ve karın içinde bası yapabilecek kitleler belirlenmelidir. Gereği halinde bilgisayarlı tomografi, magnetik rezonans kolanjiyopankreatografi ve koledokta taş nedeni ile gelişen bir obstrüksiyon gibi bir endikasyon varsa endoskopik retrograd kolanjiopankreatografi yapılabilir.

Tedavi nedene yönelik planlanmalıdır.

Özetle sarılık ile gelen bir çocukta yaş, yakınma, fizik incele ve laboratuvar bulguları birlikte değerlendirilerek adım adım tanıya gidilebilmektedir (Şekil 1). Aşağıda konjenital indirekt ve direkt hiperbilirubinemi nedenleri anlatılmıştır (3-6).

Konjenital İndirekt Hiperbilirubinemi

Bilirubin safraya atılmadan önce ile glukronize olmasını sağlayarak suda çözünür hale dönüştüren enzim olan "üridin difosfoglukronat glukronoziltransferaz (UDPGT)" aktivitesinde değişikliğe yol açan 2q37'de yer alan *UGT1A1* genindeki mutasyonlarla ilişkili olarak Gilbert sendromu ve Crigler-Najjar sendromu gelişebilir. Otozomal resesif (OR) kalıtım görülmektedir (2,7,8).

Gilbert Sendromu: *UGT1A1*'in promoter bölgesinde, *A[TA]6TAA normal sekansında*, timidin adenin (TA) insersiyonuna yol açan polimorfizimler ile (homozigot *TA[TA]7TAA*) normal gen aktivitesi azaldığı için konjuge bilirubin oluşumunda azalma ile karakterizedir. Beyaz ırkta görülme sıklığı %5-10'dur. Sıklıkla asemptomatiktir ancak açlık, uykusuzluk, stres, enfeksiyon ile tetiklenen sarılık görülmektedir. Sıklıkla puberte sonrası ortaya çıkar ve erkeklerde tanı oranı daha fazladır. Serumda total bilirubin sıklıkla 1-3 mg/dL'dir (nadiren 3-6 mg/dL). Tedaviye gerek yoktur (2,7).

Crigler-Najjar Sendromu (CNS): *UGT1A1* geninde görülen mutasyon tipine göre 2 farklı klinikte görülmektedir. Tip1 CNS, *UGT1A1* geninde prematür durdurucu kodon ya da frameshift mutasyonu *UGT1A1* aktivitesinin tam kaybı nedeni ile ortaya çıkmaktadır. Tip 2 CNS ise *UGT1A1* geninde homozigot missense mutasyonlar nedeni ile enzim aktivitesinde azalmaya yol açmaktadır (enzim aktivitesi < %10).

Crigler-Najjar Sendromu Tip 1: Çok nadirdir ve görülme sıklığı her 1 milyon yenidoğanda 0,6-1'dir. Erken yenidoğan döneminde (sıklıkla ilk 3 günde) şiddetli indirekt hiperbilirubinemide akla gelmelidir. Yeterli tedavi verilmezse indirekt bilirubin yüksekliğine ikincil olarak akut bilirubin ensefalopatisi, kernikterus (koreatoid serebral palsy), sendoronöral işitme kaybı, vertikal bakış paralizisi, dental enamel

hipoplazisi ile karakterize kronik bilirubin ensefalopatisi), bilinç, tonus ve işitsel bozukluk ile karakterize bilirubin ilişkili nörolojik disfonksiyon gelişebilir. Tüm yaşam boyu indirekt bilirubin düzeyleri 25-30 mg/dL civarındadır. Safrada bilirubin glukronid olmadığı için dışkı soluk sarı görünümündedir. Tanı genetik inceleme ile konur. Tedavi yaşam boyu, günde en az 10-12 saat fototerapidir. Erken yenidoğan döneminde total bilirubin >20 mg/dL olması, daha büyük bebeklerde ve çocuklarda ise 35 mg/dL üzerinde olması nörolojik etkilenim açısından risklidir. Yaş ilerledikçe beden kitle indeksinde artış, cildin kalınlaşması ve pigmentasyon artışı nedeni ile fototerapiye yanıt azalmaktadır. Oral kalsiyum fosfat bağırsakta bilirubin ile bağlanarak, kolestimamin fotobilirubin ürünlerini bağlayarak, ursodeoksikolik asit ve gece yağdan zengin atıştırmalık safra akımını ve lumirubin karaciğerden atılımını stimule ederek fototerapinin etkinliğini artırabilir. Ayrıca yenidoğan döneminde kan değişimi ve sonraki dönemlerde plazmaferez de bilirubin düşürülmesinde yardımcıdır. Karaciğer nakli tek tedavi şansısıdır, ancak nakil yapılan hastalarda çıkarılan karaciğerin %40-60'ında fibrozis saptanmıştır.

Crigler Najjar Sendromu Tip 2 (Arias Hastalığı): Yaşamın ilk 3 gününde ise fizyolojik ya da patolojik düzeyde indirekt bilirubinde artış ile karakterizedir. Bilirubin düzeyleri >3 hafta yüksek kalabilir (1,5-22 mg/dL) ancak genelde <20 mg/dL'dir. Kernikterus beklenmez. Dışkı rengi normaldir. Fenobarbital tedavisi (5 mg/kg/gün ağızdan) ile serum bilirubinde 7-10 günde belirgin azalma olması tip 1'den ayırımı yapmak için değerlidir. Tedavi CYP450 enzim induksiyonu ile etki gösteren fenobarbitalin ömür boyu kullanımıdır (2,7).

Kanaliküler Organik Anyon Taşıma Bozukluğu (Dubin Johnson Sendromu)

Dubin Johnson sendromu, *ABCC2* geni MRP2'yi kodlayan *ABCC2* (ATP Binding Cassette Subfamily C Member 2) geninde 50'den fazla mutasyon nedeni ile MRP2'nin taşıyıcı fonksiyonu bozulmaktadır. Otozomal resesif kalıtım görülmektedir. Hepatositlerden bilirubin glukronid ve bazı organik anyonların atılımı bozulur. Sıklıkla yaşamın 2. dekadında ortaya çıkan konjuge hiperbilirubinemi ile karakterizedir ancak bebeklik döneminde de bildirilmiştir. Nadiren yenidoğan döneminde konjuge hiperbilirubinemi ile ortaya çıkabilir. Sarılık ve idrar renginde koyulaşma özellikli hastalık durumlarında en belirgin bulgulardır. Laboratuvar değerlendirmede idrarda total koproporfirin atılımı normal, koproporfirin 1 atılımı %80'in üzerinde, koproporfirin 3 atılımı düşüktür (normalde koproporfirin 3 atılım oranı > %75). Kesin tanı genetik incelemedir. Karaciğer makroskopik olarak siyahımsı görünümündedir, yüzeyi düzgündür. Histopatolojik olarak karaciğer yapısı korunmuştur, hepatositlerde lipofuskin benzer koyu kahve pigment izlenir. Tedaviye gerek yoktur (2,7,8).

Konjuge Bilirubin Sinüzoidal Geri Alımında Bozukluk (Rotor Sendromu)

Rotor sendromu, OR kalıtım gösteren, *SLC01B1* (*12p12.1*) ve *SLC01B3* (*12p12.2*) genlerindeki mutasyonlar sonucu karaciğere bilirubin alımından sorumlu taşıyıcı proteinler olan organik anyon taşıyıcı polipeptidler olan OATP1B1 ve OATP1B3 fonksiyon bozukluğu nedeni ile ortaya çıkmaktadır. Serum konjuge bilirubin düzeyleri hafif artmıştır (2-5 mg/dL). Belirtisiz seyredebilir ya da dalgalanma tarzında sarılıkta

artış olabilir. Laboratuvar değerlendirmede idrarda total koproporfin atılımında ve koproporfin 1 izomerinin atılımında hafif artış saptanır. Kesin tanı genetik inceleme ile konulur. Karaciğerde ve biyopsilerde anormal pigmentasyon görülmez. Tedaviye gerek yoktur (2,7,8).

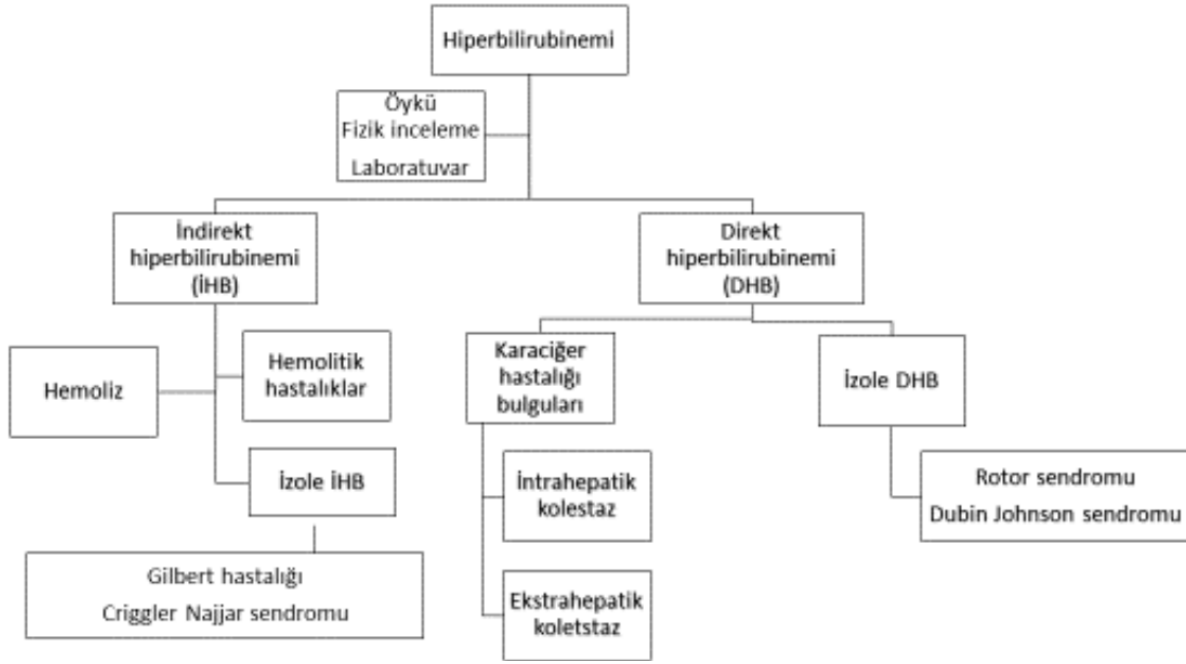
Kaynaklar

- Chee YY, Chung PH, Wong RM, et al. Jaundice in infants and children: causes, diagnosis, and management. Hong Kong Med J. 2018;24:285-292
- Sticova E, Jirsa M. New insights in bilirubin metabolism and their clinical implications. World J Gastroenterol. 2013;19:6398-6407.
- Muniyappa P, Kelley D. Hyperbilirubinemia in pediatrics: evaluation and care. Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care. 2020;50:100842.
- Erlinger S, Arias IM, Dhumeaux D. Inherited disorders of bilirubin transport and conjugation: new insights into molecular mechanisms and consequences. Gastroenterology 2014;146:1625-1638.
- Gondal B, Aronsohn A. A systematic approach to patients with Jaundice. Semin Intervent Radiol. 2016;33:253-258.
- Memon N, Weinberger BI, Hegyi T, et al. Inherited disorders of bilirubin clearance. Pediatr Res. 2016;79:378-386.
- Jagadisan B, Srivastava A. Child with jaundice and pruritus: how to evaluate? Indian J Pediatr. 2016;83:1311-1320.
- Morii K, Yamamoto T. Images in clinical medicine. Dubin-Johnson Syndrome. N Engl J Med. 2016;375:e1.

Tablo 1: İndirekt hiperbilirubinemi nedenleri	
Aşırı bilirubin oluşumu	Ekstravaskular hemoliz
	Hipersplenizm Kan ekstrasvazasyonu
	İntravaskular hemoliz
	İntrakorpüsküler nedenler
	Kalıtsal eritrosit bozuklukları (thalassemi, glukoz-6-fosfat dehidrogenaz eksikliği, orak hücreli anemi, herediter sferositoz, herediter eliptositoz)
	Ekstrakorpüsküler nedenler
	Otoimmün hemolitik anemi Mikroanjiopatik hemolitik anemi İlaç ilişkili hemolitik anemi (sefalosporinler, penisilin, trimetoprim-sülfametaksazol)
Hepatosite bilirubin alımının bozulması	İlaçlar (rifampisin) Portosistemik şantlar Kalp yetmezliği
Karaciğerde bilirubin konjugasyonunun bozulması	Konjenital Gilbert sendromu Crigler Najjar sendromu Kazanılmış Hipertiroidi Kronik hepatit İlaçlar (etinil östrodiol, gentamisin, antiretroviral)

Tablo 2: Direkt hiperbilirubinemi nedenleri	
Kanaliküler organik anyon taşıma bozukluğu	Dubin Johnson sendromu
Konjuge bilirubinin sinüzoidal geri alımında bozukluk	Rotor sendromu
Ekstrahepatik kolestaz	Koledok taşı Paraziter nedenler (Ascaris) Koledok kistleri Tümörler Primer sklerozan kolanjit Otoimmün pankreatit
İntrahepatik kolestaz	Enfeksiyonlar
	Viral (HAV, HBV, HCV, HIV, HEV, CMV, EBV, HSV, parvovirus...) Bakteriyel enfeksiyonlar, sepsis (tüberküloz, sifiliz, Brusella, leptospiroz...) Paraziter (Fasiola hepatica, ekinokok, toksoplazmozis, amibiiazis, leishmania, schistosomiasis...) Fungal (kandida, histoplazmozis, Blastomyces, kriptokok, koksidioides)
	Genetik/metabolik hastalıklar
	Wilson hastalığı Alfa-1 antitripsin eksikliği Kistik fibrozis Progresif familiyal intrahepatik kolestaz Alagille sendromu Safra asit sentez defektleri Protein, karbonhidrat, lipid metabolizma bozuklukları Mitokondriyal hepatopatiler Hepatik porfiri
	Toksinler/ilaçlar/total parenteral beslenme
	Aflatoksin, Amanita Phalloides İlaçlar Bitkisel ürünler
	Otoimmün hepatit
	İnfiltratif/enflamatuvar nedenler
	Lösemi, lenfoma Amiloidoz Doku/organ nakilleri sonrasında rejeksiyon Venookluziv hastalık
	Kardiyovasküler nedenler
İskemi/hipoksi Kardiyomiopati	
Malignite	
Primer karaciğer tümörleri (hepatoselüler karsinom, hepatoblastom) Metastaz	
Fibrokistik karaciğer hastalıkları	
Portal biliyopati	

HAV: Hepatit A virüsü, HBV: Hepatit B virüsü, HCV: Hepatit C virüsü, HIV: İnsan bağışıklık yetmezliği virüsü, HEV: Hepatit E virüsü, CMV: Cucumber mosaic virus, EBV: Epstein-Barr virüsü, HSV: Herpes simplex virüsü



Şekil 1: Hiperbilirubinemi saptanan çocuğa yaklaşım

Çocuk Acil Başvurularında Sık Rastlanan Enfeksiyonlarda Akılcı Antibiyotik Kullanımı

Doç. Dr. Ayşe Kaman

Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Kliniği, Ankara

Akılcı ilaç kullanımının tanımı ilk kez 1985 yılında DSÖ tarafından yapılmıştır. Bu tanımla birlikte hastaya; doğru endikasyon ile doğru ilaç, uygun doz, uygun süre ve uygun yol ile (intravenöz/intramuskuler/oral/lokal), etkinliği ve güvenilirliği eşdeğer ilaçlar içinden en az yan etkisi olan ve en ucuz olanını seçerek, gerekmedikçe kombinasyonlardan kaçınıp, hastayı bütün olarak değerlendirerek, tüm sistemleri göz önünde tutarak ilaç başlanması hedeflenir (1). Antimikrobiyal direnç (AMD) 21. yy'ın en önemli halk sağlığı tehdidinden biridir. 2021 yılında, tahmini bakteriyel antimikrobiyal direnç ile ilişkili 4,71 milyon ölüm olduğu tahmin edilmektedir. 2050 yılında AMD'in 10 milyon ölüme sebep olabileceği tahmin edilmektedir. Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) 2016 yılından bu yana antimikrobiyal kullanımını dünya üzerinde takip etmektedir. Günlük tüketim dozu; 4,4-64,4 günlük tanımlı doz/1000 kişi olarak bildirilmiştir. Türkiye DSÖ verilerinde Avrupa bölgesinde en yüksek günlük antimikrobiyal kullanım hızına sahip ülkedir (3). Bu nedenle en sık antimikrobiyal reçetelerin düzenlendiği çocuk acil kliniklerinde en sık görülen enfeksiyonların rehberler eşliğinde doğru yönetimini bilmek önemlidir.

Tonsillofarenjit

Tonsil ve farinks muköz membranları ile altındaki dokuların enflamasyonu ile sonuçlanan akut enfeksiyondur. Çocuk polikliniklerine en sık başvuru ve en sık akılcı olmayan antibiyotik kullanımı nedenlerindedir. Akut tonsillofarenjitin çocuklardaki en sık nedeni virüslerdir. Bu virüsler arasında; adenovirüs, Epstein barr virüs, coxsackievirüs, Herpes simplex virüs tip 1 ve 2, rhinovirüs, vb. yer almaktadır. Akut viral tonsillofarenjit sıklıkla kendini sınırlayan hastalıktır. En sık bakteriyel tonsillofarenjit etkeni; grup A Streptokoklardır (GAS). GAS tonsillofarenjiti 3 yaş altında nadirdir. En sık okul çağı çocuklarda görülür. Kış ve erken baharda zirve yapar. Okul çağındaki 5-15 yaş grubunda tüm tonsillofarenjitlerin %15-30'unun etkeni GAS'tır. Tonsillofarenjit yönetiminde en önemli olan viral ve bakteriyel (GABHS) ayırımı yapmaktır. Viral etkenleri düşündüren semptomlar; konjunktivit, burun akıntısı, öksürük, ses kısıtlılığı, aftöz lezyonlar, ishal, karakteristik enanem ve ekzantemlerin eşlik etmesidir. Bakteriyel tonsillofarenjit (GAS) düşündüren bulgular; ani başlangıç, boğaz ağrısı, ateş, kızıl döküntüsü, baş ağrısı, bulantı kusma ve karın ağrısı, farinks ve tonsillerde enflamasyon, yama tarzında eksüdasyon, ağrılı, büyük ön servikal lenf nodları, 5-15 yaş arasında olmak ve kış-ilkbahar mevsiminde başvuru olmasıdır. Tanı için altın standart tanı yöntemi "boğaz kültürü"dür (4). Kültür alırken eküvyon çubuğu tonsiller ve arka farinks duvarına sürülmeli, dil ve yanaklara değdirilmemelidir. Alınan örnek %5 koyun kanlı agara ekilir ve 24-48 saat sonra üreme değerlendirilir. Nadiren 24 saat sonunda üreme saptanmayan kültür örneklerinde 48. saatin sonunda tekrar değerlendirilmeli (%40 pozitif sonuç olabilir). Uygun örnek alındığında boğaz kültürü sensitivitesi %90-95'tir (4,5). Tonsillofarenjit tanısını hızlandırmak ve antibiyotik başlanmasını geciktirmemek için hızlı testler kullanılabilir. Hızlı antijen testi; GAS hücre duvarında bulunan karbonhidrat antijenin enzim immün-assay yöntemiyle saptanması esasına dayanır. Testlerin

özgüllüğü %95 iken, duyarlılığı %70-90 arasında değişmektedir. Bu nedenle test negatif sonuçlandığında mutlaka boğaz kültürü alınmalıdır (6). Boğaz kültürü alınması önerilmeyen durumlar; klinik ve epidemiyolojik olarak viral etken düşünülen semptomların varlığında (öksürük, burun akıntısı, ses kısıtlılığı, oral ülserler, konjunktivit, ishal) ve 3 yaş altındaki çocuklarda [GAS tonsillofarenjiti insidansı düşük ve alut romatizmal ateş (ARA) nadir olduğu için] boğaz kültürü alınması önerilmez (4). Süpüratif (peritonsiller apse, retrofarengeal apse, sinüzit, otit, menenjit, beyin apsesi) ve süpüratif olmayan (ARA, akut nefrit, kızıl, streptokokal toksik şok sendromu, reaktif artrit ve sinovit) komplikasyonlar görülebilir.

Tedavi; GABHS tonsillofarenjiti tedavisiz 3-5 günde ateş düşer ve 1 haftada hasta iyileşir. Tedaviyi 2-3 gün ertelemek (boğaz kültürü sonucu) doğal immunité gelişmesine yardımcı olabilir. Akut romatizmal ateşin önlenmesi (%100) için semptomların başlangıcından itibaren 9 gün içinde uygun tedavi başlanmalıdır. Ağır hastalığı olan ve toksik görünümde olanlar hastalarda boğaz kültürü beklenmeden tedavi verilmelidir. Uygun tedavinin 24. saatten sonra bulaşıcılık sonlanır. Tedavinin temelini akılcı antibiyotik başlamak oluşturur. Etkili, güvenli, uygun antimikrobiyal spektrum (mümkün olan en dar spektrumlu), uygun doz, uygun süre ve maliyet en düşük olan ilaç seçilmelidir. Tüm dünyada ilk tedavi seçeneği tanımlanmış dirençli olmayan "penisilin"dir. Tedavi seçenekleri arasında; penisilin V (oral olarak günde 2-3 kez 250 mg), benzatin penisilin G (intramuskuler olarak, 27 kg altında; 600000 ünite, 27 kg ve üzerinde 1200000 ünite, tek doz) veya amoksisilin (oral 50 mg/kg/gün, 2 dozda) yer almaktadır. Tedavi süresi oral yoldan verilince 10 gündür. Tip 1 reaksiyon dışındaki penisilin alerjisi olanlarda dar spektrumlu sefalosporinler (sefalekssin, sefadroksil) tercih edilir. Anafilaktik tip (tip 1 reaksiyon) penisilin alerjisi olanlarda klindamisin, azitromisin, klaritromisin tedavi seçenekleridir (4). Ancak bu durumda GAS suşlarının makrolid ve klindamisine dirençli olabileceği akıld tutulmalıdır (7).

Akut Otitis Media: Orta kulağın akut başlangıçlı, efüzyon ve enflamasyonla seyreden enfeksiyondur. En sık ayaktan tedavi edilen bakteriyel enfeksiyon ve en sık antibiyotik reçete edilme nedenlerinden biridir. En sık yaşamın ilk 3 yılında görülür. 6 aydan küçük çocuklarda daha nadir (maternal antikolar) görülmele birlikte, en sık 6-24 ay (pik yaş; 9-15 ay) arasında görülür. 3 yaşına gelmiş çocukların %60'ının en az 1 otit atağı geçirdiği tahmin edilirken, bunların %24'ü 3 veya daha fazla atak geçirdiği tahmin edilir. Orta kulaktan aspirasyonla alınan sıvıdan; kültür, viral testler ve moleküler testler ile etken tespit edilebilir. Etkenler coğrafi durum, aşılama durumu, antibiyotik kullanımı gibi etkenlerle değişebilir (8). En sık saptanan bakteriyel patojenler; *Streptococcus pneumoniae* (PBP değişimi ile direnç gelişimi; %22-54), tiplendirilemeyen *Haemophilus influenzae* (Beta laktamaz üretimi ile direnç gelişimi; %30-42), *Moraxella catarrhalis* (beta-laktamaz üretimi ile direnç gelişimi; %90-100) yer almaktadır. En sık klinik bulgular arasında; ateş, kulak ağrısı, küçük bebeklerde; huzursuzluk, uyku ve yeme alışkanlıklarında değişiklik, bazen kulağı tutma veya çekme (tek başına kulağı çekmenin duyarlılığı ve özgülüğü düşüktür çünkü tonsillofarenjit sırasında, dış çıkarmada bebek kulağı ile oynayabilir), otore, üst solunum yolu enfeksiyonları semptomları, otite eşlik eden konjunktivit (tiplendirilemeyen *H. influenzae*) bulunmaktadır. Akut otitis media (AOM) yönetiminde en önemli basamak doğru tanı koymaktır. Tanı için otoskopik muayene yapılması gereklidir. Normal kulak zarı; yarı saydam, sedef grisidir ve buzlu cam görünümündedir. Kırmızı fakat bombe olmayan kulak zarı, ağlayan, hapşırın ya da ateşli bir bebekte,

kulak zarındaki kan damarlarının genişlemesine bağlı görülen tipik bir bulgudur.

Amerikan Pediatri Akademisi (AAP) ve Amerikan Aile Hekimleri Akademisi (AAFP) tarafından 2013'te güncellenen kılavuzda, AOM tanısı koymak için;

1. Kulak zarının orta-şiddetli şişkinliği veya akut otitis eksternaya bağlı olmayan yeni otore başlangıcı ya da
2. Kulak zarında hafif bombeleşme ile birlikte yeni başlamış olan (<48 saat) kulak ağrısı, kulağını tutma, çekiştirme semptomlarının varlığı veya kulak zarının belirgin kızamık olması gereklidir.

Akut otitis mediada tedavinin amacı yakınmaların hızlı bir şekilde azaltılması ile hastanın konforunun artırılması ve oluşabilecek komplikasyonların önlenmesidir. Medikal tedaviyi ağrı kesiciler ve antibiyotikler oluşturur. Semptomların şiddeti, unilateral veya bilateral olması ve çocuğun yaşına göre tedavide "bekle ve gör" yaklaşımı veya hemen antibiyotik kullanımı yer alır. Tedavide seçilecek antibiyotiğin; en sık otopatojenlere etkili, yan etkileri sınırlı, uygun dozajda verilebilen, süspansiyonu olan ve tedavi uyumu için tadının iyi ve maliyetinin uygun olması gerekir. Şiddetli semptomu olan çocuklar ile (>39 °C ateş, orta-şiddetli kulak ağrısı, 48 saatten uzun süren kulak ağrısı, toksik görünüm), 6 aydan küçük, immünsuprese, altta yatan işitme engeli ya da kohlear implantı olan, süpüratif komplikasyon gelişmiş olan hastalar ile ayaktan yakın izlemi yapılamayacak olan hastalara hemen antibiyotik başlanmalıdır. Tedavi ile ilgili detaylı bilgi Tablo 1'de verilmiştir (8).

Tedavide ilk tercih; son 30 günde amoksisilin almamış ve pürülan konjunktivit yoksa yüksek doz amoksisilindir. Akut otitis media tedavisinde kullanılan antibiyotikler Tablo 2'de verilmiştir.

Tedavi süresi; 2 yaştan küçük çocuklar için 10 gün, 2-5 yaş arasındakiler için 7 gün ve 6 yaş ve daha büyük çocuklar için 5-7 gündür. Tüm yaşlarda ağır AOM olan çocuklar için tedavi süresi 10 gün olmalıdır (8).

Akut Rinosinüzit: Akut rinosinüzit, nazal boşluk ve paranasal sinüslerin mukozal tabakasının enflamasyonudur. Çocukluk çağında yılda 6-8 kez viral üst solunum yolu enfeksiyonu (ÜSYE) geçirilebilir. Viral ÜSYE'lerinin %5-13'ünde bakteriyel sinüzit gelişmektedir. Normal sinüs fizyolojisinde; sinüslerde oluşan sekresyonlar normal mukosilyar fonksiyon ile sinüs ostiumları aracılığı ile buruna akar. Viral ÜSYE, allerji, kistik fibröz, immotil silia ya da travma gibi nedenlerle ortaya çıkan mukoza ödemi ile koanal atrezi, septum deviasyonu, nazal polip, tümörler gibi mekanik travmaya neden olan olaylar sonucunda sinüs drenaj yollarında obstrüksiyon gelişerek sinüzite yol açar. Klinik bulguları viral ÜSYE ile benzer olup öksürük, nazal semptomlar (anterior veya postnazal akıntı, tıkanıklık ve/veya konjesyon), ateş, baş ve yüz ağrısı, sinüslerde hassasiyettir. Akut bakteriyel rinosinüzit (ABRS) tanısı için; persistan semptomlar (düzelme-sizin 10 günden uzun süren solunum yolu semptomları, ince-kalın, mukoid veya pürülan burun akıntısı, gün boyu süren öksürük, baş ağrısı, yüz ağrısı, ateş değişken), şiddetli semptomlar (arka arkaya en az 3 gün süren pürülan burun akıntısı ve ≥ 39 °C olan yüksek ateş) veya kötüleşen semptomlar (başlangıçta bir düzelleme dönemi sonrasında hastalığın 6-7. günlerinde tekrar kötüleşen semptomlar olması) olması gereklidir.

En sık sorumlu tutulan patojenler; *S. pneumoniae*, tiplendirilemeyen *H. influenzae*, *M. Catarrhalis* ve kronik ABRS olan hastalarda *Staphylococcus aureus* ve anaerob bakterilerdir. Tedavide kötüye giden semptomlar ya

da şiddetli başlangıç ile başvuran hastalarda beklemeden hemen antibiyotik tedavisi başlanmalıdır. Tedavide ilk seçenek tedavi yüksek doz amoksisilin ya da amoksisilin-klavulonik asittir. Tedavi süresi 10-28 gün arasında değişmektedir (semptomlar geriledikten sonra 7 gün süre ile) (9).

İdrar Yolu Enfeksiyonu: İdrar yolu enfeksiyonu (İYE) üretradan asendan yolla gelişen enfeksiyonlardır ve üretradan böbrek parankimine kadar tüm sistemde enfeksiyon olabilir. Çocukluk çağında en sık görülen bakteriyel enfeksiyondur. Tüm pediatri başvurularının %2,4-2,8'ini oluşturmaktadır. Çocuklarda (özellikle <2 yaş) İYE nedenli hastaneye yatış insidansı 51/100.000'dir. İlk 7 yaşta kızların %8'i, erkeklerin %2'sinde görülmektedir. İYE geçiren çocukların %30'u ikinci kez İYE geçirebilir. Erken tedavi önemlidir çünkü antibiyotik tedavisinde 48 saat ve daha fazla gecikme renal skar gelişme riskini arttırmaktadır. Hafif semptomu olan büyük çocuklarda kültür sonuçlarının beklenmesi, gereksiz veya etkisiz antibiyotik kullanımını önleyebilir. En sık etkenler gram negatif bakteriler; *E. coli* (en sık etken), *Klebsiella*, *Proteus*, *Pseudomonas*, *Enterobacter* spp., gram pozitifler; *Enterococcus* spp, *Staphylococcus saprophyticus*, *S. aureus* ve diğer etkenlerden *Candida* spp'dir. Gerekinden fazla tetkik ve tedavi gereksiz invazif işlemlere ve antibiyotik kullanımına neden olabilir. Bu nedenle tanısal testleri dikkatli istemek ve değerlendirmek önemlidir. İYE yönetiminde en önemli basamak; tanısının doğru ve kesin olarak konulmasıdır. İdrar yolu enfeksiyonu tanısı için uygun alınmış idrar numunesinden tam idrar analizi ve kantitatif idrar kültürü birlikte değerlendirilmelidir. Uygun idrar örneğinde (taze örnek, oda ısısında 1 saatten az beklemiş); piyüri (her alanda >5 WBC, boyasız santifüj edilmiş idrarda (40'lık büyütme) bakteri varlığı, idrar lökosit esteraz pozitifliği veya nitrit pozitifliği bulgularından en az birinin varlığı İYE ile uyumlu olabilecek bulgulardır. Pozitif tam idrar analizi numunesi ile birlikte kantitatif idrar kültüründe temiz orta akım ile alındıysa 100.000 koloni/mL üzerinde, mesane kateterizasyonu ile alınmış ise 50000 koloni/ml üzerinde üreme olması İYE ile uyumlu kabul edilmektedir. Torba ile alınmış idrar kültüründeki pozitif üremeler anlamlı kabul edilmemekle birlikte torba idrar kültüründe yalnızca üreme olmaması anlamlıdır. Tedavide temel prensip hidrasyonun sağlanması ardından da uygun tedavi ile idrarın sterilizasyonunun sağlanmasıdır. Parenteral antibiyotik gereken durumlarda 3. kuşak sefalosporinler (örneğin; seftriakson) geniş bir spektrum sağlar ve *Enterobacteriaceae*'ların birçoğunu etkili bir şekilde tedavi eder. Ağır hastalığı olmayanlara bir β -laktam (sefiksime vb.) veya trimetoprim sulfametaksazol (TMP-SMX) ile oral tedavi uygun olabilir. Tedavide; kabul görmüş rehberler oral veya parenteral antibiyotik kullanımını aynı derecede etkili bulmuştur. Eğer çocuk hasta görünümde ve oral antibiyotik alamıyorsa 2-4 gün parenteral tedavi arkasından oral antibiyotikle devam edilebilir. Bu tedavi yönetimi antibiyotiğin sistemik dağılımı açısından pyelonefritli çocuklarda da önem taşır. Toplam tedavi süresi; ateşli İYE için; 10 gündür (7-14 gün aralığında klinik duruma göre). Böbrek tutulumunun ekarte edilebildiği 2-3 yaştan büyük çocuklarda sistit için çoğu kılavuz 5 günlük tedaviyi yeterli bulmaktadır (10-12).

Kaynaklar

1. Kshirsagar NA. Rational use of medicines: cost consideration & way forward. Indian J Med Res. 2016;144:502-505.
2. GBD 2021 Antimicrobial Resistance Collaborators. Global burden of bacterial antimicrobial resistance 1990-2021: a systematic analysis with forecasts to 2050. Lancet. 2024;404(10459):1199-1226.

- World Health Organization. WHO report on surveillance of antibiotic consumption: 2016-2018 early implementation. 2018.
- Shulman ST, Bisno AL, Clegg HW, et al. Clinical practice guideline for the diagnosis and management of group A streptococcal pharyngitis: 2012 update by the Infectious Diseases Society of America. Clin Infect Dis. 2012;55:1279-82.
- Kellogg JA. Suitability of throat culture procedures for detection of group A streptococci and as reference standards for evaluation of streptococcal antigen detection kits. J Clin Microbiol. 1990;28:165-169.
- Cohen JF, Bertille N, Cohen R, et al. Rapid antigen detection test for group A streptococcus in children with pharyngitis. Cochrane Database Syst Rev. 2016;7:CD010502
- Ciftçi E, Dogru U, Güriz H, et al. Investigation of risk factors for tonsillopharyngitis with macrolide resistant Streptococcus pyogenes in Turkish children. Pediatr Int. 2002;44:647-651.
- Lieberthal AS, Carroll AE, Chonmaitree T, et al. The diagnosis and management of acute otitis media. Pediatrics. 2013;131:e964-e999.
- Chow AW, Benninger MS, Brook I, et al. IDSA clinical practice guideline for acute bacterial rhinosinusitis in children and adults. Clin Infect Dis. 2012;54:e72-e112.
- Brandström P, Hansson S. Urinary tract infection in children. Pediatr Clin North Am. 2022;69:1099-1114.
- Stein R, Dogan HS, Hoebeke P, et al. Urinary tract infections in children: EAU/ESPU guidelines. Eur Urol. 2015;67:546-58.
- Subcommittee on Urinary Tract Infection, Steering Committee on Quality Improvement and Management; Roberts KB. Urinary tract infection: clinical practice guideline for the diagnosis and management of the initial UTI in febrile infants and children 2 to 24 months. Pediatrics. 2011;128:595-610.

Tablo 1: Akut otitis medianın yaşa ve semptom ciddiyetine göre yönetimi

Yaş	Otore var	Unilateral veya bilateral AOM+şiddetli semptomlar	Bilateral AOM otore yok	Unilateral AOM otore yok
6 ay-2 yaş	Antibiyotik tedavisi	Antibiyotik tedavisi	Antibiyotik tedavisi	Antibiyotik tedavisi veya gözlem
≥2 yaş	Antibiyotik tedavisi	Antibiyotik tedavisi	Antibiyotik tedavisi veya gözlem	Antibiyotik tedavisi veya gözlem

Tablo 2: Akut otitis media tedavisinde kullanılan antibiyotikler

Antibiyotik	Doz
Amoksisilin*	90 mg/kg/gün, 2 dozda
Amoksisilin-klavulonik asit**	90 mg/kg/gün, 2 dozda
Sefalosporinler[‡]	
Sefuroksim	30 mg/kg/gün, 2 dozda
Sefdinir	14 mg/kg/gün 1 veya 2 dozda
Sefpodoksım	10 mg/kg/gün 2 dozda
Seftriakson	50 mg/kg/doz intravenöz/intramuskuler tek doz veya 3 gün
Klindamisin[€]	30-40 mg/kg/gün 3 dozda
Başlangıç tedavisine 48-72 saatte yanıtız hastalarda seçenekler	
Antibiyotik	Doz
Amoksisilin-klavulonik asit**	90 mg/kg/gün, 2 dozda
Seftriakson	50 mg/kg/doz intravenöz/intramuskuler tek doz veya 3 gün
Klindamisin (±seftriakson)	30-40 mg/kg/gün 3 dozda
*İlk basamak tedavi	
**İlk basamak tedaviye 48-72 saatte yanıt alınmamış ise ya da başlangıç tedavisi olarak son 30 gün içinde amoksisilin almış veya eş zamanlı pürülan konjonktiviti varsa veya amoksisiline yanıt vermeyen tekrarlayan AOM geçmişi varsa ilk basamak tedavide amoksisilin-klavulonik asit tercih edilir	
‡Alternatif tedavi; farklı kimyasal yapıları nedeniyle tip 1 reaksiyon dışı penisilin alerjisi olan hastalarda tercih edilir.	
€Alternatif tedavi; Beta laktam grubu antibiyotiklere karşı anafilaksi öyküsü olan hastalarda tercih edilir	

Hareket Bozukluklarına Yaklaşım

Doç. Dr. Esra Serdaroğlu

Gazi Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara

Hareket bozuklukları, istemsiz hareketlerin görüldüğü ve/veya istemli hareketlerin yapılamadığı durumlardır. Postürün kontrolü, tonus, denge ve ince motor becerilerin bozulmasıyla karakterizedir. Bu bozukluklar, motor fonksiyonlarda hedefleme, zamanlama ya da beceri eksiklikleri şeklinde kendini gösterir. Hareket kontrolünü sağlayan ağırlık temel elemanları bazal ganglionlar, korteks, internal kapsül, talamus, beyin sapı ve serebellumdur. Bu ağırlık herhangi bir yerindeki sorun, hareket bozukluğu olarak bulgu verebilir.

Hareket bozukluğuna yaklaşım dikkatli bir öykü, muayene, klinik gözlem ve ailelerin çektiği ev videolarını inceleyerek başlar. Hareketlerin gün içinde/geçen zaman içindeki değişimi, tetikleyen nedenler, çocuğun farkındalığı öğrenilmelidir. Ayrıca eşlik edebilecek diğer nörolojik bulgular (zihinsel yetersizlik, otistik bulgular, davranışsal özellikler, konuşma bozukluğu, anormal göz hareketleri, anormal muayene bulguları) açısından dikkat edilmelidir.

Hareket bozuklukları hiperkinetik ve hipokinetik olarak ikiye ayrılır. Çocukluk çağında hiperkinetik hareket bozuklukları (tikler, stereotipik hareketler, tremor, kore, distoni, myoklonus ve ataksi) daha sıktır. Hipokinetik olarak nadiren parkinsonizm görülebilir.

Tikler, çoğunlukla 3-10 yaş arasında başlayan, belli bir kalıpta tekrarlayan, ritmik olmayan hareketleri veya sesleri içeren sık görülen bir hareket bozukluğudur. Sıklığı ve şiddeti azalıp artmalar gösterir ve zamanla yer değiştirir. Tikler, kişi tarafından baskılanabilir, başlatılabilir, öncesinde rahatsızlık hissi olabilir. Bilişsel davranışçı terapiler; bu terapilere yanıtız tik bozukluğunda D2 reseptör bloke edici ajanlar haloperidol, pimozid ve aripiprazol, α 2-adrenerjik agonistlerden guanfasin ve klonidin verilebilir.

Stereotipiler, istemsiz, tekrarlayıcı, amaçsız, genellikle ritmik ve belli bir düzeni olan hareketlerdir. Tikler gibi belli bir kalıp gösterir, fakat daha erken yaşta başlar ve hareketler daha uzun sürer, o esnada çevreden kopma hali görülür. En sık görülen stereotipiler kanat çırpma, sallanma, parmakları ve eli sallama benzeri hareketlerdir. Otizm spektrum bozukluğunda görülebildiği gibi gelişimsel açıdan normal çocuklarda ortaya çıkabilir. Tedavi gerekmez.

Tremor, sabit bir aksa göre simetrik, ritmik, salınımsal, belli bir amplitüt ve frekansı olan istemsiz titreme hareketleridir. Çocuklarda daha çok postürel ve intensiyonel tremor görülür. Tremor şikayeti ile başvuran bir çocukta kullanmakta olduğu ilaçlar, anemi ve tiroid bozuklukları sorgulanmalıdır. Fizyolojik tremor günlük aktiviteleri engellemiyorsa klinik olarak izlenebilir. Stres, ateşli enfeksiyonlar, kafein, yorgunluk gibi nedenlerden kaçınma önerilir. Tedavi olarak propranolol veya primidon verilebilir.

Kore, değişken hızda ve yönde rastgele gibi görünen, istemli hareketler esnasında artan, dans benzeri, istemsiz hareketlerdir. Çocukluk çağında

kore, çoğunlukla subakut olarak ortaya çıkar ve etyolojide Sydenham koresi sorgulanmalıdır. Özellikle koreye eşlik eden ellerde ve dilde motor devamlılığın olmaması, hipotoni ve duygusal dalgalanmalar tipiktir. Sydenham koresi, romatizmal ateşin majör bulgularından biridir. Sydenham koresinde tedavide valproik asit, levitirasetam, tetrabenazin, nörodol ve risperidon verilebilir. Genetik nedenlere bağlı durumlarda kore ataklar halinde veya kronik görülebilir.

Distoni, kıvrırcı, burulma benzeri hareketler ve/veya postürlerdir. Agonist ve antagonist kasların eş zamanlı istemsiz kasılmalarına bağlı olarak ortaya çıkar. Stres ile belirgin artış, uykuya azalma gösterir. Distonik bölgeye veya yakınına dokunularak distoninin azaltılması/durdurulmasına duyuşal hile denir. Çocukluk çağında başlayan distoniler sıklıkla fokal başlayıp zamanla jeneralize olur. Distoni etyolojisi genetik veya kazanılmış olabilir. Kranial manyetik rezonans görüntüleme yapılması önemlidir. Tedavi alta yatan nedene bağlı olmakla birlikte, semptomatik tedavi sıklıkla L-dopa ve triheksifenidil (antikolinergik) ile başlar. Spastisiteye de etkisi olduğundan baklofen ve benzodiazepinler kullanılabilir. Bazı genetik etyolojiler derin beyin stimülasyonuna oldukça iyi yanıt verir. Fokal distoniler için botulinum toksin enjeksiyonu etkindir.

Miyoklonus, ani kas kasılmalarına bağlı irkilme benzeri hareketlerdir. Bu hareketlerin epileptik olup olmadığı gösterilmelidir. Hareket bozukluğu olan miyoklonus, sıklıkla başka hareket bozukluklarıyla birliktelik gösterir, hareket esnasında veya belli bir postürdeyken görülür. Tedavi alta yatan nedene göre belirlenir.

Ataksi, hareketlerin denge ve koordinasyonunun bozulup sarhoşvari yürüyüş ve denge görülmesidir. Denge bozukluğuna; göz hareketlerinin düzen ve kontrolünün bozulması, anormal göz hareketleri (nistagmus, opsoklonus), tremor, başta sallanma (titübasyon), konuşma bozukluğu (dizartri), ardışık hareketleri yapmada güçlük (disdiadokokinezi), hedefi tutturmada güçlük (dismetri) ve hipotoni eşlik edebilir. Ataksinin izole olup olmadığı, başka nörolojik veya sistemik bulgu eşlik edip etmediği, ortaya çıkışının akut, subakut, kronik veya epizodik olduğu belirlenmelidir. Akut atakside öncelikle zehirlenme ve ilaç alımının dışlanması gerekir. Çocukluk çağında akut ataksinin en sık nedeni akut serebellar ataksidir. Ataksi tedavisi, alta yatan nedene yöneliktir. Dengeyi artırıcı egzersizler önerilir. Tedavi edilebilir ataksi nedenlerinden vitamin eksiklikleri, enfeksiyöz veya enflamatuar sebepler, Glut1 eksikliği atlanmamalıdır.

Hipokinetik hareket bozukluğu olan parkinsonizm çocuklarda oldukça nadirdir. Hareketlerde yavaşlama, hareket çeşitliliğinin azalması, rijidite ve postürel stabilitenin bozulması ile karakterizedir. Öncelikle ilaç veya toksin alımı gibi kazanılmış nedenler dışlanmalıdır. Wilson, demir birikimiyle seyreden nörodejenerasyon, Huntington gibi genetik, nörodejeneratif ve metabolik bazı hastalıklarda görülebilir.

Kaynaklar

1. Cardoso F. Movement disorders in childhood. Parkinsonism related disorders. 2014;20 Suppl 1:S13-S16.
2. Koy A, Lin JP, Sanger TD, et al. Advances in management of movement disorders in children. Lancet Neurol. 2016;15:719-735.
3. Singer HS, Mink JW, Gilbert DL, et al. Movement disorders in childhood., 2nd ed. Amsterdam: Elsevier; 2016.

Epilepsi ve Epileptik Nöbet ile Karışan Paroksizmal Ataklar

Doç. Dr. Ceren Günbey

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

Giriş: Nöbet beyinde kortikal nöronların anormal, aşırı ve senkron aktivasyonu sonrasında ortaya çıkan motor, duyu ve bilişsel işlevlerde meydana gelen ani değişikliklerdir. Epilepsi beyin nöbetlere yatkın olması ve nöbetlerin nörobiyolojik bilişsel/sosyal sonuçlarının toplamıdır. Çocuk hekimleri nöbet geçiren bir hasta ile karşılaştığında hastanın stabilizasyonu sağlamalı, devam eden nöbetleri durdurmalı ve nöbetin etiolojisini araştırmalıdır. Detaylı bir öykü ve fizik muayene bu araştırmalarda altta yatan etiolojideyi aydınlatmada en önemli basamağı oluşturur. Daha sonra elektroensefalografi ve nöroradyolojik incelemeler planlanır. Bu hastalarda, nöbet önleyici ilaç nöbet tipi, epilepsi sendromu, cinsiyeti ve eşlik eden ko-morbiditeler göz önünde bulundurularak seçilir. Epileptik nöbet çocukluk çağında hastane başvurularında önde gelen sebeplerdendir, bununla birlikte epileptik nöbet ile karışabilen paroksizmal ataklar da çok sık görülür. Bu iki tablo arasında ayırıcı tanı yapmak özellikle gereksiz nöbet önleyici ilaç kullanımının önüne geçmek için kritiktir. Jitteriness, tremor, benign uyku miyoklonusu, hiperekpleksia, infantil kolik, katılma

nöbeti, Sandifer sendromu, opsoklonus-miyoklonus, senkop, hareket bozuklukları, steriotipiler, uyku bozuklukları gibi pek çok tablo epileptik nöbet ile karışabilir. Bu paroksizmal olayların bazıları herhangi bir patolojik durumu yansıtmazken, bazıları ise ciddi organik bir hastalığın belirtisi olabilir. Bu nedenle, her bir durumda titiz bir değerlendirme ve ayırıcı tanı süreci gereklidir.

Sonuç: Çocukluk çağında epileptik nöbet ve epileptik nöbeti taklit eden paroksizmal ataklar, pediatri pratiğinde sık karşılaşılan ve doğru tanıyı koymayı gerektiren önemli bir klinik problemdir. Epilepsi tanısı, uzun dönemli tedavi ve takip süreçlerini başlatır. Bu nedenle, epileptik nöbet ve epileptik nöbet ile karışabilen paroksizmal olaylar arasındaki ayırıcı tanının doğru yapılması önem taşır. Doğru ayırıcı tanının önemi, gereksiz ilaç kullanımı riskini azaltmak açısından büyük önem taşımaktadır. Bu nedenle, pediatristler epileptik nöbet ve epileptik nöbet ile karışabilen paroksizmal ataklar hakkında bilgi sahibi olmalı ve özenli yaklaşımla hastalarını değerlendirmelidirler.

Anahtar Kelimeler: Nöbet, epilepsi, epileptik nöbet ile karışan paroksizmal ataklar, çocukluk çağı

Temel Bağışıklama Prensipleri

Prof. Dr. Emel Örün

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

Anahtar Kelimeler: Aktif bağışıklama, aşılar, aşı uygulamaları

Bağışıklama Tanımı ve Aşı Tipleri

Bireyler etrafında yaşayan, hastalık yapıcı özellikteki milyonlarca mikroorganizmaya karşı bağışıklık sistemini devreye sokarak, bir süre dahilinde hastalıklara karşı savunma geliştirir. Bu doğal bir bağışıklık kazanma, dünyaya birçok hastalığa karşı savunmasız olan yenidoğan için annesinden transplasental yolla geçen IgG yapısındaki antikorlar veya doğduktan sonra emzirilmesiyle anne sütündeki birçok immünolojik bileşenle pasif bir şekilde sağlanır. Bireylerin özellikle de çocukların hastalıklara karşı önceden hazırlıklı olması amacıyla aşilarla doğal yolla oluşan hastalık senaryosuna benzer bir yol kullanılır. Kazara/tesadüfi bir karşılaşma olup vücudun bu mikroorganizmaya koruyucu yanıt verecek kadar zaman yoksa ticari olarak üretilmiş direk o hastalığa özgü ya da özgü olmayan immünglobulinler verilir (bir kaza sonrası verilen tetanoz immünglobulini gibi).

Aşilar belirli hastalık etkeninin veya ürününün antijenik özelliğini taşıyan ancak hastalık yapıcı özellikleri çok azaltılmış ya da hiç olmayan ürünlerdir. Toksoid, pürifiye antijen, genetik mühendisliği ile üretilmiş antijen, bir antijeni kodlayan nükleik asit gibi hastalıktan sorumlu kısım farklı şekillerde elde edilir. Rekombinant DNA teknolojisi iki veya daha fazla kaynaktan gelen DNA'nın birleştirilmesini sağlar. Hepatit B ve insan papilloma virüsü ilgili viral genin bir segmentinin bir maya hücresi veya virüsün genine eklenmesi ile üretilir. Modifiye edilmiş maya hücresi veya virüs büyüdüğüde saf hepatit B yüzey antijeni veya HPV kapsid proteini elde edilir. Serogrup B meningokok aşiları rekombinant teknoloji ile üretilen proteinler ve dış membran veziküllerini içerir.

Canlı olmayan aşilar, bir bağışıklık tepkisi (immünjenite) oluşturma yeteneklerini geliştirmek için genellikle bir adjuvan ile birleştirilir. Lisanslı aşilar rutin olarak kullanılan sadece birkaç adjuvan vardır. Ancak, son birkaç on yılda lipozom bazlı adjuvanlar ve su içinde yağ emülsiyonlarının ruhsatlandırılmasıyla birlikte adjuvan portföyü giderek genişlemiştir. Alüminyum tuzları, su içinde yağ emülsiyonu MF5916, AS0117, AS04 kullanılmakta olan adjuvanlardır. Aşilar aynı zamanda koruyucu (thimerosal), emülgatör (polisorbitat 80) veya stabilizatör (jelatin, sorbitol) olarak işlev gören başka bileşenler de içerir. Aşiların üretiminde kullanılan çeşitli ürünler de nihai ürünle taşınabilir; bunlar antibiyotikler, yumurta veya maya proteinleri, lateks, formaldehit ve/veya glüteraldehit ve asitlik düzenleyiciler (potasyum veya sodyum tuzları gibi) dahil olmak üzere bir aşının potansiyel iz bileşenleri olarak adlandırılır. Bu bileşenlerden herhangi birine karşı allerji durumu dışında, bazı aşiların bu eser bileşenlerinin insan sağlığı açısından risk oluşturduğuna dair bir kanıt bulunmamaktadır. Aşilar canlı (zayıflatılmış) ve canlı olmayan aşilar olarak iki grupta incelenir. Canlı aşilar etkenine göre canlı bakteri aşiları [BCG, oral tifo (Ty21A), oral kolera], canlı virüs aşiları [Kızamık-kızamıkçık-kabakulak (KKK), suçiçeği, rotavirüs (RV), oral poliovirüs (OPV), canlı influenza aşısı

(LAIV), sarıhumma] olarak iki grupta incelenebilir. Canlı olmayan aşilar tam hücre ve fraksiyonel olarak iki grupta ele alınır. Tam hücre canlı olmayan aşilara inaktif poliovirüs aşısı (IPV), hepatit A aşısı, kuduz aşiları, tam hücre boğmaca aşısı örnektir. Fraksiyonel aşilardan protein bazlı olanlar toxoid (difteri ve tetanoz aşiları) ve subünit (hepatit B, insan papillomavirüs (HPV), influenza) olarak iki gruba ayrılabilir. Polisakkarit yapısında olanlar saf polisakkarit ve konjuge polisakkarit olarak gruplandırılır. Saf bir polisakkarit aşısına verilen bağışıklık yanıtı tipik olarak T hücresinden bağımsızdır, yani bu aşilar T yardımcı hücrelerinin yardımı olmadan B hücrelerini uyarabilir. Polisakkarit aşilar da dahil olmak üzere T hücresinden bağımsız antijenler, muhtemelen bağışıklık sisteminin olgunlaşmamış olması nedeniyle 2 yaşından küçük çocuklarda immünojenik değildir. Polisakkarit antijenin bir proteine bağlanması (konjugasyon), polisakkarit aşının etkili olmadığı veya sadece geçici koruma sağladığı popülasyonlarda bakteriyel enfeksiyonların önlenmesini mümkün kılmaktadır. Konjuge polisakkarit aşilar söz konusu olduğunda, polisakkarit ile taşıyıcı protein arasındaki bağlantı, aşılı T-lenfositden bağımsız bir antijenden T-lenfositine bağımlı bir antijene dönüştürerek aşının immünojenitesinin artmasını sağlar.

Konjugasyonda immünobiyolojik olarak aktif proteinler kullanılır (örneğin; tetanoz toksoidi, difteri toksoidi, mutant difteri toksininin toksik olmayan varyantı, meningokok dış membran protein kompleksi).

Aşıya İmmünolojik Yanıt

Bağışıklık sistemi, bağışıklık sistemini uyarabilen maddeler olan antijenlere karşı bir savunma geliştirir. Bu savunma bağışıklık tepkisi olarak bilinir. B-lenfositler tarafından protein moleküllerinin sentezini (immünglobulinler veya antikorlar, humoral bağışıklığın ana bileşeni) ve T-lenfositler de dahil olmak üzere spesifik hücrelerin (hücre aracılı bağışıklık) aktivasyonunu ve fonksiyonunu içerir. En etkili bağışıklık tepkileri genellikle canlı bir organizmada bulunan antijenlere yanıt olarak üretilir. Ancak, bir antijenin bağışıklık yanıtı oluşturmaya için mutlaka canlı bir organizmada bulunması gerekmez. Hepatit B yüzey antijeni gibi bazı antijenler bağışıklık sistemi tarafından kolayca tanınır ve canlı hepatit B virüsü üzerinde taşınmasalar bile yeterli koruma sağlar. Enfeksiyondan sonra uzun yıllar boyunca korumanın devam etmesi immünolojik hafıza olarak bilinir. Bağışıklık sisteminin bir antijene maruz kalmasını takiben, bazı hafıza B hücreleri kanda dolaşmaya devam eder ve uzun yıllar boyunca kemik iliğinde bulunur. Antijene yeniden maruz kalındığında, bu hafıza hücreleri çoğalmaya başlar ve korumayı yeniden tesis etmek için hızla antikor üretir.

Aşilar ile %10 koruma sağlanamayacağı unutulmamalıdır. Aşı uygulanan az sayıda kişide immün yanıt gelişmez. Aşıya verilen immünolojik yanıt, antijenin türüne ve dozuna, adjuvan etkisine ve bazı konak faktörlerine (yaş, önceden var olan antikor düzeyi, beslenme, eşzamanlı hastalık ve konağın genetiği) bağlıdır.

Standart olmayan aşı uygulamaları aşının oluşturacağı yanıtı azaltma potansiyeline sahiptir. Bu nedenle aşiların uluslararası standartlara uygun üretim yapan üretici tarafından üretilmiş, uygun soğuk zincir koşullarında taşınmış ve saklanmış, doğru şekilde sulandırılmış, birey için gerekli şema ile doğru bölgeden, doğru dozda uygulanmış olması gereklidir. Metnin devamında aşilamada dikkat edilmesi gereken temel prensiplerden bahsedilecektir.

Aşılamada Temel Prensipler

Aşılamada temel prensipler aşılama öncesi, aşılama anında ve aşılama sonrası olarak üçe ayrılarak ele alınmaktadır.

Aşılama Öncesine Ait Prensipler: Aşı uygulayan sağlık personeli uygun aşı hazırlama, uygulama, enfeksiyon kontrol uygulamaları, aşı uygulamasından önce ve sonra iğne batması ve aşılama sonrasında olası enjeksiyon bölgesinde ağrı gibi konularda eğitilmelidir. Aşılarda hazırlamadan ve uygulamadan önce ve her yeni hasta temasında uygun el hijyeni (sabunlu su ile yıkama) gereklidir. Aşırı yapacak sağlık personelinin elinde açık bir lezyon var, vücut sıvılarıyla temas riski var veya hasta için izolasyon önlemleri nedeniyle eldiven gerekiyorsa takılabilir. (El hijyeni, her hastada eldiveni değiştirme). Şırıngalar ve iğneler steril olmalı ve tekrar kullanılmamalıdır. Kullanılmış şırınga ve iğneler, aşının uygulandığı odada bulunan, delinmeye karşı dayanıklı, etiketli uygun bir kaba derhal atılmalıdır.

Aşıların Depolanması, Taşınması ve Saklanması: Aşıların uygun ortam, sıcaklık ve koşullarda saklanıp dağıtıldığı insan ve gereçlerden oluşan sisteme "soğuk zincir" denir. Ülkemizde soğuk zincirin korunması için "Aşı Takip Sistemi" kullanılmaktadır. Aşıların saklandığı depo, transferi sırasındaki araçtaki, kullanılacağı ünitede bulunan dolaplardaki sıcaklıklar internet üzerinden takip edilmektedir. Aşılarda için uygun olmayan sıcaklıklar saptandığında her bir birimde daha önceden belirlenmiş olan kişilere ulaşılarak aşıların güvenliği sağlanmaktadır. Aşıların saklanmasında en ideal sıcaklık +4 C° (Güvenli aralık: +2±8 C°). Buzdolabı kapağında ısı izlem çizelgesi bulundurulmalıdır. Buzdolabı kapağı gereksiz yere açılmamalı, aşı dışında hiçbir şey konulmamalıdır. Buzdolabı üst raflarına sıcaklığa duyarlı olandan, alt raflara soğuğa duyarlı olanların konulması şeklinde ayarlanmalıdır. Üst rafta OPA, kızamık, KKK, BCG; Hib (hemofilus influenza tip b), suçiçeği aşıları, orta rafa beşli karma, kuduz aşısı, alt rafa konjuge pnömokok aşısı (KPA), hepatit B aşısı, Hepatit A aşısı, Td (tetanoz, erişkin tip difteri), DT (pediatrik tip difteri+tetanoz), PPD solüsyonu, aşı sulandırıcıları, tüm antiserumlar konulmalıdır.

Aşının Hazırlanması: Aşılarda ve seyrelticiler uygun şekilde saklandıkları ve kullanıldıkları takdirde kullanılmalıdır. Aşılarda üreticinin talimatları doğrultusunda ve uygulamadan hemen önce aseptik teknik kullanılarak hazırlanmalıdır. Aşının sulandırılması veya seyreltilmesi gerekiyorsa, yalnızca o aşı için tedarik edilen seyreltici kullanılmalıdır. Her aşı ve seyreltici hasarlar (örneğin, olağandışı renklenme veya çökelti) açısından dikkatle incelenmelidir. Aşının ve seyrelticinin son kullanma tarihinin geçmediğinden emin olmak için hem aşının hem de seyrelticinin son kullanma tarihi kontrol edilmelidir. Çok dozlu flakon içindeki bazı aşılar, flakon septumuna ilk delik açıldıktan sonra belirli bir süre içinde kullanılmalıdır ve flakon üzerine not edilmelidir. İğne hasar görmediği sürece aşının şırıngaya çekilmesi ile uygulanması arasında iğnelerin değiştirilmesi gerekmez.

Aşılama Öncesi Sorulması Gereken Tarama Soruları

Aşılama öncesi bakım verene (anne, baba, bakıcı) veya çocuğa aşıya ilişkin tarama soruları mutlaka sorularak aşı için bir sakınca ve engel olup olmadığı araştırılmalıdır. Bu yaklaşımla aşı sonrası istenmeyen yan etkilerin azalmasını sağlayacaktır.

- Çocuğun bugün bir rahatsızlığı var mı?
- Geçmişte bir aşıya karşı ciddi reaksiyonu oldu mu?

- Herhangi bir ilaca, besine ya da aşıya karşı allerjisi var mı?
- Havale, beyin ya da sinir hastalığı var mı?
- Astım, kalp hastalığı, böbrek hastalığı, şeker hastalığı ya da kan hastalığı var mı?
- Kanseri, lösemi, AIDS ya da başka bağışıklık sistemi sorunu var mı?
- Son 4 hafta içinde aşı oldu mu?
- Son 3 ayda kortizon, kanser ya da ışın tedavisi aldı mı?
- Son 3 ayda kan, kan ürünü ve immünglobulin verildi mi?
- Ev halkı içinde kanser tedavisi gören, bağışıklık sistemi sorunu olan ya da immün yetersizliği olan var mı?

Aşı Yapılmasında Kesin Kontrendikasyonlar

Bir doz aşılardan sonra ciddi bir allerji, o aşının sonraki dozları için kontrendikasyondur ve bir aşı bileşenine karşı ciddi bir allerjik reaksiyon o bileşeni içeren herhangi bir aşı için de kontrendikasyondur. Şiddetli immüno-supresyon durumlarında canlı, zayıflatılmış aşıların yapılması kontrendikedir. İnvajinasyon öyküsü rotavirüs aşısı için bir kontrendikasyondur. Boğmaca aşısından sonraki 7 gün içinde ortaya çıkan ve başka bir nedenle açıklanamayan ensefalopati, sonraki boğmaca içeren aşı dozları için kontrendikasyon doğurur. Bazı durumlarda bir aşının yapılmasında dikkatli bir değerlendirme ve önlem alınarak yapılması gerekir. Hangi aşılar hangi klinik durumlar için dikkat edilmesi ve önlem alınması gerektiği Tablo 1'de özetlenmiştir.

Aşılamada için Gereksiz Kontrendikasyonlar

Hafif hastalık, antibiyotik kullanıyor olmak, bulaşıcı hastalık teması ya da iyileşme dönemi, ilerleyici olmayan nörolojik hastalık varlığı, prematür olmak, aşılarda olmayan maddelere allerji, aşıya bağlı anafaktik olmayan allerji, ailede yan etki hikayesi, evde immüno-suprese kişi (sadece OPA aşısı kontrendikedir, dışkıyla 45 gün atılır) olması, inhaler, topikal, fizyolojik yerine koyma, günlük/hızla azalan ve kısa (14 günden kısa) yüksek doz steroid kullanımı aşı yapılmasına engel oluşturmaz.

Aşılamada Sırasında Pozisyon Verme ve Ağrıyı Azaltma Teknikleri

Üç yaşından küçük çocuğu kucağa alma, emzirme, göz teması, dikkati başka bir yöne çekme, enjeksiyondan sonra çocuğu okşama/sallama yolları denenebilir. Üç yaş ve üstü çocukların oturmalarına izin verilmeli, kısaca bilgilendirilmeli ve cesaretlendirilmelidir. Ergenler yatırılmalı ya da oturtulmalıdır, senkop riski nedeniyle aşı sonrası 15 dakika istirahat etmeleri sağlanmalıdır. Birden fazla aşı yapılacaksa, bunlar en az acı verenden en çok acı verene doğru sıralanarak uygulanmalıdır (acı veren aşılar arasında KKK, KPA, HPV, DTaB yer almaktadır). Uygun büyüklükteki iğne deriye hızla batırılmalı ve aspirasyon yapılmadan hızla çıkarılmalıdır. Aşı uygulandıktan sonra o bölgeye çok kısa süre çok hafif bir baki uygulanmalıdır. Aşı yapıldıktan sonra aile sık karşılaşılan lokal ve sistemik yan etkiler konusunda bilgilendirilmeli, ne zaman tıbbi yardım alması gerektiği açıklanmalıdır. Aşının yapıldığına ilişkin kayıtlar gerekli yerlere hem yazılı hem de elektronik ortama kaydedilmelidir.

Aşı Uygulama Yolları

Aşılar karşı istenilen bağışıklığın oluşması ve yerel reaksiyonların en aza indirilmesi için aşıların üretici firma tarafından belirtildiği şekilde uygulanması önemlidir. Günümüzde mevcut aşılar parenteral (intramüsküler, subkutan, intradermal), oral ve intranasal yoldan uygulanmaktadır. KKK ve suçiçeği aşıları subkutan yoldan uygulanırken, çoğu aşı kas içi uygulanır (Difteri- Tetanoz-Difteri (DTaP, Tdap, DT, Td), Hib, Hepatit A, Hepatit B, HPV, inaktif influenza virüs aşısı, meningokok A, C, W, Y, MenB, KPA-13, inaktif polio aşısı-İPA (subkutan da yapılabilir), polisakkarit pnömokok aşısı-PPA (subkutan da yapılabilir). Canlı çocuk felci aşısı (OPA), rotavirüs aşısı, oral tifo aşısı ağızdan damlatılır. Yanağın iç kısmının bir tarafından yanak ile diş eti arasından ağzın arkasına doğru yavaşça uygulanmalı, bebeğin yutmasına izin verilmeli, ancak öğürme refleksini tetikleyecek kadar ileri gidilmemelidir. On dakika içinde OPA'yı çıkardı ya da kustuysa doz tekrarlanmalı, RV aşısında tekrara gerek yoktur. Aşı sonrası çocuğun aç bırakılmasına gerek yoktur. Ülkemizde uygulamada olmayan canlı influenza aşısı (LAIV) intranasal uygulanmaktadır.

Intradermal uygulanan tek aşı BCG aşısıdır. Teknik olarak özellikli olduğu için deneyimli sağlık personeli tarafından yapılmalıdır. BCG aşısı sol deltoid bölgeye yapılır. Aşı yapılırken kısa uçlu iğne kullanılır. İlk olarak deri iyice gerilir, iğne deriye paralel, açıklığı yukarı bakacak şekilde 2 mm ilerletilir, aşı yavaşça uygulanır. Bir dirençle karşılaşılır ve mercimek büyüklüğünde bir kabarıklık oluşması beklenir. Eğer bu oluşmazsa iğne geri çekilip kalan dozun verilmesi yeniden denenmelidir.

Kas içi uygulamalarda 22-25 gauge, subkutan uygulamalarda 23-25 gauge kalınlığında iğne kullanılır. İğne uzunluğu kasiçi uygulamalarında yenidoğan döneminde 16 mm, 1-12 ay arasında 25 mm, 1 yaş sonrası 25-30 mm önerilmektedir. Subkutan uygulama için belirtilen tüm yaş dönemlerinde 16 mmdir. Aşının yapılacağı yer alkol (%70) ile silinmeli, kuruması beklenmelidir. Intramüsküler aşılar için büyük kas kitlesi gerekir. Bir yaşından küçüklerde (tercihen 2 yaş) vastus lateralis (uyluk ön-yan), daha büyüklerde deltoid kas tercih edilir, eğer çocuk zayıf/malnütre ise yaşa bakılmaksızın uyluk tercih edilmelidir. Subkutan uygulanacak aşılar <1 yaş vastus lateralis, daha büyüklerde triseps kası üst-dış kısmına yapılmalıdır. Gluteal bölgeden aşı uygulanmayacağı unutulmamalıdır. Aşıların sıralanmasında, daha reaktif olan/enjeksiyon bölgesi reaksiyonuna neden olması muhtemel aşılar (örneğin; difteri ve tetanoz toksoitleri ve aselüler boğmaca, KPA) mümkünse farklı uzuvlardan uygulanmalı ve daha ağırlı olan aşılar (örneğin; HPV, KKK) en son uygulanmalıdır.

Aynı Anda Birden Fazla Aşı Yapılması

Bağışıklama programında önerildiği gibi aynı anda birden fazla aşının uygulanması, aşılama serisinin tamamlanmasına uyumu teşvik eder; tıbbi ziyaretleri azaltır ve optimum koruma sağlar. Aşıları gecikmiş veya atlanmış çocuklar, erken veya hızlı koruma gerektiren çocuklar ve uluslararası seyahate hazırlanan kişiler için aşıların planlanması açısından da önemlidir. Bir ekstremiteye 2 aşı yapılacaksa 2,5 cm'lik mesafe bırakılmalıdır.

Parenteral uygulanan 2 canlı aşı aynı anda yapılmadı ise 4 hafta arayla yapılmalıdır. BCG aşısından önce yapılan canlı parenteral aşılar (KKK-suçiçeği) söz konusu ise 4 hafta beklemek lazım. BCG yapıldıktan sonra yapılması gerekiyorsa süre beklenmez. Farklı yoldan uygulanan 2 canlı aşı için bu kurala uymaya gerek yoktur (Rotavirüs aşısı-BCG gibi). Canlı

olmayan iki aşı veya canlı-canlı olmayan aşı aynı anda yapılamadıysa herhangi bir aralıkta yapılabilir.

PCV13 ile PPA23 arasında 8 hafta süre olmalıdır. MenACYW-DT (Menactra); PCV13 ve DTaB ile etkileşime girdiği için <2 yaş fonksiyonel veya anatomik asplenisi olanlara ve HIV+ riskli grup aşılama sırasında Men-ACYW-DT tercih edilmemelidir. DTaB ile aynı anda veya 30 gün öncesinde yapılmalıdır. Canlı virüs aşıları (KKK, suçiçeği) tüberkülin ve IGST testini bozabilir. Mümkünse test aynı anda veya 4-6 hafta sonra yapılmalıdır. Önce PPD koyup 48-72 saat sonra test sonucu okuduktan sonra KKK, su çiçeği aşısı yapılabilir.

Minimum Yaş ve Minimum Aralık

Aşılar önerilen zamandan erken yapılmamalıdır. Önerilen aralıktan ya da yaştan 4 günden daha erken yapılmış ise son doz minimum doz aralığına uyularak tekrarlanmalıdır. Bu süre en az 4 hafta (28 gün) ara ile yapılması önerilen aşılar için 24 gündür. Minimum yaş sınırı bir yaş olan aşı için ise 11 ay 26 günden önce yapılmamalıdır. Dozlar arası süre önerilenden uzunsa aşıya kalınan yerden devam edilmelidir.

Bilinmeyen veya Belirsiz Aşılama Durumu

Aşıların uygulama tarihleri, doz sayısı, dozlar arası aralık ve aşılama sırasında çocuğun yaşının ülkemizde/DSÖ programlarıyla karşılaştırılabilir olduğu sürece, aşılamının kanıtı olarak yazılı/elektronik, tarihli gerçek kayıtları kabul etmelidir. Hastalara uygulanan fazla doz sayısının fazla olması maliyeti ve aşılar karşı advers reaksiyonları potansiyel olarak arttırabilir. Aşıların bağışık olan alıcılara uygulanmasının zararlı olduğunu gösteren hiçbir kanıt yoktur. Serolojik testler zaman alır, korumayı göstermek için yeterince hassas olmayabilir. Serolojik testler bazı okul bağışıklama gerekliliklerini karşılamayabilir.

Kan Ürünü ile KKK ve Suçiçeği İçeren Aşılar Arasındaki Süre

Parenteral canlı aşılar ile dışardan verilen bir kan ürünü veya immünglobulinler arasında belirlenmiş süreler göz önünde bulundurulmalıdır. Bu aralıklar, kızamık aşısına yeterli bir bağışıklık yanıtı oluşması için pasif antikorların azalması için yeterli süreyi sağlamalıdır. Hekimler, çocukların bu aralıklar boyunca kızamığa karşı tam olarak korunduğunu varsaymamalıdır ve toplumda kızamık virüsü dolaşıyorsa veya çocuk kızamığın dolaşımında olabileceği bir bölgeye seyahat ediyorsa, kızamık içeren bir aşı uygulanmalı ancak geçerli bir doz olarak sayılmamalıdır (kızamık aşısı, rutin bağışıklama programına uygun olarak kan ürününün alınmasından itibaren uygun aralık geçtikten sonra yeniden uygulanmalıdır). Kızamık veya suçiçeği içeren bir aşının uygulanmasından sonraki 14 gün içinde bir kan ürünü verilmesi gerekiyorsa, bu aşı dozları geçersiz sayılır ve aşılar uygun aralıktan sonra yeniden uygulanmalıdır.

Aşılama Sonrası Karşılaşılan Durumlar

Aşılama Sonrası Yan Etkiler

Bağışıklama sonrası advers olaylar sıklık (yaygın, nadir), kapsam (lokal, sistemik), ciddiyet (hafif, orta, şiddetli), ciddiyet (örneğin, hayatı tehdit eden, hastaneye yatmayı gerektiren veya sakatlığa veya ölüme neden olan), nedensellik ve önlenilebilirlik (aşıya özgü, üretim zorluğu, uygulama hatası) ile sınıflandırılabilir. Bağışıklama sonrası advers olaylar tesadüfi olabilir veya aşı advers olay riskini arttırmış

olabilir. Aşılamaı takip eden birçok advers olay tesadüfidir; aşılamaıyla zamansal olarak ilişkilidirler ancak nedensel bir ilişki olmaksızın tesadüfen meydana gelirler. Bağışıklama sonrası advers bir olayın nedenselliğini değerlendirmek için genellikle çok sayıda bilgiye ihtiyaç vardır. Bir advers sağlık olayı nedensel olarak bir aşıya daha kolay atfedilebilir:

- Sağlık sorunu aşılamaıdan sonraki makul bir zaman diliminde ortaya çıkarsa
- Advers olay, daha önce aşı ile ilişkilendirilen advers olaylara karşılık geliyorsa
- Olay, aşı ile ilişkilendirmenin güçlü biyolojik akla yatkınlığa sahip olduğu (örneğin; anafilaksi) veya sendromun doğal hastalığı takiben ortaya çıktığı bilinen spesifik bir klinik sendromla tutarlıdır.
- Bir laboratuvar sonucu ilişkiyi doğrular (örneğin, döküntülü bir hastanın deri lezyonlarından aşı suşu suçlu olduğu virüsünün izolasyonu).
- Aşının aynı hastaya tekrar uygulanmasıyla olayın tekrarlanması.
- Kontrollü bir klinik çalışma veya epidemiyolojik çalışmanın aşılamaı ve aşılamaı olmayan gruplar arasında belirli bir advers olay riskinin daha yüksek olduğunu göstermesi.
- Bir advers olayı aşı ile ilişkilendiren bir bulgu başka çalışmalarla doğrulanmıştır.

Aşı sonrası en sık görülen yan etkiler lokaldır. Kızarıklık, şişlik, ağrı şeklinde olabilir. İlk 3 gün içinde ortaya çıkar, kendiliğinden düzelir, düzelmezse ayrıntılı değerlendirilmelidir. Aşılama sonrası görülen sık sistemik yan etkiler ateş, iştahsızlık, huzursuzluktur. Ateş üç günden uzun sürmez, rutin antipiretik verilmemelidir, >38,5 C ise kullanılabilir. Nadiren ciddi yan etkiler görülebilir. Ciddi lokal reaksiyon, apse, lenfadenit ciddi lokal etkilerdir. Ciddi ve bildirim sistemine dahil olan ASIE'lerin bildirimini gerekir. Febril/afebril konvulziyon, ensefalopati/ensefalit, aseptik menenjit, parolitik poliomiyelit, diğer paraliziler, GBS,

brakial nevrit gibi santral sinir sistemini ilgilendiren ciddi yan etkilerdir. Anafilaksi, akut allerjik reaksiyonlar, hipotonik-hiporesponsif atak, artrit, trombositopeni, apne-bradikardi, BCG osteomyeliti, yaygın BCG enfeksiyonu diğer ciddi yan etkiler arasında yer alır.

Aşı Sonrası Anafilaksi Gelişimi

Nadir olsa da (1 milyon dozda 1) aşılama sonrası 30 dakika içinde anafilaksi gelişebilir. Bu nedenle aşılama sonrası çocuğun 15-20 dakika sağlık kuruluşunda kalması sağlanmalıdır. Anafilaksi ihtimaline karşılık aşı yapılan birimde gereken malzemeler bulundurulmalıdır. Özellikle küçük bebeklerde aşılama sonrası ani bilinç kaybında öncelikle anafilaksi düşünülmelidir. Bazen aşı sonrası anafilaksi ile vazovagal senkobun karıştırılabileceği hatırlanmalıdır.

Kaynaklar

1. Active Immunisation. In: Kimberlin DW, Banerjee R, Barnett ED, Lynfield R, Sawyer MH, eds. Red book: 2024 Report of the Committee on Infectious Diseases. 33rd ed. American Academy of Pediatrics; 2024:38-73
2. Orenstein WA, Offit PA, Edwards KM, Plotkin SA. Plotkin's vaccines. 8th ed. Amsterdam: Elsevier; 2022.
3. Koç F. Çocuklarda aşı uygulamaları. İç: Gökçay G, Beyazova U. editörler. İlk beş yaşta çocuk sağlığı izlemi. 2. basım, İstanbul: Nobel Tıp Kitabevleri; 2020. p. 471-475.
4. CDC Vaccines and Immunizations. Contraindications and Precautions. [Internet]. Available from: <https://www.cdc.gov/vaccines/hcp/imz-best-practices/contraindications-precautions.html#ref-48>
5. Pollard AJ, Bijker EM. A guide to vaccinology: from basic principles to new developments. Nat Rev Immunol. 2021;21(2):83-100. Erratum in: Nat Rev Immunol. 2021;21:129.
6. Birinci basamak sağlık çalışanları için aşı rehberi. Türk Tabipleri Birliği Yayınları;2019. [Internet]. Available from: https://www.ttb.org.tr/kutuphane/asi_rehberi2.pdf

Tablo 1: Aşının önlem alınarak yapılması gereken durumlar

Durum	Aşı
Ateşli/ateşsiz orta veya şiddetli akut hastalık	Tüm aşılar
Guillain-Barré Sendromu (<6 hafta sonra)	TT içeren ve influenza
Trombositopeni/trombositopenik purpura öyküsü	KKK
Kronik gastrointestinal hastalık veya şiddetli kombine immün yetmezlik dışında immün yetmezlik durumları	Rotavirüs aşıları
Spina bifida veya mesane ekstrofisi	Rotarix (RV1) için dikkatli olunmalı, RotaTaq (RV5) aşısı için sıkıntı oluşturmaz
Yakın zamanda antikor içeren kan ürünü alınması	KKK ve suçlu olduğu içeren aşılar (Bkz. Tablo2)
Önceki bir DT veya TT aşısı dozundan sonra Arthus tipi aşırı duyarlılık reaksiyonu	Son TT içeren aşının üzerinden en az 10 yıl geçene kadar ertelenmelidir
İnfanal spazm, kontrolsüz epilepsi veya ilerleyici ensefalopati dahil ilerleyici nörolojik bozukluğu olanlar	DTaP/Tdap aşılamaı nörolojik durum netleşene ve stabilize olana kadar bireysel klinik karar verilmeli

Tablo 2: Kan ya da kan ürününün türüne göre verilen doza göre kızamık ve suçiçeği içeren aşları uygulamadan önce beklenmesi gereken süreler

Kan ürününün adı/verilme endikasyonu	Kan ürününün genellikle uygulandığı doz	KKK, kızamık ya da suçiçeği aşı uygulamadan önce beklenmesi gereken süreler
Monoklonal respiratuvar sinsityal virüs antikorları (palivizumab ve nirsevimab)	15 mg/kg	Beklenmesine gerek yok
Tetanoz immünglobulin	250 ünite (10 mg/kg)	3 ay
Temas sonrası hepatit A profilaksisi	0,02 mL/kg (3,3 mg/kg)	3 ay
Hepatit B immünglobulin	0,06 mL/kg (10mg/kg)	3 ay
Kuduz immünglobulin	20 IU/kg (22 mg/kg)	4 ay
Standart kızamık profilaksi dozu	0,25 mL/kg (40 mg/kg)	5 ay
Bağışıklık baskılı bireylerde profilaksi dozu	0,50 mL/kg (80 mg/kg)	6 ay
Sitomegalovirüs immünglobulini	150 mL/kg	6 ay
Kan transfüzyonu		
Yıkanmış eritrosit	10 mL/kg	Beklemeye gerek yok
Adenin salin içindeki eritrosit süspansiyonu	10 mL/kg	3 ay
Eritrosit süspansiyonu ve tam kan	10 mL/kg	6 ay
Plazma/trombosit	10 mL/kg	7 ay
Intravenöz immünglobulin		
Bağışıklık yetmezliklerinde replasman tedavisi	300-400 mg/kg	8 ay (bağışıklık durumu izin verirse uygulanabilir)
İmmün trombositopenik purpura	400 mg/kg	8 ay
Temas sonrası suçiçeği profilaksisi	1000 mg/kg	10 ay
Kawasaki Hastalığı	400 mg/kg 2 g/kg	8 ay 11 ay

Aşı Kararsızlığı, Aşı Reddi

Vaccine Hesitancy, Vaccine Refusal

Prof. Dr. Habip Almış

Sincan Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Sosyal Pediatri Kliniği, Ankara

Öz

Aşı ve aşılamaya hizmetlerinin varlığına rağmen aşıların kabulünde veya reddedilmesinde gecikmeye (kararsızlık, belirsizlik) aşı kararsızlığı adı verilmektedir. Aşı kararsızlığı, çok katmanlı, karmaşık ve dinamik bir konu olup zamana, yere ve aşıya göre değişebilmektedir. Ülkemizde sıklığı yaklaşık %9-31 arasında değişmektedir. Aşı kararsızlığı nedenleri arasında başta aşılar güvensizlik ve çok erken dönemde çok fazla aşı yapıldığı endişesi olmak üzere çok sayıda neden bulunmaktadır. Sonuç olarak; aşı kararsızlığıyla başvuran tüm hastalarda işe yarayan tek bir müdahale stratejisi olmadığı ve ayrıca aşı kararsızlığının dinamik ve değişken doğaya sahip olduğu unutulmamalıdır. Çocuk sağlığı izleminde her zaman aşıların yapılacağı varsayılarak görüşmeler başlatılmalıdır. Aşılar karşı endişelerin giderilmesinde karşılıklı güven ilişkisi ve etkili iletişim en etkin yoldur.

Anahtar Kelimeler: Aşı kararsızlığı, aşı reddi, aşı karşıtlığı, motivasyonel görüşme

Abstract

Despite the availability of vaccines and vaccination services, delays in the acceptance or rejection of vaccines (indecision, uncertainty) are referred to as vaccine hesitancy. Vaccine hesitancy is a multi-layered, complex, and dynamic issue that can vary over time, location, and specific vaccine. In our country, its prevalence ranges between approximately 9% and 31%. The reasons for vaccine hesitancy include, primarily, distrust in vaccines and concerns regarding excessive vaccination at an early stage, among many others. Consequently, it should be noted that there is no single intervention strategy that works for all patients presenting with vaccine hesitancy, and that vaccine hesitancy is characterized by its dynamic and variable nature. In pediatric health surveillance, consultations should always begin with the assumption that vaccinations will be administered. Building a relationship of mutual trust and engaging in effective communication are the most effective methods in addressing concerns regarding vaccines.

Keywords: Vaccine hesitancy, vaccine refusal, anti-vaccination, motivational interviewing

Giriş

Aşı ve aşılamaya hizmetlerinin varlığına rağmen aşıların kabulünde veya reddedilmesinde gecikmeye (kararsızlık, belirsizlik) aşı kararsızlığı adı verilmektedir. Çok katmanlı, karmaşık ve dinamik bir konu olup aşı kararsızlığı zamana, yere ve aşıya göre değişebilmektedir. Özellikle rehabet, kolaylık ve güven gibi faktörlerden etkilenir. Aşı kararsızlığı yeni bilgi, yeni politika veya yeni aşı riskiyle artma eğiliminde “aşı karşıtlığı” terimi damgalanma riski taşımakta olup aşı kararsızlığı ile aynı anlama gelmemektedir. Yine aşı reddi de aşı kararsızlığı ile aynı anlama gelmez (1).

Dünyada aşı kararsızlığı sıklığı ortalama %21,1'dir. ABD'de 5 ebeveynin 1'inde aşı kararsızlığı (%20) izlenmektedir. Aşı reddi sıklığı %1-3 arasındadır. Avrupa'da aşı kararsızlığı sıklığı %9-40 arasında değişmektedir (2). Ülkemizde aşı kararsızlığı sıklığı yaklaşık %9-31 arasında iken aşı reddi sıklığı %3,8-4,7 olarak bildirilmiştir (3). 2019 yılında Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ), aşı kararsızlığını küresel sağlığa yönelik 10 tehditte biri olarak tanımlamıştır (4).

Aşı olup olmama konusundaki duyguların değişebileceği unutulmamalıdır. Aşı kabulünü artırmada anahtar nokta endişelere yanıt vermektir (1). Aşı içeriği konusunda endişe duyan ebeveynlerde, sosyal medyada aşı karşıtı grupları takip edenlerde ve gebelerde 3 kat daha fazladır (2). Ayrıca otizmlili çocuğu olanlarda 2,5 kat yüksek aşı kararsızlığına rastlanmaktadır (5). Ebeveynleri aşıları reddeden çocuklarda; boğmaca tanısı alma olasılığı 23 kat, suçiçeği tanısı alma olasılığı 9 kat, invaziv pnömokok hastalığı veya lobar pnömoni nedeniyle hastaneye yatma olasılığı 6 kat artmaktadır (6).

Aşı Karşıtı Hareketler

Aşılar karşı direnç yeni bir olgu değil ilk çiçek aşılamaya programlarından bu yana aşı kararsızlığı ve aşı karşıtı hareketler mevcut. 1982'de “DTP Aşı Ruleti” difteri, tetanos ve boğmaca aşısının ciddi beyin hasarı, nöbet ve zeka geriliğine neden olduğunu iddia eden uydurma TV belgeseli aşı karşıtlığını körükleyen durumlardan bir tanesidir. 2015-2016'da Danimarka ve İrlanda'da HPV aşısı için iddia edilen çeşitli semptomlar iki ülkede de HPV aşısı alım oranları %85'in üstünden %40'ın altına düşürmüştür. Aşıların güvenliğiyle ilgili kamuoyu endişeleri, aşılamaya programlarının durdurulmasına yol açabilir (1990'larda Fransa'da hepatit B, 2013'te Japonya HPV). Aşı karşıtları, mesajlarını yaymak için internet ve sosyal medyayı etkin kullanmaktadır. İnternetteki aşı karşıtı mesajlar diğer medyalara göre çok daha dizginsiz, kontrolsüzdür (1).

Aşı Kararsızlığı Nedenleri (7,8)

- Aşılar güvensizlik (içerik; timerosal, alüminyum)
- Çürütülmüş iddialar (KKK, cıva-otizm, HepB-MS)
- Sosyal bulaşma
- Çok erken çok fazla endişesi, çok fazla aşının bağışıklık sistemine yük olacağı endişesi
- Sağlık çalışanlarının aşı tereddüdü
- Komplo teorileri
- Tıbbi şirketlere ve hükümetlere güvensizlik
- İnternet ve sosyal medyanın etkisi
- Kültürel ve dini inançlar
- Sağlık sistemiyle ilgili sorunlar

Aşı Kararsızlığına Katkıda Bulunan Sosyal ve Demografik Faktörler (9)

- Yoksulluk
- Çocuğun yaşı ve cinsiyeti
- Ebeveynlerin yaşı

- Ebeveynlerin eğitim düzeyi ve mesleği
- Ataerkil aile yapısı
- Ailedeki çocuk sayısı
- Yaşanılan yer ve sağlık kuruluşlarına uzaklık

Aşı Kararsızlığı Sonuçları

Aşılınmayan çocuk daha fazla hastalanma ve hastalık komplikasyonuna maruz kalma olasılığına sahiptir. Ayrıca hastalanan çocuğa bakım vermeleri gerektiğinden ebeveynlerde iş kaybı olasılığı artmaktadır. Toplum açısından salgın hastalıklar dolayısıyla sağlık harcamalarında artış ekonomik anlamda yük artışına yol açmaktadır (ABD’de 2018-2019 yılları arasında New York kızamık salgını, 8,4 milyon dolar). Ayrıca SGK ve sigorta şirketleri açısından aşılamaa kıyasla hastaların tedavi maliyetleri en az 3 kat artışa neden olmaktadır. Bir diğer sorun hastanelerde özellikle çocuk hekimleri açısından artan iş yüküdür (aşı kararsızlığı bulunan ebeveyne ayrılan süre 10-19 dk) (1,9).

Aşı Kararsızlığına Yaklaşım

Çocuk sağlığı izlemi görüşmelerinde çocukların aşılama durumları sorgulanırken aşıların yapılacağı varsayılarak görüşmeler başlatılmalıdır. Ebeveyn aşı yapılmasına basit soru veya endişelerle yanıt veriyorsa. Bu durumda hekim, ebeveyn tereddütlerini veya sorularını, endişelerini ele alarak aşıları yaptırmaya ikna etmeye çalışmalı, hala tereddüt taşıyan ebeveynlerle motivasyonel görüşme yapılmalıdır. Ebeveyn bir veya daha çok aşı tereddüdü düşündüren yanıt veriyorsa bu durumda direkt motivasyonel görüşme yapmak faydalı olabilir (10).

Motivasyonel Görüşme

Motivasyonel görüşme hastalarla etkileşim kurmanın etkili bir yöntemi olup esas amaç davranış değişikliği sağlamaktır. Bilgi paylaşımı için izin istenmeli ve ebeveyn özerklik (seçim hakkı) sunulmalıdır. Ebeveynin endişelerini yansıtarak hem empati hem de anlayış gösterilmelidir. Motivasyonel görüşme sonrasında konuşma stratejik olarak ebeveynin endişelerinden eldeki hastalık sürecine çevrilmelidir. Motivasyonel görüşme hedefe yönelik, işbirlikçi ve hasta merkezli olmalıdır (11).

Motivasyonel Görüşme Temel Özellikler

Açık uçlu sorular; kararsızlığın ardındaki nedenleri keşfetmek için cevabı sadece evet veya hayır olmayan “ne”, “neden”, “nasıl” içeren sorular sorulmalıdır. Anlama, yanıtlama, yansıtma; kişinin söylediklerini doğrudan tekrarlamak basit yansıtma iken Kişinin ne demek istediğini anlayıp tekrarlamak Karmaşık yansıtmadır. Olumlu davranışları onaylamasıyla endişeleri anlayıp gidermeye çalışılmalıdır. Ne bildiği sorulmalı, bilgi paylaşılmalı, bilgiden ne anladıkları sorgulanmalıdır (Sor-Sağla-Sor). Görüşme sonucunda etkileşim özetlenmelidir. Aşı kabul

edilirse yaptırılmalı ret ise tartışılmamalı, kapı açık bırakılmalıdır. Hastalara direktif verilmemeli, tartışılmamalı, güven zedelenmemeli ve küçümsenmemeli, vücut diline dikkat edilmelidir. Ebeveynlerin kararı aşı yaptırmamak ise aile klinikten kovulmamalı, tartışılmamalıdır. Ailenin endişelerine odaklanılmalı ve kapı kapatılmamalı ayrıca ebeveynlerin almış oldukları kararı anlamaları sağlanmalı ve çocuğunun sağlığını koruma sorumlulukları açıklanmalıdır (11).

Sonuç

Aşı kararsızlığının dinamik ve değişken doğaya sahip olduğu unutulmamalıdır. Aşı kararsızlığıyla başvuran tüm hastalarda işe yarayan bir “sihirli değnek” veya tek bir müdahale stratejisi yoktur. Doktorlar ve sağlık çalışanları, aşılar ve sağlık hizmeti tavsiyesi konusunda hala en çok güvenilen kişiler olduğu unutulmamalıdır. Aşıya karşı kararsızlık hali mantıksız veya “bilim karşıtı” olarak görülmemelidir. Endişelerin giderilmesinde güven ilişkisi ve etkili iletişimin rolü çok büyüktür. Ayrıca ebeveynlere aşılar hakkında güvenilir, kanıta dayalı bilgiler sağlamak aşı kararsızlığını önlemede önemli yer tutar.

Kaynaklar

1. Larson HJ, Gakidou E, Murray CJL. The vaccine-hesitant moment. *N Engl J Med.* 2022;387:58-65.
2. Abenova M, Shaltnov A, Jamedinova U, Semenova Y. Worldwide child routine vaccination hesitancy rate among parents of children aged 0-6 years: a systematic review and meta-analysis of cross-sectional studies. *Vaccines (Basel).* 2023;12:31.
3. Yalçın SS, Bakacak AG, Topaç O. Unvaccinated children as community parasites in National Qualitative Study from Turkey. *BMC Public Health.* 2020;20:1087.
4. World Health Organization. Ten threats to global health in 2019. [Internet]. Available from: <https://www.who.int/news-room/spotlight/ten-threats-to-global-health-in-2019#:~:text=These%20range%20from%20outbreaks%20of,change%20and%20multiple%20humanitarian%20crises.>
5. Gulle BT, Yassibas U, Sarigedik E. Vaccine hesitancy in the autism spectrum disorder context: parental vaccine decision-making and coping with stress strategies. *J Autism Dev Disord.* 2024.
6. McClure CC, Cataldi JR, O’Leary ST. Vaccine hesitancy: where we are and where we are going. *Clin Ther.* 2017;39:1550-1562.
7. Dubé É, Ward JK, Verger P, MacDonald NE. Vaccine hesitancy, acceptance, and anti-vaccination: trends and future prospects for public health. *Annu Rev Public Health.* 2021;42:175-191.
8. Nuwarda RF, Ramzan I, Weekes L, Kayser V. Vaccine hesitancy: contemporary issues and historical background. *Vaccines (Basel).* 2022;10:1595.
9. Yörük S, Güler D. Factors associated with pediatric vaccine hesitancy of parents: a cross-sectional study in Turkey. *Hum Vaccin Immunother.* 2021;17:4505-4511.
10. O’Leary ST, Opel DJ, Cataldi JR, et al. Strategies for improving vaccine communication and uptake. *Pediatrics.* 2024;153:e2023065483.
11. International Pediatric Association Vaccine Trust Project. Project Advisory Group. [Internet]. Available from: <https://ipa-world.org/ipa-vaccine-trust-project.php>.

Primer İmmün Yetmezliklerde Enfeksiyon Dışı Bulgular

Dr. Öğr. Üyesi A. Kübra Baskın

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

Primer immün yetmezlikler (PİY), agranulositozun tanımlandığı 1922 yılından beri hekimlik pratiğinde yer almaktadır. 1937'de Wiskott Aldrich Sendromu (WAS), 1952 yılında da PİY'lerin prototipi olan, kliniği, moleküler defekti ve tedavisi ilk ortaya konulan Bruton agammaglobulinemisi tanımlanmıştır. İmmün sistemin temel fizyolojik görevi enfeksiyonları engellemek ve oluşan enfeksiyonların sonlandırılması olduğundan ilk tanımlanan hastalarda klinik bulgular sadece enfeksiyonlarla sınırlı olarak düşünülmüştür. Zamanla hastaların otoimmünite, allerji, lenfoproliferasyon ve malignite ile de prezente olabildiği görülmüştür (1). Dünya Sağlık Örgütü ve Ulusal İmmünoloji Derneklerinin Uzmanlarından oluşan komite (IUIS) 1970 yılından beri her iki yılda bir toplanarak hem bu hastalıkların genetik nedenlerini ortaya koymak, hem de bu hastaları izleyen klinisyenlere yardımcı olmak amacıyla bir sınıflama yayınlamaktadır. 1970 yılında yapılan ilk sınıflamada 17 PİY mevcutken 2024 yılında yapılan sınıflamada 511 gen defektinin neden olduğu 559 PİY tablosu tanımlanmıştır.

PİY'lerin en sık bulgusu enfeksiyonlardır. Avrupa İmmün Yetmezlik Derneği (ESID) veritabanının 2019 yılına kadar incelendiği, 16486 PİY'li hastanın değerlendirildiği bir çalışmada, olguların %60'ında ilk başvuru bulgusunun enfeksiyonlar olduğu, olguların yaklaşık %18'inde başvuruda immüdisregülasyon bulguları bulunduğu bildirilmiştir. Bu çalışmada olguların 2/3 sinin ilk 6 yaşta, kalanın erişkin yaşta bulgu verdiği, 6-25 yaş arası en sık başvuru immüdisregülasyonla iken 30 yaşından sonra en sık başvurunun enfeksiyonlarla olduğu görülmektedir (2). Hasta değerlendirmesinde kullanılan enfeksiyon temelli uyarıcı işaretler olguların yaklaşık %25'ini kaçırmaktadır. Daha çok hastaya tanı koymak için Alman Ulusal PİY tanı rehberi PİY uyarıcı işaretleri için ELVIS ve GARFIELD akronimlerini birlikte kullanmayı önermektedir (3). (ELVIS: *Exciting pathogen, localization, variation from the usual course of infection, intensity, sum of infections*) (GARFIELD: *Granuloma, autoimmunity, recurrent fever, eczema, lymphoproliferation, diarrhea*) PİY'lerde izlenen enfeksiyon dışı bulgular olan allerjiler, malignite/lenfoproliferasyon, otoimmünite ve otoenfeksiyon sırasıyla özetlenecektir.

Allerji ve Primer İmmün Yetmezlikler

Allerjik hastalıklar ilk kez 1800'lerin sonunda tanımlansa da 1960'dan itibaren giderek artmakta ve günümüzde bir pandemi olarak tanımlanmaktadır. Allerjiler PİY'lerin ilk bulgusu olabileceği gibi, PİY'li hastaların izleminde de karşımıza çıkabilmektedir. Dünya genelinde 23 ülkeden 30 merkezin katıldığı, pediatrik ve erişkin hastaların (toplam 8450 hasta) değerlendirildiği bir çalışmada, PİY'li hastaların ortalama %16,3'ünde (%10-28,8) allerjik hastalık olduğu, olguların %3,6'sında astım, %3,6'sında atopik dermatit, %3'ünde allerjik rinit, %1,3'ünde besin allerjisi görüldüğü bildirilmiştir (4).

Amerika Birleşik Devletleri PİY veri tabanında (USIDNET) kayıtlı 2332 hastanın verileri değerlendirildiğinde olguların %68,8'inde bir allerjik hastalık olduğu (%46,9'unda astım), ilk başvuru bulgusu allerjik hasta olan olgu oranının %8 olduğu görülmektedir. Yine bu veri

tabanına göre antikor eksiklikleri ve kombine immün yetmezlikler (KİY) en sık allerjik hastalıkları olan gruplardır. USIDNET verilerinin değerlendirildiği bir başka çalışmada da hastaların %18,8 (183/975) inde eozinofili, %20,9'unda (135/645) IgE yüksekliği görülmüştür. Yedi kategoriden 32 gen defekti eozinofili ve/veya Ig E yüksekliği ile ilgili bulunmuş, en yüksek eozinofil sayısı ve IgE düzeyi DOCK8 eksikliğinde bildirilmiştir (5).

PİY'lerde epitel bariyer bozukluğu, aktinopatiler, mast hücre intrinsik sinyal yolak bozuklukları, IL6R/STAT3 sinyalinde azalma, CBM kompleks defekti, IFN α aktivitesinde azalma, TGF β reseptör sinyal defekti gibi pek çok mekanizma allerjik hastalıkların gelişiminde rol oynamaktadır (6).

Atopik hastalarda aşağıdaki bulgular varlığında PİY'lerden şüphelenilmeli ve ileri araştırmalar yapılmalıdır:

- Serum total IgE >2000 kU/L (özellikle yaşamın ilk 3 ayında)
- Erken başlangıçlı atopik hastalık (doğumda ya da yaşamın ilk aylarında-neonatal eritrodermi, konjenital iktiyoz)
- Tedavi yanıtısızlığı
- Rekürren deri pulmoner enfeksiyonlar
- İskelet anomalileri
- Nörogelişimsel gerilik
- Otoimmünite
- Rekürren ciddi enfeksiyonlar (fırsatçı patojenler, EBV, CMV, HHV-6)
- Sitopeniler (lenfopeni, nötropeni, trombositopeni, anemi)
- Diyare
- Endokrinopati
- Büyüme gelişme geriliği

Malignite/Lenfoproliferasyon ve Primer İmmün Yetmezlikler

İmmün sistemin kontrolsüz hücre çoğalmasının sonlandırılması ve doku onarımının sağlanması gibi görevleri de vardır. Maligniteler PİY'lerin ilk bulgusu olabileceği gibi, PİY'li hastaların izleminde de malignite gelişebilir. Maligniteler PİY'li hastalarda enfeksiyonlardan sonra en sık 2. ölüm nedeni olarak karşımıza çıkmaktadır.

PİY'lerde malignite insidansı %4-25 olarak bildirilmekte, en sık non-Hodgkin (NHL) ve Hodgkin lenfoma (HL) görülmektedir. PİY ilişkili lenfomalar genellikle B hücre kökenlidir. Daha genç yaşta, diffüz large hücre yapısında, ektranodal yerleşimli (SSS, AC, GIS) görülmektedirler. EBV olguların %30-60'ında pozitif saptanmaktadır. Ayrıca MALT lenfoma, lösemi, myelodisplazi, solid tümörler (gastrik kanser, skuamoz hücreli kanser, karaciğer-pankreas karsinomaları) görülebilir (7).

Maligniteli olguların yarısından fazlası ataksi telenjiektazi (AT), yaygın değişken immün yetmezlik (CVID); 1/3'i WAS, KİY/AKİY, selektif Ig A eksikliği tanısıyla takiplidir. DNA tamir defekti olan hastalarda da medullablastom, glioma, rabdomiyosarkom, osteosarkom riski artmış görülmektedir. PİY'li hastalarda prognoz immünkompetan hastalara göre daha kötüdür, tedavi toleransı az izlenmektedir.

CVID, ALPS, APDS, Tregopatiler gibi PİY'lerde lenfadenopati ve splenomegali görülmektedir. PİY'li hastalarda malignitenin erken tanısı çok önemlidir. Erken tanı ile standart kanser tedavi protokolü

değişebilir. Tedavi ilişkili toksisiteyi azaltmak için kemoterapi dozunda modifikasyon yapılabilir, radyoterapiden kaçınılabilir. İlk remisyonda hematopoetik kök hücre nakli yapılarak relaps riski azaltılabilir.

Malignite ile başvuran hastalarda aşağıdaki bulgular varlığında PİY den şüphelenilmeli ve ileri tetkikler planlanmalıdır (8):

Aile Öyküsü:

- Ailede PİY'li olgu
- Çoklu düşükler
- Açıklanamayan infant ölümleri
- Akrabalık

Medikal Öykü:

- Büyüme gelişme geriliği
- Kronik diare
- Enfeksiyon öyküsü
- Ciddi egzema, dermatit
- Çoklu siğiller, molluskum
- Çoklu otoimmünite
- HSM-benign lenfoproliferasyon
- Rekürren parenteral antibiyoterapi

Klinik Özellikler:

- Mikrocefali
- Gelişimsel gerilik
- Serebellar ataksi
- Oküler/kutanöz telenjektazi
- Kısa boy/osseoz displazi
- Fasial dismorfizm
- Tonsil-lenf nodu atrofi
- Bronşiektazi
- Granülomatöz enflamasyon

Otoimmünite ve Primer İmmün Yetmezlikler

PİY de otoimmünite genellikle adaptif immün sistem (T ve B lenfosit) disfonksiyonu ile ilişkilidir, self antijenlere karşı immün yanıtın kontrolü bozulmuştur. Otoimmünite PİY'li hastaların yaklaşık %18'inde ilk veya eşlik eden bulgudur. KİY, antikor eksiklikleri, immüdisregülasyon hastalıkları, kronik granülomatöz hastalık, kompleman defektlerinde görülebilir. COVID'li hastalarda en sık nonenfeksiyöz bulgu otoimmünite olup olguların yaklaşık 1/3'ünde görülmektedir (2,8).

2013-2016 yılları arasında Fransa Ulusal PİY Kayıt Sistemi (CEREDIH)'nde kayıtlı 2183 hastanın değerlendirildiği bir çalışmada hastaların %26,2'sinde otoimmün/otoenflamatuvar komplikasyonlar olduğu görülmüştür. Yine bu çalışmada sağlıklı toplama göre PİY'li çocuklarda otoimmün sitopeni, enflamatuvar bağırsak hastalığı (İBH), artrit sıklığının (120 kata kadar) daha fazla olduğu, T hücre defektleri ve CVID'de riskin daha yüksek olduğu, otoimmün hastalığın ortaya çıkmasının survival için negatif prognostik faktör olduğu bildirilmektedir (9).

Multiple otoimmün endokrinopatiler, erken hastalık başlangıcı, ailede endokrin hastalık öyküsü, tedaviye yanıtız, atipik-çoklu otoimmünite, sarkoidoz benzeri görünüm, erken başlangıçlı SLE, vaskülit PİY şüphesi uyandırılmalıdır (10).

Otoimmün sitopenilerde ise beklenmedik başlangıç (örneğin; erken başlangıçlı kronik ITP, geç başlangıçlı otoimmün nötropeni), kronik hastalık, tedavi yanıtızlığı, pek çok sitopeninin birlikteliği PİY şüphesi oluşturmaktadır (10).

Otoenflamasyon ve Primer İmmün Yetmezlikler

Otoenflamasyon doğal immün sistem disregülasyonu sonucu ortaya çıkmaktadır. Hastalarda ateş, eklem ağrısı, karın ağrısı, oküler- deri enflamasyonu gibi çeşitli bulgular görülebilir. NFκB yolağı, inflamazom/IL1 yolağı veya tip1 IFN (interferon) yolağındaki defektler otoenflamatuvar hastalıklara yol açmaktadır (11). Otoenflamatuvar hastalıklar inflamazomopatiler, NF-κB-opatiler, interferonopatiler, aktinopatiler ve enzimatik defektler olmak üzere 5 grupta değerlendirilmektedir. **İnflamazomopatilerde** klinik olarak rekürren ateş, nötrofilik döküntü, artrit, serozit görülmektedir. FMF ve CAPS bu grup hastalıklara örnektir. NF-κB-opatilerde klinik olarak döküntü, mukokutanöz enflamasyon, artrit, üveit ve İBH görülmektedir. Blau sendromu, A20 haployetmezliği, RIPK1 eksikliği bu grup hastalıklara örnektir. İnterferonopatilerde klinik olarak pannükilit, lipodistrofi, lökositoklastik vaskülit, intrakranial kalsifikasyon görülebilmektedir. AGS, SAVI, COPA hastalıkları bu grup hastalıklara örnektir. Aktinopatilerde hücre iskeletinin önemli bir komponenti olan aktin defekti çeşitli kliniklere yol açmaktadır. ARPC1B ve WDR1 defektleri bu grup hastalıklara örnektir. MVK ve ADA2 eksikliği enzimatik defektlere yol açarak otoenflamasyona neden olmaktadır (11).

Kaynaklar

1. Bucciol G, Delafontaine S, Meyts I, Poli C. Inborn errors of immunity: a field without frontiers. *Immunol Rev.* 2024;322:15-27.
2. Thalhammer J, Kindle G, Nieters A, et al. Initial presenting manifestations in 16,486 patients with inborn errors of immunity include infections and noninfectious manifestations. *J Allergy Clin Immunol.* 2021;148:1332-1341.e5.
3. Mauracher AA, Gujer E, Bachmann LM, et al. Patterns of immune dysregulation in primary immunodeficiencies: a systematic review. *J Allergy Clin Immunol Pract.* 2021;9:792-802.e10.
4. El-Sayed ZA, El-Ghoneimy DH, Ortega-Martell JA, et al. Allergic manifestations of inborn errors of immunity and their impact on the diagnosis: a worldwide study. *World Allergy Organ J.* 2022;15:100657.
5. Smith KL, Dai D, Modi BP, et al. Inborn errors of immunity associated with type 2 inflammation in the USIDNET registry. *Front Immunol.* 2022;13:831279.
6. James AE, Abdalgani M, Khoury P, et al. TH2-driven manifestations of inborn errors of immunity. *J Allergy Clin Immunol.* 2024;154:245-254.
7. Bosch JWV, Hlaváčková E, Derpoorter C, et al. How to recognize inborn errors of immunity in a child presenting with a malignancy: guidelines for the pediatric hemato-oncologist. *Pediatr Hematol Oncol.* 2023;40:131-146.
8. Kitcharoensakul M, Cooper MA. Rheumatologic and autoimmune manifestations in primary immune deficiency. *Curr Opin Allergy Clin Immunol.* 2019;19:545-552.
9. Fischer A, Provot J, Jais JP, et al. Autoimmune and inflammatory manifestations occur frequently in patients with primary immunodeficiencies. *J Allergy Clin Immunol.* 2017;140:1388-1393.e8.
10. Costagliola G, Peroni DG, Consolini R. Beyond infections: new warning signs for inborn errors of immunity in children. *Front Pediatr.* 2022;10:855445.
11. An J, Marwaha A, Laxer RM. Autoinflammatory diseases: a review. *J Rheumatol.* 2024;51:848-861.

Primer İmmün Yetmezliklerde Tedavi ve İzlem

Uzm. Dr. Sevgi Köstel Bal

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Allerji Hastalıkları Bölümü, Ankara

Anahtar Kelimeler: Primer immün yetmezlikler, kombine immün yetmezlikler, LRBA eksikliği

Giriş

İmmün sistemin değişik komponentlerinin kalıtsal eksikliği sonucu ortaya çıkan primer immün yetmezlikler (PIY) karmaşık genetik ve immünolojik özelliklere sahiptir. 1952'de tanımlanan Bruton hastalığından bu yana 500'den fazla PIY tanımlanmıştır. İmmün sistemin intrinsik bozuklukları olup çoğu tek gen defekti şeklinde kalıtılmaktadır "doğanın deneyleri" olarak da adlandırılan bu hastalıklar sayesinde immün sistemin yapı ve fonksiyonları aydınlatılmaktadır. Ülkemizde olduğu gibi akraba evliliklerinin yaygın olduğu ülkelerde sık görülmekte olan bu hastalıklar enfeksiyonların yanı sıra otoimmünite, otoenflamasyon, allerji, lenfoproliferasyon ve malignite gibi geniş fenotipik spektrumları nedeniyle multisistem hastalık tabloları oluştururlar. Her yıl tanımlanan yeni PIY'ler ve yol açan genetik defektler sayesinde bu genlerce kodlanan proteinlerin fonksiyonları, immün sistemin kompleks yapı ve çalışma düzenine olan katkıları literatürde yer almakta (1); PIY'lerin tanı ve tedavisinde yeni ufuklar açılmaktadır.

Gereç ve Yöntem

Bu çalışmada PIY'lerin genomik ve proteomik yöntemlerle aydınlatılan özelliklerinden elde edilen bilgilerin hastaların tedavilerine katkı şeklindeki geri dönüşü, bir diğer deyişle hedeflenmiş tedavilere ait gelişmeler klinik arşivinden ağır kombine immün yetmezlik, kronik granümatöz hastalık, otozmal resesif hipogammaglobulinemi olgu örnekleri eşliğinde aktarılmıştır.

Sonuç

Son on yılda genetik tanı olanaklarının gelişmesi, yeni nesil DNA dizileme tekniklerinin tanı sürecine dahil olmasıyla birlikte; immün yetmezliklerin tanı, tedavi ve izlem süreçlerinde de köklü değişimler başlamıştır. Primer immün yetmezliklerin patogeneziye yönelik olarak her yıl ortalama 25 gen tanımlanmakta ve genetik defektlere özgü hedeflenmiş tedaviler gün geçtikçe önem kazanmaktadır (2). Son bölümde, son yıllarda hücre patogenezi tanımlanmış bir hastalık olan LRBA eksikliği örneklerinden yola çıkılarak primer immün yetmezliklerde hedefe yönelik tedaviler tartışılacaktır.

LRBA Eksikliği

LRBA geni, hücre iskeletinde ve hücre içi trafiğinde önemli rol oynayan, türler arasında korunmuş ve insanda hemen her hücrede ifade edilen bir proteini kodlamaktadır. İlk olarak 2012 yılında, 5 hastada tanımlanan LRBA eksikliğinde klinik bulgular; erken başlangıçlı hipogammaglobulinemi, otoimmünite, enflamatuvar bağırsak hastalıkları ve tekrarlayan enfeksiyonlarla karakterizedir. 2012'den bugüne tanımlanan hasta sayısındaki artışla birlikte, klinik bulgularda da çeşitlilik gözlenmiştir. 2016'da yayınlanmış Avrupa ve Amerika kohort çalışmalarının toplu verileri değerlendirildiğinde; hastalarda en sık gözlenen klinik bulgular sırasıyla otoimmünite, organomegali, sitopeni ve kronik ishaldir. Laboratuvar bulguları tanısız olmamakla birlikte; antikor üretiminde bozulma, T hücre aktivasyon ve proliferasyon yanıtlarında yetersizliğin yanı sıra hafıza B hücre sayısında azalma dikkat çekicidir. Bilinen tek küratif tedavi seçeneği kemik iliği nakli olan LRBA eksikliğinde, 2015 yılında biyolojik mekanizmanın aydınlatılmasıyla birlikte farklı tedavi olanakları gündeme gelmiştir (2).

Kaynaklar

1. Bousfiha A, Moundir A, Tangye SG, et al. The 2022 update of IUIS Phenotypical Classification for human inborn errors of immunity. *J Clin Immunol.* 2022;42:1508-1520.
2. Lo B, Zhang K, Lu W, et al. Patients with LRBA deficiency show CTLA4 loss and immune dysregulation responsive to abatacept therapy. *Science.* 2015;349:436-440.

Sözlü Sunumlar

(SS-001 — SS-040)

DOI: 10.4274/atfm.galenos.2025.suppl1.ss



[SS-01]**Biyolojik Çağda Juvenil İdiyopatik Artritle İlişkili Üveit: Tek Merkezden Sonuçlar**Ayşenur Alkaya¹, Esra Bağlan¹, Yasemin Özdamar²¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Romatoloji Kliniği, Ankara²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Göz Hastalıkları Kliniği, Ankara

Giriş: Juvenil idiyopatik artrit (JİA), 16 yaşından önce başlayan ve 6 haftadan uzun süren etiyojisi bilinmeyen artrit ile karakterize en yaygın pediatrik romatizmal hastalıktır. JİA'nın en sık görülen eklem dışı komplikasyonu olan üveit, gözün iris, koroid ve retina kısımlarının enflamasyonu ile karakterize bir hastalıktır. En sık görülen kronik anterior ön üveit, oligoartiküler ve romatoid faktör (RF) negatif tip JİA ile ilişkilidir. Topikal ve sistemik steroidler, metotreksat (MTX) ve biyolojik ajanlar üveit tedavisinde kullanılmaktadır. Bu çalışmada, çocuk romatoloji polikliniğine üveit ile başvuran, biyolojik tedavi uygulanan ve uygulanmayan JİA hastalarının demografik özellikleri, üveit tipi ve laboratuvar sonuçlarının karşılaştırılması amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Çocuk romatoloji polikliniğine başvuran 195 üveitli hastadan 49 JİA'lı hastanın dosyası incelendi. Biyolojik tedavi alan ve almayan hastalarda yaş, cinsiyet, JİA alt tipi, üveit tipi, laboratuvar parametreleri ve üveit komplikasyonları değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya 49 JİA ilişkili üveit hastası dahil edildi. Hastaların 29'u (%59) kadındı. Üveit açısından, tanı anında 40 (%81,6) hasta asemptomatikti. Hastaların 36'sında (%74) ilk şikayet artritti ve üveit sonra gelişti. Alt tiplere göre değerlendirildiğinde 28 (%57,1) hasta oligoartiküler JİA, 16 (%32,6) hasta entezitle ilişkili artrit (ERA) ve 5 (%10,2) hasta poliartiküler JİA tanısı aldı. Hastaların 47'sinde (%96) ön üveit, 2'sinde (%2) panüveit saptandı (p:0.6). Semptomatik ve asemptomatik üveit oranları JİA alt tiplerine göre karşılaştırıldı. Oligoartiküler JİA'lı 24 (%85) hasta, ERA'lı 11 (%69) hasta ve poliartiküler JİA'lı 4 (%80) hasta asemptomatik üveit tanısı aldı. Tüm hastalar steroid içeren topikal göz damlası kullandı. Sistemik steroid 34 (%69) hastada, MTX 49 (%100) hastada ve biyolojik ajanlar 33 (%67) hastada kullanıldı.

Sonuç: Hastaların demografik özellikleri ve laboratuvar sonuçlarının, biyolojik tedaviyi öngörmedeki etkisi açısından anlamlı bir fark bulamadık. Üveitin, JİA alt tiplerinden en sık oligoartiküler JİA'ya eşlik ettiğini ve başlangıçta sıklıkla asemptomatik olduğunu gördük. Biyolojik tedaviler JİA ilişkili üveit tedavisinde sıklıkla tercih edilmektedir, hastaların oftalmologlar ile çocuk romatologlar tarafından birlikte takibi önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Juvenil idiyopatik artrit, üveit, biyolojik

[SS-02]**Tekrarlayan Oral Aft Tanılı Hastaların Klinik, Demografik ve Laboratuvar Özellikleri ile Kolşisin Yanıtının Değerlendirilmesi**

Dorukcan Alkan, Semanur Özdel

Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Romatoloji Kliniği, Ankara

Giriş: Tekrarlayan aftöz stomatit, dünya nüfusunun %25'ini etkileyen nispeten yaygın bir durumdur. Tek başına gelişebileceği gibi vitamin eksikliği, immün yetmezlik veya sistemik bir hastalığın parçası olarak da gelişebilir.

Gereç ve Yöntem: Kliniğimize tekrarlayan oral aft tanısıyla 03.10.2022 ile 01.06.2024 arasında yönlendirilen 1-18 yaş arası hastalar değerlendirmeye alındı. Oral aftları yenidoğan döneminden beri olan hastalar ile kortikosteroid gibi immünsüpresif ilaç kullanan hastalar değerlendirme dışı bırakıldı.

Bulgular: Kliniğimize 1-18 yaş arası başvuran, %524'si kız olan 171 hastanın ortalama ve ortanca yaşı 10 olarak saptanmıştır. Hastaların %9,4'ünde genital ülser, %4,8'inde üveit olduğu saptanmıştır. Paterji testi hastaların %1,1'inde pozitif bulunmuştur. Behçet Hastalığı için Uluslararası Kriterler (ICBD) skorlaması 93 hastaya yapılabilmıştır. Buna göre ortalama skoru 2,51, ortanca skoru 2 olan hastaların %18,3'ünün skoru 4 ve üzeri olarak görülmüştür. Hastaların %9,8'inde sitopeni, %21,2'sinde hipogamaglobulinemi saptanmıştır. Vitamin D, vitamin B12 ve demir eksikliği oranları sırasıyla %73,2, %4,2 ve %19,1 olarak saptanmıştır. HLA-B51 pozitifliği hastaların %34,6'sında saptanmıştır. İlk tetkik ve muayeneler sonrası gelen 151 hastanın 82'sine kolşisin başlanmıştır. Hastaların kolşisin alma yaşları ortalama 11,42 olarak saptanmıştır. Kolşisin başlanan hastaların (n=82) dördünü aile reddetmiş, ikisi ise ilacı sonradan kendisi kesmiştir. Kolşisin başlanan hastaların yalnızca 45'i takibe gelmiş, takibe gelenlerin %88,9'unun ilaçtan fayda gördüğü (p=0,03) saptanmıştır. Hastaların kolşisiden fayda görmesi ile sitopeni (p=0,42), vitamin D eksikliği, vitamin B12 eksikliği (p=0,261), demir eksikliği (p=0,36), HLA-B51 pozitifliği (p=0,96) ve ICBD skorunun 4 veya üzerinde olmasının (p=0,715) ile ilişkisiz olduğu görüldü. Buna karşılık ailede Behçet harici romatolojik hastalık bulunan hastalar (p=0,03), kolşisin başlanmasından önce trombositopenisi olan hastalar (p=0,03) ve lenfopenisi olan hastalar (p=0,03) kolşisinden istatistiksel olarak anlamlı ölçüde daha fazla oranda fayda görmüştür.

Sonuç: Kolşisin oral aftların tedavisinde birinci basamak ilaçtır. Daha önce Behçet hastalığının kolşisine yanıtının %63 olduğu görülmüştür. Kohortumuzda bu oran çok daha yüksektir. Belirgin yüksek kolşisin yanıtının ve hastaların takibe gelmemesinin istatistiksel analizleri etkilediği düşünülmektedir. Konuyla ilgili ileri çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Behçet, kolşisin, tekrarlayan oral aft

[SS-03]**Çocuklarda Ailevi Akdeniz Ateşi ve Eşlik Eden Hastalıklar**

Onur Bahçeci, Fatma Aydın, Zeynep Birsin Özçakar

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

Giriş: Ailevi Akdeniz Ateşi (AAA), en yaygın görülen monogenik oto-enflamatuvar hastalıktır. Mediterranean fever (MEFV) genindeki mutasyonlar sonucu ortaya çıkan kontrolsüz enflamasyon hastalıktan sorumlu tutulmaktadır. AAA, tekrarlayan ateş ve serozit atakları ile karakterizedir. Ayrıca, MEFV mutasyonları birçok farklı enflamatuvar hastalığın gelişimi için zemin oluşturmaktadır. Bu çalışmada, çocukluk çağında AAA hastalığına eşlik eden diğer hastalıklar ve bu hastalıkların MEFV mutasyonları ile ilişkisinin araştırılması planlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Aralık 2011 ile Şubat 2024 yılları arasında Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bölümü'nde takip edilen AAA hastalarının tıbbi kayıtları geriye dönük olarak incelenmiştir. Demografik, klinik ve genetik sonuçları değerlendirilmiştir.

Bulgular: Çalışmaya 532 hasta (269 kız, %50.6) dahil edildi. Hastaların ortalama medyan yaşı 10 yıl (0,5-22) olup, hastalık başlangıç medyan yaşı 7 yıl (0,5-17) ve takip süresi medyan 6,5 yıl (0,5-16) olarak bulundu. 465 hastada (%87,6) ateş, 451 hastada (%85,1) karın ağrısı vardı. 90 hastada (%16,9) eşlik eden hastalık saptandı. Gastrit, özofajit ve duodenit 34 hastada (%6,4), vaskülit 15 hastada (%2,8), juvenil idiyopatik artrit (JIA) 12 hastada (%2,3) ve enflamatuvar bağırsak hastalığı (İBH) 13 hastada (%2,4) görüldü. Ayrıca 5 hastada (%0,9) çölyak hastalığı, 8 hastada (%1,5) kronik rekürren multifokal osteomyelit (KRMO) ve 3 hastada (%0,03) Behçet Hastalığı mevcuttu. Komorbid hastalığı olanlarda en sık M694V/M694V mutasyonu saptandı (n=30, %33). Hastaların %71'i (n=64) en az bir M694V mutasyonu taşıymaktaydı. On dokuz hasta (%21) kolşisine ek olarak biyolojik ajan kullanmıştı.

Sonuç: Ailevi Akdeniz Ateşi hastalarında, özellikle M694V mutasyonu taşıyanlarda vaskülit, JIA, KRMO ve İBH gibi diğer enflamatuvar hastalıklar sık görülmektedir. Hastaların yakınmalarının ve bulgularının dikkatli izlemi ve eşlik eden hastalıkların erken tanısı tedavi ve prognoz açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Ailevi Akdeniz Ateşi, Eşlik Eden Hastalıklar, MEFV mutasyon

[SS-04]**Entezit ilişkili Artrit Tanısı ile İzlenen Hastaların Değerlendirilmesi**

Betül Öksüz Aydın, Fatma Aydın, Zeynep Birsin Özçakar

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

Giriş: Juvenil idiyopatik artrit (JIA), 16 yaşından önce başlayan, en az altı hafta süren ve etiyojisi bilinmeyen artritlerin tümünü kapsayan, çocukluk çağının sık görülen kronik romatolojik bir hastalıktır. Hastalığın 7 alt sınıfı bulunmaktadır ve entezit ilişkili artrit (ERA), tüm JIA hastalarının yaklaşık %10-20'sini oluşturur. Genellikle 6 yaşından büyük erkek çocuklarda görülen, yetişkin spondiloartropatilere benzeyen artrit ve entezit ile karakterize bir hastalıktır.

Gereç ve Yöntem: Bu çalışmada ERA tanısı ile takip edilen hastaların demografik ve klinik özelliklerini karakterize etmeyi, uygulanan tedavileri ve hastalık seyrini değerlendirmeyi amaçladık. Ocak 2013-Mayıs 2024 tarihleri arasında Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Romatoloji Kliniğinde ERA tanısı almış, en az 6 ay süreyle izlenmiş 0-18 yaş aralığındaki hastalar çalışmaya dahil edilmiştir. Geriye dönük olarak hastaların kayıtları incelenmiştir.

Bulgular: Çalışmaya 160 JIA tanılı hastanın içerisinde ERA tanısı ile takipli 20 hasta (%12,5) dahil edildi. Bu hastaların 14'ü (%70) erkekti, medyan (min-max) tanı yaşı 11,2 (8,4-16,6) yaş, medyan (min-max) izlem süresi 53 (11-121) aydı. En sık tutulan periferik eklemler diz (n=11, %55), kalça (n=9, %45) ve ayak bileğiydi (n=7, %35). İki hastada bilateral olmak üzere toplamda 7 (%35) hastada sakroiliit mevcuttu. Eşlik eden hastalıklar ailevi Akdeniz ateşi (n=1), enflamatuvar barsak hastalığı (n=1), üveit (n=2) olarak saptandı. Hastaların 18'inde (%90) HLA-B27 pozitifliği. Tanı anında 14 (%70) hastada akut faz reaktan yüksekliği vardı. Hastaların hepsi steroid dışı anti-enflamatuvar ilaç, 13'ü (%65) metotreksat, 9'u (%45) sülfasalazin, 9'u (%45) prednizolon, 13'ü (%65) anti-TNF tedavi almıştı. Hastaların 8'i (%40) tedavi altında, 7'si (%35) tedavisiz remisyondaydı.

Sonuç: Entezit ilişkili artrit çoğunlukla erkek çocuklarda görülmektedir. Bu hastalarda alt ekstremit eklemlerinin aritri ve sakroiliit yaygındır. HLA-B27 sıklıkla pozitifdir. Hastaların çoğunun hastalık kontrolü için modifiye edici ilaçlara ek olarak biyolojik ajanlara ihtiyacı olmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Juvenil idiyopatik artrit, entezit ilişkili artrit, sakroiliit, HLA-B27, anti-TNF

[SS-05]**Juvenil Sistemik Lupus Eritematozus hastalarının başvuruındaki klinik bulgularının değerlendirilmesi**

Doğacan Sarısoy, Fatma Aydın, Birsin Özçakar

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

Giriş: Sistemik lupus eritematozus (SLE), çoklu sistem tutulumu ile seyreden otoimmün bir hastalıktır. Çocukluk çağında SLE yetişkin döneme göre daha nadirdir ve hastalık seyri daha ağırdır. Bazı durumlarda başvurudaki bulgular tipik olmadığından tanı süreci gecikebilmektedir. Bu çalışmada çocukluk çağında SLE tanısı alan hastaların tanı esnasındaki demografik, klinik ve laboratuvar bulgularının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Eylül 2014 ile Eylül 2024 tarihleri arasında Ankara Üniversitesi Çocuk Romatoloji Bölümü'nde 2019 EULAR/ACR sınıflama ölçütlerine göre 10 ve üzeri puan ile SLE tanısı alan hastaların tıbbi kayıtları geriye dönük olarak incelenmiştir.

Bulgular: Çalışmaya 21 hasta (17 kız, %81) dahil edildi. Hastaların medyan (min-max) tanı yaşı 12,29 (1-17) yıldı. Tanı anında EULAR/ACR skoru medyan (min-max) 23,29 (12-43)'du. Klinik bulgular içinde en sık görülenler trombositopeni (%57,1), fotosensitivite (%55), anemi (%52,4) ve malar rash (%50) olarak bulundu. Tanı esnasında medyan (min-max) eritrosit sedimentasyon hızı (ESH) 24 (3-136) mm/saat saptandı. Hastaların %81'inde hipokomplementemi eşlik etmekteydi. 20 hastada (%95) ANA pozitifliği mevcuttu. ANA negatif olan nefrotik sendrom nedeni ile takip edilen bir hastanın böbrek biyopsisi klas 3A lupus nefritiyle uyumlu olduğu için seronegatif SLE olarak kabul edildi. Anti ds-DNA 14 (%66,7), anti-Smith antikoru 6 (%28,6) olguda lupus antikoagülanı 6 hastada (%35,3) pozitif bulundu. Nörolojik tutulum 4 hastada (%20), renal tutulum 10 hastada (%50) mevcuttu. Bir hasta tanı esnasında katastrofik antifosfolipit antikor sendromu nedeni ile eksitus oldu. Trombositopenisi olan bir hasta prolidaz eksikliği nedeni ile izlenmekteyken SLE tanısı almıştı. İmmun yetmezlik nedeni ile izlenen PRKCD gen defekti olan ve hipokomplementik ürtikeryal vaskülit nedeniyle izlenen DNASE1L3 mutasyonu olan 2 hasta (%9,5) monogenik SLE olarak izlendi.

Sonuç: Juvenil SLE çocukluk çağında da erişkinlerde olduğu gibi çoğunlukla kızlarda görülmektedir. Özellikle açıklanamayan hematolojik bulgular ve deri bulguları olduğunda SLE ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Ayrıca atipik bulguları olan ve ağır hastalık seyri izlenen hastalarda monogenik SLE akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Lupus, SLE, Pediatrik

[SS-06]**Pediyatrik Romatolojik Hastalıklarda Enflamatuvar Bağırsak Hastalığı**

Özen Taş¹, Fatma Aydın¹, Zarife Kuloğlu², Ceyda Tuna Kırsacıoğlu², Zeynep Birsin Özçakar¹

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

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

Giriş: Çocukluk çağındaki romatolojik hastalıklar oto-immünite veya enflamasyon temelinde ortaya çıkan sistemik hastalıklardır ve enflamatuvar bağırsak hastalığı (EBH) ile birlikte görülebilirler. Bu birlikteliğin erken tanımlanması hastalıkların doğru yönetimi için çok önemlidir. Bu çalışma ile romatolojik hastalığı olan çocuklarda EBH sıklığını göstermek ve hangi durumlarda EBH'dan şüphelenilmesi gerektiğini araştırmayı amaçladık.

Gereç ve Yöntem: Çalışmaya 2012-2024 yılları arasında Çocuk Romatoloji Kliniğinde takip edilen ve EBH tanısı olan hastalar dahil edildi. Hastaların geriye dönük olarak demografik, klinik, endoskopik-kolonoskopik ve histopatolojik bulguları kaydedildi.

Bulgular: Çalışmaya 24 hasta alındı: 650 ailevi Akdeniz ateşi (AAA) hastasının 20'si (%3), 40 kronik non-bakteriyel osteomyelit (KNO) hastasının 3'ü (%7,5) (1 hastada eş zamanlı AAA vardı) ve 170 juvenil idiyopatik artrit (JIA) hastasının 2'si (%1,2) EBH tanısı almıştı. Bu hastalarda EBH tanısından şüphelenilmesine neden olan en yaygın semptomlar ishal (%40), kronik karın ağrısı (%36) ve ateş (%24) olarak saptandı. Hastaların 12'sine (%50) başlangıçta romatolojik hastalık tanısı, 8'ine (%33) EBH tanısı ve 4'üne (%17) ise eş zamanlı EBH ve romatolojik hastalık tanısı konulmuştu. Romatolojik hastalık tanı yaşı ortanca (IQR) 6,3 (8,8) yıl ve EBH tanı yaşı ortanca (IQR) 11,0 (11,3) yıldı. 10 hastada (%40) Crohn hastalığı (CH), 11 hastada (%44) ülseratif kolit (ÜK) ve 3 hastada (%12) indetermine kolit saptanmıştı. Hastaların çoğunda klasik EBH bulguları olmasına rağmen, 4 hasta tedaviye dirençli demir eksikliği anemisi, tekrarlayan anal apse, ishal olmadan gelişen kilo kaybı ve büyüme geriliği gibi tipik olmayan bulgularla EBH tanısı almışlardı.

Sonuç: Romatolojik hastalıklar, özellikle AAA, JIA ve KNO genellikle tipik ve bazen atipik belirtilerle ortaya çıkan EBH ile birlikte görülebilir. Romatolojik hastalık remisyondayken hastalarda tedaviye dirençli demir eksikliği anemisi, büyümenin durması, açıklanamayan kilo kaybı veya takip sırasında tekrarlayan anal apse gelişirse EBH'nın eşlik edebileceği mutlaka akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Enflamatuvar bağırsak hastalığı, FMF, CNO, JIA

[SS-07]**Merkezi Sinir Sistemi Enfeksiyonu İlişkili Akut Semptomatik Nöbetler**Ahmet Koçak¹, Fatma Nur Öz², Deniz Yüksel³¹Pursaklar Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Kliniği, Ankara³Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Ankara

Amaç: Çocukluk yaş grubu akut semptomatik nöbetlerinde (ASN) merkezi sinir sistemi (MSS) enfeksiyonları önemli bir etiyolojik yer kaplamaktadır. Çalışmanın amacı bu hastaların takip, tedavi ve prognozları konusunda klinisyenlere fayda sağlamaktır.

Gereç ve Yöntem: Çalışmamızda 2015-2020 yılları arasında MSS enfeksiyonu tanısı almış ve Çocuk Nöroloji bölümünce takip edilen hastalar retrospektif kesitsel ve tanımlayıcı şekilde incelenmiştir. Başvuru ve takip dönemi klinik, görüntüleme ve laboratuvar verileri ve aralarındaki ilişkiler değerlendirilmiştir.

Bulgular: Çalışmaya 34 kız (%68,0) 16 erkek (%32,0) toplamda 50 hasta dahil edilmiştir. Yaşları 1 ay ile 204 ay (17 yıl) arasında olup ortanca yaş 36 aydır. Hastaların 27'si (%54,0) menenjit, 23'ü (%46,0) ensefalit tanısına sahiptir. On hastada (%20,0) bakteriyel, 40 hastada (%80,0) viral MSS enfeksiyonu mevcuttur. Çalışmada 29 hastada (%58,0) ASN saptanmıştır. Patojenden bağımsız olarak viral ensefalitlerin %86,3'ünde, bakteriyel menenjitlerin %37,5'inde ASN görülmüştür. Akut semptomatik nöbet görülen hastaların 13'ünde (%44,8) Status Epileptikus geliştiği saptanmış ve bu hastaların başvurusundaki GKS'leri daha düşük ve semptomlar ile nöbet arasında geçen süre daha kısa olarak bulunmuştur ($p<0,001$; $p=0,043$). Başvuru sırasında hastaların 39'una (%78,0) EEG çekilmiş olup, bu hastaların 19'unda (%48,7) anormallik tespit edilmiştir. Hastaların 17'sinde (%34,0) patolojik nörogörüntüleme saptanmıştır. Ensefalitlilerde menenjitlilere göre ASN, status epileptikus, YBÜ ihtiyacı, başvuru EEG patolojisi, uzak semptomatik nöbet (USN) daha fazla ve GKS değerleri daha düşük bulunmuştur ($p<0,05$). Başvuru GKS değeri, USN görülenlerde daha düşük; ensefalit sıklığı, status epileptikus(SE) varlığı, başvuru ve kontrol dönemi EEG patolojisi daha yüksek görülmüştür ($p<0,05$).

Sonuç: Çalışmamızda MSS enfeksiyonu olan çocuk hastaların yaklaşık yarısında ASN geliştiği, bunların çoğunluğunun ensefalit kliniğinde olduğu, hastaların 1/5'inde USN, 1/3'ünde epilepsi geliştiği gözlemlenmiştir. Ensefalit varlığı, başvuru GKS düşüklüğü, SE varlığı, EEG bozukluğu ile ilişkili görülen yüksek USN riski mevcut olduğunda antinöbet tedavinin uzatılmasını öneririz. Bu şekilde psikiyatrik/bilişsel ve nörolojik sekel gelişiminin önüne geçmeyi amaçlayabiliriz. Takip ve tedavi protokollerinin geliştirilmesi için ileri randomize-kontrollü çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Akut semptomatik nöbet, ensefalit, epilepsi, menenjit, uzak semptomatik nöbet

[SS-08]**Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi'nde Nusinersen Sodyum Tedavisi Alan Spinal Musküler Atrofi Olgularının Özellikleri**

Zeynep Ece Özgün, Arife Derda Yücel Şen, Özlem Uğur, Ahmet Baysal, Kürşat Bora Çarman, Coşkun Yazar

Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Hastalıkları Anabilim Dalı, Eskişehir

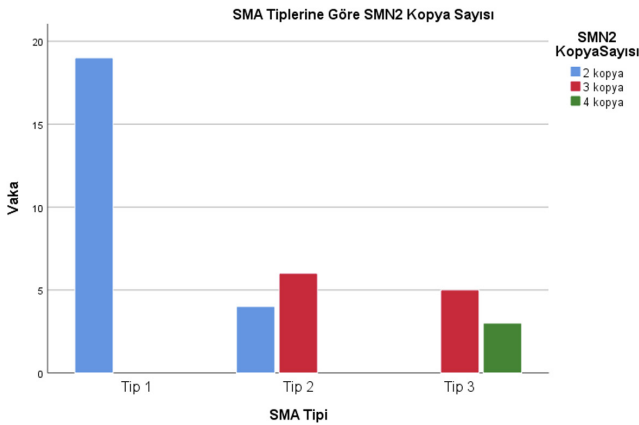
Amaç: Bu çalışma kliniğimizde 4 Ekim 2017 ile 1 Ağustos 2024 tarihleri arasında nusinersen sodyum tedavisi uygulanan spinal msküler atrofi (SMA) tanılı olguların özelliklerini ve klinik seyirlerini incelemeyi amaçladı.

Gereç ve Yöntem: Veriler retrospektif incelendi. İstatistiksel değerlendirmede tanımlayıcı testler ve Wilcoxon işaretli sıralar testi kullanıldı.

Bulgular: Çalışmamıza 37 olgu alındı. On dokuzu tip-1 (%51,4), 10'u tip-2 (%27,0), 3'ü ise tip-3 (%21,6) idi. Olguların medyan yaş 94 ay, %54,1'i kız idi. Tip-1 olgularımızın yaşları 21 ile 118 ay arasında (medyan 69,0 ay), semptomların başlangıç yaşı 0-10 ay arasında (medyan 2,0 ay), başvuru zamanı 0-30 ay arasında (medyan 2,0 ay), genetik sonucun gösterilmesi 0-17 ay arasında (medyan 3,0 ay), nusinersen sodyum tedavisine başlama zamanı 1-36 ay arasında (medyan 7,0 ay), en son alınan doz 4-18. doz arasında (medyan 6. doz), başlangıç CHOP-INTEND skoru 0-51 arasında (medyan 15) idi. Eksitus oranı tüm olgular içinde %13,5 idi, eks olan beş olgunun tamamı tip-1 grubundandı ve alt grup eksitus oranı %26,3 idi. Tip-1 olgularımızdan ikisinde desteksiz oturma, emekleme, destekli ayakta durma WHO dönüm noktasına ulaştı, bunlardan birinde desteksiz ayakta durma ve yürüme de gelişti. SMN2 kopya sayısı tip-1'li olguların tamamında 2' idi. Tip-2'li olgularda SMN2 kopya sayısı 2 ile 3, tip-3'lü olgularda ise 3 ile 4 kopya arasında değişmekteydi (Şekil 1). Wilcoxon işaretli sıralar testinde; tip-1 olgularımızın başlangıç ve son CHOP-INTEND skorları arasında istatistiksel olarak anlamlı olarak bir fark vardı; sırasıyla 20 ± 15 , 34 ± 19 , ($p=0,001$). Tip-2 ve 3 olgularımızın başlangıç ve son Hammersmith skorları arasında istatistiksel olarak anlamlı olarak bir fark vardı; sırasıyla 36 ± 17 , 45 ± 15 , ($p=0,002$).

Sonuç: Son yıllarda SMA tedavisinde önemli gelişmeler yaşamıştır. Olgu serimizde, literatür ile uyumlu olarak tip-1'de bilinen klasik 2 yıllık sürvi oranları olumlu anlamda tersine dönmüştür. Bazı olgularımızda tip-1'in doğal seyirinde beklenmeyen motor becerileri kazandıkları görülmektedir. Bu gelişmelerde multidisipliner yaklaşımların ve bakımın da önemli katkılar sağladığı düşünülmektedir. Bununla birlikte SMA'lı olguların hayat kalitelerini iyileştirecek yeni hedefler beklenmektedir.

Anahtar Kelimeler: CHOP-INTEND skoru, nusinersen sodyum, spinal msküler atrofi (SMA)



Şekil 1: SMA tiplerine göre SMN2 kopya sayısı

SMA: Spinal musküler atrofi

[SS-09]

Pedriatrik Oküler Miyasteni Gravis: Tek Merkez Deneyimi

Sultan Çiçek, Fatma Pınar Tabanlı, Miraç Yıldırım, Ömer Bektaş, Serap Teber

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

Giriş: Juvenil miyasteni gravis (JMG), sıklıkla nöromusküler kavşağın postsinaptik membranına karşı oluşan antikorların aracılık ettiği dalgali seyirli kas güçsüzlüğü ve yorgunluk ile karakterize kazanılmış otoimmün nöromusküler bir hastalıktır. Oküler miyasteni gravis (OMG), levator palpebrae kasları ve/veya ekstrinsik oküler kaslar ile sınırlı pitozis, diplopi ve oftalmoparezi gibi klinik bulgular ile ortaya çıkan lokalize JMG formudur.

Gereç ve Yöntem: Kliniğimizde 2015-2024 yılları arasında OMG tanısı alan 10 çocuğun klinik, laboratuvar ve takip verilerine ulaştık.

Bulgular: Yaşları 2-15 arasında değişen 7 kız ve 3 erkek hasta vardı, ortalama yaş 7,2 yıldır. İlk başvurudaki semptomlar gün içinde dalgali seyirli ve yorgunlukla ortaya çıkan pitoz ve çift görme idi. Hastaların hiçbirinde kas güçsüzlüğü, yutma disfonksiyonu, solunum sıkıntısı yoktu ve takipte de bu bulgular görülmedi. Bir hasta başvurudan 1 yıl önce, 1 hastada başvuruda Haşimato tiroiditi (HT) tanısı aldı. Üç hastada asetil kolin reseptör antikor pozitif saptandı. Sadece bir hastaya neostigmin testi yapıldı ve yanıt alınamadı. Repetitif sinir uyarımı 7 hastaya yapıldı, bu hastalarda decrement yanıt gözlenmedi. HT tanılı bir hastanın toraks BT'sinde timus bezi suprasternal alana uzanan servikal ektopik kesim nodüler şekilli olarak tesbit edildi. Diğer hastaların timus bez boyutu normal, parankimi homojendi. Hastaların tamamına tanı anında pridostigmin (Pyr) başlandı. Pyr tedavisi ile hastaların %40'ında tam remisyon sağlandı. 4 hastaya ek olarak kortikosteroid (KS) ve azatioprin (Aza) verildi. Hastaların ortalama takip süresi 5,7 yıldır. 6 hastanın semptomları aşırı yorgunlukta hafif olarak devam etmektedir. Hastalarımızın hiçbirini jeneralize forma ilerlememiştir.

Sonuç: OMG çocuklarda genellikle prepubertal dönemde görülür ve çocukların çoğunda oküler belirtiler sadece Pyr tedavisi ile stabilize olur ve bazılarında tamamen düzeler. Pyr tedavisine rağmen şikayetleri devam eden çocuklarda kısa süreli KS, Aza ve mofetil mikofenolat gibi immünsupresif ilaçlar eklenebilir. Sistemik hastalığa ilerleme yetişkinlere göre çok daha düşük bir oranda gerçekleşir.

Anahtar Kelimeler: Asetil kolin reseptör antikor, miyasteni gravis, oküler miyasteni gravis

[SS-10]

Çocuklarda Invazif Meningokokal Hastalık: Tek Merkez Deneyimi

Ayşe Kaman, Pınar Yükkaldıran, Koray Bakır

Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Kliniği, Ankara

Giriş: *Neisseria meningitidis*, birçok ülkede çocuklarda ve yetişkinlerde toplum kaynaklı bakteriyel menenjit ve sepsisin önemli bir nedenidir. Olguların çoğu küçük çocuklarda ve gençlerde görülür. Klinik özellikler, gizli bakteriyemiden, hızlı ilerleyen sepsis ve 24 saat içinde ölüme yol açan komaya kadar değişken olabilir. Bu çalışmada, hastanemizde takip edilen invazif meningokok olguları incelenerek komplikasyonların ve aşılanmanın önemini bir kez daha vurgulamayı amaçladık.

Gereç ve Yöntem: Çalışmaya Mayıs 2023-Nisan 2024 tarihlerinde invazif meningokokal tanısı alan 1 ay-18 yaş arası hastalar dahil edildi. Hastaların dosya kayıtlarından klinik ve laboratuvar özellikleri, aşı öyküleri, hastaneye yatış/komplikasyon durumları ve tedavi uygulamaları kaydedildi.

Bulgular: Çalışmaya ortalama yaşı 4,6 yıl (min:1 ay-maks: 16 yaş) olan 11 hasta dahil edildi. Hastaların 6'sı kız (%54,5) idi. Hastaların hiçbirinin öncesinde meningokok aşısı bulunmamaktaydı. Hastaların dördü (%36,4) bir yaş altı, yedisi (%63,4) bir yaş üstü idi. *Neisseria meningitidis*, dört (%36,4) hastanın kan kültüründen, altı (%54,5) hastanın BOS polimeraz zincir reaksiyonundan (PZR), bir (%9,1) hastanın hem kan kültürü hem de BOS PZR'ından izole edildi. Hastaların dördü (%36,4) meningokoksemi, yedisi (%63,6) meningokal menenjit olarak değerlendirildi. Bir (%9,1) hastada el parmaklarında nekroz tablosu gelişti ve nekrotik parmaklar ampute edildi. Yedi (%63,6) hasta şifa ile taburcu edilirken üç (%27,3) hastada mortalite gözlemlendi. Mortalite gözlenen hastaların tamamı kan kültürü üremesi olan hastalardı. Hastaların tümünde yakın temaslılarına profilaksi verildi ve yakın temaslılarından sekonder olgu hastanemize başvurmadı.

Sonuç: Meningokoksemi ve meningokokal menenjit, etkin aşılanma ve temas sonrası profilaksi ile önlenir, salgınlara neden olabilen, morbidite ve mortalitesi yüksek bir hastalıktır. Erken tanı ve hızlı tedavi hayat kurtarıcıdır. Meningokok hastalığının hekimlerce akıldan tutulması, meningokok aşısının önemi ve güvenilirliğinin vurgulanması hastalığın en iyi kontrol yöntemi olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, *Neisseria meningitidis*, meningokok aşısı

[SS-11]

Toplum Kökenli *Staphylococcus Aureus* Enfeksiyonlarının İrdelenmesi: Tek Merkez Verileri

Aslıhan Şahin¹, Esra Kaya²

¹Necip Fazıl Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Kliniği, Kahramanmaraş

²Necip Fazıl Şehir Hastanesi, Tıbbi Mikrobiyoloji Kliniği, Kahramanmaraş

Giriş: *Staphylococcus aureus* (*S. aureus*) çocuklarda deri-yumuşak doku ve kas-iskelet sistemi enfeksiyonlarının en yaygın nedenidir. Toplum kökenli enfeksiyonlarda metisilin duyarlı *S. aureus* (MSSA) daha sık görülmekte birlikte son yıllarda metisilin dirençli *S. aureus* (MRSA) enfeksiyonlarının sıklığının giderek arttığı bildirilmiştir. Çalışmamızda hastanemizde takip edilen toplum kökenli *S. aureus* enfeksiyonlarının genel özelliklerinin ve antibiyotik direnç durumlarının irdelenmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Araştırmaya hastanemizde Ocak 2022-Eylül 2024 tarihleri arasında kültür örneklerinde toplum kökenli *S. aureus* üremesi saptanan 1 ay-18 yaş arası olgular dahil edilmiştir. Toplum kökenli *S. aureus* enfeksiyonu Hastalık Kontrol ve Önleme Merkezleri kriterlerine göre tanımlanmıştır. Medikal kayıtlarından hastaların yaş, cinsiyet, tıbbi geçmiş, kültür örnekleri ve antibiyogram sonuçları incelenmiştir.

Bulgular: Çalışmaya 22 hasta dahil edilmiştir. Olguların ortalama yaşı 1 yıl (min-maks: 1ay-16 yıl) olup 13'ü (%59,1) kızdır. Olguların 5'inde (%22,7) kronik hastalık olup, 11'inde (%50) son 3 ay içinde antibiyotik kullanımı mevcuttur. Hastaların 14'ü (%63,6) hastanede, 8'i (%36,4) ayaktan tedavi almıştır. *S. aureus* üremesi en sık deri-yumuşak doku apse kültüründe (%54,5) sonrasında kan (%22,7) ve idrar (%22,7) kültüründe saptanmıştır. Kültürlerin 14'ünde (%63,6) MRSA üremesi, 8'inde (%36,4) ise MSSA üremesi olduğu görülmüştür. Toplum kökenli MRSA üremelerinin çoğunluğu (%64,2) 2024 yılına ait olup yıllara göre dağılımda anlamlı fark saptanmamıştır ($p=0,421$). Kültür örnek türü ile metisilin direnç durumu açısından istatistiksel anlamlı fark saptanmamakla birlikte apse kültürlerin çoğunda (%66,6) MRSA üremesi olduğu dikkati çekmiştir ($p=0,589$). İzolatlardaki klindamisin direnç oranı %18,2, trimetoprim/sulfametoksazol direnç oranı ise %13,6'dır. Vankomisin ve teikoplanin direnci görülmemiştir.

Sonuç: Çalışmamızda toplum kökenli *S. aureus* enfeksiyonunun çoğunluğunu MRSA kaynaklı deri ve yumuşak doku enfeksiyonları olduğu saptanmıştır. Buna göre hastanemize deri ve yumuşak doku enfeksiyonu nedeniyle başvuran hastaların ampirik tedavisinde MRSA suşlarını da kapsayacak beta-laktam olmayan (trimetoprim/sulfametoksazol, klindamisin) antibiyotikleri tercih etmekteyiz. Bu çalışma ile merkezlerin kendi yerel antibiyotik direnç durumlarını bilmelerinin ampirik tedavide hekimlere yol gösterici olacağını ve tedavi başarısızlığını azaltacağını vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: Antibiyotik direnci, deri ve yumuşak doku enfeksiyonu, *Staphylococcus aureus*

[SS-12]

Respiratuar Sinsityal Virüs Enfeksiyonu Nedeni ile Süt Çocuğu Servisinde Yatan Hastaların Laboratuvar ve Görüntüleme Bulguları ile Klinik Seyrinin Değerlendirilmesi

Selin Çetin¹, Halil İbrahim Yakut²

¹Sincan Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

²Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

Giriş: Respiratuar sinsityal virüs (RSV) iki yaşa kadar neredeyse tüm çocukları enfekte eder. RSV özellikle süt çocukluğu döneminde bronşiolit ve pnömoni gibi yaşamı tehdit eden şiddetli alt solunum yolu enfeksiyonlarına (ASYE) yol açar. Bu çalışmada süt çocuğu servisinde yatan hastalarda RSV etkenli ASYE'lerin laboratuvar ve görüntüleme bulguları ile klinik seyrinin araştırılması amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Ekim 2022- Şubat 2023 tarihleri arasında Ankara Bilkent Şehir Hastanesi süt çocuğu servisinde ASYE nedeni ile yatan solunum yolu viral panelinde (SYVP) RSV izole edilen 1-24 ay arası çocuklar retrospektif olarak değerlendirildi. Başvuru semptomları, başvurudaki hemogram ve c-reaktif protein (CRP) değerleri, akciğer grafisi ve transtorasik ekokardiyografi bulguları, tedavi yöntemleri ve klinik seyirleri incelendi. İstatistiksel analizde tanımlayıcı istatistikler kullanıldı.

Bulgular: Belirtilen tarihler arasında süt çocuğu servisinde yatan 96 hasta çalışmaya dahil edildi. Çalışma grubunun yaş ortalaması 5,47 ay olup %63,5'i erkek ve %21,9'u pretermdi. Hastaların %20,8'inin SYVP sonucunda RSV ile birlikte farklı bir virüs daha saptandı. Akciğer grafilerinin %39,5'inde parankimal tutulum, %5,2'sinde ateletazi vardı. Hastaların %51'inin ekokardiyografik değerlendirmesi yapılmıştı ve %69,4'ünde ekokardiyografik bulgu saptandı. Hastanede toplam yatış süresi ortalama 8,81 gündü. Hastaların %17,7'sinin takibinde yoğun bakım ihtiyacı oldu. %31,2'sinin tekrarlayan hastane başvurusu olmuştu. Başvuruda en sık görülen semptomlar; öksürük (%91,7), solunum sıkıntısı (%57,3) ve ateş (%26)'ti. İki hastanın takibinde entübasyon ihtiyacı oldu. %43,7 hastada yüksek akımlı nazal kanül, %15,6 hastada non-invaziv mekanik ventilasyon ile oksijen desteği verildi. Laboratuvar bulgularına bakıldığında %17,7 hastada anemi mevcuttu. Delta nötrofil indeksi sadece 7 hastada yükselmişti, lenfosit nötrofil oranı ise ortalama 1,04'tü. CRP ortalaması 13,47 mg/L olup hastaların yarısında normalden yüksekti.

Sonuç: RSV salgınları özellikle süt çocuklarını ciddi etkilemektedir. Yüksek riskli pediatrik popülasyonda (prematürite, konjenital hastalıklar vb.) önemli oranda morbidite ve mortaliteye yol açmaktadır. Uzun süreli hastane yatışlarına, yoğun bakım ve invaziv veya non-invaziv mekanik ventilasyon desteği ihtiyacına neden olmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Respiratuar sinsityal virüs, süt çocuğu, pnömoni, bronşiolit

[SS-13]**Mukopolisakkaridoz Tip VI Tanısıyla Takip Ettiğimiz Olguların Klinik ve Laboratuvar Parametrelerinin İncelenmesi/Tek Merkez Deneyimi**

İlknur Sürücü Kara, Esra Kara, Duhan Hopurcuoğlu

Gaziantep Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Gaziantep

Giriş: Mukopolisakkaridoz tip VI (MPS VI) arilsülfataz B'yi kodlayan ARSB geninin patojenik varyantlarından kaynaklanır. Arilsülfataz B enzim eksikliği nedeniyle derman-sülfat ve kondroitin-sülfat gibi parçalanmamış glikozaminoglikanlar hücre ve dokularda birikir. İskelet sistemi, kalp, akciğer, göz tutulumu, hepatosplenomegali, sinüzit, otit, işitme kaybı ve uyku apnesi gibi sorunlara yol açabilir. Çalışmamızın amacı polikliniğimizde MPS VI tanılı hastalarımızı değerlendirmektir

Gereç ve Yöntem: Mukopolisakkaridoz tip VI tanısı almış hastalarımızın dosyaları retrospektif olarak tarandı, klinik bulguları, laboratuvar parametreleri, demografik verileri, genetik varyantları, tedavileri ve klinik seyirleri kaydedildi.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 24 (13 erkek/11 kız) hastanın polikliniğimize başvurusu sırasında ortalama yaşı 131 ay (21-277), tanı yaşı 4,9 (1-19) yıl, enzim tedavisini almakta olduğu süre 6,6 (0-17) yıl idi. Hastaların ebeveynlerinin 16'sı (%66,7) kuzen, 4'ü (%16,7) ikinci kuşak akrabaydı. Ortalama gestasyon yaşı 39,4 (38-41) hafta, doğum ağırlığı 3130 (220-3750) gramdı. Ortalama vücut ağırlığı SDS -3,1 (-7,6- -0,5), boy SDS -4,1 (-10,4- -0,02), baş çevresi SDS -0,85 (-3,18- 2,28), vücut kitle indeksi SDS -0,72 (-5,76- 2,25) idi. Hastaların tümünde kaba yüz görünümü, %62,5'inde skolyoz, %45,8'inde hareket kısıtlılığı, %45,8'inde genu valgum, %41,8'inde kifoz, %20,8'inde pençe el, %87,5'inde korneal opasite, %16,6'sında glokom, %12,5'inde makroglossi, %29'unda işitme kaybı, %33,3'ünde tonsiller ve adenoid hipertrofi, %20,8'inde uyku apnesi, %66,6'sında kardiyak problem, %25'inde herni, %33,3'ünde dikkat eksikliği, %25'inde gelişimsel gecikme vardı. Tüm hastalarda kemik grafileri mukopolisakkaridoz ile uyumluydu. Kemik mineral dansitometride ortalama BMD SDS -4,2 (-8,62- -1,13), femur başı Z skoru -2,1 (-3,6- -1,1) idi. Hemogram ve biyokimyasal parametrelerinde özellik yoktu. En sık görülen varyant c.962T>C diğerleri c.574T>C-c.629A>G- c.236G>A- c.1168G>A- c.944G>A idi.

Sonuç: MPS-VI, çok sayıda organ ve sistemi tutması, ilerleyici ve fenotipik olarak değişken bir yapıya sahip olması nedeniyle kompleks bir hastalıktır, sürekli takip, tedavi ve multidisipliner yaklaşım gerekir. Fenotipik bulguları olan hastaların metabolizma uzmanına yönlendirilmesi hastanın tanı alması ve komplikasyonlar ilerlemeden tedavi imkanı sağlaması açısından önemlidir

Anahtar Kelimeler: Fenotip, genotip, mukopolisakkaridoz tip VI

[SS-14]**COVID-19 Pandemisinde Uygulanan Farmakolojik Olmayan Müdahalelerin Pandemi Sürecinde ve Sonrasında Yenidoğanın Viral Solunum Yolu Enfeksiyonları Üzerine Etkileri**

Sevde Nur Vural¹, Serdar Alan¹, Ümit Ayşe Tandırcıoğlu¹, Ayşegül Aslan Tuna²

¹*Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Yenidoğan Bilim Dalı, Kırıkkale*

²*Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Enfeksiyon Hastalıkları ve Klinik Mikrobiyoloji Anabilim Dalı, Kırıkkale*

Giriş: Koronavirüs hastalığı-2019 (COVID-19) pandemisindeki farmakolojik olmayan müdahaleler (FOM) nedeniyle solunum yolu virüslerinin yayılım ve şiddetinin yenidoğanlar üzerindeki etkileri ile ilgili oldukça sınırlıdır. Bu çalışmada ülkemizde FOM uygulamaları ile birlikte ve sonrasında solunum yolu virüslerinin dağılımı, görülme sıklığı, solunum yolu enfeksiyonlarının klinik seyri ve bu süreçteki viral solunum yolu etkenlerindeki değişiklikler belgelenecek FOM'ların yenidoğanın solunum yolu enfeksiyonları üzerine etkinliğini karşılaştırmak amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Retrospektif olarak planlanan bu çalışmaya Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi, Çocuk Acil Polikliniklerine Ekim 2020-Ekim 2023 tarihleri arasında üst solunum yolu enfeksiyonu veya alt solunum yolu enfeksiyonu semptomları ile başvuran ve PCR testi ile viral etken tespit edilen yenidoğanlar dahil edildi. Toplanan veriler FOM'ların yoğun olarak uygulandığı Ekim 2020 Ekim 2021 (Dönem 1) dönemi, FOM'ların kısmen gevşetildiği Ekim 2021-Ekim 2022 (Dönem 2) dönemi, FOM'ların kaldırıldığı Ekim 2022-Ekim 2023 (Dönem 3) dönemi olacak şekilde 3 dönemde incelendi.

Bulgular: Toplam 129 olgu mevcuttu. PCR sonucuna göre viral ajan 100 olguda saptandı. Hastaların çalışma dönemlerine göre dağılımı incelendiğinde; Dönem 1, 2, 3'te sırasıyla 5 (%5), 41 (%41), 54 (%54) hasta dönemlere dahil oldu (p=0,001). En sık görülen viral ajan RSV idi (n=38, %35). Dönem 1'de RSV PCR pozitif olgu saptanmaz iken dönem 2 ve 3'te sırasıyla 13 (%28) ve 25 (%44) RSV PCR pozitif olgu tespit edildi. İkinci sık görülen viral ajan olan rinovirüs/enterovirüs dağılımı dönemler arasında benzerdi seasons (Dönem 1: %40, Dönem 2: %32, Dönem 3: %30). Viral ajan tespit edilen olguların %68'i ASYE tanısı aldı. RSV tespit edilenlerde ASYE %97.4 iken rinovirüs/enterovirüs olgularının %53'ünde ASYE tespit edildi. İnhal steroid (p=0,018), inhale salbutamol (p=0,001) kullanımı ve non-invaziv mekanik ventilasyon uygulaması (p=0,049) yönünden ise istatistiksel olarak dönem 3'te yüksek saptanmıştır.

Sonuç: Sonuç olarak FOM'ların sıkı uygulandığı dönemde özellikle RSV ve influenza etkeni hiç tespit edilmemiş ve FOM'ların gevşetilmesi ile birlikte özellikle RSV etkeninin görülme sıklığı ve klinik şiddeti artmıştır.

Anahtar Kelimeler: COVID-19, SARS-CoV-2, yenidoğan, respiratuar sınırsız virüs

[SS-15]

Doğum Salonunda Yapılan Akciğer Ultrasonografisi Skoru ve Kord Kan Gazının Korelasyonu

Ümran Koral¹, Ümit Ayşe Tandırcıoğlu², Serdar Alan²

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

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

Giriş: Kord arteriyel kan gazı günümüzde sadece metabolik durumlar ile neonatal ensefalopati riskini belirlemeye yardımcı olmak için kullanılmaktadır. Bu çalışma akciğer ultrasonu (AU) ve kord kan gazı parametrelerinin korelasyonu ile akciğer ultrason skoru (AUS)'nun yenidoğan yoğun bakıma yatışı öngörmedeki etkisini belirlemeyi amaçladı.

Gereç ve Yöntem: Doğum salonunda Pocket Ultrasound System Wireless Ultrasound Scanner C10TX/Konted Ultrason cihazının lineer probu ile rutin olarak AU yapılmakta ve akciğer ultrason skoru (AUS) değerlendirilmektedir. Nisan-Ağustos 2024 tarihleri arasında Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesinde 34 hafta ve üzeri doğup, kord kan gazı alınan ve doğum salonunda AU yapılmış olan olguların verileri retrospektif olarak incelenerek dosyalarından kaydedildi. AUS ve kord

kan gazı değerleri arasındaki korelasyon değerlendirildi. Ayrıca olgular anne yanında izlenenler (Grup 1) ve yoğun bakıma yatırılanlar (Grup 2) olarak iki grup olarak karşılaştırıldı.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen olguların (n=42) gebelik hafta ortancası 38 (34,3-39,4), doğum ağırlığı ortancası 3180 (2150-3940), %95,2'si (n=40) sezaryen doğum, %52,4 (n=22) kız bebek, 1. dakika ve 5. dakika APGAR ortancaları sırasıyla 9 (7-10),10 (8-10) iken, doğum salonu AU bakılma dakikasının ortancası 12 (9-15) (IQR) olarak bulundu. 33 olgu (%78,6) Grup 1, 9 olgu (%21,4) Grup 2 olarak ayrıldı. Yatış tanıları yenidoğanın geçici takipnesi (n=5), hipoglisemi/beslenme güçlüğü (n=4) şeklinde idi. Doğum haftası ortanca değeri Grup 1'de 38, Grup 2'de 35,2 idi. Doğum ağırlığı ortanca değeri Grup 1'de 3200gr, Grup 2'de ise 2640gr olarak saptandı. Grup 1 ve Grup 2 arasındaki demografik bulgular, AU skoru, kord kan gazı parametreleri Tablo 1'de gösterilmiştir. Umbilikal kord kan gazı ile doğum salonunda bakılan toplam AUS arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamıştır (p>0,05) (Tablo 2).

Sonuç: Umbilikal kord kan gazı ile AUS arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamıştır. Yoğun bakım yatışını öngörmede AUS değerli olduğu bilinmekteyken kord kan gazının faydası olmadığı düşünülmektedir. Olgu sayısının az olması çalışmamızın kısıtlılığı olup daha kapsamlı ileri çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Akciğer ultrasonografisi, akciğer ultrason skoru, kord kan gazı, neonatoloji

Tablo 1: Grup 1 ve Grup 2 olguların demografik, AUS ve kord kan gazı bulgularının değerlendirilmesi*

	Grup 1 (n=33) (%78,6)	Grup 2 (n=9) (%21,4)	p-value
Doğum salonu toplam AUS	4 (1-12)	4 (0-8)	0,609
2. saat toplam AUS	2 (0-6)	2 (1-6)	0,887
6. saat toplam AUS	0 (0-2)	0 (0-4)	0,186
24. saat toplam AUS	0 (0-1)	0 (0-2)	0,006
72. saat toplam AUS	-	0 (0-0)	
Doğum haftası	38 (34,5-39,4)	35,2 (34,3-38,4)	0,006
Doğum ağırlığı	3200 (2300-3940)	2640 (2150-3750)	0,187
C/S doğum	31 (93,9)	9 (%100)	0,455
Kadın	19 (%57,6)	3 (%33,3)	0,202
1. dk APGAR	9 (7-10)	8 (7-9)	0,002
5. dk APGAR	10 (8-10)	9 (8-10)	0,001
Kord kan gazı pH	7.38 (7,24-7,44)	7,39 (7,29-7,42)	0,558
Kord kan gazı HCO ₃ (mmol/L)	22,7 (18,4- 28)	22,9 (21- 26,1)	0,747
Kord kan gazı BE (mmol/L)	-2 (-7,8±2,7)	-1,8 (-4,7±0,7)	0,988
Kord kan gazı Laktat (mmol/L)	2,23 (1,53-7,3)	1,9 (1,76-3,81)	0,324
Doğum AU bakılma zamanı (dakika)	12 (9,5 -16) (IQR)**	10 (8-15) (IQR)	0,485
*Ortanca (min-max), **Ortanca (25-75 çeyreklik)			
AUS: Akciğer ultrason skoru			

Tablo 2: Umbilikal kan gazları ile akciğer ultrasonografi toplam skorları arasındaki ilişki

Kord kan gazı		USG ölçüm saatleri			
		0	2	6	24
pH	R	0,089	0,059	-0,051	-0,006
	P	0,577	0,712	0,747	0,970
	N	42	42	42	42
	R	-0,083	-0,094	-0,146	0,088
HCO ₃	P	0,601	0,553	0,356	0,581
	N	42	42	42	42
	R	-0,099	-0,112	-0,190	0,005
Be	P	0,531	0,480	0,227	0,975
	N	42	42	42	42
	R	-0,098	-0,158	-0,101	0,041
Laktat	P	0,643	0,450	0,631	0,846
	N	25	25	25	25
	N	25	25	25	25

*Spearman korelasyon testi kullanılmıştır

[SS-16]**Preterm Bebeklerde Uyku Problemleri ve İlişkili Faktörler**Ali Mohammed Almanjam¹, Ayça Bilgin¹, Berkant Kaplan¹, Mert Aktaş¹, Kerem Derdiyok¹, Yasemin Yavuz², Emel Okulu³¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyoistatistik Anabilim Dalı, Ankara³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji BD, Ankara

Giriş: Preterm doğum ve uyku sorunları arasındaki ilişkiye dair bulgular tartışmalıdır. Bu çalışmada preterm bebeklerde uyku kalitesi ve uyku problemlerinin görülme sıklığının araştırılması ve uyku problemleri ile ilişkili risk faktörlerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Prospektif, kesitsel planlanan çalışmaya kronolojik/düzeltilmiş yaşı 6 ve 12 ay olan term ve preterm bebekler dahil edildi. Uyku kalitesi ve sorunları ile ilgili verileri toplamak için Kısa Bebek Uyku Anketi (BISQ) ile bebek ve ebeveynlerin demografik bulguları için hazırlanmış anket kullanılmıştır.

Bulgular: Çalışmaya 42'si preterm ve 85'i term olmak üzere 127 bebek dahil edildi. İki grubun gebelik haftası, doğum ağırlığı ve beslenme tipi dışında demografik bulguları benzerdi ($p < 0,05$). BISQ analizi sonuçlarından uyku sırasında horlama sıklığı preterm bebeklerde daha fazlaydı ($p = 0,011$). Beslenme tipi gruplar arasında farklı olup term bebeklerin anne sütü ile beslenme oranı daha fazlaydı ($p = 0,002$). Uyku problemlerinin görülme sıklığı preterm bebeklerde %42,8, term bebeklerde %42,3 olup benzerdi ($p = 1,000$). Ebeveynlerin sigara içme (baba) ve çocuklarının uykusunu sorunlu olarak algılama oranları uyku sorunu olan preterm bebeklerde daha yüksekti (sırasıyla $p = 0,045$ ve $p = 0,008$). Aynı yatma zamanı rutinine sahip olan ve daha kısa sürede uykuya dalan preterm bebeklerin daha az uyku sorunu yaşadığı saptandı (sırasıyla $p < 0,001$ ve $p = 0,004$).

Sonuç: Bu çalışma, preterm bebeklerde uyku sorunlarını azaltmak için babanın sigara kullanımının ele alınmasının, uyku problemleri konusunda ebeveyn farkındalığını artırmanın ve tutarlı yatma zamanı rutinleri oluşturmanın gerekliliğini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Preterm, uyku problemi, BSIQ**[SS-17]****Bronkopulmoner Displazide Risk Faktörleri: Tek Merkez Deneyimi**Doğan Kaymaz¹, Yağmur Erkol Yılmaz², Ezgi Ünlü Torlak², Ferhan Demirtaş¹, Yasemin Ezgi Köstekci³, Emel Okulu¹, Ömer Erdeve¹, Fatma Begüm Atasay¹, Saadet Arsan¹¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Ankara²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara³Hakkari Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Hakkari

Giriş: Bronkopulmoner displazi (BPD), prematüre bebeklerde alveoler ve pulmoner vasküler gelişimin olumsuz etkilenmesi sonucu gelişen kronik bir akciğer hastalığıdır. Perinatal bakımdaki son gelişmeler ile morbidite ve mortalite oranlarında azalma olmasına karşın BPD insidansı azalmamıştır. Çalışmamızda, ünitemizde takip edilen prematüre bebeklerde BPD için risk faktörlerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Ocak, 2020-Eylül, 2024 arasında <32 haftada doğan ve takip edilen tüm prematüre bebeklerin verileri geriye dönük değerlendirildi. BPD tanı ve sınıflaması için 2018 yılında yayınlanan Ulusal Sağlık Çalışmayı (NICHD) önerileri kullanılmış, bu sınıflamaya

göre yaşamın ilk 14 gününde veya 14 gün ile postmenstrüel 36. Hafta arasında solunumsal neden dışı kaybedilen bebeklerin verileri değerlendirilmeye alınmamıştır. BPD tanısı alan ve almayan bebeklerin verileri karşılaştırılmıştır.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 205 bebeğin 65'i (%31,7) herhangi evre BPD tanısı aldı. BPD olan bebeklerin ortalama gebelik haftası ve doğum ağırlıkları daha düşük [sırasıyla 27,1 hf ($\pm 1,9$) vs. 30,1 hf ($\pm 1,5$), $p < 0,001$; 983 g (± 321 g) vs. 1383 g (± 340), $p < 0,001$]; koryoamniyonit, uzamış membran rüptürü, doğum salonunda entübasyon, sürfaktan uygulaması, geç neonatal sepsis (GNS), patent duktus arteriyozus (PDA), nekrozitan enterokolit, intraventriküler kanama, prematüre retinopatisi ve ölüm oranları daha yüksekti ($p < 0,05$). Gebelik haftası ve doğum ağırlığını içeren modelde koryoamniyonit ve uzamış erken membran rüptürü öyküsünün BPD gelişimine etkisinin olmadığı; hemodinamik anlamlı PDA (OR: 6,88, $p < 0,001$), GNS (OR: 9,42, $p < 0,001$), doğum salonunda entübasyon (OR: 3,1, $p = 0,03$), yaşamın ilk gününde invaziv solunum desteği (OR: 6,32, $p < 0,001$), üçüncü günde invaziv solunum desteği (OR: 15,4, $p < 0,001$) ve yedinci günde invaziv solunum desteği (OR: 33,6, $p < 0,001$) almanın BPD riskini artırdığı saptandı.

Sonuç: BPD prematüre bebeklerin önemli bir morbidite ve mortalite nedeni olup multifaktöriyel bir durumdur. Risk faktörlerinin belirlenerek riskli bebeklerin erken tanınması, koruyucu stratejiler uygulanırken önleyici tedavilerin de göz önünde bulundurulması hastalık mortalite ve morbiditesini azaltmada değerlidir.

Anahtar Kelimeler: Bronkopulmoner displazi, risk faktörleri, yenidoğan

[SS-18]

Özofagus Atrezisi Tanısı ile İzlenen Hastalarımız: 10 Yıllık Tek Merkez Deneyimi

Doğan Kaymaz¹, Hacer Doğanekin Uysal², Ege Evin³, Ferhan Demirtaş¹, İlayda Sağpazar³, Yasemin Ezgi Köstekci⁴, Ergun Ergün³, Emel Okulu¹, Ufuk Ateş³, Ömer Erdevi¹, Fatma 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 Cerrahisi Anabilim Dalı, Ankara

⁴Hakkari Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Hakkari

Giriş: Özofagus atrezisi (ÖA) en sık görülen doğumsal özofagus anomalisi olup yaklaşık 3500 canlı doğumda bir görülür. Proksimal özofagusun kör sonlandığı, distal kısmın trakeaya fistül aracılığıyla birleştiği form en sık görülen ÖA tipidir (Tip C). Olguların %30-70'inde eşlik eden ek anomaliler bulunmaktadır. Hastaların preoperatif ve postoperatif dönemde yakın izlemi morbiditeler ve mortalitenin önlenmesi açısından önemlidir. Çalışmada, ünitemizde takip edilen ÖA tanılı bebeklerin klinik özelliklerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Eylül, 2014-Eylül, 2024 arasında ÖA tanısı ile takip edilen bebeklerin klinik özellikleri ve postoperatif yenidoğan yoğun bakım ünitesi (YYBÜ) izlem verileri geriye dönük değerlendirildi.

Postoperatif dönemde müdahale gerektiren pnömotoraks gelişen ve gelişmeyen olguların verileri karşılaştırıldı.

Bulgular: Çalışmaya ÖA'lı 46 bebek dahil edildi. Hastaların %50'si erkek, ortalama doğum haftası 37,2 \pm 2,4 hafta, ortalama doğum ağırlığı 2614 \pm 610 g, %38'inde antenatal ultrasonografide polihidroamniyoz saptanmıştı. Hastaların %87'sinde proksimal ÖA ve distal trakeözofageal fistül (tip C) olduğu görüldü. Yirmidört (%52) hastada eşlik eden en az bir anomali olduğu, en sık kardiyak (%35) ve renal (%26) anomalilerin eşlik ettiği saptandı. Postoperatif dönemde hastaların %48'inde pnömotoraks, %22'sinde anastomoz kaçağı, %9'unda mediastinit ve %7'sinde şilotoraks gelişti. Hastalar ortalama 17 \pm 15 gün total parenteral nütrisyon (TPN) alıp ortanca 15. günde (IQR: 9-19 gün) tam enteral beslenmeye geçmişlerdi. Postoperatif pnömotoraks gelişen bebeklerde anastomoz kaçağı oranı istatistiksel anlamlı daha yüksek ($p = 0,001$), YYBÜ yatış süresi, solunum destek tedavisi süresi ve TPN gün sayısının benzer ($p = 0,051$, $p = 0,25$ ve $p = 0,25$), tam enteral beslenmeye geçişin daha geç olduğu saptandı ($p = 0,027$). Hastaların %54'ünün anti-reflü tedavisi (medikal/cerrahi) aldığı ve %16'sının kaybedildiği görüldü.

Sonuç: ÖA izleminde erken ve geç dönem komplikasyonların bilinmesi ve yakın takibi, zamanında ve etkin tedavinin uygulanması, mortalitenin azaltılmasının yanısıra uygun büyüme ve gelişmenin sağlanarak yaşam kalitesinin artırılması açısından da önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Özofagus atrezisi, pnömotoraks, yenidoğan yoğun bakım

[SS-19]

Yenidoğanlardaki Solunumsal Morbiditelerinin Erken Tanısında Doğumhanede Kullanılan Akciğer Ultrason Skorunun Yeri ve Önemi

Ümran Koral¹, Ümit Ayşe Tandırcıoğlu², Serdar Alan²

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

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

Giriş: Doğum salonunda bakılan AU (akciğer ultrason) bulguları ve AU skorunun (AUS) yenidoğanın solunum morbiditelerini öngörmesindeki rolünün belirlenmek amaçlanmıştır. İkincil amaç ise postnatal ilk 24 saat içinde bakılan AU bulgularındaki seyirin izlenmesi ile normal pulmoner adaptasyon sürecini değerlendirmektir.

Gereç ve Yöntem: Mart-Eylül 2024 tarihleri arasında Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi'nde doğan gebelik yaşı 34 hafta ve üzeri olan yenidoğanlar etik kurul onayı alınarak çalışmaya dahil edilmiştir. Anne yanında izlenen yenidoğanlara (Grup 1) yaşamın ilk 24 saatinde toplam 4 kere (doğum salonu 0-30.dakika-2., 6. ve 24.saatlerde), yatışı gereken yenidoğanlara (Grup 2) ise ilk 24 saat saatteki bu zamanlara ek postnatal 72.saatte de beşinci kez AU yapıldı. AU, *Pocket Ultrasound System Wireless Ultrasound Scanner C10TX/* Konted Ultrason cihazının lineer probu ile yapıldı. AUS her akciğer üç bölgeye ayrılarak her alan için 0-3 puan verilerek (toplam:0-18) hesaplandı.

Verilerin analizi IBM SPSS 26.0 paket programıyla yapılmıştır, $p < 0,05$ düzeyi istatistiksel olarak anlamlı kabul edilmiştir.

Bulgular: Çalışmaya alınan 149 yenidoğanın 118'i (%79,2) Grup 1, 31'i (%20,8) Grup 2'de yer aldı. Solunum sıkıntısı ile yatırılan 19 yenidoğan Grup 2a, solunum sıkıntısı dışı nedenlerle yatırılan 12 yenidoğan Grup 2b olarak sınıflandırıldı. Grup 2a'nın %73,7'sinde ($n=14$) yenidoğanın geçici takipnesi, %10,5'inde ($n=2$) konjenital pnömoni, %15,8'inde ($n=3$) geçiş gecikmesi tanısı bulundu. Doğum salonunda-2-6-24.saatte bakılan AU incelemesinde sağ, sol ve toplam AUS ortancaları karşılaştırıldığında Grup 2'de Grup 1'e göre anlamlı yüksek bulunmuştur ($p < 0,001$). Yatışın öngörülmesinde doğum salonunda (0-30. dakika) bakılan AU ile en uygun AUS cut-off değeri sağ 4 puan, sol 3 puan ve toplam 6 puan olarak hesaplanmıştır (sırasıyla $p=0,002$, $p=0,001$, $p=0,001$). Tüm bebeklerin doğum salonunda (0-30. dakika) bakılan AU ile solunum morbiditesinin öngörülmesinde en uygun AUS cut-off değeri sağ 3 puan, sol 3 puan ve toplam 6 puan olarak hesaplanmıştır ($p < 0,001$).

Sonuç: Doğum salonundan başlayarak ilk 24 saatte bakılan AU ile postnatal solunumsal adaptasyon objektif olarak takip edilebilir. Doğumda bakılan AUS cut-off değerinin 6 puan olarak kullanılması yenidoğanın solunum morbiditelerini öngörülmesine yardımcı olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Akciğer ultrasonografisi, akciğer ultrason skoru, pulmoner adaptasyon, yenidoğan

[SS-20]

Düşük ve Çok Düşük Doğum Ağırlıklı Bebeklerde Standardize Parenteral Beslenme Solüsyonlarının Kullanımı: Tek Merkez Deneyimi

Yasemin Ezgi Köstekci¹, Ahmet Şahin²

¹Hakkari Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi, Hakkari

²Hakkari Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Hakkari

Giriş: Doğum ağırlığı 1500 g'ın altında çok düşük doğum ağırlıklı (ÇDDA) bebeklerde yaşamın ilk saatlerinde başlanan parenteral beslenme desteği mortalite ve morbiditeleri azaltmaktadır. Hazır standardize total parenteral beslenme (PB) solüsyonlarının kullanımı son yıllarda yaygınlaşmıştır. Bu çalışmada, standardize PB solüsyonlarının düşük doğum ağırlıklı (DDA) ve ÇDDA bebeklerin makrobesin ve elektrolit gereksinimlerine uygunluğunun değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Hakkari Devlet Hastanesi Yenidoğan Ünitesi'nde Mart-Ekim 2024 arasında standardize PB solüsyonu (Numeta G13 E™, Baxter) verilen bebeklerin geriye dönük verileri incelendi, komplikasyonlar değerlendirildi, ÇDDA ve <2000 g DDA bebeklerin özellikleri karşılaştırıldı.

Bulgular: Dahil edilen 15 bebeğin 8'inin (%53) doğum ağırlığı <1500 g, gebelik yaşı ortancası 31,3 hafta (25-36,4 hafta), doğum ağırlığı ortancası 1462 g (820-1740 g)'di. Yaşamın ilk gününde PB verilen 12 bebeğin alımları ile yaşamın 2-5. gününde PB verilen 15 bebeğin toplam 45 günlük alımları değerlendirildi. ÇDDA ve DDA grubunun makro besin ve elektrolit alımları benzerdi ($p > 0,05$). Türk Neonatoloji Derneği (TND) önerilerine göre, ilk gün verilen PB'nin sıvı, kalori, glukoz ve kalsiyum (Ca); 2-5. günlerde ise sıvı, glukoz, sodyum, potasyum gereksinimlerini, diğer makrobesin ve elektrolit ihtiyaçlarını kısmen karşıladığı, enteral alımlarla birlikte kalori hedefine ulaşıldığı saptandı. TPB almaktayken yapılan biyokimyasal değerlendirmelerde, ÇDDA grubunda Ca ve iyonize Ca düzeyleri daha yüksek, fosfor düzeyleri daha düşüktü [Ca (mg/dL): 9,9 (8,7-11,6) vs. 8,7 (7,6-10,3), $p=0,05$; iCa (mmol/L): 1,33 (1,26-1,65) vs. 1,26 (1,10-1,34) $p=0,03$; ve P (mg/dL): 4,1(1,2-4,7) vs. 5,5 (2,63-7,1), $p=0,05$]. Genel olarak hipernatremi 2 (%13,3), hiponatremi 3 (%20), hipopotasemi 1 (%6,7), hiperpotasemi 2 (%13,3), hipokalsemi 1 (%6,7), hiperkalsemi 1 (%6,7), hipofosfatemi 4 (%26,7), hipoglisemi 1 (%6,7), hiperglisemi 2 (%13,3) hastada; klinik sepsis 2 hastada (%13,3) görüldü.

Sonuç: Standartize PB solüsyonları, DDA yenidoğanlarda parenteral gereksinimleri tam olarak karşılamasa da, total PB ünitesi bulunmayan merkezlerde iyi bir alternatiftir. Anne sütü desteklenerek enteral alımın artırılmasının beslenme hedeflerine ulaşmayı kolaylaştıracağını düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: Prematüre, düşük doğum ağırlıklı bebek, çok düşük doğum ağırlıklı bebek, total parenteral beslenme

[SS-21]**Klinik Sepsis Şüphesi ile Beyin Omurilik Sıvısından Menenjit Paneli Gönderilen Yenidoğanların Değerlendirilmesi**

Ferhan Demirtaş¹, İpeksu Yazır², Yasemin Ezgi Köstekci³, Emel Okulu¹, Ebru Evren⁴, Ebru Us⁴, Ömer Erdeve¹, Zeynep Ceren Karahan⁴, 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

³Hakkari Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi, Hakkari 4Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Mikrobiyoloji Anabilim Dalı, Ankara

Giriş: Yenidoğanlarda kan-beyin bariyerinin yeterince gelişmemiş olması nedeniyle bakteri yemiye bağlı menenjit riski yüksektir. Klinik sepsis şüphesi varlığında, kan kültürü, idrar analizi ve beyin omurilik sıvısı (BOS) örnekleri alınmalı, ampirik antibiyotik tedavisi başlanmalıdır. Etkin tedaviyi yeterli süre uygulayabilmek amacıyla, tanıya yönelik konvansiyonel yöntemlerin yanısıra, viral etkenlere yönelik moleküler testler de kullanılabilir. Çalışmamızda, BOS örneğinden menenjit paneli çalışılan hastaların verilerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Ocak-2019/Ağustos-2023 arasında klinik sepsis şüphesiyle BOS örneği alınarak menenjit paneli çalışılan 58 bebeğin verileri geriye dönük değerlendirildi. Ekim-2022 tarihinden sonra bu panel tüm BOS örneklerinde çalışılmıştır.

Bulgular: Çalışmada Ocak-2019/Ekim-2022 (Dönem 1) arasında 21 bebekten, Ekim-2022/Ağustos-2023 (Dönem 2) arasında 37 bebekten örnek gönderilmişti. 58 bebeğin ortalama gebelik haftası 36±4 hafta, doğum kilosu 2439±941 g, %36'sı vajinal yoldan doğmuş, klinik sepsis tanı günü ortancası 14 gün (IQR: 5-15 gün), ortalama lökosit sayısı 9,795±6,210*10⁹/L, C-reaktif protein ortancası 15,5 mg/dL (IQR: 0,95-48,35 mg/dL), BOS lökosit sayısı ortancası 3/mm³ (IQR: 0-9), antibiyotik süresi ortalaması 7±5 gün ve hastanede yatış süresi ortancası 20 gündü (IQR: 6,75-40,75). Dönem 1'de gönderilen 27 örnekten 2'sinde (%7,4) Herpes simplex virüs (HSV) tip 1 saptanmış, tedavisine etkene yönelik antiviral tedavi eklenmişti. Dönem 2'de gönderilen 37 örnekte iki viral etken saptanmış olup birisi human herpes virüs 6, diğeri ise enterovirüstü. Dönem 1'de antibiyotik kullanım süresi ortancası 3 gün (IQR: 0-7 gün), yatış süresi ortancası 8 günken (IQR: 5-30 gün) Dönem 2'de antibiyotik kullanım süresi ortancası 7 gün (IQR: 7-10 gün) yatış süresi ortancası 27 gün (IQR: 14-43 gün) olup Dönem 2'de bunlar daha yüksekti (sırasıyla p<0,001 ve p<0,033).

Sonuç: Yenidoğanlarda sepsis şüphesinde, etken saptanmadan tedavi başlanması, gereksiz ve uzun süre antibiyotik kullanımı, hastane yatışları ve bunlara bağlı komplikasyonlara neden olabilmektedir. Tanıya yönelik rutin menenjit paneli testi, gereksiz antibiyotik kullanımı ve hastane yatışlarının önüne geçebilir. Testin pahalı olması, rutin kullanımını sınırlandırmaktadır, ancak HSV gibi mortalitesi yüksek etkenlerin saptanmasını kolaylaştırması, hastanın kliniğini açıklayacak tedavi gerektirmeyen hafif seyirli etkenleri saptayıp gereksiz antibiyotik kullanımı ve hastane yatışlarının önüne geçmesi açısından imkân varlığında rutin kullanımı önerilebilir.

Anahtar Kelimeler: Herpes simplex virüs tip 1, menenjit paneli, yenidoğan sepsisi

[SS-22]**0-36 Ay Arası Atopik Dermatitli Çocuklarda Besin Duyarlılığı ve Klinik Özelliklerin Değerlendirilmesi**

İrem Turgay Yağmur, Ayşe Sevgi Bal

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları Bölümü, Ankara

Giriş: Atopik dermatit (AD) çocukluk çağında en sık görülen kronik enflamatuvar deri hastalığıdır. AD'li çocuklarda besin alerjisi sıklığı yüksektir. Bu çalışmada kliniğimizde takip edilen 0-36 ay arası AD'li hastaların besin duyarlılığı sıklığı ve laboratuvar özellikleriyle hastalık şiddeti ilişkisini değerlendirme amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Mayıs 2023- Eylül 2024 tarihleri arasında Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Allerjisi Polikliniği'ne atopik dermatit nedeni ile başvuran 0-36 ay arası hastaların dosyaları retrospektif olarak tarandı. Hastaların demografik, klinik özellikleri, deri prik testi sonuçları ve laboratuvar verileri değerlendirildi. AD şiddetini belirlemek için Atopik Dermatit Ağırlık Ölçeği (SCORAD) indeksi kullanıldı.

Bulgular: Çalışmaya medyan yaşı 10 (IQR: 6-19) ay olan toplam 151 hasta (%60,9 erkek, %39,1 kız) dahil edildi. AD başlangıç yaşı medyan 4 (IQR: 2-6,25) ay idi. SCORAD'a göre %64,9'unda (n=98) hafif, %27,2'sinde (n=41) orta, %7,9'unda (n=12) ağır AD vardı. Hastaların %39,7'sinde (n=60) besin duyarlılığı saptandı, %35'inde (n=21) çoklu duyarlanma vardı. En sık duyarlanma yumurta (n=48) ve inek sütü (n=14) ile saptandı. Orta-ağır AD'li hastalarda besin duyarlılığı hafif AD'lilere göre daha fazla (p=0,038), eozinofil sayısı daha yüksekti (p=0,002). Besin duyarlılığı olanlarda AD başlangıç yaşı besin duyarlılığı olmayanlara göre daha küçük saptandı (p=0,029). Besin duyarlılığı olanlarla olmayanlar arasında eozinofil sayısı, yüzdesi, total IgE değerleri arasında anlamlı fark saptanmadı (sırası ile p=0,07, p=0,59, p=0,056).

Sonuç: Besin duyarlılığı orta/ağır AD'li çocuklarda daha sık bulunmaktadır. Besin duyarlılığı olan çocuklarda AD daha erken aylarda başlangıç göstermektedir. AD'li çocuklar çocuk allerji kliniklerinde değerlendirilmeli, hafif ve besin duyarlılığının eşlik etmediği AD'li hastalarda gereksiz eliminasyon diyetlerinden kaçınılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Atopik dermatit, besin duyarlılığı, SCORAD

[SS-23]**Her Total IgE Yüksekliği Alerjik Bir Durum Mudur?**Seda Tunca¹, Raziye Burcu Taşkın²¹İzmir Şehir Hastanesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Hastalıkları Kliniği, İzmir²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Romatoloji Kliniği, İzmir

Giriş: Alerjik antikor olarak da adlandırılan IgE; birçok alerjik hastalığın patogenezinde rol oynadığı gibi, sağlıklı bir yanıt olarak humoral immun yanıtın önemli bir başlatıcısıdır. IgE alerjik hastalıklar görevinin yanında parazitik (özellikle helmint ve protozoa) hastalık savunmasında ve antitümör immünitesinde de rol oynamaktadır. Çalışmamızda, çocuk kliniklerinden kliniğimize total IGE yüksekliği ile yönlendirilen hastaların demografik, klinik ve laboratuvar izlemlerinin incelenmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Bu çalışmada Şubat 2024-Eylül 2024 yılları arasında İzmir Şehir Hastanesi Çocuk İmmunoloji ve Alerji kliniğine total IgE yüksekliği (>100 IU/ml) nedeniyle yönlendirilen 0-15 yaş arası olguların izlemleri retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Bulgular: Çalışmamızda ortanca yaşları 7,6 (IQR: 6,4-9,7) olan 128 olgunun 63'ü (%49,2) kızdı. Yönlendirilen olguların 43'ü (%33,5) akut alerjik semptom açısından asemptomatikti. Bu hastaların genel çocuk polikliniğine alerjik reaksiyon dışı sebeplerle yapılan tetkiklerde total IgE yüksekliği saptanmıştı. Diğer hastaların başvuru yakınmaları sırasıyla; 36'sında (%28,1) sık hastalık geçirme, 26'sında (%20,3) kaşıntı, 32'inde (%25) uzamış öksürük, 8'ünde (%6,2) burun tıkanıklığı, 24'sinde (%18,7) diğer idi. Hastaların 8'inde (%6,2) ANA pozitifliği saptanırken, 95 (%74,2) hastada eozinofili saptandığı görüldü. ANA yüksekliği saptanan hastalar romatolojik değerlendirme açısından sorgulanmak üzere çocuk romatolojiye yönlendirildi. Kaşıntı varlığı ve eozinofil yüksekliği alerjik hastalık saptananlarda, saptanmayanlara göre anlamlı olarak daha fazla bulundu. Hastaların ortalama (\pm standart sapma) takip süresi 7 \pm 0,2 ay olup, ilk başvuruda alerjik hastalık saptanmayan 43 hastanın son kontrollerinde 8 tanesinde alerjik semptom bildirdiği, bu hastaların %27,9'unda (n=12) total IgE değerinin düşüş gösterdiği görüldü.

Sonuç: Bu çalışmada alerjik hastalık şüphesiyle total IgE istenen ve yüksek (>100 IU/mL) saptanan olguların önemli bir kısmının asemptomatik olduğu (33,5%), alerjik hastalık tanısı konulanların alerjik rinit, atopik dermatit ve astım tanılarının oldukça fazla olduğu tespit edilmiştir. Çocuklarda total IgE yüksekliği alerjiden bağımsız düşünülmemesi gerektiği ancak IgE yüksekliği geniş bir yelpazede değerlendirilip her IgE yüksekliğinde sadece alerji olarak değil buna sebep olabilecek diğer ayırıcı tanıların göz ardı edilmeden dikkatlice araştırılması gerekliliği söz konusudur.

Anahtar Kelimeler: Alerji, eozinofil, kaşıntı

[SS-24]**2017-2022 Yılları Arasında Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji-Alerji Polikliniği'nde Besin Alerjisi Tanısı ile İzlenen Hastaların Klinik, Laboratuvar ve Takip Özelliklerinin İncelenmesi**Ersin Özkan¹, Candan İslamoğlu², Figen Doğu², Aydan İkinciogulları², Zehra Şule Haskoğlu²¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Çalışmamızda, kurumumuzda besin alerjisi(BA) ile takip edilmiş hastaların klinik, laboratuvar ve takip özelliklerini inceleyerek, verilerini ülkemiz ve dünya literatürüyle kıyaslayarak, sıklığı giderek artmakta olan bu hastalığın tanı ve tedavi süreçlerine katkıda bulunabilecek çıkarımlara ulaşmak amaçlandı.

Gereç ve Yöntem: Öykü, muayene bulguları, duyarlılık testleri, eliminasyon diyetine yanıt veya besin yükleme testi (BYT) ile BA tanısı konulan ve takibe alınan hastaların dosyaları geriye dönük olarak incelenmiştir. Hastaların demografik bilgileri, özgeçmiş ve soygeçmiş özellikleri, klinik bulguları, beslenme özellikleri, laboratuvar testleri, deri prick testi (DPT) sonuçları, BYT yapılıp yapılmadığı, diyet kısıtlamaları, son kontrolde tolerans gelişip gelişmediği öyküsü, tolerans gelişti ise zamanı, diyet açılma zamanında DPT ve spesifik IgE testleri sonuçları olmak üzere takip özellikleri değerlendirilmiştir.

Bulgular: Üç yüz hastanın 169'unu erkek, 131'ini kız çocukları oluşturmaktadır. Hastalar klinik bulgular temelinde altta yatan olası patogeneze göre 3 grupta sınıflandırılmıştır. IgE aracılı BA grubunda 131, mikst tip reaksiyonlar aracılı BA grubunda 92, hücrel aracılı BA grubunda 77 hasta vardır. Hastalarda %67,3 inek sütü, %50,6 yumurta beyazı, %26,6 yumurta sarısı, %4 fıstık, %3,3 buğday, %3 balık, %2,6 fındık ve %2,6 ceviz alerjisi görülmüştür. Ortanca tanı yaşı IgE aracılı grupta 6 ay, mikst grupta 4 ay ve hücrel grupta 4 ay olarak bulunmuştur. Takipte 237 hastada tolerans gelişirken 61 hastada tolerans gelişmemiştir. En sık tolerans gelişen besinler inek sütü, yumurta beyazı ve sarısıdır. Tolerans gelişmeyen alerjenler sırasıyla %77 ile ceviz, %76,9 ile fındık, %71,4 ile fıstık olarak görülmüştür. 62 hastada eşlik eden bir primer immün yetmelik (PIY) mevcuttu. 49 hasta ile süt çocuğunun geçici hipogamaglobülinemisi en sık rastalanan PIY'ti. İmmün yetmezlik hastalarında %42,8 oranında çoklu besin alerjisi görülmüştür. BA ilişkili anafilaksiye %6,3 oranında rastlanılmıştır.

Sonuç: Ek gıdaya hipoalerjen gıdalarla başlanması, immün yetmezlik hastalarında BA yönünden dikkatli olunması, yüksek başvuru prick ödem çapı olan hastalarda tolerans yönünden sabırlı olunması, Fx5 pozitiflik derece arttıkça daha az tolerans beklenmesi, atopik dermatitli çocuklarda yumurta alerjisinin nedenlerinin araştırılması önerilir.

Anahtar Kelimeler: Alerji, çocuk, besin, tolerans, duyarlanma

[SS-25]**Kedi Alerjisi Olan Çocuk Hastaların Demografik, Klinik Özellikleri ve Alerjen Duyarlılıklarının Değerlendirilmesi**

Hilal Ünsal

Sincan Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Kliniği, Ankara

Giriş: Evcil kediler (*Felis domesticus*) en önemli ev içi alerjen kaynaklarından. Evcil hayvanlarla birlikte yaşam çocuklarda kedi alerjisi duyarlılığı ve alerjisine neden olabilmektedir. Son on yılda çocuklarda kedi alerjisi sıklığı artmıştır. Çalışmanın amacı, kedi duyarlılığı olan çocukların demografik, klinik ve laboratuvar özelliklerinin değerlendirilmesidir.

Gereç ve Yöntem: Çalışmaya Sincan Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk İmmünoloji ve Alerji polikliniğinde uygulanan deri Prick testinde (DPT) kedi duyarlılığı saptanan hastalar dahil edildi. Hastaların demografik, klinik özellikleri, laboratuvar bulguları ve alerjen duyarlılıkları retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: 2015 hastaya yapılan DPT sonucunda 231 (%11,5) hastada kedi alerjen duyarlılığı tespit edildi. Bu hastaların %58,9'u erkek ve ortalama yaşı 11 yıl (ÇAA: 8-14) idi. Elli sekiz (%25) hastanın sadece kedi duyarlılığı saptandı ve hastaların %75'inde ek bir aeroalerjen duyarlanması vardı. 135 (%58,4) hastada polen, 27 (%11,7) hastada ev tozu, 78 (%33,8) hastada ağaç miks, 108 (%46,7) hastada ot miks, 24 (%10,4) hastada küf mantarı, 6 (%2,6) hastada hamam böceği duyarlılığı saptandı. Hastaların 33 (%14)'ünde köpeğe karşı duyarlılık saptandı. 112 (%48,5) hasta alerjik rinit, 29 (%12,6) hasta astım, 14 (%6) hasta alerjik rinit + astım, 14 (%6) hasta ürtiker ve 5 (%2) hasta atopik dermatit tanısı aldı. Kedi ile temas sonrası yaygın kızarıklık-kaşıntı 14 (%6) hastada ve anjioödem 5 (%2) hastada görüldü. En sık görülen semptomlar alerjik rinit semptomlarıydı: %26 (burun akıntısı, tıkanıklığı, kaşıntı), %28 hapşırık, %22 öksürük ve %12 göz semptomları görüldü. İki hastada kedi ile temas sonrası anafilaksi gelişme öyküsü vardı. Kedi sahibi olan 32 kişiden %78'inde (n=25) semptom vardı. 8 hasta ise kedi alerjisi tanısı sonrası kediyi evden göndermişti. Altmış yedi (%29) hastada ailede atopi öyküsü mevcuttu. Laboratuvar değerlerinde; İmmünglobulin (Ig) E ortalama değeri 260 IU/mL (119-779) ve eozonofil ortalama değeri 330 hücre/mcL (202-510) olarak saptandı.

Sonuç: Kedi alerjisi olan hastalarda özellikle alerjik rinit semptomları ön planda görülmesine rağmen anafilaksi gibi hayatı tehdit edebilecek reaksiyonlar da görülebilir. Birçok alerji türü gibi kedi alerjisi de hayat kalitesini etkiler buyüzden kedi alerjisi olan hastalarda gerekli uyarıların yapılması ve önlemlerin alınması önem arz etmektedir.

Anahtar Kelimeler: Kedi, çocuk, alerji, deri prick test

[SS-26]**Yenidoğan ve Çocuk Yoğun Bakım Ünitelerinde İzlenen Hastalarda İmmün Sistemin Doğumsal Hataları**Gökcan Öztürk¹, Şule Haskoloğlu¹, Candan İslamoğlu¹, Selin Sevinç¹, Ahmet Kara², Burak Özerdem², Hasret Erkmen¹, Emel Okulu³, Merve Havan⁴, Tanıl Kendirli⁴, Figen Doğu¹, Aydan İkinciogulları¹¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Bilim Dalı, Ankara²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Ankara⁴Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Ankara

Giriş: İmmün sistemin doğumsal hataları (İSDH), enfeksiyon, otoimmünite, otoenflamasyon, alerji, I enfoproliferasyon ve malignite ile karşımıza çıkmaktadır. Yoğun bakım ünitelerine yatış gerektiren; ağır enfeksiyonlar, otoimmünite ilişkili komplikasyonlar veya malignite tabloları İSDH'nda bazen ilk klinik bulgu bazen de klinik seyirleri sırasında karşımıza çıkabilmektedir. Bu çalışmada, yenidoğan yoğun bakım ünitesi (YDYBÜ) ve çocuk yoğun bakım ünitesinden (ÇYBÜ) kliniğimize İSDH şüphesi ile danışılan hastalar retrospektif olarak değerlendirildi.

Gereç ve Yöntem: Mart 2017-Ağustos 2024 tarihleri arasında Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hastanesi YYBÜ ve ÇYBÜ'den, Çocuk İmmünoloji-Alerji Bilim Dalına İSDH şüphesi ile danışılan hastaların aldıkları tanılar ve İSDH tanısı konma oranlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Bulgular: Çalışma süresince YDYBÜ'ne kabul edilen 4402 hastadan 38 hasta (%0,8), ÇYBÜ'ne kabul edilen 4513 hastadan 154 hasta (%3,4) İSDH şüphesi ile danışılmıştır. YDYBÜ'nden en sık danışım nedenleri, kardiyak defekt ile sendromik özelliklerin birlikte olması (n=13, 34,2%) ve fırsatçı patojen enfeksiyonları (n=11, 28,9%) idi. YDYBÜ'nden danışılan hastalardan 2'si 22q11 delesyonu, 1'i konjenital nötropeni (ELANE mutasyonu), 1'i Wiskott-Aldrich sendromu, 1'i Vici sendromu olmak üzere 5 hasta tanı aldı. ÇYBÜ'nden en sık danışım nedenleri; ırsatçı mikroorganizma enfeksiyonları (n=20, %13) ve solunum desteği gerektiren alt solunum yolu enfeksiyonlarıydı (n=37, %24). ÇYBÜ'nden danışılan hastalardan 5'i çocukluk çağının geçici hipogamaglobulinemisi, 3'ü ağır kombine immün yetmezlik tanısı alırken 1 hasta kronik granülomatöz hastalık, 1 hasta 22q11 DS, 1 hasta LPIN2, 1 hasta glikojen depo tip-1B, 1 hasta NFKB1 eksikliği, 1 hasta ICF sendromu ve 1 hasta ailevi HLH tip-2 olmak üzere toplam 19 hasta tanı aldı. YYBÜ danışılan hastalarda İSDH tanı oranı %13, ÇYBÜ'nden danışılanlarda ise %11,6 oldu. Akkraba evliliği öyküsü %47 ve mortalite oranı ise %29 idi.

Sonuç: Yoğun bakım ünitelerinde ağır ve atipik enfeksiyonlar, ağır enflamatuvar tablolar, sendromik özellikler ve malignite ile başvuran hastalarda İSDH düşünülmesi ve immünoloji bölümlerine danışılması gerektiğini düşünmekteyiz. Bu konuda farkındalığın artırılmasının tanı ve tedavi sürecine önemli katkı sağlayacağı unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: İmmün sistemin doğuştan hataları, yenidoğan, yoğun bakım, primer immün yetmezlik

[SS-27]**Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Uzmanlık Eğitimi Alan Hekimlerin Erken Çocukluk Döneminde Gelişim ve Gelişimsel Sorunlara Yaklaşım ile ilgili Kendini Değerlendirmesi**

Farıda Rashıdbaylı Yashar, Bahar Bingöler Pekcici

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

Giriş: Erken çocukluk döneminde çocukların gelişimsel zorluklarını önleme, erken tanı ve tedavi, çocuk sağlığı hizmeti verenlerin bir önceliğidir. Uzmanlık eğitiminde bu konulardaki yetkinliğin sağlanması gerekmektedir. Özellikle orta ve düşük gelirli ülkelerde, çocukların gelişimsel zorluklarını önleme, erken tanı ve tedavi sağlamak, çocuk sağlığı hizmeti verenlerin öncelikleri arasındadır. Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları (AÜTF) Anabilim Dalında uzmanlık eğitimi alan hekimlerin, erken çocukluk döneminde gelişim ve gelişimsel sorunlara yaklaşım konularındaki bilgi, beceri ve deneyimlerini ne kadar yeterli bulduklarını saptamak; kendini yeterli bulma düzeyinin uzmanlık eğitimi süresi ve bu konularda alınan eğitim ile ilişkisini araştırılmaktadır.

Gereç ve Yöntem: Gözlemsel ve kesitsel desende olan bu çalışmada, AÜTF'de Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları uzmanlık eğitimi almakta olan gönüllü hekimlere "Erken Çocukluk Döneminde Gelişimin İzlenmesi ve Desteklenmesi Konusunda Kendini Değerlendirme Ölçeği (KDÖ)" uygulanmıştır. Bu ölçek, erken çocukluk döneminde gelişim ve gelişimsel sorunlara yaklaşım konularında bilgi, beceri ve deneyim olarak kendilerini ne denli yeterli bulduklarını ölçen 30 sorudan oluşmaktadır. Kendini yeterli olarak değerlendirenler, 8 ve üzeri puan alanlardır.

Bulgular: Araştırmaya katılan 106 asistanın yaş ortancası 28 yıl (24-47) ve uzmanlık eğitim süresi ortancası 24 aydır (1-68 ay). KDÖ toplam puan ortancası 162 puandır (en düşük: 45-en yüksek: 299). Gelişim ve gelişimsel sorunlara yaklaşım konularında bilgi, beceri ve deneyim olarak kendilerini yeterli bulma oranı %34'tür. Çocuk hekimliği pratiğinde sıkça karşılaşılan gelişimsel zorlukları ya da riskleri bulunan prematurelerin ve serebral palsi gibi kronik hastalıkları olan çocukların gelişimsel izleminde kendilerini yeterli değerlendirenlerin oranı yalnızca %20, yeme-uyku sorunlarına yaklaşımda %10'dur. Kendini yeterli olarak değerlendirmenin asistan yaşı, kıdem yılı, gelişimsel sorunlar ile ilgili ders almış/rotasyon yapmış olma durumu ile istatistiksel olarak anlamlı ilişkisi olduğu saptanmıştır ($p=0,001$).

Sonuç: Çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanlık eğitimi alan hekimlerin, erken çocukluk döneminde gelişimin izlenmesi ve desteklenmesi, gelişimsel zorlukların erken tanı ve tedavisi konularında bilgi, beceri ve deneyimlerinin artırılması için eğitim programlarının yeniden değerlendirilmesi gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanlık eğitimi, gelişimsel zorluklar, erken çocukluk dönemi

[SS-28]**Mecburi Hizmette Metabolik Hastalıklar Uzmanı Perspektifiyle Sık ve Ultra-nadir Yeni Tanı 116 Olgu: 14 Aylık Deneyim**Ayça Burcu Kahraman¹, Hayriye Nermin Keçeci²¹Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bölümü, Konya²Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Genetik Hastalıkları Bölümü, Konya

Giriş: Ülkemizde, kalıtsal metabolik hastalıklar akraba evliliklerinin sık olması nedeniyle yaygın görülmektedir. Erken teşhis, özellikle tedavi edilebilir olanlar için hayati önem taşımaktadır.

Gereç ve Yöntem: Bu çalışmanın amacı, mecburi hizmet sırasında metabolik hastalıklar uzmanı perspektifiyle sık ve ultra nadir metabolik hastalıkların tanı ve tedavi yaklaşımlarını değerlendirmektir. Pediatri ve diğer yan dallardan yönlendirilen hastaların tanısı ıpuçları incelendi. 2023 Mayıs-2024 Eylül arasında, 14 aylık sürede metabolizma polikliniğine başvuran ve kesin tanı konulan 116 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların klinik, biyokimyasal ve genetik testlerle doğrulanan tanılarını ve tedavileri analiz edildi.

Bulgular: Yüz on altı hastanın 113'ünün tanısı genetik testler ile doğrulanmış olup, 3 hastanın (Zellweger sendromu, I-cell hastalığı, metilmalonik asidemi) tanısı klinik, biyokimyasal ve spesifik metabolik testler ile doğrulandı. Hastalar; ailesel dislipidemi (n=16), ulusal taramadan yönlendirilen hastalar (n=56), diğer grup (n=44) şeklinde 3 gruba ayrıldı. Ulusal taramadan yönlendirilen ve tanısı genetik olarak doğrulanan 56 hastanın; 33'ü (%58,9) biotinidaz eksikliği, 13'ü (%23,2) hafif hiperfenilalaninemi, 2'si (%3,6) klasik fenilketonüri (FKU), 7'si (%12,5), BH4 yanıtı FKU, 1'i (%1,8) hem diyet hem BH4 yanıtı FKU tanısıyla izleme alındı. Dislipidemi nedeniyle yönlendirilen hastalardan, genetik tanısı doğrulanan 16 hastanın yaş ortancası: 10 yıl (8 ay-17 yaş) olup, 13'ünde (%81,2) LDLR gen defekti, ailesel hiperkolesterolemi tip 1,1'inde (%6,2) APOB gen defekti ailesel hiperkolesterolemi tip 2, 2'sinde (%12,5) LPL gen defektine bağlı ailesel şilomikronemi tanısı konuldu. Altı LDLR gen defekti olan hastaya diyet tedavisinin yanında statin tedavisi de başlandı. Diğer grup (n=44) için tanı yaşı ortanca olarak 21 ay (aralık: 2 ay- 24 yıl) bulundu. Hastaların yaklaşık üçte biri nöroloji bölümü tarafından değişik klinik bulgularla yönlendirildi. 28 hastaya (%63,6) spesifik tedaviler başlandı.

Sonuç: Ulusal tarama programları ve genetik analizlerin yaygınlaşması, tedavi edilebilir metabolik hastalıkların zamanında tanınmasını sağlar. Erken tanı, hızlı tedavi şansı ve nörolojik sekellerin önlenmesi, hastaların yaşam kalitesini korumak için önemlidir. Kalıtsal metabolik hastalıklarda farkındalığın artırılması, multidisipliner yaklaşım, sağlık hizmetlerine erişimin kolaylaştırılması ve genetik testlerin erişilebilirliği, tedavi edilebilir hastalıkların erken tespitini hızlandırırken, prenatal genetik danışmanlık için de fırsat sağlar.

Anahtar Kelimeler: Erken tanı, genetik analizler, prenatal genetik danışmanlık, tedavi edilebilir metabolik hastalıklar, ulusal tarama programları

[SS-29]**Çocukluk Çağı Kalıtsal Metabolik Hastalıklarda İşitme Kaybı**

Merve Koç Yekedüz¹, İlayda Kütükçiran², Mobin Shamsae³, İrem Mengüç³, Engin Köse¹, Fatma Tuba Eminoğlu¹

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

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

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara

Giriş: İşitme kaybı (İK) 1-3/1000 sıklıkta en yaygın görülen doğumsal defektir. Erken dönemde tanı alıp tedavi edilmediğinde önemli gelişimsel zorlukların nedenidir. İşitme kaybı olan bireylerde kalıtsal metabolik hastalıklar (KMH) saptanmıştır, ancak KMH'lar nadiren sendromik işitme kaybı nedenidir. KMH'lar içerisinde, birçoğu olgu raporu düzeyinde 40'a yakın tanının İK'yle ilişkili olduğu bildirilmiştir. Bunların bazıları direkt organ tutulumuyla, bazıları da toksik metabolit birikimiyle ortaya çıkar. KMH'lardan biotinidaz eksikliği, fenilketonüri, mukopolisakkaridoz, homosistinüri, alkaptonüri, Fabry hastalığı, Refsum hastalığı, MELAS sendromu gibi mitokondrial hastalıkların İK yaptığı bildirilmiştir. 12 yıllık tek merkez deneyimi ile İK saptanan KMH'ların araştırılması amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Bilim Dalı'nda 2012-2024 yılları arasında KMH tanısıyla izlenen 1570 hastanın dosyası retrospektif olarak taranmış ve işitme kaybı olan hastalar klinik özellikler açısından incelenmiştir.

Bulgular: KMH'yla takipli 1570 hastanın 31'inde (%1,9) işitme kaybı saptandı. Hastaların 12'si (%38,7) kız, 19'u (61,2) erkekti. Hastaların KMH tanısı aldığı medyan yaş 3 yıldır (1-7,5). Hastaların işitme kaybı saptandığı medyan yaş 3 yıldır (1-8). Hastaların doğum haftası ortalama 37 hafta, medyan doğum tartısı 3150 gramdır (2500-3428,5). Hastaların 13'ünde (%41,9) ebeveynleri arasında akrabalık öyküsü vardı. Metabolik hastalık tanısı olan kardeş öyküsü 12 (%38,7), işitme kaybı olan kardeş öyküsü 9 (%29) hastada pozitif. Hastaların 25'inde (%80,6) laktat yüksekliği, 17'sinde (%54,8) görme ile ilgili sorunlar, 16'sında (%51,6) özel eğitim ihtiyacı, 15'inde (%48,3) nöromotor/bilişsel gecikme, 14'ünde (%45,1) dismorfik yüz görünümü vardı. Hastaların 10'u (%30,3) lizozomal depo hastalıkları, 8'i (%25,8) mitokondrial hastalık, 4'ü (%12,9) karbonhidrat metabolizma bozukluğu tanılıydı. Özel eğitim ve rehabilitasyona en çok ihtiyaç duyan tanı alt grupları alfa mannosidoz, prolidaz eksikliği, mukopolisakkaridoz (MPS), adrenolökodistrofi, konjenital glikozilasyon defekti (CGD), solunum zincir defektiydi.

Sonuç: Erken yaşta ortaya çıkan işitme kaybı ve eşlik eden birden çok sistem tutulumlarında KMH mutlaka akla gelmesi gerekir. Ayrıca İK neden olabilecek KMH açısından araştırılan ve takip edilen hastaların da düzenli şekilde işitme muayenelerinin yapılması önem arz etmektedir.

Anahtar Kelimeler: İşitme kaybı, kalıtsal metabolik hastalık, multisistem tutulum

[SS-30]**Mitokondriyal Hastalık Tanısı Alan Olguların Gözden Geçirilmesi: Tek Merkez Deneyimi**

Sabire Gökalp, Halil Tuna Akar, Asburçe Olgaç Kılıçkaya

Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Ankara

Giriş: Mitokondriyal hastalıklar hem klinik hem de genetik olarak çok çeşitlilik gösteren bir kalıtsal metabolik hastalık grubudur. Çoklu sistem tutulumları ve non-spesifik bulguları nedeniyle tanı konulması zaman almaktadır. Bu çalışmada merkezimizde mitokondriyal hastalık tanısı alan hastaların klinik ve laboratuvar bulguları değerlendirilmiştir. Bu bilgiler, mitokondriyal hastalıkların ülkemizdeki seyirini anlamak ve tedavi yaklaşımlarını iyileştirmeye yönelik veri sağlamayı hedeflemektedir.

Gereç ve Yöntem: Ankara Etlik Şehir Hastanesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği'nde takip edilen mitokondriyal hastalık tanısı almış 17 hastanın demografik özellikleri, laboratuvar ve klinik bulguları retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 17 hastanın 12'si erkek (%70) 5'i kız (%30) hastaydı. Hastaların ortalama yaşı 50 ± 4 ay olup ortalama tanı alma yaşı 48 ± 4 aydır. En sık görülen başlangıç bulgusu hipotonisite olup epilepsi, nöromotor gelişim geriliği, göz bulguları ve kas güçsüzlüğü de eşlik etmekteydi. En sık görülen laboratuvar bulgusu ise laktik asidozdu. Primer mitokondriyal tanısı alan 6 hasta olup 11 hastada nükleer gen mutasyonlarından kaynaklanan mitokondriyal hastalık tanısı mevcuttu. Primer mitokondriyal hastalık tanısı alan hastalarda *MTTL1*, *GTPBP3*, *MTRNR1*, *NDUFA1*, *NDUFV2* ve *MTND3* genlerinde mutasyonlar mevcuttu. Ayrıca diğer hastalarda mitokondriyal füzyon bozuklukları, oksidatif fosforilasyon bozuklukları ve mitokondriyal deplesyon sendromlarına neden olan çeşitli genetik bozukluklar saptanmıştır.

Sonuç: Mitokondriyal hastalıkların tanısı tıbbın tüm uzmanlık alanlarında çalışan her hekimin karşılaşılabileceği, doğru tanı için "klinik farkındalığın" gerekli olduğu, klinik özellikleri çok çeşitli, tanısı ve tedavisi zor bir hastalık spektrumudur.

Anahtar Kelimeler: Mitokondriyal hastalık, mitokondriyal genom, oksidatif fosforilasyon

[SS-31]**Pediyatrik Hiperlipidemi Hastalarında Hematolojik Enflamatuvar Parametrelerin Değerlendirilmesi**

Ayşe Akyüz

Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Metabolizma Hastalıkları, Ankara

Giriş: Hiperlipidemi hastalarında aterosklerozun çocukluk çağında başladığı bilinmekte olup pediyatrik hastaların takip ve tedavisi, erişkin çağı prematür kardiyovasküler olayların önlenmesinde etkin rol almaktadır. Son yıllarda kardiyovasküler olayları öngörmeye çeşitli hematolojik enflamatuvar parametreler kullanılmaktadır. Erişkin hastalarda platelet sayısı (PLT), ortalama platelet volümü (MPV), platelet dağılım genişliği (PDW) sağlıklı kontrollere göre yüksek bulunmuş olup vasküler olayları öngörmeye bir parametre olarak kullanılabilirliği bildirilmiştir. Kardiyovasküler olay geçirmiş erişkin hastalarda yapılmış bir çalışmada ise hemoglobin (Hgb), hematokrit (HCT) ve eritrosit sayısı (RBC) değerlerinde anlamlı yükseklik saptanmıştır. Sistemik enflamatuvar indeks (SII) yeni bir enflamatuvar marker olup erişkin hastalarda yapılan çalışmalarda hiperlipidemi ile ilişkili olduğu bildirilmiştir. Çocukluk çağı yaş grubunda bu konuda yapılmış çalışma bulunmamaktadır. Bu çalışmada erişkin hiperlipidemi hastalarında saptanan enflamatuvar parametrelerin pediyatrik hiperlipidemi hastalarında değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Çalışmaya 2022-2024 yılları arasında çocuk metabolizma polikliniğine başvuran hiperkolesterolemi, hipertrigliseridemi ve kombine hiperlipidemi hastaları dahil edildi. Obez hastalar çalışma dahil edilmedi. Toplamda 2-18 yaş arasında 79 hiperlipidemili hasta ve 93 kontrol dahil edildi. Hastaların tedavi öncesi bakılan hemogram değerleri retrospektif olarak incelendi. Sistemik enflamatuvar indeks (SII), platelet sayısı ile nötrofil/lenfosit sayısının çarpımı ile hesaplandı. Hasta ve sağlıklı pediyatrik hastaların SII, platelet sayısı, MPV, PDW, RBC ve HCT değerleri karşılaştırıldı.

Bulgular: Sağlıklı grubun yaş ortalaması 12,89 yıl, hiperlipidemi grubunun ise 12,61 yıldır. Hasta grubunda SII ortalama 534 ± 253 , kontrol grubunda ise 454 ± 218 bulunmuş olup iki grup arasında istatistiksel anlamlı fark saptandı. Platelet değerleri ise hasta grubta ortalama 338 ± 94 $10^9/L$, kontrol grubunda 301 ± 76 $10^9/L$ olup iki grup arasında istatistiksel anlamlı fark gözlemlendi. Her iki grup arasında MPV, PDW, RBC ve HCT değerleri arasında anlamlı fark saptanmadı.

Sonuç: SII pediyatrik hiperlipidemi hastalarında anlamlı olarak yüksek saptanmış olup, çocukluk çağında enflamatuvar yanıtın başladığını gösteren bir parametre olabileceği görülmüştür. Çalışmamızda değerlendirilen erişkin hasta gruplarının aksine kontrol grubuyla anlamlı farklılık bulunmayan diğer hematolojik enflamatuvar parametrelerin; hiperlipidemi hastalarında görülen vasküler intimada lipid birikimi, yaşla birlikte makrofaj ve düz kas hücrelerinin çoğalması sonucu fibröz plakların oluşumu ile gözlenen patofizyolojik sürecin yıllar içinde süregelmesi nedeniyle henüz anlamlı değişikliğe sebep olmadığı düşünülmüştür. Farklı enflamatuvar parametreler ile enflamasyon patofizyolojisinin aydınlatılması için daha geniş örneklemli prospektif çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Hiperlipidemi, sistemik enflamatuvar indeks, hemogram

[SS-32]**Hiperlipidemili Çocuk Hastaların Demografik, Klinik ve Biyokimyasal Özellikleri: Tek Merkez Deneyimi**

Ümmühan Öncül, Burcu Özen Yeşil, Aynur Küçükçongar Yavaş, Berrak Bilginer Gürbüz, Oya Kireker Köylü, Çiğdem Seher Kasapkara

Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Ankara

Giriş: Gelişmiş ve gelişmekte olan ülkelerde ölümlerin başlıca nedeni aterosklerotik kardiyovasküler hastalıklardır (KVH). Hiperkolesterolemi ise bu hastalıkların en önemli önlenilebilir risk faktörlerinden birisidir. Türkiye'de de erişkin nüfusun %50'sinden fazlasında dislipideminin bulunduğu görülmüş olup yapılan çalışmalarda, aterosklerozun çocukluk yaş grubunda başladığı gösterilmiştir. Hiperkolesterolemilerin erken tanı ve tedavisiyle başta aterosklerotik KVH olmak üzere birçok komplikasyonların önlenmesi mümkündür.

Gereç ve Yöntem: Çalışmamıza Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Kliniklerine 1 Ekim 2023- 30 Eylül 2024 tarihleri arasında başvuran 1-18 yaş arası, total kolesterol, LDL kolesterol (LDL-C) veya Trigliserid (TG) değerlerinden herhangi birisi yaşa ve cinsiyete göre 95 persentilin üzerinde olan 466 hasta dahil edilmiştir. İzole lipoprotein-a yüksekliği olan hastalar çalışmaya dahil edilmemiştir. Hastaların dosyaları retrospektif olarak incelenerek demografik verileri, laboratuvar özellikleri, radyolojik bulguları, tedavi yöntemleri ve tedaviye yanıtları değerlendirilmiştir.

Bulgular: Kliniğimize yönlendirilen 466 hastanın %54'ü erkek, ortalama başvuru yaşı $10,2 \pm 4,2$ (min 1,6 - max 17,9)'dur. Olgulardan %16'sının uygun koşullarda alınan lipid profili değerleri normal aralıkta sonuçlanmış olup bu hastalar çalışmadan çıkarılmıştır. Başvuru esnasında %62,9 hastanın LDL-C değeri yüksek saptanmıştır. Bu hastaların ortalama LDL-C değerleri $200,2 \pm 66,2$ mg/dL (min 135 - max 445) ve %75,2'si familial hiperkolesterolemi (FKH) tanısı almıştır. FKH hastalarından %47,9'u aile taraması nedeniyle yönlendirilirken %2,7'sinde homozigot LDLR mutasyonu saptanmıştır. Sekonder LDL-C yüksekliği olan hastaların %70,8'i diyetle bağlıyken, %16,6'sının ilaç nedeniyle olduğu görülmüştür. TG yüksekliği olan hastaların ortancası 296 mg/dL (min 161 - max 2161) saptanmıştır. Bu hastalardan %10,5'inde genetik geçişli TG yüksekliği saptanmış olup bunlardan %3,5'inde homozigot LPL mutasyonu tespit edilmiştir. Sekonder TG yüksekliğinin %73,7'si obezite ve diyetle bağlıyken, %8,7'sinin kortikosteroid, %3,5'inin nefrotik sendroma ve %1,7'sinin diabetes mellitusa bağlı olduğu görülmüştür.

Sonuç: Bu çalışmada 1 yıl süresince kliniğimize başvuran dislipidemili hastaların öyküleri, demografik verileri ve laboratuvar bulguları ışığında çocukluk çağında dislipidemiye neden olabilecek tanıların saptanması amaçlanmıştır. Bu geniş hasta grubunun çocukluk çağı dislipidemi kılavuzlarına büyük bir veri kaynağı oluşturması ve çocukluk çağı dislipidemi taramalarına dikkat çekmesi planlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: LDL kolesterol, trigliserid, ailevi hiperkolesterolemi, obezite

[SS-33]

Ailesel Hiperkolesterolemi Tanılı Hastalarımız

İlknur Sürücü Kara, Engin Köse, Fatma Tuba Eminoğlu

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

Giriş: Ailesel hiperkolesterolemi (AH), otozomal dominant kalıtılan düşük dansiteli lipoprotein (LDL) artışı ile karakterize lipoprotein metabolizması bozukluğudur. Erken yaşta kardiyovasküler hastalık gelişimi görülebilir. LDL yüksekliği, aile öyküsü, LDLR, APOB veya PCSK9 genlerinden birinde patojenik varyantın gösterilmesi ile tanı konur. AH'li hastalarımızın retrospektif değerlendirilmesi amaçlandı.

Gereç ve Yöntem: Ankara Üniversitesi Metabolizma Bilim Dalı'nda, 2012-2023 tarihleri arasında izlenen 41 olgu retrospektif değerlendirildi. Veriler polikliniğimiz dosyalarından elde edildi. Çalışmaya AH'den sorumlu genlerde patojenik varyantı bulunan, hiperkolesterolemili olgular dahil edildi. Hastaların LDL düzeyleri, sosyodemografik özellikleri, görüntüleme bulguları kaydedildi. İstatistiksel analizinde SPSS 26.0 programı kullanıldı.

Bulgular: Olguların 26'sı (%63,4) kız, 15'i (%36,6) erkek idi. Heterozigot 36 olgu, homozigot 5 olgu vardı. Anne baba arasında akrabalık %34,1'inde vardı. Ailede hiperkolesterolemi öyküsü %95,1'inde, kardiyovasküler nedenlerden dolayı erken yaşta ölüm %46,3'ünde vardı. Tanı yaşı ortalama 9,7±5,9 yıl /ortanca 9 (min: 1-max: 24) yıl idi. Tüm olgularda izlem süresi ortalama 6,7±3,2 yıl/ortanca 7 (min: 0-max: 11) yıl idi. Hastaların 29'unda (%70,7) LDLR geninde heterozigot, beşinde (%12,2) LDLR geninde homozigot, yedisinde (%14,6) APOB geninde heterozigot, birinde (%2,4) hastada APOB geninde birleşik heterozigot mutasyon mevcuttu. Tanıda LDL değeri ortalama 225,6±92,3 mg/dL idi. Abdomen ultrasonunda hepatosteatoz varlığı %12,5'inde, doppler ultrasonografide karotis intima-media kalınlığında artış sadece homozigot dört olguda vardı. Homozigot olgulardan dördüne karaciğer nakli yapılmıştı, birine düzenli lipid elektroforezi yapılmaktaydı. Tüm hastalara düşük kolesterol diyeti başlanmıştı, %63,4'ü statin, %12,2'si statin ve ezetimib tedavisi almaktaydı. Homozigot mutasyonu olan bir hastada geç tanı nedeniyle opere aort darlığı, rezidü darlık sağ koroner arter endarterektomi ve reimplantasyonu, 2° aort yetmezliği ve 1° mitral yetmezliği vardı. Hastaların tedavi sonrası LDL kolesterol seviyesi ortalama 165,6±49,8 ortanca 159 (min 90-max 287) mg/dL idi.

Sonuç: Çalışmamızda AH tanısının geç yaşlarda konulduğu ve bu nedenle ciddi komplikasyonlar oluşabildiği görüldü. Ailesel hiperkolesterolemi en sık gözlenen kalıtsal metabolik hastalıktır, taranması, erken tanısı ve tedavisi hayati önem taşır.

Anahtar Kelimeler: Ailesel hiperkolesterolemi, LDL kolesterol, genetik, tanı

[SS-34]

Çocukluk Çağı Henoch Schönlein Purpurası Tanılı Hastalarda Prognoz Belirteçlerinin Değerlendirilmesi

Nuriye Yazar¹, Kaan Savaş Gülleroğlu², Sıdıka Esra Baskın²

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

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

Giriş: Henoch-Schönlein purpurası (HSP) küçük damar duvarlarında IgA birikimi ile karakterize, birden çok sistemi tutabilen, çocukluk çağının en sık vaskülitidir. Hastalığın doğal seyrinde çoğu olgu spontan iyileşirken, uzun dönem prognoz genellikle böbrek tutulumunun şiddeti ile ilişkilendirilir. Tüm HSP nefritli hastaların; %5-18'inde ilk 5 yılda, %10-20'sinde ilk 10 yılda, %20-30'unda ise ilk 20 yılda son dönem böbrek yetmezliği bildirilmiştir. Hastalığın etiyopatogenezi, klinik ve prognostik risk faktörleri ile ilgili pek çok bilinmeyen olduğu için, hastalığın klinik özelliklerini tanımlayan çalışmalara ihtiyaç vardır.

Gereç ve Yöntem: Çalışmaya Ocak 2010-Aralık 2019 tarihleri arasında Başkent Üniversitesi Ankara Hastanesi Çocuk Nefroloji Polikliniği'ne başvuran ve HSP tanısı konulan 1-18 yaş aralığında toplam 203 hasta dahil edildi. Hastalara ait demografik, klinik, laboratuvar özelliklerinin yanı sıra deri, gastrointestinal ve renal biyopsi sonuçları retrospektif olarak incelendi. Prognostik risk faktörleri istatistiksel yöntemlerle araştırıldı.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 203 hastanın (%60,6 erkek) ortalama tanı yaşı 6,8±2,6 yıl idi. Toplam 134 (%66) hastada eklem, 15 (%7,4) hastada testis, 107 (%52,7) hastada gastrointestinal sistem, 77 (%37,9) hastada ise böbrek tutulumu gelişmişti. Yapılan analizlerde düşük hemoglobin düzeyi (p=0,008), yüksek lökosit sayısı (p=0,042) ve eritroist sedimentasyon hızı artışı (p=0,029) böbrek tutulumu ile ilişkili bulundu. CD80, CD86 ile boyanma ve sistem tutulumları, prognoz arasında istatistiksel olarak ilişki bulunmadı. Ancak klinik olarak CD80 ve CD86 ile boyanmanın hastalığın ciddiyeti ile ilişkili olduğu bulundu. Kresent oluşumu ile CD80 ve CD86 boyanması arasında ilişki tespit edildi.

Sonuç: Çalışmamızda HSP tanılı hastaların demografik, klinik, laboratuvar ve histopatolojik özellikleri tanımlandı. Spesifik organ tutulumu sıklığı ve bunlarla ilişkili faktörler incelendi. Regresyon analizi yapılarak testis, gastrointestinal sistem ve böbrek tutulumunun hastane yatışı için bağımsız prediktörler olduğu ortaya konuldu. HSP nefritinde T hücre aktivasyonunun düzenlenmesi ile ilgili bilgi sahibi olunması, yeni tedavilerin yolunu açabilir.

Anahtar Kelimeler: Henoch-Schönlein purpurası, Henoch-Schönlein purpura nefriti, vaskülit

[SS-35]**Çocuklarda Erken Repolarizasyonun Yeni Belirteçlerle Araştırılması: QRS-T Açısı ve Kardiyak Elektrofizyolojik Denge İndeksinden Görüşler**Seyma Kaya¹, Yücel Hanilçe²¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyolojisi Kliniği, Ankara²Yüksek İhtisas Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Kırkkale

Giriş: Elektrokardiyogramlarda (EKG), en az iki ardışık derivasyonda, ST segment yükselmesine eşlik eden J noktası çentiklenme ve/veya uzaması olarak bilinen erken repolarizasyon (ER) paterni, özellikle pediatrik popülasyonda yaygın görülen bir bulgudur ve iyi huylu bir varyant olarak kabul edilir. Son araştırmalar, ER ile aritmiye karşı artan duyarlılık arasındaki potansiyel ilişkileri ortaya çıkarmıştır. Çocuklarda görülme sıklığına rağmen, ER ile aritmi eğilimi arasındaki ilişkiyi değerlendiren kapsamlı çalışmalar azdır. Farklı ventriküler repolarizasyon belirteçleri, klinik çalışmalarda aritmi eğilimini değerlendirmek için kullanılmıştır. Bu parametreler arasında, son yıllarda QRS-T açısı ve kardiyak elektrofizyolojik denge indeksi (İCEB), ventriküler repolarizasyon heterojenliği ve genel kardiyak elektrofizyolojik stabilizeyi öngörmesi açısından umut verici belirteçler olarak tanımlanmaktadır. Ancak çocuklarda faydası büyük ölçüde keşfedilmemiştir. Çalışmamızda, ER ile aritmi eğilimi arasındaki etkileşimi değerlendirmeyi hedefledik.

Gereç ve Yöntem: ER paterni olan pediatrik hastalardan elde edilen EKG'ler retrospektif olarak değerlendirildi. Bilinen konjenital kalp hastalığı ve kardiyak ritim bozukluğu, yapısal kalp anomalisi, elektrolit bozukluğu, diğer kronik hastalığı olan ve düzenli ilaç kullanan çocuklar çalışma dışı bırakıldı. ER'yi teşhis etmek için, EKG kayıtları, belirlenmiş kriterlere göre deneyimli bir kardiyolog tarafından gözden geçirildi ve QRS-T açısı, İCEB ve İCEBc ölçümleri yapılarak sağlam çocuklara ait normal EKG'lerden oluşan kontrol grubu ile karşılaştırıldı.

Bulgular: Çalışma sırasında 66 ER paterni olan olgu (çalışma grubu), ER paterni olmayan 81 çocuk (kontrol grubu) olmak üzere toplam 137 olgu incelenmiştir. Gruplar arasında yaş ve cinsiyet açısından fark yoktu. Kalp atım hızı her iki grupta benzerdi. Hem QRS-T aksı hem de İCEB ve İCEBc parametreleri açısından gruplar arasında anlamlı farklılık tespit edilmedi.

Sonuç: Literatürde, ER paterni bulunan asemptomatik olguları değerlendiren ve tedavi gereksinimini öngören bir risk klasifikasyon tekniği henüz bulunmamaktadır. Anlık EKG'lerin değerlendirildiği çalışmamızda QRS-T açısı ve İCEB ölçümleri açısından gruplar arasında bir fark tespit edilmemesine rağmen, klinik bulguları gösterebilmek için uzun süreli EKG kayıtlarını da içeren daha ileri prospektif ve uzun vadeli takip çalışmalarına ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: çocuk, aritmi, erken repolarizasyon, ani ölüm riski, kardiyak elektrofizyolojik denge

[SS-36]**Kardiyomyopati Tanılı Çocuklarda Görülen Aritmiler, Tedavi Gereksinimi ve İzlemi**Rabia Ayça Kavraz¹, Begüm Murt², Mehmet Gökhan Ramoğlu², Tayfun Uçar²¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Çocukluk çağında Kardiyomyopati ciddi mortalite ve morbidite riski taşımaktadır. Kardiyomyopatilerde en önemli morbidite ve mortalite sebebi aritmilerdir. Kardiyomyopatinin klasik tipleri; dilate kardiyomyopati, hipertrofik kardiyomyopati, restriktif kardiyomyopati, *non-compaction* kardiyomyopati ve aritmojenik sağ ventriküler kardiyomyopatidir. Biz de çalışmamızda 2010-2024 tarihleri arasında AÜTF Çocuk Kardiyolojisi bilim dalında izlenen, kardiyomyopati tanısı almış hastaların tanıda ve izlemde tespit edilen ritim problemlerini sunmayı amaçladık.

Gereç ve Yöntem: 2010-2024 yılları arasında hastanemiz çocuk kardiyolojisinde kardiyomyopati tanısı ile izlenen hastalar; izlemde EKG ve Holter kayıtları ile aritmileri değerlendirildi. Hayatı tehdit eden ve tedavi gerektiren ritim bozuklukları kayıt altına alındı. Ritim bozukluğu nedeni ile uygulanan tedaviler belirlendi.

Bulgular: Çalışmaya kardiyomyopati tanısı ile izlenen 180 hasta dahil edildi. Hastaların %46'sı kızdı. Başvuran hastaların yaşı ortanca 26 aydı (4 gün, 288 ay). İzlem süresinin ortanca değeri 60 aydı (1 ay, 359 ay). Bu hastaların %69'u DKMP, %13'ü HKMP, %3'si ARVC, %7'si non-compaction KMP, %4 restriktif KMP, %4'ü mixt tipte izlendi. %48,8 hastada aritmi saptandı. Bu aritmilerin türleri ve görünme sayısı Tablo 1'de verilmiştir. %19,4 hastanın almış oldukları beta bloker (karvedilol) tedavilerine ek olarak veya değiştirilerek anti aritmik tedavi ihtiyacı oldu. %3 hastaya metoprolol, %3 hastaya propranolol, %2 hastaya flekainid, %8,3 hastaya amiodoron, %2 hastaya sotalol başlandığı görüldü. 7 hastaya kardiyoversiyon/defibrilasyon yapıma ihtiyacı oldu.

Sonuç: Kardiyomyopati hastalarda morbidite ve mortaliteyi belirleyen önemli durumların başında aritmiler gelmektedir. Bu çalışmada kardiyomyopati hastaların tanı anında ve takiplerindeki aritmilerin önemini vurgulamayı amaçladık.

Anahtar Kelimeler: Aritmi, icd, kalp yetmezliği, kardiyomyopati

Tablo 1: Aritmilerin türleri ve görünme sayısı

Ritim Bozukluğu	n (%)
Supraventriküler erken vuru	23 (17)
Supraventriküler taşikardi	2 (1,5)
Atrial flutter	1 (0,5)
Ventriküler ekstrasistol	98 (70)
Ventriküler taşikardi	11 (8)
Ventriküler fibrilasyon	4 (3)

[SS-37]**Tip 1 Diabetes Mellitus Tanılı Çocuk Hastalarda Hashimoto Tiroiditi Birlikteliğinin Kardiyovasküler Sistem Hastalık Riski Üzerine Etkisi: Metabolik Sağlık Göstergelerinin Değerlendirilmesi**Beril Kılıç¹, Merih Berberoğlu², Zeynep Şıklar², Zehra Aycan², Elif Özsu²¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Tip 1 diyabete (T1DM) eşlik eden otoimmün hastalıklar aterosklerozun ilerlemesini hızlandırabilir ve kardiyovasküler olay riskini artırabilir. Kardiyovasküler hastalıklar (KVH), T1DM'in başlıca kronik komplikasyonlarıdır. Ateroskleroz ve erken iskemik kalp hastalığı riski, genel popülasyona göre birkaç kat daha yüksektir. Çalışmamızda birincil amacımız; Hashimoto tiroiditinin (HT), T1DM'li çocuklarda, metabolik sağlık göstergeleri üzerinden KVH riskinde artışa neden olup olmadığını araştırmaktır.

Gereç ve Yöntem: Çalışmamıza T1DM tanısıyla Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bölümü'nde takipli, 8-20 yaş arasında, en az 3 yıldır tanılı hastalar ve T1DM, HT birlikteliği olanlar dahil edilmiştir. Hastaların demografik, antropometrik ve laboratuvar bulguları, metabolik sağlık değerleri IDF kriterlerine göre yorumlanıp gruplar KVH riski açısından karşılaştırılmıştır. İstatistiksel analiz SPSS 11.5 programıyla yapılmıştır.

Bulgular: Çalışmamıza 106 T1DM'li hasta dahil edilmiştir. Hastalar; Grup 1; HT olmayan T1DM'li (n=81 %76,4) ve Grup 2; T1DM ve HT'li hastalar (n=25 %23,4) olarak 2 gruba ayrılmıştır. Hastalar metabolik sağlık açısından incelendiğinde; Grup 1'de obezite %18,51 (n=15) Grup 2'de %28 (n=7) oranındaydı. Hipertansiyon Grup 1'de 1 olguda (%1,2) mevcuttu. Subklinik hipotiroidili olguların ikisi obezdi, birinde HDL düşüklüğü saptandı. Diğer metabolik sağlık göstergeleri normaldi. Trigliserid yüksekliği Grup 1'de 13 (%16,04), Grup 2'de 3 olguda (%12) görülmekteydi. HDL düşüklüğü Grup 1'de 8 (%9,87), Grup 2'de 4 olguda (%16,0) görüldü. Metabolik sendrom Grup 1'de 6 (%7,4), Grup 2'de 4 (%16); tüm olgularda 10 hastada (%9,43) saptandı. Gruplar arasında istatistiksel fark bulunmadı.

Sonuç: Tip 1 DM'li olgularda iyi kontrollü diyabet oranı yüksek olmamasına rağmen çalışmamızda metabolik sağlıkta bozukluk yüksek oranda görülmedi. Büyük oranda metabolik sendrom eşlik etmiyordu. Gruplar arasında anlamlı fark yoktu. Çalışmamızla Hashimoto birlikteliğinin çocukluk çağında metabolik sağlığı bozmadığı gösterilmiştir. Sebepi; tiroid hormonlarının sık taranarak hipotiroidi saptanır saptanmaz tedaviye başlanması olabilir. Diyabet yaşlarının 10 yıldan az olması etken olabilir. Saptadığımız bulgular, bu alanda prospektif araştırmalara yönelik ilgiyi artırabilir; T1DM'li çocuk hastalarda eşlik eden HT'de KVH risk faktörleriyle daha geniş çaplı çalışmalara dayanak olabilir.

Anahtar Kelimeler: Hashimoto tiroiditi, metabolik sendrom, tip 1 diabetes mellitus

[SS-38]**Çocuklarda Hiper-CK-emi Akut Faz Belirteci Olabilir Mi?**

Öznur Karaca Vural, Ali Kansu Tehçi, Kübra Tarazan Türk, Emine Polat

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

Giriş: Kreatin kinaz (CK) yüksekliği, çocuklarda kas hasarı, enflamasyon veya epilepsi gibi çeşitli patolojik durumlarla ilişkilidir. Bu durum çocukluk çağında farklı etiyolojik faktörlere işaret edebilir ve tanısız süreci karmaşık hale getirebilir. Bu çalışmanın amacı; CK yüksekliğine neden olan etmenleri belirlemek ve bu durumun yönetiminde klinik karar alma sürecine katkı sağlamaktır.

Gereç ve Yöntem: Eylül 2023-Ekim 2024 tarihleri arasında hastanemiz pediatri servisinde yatırılarak izlenen ve CK yüksekliği tespit edilen 32 hasta çalışmaya dahil edildi. Kronik hastalığı olanlar (kronik karaciğer hastalığı, metabolik hastalıklar, kalp yetmezliği, kronik böbrek yetmezliği) çalışma dışı bırakıldı. Hastaların demografik bilgileri, laboratuvar sonuçları ve klinik öyküleri dosyalardan geriye dönük tarandı.

Bulgular: Hastaların %71,9'u erkekti. CK değerleri ortalama 901 U/L olarak tespit edildi. Etiyolojide %43,8'inde üst solunum yolu enfeksiyonu (ÜSYE), %6,3'ünde egzersize bağlı CK yüksekliği, %9,4'ünde epilepsi olduğu görüldü. ÜSYE olan hastaların CK değerleri ortalama 1130 U/L, egzersize bağlı CK yüksekliği olanların ortalaması 1349 U/L olarak belirlendi.

Sonuç: Hiper-CK-emi, ileri tanı süreçlerinde önemli bir biyomarker olarak kabul edilmektedir ve yüksek CK seviyeleri sıklıkla kas hastalıkları ile nörolojik bozuklukların tanısında kullanılmaktadır. CK yüksekliği idiyopatik veya ailesel etiyolojilere bağlı olarak da saptanabilir. Bu çalışmada, çocuklardaki enfeksiyonlarda Hiper-CK-emi'nin biyomarker olarak kullanılıp kullanılmayacağı araştırıldı. Çalışmamızda, en sık neden olarak ÜSYE belirlenmiş olmasına rağmen, akut faz reaktanları ile CK düzeyleri arasında istatistiksel anlamlı ilişki bulunamadı (p=0,054 p=0,6). Egzersiz ve epilepsiye bağlı CK artışlarının, enfeksiyon kaynaklı CK yükselmelerinden daha fazla olduğu gözlemlendi. Bu bulgular, CK yüksekliğinin kapsamlı değerlendirilmesi gerektiğini göstermektedir. Hasta sayısının az olması çalışmanın sınırlılıklarından olup bulguların güvenilirliğini azaltmaktadır. Bu çalışma, pediatrik hastalarda CK yüksekliğinin en sık ÜSYE ilişkili olduğunu gösterdi. Ancak CK'nin enflamatuvar bir belirteç veya akut faz reaktanı olarak ÜSYE de kullanılmasının anlamlı olmadığı tespit edildi. CK yüksekliği, enfeksiyon kaynaklı enflamasyon süreçlerinde güvenilir bir gösterge değildir. Bu bulgular, CK'nin enfeksiyonlar açısından klinik yönetimde sınırlı bir rol oynadığını gösterdi.

Anahtar Kelimeler: Kreatinin kinaz, akut faz reaktanı, enfeksiyon

[SS-39]**0-24 Ay Arası Çocuğu Olan Ailelerin Çocukluk Çağı Aşları Hakkındaki Tutum ve Davranışlarının Değerlendirilmesi**

Sümeyle Evsile, Gökçe Celep

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

Amaç: Bu çalışmada 0-24 ay arası çocuğa sahip olan ebeveynlerin çocukluk çağı aşları hakkındaki bilgi ve tutumlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Kesitsel ve tanımlayıcı nitelikte yapılan bu araştırmaya, Şerefeddin Sabuncuoğlu Eğitim Araştırma Hastanesi Genel Pediatri Klinikleri'ne 2024 yılı Nisan ve Mayıs aylarında muayene ya da kontrol amacı ile başvuran 0-24 ay arası çocuğa sahip olan ve anket çalışmasına katılmayı kabul eden 408 ebeveyn dahil edildi. Anketler ebeveynler ile yüz yüze görüşme yöntemi ile yapıldı ve edinilen bilgiler toplam 22 soruluk anket formuna kayıt edildi. Verilerin analizi için SPSS paket programı kullanıldı ve $p<0,05$ anlamlı olarak kabul edildi.

Bulgular: Çalışma kapsamında değerlendirilen olguların; %43'ünün erkek ($n=179$), %56,1'inin kız ($n=229$) olduğu ve yaş ortalamasının 12 ay olduğu görüldü. Anket yapılan ebeveynlerin dağılımları incelendiğinde %73,3'ünün anne olduğu görülmüştür. Tüm katılımcılar arasında aşılardan tam olma oranı %88'iken, ebeveynlerin %85'i aşılardan gerekli olduğunu düşünmekteydi. Aşı karşıtı olan ebeveynlerin oranı ise %4 olarak tespit edildi. Sağlık Bakanlığı aşı takviminde yer almayan aşılardan (rota virüs, influenza, meningokok ve human papilloma virüs) bilinme oranı %57,6 iken yapılma oranı %31,9 olarak tespit edildi. Rutin dışı aşılardan bilinmesi ile hem ebeveynlerin eğitim düzeyleri hem de maddi gelir durumları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulundu ($p<0,05$).

Sonuç: Ebeveynlerin gelir ve eğitim düzeylerinin rutin dışı aşılardan uygulanması konusunda önemi görülmüş olup, hastalıkların ciddiyeti göz önünde bulundurulduğunda rutin aşı takvimine dahil edilmesi gerektiğini düşünmekteyiz. Aşı reddinin tüm dünyada olduğu gibi ülkemizde de artan bir sorun olduğu tespit edilmiştir. Tüm bunlara rağmen ebeveynlerin bilgi kaynağı olarak sağlık çalışanlarını tercih ediyor oluşu sağlık çalışanlarının aşılanma oranları üzerinde etkili birer faktör olduğunu göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Aşılanma durumu, aşı karşıtlığı, çocuk, ebeveyn

[SS-40]**Pediyatrik Sepsisi Tanımada Uzlaş Tanısı ve Doktor Tanısı Arasındaki Korelasyon**Kardelen Yağmur Işın¹, Nilden Tuynun²¹Beyazarı Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Acil Kliniği, Ankara

Giriş: Çocuklarda sepsis ve septik şok rehberi yakın zamanda yayınlanmış ve organ disfonksiyonu olarak ifade edilmiştir. Bununla birlikte sepsisi, çocuklarda tanımak halen zordur. 2005 sepsis uzlaş raporu tanıma kolaylık sağlarken sepsis olgularını kaçırabilmekte veya gereksiz sepsis düşündürebilmektedir. Bu çalışmada sepsisli çocuk hastaları tanımda, doktor tanısı ve uzlaş kriterleri arasındaki korelasyonu belirlemeyi amaçladık.

Gereç ve Yöntem: 01.01.2022-01.07.2022 tarihleri arasında Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Acil Servisine başvuran ve kan kültürü alınan 1 ay-18 yaş hastalar incelendi. Doktor tanısı ile ve/veya 2005 Uluslararası Pediyatrik Sepsis Uzlaş Konferansı Kriterleri temelinde tanımlanan ve final tanısı sepsis kabul edilen hastalar çalışmaya dahil edildi. 2005 Uluslararası Pediyatrik Sepsis Uzlaş Konferansı Kriterlerine göre sepsis tanısı alan hastalar "uzlaş tanısı", dosya kayıtlarında klinisyen değerlendirmesinde genel görünümü "toksik" olarak belirtilen hastalardaki sepsis "doktor tanısı" olarak kaydedildi. Hastaların demografik verileri, final tanıları ve tedavi süreleri incelendi. Çalışmanın birincil sonuçlarında doktor tanısı ile uzlaş tanısı arasındaki uyum Cohen's κ kullanılarak belirlendi. İkincil sonuçlarında uzlaş kriterlerine karşı doktor tanısı kullanılarak tanımlanan hastaların özellikleri ve klinik sonuçlarına bakıldı

Bulgular: Toplam 841 hasta incelendi ve 77 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların yaş ortanca değeri 30 ay (IQR 20-37), 46'sı (%60) erkekti. Uzlaş kriterleri ile 23 hasta (%29,8), doktor görüşü ile 28 hasta (%36,3) sepsis kabul edilirken; 26 hastanın (%33,7) her iki tanıma da uygun olduğu saptandı. Her iki tanımlama arasındaki uyum ($\kappa \pm SE$) $0,252 \pm 0,30$ olarak saptandı. Sadece doktor görüşü ile sepsis tanısı alan hastaların %48,1'i uzlaş kriterlerini karşılıyordu.

Sonuç: Bu çalışmadaki veriler, uzlaş kriterlerini sağlamayan sepsisli hastaların yaygın olarak teşhis edildiğini göstermekle birlikte; pediyatrik sepsis hastalarını tanımda, uzlaş kriterleri ve doktor görüşü düşük derecede uyum sağladığı görülmüştür. Sonuç olarak; uzlaş kriterleri sepsisli hastaların yalnızca üçte birini saptamamıza yardımcı oldu. Uzlaş kriterlerinin pratikte klinisyen görüşü ile birlikte yorumlanması sepsis olgularının daha iyi tanınmasında katkı sağlayabilir.

Anahtar Kelimeler: Pediyatri, sepsis, SIRS

Poster Sunumlari

(PS-001 — PS-72)

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



[PP-01]**Blefaroptozis ile Başvuran Bir Marcus Gunn Jaw-winking Olgusu**Büşra Tunalı Özcan¹, Göksel Vatandaş¹, Miraç Yıldırım², Serap Teber²¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara

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

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

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

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

[PP-02]**Bel Ağrısı ile Gelen Hastada Paraspinal Abse: Olgu Sunumu**Merve Sert¹, Meltem İleri¹, Rüveyda Gümüşer Cinni², Türkan Aydın Teke², Berna Uçan³¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Kliniği, Ankara³Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Radyolojisi Kliniği, Ankara

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

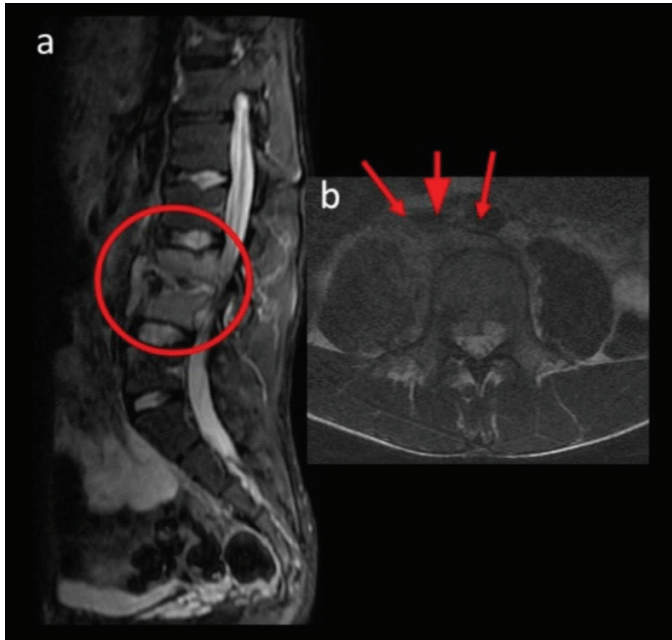
Olgu: On altı yaş erkek hasta, yaklaşık 3 ay önce başlayan ve 1 hafta süren bel ağrısı şikayeti ile başvurdu. Hastanın şikayetinden 1 hafta önce üst solunum yolu enfeksiyonu geçirdiği ve 3 gün sonra şikayetinin başladığı öğrenildi. Bel ağrısının hareketle arttığını tarifleyen hastaya dış merkezde naproksen tedavisi başladığı ve fayda görmediği öğrenildi. Hasta ileri tetkik ve tedavi için merkezimize başvurdu. Yakın zamanda travma, ilaç kullanımı, hayvan teması yoktu. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik olmayan hastanın fizik muayenesinde sırtta L3-L4 vertebra hizasında basmakla hassasiyet ve ağrı saptandı. Laboratuvar incelemede Hb: 10,1 gr/dL, BK:7920/mm³, plt: 533 bin/mm³, CRP: 93 mg/dL, biyokimya değerleri olağan bulundu. Direkt lomber vertebra grafisinde skolyoz saptandı (Şekil 1). Hastaya çekilen lomber MRI; L3-4 diskinde disk yüksekliğinde belirgin kayıp, L3-4 vertebra yükseklik kaybı, kollapsa bağlı gibbus deformitesi izlendi. L3-4 vertera anterior kesimlerinde paravertebral apse ile uyumlu görünüm saptandı. Görünüm spondilodiskit ve eşlik eden apse ile uyumlu bulundu (Şekil 2). Apseden girişimsel radyoloji tarafından örnek alınarak, arb, mikobakteri pcr, mikobakteri kültürü, apse kültürü tetkikleri gönderildi. Tüm kültürleri negatif sonuçlandı. Hastanın brusella incelemesi negatif, romatolojik markerları negatif bulundu. Hastaya olası stafilkoksik ve streptokoksik etkenler açısından IV sulbaktam ampicilin başlandı. Tedavi ile hastanın bel ağrısı geriledi. Tedavinin 14. gününde hasta oral amoksisilin klavulanik asit tedavisiyle taburcu edildi.

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

Anahtar Kelimeler: Bel ağrısı, gibbus deformitesi, paraspinal abse



Şekil 1: Direkt grafide saptanan skolyoz görüntüsü



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

[PP-03]

Sistemik Lupus Eritematozusun Nadir Başvuru Nedeni: Anormal Uterin Kanama

Beyza Oduncu¹, Mervegül Aydın¹, İlkem Gardiyanoglu Akçay¹, Semanur Özdel³, Emine Şeyma Eker², Şenay Savaş Erdeve², Meltem İleri¹

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

²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Ankara

³Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Romatoloji Kliniği, Ankara

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

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

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

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

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

Beyza Oduncu¹, Deniz Yaşar¹, Hüsniye Yücel¹, Bilge Akkaya², Özkan Kaya³, Fatma Zehra Öztekin Çelebi¹

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

²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Acil Kliniği, Ankara

³Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Kliniği, Ankara

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

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

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

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

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

Ayşenur Tuğçe Öztürk¹, Melahat Melek Oğuz¹, Mustafa Kılıç², İsmail Solmaz³, Abdülkerim Kolkıran⁴, Arif Emre Gümüşsoy¹

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

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

³Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Ankara

⁴Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Genetik Hastalıkları Kliniği, Ankara

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

Olgu: Yirmi bir aylık erkek hasta 5 gündür ateş, halsizlik ve öksürük, yürümekte güçlük çekme şikayetleri ile başvurdu. Fizik incelemesinde parmak ucu yürüyüşü yapıyordu, lomber lordozu vardı, baldır kasları belirgindi (pseudohipertrofi). Diğer sistem muayenesi normaldi. Kan tetkiklerinde ALT:1483 U/L, AST:781 U/L, GGT:7 U/L, total bilirubin: 0,1 mg/dL, LDH: 3312U/L ve CK: 45083 U/L bulundu. Tam idrar tetkikinde pH: 7,0, dansite 1024, keton negatif, solunum yolu panelinde influenza pozitif saptandı. Aldığı çıkardığı takibi yapıldı, idrar çıkımının normal olduğu görüldü. İnflüenzaya sekonder rabdomiyoliz düşünülmekle hastaya yüksek hidrasyonla alkali mayi verildi. CK değerlerinin kademeli olarak düştüğü ancak hidrasyona rağmen 7000 U/L de sebat ettiği görüldü. Yatışının 12. gününde CK değerlerinin artmaması, tam idrar tetkiki normal olması, hastanın aktif şikayeti olmaması üzerine taburcu edildi. Sebat eden CK yüksekliği olması ve musküler distrofiyi düşündürülen klinik bulguların olması nedeniyle hastadan metabolik miyopati paneline ek olarak DMD MLPA (Multiplex ligasyona bağlı prob amplifikasyon) çalışılması için tetkik gönderildi. DMD (NM_004006.3) Ekzon 46-53 delesyonu; hemizigot delesyon ile uyumlu sonuçlandı.

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

Anahtar Kelimeler: Duchenne muskuler distrofi, kreatinin kinaz, distrofin

[PP-06]

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

Özge Nur Akşan Demirci¹, Emine Tuğçe Arıcı¹, Tuğçe Ada¹, Muhammed Erkan Emrahoğlu², Şenay Savaş Erdeve⁴, Yasemin Taşçı Yıldız³, Meltem İleri¹

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

²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Beyin ve Sinir Cerrahi Kliniği, Ankara

³Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Radyoloji Kliniği, Ankara

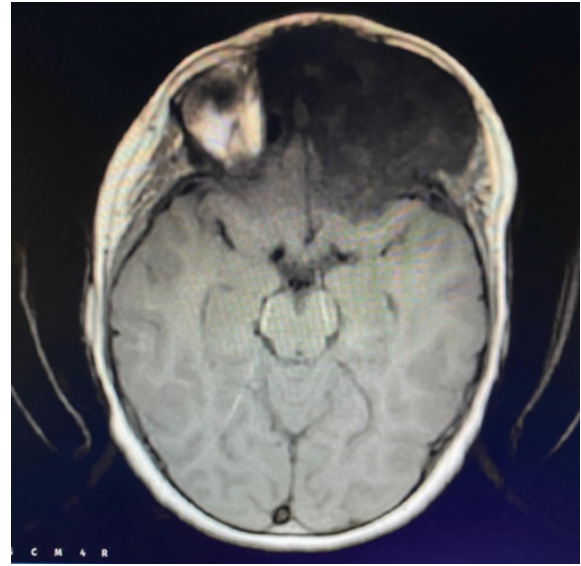
⁴Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Ankara

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

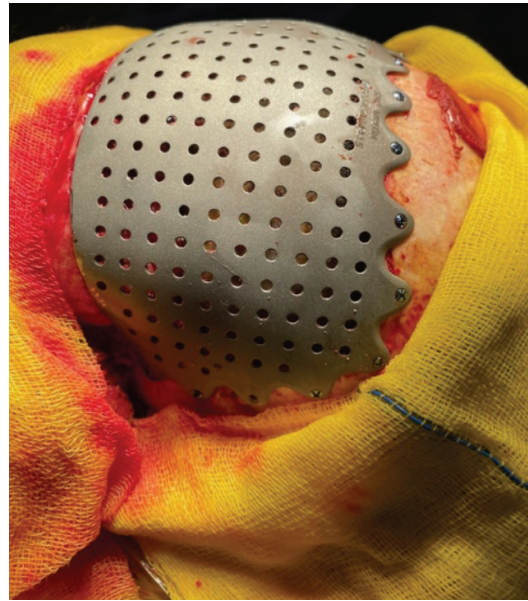
Olgu: On iki yaş erkek hasta yaklaşık 6 aydır devam eden sol gözde görmede azalma ve 1 yıl önce başlayan yüzde asimetri nedeniyle dış merkezde değerlendirilerek optik nörit ön tanısı ile merkezimize sevk edilmişti. Hastanın özgeçmişinde 10 yıl önce strabismus aynı gözde operasyon öyküsü vardı. Soy geçişinde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

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

Anahtar Kelimeler: Fasiyal asimetri, fibröz displazi, McCune Albright



Şekil 1: Fibröz displazik alan



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

[PP-07]

Çocuklarda Ender Bir Şilotoraks Nedeni: Gorham-Stout Sendromu

Yaşam Doruk Pervane¹, Murat Yasin Gençoğlu², Salih Uytun², Gizem Özcan², Özlem Sarıtaş Nakip³, Fatma Nur Öz⁴, Saffet Öztürk⁵, Özkan Kaya⁶, Çiğdem Üner⁵, Şenay Erdeve⁷, Şule Yeşil⁸, Meltem İleri¹

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

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

³Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım Kliniği, Ankara

⁴Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Kliniği, Ankara

⁵Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Radyoloji Kliniği, Ankara

⁶Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Kliniği, Ankara

⁷Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Ankara

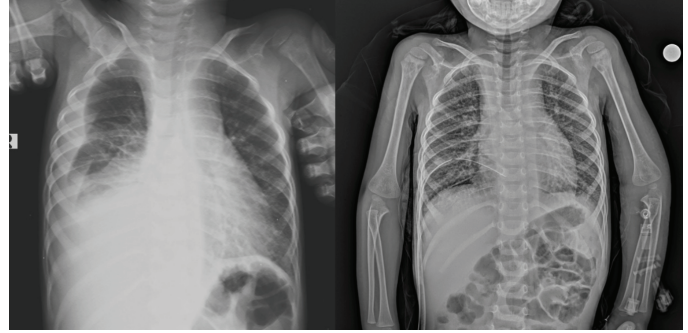
⁸Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği, Ankara

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

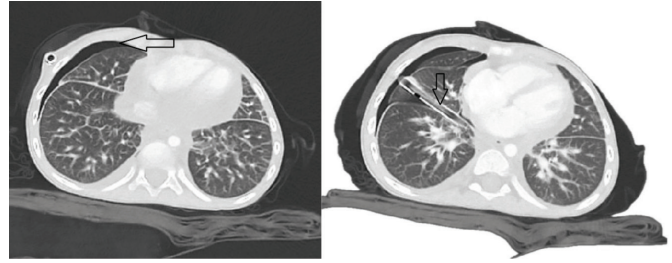
Olgu: İki buçuk yaşında erkek hasta ateş ve solunum sıkıntısı şikâyeti ile dış merkeze başvurmuş ve solda plevral efüzyon nedeniyle değerlendirilmesinde şilotoraks olduğu gösterilmiş ve göğüs tüpü takılarak ileri değerlendirme için merkezimize sevk edilmiştir. Özgeçmişinde çoklu besin alerjisi öyküsü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

Sonuç: Şilotoraks nedeniyle izlenen hastalarda nadir bir neden olarak GSS ayırıcı tanıda düşünülmelidir.

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

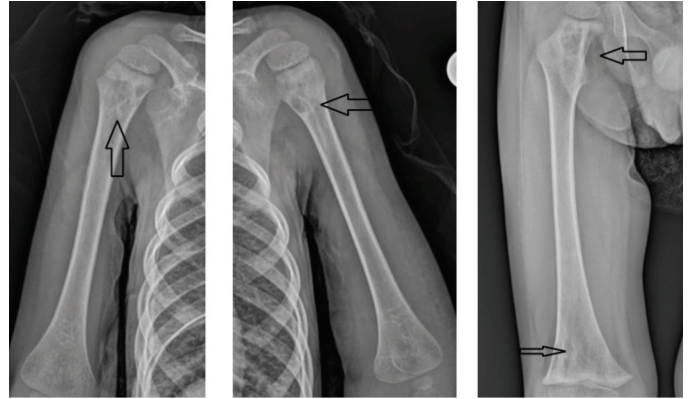


Şekil 1: Solda hastanın başvurusunda çekilen grafide sağ akciğerde sinüs kapalı, sağda toraks tüpü takılması sonrasında çekilen akciğer grafisi



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

BT: Bilgisayarlı tomografi



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

[PP-08]

Epitroklear Lenfadenopati: Kedi Tırmağı Hastalığı ile İlişkili Bir Olgu

Göksel Vatansever¹, Mehmet Süha Sevinç², Gül Arga³, Elif Baysal¹, Ergin Çiftçi³

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

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

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

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

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

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



Resim 1: Sağ dirsek arkasında epitroklear lenfadenopati



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

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

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

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

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

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

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

Sümeyye Evsile, Gökçe Celep

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

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

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

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

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

Anahtar Kelimeler: Çocuk, ev kazaları, yabancı cisim aspirasyonu

[PP-11]**Üçüncü Basamak Çocuk Hastanesinde Mavi Kod Uygulamalarının Değerlendirilmesi**Funda Kurt¹, Devrim Tanıl Kurt²¹Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Acil Kliniği, Ankara²Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Anestezi ve Reanimasyon Kliniği, Ankara

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

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

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

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

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

[PP-12]**Dikkatsizlik ve Değişen Hayatlar: Bir Koroziv Madde (Etildimetilamin) Öyküsü**İhsan Özdemir¹, Anna Carina Ergani²¹Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Acil Bölümü, Konya²Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Gastroenteroloji Bölümü, Konya

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

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

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

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

[PP-13]**Bilateral Üreter Taşına Bağlı Postrenal Akut Böbrek Yetmezliği: Olgu Sunumu**Kübra Güllüoğlu¹, Funda Arslan Gökkaya², Halis Can Demirtürk³, Elif Ezgi Genç⁴, Bilge Akkaya⁵, Betül Öztürk⁵, Ali Güngör⁵, Nilden Tuygun⁵¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara²Polatlı Duatepe Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara³Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Üroloji Kliniği, Ankara⁴Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Nefroloji Kliniği, Ankara⁵Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Acil Kliniği, Ankara

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

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

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

Anahtar Kelimeler: Nefrolitiazis, postrenal ABY, pediatri

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

Yağmur Erkol Yılmaz¹, Merve Havan², Bayram Bayramov², Eda Eyduran², Nilay Penezoğlu³, Belkis İnceli³, Miraç Yıldırım⁴, Serap Teber⁴, Ergin Çiftçi³, Yakup Tarkan Soygür⁵, Tanıl Kendirli²

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

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

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

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

⁵Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Üroloji Anabilim Dalı, Ankara

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

Olgu: On yedi yaşında erkek, alt ekstremitelerden başlayan asendan kas güçsüzlüğüyle takibe alınmış. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde: Bilateral serebral hemisferde beyaz cevherde subkortikal, korpus kallosum kesiminde, mesensefalon ve pons sağ kesimde T2 FLAIR hiperintens difüzyon artışıyla kontrastlanan ekspansil lezyonlar (MOGAD, NMO spektrumu, otoimmün ensefalitler) görülmüş. Lomber ponksiyon tetkiklerinde enfeksiyon saptanmamış, immunglobulinler negatif sonuçlanmış. Otoimmün ensefalit tanısıyla 3 gün 2 mg/kg/g IVIG, 5 gün pulse steroid (30 mg/kg/g) uygulanmış. Ardından 04.07.2024 tarihinde GKS: 6, entübe olarak çocuk yoğun bakım ünitemize (ÇYBÜ) kabul edildi. Hastaya 7 kez plazmaferez, 4 doz rituksimab (375 mg/m²/doz) uygulandı. Serum anti-miyelin oligodendrosit glikoprotein (MOG) antikoru negatif, Aquaporin-4 antikoru negatif sonuçlandı, elektroensefalografi normaldi. Ekstübasyonu tolere edememesiyle yatışın 38. gününde trakeostomi açıldı, çoklu antibiyoterapiye rağmen direngen ateşlerinin olmasıyla mantar enfeksiyonu düşünülerek Flukonazol tedavisi 10 gün kullandı. İzlemin 39. gününde idrar kültüründe 100,000 KOB/mL Candida Aureus üremesi oldu. Mantar odak taramasında mesane lümeninde, hareketli heterojen ekojen alan (fungus benzoar/ fungus topu) görüldü, yatışın 49. gününde Kaspofungin başlandı, 21 gün kullandı. İzlemin 52. gününde sistoskopi yapıldı: beyaz, duvara yapışan, fungus topu oluşumun total eksizyonu ile intravezikal doku temizlenerek lipozomal Amfoterisin B tedavisi verildi. Hasta 63 gün ÇYBÜ'de, 56 gün nöroloji serviste, 55 gün fizik tedavi ünitesinde izlenerek toplamda 6 ay sonra taburcu edildi. Tüm ekzom dizi analizi (WES) CFI/NM_000204.5 geninde homozigot mutasyon (CFI geninde c.1a>G(pM1V) varyantı tespit edildi. Kompleman Faktör 1 eksikliği tekrarlayan piyojenik, cilt, menenjit, solunum ve üriner sistem enfeksiyonları ve santral sinir sistemi enflamasyonu ile giden, immün disregülasyondur.

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

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

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

Kezime Semanur Türker¹, Fatma Nur Öz², Melahat Melek Oğuz¹

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

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

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

Olgu: Üç ay 15 günlük erkek hasta, üç gün önce başlayan ateş, gözlerde kızarma, inleme şikayetleriyle başvurduğu merkezden idrarında lökosit görülmesi üzerine ürosepsis ön tanısıyla sevk edilmişti. Öyküsünden kronik hastalığının olmadığı, ikinci ay aşılmasının yapıldığı, anne baba arasında akrabalık olmadığı öğrenildi. Fizik muayenesinde; ateşi 38,5 °C, kalp tepe atımı 150/dk, tansiyon arteriyel 80/40 mmHg, oksijen saturasyonu %98 idi. Genel durumu orta-iyi, bilateral nonpürülan konjunktiviti mevcuttu, diğer sistem muayeneleri doğaldı. Laboratuvar incelemesinde hemoglobin 10,4 g/dL, beyaz küre sayısı 17x10⁹/L, total nötrofil sayısı 12x10⁹/L, trombosit sayısı 441x10⁹/L, C-reaktif protein 116mg/L, alanin aminotransferaz 119 U/L, aspartat transferaz 95 U/L olup diğer böbrek ve karaciğer fonksiyon testleri normal sınırdıydı. İdrar tetkikinde lökosit sayısı 17 WBC/HPF idi. Kan ve idrar kültürü alınarak hastaya sefotaksim başlandı. Klinik izleminde bir gün sonra dudaklarında hiperemi, BCG skarında eritem ve antipiretiklere yanıt olmayan dirençli ateş izlendi. Ateş süresinin 5 gün olması, nonpürülan konjunktivit, dudakta hiperemi, akut faz reaktanlarında yükseklik, piyüri, geniş spektrumlu antibiyotige yanıt alınamaması nedeniyle hastada inkomplet KH düşünüldü. Ekokardiyografisi normaldi. İntravenöz immünoglobulin (IVIG) tedavisi 2 gr/kg verildi ve anti-enflamatuvar dozda aspirin başlandı. Hastanın ateşi IVIG tedavisi sonrası 12. saatte düştü. Diğer bulgularının da izleminde gerilediği, akut faz reaktanlarının normal sınırlara düştüğü görüldü. Kan ve idrar kültüründe üreme olmayan hasta antitrombotik dozda aspirin tedavisi ile taburcu edildi.

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

Anahtar Kelimeler: İnkomplet Kawasaki hastalığı, dirençli ateş, infant

[PP-16]

Dipsiz Bir Kuyu: Lenfadenopati

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

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

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

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

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

Anahtar Kelimeler: Kuyu suyu, lenfadenopati, tularemi

[PP-17]

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

Eda Didem Kayakıran Demir¹, İlayda Küçükıran², Şafak Demirtaş¹, Zeynep Şıklar¹, Elif Özsu¹, Zehra Aycan¹, Merih Berberoğlu¹

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

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

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

Olgu: Zamanında 3380gr doğan olgunun 2 aylıkken emme güclüğü, hipotonik bebek etiyojisi araştırılırken serbest T4: 0,46pmol/L (11-22), TSH: 3,81 µIU/mL (0,6-4,84) saptanarak L-tiroksin (LT4) başlandığı öğrenildi. Kliniğimize ilk başvurusu 1,34 yaşında, ağırlık: 8,1 kg, boy: 81 cm (-0,07SDS), VKI: 12,35 kg/m² (-3,85SDS), baş çevresi: 49 cm (0,66SDS), hipotonik, baş kontrolü zayıf, desteksiz oturamıyor ve göz teması yoktu. L-tiroksin tedavisi altında serbest T4: 4,51 pmol/L (7-16), serbest T3: 8,43 pmol/L (3,8-6), TSH: 3,89 µIU/mL (0,60-4,84), tiroid otoantiklorları negatif saptandı. Bilateral mikst tipte işitme kaybı olan olgunun mental retardasyon ve hipotonisitesi nedeni ile metabolizma tarafından yapılan metabolik test profili normaldi. Kranial MRG'de serebral ve serebellar atrofi mevcuttu, hipofiz bezi yüksekliği 2,5 mm (<-2SDS) idi. Ön hipofiz hormonları normaldi. Olgunun 2,4 yaşında vücutta yaygın kasılma sonrası çekilen EEG'sinde bilateral santro-temporalde paroksizmal anomali gözlemlendi ve antiepileptik tedavi başlandı. Hipotoni, mental retardasyon, yutma disfonksiyonu olan; laboratuvarında sT3 yüksek, sT4 düşük ve TSH normal olan olguda AHDS düşünüldü. Genetik analizinde SLC16A2 geninde c.355_357dupAAC (p.Asn119dup) hemizigot (olası patojenik) mutasyon olarak sonuçlandı. Santral sinir sisteminde etkin T3 artışı sağlayan tedavi olmadığı için LT4 kesildi.

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

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

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

Sedef Bayar¹, Mert Banrı², Zeynep Şıklar¹, Elif Özsu¹, Emine Kübra Şen¹, İlkyaz Türktaş¹, Zehra Aycan¹, Merih Berberoğlu¹

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

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

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

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

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

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

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

Zhala Abdullayeva¹, Duygu Emer², Sirmen Kızılcan Çetin¹, Elif Özsu¹, Zeynep Şıklar¹, Zehra Aycan¹, Merih Berberoğlu¹

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

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

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

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

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

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

[PP-20]

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

Ayşe Gül Güven¹, Sena Averi Sezen¹, Esra Yürüme², Zehra Aycan¹

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

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

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

Olgu: On altı yaş dokuz aylık kız hasta, 3 yıl önce kendini kilolu olarak görmeye başlayıp, beslenmesini kısıtlayıp, evde egzersiz yapmaya başlamış. 52 kg'den 10 kg vererek 42 kiloya düşmüş. Adet düzensizliği, zayıflama ve mide ağrısı nedeniyle dış merkezde çocuk hekimine başvurduğunda kan tahlilleri normal olarak yorumlanan hastaya Omega 3, vitamin D, fosfatidilserin ve odaklanma problemi nedeniyle Metilfenidat tedavisi başlanmış. 1 ay içinde 6 kg daha veren hastanın sol ayakta ağrı, uyuşma ve güçsüzlük başlamış. Ortopedi bölümünce çekilen manyetik rezonans görüntüleme; aşil tendonu distal yapışma yeri çevresinde ödematöz sinyal değişiklikleri saptanmış, ağrı kesici krem önerilmiş. 2 hafta sonra otobüse yetişmeye çalışırken düşüp bayılan hastaya "düşük ayak" tanısı konulmuş. EMG'de "solda peroneal sinirin motor dalında totale yakın ağır parsiyel hasarı" olarak raporlanmış ve sonrasında tanı ve ileri takip için aile bölümümüze başvurmuş. Özgeçmiş ve soygeçmişte özellik olmadığı, aktüel kalorisinin 800 kalori olduğu öğrenildi. VA: 37,2 kg (SDS: -6,31), boy: 166 cm (SDS: 0,57), VKİ: 13,5 kg/m² idi. Kaşektik görünümde ve cilt kuru idi. Sol ayak dorsifleksiyonda kas gücü 4/5, aşil refleksi solda hafif alındı. Hastaya AN tanısı konuldu. Tam kan sayımı, biyokimya, vitamin B12, folat, 25 (OH)D düzeyleri normal sınırlarda idi. Hastada yeme bozukluğuna ikincil nutrisyonel ve/veya vitamin eksikliklerine bağlı peroneal sinir hasarı düşünüldü. Nöroloji bölümünce Vitamin B6, riboflavin, tiamin başlandı. Fizik tedavi bölümünce hastaya elektrik stimülasyonu ile kas uyarımı yapıldı. Yatarak tedavisine devam edilmekte olan hastanın nörolojik defisiti düzelmiştir.

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

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

[PP-21]

Anemiyle Çocuk Hematoloji Polikliniğine Başvuran İki Hiatal Herni Olgusu

Zehra Beyza Tekin¹, Anna Carina Ergani², Özlem Gül Kırkaş³, İbrahim Akkoyun⁴, Muhammed Burhan Tekin⁴

¹Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Konya

²Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği Çocuk Gastroenteroloji Bölümü, Konya

³Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bölümü, Konya

⁴Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Cerrahi Kliniği, Konya

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

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

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

Anahtar Kelimeler: Anemi, hiatal herni, GÖRH, Nissen fundoplikasyonu, reflü özofajit

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

Nezaket Ezgi Güven Nur¹, Kübra Arslan², Serpil Özdemir², Arzu Meltem Demir², Ceyda Tuna Kırsacıoğlu², Zarife Kuloğlu², Aydan Kansu²

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

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

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

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

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

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

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

Nur Hilal Ak¹, Anna Carina Ergani², Rukiye Uyanık³, Halil Çelik⁴

¹Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Konya

²Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Gastroenterolojisi, Konya

³Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi, Konya

⁴Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi, Konya

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

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

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

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

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

Kübra Arslan¹, Serpil Özdemir¹, Selçuk Teke¹, Ergun Ergün², Arzu Meltem Demir¹, Ceyda Tuna Kırsacıoğlu¹, Aydın Yağmurlu², Ömer Suat Fitöz³, Zarife Kuloğlu¹, Aydan Kansu Tanca¹

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

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

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Çocuk Radyoloji Bilim Dalı, Ankara

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Ece Eker, Arzu Ay, Hatice Mutlu

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

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

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

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

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

[PP-27]**Ani Kardiyak Arrest ile Prezente Olan X'e Bağlı İktiyozisli Bir Adölesan**Arzu Ay¹, Can Kayıhan¹, Tayfun Uçar², Mehmet Ramoğlu², Merve Havan³, Tanıl Kendirli³, Hatice Mutlu¹¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim dalı, Ankara²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, Ankara³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Yoğun Bakım Bilim dalı, Ankara

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

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

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

Anahtar Kelimeler: Kardiyak aritmi, steroid sülfataz defekti, triadin

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

Nazlı Melisa Çimen¹, Mukaddes Ağrırcı², Esin Gizem Olgun², Emine Semra Küçük Öztürk², Seyhan Çelik Mertese², Nazan Çobanoğlu²

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

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

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

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

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

Anahtar Kelimeler: Skolyoz, ventilasyon, trakeostomi

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

Ayşe Karakaş¹, Seda Aydoğan², Sariye Elif Özyazıcı Özkan², Uğur Gökay Karakaş³, Mehmet Can Pençe³, Yasemin Taşçı Yıldız³, Cem Saka⁴, Mehmet Murat Günay⁴

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

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

³Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Radyoloji Kliniği, Ankara

⁴Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Kulak Burun Boğaz Kliniği, Ankara

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

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

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

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

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

Pelin Sağer¹, Ayşe Karakaş¹, Eda Tüfekçioğlu², Nurcan Hanedan², Sabire Gökalp³, Ferit Kulalı², Seda Aydoğan²

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

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

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

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

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

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

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

Anahtar Kelimeler: Metabolik hastalık, propiyonik asidemi, yenidoğan

[PP-31]

Farklı Klinik ve Yönetim ile İntrakardiyak Tümörlü Üç Yenidoğan Olgusu

Doğan Kaymaz¹, Ezgi Ünlü Torlak², Yağmur Erkol Yılmaz², Mehmet Ramoğlu³, Emel Okulu¹, Sonay Incesoy Özdemir⁴, Ömer Erdeve¹, Tayfun Uçar³, Begüm Atasay¹, Nurdan Taçyıldız⁴, Emel Ünal⁴, 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

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

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

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

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

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

Anahtar Kelimeler: mTOR inhibitörü, rabdomyom, yenidoğan

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

[PP-32]**Konjenital Kalp Hastalığı Olan Yenidoğanda Gelişen İzole Gastrik Pnömatosis Bulgusu: Olgu Sunumu**Yeşim Kiriş Ayhan¹, Hasan Tolga Çelik²¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Yenidoğan Yoğun Bakım Bilim Dalı, Ankara

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

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

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

Anahtar Kelimeler: Gastrik pnömatosis, yenidoğan, konjenital kalp hastalığı

[PP-33]**Arteriyel Tortüozite Sendromu: Nadir Bir Yenidoğan Olgusu**Ferhan Demirtaş¹, Ersin Özkan², Yasemin Ezgi Köstekci³, Hatice Mutlu⁴, Emel Okulu¹, Ömer Erdeve¹, Fatma Begüm Atasay¹, Saadet Arsan¹¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Ankara²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara³Hakkari Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, Neonatoloji Kliniği, Hakkari⁴Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

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

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

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

Anahtar Kelimeler: Arteriyel tortüozite sendromu, hipermobilitate, yenidoğan

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

Ceren Kılıncı¹, Doğan Kaymaz², Ege Evin³, Bilgesu Arıkan Ergün⁴, Eyüp Bayatlı⁵, Ergun Ergün³, Hatice Mutlu⁶, Emel Okulu², Ömer Erdeve², Fatma Begüm Atasay², Hüseyin Hakan Kınık⁷, 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, Radyoloji Anabilim Dalı, Ankara

⁵Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Beyin ve Sinir Cerrahisi Anabilim Dalı, Ankara

⁶Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

⁷Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Ankara

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

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

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

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

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

Hamdi Cücan¹, Beste Akınal¹, Doğan Sarısoy², Fatma Aydın², Zeynep Birsin Özçakar²

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

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

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

Olgu: Diabetes Mellitus (MODY tip 4) tanısı ile takipli 17 yaş kız hasta, sol dizde şişlik yakınması ile acil servise başvurduğunda artrit olarak değerlendirilmiş ve akut faz belirteçlerinin yüksek olması üzerine alınan eklem sıvısı örneğinde beyaz küre sayısı 58500/mm³ saptanarak septik artrit tanısı ile tedavi edilmişti. Eklem sıvısı kültürlerinde üremesi olmadığı için çocuk romatoloji bölümüne danışılan hastanın öyküsünden 12 yaşından itibaren tekrarlayan eklem ağrısı, eklem şişliği, ateş ve erizipel benzeri döküntü şikayetleriyle çok defa acil servise başvuruları olduğu ve kardeşinin AAA tanısı ile takip edildiği öğrenildi. Hastanın fizik muayenesinde alt ekstremitelerde palpabl purpura saptandı. Hastaya eş zamanlı HSP ve AAA tanısı konularak kolşisin tedavisi başlandı. MEFV gen analizi gönderildi.

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

Anahtar Kelimeler: Artrit, AAA, HSP

[PP-36]**Çocukluk Çağı Tromboembolinin Nadir Bir Nedeni: Primer Anti-fosfolipid Sendromu Olgusu**

Esin Bozoğlu¹, Tuba Kurt², Gökalp Rüstem Aksoy³

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

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Bursa Şehir Hastanesi, Çocuk Romatolojisi Kliniği, Bursa

³Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Bursa Şehir Hastanesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği, Bursa

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

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

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

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

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

[PP-37]

Göğüs Ağrısı ile Başvuran Hastada Takayasu Arteriti: Olgu Sunumu

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

Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Romatoloji Kliniği, Ankara

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

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

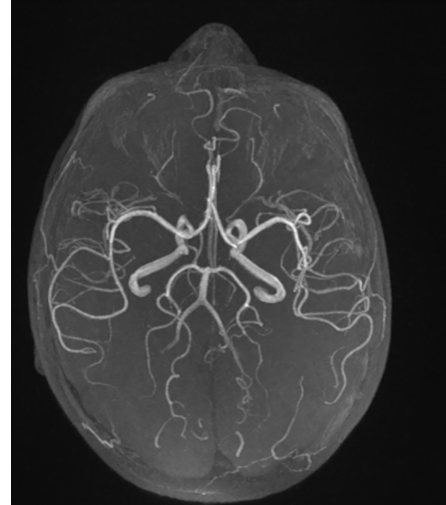
olmadığı saptandı. Laboratuvar incelemede; hemoglobin 9.3 gr/dL, MCV 63.5 fl, sedimentasyon 43 mm/sa, crp 68 mg/dL bulundu, biyokimya değerleri normaldi. Periferik yaymasında atipik hücre görülmedi; hipokrom, mikrositer eritrositler görüldü. P-A akciğer grafisinde mediastinal genişleme saptandı (Şekil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

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

Anahtar Kelimeler: Sistemik vaskülit, Takayasu arteriti, steroid



Şekil 1: Mediastende genişleme



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

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

Cem Çanakçı¹, Nur Ayça Çelik², Hasan Fatih Çakmaklı¹, Elif İnce¹, Talia İleri¹, Mehmet Ertem¹

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

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

Amaç: Vitamin B12 (VitB12) eksikliği aneminin yanında ciddi ve bir kısmı geri dönüşümsüz nöropsikiyatrik etkilenmelere neden olabilir. VitB12 eksikliği, gelişmekte olan ülkelerde ve hayvansal gıdaların tüketilmesinin kısıtlı olduğu toplumlarda önemli bir nutrisyonel eksikliklerdir. b On yedi yaş kız hasta; kilo kaybı, halsizlik, solukluk ve yürümede zorlanma şikayetleriyle yaptığı başvurusunda genel durumunun bozuk, takipneik, taşikardik olması ve ağır anemisi nedenleriyle yoğun bakıma yatırıldı. Fizik muayenesinde; vücut ağırlığı 43kg (-2,8SDS), taşikardi, takipne, karaciğer dalak 5 cm tespit edildi. Sağ elde akrodermatitis enteropatika, dilde atrofik glossit mevcuttu. Özgeçmişinde; Giresun'un küçük bir dağ köyünde takipsiz gebelikle evde doğduğu, aşılarının eksik olduğu, iki yıldır okula gitmediği, evden neredeyse hiç çıkmadığı, bakım ihtiyacı olan babaannesine tek başına baktığı, et yemediği öğrenildi. Laboratuvarında, ağır makrositer anemi, trombositopeni ve LDH yüksekliği tespit edildi (Hb:4,1g/dL-MCV:103,8fL--BK:6,46x10⁹/L-TNS:2,01x10⁹/L-Plt:102x10⁹/L-LDH:5972U/L). Makrositer anemi Etiyolojisine yönelik tetkiklerinde B12 ve folik asit eksikliği izlendi [VitB12:<83pg/mL-folik asit:0,98ng/mL (3,89-20)]. Kemik iliği aspirasyonunda, eritroid seride megaloblastik değişiklikler ve hipersegmente nötrofiller gibi megaloblastik anemi ile uyumlu bulgular izlendi. Ağır ve semptomatik VitB12 eksikliği anemisi nedeniyle eritrosit transfüzyonu yapılan hastanın, yetmezlik bulguları düzeldi ve izlemine çocuk hematolojisi servisinde devam edildi. İntramüsküler B12 tedavisinin 5'inci gününde retikülosit artışı saptandı. Trombositopenisi tedavinin 6'ncı gününde düzeldi. Makrositer anemide tedrici olarak düzelmeye izlendi. Olgu sosyal özellikleri nedeniyle sosyal pediatri, çocuk ruh sağlığı ve Ankara Çocuk Koruma Birimi ile birlikte değerlendirildi, sosyal hizmetler destek ihtiyacı belirlendi. Bulunduğu ilçedeki pediatri uzmanı ile iletişime geçilerek takip planı yapıldı.

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

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

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

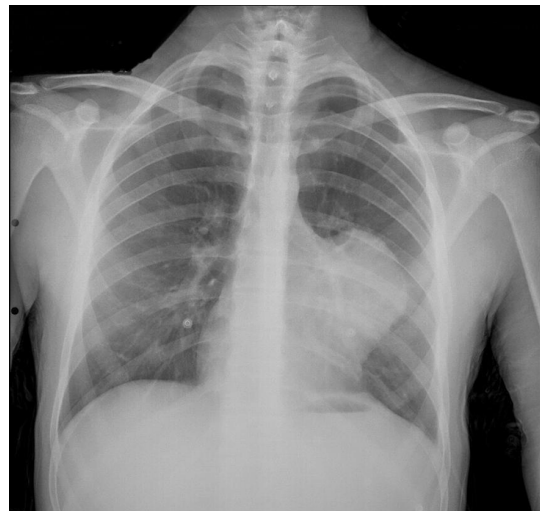
Fatma Özsoy¹, Emre Çapkınoğlu², Şule Yeşil²

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

²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği, Ankara

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

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



Resim 1: Olgunun ilk başvurusunda çekilen PA akciğer grafisi



Resim 2: Olgunun ilk başvurusunda çekilen Toraks Bt görüntüsü



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

[PP-40]

Solid Tümörü Taklit Eden Çocukluk Çağı Akut Lösemili Bir Olgu

Ayşenur Atan¹, Nübar Mustafayeva², Nihal Ekin Dağ²,
Sonay Incesoy Özdemir², Handan Uğur Dinçarslan², Nurdan Taçyıldız²,
Mustafa Onur Karaca³, Seda Kaynak Sahap⁴, Seher Yüksel⁵,
Emel Cabi Ünal²

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

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

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Ankara

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

⁵Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji Anabilim Dalı, Ankara

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

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

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

Anahtar Kelimeler: Ekstramedüller tutulum, kemik tümörü, lösemi

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

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

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

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

Olgu: On beş yaş erkek hasta, 1 haftadır ateş, halsizlik nedeniyle dış merkezde değerlendirilerek hepatosplenomegali, karaciğer fonksiyon testlerinde yükseklik, bisitopeni olması üzerine ileri tetkik ve tedavi amacıyla merkezimize sevk edildi. Hastanın 1 haftadır ateş ve halsizlik şikayeti vardı, gece terlemesi ve kilo kaybı yoktu. Özgeçmişinde özellik olmadığı, 2 yıldır lisanslı futbol oynadığı ve bilinen bir hastalığı olmadığı öğrenildi. Soygeçmişinde anne-baba arasında 2. dereceden akrabalık mevcuttu. Beş yıl önce 15 yaşındaki abisinde de hepatosplenomegali karaciğer enzim yüksekliği saptanmış ve hastanede sepsis nedeniyle exitus olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde VS: 38, skleralarda ikter ve hepatosplenomegali saptandı. Hastanın tetkiklerinde beyaz küre sayısı: 2330/mm³, Nötrofil sayısı: 790/mm³, lenfosit sayısı: 1090/mm³, hemogloblin: 11 gr/dL, platelet: 111.000/mm³, AST: 154 U/L, ALT: 541 U/L, LDH: 321 U/L, GGT: 151 U/L, Total bilirubin: 3,67 mg/dL, direkt bilirubin: 2,24 mg/dL, böbrek fonksiyon tetkikleri ve elektrolitleri normal saptandı. Hastanın kan ve idrar kültürlerinde üreme görülmedi. Periferik yaymasında atipik hücre saptanmadı. Hastanın abdomen ultrasonunda splenomegali görüldü. Viral incelemeleri, idrar bakırı ve seruloplazmin değerleri, otoimmün hepatit markerları, immün yetmezlik değerlendirilmesi ve romatolojik markerları negatif saptandı. HLH açısından ferritin 7561 mg/dL, fibrinojen 66mikrogram/Lve trigliserid 529 mg/dL bulundu. Kemik iliği aspirasyonunda hemofagositosis ve histiositlerde artış görülerek HLH düşünüldü. Öncelikle sekonder nedenler için tetkikler gönderildi fakat aile öyküsü ve akrabalık nedeniyle primer HLH açısından genetik analiz istendi. İvige ve deksametazon tedavileri başlandı. Ancak hastanın kliniğinde ve laboratuvar değerlerinde anlamlı değişiklik olmaması nedeniyle HLH protokolünce etoposid ve siklosporin başlandı. Hastanın genetik incelemesinde PRF1 geninde homozigot mutasyon saptandı. Bu sonuç ile primer HLH tanısı konularak kemik iliği nakli için ailenin tercih ettiği merkeze yönlendirildi.

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

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

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

Hicran Altın

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

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

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

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

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

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

[PP-43]**Her Dermatit Sadece Atopik Dermatit Değildir**

Nur Ayça Çelik¹, Gökçe Su Taştan¹, Göksel Vatansver¹, Elif Soyak Aytekin², Zehra Şule Haskoloğlu³

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

²Ankara Etik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Kliniği, Ankara

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

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

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

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

Anahtar Kelimeler: Primer immün yetmezlikler, IPEX sendromu, eritrodermi

[PP-44]**Nadir Bir Anafilaksi Nedeni: Besinle Tetiklenen Egzersiz İlişkili Anafilaksi**

Zehra Şule Haskoloğlu¹, Selin Sevinç¹, Ahmet Gökcan Öztürk¹, Miran Kaya², Figen Doğu¹, Aydan İkinciğulları¹

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

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

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

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

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

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

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

İlayda Polat¹, Mukaddes Ağırtaç³, Deniz Tekin², Fatma Nazan Çobanoğlu³

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

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

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

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

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

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

Anahtar Kelimeler: Kimyasal, pnömoni, hidrokarbon maruziyeti

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

Gülten Nisa Nas¹, Mert Altıntaş², Mehmet Mustafa Yılmaz³, Mehmet Gökhan Ramoğlu³, İrem Hartuç Çevik⁴, Timur Tuncalı⁴, Miraç Yıldırım², Serap Teber², Ömer Bektaş²

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

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

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

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

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

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

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

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

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

İdil Akinbingöl¹, Fatma Pınar Tabanlı², Miraç Yıldırım², Ömer Bektaş², Serap Teber², Hatice Mutlu³, Doğan Sarısoy⁴, Fatma Aydın⁴

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

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

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

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

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

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

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

Anahtar Kelimeler: ADAR1, Aicardi-Goutières, Ruksolitinib

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

Alper Taşkın¹, Miraç Yıldırım¹, Seda Kaynak Şahap², Ömer Bektaş¹, Serap Teber¹

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

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Ankara

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

Olgu: Üç yaş erkek hasta kusma, dengesizlik, dalgınlık ve konuşmada yavaşlama şikayetleri ile başvurdu. İlaç kullanım öyküsü yoktu. Özgeçmişinde zor doğum, oligohidroamniyoz ve klavikula fraktürü öyküsü mevcuttu. Soygeçmişinde anne baba teyze çocuklarıydı ve teyzede epilepsi öyküsü mevcuttu. Nörolojik muayenede ajitasyon, konuşmada yavaşlama ve geniş tabanlı ataksik yürüyüş tespit edildi, diğer muayene bulguları normaldi. Rutin kan tetkikleri ve beyin MR bulguları normaldi. Hastaya yatış önerildi ancak aile kabul etmedi. İki gün sonra tekrar acil servise başvuran hastanın konuşmasının tamamen kaybolduğu, uyandırılmakta zorlandığı ve ajitasyonunun devam ettiği görüldü. Muayenesinde yürüyemediği, aksiyal hipotonisite ve trunkal ataksi, alt ekstremitelerde hiperaktif derin tendon refleksleri, bilateral babinski pozitifliği tespit edildi. Hastanın tekrarlanan beyin MR'ında bilateral orta serebellar pedikülde ve korpus kallozum spleniumunda difüzyon kısıtlanması izlendi, korpus kallozumun sitotoksik lezyonu ve serebellit ile uyumlu olarak değerlendirildi. Takipte hastanın bir dakika süren jeneralize tonik klonik vasıflı nöbeti oldu. Beyin omurilik sıvısında 1 PMNL/mm³ ve 6 eritrosit/mm³ izlendi, glukoz: 59 mg/dL (kan şekeri: 65mg/dL), protein 47mg/dL, viral PCR panel: negatif, IgG indeksi 0,48 (0-0,77), kültür: negatif olarak sonuçlandı. Gaytada rotavirüs antijeni pozitif saptandı. Hastaya seftriakson (14 gün), asiklovir (7gün), levetirasetam (20 mg/kg/gün), iViG (total 2 gr/kg), metilprednizolon (20 mg/kg/gün, 5 gün) uygulandı. Takibinde klinik düzelleme görülen hastanın kontrol beyin MR'ında belirgin düzelleme saptandı. Hasta idame oral steroid tedavisiyle taburcu edildi. Birinci ay kontrolünde hastanın mutizm bulgularının gerilediği ve diğer nörolojik fonksiyonlarının tamamen düzeldiği görüldü.

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

Anahtar Kelimeler: Korpus kallozumun sitotoksik lezyonu, rotavirüs, serebellit

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

Nazlı Melisa Çimen¹, Kamile Akyol Özkara², Mert Altıntaş², Miraç Yıldırım², Seda Kaynak Şahap³, Ömer Bektaş², Serap Teber²

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

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

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Çocuk Radyolojisi Bilim Dalı, Ankara

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

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

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

Anahtar Kelimeler: ataksi, serebellit, neoplazm

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

[PP-52]**Tekrarlayan Bilinç Kaybının Sıra Dışı Bir Nedeni: Sinüs Duraklaması**[Şeyma Kayalı](#)¹, Serpil Kaya Çelebi¹, Fatih Mehmet Kışlal²¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Kliniği, Ankara²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara

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

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

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

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

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

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

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

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

Anahtar Kelimeler: Subklinik miyokardit, elektrokardiyografi, asemptomatik, tanı

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

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

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

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

Anahtar Kelimeler: Nonkompaksiyon, kardiyomiyopati, çocuk, nadir

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

Şeyma Kayalı

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

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

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

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

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

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

Nazlı Melisa Çimen¹, Begüm Murt², Mehmet Mustafa Yılmaz², İh Günay², Murat Binici², Merve Havan³, Tanıl Kendirli³, 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

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

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

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

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

Anahtar Kelimeler: Parvovirus b19, Miyokardit, kalp yetersizliği

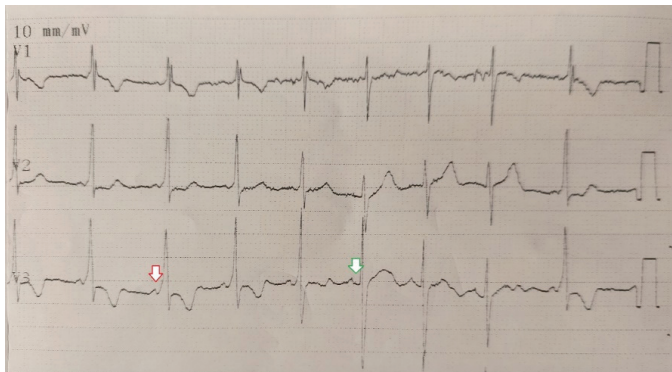
[PP-57]**İntermitten Wolf-Parkinson White sendromlu Bir Olgu:
Rastlantısal bir Bulgu**Abdurrahman Velit¹, Serpil Çelebi Kaya², Şeyma Kayalı²¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyolojisi Kliniği, Ankara

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

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

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

Anahtar Kelimeler: Delta dalgası, intermitten WPW, kardiyoloji



Resim 1: İntermitten WPW

[PP-58]**Bir Olgu Sebebi ile İnfantil Dönem Ailesel Hipertrofik
Kardiyomyopati**Ayşe Arısoy Gürbüz¹, Serpil Kaya Çelebi², Şeyma Kayalı²¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyolojisi Kliniği, Ankara

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

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

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

Anahtar Kelimeler: Hipertrofik kardiyomyopati, genetik, ailesel

[PP-59]

İki Farklı Olgu Sebebi ile Retroaortik Seyirli Koroner Arter

Mesut Dolu¹, Serpil Kaya Çelebi², Şeyma Kayalı²

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

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

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

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

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

Anahtar Kelimeler: Retroaortik seyir, koroner arter, anomali

[PP-60]

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

Hacer Doğanekin Uysal¹, Begüm Murt², Mehmet Mustafa Yılmaz², Doğan Kaymaz³, Nur Dikmen⁴, Emel Okulu³, Ömer Erdeve³, Begüm Atasay³, Mehmet Gökhan Ramoğlu², Saadet Arsan³, Tayfun Uçar², Ömer Suat Fitöz⁵

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, Neonatoloji Bilim Dalı, Ankara

⁴Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kalp Damar Cerrahisi Anabilim Dalı, Çocuk Kalp Damar Cerrahisi Bilim Dalı, Ankara

⁵Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Çocuk Radyolojisi Bilim Dalı, Ankara

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

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

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

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

[PP-61]

Akut Pürülan Perikardit Olgusu

Türkan Akarsu¹, Aylin Ceren Akın¹, Begüm Murt², Mehmet Mustafa Yılmaz², Fatih Günay², Murat Binici², Mehmet Gökhan Ramoğlu², Tayfun Uçar²

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

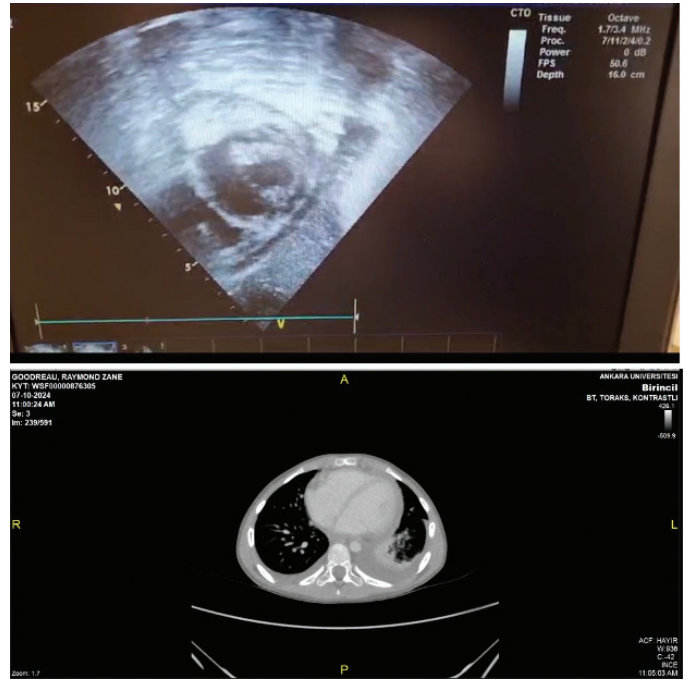
²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı, Ankara

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

Olgu: Altı yaş erkek hasta, 7 gündür devam eden göğüs ağrısı, 4 gündür devam eden ateş ve mide bulantısı şikayetleri ile acil servise başvurdu. Başvurusunda genel durumu düşük, vücut sıcaklığı 38,3 °C, kalp hızı 145/dk, kan basıncı 100/50 mmHg olarak ölçüldü. Dinlemekle kalp sesleri derinden geliyordu, yatar pozisyonda göğüs ağrısı ve nefes darlığı mevcuttu. Hastanın çekilen elektrokardiyogramında (EKG) sinüs taşikardisi, akciğer grafisinde kardiomegalisi mevcuttu. Bakılan laboratuvar tetkiklerinde akut faz reaktanlarında (WBC: 16900/mm³, TNS: 7250/mm³ CRP: 203 mg/L, sedimentasyon: 37 mm/saat) artış saptandı, kardiyak enzimleri (troponin: negatif, BNP: 292) normaldi. Hastanın yapılan ekokardiyografisinde sol ventrikül komşuluğunda 8 mm, sağ ventrikül komşuluğunda 9 mm yoğun fibrin içerikli perikardiyal efüzyon saptandı ve akut perikardit tanısı ile servise yatırıldı (Şekil 1). Anti-enflamatuvar tedavi dozundan ibuprofen, antibiyotik olarak piperasilin-tazobaktam ve vankomisin tedavileri başlandı. Viral panelinde etken saptanmadı. Covid PCR negatif geldi. Otoimmün tetkikleri normal gelen hasta akut pürülan perikardit olarak kabul edildi. Tedavi sonrası takiplerinde ateşi düştü, perikardiyal sıvısı tamamen geriledi.

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

Anahtar Kelimeler: Perikardiyal efüzyon, Pürülan perikardit, Perikardit



Şekil 1: Ekokardiyografide saptanan perikardiyal efüzyon

[PP-62]

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

Yağmur Akcaoğlu Genç¹, Halil Tuna Akar², Ayşe Kaçar Bayram³

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

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

³Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Ankara

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

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

muayenede mikrosefali ve hipotonisi fark edildi. Hastanın başını tutamadığı görüldü. Işığa tepkisi mevcut olup obje takibi zayıf ve sese tepkisi yoktu. Boynu kısa, dudakları ince ve inverted nipple mevcuttu. Yapılan tetkiklerde AST: 115 U/L ALT: 86 U/L GGT: 64 U/L ALP: 427 U/L olarak görüldü. Bazal metabolik tetkiklerinde anlamlı özellik yoktu. Kan aminoasitlerindeki metyonin ornitin treonin yüksekliği mevcut olup karaciğer disfonksiyonuna bağlı olduğu düşünüldü. Abdomen ultrasonografisi (USG) normal, transfontanel USG de korpus kollozum görece ince olarak seçilip hafif ventrikülomegali olarak değerlendirildi. VEP latanslarda uzama görülüp BAEP normal olarak sonuçlandı. Ekokardiyografisinde aort ve triküspik kapakta yetmezlik mevcuttu. EEG zemin aktivitesi organizasyonu hastanın yaşına göre yavaş izlenmiş olup (hafif serebral disfonksiyon) ve sağ hemisfer frontotemporal ve sentroparyetal bölgeden kaynaklanan fokal epileptiform anomali ile uyumlu olarak sonuçlandı. Hastanın WES sonucunda NGLY1 geninde (NM_018297.4) c.1036C>T (p.Gln346Ter)/ c.1789G>A (p.Asp597Asn) birleşik heterozigot patojenik mutasyon saptandı.

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

Anahtar Kelimeler: Gelişim geriliği, hipotoni, NGLY1

[PP-63]

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

Ahmet Genç¹, Halil Tuna Akar², Melike Ataseven Kulalı³, Bahadır Konuşkan⁴, Haktan Bağış Erdem⁵

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

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

³Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Genetik Hastalıkları Kliniği, Ankara

⁴Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Ankara

⁵Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Tıbbi Genetik Kliniği, Ankara

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

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

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

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

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

[PP-64]

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

Selcan Bolu¹, Pınar Kılıçdağı Çanakçı², Engin Köse², Fatma Tuba Eminoğlu²

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

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

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

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

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

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

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

[PP-65]

Hafif ve Ağır Peteşiyel Döküntü Sergileyen İki Etilmalonik Ensefalopati Olgusu

Ezgi Ünlü Torlak¹, Aslı Çivcık Serbest¹, Merve Koç Yekedüz², Pınar Kılıçdağı Çanakçı², Engin Köse², Fatma Tuba Eminoğlu²

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

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

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

Olgu: İki yaş 10 ay erkek hasta, 7 aylıkken sıçrama nöbetleriyle izlemde EE tanısı almış. Dış merkezde izlenen hasta ateş, solunum sıkıntısı ile acile başvurmuş. Bilinci konfü, metabolik atak olarak değerlendirilen hasta yoğun bakım ünitemize sevk edilmiştir. Bilinci kapalı, entübe, karaciğer 2 cm palpe, yüz ve ekstremitelerde meningokosemiyi andırır yaygın peteşiyel döküntü saptanmıştır. Laboratuvarında kan gazında ağır asidoz (pH: 6,97, PCO₂: 72 mmHg HCO₃: 12,6 mmol/L, laktat: 6,9 mmol/L), AST (256 U/L), ALT (113 U/L), kreatinin kinaz (5294 U/L) yüksekliği saptanmıştır. Plazma amino asitlerin normal, karnitin/açılkarnitin profilinde C4-C5 karnitin yüksekliği saptanmıştır. ETHE1 geninde exon5 c.554 T>G homozigot varyant saptanmıştır. N-asetilsistein infüzyonu, metronidazol, karnitin, riboflavin, koenzimQ10, dikloroasetat, tiamin tedavileri verilmiştir. Yatışının 10. gününde radyolojik bulguları beyin ölümü ile uyumlu olan hasta 12. gününde olmuştur. Olgu 2: Dört yaş erkek hasta, burun kanaması, halsizlik şikayetleriyle acile başvurdu. 1,5 yaşında ensefalopati tablosu ile dış merkezde araştırılan hastanın karnitin/açılkarnitin profilinde C5-karnitin yüksekliği, idrarda izovalerilglisin atımı saptandığı, izovalerik asidemi tanısı aldığı öğrenilmiştir. Tarafımızca izlemde ensefalopati, peteşiyel döküntü tablosuna ek karnitin/açılkarnitin profilinde C4-C5-karnitin yükseliği, idrarda etilmalonik asit atılımında artış saptanması üzerine bakılan

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

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

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

[PP-66]

Geç Dönem Atak ile Gelen Holokarboksilaz Sentetaz Eksikliği

Pınar Kılıçdağı Çanakçı, Engin Köse, Fatma Tuba Eminoğlu

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

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

Olgu: Daha önce bilinen hastalığı olmayan iki yaş erkek hasta solunum sıkıntısı nedeniyle çocuk acil servisimize başvurdu. Term doğan, prenatal postnatal özelliği olmayan hastanın anne ve babası birinci dereceden akrabaydı. Acil serviste bakılan kan gazında pH: 6,98, PO₂: 53,5 mmHg HCO₃: 5,7 mmol/L BE: -26,4 olarak sonuçlandı. Hastaya iki kez uygulanan bikarbonat açık kapatma tedavisine rağmen metabolik asidozunun devam etmesi ve solunum sıkıntısının artması üzerine hasta çocuk yoğun bakım servisi izleminde hemodiyalize alındı. Hastanın olası metabolik hastalıklar açısından bakılan açılkarnitin profilinde C2: 94,21mmol/L (n=4-70), C5-OH 3OH: 1,45 mmol/L (n=0-0,8) yükselmeleri varken idrar organik asit analizinde laktat:12049 (n=33-285), 2-hidroksibutirat: 1963 (n=0,2-5,1), 3-hidroksipropiyonat: 130,65 (n=1-36), piruvat: 1680 (n=5,1-22,6), 3-hidroksibutirat: 14045 (n=0-11,1), 3-hidroksiizovalerat: 2203 (n=10,4-67), asetoasetik asit: 1515 (n=0,2-5,8), tigliilglisin: 67,90 (n=0), 3- metilkrotonosilglisin: 187,82 (n=0), metilsitrik asit: 17,00 (n=0,5-5,3) saptandı. Hastadan alınan metabolik tetkikleri değerlendirildikten sonra holokarboksilaz sentaz eksikliği, düşünülerek biotin ve karnitin tedavileri başlandı. Takibinde biotin tedavisi başlanması ile asidozunun dramatik olarak düzeldiği görüldü ve hemodiyaliz tedavisi kesildi

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

Anahtar Kelimeler: Holokarboksilaz sentetaz eksikliği, biotin, metabolik asidoz

[PP-67]

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

Pınar Kılıçdağı Çanakçı¹, Şafak Demirbaş², Furkan Yolcu¹, Sirmen Kızılcan Çetin², Engin Köse¹, Fatma Tuba Eminoğlu¹

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

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

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

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

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

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

[PP-68]

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

Suzan İcül¹, Hüsnüye Yücel², Abdullah Sezer³, Asburçe Olgaç¹

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Ankara

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

³Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Tıbbi Genetik Kliniği, Ankara

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

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

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

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

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

Pınar Kılıçdağı Çanakçı¹, Halil Tuna Akar², Arzu Meltem Demir³, Ferda Hoşnut Özbay⁴, Ceyda Tuna Kırsaçlıoğlu³, Engin Köse¹, Fatma Tuba Eminoğlu¹

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

²Ankara Etik Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Ankara

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

⁴Ankara Etik Şehir Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Kliniği, Ankara

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

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

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

Anahtar Kelimeler: Akut karaciğer yetmezliği, kolestaz, serebrotendinöz ksantomatozis

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

Pınar Kılıçdağı Çanakçı, Engin Köse, Fatma Tuba Eminoğlu

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

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

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

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

Anahtar Kelimeler: Gliserol kinaz eksikliği, psödohipertrigliseridemi, trigliserit

[PP-71]

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

Gizem Gökçe Altaş¹, Melahat Melek Oğuz², Abdulkerim Kolkıran³,
Abdullatif Bakır⁴, Asburçe Olgaç Kılıçkaya¹

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Ankara

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

³Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Genetik Hastalıkları Kliniği, Ankara

⁴Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Tıbbi Genetik Kliniği, Ankara

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

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

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

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

[PP-72]

Barth Sendromlu Olgumuz

İlknur Sürücü Kara, Duhan Hopurcuoğlu, Esra Kara

Gaziantep Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Gaziantep

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

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

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

Anahtar Kelimeler: Barth sendromu, *Tafazzin*, kardiyomiyopati