

16. ULUSAL ULUDAĞ PEDIATRİ KIŞ KONGRESİ

16. ULUSAL ULUDAĞ PEDIATRİ HEMŞİRELİĞİ KIŞ KONGRESİ

08 - 11 Mart 2020, Grand Yazıcı Otel / ULUDAĞ

Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı



www.uludagpediatri.org

Başkan
Prof. Dr. Nihat SAPAN

Başkan Yardımcısı
Prof. Dr. Tanju ÖZKAN

Kongre Sekreteri
Prof. Dr. Osman DÖNMEZ

16. ULUDAĞ PEDIATRİ KIŞ KONGRESİ

8 – 11 MART 2020

BURSA – ULUDAĞ

Konuşma Metinleri ve Bildiriler

İçindekiler

KURULLAR.....	4
ÖNSÖZ	5
BİLİMSEL PROGRAM.....	6
KONUŞMA VE METİN ÖZETLERİ	14
SÖZEL BİLDİRİ.....	15
POSTER BİLDİRİLERİ.....	158
INDEX.....	253

KURULLAR

KONGRE BAŞKANI

Dr. Nihat Sapan

KONGRE BAŞKAN YARDIMCISI

Dr. Tanju Özkan

KONGRE SEKRETERİ

Dr. Osman Dönmez

KONGRE DÜZENLEME KURULU ÜYELERİ

Dr. Nilgün Köksal (ÇSH Anabilim Dalı Başkanı) Dr. Betül Sevinir Dr. Mehmet Okan Dr. Ömer Tarım Dr. Ergün Çil Dr. Mustafa Hacımustafaoğlu Dr. Adalet M. Güneş Dr. Şebnem Kılıç Dr. Özlem Bostan Dr. Solmaz Çelebi Dr. Birol Baytan Dr. Mustafa Kösecik Dr. Halil Sağlam Dr. Hilal Özkan Dr. Erdal Eren Dr. Yakup Canitez Dr. Melike Sezgin Evim Dr. Şahin Erdöl

KONGRE BİLİMSEL KURULU

Dr. Harika Alpay Dr. Mustafa Arga Dr. Zehra Aycan Dr. Elif Aydın Karakoç Dr. Levent Aydın Dr. Sema Aydoğdu Dr. Ayşe Ayzıt Kılınç Dr. Birol Baytan Dr. Ömer Faruk Beşer Dr. Muhittin Bodur Dr. Özlem Bostan Dr. Yakup Canitez Dr. Özlem Cavkaytar Dr. Turgay Coşkun Dr. Kürşat Bora Çarman Dr. Solmaz Çelebi Dr. Taylan Çelik Dr. Fatih Çiçek Dr. Funda Çetin Dr. Benhur Şirvan Çetin Dr. Merih Çetinkaya Dr. Ergün Çil Dr. Haluk Çokuğraş Dr. Fügen Çullu Çokuğraş Dr. Esen Demir Dr. Metin Demirkaya Dr. Günnur Deniz Dr. Deniz Doğru Dr. Ruhan Düşünsel Dr. İlker Ercan Dr. Şahin Erdöl Dr. Erdal Eren Dr. Pelin Ertan Dr. Pınar Gökmirza Özdemir Dr. Figen Gülen Dr. Hüseyin Gülerce Dr. Nurşen Günaydın Dr. Mustafa Hacımustafaoğlu Dr. Koray Harmancı Dr. İbrahim Ildırım Dr. Ateş Kara Dr. Bülent Karadağ Dr. Özgür Kasapçopur Dr. Esin Koç Dr. Abdülkadir Koçak Dr. Nilgün Köksal Dr. Mustafa Kösecik Dr. Şebnem Kılıç Dr. Nilgün Kurucu Dr. Adalet Meral Güneş Dr. Sevgi Mir Dr. Mehmet Okan Dr. Hüseyin Oruç Dr. Alev Özakay Dr. Namık Özbek Dr. Cevdet Özdemir Dr. Hilal Özkan Dr. Eren Özek Dr. Turgut Özeke Dr. Emin Özkaya Dr. Halil Sağlam Dr. Nuran Salman Dr. Serap Sivri Dr. Betül Sevinir Dr. Melike Sezgin Evim Dr. Ayper Somer Dr. Ferah Sönmez Dr. Betül Sözeri Dr. Zeynep Şıklar Dr. Benhur Şirvan Çetin Dr. Zeynep Tamay Dr. Ömer Tarım Dr. Emre Taşçılar Dr. Arzu Teksoy Dr. Hasan Tezer Dr. Ayça Törel Ergür Dr. Tuğba Tuncel Dr. Rabia Tütüncü Toker Dr. Birsan Uçar Dr. Pınar Uysal Dr. Fahrettin Uysal Dr. Mehmet Vural Dr. Pınar Vural Dr. Raşit Vural Yağcı Dr. Coşkun Yarar Dr. Mehtap Yazıcıoğlu

ÖNSÖZ

Değerli Meslektaşlarımız,

16. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi'nin 08 - 11 Mart 2020 tarihleri arasında önceki yıllarda olduğu gibi Uludağ'da düzenleneceğini duyurmak ve sizi kongremize davet etmekten büyük mutluluk duymaktayız.

Bu yıl yine pediatrinin çeşitli dallarındaki gelişmeleri birlikte değerlendirmek için ülkemizin seçkin üniversitelerinin tıp fakültelerinden çok değerli bilim insanlarını bilgilerini bizimle paylaşmaları için davet edeceğiz. Sizlere doyurucu bir bilimsel program sunabilmek amacıyla çalışmalarımıza başlamış bulunmaktayız.

Geleneksel hale gelen ve her yıl önemli sayıda katılımcı ile gerçekleştirdiğimiz kış kongremizin, ülkemizin geniş katılım sağlanan büyük kongreleri arasında yer alması bizi daha çok heyecanlandırmakta ve sorumluluğumuzu arttırmaktadır.

Uludağ Pediatri Kış Kongresinde bu yıl pediatrinin çeşitli dallarını içeren konularda sizlerin de önerileri dikkate alınarak hazırlanmış kurs, panel, konferans, serbest bildiri ve interaktif oturumlar yer alacaktır. Her yıl olduğu gibi kongremize gönderilen poster bildirilerinden bilim kurulun tarafından seçilen bir kısmı serbest bildiri olarak sunulacak ve yine bilim kurulu tarafından yapılan değerlendirmede önemli bulunan ilk üç bildiriye önemli teşvik ödülleri vermeyi planlamaktayız. Özgün ve orijinal çalışmalarınızı sunmak üzere hazırlamanızı bekliyoruz.

Gün boyu devam edecek bilimsel oturumların yanında, dinlendirici bir sosyal program ile hoşça vakit geçirmenizi amaçlamaktayız. Uludağ'ın farklı atmosferinde buluşmak ve bilimsel zenginlik yanında doğanın güzelliklerinin tadına birlikte varabilmenin heyecanını duyuyor, sizi kongremizde görmek istiyoruz. Katılımınız bize güç verecektir.

Kongremizde buluşmak üzere sağlıklı günler diler, saygılar sunarız.

Prof. Dr. Nihat Sapan

16. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi Başkanı

BİLİMSEL PROGRAM

08 Mart 2020, Pazar			
	A Salonu	B Salonu	C Salonu
17:00 18:00	Açılış Töreni		
18:00 19:00	Çevre ve Sağlık Oturum Başkanları: Nihat Sapan, Tanju Özkan Arıcılık ve Arı Ürünleri Levent Aydın Propolis Hüseyin Oruç Mikroplastiklerin Çevre ve İnsan Sağlığına Etkileri Arzu Teksoy		
21:00 22:00	Oturum Başkanı: Nihat Sapan Mucize Doktor Gerçekten Mucize mi ? Pınar Vural		
09 Mart 2020, Pazartesi			
	A Salonu	B Salonu	C Salonu
08:00 09:00	YENİDOĞAN Oturum Başkanları: Nilgün Köksal, Mehmet Vural Preterm Bebeklerde Probiyotik Tedavisi Verelim Merih Çetinkaya Vermeyelim Hilal Özkan		
09:00 10:00	ÇOCUK ALERJİ	ÇOCUK HEMATOLOJİ	

	Oturum Başkanları: Mehtap Yazıcıoğlu, Esen Demir İlaç Alerjisinde Bulgular, Tanı ve Yönetim Pınar Gökmirza Özdemir Atopik Dermatitte Tanı ve Tedavi Önerileri ve Nemlendirici Seçimi Pınar Uysal	Oturum Başkanları: Namık Özbek, Adalet Meral Güneş Çocuklarda Vit B12 Yüksekliği Melike Sezgin Evim Çocuklarda Vitamin B12 Eksikliği Hüseyin Gülen	
10:00 10:30	Kahve Arası		
10:30 11:30	ÇOCUK ALERJİ Oturum Başkanları: Zeynep Tamay, Emin Özkaya Astımda Tanı ve Tedavide Kılavuzlar Eşliğinde Güncel Yaklaşım Mustafa Arga İnek Sütü Alerjisi Olan Çocuklarda Beslenmeyi Nasıl Yapalım Özlem Cavkaytar	YENİDOĞAN Oturum Başkanı: Esin Koç Avrupa RDS Klavuz Önerileri Eren Özek	Sözel Bildiri - 1 Oturum Başkanları: Birsen Uçar, Nilgün Kurucu
11:30 12:30	UYDU SEMPOZYUM ABDİ İBRAHİM  ABDİ İBRAHİM Oturum Başkanı: Solmaz Çelebi Çare Antibiyotik Olmadığında Hasan Tezer		
12:30 13:30	Öğle Yemeği		
13:30 14:30	ÇOCUK ENFEKSİYON Oturum Başkanları: Ateş	ÇOCUK İMMÜNOLOJİ	

	Kara, Ayper Somer Solunum Yolu Enfeksiyonlarında Hekimlik Sanatı Ateş Kara, Ayper Somer	Oturum Başkanları: Şebnem Kılıç IVIG Tedavisinin Dünü, Bugünü ve Yarını Elif Aydın Karakoç	
14:30 15:30	ÇOCUK GASTRO Oturum Başkanları: Tanju Özkan, Fügen Çullu Çokuğraş Kalıcı Gluten Intoleransı (Çölyak Hastalığı) Sema Aydoğdu Gluten Allerjisi, Geçici Gluten intoleransı ve glütensiz Diyetin Komplikasyonları Fügen Çullu Çokuğraş	ÇOCUK ONKOLOJİ Oturum Başkanları: Betül Sevinir, Metin Demirkaya Cilt Bulgularından Taniya, Olgularla Onkoloji Nilgün Kurucu	Sözel Bildiri - 2 Oturum Başkanları: Esen Demir, Nurşen Günaydın
15:30 16:00	Kahve Arası		
16:00 17:00	ÇOCUK ENFEKSİYON Oturum Başkanları: İbrahim İldırım, Mustafa Hacimustafaoğlu Rehberler Işığında Alt Solunum Yolu Enfeksiyonları Ayper Somer	ÇOCUK KARDİYOLOJİ Çocuklarda Kazanılmış Kalp Hastalıklarında Güncellemeler Oturum Başkanları: Ergün Çil, Özlem Bostan Kawasaki Hastalığı Birsen Uçar Akut Romatizmal Ateş Fahrettin Uysal	Sözel Bildiri - 3 Oturum Başkanları: Haluk Çokuğraş, Ayşe Ayzıt Kılınç
17:00 18:00	ÇOCUK GASTRO Çocuklarda Sık Rastlanan Fonksiyonel GIS Hastalıkları Oturum Başkanları: Fügen Çullu Çokuğraş, Raşit Vural Yağcı Üst GIS GÖR, Regürjitasyon Yönetim ve Sağaltımı	ÇOCUK NÖROLOJİ Nöbet Yakınması ile Başvuran Çocuğa Yaklaşım Oturum Başkanları: Mehmet Okan, Coşkun Yazar Nöbetle Gelen Çocuğa	Sözel Bildiri - 4 Oturum Başkanları: Mehtap Yazıcıoğlu, Pınar Gökmirza Özdemir

	Ömer Faruk Beşer Alt GIS Kronik Konstipasyon Funda Çetin	Yaklaşım Coşkun Yazar Nöbet ile Karışan Non-epileptik Paroksizmal Olaylar Kürşat Bora Çarman	
18:00 19:00	Poster Alanında Gerçekleştirilecektir. POSTER BİLDİRİ – 1 Cevdet Özdemir - Günnur Deniz, Zeynep Tamay - Figen Gülen, Esin Koç - Özlem Cavkaytar, Eren Özek - Mustafa Arga, Pınar Uysal - Elif Aydın Karakoç, Ruhan Düşünsel - Taylan Çelik		
10 Mart 2020, Salı			
	A Salonu	B Salonu	C Salonu
08:00 09:00	ÇOCUK NEFROLOJİ Ruhan Düşünsel Emeklilik Oturumu Oturum Başkanları: Osman Dönmez, Ruhan Düşünsel Hipertansiyon Tanı ve Tedavisi Ferah Sönmez Yenidoğan'da Hipertansiyon ve Güncel Tedavisi Harika Alpay		
09:00 10:00	ÇOCUK NEFROLOJİ Oturum Başkanları: Osman Dönmez, Sevgi Mir Tipik ve Atipik Hemolitik Üremik Sendrom (aHÜS) Ayırıcı Tanı, Güncel Tedavi ve Yenilikler Pelin Ertan	ÇOCUK ENDOKRİN Oturum Başkanları: Ömer Tarım, Erdal Eren Endokrin Bozucular Etiyoloji Emre Taşçılar	

		Sonuçlar ve Önlemler Zeynep Şıklar	
10:00 10:30	Kahve Arası		
10:30 11:30	ÇOCUK METABOLİZMA Kalıtsal Metabolik Hastalıklara Yaklaşım Oturum Başkanları: Halil Sağlam, Şahin Erdöl Olgularla Metabolik Asidoza Yaklaşım Turgay Çoşkun Olgularla Kalıtsal Metabolik Epilepsilere Yaklaşım Serap Sivri	ÇOCUK ENFEKSİYON Oturum Başkanları: İbrahim İldırım, Solmaz Çelebi Ateş Tedavisi Geleneksel ve Güncel Tedavi Yaklaşımları Taylan Çelik Periyodik Ateş Sendromları Benhur Şirvan Çetin	Sözel Bildiri - 5 Oturum Başkanları: Bülent Karadağ, Zeynep Şıklar
11:30 12:30	UYDU SEMPOZYUM ABDİ İBRAHİM  ABDİ İBRAHİM Oturum Başkanı: Nihat Sapan Öksürük Yönetiminde Yenilikçi Yaklaşım Ateş Kara		
12:30 13:30	Öğle Yemeği		
13:30 14:30	UYDU SEMPOZYUM  GSK İnvaziv Meningokok B Hastalığı ve Korunma Nuran Salman		
14:30	ÇOCUK GASTRO	ÇOCUK GÖĞÜS	Sözel Bildiri - 6

15:30	Oturum Başkanları: Turgut Özeke, Tanju Özkan Bebek Beslenmesinde Trendler ve Gerçekler Raşit Vural Yağcı	Oturum Başkanları: Haluk Çokuğraş, Abdülkadir Koçak Kistik Fibroziste Neredeyiz Deniz Doğru Bronşiolitis Obliterans Bülent Karadağ	Oturum Başkanları: Emre Taşçılar, Pelin Ertan
15:30 16:00	Kahve Arası		
16:00 17:00	ÇOCUK ROMATOLOJİ Oturum Başkanları: Osman Dönmez, Şebnem Kılıç Eklem Ağrısı ile Gelen Çocuk Özgür Kasapçopur Dermatomyozit Betül Sözeri	ÇOCUK ALERJİ Oturum Başkanları: Yakup Canitez, Koray Harmancı Probiyotiklerin Alerjideki Yeri Tuğba Tuncel Günlük Hayatta Anafilaksi Evde, Okulda, Parkta, Restoranda, Hastanede Nihat Sapan	Sözel Bildiri - 7 Oturum Başkanları: Sevgi Mir, Serap Sivri
17:00 18:00	ÇOCUK ENDOKRİN Oturum Başkanları: Halil Sağlam, Zehra Aycan Obezite Etiyoloji ve Komplikasyonlar Ayça Törel Ergür Ayrırcı Tanı ve Tedavi Zehra Aycan		
18:00 19:00	Poster Alanında Gerçekleştirilecektir. POSTER BİLDİRİ - 2 Raşit Vural Yağcı - Ömer Faruk Beşer, Ferah Sönmez - Coşkun Yazar, Funda Çetin - Kürşat Bora		

	Çarman, Sema Aydoğdu – Deniz Doğru, Harika Alpay - Zehra Aycan, Emre Taşçılar - Benhur Şirvan Çetin		
11 Mart 2020, Çarşamba			
	A Salonu	B Salonu	C Salonu
08:30 09:00		HEMŞİRELİK POSTER OTURUMU (PLAZMA BAŞINDA)	
09:00 10:00	Oturum Başkanı: Mehmet Okan Baş ağrısı Muhittin Bodur Febril Konvülsiyonlar Rabia Tütüncü Toker	HEMŞİRELİK OTURUMU - 1 Klinik Risk Değerlendirme Standartları Oturum Başkanı: Nurcan Özyazıcıoğlu Hemşirelik Bakımında Risk Yönetimi Ayşe Biner İlaç Yönetimi Esin Karabaş Düşme Riski Ölçekleri Gülşah Salihoğlu	
10:00 10:30	Kahve Arası		
10:30 11:00	Oturum Başkanları: Nihat Sapan, Taner Özgür Medikal Araştırmalarda Yapılan Biyoistatistik Hataları İlker Ercan	HEMŞİRELİK OTURUMU - 2 Kritik Hasta Grupları Oturum Başkanları: Osman Dönmez, Fatma Düzgün Çocuklarda Hipertansiyona Hemşirelik Yaklaşımı Nuray Cigerdelen Acil Serviste Kritik	

		Hasta Bakımı Vildan Akalın Türeyen	
11:00 11:30	KONFERANS ENFEKSİYON Oturum Başkanı: Mustafa Hacımustafaoğlu Yeni Coronavirus 2020 Enfeksiyonları-Güncel Durum Edanur Yeşil	HEMŞİRELİK OTURUMU - 3 Sağlık Hizmetlerinde Hasta ve Çalışan Odaklı Hizmetler Oturum Başkanı: Muazzez Altay Sağlıklı Çalışma Yaşamı Ferihan Dayanıklı Yoğun Bakım Ünitesi (Transfüzyon Hizmetleri) Melek Mandacı	
11:30 11:50	Akılcı İlaç Kullanımı Oturum Başkanı: Nihat Sapan Konuşmacı: Fatih Çiçek		
11:50 12:00	KAPANIŞ		

KONUŞMA VE METİN ÖZETLERİ

MİKROPLASTİKLERİN ÇEVRE VE İNSAN SAĞLIĞINA ETKİLERİ

Arzu TEKSOY

Bursa Uludağ Üniversitesi, Mühendislik Fakültesi, Çevre Mühendisliği Bölümü

Günümüzde sucul ve karasal ortamlardaki çöplerin %60 ila 80'inin plastiklerden meydana geldiği ve her yıl 4,8 ila 12,7 milyon ton plastik atığın yanlış yönetim nedeniyle denizlere ulaştığı tahmin edilmektedir. Son zamanlarda üzerinde önemle durulan mikroplastikler birincil ve ikincil kaynaklardan ortaya çıkan 5 mm'den küçük boyutlara sahip plastik parçacıklar olarak tanımlanmaktadır. Uzun süre bozunmadan kalabilmeleri, çok küçük boyutlara, yüksek yüzey/hacim oranlarına ve hücre içerisine girebilme özelliğine sahip olmaları nedeniyle gerek çevre gerekse insan sağlığı açısından önem arz etmektedirler. Mikroplastikler, büyük plastik parçaların çeşitli nedenlerle degradasyonu sonucu çevresel ortamlara dolaylı olarak girmelerinin yanısıra endüstriyel proseslerde ve kişisel bakım ürünlerinde kullanılan mikro boyuttaki polietilen (PE), polipropilen (PP) ve polistiren (PS) gibi parçacıkları içeren atıksuların deşarjı ile doğrudan giriş yapabilmektedirler. Konvansiyonel atık su arıtma tesislerinden arıtılmadan geçebilen birincil mikroplastikler pestisitleri, çeşitli yağ formlarını ve su kaynakları içinde bulunan toksik kimyasalları bünyelerinde toplayabilmeleri nedeniyle su ortamından 1 milyon kat daha toksik olabilmektedirler.

İlk defa planktonlarda görülen mikroplastikler, daha sonra sucul sistemlerde sediment, su kolonu ve yüzey tabakalarında da tespit edilmiştir. Deniz ortamında 800'den fazla türün plastik deniz çöplerinden olumsuz etkilendiği, insanlar tarafından tüketilen kabuklular ve balıklar gibi canlıların çeşitli dokularında mikroplastik birikimi olduğu belirlenmiştir.

Su, hava ve toprak gibi çevresel ortamlar ile pek çok gıda maddesinde bulunabilen mikroplastikler, yutma, soluma ve dermal temas yoluyla kolaylıkla canlı bünyesine girebilmektedir. Biyolojik sistemlerde oksidatif strese, inflamatuvar lezyonlara, akümülyasyon veya translokasyon ile toksisiteye neden olabilmektedir. Bağışıklık sisteminin sentetik parçacıkları giderememesi kronik iltihaplanma ve neoplazi riskini artırabilmektedir. Mikroplastiklere adsorbe olmuş kontaminantlar ve patojen mikroorganizmaların dokulara taşınımı söz konusu olmaktadır. Mikroplastik toksisitesi hakkındaki bilgiler hala sınırlı olmakla birlikte maruz kalma konsantrasyonu, partikül özellikleri, adsorbe edilmiş kontaminantlar, ilgili dokular ve bireysel duyarlılık gibi unsurların toksisiteyi etkileyen önemli faktörler olduğu bilinmektedir.

Plastik üretiminin her geçen gün artarak devam etmesi mikroplastik oluşumunun kontrol altına alınmasına engel olmaktadır. Bu nedenle çevresel ortamlardaki mikroplastik varlığının azaltılması için atık yönetiminin ve bertarafının doğru şekilde yapılması, mümkün olduğunca plastik malzemelerin kullanılmaması, atık minimizasyonu konusunda tüketicinin bilinçlendirilmesi gerekmektedir. Evsel ve endüstriyel atıksular içindeki mikroplastikler alıcı ortama deşarj edilmeden önce membran biyoreaktör, disk filtre gibi ileri arıtma yöntemleri ile

giderilmelidir. İnsanların mikroplastiklere maruziyetinin engellemesi için plastik ambalajlı ürünlerin tüketilmemesi, plastik şişelerdeki suların içilmemesi, tek kullanımlık plastik malzemelerin ve mikrobuncukları içeren kişisel bakım ürünlerinin kullanılmaması gibi bir takım önlemler alınmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Mikroplastikler, toksisite, çevresel etki, insan sağlığı.

İLAÇ ALERJİSİNDE BULGULAR, TANI VE YÖNETİM

Dr. Pınar Gökmirza Özdemir

Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları Bilim Dalı

TANIM

İlaç reaksiyonları (İR); hastalığın profilaksi, tanı veya tedavisinde veya fizyolojik fonksiyonların modifikasyonunda kullanılan dozlarda ilaca karşı gelişen zararlı ve beklenilmeyen cevap olarak tanımlanır. İlaç reaksiyonları tip A ve tip B olarak ikiye ayrılır. (Tablo 1). İlaç alerjileri tip B reaksiyonlar içinde immün mekanizmalarla oluşan reaksiyonlardır.

Tablo 1. İlaç reaksiyonlarının sınıflaması

İlaç reaksiyonu	Örnek
Tip A : İlaçların farmakolojik özellikleri ve dozları ile ilişkili, ilacı yeterli doz ve sürede alan normal insanların çoğunda görülebilen ve önceden tahmin edilebilen reaksiyonlar	
Aşırı doz	Asetaminofene bağlı karaciğer yetmezliği
Yan etki	Metilksantinlere bağlı bulantı, baş ağrısı
Sekonder /indirekt etki	Antibiyotiklere bağlı gastrointestinal florada değişiklik
İlaç etkileşimi	Eritromisine bağlı teofilin/digoksin kan düzeyinde artış
Tip B: İlaçların farmakolojik özelliklerine veya uygulandıkları doz ve süreye bağlı olmayan, populasyonun sadece duyarlı olan küçük bir kısmında görülebilen ve önceden tahmin edilemeyen reaksiyonlar	
İntolerans ^a	Aspirinin tek dozu ile kulak çınlaması
İdiosinkrazi^b	G6PD eksikliği olanlarda antioksidan ilaçlara bağlı anemi
İmmünolojik İR (allerji)	Beta laktam grubu antibiyotiklere bağlı anafilaksi

G6PD: glukoz- 6- fosfat dehidrogenaz

^a: terapötik dozun altındaki yan etki

^b: ilacın bilinen farmakolojik özelliklerine bağlı olmayan ve immün mekanizmalar ile oluşmayan reaksiyonlar

İLAÇ ALERJİLERİNDE KLİNİK BULGULAR

Reaksiyonlar ilacın uygulanması ile semptomların ortaya çıkış zamanına göre erken ve geç tip olarak ikiye ayrılır. Erken reaksiyonlar ilk 1 saat içinde ortaya çıkan ürtiker, ciltte yaygın kaşıntı ve yanma hissi, laringeal ödem, kardiyak aritmi ve şok gibi reaksiyonlardır. Geç reaksiyonlar; 1 saatten sonra ortaya çıkan, genellikle tip I dışındaki immün mekanizmalarla oluşan ateş, morbiliform raş, serum hastalığı, hemolitik anemi, trombositopeni, vaskülit, ekzfoliyatif dermatit, Stevens-Johnson sendromu, interstisyel nefrit, eozinofili ile birlikte pulmoner infiltrasyon, hipersensitivite vaskülit, ilaç ateşi gibi reaksiyonlardır (Tablo 2).

Allerjik ilaç reaksiyonlarının onları diğer reaksiyonlardan ayırt etmeye yarayan bazı özellikler vardır: 1-Tedavinin ilk dozu sorunsuzdur 2-Sorumlu ilaçla daha önceden karşılaşılmadıysa tedavinin ilk birkaç gününden sonra ortaya çıkar. 3-Sınırlı sayıda sendromla kısıtlıdır.4-Toplumdaki küçük bir kısmında görülür.5-Terapötik aralığın çok altındaki bir dozla oluşur.6-Kan/doku eozinofilisi destekleyici bir bulgudur.7-Genellikle ilacın kesilmesi ile geriler.

Tablo 2. Alerjik ilaç reaksiyonlarında klinik bulgular

- Sistemik reaksiyonlar
- Anafilaksi, ilacın tetiklediği ateş, SLE ve diğer otoimmün reaksiyonlar, serum hastalığı, ürtiker-anjioödem
- Organlara yönelik etkiler
- Dermatolojik:
 - Alerjik kontakt dermatit, ekzfoliyatif dermatit, fiks ilaç erüpsiyonu, morbiliform/makülopapüler döküntü
 - Fotodermatit, Stevens-Johnson sendromu, toksik epidermal nekroliz, ürtiker-anjioödem (sistemik olmayan)
- Hematolojik:
 - Eozinofili, hemolitik anemi, nötropeni, trombositopeni,
- Pulmoner:
 - Pulmoner infiltrasyon, fibrotik reaksiyonlar
- Hepatik:
 - Hepatosellüler, kolestatik
- Renal:
 - Glomerulonefrit, nefrotik sendrom, intertisyel nefrit
- Her zaman ilaçlara bağlı olmayan reaksiyonlar:
- Eritema multiforme minör ve major, ekzfoliyatif dermatit, vaskülit

İLAÇ REAKSİYONLARINDA TANI

Öykü tanıda en önemli basamaktır. Şüpheli bir ilaç reaksiyonu değerlendirilirken sorgulanması gereken noktalar aşağıdaki şekilde özetlenebilir:

1. Önceden ilaç reaksiyonu öyküsü olup olmadığı; varsa bu reaksiyonun özellikleri ve tedavinin hangi aşamasında olduğu
2. Reaksiyon sırasında kullanılmakta olan ilaçlar, kullanım süreleri ve dozları, bu ilaçlarla önceki karşılaşma öyküsü
3. Hastanın diğer tıbbi sorunları
4. İlaç reaksiyonun klinik bulguları ve bu bulguların hangi ilacı işaret ettiği
5. İlaç reaksiyonu ile açıklanabilecek bir laboratuvar anormalliği var mıdır?
6. İlaç kesilince reaksiyon geriliyor mu?

Fizik muayene organlara spesifik ve sistemik bulgular açısından ayrıntılı ve tam olarak yapılmalıdır. Reaksiyonların çoğunda deri bulguları olduğundan deri muayenesi büyük önem taşır. Klinik durumun her zaman bir ilaçla ilişki olmayabileceği de göz önünde tutulmalıdır. Başta viral infeksiyonlar olmak üzere aynı klinik tabloyu oluşturabilecek diğer sebepler de göz önünde tutulmalıdır. Tanı için öykünün yanısıra bazı tanısal testler de gereklidir. Bu testlerden bazıları sistemik reaksiyon gelişmesi açısından risk taşımakta olduğu için; konu ile ilgili deneyimi olan alerji uzmanı tarafından ve acil reaksiyonlara anında etkin ve doğru müdahalenin yapılabileceği hastane şartlarında ve hasta yakınından yazılı onam formu alındıktan sonra yapılmalıdır. Tablo 3'de reaksiyonların oluşumunda sorumlu immün mekanizmalara göre tanıda yardımcı olabilecek spesifik tanısal testler özetlenmiştir.

Tablo 3. Gell ve Coombs sınıflandırmasına göre allerjik reaksiyonların mekanizmaları ve ilişkili oldukları testler

I (erken)	İlaç-IgE kompleksi bazofil ve/veya mast hücrelerine bağlanarak histamin ve inflamatuvar mediatörlerin salınmasına yolaçar.	Deri prik testi İntradermal test RAST* Bazofil histamin salınım testi İlaç provokasyon testi
II (sitotoksik)	Spesifik IgG veya IgM antikorları ilaç-hapten bağlanmış hücreleri hedef alır.	Coombs testleri
III (immün kompleks)	IgM ve/veya IgG kompleksinin Solubl antijenlere bağlanması	Kompleman (C3, C4) Doku biyopsisi İmmünohistokimyasal testler
IV (geç)	İlaç moleküllerinin T hücrelerine sunulması	Yama testi Lenfosit proliferasyonu Sitokinlerin ölçümü İlaç provokasyon testi

KLİNİK YAKLAŞIM VE TEDAVİ

Yaklaşımda ilk basamak reaksiyonun tipinin belirlenmesidir. Öykü, fizik muayene ve spesifik olmayan laboratuvar testleri ile reaksiyonun tipi belirlenmelidir. Reaksiyonun immünolojik mekanizmalarla oluştuğu düşünülüyorsa muhtemel immün mekanizmaya göre gerekli tanısal yaklaşım (Ig E aracılı erken reaksiyonlarda deri testleri, hücresel mekanizma ile oluşan geç reaksiyonlarda yama testi gibi) gerçekleştirilir . Eğer değerlendirme sonuçları ilaç allerjisini destekliyorsa yaklaşımda ilaçtan sakınma, ya da hastanın klinik durumu nedeniyle ilacın kullanılmasının zorunlu olduğu durumlarda IgE aracılı reaksiyonlar ve bazı IgE dışı mekanizmalarla oluşan reaksiyonlarda immünolojik tolerans indüksiyonu ile verilmesi düşünülebilir.

İlaç reaksiyonlarında akut tedavi aşağıdaki şekilde özetlenebilir :

1. Sorumlu ilacın kesilmesi
2. Antihistaminik ilaçlar (semptomlar gerektiriyorsa), diğer semptomatik ve destek tedaviler
3. Anafilaktik reaksiyonların tedavisi için epinefrin ve diğer acil önlemler
4. Ağır reaksiyonlarda sistemik kortikosteroid ya da intravenöz immünglobülin uygulanması
5. Serum hastalığında plazmaferez

Reaksiyonla ilgili akut tedavi yapıldıktan sonra hastanın durumu hakkında bilgilendirilmesi ve çapraz reaktivite de göz önüne alınarak kaçınması gereken ilaçların yazılı olarak kendisine verilmesi ve üzerinde ilaç allerjisi olduğuna dair künye taşımasının sağlanması gereklidir. İlaç reaksiyonlarının yaklaşık yarısı önlenabilir karakterdedir. Bu nedenle hekimlerin ilaç reçete ederken ilacın mutlak bir endikasyonu olup olmadığını değerlendirmesi, ilacın farmakolojik özellikleri ve yol açabileceği reaksiyonların türleri gibi konularda bilgi sahibi olması önemlidir.

Atopik Dermatit Tanı ve Tedavi Önerileri ve Nemlendirici Seçimi

Doç. Dr. Pınar UYSAL

Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Allerji İmmunoloji Bilim Dalı

Atopik dermatit, deride epidermal bariyer bozukluğu sonrasında gelişen kronik kaşıntılı enflamatuar bir hastalıktır. Hastalığın immunopatogenezinde epidermal keratinosit bağlantılarında (tight junctions) hasarlanma, filaggrin proteini ve seramid yapımında azalma, derinin dermis tabakasında lenfosit, mast hücre ve bazofil hücre aktivasyonunda artma görülür. Hastalık yaygın cilt kuruluşuna eşlik eden kaşıntı ile seyreder. Atopik dermatit tipik olarak bebeklik döneminde en sık da üç ile altı ay arasında başlar. Lezyonlar egzemanın ağırlığına göre akut, subakut ve kronik seyirli olabilir. Atopik dermatit tutulumu erken çocukluk döneminde yanaklarda, ekstremitelerin ekstansör yüzlerinde görülür. Bez bölgesi tutulmaz. Hastalık iki yaşından itibaren ekstremitelerin fleksör yüzlerinde görülmeye başlar, ergenlerde ve erişkinlerde el bileği ve ayak bileğinde, ekstremiteler fleksör bölgelerinde, baş boyun, gövde üst kısmında veya omuzlarda likenifiye ve kaşıntılı plaklar şeklinde görülür. Hastalığın tanı kriterlerinden en bilinenler Hanifin Rajka kriterleri ile İngiliz Çalışma Grubu Tanı Kriterleri (William's kriterleri) dir. Hanifin Rajka kriterleri dört majör ve 23 minör kriterden oluşur. Tanı için üç majör ve minör kriterin bulunması gerekir. William's kriterleri bir temel bulgu ve beş minör kriterden oluşur, mutlaka olması kritere eşlik eden üç kriter olması ile tanı konur. Hastalığın ağırlığı PO-SCORAD (patient-oriented severity scoring of atopic dermatitis index) veya EASI (eczema area and severity index) gibi ölçekler ile değerlendirilir. Ek olarak POEM, TIS, SASSAD, IGA diğer kullanılan ölçeklerdir. Hastalığın tedavisinde genel yaklaşımlar egzema olan cildin temizliği ve bakımı, alerjen ve tetikleyici faktörlerden (terleme gibi) uzak tutulmasıdır. Deri bariyer fonksiyonunun korunması için derinin düzenli olarak nemlendirilmesi gerekmektedir. Nemlendiriciler yumuşatıcılar (emolyent), nem tutucular (humektan) ve kapaticıları (oklüzif) içermektedir. Yumuşatıcılar glikol, gliseril stearat ve sterol içerirler ve dermis tabakasında lipid içeriğini artırarak su tutulumunu sağlarlar. Nem tutucular, gliserol, laktik asit, üre gibi deriye su çeken maddelerdir. Kapaticılar ise, vazelin ve diğer mineral yağlardan oluşur. Deri yüzeyinde oklüzyon yaparak derinin buharlaşma ile su kaybını azaltırlar. Seramid ve serbest yağ asidi ve kolesterol içeren yeni nemlendiriciler ile topikal kortikosteroid ihtiyacının azaldığı gösterilmiştir. Sütçocukluğu döneminde nemlendiricilerin içinde bulunan üre derinin irritasyonuna ve böbrek fonksiyon bozukluğuna, propilen glikol ve salisilik asit içeren ürünler sistemik toksisiteye neden olabileceği için dikkatli kullanılmalıdır. Benzer şekilde, lanolin ve metilizotiazolinon gibi maddelerin kontakt dermatit yapma riski bulunması nedeni ile iki yaş altında kullanılması önerilmemektedir. Nemlendiriciler içinde bulunan yulaf ve yerfıstığının da hasarlı deriden emilimi ile besine karşı duyarlanmaya neden olabileceği gösterilmiştir. Atopik dermatitin en temel tedavilerinden diğerleri topikal kortikosteroidler ve kalsinörin inhibitörleridir. Bu tedaviler, lezyonların aktif döneminde veya proaktif tedavi olarak remisyon dönemlerinde kullanılır. Uzun dönemde gelişebilecek yan etkiler nedeni ile dikkatli kullanılmaları gerekmektedir.

ÇOCUKLARDA VİTAMİN B12 EKSİKLİĞİ

Prof. Dr. Hüseyin Gülen

Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Hematoloji BD

Vitamin B12 eksikliği olan çocukları değerlendirirken hangi gıdaların B12 içerdiğini ve gıdalarla alındıktan sonra hücre içine geçip hangi metabolik reaksiyonlarda görev aldığını bilmek gerekir.

Genel olarak B12 içeren gıdalar hayvansal kökenlidir ve şu cümle bunu çok iyi ifade etmektedir; “ Everything that walks, swims or flies contains B12, but nothing that grows out of the ground contains B12”. Ancak bazı bitkisel kaynaklarda da örneğin soya ve spirulina (mavi-yeşil alg)’da az miktar B12 bulunduğu saptansa da biyoyararlanımları oldukça düşüktür. Gıdaların aşırı ısıya maruz kalması, kaynatılması ve mikrodalgaya tutulması da vitamin B12’nin %30-50’sinin kaybına yol açmaktadır.

Gıdalarla alınan B12 midenin asit ortamında pepsinin de etkisiyle serbest hale geçmekte ve burada tükürük kaynaklı haptokorrin tarafından bağlanarak ince barsağın üst kısımlarına kadar gelmektedir. Burada alkali ortam ve pankreatik enzimlerin de yardımıyla haptokorrinden ayrılarak mide parietal hücrelerinden salınan İntrasek Faktör (IF) ile bağlanarak terminal ileuma kadar gelmektedir. Serbest haldeki B12 bir miktar dil altından da absorbe olabilmektedir. Bu IF-B12 kompleksi daha sonra İnce barsağın alt kısımlarında IF-B12 reseptörü olan Cubulin-Amnionless (CUB-AMN) reseptör kompleksine bağlanarak barsak hücresi içerisine alınmaktadır, bir miktar serbest B12 de pasif difüzyonla barsak hücresine geçebilmektedir. Daha sonra barsak hücresinden kan dolaşımına aktarılan B12’nin %80’i haptokorrin’e bağlanmakta kalan yaklaşık %20’si ise Transkobalamin II’ ye bağlanıp taşınarak kullanılacağı hücrelerde CD320 reseptörüne bağlandıktan sonra endositoz ile hücre içine girmektedir. Fazlası da karaciğerde Transkobalamin III’e bağlanarak depolanmaktadır. Yani aslında plazmada metabolik olarak aktif B12 toplam B12 ‘nin %20’lik kısmını oluşturmaktadır. Karaciğerde depolanan B12’nin az bir kısmı daha sonra safra ile ince barsağa salınmakta ve enterohepatik dolaşıma girmektedir. Vitamin B12 eksikliği genellikle alım eksikliği (B12 içeren gıdaların yeterli alınamaması), emilimin bozulması ve kullanımın bozulması sonucu oluşmaktadır. B12 kaynakları ağırlıklı hayvansal gıdalar olduğundan bu gıdaları az tüketen veya tüketmeyen kişilerde (vejeteryan, vegan, fakirlik vb.) eksiklik bulguları ortaya çıkar. İkinci sık neden B12 malabsorbsiyonuna yol açan çeşitli inflamatuvar-infeksiyöz barsak hastalıkları ve cerrahi girişimleridir. Konjenital emilim bozuklukları (Imerslund-Grasbeck sendromu) ve hücre içi metabolik bozukluklar daha nadir görülmekle birlikte daha ağır klinik tablolara neden olurlar.

Tanıda serum B12 ölçümünün duyarlılığı ve özgüllüğü zayıftır. B12 eksikliği klinik ve laboratuvar bulguları olan hastaların tümünde serum B12 düzeyleri düşük bulunmaz. Bu nedenle doku düzeyinde B12 eksikliğinin hassas göstergeleri olan metil malonik asit ve homosistein düzeyleri ile kombine edilmesi daha doğrudur.

B12 eksikliğine bağlı sık ve çarpıcı hematolojik bulgular saptanmaktadır ancak etkileri hematopoetik sistemle sınırlı değildir ve yaş gruplarına özgü farklı nörolojik komplikasyonlar görülebilir. Hematopoetik sistemdeki en

dikkat çekici bulgu hücrelerin çekirdek ve stoplazmalarında asenkron olgunlaşma bozukluğu ve bunun periferik yansımaları olan makrositik anemi, trombositopeni ve lökopeni görülebilmektedir. İnfanıl ve süt çocukluğu döneminde en yaygın eksiklik nedeni annede B12 eksikliğidir. Bu dönemdeki en belirgin semptomlar ise nöromotor gelişmede bozukluk, büyüme geriliği ve çeşitli sitopenilerdir. Bu yaş grubundaki eksikliğin erken tanı ve tedavisi çok önemlidir, aksi takdirde uzun dönemde entellektüel performansda gerilik kaçınılmazdır.

Tedavide hastanın yaşı, klinik ve laboratuvar bulguların şiddeti ve eksikliğe neden olan faktörlere bağlı olarak ağızdan veya parenteral yoldan B12 verilmektedir. Konjenital defektlere bağlı olanlarda tedavi ömür boyudur. Folik asit kullanılacak hastalarda da mutlaka B12 yönünden inceleme yapılmış olmalıdır.

Kaynaklar:

- 1- Ralph Green. Vitamin B12 deficiency from the perspective of a practicing hematologist. Blood. 2017;129(19):2603-2611
- 2- Vinod Devalia, Malcolm S. Hamilton, and Anne M. Molloy, on behalf of the British Committee for Standards in Haematology. Guidelines for the diagnosis and treatment of cobalamin and folate disorders. British Journal of Haematology, 2014, 166, 496–513
- 3- Ralph Green, Lindsay H. Allen, et al. Vitamin B12 deficiency. Nature Reviews | disease primers, 2017;3:1-19.
- 4- Sally P. Stabler. Vitamin B12 Deficiency. N Engl J Med 2013;368:149-60. DOI:10.1056/NEJMcp1113996

vitamins that are required for normal hematopoiesis and neurologic function. Vitamin B12 and folate deficiencies are often considered together, although folate deficiency has become less common in individuals who are living in developed countries and consuming a normal diet.

Richard Cabot, William Osler ve diğerlerinin zeki klinik gözlemleri, William Castle'nin hastalığın tarihsel incelemesinde güzel kaydedildiği gibi, ilişkili sarılık, glossit ve miyeloneuropatinin klasik üçlüsü ile sendromik hastalığın resmini daha keskin bir odak haline getirdi.

Coller, Kan'ın 70. yıldönümünü kutlamak için yaptığı yorumda yazdı: "Hematolojide en dramatik ve en kapsamlı olay Kan öncesi dönemde Amerika Birleşik Devletleri Minot'du ve Murphy'nin 1926'sı, pernisiyöz anemisi olan hastalara karaciğer beslemenin bu ölümcül bozukluğu tedavi edebileceğini bildirdi.

Bu dramatik atılım, hematolojik araştırmaya karşı muazzam bir uyarıcıydı. "Karaciğerdeki aktif ilke arayışı, sonuçta B12 vitamini olarak bilinen bileşiği tanımlamak ve üretmek için Big Pharma döneminde ortaya çıkan zararlı anemiyi" tedavi etmeyi "mümkün kıldı.

B12 fizyolojisinin ve karmaşık asimilasyon mekanizmasının açıklanması, B12 eksikliğinin sayısız nedeninin olduğunu açıkça ortaya koydu.

B12 Vitamini Eksikliği: Hematolojik Perspektif, Geçmiş ve Bugün Sıklıkla göze çarpan hematolojik belirtiler nedeniyle B12 eksikliği, büyük ölçüde hematoloji alanı içinde kaldı. Ancak, her zamankinden daha hassas yöntemler vitaminin ince derecelerde eksikliği, B12 eksikliğinin etkilerinin hematopoietik sistemle sınırlı olmadığı, genellikle nörolojik komplikasyonlar tarafından gölgede bırakıldığı ve bazen tamamen yok olduğu ortaya çıktı.

Folat eksikliği aneminin ötesindeki etkilerle ilişkili olduğu gibi, B12 eksikliği de belki de B12 eksikliğinde ortaya çıkan homosistein (Hcy) birikimine atfedilebilen nöral tüp defekti riski artışı, bilişsel bozukluk, osteopeni ve vasküler tıkaçıcı hastalık da dahil olmak üzere hematolojik olmayan komplikasyonlarla ilişkili olabilir.

Buna rağmen, yerleşik B12 eksikliğinin en belirgin belirtileri kan ve kemik iliğini etkiler ve makrositik ve megaloblastik aneminin önde gelen nedenidir. Sonuçta B12 eksikliği şüphesi olan veya doğrulanmış hastaların klinik tanı ve yönetiminin ön ve merkezinde olan sahadaki (pratik) hematologdur.

Normal fizyolojinin ve hastalığındaki bozulmalarının anlaşılması, B12 eksikliğinin nedenlerinin ve tezahürlerinin anlaşılmasında kilit bir faktördür. Belirli bir B12 eksikliği vakasında klinik özellikler, tipik "ders kitabı" resminden, dikkatsizce başa çıkabilen sürekli değişen çeşitli atipik sunumlardan herhangi birine kadar değişebilir.

B12 eksikliğin patobiyolojisi Bir yetişkinde, toplam vücut B12 deposu 3 ila 5 mg'dır ve önerilen günlük alım miktarı (RDI) 2.4 mg'dır. B12'nin doğal gıda kaynakları hayvansal kökenli gıdalarla sınırlıdır. Sonuç olarak, özellikle kültür, yoksulluk veya mahkumiyet yoluyla B12'de eksik olan veya yetersiz olan diyetlere dayanan vejetaryen veya vegan popülasyonlar arasında sıklıkla kritik miktarda yetersiz olan bir mikrobeseindir. Biliyer B12'nin enterohepatik reabsorpsiyon yoluyla verimli bir şekilde korunması olmasaydı, semptomatik B12 eksikliği veganlar arasında daha sık ortaya çıkacaktır.

B12'yi biyolojik olarak kullanılabilir hale getirmek, bağırsak geçişi sırasında korumak ve daha sonra hücre alım için değerli vitamini emmek ve tutmak için karmaşık mekanizmalar mevcuttur (Şekil 1). B12'nin insanlarda sadece 2 biyokimyasal reaksiyon için gerekli kofaktör olması dikkat çekicidir, ancak B12 eksikliğin etkileri sadece derin değil çok yönlü ve değişkendir. Geniş tezahür spektrumunun birkaç olası nedeni, geniş genetik varyasyon kategorileri ve edinilmiş komorbiditeler içine girer.

Yetersiz alım veya malabsorpsiyon nedeniyle vitaminlerin diyet kaynaklarından yetersiz tutulmasından kaynaklanan B12 depolarının tükenmesi sonunda bir eksiklik durumuna yol açar. Belirli bir eksiklik eşiğine ulaşıldığında, B12 arzı, vitamin gerektiren biyokimyasal yolları desteklemek için yetersiz hale gelir ve bu da hücrelerin fonksiyonel ve sonuçta yapısal bütünlüğünün bozulmasına yol açar.

Hücre içi B12 asimilasyonu ve işlenmesini içeren doğuştan gelen hataları barındıran bireylerde ortaya çıkan B12'ye bağlı yolların altta yatan herhangi bir bozukluğunun olmaması, B12 eksikliğin ciddiyetinin ana belirleyicisi ve megaloblastik anemiye yol açıp açmayacağı, demiyelinizan nörolojik hastalık olup olmadığı B12 emiliminin normal fizyolojik ekseninin kaldırılması vardır. Normal B12 emilimi, intrinsik faktörün sağlam gastrik üretimini ve terminal ileumdaki B12-intrinsik faktör kompleksi için çalışan bir cubam reseptörünü gerektirir.

B12 ve folat kooperatifleri aracılığıyla sıkı sıkıya bağlıdır. Her karbon metabolizmasındaki roller ve her iki vitaminin eksikliğinde görülen hematolojik komplikasyonlar ayırt edilemez. Her ikisi de, hücre döngüsünün S fazının uzamasına neden olan ve olgunlaşma durmasına neden olan bozulmuş DNA sentezinden kaynaklanır. Hücre döngüsünün uzaması, DNA replikasyon çatalının gecikmiş göçü ve iplikten sentezlenen DNA fragmanlarının gecikmeli bağlanması ile ilişkilidir.

Megaloblastlarda DNA replikasyonunun gecikmesi, deoksiüridinin deoksimidin'e folata bağlı dönüşümünün başarısız olmasından kaynaklanır. Biriken deoksiüridin trifosfat timidin 5-trifosfat yerine biraz karışık DNA polimeraz enzimi ile DNA'ya bağlanır. DNA'daki U-A uyumsuzluklarının eksizyon-onarımının normal süreci, sürekli timidin 5-trifosfat eksikliği nedeniyle başarısız olur. Kusurlu DNA onarımının tekrarlayan yinelenmeleri sonuçta DNA iplik kopmalarına, fragmentasyona ve apoptotik hücre ölümüne yol açar.

Bu biyokimyasal lezyonların morfolojik görünüşleri, kemik iliğinde ve sitoplazmada senkron olgunlaşma eksikliği olan normalden daha büyük kırmızı hücre öncüllerinden oluşan kemik iliğinde megaloblastik değişiklikler olarak

görülür (Şekil 2). Daha olgun hemoglobine formlar üzerinde bazofilik eritroblastların bir baskısı vardır ve bu da bir olgunlaşma durması görünümü oluşturur.

Miyeloid-eritroid oranı düşer ve hatta tersine dönebilir, hem olgunlaşma durması hem de granülositik hipoplazinin neden olduğu belirgin eritroid hiperplazi dereceleri nedeniyle. Granülosit öncüllerindeki megaloblastik özellikler, dev metamiyelosit ve büyük at nalı biçimli çekirdekler içeren bant formlarından oluşur (Şekil 2). Megaloblastik megakaryositler anormal derecede büyük ve polilobasyonlu çekirdeklerde, bazen müstakil loblarda ve sitoplazmik granülasyon olmadan görülebilir.

Tüm megaloblastik anemiler benzer klinik özellikler gösterir. Yokazot okside maruz kaldıktan sonra meydana gelen gibi ani hızlanma, anemi yavaş gelişir ve anemi oldukça derin olana kadar zayıflık, çarpıntı, yorgunluk, baş dönmesi ve nefes darlığı gibi semptomlar ortaya çıkmayabilir, çünkü telafi edici kardiyopulmoner değişiklikler doku hipoksisini azaltır. Hemolizin neden olduğu sarılık ile şiddetli solgunluğun erimesi kendine özgü bir limon sarısı cilt rengi üretir.

Oluşan tüm kan elemanları etkisiz megaloblastik hematopoezden etkilenir, ancak eritrositler, büyük oval makrositler ve belirgin anizopoikilositoz ile hem boyut hem de şekil olarak en belirgin değişiklikleri gösterir. Genel olarak, anemi derecesi, kırmızı hücre morfolojik değişikliklerinin şiddetine karşılık gelir. Hematokrit% 20 düştüğünde, kanda megaloblastlar görülebilir. Splenektomize hastalarda veya çölyak hastalığında ve orak hücre anemisinde olduğu gibi fonksiyonel asplenizm mevcut olduğunda .megaloblastik aneminin morfolojik özellikleri büyük ölçüde abartılabilir veya dolaşan megaloblastlar ve tuhaf kırmızı hücre morfolojisi olabilir.

Anemi makrositiktir (ortalama korpüsküler hacim 100-150 fl veya daha fazla); hafif makrositoz, megaloblastik bir sürecin ilk kanıtı olabilir, ancak kırmızı hücrelerin uzun ömürlülüğü nedeniyle, eski normositik kırmızı hücrelerle meydana geldiği için ortalama korpüsküler hacimde kademeli bir değişim vardır. Anizositoz daha belirgin hale gelir ve kırmızı hücre endekslerindeki en erken ölçülebilir değişiklik, kırmızı hücre dağılım genişliğinde bir artıştır.

Nötrofiller, tipik olarak 3 ila 5 lobun ötesinde, çekirdeklerinin hipersegmentasyonunu gösterir ve 6 veya daha fazla lob içerebilir. Hipersegmente nötrofiller, megaloblastozun erken bir belirtisidir ve tedaviden sonra günlerce sürebilir. Bununla birlikte, nötrofil hipersegmentasyon hafif B12 eksikliğinin hassas bir göstergesi gibi görünmemektedir. Lökopeni ve trombositopeni mevcut olabilir, ancak nadiren klinik sorunlara neden olur. Trombositopenik trombotik trombositopenik purpura ile karıştırılabildiğinde şiddetli olabilir.

Trombosit üretimi, etkisiz trombopoezi yansıtan megakaryosit kütesinden (29) beklenenin% 10'una indirilir ve trombositler fonksiyonel olarak anormal olabilir (30). Sitogenetik değişiklikler, meydana geldiklerinde spesifik değildir ve uzun ve kırık kromozomlar gösterir, genellikle tedaviden sonraki 2 gün içinde düzeltilen değişiklikler, ancak bazı anormallikler aylarca kalabilir (21,31)

Tema ve B12-folat bağındaki varyasyonlar Belirli bir kişide B12 eksikliğin özel tezahürlerini belirleyen şey, bazıları anlaşılan, bazıları olmayan çeşitli faktörlere bağlıdır. Belirli bir hastada klinik sunumu neyin etkilediğine dair iki açık örnek, gelişme hızı ve eksikliğin ciddiyet derecesidir. B12'nin emiliminin tehlikeye girme derecesi, kısmi veya tam veya emilimin tamamen kaldırılıp kaldırılmadığı veya sadece gıda B12'nin zayıf biyoyararlanımıyla ilgili olup olmadığı da önemlidir.

B12 emilimi, asimilasyon, hücrel metabolizma ve vitaminin plazma taşınımını içeren kompleks repertuarında yer alan genlerdeki polimorfik farklılıkların (Şekil 1) B12 eksikliğini geliştirme duyarlılığını etkilediği bilinmektedir (32,33). Bu genetik faktörlerin B12 eksikliğindeki hastalık fenotipini de etkileyip etkileyemeyeceği şu anda iyi anlaşılmamıştır. Bir bireyin B12 eksikliğine yatkınlığında rol oynayabilecek bir başka faktör, gastrointestinal mikrobiyomlarının bileşimidir.

Bazı mikrobiyotalar, vitaminlerin biyoyararlanımını etkileyebilecek ve aynı zamanda B12 analoglarının üretilmesine yol açabilen B12'yi parçalayabilir (34). B12 analogları plazma ve dokularda (35) tanımlanmıştır ve B12 eksikliğin bazı belirtilerinin olası bir nedeni olarak çağrılmıştır (36). Konak mikrobiyal etkileşimler de otoimmün gastritte pernisiyöz anemiye yol açan olası bir başlangıç faktörü olarak gösterilmiştir.

Önerilen bu mekanizmada, kronik *Helicobacter pylori* enfeksiyonu, H1K1 ATPaz'ın moleküler taklitiyle, Fas'a bağımlı bir mekanizma (37) yoluyla CD41 T hücrelerini içeren ve mide mukozasının tahrip olmasına yol açan bir konakçı bağışıklık tepkisi uyandırabilir (38,39). Besin-besin etkileşimlerinin B12 eksikliğin tezahürlerinde rol oynadığı bilinmektedir. Bunlardan en iyi bilineni, tipik olarak B12 eksikliğinde görülen makrositozu maskeleyebilen eşlik eden demir eksikliğidir. Aynı şey a- veya b-talasemi özelliği gibi diğer mikrositik bozukluklar için de geçerlidir.

Önemli bir B12 besin etkileşimi folattır. B12 eksikliğinde, metilen-tetrahidrofolatın rejenerasyonu için normal folat döngüsünün bozulması söz konusudur, bu da DNA replikasyonu için timidin sentezini sürdürmek için gereken formdur. Folat, metilenin sentaz reaksiyonunda tetrahidrofolata dönüştürülmesi için gerekli olduğu için metilfolat (42) olarak etkili bir şekilde yakalanır (Şekil 3). Metilfolatın yakalanması fonksiyonel folat eksikliği durumu oluşturur. B12 eksikliği olan bir hastaya folik asit verilmesi, folik asidin dihidrofolata ve daha sonra tetrahidrofolata indirgenmesiyle bu bloğu aralıklı olarak atlayabilir, böylece anemiyi kısmen veya geçici olarak hafifletebilir.

Aneminin hafifletilmesi, altta yatan B12 eksikliğini maskeler ve B12 yoksunluğundan kaynaklanan nörolojik hasarın durmadan devam etmesini sağlar. Erken literatürde pernisiyöz anemili hastalara verilen günde 1 mg'ı aşan folik asit miktarlarının zararlı sonuçlarla dolu olduğuna dair iyi tanımlanmış kanıtlar bulunmaktadır (3,8). Her ne kadar ilk başta hastalığın hematolojik özelliklerini iyileştirmekle birlikte, nörolojik semptomlarda geçici iyileşme olsa da, folik asidin sürekli uygulanması nörolojik komplikasyonları hızlandıracak veya şiddetlendirecektir, genellikle daha sonra aneminin tekrarlamasıyla da ilişkilidir (8,43).

Bu gözlemlerle bağlantılı olarak, B12 eksikliği olan hastalarda nörolojik ve hematolojik belirtiler arasındaki ayrışmanın (6) yanı sıra anemi derecesi ile nörolojik tutulumun şiddeti arasında ters bir korelasyon olduğu bildirilmektedir (44,45). Bu ilişkinin sadece veya baskın olarak nörolojik belirtileri olan hastalarda daha yüksek serum folat konsantrasyonları ile ilişkili olabileceğine dair bazı kanıtlar vardır (44). Daha yakın zamanlarda ve nöral tüp defekt gebeliklerini azaltmak için tasarlanan ulusal folik asit takviye programlarının ardından meydana gelen, uzun serum popülasyon çalışmalarından, yüksek serum folat seviyeleri ile ilişkili olan düşük serum B12 seviyeleri olan bireylerin önemli ölçüde daha yüksek metilmalonik asit (MMA) ve Hcy seviyeleri olduğuna dair birkaç rapor vardır ve düşük B12 olan ancak yüksek serum folatı olmayanlara göre bilişsel düşüş gösterme ve hemoglobin konsantrasyonları düşük olma ihtimali daha yüksektir (46-48)

Ayrıca, düşük serum B12 ve yüksek serum folatı olan bireylerde, serum folatı yüksek olduğunda, dolaşımdaki aktif B12'nin belirgin bir şekilde tükendiğini gösteren holotranskobalamin (holoTC) seviyeleri düşmüştür (48).Folik asit takviyesi verilmeden önce ve sonra düşük B12 seviyeleri olan hastalarda anemi prevalansının değişmediğine dair bir rapor, gıda takviyesinin B12 eksikliğinin hematolojik komplikasyonlarının maskelenmesinde bir artışa neden olabileceği önerisine karşı olduğunu savunmaktadır (49).Bununla birlikte, B12 eksikliği olan kişilerde folatın herhangi bir zararlı etkisi varsa, bu sadece önerilen güvenli üst sınırı aşan miktarda folat kuyusu tüketen kişilerde meydana gelebilir (8).

B12 eksikliğinin nedenleri

Eksikliğe yol açan B12 tükenmesinin çeşitli nedenleri ve değişen derecelerde şiddeti vardır (Tablo 1). Hematolojik B12 eksikliğinin nedenlerini genellikle ve sıklıkla megaloblastik anemiye veya açık nörolojik komplikasyonlara yol açanlara ve yapmayanlara ayırmak uygundur (3,50). Ağırlığı B12 eksikliğinin hafif kategorisinden ayıran özellikler Tablo 2'de özetlenmiştir. Ayrılma patofizyolojik hususlara ve oluşan eksikliğin şiddet derecesine dayanmaktadır. Şiddetli olarak listelenen nedenler genellikle, IF ve Cubam reseptörünü içeren terminal ileumdan B12 emilimi için fizyolojik yolun bir yönünü bozan hastalık süreçlerini içerir. Tanısı konulmamış veya tedavi edilmezse, bu koşullar sonuçta hematolojik veya nörolojik veya her ikisi de B12 eksikliğinin klinik özelliklerini gösteren B12'nin tükenme seviyesine ilerler. Bu B12 eksikliği kategorisinin örneği pernisiyöz anemidir.

Bu hastalığın yavaş evrimi, otoimmün sürecin, mide B12 deposunun yetersiz tükenmesine yol açan gastrik parietal hücrelerde IF üretimini devre dışı bırakma oranını yansıtır. Gastrektomi, IF üretiminin ortadan kaldırılmasını taklit eder, ancak cerrahi ani ile. İleal hastalık durumunda cerrahi rezeksiyona benzer zamansal düşünceler uygulanır. Kullanım sıklığına ve süresine ve B12 rezervlerinin durumuna bağlı olarak B12'nin azot oksit ile kimyasal olarak inaktivasyonu durumunda ,eksiklik aniden veya sinsi olarak gelişebilir (22,23).

Hafif B12 eksikliğinin nedenleri ise aşağıdakileri içerir:desteklenmeyen veganlar arasında veya daha az ölçüde vejetaryenler arasında elde edilen doğal diyet B12'yi biyolojik olarak kullanılabilir hale getirme yeteneğinin veya birincil diyet B12 eksikliğinin bozulması (51).Nielsen ve arkadaşlarının (12) incelemesinde tartışıldığı ve Şekil I'de

gösterildiği gibi normal süreçleri bozan çeşitli koşullar vardır, burada gıda B12, fizyolojik içsel faktör-kübam reseptör yolundan emilim için biyolojik olarak kullanılabilir hale getirilir (Tablo 1).Diyet B12'yi biyoyararlanabilecek hale getiren mekanizmaların bozulması, yeterli gastrik asit üretiminin başarısızlığını içerir ve peptik sindirimin proteolitik aktivitesini bozar (52). Sindirim sürecindeki benzer bir başarısızlık, üst ince bağırsakta tükürük haptocorrinden (HC) B12'nin salınması kronik pankreas hastalığı (53) durumunda bikarbonat ve tripsin üretimi eksikliği nedeniyle de bozulur (54).

B12 eksikliğinin, balık tenyası ile istila, Dipillobothrium latum gibi eksiklik derecesinin ve dolayısıyla klinik şiddetinin önemli ölçüde değişebileceği gibi, her iki kategoriye de uygun olmayan daha az yaygın nedenleri vardır (55).

B12 eksikliğinin teşhisilki patofizyolojik süreç, ortaya çıkan anemiye katkıda bulunurB12 eksikliğınden. Megaloblastik eritroid öncüllerinin intramedüller apoptozunun neden olduğu etkisiz eritropoezise ek olarak (20), üretilen eritrositler, kırmızı hücre hayatta kalmasının kısılmasına yol açan anormal kırmızı hücre membran proteinleri ile ilişkili sertliği arttırmıştır (56,57). Ortaya çıkan hemoliz, kırmızı hücre ömründe% 30 ila% 50 azalma ile ilişkilidir. Plazma bilirubin, serum laktik dehidrojenaz (LDH) (59) gibi LDH-1'in LDH-2 üzerinde baskın olduğu şekilde artar (58).Ancak serum AST düzeyleri genellikle normaldir (61). Serum eritropoietin seviyelerinde bir artış var, ancak artış nispetenbenzer şiddette diğer anemilere kıyasla mütevazıdır (62). Etkisiz eritropoezden kaynaklanan bir diğer özellik, demir kullanımında bir blok olup, artmış serum demir ve ferritin seviyelerine neden olur (63), ancak muhtemelen hemolizle ilişkili yüksek çözünebilir serum transferrin reseptörü seviyeleri ile (64). LDH'deki artışa karşılık olarak, artan granülosit cirosunun neden olduğu serum muramidazda bir artış olabilir (65).

Serum B12 seviyeleriB12 eksikliği için sıklıkla birinci basamak tarama testi olarak kullanılmasına rağmen, izolasyonda kullanılan serum B12 ölçümü, B12 eksikliğinin güvenilir bir şekilde saptanması için genellikle zayıf bir duyarlılığa ve özgüllüğe sahiptir (4,5).Düşük serum B12 seviyesi her zaman B12 eksikliğini göstermez vereferans aralığı içindeki bir serum B12 her zaman normalliği ifade etmez. B12 eksikliği olan tüm hastalarda serum B12'nin düşük olmamasının birkaç nedeni vardır. Kısmen, bu, B12'nin 2 ana plazma B12 bağlayıcı protein üzerindeki dağılımı ile ilgilidir. Normal olarak, dolaşımdaki B12'nin ana fraksiyonu (% 70 ila% 90), hücrelere derhal verilemeyen HC'ye bağlanır.Diğer% 10 ila% 30, fonksiyonel B12 taşıma proteini olan transkobalamine (TC) bağlıdır. Sonuç olarak, HC'ye bağlı fraksiyon seviyeleri korunursa, TC'ye bağlı önemli fraksiyonun düşük seviyelerine rağmen toplam serum B12 seviyesi normal referans aralığı içinde kalabilir. Bunun aşırı bir örneği, yüksek HC düzeyleri olan altta yatan miyeloproliferatif bir hastalığı olan normal serum B12 seviyelerine sahip B12 eksikliği olan bir hastada görülür (66). B12 vitamini düzeyi düşük olan hastaların yaklaşık% 50'sinde biyokimyasal belirteçlerin, MMA ve Hcy düzeylerinin normal olduğu ve bu hastaların B12 replasman tedavisine hematolojik veya nörolojik cevabı bulunmadığı, düşük B12 değerlerinin yanlış olduğu düşünüldü olumlu sonuçlar (67).

Serum B12 düzeyleri, katalitik döngüsü sırasında metiyonin sentazının aktif bölgesinde kimyasal olarak inaktive olan azot okside maruz kalmanın sonucu olarak fonksiyonel B12 eksikliğinde genellikle normaldir (68). Serum

B12 düzeyleri de TC eksikliğinde ve doğuştan gelen kobalamin metabolizması hatalarında normaldir (69). Tersine, serum B12 seviyeleri vejetaryenlerdeki (70) normal doku B12 varlığında, askorbik asit (71) megadozlarını alan deneklerde, kalıtsal "benign" HC eksikliğinde (72,73) ve önemli oranda folat eksikliğinden kaynaklanan megaloblastik anemili hastalarda düşük olabilir (% 30) (4).

Serum holoTCHC'ye bağlı B12, toplam plazma B12'nin% 70 ila% 90'ını içerir, ancak hücresel uygulama için kullanılamaz. TC'nin kritik plazma B12 bağlayıcı proteini olması, kalıtsal TC eksikliğinin ciddi hematolojik ve nörolojik sekeller ve tedavi edilmezse ölümcül sonuç ile ilişkili olması gerçeğinin altını çizerek (oysa) HC eksikliğinin morbid bir sonucu yoktur (73). Teorik olarak, "aktif B12" (75) olarak da adlandırılan plazma B12'nin (holoTC) TC'ye bağlı fraksiyonunun ölçümü, toplam plazmanın sadece% 10 ila% 30'unu oluşturmaya rağmen, fonksiyonel B12 durumunu değerlendirmek için daha uygun olmalıdır. B12. HoloTC ölçümü, B12 durumunun klinik değerlendirmesi için, tek başına (3,76,77) veya MMA ve Hcy (78-80) metabolitlerinin ölçümü olan veya olmayan toplam serum B12 ile kombinasyon halinde kullanılmaktadır. Ek olarak, holoTC seviyeleri ayrıca B12 absorbtif kapasitesini de yansıtır (81).

Serum veya plazma MMA ve HcyBunlar, 2 B12'ye bağlı reaksiyonların substratları oldukları için,yüksek MMA ve Hcy seviyeleri doku B12 eksikliğinin hassas göstergeleridir. B12 eksikliği olan hastaların% 90'ında seviyeleri yüksektir ve serum B12'nin normalin altına düşmesinden önce artar (4,5). Klinik B12 eksikliğinin en kötü kanıtı olsa ve serum B12 seviyeleri düşük olmasa bile, yüksek MMA ve Hcy seviyeleri, B12 eksikliğinin potansiyel olarak belirgin bir duruma ilerleyebilen subklinik altta yatan bir durumun hassas biyobelirteçleri olarak kabul edilebilir. ince kalabilen, genellikle sadece nörolojik (84) veya daha coşkulu olabilen eşlik eden klinik komplikasyonlarında eksiklik (3,85,86). MMA ölçümleri plazma veya serum üzerinde gerçekleştirilebilirken, Hcy en iyi plazmada ölçülür, çünkü pıhtılaşmış bir kan numunesindeki Hcy'nin hücresel salımı Hcy seviyelerini değiştirebilir (87,88).

Yüksek plazma MMA ve / veya yüksek Hcy, böbrek fonksiyon bozukluğu olmayan hastalarda B12 eksikliğinin veya kobalamin işleme enzimlerinde kalıtsal bir kusurun göstergeleridir (4,13,14,89).2'den MMA ölçümü hem daha hassas hem de daha spesifiktir ve yüksek MMA, B12 tedavisinden sonra bile birkaç gün devam edecektir. MMA yükselmesi, folat ve piridoksin eksikliklerinin yanı sıra hipotiroidizmde de artış gösteren Hcy seviyelerinden farklı olarak sadece B12 eksikliğinde görülür (4).Bununla birlikte, bazı bağırsak mikropları, MMA'nın bir öncüsü olan propionatı sentezler ve gastrointestinal cerrahiye takiben kör döngülerde olduğu gibi ince bağırsakta bakteriyel aşırı büyüme olduğunda, mikrobiyal türevli MMA, plazma MMA'daki yükselmelere katkıda bulunabilir (5,90).Bu metabolitlerin ölçümü B12 eksikliği için popülasyon taramasında kullanılabilmesine rağmen, plazma MMA'nın izole edilmiş bir yükselmesinin bulunması bu teşhisi desteklemek için herhangi bir yardımcı ölçümün veya B12'nin uygulanmasına terapötik cevap olmaması durumunda klinik olarak atfedilebilir B12 eksikliğinin kanıtı olarak kabul edilmemelidir, (90,91).

B12 emilimi ve intrinsik faktör antikorlarının analizleri:Schilling testi eskimiş olduğundan, B12 emilimini ölçmek için rutin klinik kullanımda onaylanmış bir test yoktur. Doğrulanmış bir B12 emilim testinin olmaması, B12 eksikliğinin nedeni olarak pernisiyöz aneminin doğru teşhisini ve B12 malabsorpsiyonunun tüm nedenleriyle ilgili klinik araştırmaları engeller (92). Umut vaat eden olası bir test olan Cobasorb testi, radyoaktif olarak etiketlenmemiş kobalaminin oral yoldan verilmesinden sonra holoTC'deki değişikliğin ölçülmesine dayanır (82,93,94)Hızlandırıcı kütle kullanılarak alternatif bir yaklaşım tanımlanmıştıroral olarak uygulanan bir [14C] -siyanocobalamin dozunu takiben kandaki 14C'yi ölçmek için spektrometri (95).B12 emilimi için herhangi bir testin olmaması durumunda, pernisiyöz aneminin kesin tanısı problemlidir ve dolaşımdaki antikorların intrinsik faktöre ve gastrik parietal hücrelere gösterilmesine bağlıdır. İçsel faktöre karşı antikorlar, yönlendirildikleri içsel faktör molekülü üzerindeki epitopa göre değişen 2 tipte olabilir.Teşhis amaçlı olarak, B12 bağlanma bölgesine karşı yönlendirilen "bloke edici" tip ölçülür, çünkü bu tip sadece pernisiyöz anemi için oldukça spesifik değildir, aynı zamanda hastaların% 70'inde bulunan türlerdir (96).Parietal hücrelere antikorlar, ancak hastaların% 90'ında mevcutpernisiyöz anemi, basit atrofik gastritte ve otoimmün tiroid hastalığında ortaya çıkabileceğinden daha az spesifiktir (97).

B12 eksikliğinin önlenmesi ve tedavisiB12 eksikliğinin önlenmesine ilişkin olarak, Tıp Gıda ve Beslenme Kurulu, günlük 2.4 mg'da yetişkinler için RDI'yi tanımlamıştır, ancak 51 yaş ve üstü bireylerin B12 veya B12 ile takviye edilmiş gıdalar tüketerek bu miktarın çoğunu aldıkları uyarısı ile ek (8) içeren. Bu sürücü, yaşlılarda gastrik disfonksiyonun neden olduğu gıda B12 malabsorpsiyonunun yüksek prevalansı dikkate alınarak eklenir.Mümkün olan en düşük MMA seviyesinin optimal refah ile tutarlı olduğu varsayılarak, sağlıklı bireylerde serum MMA konsantrasyonlarının bir nadir seviyeye indiği gerçeği ile kanıtlandığı gibi, nüfusun büyük bir bölümü güvencesiz B12 dengesi durumunda bulunabilir. Günde 4 ila 7 mg B12 (98).

Bu bulgunun olası sonuçlarından biri, daha az B12 tüketen bireylerin, B12 tekrarlanma durumlarını daha da tehlikeye düşürecek herhangi bir koşul geliştirmeleri durumunda dar bir güvenlik payına sahip olabilmeleridir.Fizyolojik B12 emilimi için fizyolojik intrinsik faktör – cubam yolunun sağlam olması koşuluyla, günlük 10 mg veya daha fazla B12 takviyesi, B12 eksikliğini önlemek veya atrofik de dahil olmak üzere gastrik disfonksiyonun neden olduğu gıda B12 malabsorpsiyonu nedeniyle B12 malabsorpsiyonu nedeniyle bireylerde yeterli B12 durumunu korumak için yeterli olacaktır. gastrit veya proton pompa inhibitörleri gibi asit üretimini bozan ilaçların kronik kullanımı (12,50).Tanımlanan RDI, ayakta durmaksızın, pernisiyöz anemisi olan veya fizyolojik intrinsik faktör cubam emilim yolunu kesintiye uğratan herhangi bir başka durumun ek Tıp Enstitüsü tavsiyesinden yararlanamayacağını kabul etmek önemlidir.

Düşük taban çizgisi B vitamini durumu ile yüksek riskli kişilerde B12 içeren Hcy düşürücü vitamin takviyeleri kullanan prospektif girişimsel çalışmaların yavaşladığını belirtmek gerekir.bilişsel düşüş ve serebral atrofi (99). Folik asit takviyesi sonrası dönemde (100) B12 vitamini eksikliğinin hiperhomosisteineminin baskın değiştirilebilir nedeni olduğu düşünüldüğünde, B12 yeterliliğinin sürdürülmesinin önemli olduğu ve bunun ilerleyen yaşla giderek daha alakalı hale geldiği sonucuna varmak mantıklıdır.

Doğrulanmış B12 eksikliğinin tedavisi ile ilgili, iyi tanımlanmış detayları hala geçerli olan kılavuz ilkeler açıklanmıştır (50.101). Bazı önemli ilkelerin vurgulanması gerekmektedir. Eksikliğin nedeni bilinmediği veya geri döndürülemezse, tedavi ömür boyu olmalıdır. Genel olarak, tedavi şekli ve dozu ilk olarak içsel faktöre bağlı yolun sağlam olup olmamasına bağlıdır. Sağlam değilse, seçenekler 1000 mg B12 kas içi enjeksiyon arasında yatmaktadır. (ABD'de siyanokobalamin; Avrupa'da hidroskobalamin) 1 ila 2 hafta boyunca her gün verilir ve ardından haftalık enjeksiyonlar yapılır bir ay boyunca durduktan sonra ayda bir kez süresiz olarak inceltildi. Sadece; her B12 dozunun % 10'u korunur. Enjekte edilen B12'ye alternatif, yüksek doz oral B12'dir. Oral bir B12 dozunun % 1 ila % 4'ü, iç faktöre bağlı yol kaldırıldığında bile pasif olarak emilir (102).

Sonuç olarak, geçmişte (103) başarıyla kullanılan B12 ile oral replasman tedavisi, kolaylık ve maliyet nedeniyle tekrar modaya (104) dönüşmüştür. Bununla birlikte, çoğu durumda, B12 eksikliği olan bir hastayı, özellikle yaşlılarda, uygunluk konusunda titizlikle, bakım için oral yola geçmeden önce parenteral enjeksiyon yoluyla "doldurmak" ihtiyatlı olacaktır. B12'nin pasif emilim yolu tüm mukozal yüzeyler için geçerli olduğundan, B12'nin onaylanmış dilaltı ve burun içi formülasyonları da mevcuttur. Zaman zaman pernisiyöz anemisi olan hastaların önerilen tedavi planının tüm nörolojik semptomlarını hafifletmek için yeterli olmadığını ve bu nedenle sık sık B12 enjeksiyonlarını kılavuzlarda önerilenden daha sık talep ettiğini veya hatta tedavi edebileceğini belirtmek gerekir. B12 replasmanı için bu belirgin artan gereksinim için biyolojik bir temel bilinmemektedir, ancak fazla B12 alımıyla ilişkili olumsuz etkiler bildirilmediğinden, bu uygulamaya karşı tavsiyede bulunmak için hiçbir neden yoktur (8).

Sonuç "Eski" bir hastalık olarak görülse de, yeni bilgiler sürekli olarak B12 eksikliği, etkilerinin geniş dizisi ve tanı yöntemleri hakkında tahakkuk. B12 eksikliği öncelikle hematopoietik sistemi etkiler, ancak etkileri diğer dokulara ve organlara, özellikle de sinir sistemine uzanır. Klinik tabloların spektrumu geniştir, bu nedenle tanı önce yüksek bir şüphe endeksine ve daha sonra uygun testlerin mantıklı uygulanmasına bağlıdır. B12 eksikliği basit replasman tedavisine uygun olduğundan, tanı kritiktir. B12 eksikliği ile ilgili olası zararlı etkileri de dahil olmak üzere hala bazı sorular cevaplanmamıştır B12 durumu düşük olanlarda yüksek folat seviyeleri, özellikle nörolojik hasara saygı. B12 eksikliğinin ekspresyonunun değişkenliği hakkında daha iyi bilgi sağlayabilecek diğer yeni araştırma alanları arasında genetik analiz ve mikrobiyomun etkileri yer alır.

Up to date:

Deniz yosunu B12 vitamini kaynağı değildir, ancak Japon çorbalarında kullanılan bazı yenilebilir algler bir miktar B12 vitamini içerebilir [3].

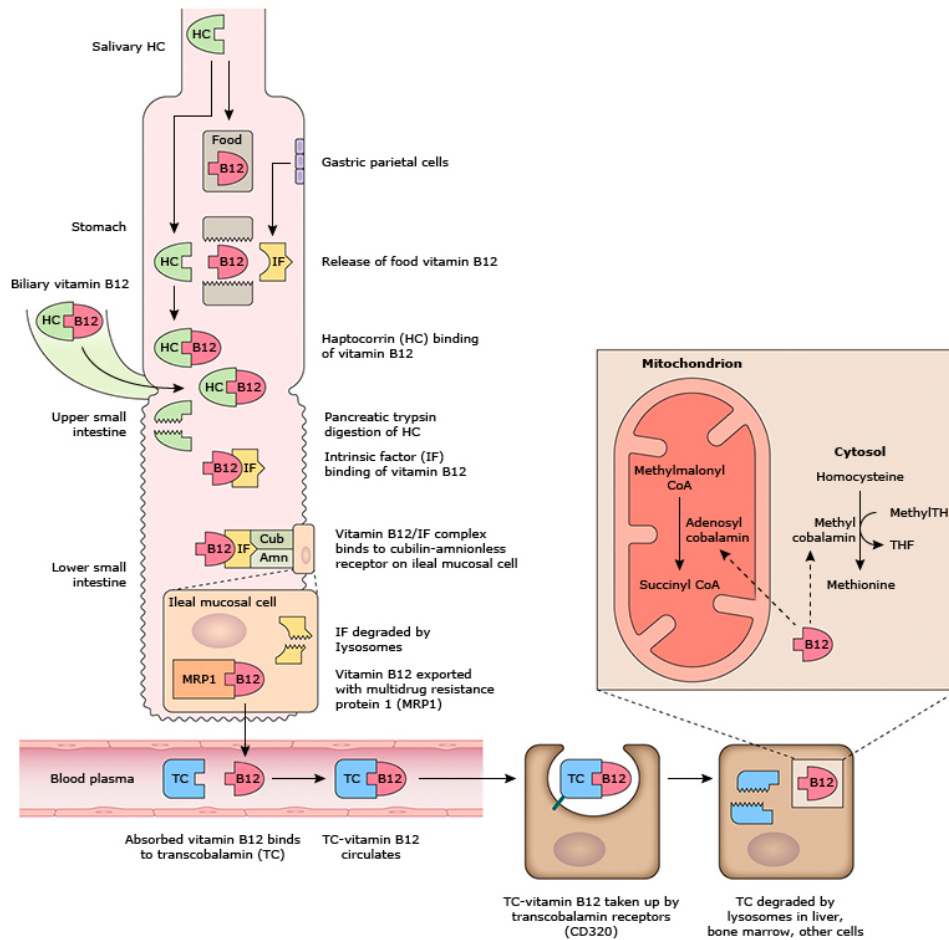
Ulusal Sağlık Enstitüleri'nden (NIH) B12 Vitamini Diyet Bilgi Sayfasında açıklandığı gibi, önerilen günlük B12 vitamini alımı, genç bebeklerde günde 0.4 mcg ila yetişkinlerde günde 2.4 mcg arasında değişir, hamilelik sırasında biraz daha yüksek gereksinimler, ve laktasyon [4]. Tipik vejetaryen olmayan bir diyet yeterli B12 vitamini

içerir, ancak vegan veya katı vejetaryen diyet tipik olarak yeterli miktarda B12 vitamini içermez ve takviye edilmelidir [5].

Bu takviyeler tipik olarak B12 vitamini, metilkobalamin, hidroskobalamin, adenosilkobalamin veya siyanokobalamin olarak etiketlenir (belirli üretim süreçlerinde siyanür eklenir, ancak toksisite eklemeyiz). B12 vitamini, multivitaminlerde ve B kompleks vitaminlerinde de bulunur. Tüm bu vitamin formları B12 vitamini sağlamada etkilidir.

B12 vitamininin toplam vücut depoları 2 ila 5 mg arasındadır, bunun yaklaşık yarısı karaciğerde depolanır. B12 vitamini alımı veya emilimi durursa, eksiklik tipik olarak en az bir ila iki yıl, bazen daha uzun gelişmez.

Vitamin B12 absorption and cellular uptake



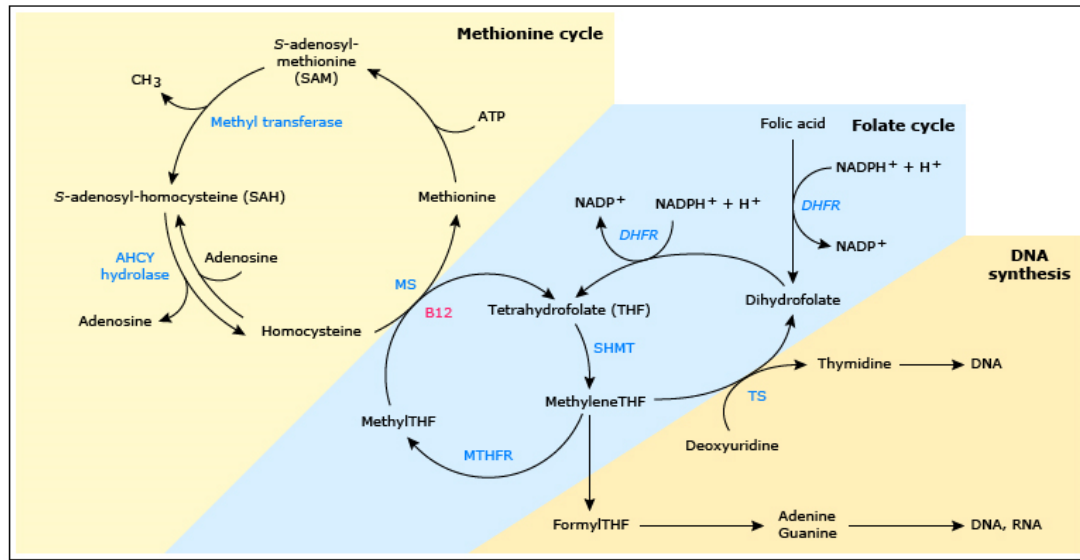
Vitamin B12 from food is released in the stomach and binds to salivary haptocorrin. Vitamin B12 is released from haptocorrin in the small intestine by pancreatic proteases and is then able to bind intrinsic factor (IF). The IF-vitamin B12 complex binds to the cubilin [Cub]-amnionless [Amn] in the terminal ileum, followed by internalization and release into the circulation where it is bound by transcobalamins (TC). TC delivers vitamin B12 to the cellular TC receptor (also called CD320). Intracellularly, vitamin B12 is reduced and converted to adenosylcobalamin (in mitochondria) and methylcobalamin (in the cytosol). Refer to UpToDate for additional information about causes of vitamin B12 deficiency and the aspects of absorption with which they interfere.

HC: haptocorrin; IF: intrinsic factor; CoA: coenzyme A; THF: tetrahydrofolate; Cub: cubilin; Amn: amnionless; MRP1: multidrug resistance protein 1; TC: transcobalamin.

Republished with permission of the American Society of Hematology, from: Green R. Vitamin B12 deficiency from the perspective of a practicing hematologist. *Blood* 2017; 129(19):2603; permission conveyed through Copyright Clearance Center, Inc. Copyright © 2017.

UpToDate®

Roles of vitamin B12 and folate in the methionine cycle, folate cycle, and DNA synthesis showing the methyl folate "trap"



The roles of vitamin B12 and folate in the methionine cycle, folate cycle, and DNA synthesis are shown. The key intersection of vitamin B12 and folate occurs at the methionine synthase (MS) reaction (shown at the left edge between the yellow and blue panels) in which the one-carbon methyl group of methyl-tetrahydrofolate (methylTHF) is transferred to homocysteine to form methionine. Vitamin B12 (as methylcobalamin) acts as a cofactor for this reaction. Tetrahydrofolate regains a one-carbon methylene group through the serine-hydroxymethyltransferase (SHMT) reaction, and the resulting methylenetetrahydrofolate (methyleneTHF) is essential for conversion of deoxyuridine to thymidine in the thymidylate synthase (TS) reaction, which is rate-limiting for DNA synthesis. In vitamin B12 deficiency, folate becomes trapped as methylTHF (the methyl folate "trap"). Administration of folic acid can temporarily overcome this block through formation of tetrahydrofolate (THF). The other product of the MS reaction is the essential amino acid methionine, which becomes adenosylated and serves as a universal methyl donor in numerous methyltransferase reactions. The product S-adenosyl-homocysteine (SAH) undergoes reversible hydrolysis, completing the methionine (or remethylation) cycle. The alternative pathway for Hcy disposal, which involves transsulfuration and requires vitamin B6, is not shown.

SAM: S-adenosyl-methionine; ATP: adenosine triphosphate; SAH: S-adenosyl-homocysteine; NADP⁺: NAD phosphate; NADPH⁺: reduced NAD phosphate; H⁺: proton; DHFR: dihydrofolate reductase; AHCY hydrolase: adenosyl-homocysteine hydrolase; MS: methionine synthase; B12: Vitamin B12; THF: tetrahydrofolate; SHMT: serine hydroxymethyltransferase; TS: thymidylate synthase; MethylTHF: methylene THF; MTHFR: methylene tetrahydrofolate reductase.

Republished with permission of the American Society of Hematology, from: Green R. Vitamin B12 deficiency from the perspective of a practicing hematologist. *Blood* 2017; 129(19):2603; permission conveyed through Copyright Clearance Center, Inc. Copyright © 2017.

UpToDate®

Çocuklarda Çölyak Dışı Gluten Duyarlılığı

Prof. Dr. Fügen Çullu Çokuğraş

İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi

Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme B.D.

Non-Çölyak Gluten Duyarlılığı (NÇGD) Çölyak hastalığı (ÇH) ve buğday alerjisi (BA) olmayan olgularda, gluten içeren gıdaların alımı ile ilişkili intestinal ve ekstraintestinal semptomların ortaya çıkması ile karakterize bir tablodur. ÇH, gluten alımı ile ortaya çıkan, anti doku transglutaminaz 2 (anti-tTG-2) ve endomisyum antikor'a (EMA) karşı otoantikorların spesifik olduğu kronik immün aracılı ince barsak enteropatisidir. BA buğday proteinlerine karşı immünolojik bir reaksiyondur. BA patogeneğinde buğday spesifik Ig E antikorları esas rolü oynamaktadır. NÇGD, çölyak spesifik antikorların ve klasik çölyak villus atrofinin ve HLA değişikliğinin olmaması durumunda, gluten alımı ile semptomların ortaya çıktığı tablodur. Daha çok bayanlarda ve adolesan yaşta görülür.

Buğdaya karşı negatif immünoallerjik testlerin, negatif ÇH serolojisinin (anti-EMA ve anti-tTG) olması, normal duodenal histopatoloji varlığı, glutensiz diyet başlanması ile şikayetlerin gerilemesi ve tekrar diyete sokulduğunda yakınmaların tekrarlaması NÇGD'de spesifiktir.

NÇGD semptomları gastroözofageal reflü hastalığı ya da enflamatuvar bağırsak hastalığı semptomlarına benzerdir. Bunlar arasında retrosternal yanma, karın ağrısı, şişkinlik, ishal, kabızlık, dışkılama alışkanlığında değişiklik gibi gastrointestinal semptomların yanında baş ağrısı, kas ve eklem ağrıları, yorgunluk, el ve ayaklarda karıncalanma ya da keçeleşme hissi, egzema, döküntü, anksiyete gibi ekstra-intestinal semptomlar da bulunur. Diğer yandan NÇGD'nin klasik prezentasyonu irritabl barsak sendromu semptomları benzeridir. Karın ağrısı, şişkinlik, barsak alışkanlığında değişiklik (diyare veya kabız), baş ağrısı, bulantı, eklem ve kas ağrıları, dermatit, depresyon ve anemi gibi sistemik tabloları kapsar. Son dekadda yapılan birçok çalışma, NÇGD ile nöropsikiyatrik hastalıkların ilişkili olduğu görülmektedir.

NÇGD tanısı için ÇH ya da BA için yapılan testler negatif olmalı, semptomlar gluten tüketimi ile ortaya çıkmalı ve gluten kısıtlı diyet ile iyileşme gözlenmelidir. Tanı için bireylerde EMA ve anti-tTG antikorları nega-tif olmalıdır ve ince barsak biyopsisinde patolojik mukoza değişikliği olmamalıdır.

Gluten kısıtlı diyet şuan NÇGD için önerilen tek tedavidir. Gluten tüketimi semptomları arttırmasına ve gluten kısıtlı diyet ile semptomlarda belirgin gerileme olmasına rağmen tedavi edilmeyen NÇGD olgularında hangi komplikasyonların ortaya çıktığı bilinmemektedir.

Prof. Dr. Birsen Uçar

KAWASAKİ HASTALIĞI

Kawasaki hastalığı (KH), çoğunlukla infantlarda ve küçük çocuklarda görülen, akut, etiyolojisi bilinmeyen, orta çaplı arterleri tutan bir vaskülitir. İlk kez 1967 yılında Dr. Tomisaku Kawasaki tarafından Japonya'da tanımlanmış ve başlangıçta "mukokütanöz lenf nodu sendromu" olarak adlandırılmıştır. Günümüzde, hastalığın Amerika, Avrupa ve Asya'da tüm ırklardaki çocuklarda hem endemik, hem de epidemik formlarda görülebildiği bilinmektedir. Kawasaki hastalığı, ateş, bilateral eksudatif olmayan konjunktivit, dudaklar ve ağız mukozasında eritem, ekstremitte bulguları, döküntü ve servikal lenfadenopati ile karakterizedir. Tedavi edilmeyen çocukların yaklaşık %15-%25'inde koroner arterlerde (KA) anevrizmalar veya ektazi gelişir ve miyokard infarktüsü (Mİ), ani ölüm veya iskemik kalp hastalığına yol açabilir.

Epidemiyoloji

Hastaların %76'sı 5 yaşın altındadır. Erkeklerde kızlardan daha sık görülür (erkek/kız oranı yaklaşık 1.5-1.7:1). Japon çocuklarda belirgin olarak daha prevalandır. Japonya'da 2012 yılındaki yıllık insidans <5 yaş 100.000 çocukta 264.8'dir. A.B.D.'de insidans <5 yaş 100.000 çocukta ~25 olup insidans Asya ve Pasifik Adaları kökenlilerde en yüksek (30.3/ 5 yaş altı 100.000 çocukta), beyazlarda en düşüktür (12/ 5 yaş altı 100.000 çocukta). Hastalık sıklıkla kış ve ilkbahar aylarında görülür. Koroner anevrizma oluşumu oranı küçük süt çocuklarında en yüksek orandadır ve sıklıkla inkomplet klinik bulgularla gelirler. Sekiz yaşın üzerindeki çocuklarda da koroner tutulum oranı yüksek olup geç tanı konulması ile ilişkili olabileceği bildirilmektedir.

Japonya'da Kawasaki hastalığının rekürrens oranı yaklaşık %3 ve pozitif aile öyküsü olan olguların oranı yaklaşık %1'dir. Kawasaki hastalığı olgularının kardeşleri, normal Japon popülasyonuna göre 10 kat artmış riske sahiptir; bunların yaklaşık %50'si ilk olgunun başlangıcından itibaren 10 gün içinde gelişir. İkizlerde görülmeye riski genel popülasyondan yaklaşık 100 kat fazladır. Bu veriler Kawasaki hastalığının oluşumunda genetik yatkınlığın rolü olduğunu düşündürmektedir. Çocukluklarında Kawasaki hastalığı geçirmiş olan ebeveynlerin çocuklarında Kawasaki hastalığının rapor edilmesi de genetik faktörlerin katkısını desteklemektedir.

Genetik

Aile linkage çalışmaları ve genom çapında ilişki çalışmaları 6 gende veya gen bölgesinde tek nükleotid polimorfizmlerini işaret etmiştir: FcyR2a, caspase 3 (CASP3), human leukocyte antigen class II, B-cell lymphoid kinase (BLK), inositol 1,4,5-trisphosphate kinase-C (ITPKC) ve CD40. *Transforming growth factor* (TGF)-β sinyal yolundaki genlerdeki varyantlar (TGFβ2, TGFβR2, and SMAD3) Avrupa kökenli hastalarda anevrizma formasyonu için artmış risk ile ilişkili bulunmuştur.

Etiyoloji ve Patogenez

Öncülük eden solunum yolu hastalığı ve hali şampuanları ile temas öyküsü gibi daha önce etiyolojide suçlanan ajanlar ile KH arasındaki ilişki destek görmemiştir. KH ile ilişkili olduğu öne sürülen diğer faktörler ekzema, nemlendirici cihaz kullanımı ve bir su kütlesinin yakınında ikamet etmektir. Hastalığın çok küçük çocukları hedef alması, özellikle kış/bahar aylarında görülmesi ve yılda 3 kez epidemik siklus göstermesi gibi epidemiyolojik özellikleri infeksiyöz bir sebebi düşündürmektedir. Bazı araştırmalar sonucunda üst solunum yolundan giren yeni bir RNA virüsü ile infeksiyon suçlanmaktadır. Bronşiyal epitelyal hücrelerde ve vücuttaki diğer birçok hücre tiplerinde intrasitoplazmik inklüzyon cisimciklerinin RNA içerdiği ve KH ajanı ile ilişkili olabileceği bildirilmiştir. Diğer yandan, KH'nın mevsimsel özelliğini troposferik rüzgar paternleri ile ilişkilendiren diğer bazı çalışmalar transport edilen bir ajanın genetik olarak duyarlı çocuklar tarafından solunması halinde KH'nın immünolojik kaskadının tetiklendiğini öne sürmektedir.

Önceki çalışmalar bir süper antijen tarafından tetiklenen immün yanıt ile ilgili kanıtlar sağlamakla beraber sonraki çalışmalarkonvansiyonel bir antijene standart bir yanıtı desteklemiştir. Yüksek aktive, dolaşan nötrofil sayısı ve interlökin (IL)-1, IL-6 ve tümör nekroze edici faktör (TNF) yollarının aktivasyonunu gösteren bulgular, doğal immün sistemin aktivasyonunun erken bir olay olduğunu göstermektedir. Adaptif immün yanıt çalışmaları, proinflatuvar ve regülatör T hücrelerinin ateşin başlamasından sonraki ilk haftada dolaşımda bulunabileceğini

göstermiştir. Hastalığın kendiliğinden sınırlanma özelliği ile birlikte düşük rekürrens oranı, KH ajanı ile gelecekteki karşılaşmalara karşı koruyucu olan T- ve B-hücre belleğinin oluştuğunu düşündürür.

Patoloji

Ateşin başlangıcından sonraki ilk 10 gün içinde başta koroner arterler olmak üzere orta çaplı musküler arterleri tutan jeneralize mikrovaskülit gelişir. İliak, femoral, aksiller ve renal arterler gibi diğer arterler daha az sıklıkla tutulabilir. KH arteriyopatisi birbiriyle bağlantılı 3 süreç ile karakterizedir: (1) senkronize bir nötrofilik proliferasyondan oluşan ve ateşin başlangıcından itibaren ilk 2 hafta içinde tamamlanan bir nekrotizan arterittir. Kendi kendini sınırlayan bir süreçtir ve arteriyel duvarı anevrizmaya kadar progresif şekilde tahrip ederek anevrizmalara sebep olur; (2) asenkronize lenfosit, plazma hücresi ve eozinofillerin, daha az düzeyde de makrofajların infiltrasyonu ile karakterize, ateşin başlangıcından itibaren 2 hafta içinde başlayan fakat hastaların az bir kısmında aylar ya da yıllar süren subakut/kronik bir vaskülit; (3) ilk 2 haftada başlayan ve aylar ya da yıllarca devam eden, progresif arteriyel stenoza sebep olma potansiyeli olan, medial düz kas hücresi kökenli miyofibroblastik bir süreç ile karakterize luminal miyofibroblastik proliferasyondur (LMP).

Akut fazda İVİG tedavisi almayan olguların %15-%25'inde koroner arter anevrizmaları gelişir. Sıklıkla major koroner arterlerin proksimal segmentlerinde gelişir ve fuziform, sakküler, silindirik veya tesbih görünümünde tipleri görülür.

Akut fazda, atriyoventriküler ileti sistemi, miyokard, perikard ve endokardın (mitral ve aort kapaklar) inflamasyonundan oluşan pankardit gelişir.

Aktive olmuş koagülasyona eğilimli damar endoteli, anevrizma içerisinde kan akımının yavaşlaması, anevrizma girişinde anormal vasküler duvar stresi ile birlikte artmış trombosit sayısı ve aktivitesinin de katkısı ile genellikle 6-8 hafta civarında MI gelişebilir. Daha geç dönemlerde gelişen miyokard iskemisi veya infarktüsü ise akut tromboza veya koroner arterlerde iyileşme ve fibrozis gelişimi nedeniyle oluşan progresif koroner arter stenozuna bağlı olabilir.

Tanı

Spesifik tanısal bir test ya da patognomonik klinik bulgusunun olmaması nedeniyle tanıda yardımcı olacak, epidemiyolojik olgu tanımlamalarından elde edilen klinik kriterler oluşturulmuştur (Tablo I). Hastalarda görülen diğer klinik ve laboratuvar bulguları da sıklıkla tanıda yardımcıdır (Tablo II).

Tablo I. Klasik Kawasaki Hastalığı Tanı Kriterleri

- Kawasaki hastalığı tanısı, ≥ 5 gün süren ateş ($>39-40^{\circ}\text{C}$ ve remittan) ile birlikte aşağıda belirtilen 5 ana bulgudan en az 4'ünün bulunması halinde konulur (Şekil 1).
- ≥ 4 ana kriter varlığında, özellikle el ve ayaklarda kızarıklık ve şişlik varsa Kawasaki hastalığı tanısı, ateşin 4. gününde konulabilir. KH'lı birçok hastayı tedavi etmiş olan deneyimli klinisyenler nadir vakalarda 3 günlük ateş ile de tanı koyabilirler.

1. Dudaklarda eritem ve çatlama, çilek dili ve/veya oral ve faringeal mukozada eritem
2. Bilateral bulber konjunktivit (eksudatif olmayan)
3. Döküntü: makülopapüller, diffüz eritroderma veya eritroderma benzeri
4. El ve ayaklarda akut fazda eritem ve ödem ve/veya subakut fazda periungual deskuamasyon
5. Servikal lenfadenopati (≥ 1.5 cm çapında), genellikle unilateral

Dikkatli bir öykü, hastalık sırasında ≥ 1 klinik bulgunun olduğunu fakat başvuru anından önce düzeldiğini ortaya çıkarabilir.

Klasik KH'nın tüm klinik bulgularının olmadığı hastalar sıklıkla inkomplet KH yönünden değerlendirilirler (Şekil 2). Koroner arter anormallikleri tespit edilirse, KH tanısı çoğu durumda doğrulanmış olarak kabul edilir.

Laboratuvar testleri tipik olarak akut fazda, normal veya hafif yüksek beyaz küre sayısı ile beraber nötrofil hakimiyetini ve CRP ve eritrosit sedimentasyon hızı gibi akut faz reaktanlarının yüksekliğini gösterir. Düşük serum sodyum, ve albümin düzeyleri, yüksek serum karaciğer enzimleri ve steril püyüri bulunabilir. Ateş yükseldikten sonra ikinci haftada trombositoz yaygındır.

Tablo II. Diğer Klinik Bulgular

Kardiyovasküler

Miyokardit, perikardit, kapak yetersizliği, şok

Koroner arter anormallikleri

Orta çapta non-koroner arter anevrizmaları

Periferik gangren

Aort kökü genişlemesi

Respiratuvar

Toraks radyogramında peribronşiyal ve interstisyel infiltrasyonlar

Pulmoner nodüller

Kas-iskelet sistemi

Artrit, artralji (sinoviyal sıvıda pleositoz)

Gastrointestinal

Diyare, kusma, karın ağrısı

Hepatit, sarılık

Safra kesesi hidropsu

Pankreatit

Sinir sistemi

Aşırı iritabilite

Aseptik menenjit (beyin-omurilik sıvısının pleositozu)

Fasiyal sinir paralizisi

Sensörinöral işitme kaybı

Genitoüriner

Üretrit/meatit, hidrosel

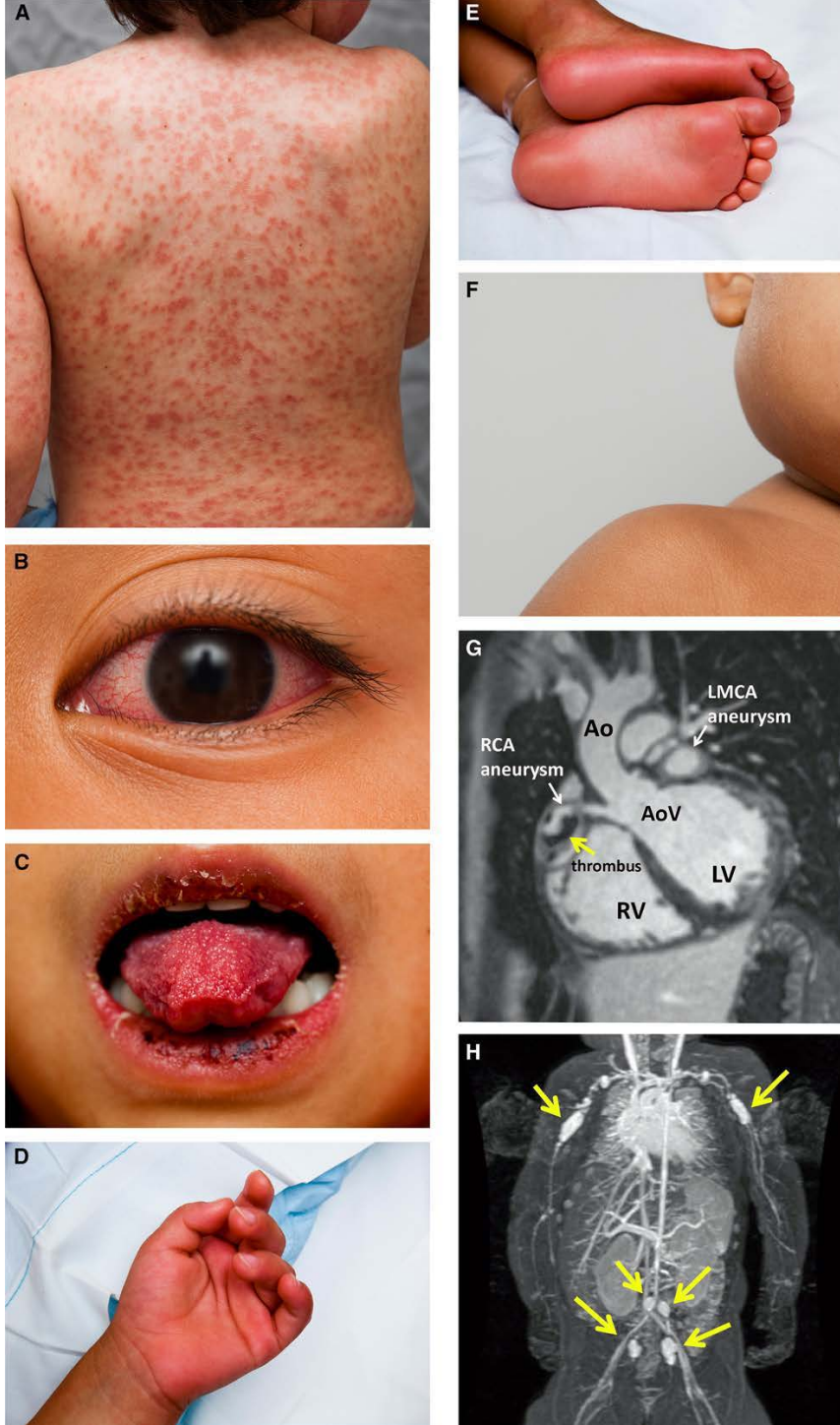
Diğer

Diaper bölgesinde deskuamasyon

Retrofaringeal flegmon

Yarık lamba muayenesinde anterior üveit

BCG skarında eritem ve endürasyon



Şekil 1. Klasik Kawasaki hastalığının klinik bulguları*

A. Döküntü: Makülopapüler, diffüz eritroderma veya eritema multiforme benzeri. B. Konjunktivit: Bilateral eksudatsız bulbar konjunktivit. C. Oral değişiklikler: Dudaklarda eritem ve çatlaklar, çilek dili, oral ve faringeal

mukozada eritem. D ve E. Palmar ve plantar eritem: Genellikle şişlikle beraberdir, subakut fazda periungual deskuamasyon ile düzelir. F. Servikal adenopati: Genellikle ünilateral, çapı ≥ 1.5 cm. G. Koroner arter anevrizmaları: Sol ventrikül çıkış yolu MRI'da nonoklüzif trombüsün olduğu dev bir sağ koroner arter (RCA) anevrizması (sarı ok) ve dev bir sol ana koroner arter (LMCA) anevrizması. H. Periferik arter anevrizmaları: Aksiller, subklavian, iliyak ve femoral arterlerde anevrizmaların (sarı oklar) görüldüğü MRI görüntüleri.

**McCord BW, Rowley AH, Newburger JW, Burns JC, Bolger AF, Gewitz M, Baker AL, Jackson MA, Takahashi M, Shah PB, Kobayashi T, Wu MH, Saji TT, Pahl E. Diagnosis, Treatment, and Long-Term Management of Kawasaki Disease: A Scientific Statement for Health Professionals From the American Heart Association. Circulation. 2017 Apr 25;135(17):e927-e999.*

Ayırıcı Tanı

Kawasaki hastalığı ile benzer bulgular gösteren hastalıklar uygun kültür çalışmaları ve laboratuvar testleri ile ayırt edilmelidir (Tablo III). Eksudatif konjunktivit, eksudatif farenjit, oral ülserasyonlar, splenomegali ve vezikülobüllöz veya peteşiyal döküntüler başka bir tanıyı akla getirmelidir. Kızamık Kawasaki hastalığına çok benzer ve aşısız her infant ve çocukta göz önüne alınmalıdır. Kawasaki hastalığı ılıman olmayan iklimlerde birçok respiratuvar virusların yaygın olduğu kış ve ilkbahar aylarında daha sık görülür ve KH olan bir çocukta respiratuvar bir viral patojen ile eş zamanlı infeksiyon da olabilir; KH'nın klasik bulgularını gösteren bir çocukta respiratuvar sinsitial virus, metapnömovirus, koronaviruslar, parainfluenza virusları veya influenza virusları gibi respiratuvar virusların saptanması KH tanısını ekarte ettirmez.

Tablo III. Kawasaki Hastalığının Ayırıcı Tanısı

Kızamık

Diğer viral infeksiyonlar (adenovirus, enterovirus gibi)

Stafilokoksik ve streptokoksik toksin-aracılı hastalıklar (kızıl ve toksik şok sendromu gibi)

İlaç hipersensitivite reaksiyonları (Stevens-Johnson sendromu gibi)

Sistemik başlangıçlı juvenil idiyopatik artrit

Epidemiyolojik risk faktörü olanlarda:

Rocky Dağı benekli ateşi veya riketsiyal infeksiyonlar

Leptospirozis

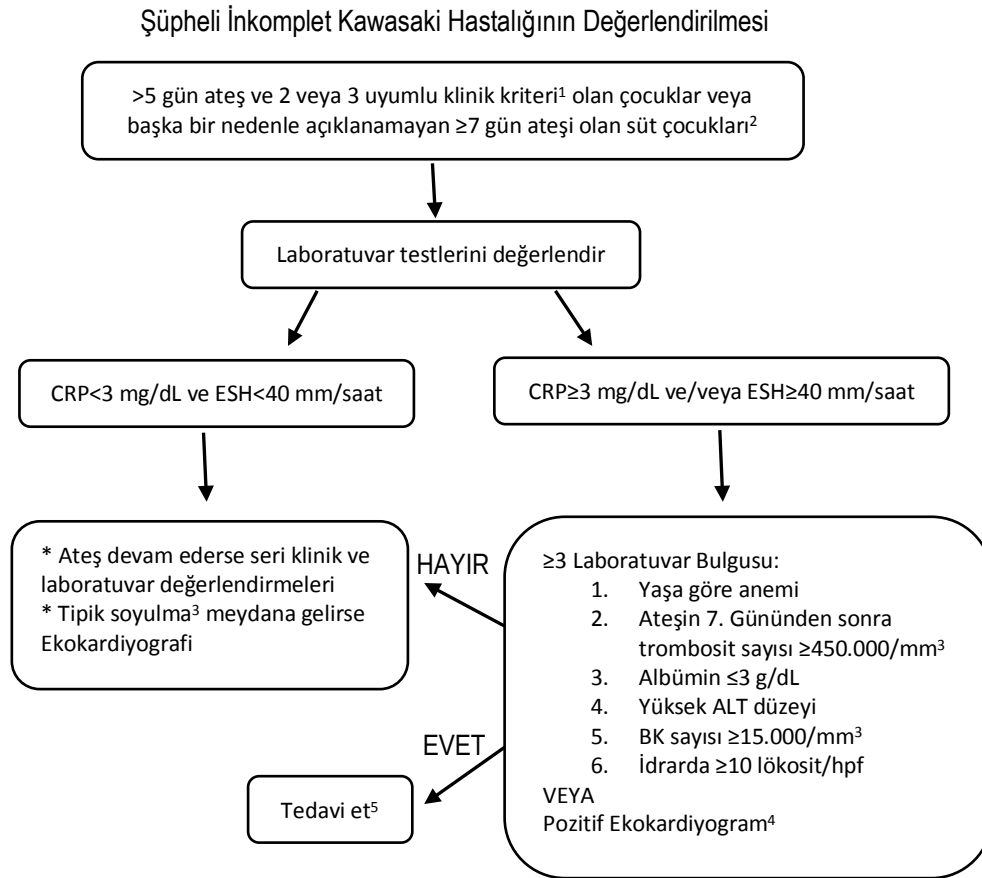
İnkomplet (Atipik) Kawasaki Hastalığı

Tanı kriterlerini tam olarak sağlamayan bazı hastalar, ekokardiyografik olarak koroner arter anormalliklerinin gösterilmesine dayanarak "atipik" ya da tercihen "inkomplet" Kawasaki hastalığı olarak tanı almıştır. Uzun süren açıklanamayan ateşi olan ve Kawasaki hastalığının ana klinik bulgularından herhangi birini gösteren tüm çocuklarda KH göz önünde bulundurulmalıdır (Şekil 2) ve bu hastalarda ekokardiyografi (EKO) ile KA anevrizmaları tespit edilirse tanının onaylandığı düşünülebilir. Oysa KA dilatasyonu genellikle hastalığın ilk haftasından sonraya kadar ekokardiyografik olarak belirlenemez.

Özellikle 6 aylıktan küçük olan ve göz veya oral mukoza değişiklikleri olmayan inkomplet Kawasaki hastalarında tanıda önemli gecikmeler yaşanabilir. İnkomplet Kawasaki en sıklıkla küçük süt çocuklarında görülür ve KA anormalliklerinin gelişmesi açısından önemli riske sahip olan süt çocuklarında tek klinik bulgu uzun süren ateş olabilir ya da ateşle birlikte müphem veya kısa süren klinik bulgular görülebilir. Tanının atlanması ciddi sonuçlara yol açacağından ve erken intravenöz immünoglobulin (İVİG) tedavisinin etkinlik ve güvenirliliğinin

yüksek olmasından dolayı tedaviye başlama kararının verilmesinde tüm kriterlerin sağlanmasını beklemek yerine diğer klinik ve laboratuvar bulgularından faydalanılmalıdır. Çünkü inkomplet Kawasaki hastalığı olgularındaki laboratuvar bulguları ve kardiyovasküler sekeller klasik olgulardaki ile benzerdir. Küçük süt çocukları özellikle inkomplet Kawasaki hastalığı ile gelme eğilimindedir ve bazılarında tek bulgu ateş olabilir. Bu nedenle, ≥ 7 gün süren ateş, CRP ve/veya ESH yüksekliği olan ve ateşli hastalığı açıklayabilecek başka bir nedenin olmadığı 6 aylıktan küçük tüm süt çocuklarında ekokardiyografi yapılmalıdır.

Koroner tutulumu olan Kawasaki hastalarının önemli bir bölümü diagnostik kriterleri sağlamamaktadır. Oysa koroner anevrizma nadiren hastalığın 10. gününden önce görülür. Bunun yerine, bu dönemde koroner arterlerde ektazi veya perivasküler parlaklık, azalmış sol ventrikül sistolik fonksiyonları, hafif mitral yetersizliği veya perikardiyal efüzyon görülebilir.



Şekil 2. Şüpheli İnkomplet Kawasaki Hastalığının Değerlendirilmesi.

(1) KH'nın klinik bulguları Tablo 1'de gösterilmiştir. Başka bir tanı düşünülmesini gerektiren bulgular eksudatif konjunktivit, eksudatif farenjit, ülseratif intraoral lezyonlar, büllöz veya veziküler döküntü, jeneralize adenopati veya splenomegalidir. (2) ≤ 6 ay süt çocuklarında KH'nın diğer klinik bulguları olmaksızın uzun süren ateş gelişmesi daha sıktır, bu süt çocukları özellikle KA anormalliklerinin gelişmesi açısından yüksek risklidir. (3) Tipik soyulma el ve ayak parmak yataklarında başlar. (4) Şu 3 durumdan herhangi biri görülürse Ekokardiyografi bu algoritme göre pozitif kabul edilir: LAD veya RCA z skoru ≥ 2.5 ; KA anevrizmaları gözlenirse; veya LAD veya RCA z skoru 2-2.5 ise. (5) Ekokardiyogram pozitif ise, ateş başlangıcından itibaren 10 gün içinde veya devam eden inflamasyonun klinik veya laboratuvar bulgularının (yüksek CRP, ESH) varlığında ateşin 10. gününden sonra da tedavi verilmelidir.

Diğer Klinik ve Laboratuvar Bulguları

Kalp Dışı Bulgular

Kawasaki hastalığında multipl kalp dışı klinik bulgular gözlenebilir. Artrit veya artralji hastalığın ilk haftasında görülebilir ve başlıca proksimal interfalangeal eklemleri, daha nadir olarak da dizler ve ayak bilekleri gibi yük taşıyan eklemleri tutar.

Santral sinir sistemi ile ilgili iritabilite, letarji, aseptik menenjit (yaklaşık %30 hastada), sensörinöral tipte işitme kaybı ve geçici unilateral fasiyal palsi gibi bulgular görülebilir.

Hastaların yaklaşık 1/3'ünde diyare, kusma, karın ağrısı gibi gastrointestinal sistem şikayetleri görülebilir. Hepatomegali ve sarılık gelişebilir. Hastaların yaklaşık %15'inde ikinci haftada ultrasonografi ile akalkülöz safra kesesi hidropsu saptanabilir.

Önceden yapılmış BCG skarında eritem ve endürasyon görülmesi Japonya'da yaygındır. Hidrosel, fimozis, pulmoner nodüller ve infiltrasyonlar, plevral efüzyon ve makrofaj aktivasyon sendromu nadir görülen diğer bulgulardır.

Laboratuvar Bulguları

Hastalığın akut döneminde sola kayma ile birlikte lökositoz (hastaların yaklaşık %50'sinde $>15.000/\text{mm}^3$) ve anemi sıklıkla görülür.

Akut faz reaktanları (eritrosit sedimentasyon hızı ve C-reaktif protein) hemen hemen daima yüksektir ve genellikle 6-10 haftaya kadar normale döner.

Hastalığın subakut fazında, genellikle 2. haftada başlayıp 3. haftada pik yapmak üzere trombositoz (genellikle $450.000 - >1 \text{ milyon}/\text{mm}^3$) görülür ve 4-8 haftada normale döner.

Steril piyüri (üretrite bağlı) sıktır (hastaların yaklaşık %80'inde).

Serum transaminaz veya gamaglutamil transpeptidaz düzeyleri hastaların %40-%60'ında hafif-orta derecede yüksektir; hipoalbuminemi ve hiperbilirubinemi hastaların yaklaşık %10'unda görülebilir.

Bazı hastalarda miyokardiyal tutulumu düşündüren yüksek serum N-terminal proBNP düzeyleri saptanabilir.

Kardiyovasküler Bulgular

Kardiyovasküler bulgular akut fazda belirgin olabilir ve uzun dönemdeki morbidite ve mortalitenin başlıca sebebidir. Perikard, miyokard, endokard, kalp kapakları ve koroner arterler tutulabilir. Kardiyak oskültasyonda hiperdinamik prekordiyum, taşikardi, galop ritmi ve anemi, ateş, miyokardit nedeniyle baskılanmış miyokard kontraktilesi varlığında fonksiyonel bir üfürüm duyulur. Ciddi mitral yetersizliği bulunan çocuklarda pansistolik üfürüm duyulur. Miyokard fonksiyonları bozuk olan hastalar kalp yetersizliği ve şok tablosunda gelebilir. Elektrokardiyografide (EKG) aritmi, uzun PR mesafesi ve nonspesifik ST ve T dalgası değişiklikleri görülebilir. Miyokardit, ciddi koroner arter tutulumu veya kapak yetersizliği varsa telekardiogramda kardiyomegali görülebilir. Koroner arter anormallikleri ilk haftanın sonundan itibaren ikinci haftada görülebilir.

Koroner Anevrizmalar

Ekokardiyografi

İlk ekokardiyografi tanıdan şüphelenilir şüphelenilmez yapılmalıdır, ancak tedavinin başlanması geciktirilmemelidir. Bu ilk ekokardiyografi çalışması koroner morfolojisinin, sol ventrikül ve kapak fonksiyonlarının

longitudinal takibi ve perikardiyal efüzyonun gelişmesi ya da varsa rezolüsyonu için bir baz oluşturur. İki boyutlu ekokardiyografi ile koroner arterlerin incelenmesi için olabildiğince yüksek frekanslı transduser kullanılması önerilir. Sıklık sırasına göre koroner arter anevrizmalarının en sık geliştiği segmentler proksimal sol anterior inen koroner arter (LAD) ve proksimal sağ koroner arter (RCA) başta olmak üzere, sol ana koroner arter (LMCA), sol sirkumfleks arter (LCX) ve son olarak distal RCA ve RCA ile posterior inen koroner arterin birleşme yeridir. Anevrizmaların sayısı ve lokalizasyonunun yanı sıra intraluminal trombüs varlığı ya da yokluğu ve stenotik lezyonlar da değerlendirilmelidir. Koroner çapı ölçümleri içten içe yapılmalıdır. Anevrizmalar sakküler, fuziform ya da silindirik (ektazi) olabilir.

Japonya kılavuzlarına göre; dilatasyon veya küçük anevrizmalar, <5 yaş çocuklarda koroner arter lumeni iç çapının lokalize dilatasyonu fakat >4 mm olması, ≥5 yaş çocuklarda dilatasyon fakat bir segmentin iç çapının komşu segment çapının ≤1.5 katı olması olarak tanımlanır. Orta büyüklükte anevrizmalar, <5 yaş çocuklarda lümen iç çapının >4 mm fakat ≤8 mm olması, ≥5 yaş çocuklarda bir segmentin iç çapının komşu segment çapının 1.5-4 katı olması olarak tanımlanır. Büyük veya dev anevrizmalar ise <5 yaş çocuklarda lümen iç çapının >8 mm, ≥5 yaş çocuklarda bir segmentin iç çapının komşu segment çapının >4 katı olması olarak tanımlanır.

Son zamanlarda koroner arterleri normal olarak değerlendirilmiş olan Kawasaki hastalarının bazılarının koroner arter çaplarının vücut yüzey alanına göre düzeltildiği zaman referans değerlerine göre beklenenden geniş olduğunu göstermişlerdir. Bu nedenle LMCA, proksimal LAD, proksimal RCA ve LCX arter çapları için vücut yüzey alanına göre düzeltilmiş z skorları oluşturulmuştur. Distal koroner arterler ve diğer nonkoroner arterler için dilatasyon tanımlanmasında komşu segment çapının 1.5 katının kriter olarak kullanılması faydalı olabilir. Koroner arterde trombüs ve stenozun da ekokardiyografik olarak belirlenebileceği bildirilmekle birlikte duyarlılık ve özgüllüğü düşüktür.

Amerikan Kalp Derneği (AHA) tarafından anevrizmalar z skorlarına göre sınıflandırılmıştır:

1. Tutulum yok: Daima z skoru <2
2. Sadece dilatasyon: Z skoru 2-<2.5; veya başlangıçta <2 ise, takip sırasında z skorunda ≥1 azalma
3. Küçük anevrizma: Z skoru ≥2.5-<5
4. Orta büyüklükte anevrizma: Z skoru ≥5-<10, ve absölü çap <8 mm
5. Büyük veya dev anevrizma: Z skoru ≥10 veya absölü çap ≥8 mm.

Akut Kawasaki hastalığında histolojik olarak hemen hemen daima miyokarditin görülmesi nedeniyle sol ventrikül fonksiyonlarının değerlendirilmesi de ekokardiyografik değerlendirmenin bir parçası olmalıdır. M-mod ile sol ventrikül diyastol sonu ve sistol sonu çapları ve ejeksiyon fraksiyonu ölçümleri yapılmalıdır. Kawasaki hastalarında hafif aort kökü dilatasyonu görülebileceğinden dolayı, aort kökü ölçümleri de yapılmalıdır. Perikardiyal efüzyon varlığı ya da yokluğu not edilmelidir. Hastalar pulsed wave ve renkli Doppler ekokardiyografi ile kapak (özellikle mitral ve aort kapaklar) yetersizlikleri yönünden değerlendirilmelidir.

Komplike olmayan olgularda ekokardiyografik değerlendirme tanı anında, 2. ve 6-8. haftalarda yapılmalıdır; yüksek riskli hastaların izleminde daha sık inceleme gerekebilir. Dört-sekiz haftada ekokardiyografik bulguları normal olan hastaların 1 yıl sonra tekrarlanan ekokardiyografilerinde koroner arter genişlemesi görülme olasılığının olmadığı gösterilmiştir.

Stres Testleri

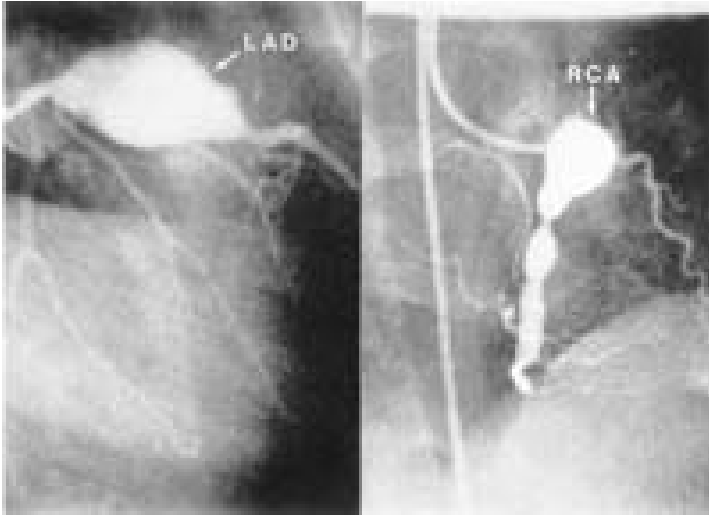
Koroner anevrizması olan çocuklarda reversibl iskemiyi göstermek için kardiyak stres testi yapılması endikedir. İskemik kalp hastalığı olan erişkinlerde yapılan hemen hemen tüm stres testi yöntemleri pediatrik popülasyona uygulanmıştır. Bunlar arasında egzersiz nükleer perfüzyon sintigrafileri, egzersiz ekokardiyografi, dobutamin, dipiridamol, adenozin gibi farmakolojik ajanlarla yapılan stres ekokardiyografi, bölgesel perfüzyon ölçümünün yapıldığı MR stres görüntüleme ve stres miyokardiyal kontrast ekokardiyografi sayılabilir. Uygun

şekilde kullanıldığında stres testlerinin sonuçları klinisyenin hastayı invazif değerlendirme ve transkateter ya da cerrahi girişim için refere etme kararını vermesinde yol gösterici olabilir.

Kalp Kateterizasyonu ve Anjiyografi

Koroner anjiyografi, Kawasaki hastalarında koroner anevrizmalarını, koroner arter stenozunu veya trombotik oklüzyonunu ve kollateral arter oluşumunun yaygınlığını belirlemek suretiyle koroner arter anatomisinin tanımlanmasında kardiyak ultrasonografiye göre daha detaylı bilgi sağlar (Şekil 3). Kateterizasyon, bilinen koroner obstrüksiyonu olan hastaların uzun süreli izleminde önemli ilave bilgiler sağlar. Ekokardiyografi ile gösterilmiş olan hafif ektazisi veya fuziform anevrizması olan asemptomatik hastalarda koroner anjiyografi ilave yarar sağlamayacağından dolayı önerilmez. Daha kompleks koroner arter lezyonları olan hastalarda akut inflamasyon süreci düzeldikten sonra koroner anjiyografi faydalı olabilir. Elektif koroner anjiyografinin genellikle hastalık başlangıcından 6-12 ay sonra yapılması önerilmektedir. Koroner arter trombozundan şüphelenilen olgularda terapötik karar verilmesinde ise acil kateterizasyon faydalı olabilir. Akut infarktüs veya ciddi kronik iskemi varlığında sol ventrikül diyastol sonu basıncı yüksek bulunabilir. Uzun süreli izlemde anjiyografi yapma kararının verilmesinde, koroner arterlerin ve ventriküler bölgesel duvar hareket anormalliklerinin ekokardiyografik olarak görüntülenmesi ve miyokard iskemini düşündüren klinik bulgular veya invazif olmayan çalışmalar yol gösterici olabilir. Kateterizasyon ile elde edilen veriler, tedavinin planlanmasında ve bypass cerrahisi, transkateter girişimsel tedavi veya trombolitik tedavi sonrasında tedavinin etkinliğinin değerlendirilmesi için yararlı olabilir.

Kardiyak kateterizasyon sırasında kullanılan ilave teknikler koroner arter duvarındaki yapısal veya fonksiyonel değişiklikleri saptayabilir. Koroner arter anevrizmalarının gerilediği anjiyografik olarak gösterilen hastalarda intravasküler ultrasonografi (IVUS) ile intima-media kompleksinde anormal kalınlaşma ve vazodilatatörlere (nitrat infüzyonu) anormal vazoreaktivite yanıtı olduğu gösterilmiştir.



Şekil 3. Koroner anjiyogramda LAD'de dev anevrizma, RCA'da ciddi daralma ve dev anevrizma görülmektedir (Circulation 2004; 110: 2747-2771).

Anevrizmalar başta subklavian, brakial, aksiller, iliyak ve femoral arterler olmak üzere bazen de abdominal aorta ve renal arterler gibi koroner sistem dışındaki arterlerde de gelişebilir. Bu nedenle ilk kez koroner arteriyografi yapılan Kawasaki hastalarında abdominal aortografi ve subklavian arteriyografi yapılması önerilir.

Magnetik Rezonans Görüntüleme (MRG), Magnetik Rezonans Anjiyografi (MRA) ve Bilgisayarlı Tomografi (BT)

Magnetik rezonans görüntüleme (MRG) proksimal koroner arter segmentlerindeki koroner arter anevrizmalarını görüntüleyebilir, ancak stenotik segmentleri göstermede başarılı değildir. Ayrıca MRG ile akut fazda koroner damar duvarında muhtemelen vaskülit yansıtan belirgin tutulumun gösterildiği bildirilmiştir. MRA ise koroner anevrizmaların yanısıra akım profili hakkında da bilgi verir. MRA ile konvansiyonel anjiyografide

görülen koroner arter anevrizmalarının, koroner oklüzyonların ve koroner stenozlarının doğru bir şekilde saptanabildiği bildirilmiştir. MRG ve MRA periferik arter anevrizmalarının gösterilmesinde de kullanılabilir. Multidetektör BT de koroner anevrizmalarını ve stenotik segmentleri değerlendirmede kullanılmaktadır.

Miyokardit

Miyokarditin, Kawasaki hastalığının erken bir bulgusu olduğu otopsi ve miyokardiyal biyopsi çalışmalarında gösterilmiştir. ⁶⁷Ga sitrat (planar ve single photon emission BT) ve ^{99m}Tc-işaretili beyaz küre sintigrafileri kullanılarak hastaların %50-%70'inde miyokardiyal inflamasyon gösterilmiştir. Miyokarditin ciddiyeti ise koroner arter anevrizması riski ile birliktelik göstermemektedir.

Kawasaki hastalarının çoğunluğunda başvuru sırasında ekokardiyografi ile anormal miyokard kontraktilesi bulunmasına rağmen İVİG tedavisinden sonra sol ventrikül disfonksiyonu hızla düzelir; çünkü interstisyel ödem ve inflamasyondan kaynaklanmaktadır, sadece nadiren miyokardiyal hücre nekrozundan kaynaklanabilir.

Valvüler Yetersizlik

Mitral yetersizlik geçici papiller adale disfonksiyonu, Mİ veya valvülite bağlı olabilir. Hastaların yaklaşık ¼'ünde başvuru sırasında hafif veya orta derecede mitral yetersizlik bulunur ve konvalesan fazda insidansı azalır. Akut dönemden sonra görülen mitral yetersizlik ise genellikle miyokardiyal iskemiye bağlı papiller adale disfonksiyonuna bağlıdır. Muhtemelen valvülite bağlı gelişen aort yetersizliği ise hastalığın akut döneminde hastaların yaklaşık %1'inde ekokardiyografik olarak gösterilmiştir.

Akut Hastalığın Tedavisi

Başlangıç Tedavisi

Akut fazda tedavinin amacı inflamasyonu ve arteriyel hasarı azaltmak ve koroner arter anormallikleri olanlarda trombozu önlemektir. AHA tanı kriterlerine göre komplet ya da inkomplet KH tanısı konulan tüm hastalara tanı konulur konulmaz tedavi başlanmalıdır. Geç tanı alan (ateş başlangıcının 10. gününden sonra) hastalara da eğer sistemik inflamasyon devam ediyorsa [başka bir nedenle açıklanamayan persistan ateş veya koroner arter anevrizması (luminal çap z skoru >2.5) ile beraber ESH veya CRP (>3 mg/dL) yüksekliği şeklinde kendini belli eden] İVİG verilmelidir.

Primer Tedavi

Amerikan Kalp Derneği (AHA) ve Amerikan Pediatri Akademisi (AAP) tarafından başlangıç tedavisi olarak tek doz İ.V. immünglobulin infüzyonu (2 g/kg; 10-12 saatte) ve asetilsalisilik asit (ASA) (30-50 mg/kg/gün, 4 doza bölünerek) önerilmektedir. Tedavi başlanmadan önce İVİG rezistansı riski de belirlenmelidir. İVİG rezistansı için yüksek riskli olan hastalara ilave olarak sistemik kortikosteroidler de verilmelidir

Intravenöz İmmünglobulin

Ateşin ilk 7-10 günü içinde başlanan İVİG tedavisi KA anevrizması riskini %25'den <%5'e düşürür. İVİG'nin doza bağımlı bir etkisi vardır (en yüksek 2 g/kg dozu çalışılmıştır). Japonya'da yapılan geniş ulusal taramalarda hastalığın ilk 4 gününde tedavi başlanan 4731 hasta ile 5-9. günler arasında tedavi başlanan 4020 hasta arasında KA anevrizması insidansı yönünden fark görülmemiştir. Oysa erken tedavi verilen hastalarda İVİG ile tekrar tedavi gereksinimi daha fazla olmuştur.

Kawasaki hastalığında İVİG'nin etki mekanizması bilinmemektedir, ancak genel antiinflamatuvar etkisi olduğu düşünülmektedir. Muhtemel etki mekanizmaları sitokin üretiminin modülasyonu, toksinlerin veya diğer patojenik ajanların nötralizasyonu, regülatör T-hücre aktivitesinin artırılması, antikör sentezinin baskılanması ve

anti-idyotipik antikorların sağlanması kapsar. İVİG, ateşi ve CRP gibi akut faz reaktanlarını düşürür, ancak ESH'nı yükseltebilir (çünkü immünglobulin gibi pozitif yüklü proteinler, inflamasyonun derecesinden bağımsız olarak eritrositlerin sedimentasyonunu artırır).

İVİG yan etkisi olarak Coombs-pozitif hemolitik anemi ve aseptik menenjit gelişimi bildirilmiştir. Yüksek doz İVİG alan çocuklarda kızamık, kabakulak ve suçiçeği aşılı 11 ay süreyle ertelenmelidir. Reye sendromu riskinden dolayı 6 aydan büyük tüm çocuklara, özellikle uzun süreli yüksek doz aspirin tedavisi alanlara influenza aşılması önerilmektedir. Uzun süreli düşük doz aspirin tedavisi alanlara da (epidemiolojik veriler sadece orta ve yüksek doz aspirinin Reye sendromuna yol açtığını göstermesine rağmen) suçiçeği aşısı yapılması önerilir.

Asetilsalisilik Asit

Yüksek dozlarda önemli antiinflamatuvar aktivite ve düşük dozlarda antiplatelet aktivite göstermesine rağmen koroner arter anormalliklerinin sıklığını azalttığı gösterilememiştir. Akut fazda A.B.D.'de 80-100 mg/kg/gün, Japonya ve Batı Avrupa'da 30-50 mg/kg/gün (4 doza bölünerek) verilmektedir. Hangi dozun daha üstün olduğuna dair veri yoktur. Bazı merkezler çocuk 48-72 saat afebril olduktan sonra dozu azaltırken, diğerleri hastalığın 14. gününe ve ateş düştükten en az 48-72 saat sonraya kadar yüksek doza devam etmektedirler. Yüksek doz ASA kesildikten sonra düşük doz ASA (3-5 mg/kg/gün) başlanır ve koroner arter değişikliği bulgusunun olmadığı durumda, hastalık başlangıcından 6-8 hafta sonraya kadar devam edilir. Koroner arter anormalliği gelişen çocuklarda ASA'ya süresiz devam edilir.

Primer Tedaviye Ek Tedaviler

İVİG rezistansı ve dolayısıyla koroner arter anevrizması gelişimi açısından yüksek riskli olan hastalar ek tedaviden yarar görebilir. Kawasaki hastalarının %20'si başlangıçtaki İVİG tedavisine yanıt vermemektedir. Bu yanıtız hastalarda belirgin olarak daha yüksek oranda koroner arter anevrizmaları ve dev anevrizmalar görülmektedir. Japon çocuklarda İVİG rezistansı riski, Kobayashi skoru veya benzeri skorum sistemleri ile (Egami ve Sano gibi) belirlenebilir. RAISE çalışmasında (*Kobayashi T, Saji T, Otani T, et al. Efficacy of immunoglobulin plus prednisolone for prevention of coronary artery abnormalities in severe Kawasaki disease (RAISE study): a randomised, open-label, blinded-endpoints trial. Lancet 2012; 379:1613-1620*) İVİG ve aspirin tedavisine ilave prednizolon alan 125 hasta, sadece İVİG ve aspirin alan 123 hasta ile kıyaslandığında prednizolon alan grupta koroner arter anormalliklerinin insidansının (%3), prednizolon almayan gruba göre (%23) anlamlı derecede daha düşük olduğu saptanmıştır. Risk faktörlerinden biri başlangıç tedavisinin hastalığın 5. gününde veya öncesinde başlanmış olmasıdır. Tedaviye erken başlanması, başvuru sırasında daha ciddi vaskülitin varlığını yansıttığı öne sürülmüştür.

Kobayashi skoru aşağıdaki risk faktörlerini kapsar:

- Na ≤ 133 mmol/L (2 puan)
- AST ≥ 100 İU/L (2 puan)
- CRP ≥ 10 mg/dL (≥ 100 mg/L) (1 puan)
- Nötrofiller $\geq$ BK sayısının %80'den fazlası (2 puan)
- Trombosit sayısı $\leq 300.000/mm^3$ (1 puan)
- Erken tanı, hastalığın 5. gününde veya daha önce tedavi başlanması (2 puan)
- Yaş ≤ 12 ay (1 puan)

Retrospektif çalışmalarda bildirilen diğer risk faktörleri rekürren epizodlar, erkek cinsiyet, yüksek ALT ve düşük serum albümin düzeyleridir.

Sonuç olarak; primer tedavide İVİG ve aspirin tedavisine kortikosteroidlerin eklenmesi, koroner arter anormalliklerinin prevalansını, ateş süresini ve inflamasyonu azaltır. Ancak Japon çocuklarında geliştirilen skorlamalar Japonya dışındaki hastalarda düşük sensitiviteye sahiptir; yüksek riskli çocukları belirlemek için daha ileri çalışmalara gereksinim vardır. Japon olmayan KH'lı çocuklarda 6-12 aydan küçük çocuklar, tanı anındaki koroner arter çapı z skoru $\geq 2-3$ olan çocuklar, şokta gelen çocuklar ve makrofaj aktivasyon sendromu (MAS) olan çocuklarda İVİG rezistansının yüksek oranda olduğu bildirilmiştir.

Beş yüz çocuğun dahil edildiği retrospektif bir çalışmada başvuru sırasındaki koroner arter z skorlarının hastalığın sonucu hakkında oldukça belirleyici olduğu bulunmuştur. Cutoff değeri olarak saptanan başlangıç z skoru ≥ 2 olanlarda koroner arter anevrizması gelişme oranı %16 iken z skoru < 2 olanlarda %2 olarak bildirilmiştir. Tanı anında koroner arter anevrizmaları (z skoru ≥ 2 ile < 10 arasında) olan 121 çocuğun retrospektif olarak değerlendirildiği çalışmada kortikosteroidlerle tedavi edilen çocuklarda koroner arter anevrizmalarının yalnızca İVİG ile tedavi edilenlere göre %31 oranında daha az geliştiği saptanmıştır. Ayrıca, kortikosteroidlerle tedavi edilen hiçbir çocukta persistan ateş nedeniyle ilave tedavi gerekmezken yalnızca İVİG ile tedavi edilenlerin %21'inde gerekmiştir.

Kortikosteroidler: Japon hastalarda Kobayashi skoru ≥ 5 olanlarda, Japon olmayan çocuklarda ise İVİG rezistansı için yüksek risk kriterlerinden (yaş < 6 ay veya KA z skoru ≥ 3 olması gibi) bir veya daha fazlasını karşılayanlarda başlangıç tedavisine kortikosteroidlerin eklenmesi önerilmektedir. Kortikosteroidlerin tedaviye eklenmesi ile İVİG rezistansı için yüksek riskli olan hastalarda koroner arter anormalliklerinin prevalansının (%23'ten %3'e), tedavi rezistansının, koroner arter z skorlarının, ateş ve inflamasyon süresinin azaldığı saptanmıştır.

RAISE çalışmasında ilk 5 gün 2 mg/kg/gün İ.V. prednizolon verildikten sonra oral doza geçilmesi ve 5'er gün sırasıyla 2 mg/kg/gün, 1 mg/kg/gün ve 0,5 mg/kg/gün veya afebril oluncaya kadar devam edilmesi önerilmektedir. İVİG 2 g/kg dozunda 24 saat sürede verilmekte, aspirin 30 mg/kg/gün dozunda hasta afebril oluncaya kadar verilmekte, daha sonra 3-5 mg/kg/gün dozuna düşürülmektedir.

A.B.D.'de toplam 15 gün prednizolon (5'er gün 2 mg/kg/gün, 1 mg/kg/gün ve 0,5 mg/kg/gün) verilmektedir. Hastaların çoğunda İ.V. kortikosteroidler ile ateş hızla düşmekte ve eğer ekokardiyogramları stabil ise 5 günden önce oral tedaviye geçilmektedir. Ateş ve koroner vaskülit tam olarak kontrol edilememiş ise kortikosteroidlerin absorpsiyonunu optimize etmek için en az 5 gün İ.V. tedaviye devam edilmektedir.

Siklosporin: Japonya'da İVİG rezistansı riski yüksek olan 175 hastada (Kobayashi skoru ≥ 5) başlangıç tedavisine ek olarak kullanıldığı çok merkezli randomize (ancak kör olmayan) çalışmada KA anormalliği insidansını azalttığı (%31'den %14'e) saptanmıştır.

TNF- α inhibitörleri: Adjuvan tedavi veya refrakter KH'da kurtarma tedavisi olarak kullanıldığı bazı çalışmalar yayımlanmıştır. İnfliximab (monoklonal TNF- α antikoru) kullanılan hastalarda ateş ve inflamasyon belirteçlerinin düzelmesi daha hızlı olmakla beraber İVİG rezistansı ve koroner arter anevrizması sıklığı yönünden kontrol grubu ile fark gösterilememiştir. Etanercept (solubl TNF- α reseptörü) ise hücreye bağlı olan değil, sadece dolaşan TNF- α 'yı bağlayabilmektedir; bu nedenle antiinflamatuvar etkisi azdır. Rutin kullanımları önerilmemektedir.

Ulinastatin (üriner tripsin inhibitörü): Antiinflamatuvar etkisi vardır, retrospektif bir çalışmada klasik tedaviye ek olarak kullanıldığında bazı olumlu etkileri olabileceği bildirilmiştir. Monoterapi olarak İVİG'den daha az etkilidir.

Refrakter Kawasaki Hastalığı (İVİG Rezistansı)

Kawasaki hastalarının yaklaşık %10-20'sinde İVİG infüzyonunun bitiminden en az 36 saat sonra 7 güne kadar olan dönemde tekrarlayan veya düşmeyen ateş gelişir ve "İVİG rezistansı" olarak tanımlanır. İmmünolojik mekanizması tam olarak bilinmemekle beraber Fc gama reseptörlerindeki polimorfizmler gibi konak genetik faktörlerinin rol oynadığı düşünülmektedir. Birçok çalışma başlangıç İVİG tedavisine rezistan olan hastaların koroner arter anormalliklerinin gelişmesi için yüksek riske sahip olduklarını göstermiştir. Bundan dolayı, İVİG'ye rezistan olması muhtemel olan ve daha agresif başlangıç tedavisinden yarar görebilecek hastaları belirlemek için

skorlama sistemleri oluşturulmuştur. Ancak Japon olmayan hastalarda kullanılabilecek biyobelirteçler veya genetik varyantlardan oluşan daha iyi belirleyici modellerin geliştirilmesine ihtiyaç vardır.

İVİG Rezistansının Tedavisi: İkinci bir İVİG infüzyonu, İVİG ile birlikte kortikosteroidler veya infliximab en yaygın kullanılan tedavilerdir, ancak karşılaştırmalı etkinlik çalışmaları yapılmamıştır. Uzun süreli prednizolon tedavisi daha çok kabul görmekle birlikte, yüksek doz pulse metilprednizolon tedavisi ile uzun süreli prednizolon tedavisinin karşılaştırıldığı klinik çalışmalar yoktur. Bu tedavilere yanıt vermeyen oldukça refrakter vakalarda inflamasyonu kontrol altına almak için siklosporin, anakinra (IL-1 β reseptör antagonisti), siklofosfamid ve plazma exchange gibi alternatif tedaviler kullanılabilir.

Prognoz

Mortalite: İVİG tedavisi kullanıma girdikten sonra bildirilen mortalite %0,1-0,3'tür. KH'da ciddi kardiyak tutulumdan kaynaklanan nadir fatal sonuçlar genellikle Mİ veya aritmilere bağlıdır, ancak anevrizma rüptürü de görülebilir. Yanlış veya geç tanı veya İVİG tedavisinin yokluğu büyük oranda fatal sonuçlanır.

Uzun dönem morbidite: KA tutulumunun ciddiyetine bağlıdır. Akut veya subakut fazda (8 haftaya kadar) kardiyovasküler anormallik belirlenmeyen çocukların 10-21 yıl sonra asemptomatik oldukları saptanmıştır. Ancak kardiyovasküler sağlık üzerine uzun dönem etkileri ve bu hastaların, KH geçirmemiş olan erişkinlere göre aterosklerotik kalp hastalığı yönünden artmış riske sahip olup olmadıkları bilinmemektedir.

- <8 mm KA dilatasyonu genellikle zamanla geriler ve <6 mm anevrizmaların çoğu ekokardiyografik olarak tamamen düzelir. Lümen çapındaki daralma trombüs veya miyofibroblastik proliferasyondan kaynaklanır. Trombüsler kalsifiye olabilir, ancak kalsifikasyonsuz, gros olarak normal görülen damarlar bile normal vasküler reaktivite göstermezler. Bu nedenle, KA dilatasyonu gelişen KH'lı çocuklar hastalıktan sonra süresiz olarak takip edilmelidir (3.5 yaşında bir çocuğun dilate KA'leri normal ekokardiyografik görünüm kazandıktan 3 ay sonra ani ölümü rapor edilerek vurgulanmıştır. Otopside epikardiyal arterlerde devam eden aktif inflamasyon bulguları ile birlikte LAD lümeninin fibrozisten dolayı oblitere olduğu gösterilmiştir).
- Dev anevrizmalı (maksimum çap ≥ 8 mm) hastalar, KA oklüzyonuna bağlı Mİ için çok yüksek risk taşımaktadır. Bu lezyonlarda trombogenez, masif olarak dilate olan damardan yavaşlamış olan kan akımı ile anevrizmaların proksimal ve distal uçlarında sıklıkla gelişen stenozların kombinasyonu tarafından kolaylaştırılır. Bir Kore çalışmasında bu çocuklarda mortalite 1/47 oranında, morbidite ise yüksek oranda bildirilmiştir.

Rekürrens: İlk epizod tam olarak iyileştikten en az 2 ay sonra KH kriterlerini tam olarak sağlayan ayrı bir epizod olarak tanımlanmaktadır. Japonya'da 3 yıllık izlemde hastaların %2'sinde rekürrens görülmüştür. En yüksek insidans, ilk epizodda kardiyak sekel gelişen 3 yaşın altındaki çocuklardadır. Rekürrenslere en çok başlangıç epizodundan sonraki ilk 12 ay içinde ortaya çıkmıştır. Rekürrens görülen hastalarda kardiyak sekel riski artmaktadır. Bu nedenle rekürrenslerde tanı kesin değilse bile İVİG tedavisi kullanımı için daha düşük bir eşik ve İVİG tedavisine inkomplet yanıt alınması durumunda daha erken kurtarma tedavisi benimsenmelidir.

Koroner Arter Trombozunun Önlenmesi

Akut hastalık sırasında en ciddi komplikasyon, Mİ ve ani ölümüne yol açan KA anevrizmasının trombotik oklüzyonudur. Tromboza katkıda bulunan faktörler, trombositoz ve artmış platelet agregasyonunun varlığı, inflamasyon ve endotel disfonksiyonu ile birlikte ciddi dilatasyon alanlarına bağlı oluşan anormal akım koşullarıdır.

Küçük KA anevrizmaları olan hastalarda düşük doz ASA ile monoterapi, tromboz profilaksisi için yeterlidir. Orta büyüklükte anevrizması olan hastalarda ASA tedavisi, ADP-ilişkili platelet aktivasyonunu antagonize etmek amacıyla thienopyridine (clopidogrel) ile kombine edilebilir. Büyük veya dev anevrizması (internal luminal çap ≥ 10 veya absölu çapı ≥ 8 mm) olan hastalar KA trombozu için özellikle yüksek risklidir. Zaman içinde sıklıkla stenoz gelişir; bu da anevrizmanın proksimalinde yer alırsa türbülant akımdan dolayı platelet aktivasyonu ve endotelial disfonksiyona, distalinde yer alırsa akımı tıkayarak stazın kötüleşmesine yol

açar. Hastalar antiplatelet ve antikoagulan tedavi kombinasyonu ile [genellikle düşük doz ASA ile birlikte warfarin (INR'yi 2-3 arasında tutacak şekilde) veya düşük moleküler ağırlıklı heparin ile] tedavi edilir. İnfanlarda ve INR'si yeterince kontrol edilemeyen daha büyük çocuklarda genellikle warfarin yerine terapötik dozlarda düşük molekül ağırlıklı heparin (LMWH) kullanılır.

Uzun Süreli İzlem

Kardiyovasküler Olayların Doğal Seyri

Kato ve ark. 1973-1983 arasında KH tanısı konulan 598 hastayı seri anjiyografilerle 10-21 yıl izlemişlerdir. Anevrizma %25'inde saptanmış, bunların %49'u 6-18 ay sonra normal luminal çapa gerilemiş, daha uzun süreli izlemde de %55'e ulaşmıştır. Normal luminal çapa gerileyen anevrizmaların tümü küçük ve orta boyutta olanlardı. Stenozlar 28 hastada gelişti. Yedi hastaya koroner arter by-pass cerrahisi, 2'sine girişimsel kateterizasyon işlemi ve 16'sına trombolitik tedavi uygulandı. On bir hastada Mİ gelişti (8'inde dev anevrizma, tümünde 2 veya 3 dalda ciddi stenotik lezyon vardı). KA anormalliği olmayan hastalarda izlemde hiçbir semptom veya olay gelişmedi.

Manlihot ve ark. nın 1990-2007 arasında tanı konulan 1356 hastada 15.7 yıla kadar seri ekokardiyogramlarla yaptıkları çalışmada KA olayları (tromboz, stenoz, girişim, Mİ, ölüm) anevrizma z skoru <10 ve absölü çapı <8 mm olanların %1'inde, z skoru ≥10 fakat absölü çapı <8 mm olanların %29'unda, z skoru ≥10 ve absölü çapı ≥8 mm olanların ise %48'inde gelişmiştir.

Risk Derecelendirmesi

Luminal çapların ekokardiyografik olarak değerlendirilmesinden elde edilen z skorlarına dayanan koroner arter tutulumu 5 kategoriye ayrılır (Tablo IV).

Koroner Arter Anormalliklerinin Uzun Dönem İzlem ve Tedavisi

Uzun dönem izlemi, hasta akut dönemden sonra stabil olduğunda ve KA luminal çapları artık artmadığı dönemde (genellikle ateşin başlangıcından 4-6 hafta sonra) başlar. Risk sınıflandırmasına göre izlemde; kardiyovasküler risk faktörü değerlendirmesi ve yönetimi, medikal tedavi, tromboprolaksi, fizik aktivite ve üreme danışmanlığı ile ilgili spesifik öneriler yapılır (Tablo V ve VI).

Tablo IV. İzlemde Koroner Arter Anormalliklerinin Risk Sınıflandırması

Sınıflandırma	Tanımlama
1	Herhangi bir zamanda tutulum yok (Z skoru daima <2)
2	Sadece dilatasyon (Z skoru 2 den <2.5'e kadar)
3	Küçük anevrizma (Z skoru ≥2.5 <5)
3.1	Şu anki veya persistan
3.2	Sadece dilatasyona veya normal luminal çapa gerilemiş
4	Orta büyüklükte anevrizma (Z skoru ≥5 <10 ve absölü çapı <8 mm)

4.1	Şu anki veya persistan
4.2	Küçük anevrizmaya gerilemiş
4.3	Sadece dilatasyona veya normal luminal çapa gerilemiş
5	Büyük ve dev anevrizma (Z skoru ≥ 10 veya absölu çapı ≥ 8 mm)
5.1	Şu anki veya persistan
5.2	Orta derecede anevrizmaya gerilemiş
5.3	Küçük anevrizmaya gerilemiş
5.4	Sadece dilatasyona veya normal luminal çapa gerilemiş

Yaşam Tarzı ve Kardiyovasküler Risk Faktörleri

Kawasaki hastalığı geçirenlerde değişik oranlarda endotelial disfonksiyon, artmış intima-media kalınlığı ve arteriyel sertlik olduğu saptanmıştır. AHA tarafından 2006'da KH, kardiyovasküler hastalıklar açısından riskli bir durum olarak sınıflandırılmıştır. Halen koroner arter anevrizmasına sahip olan hastalar "yüksek riskli", anevrizması düzelmiş olanlar orta derecede riskli ve koroner arter tutulumu olmayanlar düşük riskli olarak kabul edilmiştir. Bazı çalışmalarda HDL-C düzeylerinin KH'nın akut döneminden sonra düşük olduğu, bazen trigliseridlerde artış ve apolipoprotein AI ve AII düzeylerinde azalma ile birlikte olduğu bildirilmiştir. Bu değişiklikler, KA tutulumunun yaygınlığı ve inflamatuvar belirteçler ile değişen derecelerde ilişkili bulunmuştur. Özellikle ciddi ve devam eden koroner arter anevrizmaları olan hastalarda konvalesan dönemden sonra da düşük HDL-C düzeyleri devam edebilir. Bir çalışmada ambulatuvar kan basıncı monitörizasyonunda azalmış gece düşüşü olduğu bildirilirken diğerlerinde kan basıncı regülasyonunda değişiklik gösterilmemiştir. Kawasaki hastaları kardiyovasküler hastalık risk faktörleri yönünden genel popülasyondan anlamlı derecede farklı gibi görünmemektedir; ancak, KA hastalığının bulunmasından dolayı artmış risklerinin olması nedeniyle dikkatli bakım ve yaşam tarzı ve kardiyovasküler hastalık risk faktörlerinin daha agresif olarak düzenlenmesi gerekir.

Tablo V. Uzun Dönem Değerlendirme ve Danışmanlık Algoritmi

Risk Düzeyi	Kardiyolojik Değerlendirme Sıklığı*	İndüklenebilir Miyokardiya İskemi için Değerlendir	İlave Kardiyolojik Değerlendirme Tipi ve Sıklığı	Kardiyovasküler Risk Faktörü Değerlen-	Fiziksel Aktivite Danışmanlığı	Üreme Danışmanlığı
-------------	-------------------------------------	--	--	--	--------------------------------	--------------------

		-met		dirme ve Yönetimi		
1: Tutulum yok	4-12 haftada takipten çıkarılabilir	Yok	Yok	1. yılda değerlendir	Her kontrolde tanıtım danışmanlığı	Modifikasyon yapılmaksızın yaşa uygun danışmanlık
2: Sadece dilatasyon	Normale gelirse 4 hf-12 ay arasında takipten çıkar; dilatasyon devam ederse, 2-5 yılda bir yeniden değerlendir	Yok	Yok	1. yılda değerlendir	Her kontrolde tanıtım danışmanlığı	Modifikasyon yapılmaksızın yaşa uygun danışmanlık
3.1: Küçük anevrizma, şu anda veya persistan	6. ayda değerlendir, sonra yılda bir	2-3 yılda bir değerlendir	3-5 yılda bir düşünülebilir	1. yılda değerlendir	Her kontrolde tanıtım danışmanlığı; çarpışmayı kısıtla	Modifikasyon yapılmaksızın yaşa uygun danışmanlık
3.2: Küçük anevrizma, normale veya sadece dilatasyona gerilemiş	1-3 yılda bir değerlendir (EKO yapılmayabilir)	3-5 yılda bir değerlendir	İndüklenebilir iskemi veya ventriküler disfonksiyon varsa düşünülebilir	1. yılda değerlendir, sonra 2 yılda bir	Her kontrolde tanıtım danışmanlığı	Modifikasyon yapılmaksızın yaşa uygun danışmanlık
4.1: Orta anevrizma, şu anda veya persistan	3, 6 ve 12. ayda değerlendir, sonra 6-12 ayda bir	1-3 yılda bir değerlendir	2-5 yılda bir düşünülebilir	1. yılda değerlendir	Her kontrolde tanıtım danışmanlığı; çarpışmayı kısıtla; kendini zorlamadan	Kontrasepsiyon ve gebelik için önlemler
4.2: Orta anevrizma, küçük anevrizmaya gerilemiş	Yılda bir değerlendir	2-3 yılda bir değerlendir	3-5 yılda bir düşünülebilir	Yılda bir değerlendir	Her kontrolde tanıtım danışmanlığı; çarpışmayı kısıtla; kendini zorlamadan	Kontrasepsiyon ve gebelik için önlemler
4.3: Orta anevrizma, normale veya sadece dilatasyona gerilemiş	1-2 yılda bir değerlendir (EKO yapılmayabilir)	2-5 yılda bir değerlendir	İndüklenebilir iskemi veya ventriküler disfonksiyon varsa düşünülebilir	2 yılda bir değerlendir	Her kontrolde tanıtım danışmanlığı; çarpışmayı kısıtla; kendini zorlamadan	Kontrasepsiyon ve gebelik için önlemler
5.1: Büyük veya dev anevrizma, şu anda veya persistan	3, 6 ve 12. ayda değerlendir, sonra 3-6 ayda bir	6-12 ayda bir değerlendir	İlk yıl içinde bazal; 1-5 yılda bir düşünülebilir	6-12 ayda bir değerlendir	Her kontrolde tanıtım danışmanlığı; çarpışmayı kısıtla; kendini zorlamadan	Kontrasepsiyon ve gebelik için önlemler
5.2: Büyük veya dev	6-12 ayda bir değerlendir	Yılda bir değerlendir	2-5 yılda bir düşünülebilir	Yılda bir değerlendir	Her kontrolde tanıtım	Kontrasepsiyon ve

anevrizma, orta anevrizmaya gerilemiş					danışmanlığı; çarpışmayı kısıtla; kendini zorlamadan	gebelik için önlemler
5.3: Büyük veya dev anevrizma, küçük anevrizmaya gerilemiş	6-12 ayda bir değerlendir	1-2 yılda bir değerlendir	2-5 yılda bir düşünülebilir	Yılda bir değerlendir	Her kontrolde tanıtım danışmanlığı; çarpışmayı kısıtla; kendini zorlamadan	Kontrasepsiyon ve gebelik için önlemler
5.3: Büyük veya dev anevrizma, normale veya sadece dilatasyona gerilemiş	1-2 yılda bir değerlendir (EKO yapılmayabilir)	2-5 yılda bir değerlendir	2-5 yılda bir düşünülebilir	2 yılda bir değerlendir	Her kontrolde tanıtım danışmanlığı; çarpışmayı kısıtla; kendini zorlamadan	Kontrasepsiyon ve gebelik için önlemler

Sarı: sınıf IIa endikasyonu (yapmak mantıklıdır), turuncu: sınıf IIb endikasyonu (düşünülebilir) göstermektedir.

*Öykü, fizik muayene, EKO ve EKG'yi içermelidir.

†Stres EKO, stres EKG, stres MR perfüzyon görüntüleme ve stres nükleer tıp perfüzyon görüntülemeyi kapsayabilir.

‡Her kontrolde genel sağlıklı yaşam tarzı danışmanlığı verilmelidir.

§Antikoagülan veya ikili antiplatelet tedavi alan hastalarda kontakt sporları kısıtlanmalıdır.

Tablo VI. Uzun Dönem Tromboprofilaksi ve Medikal Tedavi Algoritmi

Risk Düzeyi	Düşük Doz ASA	Antikoagülasyon (Warfarin veya LMWH)	İkili Antiplatelet Tedavi (ASA+Clopidogrel)	B-blokör	Statin
1: Tutulum yok	4-6 hafta, sonra kes	Endike değil	Endike değil	Endike değil	Endike değil
2: Sadece dilatasyon	Normale gerileyinceye kadar endike	Endike değil	Endike değil	Endike değil	Endike değil
3.1: Küçük anevrizma, şu anda veya persistan	Endike	Endike değil	Endike değil	Endike değil	Düşünülebilir
3.2: Küçük anevrizma, normale veya sadece dilatasyona gerilemiş	Düşünülebilir	Endike değil	Endike değil	Endike değil	Düşünülebilir
4.1: Orta anevrizma, şu anda veya persistan	Endike	Endike değil	Düşünülebilir	Endike değil	Düşünülebilir
4.2: Orta anevrizma, küçük	Endike	Endike değil	Düşünülebilir	Endike değil	Düşünülebilir

anevrizmaya gerilemiş					
4.3: Orta anevrizma, normale veya sadece dilatasyona gerilemiş	Makul derecede endike	Endike değil	İndüklenebilir miyokardiyal iskeminin olması dışında önerilmez	Endike değil	Düşünülebilir
5.1: Büyük veya dev anevrizma, şu anda veya persistan	Endike	Makul derecede endike	Antikoagülasyona ek olarak düşünülebilir*	Düşünülebilir	Düşünülebilir
5.2: Büyük veya dev anevrizma, orta anevrizmaya gerilemiş	Endike	Endike değil	Makul derecede endike	Düşünülebilir	Düşünülebilir
5.3: Büyük veya dev anevrizma, küçük anevrizmaya gerilemiş	Endike	Endike değil	Endike değil	Düşünülebilir	Düşünülebilir
5.3: Büyük veya dev anevrizma, normale veya sadece dilatasyona gerilemiş	Makul derecede endike	Endike değil	Endike değil	Endike değil	Düşünülebilir

Yeşil: sınıf I endikasyonu (yapılmalıdır), sarı: sınıf IIa endikasyonu (yapmak mantıklıdır), turuncu: sınıf IIb endikasyonu (düşünülebilir) ve kırmızı: sınıf III endikasyonu (yapılmamalıdır) göstermektedir.

*Çok büyük ve distal KA anevrizmalarında veya KA trombozu öyküsü varsa antikoagülasyona ek olarak düşünülebilir.

ASA: asetilsalisilik asit, LMWH: düşük molekül ağırlıklı heparin.

Kaynaklar

1. McCrindle BW, Rowley AH, Newburger JW, et al. Diagnosis, Treatment, and Long-Term Management of Kawasaki Disease: A Scientific Statement for Health Professionals From the American Heart Association. *Circulation*. 2017 Apr 25;135(17):e927-e999. doi: 10.1161/CIR.0000000000000484. Epub 2017 Mar 29.
2. Hiraishi S, Misawa H, Takeda Y, et al. Transthoracic ultrasonic visualisation of coronary aneurysm, stenosis, and occlusion in Kawasaki disease. *Heart* 2000; 83: 400-405.
3. Mavrogeni S, Papdopoulos G, Karanasios E, Cokkinos DV. How to image Kawasaki disease: A validation of different imaging techniques. *Int J Cardiol* 2008; 124: 27-31.
4. Sundel R. Kawasaki disease: Initial treatment and prognosis. In: Klein-Gitelman M and Kaplan SL (Section eds.). UpToDate. https://www.uptodate.com/contents/kawasaki-disease-initial-treatment-and-prognosis/?search=kawasaki%20disease%20children&source=search_result&selectedTitle=2~109&usage_type=default&display_rank=2

5. Kobayashi T, Saji T, Otani T, et al. Efficacy of immunoglobulin plus prednisolone for prevention of coronary artery abnormalities in severe Kawasaki disease (RAISE study): a randomised, open-label, blinded-endpoints trial. Lancet 2012; 379:1613 -1620. doi: 10.1016/S0140-6736(11)61930-2. Epub 2012 Mar 8.
6. Abrams JY, Belay ED, Uehara R, et al. Cardiac Complications, Earlier Treatment, and Initial Disease Severity in Kawasaki Disease. J Pediatr 2017; 188:64-69.
7. Friedman KG, Gauvreau K, Hamaoka-Okamoto A, et al. Coronary Artery Aneurysms in Kawasaki Disease: Risk Factors for Progressive Disease and Adverse Cardiac Events in the US Population. J Am Heart Assoc 2016; 5.
8. Liu MY, Liu HM, Wu CH, et al. Risk factors and implications of progressive coronary dilatation in children with Kawasaki disease. BMC Pediatr 2017; 17:139.
9. Son MBF, Gauvreau K, Kim S, et al. Predicting Coronary Artery Aneurysms in Kawasaki Disease at a North American Center: An Assessment of Baseline z Scores. J Am Heart Assoc 2017; 6.
10. Dionne A, Burns JC, Dahdah N, et al. Treatment Intensification in Patients With Kawasaki Disease and Coronary Aneurysm at Diagnosis. Pediatrics 2019; 143: 6.
11. American Academy of Pediatrics. Kawasaki disease. In: Red Book: 2018 Report of the Committee on Infectious Diseases, 31st ed, Kimberlin DW, Brady MT, Jackson MA, Long SS (Eds), American Academy of Pediatrics, Itasca, IL 2018 p.490.
12. Kato H, Sugimura T, Akagi T, et al. Long-term consequences of Kawasaki disease: a 10- to 21-year follow-up study of 594 patients. *Circulation*. 1996;94:1379–1385.
13. Manlhiot C, Millar K, Golding F, McCrindle BW. Improved classification of coronary artery abnormalities based only on coronary artery z-scores after Kawasaki disease. *Pediatr Cardiol*. 2010;31:242–249. doi: 10.1007/s00246-009-9599-7.

AKUT ROMATİZMAL ATEŞ

Fahrettin Uysal

Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

Akut Romatizmal Ateş (ARA) duyarlı kişilerde A grubu β -hemolitik streptokoklar ile oluşan üst solunum yolu enfeksiyonunun sonrasına ortaya çıkan; kalp, eklemler, beyin, kan damarları ve deri altı dokusunu tutan sistemik enflamatuvar bir hastalıktır. Dünyada çocuklarda ve erişkinlerde görülen edinsel kalp hastalığının en sık nedenidir. Gelişmiş ülkelerde insidansı son 60 yılda düşmesine rağmen, özellikle gelişmekte olan ülkelerde insidans yüksektir. En sık 5-15 yaş arasındaki çocuklarda görülür ve kızlardaki sıklığı biraz daha fazladır. A grubu β -hemolitik streptokokların neden olduğu boğaz enfeksiyonu tedavi edilmez ise özellikle genetik olarak yatkın bireylerin %2-3'ünde ARA gelişir. Boğaz enfeksiyonu ile hastalık gelişimi arasındaki süre yaklaşık 2-3 haftadır. Tek istisna Sydenham koresidir ve bu durum boğaz enfeksiyonundan ortalama 4 ay (1-6 ay) sonra ortaya çıkmaktadır.

Enflamatuvar lezyonlar en fazla kalp, eklemler, beyin ve deride görülür. Kapak hasarı en fazla mitral_daha az sıklıkta ise aort kapakta oluşur. Triküspit ve pulmoner kapaklarda nadirdir. Romatizmal ateşte Aschoff cisimcikleri karakteristiktir.

Akut Romatizmal Ateşte Jones kriterleri en son 2015 yılında revize edilmiştir. Eski kriterlere göre en büyük farklılık; özellikle ARA insidansının yüksek olduğu bizim gibi ülkelerde monoartrit ve poliartraljinin majör kriter olarak, monoartraljinin ise minör kriter olarak kabul edilmesidir.

Akut Romatizmal Ateşte hastalığın ilk döneminde aspirin ve steroid verilirken mutlak yatak istirahati önerilmektedir. Tedavinin ana basamağını tekrarları önlemesi adına penisilin oluşturmaktadır ve gerekli durumlarda ömür boyu profilaksi hastalara önerilmektedir.

Bu toplantıda ARA Jones kriterlerinin 2015 yılında revize edilmiş hali vakalar üzerinden tartışılacaktır.

Üst GIS GÖR, Regürjitasyon Yönetim ve Sağaltımı

Doç. Dr. Ömer Faruk Beşer

Regürjitasyon, mide veya özofagus içeriğinin çaba göstermeden ağıza veya buruna gelmesi veya bu yollarla dışarıya çıkması olarak tanımlanmaktadır. Gastroözofageal reflü (GÖR) ise daha genel bir tanımlama olup mide içeriğinin özofagusa doğru kendiliğinden hareketi anlamına gelmektedir. Bebek regürjitasyonu, yaşamın ilk yılında görülen en yaygın FSSH'dir. Gastroözofageal reflü hastalığı (GÖRH), mide içeriğinin regürjitasyonunun komplikasyonlara, doku hasarına veya enflamasyona neden olduğu durum olarak adlandırılır. Fizyopatolojisinde; bebeklik yaşında özofagus boyunun kısa olması, motilite uyumunun az gelişmiş olması, karın içi ve göğüs boşluğu basınç farkı, aşırı ve sık beslenme ve pozisyonel hatalar rol oynamaktadır. Kusma, otonomik sinir sistemi ve iskelet kaslarının katıldığı bir santral sinir sistemi refleksidir. Regürjitasyon doğumdan sonra herhangi bir yaşta ortaya çıkabilir, dördüncü ayda zirve yapar, altıncı aydan sonra giderek azalır ve 12-15. aya doğru son bulur. İlk dört aylıktaki sağlıklı bebeklerin %50-67'sinde günde en az bir kez regürjitasyon görülebilirken, altıncı ayda regürjitasyon sıklığı %25'e düşmektedir. Anne sütüyle veya formül sütle beslenen çocuklarda regürjitasyon benzer sıklıkla görülür. Ancak anne sütüyle beslenenlerde her bir reflü süresi daha kısadır. Öykü ve fizik muayene, kusmanın görüldüğü hastalıkların (metabolik, enfeksiyöz ve nörolojik durumlar gibi) ayırımının yapılması için çok önemlidir. Regürjitasyonun tanınması, doktora gereksiz başvuru sayısını ve GÖRH için gereksiz tetkik ve tedavilerin önüne geçebilmektedir. Bebeklik dönemi regürjitasyonunun organik hastalıklardan ayırıcı tanısının yapılmasında yol gösterici olan uyarıcı belirti ve bulgular Şekil 1'de verilmiştir.

TANI

Regürjitasyon tanısı 2016 yılında yayınlanan ROMA IV ölçütlerine dayanılarak koyulmaktadır (Şekil 2).

TEDAVİ

Regürjitasyon doğal seyrinde kendiliğinden düzelir. Bu nedenle, tedavinin hedefi, gelişebilecek komplikasyonları önlemek, anne babanın endişelerini etkili bir şekilde gidermek ve yakınmaların hafifletilmesini sağlamaktır. Bebeklik regürjitasyonu tedavisinde H2 reseptörü antagonistleri veya proton pompa inhibitörlerinin kullanımının yararı yoktur. Ayrıca, istenmeyen etkilere de yol açabilmektedir. Yakınmaları gidermek için etkili yolların başında, beslenmenin düzenlenmesi ve pozisyonel tedaviler gelmektedir. Beslenme sıklığı, miktarı ve kıvamında yapılacak düzenlemeler tedavide etkindir. Anne sütü veya formül sütün kıvamı, kıvam arttırıcıların eklenmesiyle artırılabilir ya da bu amaçla standart formül süt yerine antiregürjitasyon (AR) formül süt kullanılır. Tedavi seçenekleri Şekil 3'te sunulmuştur.

Şekil 1. Bebek regürjitasyonunda uyarıcı belirti ve bulgular

Uyarıcı Belirtiler	Uyarıcı Bulgular
1) Hematemez 2) Kanlı dışkılama 3) Beslenme reddi 4) Beslenme - yutma güçlükleri 5) Yaşamın ilk üç haftasında başlaması 6) Bir yaştan sonra devam etmesi 7) Sıfralı kusma	1) Büyüme geriliği 2) Nörolojik gelişim geriliği 3) Dışkıda gizli kan varlığı 4) İleri derece karın gerginliği 5) Ateş 6) Dehidratasyon bulguları 7) Özofajit 8) Tıkalı apne 9) Reaktif hava yolu hastalığı 10) Akciğer aspirasyonu

Şekil 2. Bebek regürjitasyonu tanı ölçütleri (ROMA IV)

3 haftalıktan 12 aya kadar olan sağlıklı bebeklerde aşağıdakilerden her ikisini de içermelidir:
1. Üç hafta ya da daha fazla bir süre, günde iki kez ya da daha fazla regürjitasyon
2. Öğürme, hematemez, aspirasyon, apne, gelişme geriliği veya yutma güçlüğü ya da anormal postürün olmaması

Şekil 3. Bebek regürjitasyonunda tedavi seçenekleri

Önerilen tedavi seçenekleri	Önerilmesi için yeterli düzeyde kanıt bulunmayan tedavi seçenekleri
Pozisyonel tedaviler	Proton pompa inhibitörleri
Aşırı ve çok sık beslemenin önlenmesi	H2 reseptör antagonistleri
Endişeleri etkili şekilde gidermek	Pre/probiyotikler
Antiregürjitasyon formül süt*,**	
Kıvam arttırıcılar*,***	

NÖBETLE GELEN ÇOCUĞA YAKLAŞIM

Dr. Coşkun YARAR, Eskişehir Osmangazi Üniversitesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Eskişehir

I. GİRİŞ

Nöbet, serebral nöronların ani, anormal ve aşırı aktivasyonuna bağlı ortaya çıkan, gelip geçici klinik belirti ve/veya bulgularıdır. Bu belirtiler motor, duysal, duyumsal, duygusal, bilişsel ve otonom özellikte olabilir. Çocukların yaklaşık % 4-10'u yaşamlarının ilk 16 yılında en az bir kez febril veya afebril nöbet geçirmektedir. Nöbetle doğrudan ilişkili mortalite oranı düşük olmakla birlikte, % 45 ile 50'sinde nöbet tekrarlar. İlk kez afebril nöbet geçiren hastaların yaklaşık % 30'unda epilepsi gelişir; nörolojik muayene, EEG ve nörogörüntüleme normal ise bu risk yaklaşık % 20'dir. Epilepsinin yaşam boyu kümülatif insidansı % 3 olup bunun yarısından fazlası çocukluk döneminde başlamaktadır.

Her atak epileptik nöbet olmayabilir, ayırıcı tanı dikkatli bir şekilde yapılmalıdır. Çocuklarda gastroözofajial reflü, apne atakları, kendini uyarma davranışları, soluk tutma atakları, migren, dikkat eksikliği hiperaktivite ve uyku bozuklukları nöbetlerle sıklıkla karışan durumlardır.

Nöbetler Uluslararası Epilepsi ile Savaş Derneğinin (ILAE) 2017 yılında yaptığı sınıflamaya göre başlangıç özelliklerine göre, fokal başlangıçlı, jeneralize başlangıçlı, başlangıcı bilinmeyen ve sınıflandırılmayan nöbetler şeklinde ayrılmaktadır. Nöbetler etyolojik nedenler ve tiplerine göre sınıflanmaktadır. Etiyolojik sınıflamada, provoke (uyarılmış) ve provoke olmayan nöbetler şeklinde 2'ye ayrılır. Provoke nöbetler, nöbetlerin akut sistemik, metabolik, toksik etkilenme veya akut santral sinir sistemi etkilenmesi gibi nöbetle yakın ilişkili ve geçici bir durum sırasında olmasıdır. Provoke nöbetlerin başlıca nedenleri hiponatremi, hipoglisemi, hiperglisemi, hipokalsemi gibi metabolik bozukluklar, travma, inme, menenjit gibi akut nörolojik durumlar ile keyif verici madde, alkol kullanımı veya bunların kesilmesidir.

Her nöbet epilepsiye bağlı değildir. Epilepsi öncesinde herhangi bir tetikleyici faktör olmaksızın ortaya çıkan (provoke olmamış) ve tekrarlama eğilimindeki nöbetlerdir. Nöbetler arasında en az 24 saat süre olması ve nöbet sayısının en az iki olması gerekmektedir.

Nöbet şüphesi ile gelen hastada öncelikle olayın nöbet olup olmadığının araştırılması, nöbet ise ILAE kriterlerine göre nöbet tipinin tanımlanması, nöbet etyolojisi, tekrarlama riski ve tedavi başlanıp başlanmayacağı sorularına yanıt aranması amaçlanmalıdır. ILAE 2017 yılında epileptik nöbetlerin etyolojilerine göre genetik, yapısal, metabolik, immün, infeksiyöz ve bilinmeyen şeklinde sınıflanmasını önermiştir.

Nöbet veya nöbet gibi görünen olayın değerlendirilmesi sırasında kritik bazı özelliklerin belirlenmesi, epilepsi tanısında en önemli aşamalardan biridir.

II. ÇOCUĞUN DEĞERLENDİRİLMESİ

A. ÖYKÜ

Nöbet nedeni ile gelen bir çocukta aşağıdaki bilgileri kapsayan ayrıntılı bir öykü alınmalıdır.

Çocuğun yaşı önemli ipuçları verebilir. İnfantil spazm, febril nöbetler, sentrotemporal dikenlerle giden iyi huylu çocukluk çağı epilepsisi (benign rolandik epilepsi), çocukluk çağı absans nöbetleri, juvenil absans nöbetler ve juvenil miyoklonik epilepside olduğu gibi bazı nöbet tipleri yaş ile ilişkilidir. Yaşamın ilk yılı epilepsi gelişimi için en riskli dönemdir. Status epileptikus nedenleri yaşa göre farklılık gösterir. Status epileptikus ilk 2 yılda nörolojik olarak normal olan çocuklarda daha sık görülürken, daha sonra nörolojik bulguları olan çocuklarda daha siktir.

Nöbetten hemen önceki olayların bilinmesi oldukça önemlidir. Aileler nöbet öncesi belirtilere dikkat etmemiş olabilir veya hekime söylemek istemeyebilir. Vücut sıcaklığındaki artış febril nöbet açısından uyarıcı olabilir. Bazı nöbetlerden önce ortaya çıkan aura lokalizasyon açısından bilgi verebilir. Örneğin temporal nöbet öncesinde epigastrik duyum, yüzde kızarıklık, terleme, çarpıntı, bulantı ve baş dönmesi gibi otonomik özellikte aura görülebilir.

Bazı öncül olaylar non-epileptik olayların ayırımında yardımcı olur, örneğin ağlama sonrası olması katılma nöbetini, beslenme sonrası olması gastroözofajial reflüyü, yüksek ses veya uyarı ile olması hipereksplesiyi akla getirir.

Bazı refleks nöbetler görsel uyarı, yanıp sönen ışık, sıcak su gibi spesifik uyarılarla tetiklenebilir. Ruhsal stres, uykusuzluk, yorgunluk gibi bazı nonspesifik faktörler de nöbetleri tetikleyebilir. Jeneralize nöbeti olan hastalar uykusuz kalma ve yanıp sönen ışıklara fokal nöbet geçirenlere göre daha duyarlıdır. Olaydan hemen önce ve sonra çocuğun durumunun bilinmesi oldukça önemli, sıklıkla da tanısaldır.

Olayın zamanı değerli bilgiler verebilir. Uyanırken ortaya çıkan nöbetler genellikle juvenil miyoklonik epilepsi ve absans nöbetler gibi primer jeneralize nöbetlerdir. Uykuda ortaya çıkan nöbetler benign rolandik epilepsi, Landau-Kleffner, yavaş uykuda elektriksel status epileptikus, frontal lob nöbetleri gibi genellikle fokal veya sekonder jeneralize nöbetlerdir. Temporal lob nöbetleri de uyku sırasında daha sık görülür. Farkındalığın olmadığı fokal nöbetler uyku sırasında daha sık jeneralize olur. Psikojenik nonepileptik nöbetler uykuda görülmez. Farkındalığın olmadığı fokal nöbetler uykunun 1. ve 2. evresinde daha sıkken, REM evresinde daha nadir ortaya çıkar.

Olaya şahit olanlardan nöbetin nasıl olduğu öğrenilir ve mümkünse hareketi göstermesi istenir, bazen olayın kameraya çekilmiş görüntüleri değerli bilgiler verebilir. Nöbet bir taraftan başlayıp tüm vücuda yayılabilir ve farkındalık kaybı gelişebilir. Bu nedenle nöbetin nasıl ve nereden başladığının öğrenilmesi önemlidir.

Nöbet sırasında gözleri sıkıca kapatma genellikle nonepileptik bir olayı düşündürür. Gözlerde deviasyon olayın fokal özelliğinin ve lokalizasyonunun saptanmasında yardımcı olabilir.

Olayın süresinin bilinmesi tedavi ve prognozları farklı olan nöbet ile status epileptikusun ayırımında yararlıdır. Fokal başlangıçlı nöbetler daha uzun sürebilir. Ancak olay süresinin olduğundan daha az veya daha fazla tahmin edilmesi nadir değildir.

Hastaya olayla ilgili ne hatırladığı sorulmalıdır. Bu durum eğer var ise farkındalık kaybı veya uyanıklık süresinin belirlenmesinde yardımcı olabilir. Farkındalık kaybının olmaması fokal, olması ise farkındalığın olmadığı fokal nöbetleri ve jeneralize nöbetleri düşündürür.

Olay bittikten sonra hastanın durumu önemlidir. Nöbet taklidi yapan hastalar dramatik bir motor nöbetten sonra kısa sürede kendine gelirken, gerçek nöbet geçirenlerde konfüzyon, yorgunluk, uyku hali veya hemiparezi görülebilir. Bilinç değişikliğinin devam etmesi postiktal duruma veya devam eden subklinik nöbete bağlı olabilir.

Daha önceki diğer paroksizmal olaylar, benzer yaşanan olaylar, diğer nöbetler ve febril nöbet öyküsü önemlidir. İkinci nöbetten sonra nöbet tekrarlama riski yaklaşık %70'e çıkmaktadır. İlk nöbetten sonra 6 ay içinde nöbet tekrarlar ise hasta yüksek riske sahiptir. Yeni epilepsi tanısı alan hastaların yaklaşık %17'sinde birden fazla nöbet tipi vardır. Bu hastalarda epilepsinin remisyon olasılığı düşüktür. Kompleks febril nöbet geçirenler daha riskli olmakla birlikte, febril nöbet geçiren hastaların %2 ile 10'unda epilepsi gelişir.

Jeneralize motor nöbetler ile ilişkili en sık olaylar dil ısırma (özellikle dilin yan kısmı), dışkı veya idrar kaçırma ve solunum zayıflamasıdır. Dil ısırma nöbetin klonik fazında görülebilir. Günlük pratikte sık rastladığımız bir durum ise nöbet sırasında hastanın ağzını açmaya çalışan hasta yakınlarının ısırma ya da parmak yaranmalarına maruz kalmalarıdır.

Nöbet taklidi yapan hastalarda siyanoz gelişmesi beklenmez. Solunum etkilenmesi nöbetleri aileler için daha da korkutucu hale getirir, uzamış konvülsiyon riski olanlarda erken müdahale gerekebilir.

Sistem sorgulamasında; ateş, letarji, baş ağrısı ve fotofobi olan hastalarda nöbet nedeni menenjit veya ensefalit olabilir. İshal ve kusma dehidratasyon ve elektrolit imbalansına neden olarak nöbetleri tetikleyebilir. Özellikle bebek ve adolesan dönemdeki kızlarda diyet özelliği sorulmalıdır. Formül mama ile beslenen bebeklerde, mama uygun hazırlanmaz ise elektrolit imbalansı ve nöbet gelişebilir. Adolesan kızlarda eğer şüphe varsa bulimia, diyet yapma ve diyet ilaçları kullanma durumları sorulmalıdır. Adolesanlara keyif verici madde ve alkol kullanıp kullanmadıkları da sorulabilir. Travma öyküsü araştırılmalıdır. Diyabet ve enfeksiyon gibi diğer tıbbi durumlar ile, küçük çocuklarda toksin ve ağır metallerle maruz kalma da göz önünde bulundurulmalıdır.

Hastanın nöbet eşliğini düşüren ilaç alıp almadığının bilinmesi, hipoglisemik ajan ve diüretik kullanım öyküsü de tanıda yardımcı olabilir.

Hastanın prenatal, natal ve postnatal öyküsü ayrıntılı olarak öğrenilmelidir. Yaklaşık 680 gramın altındaki prematüre bebekler akut veya uzak semptomatik nöbetlere neden olan beyin hasarı için yüksek riske sahiptir. İntrauterin enfeksiyonlar, gebelikte kullanılan alkol ve teratojen ilaçlar da yapısal beyin anormalliklerine neden olabilir. Postnatal dönemde geçirilen menenjit, hiperbilirübinemi ve solunum problemleri de nörolojik sorunlara neden olabilir. Annede oligohidramniyoz veya polihidramniyoz ile anormal fetal hareket öyküsü fetusta nörolojik bozuklukları düşündürülebilir.

Dil, motor ve psikososyal gelişimde gecikme veya gerileme, gerileme varsa ne zaman başladığına dair öykü alınmalıdır. Çocukluk çağına başlayan epilepsiye serebral palsy, mental retardasyon ve otistik spektrum bozuklukları eşlik edebilir. Gelişimsel gecikme, kromozom bozuklukları ve ilişkili nöbetlerin bir özelliği olabilir. Dilde gerileme ve nöbetler Landau-Kleffner sendromunda görülebilir. Gelişimsel gecikmesi olan veya mental retardasyonlu çocuklar dirençli nöbetler açısından yüksek riske sahiptir, bu durum muhtemelen altta yatan yaygın santral sinir sistemi anomalilerine bağlıdır.

Otozomal dominant nokturnal frontal lob epilepsisi, sentrotemporal dikenlerle giden iyi huylu çocukluk çağı epilepsisi, juvenil miyoklonik epilepsi, “febril nöbet artı” jeneralize epilepsiler, iyi huylu ailesel neonatal nöbetler, iyi huylu ailesel infantil nöbetler ve diğer idyopatik jeneralize epilepsiler kalıtsal özellik göstermektedir.

B. FİZİK MUAYENE

1. Genel Muayene

Baş çevresi ölçülmelidir. Mikrosefali, konjenital enfeksiyonlar, hipoksi, maternal hastalık, ilaç ve toksine maruz kalma gibi nedenlere bağlı gelişebilir. Lizensefali, kortikal displazi, heterotopi gibi serebral malformasyonlar mikrosefalinin primer nedenleri arasındadır. Makrosefali depo hastalıkları ve hidrosefali ile ilişkili olabilir.

Göz dibi incelemesinde papil ödemi artmış intrakraniyal basıncı, kiraz kırmızısı lekesi depo hastalıklarını gösterebilir, nörokutanöz sendromlar veya konjenital malformasyonlarla ilişkili bulgular saptanabilir.

Hastanın dismorfik özellikleri incelenmelidir. Dismorfik bulgular kromozom bozuklukları ile ilişkili nöbetleri olan hastalarda görülebilir. Anormal saç özellikleri beyin anormalliklerinin 18. haftadan önce geliştiğini düşündürür.

Nöbetler gelen bir hastada deri muayenesi önemlidir. İnkontinensiya pigmenti, lineer nevüs sendromu, hipomelanozis Ito, tuberoskleroz, Sturge-Weber sendromu ve nörofibromatozis gibi nörokutanöz hastalıklara nöbet eşlik edebilir.

Ense sertliği; Kernig ve Brudzinski bulgularının pozitif olması menenjiti destekler. Fontaneli açık olan bebeklerde bu bulgular olmayabilir ancak fontanel kabarıklığı ve gerginliği görülebilir.

Organomegali metabolik depo hastalıklarında görülebilir.

2. Nörolojik Muayene

Nöbet öyküsü ile gelen bir hastanın değerlendirilmesindeki ilk aşama nöbetin devam edip etmediğinin belirlenmesidir. Hasta bilinç değişikliği tablosunda gelebilir, bu durum nöbetin devam etmesi, postiktal fenomen veya kullanılan ilaç ile ilişkili olabilir. Postiktal dönemde dizatri ve görme ile ilgili sorunlar bulunabilir. Hemiparezi Todd paralizi (epileptik nöbetten sonra gelişen geçici fokal nörolojik kusur) ve fokal nöbeti düşündürülebilir. İlk provoke olmamış nöbet sonrası Todd paralizisinin gelişmesi nöbetin tekrarlama riskini artırır.

Absans nöbetinden şüphelenilen hastalara en az 3 dakika boyunca hiperventilasyon yaptırılması nöbet oluşturabilir.

C. LABORATUVAR ÇALIŞMALARI

1. Temel Metabolik Panel

Daha önceden normal olan bir çocukta metabolik anormalliklere bağlı nöbetler nadir görülür. İlk kez ateşsiz nöbet geçiren altı aydan büyük çocuklarda şüpheli bir öykü veya belirti yok ise temel metabolik testlerin rutin olarak yapılması önerilmemektedir. Hastalar klinik durumlarına göre bireysel bazda değerlendirilerek istenilecek testlere karar verilmelidir. İshal, kusma, dehidratasyon ve bilinç durumunun düzelmesinde gecikme gibi durumlarda temel metabolik testler çalışılabilir.

2. Lomber ponksiyon

İlk afebril nöbeti takiben rutin lomber ponksiyon yapılmasını öneren kuvvetli kanıtlar bulunmamaktadır. Bununla birlikte; altı aydan küçük bebeklerde, ısrarcı bilinç bozukluğu olan veya nöbet sonrasında bilinci normale dönmeyen çocuklarda, menenjit veya ensefalite ait klinik şüphe olan çocuklarda, kontrendikasyon olmaması halinde lomber ponksiyon yapılması önerilmektedir.

3. İdrar Toksikolojisi

Rutin olarak önerilmemektedir, klinik şüphe varsa idrarda toksikolojik inceleme yapılabilir.

4. Karaciğer Fonksiyon Testleri

Öykü dejeneratif, metabolik veya bir depo hastalığını düşündürüyor veya antiepileptik ilaç tedavisi başlanması planlanıyorsa, karaciğer fonksiyon testleri çalışılmalıdır.

5. Kalıtsal Metabolik Hastalık Taraması

Bu testler nöbet etyolojisinin saptanamadığı durumlarda yapılabilir. Yaklaşık 200 kalıtsal metabolik bozukluk nöbetle ilişkilidir.

6. Kromozom Analizi

4p- sendromu, Miller-Dieker sendromu, Angelman sendromu, inversiyon duplikasyon 15 sendromu, 1. kromozomun uzun ve kısa kolunda terminal delesyonlar, ring kromozom 14 ve 20 sıklıkla nöbetle ilişkili kromozom anomalileridir. Spesifik fenotip ve EEG bulguları ile gelen hastalarda genetik test yapılabilir.

7. Elektroensefalografi (EEG)

Nöbetlerin değerlendirilmesinde altın standart testtir. Özellikle EEG çekimi sırasında nöbet yakalandığında değerli bilgiler verir. Nonepileptik olayların nöbetten ayırımında yardımcı olur. Epileptik sendromlar EEG'deki spesifik bulgulara göre sınıflandığından, bu sendromların tanısında yararlıdır. Uzun süreli prognoz ve nöbetin tekrarlama riskinin belirlenmesinde, ileri testlerin yapılmasına karar vermede, antiepileptik ilaç seçiminde de yararlıdır. Bazı metabolik bozuklukların klasik EEG özellikleri vardır. EEG nöbet dışında intoksikasyon, ensefalopati ve beyinde yapısal patolojiler gibi durumlar hakkında da bilgi verebilir.

Fokal nöbeti olan hastalarda EEG anormalliklerinin jeneralize nöbeti olanlara göre daha sık olduğu bildirilmiştir. Paroksizmal olayların tanımlanmasında sadece hastanın öyküsü temel alındığında nöbetlerin %20'den fazla bir kısmına ya tanı konulamadığı veya yanlış sınıflandırıldığı bildirilmiştir.

Nöbet sonrası EEG'nin çekilme zamanı tartışmalıdır. Bazı otoriteler ilk 24 saat içinde çekilen EEG'nin daha fazla tanısal değeri olduğunu savunmaktadır. Nörolojik olarak normal çocuklarda nöbet tekrarını gösteren en iyi belirleyicinin EEG anormallikleri olduğu bildirilmiştir.

Hiperventilasyon, fotik stimülasyon ve uyku deprivasyonu EEG'nin tanısal değerini arttırmaktadır.

Paroksizmal olayların değerlendirilmesinde EEG önerilmektedir. Bilinç değişikliği ve tekrarlayan nöbeti olan hastalarda acil EEG çekilmesi önerilmektedir. Mümkünse, nöbet başvurusundan hemen sonra çekilmelidir. EEG'nin normal veya şüpheli olarak değerlendirilmesi halinde uyku deprivasyonu EEG veya video EEG monitorizasyonu tanıda yardımcı olabilir.

8. Serebral Görüntüleme

Nöbetin değerlendirilmesinde serebral görüntüleme önemli bir yere sahiptir. Bir çalışmada ilk kez “provoke olmayan” nöbet geçiren çocukların yalnız %1’inde akut girişim gerektiren nörogörüntüleme anormalliği bildirilmiştir. Nöbetin veya postiktal dönemin uzun sürmesi ve postiktal hemiparezi gelişen olgularda inme veya diğer yapısal anomalileri dışlamak için acil serebral görüntüleme yapılması önerilmektedir. Bir başka çalışmada kısa süreli tonik klonik nöbet geçiren, nörolojik muayenesi ve EEG si normal olan çocukların %10’unda serebral görüntülemeye anormallik bildirilmiştir. Belirsiz kortikal anormalliklerin tanımlanmasında Manyetik Rezonans Görüntüleme yararlıdır.

III. SONUÇ

Nöbet hem hasta hem de aileleri üzerinde ciddi bir endişe ve psikososyal etki oluşturur. Doğru tanı konulabilmesi için ilk nöbet veya nöbet benzeri olay ayrıntılı öykü, varsa olayın video görüntüsü ve fizik muayene ile dikkatli bir şekilde değerlendirilmeli, gerekirse ileri tetkikler yapılmalıdır. Nöbet olarak değerlendirilmesi halinde aile konu hakkında bilgilendirilmeli, tekrarlama riski açıklanmalı ve uygun tedavi kararları verilmelidir.

KAYNAKLAR

1. Jain SV, Morton LD. Evaluating the child with seizure. In: Pellock JM, Bourgeois BFD, Dodson WE, editors. Pediatric Epilepsy: Diagnosis and Therapy. 3rd ed. New York: Demos; 2008. p.185-94.
2. Scheffer IE, Berkovic S, Capovilla G, Connolly MB, French J, Guilhoto L, et al. ILAE classification of the epilepsies; position paper of the ILAE commission for classification and terminology. Epilepsia. 2017;58:512-21.
3. Mikati MA, Tchapyjnikov D. Seizures in childhood. In: Kliegman RM, St Geme III JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM, et al., eds. Nelson Textbook of Pediatrics. USA. 21st Ed. Elsevier; 2019.
4. Saltık S, Güler S. Epilepsi. In: Çil E, ed. Çocuklarda Bulgudan Tanıya Algoritmalar, 1st ed. İstanbul: İstanbul Tıp Kitabevleri. 2019:164-170.
5. Topçu Y, Aydın K. Akut afebril ve febril nöbete yaklaşım. Türkiye Klinikleri Pediatrik Bilimler, Çocuk Nörolojik Acilleri Özel Sayısı. 2018;14:52-7.

TİPİK VE ATİPİK HEMOLİTİK ÜREMİK SENDROM (aHÜS) AYIRICI TANI, GÜNCEL TEDAVİ VE YENİLİKLER

pelinertan@hotmail.com

Hemolitik üremik sendrom (HÜS) mikroanjiopatik hemolitik anemi, trombositopeni ve akut böbrek hasarı ile seyreden bir hastalıktır. Çocukluk çağıının en sık görülen akut böbrek hasarı nedeni olarak kabul edilmektedir. Tipik yani veratoksin ilişkili (Shiga-benzeri toksin) ve atipik formları bulunmaktadır (1).

Hemolitik üremik sendromda bulgular trombotik mikroanjiopati (TMA) sonucu oluşur. Patolojik lezyon arteriol ve kapiller duvarlarındaki kalınlaşma, endotel şişmesi ve hasarlanmasıdır. Fibrin ve trombositlerden zengin trombüsler damar lümeninde tıkanıklıklara yol açar. Böbrek başta olmak üzere çok sayıda doku ve organ etkilenir. Hemolitik üremik sendrom etiyolojileri, seyirleri ve tedavi yaklaşımları farklı olan bir grup hastalıktan oluşur. Son yıllarda HÜS'e yolağan hastalıkların daha iyi anlaşılması, özellikle kompleman ilişkili HÜS olgularında genetik mutasyonların gösterilmesi hastalığa ait tanımlar, sınıflamalar ve tedavi yaklaşımlarında güncellemelere neden olmuştur. Hemolitik üremik sendromun literatürde farklı etiyolojik sınıflamaları vardır. Bu sınıflamaların bir kısmı altta yatan hastalıklar yönünden TMA sınıflamaları ile örtüşmektedir (Tablo-1). Klinik uygulamada yaygın olarak kullanılan tipik ve atipik HÜS sınıflamasıdır (2).

Tablo 1. Trombotik mikroanjiopati (TMA) sınıflaması (2)

Trombotik Trombositik Purpura (TTP)

- Konjenital ADAMTS 13 eksikliği
- Anti-ADAMTS 13 antikorları

HELLP sendromu

HÜS

- STEC-HÜS
- *Streptococcus pneumoniae* ilişkili HÜS
- H1N1 ve *Infuenza* ilişkili HÜS
- Herediter kobalamin metabolizması bozukluğu
- DGKE mutasyonu ilişkili HÜS
- Kompleman ilişkili HÜS

Kompleman gen mutasyonları

Kompleman faktör H antikorları

- Eşlik eden hastalıklarla oluşan HÜS

Enfeksiyonlar (HIV)

Solid organ ve hematopoetik kök hücre nakli

Malign hastalıklar

Oto-immün hastalıklar (SLE, APS, skleroderma)

İlaçlar (KNİ, sirolimus)

Malign hipertansiyon

- Açıklanamayan HÜS

APS: antifosfolipid sendrom; DGKE: diaçil gliserol kinaz; HIV; human immune deficiency

virüs; HÜS: hemolitik üremik sendrom; KNİ: kalsinörin inhibitörleri; STEC: Shiga-toksin üreten *E. coli*; SLE: sistemik lupus eritematozus

Tedavi

Destek Tedavisi: Tüm HÜS gruplarında klinik gidiş ve prognoz farklı olsa da benzer temel destek tedavileri uygulanır. Sıvı, elektrolit, asit-baz dengesinin yakın izlem ve tedavisi, hipertansiyonun kontrolü, beslenme desteğinin sağlanması ve erken dönemde diyalize başlanması son 10 yılda hastalığın mortalitesinin %40'lardan %10'un altına düşürmüştür. Hastanın volüm durumu, idrar çıkışı ve elektrolit değerlerine göre dinamik bir parenteral sıvı tedavisi yapılmalıdır. Hipotonik sıvı kullanımından kaçınılmalıdır (3).

Plazma Tedavisi: Plazma verilmesi ya da plazma değişiminin STEC-HÜS'de yararlı olduğuna dair yeterli kanıt yoktur. Nörolojik tutulumu olan olgularda plazma değişimi yararlı olabilir (4).

Ecilizumab: Kompleman aktivasyonunu engelleyen bir monoklonal C5 antikorudur. Kompleman ilişkili HÜS tedavisinde kullanılmaktadır (5).

Prognoz

Akut dönemdeki ölüm oranı %3-5'dir. Ölüm genellikle böbrek dışı nedenlere bağlıdır, ciddi nörolojik tutulumu olan hastalarda ölüm riski yüksektir. Akut dönemde olguların yaklaşık 2/3'sinde diyaliz gereksinimi olur. Son dönem böbrek hastalığı (SDBH)'na ilerleme oranı yaklaşık %10'dur. Olguların yaklaşık 1/3'ünde kan basıncı yüksekliği, proteinüri, kronik böbrek hastalığı ve insüline bağımlı diyabet gibi uzun dönem komplikasyonlar gelişebilir. Oligo-anüri süresinin uzun olması (>2 hafta) ve böbrek biyopsisinde global / segmental sklerozların ve interstisyel fibrozisin varlığı böbrek tutulumunun kötü gideceğinin en iyi göstergeleridir. Böbrek nakli sonrası tekrarlama STEC-HÜS için beklenen bir durum değildir (6,7).

Kaynaklar

1. Rosove M. Thrombotic microangiopathies. Semin Arthritis and Rheumatism 2014; 43: 797-805.
2. Loirat C, Fakhouri F, Ariceta G, et al. An international consensus approach to the management of atypical hemolytic uremic syndrome in children. Pediatr Nephrol 2015; Apr 11. [Epub ahead of print]
3. Scheiring J, Andreoli SP, Zimmerhackl LB. Treatment and outcome of Shiga-toxin-associated hemolytic uremic syndrome (HUS). Pediatr Nephrol 2008; 23: 1749-60.
4. Kielstein JT, Beutel G, Fleig S, et al. Best supportive care and therapeutic plasma exchange with or without ecilizumab in Shiga-toxin-producing E. coli O104:H4 induced haemolytic-uraemic syndrome: an analysis of the German STEC-HUS registry. Nephrol Dial Transplant 2012; 27: 3807-15.
5. Lapeyraque AL, Malina M, Fremaux-Bacchi V, et al. Ecilizumab in severe Shiga-toxin-associated HUS. N Engl J Med 2011; 364: 2561-3.
6. Scheiring J, Andreoli SP, Zimmerhackl LB. Treatment and outcome of Shiga-toxin-associated hemolytic uremic syndrome (HUS). Pediatr Nephrol 2008; 23: 1749-60.
7. Loirat C, Noris M, Fremaux-Bacchi V. Complement and the atypical hemolytic uremic syndrome in children. Pediatr Nephrol 2008; 23: 1957-72.

ENDOKRİN BOZUCULARIN SONUÇ VE ÖNERİLER

Prof. Dr. Zeynep ŞIKLAR

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

Endokrin bozucular hormonların sentez, salınım, taşınma ve eliminasyonunu; hormon–reseptör etkileşimini pozitif veya negatif yönde etkileyebilme etkilere sahip kimyasallardır. Ancak Endokrin bozucuların genel özellikleri bu kanıyı ispatlamak açısından güçlükler yaratır. Bunlardan biri endokrin bozucuların non monotonik doz-cevap eğrisine sahip olması ve doz arttıkça doğrusal olarak etkinin artmamasıdır. Endokrin bozucular ile karşılaşılacak zaman önemlidir. Fetus-çocukluk-geç-erişkin dönemlere etkinin farklı olabilmektedir. Prenatal dönemde uyarıcı, pubertal dönemde baskılayıcı bir etki yaratabilir. Ayrıca çoklu endokrin bozucu ile karşılaşma ile olumsuz etkinin artışı daha fazla olabilir. Karşılaşma süresi de etkiyi değiştiren bir faktördür. Kısa süreli veya uzun süreli karşılaşma ile etkilenenin farklı olması beklenir. Önemli bir özellik de yarılanma ömürleridir. Bazı endokrin bozucuların yarılanma ömrü kısa iken, bazıları uzun yıllar vücutta kalabilir. Anneden gebelik sırasında bebeğe geçebilir ve çoklu jenerasyon geçişi gösterebilir.

Günümüzde doğumdan itibaren pek çok kimyasal ile karşılaşmaktadır. Genel olarak endokrin bozucuların etkisi estrojenik etkinin artması ile birlikte. Birden çok mekanizmayı da kullanabilirler.

Endokrin bozucuların özellikle puberte zamanlamasına etki en çok dikkati çeken konulardan biridir. Bisfenol A (BPA), ftalat esterleri, pestisidler, dioksin, poliklorinated bifeniller (PCBs), alevlenme geciktiriciler (polybrominated biphenyls [PBB], Polibrominated difenil etherler [PBDEs] puberte ile ilgisi en çok çalışılan kimyasallardır.

Bisfenol A düşük dozda zayıf estrojen reseptör agonist etki gösterirken, yüksek dozda antiandrojen etkidedir. Premature telarş, gerçek erken puberte, pubertenin erkene kayması ile ilişki tanımlayan çalışmalar yanında ilişki bulamayanlar da vardır. Puberte üzerine etkisinin netleşmesi için ayrıntılı epidemiyolojik çalışmalar gerekmektedir.

Ftalatlar östrojen reseptör agonisti, androjen reseptör antagonisti olarak puberteyi etkileyebilir, androjen sentezini bozabilir. Moleküler ağırlıkları ve maruziyet zamanına göre farklı sonuçlar elde edilmiştir.

Pestisidler ile erken puberte, geç puberte ve erken menarş arasında ilişkili olduğu bildirilmiştir. Dioksin ise östrojenik ve antiandrojenik etkide olan ve uzun yarılanma ömrüne sahiptir. Hem erken, hem de gecikmiş pubertede etkili olabilmekte, ancak pubertal etkilene yapmadığını gösteren yayınlar da bulunmaktadır.

Alevlenme geciktiricilerin puberte ile ilgili çalışmaları kısıtlıdır. Östrojenik ve antiandrojenik etki gösterebilir.

Obezite son yıllarda Dünyada giderek artan sıklıkta görülen bir halk sağlığı sorunudur.

Endokrin bozucuların obeziteyi arttırdığı, bununla ilgili olarak da tip 2 Diyabet, kardiyovasküler sorunların daha sık görülebileceği bildirilmektedir. Özellikle yaşamın erken dönemlerinde bazı endokrin bozucular ile karşılaşma, yağ hücre sayısında artışa ve farklı mekanizmalarla obeziteye yol açmaktadır. İnsülin sinyalizasyonu, lipid metabolizması, glikoz metabolizması etkilenebilmektedir. BPA, fitoöstrojenler, ftalatlar, pestisitler, PCB, perfloroalkiller, inhale kirlenimler obezite gelişimine katkıda bulunabilen kimyasallardır.

Endokrin bozucular tiroid hormon sentez ve salınımı ile de etkileşime girebilir. Hipotalamo-hipofiz-tiroid ekseninin herhangi bir veya birkaç yerinde bu etkileşim mümkündür. PCB, PBDE, ftalatlar, BPA, perkloratlar tiroid üzerine etkili olabilen ajanlardır.

Son yıllarda endokrin bozucuların önemli bir etkisi de hormona duyarlı kanserler olan “over, meme, prostat, endometrium, tiroid kanserlerinin” insidansının artış göstermesine katkıda bulunma olasılıklarıdır. Bu konudaki araştırmaların çoğu meme, prostat ve testis kanserleri üzerinedir. Dünya’da kadınlarda en sık görülen kanser olan meme kanseri sıklıkla hormon-bağımlıdır. Risk faktörleri arasında endokrin bozucular da sayılmaktadır. Endokrin bozucuların etkisiyle özellikle prenatal dönemde meme glandında yapısal değişiklikler olabilmekte; pubertede ise meme dokusunda hızlı büyüme olduğundan, özellikle endokrin bozucuların etkisi belirgin hale gelebilmektedir.

Kanser geliştirme riski ile ilgili olarak en çok araştırma yapılan endokrin bozuculardan birisi olan BPA’dır. Düşük konsantrasyonlarda dahi endokrin sistemin işlevini bozduğu ve özellikle meme kanserinin gelişimine yol açtığı belirtilmektedir. BPA dışında ftalatlar, dioksinler, per- ve poli floroalkiller, parabenler, insektisitler, dietilstilbesterol, perflorooktanoik asit ve atrazin meme kanseri gelişiminden sorumlu olarak belirtilen kimyasallar arasında bulunmaktadır.

Östrojene benzer etkide olan endokrin bozucuların uterus kanseri olarak da bilinen endometrial kanser gelişimini kolaylaştırabileceği endişesi bulunmaktadır. Epidemiyolojik çalışmalar endokrin bozucular ile endometrial kanser arasında ilgi olduğunu desteklemektedir. Kadınların sık görülen kanserlerinden biri olan over kanseri gelişimi ile BPA düzeyi arasında bağlantı olduğu, BPA’nın over hücrelerinde östrojen etkisini taklit ettiği belirtilmektedir. BPA aynı zamanda ekeklere prostat kanseri riskini arttırmaktadır. Androjen reseptörlerinin çevresel ajanlarla etkilenebilmesi, prostat kanserini gelişimine yol açan faktörlerden biridir. Endokrin bozucu özellikteki pestisitler olan organoklorinler, ftalatlar ve alevlenme geciktiriciler ile prostat kanseri arasında bağlantı saptanmıştır. Testis kanseri gelişiminde rol alan endokrin bozucular arasında sıklıkla organoklorin bileşikler ve poliklorinated bifeniller dikkati çekmektedir.

Deneysel çalışmaların yanı sıra epidemiyolojik çalışmalar ile endokrin bozucuların yaptığı olumsuz etkilerin net olarak ortaya çıkarılması ve altta yatan mekanizmaların tam olarak aydınlatılmasına gereksinim vardır. Toplumda endokrin bozucu kimyasalların olumsuz etkilerinin çok yönlü olduğu konusunda farkındalığın artması gereklidir. Sağlık çalışanlarının endokrin bozucuların zararlı etkileri konusunda bilinçli ve aktif bir rol oynaması önemlidir. Endokrin bozucuların global kullanımının minimuma indirilmesi, insan sağlığı açısından pek çok olumsuz etkinin azaltılmasını sağlayabilecektir.

Kaynakça:

1. Leonardi A, Cofini M, Rigante D, Lucchetti L, Cipolla C, Penta L, Esposito S. The Effect of Bisphenol A on Puberty: A Critical Review of the Medical Literature. *Int J Environ Res Public Health*. 2017;14(9).
2. Fudvoye J, Lopez-Rodriguez D, Franssen D, Parent AS. Endocrine disrupters and possible contribution to pubertal changes. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*. 2019;33(3):101300.
3. Lee JE, Jung HW, Lee YJ, Lee YA. Early-life exposure to endocrine-disrupting chemicals and pubertal development in girls. *Ann Pediatr Endocrinol Metab*. 2019;24(2):78-91.
4. Attfield KR, Pinney SM, Sjödin A, Voss RW, Greenspan LC, Biro FM, Hiatt RA, Kushi LH, Windham GC. Longitudinal study of age of menarche in association with childhood concentrations of persistent organic pollutants. *Environ Res*. 2019; 176:108551.
5. Windham GC, Pinney SM, Voss RW, Sjödin A, Biro FM, Greenspan LC, Stewart S, Hiatt RA, Kushi LH. Brominated Flame Retardants and Other Persistent Organohalogenated Compounds in Relation to Timing of Puberty in a Longitudinal Study of Girls. *Environ Health Perspect*. 2015;123(10):1046-52.
6. Gore AC, Chappell VA, Fenton SE, Flaws JA, Nadal A, Prins GS, Toppari J, Zoeller RT. EDC-2: The Endocrine Society's Second Scientific Statement on Endocrine-Disrupting Chemicals. *Endocr Rev*. 2015; 36(6):E1-E150.
7. Shafei A, Ramzy MM, Hegazy AI, Husseny AK, El-Hadary UG, Taha MM, Mosa AA. The molecular mechanisms of action of the endocrine disrupting chemical bisphenol A in the development of cancer. *Gene*. 2018;647:235-243
8. Fénelichel P, Chevalier N. Is Testicular Germ Cell Cancer Estrogen Dependent? The Role of Endocrine Disrupting Chemicals. *Endocrinology*. 2019; 160(12):2981-2989.
9. Ferrari SM, Fallahi P, Antonelli A, Benvenga S. Environmental Issues in Thyroid Diseases. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2017;8:50.
10. Köhrle J. Environment and endocrinology: the case of thyroidology. *Ann Endocrinol (Paris)*. 2008; 69(2):116-22.
11. Fénelichel P, Chevalier N. Environmental endocrine disruptors: New diabetogens? *C R Biol*. 2017; 340(9-10):446-452.
12. Heras-González L, Latorre JA, Martínez-Bebia M, Espino D, Olea-Serrano F, Mariscal-Arcas M. The relationship of obesity with lifestyle and dietary exposure to endocrine-disrupting chemicals. *Food Chem Toxicol*. 2020;136:110983.

ATEŞ TEDAVİSİ; GELENEKSEL VE GÜNCEL TEDAVİ YAKLAŞIMLARI

Dr. Öğr. Üyesi Taylan ÇELİK
Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları

Tıbbın tarih içinde izlediği gelişime bakıldığında ateşli hastalıkların farklı dönemlerde algılanışının, tedavisinin ve bir hastalık belirtisi olarak değerlendirilmesinin farklı olduğu görülür. Ateş ilk çağlardan beri çocukluk çağına enfeksiyonların en önemli bulgusu olarak tanınmaktadır. Bulaşabilen bir hastalığın habercisi olduğundan kimi zaman ateşe korkuyla yaklaşılmıştır. Ateş, aynı zamanda aileleri çocuklarının hasta olduğu konusunda uyaran ilk semptomdur. Ailelerin çocuk acil servislerine ve çocuk polikliniklerine en sık başvuru nedeni olan ateş, vücut sıcaklığının normal değerlerin üzerinde olması olarak tanımlanır. Çocuk acil polikliniğine başvuruların %10-20'sini ateş ve ateşli hastalıklar oluşturur.

Ateş birçok hastalığa bağlı olarak gelişebilir, enfeksiyon hastalıkları, kollajen doku hastalıkları ve maligniteler en sık ateş nedenleridir. Genellikle akut bir enfeksiyonun başlangıcında ortaya çıkan ilk bulgudur ve çocukluk çağına sıklıkla solunum sistemi enfeksiyonlarına bağlıdır. Kendi kendine düzelen bir viral enfeksiyonun bulgusu olabileceği gibi, mortalitesi çok yüksek ciddi bir enfeksiyonda işareti olabilir. Ayrıca hastalığın ilerlemesinin işareti olarak hastalık süresince izlenen bir göstergedir. Hekimlerin en büyük sorunu ateşin basit bir enfeksiyon yanıtı olarak geliştiği çok sayıdaki çocuk arasından, saptanamadığı takdirde sekel veya ölümle sonuçlanabilecek ciddi enfeksiyon geliştirme riski olan az sayıdaki çocuğu belirleyebilmektir.

Ateş Ölçüm Yöntemleri

Ateş ağız, rektum, koltuk altı, timpanik membran ve alın cildinden ölçülebilir. En uygun ateş ölçüm yönteminin ne olduğu konusunda farklı rehberler farklı önerilerde bulunmaktadır. Bu öneriler şu şekilde özetlenebilir; bir aydan küçük bebeklerde elektronik koltukaltı ölçüm, bir ay-beş yaş arası çocuklarda koltuk altı (elektronik veya kimyasal), infrared yolla ölçüm yada rektal yolla ölçüm uygun yöntemler olarak kabul edilebilir.

Ateş Tedavisi

Ateş düşürücü ilaçlar hipotalamusta bulunan ısı düzenleyici merkezin ayar noktasını normale çekerek etki gösterirler. Daha önce sağlıklı bir çocuğun ateşi çıktığında bunun hemen düşürülmesi gerektiğine dair bir öneri yoktur. Ateş düşürüldüğünde mortalite yada morbiditede azalma olduğuna dair kanıtta bulunmamaktadır. Genelde kabul edilen yaklaşım; ateş çocuğa rahatsızlık veriyorsa yani uzayan ağlamalar, huzursuzluk, iştah azalması ve uyku bozukluğu varsa onu rahatlatmak için antipiretiklerin verilmesidir. Ayrıca oksijen tüketimini, karbondioksit üretimini ve kardiyak debiyi arttırdığı için kalp hastalığı veya kronik anemisi olan hastalarda kalp yetmezliğini, kronik akciğer hastalığı olan hastalarda pulmoner yetmezliği ve diabetes mellitus veya doğuştan metabolik hastalığı olan hastalarda metabolik dengeyi bozabileceğinden bu hastalarda da ateşin düşürülmesi önerilir. Antipiretiklerin bulunmasından önce ateşi düşürmek için fiziksel soğutma yöntemleri kullanılmıştır. Ateşin düşürülmesinde altta yatan bir karaciğer hastalığı olmadığı müddetçe ateş düşürücü olarak parasetamol ilk tercih edilecek ilaçtır. Fiziksel soğutma çok yüksek ateşi olan çocuklarda ateşin hızlı düşürülmesi gerekirse antipiretik ile birlikte kullanılabilir. Bu işleme başlamadan en az yarım saat önce antipiretik verilmiş olması önerilir. Ülkemiz koşullarına uygun ateşli çocuğa yaklaşım ve tedavi stratejilerinin geliştirilmesi ile hem ateşin konak savunmasındaki yeri korunacak hem de ateş fobisi ortadan kalkacağından gereksiz ilaç kullanımını azaltacaktır.

KAYNAKLAR

1. Somer A, Yalçın I. Ateş. In:Somer A, Salman N, Yalçın I, (Editör). Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları. İstanbul Tıp Kitabevleri. 3.Baskı. 2018. 1-28
2. Nield LS, Kamat D. Fever. In: Kliegman R, Stanton B, Schor N, Geme J.St, (Editors). Nelson Textbook of Pediatrics. 20th ed. Elsevier, Philadelphia, 2016. pp. 1277-79
3. Kepenekli E, Kara A. Ateşli Çocuğa Yaklaşım. In:Somer A, Kara A, Çiftçi E, Tezer H, (Editör). Selen Yayıncılık. 1.Baskı. 2017. 1-14

İNVAZİF MENENGOKOK B HASTALIĞI VE KORUNMA

Prof.Dr.Nuran Salman

N.meningitis tüm dünyada menenjit ve sepsisin en önde gelen nedenidir ve yüksek fatalite ve sık sekellerle seyreder.Dünya genelinde tahmini olarak yılda 1.2 milyon meningokok enfeksiyonu gözlenmekte ve bu vakaların 135.000 kadarı ise ölümle sonuçlanmaktadır.*N.meningitis* A,B,C,W,X ve Y serogrupları çoğu invazif enfeksiyonlardan sorumludur;görülme oranları ve insidansı ülkeden ülkeye değişmektedir .Avrupada'ki meningokok vakalarının incelendiğinde MenB'nin her yaşı etkilemekle beraber en sık 5 yaşından küçüklerde görüldüğü ve bununla birlikte 1 yaş altı vakaların büyük çoğunluğunda sorumlu etkenin MenB olduğu gösterilmiştir. Türkiye'de de, 2017 verileri doğrultusunda, meningokok vakalarının %65'inden MenB'nin sorumlu olduğu gösterilmiştir. Bexsero Neisseria meningitidis grup B'nin neden olduğu invazif meningokok hastalığına karşı aktif bağışıklanması için endikedir.Revers vaksinoloji tekniği ile elde edilen 4 farklı antijeni (fHbp, NadA, PorA, NHBA)içeren geniş kapsayıcılığa sahip olan Bexsero, bireysel koruma ve ulusal bağışıklama programlarında kullanılmaktadır.Aşının immünojenisite çalışmalarının çoğu randomize, kontrollü, çok merkezli ve geniş klinik çalışmalar şeklinde gerçekleştirilmiştir. İmmünojenisite bebeklerde, çocuklarda, adölesanlarda ve erişkinlerde değerlendirilmiştir ve yüksek immün cevaplar elde edilmiştir.Bexsero dünyada ilk ruhsatını 2013 yılında EMA'dan almıştır. Şu anda dünya genelinde 41'den fazla ülkede ruhsata sahip ve dünya genelinde JCVI (İngiltere), ATAGI (Avustralya), NACI (Kanada) ve SBIM (Brezilya) dahil, 14 sağlık otoritesi tarafından 2 aydan büyük çocuklar için önerilmektedir. Bexsero, esnek doz seçenekleriyle rutin aşılama ziyaretlerine uygun çeşitli program seçenekleri sunmaktadır.

KAYNAKLAR

- 1.ECDC. Surveillance of invasive bacterial diseases in Europe. Invasive pneumococcal disease, invasive Haemophilus influenza disease and invasive meningococcal disease, 2012.
- 2.Ceyhan M ,Özsürekcı Y,Bayhan C et al.The changing epidemiology of bacterial meningitis during 2015-2017 in Turkey:a hospital -based prospective surveillance study.Open Forum Infect Dis.2018 Nov;5(Suppl 1):S246.
3. Villena R,Safadi MAP,Valenzuela MT,Torres JP,Finn A,O'Ryan M.Global epidemiology of serogroup B meningococcal disease and opportunities for prevention with novel recombinant protein vaccines.Hum Vaccin Immunother 2018; 14(5):1042-1057.
4. National Immunisation Office website.
<http://hse.ie/eng/health/immunisation/hcpinfo/OtherVaccines/meningococcalb/>. Accessed April 3, 2017.
- 5.Guidance: Meningococcal B vaccine: JCVI position statement. Gov.UK website.
<https://www.gov.uk/government/publications/meningococcal-b-vaccine-jcvi-position-statement>. (Son erişim tarihi 13 Şubat 2017).
6. Watson PS, Turner DPJ. Clinical experience with the meningococcal B vaccine, Bexsero: prospects for reducing the burden of meningococcal serogroup B disease. Vaccine. 2016;34:875-880.
7. Australian Technical Advisory Group on Immunisation (ATAGI) Statement. Australian Government Department of Health website.
8. Impfplan Österreich 2018, Allgemein Impfungen. Bundesministerium für gesundheit website.
9. Advice for the use of the multicomponent meningococcal serogroup B (4CMenB) vaccine. Public Health Agency of Canada website.
- 10.BEXSERO KÜB,Eylül 2018.

EKLEM AĞRISI İLE GELEN ÇOCUKTA TANILANDIRICI YAKLAŞIM

Dr. Mehmet YILDIZ,

Dr. Fatih HAŞLAK,

Prof. Dr. Özgür Kasapçopur

İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

Genel pediatri ya da çocuk acil polikliniklerine artralji veya artrit yakınması ile başvuran hastalar, tüm acile başvuruların %10'luk bir dilimini oluşturmaktadır. Artralji eklem ağrısı olup sağlam çocuklardan romatizmal hastalıklara, hipermobilité sendromundan endokrin kaynaklı patolojilere kadar geniş yelpazede değerlendirilmesi gereken özgün olmayan bir yakınmadır. Bu nedenle bu algorithmada yer almayacaktır. Etkilenen eklemde ağrıya ek olarak; ısı artışı, kızarıklık, şişlik ya da hareket yeteneğinde kısıtlanmanın herhangi birinin ya da daha fazlasının varlığında klinik tablo artrit olarak değerlendirilir. Altı haftadan daha uzun süren artritler kronik, daha kısa süreli olanlar ise akut artrit adı ile anılmaktadır. Bir eklem enflamasyonu akut artrit sürecinden geçmeden kronik artrite dönüşmeyeceği için, bu bölümde akut artrite yaklaşım anlatılacaktır. Herhangi bir etyoloji bulunamayan en az 6 hafta süren kronik artrit varlığında hastalara juvenil idyopatik artrit (JIA) tanısı konulabilmektedir. Dört ya da daha az eklem tutulması oligoartiküler tutulum daha çok eklem tutulması ise poliartiküler tutulum olarak adlandırılmaktadır.

1. Öykü ve fizik muayene: Mutlaka aile ve çocuk bir arada iken alınmalıdır. Çok nadiren artrite yol açabilecek travma, böcek ısırığı, aşılama, ilaç kullanımı, beslenme alışkanlıkları (örneğin çiğ süt ile yapılmış peynir tüketilmesi bruselloz açısından risklidir) gibi kolaylaştırıcı nedenler öncelikle sorgulanmalıdır. Travma ile ilişkili ise bu aşamada Ortopedi danışımı yapılabilir. Romatizmal hastalıkların (örn, juvenil spondiloartropatiler ve psoriatik artrit) ailesel geçiş gösterebileceği göz önüne alınarak mutlaka ailede var olan romatizmal hastalıklar da sorgulanmalıdır. Romatizmal hastalıkların eklem dışında da özellikle cilt ve kas olmak üzere diğer sistemlerde de bulgu verebileceği unutulmamalı, hasta ayrıntılı muayene edilmelidir.
2. Çocuklarda lösemi ve nöroblastom başta olmak üzere bazı malignitelerin artrit/artralji ve romatizmal hastalıklardaki gibi akut faz yüksekliği ile başvurabileceği unutulmamalı, fizik muayene sonrası kan sayımı, periferik yayma, eritrosit sedimentasyon hızı ve CRP düzeyleri istenmelidir. Sitopenisi olan bir hastada lösemi dışlandıktan sonra, sistemik lupus eritematosus (SLE) ayırıcı tanısı için tüm otoantikörler

gönderilmeli ve yine ikincil makrofaj aktivasyon sendromu açısından hasta değerlendirilmelidir. Aynı zamanda EBV, parvovirus, CMV, hepatit virüsleri ve brucella (özellikle kalça ve diz artritinde) hem artrit hem sitopeni yapabileceği için ilgili tetkikler (seroloji ve PCR) gönderilmelidir.

3. **Mono-Oligo-Poliartiküler tutulum:** Artrit tek eklem mi yoksa birden çok eklem mi yerleştiği fizik muayene ve öykü ile tespit edilmelidir.
4. Özellikle monoartiküler artrit (en sık diz) olup genel durumu iyi olan hastalarda öncelikle hemofiliyi dışlamak için kanama zamanı, PT ve aPTT bakılmalı (ayrıca hasta sünnet, diş çekimi ve ameliyat sonrası kanama hikayesi açısından sorgulanmalı); normal olması durumunda primer kemik tümörlerini, pigmente villonodüler sinovit, tüberküloz artrit ve ortopedik patolojileri dışlamak için MR görüntüleme bu aşamada gerekmektedir.
5. Monoartiküler artrit olup, sürekli ateşi olan hem huzursuz hem oldukça hasta görünen bir çocukta atlanmaması gereken ilk ve en önemli hastalık septik artrit ve eşlik edebilecek osteomyelittir. Hastadan ortopedi danışımı yapılarak hemen eklem aspirasyonu yapılmalı, eklem sıvısı ve hemokültür gönderilip bir an önce yaşa göre olası enfeksiyöz ajanlara yönelik ampirik sistemik antibiyoterapi başlanmalıdır. Yine sürekli ateşi olup artrit olan hastalarda, Kawasaki hastalığının diğer bulguları (konjoktivit, ağız değişiklikleri, el-ayak değişiklikleri, servikal LAP bulgularından en az birisi olması) araştırılmalı ve en olası nöroblastom olmak üzere maligniteler de bu aşamada akıldan çıkarılmamalıdır. Mono-oligo-poliartiküler tutulumla seyredabilen ancak ateşin karakteri intermittan olan önemli bir romatolojik acil olan sistemik JİA'ya eşlik edebilecek diğer bulgular (pembe renkli eritematöz döküntü, ateş aralarında geçici bir iyilik hali, hepatosplenomegali, serözit, lenfadenopati) açısından hasta değerlendirilmeli ve serum ferritin düzeyi araştırılmalıdır.
6. Sabah tutukluğu romatizmal hastalıkları, özellikle mekanik (ortopedik) nedenlerden ayırt etmede çok önemli bir göstergedir. Yine bir önceki aşamada yapılmış olan görüntüleme teknikleri çoğunlukla ortopedik ve romatizmal hastalıkları ayırt etmede yardımcı olacaktır. Sabah tutukluluğu her ne kadar bu algorithmada son aşamalarda kullanılmış olsa da, iyi anamnez alınabilen bir hastada ilk sırada da kullanılabilir. Çünkü şüpheye yer vermeden belirgin sabah tutukluluğu ile birlikte gün içinde hareketle azalan ağrılardan ve artan eklem hareket açıklığından bahseden bir hastada mekanik/enfeksiyöz/malignite gibi nedenlerden ziyade, romatizmal hastalık düşünülmelidir. Yine yüksek düzeylerde akut faz belirteçleri (ESR ve CRP) ve trombosit yüksekliği daha çok enflamatuar/enfeksiyöz patolojilere klinisyeni yönlendirmelidir.
7. Yine tüm etyolojiler dışlandıktan sonra enflamatuar monoartrit düşünülen bir hastaya JİA tanısı konulmadan önce, Türkiye gibi ailesel Akdeniz ateşi'nin (AAA) yaygın olduğu bir ülkede hasta tekrarlayan ateş ve serözit atakları açısından sorgulanmalıdır. Sadece tekrarlayan ve sekel bırakmadan kendi kendine iyileşen alt ekstremitte monoartriti varlığında bile AAA tanısında sıklıkla şüphelenilmeli ve

gerekirse kolşisin tedavisi başlanmalıdır. Mono/oligo ya da poliartrite eşlik eden daktilit, önikoliz, pitting, psoriasis plağı bulgularından herhangi biri varlığında juvenil psoriatik artrit düşünülmelidir. Özellikle alt ekstremiteye yerleşimli asimetrik mono ya da oligoartrit varlığında, ailede spondialartropati öyküsü, fizik muayenede koksofemoral artrit ve sakroiliit ve entezit bulgularından birisi varlığında entezit-ilışkili artrit de ayırıcı tanılar arasında düşünülmelidir. Yine hastalar altta yatabilecek inflamatuvar barsak hastalığı açısından sorgulanmalıdır. Tanısı konulmuş bir Crohn hastasında periferik artrit ve Ülseratif kolit hastasında ise sakroiliit rastlanılan bir bulgudur. JIA düşünülen bir hastayı alt gruptan birisine sınıflandırmak için ANA, RF ve HLAB27 testleri bu aşamada istenebilir.

8. Gezici oligo ya da poliartrit 3 etyoloji açısından özellikle tetkik edilmelidir.
 - a) 1-2 hafta öncesinde geçirilen bir üst solunum yolu enfeksiyonundan sonra gezici büyük eklem (küçük eklem tutulumu beklenmez!) artrit geliştirse ve/veya muayenede kardiyak üfürümü varsa ön planda aksi kanıtlanana dek akut romatizmal ateş (ARA) düşünülmelidir. Elektrokardiyografi, ekokardiyografi, ASO-Hızlı strep A testi ve boğaz kültürü istenmelidir.
 - b) Geçirilmiş ÜSYE/AGE/üretit sonrası gelişen artritlerde reaktif artrit,
 - c) Bir enfeksiyöz kaynak olmadan hem küçük hem büyük eklemlerde gelişen noneroziv artrit, mükokutanöz bulgular (kelebek benzeri döküntü, sert damakta aft, vs) eşlik ediyorsa ya da ESR çok yüksekken CRP normal düzeylerdeyse, SLE araştırılmalıdır. SLE'li çocuklarda tüm akut faz düzeyleri yükselirken CRP düzeyi aktif hastalıkta dahi normal düzeylerde kalır. SLE tanılı bir hastada yükselmesi ise akla enfeksiyöz durumları ya da poliseröziti getirir.
9. **Diğer romatizmal nedenler:** JIA dışında tüm romatizmal hastalıkların eklem tutulumu yapabileceği unutulmamalıdır. Ancak bu hastalıklara genelde eklem bulguları ile tanı konulmayıp, kendine özgü organ ve cilt tutulumları ile tanı konulmaktadır. Bu hastalıklar ön planda **Henoch Schonlein purpurası (HSP) (arriti olan bir çocukta palpabl purpura ve ciltaltı ödem varlığında) olmak üzere tüm vaskülitler, Behçet hastalığı, otoenflamatuvar hastalıklar (AAA, TRAPS, HIDS, vb) ve bağ dokusu hastalıklarıdır (SLE, juvenil skleroderma, juvenil dermatomyozit, vb).** Bu hastalıklara bağlı artritler oligo ya da poliartriküler karaktere sahip olup çoğunlukla sekel bırakmazlar.
10. **Arriti değerlendirirken unutulmaması gerekenlerden birisi de cilt ve mukoza muayenesidir:**
 - a) Veziküler döküntü: Suçiçeği, koksaki virüs A
 - b) Eritema nodozum: Streptokok enfeksiyonu, Tüberküloz, Brusella, Behçet, Sarkoidoz, İnflamatuvar barsak hastalığı (IBH)
 - c) Palpabl purpura ve yumuşak doku ödemi: HSP ve diğer vaskülitler
 - d) Livedo retikularis: PAN ve ADA2 eksikliği
 - e) Palpabl olmayan purpura-ekimoz: Trombositopeni (lösemi/parvovirüs)/koagülasyon bozuklukları (Hemofililer)

- f) Eritema marginatum: ARA
- g) Makülopapüler döküntüler: Kızamık/Kızamıkçık vb...
- h) Gövdede veziküler olmayan her türlü döküntü: Kawasaki hastalığı
- i) Ateş sırasında olan somon/pembe renkli eritematöz döküntü: Sistemik JİA
- j) Psoriasis plağı: Psoriatik artrit
- k) Kelebek benzeri döküntü: Bağ dokusu hastalıkları
- l) Gottron papülleri/kalsinozis/heliotropik döküntü: JDM
- m) Oral aft: Behçet/SLE/koksaki virüs

SIRT-BEL-KALÇA AĞRISI OLAN ÇOCUĞA YAKLAŞIM

Sırt ve bel ağrısı çocuklarda sık olarak görülen bir durumdur. Nadiren ciddi bir patoloji ile ilişkili olup çoğunluğu aslında nonenflamatuardır. Bilgisayar kullanımı, fiziksel aktivite ve ağır sırt çantası taşınmasından kaynaklanan mekanik problemlerle ilişkisini gösteren çalışmalar vardır. Amerikan Pediatri Akademisi, sırt çantası ağırlığının çocuğun ağırlığının %10–20'sini aşmaması gerektiğini önermektedir. Olguların büyük çoğunluğunda semptomlar hafif, non-spesifik ve kendini sınırlayıcıdır. Sıklığı yaşla artar ve kızlar erkeklere göre daha fazla etkilenir.

Kalça ağrısı ile gelen bir hastada yaş ve cinsiyet tanısı ile ilgili ciddi ipuçları verir. İlk 2 yaşta bu yakınma ile getirilen bir çocukta önce septik artrit düşünülmesi gerekirken, 2-7 yaş arasında geçici toksik sinovit ve Perthes hastalığı, 10 yaşından sonra ise kaymış femoral epifiz ile juvenil spondilartropati (JsPA) düşünülmelidir. Yine, gelişimsel kalça displazisi olan çocuk genelde yürümeye başladıktan sonra tanılandırılır ve azalmış kalça abduksiyonuna bağlı trandelenburg yürüyüşü neden olur. Bilateral olduğunda ördekvari yürüyüş gözlenir. Her iki bacak uzunluğundaki farkın %3'den fazla olması aksamaya neden olabilir. Ayak anomalileri ve skolyoz da aksamaya ve sırt ağrısı nedenidir. Aynı şekilde malignitelerden süt çocuklarında ilk planda düşünülmesi gereken nöroblastom iken, daha büyük yaş gruplarında lenfoma, lösemi ve primer kemik tümörleridir.

Çok şiddetli olan akut bir ağrı kronik enflamatuvar artritlerde olası değildir ve akla travma, septik artrit, hemartroz ve tümörleri getirmelidir. Çocuklarda yansıyan ağrı da daima düşünülmelidir. Örneğin, diz ağrısı altta yatan kalça patolojisine de bağlı olabilir. Bu nedenle diz ağrısı ile başvuran bir çocuğun kalça muayenesi de dikkatle yapılmalıdır.

Dikkatli bir öykü ve fizik muayene, hangi hastalar için hangi tetkiklerin yapılması gerektiği ile ilgili ciddi ipuçları verir. Sabah sertliği yangısal süreci gösterirken, gece ağrıları ve kemik hassasiyeti sıklıkla tümör ya da

enfeksiyonu düşündürmelidir. Günün sonunda ya da yoğun bir iş temposu sonrasında ortaya çıkan ağrı daha az endişe vericidir. Ağrının analjeziklere yanıt vermemesi, iştah azalması, kilo kaybı, ateş ve gece terlemeleri gibi eşlik eden sistemik semptomlar tümör ya da enfeksiyon yönünden uyarıcı olmalıdır.

Menstrüal siklus öyküsünün sorgulanması ve vajinal akıntı gibi anormal bulguların varlığı tanıda yardımcı olabilir. Çünkü pelvik inflamatuvar hastalık ya da overlerle ilgili patolojiler de sırt ağrısına neden olabilir.

Disk hernisi, kırıklar ve kas zedelenmesi sıklıkla akut sırt ağrısı ile ortaya çıkarken, Scheurmann's kifoza gibi gelişimsel problemler, enflamatuvar spondiloartropatiler ya da psikolojik problemler kronik sırt ağrısına neden olabilir.

1. Öykü ve fizik muayene: Mutlaka aile ve çocuk bir arada iken yapılmalıdır. Çok nadiren artrite yol açabilecek travma, beslenme alışkanlıkları (örneğin çiğ süt ile yapılmış peynir tüketilmesi bruselloz açısından risklidir) gibi kolaylaştırıcı nedenler öncelikle sorgulanmalıdır. Travma ile ilişkili ise bu aşamada ortopedi danışımı yapılabilir. Bazı romatizmal hastalıkların (juvenil spondiloartropatiler ve psoriatik artrit) otozomal çekinik kalıtıma benzer kalıtılabileceği göz önüne alınarak mutlaka ailede var olan romatizmal hastalıklar da sorgulanmalıdır. Romatizmal hastalıkların eklem dışında da özellikle cilt ve kas olmak üzere diğer sistemlerde de bulgu verebileceği unutulmamalı, hasta ayrıntılı muayene edilmelidir. Sırt-bel ve kalça ağrısı ile başvuran çocuk ve adolesanların fizik muayenesi sırt, duruş postürünün değerlendirilmesi ve çıplak ayakla, ince kıyafetler ile yürümenin gözlenmesi ile başlar. Hekim orta hat defekt bulgularını (anormal kıllanma, hemanjiom ve cafe au lait lekeleri), skolyoz ya da kifoz varlığı ve bacak uzunluk farkı olup olmadığını araştırmalıdır. Tüm omurga vertebral ya da intervertebral duyarlılık için palpe edilmelidir. Ayrıca tam bir nörolojik muayene yapılmalıdır. Nörolojik muayenede kas gücü, duyu, derin tendon refleksleri ve spastisite değerlendirilmelidir. Koksofemoral patolojiler için FADIR testi, sakroiliak patolojiler için FABER testi unutulmamalıdır. Yine juvenil spondilartropati düşünülen hastalarda modifiye schober testi yapılmalıdır.
2. Belirgin fizik muayene bulgusu olmayan, kısa süreli ağrı ve minör travma öyküsü tanımlayan çocuk ve adolesanlar; radyografik ve laboratuvar çalışmaları yapılmadan konservatif tedavi edilebilir. Ama mutlaka 1 hafta sonra hasta tekrar görülmelidir.
3. Daha endişe verici öykü ve fizik muayene bulgusu olan olgularda, etkilenen bölgenin düz radyografileri istenmelidir. Tam kan sayımı, periferik yayma, ESH ve CRP ölçümleri bu aşamada ortopedik hastalıklar ile enfeksiyöz/malign/enflamatuvar hastalıklar ayırıcı tanısında çok iyi ipuçları verir. Şüpheli öykü halinde brusella için coombs'lu Wright ve Rose Bengal testleri de istenebilir. Akut fazı normal ve sabah tutukluluğu tarif etmeyip hareketle artan ağrılardan bahseden bir hastada bu aşamada yüksek olasılıkla; sadece anteroposterior (AP) ve lateral grafilerle femur başı epifiz kayması (obez adolesanlar), Perthes

hastalığı (2-8 yaş arası erkek), skolyoz, Scheurmann kifozu tanısı konulabilir. AP ve lateral görüntüler sıklıkla yeterli olmasına karşın, spondilolizis-spondiloestezis taraması için gerekirse oblik grafiler çekilmelidir. Radyografik bulgular normalse; hekimin şüphesine göre manyetik rezonans (MR), bilgisayarlı tomografi (BT) yapılabilir. Bu tetkikler disk hernisi ve grafide bazen görülmeyebilen primer kemik tümörlerinin tanısını koymada da fayda sağlayacaktır. Ancak akut fazı normal olan, yeni geçirilmiş bir üst solunum yolu enfeksiyonundan sonra yeni başlayan aksamadan ve kalça ağrısından bahsedilen 1-6 yaş arasında bir hastada diz ve ayak bilekleri muayenesi normalse, geçici toksik sinovit düşünülüp ek tetkik istenmeyip sadece NSAİİ ile 1 hafta kadar izleme alınıp düzelmesi beklenebilir.

4. Çocuklarda lösemi ve nöroblastom başta olmak üzere bazı malignitelerin artrit/artralji ve romatizmal hastalıklardaki gibi CRP/ESR yüksekliği ile başvurabileceği unutulmamalıdır. Sitopenisi olan bir hastada lösemi dışlandıktan sonra, özellikle kalça eklemi tutulumu ya da sırt ağrısı varsa nöroblastom açısından NSE, batin ultrasonografisi ve kemik iliği aspirasyonu yapılmalıdır. Yine brusella (sakroiliit ve koksofemoral artrit) hem artrit hem sitopeni yapabileceği için ilgili tetkikler gönderilmelidir. Yine orak hücre anemisinde hastaların vazo-oklüzif krizlere bağlı tekrarlayan sırt ağrısı ile başvurabileceği unutulmamalı ve gerekirse hemoglobin elektroforezi istenmelidir.
5. **Sabah tutukluğu ve mono-oligo-poliartiküler tutulum:** Sabah tutukluğu romatizmal hastalıkları, özellikle enfeksiyöz ve mekanik (ortopedik) nedenlerden ayırt etmede çok önemli bir göstergedir. Artritin tek eklem mi yoksa birden çok eklem mi yerleştiği fizik muayene ve öykü ile tespit edilmelidir. Örneğin sabah tutukluluğu ve kalça eklemine artrit veya sakroiliit olan bir hastanın alt ekstremitesinde eşlik eden bir asimetrik monoartrit veya entezit bulgusu varlığında JsPA; daktilit, tırnak değişiklikleri veya psoriasis varlığında PsA; eşlik eden barsak bulguları varlığında ön planda ülseratif kolit olmak üzere inflamatuvar barsak hastalığına bağlı reaktif artrit düşünülmeli ve MR görüntüleme ile HLA-B27 tetkiki istenmelidir. Sabah tutukluluğu olmayan ancak her zaman çok ciddi ağrı ve ateşi olan, akut faz reaktanları yüksek olan hastalarda mutlaka MR görüntüleme yapılmalıdır. Septik artrit şüphesi varsa eklem sıvısı gram boyama, kültür ve hücre sayımı için acil olarak aspire edilmelidir. Enfeksiyon şüphesinde kan kültürleri alınmalıdır. Ayrıca MR görüntüleme bulguları osteomyelit ile uyumlu ancak antibiyoterapiye dirençli osteomyelite, rekürren osteomyelitlerde, ya da multifokal osteomyelitlerde Non-bakteriyel osteomyelit'ten (NBO) şüphelenilmelidir.

AKILDA KALMASI GEREKENLER

- Öykü ve sistemik fizik muayene ayırıcı tanının en önemli parçasıdır
- JİA tanısı konulmadan önce artrite neden olabilecek mekanik/hematolojik/enfeksiyöz ve diğer romatolojik hastalıklar ekarte edilmelidir. Çünkü JİA bir dışlama tanısıdır.
- Artriti olup akut fazı yüksek olan ve sitopenisi olan bir çocukta öncelikle malignite dışlanmalıdır.
- Tekrarlayan, kendiliğinden düzelen alt ekstremitte monoartritlerinde Türkiye'de özellikle AAA akla gelmelidir
- Sabah tutukluğu bu algoritmanın her aşamasında sorgulanmalıdır.
- Aralıklı veya yeni başlangıçlı sırt ağrısı olup normal fizik muayene bulgularına sahip hastalar gereksiz tetkiklere maruz bırakılmamalı ve yakın izleme şansı verilmelidir.
- Sırt-bel ve kalça ağrısı yapan hastalıkların direkt fizik muayene bulgusu olmayıp, çoğunlukla dolaylı testler ile fikir elde edilebildiği için, görüntülemeler ayırıcı tanıda çok önemlidir.
- Ciddi kalça-bel-sırt ağrısı mutlaka önemsenmeli ve ileri tetkik yapılmalıdır.
- Önce röntgen olmak üzere MR görüntüleme anormal fizik muayenesi olan olgularda mutlaka yapılmalıdır.

Kaynaklar

1. Ross E, Petty RML, Lucy R, Wedderburn. Juvenile Idiopathic Arthritis. In: Petty RE, Laxer RM, Lindsley CB, Wedderburn LR, eds. Textbook of Pediatric Rheumatology: Elsevier Saunders Company; 2016:188-284.
2. Barut K, Adrovic A, Sahin S, Kasapcopur O. Juvenile idiopathic arthritis. Balkan Med J 2017;5:90-101
3. Prakken B, Albani S, Martini A. Juvenile idiopathic arthritis. Lancet 2011;377:2138-49.
4. Adrovic A, Barut K, Sahin S, Kasapcopur O. Juvenile Spondyloarthropathies. Curr Rheumatol Rep 2016;18:55.
5. Kasapçopur Ö, Arısoy N. Çocukluk çağı romatizmal hastalıklarında ayırıcı tanı. Türkiye Klinikleri J Pediatr Sci 2008;4:7-11
6. Adrovic A, Barut K, Sahin S, Kasapcopur O. Juvenile Spondyloarthropathies. Curr Rheumatol Rep 2016;18:55.
7. Woo P, Laxer RM, Sherry DD. Klinik uygulamada Pediatrik Romatoloji. Kasapçopur Ö, Üzel M (Çevirenler) Deomed yayıncılık 2009
8. Çil E. (editör) Çocuklarda bulgudan tanıya algoritmalar. İstanbul Tıp Kitabevleri. 2019

Juvenil Dermatomyozit

Prof Dr.Betül Sözeri

Sağlık Bilimleri Üniversitesi

Ümraniye Çocuk Romatoloji

Juvenil dermatomyozit (JDM), iskelet kaslarının inflamasyonu ve küçük çaplı damarların vaskülit ile karakterize, multisistemik inflamatuvar bir myopatidir. Hem çocuklarda hem de erişkinlerde nadir olarak rastlanır. Patogenezinde, çevresel faktörler ve genetik faktörlerin etkileşimi sonrası otoimmün yolakların tetiklediği miyozit ve vaskülit yer alır. Simetrik proksimal kas güçsüzlüğü en önemli klinik bulgudur. Heliotrop döküntü ve Gottron papülleri gibi cilt bulguları, JDM tanısı için olmazsa olmaz kriterlerindendir. Kas enzimlerinde yükselme, elektromyelografi (EMG)'de myopatik patern, magnetik rezonans görüntüleme (MRG)'de ödem bulguları ve kas biyopsisinde miyozit bulguları, tanı için gerekli diğer destekleyici bulgulardır. Çeşitli bulgularla başvuran hasta örnekleri ile hastalığın kliniği ve tedavisi açıklanacaktır.

Probiyotiklerin Alerjideki Yeri

Tuba Tuncel

İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi

İnsan vücudunun deri ve barsak başta olmak üzere tüm yüzeyleri mikrobiota adı verilen mikroorganizmalar ile kaplıdır. Beslenme ve yaşam tarzının özellikle şehirleşme ile değişmesi mikrobiotadaki çeşitliliği azaltmakta ve farklı özellikteki bakterilerin artmasına yol açmıştır. Disbiyozis olarak tanımlanan bu değişikliklerin astım ve diğer alerjik hastalıkların gelişimi ile ilişkili olduğu gösterilmiştir. Bu nedenle probiyotik ve/veya prebiyotiklerin kullanımının alerjik hastalıkların önlenmesinde ve/veya tedavisinde kullanılabileceği düşüncesi gündeme gelmiştir. Bu konuda yapılmış çalışmalar öncelikle korunmaya yoğunlaşmıştır. Alerji riski yüksek olan bebeklerin annelerine gebelik ve/veya emzirme döneminde ve/veya doğumdan sonra bebeğe probiyotik verilmesinin etkilerinin değerlendirildiği çalışmalarda probiyotiklerin atopik dermatitin gelişmesini azalttığı gösterilmiştir. Ancak alerjik duyarlanma, besin alerjisi, alerjik rinit ve astım üzerine etkileri değişken bulunmuştur. Alerjik hastalık riskli olan bebekler için gebelik ve emzirme döneminde probiyotik uygulaması önerilmesi konusu halen tartışmalı bir konudur.

Alerjik hastalıkların tedavisinde probiyotiklerin etkilerini araştıran çalışmalar daha az sayıdadır. Probiyotiklerin alerjik rinitte semptomlar ve yaşam kalitesi üzerinde etkileri olabileceği düşündüren çalışma sonuçları vardır. Yapılan çalışmalarda atopik dermatitte semptom skorları ve yaşam kalitesi üzerine etkili olduğu gösterilmekle birlikte meta-analizlerin sonuçlarında bu etki çok anlamlı bulunmamıştır. Hayvan çalışmalarında probiyotiklerin havayolu enflamasyonunu azaltıcı etkisi gösterilmiş olmakla birlikte insanlarda böyle bir etki gösterilememiştir. Şu an için probiyotiklerin alerjik hastalıklar ve astım tedavisinde kullanımı önerilmemektedir.

Kaynaklar

West CE, Jenmalm MC, Kozyrskyj AL, Prescott SL. Probiotics for treatment and primary prevention of allergic diseases and asthma: looking back and moving forward. Expert Rev Clin Immunol. 2016;12(6):625-39.

Fiocchi A, Pawankar R, Cuello-Garcia C, Ahn K, Al-Hammadi S, Agarwal A et al. World Allergy Organization-McMaster University Guidelines for Allergic Disease Prevention (GLAD-P): Probiotics. World Allergy Organ J. 2015;8:4.

Muraro A, Halken S, Arshad SH, et al; EAACI Food Allergy and Anaphylaxis Guidelines Group. EAACI food allergy and anaphylaxis guidelines. Primary prevention of food allergy. Allergy. 2014;69(5):590-601.

Zajac AE, Adams AS, Turner JH. A systematic review and meta-analysis of probiotics for the treatment of allergic rhinitis. Int Forum Allergy Rhinol. 2015;5:524–532

Makrgeorgou A, Leonardi-Bee J, Bath-Hextall FJ, Murrell DF, Tang MLK, Roberts A, Boyle RJ. Probiotics for treating eczema. Cochrane Database of Systematic Reviews 2018, Issue 11. Art. No.: CD006135

Edwards MR, Walton RP, Jackson DJ et al; EAACI Anti-infectives in Asthma and Asthma Exacerbations Task Force. The potential of anti-infectives and immunomodulators as therapies for asthma and asthma exacerbations. Allergy. 2018;73:50-63.

ÇOCUKLUK ÇAĞI OBEZİTESİ

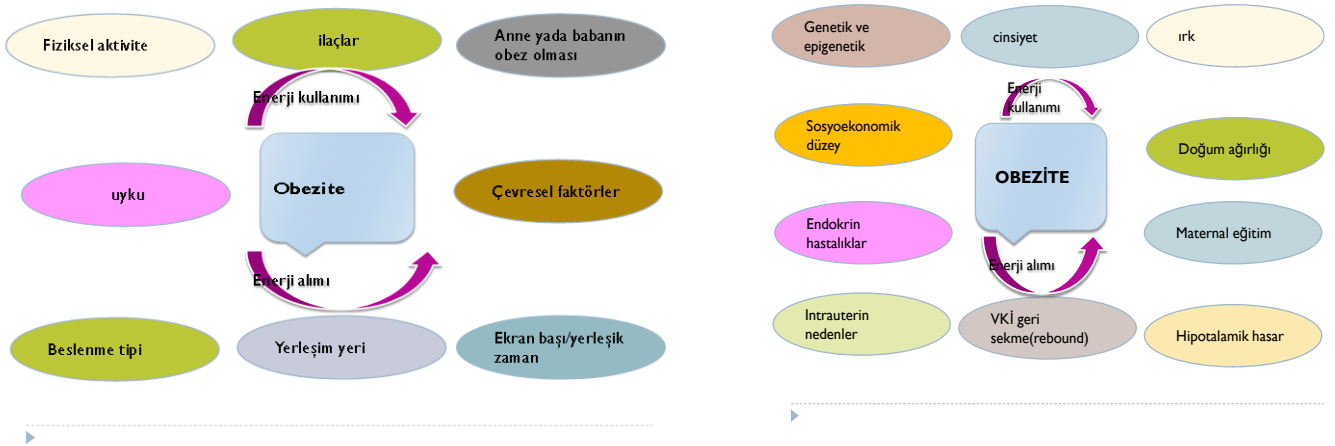
ETYOPATOGENEZ ve KOMPLİKASYONLAR

Prof. Dr. Ayça Törel Ergür

Ufuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara

Obezite, **enerji alımı** ve **harcanması** arasındaki dengesizlik sonucu sürekli enerji depolanmasına yol açan vücutta aşırı yağ birikimi durumudur. İnsanlık son 40 yılda obezitenin çığ gibi büyümesi ile bir **obezite pandemisine** maruz kalmaktadır. DSÖ ne ait 2015de yapılan araştırmalar dünyada 700 milyon obez insan olduğunu rapor etmiştir. Pediatrik çağda gözlenen **obezitenin prevalansı %20-27'**dir. Bu oranın erişkin çağda gözlenen oranlara yakın olması pediatrik obezitenin yaygınlığını ve ciddiyetini düşündürmektedir. Çocuklukçağı obezitesi (ÇÇO) günümüzde gerek koruyucu önlemlerin alınması gerekse toplum eğitim girişimlerine karşın *bir çığ gibi büyümekte ve yarattığı sorunlar adult döneme uzanarak SAĞLIKLI ADÜLT* kavramını zedelemektedir. Ülkemizde pek çok toplum çabaları gözlenmektedir. Bunlardan en yaratıcı ve ilginçlerinden birisi de *Türk Böbrek Vakfı* tarafından düşünülen *Obez Market projesidir*. Türkiye'de ülke çapında obezite prevalans verileri kesin olarak bulunmamaktadır. Bölgesel çalışmalarda ise 6-16 yaşlarda çocukluk çağı aşırı kiloluluk prevalansı %10.3-17.6 , obezite prevalansı ise %1.9-7.8 olarak bildirilmiştir. (2000-2010) Ülkemizde obezite prevalansının en fazla olduğu bölge Marmara Bölgesi en düşük bölge ise **Güneydoğu Anadolu Bölgesi** olarak saptanmıştır. ABD'de erişkinlerin %30 'u obez %35 'i fazla kiloludur. 2 yaşından büyük çocukların %31 'inin fazla kilolu veya obez ve 6-19 yaş arası çocuk ve adolesanların %16 'sının obez aralığında olduğu gösterilmiştir. (Ulusal Sağlık ve Beslenme Araştırma Çalışması, 1992-2002) ÇÇO' ni etkileyen en önemli parametreler; *Cinsiyet, yaş, genetik faktörler, sosyokültürel durum, coğrafi konum, kentsel ve kırsal yaşamdır.*

ÇOCUKLARDA OBEZİTENİN BELİRLEYİCİLERİ/RİSK FAKTÖRLERİ



Çalışmalar gerek erken gerekse adolesan dönem obezite gelişiminde en önemli risk belirleyicilerinin intrauterin dönemden başladığı üzerinde yoğunlaşmaktadır. Üzerinde durulan en önemli risk faktörleri aşağıdadır;

- 1) **Uyku süresi:** Çocuklarda ve ergenlerde düzensiz uyku uzunluğu ve kalitesi iştahı etkiler ve insülin duyarlılığını azaltır. **Uyku süresinde azalma sonucu ergende; anksiyete, depresyon, öğrenme ve konsantrasyon bozuklukları gelişir.**

- 2) **Anne sütü ve Emzirme:** Anne sütünün formulalara göre daha az protein içermesi, adiponektin ve leptin içermesi ve intestinal mikrobiyoma oluşturmada antiobezitik etkilerindendir. Ancak geniş kapsamlı son çalışmaların toplu verileri anne sütü almakla sonraki adipozite arasında ilişki bulmamıştır. 2017 de Dennis ve arkadaşlarının raporunda, 13889 kişiden oluşan randomize bir çalışma, daha uzun süreli emzirme süresi olanlar arasında bile, emzirmenin obezite gelişimi üzerinde bir etkisi olmadığını göstermiştir. Bu sonuçlar bu konuda daha fazla çalışmaya gereksinim olduğunu düşündürmektedir.
- 3) **Anne ve Sigara içimi:** Son zamanlarda annenin gebelik boyunca sigara içmesi durumunun erken çocuklukçağı obezite gelişiminde prediktör bir değeri olduğu görüşünde çalışmalar bulunmaktadır. Gebelik boyunca sigara kullanan annelerin bebeklerinde overweight ve obezite durumu içmeyenlere göre %45 daha fazla görülmektedir.
- 4) **Hareketsiz yaşam:** Parklar, okul rotaları ve mahallelerde güvenli yürüyüş / ve bisiklet alanlarının bulunmaması ve boş zamanlarında aktif oyun oynayamama gibi nedenler en önemli risk faktörleridir.
- 5) **Ekran başı –Yerleşik zaman:** Ekran süresinin günde 1-2 saat ten fazla oluşu obezite gelişiminde ana risk faktörüdür.

OBEZİTE TANIM KRİTERLERİ

1. **Boya göre ağırlık (rölatif ağırlık)**
2. **Vücut Kitle İndeksi**
3. **Deri Kıvrım Kalınlığı Ölçümü**
4. **Bel/Kalça Oranı**
5. **Vücut Yağı Ölçümü**

1)Boya göre ağırlık (rölatif ağırlık)

İdeal ağırlık (boy yaşına göre olması gereken ağırlık) bulunur.

- ▶ Boyunun 50 persentilde olduğu yaşa göre
- Rölatif ağırlık= hastanın kilosu /ideal ağırlık x 100
- ▶ %110-120 Fazla kilolu
- ▶ >% 120 Obez

2) Vücut Kitle İndeksi

Ağırlık (kg) / Boy² (m²)

Vücut bileşimini en iyi yansıtan indeks VKİ dışındaki diğer testlerin hiçbirisinde VKİ ne tercih edilmesini ait kanıt olmadığından obezite tanısında altın standart olmaya devam etmektedir.

2 yas üzerinde (Yaş ve cinsiyete göre)

- ▶ VKİ=85-95 P fazla kilolu
- ▶ VKİ>95 P obez
- ▶ RBMI > = %120 veya VKİ> = 35kg/m² Aşırı(Morbid) Obez
- 2 yas altında (Yaş ve cinsiyete göre)
- ▶ VKİ=97.7 P üzerinde ise obez

3) Deri Kıvrım Kalınlığı Ölçümü

- ▶ Fazla yağın büyük kısmı deri altında toplanır
- ▶ Triceps, biceps, subskapular, suprailak bölgelerden kaliper ile ölçülebilir
 - ▶ 85-95 p. Fazla Tartılı
 - ▶ >95 p. Obez

4) Bel-kalça oranı

- ▶ Yağ dağılımını belirler
- ▶ Obezite tiplendirilmesinde
- ▶ Orandaki artış abdominal obeziteyi gösterir
 - ▶ Kardiyovasküler hastalık
 - ▶ Tip 2 DM
 - ▶ Her toplum kendi çizelgeleri ile değerlendirilmeli

5)Vücut yağı ölçümü

- ✓ Biyoelektrik empedans – ucuz, güvenilir
- ✓ DEXA (Dual Enerji X-ışını Absorbsiyometresi)
- ✓ Vücut dansitesi ölçümü
- ✓ Vücut potasyumu ölçümü
- ✓ Vücut suyunun izotop dilüsyonu ile saptanması
- ✓ USG, BT, MRG
- ✓ TOBEC (Total Body Electrical Conductivity)

Biyoelektrik empedans:

Yağsız doku kitlesi ve yağın elektriksel geçirgenlik farkına dayalı bir analiz yöntemidir.

- Vücut yağ yüzdesi ,
- yağ ağırlığı,
- yağsız doku oranı ve ağırlığı,
- toplam vücut ağırlığının % olarak sıvı seviyesi,
- toplam vücut su miktarı,
- bazal metabolik oran (tahmini),
- ortalama enerji gereksinimi (tahmini),

ÇOCUKLUKÇAĞI OBEZİTESİNDE ETYOPATOGENEZ

Obezite gelişiminde olası mekanizmalar;

1. Adipoz doku disfonksiyonu
2. Fetal programlanma ve epigenetik imprinting
3. Enerji balansı nöröendokrin disregülasyonu
4. Bağırsak mikrobiyatasındaki değişiklikler
5. Endokrin bozucular
6. Genetik nedenler



Adipoz doku bir *endokrin organ* gibi işlev görmektedir ve pek çok sitokin hormon büyüme faktörü ve enzim salgılamaktadır. En önemli adipokinler; *Leptin, Adiponektin Resistin, Omentin, Visfatin, Vaspın, Apelin, Chemerin ve Retinol binding protein 4*'dür. Bu adipokinler, santral etkiyle iştah ve enerji tüketimi dengesini sağlarken periferik etki ile insülin duyarlılığı, oksidatif kapasite ve Lipid alımını düzenlemektedir. Ayrıca aşağıdaki belirtilen sistemlerde de etkileri bulunmaktadır.

- ▶ Karbonhidrat ,lipid metabolizması (İnsülin duyarlılığı ve insülin direnci)
- ▶ Kardiyovasküler sistem düzenleyici (antiaterojenik-aterojenik etkiler)
- ▶ Su-tuz metabolizması ve su dengesi
- ▶ Adipozitin farklılaşması ve korunma
- ▶ İmmün sistem
- ▶ Üreme fonksiyonları
- ▶ Düşük yoğunluklu enflamasyon

Obezitenin gelişiminde en önemli faktör **adipokin salınımindaki dengesizlik** (adiponektin azalması ,leptin, resistin ve RBP4 artışı) ve proinflatuvar sitokin (TNFalfa,IL6) salınımindaki artıştır.

Fetal dönemde uterus içindeki çevresel faktörlere fetusun yanıtı **Fetal Programlanma** olarak tanımlanmaktadır. Fetusun gelişimi sırasında fetusun maazuz kaldığı nutrisyonel ve çevre koşulları metabolik program yolu ile postnatal obezite ve metabolik sendroma zemin hazırlamaktadır. Fetal dönemde **yağ dokusu hücreleri diferensie olur ve sayıca artar. Maternal obezite ,maternal malnütrisyon ve gebelik diyabeti** bu farklılaşmayı hızlandırarak obeziteye zemin hazırlar. Dolayısı ile adült çağda gözlenen obezitenin temelleri aslında intrauterin dönemde atılmaktadır. Obezitenin gelişiminde **nöroendokrin regülasyon** büyük önem taşımaktadır. Bu regülasyonda afferent sistem, santral algılama sistemi ve efferent sistem rol alır. Afferent sisteme etki eden en önemli faktörler gastrik gerilme-kasılma, besin emilimi, intestinal hormonlar (glukagon like *peptid-1*, ghrelin, pankreatik polipeptid kolesistokinin, enterostatin, peptid YY3-3) ve leptindir. Santral algılama bölümünde hipotalamusun arkuat, paraventriküler, lateral nükleusları rol alır. Gelen uyarıların algılanması işlenmesi ve kararında etkindir. Efferent sistem ise sempatik sistem aktivasyonu aracılığı ile etkisini göstererek termojenik doku aktivasyonu ve iştahta azalmaya yol açar. Obezitenin gelişiminde son yıllarda üzerinde yoğunlaşılın bir diğer konu ise pek çok önemli işlevi olan **mikrobiyatadır. Mikrobiyatanın en önemli faaliyetlerinden biri de alınan gıdalardan verimli kalori ekstraksiyonu sağlamasıdır. Alınan ve sindirilemeyen polisakkaritlerden fermentasyon yolu ile kısa zincirli yağ asidi oluşturması buna bir örnektir. Dolayısı ile Mikrobiyata bağırsaklardan emilen besinlerin kalori düzeyini değiştirebilir. Mikrobiyal dengenin bozulması; bağırsak geçirgenliğinde artış; sızdıran barsak, kalori alımında artış, proinflatuvar sitokinlerin seviyelerinde artış ve endotoksemi yolları ile insülin direnci ,yağ depolanması, obezite ve metabolik sendrom gelişmektedir.** Bir diğer obezite gelişiminde etken mekanizma yine son yıllarda sıklıkla sözü edilen **obezojenler=endokrin bozuculardır.** Bu kimyasallar **epigenetik mekanizmanın yanı sıra adipozitin farklılaşmasında (PPAR gama aktivasyonu) ve Leptin-Ghrelin düzey değişiklikleri ile iştah artışı yaratarak obeziteye yol açmaktadırlar.**

Çocuklukçağı Obezite Klasifikasyonu

- ▶ **1)Ekzojen obezite (Primer Obezite)**
- **2)Metabolik - Endokrin ve kronik ilaç kullanımına bağlı obezite (Sekonder Obezite)**
- **3)Genetik kökenli obezite**

1)Ekzojen Obezite:

- Alta yatan tıbbi bir problem yoktur.
- İştahları iyidir ancak anormal artma yoktur.
- Genellikle doğumdan itibaren toplu çocuklardır. Olguların yaklaşık beşte birinin doğum ağırlığı %90'nın üzerindedir.
- Prepubertal dönemde yaşlarına göre daha uzun olmakla beraber erken puberte ve erken so nlanması nedeniyle nihai boyları kısadır

• 2) Metabolik -Endokrin kaynaklı obezitede

Belirgin büyüme geriliği vardır. Egzojenin tersine büyümeleri yavaşlar. Pekçok nedeni vardır.

Hipotiroidi
Psödohipoparatiroidi
Büyüme hormon eksikliği
Hiperinsülinizm, insülinoma
Cushing sendromu ve hastalığı
Polikistik over sendromu
Hipotalamik nedenler(Tümör,travma, İK enfeksiyon , Frohlich sendromu)

Kronik ilaç kullanımı

- ▶ *Glukokortikoidler*
- ▶ *Antitiroid ilaçlar*
- ▶ *Östrojen-Progesteron içerenler*
- ▶ *Antiepileptik(Na valproat)*
- ▶ *Lityum*
- ▶ *Trisiklik antidepresanlar*
- ▶ *Siproheptadin*
- ▶ *Fenotiazin*

3)Obezitenin Genetik Nedenleri

- ▶ *Multifaktöryal obezite*
- ▶ *Sendromik olmayan monogenik obezite*
- ▶ *Sendromik obezite*

Multifaktöryel obezite çevresel nedenler, polimorfizmler, epigenetik süreçler nedeniyle oluşabilmektedir. Obezite ile ilişkili çok sayıda polimorfizm saptanmıştır.

Monogenik obezite

Obezite ile ilişkili tek gen mutasyonu ile oluşan genellikle 7 yaşından önce gözlenen obezite grubudur. Periferdeki enerji depo bilgilerinin tokluk merkezinin yer aldığı hipotalamusa iletilip gıda alımının düzenlendiği yolaktaki tek gen bozuklukları sonucu ortaya çıkar. İlk 1 yaşta ciddi obezite, hiperfaji ve eşlik edebilen diğer bozukluklarla (adrenal yetmezlik, hipotiroidi) kendini gösterir. **Leptin melanokortin yolağı en iyi tanımlanmış olanıdır.** En sık nedeni otozomal dominant geçen **melanokortin 4 reseptör mutasyonudur.**

- ▶ Leptin, Leptin Reseptör
- ▶ POMC (Proopiomelanokortin)
- ▶ Beta-MSH
- ▶ Melanokortin 4 Reseptörü***
- ▶ Prohormon Konvertaz 1
- ▶ BDNF (Brain-Derived Neurotrophic Factor)
- ▶ TrkB (Tropomyosine related kinase B)
- ▶ SIM1

Dismorfik Obezite Sendromları

Çocuklukçağında obezitenin eşlik ettiği en sık sendromlar aşağıda belirtilmiştir.

- ▶ Prader-Willi Sendromu
- ▶ UPD 14
- ▶ Frajil X Sendromu
- ▶ Bardet-Biedl Sendromu
- ▶ Alstrom Sendromu
- ▶ Carpenter Sendromu
- ▶ Albright Herediter Osteodistrofi
- ▶ Cohen Sendromu
- ▶ MOMO Sendromu
- ▶ Rohhadnet Sendromu
- ▶ Borjesson-Forssman Sendromu
- ▶ CUL4B mutasyonları

KLİNİK BULGULAR ve TANI:

- ❖ Obez çocuğun değerlendirilmesi detaylı bir öykü ve fizik muayene ile başlamalıdır. Sonraki basamakta laboratuvar ve radyoloji çalışmaları istenebilir.
- ❖ Değerlendirme aynı zamanda altta yatan tedavi edilebilecek nedenleri ve komorbiditeleri kapsamalıdır.
- ❖ Öykü aşırı kilo alımının başlangıç yaşını, çocuğun beslenme ve egzersiz alışkanlıklarını içermelidir.
- ❖ Başlangıç yaşı önemlidir.
- ❖ Sendromik obezite genel olarak iki yaşından önce başlar. Obezite ile ilişkili tek gen defektleri de erken başlangıçlı obezite nedenleri arasındadır.
- Aile öyküsü eksojen(basit) obezitede pozitifdir.
- Eksojen obezitede prepubertal boy uzunken nihai boy kısa olur.

- IQ normaldir.
- Kemik yaşı normal veya hafif ileri olabilir.
- Oysa endokrin ve genetik obezitede aile öyküsü olmayabilir, IQ düşük olabilir, boy kısalığı vardır ve özel yüz görünümü (dismorfi) bulunabilir.
- ▶ Komorbiditenin varlığı ve altta yatan etyolojiler araştırılmalıdır. Örneğin, aşırı gıda alımından kaynaklı obezitede gövde ve ekstremiteleri içeren kilo alımı vardır .buna karşın sentripedal (interskapular alan yüz boyun ve gövde) yağ dağılımı cushing şüphesi uyandırır.
- ▶ Eksojen obezitenin genetik veya endokrin anomalilere bağlı obeziteden ayrımında boy ve boy uzama hızı yardımcı olur. Eksojen obezite boy uzama hızını arttırır,diğer nedenlerde ise boy kısadır.
- ▶ **Erken başlangıçlı (5 yaşından önce) obezite sorunu olan hastalarda ve genetik obezite sendromlarının klinik özellikleri ve ailesinin genetik testleri yapılmalıdır.**

NELERİ DEĞERLENDİRMELİYİZ?

- ▶ Antropometrik değerlendirme; Ağırlık, boy ve BMI ;BMIp,RBMI hesaplama,bel çevresi
- ▶ Kan basıncı
- ▶ Akantoz nigrikans ve diğer cilt bulguları
- ▶ Pubertal kızlarda akne ve hirsutizm (FGS)
- ▶ Psödotümör serebri için fundoskopik inceleme
- ▶ Diz, bacak veya ayağın hassasiyet ve hareket açıklığı
- ▶ Periferik ödem, guatr için tiroid muayenesi
- ▶ Sendromik obezite ile ilişkili fiziksel bulgular klinisyenler tarafından değerlendirilmeli.

Çocuklarda obeziteye eşlik eden hastalıklar ve komplikasyonlar

▶ ENDOKRİN ▶ İnsülin direnci ▶ Tip 2 diyabet ▶ Polikistik over sendromu – hiperandrojenizm ▶ Ergenlik problemleri (erken,geç) ▶ Düşük serum androjen düzeyleri (erkek) ▶ Yalancı mikropenis (gömülü penis) ▶ Tiroid fonksiyon bozuklukları ▶ PULMONER ▶ Uyku apnesi ▶ Astım ▶ Hipoventilasyon (Pickwick) sendromu ▶ ORTOPEDİK ▶ Koksa vara ▶ Tibia vara (Blount hast.) ▶ Femur başı kayması ▶ Kırıklar ▶ Perthes hastalığı	▶ KARDİYOVASKÜLER ▶ Hipertansiyon ▶ Dislipidemi ▶ Koroner kalp hastalığı ▶ GASTROİNTESTİNAL ▶ Karaciğer yağlanması ▶ Steatohepatit ▶ Kolesistit – kolelitiazis ▶ DERMATOLOJİK ▶ Akantosis nigrikans ▶ İntertrigo ▶ Furonkülozis ▶ PSİKOSOSYAL ▶ Depresyon ▶ Düşük öz saygı ▶ RENAL ▶ Renal bozukluklar -hiperürisemi ▶ ONKOLOJİK ▶ Kanser riskinde artış
--	--

1-Glukoz metabolizması ile ilişkili olan durumlar

- İnsülin direnci
- **Prediyabet (bozulmuş açlık şekeri/bozulmuş glukoz toleransı)**
- Tip2 Diabet
- Metabolik sendrom

Visseral yağ dokusunun insülin direnci, hipertansiyon ve karaciğer yağlanması gibi komorbiditeler için prediktif önem taşıdığı gösterilmiştir.

Obeziteye en sık eşlik eden biyokimyasal bozukluk *hiperinsülinemidir*.

- ▶ HOMA-IR(İnsülin direncinin homeostatik modeli)

Açlık glukoz(mmol)/18 x Açlık İnsülin(U/ml) /22.5

Açlık glukoz(mg/dl) x Açlık İnsülin(U/ml) /405

Prepubertal K:2.22 E:2.67*

Pubertal K:3.82 E:5.22*

- ▶ **Quick İndeksi** $1/(\log \text{ ins } \text{açlık} + \log \text{ açlık glukoz})$
- ▶ Modifiye Quick
- ▶ Matsuda indeksi
- ▶ Klemp testi (Öglisemik hiperinsülinemi)

		Plazma glukoz (mg/dl)
Normal	Açlık	< 100
	OGTT, 2. saat	< 140
Bozulmuş açlık glukozu	Açlık	100 - 125
Bozulmuş glukoz toleransı	Açlık	< 126
	OGTT, 2. saat	≥ 140 ve < 200
Diabetes mellitus	Açlık	≥ 126
	OGTT, 2. saat	≥ 200

ÇOCUKLUK ÇAĞI METABOLİK SENDROM KRİTERLERİ (IDF) Uluslararası Diyabet Birliği
 Zimmet Pet all, The metabolic syndrome in children and adolescents – an IDF consensus report. *Pediatr Diabetes* 2007

Chart 4 - IDF definition for MS in children and adolescents ²²

Presence of abdominal obesity by measuring the waist circumference in compliance with the percentiles and two of the four alterations listed below					
Age (years)	Obesity	Triglycerides	HDL-C	Blood Pressure (mmHg)	Fasting Glycemia
6 - 10 years	≥ 90 Percentile	MS cannot be diagnosed but steps must be taken if there is a family history of MS, DM2, high blood pressure, obesity or dyslipidemia			
10 - 16 years	≥ 90 Percentile or adult measurement if lower	≥ 150 mg/dl	< 40 mg/dl	Systolic ≥ 130 Diastolic ≥ 85	≥ 100 mg/dl
> 16 years		Use the IDF criteria for adults			

16 YAŞ VE ÜZERİ

Mevcut erişkin IDF kriterlerinin kullanılması önerilmiştir.

Santral obezite (etnik kökene göre değişmekle ya da VKİ>30) ve ek olarak aşağıdakilerden en az iki kriterin bulunması:

Trigliseridler > 150 mg/dl (1.7 mmol/L)*
HDL-kolesterol : erkeklerde < 40 mg/dl (1.03 mmol/L)* , kadınlarda < 50 mg/dl (1.29 mmol/L)*

Kan basıncı: sistolik >130 mmHg veya diyastolik >85 mmHg*

Açlık plazma glukozu >100 mg/dl (5.6 mmol/L) (oral glukoz tolerans testi tavsiye edilmiştir) veya bilinen tip2DM

*yada bu nedenle tedavi almaktaysa

Metabolik Sendromda KLİNİK BULGULAR

- ▶ OBEZİTE
- ▶ DİSLİPİDEMİ
- ▶ HİPERTANSİYON
- ▶ GLUKOZ İNTOLERANSI-TİP2 DİABET
- ▶ POLİKİSTİK OVER SENDROMU
- ▶ İNFLAMATUVAR SİTOKİN ARTIŞI (IL6, TNFalfa, CRP)
- ▶ NONALKOLİK YAĞLI KARACİĞER HASTALIĞI

- ▶ İnsülin direnci ve metabolik sendromunun daha ileri fazında Tip2 diyabet gelişmektedir.

- ▶ Artan insülin direnci ve insülin ihtiyacını karşılayamayan *beta hücre yetersizliği* ile karakterize heterojen bir bozukluktur.
- ▶ Son 30 yılda çocuk ve ergende artış görülmektedir.
- ▶ Adipozite en yüksek riski oluşturur.
- ▶ Aile öyküsü, dişi cinsiyet, düşük sosyoekonomik düzey diğer risk faktörleridir.
- ▶ Tüm yeni tanı almış diyabetli çocuk ve ergenlerin %8-45 ini oluşturmaktadır
- ▶ Tanı Amerikan Diabet Birliği (ADA) nın tanı ölçütlerine göre konulmaktadır.

2-Hepatosteatoz

Obezlerdeki karaciğer yağlanması ilk vuruş intrauterin dönemde annenin yağ ve karbonhidrattan zengin beslenmesi sonrası artan yağ asitlerinin plasenta aracılığı ile fetusun hepatositlerinde hasar oluşturmaya bağlıdır. Postnatal dönemde bu durumun devam etmesi ikinci vuruştur.

3-Hipertansiyon: Obezlerde üç kat artmış risk vardır. Sorumlu faktörler;

- ▶ *Natürel faktör azalması*
- ▶ *Endotel disfonksiyonu (adezyon molekül yapımının artması)*
- ▶ *Sitokinler*
- ▶ *Sempatik aktivasyon*
- ▶ *Oksidatif stress*

4-Kardiyovasküler sistem;

Yağ dokusu arttıkça metabolik talep artarak kalbin iş YÜKÜNÜ artırır. Preload-afterload artar.

- ▶ *Eksantrik/konsantrik hipertrofi*
- ▶ *Myokarda yağ birikimine bağlı sol ventrikül hipertrofisi*
- ▶ *Epikardiyal yağ dokusu artışı visceral yağlanma ile ilişkili olup erken kardiyovasküler risk faktörü olarak tanımlanmıştır.*

5-Pulmoner sistem;

Yağ dokusu arttıkça uyku apnesi, hipoksi, astım sıklığı artar. Leptin rezistansı, ghrelin artışı ve proinflamatuar sitokinler uyku apnesinden sorumlu mekanizmalardır.

- ▶ *Abdomen ve göğüs duvarında yağ birikimi solunum mekaniğini bozar.*
- ▶ *Hava yollarında direnç gelişir*
- ▶ *Gaz değişimi olumsuz etkilenir.*

6-İmmün sistem;

Yağ dokusu *immün bir organ* gibi işlev görür. Yağ dokusunda; M1/M2 dengesinin M1 lehine artışı önemlidir.

- ▶ *M1 fenotipi, pro-inflamatuar ve antibakteriyel*
- ▶ *M2 fenotipi, anti-inflamatuar ve anti-paraziter*
- ▶ *Mast hücresi, CD8 ve Th1 hücre artışı*
- ▶ *TLR(Tollikereceptor) ekspresyonu*

Sonucu insülin duyarlılığı azalır.

- ❑ Östrojen ve dehidroepiandrosteron'un (DHEA) dişi cinsiyette otoimmün hastalıklara duyarlılığında başlıca etkili oldukları bilinmektedir. Bu hormonlar *immünoglobulin salınımını teşvik eder, immün sistemi etkiler ve pro-inflamatuar sitokinlerin salgılanmasını tetikler.*
- ❑ **Yağ dokusu, androjenlerin östrojenlere periferik aromatzasyonunda görev aldığı için aşırı yağ dokusu, otoimmüniteye bu yönden de katkı sağlar.**

7-Üreme sistemi;

Obez erkeklerde üreme fonksiyonları %15 oranında olumsuz etkilenmektedir.

- ▶ Oligospermi,sperm motilite bozukluğu
- ▶ Spermde DNA kırığı
- ▶ Aromataz aktivite artışı
- ▶ Skrotal ısı artışı

Çocuk ve adölesan obez kızlarda da üreme fonksiyonlarını olumsuz etkiler.

- ▶ insülin direnci
- ▶ hiperandrojenizm
- ▶ anovulasyon
- ▶ Seks steroid düzey değişiklikleri

8-Polikistik Over Sendromu

PKOS tanısı Rotterdam kriterlerinden en az ikisine sahip olanlarda düşünülmelidir.

- ▶ 1)Kronik anovulasyon
- ▶ 2) Hiperandrojenizm (hirsutizm, akne) ve/veya hiperandrojenemi
- ▶ 3) Ultrasonografide polikistik over görünümü
- ▶ Ovaryan steroid yapımının düzenlenmesinde **yağ dokusundan salınan östrojen-androjenlerin yanı sıra IGF,TNF alfa ve sitokinler görev almaktadır.**
- ▶ İnsülin artışı overlerde androjen yapımını artırırken karaciğerde ise SHBG yapımını azaltır.
- ▶ Teka hücre uyarılması LH duyarlılığını artırır ve hipofizer LH artar.

En sık gözlenen klinik bulguları;

- ▶ Santral obezite
- ▶ Düzensiz menstruasyon
- ▶ Hirsutismus
- ▶ Akne, sebore
- ▶ Alopesi
- ▶ Deri bulguları (hyperhidrosis/ hidradenitis suppurativa)
- ▶ Akantosis nigrikans

9-Kemik ve İskelet sistemine etkileri

- ▶ Obezlerde artan adipogenez nedeniyle osteoblastogenez bozulur. Osteoblastların yerine adipositler geçer.Böylece kemik kitlesi azalır.

- ▶ *Proinflatuvar sitokinler(IL1,6,11,TNFalfa); RANKL (Reseptör Aktivatör Nükleer Kappa beta) upregulasyonu ve OPG (Osteoprotegerin) de azalmaya yol açarlar.Osteoklastik aktiviteyi arttırırlar.*
- ▶ **Çocuklukçağı obezitesinde gözlenen ortopedik bozukluklar**
- ▶ Büyüme plağı hasarı
- ▶ Erken dönem artriti
- ▶ Fraktür
- ▶ Femur başı epifiz kayması
- ▶ Ağrılı düz taban
- ▶ Kifoz
- ▶ *Obezlerde D vitamini eksikliği daha sıktır . Mekanizma tam bilinmemektedir.Ancak olası mekanizmalar;*
- ▶ *Sedanter yaşam nedeniyle güneşten yararlanamama*
- ▶ *Beslenmedeki bozukluklar*
- ▶ *Yüksek kalsitriol düzeyinin 25OHD düzeyindeki inhibisyonu*
- ▶ *Yüksek kalsitriolun leptin hormonunu baskılaması*
- ▶ *Yüksek kalsitriol düzeyinin VDR aracılığı ile hücre içine Ca akışını arttırması*

10-Nörolojik sisteme etkileri

Nörolojik bulguların mekanizması tam olarak aydınlanmamıştır ancak proinflatuvar sitokinlerin rolü olduğu düşünülmektedir.

- ▶ Psödötümör serebri
- ▶ Diffüz kortikal incelme
- ▶ Nörokognitif bozukluklar
- ▶ Hiperaktivite
- ▶ Multipl sklerozda artış

10-Psikososyal etkileri

Obez olgularda *depresyon ve sosyal fobi* en sık gözlenen psikolojik bozukluklardır. Ayrıca özgüven eksikliği de sık gözlenir.Uyku süresinde azalma ,anksiyete ,dikkat eksikliği ve konsantrasyon güçlüğüne yol açabilir.Obez olgularda okul performansında düşme gözlenir.En sık gözlenen psikopatolojiler;

- ***Depresyon ,içe kapanma,özgüven eksikliği,negatif düşünceler***
- ***Sosyal fobi***
- ***Dikkat eksikliği hiperaktivite bozukluğu***
- ***Obsesif*kompulsiv bozukluk***
- ***Gece işeme ve kaka yapma bozuklukları***
- ***Anksiyete bozuklukları (en sık PANİK BOZUKLUĞU)***
- ***Ağrı ve somatoform bozukluklar***
- ***Algılama bozuklukları***

10-Onkolojik sisteme etkileri

Hipoksiyi indükleyen faktörler VEGF(Vasküler endotel büyüme faktörü),HIF-1A (Hipoksi indükleyen faktör) aracılığı ile hipoksi gelişen dokularda *anjiogenez,leptin direnci,endotel disfonksiyonu vesitokin salınımına* bağlı kanser sıklığı artar. En sık gözlenen kanserler lösemi, lenfoma,karaciğer,meme,tiroid,kolorektal kanserlerdir.

11-Obezite ve Deri

- Transdermal su kaybı
- Androjen, insülin ve IGF lerin yağ glandlarını aktive etmesi
- Lenfödem(lenfatik akım blokajı)
- Yara iyileşmesinde gecikme

nedenleriyle obezlerde deri lezyonlarında artış bildirilmektedir.Yapılan bir çalışmada obezlerin %40ında skin tags,%32sinde sitria saptanmıştır.

- ❖ Akrokordon
- ❖ Akantozis nigrigans
- ❖ Atopik egzema
- ❖ Pilaris keratozis
- ❖ Hirsutismus
- ❖ Psöriasis
- ❖ Deri kanseri
- ❖ Hidraadenitis suppurativa
- ❖ Sitria

En sık gözlenenleridir.

Sonuç olarak **çocuklukçağı obezitesi bir hastalıktır**. Yaratdığı problemler her sistemi etkileyebilen ciddi bozukluklardır ve hergeçen gün insanlık için büyüyen bir tehlike olarak karşımızdadır. Bu nedenle savaşılmaması gereken en önemli problemlerden birisi olarak önemini korumaktadır.

KAYNAKLAR

- 1-MS Dennis et al. Pediatric Obesity-Assesment,Treatment and Prevention:An Endocrine Society Clinic Practice Guideline JCEM 3:709-757,2017.
- 2-Cuda ES, Censani M. A Practical Approach to Obesity Diagnosis and Management Pediatric Obesity Algorithm: Front. Pediatr., 23 January 2019 3-Kumar S,KellyAS. Review of Childhood obesity Clinicalkey 92:251-265,2017.
- 4-UmanoGR etal. Pediatric Obesity and the immune system. Front Pediatr 7:487,2019.
- 5-Törel Ergür A. Obezite ve üreme fonksiyonları Çocuk ve Endokrin Diyabet Derneği 185-196,2018.]

Çocukluk Döneminde Başağrıları

Muhittin Bodur

Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi

Basağrısı kafatası içinde veya dışında yer alan ağrıya duyarlı oluşumların değişik nedenlerle etkilenmesi sonucu ortaya çıkar. Bu yakınma merkezi sinir sistemindeki (MSS) patolojilerden kaynaklanabildiği gibi vücudun diğer bölümlerinin rahatsızlıklarının bir belirtisi olarak da karşımıza çıkabilir. Çocuklar arasında yaş küçüldükçe bu yakınma ile başvuran hasta sayısı da azalmaktadır. Bu azalma bu yaş grubunda baş ağrısının olmamasından değil, çocukların ağrıyı ifade edemediklerinden kaynaklanmaktadır. Baş ağrısı prevalansı 7 yaş civarında %37-51 iken, ergenlikte ise %57-82'ye ulaşır. Cinsiyet yönünden prevalans 3-5 yaşlarında erkeklerde fazla olduğu, 5 yaşından sonra kızlarda giderek yükseldiği, 9-11 yaşlarında her iki cinsten eşit sıklıkta olduğu, daha sonrasında kızlarda daha sık olduğu bilinmektedir.

Patofizyoloji: Baş ağrıları; intrakranial ve ekstrakranial ağrıya duyarlı oluşumların değişik nedenlerle etkilenmesi sonucu ortaya çıkarlar. Kafatasında beyin, kranyum, dura materin büyük bir kısmı, ependim ve koroid pleksus reseptörleri olmadığından ağrıya duyarsızdır. Başın ağrıya duyarlı yapıları; İntrakranial: kafatabanını örten duramater (tentorium serebelli, falks serebri), duramaterdeki venöz sinüsler ve büyük venler, intrakranial büyük arterler ve meningeal arterler, V.-IX.-X.kranial sinirler ve 1.-2.-3. servikal sinirlerin intra-ekstrakranial bölümleri, Ekstrakranial: yüz ve baştaki damarlar, baş ve boynun çizgili kasları, K.B.B yapıları, dişler, buradaki mukoza ve periostal yapılar, orbita ve gözler, deri, subkutanöz dokulardır. Ağrı impulsları supratentoriyal oluşumlardan, yüz ve saçlı deri ön bölümlerinden geliyorsa n.trigeminus ve dallarınca, infratentoriyal ağrılı oluşumlardan geliyorsa üst servikal sinirler ve IX ve X. kafa çiftleri ile MSS'ne iletilirler. Tanımlanan ağrıya duyarlı yapılardan herhangi birinin enflamasyonu, irritasyonu, gerilmesi, dilatasyonu, yer değiştirmesi ağrıya yol açar.

Sınıflama: Baş ağrısının sınıflaması ağrıya neden olan anomalinin lokalizasyonu, orijini, patofizyolojisi ve hastada görülen semptom kompleksine göre değişik şekillerde yapılmaktadır. Klinik seyire göre başağrıları; akut generalize/lokalize, akut tekrarlayıcı, kronik progressif, kronik non-progressif ve mikst tip olarak sınıflandırılır.

Etiyolojiye göre baş ağrıları; primer baş ağrıları: altta yatan organik bir neden bulunmadan ortaya çıkan baş ağrıları (migren, gerilim tipi baş ağrısı, küme başağrıları) ve sekonder baş ağrıları: sinir sistemini veya diğer sistemleri tutan hastalıklarla ilişkili olarak ortaya çıkan başağrıları olarak sınıflandırılmaktadır. Klinik seyire göre başağrıları; 1-Akut baş ağrıları: Burada hastanın daha önceden baş ağrısına ait hiçbir hikayesi ve buna benzer bir ağrısı yoktur. Baş ağrısı generalize veya lokalizedir. Akut baş ağrısının ayırıcı tanısında MSS enfeksiyonu, subaraknoid kanama, travma, sistemik hastalıklar ve hipertansiyon gibi pek çok hastalık grubu yer alır. 2. Akut tekrarlayıcı baş ağrısı: Klasik örneği migren baş ağrılarıdır. Ayrıca; küme baş ağrıları, kronik paroksizmal hemikrani ve eksersiz sonrası baş ağrıları gibi pek çok baş ağrısı tipi bu grupta yer alır. 3. Kronik progressif baş ağrısı: Bu tip baş ağrısında ağrının şiddet ve sıklığı zamanla artar. Genellikle baş ağrısına kusma, letarji, kişilik değişiklikleri, ataksi, güçsüzlük ve görme problemleri, konvülsiyonlar gibi artmış kafa içi basınç belirtileri eşlik ederler. Bu semptom ve belirtiler sıklıkla ilerleyicidirler. Bu grup baş ağrısına yol açan hastalıklar hidrosefali, beyin tümörü, psödotümör serebri, beyin apsesi ve kronik subdural hematoma şeklinde sıralanabilir. 4. Kronik non-progressif baş ağrısı: Gerilim tipi veya kas kontraksiyonu baş ağrısı olarak ta bilinir. Ağrı sık görülebilir, her gün belli bir zamanda ortaya çıkabilir ve şiddeti hafiften orta dereceye kadar değişebilir. Herhangi bir kafa içi basınç artımına ait semptom veya ilerleyici nörolojik hastalık bulgusu eşlik etmez. Hastanın nörolojik muayenesi normaldir. Baş ağrısı sıklıkla stres ile ilişkilidir. 5. Mikst (karışık) tip baş ağrısı: Sıklıkla akut tekrarlayan baş ağrısının, kronik günlük baş ağrısı üzerine binmesi şeklinde görülür.

Basağrılı hastanın değerlendirilmesi: Detaylı öykü alınması ve özellikle kan basıncı ölçümü ve göz dibi muayenesinde içeren tam bir fiziksel ve nörolojik muayene yapılması ile başlar. Yardımcı tanısal testlerin(laboratuvar, EEG, kranial BT, MRI) gerekliliğine de, bu temel değerlendirme sonucu ortaya çıkan kaygılar ışığında karar verilir.

Öykü: Baş ağrısını değerlendirme ayrıntılı alınan öykü ve aile sorgulaması ile başlamalıdır. Prenatal, natal öykü, büyüme ve gelişme, daha önceki ciddi hastalıkları, okul durumu, kullandığı ilaçlar, allerji durumu ve psikososyal etmenler değerlendirilmelidir. Öykü baş ağrısının primer ve sekonder nedenlerinin saptanması, ayırt edilmesinde ve baş ağrısı tipinin sınıflandırılmasında anahtar rol oynar. Öncelikle hastanın ifade ettiği yakınmanın gerçekten baş ağrısı olup olmadığı sorgulanmalıdır. Baş ağrısının başlama zamanı, yeri, seyri, sıklığı, şiddeti, eşlik eden bulantı, kusma, baş dönmesi gibi bulgular, arttıran ve azaltan ışık, ses ve yiyecekler, ağrıyı azaltmak için yaptığı şeyler(uyku, ilaç vb), ailede baş ağrısı öyküsü sorgulanmalıdır. Akut, şiddetli, kısa sürede yerleşmiş, kişinin yaşamındaki en şiddetli ağrı olarak tanımlanan, ayrıca fiziksel aktivite ile ilişki tanımlanan baş ağrılarında (subaraknoid kanama, anevrizma, AVM, kitle içine kanama), baş-boyun travması ile ilişkili baş ağrılarında (kafa içi hematomlar ve boyun damarlarında disseksiyon), sıklık ve şiddeti giderek artan baş ağrısında (intrakraniyal basınç artışı, intrakraniyal tümör, kronik subdural hematoma veya ilaç aşırı kullanımı baş ağrısı), öksürme-ıknıma gibi durumlarla ilişkili baş ağrısı (kafa içi basınç artışı ve kraniyo-vertebral birleşme anomalileri), yatar pozisyonunda artan baş ağrısı (kafa içi basınç artışı), ayağa kalkınca / doğrulmakla gelişen-artan baş ağrısı (kafa içi basınç düşüklüğü) düşünülmelidir.

Fizik ve Nörolojik Muayene: Genel fizik muayene, kan basıncı ve vücut ısısı dahil vital bulguların ölçülmesini içermelidir. Sinüslerde, baş ve boyunda hassasiyet, ense sertliği mutlaka değerlendirilmelidir. Altı yaşından küçük çocuklarda baş çevresi mutlaka ölçülmelidir (kafa içi basıncındaki yavaş ve ilerleyici artışları saptamak). Nörofibromatozis, tüberoskleroz gibi kafa içi tümörlerle birliktelik gösterebilecek nörokutanöz sendromların bulguları açısından deri incelenmelidir. Detaylı nörolojik muayene, değerlendirmenin vazgeçilmez bir parçasıdır. Bilinç durumu (serebral korteks), kafa çiftleri (beyin sapı fonksiyonları ve bütünlüğü), hareket ve duyu sistemleri (inen ve çıkan yollar), koordinasyon (serebellar ve vestibüler yollar) ve yürüyüş (bir çok sistem bir arada) sırasıyla değerlendirilir. Göz hareketleri ve göz dibi muayenesi mutlaka incelenmelidir.

Tanısal testler: Hikaye ve muayeneden sonra muhtemel tanıları düşünülmeli ve ayırıcı tanı yapılmalıdır. Laboratuvar testlerinin bu işlemlerden sonra seçimi gerek tanı gerekse ayırıcı tanıyı rahat yapmak için gereklidir. Yapılacak laboratuvar testleri hikayeye göre düzenlenmelidir. Her testin değeri hastanın klinik bulgularıyla uyum içerisinde olup olmamasına, ayırıcı tanıdaki katkısına göre değişmektedir. Lomber ponksiyon herhangi bir enfeksiyon olasılığında, psödotümör serebri gibi artmış kafa içi basınç varlığında ve demiyelinizan hastalıklarda gereklidir. Kafa röntgeni ve EEG baş ağrısının tanısında nadiren kullanılır. EEG çekimi çocukta baş ağrısı yakınmaları ile birlikte şuur kaybı, şuurda dalgalanmalar, anormal hareketler varsa, ayırıcı tanıda konvülsif hastalıklar düşünüldüğünde gereklidir. Ancak migrenli vakaların yaklaşık % 10 kadarında baş ağrısı ile ilgili olmayan benign fokal epileptiform boşalımın olabileceği hatırlanmalıdır. Kraniyal görüntüleme çalışmalarına gelince; patolojik nörolojik muayene bulgusu olmayan çocuklarda kraniyal görüntülemenin sınırlı bir değeri vardır. Ancak öykü, fizik muayene bulguları ile sekonder baş ağrısı düşünülen olgularda mutlaka görüntüleme yapılmalıdır.

Baş ağrısında Korunma ve Tedavi: Tedaviye başlamadan önce baş ağrısının primer veya sekonder olduğunun ayrımı önemlidir. Sekonder baş ağrılarının tedavisi altta yatan nedene yönelik olmalıdır. Migren gibi primer baş ağrılarında ağrı şiddetinin, sıklığının, süresinin ve tetikleyicilerinin belirlenmesi, önleyici tedavi gerekip gerekmediğine karar verilmesi gerekmektedir ve tedavi yanıtının gözlenebilmesi açısından tutulan baş ağrısı günlüğü yararlıdır. Yaşam tarzı değişikliği: Baş ağrısını tetikleyen veya arttıran tüm etkenler bilinmeli ve mümkünse değiştirilmelidir. Bu değişiklikler yeterli ve düzenli uyku, elektronik aletlerin gece yatak odasından uzaklaştırılması, düzenli ve yeterli beslenme (kahvaltı dahil), kafein gibi ağrıyı tetikleyen içecek ve yiyeceklerin alımının azaltılması, yeterli sıvı alımı, stresten kaçınma veya stresi yönetebilme ve düzenli egzersizi içermelidir. Eşlik eden anksiyete, depresyon ve baş edilemeyen stres faktörleri varsa çocuk ve ergen psikiyatri uzmanlarından destek alınmalıdır. Akut baş ağrısı tedavisi: Her atak için geçerlidir, hafif şiddetteki ağrılar tedavi gerektirmeyebilir. İbuprofen, asetaminofen ve naproksen genellikle akut tedavide etkinliği kanıtlanmış ilaçlardır. Tamamlayıcı tedavi: Tamamlayıcı tedaviler, özellikle kronik veya tekrarlayıcı episodik baş ağrılarında yararlıdır. Başarılı olan biyodavranışsal teknikler arasında "biofeedback" tedavisi, rahatlama teknikleri, hipnoz, akupunktur, başa çıkma mekanizmaları açısından eğitim, uygun fizik tedavi veya masaj tedavisi bulunmaktadır. Önleyici

tedavi: Önleyici tedavi, primer başağrsı tipine göre değışmektedir. Tedavi başarısı, ağrı şiddetindeki kabul edilebilir azalma ile birlikte ağrı sıklığını %50 azaltmak olarak öngör÷lmelidir. Sonuç olarak, çocuk ve ergenlerde başağrsı yakınması oldukça sıktır. Öncelikle detaylı bir öykü alınması, fizik ve nörolojik muayenenin dikkatle yapılması, eğer gerek duyuluyorsa laboratuvar tetkiklerin istenmesi, birincil ve ikincil başağrsı ayrımının yapılarak tedavinin buna göre düzenlenmesi gerekmektedir. Birincil başağrsılarında tedavi kadar koruyucu önlemlerin de önemi akılda tutulmalıdır

FEBRİL KONVÜLZİYON

Rabia Tütüncü Toker

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

TANIM: Febril konvülsiyon (FK); 6 aydan 6 yaşa kadar görülen santral sinir sistemi enfeksiyonu olmadan ya da akut elektrolit bozukluğu, intoksikasyon gibi tanımlanmış bir neden olmadan ateşle birlikte ortaya çıkan nöbet olarak tanımlanmaktadır. Öncesinde afebril konvülsiyon öyküsü olmamalıdır. Yaşa bağımlıdır. Uluslararası Epilepsi ile Savaş Derneği (ILAE)'ye göre 1 ay-5yaş, Amerikan Pediatri Akademisine göre 6 ay- 5 yaş olarak ifade edilse de klasik bilgi olarak 6 aydan 6 yaşa kadar kabul edilmektedir. En sık görülme yaşı 6 ay-3 yaş arası olup 18. ayda pik yapmaktadır.

Çocukluk çağında görülen en sık nöbet tipidir. Ülkemizde yapılan çalışmalarda görülme prevalansı % 2-9 olarak bildirilmektedir (Gemlik %4,5, İstanbul %2-6, Diyarbakır % 8.9, Eskişehir % 2,5). Erkeklerde kızlardan daha fazla görülmektedir. Erkek/kız oranı ortalama 1,4:1' dir.

FK etyopatogenezinde rol oynayan en önemli faktörler ateş, yaş (immatür beyin) ve genetik eğilim kabul edilmektedir. FK'lı çocuklarda serum interlökin-1B, serum interferon alfa düzeyleri yüksek olarak bulunmuştur. Santral termoregülasyon bozuklukları, santral sinir sistemi olgunlaşmasındaki gecikme, eksitator aminoasitlerin artması etyopatogenezde üzerinde durulmaktadır. FK'ya genetik yatkınlık multifaktöriyeldir. Ailede FK öyküsü olması ilk ve tekrarlayan FK için kesin risk faktörüdür. Anne-baba FK öyküsü olması durumunda %17, kardeşlerde olması durumunda %19,9-24,9 risk artmaktadır. Genetik çalışmalarda 8q13-q21, 19q13.1, 2q23-24 kromozomları ve GABRG2, SCN1A, SCN1B genleri üzerinde durulmaktadır. FK'ya en sık eşlik eden enfeksiyonlar üst solunum yolu viral enfeksiyonları, roseola infantum (6. hastalık), akut otitis media olarak rapor edilmektedir. Human herpesvirus (HHV-6) Amerika Birleşik Devletlerinde febril nöbetlerle en sık ilişkili virüs olarak kabul edilmektedir ve 2 yaşına kadar vakaların üçte birinden sorumlu tutulmaktadır. Asya ülkelerinde ise en sık neden influenza A virüsü sorumlu tutulmaktadır.

SINIFLANDIRMA: FK basit ve komplike olarak 2 grupta sınıflandırılmaktadır. Basit FK, bütün FK'ın %85'ini oluşturur. Basit FK, jeneralize nöbet şeklinde ve 15 dakikadan kısa süren nöbetlerdir. 24 saat içinde tekrarlamaz. Postiktal patoloji yoktur. Rektal ateş 38.5 °C nin üzerindedir. Kompleks FK ise FK'lu çocukların % 15-20'ini oluşturur. 15 dakikadan uzun sürer. 24 saat içinde tekrarlayabilir. Fokal özellik taşıyabilirler. FK, febril status epileptikus olarak da karşımıza çıkabilir. FK'lu çocukların % 5 'inde status görülebilir. Çocukluk çağı status epileptikus'un 1/4 'ünde febril status görüldüğü ve 2/ 3'ün ilk 2 yılda ortaya çıktığı bildirilmektedir.

DEĞERLENDİRME: Tanı da öykü önemlidir. Konvülsiyonun ve ateşin ayrıntılı öyküsü alınmalı ve ateşe neden olabilecek hastalıklara araştırılmalıdır. Tüm sistem muayeneleri önemlidir. Ayrıntılı nörolojik muayene yapılmalı, meningeal irritasyon bulgularına özellikle bakılmalıdır. FK'da 12 ay altında menenjit bulgusu olmasa da santral sinir sistemi enfeksiyonunu ekarte etmek için lomber ponksiyon (LP) yapılmalıdır. Kompleks FK ise, nöbet

sonrası letarjisi devam ediyorsa, genel durumu ateş ile açıklanamayacak şekilde ağırsa da LP düşünülebilir. Daha önce FK tanısı almışsa LP'ya gerek olmayabilir. EEG rutin önerilmez. FK'ya özgü EEG bulgusu yoktur. EEG'nin tanısal değeri yoktur, ancak ileride ateşin eşlik edebildiği epileptik sendromlar açısından çekilebilir. EEG dalgaları ateş ve viral enfeksiyondan etkilenir. Bu nedenle EEG nöbetten 7-10 gün sonra çekilmelidir. FK'yu takiben ilk hafta içinde çekilen EEG'de geçici olarak özgün olmayan bioksipital teta yavaşlaması, fokal keskin aktivite gibi bozukluklar görülebilir. Kranial görüntüleme rutin olarak istenmez. Ancak kompleks FK'lu hastalarda genellikle görüntüleme isteme eğilimi mevcuttur, ancak yapılan çalışmalar ek bilgi sağlamadığını göstermektedir. Basit FK'da görüntülemenin yeri yoktur ama Kompleks FK'da Kranial MRG düşünülebilir.

PROGNOZ: FK'ların çoğu benign olmakla beraber bazı risk faktörlerinin varlığında tekrarlayan konvülsiyonlar gelişebilmektedir. Ailede FK öyküsü olması durumunda, ilk nöbetini 18 aydan önce geçirenlerde, düşük ateşte nöbet olması durumunda, kısa süren ateş (< 1 saat) varlığında nöbetin tekrarlama riski artmaktadır. FK'da epilepsi riski genel popülasyona göre daha fazladır. Genel popülasyonda %0.5-1 olan epilepsi riski, komplike FK'larda % 6 kadardır. FK'da epilepsi gelişiminde rol oynadığı düşünülen risk faktörleri olarak komplike febril nöbet, ailede genetik epilepsi öyküsü, kısa süren ateş, nörogelişimsel bozukluk sayılabilir. Son yıllarda özellikle uzamış febril nöbetlerin, hipokampus hasarına yol açarak ileri dönemde epilepsi ve meziyal temporal sklerozise neden olduğu bildirilmektedir.

TEDAVİ: İlk yapılacak işlem hava yolunun açık tutulması, yeterli oksijen alımının sağlanması ve konvülsiyonun durdurulmasıdır. Ilık uygulama ve antipiretik bir ilaç yardımıyla ateş düşürülür. Nöbetin durması için benzodiazepinler (midazolam, diazepam) yeterli olabilmektedir. Ateş odağının tespiti ve tedavisi yapılmalıdır. Antipiretikler çocuğun rahatsızlığını azaltabilir ama nöbetin tekrarlama riskini düşürmez. Tekrarlayan FK'larda erken antipiretik kullanımının tekrarlama riskini azalttığını gösteren kontrollü çalışma yoktur.

PROFLAKSİ: FK' da profilaksi aralıklı yada devamlı olarak yapılabilir. **Aralıklı profilaksi,** ateşli hastalık döneminde yapılan profilaksidir. Yapılan çalışmalarda oral veya rektal diazepam, intranazal veya bukkal midazolam kullanılmakla birlikte pratikte kullanımı en kolay olan ve en sık kullanılan rektal diazepam'dır. Ateşli hastalık döneminde diazepam rektal uygulamasının nöbet tekrarını azalttığı bildirilmiştir. Ateşli dönemde 0,3-0,5 mg/kg dozunda ilk iki gün 12 saatte bir verilebilir. **Devamlı profilaksi,** febril nöbet tekrarını önlemeye yönelik uzun süreli yapılan tedavidir. Bu amaçla antiepileptikler kullanılır. Yüksek riskli olan seçilmiş vakalarda devamlı profilaksi uygulanabilir. En sık tercih edilen ajan fenobarbital ve valproattır. Karbamazepin ve fenitoin ise profilakside etkisiz bulunmuştur.

FK'lar oldukça rahatsız edici ve dramatik bir görünüm sergileyen, aileyi endişeye sürükleyen olaylardır. Akut müdahale konusunda aileye bilgilendirmek, anksiyetelerini azaltmak, hastalığın selim seyri konusunda bilgi vermek önemlidir. Ateş yükseldiğinde derece ile nasıl ölçüleceği, ateşe neden olabilecek faktörleri nasıl azaltabilecekleri ve ateşli hastalıkların nasıl takip edileceği anlatılmalıdır. Uzun dönemde prognozu iyi seyretmektedir. Özellikle basit febril nöbeti olan çocuklarla yapılan uzun dönem takipli çalışmalarda çocuklarda

zeka gelişimi, akademik performans ve davranış açısından anlamlı fark bulunmamıştır. Ancak febril statusu olan çocuklarda nörolojik sekel ihtimali olabilir.

Sunumun tam metnini içermektedir.

Referanslar:

1. Okan N, Okan M, Eralp O, Aytekin AH. The prevalence of neurological disorders among children in Gemlik(Turkey). Dev Med &Child Neurology,1995;37:597-603
2. Öztürk MK, Önal AE, Tümerdem Y, et al.Prevalance of febrile convulsions in a group of children aged 0 to 9 years in a slum in İstanbul. Med Bull İstanbul 2002;17:S44-S52.
3. Yücel Ö, Tatlı B, Aydın N, Çalışkan M, Özmen M. Febril Konvülsiyonda Prospektif İzlem Çocuk Dergisi 2003; 3(4): 262-267.
4. Yakut A. Febril Konvülsiyon. Türkiye Klinikleri J Pediatr-Special Topics. 2003;1(2):119-27.
5. Çarman K, Ekici A, Yimenicioglu S, Yazar C, Arslantas D, Yakut A. The Prevalence of Febrile Seizure and Associated Factors Among Turkish Children. Int J Clin Pediatr. 2014;3(1):1-4
6. Maytal J, Steele R, Eviatar L, Novak G. The value of early postictal EEG in children with complex febrile seizures. Epilepsia. 2000;210-221
7. Karimzadeh P, Rezayi A, Togha M et al. The best time for EEG recrding in febrile seizure. Iran J Child Neurol. 2014: 20-25
8. Jeong KA, Han MH, Lee EH et al. Early postictal electroencephalography and correlation with clinical findings in children with febrile seizures.Korean J Pediatr.2013:534-39
9. Chung S. Febrile seizures .Korean J Pediatr 2014;57(9):384-390.
10. Shah Pb, James S, Elayaraja S. EEG for children with complex febrile seizures. Cochrane Database Syst Rev. 2015 Dec 8;(12)
11. Berg AT, Shinnar S, Darefsky AS, et al. Predictors of recurrent febrile seizures. A prospective cohort study. Arch Pediatr Adolesc Med. 1997;151(4):371-378.
12. Kim H, Byun SH, Kim JS et al. Clinical and EEG risk factors for subsequent epilepsy in patients with complex febrile seizures. Epilepsy Res. 2013 Jul;105(1-2):158-63.
13. Asadi-Pooya AA, Nei M, Rostami C, Sperling MR. Mesial temporal lobe epilepsy with childhood febrile seizure. Acta Neurol Scand.2016
14. Swaiman KF, Ashwall S, Ferriero DM, Schor NF. Swaiman's Pediatric Neurology Principles and Prattice(Elsevier),2012,796-797
15. Özaydın E, Yaşar ME, Güven A, Değerliyurt A, Vidinlisan S, Köse G. Febril Konvülsiyonlu 1385 Vakanın Klinik Özellikleri Ve Risk Faktörleri. Turkish J Pediatr Dis. 2011; 5(1): 11-18

ULUDAĞ PEDIATRİ KIŞ KONGRESİ İLAÇ YÖNETİMİ

ESİN KARABAŞ

ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ SAĞLIK UYGULAMA MERKEZİ

AMAÇLARIMIZ:

- HASTANEDE İLACIN DAHİL OLDUĞU TÜM SÜREÇLERDE ETKİN YÖNETİMİNİ SAĞLAMAK,
- HASTA VE ÇALIŞANA YÖNELİK RİSKLERİ EN AZA İNDİRMEKTİR.

HEDEFLERİMİZ:

- HASTA GÜVENLİĞİ
- SAĞLIKLI ÇALIŞMA YAŞAMI
- ETKİNLİK
- HASTA ODAKLILIK
- VERİMLİLİK
- UYGUNLUK
- ZAMANLILIK
- SÜREKLİLİK

HASTANEDE İLAÇ YÖNETİMİ İLE İLGİLİ SORUMLULUKLARIMIZ;

HASTANE FORMÜLLERİ OLUŞTURULMALIDIR : DOKTOR VE ECZACILAR İÇİN REFERANS NİTELİĞİNDE OLAN, SAĞLIK PROBLEMLERİNİN TEDAVİSİNDE EN ETKİN, GÜVENİLİR, EKONOMİK İLAÇLAR LİSTESİ VE REÇETE YAZILIMI İÇİN GEREKLİ BİLGİLERİ İÇEREN KAYNAK

İLACIN DAHİL OLDUĞU TÜM SÜREÇLER VE BU SÜREÇLERE YÖNELİK BAKINIZ TABLODAKİ GİBİ.

- İLAÇLARIN MUHAFAZASINA YÖNELİK DÜZENLEME BULUNMALIDIR

İLAÇ DEPOLARINA YETKİLENDİRİLMİŞ PERSONEL HARİCİNDEKİ KİŞİLERİN ERİŞİMİ SINIRLANDIRILMALIDIR.

DEPOLAMA ALANLARININ SICAKLIK VE NEM DEĞERLERİ KONTROL ALTINDA TUTULMALIDIR.

İLAÇLAR, HAVA SİRKÜLASYONUNU ENGELLEMİYECİK VE İLAÇLARIN KORUNMASINI, SEL VE SU BASKINI GİBİ DURUMLARIN ETKİLENMEMESİNİ SAĞLAYACAK ŞEKİLDE DEPOLANMALIDIR.

- DEPO VE BUZDOLAPLARINA AİT İLAÇLARIN YERLEŞİM PLANLARI, KOLAY KULLANILABİLİR, ULAŞILABİLİR OLMALI VE PLANLARIN GÜNCEL OLMASI SAĞLANMALIDIR
- İLAÇ DOLAPLARINDA VE İLAÇ İÇİN AYRILMIŞ BUZDOLAPLARINDA İLAÇ NİTELİĞİNDEKİ MALZEMELER VE AŞI HARİCİNDEKİ MALZEME BULUNDURULMAMALIDIR
- BUZDOLAPLARININ İÇİNDE BULUNAN MALZEMELERE GÖRE SICAKLIK TAKİBİ YAPILMALIDIR.
- İLAÇLARI STOK VE MİAT TAKİBİ HBYS ÜZERİNDEN YAPILMALIDIR
- İLAÇLARIN MİAT KONTROLÜ DÜZENLİ ARALIKLARLA MANUEL OLARAK YAPILMALIDIR

- - İLAÇ İSTEMLERİ İLE İLGİLİ KURALLAR BELİRLENMELİDİR:

İLAÇ İSTEM SÜRECİ, İSTEMLERLE İLGİLİ KURALLAR VE ÖZEL İSTİSNAİ DURUMLAR TANIMLANMALIDIR
TEDAVİ PLANI HEKİM TARAFINDAN GÜNLÜK OLARAK YAZILMALI VE ONAYLANMALIDIR
TEDAVİ PLANI, İLACIN TAM ADINI, UYGULAMA ZAMANINI, DOZUNU, UYGULAMA ŞEKLİNİ, VE GEREKLİ DURUMLARDA VERİLİŞ SÜRELERİNİ İÇERMELİDİR

TEDAVİ PLANI,HBYS ECZANE MODÜLÜNDE DE GÖRÜLEBİLMELİDİR

TEDAVİ PLANINDA KULLANILMAMASI GEREKEN KISALTMALAR,SİMGELER VE SEMBOLLER BELİRLENMELİ,LİSTELENMELİ,VE İSTEM SRELERİNDE ETKİN UYGULANMALIDIR SÖZEL İSTEM UYGULANMASI GEREKEN DURUMLARDA UYGULANMASI GEREKEN KURALLAR BAKINIZ TABLODAKİ GİBİ.

- - İLAÇLARIN HAZIRLANMASINA YÖNELİK DÜZENLEME BULUNMALIDIR:
İLAÇLARIN ECZANEDEN ÇIKIŞINA YÖNELİK DÜZENLEME BULUNMALIDIR
İLAÇLAR ECZANEDE HER HASTA İÇİN AYRI OLACAK ŞEKİLDE PAKETLENMELİDİR;
İLAÇLARIN ADI,FORMU,DOZU VE HASTA BİLGİLERİ GÖNDERİLEN PAKETTE YER ALMALIDIR.
BİRDEN FAZLA BÖLÜNÜŞ AMBALAJ İÇEREN İLAÇ ÇIKILARINDA BU İLAÇLAR AYRI OLACAK ŞEKİLDE PAKETLEME VE ETİKETLEME YAPILMALIDIR
HAZIRLAMA ESNASINDA ÖZEL TEKNİK,EKİPMAN VEYA UZMANLIK GEREKTİREN İLAÇLAR,ALANINDA UZMAN KİŞİLER TARAFINDAN HAZIRLANIP UYGULAMA ALANINA İLETİLMELİDİR
-İLAÇLARIN TRANSFERİNE YÖNELİK DÜZENLEME BULUNMALIDIR :
İLACIN GÜVENLİ TRASNFERİ İÇİN GEREKLİ DONANIM BULUNMALIDIR
DEPOLARDAN İLALARIN TRANSFERİ SIRASINDA KIRILMA VE DÖKÜLMEME KARŞI ÖNLEMLER ALINMALIDIR
TRANSFERİ GERÇEKLEŞTİRECEK PERSONELE İLAÇLARIN GÜVENLİ TRANSFERİ VE TEHLİKELİ İLAÇ KIRILMALARINA KARŞI MÜDAHALE KONUSUNDA GEREKLİ EĞİTİM VERİLMELİDİR
-İLAÇLARIN GÜVENLİ UYGULANMASINA YÖNELİK DÜZENLEME YAPILMALIDIR
TEDAVİ PLANINA İSTİNADEN GERÇEKLEŞTİRİLEN UYGULAMALAR HEMŞİRELİK KAYITLARINDA İZLENEBİLMELİDİR
İLAÇLAR HASTAYA YETKİLİ KİŞİLER TARAFINDAN UYGULANMALIDIR
İLAÇ UYGULAMA SIRASINDA,HASTANIN KİMLİĞİ, İLACIN ADI VE DOZU İLE UYGULAMA ŞEKLİ,ZAMANI VE SÜRESİ UYGULAMAYI YAPAN KİŞİ TARAFINDAN DOĞRULANMALI,DOĞRULAMANIN NASIL YAPILACAĞI KURUM TARAFINDAN TANIMLANMALIDIR
İLAÇ UYGULANMASI SONRASINDA HASTALARIN KLİNİK DURUMU İZLENMELİ GELİŞEN REAKSİYONLAR VE İSTENMEYEN OLAYLAR KAYIT ALTINA ALINMALIDIR
ADVERS ETKİ BİLDİRİMİ (FARMAKOVİJİLANS) İLE İLGİLİ DÜZENLEME YAPILMALIDIR
FARMAKOVİJİLANS SORUMLUSU BELİRLENMELİDİR
SORUMLUNUN ADI,İLETİŞİM BİLGİLERİ VE MESLEKİ ÖZGEÇMİŞİ **TÜRKİYE FARMAKOVİJİLANS MERKEZİ** (TUFAM)'NE BİLDİRİLMELİDİR
CİDDİ VE BEKLENMEYEN ADVERS ETKİLER FARMAKOVİJİLANS SORUMLUSUNA BİLDİRİLMELİDİR
CİDDİ VE BEKLENMEYEN ADVERS ETKİLER TUFAM'A BİLDİRİLMELİDİR

ÖZEL NİTELİKLİ İLAÇ GRUPLARINA YÖNELİK DÜZENLEME BULUNMALIDIR BAKINIZ TABLODAKİ GİBİ.

- ÖZEL NİTELİKLİ İLAÇ GRUPLARINA YÖNELİK LİSTELER HAZIRLANMALIDIR
- LİSTELER KULLANIM ALANINDA BULUNMALI VE ETKİN KULLANILMALIDIR
ACİL PEDIATRİK İLAÇLAR,YAZILIŞI,OKUNUŞU,GÖRÜNÜŞÜ,BİRBİRİNE BENZEYEN İLAÇLAR VE YÜKSEK RİSKLİ İLAÇLARIN DOLAPLARDAKİ YERLEŞİMİ MUHTEMEL HATALLARI ENGELLEYECEK ŞEKİLDE YAPILMALIDIR
- ORJİNAL AMBALAJINDA UYARICI UNSUR BULUNMAYAN YÜKSEK RİSKLİ İLAÇLAR İÇİN UYARICILAR BULUNMALIDIR(RENKLİ ETİKET GİBİ)

- NARKOTİK VE PSİKOTROP İLAÇLARA YÖNELİK DÜZENLEME YAPILMALIDIR:
NARKOTİK VE PSİKOTROP İLAÇLAR KİLİTLİ ALANLARDA BULUNDURULMALIDIR
NARKOTİK VE PSİKOTROP İLAÇLARIN DEVİR TESLİMİ YAPILMALIDIR BAKINIZ TABLODAKİ GİBİ.
-HASTANIN BERABERİNDE GETİRDİĞİ İLAÇLARIN YÖNETİMİNE İLİŞKİN DÜZENLEME BULUNMALIDIR
HASTANIN BERABERİNDE GETİRDİĞİ İLAÇLAR TESLİM ALINMALI,MİAT VE FİZİKSEL DURUM AÇISINDAN KONTROL EDİLMELİDİR

HASTAANIN YANINDA GETİRDİĞİ İLAÇLAR KENDİLERİ TARAFINDAN UYGULANAN İLALARIN NASIL YÖNETİLECEĞİNE İLİŞKİN KURALLAR KURUM TARAFINDAN BELİRLENMELİDİR.

-ECZANEYE İADE EDİLEN İLAÇLARA YÖNELİK DÜZENLEME YAPILMALIDIR

ECZANEYE İADE EDİLEN İLAÇLARIN TESLİMİNE İLİŞKİN SÜREÇ BELİRLENMELİDİR

İADE EDİLEN İLAÇLARIN KAYITLARI TUTULMALIDIR

-İLAÇ YÖNETİMİ SÜREÇLERİNİN İZLENEBİLİRLİLİĞİ SAĞLANMALIDIR

İLAÇ YNETİMİ SÜRECİNDE OLUŞTURULAN TÜM VERİLERİN İZLENEBİLİRLİLİĞİ VE SÜREKLİLİĞİ

SAĞLANMALIDIR

İLAÇ HATALARI VE RAMAK KALA OLAYLAR GVENLİK RAPORLAMA SİSTEMİ KAPSAMINDA

BİLDİRİLMELİDİR

İLAÇ YÖNETİMİNE İLİŞKİN HATALAR İLAÇ HATA SINIFLANDIRMA SİSTEMİNE GÖRE KODLANMALIDIR.

İLAÇ ATIKLARININ VE SON KULLANIM TARİHİ GEÇMİŞ İLAÇLARIN İMHASINA VE UYGUN ŞARTLARDA

BERTARAF EDİLMESİNE YÖNELİK DÜZENLEME BULUNMALIDIR

Endokrin Bozucular

Prof. Dr. Mehmet Emre TAŞÇILAR

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

Çocuk Endokrinoloji Uzmanı

Vücutta hormonların sentez, sekresyon, transport, bağlanma ve eliminasyonunu bozan maddelere endokrin bozucular denir. İnsan yapımı kimyasallar günlük hayatımızın önemli bir parçasıdır. İnsan ve diğer canlılar için bu kimyasallara temas etmeden yaşamak imkanı artık kalmamıştır. Endokrin bozucular günlük hayatta kullandığımız birçok üründe mevcuttur. Çocuk oyuncaklarından, kırtasiye malzemeleri, elektronik eşya, kişisel bakım ürünleri, kozmetikler, antibiyotikler, pet şişeler, gıda ambalajları, plastik tabak, bardak, besin katkıları, ziraat ve besicilikte kullanılan büyüme faktörleri, insektisidler, her türlü plastikler, tekstil, izolasyon ve ısıya dayanıklı malzemelere varıncaya kadar değişik spektrumda birçok üründe bulunurlar. Bisfenol A, ftalatlar, fenoller, dioksin, paraben, triklozan, kadmiyum, kurşun günlük hayatta en sık maruz kaldığımız endokrin bozuculardan yalnızca birkaçıdır. Sekizyüz kadar değişik kimyasal maddenin endokrin sistemi bozabileceği değerlendirilmektedir. Ancak bu ürünleri kullandığımız halde bazı gerçeklerden haberdar değilizdir, çünkü ürünün içeriğinde bu maddelerden genellikle bahsedilmez.

Endokrin bozucular hava, toprak ve su olmak üzere her yerde bulunurlar ve yarılanma ömürleri uzundur. Bu kimyasallar yıllar önce kullanılmış olsa bile halen çevrede bulunabilirler. Bazı endokrin bozucular suda çözünür ve trilyonda bir-milyonda bir seviyesinde içme sularında bulunur. Bunların çok düşük dozlarda da tesiri ortaya çıkabilir. Bazı endokrin bozucuların yağ dokusuna afinitesi vardır ve yağ dokusunda birikirler. Endüstri, endokrin bozucuların başlıca kaynağıdır. Üretim yerlerindeki bu ürünlerin artıkları havaya, kanalizasyonlara buradan da akarsulara, yeraltı sularına, denizlere ve toprağa karışır. Bu maddeler, balıkların ve diğer deniz canlılarının yapısına girer. Besin zincirine dahil olan bu endokrin bozucular insana kadar ulaşır. Bu sebepten kanalizasyonlar endokrin bozucuların ana kaynağıdır. Bunların çevreden uzaklaştırılması zaruridir. Ancak eliminasyon usülleri bu maddeleri tamamen uzaklaştırmak için yeterli değildir. Atık su arıtma tesislerinde uygulanan sedimentasyon, filtrasyon ve klorinasyon gibi geleneksel usullerle bu kimyasallar tam olarak arıtamamaktadır. Endokrin bozucuların çevredeki stabilitesi yapısına bağlıdır. Bazıları güneş ışığı, bakteriler veya birçok kimyasal işlemler ile degradasyona uğrarken bazıları çevrede on yıllarca değişmeden kalabilirler.

Genellikle bir bileşiğin yapısına bakarak endokrin bozucu olduğunu söyleyebilmek mümkün olmadığı gibi sitröktürel özelliklerine bakarak endokrin bozucular arasında bir ilişki kurmak da mümkün değildir. Bunun sebebi endokrin bozucuların vücutta değişik mekanizmalarla etki etmesidir. Bazen de bileşiğin kendisinden çok metabolitleri çok tehlikeli sonuçlar doğurur.

Endokrin bozucular solunumla, oral yoldan, cilt temasıyla vücuda girebildiği gibi plasentadan geçerek fetüse ulaşırlar, laktasyonla bebeğe geçebilirler. Bütün bunlardan daha önemlisi endokrin bozucuların istenmeyen etkileri direkt maruz kalmaları dahi sonraki nesillere indirekt olarak geçebilirler. DNA'nın yapısını değiştirmeden

DNA metilasyonuna yol açarak gen fonksiyonlarını bozmak suretiyle menfi tesirleri nesiller boyunca devam edebilir.

Hormonları taklit veya kısmen taklit ederler. Endokrin bozucuların hormon fonksiyonları üzerine bazılarının agonist bazılarının da antagonist tesiri vardır. Endokrin bozucular tesirlerini yalnızca hormon reseptörlerine bağlanarak yapmazlar. Hormonların proteinlere bağlanmasını bozmak suretiyle serbest hormon fraksiyonunu değiştirip ya da hormonların karaciğerdeki metabolizmasını bozarak da hormon etkilerini değiştirebilirler. DNA metilasyonu ile gen fonksiyonlarını bozabilirler.

Endokrin bozucuların fetüste, infantta ve erişkinde tesiri değişik olabilir. Endokrin bozucular erken gelişme periyodunda erişkin dönemine göre daha büyük risk oluşturlar. Endokrin bozucuların tesiri erken dönemde başlayıp persistan olabilir. Maruziyetten sonra latent periyot vardır. Endokrin bozuculardan kaynaklanan hastalıklar maruziyet sırasında veya hemen sonrasında gözlenmez. Erişkin yaşta veya yaşlılıkta ortaya çıkabilir. Maruziyet ile hastalığın oluşması arasında geçen süre sebebiyle endokrin bozucular ile hastalık arasında bağlantı kurmak zorlaşmaktadır. Birçok endokrin bozucuya birden maruz kalınması sonucunda aditif ve sinerjistik etki ortaya çıkarak vücut üzerindeki tesirleri daha da artabilir.

Endokrin bozucular fetal gelişim, cinsel gelişim, büyüme, insülin üretimi ve tüketimi, metabolizma, immün sistem ve stres cevabı gibi birçok sistemi menfi yönde etkileyerek çok çeşitli bozukluklara yol açmaktadırlar.

DÜŞME RİSKİ ÖLÇEKLERİ

Gülşah Salihoğlu

Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi

Düşmeler ,gerekli önlemler alındığı takdirde önlenebilir olmasına rağmen, dünya genelinde hastanede yatan hastalarda en yaygın olarak karşılaşılan, neden olabileceği sonuçları bakımından maliyeli bir hasta güvenliği problemi olmaya devam eden, istenmeyen olaylar kapsamında da bildirimini en çok yapılan olay olarak yer almaktadır.

Bireyde yaralanma ve fonksiyon kayıplarına dolayısı ile hastanede kalış süresinin uzamasına neden olan düşmeler, tedavi maliyetinin artmasına, yaşam kalitesinin azalmasına neden olurken aynı zamanda hasta, hasta yakınları ve bakım verenlerde anksiyete ve korku gelişmesine yol açmaktadır.

Bununla birlikte, düşmeler ve buna bağlı meydana gelen ciddi yaralanmalar kalıcı sakatlıklara, hatta ölüme bile neden olabilir.

Hemşireler sağlık bakım hizmetlerinin sunumunda hastayla ve refakatçiyle en çok etkileşimde bulunan ekip üyeleridir. Bu durum hemşireleri, hasta güvenliğinin sağlanmasında ve hasta düşmelerinin önlenmesinde önemli bir konuma getirmektedir.

Aynı zaman da klinik ortamda hasta güvenliğini sağlamak hemşirenin temel sorumluluklarından biridir.

Hemşireler, hastanelerdeki hasta düşmelerini tamamen önleyemez fakat düşmeyi önlemeye yönelik uygulamalar ile düşme oranlarını azaltabilir.

ÜLKEMİZDE İKİ ÇEŞİT DÜŞME RİSKİ ÖLÇEĞİ ETKİN OLARAK KULLANILMAKTADIR:

- ▶ HARİZMİ DÜŞME RİSKİ ÖLÇEĞİ (0-16)
- ▶ İTAKİ DÜŞME RİSKİ ÖLÇEĞİ

HARİZMİ DÜŞME RİSKİ ÖLÇEĞİ

▶ HAREZMİ KİMDİR?

Abbasi döneminde yaşamış büyük islam bilgini olan El Harezmi, cebir ve algoritmayı keşfeden, sıfır rakamını ilk olarak açıklayan, insanlık tarihinin en önemli matematikçilerinden birisidir. Harezmi'nin neredeyse bütün kitapları Latinceye tercüme edilip batı ülkelerinde kullanılmıştır. Bu muazzam deha sadece matematik ile ilgilenmemiş astronomi ve coğrafya alanlarında yaptığı çalışmaları da günümüze kadar ulaşmıştır.

HARİZMİ DÜŞME ÖLÇEĞİ

- ▶ Sağlıkta Kalite Standartları kapsamında, hasta güvenliği uygulamalarının bir parçası olarak hasta düşmelerinin önlenmesi konusunda çocuk hastalarda kullanılabilecek anlaşılır ve uygulaması kolay bir düşme riski ölçeği geliştirilmiştir.
- ▶ Bu ölçeğe matematik ve astronomi alanında ünlü bir bilim adamı olan “Harizmi” nin adı verilmiştir.
- ▶ Bu ölçek kapsamında 15 puan ve üstü alan hastalarda “Dört Yapraklı Yonca” kullanılacaktır.
- ▶ Yoğun bakım bölümlerinde yatmakta olan tüm çocuk hastalar yüksek riskli kabul edilmelidir.

HARİZMİ DÜŞME ÖLÇEĞİ

Aşağıda belirtilen beş durumda düşme riski değerlendirilmesi yapılmalıdır:

- ▶ Yatan hastaların bölüme ilk kabulünde (İlk Değerlendirme)
- ▶ Post-Operatif dönemde
- ▶ Bölüm değişikliğinde
- ▶ Hasta düşmesi durumunda
- ▶ Risk faktörleri kapsamındaki durum değişikliklerinde

HARİZMİ DÜŞME ÖLÇEĞİ

Harizmi Düşme Riski Ölçeği kullanan hastaneler sağlık çalışanlarına;

- ▶ Ölçeğin kullanımı
- ▶ Risk faktörlerinin değerlendirilmesi
- ▶ Hasta bakım ekipmanları
- ▶ Riskli ilaçlar
- ▶ Alınması gereken önlemler hakkında eğitim verilmelidir.

İTAKİ DÜŞME RİSKİ ÖLÇEĞİ

▶ ŞEMSEDDİN İTAKİ KİMDİR?

17. Yüzyılın önde gelen hekimlerinden,anatomi kitabıyla ünlü Osmanlı hekimidir.O günün verilerini yansıtan anatomi çizimleri mevcuttur.Kitabından iki boyutlu olarak kaslar ve kemiklere dahil olmak üzere özellikle sinir sistemi resmedilmiştir.Dokular hakkında açıklamalar yaparak,solunum,sindirim sistemleri gibi vücuttaki çeşitli organlar ve sistemler hakkında ayrıntılı bilgi vermiştir.

İTAKİ DÜŞME ÖLÇEĞİ

- ▶ Sağlıkta Kalite Standartları kapsamında, hasta güvenliği uygulamalarının bir parçası olarak hasta düşmelerinin önlenmesi konusunda ülkemizde kullanılabilecek anlaşılır ve uygulaması kolay bir düşme riski ölçeği geliştirilmiştir.
- ▶ Bu ölçeğe Türk bilim adamı “Şemseddin-i İtaki” nin adı verilmiştir.
- ▶ Ölçek on dokuz risk faktöründen oluşmaktadır. Faktörler majör ve minör olarak kategorize edilmiştir. Major faktörler 5,minör faktörler 1 olarak puanlandırılmıştır.

- Düşme riski yüksek hastalarda “Dört Yapraklı Yonca” figürünün kullanılması öngörülmüştür.

İTAKİ DÜŞME ÖLÇEĞİ

Aşağıdaki beş durumda düşme riski değerlendirmesi yapılmalı ve her defasında yeni bir form kullanılmalıdır.

- Yatan hastaların bölüme ilk kabulünde (İlk Değerlendirme)
- Post-Operatif dönem
- Bölüm değişikliğinde
- Hasta düşmesi durumunda
- Risk faktörleri kapsamındaki durum değişikliklerinde.

İTAKİ DÜŞME ÖLÇEĞİ

İtaki düşme ölçeği kullanan hastaneler;

- Ölçeğin kullanımı
- Risk faktörlerinin doğru değerlendirilmesi
- Hasta bakım ekipmanları
- Riskli ilaçlar
- Alınması gereken önlemler

Hakkında sağlık çalışanlarına eğitim verilmelidir.
BUNLARIN YANISIRA;

Pediyatrik hastalarda karşılaşılmaması muhtemel hasta düşmelerinin önlenmesine yönelik, çocuğa refakat eden ebeveynlerin düşme riskinin önlenmesine ilişkin uygulamalar ve önlemler hakkında bilgilendirilmeleri ve farkındalıklarının artırılması, pediyatrik hastalarla çalışan hemşirelerin en önemli sorumluluklarından biridir.

ÖRNEK ÇALIŞMA:

PEDİYATRİK HASTA POPULASYONUNDA DÜŞME RİSKİ

Araştırmanın tasarımı:

Bu araştırma hastanede yatan çocukların refakatçi ebeveynlerinin düşme farkındalığının ve düşmelerin önlenmesi ile ilişkili uygulamaların incelenmesi bakımından tamamlayıcı ve kitlesel bir çalışma niteliğindedir.

Araştırmanın evren ve örnekleme:

Araştırmanın evrenini; 01.01.2019-01.04.2019 tarihleri arasında Afyonkarahisar ilindeki bir kamu hastanesinin pediatri kliniklerinde yatarak tedavi gören insanların refakatçi ebeveynleri, örnekleme ise; aynı tarihler arasında pediatri kliniklerinde en az 1 gündür yatan 0-6 yaş grubundaki hastaların yanında refakatçi olarak bulunan ve araştırmaya katılmayı gönüllü olarak kabul eden refakatçi ebeveynler ve refakat ettikleri çocukları oluşturmıştır.

Araştırma verilerinin toplanması:

Veri toplama aracı;Ebeveynleri Tanıtıcı Bilgi Formu,Düşme Farkındalık Değerlendirme Formu,Ebeveynlerin Düşmeyi Önlemeye Yönelik Uygulamalarını Değerlendirme Formu olmak üzere 3 bölümden oluşmaktadır. Çalışmada refakat edilen çocukların düşme riski puanlarının hesaplanmasında Harizmi Düşme Riski Ölçeği kullanılmıştır.

Tartışma:

Yapılan bu çalışmadan elde edilen sonuçlar değerlendirildiğinde;pediatrik yaş grubundaki hastalara refakat eden ebeveynlerin çocuklarda düşmeye neden olabilecek bireysel risk faktörlerine yönelik farkındalıklarının ve ebeveyn kaynaklı olabilecek düşme riskinin önlenmesine yönelik uygulamaların istendik düzeyde olmadığı ve eğitim gereksinimlerinin bulunduğu görülmektedir.Sağlık profesyonellerinin ebeveyn farkındalıklarını arttırmaya yönelik müdahalelerde bulunmaları önerilmektedir.

KAYNAK:



Sağlıkta Kalite Standartları-Hastane,Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü Sağlıkta Kalite ve Akreditasyon Daire Başkanlığı,1.Revizyon 2.Baskı,Ankara,Mart 2016



ÖG Kısacık,S Fırın-Kocaeli Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi,dergipark.org.tr,Erişim :19.12.2019



F.Pazarcıkçı,E.Efe-SDU Journal of Health Science Institute/SDÜ Sağlık Bilimleri Enstitüsü Dergisi 9(2),2018



F.T. Arslan,M.Aldem-TAF Preventive Medicine Bulletin 13(3),2014

HAZIRLAYAN:

GÜLŞAH SALİHOĞLU

TEŞEKKÜRLER

Yeni Coronavirus 2020 Enfeksiyonları-Güncel Durum

Uzm. Dr. Edanur Yeşil

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

Coronavirüsler

Coronavirüsler zarflı en büyük genoma sahip RNA virüsleridir. Yüzeylerindeki dikensi çıkıntılar nedeniyle, “Corona” yani Latince “taç” anlamına gelen taçlı virüs olarak adlandırılırlar. İnsan, yaras, domuz, kedi, köpek, kemirgen ve kanatlılar gibi evcil ve yabani hayvanlarda bulunabilirler. Başlıca Alfa, Beta, Gama ve Delta Coronaviruslar olmak üzere dört türü vardır ¹.

Coronavirüsler insan ve hayvanlarda respiratuar, enterik, hepatik ve nörolojik hastalıklara neden olabilirler. İnsan coronavirüsleri ilk defa 1960’lı yıllarda tanımlanmış olup, insanlarda hastalık yaptığı bilinen 7 Coronavirüs vardır. Bunlardan 229E (alfa coronavirüs), NL63 (alfa coronavirüs), OC43 (beta coronavirüs) ve HKU1 (beta coronavirüs) insanlarda tipik hafif/orta solunum yolu hastalıklarına sebep olmaktadır. HCoV-OC43 ve HCoV-NL63’ün çocuklarda daha sık görüldüğü, kış aylarında epidemi yaptığı, HCoV-229E’nin nadir görüldüğü bilinmektedir. Bir çalışmada 5 yaş altı çocuklarda 1.5/1000 oranında alt solunum yolu enfeksiyonuna neden olduğu gösterilmiştir. Human coronavirüsler asemptomatik bebek ve çocuklarda solunum yollarında gösterilebilir, rhinovirüsler gibi koenfeksiyona neden olabilirler ve patojeniteleri düşüktür ².

MERS-CoV (beta coronavirüs) ilk defa Eylül 2012’de Suudi Arabistan’da tespit edilmiş olup 27 ülkeyi etkilemiş, 2494 olgu MERS-CoV ile enfekte olmuş ve 858’i (%34) kaybedilmiştir. SARS-CoV (beta coronavirüs) ise ilk defa Şubat 2003’te Asya’da görülmüş olup 8096 vaka etkilenmiş ve 774’ü (%9.6) kaybedilmiştir. 2019-nCoV de beta coronavirüs olup yaras betacoronavirüsü ile yakın benzerliği olduğu bildirilmiştir. Ayrıca bu Coronavirüsün neden olduğu hastalığa “Novel Coronavirüs ile Enfekte Pnömoni (NCIP)” adı verilmiştir ³⁻⁷. Dünya Sağlık Örgütü tarafından bu Yeni Coronavirüs’e şu anda en uygun adlandırma olarak 2019-nCoV denilmektedir.

2019-nCoV’ün Genetik Özellikleri

2019-nCoV’nin genomik ve epidemiyolojik özelliklerini araştırmak için yapılan bir çalışmada 2019-nCoV’ün %86-89 oranında iki bat-SARS-benzeri Coronavirüs’e benzediği, SARS-CoV ile %79, MERS-CoV ile

yaklaşık %50 benzerliğe sahip olduğu bildirildi ^{8, 9}. Filogenetik analiz, 2019-nCoV'nin Betacoronavirus türünün Sarbecovirus alt türünden olduğu, SARS-CoV ile genetik olarak farklı da olsa benzer bir reseptör bağlanma alanı yapısına sahip olduğunu ortaya koydu. Filogenetik analiz, yarasaların bu virüsün orijinal konakçısı olabileceğini düşündürse de, Wuhan'daki deniz ürünleri pazarında satılan bir hayvan, virüsün insanlarda ortaya çıkmasını kolaylaştıran bir ara konakçı olabilir. 2019-nCoV'nin insanlarda anjiyotensin dönüştürücü enzim 2 reseptörüne tıpkı SARS-CoV'de olduğu gibi bağlanabileceğini düşündürmektedir ^{3, 9, 10}.

2019-nCoV Epidemiyolojisi

Coronavirüsler daha önceden de var olduğu bilinen, genellikle hafif-orta solunum yolu hastalıklarına neden olan virüslerdir. Tarihsel akışta Coranavirüsler 2003 yılında SARS-Coronavirüs (Şiddetli Akut Solunum Sendromu) ve 2012 yılında MERS-Coronavirüs (Orta Doğu Solunum Sendromu) ile önem kazanmıştır. Günümüzde ise Çin Halk Cumhuriyeti'nin Hubei eyaletinin başkenti olan Wuhan şehrinde etyolojisi bilinmeyen pnömoni vakalarının görüldüğü ve bunların önemli bir kısmının Huanan deniz ürünleri pazarı ile bağlantısı olduğu tespit edilmiştir. 31 Aralık 2019'da ise bu kümelenme Dünya Sağlık Örgütü Çin Ülke Ofisi'ne bildirilmiş ve 1 Ocak 2020'de marketin kapatılması sağlanmıştır. 7 Ocak 2020'de ise etken tespit edilip Novel yani Yeni Coronavirus (2019-nCoV) olarak adlandırılmıştır. 10 Ocak 2020'de ise Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) tarafından 2019-nCoV adıyla bir rehber yayınlandı ve ülkelerin önlem alması tavsiyelerinde bulunuldu. 12 Ocak 2020'de Çin 2019-nCoV'ün genetik sekansını tanısal kit'lerin geliştirilebilmesi için tüm dünya ile paylaştı. 23 Ocak 2020'de Wuhan şehrinde şehir dışı çıkış ve tüm uçuşlar iptal edildi. Amerika Birleşik Devletleri yönetimi, vatandaşlarına Çin seyahatlerini ertelemelerini tavsiye etti ve British Airways Çin seferlerini durdurdu. 30 Ocak 2020'de DSÖ 2019-nCoV hakkında acil durum ilan etti ve başta Çin olmak üzere tüm dünyanın verilerini paylaşmasını ve kendi ülkelerinde oluşacak bir salgın durumunda hazırlıklı olmasını istedi. Ardından Google, İkea, Starbucks gibi uluslararası firmalar Çin'deki mağazalarını kapattı ^{11, 12}.

Bulaş yolu:

Epidemiyolojik olarak olguların %66'sının Huanan deniz ürünleri marketi ile ilişkili olduğu görülmekle birlikte, ilk fatal olgunun eşinin de market ile bir teması olmamasına rağmen hastalık bulgularının ortaya çıkması enfeksiyonun insandan insana bulaştığını düşündürmektedir. Şu an için yayınlanan seri olgu çalışmalarında çoğunlukla enfekte insandan insana bulaş söz konusudur. Fakat 2019-nCoV ile enfekte olmuş kişiler önemli semptomlar göstermeden önce bulaşıcı olabilir ¹³. Mevcut verilere dayanarak, şu anda çoğunlukla semptomları olan insanlardan virüs yayılımı olduğu söylenebilir.

Bulaş damlacık yolu ve yakın temas ile olabilir. Anneden bebeğe vertikal olarak geçebileceği düşünülse de anne sütünden bulaş henüz gösterilmemiştir.

Ağır solunum yolu hastalığına sahip bireyler hastaneye başvurduğu için, Yeni Coronavirüs'ün (2019-nCoV) hafif orta solunum yolu hastalığına da neden olmuş olabileceği fakat bu kişilerin hastaneye başvurmadiğı için yurt içi/dışı seyahat ile hastalığı yaymaya devam ettikleri ve bu nedenle hastalığın SARS ve MERS'e oranla daha hızlı yayıldığı düşünülebilir.

2019-nCoV ile enfekte kişilerden nozokomiyal bulaşlar sağlık personeli ve hastalarda görülmeye başlanmış ve Wuhan'da bir sağlık personeli Dr. Lian Wudong hayatını kaybetmiştir. Çin'de SARS benzeri bir virüs salgını olduğunu farkedip hastalığın sosyal medya aracılığıyla meslektaşlarına duyuran Dr. Li Wenliang da hayatını kaybeden bir diğer sağlık personelidir. Özellikle SARS ve MERS'te nozokomiyal bulaş oldukça sık görülmüş ve vakaların önemli bir kısmını oluşturmuştur ¹⁴.

Dünya'da durum raporları:

Dünya Sağlık Örgütü 21 Ocak 2020 tarihinden itibaren günlük global 2019-nCoV durum raporu yayınlamaktadır. Buna göre 21 Ocak 2020 tarihinde toplam vaka sayısı 282 (%98,6'sı Çin'de) olarak belirtilmişken 8 Şubat 2020 itibariyle bu rakam global olarak 34,886 (%99,2'si Çin'de olmak üzere) vakayı bulmuştur. 21 Ocak itibariyle Çin ve çevresindeki 4 ülkeyi etkilemişken, 8 Şubat itibariyle Çin ve 24 farklı ülke bu pandemiden etkilenmiştir. Toplam mortalite ise 6'dan 724'e kadar artmıştır. Çin dışında sadece Filipinler'de bir olgu kaybedilmiş olup, vakaların da ölümlerin de önemli çoğunluğu Çin'de görülmektedir. 2019-nCoV Çin'in her bölgesine yayılmış olup Çin nüfusunun tamamı risk altındadır. Enfeksiyonun günlük seyrinde 21 Ocak-26 Ocak tarihleri arasında günlük bir önceki güne göre %11-%85 aralığında artış hızı varken 26 Ocak-31 Ocak arası %12-64 olarak hesaplanmıştır. Şubat ayında ise (1-8 Şubat) %11-22 aralığında günlük artış göstermektedir. Potansiyel önlemlere rağmen artış hızı devam etmektedir ⁷.

26 Ocak 2020 tarihli durumda, kanıtlı 2019-nCoV olgu sayısı 2014 olup bunun 1985'i (%99) Çin menşelidir (Hong Kong, Tapei, Macau gibi özel idari bölgeleri dahil). Eksporte 29 vakanın ise 26'sının Wuhan şehrine seyahat öyküsünün bulunduğu bilinmektedir. Üç olgunun ise direkt olarak bu şehirle bir bağlantısı olmayıp ikisinin kesin tanıli olgularla temas öyküsü bulunmaktadır. Bu sonuç, 2019-nCoV enfeksiyonun insandan insana bulaştığının bir göstergesidir. Çin menşeli özel idari bölgeleri dışındaki 1975 olgunun 324'ünde (%16,4) şiddetli hastalık (nefes darlığı, takipne, hipoksemi, ilk 24-48 saatte %50'den fazla progrese olan multilober pulmoner infiltrasyon) bulgularının olduğu 56 (%3) olgunun kaybedildiği öğrenilmiştir. DSÖ tarafından 9 Şubat 2020 itibariyle tüm dünyada Çin dahil 25 farklı ülkede 37558 kanıtlı vaka bildirilmiştir. Çin'de 6188'i (%17) ağır olmak üzere 37251 kanıtlı vaka mevcut olup 812'si (%2) kaybedilmiştir. Çin dışında görülen olgulardan birinin kaybedildiği bildirilmiştir. Türkiye'de ise şu ana kadar bildirilmiş vaka yoktur ⁷.

Fatalite hızı:

8 Şubat 2020 tarihi itibarıyla 2019-nCoV'ün fatalite hızı %2'dir (724/34886). Ölüm genellikle allta yatan kronik hastalığı olan olgularda görülmektedir. H7N9 kuş gribi enfeksiyonunda fatalite hızı %39, SARS-CoV pandemisinde %9.6, MERS-CoV'de %34.4, Ebola virüs (Batı Afrika) enfeksiyonunda %63, H1N1 enfeksiyonunda %0.02-0.4 idi ³⁻⁷.

MERS-CoV pandemisi Eylül 2012'de başlamış olup Türkiye'de ilk vaka 17 Ekim 2014'te görülmüştür ¹⁵. SARS-CoV Şubat 2003'te görülmeye başlanmış, Türkiye'de görülmemiştir.

Temel vaka üreme sayısı (R_0):

2019-nCoV'nin temel vaka üreme sayısı (reproduction number, R_0) kaynaktan kaynağa değişmekle beraber 1.4-2.5 arasında olduğu düşünülmektedir. Yani hasta bir kişinin sağlıklı 1.4-2.5 kişiyi enfekte ettiği tahmin edilebilir ¹⁶⁻¹⁸. SARS-CoV'te R_0 2-5, MERS-CoV'te ise sıfırın altında olarak verilmiştir¹⁸. Ayrıca 2019-nCoV salgınında SARS ve MERS'e göre daha az sayıda sağlık çalışanının etkilendiği düşünülmektedir ¹⁹.

İnkübasyon süresi:

2019-nCoV inkübasyon süresi ortalama 5,2 gün (1-12,5 gün aralığında) olarak tahmin edilmektedir. İnkübasyon süresinin 14 güne kadar uzayabileceği düşünülmektedir. Vaka ikiye katlanma hızı 7,4 gün olarak bulunmuştur ¹⁹. Ön bilgiler virüsün cansız yüzeyde birkaç saat hayatta kalabileceğini düşündürse de, 2019-nCoV yüzeylerde ne kadar süre hayatta kaldığı hala bilinmemektedir. Basit dezenfektanlar virüsü öldürebilir ²⁰.

Korunma yöntemleri:

Hastaların hastanede izlemi sırasında standart, damlacık ve temas izolasyon önlemlerine dikkat edilmelidir. Bir metreden yakın mesafede temas edecek sağlık personelinin, eldiven, sıvı geçirmez uzun kol önlük, tıbbi maske, yüz koruyucu ve gözlük kullanmaları, damlacık/aerosolizasyona neden olan işlem sırasında N95/FFP2 maske kullanmaları önerilmektedir ¹. Hastalar tek kişilik, mümkünse negatif basınçlı odada takip edilmelidir. Kullanılacak tıbbi malzemeler oda dışına çıkarılmamalıdır. Vakaların ölümü halinde standart defin işlemi uygulanır.

Vaka görülen ülkelerde seyahat durumunda ise ateş, öksürük gibi solunum yolu enfeksiyonu bulguları olan kişilerden en az 1 metre mesafe uzakta bulunulmalı, kalabalık ortamlardan uzak durup, gereği dışında sağlık merkezlerine başvurmamaları, sabun-su ya da alkol bazlı el dezenfektanı ile el hijyenine dikkat edilmeli, çiğ süt ve hayvansal ürünler tüketilmemeli, yabani ve evcil hayvanlarla temastan kaçınılmalıdır.

Huang ve arkadaşları Çin'in Wuhan şehrinde görülen 2019-nCoV enfeksiyonunu ilk kez epidemiyolojik, klinik, laboratuvar ve radyolojik özellikleri ile Lancet dergisinde 24 Ocak 2020'de yayınladı. Aynı gün DSÖ'nün bildirdiği 846 kanıtlı olgu mevcut olup 830'u (%98) Çin menşeliydi. Bu yayında 41 kanıtlı erişkin vakanın %73'ü erkek olup medyan yaşları 49 idi ve %32'sinin komorbid hastalığı mevcuttu. Tüm hastalarda pnömoni kliniği görüldü. Olguların 1/3'ü yoğun bakım ünitesinde izlendi ve 6'sı (%15) kaybedildi. Solunum örneklerinden RT-PCR ve yeni nesil sekanslama yöntemi ile yeni virüs tespit edildi ve 2019-nCoV olarak isimlendirildi. Virüsün genomu uluslararası olarak paylaşıldı. Olgulara destek tedavisi verildi ve solunum izolasyonu ile takip edildi. Olgularda başta gelen semptomlar yüksek ateş (%98), öksürük (%76), myalji/halsizlik (%44) ve özellikle semptomların başlamasından medyan 8 gün sonra oluşan dispne (%55) iken daha nadir olarak baş ağrısı, hemoptizi ve diyare görüldü. Olguların %63'ünde lenfopeni, %25'inde lökopeni görüldü, genellikle lökosit, hemoglobin, trombosit, CK ve prokalsitonin seviyeleri normaldi. Olguların %98'inde akciğerde bilateral tutulum gözlemlendi. Tipik akciğer tomografisi bulguları bilateral multiple lobuler ve subsegmental konsolidasyondur. Sık görülen komplikasyonlar ARDS, akut kardiyak hasar ve sekonder enfeksiyondur. Olguların %30'unda solunum sıkıntısı gelişmiş olup %10'una mekanik ventilasyon gerekti. Olgular genellikle destek tedavisi ile takip edilip, inflamasyona bağlı akciğer hasarını önlemek için bazı olgulara steroid kullanıldı ²¹.

24 Ocak 2020'de Lancet dergisinde, 2019-nCoV enfeksiyonunun bir ailede ateş ve solunum semptomlarının etkene maruziyetten 3-6 gün sonra geliştiği bildirildi ¹⁰.

29 Ocak 2020'de DSÖ tarafından kanıtlı 6065 vaka bildirilmiş olup, o gün yayınlanan bir makalede Wuhan şehrinde Aralık 2019-Ocak 2020 tarihlerinde takip edilen kanıtlı 2019-nCoV ile enfekte 425 NCIP olgu değerlendirilmiştir. Bu çalışmada NCIP vaka tanımını; ateş, radyolojik olarak kanıtlanmış pnömoni, düşük/normal lökosit veya düşük lenfosit sayısı, 3-5 gün antimikrobiyal tedaviye rağmen semptomların gerilememesi, Huanan Deniz Ürünleri Pazarı ile epidemiyolojik bağlantı ya da benzer semptomlara sahip bireyle temas olarak 4 kriterden oluşturmuşlardır. Daha sonra bu epidemiyolojik kriter, Wuhan'a seyahat öyküsü veya hastalığın başlamasından önceki 14 gün içinde ateş veya solunum yolu semptomları olan Wuhan hastalarıyla doğrudan temas olarak olarak genişletilmiştir. 2019-nCoV tanısı solunum yolu spesimenlerinden, virüsün direk izolasyonu, gerçek zamanlı ters transkripsiyon-polimeraz zincir reaksiyonu (RT-PCR) yöntemi ve 2019-nCoV ile genetik sekansın eşleşmesi durumunda tanı konulmuş. Olguların medyan yaşı 59 (15-89) ve %56'sı erkek olduğu, %55'inin Huanan Deniz Ürünleri pazarı ile bağlantılı olduğu görülmüş. Ortalama inkübasyon süresi 5,2 gün (95.persentil 12,5 gün) olup vaka ikiye katlanma hızı 7,4 gün olarak bulunmuştur. Özellikle yakın temaslılarda insandan insana geçiş gösterilmiştir ¹⁹.

Çocuklarda 2019-nCoV Enfeksiyonu:

Wuhan Çin Halk Cumhuriyeti'nin altıncı büyük şehri olup yaklaşık 10 milyon nüfusa sahiptir. 15 yaş altı çocuk grubu tüm Çin nüfusunun %18'ini oluşturur. Hastalıktan daha fazla etkilenen 15-64 yaş grubu ise

popülasyonun %70'ini oluşturmaktadır. 1. Çocukların sık solunum yolu enfeksiyonu geçirmesi, toplumda sık görülen 229E, NL63, OC43 ve HKU1 suşlarından biri ile erişkinlere göre daha yakın zamanda enfekte olmuş olması ve olası koruyucu antikor taşımaları 2019-nCoV enfeksiyonundan koruduğunu düşündürülebilir. 15 yaş altı çocuk grupta hastalığın nadir görülmesi tek çocuk politikası sonrası Çin'de çocuk nüfusunun azalması ile ilişkilendirilebilir²². Ayrıca hastalık erişkin ve komorbiditesi olan grupta daha şiddetli seyretnmektedir. Hastalığın çocuklarda daha hafif semptomlar gösterdiği ve bir çocukta asemptomatik seyrettiği düşünülmektedir^{8, 10}.

02 Şubat 2020'de DSÖ tarafından kanıtlı 14557 olgu olduğu bunların 305'inin (%2) kaybedildiği bilgisine ulaşıldı. Aynı tarihte World Journal of Pediatrics tarafından kabul edilen bir makalede yaşları 112 gün ile 17 yaş arasında değişen 20'nin üzerinde çocuk olgular değerlendirilmiştir. Buna göre çocuklarda 2019-nCoV ateş, burun akıntısı, halsizlik, balgamlı öksürük, diyare, baş ağrısı gibi bulgularla presente olabilir. Ateş hafif ve orta düzeyde olabileceği gibi hiç ateşsiz de görülebilir. Genellikle hastalığın 1. haftasından sonra progrese olan olgularda sistemik toksik semptomlar (dispne, siyanoz, iştahsızlık, beslenememe, ciddi yorgunluk, aktivitede azalma gibi) görülür. Takiben 1-3 gün içinde solunum yetersizliğine ilerleyebilir. Septik şok, metabolik asidoz ve koagülopatiyeye bağlı kanamalar yapabilir. Olgularda CRP'nin normal veya yüksek olabileceği, prokalsitoninin de genellikle normal olduğu söylenmiştir. Akciğer görüntülemelerinde bilateral küük yama tarzı infiltrasyonlar ve interstisyel görünüm dikkat çekmiştir. Akciğer tomografide buzlu cam opasiteleri ve özellikle akciğerin periferinde bilateral segmental konsolidasyon görünümü gösterilmiştir. Olgular genel olarak destek tedaviler ile gözlenmiştir. Şu anda çocuklar için etkili bir antiviral ilaç olmasa da ağır vakalar için interferon-α2b nebulizasyon ve lopinavir/ritonavir kombinasyonu denenmiştir. Bu çalışmada çocuk olgularda hasta kaybı görülmemiştir⁸.

30 Ocak 2020 tarihinde Çin Halk Cumhuriyeti'nde 9692 kanıtlı, 15238 şüpheli vaka olup 1527'sinde şiddetli hastalık bulguları vardı. Bu tarihte yayınlanan çocuk olgularda 2019-nCoV tanı, tedavi ve önlenmesi hakkında derleme yayınlandı. Bu çalışmada 28 çocuk olgu olup yaşları 1 ay ile 17 yaş arasında değişmekteydi²³. Olgularda üst solunum yolu enfeksiyonu bulguları olup genellikle iyi seyirliydi. Hasta kaybı yaşanmadı. Laboratuvar değerlerinde erken dönemlerde normal ya da düşük lökosit sayısı, lenfopeni, karaciğer ve kas enzimlerinde artış, myohemoglobinde artış gözlemlendi. Olguların çoğunda CRP ve sedimentasyon artarken prokalsitonin normal kaldı. Bazı olgularda D-dimer seviyelerinde artış ve progresif lenfopeni görüldü. Olgulara boğaz kültürü, nazofarengeal aspirat kültürü, balgam, gaita ya da serum aracılığıyla, PCR ya da genetik sekanslama yolu ile 2019-nCoV enfeksiyonu tanısı konuldu. Olgulara semptomatik tedaviler ve destek tedavileri uygulanmış olup erken dönemde Interferon-α kullanımının viral yükü düşürerek faydalı olacağına dikkat çekilmiştir. Antibiyotik ve antifungal gerektiği zaman ve koenfeksiyon varsa tercih edilmiştir. Şiddetli semptomatik vakalarda SIRS, dispne ve akciğer görüntülemelerinde hızlı progresyonu olan olgularda 3-5 gün glukokortikoidler denenmiştir. Ayrıca bu çalışmada Geleneksel Çin Tıbbi tedavilerine de yer verilmiştir. Sık el yıkama, damlacık ve temas önlemlerine dikkat etme, kalabalık ortamlardan kaçınma, oyuncakların 30 dakika 56 ° C'de ısıtarak ya da % 75 alkol veya klor içeren dezenfektanlar veya ultraviyole ışınları ile düzenli olarak dezenfekte edilmesi önerilmiştir²³.

Ülkemizde Durum:

Türkiye’de vaka tanımı 2019-nCoV Hastalığı Sağlık Çalışanları Rehberinde detaylıca tanımlanmıştır. Buna göre olası/kesin vaka tanımlandıktan sonra, vakaların yönetimi Vaka Takip Algoritması’na göre yapılmalıdır ¹.

Buna göre son 14 gün içerisinde Çin Halk Cumhuriyeti’ne ziyarette bulunan, 2019-nCoV kanıtlı kişiyle teması olan, 2019-nCoV hastalarının tedavi olduğu hastanede bulunan, hastane ilişkili 2019-nCoV enfeksiyonu bildirilen bir ülkede sağlık tesisinde bulunan ve her hangi bir şiddette solunum yolu hastalığı bulguları bulunan olgular “olası vaka” olarak tanımlanmalıdır. Bu vakaların standart, damlacık ve temas izolasyon önlemleri alınmalı, tek kişilik odada izole edilmeli, bildirim yapıldıktan sonra uygun numune (balgam, trakeal aspirat, bronkoskopik örnek) Viral Tansport Besiyeri aracılığıyla Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü Ulusal Viroloji Laboratuvarı’na en kısa sürede ulaştırılmalıdır. Olası vaka tanımına uyan olgulardan moleküler yöntemlerle 2019-nCoV saptananlar “kesin vaka” olarak adlandırılır ¹.

Ülkemizde Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü Ulusal Viroloji Referans Laboratuvarı’nda MERS-CoV döneminden beri Pan-Coronavirüs PCR primerleri mevcuttur. Pan-Coronavirüs RT-PCR ve SYBR®Green RT-PCR ile Coronavirüs etkeni saptanıp, sekans analizi ile 2019-nCoV tanısı konulabilmektedir. Bu amaçla pozitif kontrol örneği ülkemize getirilmiştir. Ayrıca hızlı tanı konulması amacıyla Real-time PCR 2019-nCoV kiti sipariş verilmiş olup numuneler çalışmaya başlanmıştır.

2019-nCoV Enfeksiyonunun Tedavisi:

Coronavirüs enfeksiyonlarının kesin bir antiviral tedavisi olmayıp, SARS-CoV enfeksiyonlarında lopinavir ve ritonavir tedavisinin klinik yarar sağladığı bilinmektedir, 2019-nCoV’ün de SARS-CoV klinik ve genetik benzerliği nedeniyle tedavide fayda sağlayacağı düşünülmekte ve bu nedenle bir randomize kontrollü çalışma planlanmaktadır ²¹. Klorokinin potent antiviral aktivitesi nedeniyle in vitro SARS-CoV’e etkili olabileceği düşünülmüştür fakat insan üzerinde etkinliği hiç gösterilmemiştir ²⁴. İnterferon düşük moleküler ağırlıklı bir glikoprotein olup konakta antiviral etki gösterebileceği düşünülerek bazı olgulara denenmiştir fakat etkinliğinin daha fazla araştırılmaya ihtiyacı vardır ²⁵.

Bulaşmayı önlemede el yıkama, enfekte nazal sekresyonların dikkatli yok edilmesi, klorheksidinli el dezenfektanları kullanılması, temas ve damlacık izolasyon önlemlerine uyulması önerilmektedir.

Sonuç olarak;

Açıkça görülmektedir ki, tehlike arz eden diğer şüpheli virüslerin insanlara bulaşmasını engellemek için hayvan pazarlarındaki kontrolsüz satışın önüne geçmek gerekmektedir. 2019-nCoV için de Huanan Deniz Ürünleri Pazarı sıfır noktası olarak kabul edilmekte ve başta yarasalar olmak üzere olası bulaş kaynağı

çalışmaları devam etmektedir. 2019-nCoV hakkında bilgiler ve öğrenilenler her geçen gün değişmekle birlikte acil aydınlatılması gereken oldukça güncel bir konudur.

KAYNAKLAR

1. T.C. Sağlık Bakanlığı, Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, 2019-nCoV Hastalığı Sağlık Çalışanları Rehberi. 30 Ocak 2020. Ankara.
2. Heimdal I, Moe N, Krokstad S, et al. Human Coronavirus in Hospitalized Children With Respiratory Tract Infections: A 9-Year Population-Based Study From Norway. J Infect Dis. 2019;219(8):1198-206.
3. Zhu N, Zhang D, Wang W, et al. A Novel Coronavirus from Patients with Pneumonia in China, 2019. N Engl J Med. 2020.
4. Center for Disease Control and Prevention. Severe Acute Respiratory Syndrome (SARS). <https://www.cdc.gov/sars/index.html>. Erişim Tarihi: 30 Ocak 2020.
5. Center for Disease Control and Prevention. Middle East Respiratory Syndrome (MERS), <https://www.cdc.gov/coronavirus/mers/index.html>. Erişim Tarihi: 30 Ocak 2020.
6. Center for Disease Control and Prevention. 2019 Novel Coronavirus, <https://www.cdc.gov/coronavirus/index.html>. Erişim Tarihi: 30 Ocak 2020.
7. World Health Organization. Novel Coronavirus Situation Reports. <https://www.who.int/emergencies/diseases/novel-coronavirus-2019/situation-reports>. Erişim Tarihi: 03 Şubat 2020.
8. Chen ZM, Fu JF, Shu Q, et al. Diagnosis and treatment recommendations for pediatric respiratory infection caused by the 2019 novel coronavirus. World J Pediatr. 2020.
9. Lu R, Zhao X, Li J, et al. Genomic characterisation and epidemiology of 2019 novel coronavirus: implications for virus origins and receptor binding. Lancet. 2020.
10. Chan JF, Yuan S, Kok KH, et al. A familial cluster of pneumonia associated with the 2019 novel coronavirus indicating person-to-person transmission: a study of a family cluster. Lancet. 2020.
11. World Health Organization. Statement on the second meeting of the International Health Regulations (2005) Emergency Committee regarding the outbreak of novel coronavirus (2019-nCoV). <https://www.who.int/news-room/detail/30-01-2020-statement-on-the-second-meeting-of-the-international->

[health-regulations-\(2005\)-emergency-committee-regarding-the-outbreak-of-novel-coronavirus-\(2019-ncov\)](#).

Erişim Tarihi: 01 Şubat 2020.

12. Timeline of the coronavirus outbreak's key events. <https://www.id-hub.com/2020/01/06/pneumonia-unknown-etiology-causing-cases-china/>. Erişim Tarihi: 08 Şubat 2020.
13. Rothe C, Schunk M, Sothmann P, et al. Transmission of 2019-nCoV Infection from an Asymptomatic Contact in Germany. N Engl J Med. 2020.
14. Chowell G, Abdirizak F, Lee S, et al. Transmission characteristics of MERS and SARS in the healthcare setting: a comparative study. BMC Med. 2015;13:210.
15. World Health Organization. Middle East respiratory syndrome coronavirus, Turkey. <https://www.who.int/csr/don/24-october-2014-mers/en/>. Erişim Tarihi: 08.02.2020.
16. Zhao S, Musa SS, Lin Q, et al. Estimating the Unreported Number of Novel Coronavirus (2019-nCoV) Cases in China in the First Half of January 2020: A Data-Driven Modelling Analysis of the Early Outbreak. J Clin Med. 2020;9(2).
17. Tuite AR, Fisman DN. Reporting, Epidemic Growth, and Reproduction Numbers for the 2019 Novel Coronavirus (2019-nCoV) Epidemic. Ann Intern Med. 2020.
18. Mahase E. China coronavirus: what do we know so far? BMJ. 2020;368:m308.
19. Li Q, Guan X, Wu P, et al. Early Transmission Dynamics in Wuhan, China, of Novel Coronavirus-Infected Pneumonia. N Engl J Med. 2020.
20. World Health Organization. Questions & Answers On Coronavirus. <https://www.who.int/emergencies/diseases/novel-coronavirus-2019>. Erişim Tarihi: 08.02.2020.
21. Huang C, Wang Y, Li X, et al. Clinical features of patients infected with 2019 novel coronavirus in Wuhan, China. Lancet. 2020.
22. China Demographics. <https://www.worldometers.info/demographics/china-demographics/-broad-age>. Erişim Tarihi: 08.02.2020.
23. Shen K, Yang Y, Wang T, et al. Diagnosis, treatment, and prevention of 2019 novel coronavirus infection in children: experts' consensus statement. World J Pediatr. 2020.
24. Keyaerts E, Vijgen L, Maes P, Neyts J, Van Ranst M. In vitro inhibition of severe acute respiratory syndrome coronavirus by chloroquine. Biochem Biophys Res Commun. 2004;323(1):264-8.
25. Shen KL, Yang YH. Diagnosis and treatment of 2019 novel coronavirus infection in children: a pressing issue. World J Pediatr. 2020.

AKILCI İLAÇ KULLANIMI

Fatih Çiçek

Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Bilim Dalı, Bursa

Akılci İlaç Kullanımı (AİK), kişilerin klinik bulgularına ve bireysel özelliklerine göre; uygun ilacı, uygun süre ve dozda, en düşük fiyata ve kolayca sağlayabilmeleri olarak tanımlanmaktadır(1). AİK tanımı, ilk defa 1985 yılında Nairobi’de Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) tarafından yapılmıştır. Özetle AİK ile sağlık hizmetlerinin kalitesini artırmak ve tedavi maliyetlerini azaltmak amaçlanmaktadır.

Hastanın sorununun tanımlanması ve hekim tarafından doğru tanının konulması, tanı ve tedavi sürecinde akılcı ilaç kullanımının en önemli aşamalarındandır. Sonraki aşamalarda güncel tanı ve tedavi kılavuzlarına uygun olarak ilaçlı veya ilaçsız etkili ve güvenilir tedavinin tanımlanması, tedavinin gerçekleştirilebilirliğinin ve maliyetinin değerlendirilmesi, çoklu ilaç kullanımlarında ilaç etkileşimlerinin öngörülmesi, her bir ilaç için uygun doz ve uygulama süresinin belirlenmesi ve bu tedaviye hasta uyumunun değerlendirilmesi gerekmektedir.

Bu süreçte yer alan maddelerden herhangi birinin veya birkaçının karşılanamaması durumu; hastaların tedaviye uyumunun azalmasına, hospitalizasyon, morbidite ve mortalitenin artmasına, ilaç etkileşimlerine, bazı ilaçlara karşı direnç gelişmesine, hastalıkların tekrarlamasına ya da uzamasına, advers olay görülme sıklığının artmasına ve tedavi maliyetlerinin artmasına neden olabilmektedir.

Uygun olmayan ilaç kullanım şekilleri (2):

- Çoklu ilaç kullanımı,
- İlaçların gereksiz ve aşırı kullanımı,
- Klinik rehberlere uyumsuz tedavi seçimi,
- Piyasaya yeni çıkan ilaçların uygunsuz tercihi,
- İlaç kullanımında özensiz davranılması (uygulama yolu, süre, doz..),
- Uygunsuz kişisel tedavilere başvurulması,
- Gereksiz ve uygunsuz antibiyotik, vitamin, enjeksiyon,
- Bilinçsiz gıda takviyesi ve bitkisel ürünlerin kullanımı,
- İlaç-ilaç etkileşimleri ve besin-ilaç etkileşimlerinin ihmal edilmesi olarak sayılabilir.

AİK’nda tedavi seçeneklerine, ekonomik etmenler, ilaç endüstrisi, alışkanlıklar, iş yükü ve personel sıkıntısı, yasal etmenler, yetersiz ve eksik bilgi, sosyo-kültürel etmenler etki edebilmektedir.

DSÖ tarafından AİK’nın teşvik edilmesi için 12 temel müdahale önerilmektedir. Bunlar :

1. İlaç kullanım politikalarını koordine edecek ve bunların etkilerini izleyecek kurum,
2. Eğitim, denetim ve karar alma süreçlerinin desteklenmesine yönelik klinik tanı ve tedavi Rehberlerinden yararlanma,
3. İlk seçenek tedavileri esas alan temel ilaçlar listesi oluşturma,
4. Bölgelerde ve hastanelerde ilaç ve tedavi kurulları kurma,
5. Mezuniyet öncesi müfredat programında probleme dayalı farmakoterapi eğitimi vermeyi sağlama,
6. Bir gereklilik olarak hizmet içi sürekli tıp eğitimleri düzenlenmesi,
7. Kurumsal çerçevede izleme, denetim ve geri bildirim sistemlerinin geliştirilmesi,

8. İlaçlar konusunda bağımsız (tarafsız bilgi) bilgi kaynaklarını kullanma,
9. Kamuoyunun ilaçlar hakkında eğitilmesi,
10. Etik olmayan mali girişimlerden sakınılması,
11. Uygun ve zorunlu düzenlemeleri hayata geçirme,
12. İlaçların ve personellerin mevcudiyetini güvence altına almaya yönelik yeterli devlet harcamalarının sağlanması, olarak sıralanır(3).

KAYNAKLAR

1. Conference of Experts on the Rational Use of Drugs, World Health Organization, Nairobi, Kenya, WHO/CONRAD/WP/RI, (25-29.12.1985).
2. Akılcı ilaç kullanımı oturumları için örnek sunum. T.C. Sağlık Bakanlığı, Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumu, Akılcı İlaç Kullanımı, İlaç Tedarik Yönetimi ve Tanıtım Daire Başkanlığı.
3. WHO Policy Perspectives on Medicines; September 2002

SÖZEL BİLDİRİ

Alerjik Konjonktivitın Koroid Kalınlığına Etkisi

¹Taha Ayyıldız

¹Bursa Şehir Hastanesi

Amaç: Topikal antihistaminik ajanlar kullanarak alerjik konjonktivit ve tedavisinin koroid kalınlığı (KK) üzerindeki etkilerini incelemek.

Metod: Alerjik konjonktivitli 30 çocuk ve ergenin 60 gözü ve 30 sağlıklı kontrolün 60 gözü çalışmaya katıldı. Hasta grup için çalışmaya dahil etme kriterleri en iyi düzeltilmiş görme keskinliğinin 20/20 veya daha iyi olması, normal göz içi basıncı (GİB) olması ve alerjik konjonktivit dışında sistemik veya oküler hastalık olmaması idi. Sağlıklı kontroller ise herhangi bir oküler veya sistemik kronik rahatsızlığı olmayan, en iyi düzeltilmiş görme keskinliği 20/20 veya daha iyi olan ve normal GİB olan çocuk ve ergenler arasından seçildi. KK antihistaminik ajanlarla tedaviden önce ve sonra olmak üzere geliştirilmiş Derinlik Görüntüleme Optik Koherens Tomografi (EDI-OCT) kullanılarak ölçüldü.

Sonuçlar: Alerjik konjonktivit grubunda tedavi öncesi subfoveal koroid kalınlığı ortalama değeri $364.1 \pm 63.8 \mu\text{m}$ ve tedaviden sonraki ilk ay değerleri $333.5 \pm 52.1 \mu\text{m}$ idi. Kontrol grubunda subfoveal koroid kalınlığı ortalama değeri $320.6 \pm 80.9 \mu\text{m}$ idi. Alerjik konjonktivit hastalarının tedavisinden sonra KK'de istatistiksel olarak anlamlı bir azalma vardı ve alerjik konjonktivit grubu ile kontrol grubu arasında başlangıçtaki KK değerleri açısından anlamlı bir fark vardı. Alerjik konjonktivit grubu tedavi sonrası birinci ay değerleri ile kontrol grubunun ortalama değerleri arasında istatistiksel olarak anlamlı fark yoktu.

Tartışma: Sonuçlarımız, alerjik konjonktivit hastalarında KK'nın artabildiğini ve topikal antihistaminik tedavi ile tekrar normal hale gelebileceğini göstermektedir. Koroid kalınlığının alerjik konjonktivit tanısı ve takibinde bir belirteç olmasını desteklemek için, daha büyük örneklerle ve uzunlamasına çalışmalarla desteklenmesine ihtiyaç vardır.

Anahtar Sözcükler: Alerjik konjonktivit, Antihistaminik, Koroid kalınlığı, Topikal göz damlaları.

Düşük Eritrosit İçi Çinko Düzeyi Katılma Nöbetini Tetikleyen Bir Faktör Olabilir Mi?

¹**Sahika Baysun**, ²**Ufuk Bakır**, ²**Emine Tuğçe Aşıkdoğan**, ¹**Yasemin Ardiçoğlu Akışın**, ¹**Nejat Akar**

¹TOBB ETU Tıp Fakültesi Hastanesi

²TOBB ETU Tıp Fakültesi

Giriş ve Amaç: Katılma Nöbeti (KN), infant ve erken çocukluk döneminde görülen, epileptik olmayan paroksizmal bir durumdur. Multifaktöriyal olduğu bilinmesine rağmen patogenezi net değildir ancak otonomik sinir sisteminin disregülasyonu, vagal aracılıklı kardiyak inhibisyon, demir eksikliği anemisi (DEA), genetik faktörlerle ilişkilendirilmektedir. Literatürde DEA'ne eşlik eden çinko eksikliği ve KN arasındaki ilişkiden bahseden birkaç çalışma vardır. Ancak sadece çinko eksikliğinde görülen KN'den bahsedilmemektedir. Burada, DEA'si olmayan, serum çinko düzeyleri de normal olan ancak eritrosit içi çinko (EİÇ) düzeyleri düşük olan 8 siyanotik KN olan hastamızı sunuyoruz. Buradan yola çıkarak vücuttaki kronik çinko eksikliğinin göstergesi olabilecek EİÇ düzeyinin düşük olduğu hastalarda KN'lerinin tetiklenebileceğini ve çinko replasmanı ile nöbet sıklığının azaltılabileceğini düşünüyoruz.

Gereç ve Yöntem: Serum hemoglobin, ferritin değerlerinin normal olduğunu gördüğümüz yani DEA'si olmayan 8 siyanotik KN'li hastamızın serum çinko ve EİÇ düzeylerini çalıştık.

Sonuç: DEA'si olmayan KN'li 8 hastamızın serum çinko değerleri normal, EİÇ düzeylerini düşük bulduk. 1mg/kg/gün dozunda 2 ay çinko replasmanı yapılan hastalarımızın birinde nöbetler azaldı, diğerlerinde nöbetler tekrarlamadı. **Tartışma:** Serum çinko düzeyi akut çinko alımı veya eksikliklerinden etkilenirken, eritrosit yarılanma ömrünün uzun olması nedeniyle vücuttaki kronik çinko durumunu göstermede EİÇ daha kullanışlıdır. Çinko 300 kadar enzimin aktif bölgesinde görevli esansiyel bir mikrobesindir ve santral sinir sisteminde (SSS) görevli enzimlerin yapısında da yer almaktadır. Buradan yola çıkarak hastalarımızdaki çinko eksikliği ile KN arasındaki ilişkiyi kurmaya çalıştık. Karbonik anhidraz enzimi çinko içeren bir enzimdir ve eritrositlerde karbondioksit alışverişini sağlar. Çinko eksikliğinde, enzim aktivitesinin azalması respiratuar fonksiyonlarda azalmaya neden olarak serebral oksijenlenmenin azalması ile KN oluşumuna katkıda bulunuyor olabilir. Diğer yandan, çinko eksikliği SSS'inde görev alan çinko içerikli enzimlerin (örneğin Cu-Zn superoksit dismutaz gibi) aktivitesinde azalmaya ve bunun sonucunda otonomik disregülasyona zemin hazırlayabilir. Otonomik disregülasyon KN'e zemin hazırlayan faktörlerden biri olarak düşünülmektedir. Sonuç olarak, çinko eksikliği SSS oksijenizasyonunu azaltarak ve otonomik disregülasyona katkıda bulunarak KN'leri tetikleyebilir. KN olan hastalarda serum demir indisleri yanında, serum çinko ve eritrosit çinko düzeylerinin tayini yapılması da tedaviye katkıda bulunulması açısından önemli olabilir.

Çocuk Ve Ergenlerin Kanser Tedavisinde Sık Görülen Ruhsal Ve Davranışsal Problemler Ve Çözüm Önerileri: 10 Yıllık Tek Merkez Deneyimi

¹Arzu Çırpan Kantarcioğlu

¹Uludağ Üniversitesi Çocuk Hematoloji Onkoloji BD

Amaç: Bu bildiride, UÜ Çocuk Hematoloji-Onkoloji BD'nda kanser tedavi gören çocuk ve ergenlerde ruhsal ve davranışsal problemlere ilişkin bilimsel bulgularımızın ve çözüm önerilerinin sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: 2010 ile 2019 yılları arasında bölümümüz hastalarıyla yapılan 6 makalenin sonuçları incelenmiştir. Çalışmalara katılan hastalar 1-18 yaş arasında kanser tedavisi gören çocuklardır. Çalışmalara, 108 kız ve 110 erkek hasta katılmıştır. Okul öncesi çocuklar ebeveynleri tarafından değerlendirilmiştir. Hastaların, psiko-sosyal gelişim düzeyleri, duygu-durumları, kendilik algıları, davranış bozuklukları, yaşam kaliteleri ve tedavi uyumları toplam 17 anket, envanter veya ölçekle incelenmiştir. Bulgular: Ön test-son test çalışmalarının sonuçlarına göre, 3 yaşından önce lösemi tedavisi gören çocukların 6 aylık tedavi sonrası, psiko-sosyal gelişimlerinde gerileme olduğu, ilköğretim çağında, çocukların dikkat problemleri yaşadıkları, öfke, dürtüsellik ve karşıt olma-karşıt gelme davranışlarında artış olduğu bulunmuştur. Kontrol gruplarıyla yapılan çalışmaların sonuçlarına göre, çocuk ve ergenlerin yaşam kalitesinin tedavi öncesine göre bozulduğu ve depresyon, anksiyete düzeylerinin anormal olduğu bulunmuştur. Okul çağı döneminde aşırı koruyucu ebeveyn tarafından yetiştirilmenin kanser tedavisi gören çocuklarda anksiyeteyi arttırdığı gözlenmiştir. Betimsel çalışma sonucuna göre ise, kanser tedavisi gören ergenlerin hastalık algılarının olumsuz olabileceği, kendileri yaptıkları bir şeyden ya da kötü şans-talih gibi nedenlerle kanser olduklarına inandıkları, iyileşmek için hiçbir şey yapamayacakları ya da kendilerine hiç bir şey olmayacağı gibi yanlış hastalık algılarına sahip oldukları bulunmuştur.

Tartışma: Son 20 yılda, çocukluk çağı kanser tedavisinde yaşam oranlarının %90'lara ulaşması ilgiyi tedavi ve sonrasında yaşanan psikolojik ve davranışsal problemlere de yöneltmiştir. Özellikle tedavi boyunca ve tedavi sonrasında gelişimsel gerilik, duygusal ve davranışsal problemler gözlenebilmektedir. İlaçların yan etkileri, tedavi uyumsuzluğu, ailenin ve/veya ergenin hastalık ve tedaviyle ilgili bilgi eksikliği ve problem çözme becerilerindeki yetersizlikler, aşırı koruyucu ebeveynlik tutumu, önceki ruhsal rahatsızlıklar, bu problemleri ortaya çıkarmakta ya da arttırmaktadır. Bu nedenle ilk tanı anından itibaren hem çocuklar hem de bakım verenler hastalık ve tedaviyle ilgili bilgilendirilmeli ve desteklenmelidir. Aynı zamanda tedavi boyunca ve tedavi bitiminden sonra en az 6 ay kadar ruhsal değerlendirilmeler ve müdahaleler yapılması için yönlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: çocukluk çağı kanserleri, psikolojik ve davranışsal problemler

Akut İmmün Trombositopenide İntravenöz İmmunglobulin Dozunun Trombosit Sayısına Etkisi

¹Hakan Sarbay

¹TC İstanbul Yeni Yüzyıl Üniversitesi Özel Gaziosmanpaşa Hastanesi Çocuk Hematolojisi Ve Onkolojisi Bölümü

Giriş ve amaç: İmmün trombositopeni (ITP) çocukluk çağında en sık görülen hematolojik bozukluklardan biridir. Ayrıca ITP sağlıklı çocuklarda ani başlayan trombositopeninin en sık nedenidir ve genellikle bir enfeksiyon veya aşılardan sonra ortaya çıkar. Trombosit yıkımının artmasına ve trombosit üretiminin bozulmasına neden olan otoimmün mekanizmalar ile karakterizedir. Tedavide sıklıkla intravenöz immunglobulin (İVİG), steroid ve anti-D IgG kullanılır. İVİG tedavisi hızlı etkisi yanında maliyeti ve yan etki potansiyeli yüksek bir tedavidir. Bu çalışmada İVİG dozunun trombosit sayısının yükselmesine ve sürecine etkisi hakkında fikir edinilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve yöntem: 2018 Haziran ve Aralık ayları arasında Diyarbakır Çocuk Hastalıkları Hastanesi Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi Kliniğinde akut İTP tanısı konulan ve tedavide İVİG verilen hastalar retrospektif incelendi. Tanı hastaların öykü ve fizik muayene değerlendirilmesi, hemogram, periferik yayma, kemik iliği aspirasyonu değerlendirmesi, kan biyokimyası, hepatit A-B-C, HIV, CMV, rubella, EBV viral serolojileri ve immunglobulin düzeyleri değerlendirilerek konuldu. Enfeksiyonlar, kemik iliği yetmezliği, nutrisyonel nedenler ve maliniteler gibi sekonder trombositopeni yapan nedenler çalışmaya alınmadı. Hastalar tanı anında verilen total İVİG dozuna göre (1 gr/kg ve 2 gr/kg) iki gruba ayrıldı. Gruplar kontrol IgG düzeyleri, tedavi sonrası haftalara göre kontrol trombosit sayıları (1. gün-1. hafta-3. hafta-2. ay-3. ay), steroid tedavisi verilip verilmediği ve tedavi sonrası kanama semptomu olup olmasına göre karşılaştırıldı. Çalışmaya alınan 24 hastanın yaş ortalaması $\pm$ SD 3.25 $\pm$ 2.85 idi. En küçük hasta 8 aylık, en büyük hasta 13 yaşındaydı. Hastaların 11'i (%45,8) kız, 13'ü (%54,2) erkek idi. Tanı ortalama $\pm$ SD trombosit sayısı 4708.33 $\pm$ 4257.77, IgG düzeyi 882.67 $\pm$ 216.59 saptandı. Hastaların 5'ine (%20,8) takiplerinde steroid tedavisi verildi. 4 Hastada (%16,7) tedavi sonrası dönem takiplerinde kanama semptomu mevcuttu. Gruplar arasında steroid kullanımı ve kanama semptomu görülmesi bakımından anlamlı farklılık saptanmadı. Kontrol trombosit sayıları karşılaştırıldığında, iki grup arasında 1. gün, 1. hafta, 3. hafta, 2. ay değerleri ortalamasında anlamlı farklılık saptanmazken 3. ay ortalama trombosit sayısı 2 gr/kg İVİG verilen hastalarda anlamlı yüksek bulunmuştur (P=0.025).

Tartışma ve sonuç: Sonuç olarak akut immün trombositopeni tedavisinde düşük doz İVİG kullanımının kanama ve buna bağlı komplikasyonların önlenmesinde yüksek doz tedaviye göre farkı bulunmamaktadır. Ek olarak tedaviye bağlı yan etki riski ve maliyet belirgin azalmaktadır. Fakat İVİG dozunun hastalığın kronikleşmesine etkisi açısından daha fazla hasta deneyimine ve takip zamanına ihtiyaç duyulmaktadır.

Tablo 1: İViG dozuna göre ortalama trombosit sayılarının karşılaştırılması

	IVIG total doz				
	1 gr/kg		2 gr/kg		
Variables	n	Median[25%-75%]	n	Median[25%-75%]	P
Tani PLT	9	1000 [2000 -5000]	15	1000 [2000 -7000]	0.786
Control PLT	9	86000 [56000 -89000]	15	96000 [69000 -151000]	0.270
1th week PLT	9	85000 [24000 -103000]	15	122000 [80000 -208000]	0.055
3th week PLT	9	111000 [40000 -153000]	15	101000 [37000 -248000]	0.788
2th month PLT	9	147000 [42000 -248000]	15	214000 [80000 -295000]	0.421
3th month PLT	6	134500 [23000 -263000]	6	333500 [272000 -382000]	0.025*

*Significant at 0.05 level. Student t or Mann whitney u test.

Aşırı Ekran Maruziyeti Olan Çocuklarda Primer Monosemptomatik Nokturnal Enürezis

¹Arif Demirbas

¹Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi, Üroloji Anabilim Dalı, Afyonkarahisar

Giriş ve Amaç: Çocuklarda aşırı ekran maruziyeti (AEM) emosyonel, kognitif, davranışsal ve uyku problemlerine yol açabilmektedir. Uyku bozuklukları ile primer monosemptomatik nokturnal enürezis (PMNE) ilişkisi de bir çok yayında gösterilmiştir. Biz de bu çalışmamızda AEM ile çocuklarda PMNE'in semptom derecesi ve şiddetinde artış olup olmadığını araştırmak istedik.

Gereç ve Yöntem: Gece alt ıslatması şikayeti ile başvurup hikaye, fizik muayene ve tetkikleri sonucu PMNE tanısı konulan hastalar çalışmaya alındı. Nörolojik hastalık, obstrüktif solunum yolu hastalıkları, Diabetes Mellitus ve vücut kitle indexi 95 persentil üzerinde olan hastalar dışlandı. Hastaların tedavi öncesi işeme günlüğü, gece çizelgesi ve 1 haftalık ekran süresi (televizyon, tablet, bilgisayar, mobil telefon, video oyun konsolu) ölçümü kaydedildi. Günlük ortalama ekran süresi 120 dk altında olan hastalar Grup 1'e, 120 dakika ve üzeri olan hastalar Grup 2'ye alındı. Grupların yaş ve cinsiyetleri belirlendikten sonra önceki çalışmalar ışığında PMNE hafif (1-2 ıslak gece/hafta), orta (3-5 ıslak gece/hafta) ve şiddetli (6-7 ıslak gece/hafta) olarak derecelendirildi. Haftalık ortalama ıslak gece sayısı da ayrıca kaydedildi. Bu parametreler SPSS'de Kolmogorov-Smirnov, Student T, Mann Whitney U ve Ki kare testleri kullanılarak karşılaştırıldı.

Sonuçlar: Yaşları 6 ile 13 arasında değişen 71 hasta çalışmaya dahil edildi. Ortalama ekran süresi 142.27 ± 23.32 olan 47 hasta Grup 1'i, 90.25 ± 15.68 olan 24 hasta Grup 2'yi oluşturdu. Gruplar yaş ve cinsiyet parametreleri açısından karşılaştırıldığında benzer oldukları görüldü (sırasıyla; $p=0.670$, $p=0.449$). Grup 1 de hastaların %19.1'inde hafif, %38.3'ünde orta, %42.6'sında şiddetli PMNE saptanırken bu oranlar Grup 2'de sırasıyla; %33.3, %50.0 ve %16.7 olarak hesaplandı ve anlamlı fark bulundu ($p=0.033$). Haftalık ortalama ıslak gece sayısı ise Grup 1'de 4.61 ± 1.73 , Grup 2 de 3.79 ± 1.74 olarak hesaplanırsa da $p=0.057$ değeri ile istatistiki fark bulunmadı (Tablo 1).

Tablo 1: Grupların yaş,cinsiyet, PMNE semptom şiddet ve sıklığının karşılaştırılması.

	GRUP 1 (n=47)	GRUP 2 (n=24)	p
Yaş (median, min-max)	7,(6-12)	7,(6-13)	0.670
Cinsiyet (E/K)	26/21	11/13	0.449
Ekran süresi (dk/gün)	142.27±23.32	90.25±15.68	<0.001
Semptom şiddeti			
Hafif	9 (%19.1)	8 (%33.3)	
Orta	18 (%38.3)	12 (%50)	0.033
Şiddetli	20 (%42.6)	4 (%16.7)	
HOİGS*	4.61±1.73	3.79±1.74	0.057

HOİGS: Haftalık ortalama ıslak gece sayısı

Tartışma: Çocukluk çağında AEM başka patolojilere yol açabildiği gibi bizim çalışmamızda da PMNE semtom sıklığı ve derecesi ile ilişkili bulunmuştur. Değiştirilebilir bir faktör ve günümüzde önemli bir sorun olan AEM ile çocuklar ve ailelerinde yaşam kalitesinde bozulmaya yol açan PMNE'in ilişkisi randomize kontrollü çalışmalar ile desteklenmelidir.

Dikkat Eksikliği Ve Hiperaktivite Bozukluğu Olan Çocuk Ve Ergenlerde Oftalmolojik Bulgular

¹Didem Ayyıldız

¹*Dörtçelik Çocuk Hastanesi, Çocuk Ve Ergen Ruh Sağlığı Ve Hastalıkları, Bursa*

Giriş ve Amaç: Çocuklarda en sık görülen nöropsikiyatrik bozukluklardan biri olan Dikkat Eksikliği ve Hiperaktivite Bozukluğu (DEHB) ve görme bozuklukları sıklıkla bir arada görülmekte ve her ikisinin etiyolojisinde genetik etmenlerin önemli oranda rol aldığı bilinmektedir. Buna rağmen DEHB'li çocuk ve ergenlerde görme problemleri ile ilgili çalışmalar oldukça sınırlıdır. Bu çalışmanın amacı DEHB tanılı çocuk ve ergenler ile sağlıklı kontroller arasında kırma kusurları ve diğer oftalmolojik parametreler açısından farklılık olup olmadığını belirlemektir.

Gereç ve Yöntem: Ahi Evran Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Psikiyatrisi Polikliniği'nde DEHB tanısı alan, tedavi edilmemiş ve süregelen tıbbi hastalığı bulunmayan 8-16 yaş arası çocuk ve ergenler (n = 64) ve aynı yaş aralığındaki sağlıklı çocuk ve ergenler (n = 60) çalışmaya dahil edildi. Tüm katılımcılar aynı hastanede Göz Hastalıkları uzmanı tarafından kırma kusurları, gözlük ihtiyacı, alerjik konjunktivit varlığı ve göz içi basıncı açısından değerlendirildi.

Sonuç: Gruplar yaş ve cinsiyet açısından benzerdi. Kırma kusuru oranları DEHB grubunda ve kontrol grubunda sırasıyla %18,75 ve %6,66 idi. Alerjik Konjunktivit varlığı DEHB grubunda %62,5 iken kontrol grubunda %28,3 idi. DEHB'li çocuk ve ergenlerde anlamlı düzeyde daha yüksek kırma kusuru ($p=0,045$) ve alerjik konjunktivit ($p=0,001$) saptandı. Gözlük kullanımı incelendiğinde; kontrol grubunda gözlük kullanma oranı %75 iken DEHB grubunda %66,6 idi. Gruplar göz içi basıncı açısından değerlendirildiğinde; ortalama göz içi basıncı DEHB grubunda 14.57 ± 1.57 mmHg ve kontrol grubunda 15.15 ± 2.23 mmHg idi. Gruplar arasında gözlük kullanımı ($p = 0.755$) ve göz içi basıncı ($p = 0.095$) açısından anlamlı fark tespit edilmedi. DEHB grubunda gözlük ihtiyacı daha fazla bulunmasına rağmen gözlük takmama oranının kontrollere göre daha yüksek olduğu gözlemlendi. Ancak bu farklılık istatistiksel olarak anlamlı bulunmadı.

Tartışma: Çalışmamızın sonuçları DEHB'li çocuk ve ergenlerde gözlük ihtiyacının sağlıklı kontrollere göre artmış olduğunu ve ihtiyacı olduğu halde gözlük takmama oranının yine bu grupta istatistiksel anlamlılık düzeyinde olmasa da daha fazla olduğunu göstermektedir. Çocuk Psikiyatrisi Polikliniği'ne dikkat eksikliği şikâyeti ile getirilen çocuk ve ergenlerin olası kırma kusurunun değerlendirilmesi amacıyla Göz Hastalıkları uzmanına yönlendirilmesi bu bakımdan önemlidir.

17-Alfa-Hidroksilaz/17,20-Liyaz Eksikliğine Sahip Olguların Fenotipik Özellikleri

¹Erdal Kurnaz, ¹Atilla Çayır

¹*Erzurum Bölge Eğitim Ve Araştırma Hastanesi*

Giriş ve Amaç: CYP17A1 genindeki fonksiyon kaybettiren mutasyonlara bağlı olarak gelişen 17-alfa-hidroksilaz/17,20-liyaz eksikliği (17OHE) otozomal resesif geçişli nadir bir hastalıktır. Steroidogeneizde, 17-alfa hidroksilaz; adrenal bezdeki kortizol, 17,20-liyaz ise gonadlarda seks steroidlerinin sentezi için gereklidir. Etkilenmiş 46,XX olgularında dış genital yapı normal, ancak ikincil cinsiyet karakterlerinin gelişimi yetersizdir. 46,XY olgularında yetersiz virilizasyona bağlı olarak dişi ya da kuşkulu genital yapı görülür. Her iki cinsiyette enzim öncesi minerelokortikoid prekürsörlerin artışına bağlı olarak hipertansiyon (HT) ve hipokalemi saptanabilir. Yeterli kortikosteron düzeyi nedeniyle tipik adrenal yetmezlik görülmez. Burada 17OHE'li olguların başvuru klinikleri, biyokimyasal özellikleri ve izlemleri sunuldu.

Gereç ve yöntem: Polikliniğimize başvuran hipertansiyon, gecikmiş puberte ve primer amenore'li olguların rutin muayeneleri yapıldı. Hemogram, biyokimyasal parametreler, adrenal bez hormonları ve puberte olanlarda gonadal, hipofizer hormon düzeyleri araştırıldı. Tüm olguların bazal hormon düzeyleri konvansiyonel ve kromatografi-kütle spektrometresi/kütle spektrometresi yöntemleriyle ölçüldü ve ACTH uyarı testi yapıldı. Klinik ve biyokimyasal değerlendirmede 17OHE düşünülenlerde karyotip ve CYP17A1 gen mutasyonları araştırıldı.

Sonuçlar: Yaş aralığı 2.4 ile 14.3 ile arasında olan, 4 aileden 6 olgu sunduk. Bunların 3'ü prepubertal, 3'ü pubertal dönemde idi. Bunların 1'i HT, 2'si gecikmiş puberte, 1'i primer amenore, 2'si index ailelerin taranmasıyla tanı aldı. HT nedeniyle araştırılan olgu 3 kez alt solunum yolu enfeksiyonu nedeniyle yatış öyküsüne sahipti. Bir diğerinde ise hipokalemi alkaloz tespit edilmişti. Ancak bu durumlar 17OHE için şüphe uyandırmamıştı. Olguların tamamı female dış genital görüme sahipti, 1'inde inguinal bölgede gonadlar tespit edildi. Tamamında adrenal yetmezlik, adolesan dönemdekilerde hipergonadotropik hipogonadizm tablosu saptandı. 17OHE fenotipi ile uyumlu olan 6 vakada da CYP17A1 geninde patojenik mutasyonlar saptandı. Tüm olgulara hidrokortizon, 4'üne antihipertansif tedavi, 3'üne sex steroid replasmanı başlandı. Mevcut tedavilerle olguların kan basıncında, pubertal gelişimlerinde, kemik yoğunluklarında iyileşme saptandı. Vakalardan 1'ine gonadektomi yapıldı, 1'inde laparoskopik olarak gonadlar saptanmazken, 46,XX dışındakilere ilerleyen dönemlerde cerrahi işlem planlandı.

Tartışma: Adolesan dönemde geciken puberte, amenore erken tanı için uyarıcı olurken, prepubertal dönemdeki HT, hipokalemi alkaloz durumlarında 17OHE akılda tutulmalıdır. Her ne kadar 17OHE nadir bir durum olsada, mevcut hasta verilerimiz pediatri pratiğinde bu olgularla daha sık karşılaştığımızı ve hastalığın daha yüksek insidansa sahip olabileceğini düşündürmektedir.

Yenidoğan Sarılığı & Anne Ve Bebek Vitamin B12 Düzeyleri Arasındaki İlişkinin Araştırılması

¹Meltem Turan, ²Hilal Özkan, ²Nilgün Köksal, ³Melike Sezgin Evim, ²Fatma Kocael

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı

Amaç : B12 vitamininin eritrositlerin olgunlaşmasında ve DNA sentezinde rolü nedeniyle eksikliğinde eritrosit yıkımında artış ortaya çıktığı ve sarılık gelişimine yol açtığı bilinmektedir. Bu çalışmada yenidoğan sarılığı gelişiminde vitamin B12 eksikliğinin rolünün araştırılması amaçlanmıştır.

Yöntem : Bu prospektif çalışmaya 01/02/2018-31/05/2019 tarihleri arasında sarılık nedeniyle başvuran term bebekler alındı. Patolojik sarılığı olanlar hasta grubu, sarılığı olmayanlar ise kontrol grubu olarak ayrıldı. Bilirubin düzeyi nomogramda %95 persentil üzerinde olan veya sarılığı 2 haftadan uzun süren ve etyolojik neden bulunamayan olgular patolojik sarılık grubuna dahil edildi. Tüm bebeklerden ve annelerinden vitamin B12 düzeyi bakıldı. Anne ve bebeklerde vitamin B12 düzeyinin 250 ng/l'nin altında olması düşük olarak kabul edildi ve tedavi planlandı.

Bulgular : Çalışmaya 98 hasta ve 51 kontrol olmak üzere toplam 149 bebek dahil edildi. Gruplar arasında demografik özellikler bakımından farklılık saptanmadı. Hasta grubunda vitamin B12 eksikliği (%60,2), kontrol grubuna göre (%31,4) anlamlı olarak yüksek bulundu. Benzer şekilde vitamin B12 eksikliği olan bebeklerin annelerinde de yüksek oranda vitamin B12 eksikliği saptandı. Ortalama vitamin B12 düzeyleri hasta grubunda (262±151 ng/l), kontrol grubuna (345±167 ng/l) oranla istatistiksel anlamlı olacak şekilde düşüktü. Çalışmamızda sarılık gelişimi için vitamin B12 cut off düzeyi 218 ng/l olarak saptandı. Anne ve bebeklere verilen tedavi sonrası ortalama 1. haftada bilirubin düzeylerinin düştüğü görüldü.

Sonuç : Vitamin B12 eksikliğinin sarılık gelişimindeki rolü bilinmekle birlikte, prospektif olarak anne ve bebeklerin vitamin B12 düzeyleri ile sarılık arasındaki ilişkinin araştırıldığı sınırlı sayıda çalışma bulunmaktadır. Bu çalışma ile annedeki vitamin B12 eksikliğinin bebek vitamin B12 eksikliği ile ilişkisi olduğu ve bunun anlamlı olarak sarılık gelişimine yol açtığı gösterilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Yenidoğan, sarılık, vitamin B12 eksikliği, anne sütü, term bebek

Tip 1 Diyabetli Çocuk Ve Adolesanlarda Esnek İnsülin Tedavisinin Metabolik Kontrole Etkisi.

¹**Erbu Yarcı**, ²Nurgün Kandemir, ²Alev Özön, ²Ayfer Alikaşifoğlu, ²Nazlı Gönç

¹Dörtçelik Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Bursa

²Hacettepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AB, Çocuk Endokrinoloji BD, Ankara

Giriş ve Amaç: Ağır insülin eksikliği ile karakterize tip 1 diyabette sürekli insülin tedavisine gereksinim vardır. Son yıllardaki çalışmalar tip 1 diyabet tedavisinde yoğun insülin tedavisi olarak adlandırılan çoklu doz insülin enjeksiyonu tedavisi veya subkutan insülin infüzyonu ile tedavi edilen tip 1 diyabetli hastalarda konvansiyonel insülin tedavisine göre daha iyi glisemik kontrol sağlandığını, mikrovasküler ve makrovasküler komplikasyonlarda belirgin azalma olduğunu belirtmektedir. Konvansiyonel insülin tedavisi kullanmakta olan tip 1 diyabetli çocuk ve adolesanlarda standart eğitim programı sonrası esnek insülin tedavisine geçilen hastaların glisemik kontrol, ağır hipoglisemi sıklığı, büyüme, pubertal gelişme ve vücut kitle endeksi üzerine etkilerini incelemektir.

Gereç ve Yöntem: Bu çalışmada Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Bölümünde Mart 1999 ve Eylül 2011 tarihleri arasında takip ve tedavi edilen, 200 hastanın dosyası geriye doğru taranarak konvansiyonel insülin tedavisinden esnek insülin tedavisine geçen ve bu tedaviye en az 1 yıl süre ile devam eden 47 hasta çalışmaya alındı. Hastaların, esnek insülin tedavisine geçilmeden önceki bir yıllık ortalama HbA1c değerleri ile geçildikten sonraki bir yıllık ortalama HbA1c değerleri karşılaştırıldı.

Sonuçlar: Çalışmamızdaki tüm hastalar değerlendirildiğinde hastaların esnek insülin tedavisinden önceki 1 yıllık ortalama HbA1c değerleri ile karşılaştırıldığında esnek insülin tedavisi sonrası bir yıllık ortalama HbA1c değerlerinde anlamlı derecede düşme saptandı ($p=0,01$). Günlük insülin ihtiyacı ve ağır hipoglisemik atak sıklığı açısından konvansiyonel ve esnek insülin tedavisi karşılaştırıldığında istatistiksel olarak anlamlı farklılık saptanmadı ($p>0,05$). Çalışmamızdaki hastalar konvansiyonel tedaviden esnek insülin tedavisine geçiş sonrası VKİ açısından değerlendirildiğinde VKİ'nde artış olduğu ve bu artış istatistiksel olarak anlamlı bulundu ($p=0,005$). Ancak VKİ z skoru hesaplandığında her iki grup arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık mevcut değildi ($p>0,05$).

Tartışma: Sonuç olarak tip 1 diyabetli çocuklarda konvansiyonel insülin tedavisinden esnek insülin tedavisine geçilmesi hastaların önemli bir kısmında glisemik kontrolde iyileşmeye neden olurken; günlük insülin ihtiyacında, VKİ z skorunda ve hipoglisemi sıklığında önemli bir değişiklik yaratmamıştır. Esnek insülin tedavisi deneyimli bir diyabet ekibi tarafından planlanıp uygulandığında diyabet tedavisinin başarısını artırabilmekte ve daha esnek bir yaşam şekli sunabilmektedir. Bu çalışmada esnek insülin tedavisinin hayat kalitesi üzerine etkileri ile ilgili bir değerlendirme mevcut değildir. Bundan sonraki aşamada bu konu ile ilgili daha ayrıntılı çalışmaların planlanması faydalı olacaktır.

FEBRİL KONVÜLZİYONUN SERUM BEYİN KAYNAKLI NÖROTROFİK FAKTÖR (BDNF) ÜZERİNE ETKİSİ

¹Turgay Cokyaman, ²Tolga Kasap, ³Hilal Şehitoğlu

¹Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD, Çocuk Nörolojisi, Çanakkale

²Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD, Çanakkale

³Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyokimya AD, Çanakkale

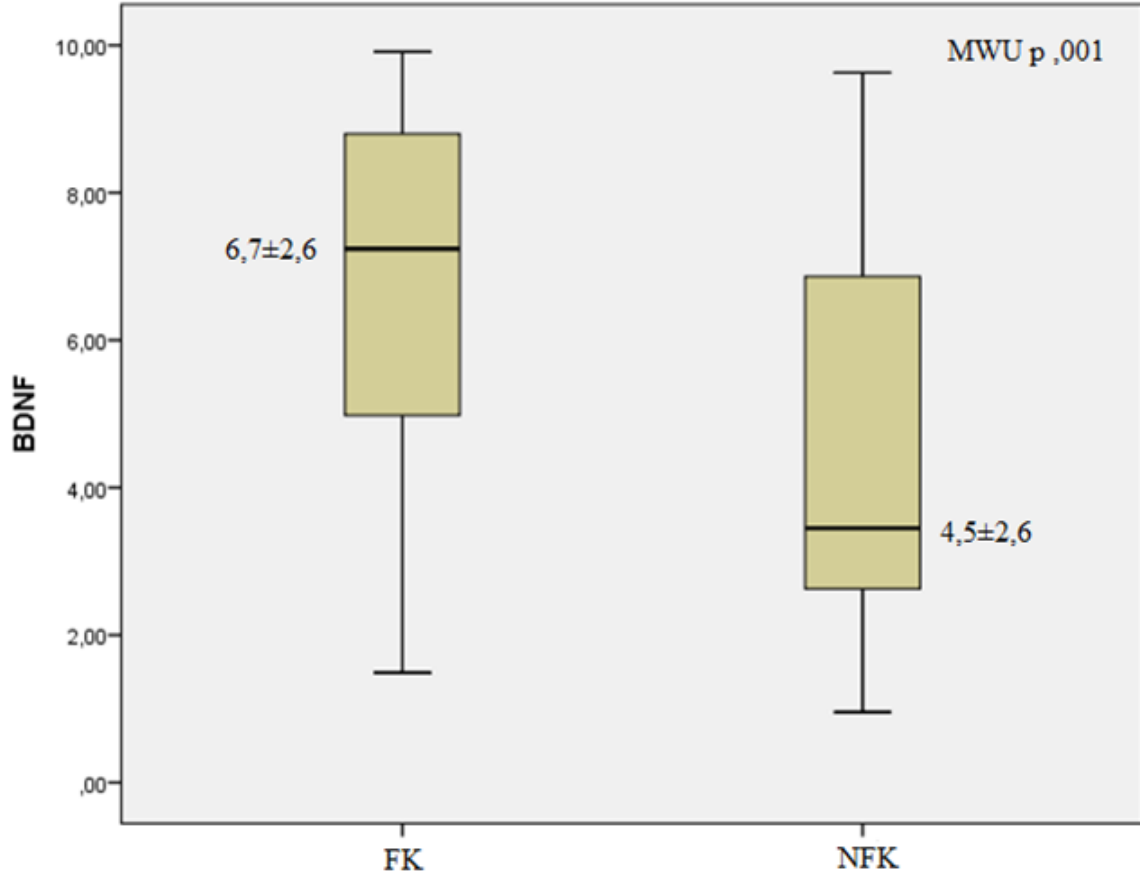
Giriş ve amaç: 3 ay-6 yaş arası çocuklarda genellikle $38^{\circ}\text{C} \leq$ ateş esnasında görülen nöbetlere febril konvülsiyon (FK) denilmektedir. Patogenezi beyin immatüresitesi, ateş, proinflatuar sitokinler, hiperventilasyon ve beyin pH artışı ve genetik yatkınlık gibi nedenler suçlanmaktadır. Beyin kaynaklı nörotrofik faktör (BDNF)'ün epilepsi hastalarında uzamış nöbetlerden sonra gen ekspresyonu ve serum düzeyinin arttığı bilinmektedir, ancak FK ile ilgili yapılmış çalışma bulunmamaktadır. Bu çalışmada FK'lu çocuklarda nöbet sonrası dönemde serum BDNF düzeyinin nasıl değişim gösterdiği araştırılmıştır.

Gereç ve yöntem: Çalışmaya 1-5 yaş arası FK tanısı alan ve benzer yaş ve antropometrik ölçülerde konvülsiyon geçirmeyip yalnızca ateşi olan vakalar dahil edildi. FK ve ateşli hastalığın (NFK) ilk 72 saati içinde kan tetkiki alınan hastaların numunelerinden 0,5-1 ml serum örneği alınarak -40°C muhafaza edildi ve daha sonra numuneler ticari insan BDNF ELISA kiti ile çalışıldı.

Sonuçlar: 41 (%43) FK ve 55 (%57) NFK vakası tespit edildi. FK grubunda erkek/kız oranı 25/16 (1,56), NFK grubunda 29/27 (1,07), yaş ortalaması FK grubunda 26 ± 17 , NFK grubunda ise 31 ± 20 bulundu. Boy uzunluğu FK grubunda ortalama $90,2 \pm 13,5$ ve NFK grubunda $90,8 \pm 15,3$, vücut ağırlığı FK grubunda ortalama $12,7 \pm 3,7$ ve NFK grubunda $13,7 \pm 5$ bulundu. BDNF düzeyleri FK grubunda $6,7 \pm 2,6$ ve NFK grubunda ise $4,5 \pm 2,6$ ng/mL bulundu ve bu fark istatistiksel olarak anlamlı bulundu ($p, 001$)

Tartışma: Heterozigot BDNF genlerine sahip farelerde deneysel kindling epilepsi modelinin başarısız olduğunun gösterilmesi ile endojen BDNF ve biyolojik etkilerini yürüttüğü tropomiyozin ilişkili kinaz B (TrkB) reseptörü'nün nöronal hipereksitabilite ve epileptogenezdeki rolü önem kazanmıştır. Özellikle uzun süren nöbetlerden sonra akut dönemde beyin dokusunda BDNF/TrkB'nin gen ekspresyonunun arttığı ve temporal lob epilepsisi (TLE) gelişiminde rol oynadığı bildirilmektedir. Buna karşın bazı deneysel çalışmalarda ise kronik dönemde BDNF ile tedavi sonrası epileptik nöbetlerin sıklığının azaldığı gösterilmiştir. FK'un uzun süreli takibinde TLE ile etiyolojik ilişkisi literatürde hala tartışmalı bir konudur. Çalışmamızda FK'lu çocukların serum BDNF düzeyleri benzer yaşta ateşli hastalığı olan sağlıklı çocuklara göre yüksek bulunmuştur. Ancak şu aşamada bu bulgumuzun nöbetin kendisine veya nöroinflamasyona bir yanıt mı olduğu veya uzun süreli prognozla ilişkisinin anlaşılması güçtür.

Grafik 1: FK ve NFK gruplarında serumBDNF düzeyleri.



MERKEZİMİZ ÇOCUK KARDİYOLOJİ BÖLÜMÜNDE İZLEDİĞİMİZ DİLATE KARDİYOMİYOPATİ TANILI HASTALARIN RETROSPEKTİF OLARAK DEĞERLENDİRİLMESİ

¹Nur Özcan, ²Mete Han Kızılkaya, ³Özlem Mehtap Bostan, ³Tuğberk Akça, ³Fahrettin Uysal
, ³Ergün Çil

¹Dörtçelik Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Dr. Sami Ulus Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, Ankara

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, Bursa

Giriş ve Amaç: Pediyatrik kardiyomyopatiler (KMP) kalp kası tutulumu ile karakterize, kalp yetersizliği (KY) ile sonuçlanabilen bir hastalık grubu olup çocuklarda en sık dilate kardiyomyopati (DKMP) görülür. DKMP; çoğunlukla sol ventrikül dilatasyonu ve sistolik disfonksiyonu ile karakterize bir miyokardiyal hastalıktır. Sıklıkla sol KY ile sonuçlanır. Çalışmamızın amacı, Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Kardiyoloji Bölümü'nde DKMP tanısıyla takip edilen hastaların retrospektif olarak değerlendirilmesidir.

Gereç ve Yöntem: Ocak 2005-Aralık 2017 tarihleri arasında DKMP tanısı olan 90 olgunun tanı yaşı, cinsiyet dağılımları, başvuru semptomları, etiyolojik dağılımları, ekokardiyografi (EKO), Holter ve anjiyografi sonuçları, aldıkları medikal ve girişimsel tedaviler, tedavi süre ve yanıtları ile prognozları değerlendirildi. EKO incelemelerinde; tanı anındaki ejeksiyon fraksiyonu (EF) ve kısalma fraksiyonu (KF) değerleri ile son değerlendirilen EF ve KF değerleri kaydedildi. Çalışma için üniversitemiz etik kurul komitesinden 05.06.2018 tarih ve 2018-10/18 nolu karar ile onam alındı.

Sonuçlar: 90 olgunun %47,8'i erkek, %52,2'si kızdı. Tanı yaşı medyan:11,5 ay (min:0, maks:234 ay) olup olguların %58,9'u iki yaşın altındaydı. En sık etiyolojik faktörler; %22,2(n:20) oranında görülen nonkompaksiyon KMP ile %18,9(n:17) oranında görülen idiyopatik DKMP idi. Hastaların %15,5'i asemptomatik olup iki yaş altında en sık %60,4 solunum sıkıntısı, 2 yaş ve üzerinde en sık %27 ile çarpıntı, %10,8 ile göğüs ağrısı idi. Aritmisi olan hastaların(n:11) %63,6'sı(n:7) iyileşmiş olup bu hastaların %45,5'i(n:5) medikal tedavi ile, %18,1'i(n:2) ablasyon ile iyileşmiştir. Ablasyon ile iyileşen hastalar; permanent resiprokan kavşak taşikardisi (PJRT) ve atriyal ektoptik taşikardi (AET) idi. Wolff-Parkinson-White (WPW) aritmisi olan 1 hastada ablasyon sonrası iyileşme olmadı. Olguların %44,4'üne(n:40) anjiyografi yapılmış olup %15'inde (n:6) pulmoner arterden çıkan anormal sol koroner arter(ALCAPA) saptanmıştır. Diğer kalp damar hastalıkları, aort koarktasyonu (n:9) ve aort stenozu(n:3) idi. Sık kan transfüzyonu alma öyküsü olan 18 yaşındaki 1 hastaya kalp transplantasyonu yapılmış ve bu hasta iyileşmiş; tüm hastaların %37,7'si tamamen iyileşmiş, %43,3'ü haliyle devam etmiş, %12,2'si kaybedilmiştir.

Tartışma: Çalışmamızdan elde ettiğimiz veriler, DKMP hastalarının tanı, takip ve tedavi süreçlerine yol gösterici olması açısından önemlidir. EKO bu hastaların izleminde en önemli tanı yöntemidir ve günümüzde daha yaygın kullanımı ile, nonkompaksiyon KMP, DKMP'ye neden olabilecek diğer kalp-damar hastalıkları ve miyokardit gibi etiyolojik faktörlerin tanınması artmıştır. Tanı ve tedavideki bu gelişmelere rağmen DKMP hala morbidite ve mortalitesi yüksek bir hastalıktır.

Maternal Preeklampsinin Preterm Bebeklerdeki Respiratuar Sonuçlara Etkisi

¹İpek Güney Varal, ¹Pelin Doğan

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Bursa Yüksek İhtisas Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Yenidoğan Kliniği, Bursa

Giriş ve amaç: Preeklampsia preterm doğumun ve maternal mortalitenin önde gelen nedenlerindendir. Preeklampsia etyolojisinde anormal vaskülarizasyon ve anjiyogenik faktörler suçlanırken, bu klinik tablonun prematüre bebekler üzerine olan etkisi tartışmalıdır. Bu çalışmada preeklampsinin preterm bebeklerde respiratuar sonuçlarla olan ilişkisinin araştırılması amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Çalışmada Nisan 2016-Ocak 2017 yılları arasında hastanemiz yenidoğan yoğun bakım ünitesinde ≤ 32 gestasyon haftasındaki yatarak tedavi gören preterm bebeklerin verileri retrospektif olarak tarandı. Hastalar maternal preeklampsia varlığına göre iki gruba ayrıldı. Annede preeklampsia izlenenler Grup 1, annesi normotansif olanlar Grup 2 olarak sınıflandırıldı. Hastaların maternal, demografik ve klinik özellikleri kayıt edildi.

Sonuçlar: Çalışma süresince ünitemize yatarak tedavi gören 308 hastadan ≤ 32 gestasyon haftasında olan 126 hasta vardı. Dışlanma kriterleri ile ve/veya verilerine ulaşılamadığı için 59 hasta çalışma dışı bırakıldı. Çalışmaya dahil edilen 67 hastanın, 22'si preeklampsi anne bebeği iken, 45'i normotansif anne bebeği idi. Hastaların maternal ve neonatal özellikleri analiz edildiğinde preeklampsi anne bebeği olan grupta maternal yaş ve intrauterin gelişme geriliği görülme oranı daha fazlaydı ($p < 0.05$). Grupların klinik sonuçları değerlendirildiğinde preeklampsia grubunda respiratuar distress sendromu (RDS) görülme sıklığı daha az iken ($p < 0.05$), bronkopulmoner displazi (BPD) görülme sıklığında iki grup arasında istatistiksel anlamlı farklılık olmadığı görüldü. Respiratuar sonuçları değerlendirmek için; RDS gelişimine etki eden faktörlerin lojistik regresyon analizi ile incelenmesinde modele gestasyon haftası, doğum ağırlığı ve preeklampsia eklendiğinde preeklampsinin RDS gelişiminde koruyucu ya da risk faktörü olarak etkisi olmadığı izlendi (OR 0.30, %95 CI 0.08-1.14, $p = 0.78$). Sadece doğum ağırlığının RDS gelişimi için risk faktörü olduğu görüldü ($p < 0.05$). BPD gelişimine etki eden faktörlerin lojistik regresyon analizi ile incelenmesinde modele gestasyon haftası, preeklampsia ve mekanik ventilatörde kalma süresi eklendiğinde preeklampsinin BPD gelişiminde koruyucu ya da risk faktörü olarak etkisi olmadığı izlendi (OR 3.06, %95 CI 0.71-13.14, $p = 0.13$). Gestasyon haftasının ve mekanik ventilatörde kalma süresinin BPD gelişimi için risk faktörü olduğu görüldü ($p < 0.05$).

Tartışma: Pretermelerde preeklampsinin respiratuar sonuçlara etkisi tartışmalıdır. Biz kendi çalışma grubumuzda preeklampsinin RDS veya BPD üzerine anlamlı bir etkisi olmadığını gördük. Bu konuda geniş vaka serili prospektif çalışmalara ihtiyaç olduğu aşikardır.

MERKEZİMİZDE İZLEDİĞİMİZ KİSTİK FİBROZİS HASTALARININ GASTROİNTESTİNAL SİSTEM TUTULUMLARININ RETROSPEKTİF OLARAK DEĞERLENDİRİLMESİ

¹Nilay Gündoğdu, ²Tanju B. Özkan, ²Taner Özgür, ²K. Nil Kaptan, ²Enes Turan

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD

²Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenterolojisi BD

Giriş ve Amaç : Kistik fibrozis (KF), otozomal resesif geçiş gösteren, Kistik Fibrozis Transmembran Regülatör (KFTR) adlı klor kanalındaki defekt sonucu ortaya çıkan, tüm sistemlerdeki ekzokrin bezleri tutan bir hastalıktır. Genetik mutasyonun tipine göre olguların semptomları, şikayetlerin başlangıç zamanı ve klinik bulguları değişiklik göstermektedir. KF'li hastalarda gastrointestinal, solunum, endokrin, hematolojik ve ürogenital sistem etkilenimi görülür. Çalışmamızda hastaların demografik özellikleri, sistem etkilenimleri, tanıda ve takipteki bulgular ile mutasyon ilişkileri ve özellikle gastrointestinal sistem etkilenimleri üzerinde durulmuştur. **Gereç ve Yöntem:** Çocuk Gastroenteroloji polikliniğinde KF tanısı ile izlediğimiz 114 olgunun genetik, klinik, laboratuvar ve radyolojik bulguları retrospektif olarak değerlendirildi.

Sonuçlar: Olguların ortalama yaşı 11 yaş 2ay ve 67'si (%59) erkek, 47'si (%41) kızdı. En erken tanı yaşı 5 gün, en geç tanı yaşı 17 yaşı. Tanı yaşı ortalaması ise 23 aydı. Vakaların 25'inin (%27,8) anne ve babası arasında akraba evliliği vardı. Olguların 96 'sında (%84,2) gastrointestinal, 87'sinde (%76,3) solunum, 12'sinde (%10,5) endokrin, 4'ünde(%3,5) hematolojik ve 2'sinde (%1,7) üriner sistem tutulumu izlenmiştir. Tanıda şikayet ve semptomlar en sık %26,7 si kilo alamama, %24,4'ü kusma, %15,1'i akciğer enfeksiyonu, %14'ü mekonyum ileusu, %14'ü tekrarlayan akciğer enfeksiyonu, %10,5'i metabolik alkaloz, %9,3'ü dehidratasyon ve elektrolit bozukluğu, %8,1'i hipoalbuminemi, %7'si büyüme gelişme geriliği, %7 'si topuk kanında IRT yüksekliği idi. Takipte izlenen en sık bulgular klinik bulgular arasında genetik mutasyonu bilinen hasta sayısı 58 hasta olup 46 'sının (%79,3) tekrarlayan akciğer enfeksiyonu mevcuttur. Bunların 24'ü (%41,4) F508 del mutasyona sahiptir ve 19'u (%61,3) F508del homozigottur. Büyüme gelişme geriliği olan 26(%44,8) hastanın 13'ü F508 del mutasyona sahip olup 10'u (%32,3) F508 del heterozigottu. Fekal elastaz düşüklüğü ve F508del mutasyon arasında anlamlı bir farklılık izlenmemiştir. Fekal elastaz ile albumin düşüklüğü, GGT yüksekliği arasında ve F508del homozigot olmak ile hipokalsemi arasında anlamlı farklılık saptanmıştır.

Tartışma: Kistik fibrozis tanısı alan hastaların multisistemik değerlendirilmesi, yakın ve düzenli takibi önemlidir. Topuk kanından IRT analizi erken tanı ve tedavi başlangıcında morbidite ve mortalitenin önlenmesinde umut vaat edicidir. Henüz net olmayan genetik mutasyon ve sistem etkilenimleri konusunda daha çok çalışmaya ihtiyaç vardır.

Uludağ Üniversitesi'nde Tedavi Edilen Hemofagositik Lenfhistiyositoz Olgularının Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi

¹**Aytül Temuroğlu**, ²**Melike Sezgin Evim**, ²**Adalet Meral Güneş**

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji Ve Onkoloji BD

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji BD

GİRİŞ: Hemofagositik lenfhistiyositoz (HLH) monosit/makrofaj sistemindeki kontrolsüz proliferasyon sonucu oluşan nadir görülen enflamatuvar bir sendromdur. İlk olarak 1952'de James Farquhar tarafından 9 haftalık sitopeni ve hepatosplenomegali olan bir bebekte tanımlanmıştır. Bu çalışmamızda Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji bölümünde tanı konulup tedavi edilen hastaları irdelemeyi amaçladık.

BULGULAR: Kliniğimizde 2010 ile 2019 yılları arasında tanı konulup tedavi edilen 18 hasta verileri retrospektif olarak incelendi. Hastaların tanı kriterleri, demografik özellikleri, genetik mutasyonları, tedavi sonuçları kaydedildi. Olgularımızın %28'i(5/18) primer, %72'si (10/15) sekonderdi. Primer olguların ortanca tanı yaşı 12 ay, anne baba arasında akrabalık öyküsü %80 ve ailede HLH öyküsü%20 idi. Sekonder olguların ortanca tanı yaşı 27 ay, anne baba arasında akrabalık öyküsü %40 ve ailede HLH öyküsü %10'du. Ailede HLH öyküsü olan hasta lizinürik protein intoleransına sekonder gelişmişti. Tüm hastalarda akrabalık öyküsü %53 (n=8) oranında yüksekti. Primer olguların %60'ında (n=3) UNC13D mutasyonu %40'ında (n=2) SYNTAX11 mutasyonu tespit ettik. Sekonder olguların etyolojisinde %62 oranında en sık enfeksiyon görüldü. 2. Sırada %40 malignite (ALL,AML, T cell lenfoma, ALCL) 4 olgu vardı. Tcell lenfoma ve ALCL olguları tanı anında HLH ile başvurmuştu. ALL olgusu relaps anında, AML olgusu ise tedavi sırasında HLH geliştirmişti. Enfeksiyona sekonder olguların %50'sinde etken olarak EBV tespit edildi. Hastaların%60'ına (n=9) HLH 2004 protokolüne uygun olarak tedavi verildi. 3 hasta sadece IVIG'le tedavi edilebilirken diğer 4 hastanın IVIG ve steroid ihtiyacı olmuştu. EBV'ye sekonder HLH gelişen bir hastaya ise 2004 protokolü ile birlikte rituximab verildi. Bir Bir hasta relaps ALL nedeniyle diğeri ise HLH tedavisinden sonra enfeksiyon nedeniyle kaybedildi. HLH'e sekonder olarak sadece bir hastamızı kaybettik. 3 hastanın tedavisi devam etmektedir.

SONUÇ: Ülkemiz akraba evliliğinin hala daha yüksek olduğu ülkelerden birisi olduğu için HLH sıklığı gelişmiş ülkelere göre daha yüksek oranda görülmektedir. Hasta sayımız az olsa da insidans çalışmalarına katkıda bulunabileceğimizi düşündük. Persistan yüksek ateşi olan hastalarda tanı anında şüphe edilmesi erken tanı açısından önemlidir. HLH tablosu ile gelen hastalarda malignite de unutulmamalıdır. Tanı konduktan sonra hızlı bir şekilde tedavi başlanması gerekmektedir. Tanı açısından farkındalık oluşturmak için klinik çalışmaların artırılması gerektiğini düşünmekteyiz.

Persistan Bakteriyel Bronşit Tanılı Hastalarımızın Retrospektif Değerlendirilmesi

¹Ayşe Ayzıt Kılınc, ¹Haluk Çokuğraş

¹İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

GİRİŞ VE AMAÇ: Persistan bakteriyel bronşit (PBB), çocukluk çağında kronik öksürüğün sık görülen nedenlerinden biri olup, dört haftadan uzun süren kronik balgamlı öksürükle karakterize bir hastalıktır. Streptococcus pneumoniae, Haemophilus influenza, Moraxella catarrhalis bronkoalveoler lavajda (BAL) en sık izole edilen mikroorganizmalardır. Hastalığın tanısı altta yatan kronik akciğer hastalığı olmayan bir hastada, dört haftadan uzun süren balgamlı öksürük, BAL kültüründe bakterinin izole edilmesi ve uzun süreli antibiyotik tedavisine iyi yanıt alınması ile konulmaktadır. BAL incelemesi tanıda altın standarttır. Çalışmamızda; PBB tanısı alan hastaları ele alarak; bronkoskopi bulgularının, BAL hücre analizlerinin ve kültür üremelerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM: Şubat 2017- aralık 2020 yılları arasında PBB tanısı ile bronkoskopi yapılan 76 hasta retrospektif olarak incelendi. Hastaların yaşı, cinsiyeti, bronkoskopi bulguları, bronkoalveolar lavaj hücre analiz ve kültür sonuçları kaydedildi. Altta yatan kronik hastalıkları olan hastalar çalışma dışında tutuldu.

BULGULAR: Hastaların ortalama tanı yaşları 6,2 yıl olup, %46'sı kız, %54'u erkekti. Hastaların %47'sinde (n: 35) BAL'da bir veya daha fazla üreme tespit edildi. En sık üreyen mikroorganizmalar Streptococcus pneumoniae, Haemophilus influenza, Moraxella catarrhalis idi. BAL hücre analizlerinin %78'sinde nötrofil hakimiyeti bulunmaktaydı. Hastaların % 38'inde (n: 28) pürülan sekresyon en sık saptanan bronkoskopi bulgusuyken, 10 hastada trakeomalazi veya bronkomalazi saptandı. Uzun süreli antibiyotik sonrası 63 hastanın semptomlarının gerilediği gözlemlendi.

SONUÇ: Kronik öksürüğün sık rastlanan nedenlerinden biri olan persistan bakteriyel bronşitte bronkoskopide nötrofilik inflamasyon ve pürülan sekresyonun varlığı bakteriyel alt solunum yolu enfeksiyonu ile yakından ilişkilidir. Bu hastalığın erken dönemde saptanıp uygun antibiyotik tedavisi ile bronşektazi gibi komplikasyonların önüne geçilebileceği düşünülmektedir.

ECMO Deneyimlerimiz

¹Aytül Temuroğlu, ²Melike Sezgin Evim, ²Adalet Meral Güneş

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji Ve Onkoloji BD

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji BD

GİRİŞ: Ekstrakorporeal membran oksijenasyonu (ECMO), geleneksel tedaviye yanıt vermeyen, akut kardiyopulmoner yetersizliği olan hastaların tedavisinde yeni bir yaklaşım olarak kullanılmaktadır. Mekanik kalp destek cihazlarından biri olan ECMO, solunum sistemine ya da dolaşım sistemine beden dışı geçici yapay bir destek sağlayarak ve kalp ve akciğeri günlerce ve haftalarca destekleyerek hastanın iyileşmesine yardımcı olmaktadır. Bu çalışmada Uludağ Üniversitesi Çocuk Hematoloji Bölümünde ECMO tedavisi alan hastaları irdeledik.

BULGULAR: Kliniğimizde tanı konulup ECMO tedavisi alan 6 hastayı retrospektif olarak irdeledik. Olguların ortalama tanı yaşı 40.6 aydı. Kliniğimizde 3 olgu AML, 1 olgu JMML, 1 olgu HLH ve 1 olgu ALL nedeniyle takip edilmekteyken ECMO tedavisine ihtiyaçları olmuştu. Olguların dördünde ECMO anında nötropeni mevcuttu. Bütün olgular sepsis ve ARDS tablosuyla ECMO'ya alınmıştı. 3 hastada kan kültüründe üreme mevcuttu. ALL tanılı hastanın solunum PCR'ında legionella pozitifliği. Olguların ortalama ferritin değeri 8025(±14732)'di. Tüm olgulara destek tedavisi olarak intravenöz immunglobulin verildi, iki hastaya ise granulosit koloni stimüle edici faktör ve iv granülosit süspansiyonu verildi. Olgular ortalama olarak 21 gün (±14) ECMO'da kaldı. Hastalarımızdan dördünü kaybettik , ALL tanılı hasta ECMO'dan ayrılıp kemoterapisine devam etmektedir. HLH tanılı hastamızın ECMO'da tedavisine devam edilmektedir.

SONUÇ: ECMO desteği akut kardiyopulmoner yetersizliği olan hastalarda yaşam desteği sağlayan güvenilir ve kullanışlı bir tedavi yöntemidir. ECMO desteğine gereksinim duyabilecek hastalar dikkatli bir şekilde seçilmeli ve değerlendirilmeli, ortaya çıkabilecek komplikasyonlar gözden geçirilmeli ve bu doğrultuda destek tedavisine başlanmalıdır. Gelişen teknoloji ve bakım şartları ile survivalin daha da artacağına inanıyoruz. Çocuklarda giderek deneyimimizin artacağını düşünmekteyiz.

İnfanıl Hemanjiomda Oral Propranolol Tedavi Sonuçlarımız

¹Selma Çakmakcı, ¹Arzu Yazal Erdem

¹TC Sağlık Bakanlığı Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Hematoloji Ve Onkoloji Kliniği

Giriş ve Amaç : İnfanıl hemanjiomlar çocuk ve infanılarda en sık görülen benign vasküler tümörlerdir. İnsidansı % 4-5 arasında olup, prematürelerde, düşük doğum ağırlıklı bebeklerde ve çoğul doğumlarda daha sık görülür. Çalışmamızda oral propranolol tedavisi verdiğimiz infanıl hemanjiom olguları değerlendirilmiştir.

Gereç ve Yöntem: İnfanıl hemanjiom tanısı ile 2010-2019 yılları arasında oral propranolol tedavisi verilen 60 hasta retrospektif olarak incelendi. Tedavi öncesi tüm hastalar tam kan sayımı, biyokimya, batın ultrasonografisi ve ekokardiyografi ile değerlendirildi. Tedavinin ilk 72 saatinde hastalar monitörize edilerek izlendi. Propranolol 1mg/kg/gün, iki dozda başlanarak bir haftalık izlemin sonunda 2 mg/kg/gün dozuna artırıldı.

Sonuçlar: Altmış olgunun (K: 40, E: 20) yaş ortalaması 16 ay (1 ay-15 yaş) idi. Lezyon yerleri yanak (%18), dudak (%15), gövde (%15), ekstremiteler (%13), göz kapağı (%8), karaciğer (%7), skalp (%7) ve diğer (%17) bölgelerdi. Lezyon boyutu ortalama 3,6 cm (1-10 cm) idi. Propranolol kullanım endikasyonları; lokal komplikasyon, fonksiyonel bozukluk, hızlı progresyon ya da kötü kozmetik görünümdü. Tedaviye başlama yaşı olguların 33'ünde (%55) 0-6 ay, 12'sinde (%20) 6-12 ay, 15'inde (%25) 1 yaş ve üstü olarak saptandı. Propranolol tedavi süresi ortalama 8 ay (1 ay-24 ay) idi. Tedavi değerlendirilmesinde olguların 30'unda (%50) tam yanıt, 20'sinde (%34) kısmi yanıt saptandı. On hasta (%16) tedaviye yanıtızsı. Tedaviye yanıtızsı 10 hastanın 6'sı 1 yaş üzerindeydi. Tam yanıt gözlenen 30 olgunun %64'ünde tedavi süresi 6 aydan uzundu. Yan etkiler olarak huzursuzluk (3), katılma nöbeti (1), senkop (1), bronkospazm (1), halüsinasyon (1) gözlemlendi ve bu olgularda tedaviye son verildi. **Tartışma:** İnfanıl hemanjiomlar çoğunlukla 4 yaşa kadar kendiliğinden gerilemelerine rağmen %5-10 vakada tedavi gerektirebilir. Tedavi endikasyonu bulunan olgularda oral propranolol güvenli ve etkin bir seçenektir. Yan etkiler açısından dikkatli izlem yapılmalıdır. Tedavi süresi ilaca yanıtı değiştirmektedir.

Çocuk Yoğun Bakıma Yatışı Sırasında Akut Böbrek Hasarı Olan 243 Hastanın İncelenmesi

¹İlayda Altun, ²Fatih Aygün, ³Nur Canpolat, ⁴Alper Kaçar

¹1- İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları

²2- İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

³3- İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

⁴4- Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Okmeydanı Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Kliniği

Giriş. Akut böbrek hasarı (ABH) artmış mortalite, morbidite ve hastane yatışı ile ilişkili ciddi bir durumdur. Çocukluk çağında sıklığı %10-83 arasında değişmektedir. Daha önce yapılmış çalışmalarda ABH'nın kötü prognoz açısından bağımsız bir risk faktörü olduğu gösterilmiştir. ABH'da mortalite oranı, son yıllarda yoğun bakım üniteleri ve renal replasman tedavisindeki gelişmelere rağmen yüksek kalmaya devam etmektedir. Bu nedenle uygun koruyucu tedavi stratejilerinin ve olası risk faktörlerinin belirlenmesi, böylece erken müdahale ABH tedavisinde temel amaç olmalıdır. Biz de bu çalışma ile çocuk yoğun bakım (ÇYB) hastalarında ABH sıklığı ve ABH ile ilişkili risk faktörlerini göstermek istedik.

Gereç ve Yöntemler. Ocak 2014 - Temmuz 2019 tarihleri arasında SBÜ. Okmeydanı Hastanesi ile İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Tıp Fakültesi çocuk yoğun bakım ünitelerine yatırılan hastaların kayıtları geriye dönük olarak incelendi. Yatışında ABH durumuna göre hastalar iki gruba ayrıldı ve gruplar karşılaştırıldı. Kronik böbrek yetmezlikli ve postoperatif hastalar çalışma dışı bırakıldı. Çalışma için her iki merkezden de onam alındı (İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Etik Komitesi, 29430533903.99-113999, Ağustos 2019).

Bulgular. Yaş ortancası 2.0 yıl (1 ay – 17.8 yaş) olan 1109 hasta dosyasına ulaşıldı. Toplamda 243 hastaya başvuru sırasında ABH tanısı konuldu. Bu hastaların 53'ü exitus oldu (%21.8). Mekanik ventilasyon (MV) ihtiyacı ($p<0.001$), inotropik ilaç kullanımı ($p<0.001$), PRISM skoru ($p<0.001$), uzamış ÇYB yatış süresi ($p<0.001$), eritrosit transfüzyonu ($p<0.001$) ve ölüm ($p<0.001$) ile ABH ilişkiliydi. Lojistik regresyon analizi yapıldığında ABH inotrop ihtiyacını 6.3 kat ve mortaliteyi de 3.1 kat artırdığı gösterildi. Sonuç. Kritik çocuk hastalarda ABH sık görülen ve kötü prognoz ile ilişkili bir risk faktörüdür.

Anahtar kelimeler: çocuk yoğun bakım ünitesi, akut böbrek hasarı, prognoz,

Eritrosit Süspansiyonu İhtiyacı Çocuk Yoğun Bakım Ünitesinde Kötü Prognozun Erken Habercisi Olabilir

¹Nursena Koloğlu, ²Fatih Aygün, ³Alper Kaçar

¹- İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları

²- İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

³- Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Okmeydanı Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Kliniği

Giriş. Eritrosit transfüzyonu, kritik hastaların hematolojik durumunu iyileştirmenin en hızlı ve hayat kurtarıcı bir müdahalesidir. Transfüzyon, çocuk yoğun bakım ünitelerinde (ÇYBÜ) yaygın bir uygulama olmasına rağmen, yan etkileri açıkça tanımlanmamıştır. Bizde bu çalışmada ÇYBÜ'de eritrosit transfüzyonunun hasta sonuçları üzerindeki etkisini değerlendirmeyi amaçladık.

Gereç ve Yöntemler. Ocak 2014 - Temmuz 2019 tarihleri arasında SBÜ. Okmeydanı Hastanesi ile İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Tıp Fakültesi çocuk yoğun bakım ünitelerine yatırılan hastaların kayıtları geriye dönük olarak incelendi. Eritrosit transfüzyonu durumuna göre hastalar iki gruba ayrıldı ve transfüzyon ile prognostik faktörler arasındaki ilişki incelendi. Hematoloji-onkoloji hastalar, postoperatif hastalar, immünsüpresif tedavi alan hastalar ve travma hastaları çalışma dışı bırakıldı. Çalışma için her iki merkezden de onam alındı (İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Etik Komitesi, 29430533903.99-113999, Ağustos 2019).

Bulgular. Yaş ortancası 2.0 yıl (1 ay – 17.8 yaş) olan toplam 1109 hasta dosyasına ulaşıldı. Toplamda 485 hastaya eritrosit transfüzyonu verildiği saptandı (% 43.7). Mekanik ventilasyon (MV) ihtiyacı ($p<0.001$), inotropik ilaç kullanımı ($p<0.001$), akut böbrek hasarı (ABH) ($p<0.001$), uzamış ÇYBÜ yatışı ($p<0.001$) ve ölüm ($p<0.001$) eritrosit transfüzyonu gereksiniminin artmasıyla ilişkiliydi. Spearman korelasyon analizinde eritrosit transfüzyonu ile ABH ($r = 0.318$, $p<0.001$), MV ($r = 0.420$, $p<0.001$) ve inotrop ilaç kullanımı ($r = 0.468$, $p<0.001$) arasında orta düzeyde pozitif korelasyon saptandı. Fakat mortalite ile eritrosit transfüzyonu korelasyonu zayıf pozitif ($r = 0.218$, $p<0.001$). Eritrosit süspansiyonu transfüzyonu ile ÇYBÜ yatış süresi ($r = -0.509$, $p<0.001$) ve MV süresi ($r = -0.391$, $p<0.001$) arasında ise orta düzeyde negatif bir korelasyon saptandı.

Sonuç. Eritrosit süspansiyonu ihtiyacı kritik hasta çocuklarda prognoz ve yatış süresi ile ilişkili bir risk faktörüdür. Bu nedenle bu hastaların daha sıkı takip edilmesi gerektiğini düşünüyoruz.

Anahtar kelimeler: çocuk yoğun bakım ünitesi, prognoz, eritrosit transfüzyonu

Çocukluk Çağında Alternaria İmmünoterapisinde Yan Etkiler

Şükrü Çekiç

Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji Bilim Dalı, Bursa

Giriş: Alerjen spesifik immünoterapi 100 yıl'ı aşkın süredir alerjik hastalıkların tedavisinde kullanılmaktadır. Etkinliği ve güvenilirliği birçok çalışmada gösterilmiş, alerjik hastalıkların oluşum mekanizmasına etkili tek tedavi şeklidir. Çocukluk çağında Alternaria immünoterapisi kullanımı ile ilgili kısıtlı veri mevcuttur.

Metot: Çalışmaya 2010-2020 yılları arasında Alternaria immünoterapisi başlanan 17 olgu alındı. Olguların verileri geriye dönük olarak dosya kayıtlarından elde edildi.

Bulgular: Olguların kız erkek oranı 0,88 (8/9) idi ve güncel yaşları 9-24 yıl arasında değişmekteydi. 15 olguda astım, 9 olguda alerjik rinit tanısı vardı. Dört olguda eşlik eden polen duyarlılığı vardı. Olguların İT alma süreleri 6 ay ile 55 ay arasında değişmekteydi. Tedavi başında PEF değerleri medyan 230, minimum: 180 ve maksimum 540 iken son yapılan PEF değerleri medyan 340, minimum: 260 ve maksimum: 540 idi. Doz artışı sırasında 4 olguda lokal eritem ve ödem şeklinde reaksiyon görülürken, sistemik reaksiyona rastlanmadı. İdame dönemde 4 olguda lokal eritem ve ödem, 2 olguda geniş lokal reaksiyon görüldü. Olgularda idame veya doz artışı sırasında sistemik reaksiyona rastlanmadı.

Sonuç: Akar ve polen immünoterapilerinde olduğu gibi Alternaria immünoterapisi de çocuklarda güvenilir bir tedavi şeklidir. Çocukluk çağında Alternaria immünoterapisi hakkında daha fazla sayıda hasta içeren çalışmalara ihtiyaç vardır.

Eozinofilik Özofajit Tanılı Olguların Değerlendirilmesi

¹Şükrü Çekiç, ²Taner Özgür, ³Ayşegül Otuzbir, ¹Fatih Çiçek, ¹Yasin Karalı, ¹Yakup Canitez, ²M. Tanju Özkan, ¹Nihat Sapan

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji Bilim Dalı, Bursa.

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, Bursa.

³Bursa, Yüksek İhtisas Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Bölümü, Bursa.

Giriş: Eozinofilik özofajit (EoE); başlıca eozinofil infiltrasyonuna bağlı özofageal disfonksiyon görülen kronik immün sistem aracılı inflamatuvar hastalıktır. Özofagus mukozasından alınan biyopsi materyallerinden en az bir parçasında her alanda 15'den fazla eozinofil saptanması ve/veya beraberinde eozinofilik infiltrasyonu gösteren; eozinofilik mikroabseler, yüzeysel kalınlaşma veya hücre dışı eozinofilik granüllerin görülmesi ile tanıya gidilir.

Metot: Çalışmaya son 10 yıl içinde EoE tanısı alan 11 olgu alındı olguların verileri retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: olguların kız erkek oranı 1/10 idi ve yaşları 5-16 yaş arasında değişmekteydi. Olguların tümüne histopatolojik olarak tanı konulmuştur. Boğazda takılma hissi 7, yutma güçlüğü 4, gece öksürüğü 1, bulantı-kusma 4 olguda, ishal 1 olguda, iştahsızlık 1 olguda, dispeptik yakınmalar 1 olguda vardı. Eozinofil oranları %0,35-%21,3 arasında değişmekteydi ve 9 olguda eozinofil yüzdesi %4'ün üzerindeydi. ECP 9 olguda (9/11) sınır değer olan 13,3 mcg/L'nin üzerindeydi ve 8,52-95,7 mcg/L arasında değişmekteydi. Dört olguda inhalen alerjen duyarlılığı vardı. 9 olguda herhangi bir besine karşı duyarlılık saptandı. Tedavide 6 olguda 6'lı eliminasyon diyeti, bir olguda alerjen besinlere karşı yapılan diyetle karşın yanıt alınmadığı için 6'lı diyetle geçilirken, bir olguda elementer diyet sonrası yakınmaları azaldığı için 6'lı diyetle (süt, yumurta, buğday, soya, fıstık, balık) geçildi. 2 olguda 3'lü ve 2 olguda 2'li diyet başlandı. Proton pompa inhibitörü tüm olgularda tedaviye eklendi. 6 olguda topikal steroid kullanıldı.

Tartışma ve Sonuç: Hastalığın insidansı kesin olarak bilinmemekle birlikte merkezden merkeze değişim göstermekte ve sıklığı giderek artmaktadır. EoE sıklığındaki bu çarpıcı artışın ve yaygınlığının nedeni bilinmemekle birlikte tanı yöntemlerinin standardize edilmesi ve daha çok akla gelmesinin önemli faktörlerden biridir. Erkeklerde kızlardan daha sık olarak bildirilmektedir. Tedavide Eliminasyon diyetinin başlangıç tedavi yaklaşımı olarak erişkin ve çocuklara uygulanması önerilmektedir Medikal tedavide en yaygın kullanılan ve ilk tercih ilaçlar 8 hafta kullanılması önerilen topikal steroidlerdir.

Çocuk Acile Travma Dışı Nörolojik Yakınma İle Başvuran Hastaların Değerlendirilmesi

¹Rabia Tütüncü Toker, ¹Hakan Özmen, ¹Muhittin Bodur, ¹Mehmet Okan

¹Uludağ Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Giriş ve Amaç: Acil bir durumda yaşam kurtarıcı kaliteli sağlık hizmetinin sağlanması, ülkelerin sağlık sistemlerinin önemli bir göstergesidir. Acil Klinik başvurularının genel dağılımının, sıklık ve yoğunluğunun belirlenmesi uygun planlamalar için kaynak bilgiyi sağlayacaktır. Bursa Uludağ Üniversitesi Sağlık Bilimleri ve Uygulama Hastanesi Çocuk Acil Kliniği üçüncü basamak sağlık hizmeti sunan bir merkezdir. Bu çalışmada, bir yıllık süre içerisinde Çocuk Acil Kliniğimize nörolojik yakınma ile başvuran hastaların değerlendirilmesi amaçlandı.

Gereç ve Yöntem:Çalışmaya 1 Ocak 2019 ile 1 Ocak 2020 tarihleri arasında Acil Kliniğine nörolojik yakınma ile başvuran hastalar alındı. Bilinen nörolojik hastalığı olup Acil Kliniğine başvuru yakınması nörolojik olmayan hastalar ile yenidoğanlar ve travma hastaları çalışmaya dahil edilmedi. Acil Kliniğine başvuran tüm hastaların elektronik dosyaları gözlemsel geriye dönük olarak incelendi, hastaların Acil Kliniğine başvurusundaki yaş, cinsiyet gibi demografik bilgileri, anamnez bilgileri, laboratuvar ve görüntüleme tetkik sonuçları veri olarak alındı.

Sonuç:Acil Kliniğine toplam 30018 çocuk hasta başvurdu. Bu hastaların 628' i (% 2.09) nörolojik yakınma ile başvurdu. 628 hastanın 316's ı (% 50.3) kız çocuk, 312'si (% 49.7) erkek çocuk olarak bulundu. Başvuru sayısı mevsimsel farklılık göstermedi, en sık başvuru Ocak ayında olduğu görüldü. En sık başvuru yakınması nöbet olarak bulundu.Hastaların %65,9' u nöbet ile, % 21,5'i başağrısı ile, %4,3'ü fasiyel palsi ile, % 2,9' u bulanık görme/çift görme ile, %2,9'u yürüyememe ile, %1,6'sı akut bilinç değişikliği ile, % 1'den azı parezi, pleji ile başvurdu. Nöbet ile 414 hasta başvurdu. Bu hastaların 137'si ilk nöbet ile başvurdu. 259 hastanın öncesinde nöbet öyküsü mevcuttu, 18 hasta status ile başvurdu. Öncesinde nöbet öyküsü olan hastalardan, 226 hastada öncesinde bilinen epilepsi öyküsü, 33 hastada öncesinde febril konvülsiyon öyküsü mevcuttu.Toplam 184 (%29.3) hastaya elektroensefalografi (EEG) çekildi. Bu hastaların 41'inde EEG'de epileptiform anomali bulundu. Otuzdokuz hastaya hastaya Beyin Tomografisi, 98 hastaya Manyetik Rezonans Görüntüleme(MRG)olmak üzere toplam 137 hastaya nörogörüntüleme yapıldı. Tartışma: Çocuk Acil Kliniğine en sık nörolojik başvuru yakınması nöbet olarak saptanmıştır. Çocuk Acil Kliniğinde hizmet veren hekim ve sağlık personelinin akut nöbete yaklaşım konusundaki bilgi ve becerilerinin sürekli güncellenmesi verilecek sağlık hizmetinin kalitesini arttıracığı kanaatindeyiz

AİLESEL HIPOKALSIÜRİK HİPERKALSEMİ: GENİŞ BİR AİLE SERİSİ

¹Yasemin Denkboy Öngen, ¹Erdal Eren, ¹Özgecan Demirbaş, ²Orhan Görülmez, ²Ali Topak, ¹Ömer Tarım, ¹Halil Sağlam

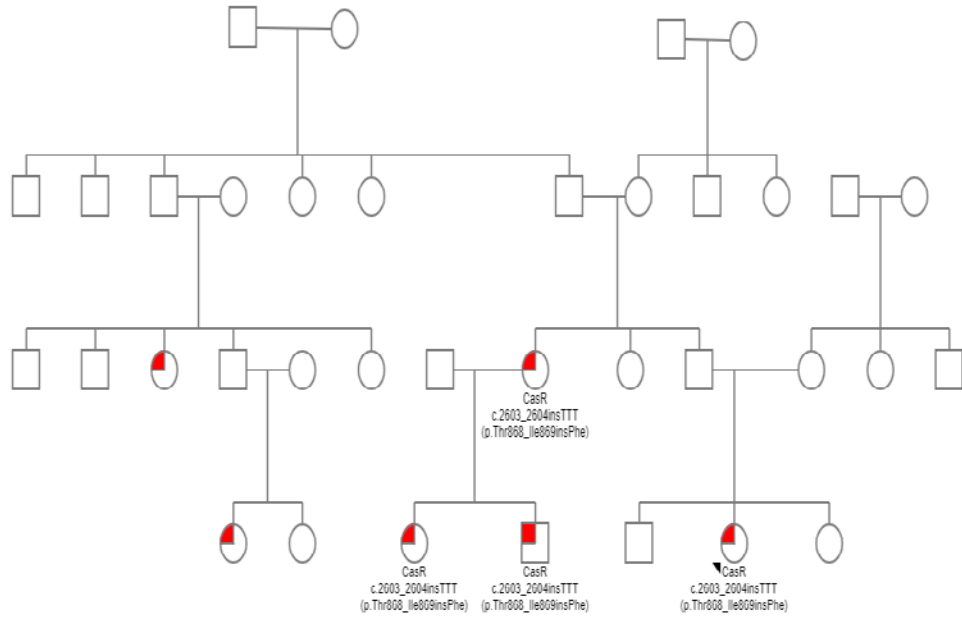
¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD, Çocuk Endokrinoloji BD, BURSA

²TC SBÜ Bursa Yüksek İhtisas EAH, Tıbbi Genetik, BURSA

GİRİŞ: Ailesel hipokalsiürik hiperkalsemi (diğer adıyla ailesel benign hiperkalsemi) nadir görülen otozomal dominant geçişli bir hastalıktır. Yenidoğan döneminde de ortaya çıkabileceği gibi daha çok büyük çocuk ve erişkin dönemi hastalığıdır. Kalsiyumu algılayan reseptör (CasR) işlev kaybı mutasyonları bu tabloya neden olmaktadır. Duyarlılık azalması ile birlikte kalsiyum dengesi ayar noktasının daha yüksek değerlere kaydığı görülmektedir. Paratiroid bezin fazla uyarılması ve şef hücrelerinde proliferasyon gözlenir. Artan parathormon (PTH) düzeyi ile birlikte kemik demineralizasyonu gelişir ve idrarla kalsiyum atılımı azalır. Burada CasR gen mutasyonu saptanan bir aileden bahsedeceğiz.

OLGU SUNUMU: İndeks olgumuz ilk kez 16 yaşında baş ağrısı, halsizlik şikayeti ile gittiği dış merkezde serum kalsiyum (Ca) değerinin 11,61 mg/dL olarak gelmesi üzerine tarafımıza başvurdu. Böbrek taşı, kabızlık öyküsü olmayan hastanın tetkikleri alkalen fosfataz (ALP) 67 U/L, Ca 11,6 mg/dL, fosfor 3,9 mg/dL, PTH 92,8 ng/L olarak sonuçlandı. Aile öyküsü sorgulandığında halasında benzer şekilde böbrek taşı olmadan kalsiyum yüksekliği (Ca 11,44 mg/dl) olduğu öğrenildi. Yapılan aile taramasında halasının kızı ve oğlunda da Ca yüksekliği (12,3;11,1 mg/dL) saptandı. Aile öyküsü derinleştirildiğinde indeks olgunun ailesinde birçok vakada (Şekil 1) hiperkalsemi saptandı. Genetik değerlendirme yapıldığında indeks olgu, hala ve halanın iki çocuğunda CasR geninde c.2603_2604insTTT (p.Thr868_Ile869insPhe) mutasyonu saptandı. İndeks olguya yeni nesil kalsimimetik ajan olan sinakalset tedavisi başlandı. İzlemede baş ağrısı, halsizlik şikayetlerinin gerilediği serum kalsiyum ve parathormon değerlerinin gerilediği görülmüştür. Diğer olgulara da tedavi başlanması planlanmıştır.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Ailesel hipokalsiürik hiperkalsemi genellikle benign seyreden, komplikasyon gelişimine yol açmayan bir hastalık olarak bilinmektedir. Çoğu olguda kalsiyum ve PTH düzeyleri stabil seyretmektedir. Kalıtsal ve dominant geçişli olması nedeniyle etkilenen aile bireylerinin tespit edilmesi ve izleme alınması önemlidir. Hiperkalsemi bulgularının tedavisi ve osteopeni riski nedeni PTH yüksekliğinin engellenmesi önemlidir. Bu nedenle yeni nesil kalsimimetik ajan olan sinakalset tedavisi kullanımı açısından olgular değerlendirilmelidir.



Vena Kava Süperior Sendromu İle Başvuran Hastalarda Prognoz

¹Gökalp Rüstem AKSOY, ¹Aytül TEMUROĞLU, ²Metin DEMİRKAYA, ¹Betül SEVİNİR

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Onkolojisi
BD

²Biruni Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD

Giriş ve amaç: Vena Kava Süperior Sendromu (VKSS) malign tümörlere ikincil veya santral venöz kateter obstrüksiyonu, kalp pili gibi tümör dışı nedenlerle gözlenebilen acil tıbbi durumlardan biridir. Bu çalışmada merkezimizde VKSS tanısı alıp tedavi olan hastalar değerlendirilmiştir.

Gereç ve yöntem: Merkezimizde 2000-2019 yıllarında kitle ile başvuran 1826 hastanın dosya kayıtları retrospektif olarak değerlendirildi. Mediastinal kitlesi olan hastalardan VKSS tanı kriterlerini taşıyan olgular belirlendi. Lenfoma ve solid tümörlü hastaların 32'sinde (%1,7) VKSS tanımlandı. Olguların demografik ve klinik özellikleri, tümör tipi ve evresi, tedaviye yanıtları ve son izlem tarihleri kaydedildi Yaşam analizi yapıldı.

Sonuçlar: VKSS görülen hastaların E/K oranı: 21/11, yaş ortalaması 10.78±4.00 yıl (sınırlar3-17y) idi. Olguların 26'sında (%81,2) Hodgkin dışı lenfoma (HDL), üçünde (%4) Hodgkin lenfoma, ikisinde (%6,3) nöroendokrin tümör (NET), bir olguda (%3,1) malign germ hücreli tümör saptandı. Hastaların tümünde balgamsız öksürük, nefes darlığı veya hırıltılı solunum yakınması mevcuttu. Yakınma süresi 3 gün ile 6 ay arasında değişmekteydi. Ses kısıklığı, göğüs ağrısı, ince yastıkta yatamama, başağrısı, başdönmesi, nöbet geçirme yakınmaları tanımlandı. İlk tanılarının akciğer enfeksiyonu (%66), astım bronşiale (%9), ÜSYE (%9), perikardit (%12) ve katılma nöbeti (%4) olduğu görüldü. Tüm olgulara antibiyotik verildiği yarar görmedikleri belirlendi. Mediastinal kitle çapının torasik çapa oranı %40-%67 arasında değişmekteydi. Hastaların çoğunluğunda lokal anestezi ile truket biyopsi ile veya sitolojik materyalle tanı konuldu. Kemoterapiye tam yanıt %66 oranında gözlendi. Cevap zamanı 5-12. günler arasında idi. İlk 4 haftada tam veya kısmi yanıt sağlanması önemli görüldü. İzlemde olguların %71'i sağkaldı. Sağkalım hızı patoloji tanısına göre farklı idi. HDL'da %76, Hodgkin lenfomada %67 sağkalım görülürken NET tanılı iki hasta ilerleyici hastalık bulguları ile kaybedildi (n:0.06).

Tartışma: VKSS uzun süreli sağkalımı etkileyen bir sorundur. HDL grubunda sağkalım yüksektir. Tedaviye erken ve tam yanıt vermeyen hastalarda prognoz kötüdür. Birinci basamakta VKSS dirençli solunum yolu problemlerinin ayırıcı tanısında düşünülmelidir.

Çocukluk Çağında Trombositozun Değerlendirilmesi

¹Gökalep Rüstem AKSOY, ¹Melike SEZGİN EVİM, ¹Adalet MERAL GÜNEŞ

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD, Çocuk Hematoloji BD, Bursa

Giriş ve Amaç: Sağlıklı çocuklarda normal trombosit sayısı 150000-450000 mm³ olarak kabul edilmektedir. Çocukluk çağında primer trombositozlar çok nadirdir. Sekonder trombositoz ise enfeksiyon, inflamasyon, demir eksikliği anemisi, malignensi gibi altta yatan birçok nedene bağlı olarak görülmektedir. Bu çalışmanın amacı çocuklarda trombositozun; nedenlerini, düzelme süresini, prognozunu, tedavisini belirlemek ve trombositoz için farkındalık oluşturmaktır.

Gereç ve yöntem: Çocuk hematoloji polikliniğimize son 6 ayda trombositoz nedeniyle yönlendirilen 45 trombositozlu çocuk hasta (0-18 yaş) klinik ve laboratuvar bulguları ile değerlendirildi. Splenektomili, talasemi majör, talasemi intermedia ve maligniteli hastalar çalışmaya dahil edilmedi. Çocukların yaşları, cinsiyetleri, hemoglobin (Hb), ortalama eritrosit hacmi (MCV), beyaz küre sayısı (WBC), vitamin B12 düzeyleri, serum demir değerleri kaydedildi. Hastalarda ek hastalık, hemolitik anemi, enfeksiyon, otoimmün hastalık, travma, cerrahi, yanık varlığı incelendi. Trombositozla ilgili komplikasyonlar, trombositozun tedavisi, trombositozun ne kadar sürdüğü ve trombositozun düzelip, düzelmediği incelendi. Trombosit yüksekliğine göre; 500.000-700.000 mm³ arası hafif trombositoz, 700.000-900.000 mm³ arası orta trombositoz, 900.000-1.000.000 mm³ arası ağır trombositoz olarak adlandırıldı. Trombosit sayısının 1.000.000 mm³ üzerinde olması ise çok ağır trombositoz olarak kabul edildi.

Sonuçlar: Yaş ortalaması 45,5±53,7 (16) ay ve kız/erkek:7/8 bulundu. Hastalarda hafif trombositoz sıklığı %80, orta trombositoz sıklığı %13, ağır trombositoz %2, çok ağır trombositoz %4 olarak saptandı. Trombositoz nedenlerine bakıldığında 20 (%44) hastada anemi, 7(%15) hastada enfeksiyonlar, 6 (%13) hastada cerrahi ve enfekt saptandı. Yedi (%15) hastada ise herhangi bir neden bulunamadı. Çocuk hematoloji polikliniğimize trombositoz nedeniyle yönlendirilen 27 (%60) hastada anemi tedavisi yapıldı, 4 (%9) hastada antibiyoterapi verildi. 11 (%24) hastada herhangi bir tedavi uygulanmadı. Hastaların takibinde 19 (%42) hastanın trombositozu düzeldi. Hiçbir hastada trombositozla ilgili komplikasyon gelişmedi. Sadece 1 (%2) hastada ileri tetkik (kemik iliği aspirasyonu) yapmak gerekti.

Tartışma: Çalışmamızda çocukluk çağında trombositozun büyük birçoğunun sekonder trombositoz olduğunu saptadık. Çocukluk çağında trombositoz nedenleri genellikle geçirilmiş bir enfeksiyon, cerrahi, travma ya da mevcut olan anemiye bağlıdır. Trombositozun takibinde genellikle ileri tetkik gerekmediği ve anemi ve enfeksiyonun tedavisi ile trombositozun düzelebileceği görülmüştür.

Peroksizomal Hastalık Tanısı İle İzlediğimiz Olguların Değerlendirilmesi-Tek Merkez Deneyimi

¹Tuğba Akbey Koçak, ¹Şahin Erdöl

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD, Çocuk Metabolizma BD

Giriş ve Amaç: Peroksizom biyogenez bozuklukları, otozomal resesif ve X'e bağlı kalıtılabilen hastalıklardan oluşan heterojen bir gruptur. Peroksizomlar eritrositler hariç tüm hücrelerde bulunan organellerdir. Bu yüzden peroksizomal hastalıklar multisistemik tutuluma neden olur. Yenidoğan ve infantil dönemde hipotoni, ensefalopati, nöbetler, kraniyofasiyal dismorfizm, iskelet anormallikleri, gelişme geriliği, hepatomegali, uzamış sarılık, nörolojik disfonksiyon ile, çocuklarda ise davranış değişiklikleri, psikomotor gerilik, zihinsel bozulma, nörolojik işlev bozukluğu, işitme kaybı veya görsel anormalliklerle ortaya çıkmaktadır. Bu çalışmada, peroksizomal hastalık tanısı ile izlediğimiz hastaların klinik özellikleri incelenmiştir.

Gereç ve yöntemler: Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma polikliniğinde peroksizomal hastalık tanısı ile izlediğimiz 9 olgunun klinik özellikleri değerlendirilmiştir. Hastalarımızın doğum ağırlığı, doğum şekli, cinsiyeti, anne-baba akrabalığı, en belirgin şikâyeti, tanı alma yaşı, çok uzun zincirli yağ asitleri (VLCFA) sonuçları, sistemik bulguları, genetik sonuçları kaydedilmiştir.

Bulgular: Peroksizomal hastalık tanısı ile izlediğimiz 9 hastadan 4'ü (%44,4) zellweger sendromu, 3'ü (%33,3) X'e bağlı adrenolökodistrofi, 1'er (%11,1) hasta ise rizomelik kondrodispazi punktata ve hiperoksalüri tip 1 tanısı almıştır. Olgularımızdan üçü (%33,3) exitus olmuştur. Hastalarımızın doğum ağırlığı 910-3500 gram arasında izlenmiştir. Olgularımızın üçü kız (%33,3), altısı (%66,7) erkektir. 7 olguda anne-baba arasında akrabalık öyküsü varken, 2 olguda yoktur. Hastalarımızın tanı yaşı 1 ay ile 6,8 yıl arasındadır. Zellweger sendromu tanılı hastalarımızda ilk bulgu hipotoni ve dismorfik bulgulardır. X'e bağlı adrenolökodistrofi tanılı hastalarımızın ikisinde ilk bulgu adrenal yetmezlik olup, üçüncü olguda ilk bulgu yazıda bozulma, sık düşme, dikkat eksikliğidir. Hastalarımızın üçünde kardeş ölüm öyküsü vardır. Çok uzun zincirli yağ asitleri, zellweger sendromu ve X'e bağlı ALD ile takip ettiğimiz hastalarımızın tamamında yüksek saptanmıştır. 7 hastamızda nöromotor gerilik, 5 hastamızda nöbet öyküsü vardır.

Tartışma ve Sonuç: Peroksizomal hastalıklarda tedavi, komplikasyon ve semptomların azaltılmasına yönelik destekleyici tedavidir. Kemik iliği transplantasyonu çocukluk döneminde tanı alan X'e bağlı ALD hastalığının erken döneminde uygulanırsa etkili olabilir. Bu hastalıkların tedavisinde kür sağlanamadığından moleküler tanıların yapılarak PGD (Preimplantasyon Genetik Tanı) ile sonraki gebeliklerde bu hastalıkların önlenmesi hayati öneme sahiptir.

Anahtar kelimeler: peroksizomal hastalık, VLCFA, nöromotor gerilik

Preterm Ve Term Bebeklerde Konvülziyonların Etiyolojisinin Retrospektif Olarak Araştırılması

¹**Salih Çağrı Çakır**, ¹Nilgün Köksal, ¹Hilal Özkan, ²Mehmet Sait Okan, ¹Fatma Kocael, ³Gülce Yörük, ²Rabia Tütüncü Toker

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Giriş ve Amaç: Konvülziyon yenidoğan yoğun bakım ünitelerinde (YDYBÜ) en sık görülen nörolojik sorunlardandır. Sıklığı ve etiyolojisi prematüre ve term bebeklerde farklılık göstermektedir. Yenidoğan konvülziyonlarının; tekrarlaması, prognozu ve tedaviye verdiği yanıt alta yatan etiyolojiye göre değişmektedir. Bu çalışma ile neonatal konvülziyonlarda prognoza ve tedaviye yanıtı etkileyen etiyolojik faktörlerin araştırılması amaçlanmıştır.

Gereç ve yöntem: Çalışma retrospektif olarak 01.01.2014-01.09.2019 yılları arasında YDYBÜ'de yatarken neonatal konvülziyon tanısı almış olan veya neonatal konvülziyon tanısıyla YDYBÜ'ne yatırılan preterm ve term hastaların elektronik dosyalarından hasta verileri alınarak yapıldı.

Sonuçlar: Çalışmaya neonatal konvülziyon tanısı alan 43 preterm, 44 term bebek olmak üzere toplam 87 hasta alındı. Term hastalarda en sık etiyoloji hipoksik iskemik ensefalopati (%36) iken, prematüre bebeklerde intraventricüler hemorajinin (%54) en sık etiyolojik faktör olduğu görüldü. Hem term hem preterm bebeklerde en sık konvülziyon tipi subtl nöbetlerdi. Her iki grup hastada yüksek oranda ilaç tedavisinin gerektiği, tüm hastaların %58'inde fenobarbital tedavisine yanıt alındığı görüldü. Status gelişen 17 hastanın 4'ü term, 13'ü preterm bebektir. Status gelişen olgularda etiyolojiye bakıldığında 7'sinde (%41) intraventricüler hemorajinin, 6'sında (%35) asfiksünün, 2'sinde (%12) santral sinir sistemi gelişim anomalisinin, 1'inde (%6) menenjit yer aldığı görüldü.

Tartışma: Neonatal konvülziyon etiyolojisi prematüre ve term bebeklerde oldukça farklılık göstermekte olup premature bebeklerde intraventricüler hemoraji ilk sırada iken term bebeklerde hipoksik iskemik ensefalopati ilk sırada bulunmuştur. Etiyolojideki farklılığa rağmen term ve prematüre bebeklerde klinik ve tedavide farklılık bulunmazken her iki grubunda nörolojik gelişimlerinin yakın takip edilmesi gerekmektedir.

Klasik Galaktozemi Olgularının Değerlendirilmesi: Tek Merkez Tecrübesi

¹Hüseyin Bilgin, ¹Şahin Erdöl

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Bilim Dalı, Bursa

Amaç: Klasik galaktozemi, galaktoz metabolizması bozukluğu olup, galaktoz-1-fosfat üridiltransferaz enzim eksikliğine bağlı olarak ortaya çıkmaktadır. Otozomal resesif kalıtılmaktadır. Hepatomegali, kanama diatezi, sarılık, katarakt, beslenme bozukluğu, kusma, hipoglisemi, renal tübüler disfonksiyon, sepsise yol açmakta ve bulgular neonatal dönemde ortaya çıkmaktadır. Bu çalışmamızda klasik galaktozemi tanısı ile izlediğimiz hastaların klinik, demografik ve laboratuvar verileri değerlendirilmiştir.

Gereç ve Yöntemler: Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma polikliniğimizde klasik galaktozemi tanısı ile izlediğimiz 14 olgunun klinik ve laboratuvar bulguları değerlendirilmiştir. Olgularımızın cinsiyetleri, doğum ağırlığı, doğum şekli, anne-baba arasındaki akrabalık düzeyi, kardeş ölüm öyküsü ve başvuru anındaki bulgular kaydedilmiştir. Tüm olgulardan galaktoz-1-fosfat üridiltransferaz enzim aktivitesi ve GALT gen analizi yapılmıştır.

Bulgular: Olgularımızın doğum ağırlığı 2580 ile 4066 gram arasında izlenmiştir. Kardeş ölüm öyküsü 6 olguda görülmüştür. On iki olguda akraba evliliği mevcuttu. Olgularımızın dokuzu kız (%64,3), beşi (%35,7) erkektir. Hastaların başvuru bulguları; sarılık (n=14; %100), beslenme bozukluğu (n=14; %100) ve kusma (n=3; %21,4) olarak değerlendirilmiştir. Ortalama tanı alma yaşları 24.85 (dağılım, 10-67 gün) gündür. Olgularımızın %28,5'i (4/14) ilk iki haftada tanı almıştır. Tanı anında 9 (%64,3) olguda katarakt, 7 (%50) olguda hepatomegali saptanmıştır. En sık olarak p.Gln188Arg (%28,57; 4/14) mutasyonu saptanmıştır. Olgularımızın nöromotor gelişimi normal olup, sadece 3 olguda dil gelişiminin geri olduğu saptanmıştır.

Sonuç ve Tartışma: Erken tanı konduğunda galaktozemide tedavi yüz güldürücüdür ancak ülkemizde tarama programı kapsamında olmadığından olgular geç tanı almaktadır. Tarama kapsamında olan ülkelerde tanı ilk haftada konmakta iken, olgularımızın sadece %28,5'ine ilk iki haftada tanı konabilmiştir. Ülkemizde ve Dünyada yapılan çalışmalarda en sık varyant p.Q188R olarak izlenmektedir. Bu varyant sadece bir olgumuzda saptanmıştır. En sık olarak p.Gln188Arg (%28,57; 4/14) mutasyonu görülmüştür.

Anahtar Kelimeler: Klasik galaktozemi, yeni doğan taraması, sarılık.

Davranış Ve Kognitif Fonksiyon Bozukluğu Olan Çocuklarda Epilepsi Düşünelim Mi?

Abdullah Hakan Özmen

Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ VE AMAÇ:Yavaş uykuda elektriksel status epileptikus (ESES) çocukluk çağında başlayan, özellikle dil fonksiyonlarında olmak üzere nöropsikiyatrik ve motor fonksiyonlarda gerilemeye ek olarak hızlı olmayan göz hareketi (NREM) uykusu sırasında elektroensefalografi (EEG)'de sürekli dalga diken paterni ile karakterizedir. ESES'te davranışsal ve kognitif gerileme ve dil fonksiyonunun kaybı ilk başvuru bulgusu olabilir. Bu çalışmamızda Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi bilim dalında ESES tanısı ile izlenen 45 hasta klinik özellikleri, tedavileri ve hastalıklarının seyri açısından değerlendirilmesi amaçlandı.

GEREÇ VE YÖNTEM: Çalışmamızda Uludağ Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı'na kognitif ve davranışsal fonksiyonlarda gerileme, dil fonksiyonunun kaybı ve motor bozukluk yakınmalarına ek olarak epileptik nöbet geçirme ile başvuran 45 hastanın klinik özellikleri retrospektif olarak incelendi. Hastaların başvuru sırasındaki yaşı, cinsiyeti, belirtilerin başlangıç yaşı, ESES tanı yaşı, eşlik eden hastalıklar, hangi ilaçları kullandığı ve prognoz verileri kaydedildi. Başvuru ve takipleri esnasında kognitif ve davranışsal gerilik, dil fonksiyonlarında kayıp ve motor bozukluk görülen veya mevcut nöbetleri nedeniyle uyku EEG çekilen bu hastalara ESES tanısı konuldu.

SONUÇLAR: Hastaların 23'ü kız çocuk, 22'si erkek çocuktan oluşmaktaydı. Başvuru şikayetleri incelendiğinde hastaların 8 tanesi nöbet dışı, bilişsel fonksiyonlarda gerilik ve davranış değişiklikleri ile başvurmuştu. Bunun dışında kalan 37 hasta ise nöbet şikayeti ile başvurmuştu. Bu 37 hastanın bir kısmında da başvuru ve takipleri esnasında primer şikayet olan nöbetin yanı sıra kognitif davranışsal gerilik, dil fonksiyonlarında kayıp ve motor bozukluk saptandı/gelişti. Nöbet şikayeti ile gelen bu hastaların nöbet tiplerine bakıldığında, 10 hastada jeneralize, 8 hastada fokal nöbet tanımlarken diğerleri birden fazla nöbet tipi tanımlamaktaydı.

TARTIŞMA: ESES'te hastaların çoğunun hastalık başlamadan önce normal bir gelişimi vardır, ancak altta yatan etiyolojilere bağlı olarak başlangıçtan itibaren gelişimsel gecikme ve bilişsel bozukluk olabilir. Bazen nörokognitif gerilik ilk klinik bulgu olarak epileptik nöbetler görülmeden önce ortaya çıkabilir. Davranışsal bozukluklar, özellikle hiperaktivite bu hastalıkta yaygın olarak görülür. Bu nedenle, davranışsal ve psikiş semptomları olan çocuklarda ayırıcı tanıda ESES'in akılda tutulması ve özellikle uyku-uyanıklık EEG'lerinin çekilmesinin uygun olacağı kanaatindeyiz.

AŞIRI DÜŞÜK DOĞUM AĞIRLIKLı PREMATÜRE BEBEKLERDE HEMODİNAMİK ANLAMLI PATENT DUKTUS ARTERİOZUS: MEDİKAL TEDAVİYE YANIT VE ETKİLİ FAKTÖRLERİN ARAŞTIRILMASI

¹Fatma Kocael, ¹Nilgün Köksal, ¹Hilal Özkan, ¹Salih Çağrı Çakır, ¹Cansu Sivrikaya
Yıldırım, ¹Bayram Ali Dorum, ²Özlem Mehtap Bostan, ²Metehan Kızılkaya, ²Tuğberk Akça

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı
²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

Amaç: Aşırı düşük doğum ağırlığı olan (ADDA) prematüre bebeklerde patent duktus arteriosus (PDA) önemli bir mortalite ve morbidite nedenidir. Tedavi protokollerine rağmen hastaların bir kısmı tekrar kürlere veya cerrahi tedaviye ihtiyaç duyabilmektedir. Bu çalışmada hemodinamik anlamlı (HA) PDA saptanan ADDA bebeklerde medikal tedaviye yanıtın ve tedaviye yanıtı etkileyen faktörlerin araştırılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Çalışmaya prospektif olarak 3 yıllık dönemde yatarak tedavi gören gestasyonel yaşı ≤ 28 hafta ve doğum ağırlığı ≤ 1000 gr olan HAPDA tanısı almış olan bebekler dahil edildi. PDA tanısı, tarama ve tedavi yaklaşımları "Türk Neonatoloji Derneği PDA'ya Yaklaşım Rehberi" önerileri doğrultusunda gerçekleştirildi.

Bulgular: Çalışma süresinde izlenen 134 ADDA bebeğin %35'inde (n=47) HAPDA olduğu saptandı. Bu hastaların %57.4'ünde (n=27) ibuprofen, % 42.6'sında (n=20) ise ibuprofene kontrendikasyon nedeniyle parasetamol ilk kür tedavi olarak kullanıldı. İlk kür tedavi sonrası ibuprofen alan grupta 9, parasetamol grupta 6 olmak üzere toplam 15 hastada (%31.9) 2.kür tedaviye gerek olduğu görüldü. İkinci kür tedavi sonrası ise 2 hastada cerrahi ligasyon ihtiyacı oldu. Tek kür tedaviye yanıt veren ve vermeyen olgular karşılaştırıldığında, 2. kür tedavi grubundaki olguların tamamında respiratuvar distress sendromu olduğu (RDS), gestasyonel haftalarının daha düşük ve 1.ve 5. dakika APGAR skorlarının anlamlı düzeyde düşük olduğu görüldü.

Sonuç: Bu çalışma ile ADDA bebeklerde RDS ve düşük gestasyonel yaş ile birlikte asfiktik doğum varlığının PDA tedavisine yanıtı etkilediği gösterilmiştir.

Hastalıkta Sağlıkta Etkin Glukoz İzlem Sistemi

¹Özgecan Demirbaş, ¹Erdal Eren, ¹Yasemin Denkboy Öngen, ¹Ömer Tarım

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

AMAÇ: Sürekli glukoz izlem sistemi (SGİS), intersitisyel sıvıdaki glukoz konsantrasyonunu ölçmektedir. Çalışmamızda retrospektif glukoz sistemi olan i-pro2 (medtronic) ile glukoz izlemi yaptığımız hastaların verilerini değerlendirmeyi amaçladık.

GEREÇ VE YÖNTEM: Uludağ Üniversitesi Çocuk Endokrinolojisi kliniğine Kasım 2018-Ocak 2020 tarihleri arasında başvuran ve glukoz izlemi için i-pro takılan 47 hastanın verileri incelendi. Dosya kayıtlarından ve SGİS raporlarından hastaların yaşı, glukoz izlem endikasyonu, sensör ortalama kan şekerleri, tahmini HbA1c ve gerçek HbA1c ile korelasyonu, sensör izlemi sırasında yaşanan sorunlar, tanılar ve uygulanan tedaviler kayıt edildi. Veriler SSPS versiyon 23 programı kullanılarak analiz edildi.

BULGULAR: Toplamda 47 olguda sensörün takılı kalma süresi en az 3 en çok 8 gün idi (ortalama 7,06). Tüm ölçümlerin ortalama sayısı 1652 ± 309 , ortalama sensör glukozu 89 mg/dl idi. Tahmini HbA1c ortalaması $6,3 \pm 1,7$, gerçek HbA1c ortalaması $7 \pm 2,4$ ve bu iki değer korele idi ($p=0,144$). Olguların %53,1 'inde ($n=25$) hiperglisemi, %46,9'unda ($n=22$) hipoglisemi nedeniyle glukoz izlemi yapılmıştı. Hiperglisemi nedeniyle izlenen olguların 14 tanesi tip 1 diyabet nedeniyle izlenen metabolik kontrolü kötü ya da kan şekeri ölçümü yapmayan olgulardı. Bir hasta geçici neonatal diyabet nedeniyle izlenen, kan şekeri izlemi yapmayan bir hasta idi. Beş hasta rastgele bakılan kan şekerinin yüksek olması nedeniyle yönlendirilen, başvuruda diyabet kriterlerini karşılamayan ve sensör ölçümleri değerlendirilerek tanı alan hastalardı. Beş hasta ise hiperglisemi şüphesi ile yönlendirilmişti ve izlemde normal olarak saptandı. Hipoglisemi şüphesi ile izlem planlanan 22 hastanın 12 'sinin izlemi sırasında hipoglisemi saptanmadı. Hipoglisemisi saptanan olguların 4'ü hiperinsülinemik hipoglisemi tanısı ile takipli ve medikal tedavi alan hastalardı. Bu olguların üçünde hipoglisemi olmadığı, bir olguda hiperglisemi geliştiği saptandı. Hipoglisemi etiyolojisi araştırılan PEG katateri ile beslenen 4 olgunun incelemesi sonucu düşük glukoz değerleri saptanarak bu olgulara dumping sendromu tanısı konuldu. İki olgu ise sensörün takılı kaldığı gün boyunca yetersiz kalibrasyon yaptığı için verileri değerlendirmeye alınmadı. Sensörün takılı olduğu süre boyunca hastalarda herhangi bir komplikasyon gözlenmedi.

SONUÇLAR: Diyabetik bireylerde SGİS kullanımının şiddetli hipoglisemi ataklarını azalttığı, hedef aralıkta geçirilen süreyi düzelttiği ve iyi bir metabolik kontrol sağlamaya yardımcı olduğu bilinmektedir. Bizimde olgularımızın glukoz izlemi yapılarak tedavileri düzenlenmiştir. Çalışmamızda bu cihaz sayesinde kliniğimize hipoglisemi şüphesi ile yönlendirilen olguların tanısı hastaneye yatış gerekmeden konulabilmiştir.

Çocuklarda Koroziv Madde Alımı

Nilüfer Ülkü Şahin

Bursa Şehir Hastanesi

Giriş ve Amaç: Çocuklarda koroziv madde alımı genellikle kazara alım sonucudur. Alınan maddenin konsantrasyonu, alkali veya bazik oluşu, alınan miktarı, sıvı veya katı formda oluşu hasarlanma derecesi ve komplikasyonu belirler. Asit korozivler (tuzu ruhu, kireç çözücü, sirke ruhu) genelde ph: 2-7 arası, alkali korozivler (lavabo açıcı, çamaşır suyu, yağ sökücü) Ph:9-11 arasındadır.Bu çalışmada koroziv madde alan çocukların öykü,septom, laboratuvar, komplikasyon varlığı derlenmiştir.

Gereç ve Yöntem: Eylül 2017-Ocak 2019 yılları arasında Mardin Devlet Hastanesi'ne başvuran koroziv madde alımı 264 hasta retrospektif olarak taranmıştır. Tüm hastalar en az 24 saat hospitalize edilmiş ve 3 hafta sonra yutma güçlüğü açısından poliklinik kontrole çağırılmıştır. 162 erkek, 102 hasta kız idi. Hastaların yaş aralığı 10 ay-16.4 yaş arası idi. 202 hasta <5 yaş, 62 hasta >5 yaş idi. 198 hastada çamaşır suyu alımı , 8 hastada tuz ruhu alımı, 12 hastada lavabo açıcı alımı, 5 hastada sirke ruhu alımı, 23 hastada yağ çözücü alımı, 18 hastada kireç çözücü alımı mevcuttu. 4 hasta suidit amaçlı, 260 hasta kazara almıştı. En sık görülen laboratuvar bulgusu 72 hastada lökositoz idi. Fizik muayenede 76 hastada hipersalivasyon, odinofaji, orofaringeal hiperemi ve nekroz gözlemlendi. Sirke ruhu alan 5 vakada belirgin inspiratuvar stridor gözlemlendi. 6 hastada özofajial striktür, 1 hastada pilor darlığı gelişti. Çamaşır suyu alan 188 hastada hiçbir semptom bulunmayıp, gastroskopi yapılmadan 24 saat oral sıvı alımının devamı, H2 reseptör blokleri, iv PPI ve iv hidrasyon ile izlenerek 3 hafta sonra kontrole gelmek üzere eksterne edildi. 76 hastaya 24-48 saat içinde gastroskopi yapıldı. Tuz ruhu içen 3 hastada, Sirke ruhu alan 2 hastada, Kireç çözücü alan 1 hastada striktüre gelişti. Yağ çözücü ve Lavabo açıcı alan hastalarda striktüre gelişmedi. Özofajit gelişen antibiyoterapi tedavi şemasına eklenip 7-10 gün hospitalize edildi. İnspiratuvar stridor gelişen hastalara metilprednizalone ve nebulize adrenalinde tedavi şemasına eklendi. Özofajit olan hastaların odinofaji ve hipersalivasyon azalması ile birlikte 2-3. gün oral alımı başladı.

Tartışma: Çocuklarda koroziv madde alımı kalabalık aile ortamında ve ailenin sosyokültürel durumu kötüleştikçe artmaktadır. Ailenin bilgilendirilmesi ve eğitimi en önemli koruyucu tedavidir. En çok komplikasyon alkali ve konsantre koroziv alımlarda gözlenmiştir. %5'lik konsantrasyonda markalı çamaşır suyu alımlarında komplikasyon gözlenmedi.

Annenin Gebelik Sırasında Ev Yapımı Fermente Besin Tüketimi Çocuklarda Alerjik Proktokolit Gelişiminden Korumaktadır: Prospektif Vaka Kontrol Çalışma

¹Pelin Karataş, ¹Bircan Berberoğlu Kahraman, ¹Hüsniye Çalışır, ²Duygu Erge, ¹Pınar Uysal

¹Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Hemşirelik Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Hemşireliği ABD

²Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Allerji Ve İmmunoloji Bilim Dalı

Giriş: Alerjik Proktokolit (AP), yaşamın ilk bir yılında anne sütü ile beslenen sağlıklı bebeklerde görülür. Tipik olarak kanlı ve mukuslu dışkı ile seyreden enflamatuar bir bağırsak hastalığıdır. Hastanın etyopatogenezi tam olarak bilinmemekle birlikte alerjik gıdanın tüketilmesi ve/veya alerjik gıdanın anne sütü ile beraber alınması hastalığın seyrini etkiler.

Amaç: Annenin gebelik döneminde geleneksel olarak fermente gıdalar ile beslenmesinin çocukta AP gelişimi üzerine olan etkisinin değerlendirilmesi amaçlandı.

Gereç ve Yöntem: Prospektif vaka kontrol tipinde olan bu çalışma, 01.08.2019-31.01.2020 tarihleri arasında Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Allerji ve İmmunoloji polikliniğine kayıtlı olan çocukların anneleri ile yürütüldü. Çalışmaya yaş ve cinsiyetleri eşleştirilmiş 78 AP'li ve 45 sağlıklı çocuk alındı. Çocukların annelerine gebelik döneminde tükettikleri 8 fermente besin (yoğurt, peynir, tarhana, turşu, kefir, şalgam, boza, mayalı ekmek) tüketimi ve tüketim sıklığı anket yöntemiyle soruldu. Bulgular: AP'li çocukların doğum haftası ve anne yaşları sağlıklı çocuklara göre daha düşük bulunurken ($p=0.044$; $p=0.045$, sırasıyla), annenin sigara içme oranı daha yüksek bulundu ($p=0.046$). AP'li ve sağlıklı çocukların annelerinde gebelik döneminde fermente gıda tüketimi açısından fark saptanmadı ($p>0.05$). Gebelik döneminde ev yapımı yoğurt ve peynir tüketen annelerin bebeklerinde AP görülmeye sıklığı azalmıştır ($p=0.036$; $p=0.014$, sırasıyla). Ev yoğurdu ve peyniri yiyen annelerin bebeklerinde AP görülmeye ayı ve sıklığı azalmıştır ($p=0.047$; $p=0.031$, sırasıyla). Fermente gıdaların günlük veya daha nadir tüketiminin AP gelişimi ile ilişkisi saptanmadı ($p>0.05$). AP'li çocuklar daha fazla probiyotik kullanmaktadır ($p=0.017$). AP'li çocuklara probiyotik veren annelerin eğitim düzeyleri, aylık gelirleri ve anne yaşları vermeyenlere göre anlamlı yüksek bulundu ($p=0.011$; $p=0.027$; $p=0.002$, sırasıyla). Multivariate logistik regresyon analizine göre tüketilen fermente besin çeşitliliği AP gelişme riskini artırırken (odds ratio [OR]: 1.71 %95 güven aralığı [GA]: 1.08-2.71) ($p=0.02$); tüketilen ev yapımı fermente besin çeşitliliği (odds ratio [OR]: 0.474 %95 güven aralığı [GA]: 0.277-0.812) ($p=0.007$) ve ileri doğum haftası (odds ratio [OR]: 0.777 %95 güven aralığı [GA]: 0.611-0.988) ($p=0.04$) AP gelişme riskini azaltmaktadır.

Sonuç ve Tartışma: Ev yapımı yoğurt ve peynir tüketimi AP gelişim sıklığını azaltırken hastalığın başlama yaşının da azalmasına neden olmaktadır. Annenin gebeliğinde sigara içmesi AP gelişimi ile ilişkili bulundu. Ev yapımı fermente gıda ile beslenmek ve ileri doğum haftasına sahip olmak AP gelişimini azaltır.

Anahtar Kelimeler: AlerjikProktokolit,fermentegıdalar, sigara, yoğurt, peynir

ENUREZİS NOKTURNA:TEK MERKEZ DENEYİMİ

Berfin Uysal

Dörtçelik Çocuk Hastanesi Çocuk Nefroloji Birimi Nilüfer, Bursa

Giriş ve Amaç: Doğuştan ya da kazanılmış santral sinir sistemi defekti olmayan 5 yaşın üzerindeki çocuklarda istemsiz olarak uykuda gece altını ıslatma enürezis nokturna olarak tanımlanır. 6-12 yaş arası çocuklarda insidansı %1,4-28 olarak belirtilmektedir.Bu çalışmada gece idrar kaçırma şikayeti ile başvuran olgular değerlendirildi.

Gereç ve Yöntem: 20 Aralık 2018'den 20 Aralık 2019 tarihine kadar Dörtçelik Çocuk Hastanesi Çocuk Nefroloji Polikliniği'ne başvurmuş hastalarda enürezis nokturna prevalansı, risk faktörleri, uygulanan tedavi yöntemleri ve tedaviye alınan cevaplar retrospektif olarak değerlendirildi.

Sonuçlar: Değerlendirmeye alınan 591 hastadan 37'si takipsiz kaldığı için , 4'ü yüksek saptanan açlık kan şekeri değerleri nedeni ile çalışmaya dahil edilmedi. Gece idrar kaçırma şikayeti ile başvuran, 193'ü kız, 357'si erkek olan hastaların %29,6'sında hem gündüz hem gece işeme şikayeti ile eşlik eden disfonksiyonel işeme bulgularının veya sekonder enürezis nokturna bulgularının olduğu görüldü.Hastaların %70,4'ü primer monosemptomatik enürezis nokturna olarak değerlendirildi.Primer monosemptomatik enürezis nokturna tanısı ile tedavisi düzenlenen olgulardan %38'inde şartlandırma-davranış tedavisi ile, %42'sinde şartlandırma tedavisi sonrasında başlanan desmopresin tedavisi ile, %13'ünde oksibutinin tedavisi ile ve %13'ünde ise desmopresin-oksibutinin kombine tedavisi ile cevap alındığı görüldü.

Tartışma: Gece idrar kaçırma şikayeti ile başvuran çocuk hastalarda, genel çocuk polikliniğinde alınacak ayrıntılı anamnez ve yapılacak fizik muayene ile primer monosemptomatik enürezis nokturna tanısı konmalı, tedaviye dirençli, sekonder gelişen ve disfonksiyonel işeme bulgularının eşlik ettiği hastalar çocuk nefroloji polikliniklerine yönlendirilmelidir.

POSTER BİLDİRİLERİ

Olgu Sunumu: Konjenital İktiyozis

¹Nurcan AY, ¹Hakan AYLANÇ, ²Selda IŞIK ERMUTLU

¹Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Deri Ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı

GİRİŞ: Otozomal Resesif Konjenital İktiyozis(ARCI), sendromik olmayan iktiyozisin çeşitli formlarını kapsar. ARCI tanılı yenidoğanların çoğu kollodiyon bebekler olmasına rağmen, klinik görünümü ve şiddeti; en şiddetli ve sıklıkla ölümcül olan harlequin iktiyozdan, lamellar iktiyoz (LI) ve (büllöz olmayan) Konjenital iktiyoziform eritrodermiye (CIE) kadar önemli ölçüde değişebilir. Gen testi ile tanı kesinleştirilir. Burada kliniğimizde yatan konjenital iktiyozis tanılı olgu sunulmuştur.

OLGU: 29 yaşındaki annenin 2. gebeliğinden 2. yaşıyan olarak NSVY ile 3700 gr, APGAR 1. dk 8 / 5.dk 9 olarak doğan kız bebeği tüm vücudunda yaygın soyulmalar görülmesi üzerine ileri tetkik ve tedavi amacıyla tarafımıza sevk edildi. Geldiğinde olgunun tüm vücudunda ve saçlı deride lameller soyulma, göz kapağında bilateral ektropion, el ve ayak tabanlarında ödem görüldü. Eritrodermi yaygındı. Oral mukoza tutulumu yoktu. Prenatal dönemde takipli, annede gebelikte hastalık öyküsü yoktu. Anne baba arasında akrabalık yoktu. Olgu için dermatoloji konsültasyonu istendi. Kollodiyon bebek ve konjenital iktiyozis ayırıcı tanıları için genetik tanı konulması önerildi. Olgu için oral retinoik asit tedavisi 1mg/kg/g doz olarak başlanması planlandı. Olgunun ailesine tedavinin etkileri anlatılarak aydınlatılmış onam alındı. Kuvöz içi nemlendirme ve cildi nemlendirmek için vazelinli karışım yapıldı. İnsensibıl kayıp fazla olacağı için elektrolit takibi planlandı. Hastaya UVK açıldı, uygun mayi desteği ve cilt kaynaklı oluşabilecek bakteriyemiye önlemek açısından ampirik antibiyoterapi başlandı. Hastanın ektropionu olması nedeniyle göz hastalıkları konsültasyonu istendi. Korneanın saydam olduğu, oluşabilecek göz kuruluğu için tedavi önerildi. Hasta retinoik asit tedavisi aldığı için ; lipit profili, kemik mineralizasyonu göstergeleri, karaciğer / böbrek fonksiyon testleri ve hemogram kontrolü tedavi başlamadan önce yapıldı. Tedavinin 7. gününde ciltte düzelme görülen hastanın tedavisi gūnaşırı olarak değıştirildi. Tedavinin 12. gününde olgunun özellikle kıvrım bölgelerinde maserasyonlar olması ve ciltte lameller soyulmanın arttığı görüldü. Retinoik asit tedavisi 0,5 mg/kg/g her gün verilmeye başlandı. Kıvrım yerlerine özellikle antibiyotikli ve çinko içerikli krem kullanılması önerildi. Olgunun dermatoloji takipleri devam etmek üzere taburculuğu yapıldı.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Eritrodermi deride yaygın eritem ve eksfoliyasyon olarak ifade edilen ve neonatal dönemde oldukça nadir görülen bir durumdur. Neonatal eritroderminin ayırıcı tanısında pek çok hastalık vardır ve çoğunun kendine özgü klinik bulgusu bulunmamaktadır.Hastamızda kollodiyon bebek ve konjenital iktiyozis düşünülerek retinoik asit tedavisi başlanmışır. Hastanın tedaviye yanıt verdiği görülmüşür.

TÜBERKÜLOZ MENENJİT OLGU SUNUMU

¹Olena Erkun, ¹Ayşegül Pala, ²Şükrü Karakullukçuoğlu, ³Öner Özdemir

¹*Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı*

²*Sakarya Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları*

³*Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Allerji Ve İmmünoloji Bölümü*

GİRİŞ Tüberküloz menenjit toplumda tüberkülozun yaygınlığına paralel olarak genellikle primer infeksiyonun komplikasyonu olarak ortaya çıkıp en sık 0-4 yaş arasında görülür. Tüberküloz menenjitte oluşan vaskülitin yerleşim ve uzanımına bağlı olarak çeşitli inme sendromları oluşabilir. Bazal ganglia ve pons giden perforal damarların tutulması hareket bozuklukları oluşturabilir yada beyin dokusu infarktları şeklinde görülebilir. İskemik hasar en sıklıkla bazal ganglia, serebral korteks, pons ve serebellum da olur. Tüberküloz menenjit sıklıkla meningoensefalit tablosuyla seyretmektedir. Tüberküloz menenjit akciğer dışı vakaların %10-15 gibi bir oranda nadir görülmekte olup morbiditesi oldukça yüksek, tanısı zor, bu nedenle tedavisine de genellikle geç başlanıldığından mortaliteside çok yüksektir. Tedavisi zor olduğu için hastaların yarısı zaten ölür ve hayatta kalanlar ise ağır nörolojik sekeller taşırlar.

OLGU 3 yaşında çocuk erkek hasta; ateş, geçirilmiş nöbet, bilinci kapalı olarak çocuk acile getirildi. Hikayesinde 3-4 gündür ateş, halsizlik, iştahsızlık ile uyuklama hali yaşadığı öğrenildi. Acilde tonik-klonik nöbet geçirdi. Yapılan muayenede genel durum kötü, bilinç kapalı, ense sertliği mevcut, pupiller anizokorik ve dilate, bilateral ışık refleksi zayıf olarak tespit edildi. Turgor azalmış, cilt ve mukoza kuru, KTA:123/dak, ateş:38.7C, solunum: 34/dak, batın hafif distandüydü. İntravenöz sıvı, antibiyotik, antiviral tedaviye başlanarak çocuk yoğun bakıma yatırıldı. Laboratuvar incelemesinde: WBC: 24.400/mm³, NEU: 22.200/mm³, HGB: 11.4 gr/dl, CRP: 41 bulundu. Beyin MR görüntüleme: her iki paryetal ve temporal subkortikal beyaz cevherde intensite artımı ve kontrast tutulumu saptandı. Lomber ponksiyon uygulanan hastanın BOS: glukoz 11mg/dl (kanda 90mg/dl), mikroprotein: 211mg/dl, TBC+Rif dirençli M. tuberculosis kompleks DNA'sı, kültürde M. tuberculosis üremesi saptandı. Tüberküloz deri testi (TDT) anejik saptandı.

TARTIŞMA Vakamızda klinik bulgulardan uykuya meyil, ateş, ense sertliği; laboratuvarında lökositoz; BOS'ta yüksek protein, düşük glikoz, pleositiz; MR'da paryetal ve temporal bölgede subkortikal hiperintens görülmüştür. BOS'ta PCR ile M. tuberculosis DNA kompleks pozitif, M. tuberculosis üremesi olan hastaya tüberküloz menenjit tanısı konularak 4'lü tedaviye (izoniazid, rifampisin, pirazinamid, etambutol) başlandı. Takibinde hastamız 22. gün kaybedildi.

SONUÇ Tüberküloz menenjit sinsi seyirli ve özgül olmayan bulguları nedeniyle erken tanı konulması çok zor bir hastalıktır. Çocuk olgularda ateş yüksekliği, beslenememe, kilo alamama, kusma, baş ağrısı gibi spesifik olmayan yakınmalar ve tüberkülozlu yetişkinle ile temas öyküsü bize mutlaka tüberküloz menenjit aklımıza getirmelidir.

RİNOSEBREAL MUKORMİKOZ: BİR OLGU SUNUMU

¹Olena Erkun, ²Mehmet Fatih Orhan, ²Mustafa **Büyükavcı**, ³Öner Özdemir

¹Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Hematoloji Ve Onkoloji Bölümü

³Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Allerji Ve İmmünoloji Bölümü

GİRİŞ Mukormikoz, Zygomycetes sınıfının Mukorales takımı küf mantarlarından Mucor, Rhizopus, Rhizomucor veya Absidia'nın oluşturduğu organ tutulumu ile karakterize invaziv fungal bir enfeksiyonudur. Çevreden inhalasyon yolu ile alınan sporlar, burun veya paranazal sinüslerde yerleşerek özellikle diyabetik ketoasidoz, hematolojik maligniteler, uzun süreli immünosupresif veya kortikosteroid tedavisi alanlar, HIV gibi hastalarda enfeksiyona neden olurlar. Diyabetik ketoasidoz (DKA) olgularında yüksek kan şekeri düzeyi ve asidoz damar duvarında tromboz ve dokularda nekroz yaparak, mukor türlerinin direkt yayılımında kolaylaştırıcı rol oynarlar. Diyabetik hastalarda en sık rinoserebral mukormikoz görülmesine rağmen, klinikte nadiren karşımıza çıktığından burada ilginç bir olgu sunulacaktır.

OLGU 17 yaşında kız hasta DKA tablosuyla kliniğimize başvurdu. DKA tedavisi ve takibinde baş ağrısı, sol tarafta diş ağrısı, sol gözde görme bulanıklığı, sol göz hareketleri kısıtlı, sol yüzde uyuşma şikayetleri üzerine yapılan muayenede sol göz kapağı ve sol zigoma ödemi, ağrılı sol göz hareketleri ve kısıtlılığı orbital sellülit'i düşündürdüğünden Göz ve KBB bölümlerince değerlendirildi. Orbital sellülit teşhisi konulan hastamıza sistemik ve topikal antibiyoterapi başlandı. Hastanın 7 yıl önce diyabet mellitus (DM) tanısı aldığı, insülin kullandığı ve kan şekerinin kontrolsüz olduğu öğrenildi. VA 54 kg (50 persentil), boy 156 cm (25-50persentil) idi. Laboratuvar incelemesinde: WBC 17.100/mm³, ANS 12.600/mm³, CRP 136 gr/dl, kan şekeri 366mg/dl, Na 133mmol/l bulundu. Diğer sistem muayene ve laboratuvar bulguları normal değerlendirildi. Takip edilen hastanın 3.ncü gününde zigoma ödemi, sol göz hareketleri kısıtlılığı, pitozis, midriazis, olmayan ışık refleksi ile gelişen fasiyal felç ise Göz, Nöroloji ve KBB bölümlerince değerlendirildi. 2,3,4,5,6,7 nci kraniyal sinir paralizi, kavernoöz sinüs trombozu, fungal enfeksiyon açısından kraniyal ve orbital manyetik rezonans görüntülemesi (MRG) yapıldı. Antifungal ve antikoagulan tedaviye başlandı. KBB tarafından maksiller sinüse cerrahi debridman yapıldı ve aspirat kültüründe üreme olmadı. Patoloji raporunda ise granülasyon dokusunda mantar ile uyumlu spor ve hif yapısı saptanmıştır. Kraniyal+orbital MRG'de sol maksiller sinüsü tamamen dolduran, sol etmoid, frontal ve sfenoid sinüslerde mukozal bir kalınlaşma tespit edildi. Retroorbital dokularda, kavernoöz sinüslerde patolojik kontrast tutulumu mevcuttu. Hastaya, klinik, radyolojik görüntüleme ve histopatolojik bulgulara göre rinoserebral mukormikoz tanısı konuldu. Sistemik (liposomal amfoterisin B, posakonazol) ve topikal tedavilerine devam edilmektedir.

SONUÇ Diabetes mellitus olan hastalarda rinoserebral mukormikoz enfeksiyonunun gelişebileceği ve onun ciddi komplikasyonu kavernoöz sinüsü trombozunun olabileceği unutulmamalıdır.

Anahtar kelimeler: DKA, rinoserebral mukormikoz

Tedaviye Dirençli Pnömoni Parapnömonik Apse Mi Yabancı Cisim Mi ? : Olgu Sunumu

¹Korhan Yavuz, ¹Tolga Kasap, ¹Hakan Aylanç

¹Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD, Çanakkale

Giriş: Akciğer enfeksiyonlarının sonucu olarak ortaya çıkan kavitasyon ve santral nekroz; materyalin duvarla çevrilmesiyle akciğer apselerini oluşturur. Akciğer apseleri çocuklarda (yılda 100.000 başvuruda 0.7 olduğu tahmin edilmektedir) yetişkinlere göre çok daha nadir görülmektedir.

Olgu: K.K. 4 yaş erkek hasta, 2 hafta önce başlayan ateş nedeniyle dış merkeze başvurmuş, üst solunum yolu enfeksiyonu tanısıyla klaritromisin reçete edilmiş. 3 gün oral tedaviye rağmen ateş yüksekliğinin devamı ve yeni başlayan sağ yan ağrısı nedeniyle dış merkeze başvuran hastaya pnömoni tanısıyla yatış verilmiş ve iv seftriakson + klaritromisin tedavisi başlanmış. Hastanın ateşlerinin devamı ve klinik durumunda kötüleşme nedeniyle tarafımıza sevk edildi. Fizik muayenesinde VI:37.1°C, KTA:109/dk, DSS:28/dk, sPO2:%97 Dinlemekle sağ akciğer orta zonda sesleri azalmıştı. Sol akciğer sesleri doğaldı ve retraksiyonu yoktu. Diğer sistem muayeneleri doğaldı. Olgunun laboratuvar değerleri WBC:20800 x10³/uL , Hg: 10,5 g/dL PLT: 1.380.000 x10³/uL CRP:5 mg/dL, sedim: 67 mm/s Toraks BT'de sağ orta zon septasyon ve hava sıvı seviyesi barındıran 64 x 50 mm boyutlu kaviter yapı saptandı. Ayrıca plevral efüzyon ve komşu akciğer parankiminde pasif atelektazi saptandı. BT raporunda kist hidatik benzeri görünümünden de bahsedildiği için tedavisi albendazol+ vankomisin+ meropenem+ amikasin olarak düzenlendi. Hasta göğüs cerrahisi bölümüne parapnömonik abse ve cerrahi drenaj açısından konsülte edildi. Absenin toraks duvarına fistüleze olabileceği düşünülerek cerrahi drenaj uygulanmadı. Kist hidatik indirekt hemaglutinasyon testinin negatif gelmesiyle albendazol tedavisi kesildi. 10. gününde ateş yüksekliklerinin tekrar olması üzerine amfoterisin b eklendi. 22. gününde hastanın ateşlerinin olması ve vankomisin infüzyonu sırasında döküntülerinin olması sebebiyle vankomisin ve amikasin tedavileri stoplanarak teikoplanin başlandı. 24. gün amfoterisin B ye bağlı hipopotasemi gelişmesi nedeniyle stoplandı ve klindamisin eklendi. Hastanın kontrol toraks BT'sine yapılan sanal bronkoskopide yabancı cisim görülmediği, amfizemematöz lezyon varlığı ve bu lezyonun komşu bronşa bası yaptığı görüldü. Orta segmentteki atelektazi görünümü ve ateşlerinin devam etmesi nedeniyle 27. gününde USG eşliğinde apsedan örnek alınarak kültürleri gönderildi. Aspirasyon örneğinden gönderilen anaerob. aerob, tüberküloz ve mantar kültürlerinde üreme olmadı. Yatışının 44. gününde hastanın kliniğindeki iyileşme ve kontrol BT sinde apse regresyon olması nedeniyle toplam tedavisi 6 haftaya tamamlanarak şifayla taburcu edildi.

Sonuç ve Tartışma: Pnömoni komplikasyonu sonucu gelişen akciğer apsesi, düşmeyen inatçı ateşi olan pnömoni tanılı hastalarda akla gelmelidir.

Anahtar Kelimeler: Akciğer apsesi, pnömoni, çocuk

AKROFASİYAL DİZOSTOZ OLGUSU

¹Olena Erkun, ²**İbrahim CANER**

¹*Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı*

²*Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Neonatoloji Bilim Dalı*

GİRİŞ:Nager Sendrom yada akrofasial dizostoz (NAFD) kraniofasial bölge ve ekstremiteler deformiteleri ile karakterize, branşiyal ark sendromlarından kalıtsal bir hastalıktır. Asıl neden birinci ve ikinci faringeal (brankial) arkusların embriyonal dönemde normal gelişmemesi sonucu olan bir malformasyondur. Çoğu vakada Nager Sendromu ailede rastgele ve sporadik çıkarsa da literatürde otozomal resesif ve otozomal dominant kalıtlımlardan da söz edilmiştir. Çalışmamızda solunum sıkıntısı nedeni ile yenidoğan ünitesine yatırılan mikrognat, malar hipoplazi, yarı damak, düşük ve displastik dış kulaklar, başparmak ve radius yokluğu kısa kol bulguları ile Nager sendromu tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

OLGU:Sunulan olgu yeni doğan kız hasta mikrognat, malar hipoplazi, ense saç çizgisi normalin daha altında, yüz kemikleri hypoplazik, gözler antimongoloid yapıda , kulak kepçeleri düşük, deforme ve heliksleri tam gelişmemiş. Baş parmak ve radius yokluğu, kısa kollar. Damak yüksek ve yarı görülmüştür. Vakamızı mandibulofasial Treacher Collins ve diğer benzer kraniofasial dizostoz sendromlarından ayırt etmek için klinik prezentasyon sunmaya değer bulduk.

SONUÇ:Tüm akrofasial disostoz (AFD) sendromlarında diğer tanıları dışlamak için moleküler genetik test yapılması tavsiye edilir. AFD tanısı konan bir kişinin akrabaları özellikle ebeveynler ve kardeşler dikkatli bir şekilde incelenmelidir. Prenatal tanıda USG inceleme oldukça önemlidir. Anahtar kelimeler: Nager sendrom, Akrofasial disostoz

ASEMPTOMATİK SAĞ BOCHDALEK HERNİSİ EŞLİK EDEN DOWN SENDROMLU OLGU

¹*Olena Erkun*, ²*İbrahim CANER*, ³*Aybars ÖZKAN*, ⁴*Ayşegül PALA*, ⁵*Tetyana SYROTENKO*,
⁶*Öner ÖZDEMİR*

¹*Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı*

²*Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Neonatoloji Bilim Dalı*

³*Sakarya Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Cerrahi Kliniği*

⁴*Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Allerji Ve İmmünoloji Bölümü*

⁵*Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Stajyer Doktor*

⁶*Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı*

GİRİŞ:Konjenital diyaframa hernisi (KDH) diyafragmada bir defektin olduğu kalıtsal bir anomalidir. Abdominal yapıların diyafragmadaki konjenital defekten torakal kaviteye herniyasonudur. Akciğer grafisinde toraksta bağırsak anslarının görülmesi büyük oranda tanı koydurur. Diyafragma hernileri özefageal hiatustan (hiatal), paraözefageal, retrosternal (Morgagni) veya posterolateral (Bochdalek) bölgelerden gelişebilir. Abdominal organları fıtıklaşması ile toraks boşluğunda akciğer gelişimi için yeterli alan kalması nedeniyle akciğer gelişiminde yetersizlik görülebilmektedir. Bu nedenle yenidoğan döneminde KDH ciddi solunum sıkıntısı bulgu verilirken nadiren asemptomatik seyredip geç dönemde tanı konulan vakalar rastlanabilir. Bu çalışmada yenidoğan döneminde Sağ Bochdalek hernisi tanısı alan hastanın bulguları ve eşlik eden semptomlarını tartışarak değerlendirmeyi amaçlıyoruz.

OLGU:Vakamızda yenidoğan döneminde hiç solunum sıkıntısı semptomları olmamasına rağmen akciğer oskültasyonunda bağırsak sesleri duyuldu. Kontrastlı posteroanterior , sağ lateral akciğer grafisinde , toraks MR’de sağ hemitoraks orta ve alt kısmını tamamen dolduran bağırsak anslarının varlığı bize sağ posterolateral herniyi düşündürdü. Eşlik eden Down sendromu ve kalpte komplet AVSD teşhis koyuldu.

SONUÇ:Bochdalek diyafragma hernisi genellikle yenidoğan döneminde ağır solunum sıkıntısı bulgusu ile seyretmesine ve sıklıkla sol tarafta izlenmesine rağmen vakamızda asemptomatik ve sağ taraftaydı. Eşlik eden Down sendromu, kalp defektleri de bulunmasına rağmen başarılı bir şekilde tedavisi yapılabilmektedir. Anahtar kelimeler: Konjenital diyafragma hernisi, Morgagni, Bochdalek hernisi

MAKROSEFALİNİN NADİR NEDENİ: CANAVAN HASTALIĞI

¹Serkan Toker, ²Hakan Özmen, ²Rabia Tütüncü Toker, ²Muhittin Bodur, ²Mehmet Sait Okan

¹Uludağ Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Uludağ Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Giriş: Makrosefali, baş çevresinin yaş, cinsiyet ve ırk için belirlenen normal standart değerlerin üzerinde olmasıdır. Makrosefaliye neden olan hastalıklar:

- 1) Beyin omurilik sıvısında artışa yol açanlar,
- 2) Megalensefaliye, yani beyin kütlesinde artışa neden olanlar,
- 3) Kraniyum kalınlığında artışa neden olanlar,
- 4) İntrakraniyal boşluğu dolduran kan, subdural sıvı gibi ekstraserebral sıvılar da artışa neden olan hastalıklar olarak dört ana grupta sınıflandırılabilir.

Canavan hastalığı (CH), makrosefaliye neden olabilen metabolik hastalıklardan biridir. Erken dönemde hipotoni, ilerleyen dönemde spastisite, makrosefali, baş kontrolünün olmaması, ilerleyici ağır mental retardasyon ve nöbetlerle ortaya çıkabilmektedir. Bu yazıda, baş boyun kontrolü olmayan hipotoni ve makrosefali ile Çocuk Nöroloji Kliniğine başvuran CH tanısı almış iki olgu sunulmuştur.

Olgular:

Olgu 1: Sekiz aylık erkek olgu, ilk kez beş aylıktan anne ile göz teması kuramama ve baş boyun kontrolü olmaması nedeni ile başvurdu. Prenatal ve natal öyküsünde özellik yoktu. Anne baba arasında akrabalık yoktu ve ailede bilinen genetik hastalık tariflemiyorlardı. Fizik muayenede, baş çevresi büyük, horizontal nistagmus mevcut, hipotonik, baş boyun kontrolü yok ve derin tendon refleksi artmış olarak bulundu.

Olgu 2: Dört yaş erkek olgu, ilk kez 13 aylıktan nöbet nedeni ile başvurdu. Prenatal ve natal öyküsünde özellik yoktu. Fizik muayenede makrosefali, baş boyun kontrolü yok, hipotonik ve derin tendon refleksi artmış olarak bulundu. Nöromotor geriliği nedeni ile pek çok hekime başvurusu vardı. Nöbete yönelik antiepileptik tedavi başlandı. Olgularda makrosefali ve hipotoni olması nedeni ile metabolik testleri gönderildi ve Kranial Görüntüleme yapıldı. Olguların Kranial Görüntülemelerinde diffüz beyaz cevher tutulumu saptanması üzerine MR-spektroskopileri istendi, artmış N-asetil aspartik asit (NAA) piki saptandı, idrar organik asit analizi gönderildi, idrar organik asit analizinde de NAA artışı bulundu.

Tartışma: Baş çevresi ölçümü, çocuk muayenesinin önemli bir parçasıdır. Makrosefali tespit edildiğinde iyi alınmış bir öykü, dikkatli bir fizik muayene ve istenecek ileri nörogörüntüleme yöntemleri ve metabolik testler ile ayırıcı tanı yapılmaktadır. Makrosefaliye yol açan nadir durumlardan biri CH'dir. Klinik olarak CH; makrosefali, hipotoni, iritabilite ve buna eşlik eden beslenme bozuklukları ile karakterizedir.

Sonuç: Makrosefali, hipotoni ve nöromotor gelişme geriliği olan hastalarda lökodistrofik hastalıklar da düşünülmelidir. Kranial MR spektroskopide NAA piki CH için önemlidir. Metabolik testler ve genetik analiz tanıyı kesinleştirmektedir.

Pediatric Onkoloji Hastalarında Nutrisyonel Durumun Değerlendirilmesi

¹Muzaffer Coşkun, ²Betül Berrin Sevinir

¹Kestel Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Onkoloji Bilim Dalı, Bursa

Giriş ve Amaç: Çocuk onkoloji hastalarında malnütrisyon sık karşılaşılan önemli bir sorundur, tanı anında veya kanser tedavisi sırasında gelişebilir. Bir çocuk malnütrisyonlu hale geldikten sonra tedavisi daha zor olduğu için, hastalar tanıdan itibaren dikkatli şekilde değerlendirilmeli ve izlenmelidir. Bu çalışmada, çocuk onkoloji hastalarında tanı anında ve tedavi sırasında beslenme durumunun antropometrik ölçümlerle değerlendirilmesi amaçlandı.

Gereç ve Yöntem: Çalışmada 1 Şubat 2018–31 Temmuz 2018 tarihleri arasında Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Onkoloji Polikliniği'ne başvuran ve yeni tanı alan 1-17 yaş arası 43 kanserli çocuk hastanın beslenme durumu tanı anında ve 6 aylık tedavi periyodu süresince antropometrik ölçülerle değerlendirildi. Tanı anında ve 6 ay boyunca aylık olarak hastaların vücut ağırlığı, boy, orta kol çevresi ve subskapular, triseps deri kıvrım kalınlığı ölçümleri yapıldı. Ölçümlerden vücut ağırlığı z-skoru, boy z-skoru, orta kol çevresi z-skoru, subskapular ve triseps deri kıvrım kalınlığı z-skorumları, boy ağırlık ve beden kitle indeksi değerleri bulundu. Çalışmaya alınan hastaların demografik, klinik özellikleri ve tedavi uygulamaları kaydedildi.

Sonuç: Çalışmaya alınan 43 hastanın 26'sı erkek (%60,5), 17'si kız (%39,5) olarak saptandı. Çalışmadaki hastaların 11'i beyin tümörü (%25,6), 7'si kemik ve diğer yumuşak doku sarkomu (%16,3), 6'sı nöroblastom (%14), 5'i non-Hodgkin lenfoma (%11,6), 4'ü Hodgkin lenfoma (%9,3), 3'ü Wilms tümörü (%7), 3'ü hepatoblastom (%7) ve 1'er nazofarengeal karsinom, renal karsinom, nut karsinom, endodermal sinüs tümörü (%9,3) tanılarına sahipti. Hastalarda tanı anında ve 6. ayda antropometrik ölçümlere göre değişen %39,5 ile %45 arasında malnütrisyon oranları tespit edildi. Antropometrik ölçümler aylık olarak tanı gruplarına göre incelendiğinde özellikle beyin tümörü ve sarkom tanılı olgularda nutrisyonel parametrelerde yüksek düzeyde bozulma saptandı. Antropometrik ölçümlerin z-skorumları tanı grupları arasında karşılaştırıldı ancak istatistiksel olarak anlamlı farklılık saptanmadı. Total parenteral nutrisyon(TPN) desteği almayan grupta, TPN desteği alanlara göre beden kitle indeksindeki azalmanın altı aylık izlem boyunca daha fazla olduğu gözlemlendi(p=0,04). Beyin tümörlü hastalarda araya giren nötropenik sepsis atakları sebebiyle kemoterapi sürelerindeki gecikmenin lenfomalı olgulara göre daha fazla olduğu saptandı(p=0,03).

Tartışma: Sonuç olarak pediatrik onkoloji vakalarında malnütrisyon erken dönemde tanınmalı ve daha da önemlisi gerekli beslenme desteğiyle engellenmelidir. Bu çalışmada cilt kalınlığı ölçümleri ile boy, kilo, BKİ değerleri arasında nutrisyonel durumun değerlendirilmesi açısından fark olmadığı gözlemlendi. Özellikle beyin tümörü ve sarkom tanılı hastalarda erken dönemde beslenme desteği başlanması önerilmektedir.

Boru Çiçeğine Bağlı Tek Taraflı Midriasis: Olgu Sunumu

¹Erbu Yarcı, ²Ali Karataş

¹*Dörtçelik Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Yenidoğan Yoğun Bakım, Bursa*

²*Dörtçelik Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Göz Sağlığı Ve Hastalıkları Bursa*

Giriş: Bilateral ve unilateral midriyazisin birçok nedeni vardır. Bahçe düzenlemelerinde yaygın olarak kullanılan boru çiçeği (*Datura suaveolens*) tropan alkaloidleri içerir.

Olgu: 7 yaşında erkek hasta annesinin fark ettiği tek taraflı midriyazis ve sol gözde yakın görme zorluğu nedeniyle acil servise getirildi. Sol pupil yaklaşık 8 mm olup , sol gözde pupil refleksi ve akomodasyon refleksin negatifti. Sağ pupil 3 mm olup pupil refleksi ve akomodasyon refleksi pozitif olarak saptandı. Biyomikroskopik inceleme ve nörolojik muayenesi normal idi. Aileden alınan anamnezde bahçede oynadığı öğrenildi. Görsel olarak boru çiçeğinin resmi gösterilip bahçede olup olmadığı sorgulandığında aynı çiçekten evin bahçesinde olduğu teyit edildi. Hastadan tam kan sayımı ve biyokimya tetkikleri istendi. .Normal olarak değerlendirildi. Günlük kontrole çağrılarak takip edildi. Anizokori maruziyetten 48 saat sonra düzeldi.

Sonuç ve Tartışma: Boru çiçeğine topikal olarak maruz kalma tek taraflı midriyazise yol açabilir. Bu olgu, sağlıklı çocuklarda akut anizokorinin ayırıcı tanısında bitkisel ajanlara maruziyetin akılda tutulması gerektiğini ve doğru ve ayrıntılı bir anamnezin gereksiz tetkik ve müdahalelerin önlenmesinde büyük öneme sahiptir. Ebeveynler ve bahçe tedarikçileri için boru çiçeği ve benzeri bitkilerin kullandıktan sonra olası olumsuz etkiler hakkında farkındalık yaratılması açısından önemlidir.

Hipotonik İnfantta Görülebilen Nadir Bir Sendrom: Prader-Willi

¹Mesut Savaş, ²Hakan Özmen, ²Rabia Tütüncü Toker, ²Muhittin Bodur, ²Mehmet Sait Okan

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Prader-Willi Sendromu (PWS) paternal kromozom içindeki 15q11-q13 gen ekspresyonu kaybından kaynaklanan ve nadir görülen genetik bir bozukluktur. PWS hipotalamo-hipofizer yetmezliğe bağlı endokrin anomaliler ve davranışsal-bilişsel zorluklarla karakterizedir. PWS'de intrauterin dönemde fetal hareketlerde azalma; 2 yaşın altında zayıf emme ile hipotoni, 2-6 yaş arası genel gelişimsel gerilik ve 6 yaş sonrası hiperfaji ve obezite görülmektedir. Bu yazıda solunum sıkıntısı ile başvuran ve hipotoni ile PWS saptanan 4 aylık erkek olguya yer verilmiştir

OLGU: 40 yaş annenin 3. yaşayan çocuğu olarak 38. haftada 3160 gr. doğan olgu, postnatal solunum sıkıntısı gelişmesi üzerine yoğun bakım ünitesine yatırılmıştır.

Anne-baba arasında akrabalık bulunmamakta; prenatal takipli annede 8-10 adet/gün sigara kullanımı dışında bir özellik saptanmamıştır.

Neonatal dönemde geçici yenidoğan takipnesi nedeniyle izlenen olguda hipotonisite ve beslenme güçlüğü saptanmış; metabolik testler olağan bulunmuştur.

Hastanın hafif takipneik olması haricinde solunum sistemine ait başkaca patoloji görülmemiştir. Batın muayenesinde ele gelen kitle ve organomegali saptanmamıştır. Makrosefali olan olguda, gingiva hipertrofisi, başını tutamama ve hipotoni gözlenmiş; derin tendon refleksleri ve moro refleksi bilateral zayıf alınmıştır. Testislerin bilateral olarak inmediği tespit edilmiştir.

Tüm abdominal, transfontanel ultrason ve kranyal MRG bulguları olağan bulunmuştur. Skrotal ultrasonda sol testis inguinal kanalda izlenmiş; sağ testis ise izlenmemiştir.

FISH analizinde 15q11-13 bölgesinde delesyon saptanmış ve Prader Willi Sendromu ile uyumlu bulunmuştur.

VEP ile yapılan değerlendirmede ön görsel yollarda normal ileti saptanmıştır.

BAEP ile yapılan değerlendirmede ileri derecede bulboPontin ileti yavaşlaması tespit edilmiştir. TARTIŞMABadem göz, dar bifrontal alın çapı, mikrogna, küçük ağız, aşağıya doğru dönmüş dudaklar, zayıf sesle ağlama ve beslenme güçlüğü olan olgunun belirgin hipotonisinin mevcut olması, moro refleksi zayıflığı ve genital hipoplazisinin olması literatürde belirtilen PWS'nun majör tanı kriterleri ile uyumludur. Bu çalışma, hipotonisitesi, beslenme problemi ve dismorfik yüz görünümü olan infantlarda PWS tanısının mutlaka düşünülmesi gerekliliğini ortaya koymaktadır.. PWS'nun süt çocuğu ve erken çocukluk döneminde motor mental gelişme geriliği ve morbid obesitenin eşlik ettiği, nadir görülen bir sendrom olması nedeniyle önleyici ve koruyucu tedavilerin planlanması ve uygulanması açısından hastalığın erken tanısı önem kazanmaktadır. Erken tanı alan bebeklerde PWS'na bağlı komplikasyonlar önlenabilir ve yaşam boyu verilen bakımın kalitesinin iyileşebilir.Genel pediatristler, PWS'na aşina hale gelirlse erken tanının gerçekleşme olasılığı daha yüksektir.

Olgu Sunumu: Hiperimmunglobulin D Sendromu

¹Huriye ÇETİN, ¹Hakan AYLANÇ

¹Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

GİRİŞ: Hiperimmunglobulin D Sendromu 12.kromozomun uzun kolunda mevalonat kinazı kodlayan MVK geninde mutasyon sonucu oluşan yaşamın erken evrelerinde başlayan otoinflamatuvar bir hastalıktır. Ender görülen otozomal resesif geçişli bir hastalık olup ve bugüne kadar yaklaşık 200 hasta tanımlanmıştır.

OLGU: 7 yaş kız hasta tekrarlayan ateş , karın ağrısı ve bacak ağrısı şikayetleriyle dış merkezden tarafımıza FMF ötanısıyla sevk edildi. Hasta miadında 3000gr ağırlık 50cm boy ile normal spontan vajinal yolla doğmuş. Babanın kuzenlerinde FMF tanısı mevcut. Va: 20 kg (10-25p) Boy:123 cm (50-75p). Muaynesinde bilateral submandibuler 2x1 cm ağrısız mobil yumuşak kıvamlı lapları mevcuttu. Alt ekstremitte distalinde birkaç adet döküntü skarı dışında diğer sistem muayeneleri normaldi. Hastanın 10 aylıktan itibaren başlayan 40 dereceye kadar ulaşan, 5 gün süren 2-3 ayda bir tekrarlayan ateş atakları olmuş. 3 yaşından sonra ise karın ağrısı, kusma ve bacak ağrısı şikayetleri eklenmiş. Ateşi bazı ataklarında yavaş yavaş titreme ile birlikte, bazı ataklarında ise aniden yükselmiş, karın ağrısı ve kusma eşlik etmiş ancak ishal olmamış. Yılda bir defa yüksek ateş nedeniyle hastane yatışı olmuş, tonsillit tanısıyla yatarak ve ayaktan sık sık tedavi almış. Ağrılı lapları olan hastada bacak ağrıları olup şişlik, kızarıklık,ısı artışı eşlik etmemiş. Cildinde makulopapüler lezyonları ve ağızda aftöz lezyonları olmuş. Aşıdan sonra ataklar tetikleniyormuş. Hastanın kan tetkiklerinde Sedimentasyon 10 mm/s, CRP 0,02 mg/dl, WBC 6.700uL, IGA 156 mg/dl, IGG 1170 mg/dl, IGM 180 mg/dl sonuçlandı. Abdomen USG'si doğaldı. Hastanın gönderilen genetik tetkik sonucunda MVK geninde 3. exonda c.155G>A(p.Ser52Asn) heterozigot nükleotid değişimi saptandı. Çocuk Romatolojiye konsülte edildi. Medikal tedavi başlanmayan hastaya tonsillektomi önerildi. Hastanın takibinde şikayetlerinin azaldığı görüldü.

TARTIŞMA: Hiperimmunglobulin D sendromu nadir görülen bir hastalık olmasına rağmen artmış serum IgD ve MVK mutasyonu varlığıyla birlikte tipik klinik görünüm tanı koydurmaktadır. Ateş ataklarının 3-6 gün sürmesi ,yaşamın birinci yılından başlayıp sıklık ve şiddetin yaşla azalması ayırıcı tanıda yardımcı bulgulardır.

Kardiyak Rabdomyom: Yenidoğan Döneminde Tanı Alan Tüberoskleroz Kompleksi Olgusu

¹Berna Özcan, ²Fatma Kocael, ²Cansu Turan, ²Nilgün Köksal

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Konjenital kalp tümörleri oldukça nadir olup en sık görüleni rabdomyomdur. Postnatal hiçbir şikayet olmayacağı gibi, üfürüm, aritmi ve kalp yetmezliği gibi bulgular da olabilir. Yenidoğan döneminde tüberoskleroz tanısı alan bu olgu nadir görülmesi nedeniyle sunulmuştur.

OLGU: 25 yaşında anneden G2 P2 Y2 olarak 38 +1 haftalık gebeliğinden C/S ile 2200 gram Apgar 9 -10 olarak hastanemizde doğurtuldu, doğum sonrası fetal rabdomyom şüphesi nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Özgeçmişinde annenin düzenli takipte olduğu ve Bursa Şehir hastanesindeki takiplerinde 36.haftada fetal kalpte ventrikül içinde yerleşimli noduler görünümde ekojen solid lezyonlar mevcut olması üzerine tarafımıza yönlendirilmiş. Tarafımızca yapılan Fetal EKO da her iki ventrikülde kalpte multipl rabdomyom saptandı. Fizik muayenesinde her iki bacakta ve bel bölgesinde hipopigmente lezyonları ,göğüste sternum bölgesinde hemanjiomu mevcuttu. Diğer sistem muayenelerinde özellik yoktu. Laboratuvar bulgularında tam kan sayımı, kan elektrolitleri, normal sınırlardaydı. Batın ultrasonografisinde, karaciğer ve böbrek batında sol böbrekte hiperkojen ortası hipoekoik lezyon (anjiyomiyolipom)mevcuttu. EKO'da: Sol ventrikül içerisinde 5-6 adet 6-7 mm çapında ,sağ ventrikül içerisinde 1-1,5 cm çapında 3 adet rabdomyomla uyumlu görünüm izlendi. Kranial MR da her iki serebral hemisferde kortikal ve endependimal tüberler görüldü. Abdomen MR da her iki böbrekte çok sayıda kistik lezyon tespit edildi. Hastanın EEG'si çekildi, sol hemisfer frontotemporal bölgede organizasyon bozukluğu saptandı. Multiple rabdomyomla ve kranial MR'da subependimal tüberleri ile olası tüberoskleroz açısından takibe alındı. Hasta şuan 2 ay 15 günlük nörolojik gelişimi normal olup günde 3-4 kez gözlerde yukarı bakma, vücutta kasılma şeklinde 3-4 sn süren nöbetleri olması üzerine tedavisine önce fenobarbital ardından klonazepam tedavisi eklendi.

TARTIŞMA: Tüberoskleroz otozomal dominant geçişli beyin, deri başta olmak üzere böbrek, göz, kemik ve kalbi etkileyen nörokutanöz bir hastalıktır .Çoğu zaman kardiyak kitlelerden tüberoskleroz tanısına gidilmektedir.İleriki yaşlarda en sık bulgusu myoklonik tarzda konvülsiyon ve mental geriliktir . Sorumlu tutulan iki tümör süpresör gen vardır.Kalp tümörleri yenidoğan döneminde oldukça nadirdir.En sık görülen kalp tümörü rabdomyomdur . Kalp rabdomyomları genellikle tüberoskleroz ile ilişkilidir. Antenatal ileri düzey ultrasonografi ve fetal ekokardiyografinin rutin gebelik takibine girmeye başlamasıyla prenatal rabdomyom tanıları artmıştır.

SONUÇ: Fetal hayatta saptanan rabdomyomların tüberosklerozun erken bir bulgusu olabileceği akla gelmeli ve tüberosklerozun diğer kriterleri araştırılmalıdır.Her zaman aile öyküsü olmayacağı spontan mutasyonların sık olabileceği de unutulmamalıdır.

Kedi Miyavlama Sendromu

¹Günel Abdulaliyeva, ²Hakan Özmen, ³Lamiya Aliyeva, ²Rabia Tütüncü Toker, ²Muhittin Bodur, ²Mehmet Sait Okan

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Genetik Anabilim Dalı, Bursa

GİRİŞ-AMAÇ: Kedi miyavlama sendromu 5.kromozomun 5.kolunun parsiyel delesyonu sonucunda oluşur.1 Bu olgu sunumunun amacı hastaların tanısını zamanında koyarak olası komplikasyonlarının önlenmesi, hastaların hayat kalitesinin artırılmasıdır.

OLGU: Üç yaşında kız olgu, Çocuk Nöroloji Polikliniğine nöromotor gelişim geriliği etyolojisi araştırılmak üzere kabul edildi. Olgunun özgeçmişinden 32 yaşındaki annenin 2. gebeliğinden, 34 haftalık olarak prematür eylem nedeni acil C/S ile 2250 gr doğurtulduğu, solunum sıkıntısı nedeni ile hastanede Yenidoğan Yoğunbakıma tedavi aldığı öğrenildi. 6,5 aylık başını tuttuğu, 15 aylıkken desteksiz oturmaya başladığı, 27 aylıkken yürümeye başladığı öğrenildi. İki yaşından beri Çocuk Ruh Sağlığı ve Hastalıkları tarafından hiperaktivite nedeniyle izlendiği ve risperidon kullandığı öğrenildi. Hasta düzenli fizik egzersiz programına alındı. Genetik analiz sonucu ile hastaya Kedi miyavlama sendromu tanısı kondu. Soygeçmişinden; aralarında akrabalık olmayan sağlıklı anne babanın 2. çocuğu olduğu, 16 yaşında sağlıklı kız kardeşinin olduğu öğrenildi. Fizik Muayene: Vücut Ağırlığı: 19,5kg (91,31p) Boy: 107 cm (82,12p) Baş Çevresi: 49,5cm (33p) Genel durumu iyi, bilinç açık, sendromik yüz görünümü (hipertelorizm, strabismus, kulak kepçeliği) mevcut. Stereotipik hareketleri mevcut. Bağımsız mobilize olabiliyor Yürüyüş ataksisi mevcut, iki- üç kelimelik cümleler kurabiliyor, ancak mentalitesi yaşıtlarına göre geri izlenimi veriyor. Göz dibinde sağda optik disk hipoplazisi mevcut.Laboratuar ve Görüntüleme: BERA: beyin sapı işitsel yollarda bilateral periferik ileti yavaşlaması raporlandı. Genetik Analiz: periferik kandan kısa süreli hücre kültürü sonrası ile yapılan kromozom analizinde 5.kromozomun p15.1 bandından terminal bölgeye kadar delesyon olduğu tespit edilmiştir.

TARTIŞMA-SONUÇ: Dismorfik yüz görünümü, gelişim geriliği, konjenital kalp hastalıkları olan çocuklarda laringomalazi/inspiratuar stridor görüldüğü halde cri-du-cat sendromu ayırıcı tanıda düşünülebilir.

KAYNAKLAR:

1.Yurdakök M Yurdakök Pediatri Güneş Tıp kitap evleri Ankara 2017 Hacettepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı Enstitüsü Müdürü Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

2. Köseoğlu Seçgin C, Özdede M, Gülşahi A. Kromozomal Sendromlar (Down, Cri du Chat, Turner, Frajil X). Öztunç H, editör. Oral ve Maksillofasiyal Bölgeyi Etkileyen Sendromlar. 1. Baskı. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2018. p.36-42.

3. P Cerruti Mainardi, C Perfumo, A Calì, G Coucourde, G Pastore, S Cavani, F Zara, J Overhauser, M Pierluigi, F Dagna Bricarelli Clinical and molecular characterisation of 80 patients with 5p deletion: genotype-phenotype correlation. Med Genet 2001;38:151–158

4. <https://cri duchatturkiye.com/cdc-nedir/>

5. Kenneth Lyons, MD Elsevier Saunders California Professor of Pediatrics Chief, Division of Dysmorphology

Unutmadım Aklımda: Tularemi

²Eda Gül Özcan, ¹Taylan Çelik

¹Çanakkale On Sekiz Mart Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı

²Çanakkale On Sekiz Mart Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

GİRİŞ: Tularemi, Francisella tularensis'in neden olduğu zoonotik bir enfeksiyon hastalığıdır. Çanakkale'nin Çan ilçesinde yaşayan ve tarafımıza 2019 yılında 1 ay arayla başvuran 2 farklı olgu ile tularemiyi tartışmak istedik.

OLGU 1: 17 yaş erkek hasta, 1 ay önce sağ servikal bölgede 4x2 cm boyutunda ağrılı lenfadenopati saptanmış. Dış merkezde başlanan amoksisilin-klavunik asit ve sonrasında tularemi ön tanısıyla gentamisin antibiyoterapisi sonrası lenfadenopati boyutunda gerileme olmaması üzerine tarafımıza başvurdu. Hastanın bu dönemde ateş yüksekliği, kilo kaybı ve gece terlemesi olmamış. Fizik muayenesinde sağ SCM önünde 3x4 cm LAP dışında ek patoloji saptanmadı. Olgunun laboratuvar tetkiklerinde özellik yoktu. Tularemi IgM 1/320 pozitif saptanan hastaya glanduler tularemi tanısı ile ciprofloksasin başlandı. Tedavinin 13. gününde abse formasyonu gelişmesi nedeniyle drene edildi, abse kültüründe bakteri üremesi olmadı. Ciprofloksasin tedavisi sırasında sağ SCM önünde abse formasyonu tekrar gelişen hastanın lenf nodu eksize edildi. Hastanın tedavisine ciprofloksasin kesilip doksisisiklin ile devam edildi, tedavinin 14 gün verilmesi planlandı. Patoloji sonucunda granülamatöz nekrotik lenfadenit saptandı. Eksizyon ve doksisisiklin tedavisi sonrasında hastanın şikayetleri geriledi.

OLGU 2: 10 yaş erkek hasta, 5 gün süren ateş, eşlik eden boğaz ağrısı, baş ağrısı ve eklem ağrısı nedeniyle dış merkeze başvurmuş. Hastaya akut tonsillofarenjit tanısıyla amoksisilin-klavulonik asit tedavisi başlanmış, şikayetlerinin devam etmesi nedeniyle intramusküler seftiriyakson verilmiş. Tarafımıza başvurduğunda boğaz ağrısı, yutkunmada güçlük şikayeti olan hastanın ateşi gerilemişti. Fizik muayenesinde orafarenks hiperemik, tonsiller hipertrofik, diğer sistem muayeneleri doğaldı. Olgunun laboratuvar tetkiklerinde özellik yoktu. Boğaz kültüründe üreme saptanmadı. Tularemi IgM 1/160 pozitif saptanan hastaya orafarengeal tularemi tanısı ile doksisisiklin tedavisi başlandı, 14 güne tamamlandı. Tedavi sonrasında hastanın şikayetleri geriledi.

TARTIŞMA: Betalaktam tedaviye yanıt vermeyen tonsillofarenjit veya lenfadenopatisi olan hastalarla karşılaşıldığında, tularemi için endemik bölgede yaşama veya seyahat öyküsü alınmalı ve tularemiden şüphe edildiği takdirde numuneler alınmalı ve hızlı bir şekilde tedavi başlanmalıdır.

TEKRARLAYAN TONSİLLİT İLE BAŞVURAN BİR HIV OLGUSU

¹Meltem Turan, ¹Meltem Eryılmaz, ²Edanur Yeşil, ²Solmaz Çelebi, ²Cansu Turan, ²Beyhan Bülbül, ²Mustafa Hacimustafaoğlu

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa

Giriş:Tonsillit olguları çocuk polikliniklerine en sık başvurulardan birisidir. Her ne kadar bakteriyel etkenler tonsillitte sık karşılaşılan etken olarak düşünülse de viral etkenler etyolojide yüksek çoğunluğu oluşturmaktadır. Tonsillitte viral etkenlere bakıldığında HIV %1'den daha düşük oranda etken olarak görülmektedir. Bu sunuda sık geçirilen tonsillit ve servikal lenfadenopati ile başvuran 17 yaşında erkek olguda HIV pozitifliği saptanmasına dikkat çekilmesi amaçlanmıştır.

Olgu:Sık tonsillit geçirme öyküsü olan 17 yaşında erkek hasta boyun bölgesinde şişlik palpe edilmesi üzerine kulak burun boğaz polikliniğinden tarafımıza yönlendirildi. Hasta 4 yıldır senede 3-4 kez tonsillit geçirmektedir. Fizik muayenesinde sol posterior servikal bölgede 0,5x0,5 cm mobil lenfadenopati dışında başka özellik saptanmadı. Özgeçmişinde 2 yıl öncesinde dişinde abse gelişmesi nedeniyle diş tedavisi olma öyküsü ve 4 yıl öncesinde geçici dövme yaptırma hikayesi mevcuttu. Hastanın yapılan tetkiklerinde IgG: 1700 (N:639-1,349 mg/dl), CD4: %14 ve CD8: %54 (CD4/CD8<1) saptanması, CD4 lenfopeni ve hipergamaglobulinemisi olması üzerine gönderilen anti-HIV testi pozitif saptandı. Bunun üzerine gönderilen HIV RNA sonucu ise 147,364 kopya/ml olarak sonuçlandı. Bulaş şekli sorgulandığında anamnezinde kan transfüzyonu olmadığı ve cinsel aktif olmadığı öğrenildi. İki sene öncesinde diş operasyonu geçirdiği ancak kan transfüzyonu almadığı öğrenildi. Hastaya antiretroviral tedavi (elvitegravir, kobisistat, emtrisitabin, tenofovir kombinasyonu) başlandı. Kontrol viral yükü 3 ay sonra 82 kopya/ml saptanan tedavi sonrası tekrar tonsillit geçirmeyen olgu çocuk enfeksiyon polikliniği tarafından takibe alındı.

Sonuç:Tonsillit çocukluk çağında sık karşılaşılan çocuk polikliniklerine de sık başvuru sebeplerinden birisidir. HIV ile enfekte bireylerin %25-75'inde, virüsün alınmasını izleyen 1-6 hafta içerisinde ortaya çıkan nonspesifik belirtilerin hakim olması sebebiyle genellikle HIV enfeksiyonundan bağımsız olduğu düşünülen bir klinik tablo ortaya çıkmaktadır. Akut retroviral sendrom olarak adlandırılan bu dönemde; ateş, noneksüdatif tonsillofarenjit, lenfadenopati bulguları, artralji, miyalji ve letarji gibi sistemik semptomlar mevcuttur. Akut retroviral sendromun insidansı net olarak bilinmemekle birlikte, HIV ile enfekte bireylerin yarısında veya üçte ikisinde bu dönem bulgularına rastlamak mümkündür. Adölesan bu olgumuzda da tekrarlayan tonsillit ile başvuran olgularda HIV enfeksiyonunun da akılda bulundurulması gerektiği vurgulanmıştır.

Kaynaklar: HIV-AIDS İstatistik. T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü Bulaşıcı Hastalıklar Dairesi Başkanlığı. <https://hsqm.saglik.gov.tr/>. Erişim Tarihi: 03.02.2020.Sütçü M, Somer A. "Çocuklarda HIV Enfeksiyonu." Çocuk Dergisi 16.2 (2016): 53-59.

Anahtar kelimeler: HIV , tonsillit, çocuk

PRE B ALL TANISI İLE TAKİPLİ BİR HASTADA GELİŞEN LEGIONELLA PNÖMONİSİ SONRASI ECMO TEDAVİSİ BAŞARISI: OLGU SUNUMU

¹Aytül Temuroğlu, ²Gülcan Yavuz, ¹Melike Sezgin Evim, ¹Adalet Meral Güneş

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

GİRİŞ: ECMO (extracorporeal membrane oxygenation) belirli bir süre için, kalp ve akciğer fonksiyonlarını desteklemek amacıyla yapılan vücut dışı dolaşım ve/veya solunum desteğidir. İlk olarak 1950'lerde kardiyopulmoner bypass için geliştirilmiş cihaz daha sonra yıllar içerisinde ileri boyutlara taşınmıştır. Burada pre b ALL tanısı ile takip edilen protokol 1 tedavisi esnasında legionella pnömonisi olan ve pnömoniye sekonder gelişen kalp yetmezliği kliniği gelişen hastanın ECMO tedavisi sonrası klinik seyri ile ilgili bir olgu sunulmuştur.

OLGU: 3 yaş 10 aylık kız olgu vücudunda morluk şikayeti ile yapılan kan sayımında lökosit:2960 hemoglobin:5,8 platelet:30,000'di. Periferik yaymasında;% 3 çomak,% 27 parçalı,% 36 lenfosit,% 15 monosit,% 13 atipik,% 2 metamyelosit,% 2 myelosit görüldü. Yapılan kemik iliğinde % 80 L1 morfolojisinde blast mevcuttu. Akım sitometri sonucunda:Pre B ALL markerları pozitif.Hastaya pre B ALL tanısı konularak kemoterapisi başlandı. 15. gün kemik iliği remisyondaydı.Tedavinin 28.gününde ateş yüksekliği ve takipnesinin gelişmesi nedeniyle değerlendirilen akciğer grafisinde sağ akciğer orta zonda lobar pnömoni saptandı. Antibiyoterapisi başlandı. Takibinde solunum sıkıntısı ve oksijen ihtiyacı olan hastaya çekilen bilgisayarlı tomografide pnömoninin ilerlediği gözlemlendi. Tedavisi değiştirilerek geniş spektrumlu antibiyoterapiye geçildi. Aynı gün içinde hızla genel durumunda kötüleşme olan hastada pnömoniye sekonder kalp yetmezliği gelişti. Bilateral akciğer parankim infiltrasyonu ve akciğer ödemi saptanan hasta yoğun bakım izleminde entübe edildi, destek tedavileri başlandı.Hastanın trakeal aspirasyon örneğinden kültür ve solunum pcr örneği gönderildi. Hasta kardiyovasküler cerrahi ile değerlendirilerek ameliyathane koşullarında ECMO cihazına bağlandı. Hastanın kan gazı , ACT (active clotting time), NIRS(near infrared spektroskopisi) trombosit ve hemoglobin değerleri yakın takip edildi. Gerekğinde transfüzyonları yapıldı. Heparinizasyonuna dikkat edildi. Hafif kanamalar dışında komplikasyon yaşanmadı. Değerlendirilen solunum pcr tetkikinde Legionella Pnömoniae saptanan hastanın antibiyoterapisi tekrar düzenlendi. İzleminde genel durumu daha iyi olan ve kan gazında belirgin düzelme saptanan, akciğer parankiminde havalanma artışı olan hasta tedavinin 10. gününde ECMO'dan ayrıldı. 14. gününde ekstübe edildi, ekstubasyondan 3 gün sonra oda havasında izlenen hasta kliniğe devredildi.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Extracorporeal life support organization (ELSO) 2019 verilerine göre yenidoğanlarda ECMO desteği ile survival %73'lere pediatrik hastalarda ise %59'lara ulaşmıştır. Gelecekte çok daha gelişmiş cihazlarla survival oranının artması beklenmektedir. Sonuç olarak günümüzde ECMO, dirençli septik şoktaki seçilmiş hasta grubunda ve tecrübeli ellerde ümit vaad eden bir tedavi yöntemi olarak görülmektedir.

KAUDAL REGRESYON SENDROMU

¹Beğüm Özgürbüz, ¹Hakan Özmen, ¹Rabia Tütüncü Toker, ¹Muhittin Bodur, ¹Mehmet Sait Okan

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

Giriş: İntrauterin dönemde KRS(kaudal regresyon sendromu) kaudal kanaldan köken alan kaudal vertebra, nöral tüp, ürogenital-sindirim sistemleri ve alt ekstremitelerin gelişimsel bir anomalisidir. Kaudal regresyon olgularının çoğu sporadik veya gestasyonel diyabet ile ilişkilidir. Biz fibula yokluğu, bilateral alt ekstremitte kontraktürü, paraplejik, umbilikal herni, lumbosakral vertebra ve sakrum yokluğu ile karakterize bir olguyu tanımladık.

Olgu: 41 yaş diabetes mellituslu anneden (gravida 6, parite 6, abortus 0) 6. gebeliğinden 39 haftalık iken 2710gr c/s olarak doğdu. Annenin gebeliği takipliydi. Anne ve baba akraba değildi. Aile öyküsünde annede diabetes mellitus mevcuttu. İlk beş çocuğu sağlıklıydı. Anne gebeliğinde insülin kullanmıştı. Olgu çocuk nöroloji polikliniğine başvurmuştu. 4 aylık erkek hastanın fizik muayenesinde 2 tane sağ baş parmak, bilateral alt ekstremitte kontraktürü, düşük kulak, torakal ve sakral gamze, umbilikal herni, sol inmemiş testis, sol baş parmakta sineşi ve bilateral moro refleksi varlığı mevcuttu. Hastanın karyotipi 46,XY olarak tespit edildi. Radyolojik incelemede, torakal orta alt düzeyden itibaren alt torakal lomber ve lomber vertebra izlenmemektedir.(agenezi) Batın ultrasonografisinde normal saptandı. Olgu etyoloji açısından araştırıldı. Galaktozemi ve biyotidinaz aktivitesi, G6PDH testi, idrarda redüktan madde, tirozinemi ve kistik fibrozis açısından normal sonuçlandı. Göz muayenesinde katarakt, embriyotakson ve mikroftalmi yoktu. Olgudan gönderilen Torch tetkiklerinde anti-Toxo IgG, anti-Cmv IgG, Ebv Vca IgG pozitifliği saptandı. Paraplejik olan olgudan SMA, konjenital miyotoni ve konjenital muskuler distrofi genetik testleri gönderildi. Olgunun bakılan periferik yaymasında atipik hücre yoktu. Olgudan fanconi aplastik anemisi açısından DEB testi ve hemoglobin elektroforezi gönderildi. Kronik granüloamatöz hastalık açısından nbt gönderildi. Yapılan transtorasik ekokardiyografisinde küçük sekundum ASD, hafif İAS anevrizması mevcuttu. Nörolojik açıdan da olguya vep, bera, denver testi yapıldı. Vep testi normal iken bera testinde ılımlı bilateral periferik ileti yavaşlaması mevcuttu.

Sonuç ve tartışma: Etiyoloji ve patojenik mekanizması aydınlatılamamakla beraber maternal diabet, genetik yatkınlık ve vasküler hipoperfüzyon neden olarak düşünülmektedir. Olgumuzda ise fibula yokluğu, bilateral alt ekstremitte kontraktürü, paraplejik, umbilikal herni, torakal ve sakral gamze, lumbosakral vertebra ve sakrum yokluğu mevcuttu. Mevcut bulgular ile olgu KRS olarak değerlendirildi. Prenatal tanı, ultrasonografi ile 20. gebelik haftasında vertebral agenezi nedeniyle spinada ani kesilme ve alt ekstremitelerin kurbağa bacağına benzer pozisyon görüntüsü ile mümkündür.

Kliniğimizdeki Ülseratif Kolit Hastalarının İzlem Sonuçları

¹Enes Turan, ¹Taner Özgür, ¹K. Nil Kaptan, ¹Tanju B. Özkan

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenterolojisi BD

GİRİŞ VE AMAÇ: Ülseratif Kolit hastalığı (ÜK) rutin takibinde remisyon ve alevlenmelerle seyreden kronik bir hastalıktır. Etyolojisi net değildir. Ancak hastalık immün aracılı olup, gen mutasyonlarının oluşturduğu genetik yatkınlık ve bu yatkınlık ile beraber çevresel faktörlerin tetiklediği inflamatuvar olaylar sonucu ortaya çıkmaktadır. Ülseratif kolitte (ÜK) tipik olarak kanlı ishal, gece dışkılaması ve karın ağrısı gibi belirtiler ön plandadır. Belirtiler her yaşta ortaya çıkabilir; fakat hastalık başlangıcı en sık geç ergenlik-erken erişkinlik döneminde görülmektedir. Tedavide enteral nütrisyon, aminosalisilatlar, kortikosteroidler ve immünmodülatörlerden, bazen de biyolojik ajanlardan faydalanılmaktadır. Bu çalışmanın amacı kliniğimizde Ülseratif Kolit tanısı ile takip edilen hastaların izlem sonuçlarını değerlendirmektir.

GEREÇ VE YÖNTEM: Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji bölümünde, 2012 - 2020 yılları arasında Ülseratif Kolit hastalığı tanısı ile takip edilen olguların başvuru şikayetleri, fizik muayene bulguları, laboratuvar, görüntüleme verileri, tedavileri ve varsa geçirdiği operasyonlar retrospektif olarak değerlendirildi.

SONUÇLAR: Ülseratif Kolit tanılı 40 hastanın yaş ortalaması $15,17 \pm 2,91$ yıl ve hastaların 13'ü (%32,5) kız, 27'si (67,5) erkekti. En sık başvuru şikayeti kanlı dışkılamaydı (n:36, %90). Tedavide hastaların 1'i hariç diğerleri mesalazin almış olup, 14'ü (%35) steroid, 11'i (%27,5) azatiopurin, 3 (%7,5) olgunun biyolojik ajan aldığı görüldü. Takip edilen hastalardan 1 tanesine, verilen medikal tedavilere yanıt vermemesi nedeniyle total kolektomi uygulandı. Hastaların 9 tanesinde ekstraintestinal bulgular mevcuttu. Yapılmış olan laboratuvar tetkiklerinden kalprotektin ile sedimentasyon (esr) arasında anlamlı korelasyon saptandı ($r=0,43$, $p=0,005$). Tanı anında PUCAl skorları yüksek hesaplanmış olan hastalarda yıllık atak sıklığının daha fazla olduğu saptandı ($p=0,005$)

TARTIŞMA: Mevcut tanı olanaklarının artması ve çevresel faktörlerin değişmesiyle birlikte Ülseratif Kolit hastalığının günümüzde görülme sıklığı giderek artmaktadır. Tedavisi zahmetli ve uzun olan bu hastalıkta çocukluk çağında özellikle nutrisyonel durum, büyüme ve gelişmenin iyi takip edilmesi; bununla birlikte hastalık ataklarının engellenmesi ve gelişebilecek komplikasyonların iyi yönetilmesi de ana hedeflerdendir.

AKUT KARACİĞER YETMEZLİĞİ İLE BAŞVURAN ÇÖLYAK HASTALIĞI VE OTOİMMUN HEPATİT BİRLİKTELİĞİ

¹K.Nil Kaptan, ¹Taner Özgür, ¹Enes Turan, ¹Tanju B. Özkan

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenterolojisi BD

GİRİŞ: Çölyak hastalığı genetik olarak yatkın kişilerde glutene maruziyet sonrası aktifleşen kronik immün bir hastalıktır. Otoimmün hepatit ise karaciğer antijenlerine karşı immün toleransın kaybolduğu genetik, immunolojik ve çevresel faktörlerin etkili olduğu düşünülen kronik inflamatuvar bir hastalıktır. İki hastalık nadiren bir arada görülebilir ve ciddi karaciğer hasarına yol açabilir.

OLGU: Daha önceden bilinen sistemik hastalık öyküsü olmayan 8 yaş kız hasta akut karaciğer yetmezliği tanısı ile tarafımıza yönlendirildi. Başvurudan 10 gün önce karın ağrısı nedeniyle tek doz parasetamol kullanım öyküsü vardı. Hastanın ilerleyen ensefalopati tablosu ve karaciğer fonksiyon testlerinde progresif bozulması mevcuttu. Fizik muayenesinde; konfüze, huzursuz, ajite ve soluk görünümde idi, pupil refleksinde bilateral zayıflama, derin tendon reflekslerinde bilateral artış saptandı. Hasta Evre 2 hepatik ensefalopati kabul edildi. Karın muayenesinde hafif batın distansiyonu saptanırken karaciğer ve dalak nonpalpable, traube açıktı. Diğer sistem muayeneleri doğaldı. Rutin laboratuvar tetkiklerinde Hb: 9,6 gr/L, beyaz kan hücreleri ve trombosit sayısı normal sınırdı idi, Eritrosit sedimentasyonu 2 mm/saat, total serum bilirubini: 8,7 mg/dL, direkt bilirubin: 6,2 mg/dL, ALT: 540 U/L, AST: 616 U/L, GGT: 185 U/L, albümin: 2,4 gr/L, INR: 6,1, Amonyak: 234 µg/dL idi. Yoğun bakım takibinde hastaya sodyum benzoat, N-asetil sistein, K vitamini, laktuloz tedavisi başlandı. Ensefalopati tablosu ilerleyen ve INR değeri yüksek olan hasta için acil organ çağırısı yapıldı; bekleme sürecinde 4 kez plazmaferez uygulandı. Takibinde ensefalopati tablosu gerileyen, karaciğer fonksiyon testleri düzelmeye başlayan hastanın karaciğer nakil planı iptal edildi. İleri tetkiklerinde serum IgG 21 gr/L, ANA (+), anti- doku transglutaminaz IgA: 328 U/ml, IgA: 2,3 gr/L, HLA DR3-DQ2 (+) idi. Abdominal Ultrasonografisinde parankim ekojenitesinin heterojen artışı ve batın içinde 3 cm serbest sıvı vardı. Kraniyal BT: normaldi. Karaciğer dokusunun histopatolojik incelemesi otoimmün hepatit ile uyumluydu. Hastaya çölyak hastalığı ve otoimmün hepatit tanıları konularak Prednisolon (1 mg/kg/gün), azatiyopurin (1mg/kg/gün) ve glutensiz diyet başlandı. Şikayetleri tamamen gerileyen hastanın takibine devam edilmektedir.

SONUÇ VE TARTIŞMA: OİH hastalarına çölyak taraması yapılması gerektiği gibi, çölyak hastalarının serum aminotransferazları da düzenli aralıklarla kontrol edilmelidir. Serum aminotransferazları normal üst sınırın 5 katından fazla yükselmiş vakalar otoimmün ve genetik yatkınlık açısından ileri tetkik edilmeli, tetikleyici bir faktör varlığında fulminan karaciğer yetmezliği tablosu gelişebileceği unutulmamalıdır.

SİKLİK KUSMA SENDROMLU BİR OLGU

¹Tanju Meteris, ²K. Nil Kaptan, ²Enes Turan, ²Taner Özgür, ²Tanju B. Özkan

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD

²Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenterolojisi BD

Giriş : Kusma, mide içeriğinin zorlu bir şekilde dışarı atılması durumudur. Siklik kusma sendromu (SKS): Roma IV ölçütlerine göre; 6 ay içerisinde 2 veya daha fazla sayıda, saatlerce veya günlerce süren yoğun bulantı ve tekrarlayan kusma ataklarının varlığı, atakların birbirine benzer özellikte olması, sağlığın normale döndüğü haftalar veya aylarca süren ataklar arası dönemlerin varlığı, tıbbi değerlendirmeler sonucu bu belirtilere yol açacak altta yatan bir nedenin bulunamaması olarak tanımlanmaktadır. Çocuklarda yaklaşık %2 sıklığında bildirilmektedir.

Olgu: On üç yaşında erkek hasta 4 yaşından bu yana kusma, karın ağrısı, beslenememe şikayetiyle başvurdu. Öncelerde 6 ayda 1-2 defa olan yaklaşık 24 saat süren, sık sık olan kusma yakınmaları 1-2 günde azalıp geçiyorken son 1 yıldır ortalama ayda bir defa olan karın ağrısı ile başlayıp 1-2 saat sonra arka arkaya kusmaya ve sonrasında tamamen normal yaşantısını sürdürdüğünü belirtiyor. Bu yakınmalarla çocuk gastroenteroloji kliniğine yatırılarak tetkik edilmiş. Fizik muayenesinde vital bulguları stabildi. Halsizlik dışında nörolojik sistem muayenesinde; ense sertliği ve meningeal iritasyon bulguları yoktu. Patolojik refleksleri olmayan hastanın kranial sinir muayenesi ve diğer sistem muayeneleri de doğaldı. Laboratuvar tetkiklerinde; beyaz küre 11420/mm³, hemoglobin 16gr/dl, Htc %46, trombosit 491.000/mm³, CRP 2mg/dl , sodyum 135 mmol/L, potasyum 3,39 mmol/L, klor 96 mmol/L , AST 14 , ALT 9 diğer biokimyasal parametreler ve idrar tetkiki normal sınırlardaydı. Hastaya yapılan gastroskopi, kolonoskopi, batın usg ve kranial MR'da patoloji saptanmadı. Gastrointestinal sistem biopsi örneklerinde patoloji saptanmadı. Metabolik hastalıklar yönünden tarandı ve patoloji saptanmadı. Kusma etyolojisi için yapılan bütün tetkiklerinde ve fizik muayene bulgularında herhangi bir patoloji saptanmayan hastaya siklik kusma sendromu düşünülerek uygun intravenöz sıvı , ondansetron başlandı. Hastamızın tedavi sonrasında hızla düzeldiği görüldü.

Sonuç ve Tartışma : Siklik kusma sendromunun gürültülü bir klinik ile başlayıp doğru müdahale sonucu tamamen normal bir yaşamla devam eden bir hastalık olmasından dolayı tekrarlayan kusma atakları olan hastalarda siklik kusma sendromunun düşünülmesi önemlidir. Hızla ayırıcı tanısının yapılması ayrıca çok sık doktora başvuran ve çeşitli ilaçlar kullananlarda gereksiz ilaç kullanımını ve tedavi maliyetini düşüreceğini düşünmekteyiz. Hastalığın, hastanın yaşam kalitesini önemli ölçüde düşürdüğü göz önüne alındığında tanının önemi daha da ortaya çıkmaktadır.

İnfluenza'lı Hastaların Tür Yaş Ve Aylara Göre Değerlendirilmesi

¹Gülce Akgün, ¹Canan Kandan, ¹Yahya Bahadır

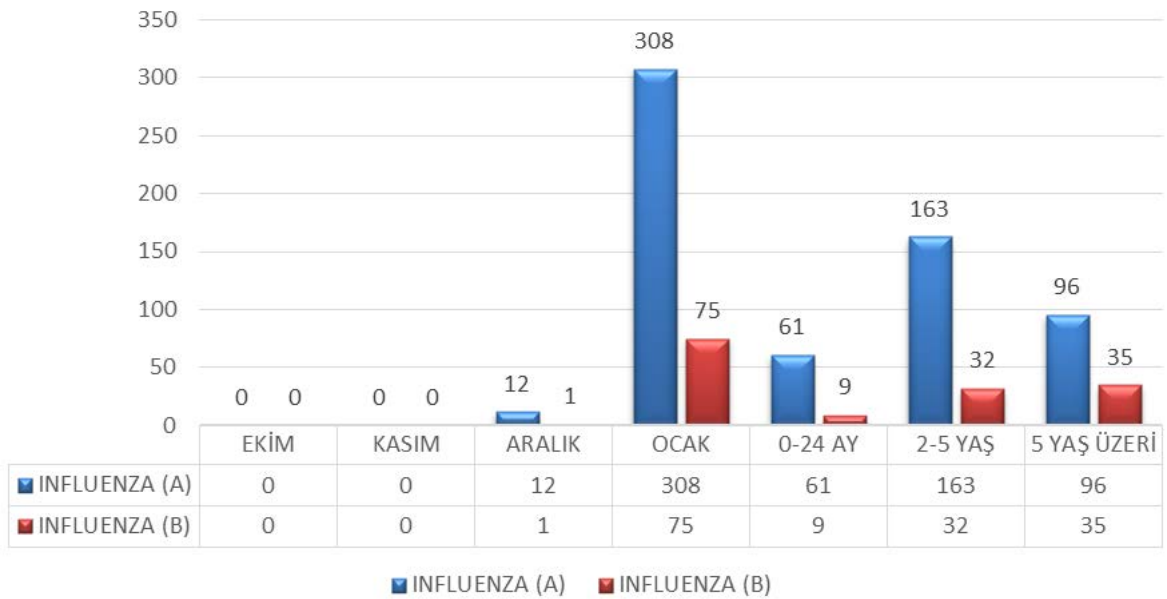
¹Özel Pedmer Tıp Merkezi, Bursa

Amaç: İnfluenza A ve B virüsleri yüksek morbidite ve moraliye ile sonuçlanabilen solunum yolunun önemli enfeksiyonlarından sorumlu etkenlerdir. Her yıl dünyada çocukların yaklaşık %20'sinde semptomatik influenza A ve B enfeksiyonları gelişmektedir. Bu çalışmada çocuk polikliniğinde gözlem ve tedavileri yapılan influenza A ve B virüslerine bağlı solunum yolu enfeksiyonlarının yaş, tür ve ay bazında dağılımlarının değerlendirilmesi amaçlandı.

Gereç ve Yöntemler: 01.10.2019-31.01.2020 tarihleri arasında kurumumuz çocuk polikliniğine şikayetleri ve fizik muayeneleri sonucu influenza bulguları ile başvuran hastalara nazal sürüntü örneğinde immunokromatografik yöntemle A ya da B antijenleri pozitif çıkan hastalar çalışmaya alındı.

Bulgular: Tıp merkezimize 01.10.2019-31.01.2020 tarihleri arasında influenza bulguları ile 630 hasta başvurmuş olup 396 hastada İnfluenza antijeni tespit edilmiştir. Bu İnfluenza'lı hastaların türüne göre dağılımında 320'sinde A, 76'sında B virüsü tespit edilmiştir. Vakaların aylara göre dağılımında Ekim ve Kasım aylarında vaka saptanmamış; Aralık ayında 49 hastadan 12'si İnfluenza A, 1'i İnfluenza B; Ocak ayında 564 hastadan 308'i İnfluenza A, 75'i ise İnfluenza B olarak tespit edilmiştir. Hastaların 0-24 ay arasında 61'i İnfluenza A, 9'u İnfluenza B; 2-5 yaş arasında 163'ü İnfluenza A, 32'si İnfluenza B; 5 yaşından büyük çocukların 96'sında İnfluenza A, 35'inde İnfluenza B tespit edilmiş ve antiviral tedavi (oseltamivir), analjezik ve antipiretikler başlanmıştır. Bu vakaların 49'u gözlem altına alınmış antiviral tedaviye ek intravenöz sıvı tedavisi, analjezik ve antipiretikler uygulanmıştır.

INFLUENZA'NIN YAŞ VE AYLARA GÖRE DAĞILIMI



Sonuçlar: İnfluenza'nın Ocak ayında vakaların en üst seviyeye ulaştığı belirlenmiştir. İnfluenza B, 2 yaşından büyük çocuklarda daha fazla görülmüştür. Ailelere ortam hijyeni, ellerin yıkanması, odanın havalandırılması ve (mümkünse) maske kullanımı anlatılması ile diğer bireylere bulaşma durumu en aza indirgenmiştir.

Yardımcı Üreme Teknikleri Ve Çocukluk Çağı Kanseri

¹Gökalep Rüstem Aksoy, ¹Mehtap Ertekin, ¹Aytül Temuroğlu, ²Sabiha Işık, ¹Betül Sevinir

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Onkolojisi BD

²Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD

Giriş: İnfertilite tedavisinde yardımcı üreme teknikleri bütün dünyada giderek daha fazla uygulanmaktadır. İn vitro fertilizasyon (İVF) ve diğer yardımcı üreme yöntemleri (YÜT) ile doğan bebeklerde yarık damak, anorektal anomaliler, ösefagus atrezisi gibi bazı konjenital malformasyonların arttığına ait gözlemler bildirilmiştir. Bu bebeklerde spontan gebelikten doğanlara oranla tümör sıklığının da artması mümkündür. 2018-2019 yıllarında YÜT ile doğan dört hastanın merkezimizde pediatrik tümör tanısı almaları nedeniyle konu dikkat çekici bulunmuştur.

Olgular: Merkezimizde 2007-2019 yıllarında kitle ile başvuran bir yaşımdan küçük beş hastada, İVF ve YÜT kullanıldığı anamnezi alınmıştır. Bu dönemde tanı alan toplam hasta sayısı 1351 olgudur. Hastalarda anne yaşı 34 y (24-43y), baba yaşı 34 y (28-44 y) bulunmuştur. Bu hastalardan üçü erkek, ikisi kız bebeklerdir. Gebelik süreleri 30-39 hafta arasında değişmiş olup dört olgu prematüredir. Onkolojik tanı yaşı iki ay ile 22 ay arasında değişmiştir (ortalanca yaş 11 ay). Hastaların hiçbirinde konjenital anomali saptanmamıştır. Üç olguda intrabdominal kitle, birer olguda baş-boyunda ve santral sinir sisteminde tümör mevcuttur.

Histopatolojik tanı iki hastada rabdomiyosarkom, birer hastada nöroblastom, hepatoblastom ve koroid pleksus papillomu olarak belirlenmiştir. Rabdomiyosarkom tanısı alan iki hasta tek, diğer üç hasta ikiz gebelikten doğmuşlardır

Sonuçlar ve Tartışma: Merkezimizde aileden öykü alınabilen YÜT ile doğan hasta oranı %0.37 olarak gözlenmiştir. Literatürde hepatoblastom sıklığında artma riski bildirilmiş olup hastalarımızdan sadece birinde primer karaciğer tümörü görülmüştür. Rabdomiyosarkom, nöroblastom ve koroid pleksus papillomu tanımlanan hastalar dizigotik ikiz eşidir. Veriler YÜT ile doğan bebeklerin tümör açısından yakın değerlendirilmesini gerektirir. Çok merkezli kayıt ve izleme yapılmalıdır.

Kolestaz İle Belirti Veren Bir ACTH Direnç Sendromlu Olgu

¹Durmuş Doğan, ²Sema Arayıcı, ³Çisem Dilbaz Akyüz, ⁴Tülay Güran

¹Çanakkale 18 Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji

²Eskişehir Şehir Hastanesi, Neonatoloji

³Çanakkale 18 Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları

⁴Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji

Giriş :Yenidoğan dönemi kolestazının nadir bir nedeni izole kortizol eksikliğidir. Bu duruma neden olan nadir bir nedende ACTH direnç sendromudur.

Olgu: Aralarında akraba evliliği olmayan sağlıklı anne ve babanın 2. gebelik 2 canlı doğum olarak c/s ile 3130 gr sorunsuz doğmuş. Posnatal 12. saatte beslenememe ve kan şekeri düşüklüğü nedeniyle izlenen hastanın takiplerinde direkt hiperbilirubinemisi gelişmiş. Beslenmesi yeterli olmayan ve tekrarlayan kusmaları olan hasta direkt hiperbilirubinemi tetkik nedeniyle Çanakkale 18 Mart Üniversitesi YDYB ünitesine 14 günlük iken kabul edildi. Hastanın direkt hiperbilirubinemisine yönelik tetkiklerinde kortizol :0,054µg/dl ACTH>1250 saptandı. Kolestaza yönelik diğer tetkiklerinde ise patoloji bulunmadı.Tekrarlayan ACTH ve kortizol ölçümlerinde de benzer sonuçlar geldi. 17 hidroksiprogesteron <0,01 ng/dl, Dihidroepiandrostedion-sülfat <15 mcg/dL olan olgunun standart ACTH uyarı testine yanıtında kortizolün yükselmediği saptandı. Elektrolit değerlerinde bozulma olmadığı ve renin aldosteron değerlerinin normal olduğu görüldü. Haricen kız ve kuşku genitelyası olmayan olgunun karyotipi 46XX saptandı. Hastada klinik ve laboratuvar değerleriyle ön planda ACTH direnç sendromu düşünüldü. Hastaya 30 mg/m2 hidrokortizon tedavisi başlandı. Takiplerinde direkt hiperbilirubinemisi düzeldi, süregelen kusmaları geriledi, kan şekeri normoglisemik seyretti. Genetik analizinde MC2R geninde c. 476 C>A (p.Thr159Lys) homozigot mutasyon saptandı.

Sonuç: Yenidoğan dönemi kolestazında bir çok nadir neden araştırılırken kortizol eksikliği de akla gelmelidir. Mineralokortikoid eksikliği olmayan primer adrenal yetmezlik saptanan olgularda ACTH Direnç Sendromu düşünülmelidir.

İmmünsuprese Hastada İshal Etkeni Olarak Cryptosporidium

²Aytül Temuroğlu, ¹Sinem İrez, ²Melike Sezgin Evim, ³Edanur Yeşil, ²Adalet Meral Güneş, ³Mustafa Hacimustafaoğlu, ³Solmaz Çelebi

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, Bursa

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa

Giriş:Cryptosporidium spp. Özellikle immunsupresyon durumunda klinik veren ve genellikle su kaynaklı bulaşı görülen bir enfeksiyöz ishal etkenidir. Bu olguda kemoterapi sürecinde Cryptosporidium ishali gelişen bir hastanın tedavi yönetimi ve klinik izlemi sunulmuştur.

Olgu:8 aydır pre B ALL tanısı ile takip edilmekte olan ve kemoterapi alan 6 yaş erkek hasta Protokol-2de deksametazon ve ayaktan kemoterapi almakta iken ateş yüksekliğinin eşlik etmediği karın ağrısı,kusma ve baş ağrısı şikayetiyle çocuk acil servise başvurdu. Hasta başvurusundan bir gün önce ayaktan vinkristin ve doksorubisin kemoterapilerini almıştı. Hastaya hidrasyon başlandı, yatışının ikinci gününde ateş yüksekliği ve bol sulu, yeşil renkli günde 3000ml ye varan ishal şikayeti gelişti. Hastanın gaita örneklerinde adeno-rotavirus saptanmadı, mikroskopisinde özellik yoktu. İshalin tedavilere yanıtız olması üzerine gaitada Clostridium difficile çalışıldı, pozitif sonuçlandı. Tedavisi seftazidim ve metronidazol olarak düzenlendi. Bu süreçte WBC:6,92 ANS:4,68 CRP:32 mg/L idi. Hasta ağır dehidrate ve halsiz görünümdeydi, beslenemeyen hastaya TPN başlandı. Hastanın izleminde tedaviye rağmen 3000 ml ye varan ishallerinin ve kusmasının devam etmesi üzerine gaitadan parazit ve Cryptosporidium çalışıldı, Cryptosporidium pozitif olarak sonuçlandı. Bu süreçte tedavi için nitazoksanid yurtdışı başvurusu yapıldı, ilaç temin edilene kadar geçen sürede azitromisin tedaviye eklendi. İzleminde ishalleri 5500 ml ye kadar artış gösteren hastaya yakın diürez takibi ve sıvı replasmanı yapılmaktaydı.Hastanın Cryptosporidium pozitifliği saptanmasının 20.gününde nitazoksanid başlandı. Hastanın nitazoksanid sonrası ishal miktarında belirgin azalma görüldü. Uzun süredir oral alımı olmayan hasta nazogastrik ile drip beslenmeye başladı. Drip beslenmenin ikinci gününde batın distansiyonu gelişen hastanın grafisinde hava-sıvı seviyelenmeleri mevcuttu. Beslenmeyi tolere edemeyen hasta NG dekomprese izleme alındı, yapılan tetkiklerinde tifilit saptanmayan hastanın batın distansiyonunun gerilemesinin ardından minimal(20 cc/saat) başlanan beslenme her gün 10 cc/saat kademeli olarak artırılarak maksimum oral alıma ulaşıldı, TPN bu süreçte azaltılarak kesildi. Hastanın nitazoksanid 22.günde gaitada Cryptosporidium tetkiki negatifleşti, gaitası kıvamı ve miktarı normale döndü, katı gıda ile oral alıma geçildi. Bu süreçte kemoterapi protokolü de tamamlanan hasta başvurudaki vücut ağırlığına ulaşmış olarak taburcu edildi.

Sonuç ve Tartışma:Cryptosporidium spp. Özellikle immünsuprese hastalarda ciddi genel durum bozukluğu ve dehidratasyonla seyredebilmesi nedeniyle uzun süreli ve tedaviye yanıtız ishallerde düşünölmelidir. Tedavisinde ve izleminde sıvı resüsitasyonunun ve beslenme düzenlemesinin önemi büyüktür.

Nötropenin Eşlik Ettiği MDA5 Eksikliği: Olgu Sunumu

¹**Sinem İrez**, ²Fatih Çiçek, ²Şükrü Çekiç, ²Sara Şebnem Kılıç Gültekin

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmunoloji Bilim Dalı, Bursa

Giriş: Birçok virüse karşı konak bağışıklığının başlatılmasında Melanom Farklılaşması ile ilişkili Protein 5 (MDA5) rol oynamaktadır. MDA5, çift sarmallı (ds)RNA viral replikasyon araçlarının veya yan ürünlerin hücre içi sitozolik sensörleri olarak işlev görür, böylece virüs replikasyonunu inhibe edebilir ve hücrel immun yanıtları düzenleyebilir. Bu nedenle MDA5 eksikliğinde Rhinovirus ve RSV gibi etkenlerle viral üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları sıklığında artış görülür.

Olgu: 7 yaş 6 aylık kız hasta nötropeni, ateş yüksekliği ve öksürük şikayeti olması üzerine kliniğimize yatırıldı. Hastanın özgeçmişinde sık tekrarlayan üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları geçirme öyküsü, nötropeni, retrofaringeal abse ve adenoviral gastroenterit nedeniyle hastane yatış öyküleri ve sık antibiyotik kullanımı mevcuttu. Aile öyküsünde anne baba arası akrabalık olmayıp, annenin ilk gebeliği 9. gebelik haftasında düşük ile sonuçlanmıştı. Hastanın muayenesinde orofarinks hiperemik, tonsiller hipertrofik, diğer sistem muayeneleri doğaldı. Tam kan sayımında lökosit: 0.84K/μL, absolü nötrofil sayısı: 0.109K/μL, C-reaktif protein: 29,2 mg/l olarak sonuçlandı. Tekrarlayan nötropeni etyolojisi araştırılan hastanın kemik iliği aspirasyonu, immunglobulin değerleri ve lenfosit alt grupları normal olarak sonuçlandı, anti nötrofil otoantikoru, HAX1 ve ELA2 gen mutasyonları negatif sonuçlanan hasta benign nötropeni olarak takip edilmekteydi. Alınan solunum PCR örneğinde influenza A ve H1N1 pozitif olarak saptandı, oseltamivir ve sefuroksim tedavisi düzenlendi, hasta tedavisi tamamlanarak taburcu edildi. Sık viral üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları ile yatış öyküleri olan hastadan immun yetmezlik araştırılmak üzere gönderilen genetik analizinde MDA5 eksikliği saptandı. Hastaya 0,6g/kg intravenöz immunglobulin tedavisi başlandı.

Sonuç: MDA5 eksikliği sık viral nedenli üst ve alt solunum yolu enfeksiyonu geçiren hastalarda düşünülmesi gereken bir immun yetmezlik nedenidir. Hastamızda eşlik eden nötropeni de saptanmış olup daha önce literatüre sunulan MDA5 eksikliği vakalarında nötropeni bildirilmemiştir.

PNÖMONİDEN RAŞİTİZME BİR YOLCULUK

¹Sena Berra Tatar, ¹Esra Aykutlu, ²Benhur Ş. Çetin

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları A.D., Kayseri

²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları A.D., Çocuk Enfeksiyon B.D., Kayseri

Giriş: Raşitizm, tüm dünyada çocuklarda görülen en yaygın metabolik kemik hastalığıdır ve enfeksiyon, inflamasyon ve karsinogenezis ile ilişkili olduğu bildirilmiştir ve akciğerler de raşitizmden etkilenen organlardandır. Biz bu birlikteliğe vurgu yapmak için, pnömoni ile izlenen ve takiplerinde raşitizm tanısı alan göçmen bir süt çocuğunu takdim ediyoruz.

Olgu: Solunum sıkıntısı nedeniyle acil servise getirilen bir yaşında göçmen kız hastanın fizik muayenesinde bilateral krepitan ralleri ve takipnesi mevcuttu. Akciğer grafisinde iki taraflı bronkopnömoni ile uyumlu opasite artışlarına ek olarak; kostakondral bileşkeye uyan bölgelerinde simetrik yerleşimli, düzgün sınırlı ve yuvarlak şekilli raşitik teşbih ile uyumlu genişlemeler (Resim 1-A), el-bilek grafisinde de metafizlerde düzensizlik (Resim 1-B) mevcuttu. Serum kalsiyum 8,7 mg/dL, fosfor 2,3 mg/dL, alkalenfosfataz 1069 U/L (normal: 35-269 u/L), parathormon 457 pg/mL (normal 15-65 pg/mL) ve 25-Hidroksi vitamin D3 düzeyi 7 ng/mL (normal 15-65 ng/mL) tespit edildi. Pnömoniye yönelik ampsilin-sulbaktam başlanırken, raşitizme yönelik de 5000 IU oral D vitamini , oral kalsiyum ve fosfor solüsyonu başlandı. Verilen D vitamini tedavisine yanıt olarak izlemde kalsiyum ve fosfor değerlerinde kademeli artış görülmesiyle hastada D vitamini dirençli rikets tanısı dışlanmış oldu; nutrisyonel D vitamini eksikliği düşünüldü.

Tartışma ve sonuç: Önemli referans çalışmalarda asemptomatik D vitamini eksikliği olan çocuklarda (<10 ng/mL) alt solunum yolu enfeksiyon (ASYE) sıklığının 11 kat arttığı ve enfeksiyon belirtilerinin iskelet sistemi bulgularından önce ortaya çıkabileceği gösterilmiştir. Az gelişmiş veya yoğun göç alan ülkelerin önemli komorbiditelerinden birisi olan raşitizm; ASYE saptanılan, öyküde ve muayenede nutrisyonel gerilik bulguları olan hastalarda mutlaka ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Göğüs duvarında raşitik teşbihler, tipik iskelet anormallikleri ve serum kalsiyum - fosfor düzeylerindeki düşüklükler D vitamini eksikliği açısından uyarıcı bulgulardır. Vitamin desteğine rağmen elektrolit düzeylerinde düzelme olmayan olgularda D vitamini direnci olabileceği de unutulmamalıdır.

YENİDOĞAN SARILIĞI İLE YATIRILAN HASTADA SAPTANAN HEREDİTER SFEROSİTOZ; BİR OLGU SUNUMU

²Meltem Karabay, ¹Olena Erkun, ³Mehmet Fatih Orhan, ²İbrahim Caner

¹Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD, Adapazarı.

²Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD, Neonatoloji BD, Adapazarı.

³Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD, Çocuk Hematolojisi Ve Onkolojisi BD, Adapazarı.

GİRİŞ VE AMAÇ: Herediter sferositoz (HS) eritrositlerin membran proteinlerinde (spektrin, ankinin, bant 3 ve protein 4.2) yapısal bozukluk sonucu gelişen, eritrosit yıkımı ile seyreden kalıtsal bir hastalıktır. HS'nin klinik spektrumu; hidrops fetalisli şiddetli fetal anemiden, asemptomatik kliniğe kadar farklı tabloyla seyredebilir. Bu sunuda yenidoğan sarılıklı bir olguda tespit edilen HS irdelenmiştir.

OLGU: 25 yaşındaki anneden sezaryenle doğan 3770 gr erkek bebek; postnatal onuncu gününde Rh uyuşmazlığı nedeniyle ikinci kez yatırıldı. Fototerapi düzeyinde sarılığı vardı. Fizik muayenede genel durumu orta, vital bulguları stabil, cildi sarı ve soluktu. Diğer sistem muayenelerinde patolojik bulguya rastlanmadı. Laboratuvar tetkiklerinde; anne kan grubu 0Rh (-), bebek 0 Rh (+), direkt Coombs negatif, total bilirubin 20.7 mg/dl, direkt bilirubin 2.9 mg/dl, Hbg:9 gr/dl, HCT 22.7%, MCHC 39.7 gr/dl, MCH 34 pg, MCV 85 fl, RDW 21.4%, ferritin 779 ng/ml, retikülosit 14.9%, haptoglobulin 0.01 g/L, periferik yaymada (PY) bol sferosit mevcuttu. Hastaya fototerapi verildi. Hastadan tekrar alınan daha detaylı anamnezinde bebeğin annesinin on yaşında iken HS nedeniyle dalağının alındığı öğrenildi. Hastada da HS düşünülerek çocuk hematolojiye danışıldı ve folik asit başlandı. Bebeğin altıncı ayında bakılan ozmotik frajilite artma eğiliminde idi ve Herediter Sferositoz tanısı aldı.

SONUÇ VE TARTIŞMA: HS klinik olarak sarılık, anemi, splenomegali, laboratuvarında sferositoz, retikülositoz; eritrosit indekslerinde, MCHC ve RDW'de artma; osmotik frajilite de artma; Coombs testi negatifliği ile tanınır. Ancak HS'li yenidoğanlarda sarılık en sık görülen bulgu olup triadın diğer iki bulgusu olan anemi ve splenomegali nadirdir. HS'li yenidoğanda sarılık kan değişimi gerektirecek kadar belirgin olabilir. Belki de bu yüzden çoğu zaman yüksek bilirubin seviyesini güvenli bir aralığa düşürmeye odaklanıldığından HS akla gelmeyebilir. HS tanısı koymanın ilk adımı ayırıcı tanıda düşündürmektir. HS'li yenidoğanların yaklaşık 2/3'ünde HS'li bir ebeveyn vardır. Ebeveyn çocukken splenektomiye maruz kaldığını unutmakta ve yenidoğan için sorun olabileceğini düşünmediği için söyleyemebilmektedir. Aldığımız ilk anamnezde bu bebeğin annesi de bize dalağının alındığını söylememişti. Ancak tekrar alınan detaylı anamnezde splenektomisi ve HS tanısı hakkında bilgi vermişti. Bu nedenle bebeklerin yakınlarından mutlaka detaylı anamnez alınması gereklidir. Yenidoğanda belirgin hiperbilirubinemi varsa aile öyküsü dikkatli bir şekilde alınmalı, kırmızı kan hücresi indeksleri değerlendirilmeli ve PY yorumu yapılarak HS tanısı için gözden geçirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Sarılık, Herediter Sferositoz, Osmotik Frajilite

Serotip Y'ye Bağlı Fatal Meningokoksemi: Olgu Sunumu

¹Emre Gürbüz, ¹Ceren Baylan, ²Edanur Yeşil, ²Cansu Turan, ²Solmaz Çelebi, ²Mustafa Hacımustafaoğlu

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı

Giriş: İnvaziv meningokokal hastalıklar çocukluk çağında önemli bir morbidite ve mortalite nedenidir. Neisseria meningitidis etkenine bağlı ani başlangıçlı, hızlı seyirli, mortalitesi yüksek, bulaşıcı hastalıklar ortaya çıkar. Bu sunumda ateş yüksekliği, kusma ve ciltte döküntü nedeniyle başvurusu, meningokoksemi tanısı konan olgu sunulacaktır.

Olgu: 8 yaşında kız hasta önceki gün başlayan ateş yüksekliği, 2 defa kusma ve ertesi gün cildinde mor renkli döküntü farkedilmesi üzerine dış merkezden parenteral seftriakson tedavisi uygulanarak meningokoksemi ön tanısı ile acil servisimize yönlendirildi. Yoğun bakıma alınan hastanın tüm vücudunda yaygın ekimotik lezyonları mevcuttu. Bilinci konfüze, uykuya meyilliydi. Kalp tepe atımı 170/dk, alt ekstremitelerde soğukluk ve kapiller dolum zamanında uzaması vardı. Kan basıncı şok sıvısı verilmesine rağmen 90/50 mmhg ölçülen hastaya inotrop tedavileri başlandı. Koagülopatisi nedeniyle lomber ponksiyon yapılamadı. Kùltürleri gönderildi. Sefotaksim antibiyoterapisi menenjit dozundan başlandı. Geliş tetkiklerinde WBC:6290/mm³, HGB:13,7g/dl, PLT:89400/mm³, CRP:125,7 mg/l, Prokalsitonin:>100 mcg/l, INR:3,3 saptandı. İzleminde bilinci giderek kapanan, ağırlı uyarılara yanıt vermeyen hasta entübe edilip mekanik ventilatör desteğine alındı. Anürisi gelişen, kreatinin değerleri yükselen hastaya kateter takılarak devamlı hemodiyaliz ve plazmaferez başlandı. Döküntüleri artan, periferik dolaşımı bozulan hastaya perlinganit infüzyonu başlandı. Sol plevral efüzyon gelişen hastaya toraks tüpü takıldı. Ekokardiyografisinde kalp fonksiyonları normal değerlendirildi, hafif pulmoner stenoza mevcuttu. Karaciğer fonksiyon testlerinde yükseklik nedeni n-asetilsistein infüzyonu başlandı. Halk sağlığı müdürlüğüne gönderilen numuneleri sonucunda Neisseria meningitidis serogrup Y pozitifliği saptandı. Hipotansif seyretmeye devam eden hastanın inotrop tedavileri olan noradrenalin, adrenalin, dopamin ve dobutamin maksimum doza çıkıldı. Akciğer grafilerinde bilateral ARDS görünümü gelişen, ışık refleksi kaybolan hastanın glaskow koma skoru:3'e geriledi. Yatışının 10. gününde kardiyak arrest gelişen hasta resüsitasyona yanıt vermeyerek ex oldu. Hasta ile temaslara kemoproflaksi ve aşısı olmayan çocuklara aşılma önerildi.

Tartışma: Neisseria meningitidis zorunlu insan patojeni olan gram negatif bir diplokoktur. İnvazif meningokokal hastalık bakteriyemi, menenjit, meningokoksemi şeklinde karşımıza çıkabilir. Bu durumlara şok tablosu eşlik edebilir. Tanıyı klinik olarak doğrulamak zordur ve çoğunlukla klinik gidişat ile tanı koyulmaktadır. Bu nedenle meningokoksemiden şüphelenmek tedaviye başlamak için yeterlidir. Plazmaferez tedavisinin organ disfonksiyonunu düzelttiğini ve mortaliteyi azalttığını gösteren çalışmalar mevcuttur.

AKUT GLOMERÜLONEFRİT VE INFLUENZA A:H1N1

¹Eda Odakır, ¹Eda ODAKIR, ¹İsmail DURSUN, ¹Aynur Gencer Balarban

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Kayseri

Giriş: Akut enfeksiyöz glomerülonefrit (AGN) mikroskopik hematüriden acil diyaliz gerektirebilecek böbrek yetmezliğine kadar değişen spektrumda bulgu veren ve streptokoklar başta olmak üzere birçok enfeksiyöz ajanın neden olduğu, çoğunlukla kendini sınırlayan nefrit tablosudur. Bu yazıda nadir görülen influenza enfeksiyonuna ikincil gelişen akut glomerülonefrit tanısı alan bir olguyu takdim ediyoruz.

Olgu: Daha önce sağlıklı olan iki yaşında erkek hasta, bir gündür olan ateş ve kola-çay renkli idrar yapma yakınmaları ile başvurdu. Eşlik eden ödem, hipertansiyon mevcut değildi. Hastada yüksek ateş ve üst solunum yolu enfeksiyonu semptomları mevcut idi. Böbrek fonksiyon testleri normal olan hastanın hipokomplementemisi tespit edildi. Anamnezde geçirilmiş solunum yolu hastalığı olmaması, boğaz kültüründe üreme saptanmaması ve aktif üst solunum yolu hastalığı (ÜSYH) olması üzerine etyolojiye yönelik gönderilen multiplex pcr çalışmasında INFLUENZA A:H1N1 saptandı. Bu nedenle olguya İnfluenza A: H1N1 ilişkili akut glomerülonefrit tanısı konuldu. Konservatif tedavi ile spontan remisyona girdi.

Sonuç ve Tartışma: Genellikle kış aylarında ciddi epidemi ve pandemilere yol açan influenza A: H1N1 enfeksiyonu alışılmış solunum sistemi bulguları dışında akut böbrek hasarı, ciddi fakat geri dönüşümlü bir AGN ile karşımıza gelebilir. Bu nedenle makroskopik hematüri VE ÜSYH ile ortaya çıkan hipokomplementeminin eşlik ettiği olgularda ayırıcı tanıda influenza etken olarak akla gelmelidir.

TEKRARLAYAN BÖBREK TAŞI İLE TAKİPLİ OLGUDA HİPERKALSEMİ VE PARATIROID ADENOMU

¹**Tuğba Altunkaynak**, ²Yasemin Denkboy, ²Erdal Eren, ²Özgecan Demirbaş, ²Ömer Tarım, ²Halil Sağlam, ³Arif Gürpınar

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD

²Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji BD

³Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı

GİRİŞ: Kalsiyum, fosfor ve magnezyum, vücudun bütünlüğü ve hücre işlevleri için önemli minerallerdir. Serum kalsiyum düzeyleri; serum albümin, kreatinin, parathormon (PTH), fosfat ve pH düzeyleri ile ilişkilidir. Bu olguda hiperkalsemi saptanıp paratiroid adenoma tanısı konulmuştur.

OLGU: Bilinen başka bir hastalığı olmayan iki yıldır tekrarlayan böbrek taşı ile takipli olan aralıklı makroskopik hematüri şikayeti olan 17 yaşında kız olgu kontrolde kalsiyum değerinin 13,2 mg/dl saptanması üzerine hiperkalsemi etyolojisi açısından tarafımıza yönlendirildi. Başka şikayeti olmayan hastanın özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenesinde özellik saptanmadı. Laboratuvar tetkiklerinde paratiroid hormon yüksekliği (348 ng/L), kalsiyum yüksekliği (12,6 mg/dL) ve fosfor düşüklüğü (2,1 mg/dL) tespit edilen hastanın alkalin fosfataz 176 U/L, 25-OH Vitamin D 10 ng/L olarak görüldü. Primer hiperparatroidi ön tanısıyla istenen paratiroid sintigrafisinde paratiroid adenomu ile uyumlu sintigrafik bulgular saptandı (Resim1). Paratiroid adenomu tanısıyla çocuk cerrahisi tarafından histopatolojik tanı ve tedavi amaçlı sol paratiroid adenom eksizyonu ve timektomi operasyonu yapıldı. Hastanın operasyon sonrasında bakılan kalsiyum 9,8 mg/dl, fosfor 3,9 mg/dl, parathormon 39,5 ng/L olarak görüldü. Hastanın histopatolojik değerlendirme sonucu paratiroid adenomu olarak rapor edildi. Normokalsemisi sağlanan hasta poliklinik kontrolü planlanarak taburcu edildi.

SONUÇ: Primer hiperparatroidizm (PHP) serum parathormon seviyelerinde yükseklik ile seyreden bir endokrin patolojisidir. PHP nedenleri sıklık sırasına göre paratiroid adenomu (%80-90), paratiroid hiperplazisi (%10-20) ve paratiroid malignitesidir (%1). PHP, asemptomatik hiperkalsemi en sık rastlanan durum iken, semptomatik hastalarda iskelet sistemi, üriner sistem ve gastrointestinal sisteme ait semptomlar görülebilir. Böbrek fonksiyonlarının geri dönüşümlü şekilde bozulması sonucu hipertansiyon, böbrek taşları, polidipsi ve poliüri görülebilir. Nefrolitiazis veya ürolitiazisle birlikte hiperkalsemiye sık rastlanır. Olgumuzun da sol böbreğinde 8*12 mm taşı saptanmış ve daha önce taş kırma işlemi uygulanmıştı. Paratiroid adenomlarında cerrahi en etkili tedavi seçeneğidir. Burada tekrarlayan böbrek taşı ile takipli hastalarda kalsiyum metabolizma tetkiklerinin mutlaka görülmesi gerektiğini böylelikle altta yatan nedene yönelik tedavi uygulanabileceğini vurgulamak istedik.

PARATİROİDEKTOMİ YAPILAN İNFANTİL DİRENÇLİ HİPERKALSEMİ: CASR GEN MUTASYONU

¹Tuğba Altunkaynak, ²Özlem Kara, ³Yasemin Denkboy, ³Erdal Eren, ³Ömer Tarım, ³Halil Sağlam, ⁴İrfan Kırıştioğlu

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD,

²T.C. Sağlık Bakanlığı Bursa Yüksek İhtisas Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

³Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji BD,

⁴Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi AD

GİRİŞ: Kalsiyum algılayan reseptör (CaSR), plazma membranında yer alan G protein yapısında bir reseptördür. CaSR, hücre dışında kalsiyum düzeyi değişikliklerini algılayarak homeostazını idame ettirir. Burada nadir görülmesi nedeniyle; 15 günlükken kalsiyum yüksekliği saptanıp CaSR gen mutasyonu bulunan hasta ile ilgili tecrübemizi aktarmak istedik.

OLGU: Antenatal takipleri normal olan bilinen bir hastalığı olmayan postnatal 15. gününde besleneme, emmeme ve uyku hali şikayetleri gelişen olgunun tetkiklerinde kalsiyum 26 mg/dl, fosfor 2,3 mg/dl, parathormon 901 ng/L, 25OH vitamin D: 8.7 µg/L olarak saptanması üzerine hiperkalsemiye yönelik pamidronat (0.5 mg/kg/doz), sinakalset 0,4 mg/kg/gün , Joule solüsyonu 2*0.5 cc, furosemid 2 mg/kg 2*1 olarak başlandıktan sonra hiperkalsemi sebat etmesi üzerine 31 günlükken ileri tetkik ve tedavi amacıyla tarafımıza yönlendirildi. Soygeçmişinde anne-baba arasında 1.derece kuzen akrabalığı mevcuttu.Tarafımıza başvurusunda fizik muayenesinde genel durumu ve aktivitesi orta-iyi; hafif dehidrate görünümde, turgoru orta derecede bozuktu. Tetkiklerinde hemogram normal iken, biyokimyada kalsiyum 19,1 mg/dL , fosfor 1,6 md/dL, 25-OH vitamin D 14,2 µg/L, parathormon 1965 ng/L olarak görüldü. Üriner sistem ultrasonografisinde nefrokalsinozis lehine destekleyici bulgular saptanan hastanın tiroid ve paratiroid ultrasonografileri normal olarak yorumlandı. Paratiroid sintigrafisinde fonksiyone paratiroid adenomu yada hiperplazisi ile uyumlu sintigrafik bulgu saptanmadı. Klinik takibinde yakın monitörize izlem ve aralıklı EKG çekilerek izlenen hastanın tedavisinde 3000 cc/m2 iv hidrasyon, sinakalset pamidronat ve joule solüsyonu idame edildi. Kalsiyum ve fosfor düzeyleri yakın takip edildi (Şekil1). Dirençli hiperkalsemi nedeni CASR mutasyonu açısından genetik çalışma istendi. 3. kromozomda CASR gen bölgesinde delesyon saptanan ve tüm medikal tedavilere rağmen kalsiyum ve parathormon düzeylerinin yüksek seyreden olguya çocuk cerrahisi tarafından total paratiroidektomi ve bir paratiroid bezinin 1/3'ünün ön kola ototransplantasyonu yapıldı. Klinik takibinde normokalsemi sağlanan hasta ayaktan izleme alındı.

SONUÇ: Çocukluk çağında hiperparatiroidizm nadir olarak görülmesine karşın kalsiyum düzeyini algılayan reseptörün (CASR) genindeki mutasyon sonucu ağır hiperparatiroidizm ve hiperkalsemi görülebilmektedir. Bu olgularda hipokalsiüri beklenirken hastamızda nefrokalsinozis saptanmıştı.İyi bir anamnez, dikkatli bir fizik muayene, hedefe yönelik laboratuvar tetkiklerinin analizi ve genetik çalışma ile altta yatan patolojinin saptanması ve erken müdahalenin önemi fazladır.

Malignite Ayırıcı Tanısında Tüberküloz Lenfadenit Olgu Sunumu

¹**Tuğba Altunkaynak**, ²Cansu Turan, ²Edanur Yeşil, ²Beyhan Bülbül, ²Solmaz Çelebi, ³Betül Berin Sevinir, ²Mustafa Hacımustafaoğlu

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı,

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı,

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji Ve Onkoloji Bilim Dalı,

GİRİŞ: Yüzeyel lenf nodlarının tüberkülozu çocuklarda ekstrapulmoner tüberkülozun en sık formudur. Güncel vakaların çoğu M.tuberculosis ile enfeksiyondan sonraki 6-9 ay içinde oluşur ancak bazı vakalar yıllar sonra da görülebilmektedir.

OLGU: Bilinen sistemik hastalık öyküsü olmayan 15 yaşında kız olgu bir aydır devam eden sağ boyunda şişlik şikayeti ile dış merkeze başvurmuş. Lenfadenit ötanısıyla amoksisilin-klavunat reçete edilmiş. Bir haftalık tedavi sonrası şikayetlerinin devam etmesi nedeniyle yapılan ultrasonografide sağ posterior servikal zincirde 22x12 mm çapında hilusları ayırt edilemeyen bir kısmı nekrotik alanlar içeren, belirgin hipoekoik, heterojen görünümlü lenfadenopati (LAP) görülen hasta 04.12.2019'da lenfadenopati açısından hastanemiz çocuk onkoloji bölümüne yönlendirilmiş. Hastanın özgeçmişinde özellik yok; soygeçmişinde annede kist hidatik nedeniyle operasyon öyküsü ve anneannesinde tüberküloz tanısıyla tedavi görme öyküsü mevcuttu. Hastanın anneannesinin hastamız doğmadan tüberküloz tedavisi aldığı öğrenildi. Hastanın fizik muayenesinde sağ ön servikal bölgede 3*2 cm boyutunda olan ağrı, kızarıklık, ısı artışının eşlik etmediği şişlik mevcuttu. Bakılan tetkiklerinde tam kan sayımı ve biyokimya normaldi; crp negatif ve sedimentasyon 52 mm/sa olarak görüldü. Hastanın bakılan CMV, EBV, hepatit markerları, HIV, toksoplazma, Bartonella Hanselea serolojisi negatif olarak görüldü. Hastaya 05.12.2019'da çocuk cerrahisi tarafından eksizyonel biyopsi yapıldı. İşlem sırasında püy gelmesi üzerine apse materyalinden direkt bakı, nonspesifik kültür, M. Tuberculosis PCR ve AARB çalışıldı. M. Tuberculosis PCR ve AARB pozitif saptandı. Hasta çocuk enfeksiyon hastalıkları kliniğine devir alındı. Hastanın yara yeri kültürlerinde üreme olmadı. Tüberkülin deri testi 20*21 mm(1) olarak ölçüldü. Çekilen akciğer filminin normal olduğu görüldü. Hastaya tüberküloz lenfadenit tanısıyla dördümlü antitüberküloz tedavi; izoniazid, rifampisin, pirazinamid, etambutol başlandı. Tedavisi düzenlenen hastanın ailesi tarama amaçlı verem savaş dispanserine yönlendirildi. Şikayeti olmayan hasta poliklinik kontrolü planlanarak taburcu edildi. Hastanın apse kültüründe mikobakteri üremesi görülmeydi. Hastanın patoloji sonucunda nekroz içeren granülomatöz iltihap saptandı. Hastanın halen antitüberküloz tedavisi devam etmekte olup klinik bulgulara tam regresyon sağlanmıştır.

SONUÇ: Tüberküloz birçok hastalıkla karıştırılabilir. Tüberküloz adenit tanısı için önemli bir ipucu enfeksiyöz tüberkülozu olan bir erişkinle epidemiyolojik bir bağlantının olmasıdır. Ayrım yapmanın yolu etkilenen dokunun kültürünün yapılması olabilir. Bu olgu sunumu ile lenfadenopati etyolojisinde pek çok hastalığın akılda tutulması gerektiği ve tüberküloz lenfadenitin de bunlardan biri olduğunun önemi vurgulamak amaçlanmıştır.

YENİDOĞAN DÖNEMİNDE SOLUNUM SIKINTISI İLE GELEN SUBGLOTTİK STENOZ OLGUSU

²YAKUP CANITEZ, ¹NİL SENA EFİL, ²ŞÜKRÜ ÇEKİÇ, ²FATİH ÇİÇEK, ²YASİN KARALI, ³HAKAN
COŞKUN, ²NIHAT SAPAN

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Ve Alerji Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kulak Burun Ve Boğaz Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Trakeal stenoz, konjenital veya edinsel bir nedene bağlı olarak trakeanın daralmasıdır. Hastalar çoğunlukla stridor ve nefes alıp vermede zorluk yakınmaları ile başvururlar. Çocukluk çağında görülen edinsel trakeal stenozlarda altta yatan sebep sıklıkla entübasyon öyküsüdür ve stenoz genelde subglottik seviyede yer alır. Bu yazıda yenidoğan döneminde solunum sıkıntısı gelişmiş olup entübasyon öyküsü mevcut olan ve subglottik stenoz tanısı alan bir olgu anlatılmıştır.

OLGU: 29 günlük kız hasta tarafımıza solunum sıkıntısı ve ağlama sonrası morarma olması nedeniyle başvurdu. Miadında, normal vajinal yol ile doğan hastanın postnatal 1. günde solunum sıkıntısı, takipne ve asidozu gelişmesi üzerine entübe edilip 21 gün yoğun bakımda izlenme öyküsü mevcuttu. Soygeçmişinde anne ile baba arasında 1.5 derece kuzen evliliği vardı. Hastanın fizik muayenesinde subkostal çekilmeleri ve inspiratuvar stridoru saptandı. Kan gazında pH : 7,32 pCO₂ : 56,3 HCO₃ : 26 laktat : 19 olarak saptanan hasta klasik CPAP'te yoğun bakıma yatırıldı. Hastanın endoskopik muayenesinde subglottik bölgede %70 darlık tespit edildi ve balon dilatasyonla dilate edildi. Operasyon sonrası hastanın inspiratuvar stridoru geriledi ve saturasyonu %100 olarak izlendi.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Hayatın erken döneminde başlayan gürültülü solunum, tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları ve havayolu obstrüksiyonu bulguları solunum yollarının yapısal ve fonksiyonel anomalilerini düşündürmelidir. Öncesinde entübasyon öyküsü olan olgularda subglottik stenoz akılda bulundurulmalıdır. Entübasyon süresinin uzunluğu stenoz gelişme riskini artırmakla beraber kısa süreli entübasyonlarda bile gelişen stenoz olguları bildirilmiştir. Stridorun eşlik ettiği tekrarlayan solunum problemi olan hastalarda tanı, sıklıkla fizik muayene, radyolojik yöntemler ve olgumuzda olduğu gibi endoskopik bakı ile konulabilir. Semptomların varlığında stenoz ön tanı olarak akla gelmediği takdirde olgularda morbidite belirgin artar.

TACI Mutasyonu Olan Hastaların Değerlendirilmesi

²**Şükrü Çekiç**, ²**Fatih Çiçek**, ²**Yasin Karalı**, ¹**Esra Elmas**, ³**Orhan Görükmez**, ⁴**Şehime Gülsün Temel**, ²**Sara Şebnem Kılıç Gültekin**

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Bursa

³Yüksek İhtisas Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Bursa

⁴Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: TACI proteini, tümör nekroz faktörü(TNF) benzeri reseptör ailesinin bir üyesidir ve T hücresinden bağımsız B hücresi antikor yanıtlarını, izotip değişimini, homeostazı kontrol eder ve immünoglobulin üretimine aracılık eder. TACI'deki varyantlar, CVID hastalarının % 10'unda tanımlanmıştır ve çoğu heterozigottur. Farklı kliniklerle başvuran TACI mutasyonlu beş hastamızı sunmayı amaçladık.

METOD: Çalışmaya Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji kliniğinde takip edilen 5 TACI mutasyonlu olgu alındı. Olguların verileri retrospektif olarak dosya kayıtlarından incelendi.

SONUÇ: Olguların kız erkek oranı 1,5 (3/2) idi ve yaşları (4,25- 48 yıl), tanı yaşları (4-47 yıl) arasında değişmekteydi. Olguların biri hariç hepsinin ebeveynleri arasında akrabalık ilişkisi mevcuttu. Dört olguda tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonlar ve bir olguda nedeni bilinmeyen ateş vardı. Olguların dördünde otoimmün hastalık, bir olguda anterior hipofiz yetmezliği ve mikrosefali, bir olguda nöromotor retardasyon vardı. Endokrinolojik bulguları olan olguya hipofiz yetmezliği ve değişken immün yetmezlik(DAVID sendromu) tanısı konuldu. Olguların laboratuvar verileri tablo 1'de gösterilmiştir. Tüm olgular IVIG (3 haftada bir), bir olguda rituximab, iki olguda trimetoprim-sulfametoksazol, bir olguda azitromisin kullanıldı. Bir olgu akciğer komplikasyonları nedeniyle hayatını kaybetti. Diğer olguların takibine devam edilmektedir.

TARTIŞMA: TACI gen mutasyonları yaygın değişken immün yetmezliğe (CVID) neden olabilen nadir genetik defektlerdir. TACI eksikliği ciddi enfeksiyonlar, otoimmünite, lenfoproliferasyon, nörolojik ve endokrinolojik anormalliklerle seyredebilir. Bu nedenle sadece immunologlar tarafından değil, endokrinologlar ve nörologlar tarafından da bilinmelidir.

	Olgu-1	Olgu-2	Olgu-3	Olgu-4	Olgu-5
TACI gen mutasyonu	Homozigot c.310T>C	Homozigot c.204insA	Heterozigot c.842_857del	Heterozigot c.310T>C	Heterozigot c.605G>A
Lökosit (<i>K/mcL</i>)	1.4	3.8	8.1	14.8	4.74
Absolute Lenfosit Sayısı (<i>K/mcL</i>)	0.405	1.41	8.1	7.6	1.93
Absolute Nötrofil Sayısı (<i>K/mcL</i>)	0.910	1.54	5.33	6.2	2.29
Hemoglobin (g/dL)	9.87 (12.2-18.1)	9.67	11,2	11.3	8.77
Trombosit sayısı ($\times 10^9/L$)	43.7	95.1	397	709	248
Serum IgG (mg/dl)	<152 (913-2100)	285 (876-2100)	291 (463-1006)	413 (913-2100)	374 (913-2100)
Serum IgM (mg/dl)	<17.6 (88-440)	<17.4 (77-440)	<16 (46-159)	17 (88-440)	<18 (88-440)
Serum IgA (mg/dl)	<6.34 (139-440)	<6.25 (100-440)	23.3 (17-69)	34 (139-440)	<6,5 (139-440)
Anti tetanoz ab (IU/ml)	-	-	0.5	0.09	<0,1
CD3	90.9%, 0.36 <i>K/mcL</i> (0.7-2.1)	80.9%, 1.1 <i>K/mcL</i> (0.8-3.5)	67.7%, 5.5 <i>K/mcL</i> (1.5-3.7)	68.4%	78,8%
CD4	65.7%, 0.26 <i>K/mcL</i> (0.3-1.4)	32.1%, 0.456 <i>K/mcL</i> (0.4-2.1)	40.3%, 3.2 <i>K/mcL</i> (0.8-2.1)	35.4%	28,4 %
CD8	31.7%, 0.12 <i>K/mcL</i> (0.2-0.9)	34.3%, 0.483 <i>K/mcL</i> (0.2-1.2)	22%, 1.7 <i>K/mcL</i> (0.4-1.1)	1.2%	48,1%
HLA DR	48.6%	48.6%	30.4%	42.8%	38,9%
CD19	6%, 0.02 (0.1-0.5)	13.4%, 0.18 (0.2-0.6)	21.2%, 1.7 (0.4-1.2)	15.6%	10,8%
CD3-CD16+CD56	5%, 0.02 <i>K/mcL</i> (0.09-0.6)	5.4%, 0.076 <i>K/mcL</i> (0.07-1.2)	8%, 0.65 <i>K/mcL</i> (0.15-0.56)	8.1%	11,1%

APLASTİK ANEMİ TABLOSU İLE TANI ALAN NADİR BİR OLGU SUNUMU: MECOM SENDROMU

¹Bergen Yavuz, ²Aytül Temuroğlu , ²Melike Sezgin Evim, ²Adale Meral Güneş

¹ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI

²ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI, ÇOCUK HEMATOLJİ BİLİM DALI, BURSA

Çocuklarda kalıtsal kemik iliği yetmezliği sendromları nadir görülen bir grup hastalıktan oluşur. Kemik iliğinde etkilenen klon sayısına göre hasta sitopeni veya pansitopeni tablosuyla gelebilir. Etkilenen gen defektine göre sadece kemik iliği etkilenebileceği gibi başka anomaliler de eşlik edebilir. Kalıtsal kemik iliği yetmezliği sendromları arasında en sık Fanconi anemisi(FA) görülmekle birlikte konjenital diskeratosis, Schwachman-Diamond sendromu ve konjenital amegakaryositik trombositopeni gibi hastalıklar bu grup içinde sayılabilir. Bu grup hastalıktan hiçbirisi yenidoğan dönemde pansitopeni ile gelmez kemik iliği yetmezliği ilerleyen dönemde ortaya çıkabilir. Kalıtsal kemik iliği yetmezliği sendromlarında rutin gen taraması önerilmemektedir ancak ek anomaliler varlığında önerilmelidir. Sendromik görüntüsü ve aplastik anemiyle başvurup MECOM sendromu tanısı alan bir olguyu sunduk.

OLGU: 13 yaş erkek hasta 2017 mayıs ayında vücutta morluk şikayeti ile dış merkeze başvurmuş. Tetkik edilen hasta aplastik anemi tanısı konarak transfüzyon programına alınmış. Hasta 1 sene sonra takip için tarafımıza başvurdu. Soygeçmişte anne baba arasında akrabalık yoktu. Ailede başka hematolojik hastalığı olan yok. Hastanın fizik muayenesinde vücut ağırlığı :44,7kg(25-50p), boy:154 cm (25-50p), hafif pektus karinatum mevcut, sağ kolda supinasyon anomalisi, lordozu mevcut, sol ekstremiteler sağ ekstremitelere göre daha hipertrofik, sağ baş parmakta klinodaktili var, ayak parmaklarında 2. ve 3. parmaklar 1. parmağa göre daha uzundu. Hastanın tetkiklerinde Hemoglobin elektroforezi : normal , kemik iliği MDS ve AML paneli :negatif, PNH: negatif, DEB testi: negatif , Fanconi ve Schwachman Diamond genetik : Negatif , batin USG : sağ böbrek agenezisi,EKO : biküspit aorta, orta dereceli AY, hafif AS mevcut olarak sonuçlandı. Takibinde 1 yıl içinde transfüzyon ihtiyacı artması üzerine tarafımıza gönderilen hastanın konjenital malformasyonlarının ve radioulnar sinostozisinin olması nedeniyle whole exom taraması gönderildi. MECOM geninde heterozigot patojenik varyant tespit edildi. Uygun donör taraması sonrası hastaya hematopoetik kök hücre nakli yapıldı. İzlemi devam etmektedir.

SONUÇ: MECOM associated sendrom radioulnar synostosis ve amegakaryocytic thrombocytopenia (RUSAT) ve iskelet, kalp ve böbrek anomalileri bazen işitme kaybı ile karakterize kalıtsal kemik iliği yetmezliği sendromlarından. Pansitopenisi veya sitopenisi olan, ek olarak radioulnar sinostozisi olan hastalarda akılda tutulmalıdır.

Akut Dissemine Ensefalomyelit Etiyolojisinde Rhinovirüs: Olgu Sunumu

¹Huriye CETİN, ²Turgay ÇOKYAMAN

¹Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çanakkale

²Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji BD, Çanakkale

GİRİŞ: Akut Dissemine Ensefalomyelit (ADEM), merkezi sinir sisteminin multifokal tutulumuyla seyreden akut başlangıçlı, inflamatuvar ve demyelinizan bir hastalıktır. Aşılamalar, bazı enfeksiyon ve otoimmün hastalıklar etiyopatogenezde rol oynamaktadırlar.

OLGU: 20 aylık kız hasta 2 gün önce başlayan burun akıntısı, kusma ve subfebril ateş şikayetlerini takiben orofasiyal otomatizma ve jeneralize tonik klonik nöbet nedeniyle dış merkez acil servise başvurmuş. Rektal diazem ve ardından 10 mg/kg fenitoin yüklemesi ile nöbetleri sonlandırılmış. Üniversitemize sevk edilen hastanın fizik muayenesinde GKS:5(E2M2V1), opistotonik postürde, sağ gözde pitozis, sol gözde dışa bakış kısıtlılığı mevcuttu. Yutma disfonksiyonu, hırıltılı solunumu olup bulber paralizi bulguları izlendi. Babinski yanıtı bilateral ekstensör, ense sertliği pozitif, papil ödem saptanmadı. Beyin omurilik sıvısı (BOS) incelemesinde protein 27,5 mg/dl, glukoz 72 mg/dl, eş zamanlı kan şekeri:102 mg/dl, hücre sayımı: 155 hücre/mm³ bulundu. Oseltamivir 6mg/kg, seftriakson 100mg/kg/g, asiklovir 30mg/kg/g ve fenobarbital 5mg/kg/gün idame tedavileri başlandı. Yatışının 2.gününde dış merkezde çekilen kraniyal MR'ında mezensefalon, pons ve talamustalarda belirgin olmak üzere bilateral serebral ve serebellar hemisferlerde çok sayıda yamasal T2 hiperintens, monofazik görünümde lezyonlar saptandı ve bazı lezyonlarda da difüzyon kısıtlılığı mevcuttu. ADEM tansı ile hastaya 1gr/kg dozda 2 gün IVIG tedavisi verildi. Yatışının 3.gününde kliniğinin kötüleşmesi üzerine hastaya metilprednizolon 30mg/kg/g'den 5 gün pulse steroid tedavisi verildi ve 3 haftada steroid tedavisi azaltılarak kesildi. Hastanın kan ve BOS kültürlerinde üreme olmadı. BOS latex aglütinasyon testi ve HSV-PCR negatif sonuçlandı. BOS'da oligoklonal bant negatif bulundu ve otoimmün ensefalit paneli negatif sonuçlandı. Tüm tetkikleri negatif bulunan hastanın solunum yolu viral panel sonucunda rhinovirüs tespit edildi. Hastanın ADEM etiyolojisi açısından aşılama öyküsü yoktu. Yatışının 11.gününde çekilen kraniyal MR'ında ilkinde kıyasla ödem alanlarının sayısında, boyutunda ve sinyalinde azalma izlendi. Hastanın takibinde baş tutma ve desteksiz oturması yeniden sağlandı, sağ gözde pitozis ve sol gözde dışa bakış kısıtlılığı geriledi.

SONUÇ VE TARTIŞMA: ADEM etiyolojisinde bazı enfeksiyon ajanları ve aşılar yer almakla birlikte olguların önemli bir kısmında spesifik bir faktör bulunamamaktadır. Olgumuzda ADEM etiyolojisine yönelik yapılan tetkiklerden yalnızca rhinovirus pozitifliği saptanmış ve literatürde rhinovirus ilişkisi nadiren bildirilen bir durum olması dolayısıyla sunulmuştur.

PRİMER CİLT TÜBERKÜLOZLU BİR OLGU SUNUMU

¹Esra Elmas, ²Beyhan Bülbül, ²Cansu Turan, ²Edanur Yeşil, ²Solmaz Çelebi, ²Mustafa Hacimustafaoğlu

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Tüberküloz tüm dünyada önemli bir sağlık sorunudur. Tüberküloz, en sık akciğerleri etkilese de tüm doku ve organlarda enfeksiyona neden olabilir. Tüberkülozun nadir görülen bir formu olan deri tüberkülozu, primer ve sekonder olarak iki grupta sınıflandırılabilir. Primer enfeksiyon, daha sık çocuk ve gençlerde görülürken sekonder enfeksiyon reaktivasyon veya reenfeksiyon sonucu ortaya çıkabilir. Deri tüberkülozunda en sık görülen form lupus vulgaris olmakla birlikte skrofuloderma ve tüberkülozis kutis verrukoza (TKV) da görülebilir. Deri tüberkülozunda etken *M. tuberculosis*, *M. bovis* nadir olarak da *M. bovis*'in *attenuate* suşu *Bacillus Calmette-Guerin* (BCG)'dir. Özellikle kronik lezyonu olan olgularda basilin gösterilmesi ve kültürde üretilmesi zordur. Tanı çoğunlukla klinik ve histopatolojik bulgulara dayanır.

OLGU: Bilinen sistemik hastalık öyküsü olmayan 16 yaşında kız hastanın yaklaşık 2 ay önce sol el 5. parmakta apse benzeri lezyonu oluşmuş ve lezyon giderek büyümüş. Ortası siyah nekrotik etrafı kızamık ve ciltten kabarıp hale gelmiş. Bir hafta sonra sol kol medial epikondil üstünde de kızamıklık ve ısı artışı olan 2x2cm boyutunda şişlik oluşmuş. Hastanın yapılan ultrasonunda sol dirsek medialinde cilt altında 2,5x2,5cm boyutunda yoğun içerikli sıvı koleksiyonu izlenmiş ve dirsek eklemiyle bağlantısı seçilememiş. Sol el 5. parmak proksimal interfalangeal ekleminde de benzer şekilde 11x6mm boyutunda yoğun içerikli sıvı koleksiyonu saptanmış. Multipl abseleri olan hastanın ailesinde tüberküloz öyküsü yoktu. Çıplak elle et teması yoktu. Çocuk cerrahisi tarafından abse drenajı yapılan ve kültürleri gönderilen hastaya oral amoksisilin klavulonat tedavisi başlandı. Dermatoloji tarafından dirsekten biyopsi alındı. İzlemede antibiyoterapisinin 13. gününde sol aksillar bölgede 4x3cm boyutlu yeni lezyon saptanması üzerine tedavisine azitromisin eklendi. Dış merkeze kedi tırmığı için örnek gönderildi, negatif olarak sonuçlandı. PPD, iki yönlü akciğer grafisi ve batin usg planlandı. NBT %98 olarak sonuçlandı. Hastanın PPD'si 20x20mm olarak okundu. PAAC grafisi ve batin usg normaldi. Alınan biyopsi materyalinin patoloji raporu "Nekrotizan granülomatöz iltihap; olguda nekroz alanlarında nötrofiller ve nükleer kırıntılar mevcuttur. Öncelikle tüberküloz açısından değerlendirilmesi ayırıcı tanı içine yersinia, klamidia ve atipik mikobakteri enfeksiyonları ile kedi tırmığı hastalığının alınması önerilir" olarak raporlandı. Lezyonda mikobakteri kültürü gönderilerek dördümlü antitüberküloz tedavi (izoniazid, rifampisin, pirazinamid, etambutol) başlandı. Aile taraması yapıldı ve özellik saptanmadı. Tedavi sonrası hastanın şikayetleri belirgin olarak geriledi.

TARTIŞMA VE SONUÇ: Kronik deri lezyonlarının ayırıcı tanısında tüberküloz, sarkoidoz, lenfositoma kutis, diskoid lupus eritematozus, tersiyer sfiliz, lepra, blastomikozis ve diğer derin mikotik enfeksiyonlar, lupoid leishmaniasis ve kronik vejetatif piyodermalar yer almaktadır. Tüberküloz insidansı ve prevalansının yüksek olduğu ülkemiz gibi gelişmekte olan ülkelerde, kronik deri lezyonlarının ayırıcı tanısında mutlaka olmalıdır.

Kronik Ürtikerli Çocuklarda Prognosa Etki Eden Faktörlerin Araştırılması

¹**Şükrü Çekiç**, ¹**Yakup Canitez**, ¹**Yasin Karalı**, ¹**Nihat Sapan**

¹*Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji Bilim Dalı, Bursa.*

Giriş: Kronik ürtiker çocuklarda erişkinlere göre nadirdir. Çocukluk çağı kronik ürtikerinde, hastalığın seyrini etkileyen faktörlerle ilgili yeterli veri bulunmamaktadır.

Amaç: Bu çalışmada kronik ürtiker tanılı olguların remisyon durumlarının ve remisyona etki eden faktörlerin araştırılması amaçlanmıştır.

Metot: Olgulara kronik ürtiker tanısı EAACI/GA(2)LEN/EDF/WAO kronik ürtike kılavuzuna göre konuldu. Veriler geriye dönük dosyaları incelenerek elde edildi.

Bulgular: Çalışmaya 120 kronik ürtiker tanılı olgu alındı. Olguların kız/erkek oranı 0,76 (52/68) idi. Hastaların yaşları medyan 153,5 ay (minimum: 34, maksimum:216), ürtiker başlangıç yaşları medyan: 97,5 ay (minimum:6, 207 ay) ve ürtiker süreleri medyan:22 ay (minimum:4, maksimum:138 ay) idi. Otolog serum testi 55 olguda (%65,5) olguda pozitif. Başlangıç UAS7 skorları ile remisyon arasında ilişki yoktu. Remisyona giren hastalarda IgG düzeyi (medyan:959 mg/dl, minimum:490, maksimum:1620) girmeyenlere göre (medyan:1160 mg/dl, minimum: 587, maksimum:1460) anlamlı olarak yüksekti (p=0,002). Başlangıç UAS7skoru 15'in altında olanlarda (medyan:116mg/dl, minimum:78, maksimum:290) üstünde olanlara (medyan:123 mg/dl, minimum:68,5, maksimum:197) göre C3 düzeyi anlamlı olarak düşüktü (p=0,04). Başlangıç UAS7 düzeyi 15'in altında olanlarda IgG düzeyi, 15'den yüksek olanlara göre yüksekti (p=0,051). Diğer laboratuvar bulguları ile remisyona girme arasında anlamlı ilişki saptanmadı.

Sonuç: Çalışmamızda IgG düzeyi yüksek hastalarda remisyon oranının daha düşük, C3 düzeyi yüksek hastalarda ürtiker şiddetinin daha yüksek olduğu tespit edilmiştir.

Primer İmmünyetmezliklerde Radyasyon Duyarlılığının Araştırılması

¹**Şükrü Çekiç**, ²Huzeyfe Hüriyet, ²**Melika Hortoğlu**, ³Candan Demiröz, ²**Tolga Çavaş**, ⁴**Sara Şebnem Kılıç**

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji Bilim Dalı, Bursa.

²Uludağ Üniversitesi, Fen Fakültesi, Moleküler Biyoloji Ve Genetik Bilim Dalı, Bursa

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyasyon Onkolojisi Ana Bilim Dalı, Bursa.

⁴Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Bursa.

Giriş: Primer immün yetmezlikler, tekrarlayan enfeksiyonlara, malignitelere ve otoimmün hastalıklara karşı artan duyarlılık ile karakterize nadir görülen hastalıklardır. ATM geni DNA çift ipliğindeki kırılmalarda onarım yolunun ana düzenleyicisidir. STAT3, hasarlı DNA'nın etkili bir şekilde onarımı için gereklidir. ZNF341, STAT3 ekspresyonunun pozitif bir regülatörüdür. Son zamanlarda, ZNF341'in fonksiyon kaybı mutasyonlarının STAT3 benzeri fenotipi açıkladığı açıklanmıştır. Şu ana kadar STAT3 eksikliğinde radyasyon duyarlılığında bir artış olduğunu gösteren hiçbir insan çalışması yapılmamıştır.

Amaç: Bu çalışmanın amacı AT, STAT3 eksikliği ve ZNF341 eksikliği olan hastalarda radyasyon duyarlılığını araştırmaktır.

Yöntem: Dört AT, 3 ZNF341 eksikliği ve 1 STAT3 eksikliği ve 3 sağlıklı kontrolü olan hasta çalışmaya dahil edildi. Radyasyon duyarlılığı Comet testi ile değerlendirildi.

Bulgular: Kadın / erkek oranı AT'de 1/2, ZNF341'de 3/0, STAT3 eksikliğinde 1/0 ve sağlıklı kontrollerde 3/0 idi. Yaşları 10-38 yıl arasında değişmeydi. Malignite, ZNF341 eksikliği olan sadece bir birey olarak tespit edildi. Hastada nazal mukozal PNET ve sekonder tiroid papiller kanser vardı. Kuyruklu yıldız (Comet) testi, STAT3, ZNF341 eksikliği ve AT'li hastalarda sağlıklı kontrollere kıyasla DNA onarımında bozulma olduğunu ortaya koymuştur.

Sonuç: AT, STAT3 eksikliği ve ZNF 341 eksikliği olan hastalarda bozulmuş DNA onarımı saptandı. AT'nin yanı sıra doktorlar STAT3 eksikliği ve ZNF 341 eksikliği olan hastalarda artan radyasyon duyarlılığının farkında olmalıdır.

Atipik Prezantasyon İle Başvuran Tüberküloz Menenjit Olgusu

¹**Merve Deniz Başkaya**, ²Cansu Turan, ³Edanur Yeşil, ³Beyhan Bülbül, ³Solmaz Çelebi, ³Mustafa Hacımustafaoğlu

¹Uludağ Üniversitesi Çocuk Hastalıkları Ve Sağlığı

²Uludağ Üniversitesi Çocuk Hastalıkları Ve Sağlığı, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı, Bursa

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı, Bursa

Giriş: Tüberküloz (TB), tüm doku ve organları tutabilen bir hastalıktır. Ülkemizde akciğer dışı tüberkülozlar tüm olguların %35 ini oluşturmaktadır. Çocukluk çağı tüberkülozlarında ise bu oran yaklaşık birbirine eşittir. Klinik tablolar, yayılan basil yükü, basilin virülansı ve konağın bağışıklık sistemine bağlı olarak değişiklik gösterebilir.

Olgu: Daha önce bilinen sistemik hastalık öyküsü olmayan 7 yaş erkek olguya, baş ağrısı şikayeti ile dış merkez başvurusunda akut sinüzit düşünülerek oral sefdinir tedavisi verilmiş. Olgunun şikayetlerine 2 gün sonra görmede bulanıklık eklenmesi üzerine yapılan göz muayenesi doğal saptanmış ve çocuk nörolojiye yönlendirilmiş. Olgu dış merkezde yatırılarak tetkik edilmiş. Psödotümör serebri düşünülen olguya asetazolamid tedavisi başlanarak taburcu edilmiş. Şikayetlerinde artış olan olgu hastanemiz acil servisine başvurdu. Fizik muayenesinde görmede bulanıklık olması dışında özellik yoktu. Hastanın özgeçmişi ve soygeçmişinde özellik yoktu. Sedimentasyonu 33mm/sa olarak sonuçlandı. Olgunun kranial MR'ı çekildi, özellik görülmedi. Olgu psödotümör serebri ön tanısıyla takibe alındı. Hastanın dış merkezde başlanan asetazolamid tedavisi idame edildi. 2mg/kg dan iv prednol 3 gün sonrasında 1mg/kg dan idame edildi. Boşaltıcı LP yapıldı. BOS glukoz 65mg/dl, protein 22.3mg/dl, LDH 13U/L, klorür 123 meq/L olarak sonuçlandı. BOS direkt bakısında Eritrosit : 330 / mm³ - Lökosit : 10 / mm³. Tüberküloz açısından gönderilen tetkiklerinde ARB(+), ve BOS PCR'da Mycobactrium tuberculosis saptandı. BOS adenoazin deaminaz değeri :0,1 IU/L olarak sonuçlandı. İki yönlü akciğer grafisi normal olan hastanın öksürük, balgam çıkarma, gece terlemesi gibi şikayetleri yoktu. Yapılan PPD'si 2*2 mm(1) ölçüldü. Tüberküloz menenjit tanısı alan hastaya pirazinamid, izoniazid, rifampisin, etambutol dördü antitüberküloz tedavi başlandı. Hastanın antitüberküloz tedavisinin 12. gününde görme fonksiyonları snellen testiyle efektif olarak daha iyi olduğu tespit edildi. Hastamız bize acil başvurusunun 20. gününde antitüberküloz tedavisi 12 aya tamamlanması planlandı. Verem savaş dispanserine yönlendirilerek taburcu edildi.

Tartışma: Tüberküloz tüm organları tutabilen sinsi ve ağır ilerlemesi nedeniyle kontrolü zor bir hastalıktır. Akciğer dışı tüberkülozlar çocuklarda erişkinlere göre daha sıktır. Alınan bos örneği: berrak ya da bulanık, eksuda vasıfta protein oranı yüksek glukozu düşük. ARB sayısı düşük, yayma pozitifliği %5-37 kültür pozitifliği ise %40-80 dir. BOS ADA değeri 6,5-11,4 U/L eşik değerinde %50- 80 duyarlıdır. BOS bulgularının normal olması TB menenjitini dışlamaz, görüntüleme yardımcı olarak kullanılabilir. Önemli olan hastalığın akla gelmesi testlerin ivedilikle yapılmasıdır.

SSRİ İNTOKSİKASYONU SONRASI GELİŞEN HIPOFİBRİNOJENEMİ: OLGU SUNUMU

¹Emre Karaağaç, ¹Tuğba Arkin, ¹Süleyman İmamoğlu, ²Melike Sezgin Evim

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Selektif serotonin reuptake inhibitörleri (SSRİ); depresyon, obsesif kompulsif bozukluk gibi hastalıklarda sıklıkla kullanılan bir antidepresan grubudur. Bu grup içerisinde fluoksetin, paroksetin, sitalopram, essitalopram, sertralin ve fluvoksamin yer almaktadır. SSRİ'lar trisiklik antidepresanlardan farklı olarak geniş doz aralığına sahiptir. Bu nedenle intihar riski olabilen hastalarda da tercih edilmektedir. Yan etki olarak gastrointestinal şikayetler, seksüel disfonksiyon, alerjik reaksiyonlar, ajitasyon, huzursuzluk, uykusuzluk görülebilmektedir. Bu yazıda SSRİ ile intihar girişiminde bulunan iki vakada gelişen hipofibrinojenemi anlatılacaktır.

OLGU-1: Epilepsi tanısıyla çocuk nörolojiden takipli 16 yaş erkek hasta; essitalopram 10 mg tabletten 12 adet aldıktan sonra acil servisimize başvurdu. Bilinci açık, koopere ve oryante hastanın, vitalleri stabil, herhangi bir semptomu mevcut değildi. Fizik muayenesinde patolojik bulgu saptanmadı. Elektrokardiyografisinde aritmi yoktu, tam kan sayımı, kan gazı, kardiyak markerlar ve kan biyokimyası normal olarak sonuçlandı. Koagülasyon tetkiklerinde fibrinojen:106 mg/dl, PT:12,8 sn, aPTT :25,4 sn, INR:1,1, D-dimer:0,20 mg/L sonuçlandı. İzleminde hipofibrinojenemisi derinleşen hastanın fibrinojen düzeyi<65 mg/dl ye kadar geriledi. 2 ünite taze donmuş plazma verildi. Kontrol fibrinojen değeri 120 mg/dl olarak sonuçlandı. 24 saat izlenen hastada herhangi bir ek patoloji saptanmadı ve taburcu edildi. 3 gün sonraki kontrolünde fibrinojen değeri 221 mg/dl olarak sonuçlandı.

OLGU-2: Depresyon tanısıyla çocuk psikiyatriden takipli 17 yaş kız hasta; sertralin 50 mg tabletten 28 adet aldıktan sonra acil servisimize başvurdu. Bilinci açık, koopere ve oryante hastanın vitalleri stabil, herhangi bir semptomu mevcut değildi. Fizik muayenesinde patolojik bulgu saptanmadı. Elektrokardiyografisinde aritmi yoktu, tam kan sayımı, kan gazı, kardiyak markerlar ve kan biyokimyası normal olarak sonuçlandı. Koagülasyon tetkiklerinde fibrinojen:221 mg/dl, PT:12,2 sn, aPTT:24,1sn, INR:1,1, D-dimer:0,35 mg/L sonuçlandı. Takibinde 6 saat sonra bakılan fibrinojen düzeyi 122 mg/dl ye geriledi. 1 ünite taze donmuş plazma verildi. Kontrol fibrinojen değeri 206 mg/dl olarak sonuçlandı. 24 saat izlenen hastada ek patoloji saptanmadı, taburcu edildi. 2 gün sonraki kontrolünde fibrinojen değeri 190 mg/dl olarak sonuçlandı.

TARTIŞMA VE SONUÇ: Literatürde SSRİ'ların terapötik aralıkta kullanımıyla, koagülopati arasındaki ilişkiyi araştıran çalışmalarda farklı ve birbirine zıt sonuçlar görülmektedir, toksik dozdaki etkileriyle ilgili araştırmamız dahilinde çalışmaya rastlanmamıştır. Toksik dozda SSRİ kullanımının çocuklarda hipofibrinojenemi ve buna sekonder koagülopati yapabileceğini göstermesi bakımından önem arz eden bu vaka sunumuna göre SSRİ toksitesi olan çocuklarda koagülopati olasılığı göz ardı edilmemelidir.

SIK TEKRARLAYAN HIŞILTI İLE GELEN BİR KARDİYAK ANOMALİ OLGUSU

²**Yakup Canitez**, ¹**Tansu Öndes**, ²**Şükrü Çekiç**, ³**Özlem Mehtap Bostan**, ³**Tuğberk Akça**, ⁴**Işık Şenkaya Sığnak**, ²**Nihat Sapan**

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, BURSA

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Ve Alerji Bilim Dalı, BURSA

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, BURSA

⁴Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kalp Damar Cerrahisi Anabilim Dalı, BURSA

Giriş : Solunum sistemi hastalıkları tüm dünyada ve ülkemizde çocukların en sık doktora başvuru ve hastaneye yatış nedenidir. Özellikle tedaviye dirençli hırıltı altta yatan kronik bir hastalığın ilk belirtisi olabilir. Bu olguda ilginç olan durum daha iki aylıkken başlayan öksürük, hırıltılı soluma ve sık yineleyen üst solunum yolu enfeksiyonları nedeniyle birçok sağlık kuruluşunda sağaltım almış olmasına karşın yakınmalarının geçmemesidir. Bu sunuda uzun süreli hışıltı şikayetiyle sık hastaneye başvuran altı aylık erkek olguda kardiyak anomali saptanmasına dikkat çekilmesi amaçlanmıştır.

Vaka : Altı aylık erkek hasta 2 aylıkken karın ağrısıyla başvurduğu dış merkezde grade 4-5 VUR saptanmış operasyon planlanan hastada hışıltı olması üzerine operasyon planı ertelenmiş. 4 aydır hışıltı şikayetiyle hem yatırılarak hem de ayaktan tedavi almış hastanın özgeçmişinde 36 hafta doğmuş soy geçmişinde anne baba birinci derece akrabaymış. Fizik muayenesinde öksürük, bilateral ral ve ronküsleri vardı. Labaratuarda özellik yoktu. Kistik fibrozis açısından gen analizi gönderildi. Laringomalazi ve trakeomalazi açısından tetkik edildi. Vasküler ring açısından eko ile değerlendirilen hastada sağ arkus aorta aberran sol subklavian arter görülen hastada BT anjio planlandı. BT anjio da aberran sol subklavian arter ile birlikte eşlik eden sağ aortik ark anomali izlendi sağ ana bronş sağ pulmoner arter dalı ve torasik düzeyde inen aorta arasında kalibrasyon kaybına uğradığı görüldü. Kalp damar cerrahisi tarafından opere edildi. Hastanın ayaktan takiplerinde şikayetlerinin gerilediği görüldü.

Tartışma : Solunum sistemi hastalıkları tüm dünyada ve ülkemizde çocukların en sık doktora başvuru nedenidir. Aorta ile ilgili konjenital varyasyonlar oldukça azdır. En sık görülen varyasyon sol aortik ark eşlikli aberran sağ subklavian arter bulunur. Sağ arcus aorta anomali genel popülasyonda binde bir sıklıkta görülen ender bir anomalidir. Sıklıkla belirti vermeyen rastlantısal olarak görülmekle birlikte bazı olgularda en sık rastlanan yakınma trakea ve özofagusa olan baskıya bağlıdır. Trakeaya baskıya bağlı solunum güçlüğü gibi yakınmalar en sık çocukluk çağına ortaya çıkar ve astımı anımsatır. Sonuç olarak daha iki aylıkken semptomatik olması nedeniyle ilginç bulunarak sunulan olgumuzda göstermektedir ki infantil döneminde sağaltımı başarılabilen solunum yolu enfeksiyonları ender vasküler patolojilere de neden olabilmektedir. Infantil döneminde ki bu olgumuzda geçmeyen hışıltı ile başvuran olgularda kardiyak anomalilerinde akılda bulundurulması gerektiği vurgulanmıştır.

TROMBOSİTOPENİ İLE TANI ALAN NADİR BİR OLGU SUNUMU: KABUKİ SENDROMU

²Aytül Temuroğlu, ¹Özge Kudu, ²Melike Sezgin Evim, ²Adalet Meral Güneş

¹²-Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD,Bursa,Türkiye

²¹-Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD,Çocuk Hematoloji BD,Bursa,Türkiye

GİRİŞ: Kabuki make-up sendromu (KMS) mental retardasyon, gelişme geriliği ve multipl anomalilerle birlikte seyreden, nedeni bilinmeyen nadir görülen bir sendromdur. Olgular için en önemli bulgular; tipik yüz görünümü, psikomotor ve dil alanlarındaki gerilik, parmak ucu yastıkçıklarının kabarık olması ve klinodaktildir.Hiperaktivite, solunum yolu enfeksiyonları ve/veya otit sıktır. Başlıca bulguları yüz görünümü ve anatomik anormallik olmaksızın beyin işlevlerindeki bozukluktur. Ayırt edici yüz bulguları alt lateral gözkapaklarında dışa dönüklük, kaşların yay şeklinde olması ve yan üçte bir kısmının seyrek veya dağınık olması, burun ucunun basık olması ve belirgin kulaklardır. Menoraji şikayeti ile başvurusunda trombositopeni ve anemisi, hafif mental retardasyonu olan Kabuki make up sendromlu olguu sunduk.

OLGU: Acil servisimize , ilk adet kanamasının uzun sürmesi şikayeti ile başvuran 13 yaş kız hastanın, fizik muayenesinde taşikardi ve strabismus , nistagmus saptandı. Laboratuvar tetkiklerinde hemoglobin ve trombosit düşüklüğü olan olgu, bisitopeni etyolojisi araştırılması ve destek tedavisi amacıyla klinikte izleme alındı. Hastanın klinik izleminde trombositopenisinin devam etmesi ve dismorfik bulguları (fizik muayenesinde; yüksek damak,hipertelorizm,basık burun kökü,geniş burun kanatları ,hafif mikrognati , diş anormallikleri, hafif kifoz ve skolyoz ,ellerde dönüklük, 1 .meta- karpofalengeal eklemde hiperekstansiyon, ayak 2.ve 3. parmaklarında dışa dönüklük) göz önüne alındığında Kabuki make up sendromu ön planda düşünüldü. Tıbbi genetik tarafından yapılan tüm genom analizinde KMT2D c15760_15769del geni mutasyon saptanmış olup , hastalığa dair patolojik varyant olarak kabul edilmiştir. Olgunun multidisipliner yaklaşım ile tedavisi ve poliklinik üzerinden izlemi devam etmektedir.

SONUÇ: Dismorfik bulgularla birlikte mental retardasyon olan trombositopenili olgularda altta yatan sendromik durumlar araştırılmalı ve KMS de akla getirilmelidir. Yaklaşık 32.000 vakada bir yenidoğan etkilenmektedir. Açıklanamayan trombositopenili hastalara farklı açıdan yaklaşmak gerektiğini düşünmekteyiz.

Nadir Bir Ağır İlaç Reaksiyonu, Toksik Epidermal Nekroliz; Olgu Sunumu

²**Sükrü Çekiç**, ¹**Nurten Kahraman Akyel**, ²**Fatih Çiçek**, ³**Serkan Yazıcı**, ²**Yakup Canitez**, ²**Nihat Sapan**

¹*Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları ABD*

²*Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Alerji BD*

³*Dermatoloji ABD*

Giriş: Toksik epidermal nekrolizis (TEN) ve Stevens Johnson sendromu ciddi tip 4 ilaç reaksiyonları olarak karşımıza çıkabilir. Hastalıkta; deri, göz, mukozalar ve birden çok sistem tutulabilir. TEN'den sorumlu olan ilaçların başında antikonvülzanlar ve antibiyotikler gelmektedir.

Olgu: On beş yaşında erkek hasta, 1 gün önce başlayan ateş, halsizlik, ağız içinde yaralar, gözlerde kızarıklık, sulanma, gövde ve baş-boyun bölgesinde daha yoğun olmak üzere tüm vücutta döküntü, gövde ve üst ekstremitelerde değişik çaplarda çok sayıda büllöz lezyonlar ile başvurdu. Öyküsünde 4 gün önce üst solunum yolu enfeksiyonu nedeniyle azitromisin ve soğuk algınlığı ilacı (parasetamol, fenilefrin hidroklorür ve klorfeniramin içeren) kullandığı öğrenildi. Fizik muayenede, genel durumu kötü, tüm vücutta hedef benzeri deri lezyonları, vücut yüzeyinin %30' dan fazlasını etkileyen yüz, gövde ve boyunda değişik evrelerde çok sayıda bül ve ağız mukozasında ülsere lezyonlar vardı. Nikolsky fenomeni pozitif. Laboratuvarında lökosit sayısı: 1530/mm³ (nötrofil %72, lenfosit: % 20), Hb:14gr/dl, Hct:40,6, trombosit sayısı: 105300/mm³, eritrosit sedimentasyon hızı: 18mm/sa, C-reaktif protein: 64,1mg/l, AST: 91 IU/L, ALT: 42 IU/L şeklindeydi. Hastaya mevcut klinik ve laboratuvar verilerine dayanılarak TEN tanısı konuldu. Metil prednizolon, intravenöz immunglobulin (İVİG), siklosporin, deri lezyonlarına yönelik topikal tedaviler ve diğer destek tedavileri uygulandı. Uygulanan tedavi sonrası yakınmaları kontrol altına alındı.

Tartışma ve Sonuç: İlaçlara karşı oluşan reaksiyonlar basit maküllerden hayatı tehdit eden SJS ve TEN'e kadar değişebilmektedir. Azitromisine karşı TEN nadir olarak bildirilmiştir. Tedavide; sistemik steroid, İVİG ve siklosporin gibi immünsüpresif ajanlar kullanılabilir. Hastaların göz, deri, böbrek gibi çeşitli organlarda gelişen komplikasyonlar ve sekel değişiklikler yönünden izlemi önemlidir.

HİPERİNSULİNEMİK HIPOGLİSEMİ OLGUSUNUN PANKREATEKTOMİ SONRASI İZLEMİ

¹Yasemin Denkboy Öngen, ¹Erdal Eren, ¹Özgecan Demirbaş, ²Fatih Çelik, ³Ali Topak, ²İrfan Kırıštoğlu, ¹Halil Sağlam, ¹Ömer Tarım

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD, Çocuk Endokrinoloji BD, BURSA

²Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi AD, BURSA

³TC SBÜ Bursa Yüksek İhtisas EAH, Tıbbi Genetik, BURSA

GİRİŞ: Konjenital hiperinsülinizm yenidoğan ve infantile dönemde dirençli ve tekrarlayan hipogliseminin en sık ve tedavisi en zor nedenidir. Konjenital hiperinsülinizm yol açan birçok gen tanımlanmıştır. İzlemde yönetimi en zor olan grup potasyum ATPaz kanal defektleridir. Büyük çoğunluğu diazoksit tedavisine yanıtız olup izlemde pankreatektomi gerekebilmektedir. Burada konjenital hiperinsülinizm ile izlenen dirençli hipoglisemi nedenli totale yakın pankreatektomi uygulanmış olgunun operasyon öncesi ve sonrası izleminden bahsedilecektir.

OLGU: Prenatal öyküsünde özellik saptanmayan 37 haftalık olarak doğan olgunun anne yanında 3. saatinde nöbet geçirmesi nedeniyle bakılan tetkiklerinde serum glukozu 22 mg/dl ölçülmesi üzerine alınan tetkiklerinde insülin 288 µU/mL (N <2 µU/mL), kortizol 8 µg/dL saptandı. İntravenöz (iv) dekstrozu tedavisi başlanan olgunun hipoglisemisinin tekrarlaması üzerine alınan kontrol tetkiklerde serum glukoz 37 mg/dL, insülin 206 µU/mL olarak görüldü. Olguda yüksek dekstrozu tedavisi altında hipoglisemi tekrarlaması ve insülin yüksekliği saptanması nedenli konjenital hiperinsülinizm düşünülerek diazoksit tedavisi başlanıp izlemde maksimum doz diazoksit (15 mg/kg/gün) tedavisine rağmen hipoglisemisi devam etmesi üzerine somatostatin ve steroid tedavileri başlanmıştır. Tüm tedavilere rağmen hipoglisemi atakları devam etmesi üzerine tarafımıza ileri tetkik ve tedavi amacıyla yönlendirilen olgunun ilk değerlendirmesinde diazoksit 15 mg/kg/gün, somatostatin 20 mcg/kg/gün, iv dekstrozu infüzyonu 12.5 mg/kg/dk, iv prednol 1 mg/kg/gün olarak almaktaydı. Hipoglisemi devam etmesi üzerine somatostatin dozu 30 mcg/kg/gün olarak artırıldı. Çocuk cerrahisi ile birlikte değerlendirilen diazoksit tedavisine yanıtız, maksimum doz tedavilere rağmen hipoglisemisi devam eden hastaya totale yakın pankreatektomi yapılmasına karar verildi. Operasyon sonrası kan şekeri stabil giden ve tüm tedavileri kesilen hastanın 6 saat sonrasında hipoglisemisi tekrarladı. Kademeli olarak dekstrozu mayisi artırılan olgunun tedavisine günler içinde hipoglisemisinin devam etmesi üzerine sırayla somatostatin, nifedipin, glukagon ve hidrokortizon tedavileri eklendi. Yakın kan şekeri takibi sağlanması için sürekli glikoz ölçüm sistemi (Medtronic Guardian Connect CGM, Ca ABD) takıldı. Genetik çalışması yapıldı. Beslenme artırılarak kademeli olarak dekstrozu mayinin kesilmesi planlandı. Somatostatin ve glukagon tedavisi intramusküler olarak idame ettirildi.

TARTIŞMA VE SONUÇ: Konjenital hiperinsülinizmi olan olgular genellikle doğum sonrası ilk saatler veya ilk günler içinde hipoglisemi ile karşımıza gelir. Olgumuzda totale yakın pankreatektomi sonrası hipogliseminin devam etmesi üzerine somatostatin, glukagon, nifedipin ve hidrokortizon tedavileri düzenlenerek ve sık besleme yapılarak normoglisemi sağlanmaya çalışılmıştır. Dirençli hiperinsülinemik hipoglisemi tedavisinde normoglisemi sağlamak için yeni nesil ajanlara ihtiyaç vardır.

Boy Kısallığı İle Başvuran Hipofosfatemik Rikets Tanısı Alan Bir Olgu

¹Özgecan Demirbaş, ¹Erdal Eren, ¹Yasemin Denkboy Öngen, ¹Halil Sağlam, ¹Ömer Tarım

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Hipofosfatemik rikets böbrekten fosfor kaybı nedeniyle ortaya çıkan bir hastalıktır. Dokuzuncu kromozomun uzun kolunda (9q34) bulunan SLC34A3 geninde fonksiyon kaybına yol açan mutasyon sonucunda hiperkalsiürik hipofosfatemik rikets oluşur. Biz burada uzun yıllar nefrokalsinozisi olan 8 yaşında iken boy kısallığı nedeniyle başvurusunda tanı alan bir olguyu sunmayı amaçladık.

OLGU: Sekiz yaşında kız olgu boy kısallığı nedeniyle başvurdu. Akraba olmayan anne babadan term olarak doğmuş ve 1 yaşında iken idrar yolu enfeksiyonu nedeniyle çekilen ultrasonografisinde nefrokalsinozis görülmüş ve hiperkalsiüri saptanarak hidroklorotiazid tedavisi başlanmıştı. Olgunun muayenesinde ağırlık 18 kg (-2,97SDS) boyu 114 cm (-3,23 SDS) genu valgum deformitesi vardı ve diğer sistem muayeneleri doğaldı. Hedef boyu 156 cm (-1,09 SDS) idi. Hastanın tetkiklerinde tam kan sayımı, kreatinin, AST, ALT normaldi. Kalsiyum:10,1 mg/dl, fosfor:2,7 mg/dl, Alkalen fosfataz: 230 mg/dl, PTH:10,8 ng/L olarak bulundu. Tübüler fosfor reabsorbsiyonu %52 idi. İdrar kalsiyum/kreatinin oranı 0,68 idi. Takvim yaşı 8 yaş iken kemik yaşı 7 yaş ile uyumlu ve ulna metafizinde düzensizlik ile osteopeni dikkat çekmekte idi. Kemik dansitometrisinde Z skoru -2,56 SDS bulundu. Renal ultrasonografisinde bilateral nefrokalsinozis vardı. Olguya hipofosfatemik rikets tanısı ile fosfor tedavisi 50 mg/kg'dan başlandı. Genetik incelemede SLC34A3 geninde p.Val334Ser (c.1000_1003delGTGC) mutasyon saptandı. Fosfor tedavisi ile olgunun boy uzama hızında artış gözlemlendi ve rikets bulgularında kısmi gerileme oldu.**TARTIŞMA:**SLC34A3 geninde fonksiyon kaybına yol açan mutasyon sonucunda hiperkalsiürik hipofosfatemik rikets oluşur. Bu gen böbrekte sodyum fosfat co-transporter tip II-C proteinini kodlar ve bu proteinin fonksiyon kaybı hiperfosfatüri ve hipofosfatemi ile sonuçlanır. Hipofosfatemiye cevap olarak böbrekte 1 alfa hidroksilasyon artar ve 1,25(OH)D vitamini düzeyinin artışı bağırsaktan kalsiyum emiliminin artışı ile sonuçlanır. Bunun sonucunda hiperkalsiüri ve nefrokalsinozis gelişir. Hipofosfateminin düzeltilmesi ile idrarda kalsiyum atılımı da normale döner. Tedaviye yanıt çok iyidir. Rikets bulguları düzelir ve büyüme hızında artış olur. Olgumuzda da fosfor tedavisi ile boy uzama hızında artış ve boy SDS artışı gözlemlendi. Ayrıca hiperkalsiüride düzelme olması hastalığın tanısının erken dönemde konulmasının önemini göstermektedir. Hiperkalsiürik hastalarda fosfor düşüklüğünün dikkate alınması tanısal anlamda değerlidir.

MİLLER-DİEKER

¹Ayşe Öztürk, ²Muhittin Bodur, ²Rabia Tütüncü, ²Hakan Özmen

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Nöroloji Anabilim Dalı

GİRİŞ: Miller Dieker sendromu ; insidansı bilinmeyen mikrosefali,dar alın,pakigri,hipoplastik erkek genitalya,tekrarlayan nöbetler ve ağır mental gerilikle karakterize LIS1 genindeki delesyondan kaynaklanan lizensefali sendromudur.Bu sunuda 2 aylıkken gözle takip edememe şikayetiyle gelen yapılan tetkiklerde miller dieker tanısı alan olgudan bahsedilmiştir.

OLGU: 28 yaş anneden 39+1 gebelik haftasında G2P2Y2 olarak sezaryen ile 3610 gram olarak doğan hastanın solunum sıkıntısı olması sebebiyle bir gün yenidoğan yoğun bakım ünitesinde takip edilmiş. Bir haftalıkken total bilirubin düzeyi 15 olduğu için bir gün fototerapi almış.prenatal öyküsünde patolojik bulgusu yoktu.Ailesi tarafımıza gözle takip edememe nedeniyle başvurdu.Muayenesinde baş çevresi persentili < 3 idi.Hastadan VEP,BERA,EEG, planlandı.BERA 'da bilateral bulbopontin ileti yavaşlaması,EEG'de fronto-temporal bölgede ortaya çıkan disritmi varlığı izlenmiştir.Kranial MR'da lizensefali lehine bulguları olması dolayısıyla genetik tetkikleri gönderildi.Sitogenetik FISH analiziyle 60 hücre değerlendirilmiş analiz edilen hücrelerde 17p13.3 bölgesinin delesyonu gözlenmiştir.

SONUÇ: Milier-Dieker sendromu;nadir görülen tanısı geç konan nöronal migrasyon defektidir.Hastamızda tipik yüz görünümü(geniş alın,kısa burun,bitemporal çukur,küçük çene,dışa bakan burun deliği),mikrosefali,tekrarlayan pnömoniler,epilepsi ve ağır mental gerilik klinik özellikleriyle birlikte kranial MR ve genetik sonucuyla tanı konulmuştur.Süt çocukluğu döneminde göz takibi olmayan hastalarda mikrosefali eşlik ediyorsa akla gelmelidir.

PARAPNÖMONİK EFÜZYON İLE KARIŞAN MASİF HEMOTORAKS: OLGU SUNUMU

¹Elif YAVAŞ, ²Edanur YEŞİL, ²Solmaz ÇELEBİ, ²Cansu TURAN, ²Beyhan BÜLBÜL, ²Mustafa HACIMUSTAFAOĞLU

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Adölesan çağda görülen ciddi torasik kifozun en sık sebebi idiyopatik hiperkifozdur. Hastalığın tedavisinde konservatif yaklaşımlarla beraber cerrahi tercih edilebilmektedir. Bu sunumda kifoz nedeniyle opere olmasından 10 gün sonra ateş, öksürük ve yan ağrısı yakınması ile başvuran ve parapnömonik efüzyon ile karışabilecek hemotoraks komplikasyonuna dikkat çekilmesi amaçlanmıştır.

OLGU: Bilinen bir hastalığı olmayan 15 yaşında olgu ortopedi ve travmatoloji tarafından kifoz nedeniyle düzeltme operasyonu yapıldıktan 10 gün sonra ateş, öksürük, nefes darlığı, balgam çıkarma, göğüs sol yanında ağrı şikayetiyle çocuk acil polikliniğine başvurdu. Yapılan tetkiklerinde WBC:53.730/mm³, AGS:46,300/mm³, HGB:7.1gr/dl, MCV:63,5 RBC:4,21 RDW:19,5 PLT:851.100/mm³, CRP:16.2 mg/dl ve toraks ultrasonografide sol plevral aralıkta, multiseptalı, yaklaşık 7 cm boyutunda efüzyon saptanan hasta yakın tarihte yapılan operasyon ve mevcut hastane yatış öyküsü göz önünde bulundurularak parapnömonik efüzyon düşünülüp piperasiline-tazobaktam ve vankomisin antibiyoterapileri başlanarak çocuk enfeksiyon kliniğine yatırıldı. Yatışını takiben Girişimsel Radyoloji tarafından Ultrasonografi eşliğinde sol plevral aralıktan yaklaşık 500 cc mayi drene edildi ve kateter yerinde bırakılarak mayi serbest drenaja alındı. Sıvı görünümü hemorajik olup, mayi eksuda karakterindeydi. Sıvının gram boyamasında bol eritrosit dışında özellik görülmeyip kültürlerinde üreme olmadı. İzleminde progresif hemoglobin düşüklüğü olan ve mükerrer eritrosit süspansiyon replasmanı ihtiyacı duyulan ek girişim gerekmeden efüzyon spontan gerileyen yan ağrısı yakınmasının post operatif ilk gün başlamış olduğu ve acil başvurusuna kadar düşük moleküler ağırlıklı heparin kullandığı öğrenilen olguda hemotoraks düşünüldü. Çekilen torakal bilgisayarlı tomografide de T9 vertebra seviyesinde solda vertebra korpusu pedikül dışında vida görüntülenmiş olup vidanın akciğer/plevra ile ilişkili olduğu görüldü. Olgu cerrahi girişime bağlı hemotoraks olarak değerlendirilip yakın zamanda operasyon hikayesi olması ateş ve akut faz reaktanlarında yükselme olması nedeniyle ampirik antibiyotik tedaviye 14 gün devam edildi. İzleminde kanaması devam etmeyen ve efüzyonu zamanla rezolüsyona uğrayan olguda ortopedi revizyon için cerrahi girişim düşünmedi. İzleminde ateşi ve klinik yakınmaları gerileyen olgu çocuk enfeksiyon ve ortopedi poliklinik kontrolüne çağırılarak taburcu edildi.

SONUÇ: Adölesan çağda görülen idiyopatik hiperkifoz olgularında cerrahi tedavi sonrası hemotoraks, pnömotoraksi parapnömonik efüzyon gibi pulmoner komplikasyonlardan kaçınılmaya çalışılsa da operasyon sonrası göğüs ağrısı, solunum sıkıntısı gibi semptomların varlığında pulmoner komplikasyonlar gelişmiş olabileceği akla gelmelidir.

AKUT KARACİĞER YETMEZLİĞİ İLE BAŞVURAN NADİR BİR VAKA

¹Kasım Bozgeyik, ¹Özgecan Demirbaş, ¹Erdal Eren, ¹Nil Kader Kaptan, ¹Taner Özgür, ¹Tanju Başarır Özkan, ¹Halil Sağlam, ¹Ömer Faruk Tarım

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

GİRİŞ ve AMAÇ: Wolcott-Rallison sendromu (WRS) neonatal ve ya erken başlangıçlı insülin bağımlı diyabet, büyüme geriliği, epifizyal displazi ve karaciğer yetmezliği gibi farklı sistemik hastalık tablolarının eşlik ettiği otozomal resesif geçişli nadir bir hastalıktır. Bu olgu sunumunda WRS ile izlenen ve akut karaciğer yetmezliği nedeni ile izlediğimiz bir olguu sunuyoruz.

OLGU: On dört yaşında erkek olgu acil servise karın ağrısı ve tekrarlayan kusma şikayetleri ile başvurdu. Öyküsünden akraba olmayan anne babadan term 3800 gram doğduğu, 15 aylıkken diyabetik ketoasidoz ile diyabet tanısı aldığı, 4 yaşında ilk kez karaciğer yetmezliği nedeniyle hastane yatışının olduğu, sonrasında aralıklı transaminaz yükseklikleri, hiperpotasemi nedeniyle hastane yatışlarının bulunduğu, 6 yaşındayken iskelet displazisi bulguları varlığının belirginleşmesi ile olguya genetik inceleme yapılarak EIF2AK3 geninde mutasyon saptanarak WRS tanısı konulduğu öğrenildi. Olgunun başvurusunda fizik muayenesinde vücut ağırlığı 33,9 kilogram, boyu 133 cm; boy ve ağırlık -2SD altında, genel durumu düşkün, baş boyun muayenesinde postnazal akıntısı mevcut, submental 2x1 cm ağırlı lenfadenopatileri mevcut, solunum sistem ve kardiyovasküler sistem muayenesi normal değerlendirildi. Batın muayenesinde istemli hassasiyeti mevcut olup, barsak sesleri doğal olarak alınıyordu. Nörolojik muayenesinde mental gerilik mevcuttu. Ekstremitelerinde iskelet displazileri ve kollarda lipodistrofileri (enjeksiyona bağlı) görülüyordu. Testis volümü bilateral 10 ml, evre 3 puberte ile uyumlu olarak saptandı. Laboratuvar bulgularında tam kan sayımı normal değerlerde, biyokimyasında glukoz 621 mg/dL, AST 2242 U/Lt, ALT 1719 U/Lt, kreatinin 1.57 mg/dL, potasyum 5.6 mmol/Lt, sodyum 129 mmol/Lt, INR 1.5 görülmesi üzerine insülin tedavisi düzenlenerek ve N-Asetil-Sistein infüzyonu başlanarak, K vitamini uygulaması sonrasında kliniğimize yatışı yapıldı. Yatışının 6. gününde kan şekeri regüle olan, transaminaz düzeyleri gerileyen hasta olası acil durumlar hakkında bilgi verilerek taburcu edildi.

TARTIŞMA ve SONUÇ: Wolcott-Rallison sendromu otozomal resesif olarak aktarılan EIF2AK3 ve ya PERK gen mutasyonu sonucu endoplazmik retikulumda hatalı katlanmış proteinlerin yol açtığı stres nedeni ile hastalığın tutulumuna göre tekrarlayan hepatik yetmezlik, pankreatik, SSS de, kardiy-respiratuar anomali, hipotiroidi, nötropeni, tekrarlayan enfeksiyon ve epifizyal displazi ile gidebilen bir hastalıktır. Hastalığın gidişatında ataklar kendiliğinden sınırlanmakta olup, yakın klinik izlem gerektirmektedir.

SENKOP NEDENİ OLARAK KATEKOLAMİNERJİK POLİMORFİK VENTRİKÜLER TAŞİKARDİ

¹**Enes İn**, ²Abdüsselam GENÇ, ²Tuğberk AKÇA, ²Özlem Mehtap BOSTAN, ²Ergün ÇİL

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Katekolaminerjik polimorfik ventriküler taşikardi (KPVT) altta yatan kalp hastalığı olmadan egzersiz veya stres sonrasında senkop ve ani ölüme neden olan bir ventriküler taşikardi nedenidir.

OLGU: 15 yaşında ve bilinen sistemik hastalığı olmayan erkek olgu, okulda otururken bir anda gözlerde karama ve bayılma ile çocuk acile başvurdu. Hastanın ablasında 10 yıl önce kardiyak arrest sonrası nörolojik sekel kalma öyküsü mevcuttu. Hastanın fizik muayene, laboratuvar tetkikleri, elektrokardiyografi ve ekokardiyografisinde patoloji saptanmadı. Holter monitörizasyonunda aktivite ile baskılanmayan çok sayıda izole unifokal VES, 4 adet couplet VES saptandı. Efor testinde KTA >120 atım/dk olduğunda polimorfik özellikte VES'lerin başladığı ve hemen arkasından ventriküler taşikardi atağının olduğu görüldü. Olguya propranolol tedavisi 2 mg/kg/gün dozunda başlandı. KPVT tanısı alan hastanın genetik incelemesinde CASQ2 geninde c.421-14G>A (rs139281637) heterozigot varyant (NM_001232.3) ve RYR2 geninde c.7202G>T (p.Arg2401Leu) heterozigot varyant (NM_001035.2) saptandı. Hastanın senkop ataklarının devam etmesi ve kontrol holter monitörizasyonunda aktivite ile baskılanmayan çok sayıda izole unifokal VES ve couplet VES'lerinin sebat etmesi üzerine, propranolol dozu 4 mg/kg/gün'e çıkarıldı. Hastaya video aracılı torasik cerrahi yöntemi ile sempatektomi uygulandı ve ICD implantasyonu yapılması planlandı.

SONUÇ: KPVT'de semptomlar sıklıkla 7-12 yaş arasında ortaya çıksa da 4. dekatta tanı alan olgular vardır. Egzersiz stres testi en önemli tanısal testtir. Tedavi edilmeyen olguların %30'u en az bir kez kardiyak arrest, %80'i bir veya daha fazla senkop atağına maruz kalabileceği gibi, ani kardiyak ölüm KPVT'nin ilk belirtisi olabilir. Tedavide, semptomatik tüm hastalara beta-blokör (propranolol, nadolol) başlanır. Tedaviye rağmen semptomları devam eden ve gen mutasyonu olan hastalara ICD implantasyonu ve bilateral sempatektomi yapılır. Sonuç olarak egzersizle tetiklenen senkop atakları olan hastalarda KPVT kesinlikle akla gelmelidir.

SENKOP İLE BAŞVURAN BİR KATEKOLAMİNERJİK POLİMORFİK VENTRİKÜLER TAŞİKARDİ OLGUSU

¹Nebahat Zeynep Özaslan, ¹Ömer Varol, ²Abdüsselam Genç, ²Tuğberk Akça, ²Özlem Mehtap Bostan, ²Ergün Çil

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Çocuklarda en sık nörokardiyojenik (vazovagal) senkop görülmekle birlikte, altta yatan pek çok kardiyak ve nörolojik hastalık senkopa yol açabilir. Kalp hastalığı olmadan, egzersiz veya stres sonrasında senkopa gelen hastalarda katekolaminerjik polimorfik ventriküler taşikardi (KPVT) tanısı mutlaka akla gelmelidir.

OLGU: Son 1 aydır aralıklı göğüs ağrısı tarifleyen 15 yaşında erkek hasta, egzersiz sonrası evde baygın olarak bulunmuş. Ailesi tarafından acil servise götürülen hasta kardiyopulmoner arrest olarak değerlendirilip resüsitasyon uygulanmış. Yanıt alınan hastanın yoğun bakım izleminin 1. gününde sustained VT gelişmesi sebebi ile kardiyoversiyon uygulanmış. Özgeçmişinde özellik saptanmayan hastanın soygeçmişinde anne ve baba arasında 1. derece akrabalık mevcuttu. Hastanın izlemi sırasında 14 yaşındaki kız kardeşinde oruçlu olduğu dönemde ani kardiyak arrest geliştiği ve eksitus olduğu öğrenildi. Olgunun fizik muayene, EKG, ekokardiyografi ve kardiyak enzimleri içeren tetkikleri normal saptandı. Holter monitörizasyon ve koroner anjiyografisinde özellik görülmeyen hastadan aritmi etyolojisine yönelik genetik analiz açısından tetkikleri gönderildi. Nörolojik sekel açısından çekilen EEG'si normal olup kraniyal MR'da frontal ve temporal bölgede hipoksiye sekonder değişiklikler saptandı. Efor testinde KTA 130 atım/dk üzerine çıktığında multifokal VES'ler, KTA 150 atım/dk üzerine ulaştığında ise bidirectional VT'lerinin geliştiği görüldü. Propranolol tedavisi başlanarak ICD takıldı. Daha sonra hastaya video aracılı torasik cerrahi yöntemi ile sempatik ganglion blokajı uygulandı.

SONUÇ: Egzersizle ortaya çıkan senkop nedenleri arasında disritmiler ve katekolaminerjik polimorfik ventriküler taşikardi mutlaka akla gelmelidir. Tanıda holter monitörizasyon ve egzersiz stres testi mutlaka yapılmalıdır. KPVT'de, egzersiz kısıtlamasıyla birlikte beta blokör tedavisi altında rekürren semptomları olan hastalarda sempatik blokaj uygulamaları ve ICD implantasyonu temel tedavi yöntemleridir.

İNFLUENZA B ENFEKSİYONU SONRASI GELİŞEN BİR MİYOKARDİT OLGUSU

¹Cisel Sezer, ²Abdüsselam GENÇ, ²Tuğberk AKÇA, ²Özlem Mehtap BOSTAN, ²Ergün ÇİL

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: İnfluenza enfeksiyonu, sağlıklı çocuklarda genellikle kendi kendini sınırlayan, akut ve iyi seyirli bir hastalıktır. Enfeksiyonun en sık komplikasyonu pnömoni olmakla birlikte, miyokardit, influenza A ve B virüslerine bağlı olarak gelişebilen ciddi bir komplikasyondur. Burada, influenza B enfeksiyonu sonrası miyokardit gelişen bir olgu sunuldu.

OLGU: 6 yaş 8 aylık erkek olgu; son iki gündür artan halsizlik, ateş yüksekliği, beslenmede bozulma, kusma, ishal yakınmaları ile bir sağlık merkezine yatırılmış. İzleminde letarjik olması, hipotansiyon tablosunun gelişmesi, kardiyak enzimlerinin yüksek değerlerde olması üzerine miyokardit ön tanısıyla sevk edildi. 10 gün önce ÜSYE tanısı ile antipiretik ve oseltamivir tedavilerinin verildiği öğrenildi. Fizik muayenede genel durumu düşkün, periferik nabızları zayıf olarak değerlendirilen olgunun kardiyak muayenesinde S3 gallop ritmi ve perikardiyal frotman saptandı. Solunum sistemi muayenesinde sol akciğer bazallerde ince krepitan ralleri mevcuttu. Diğer sistem muayenelerinde özellik görülmedi. Telekardiyografide kardiyomegali, elektrokardiyografide sinüs taşikardisi mevcuttu. Ekokardiyografide sol ventrikül geniş, EF: %41, sol ventrikül arka duvarda 6 mm, apeks ve sağ ventrikül ön duvarda 4 mm perikardiyal efüzyon saptandı. Laboratuvar tetkiklerinde Troponin-I: 3234,6 ng/ml, BNP: 3594,6 ng/l olduğu görüldü. Akut miyokardit tanısıyla milrinon, kaptopril, furosemid, oseltamivir ve antienflamatuvar ilaç tedavileri başlandı. 1gr/kg dozunda IVIG tedavisi de verilen hastanın hipotansiyonun olması üzerine dopamin, noradrenalin infüzyonları tedaviye eklendi. Hastanın nazofarengeal sürüntü örneğinde İnfluenza B pozitif saptandı. İzleminde klinik bulguları gerileyen, tansiyonları stabil seyreden, ekokardiyografisinde kardiyak fonksiyonları düzelen ve perikardiyal efüzyonu gerileyen hastanın inotrop tedavileri azaltılarak kesildi.

SONUÇ: İnfluenza enfeksiyonlarında miyokardit, ciddi bir komplikasyondur. Bu hastaların izleminde, genel durum bozukluğu, hipotansiyon, taşikardi saptanırsa, mutlaka miyokardit açısından değerlendirilmeli ve bu yönde tedavileri hızlı bir şekilde planlanmalıdır.

İNTRAUTERİN DÖNEMDE DİSRİTMİ BULGUSU VEREN KONJENİTAL UZUN QT SENDROMU: BİR OLGU SUNUMU

¹**Emre KARAAĞAC**, ²Abdüsselam GENÇ, ²Tuğberk AKÇA, ²Özlem Mehtap BOSTAN, ²Ergün ÇİL

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, BURSA

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, BURSA

GİRİŞ: Uzun QT Sendromu (UQTS) elektrokardiyografide (EKG) QT intervalinde uzama, T dalgasında morfolojik anormalliklerin görüldüğü, torsade de pointes (TDP), ventriküler fibrilasyon gibi ventriküler aritmilerin olduğu, tekrarlayan senkop veya ani ölümle karakterize kardiyak iyon kanalı bozukluğudur. Konjenital Uzun QT Sendromuna kalp kası hücre membranındaki iyon kanallarını kodlayan genlerdeki mutasyonlar neden olmaktadır. İntrauterin dönemde fetal bradikardi ve ventriküler taşikardi atakları yapabilmektedir. Burada intrauterin dönemde fetal bradikardi ve taşikardi atakları saptanan ve postnatal dönemde konjenital uzun QT sendromu tanısı konulan bir olgu sunuldu.

OLGU: Prenatal dönemde taşikardi ve bradikardi atakları, fetal aritmi tanısı ile izlenen, annesine sotalol tedavisi başlanan olgu, 32 yaşında anneden G2P2Y2 olarak 35. gebelik haftasında 8/8 APGAR ile doğdu ve yenidoğan yoğun bakım ünitesinde izleme alındı. Ekg'de bigemine atrial ekstra sistoller ve ventriküler taşikardi atakları olan hastaya esmolol infüzyonu başlandı. Esmolol infüzyonuyla izleminde ventriküler taşikardi atakları devam eden ve Mobitz tip 2 AV blokları görülen hastaya amiodaron yüklemesi yapıldı. Takibinde 2,5 dakikayı geçen TDP atakları olan hastaya 3 kez kardiyoversiyon yapıldı ve lidokain yüklenerek idame infüzyon tedavisine geçildi. EKG'de QTc 520 ms olarak ölçüldü ve tedaviye propranolol eklendi. İzleminde aritmisi olmayan hastanın lidokain infüzyonu kademeli olarak azaltılarak kesildi. Konjenital uzun QT sendromu açısından genetik tetkikleri gönderilen hastada KCNH2 geni c.1880del patojenik varyant saptandı. Holter kontrollerinde aralıklı ve kısa süreli TDP atakları devam eden hastanın propranolol tedavi dozu maksimuma çıkarıldı. Hastaya bilateral sempatektomi yapılması planlandı.

SONUÇ: İntrauterin dönemde özellikle bradikardi saptanan hastalarda, doğum sonrası EKG çekilmesi ve QTc sürelerinin mutlaka değerlendirilmesi gerekmektedir.

İKİ KARDEŞTE TEKRARLAYAN SCABİES: OLGU SUNUMU

¹**Gülşah Taş**, ²Beyhan Bülbül, ³Edanur Yeşil, ²Solmaz Çelebi, ²Cansu Turan, ²Mustafa Hacımustafaoğlu

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı, Bursa

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı, Bursa

Uyuz, bir insan paraziti olan *Sarcoptes scabiei hominis*'in neden olduğu yaygın kaşıntılı bir deri enfeksiyon hastalığıdır. İnsandan insana yakın fiziksel temas yoluyla bulaş gerçekleşir. Zorunlu insan paraziti olan *S. scabiei* var. *hominis* enfeksiyonunda belirtilerin ortaya çıkması 2-6 haftayı bulur. Özellikle geceleri artan şiddetli kaşıntı, yakın çevrede benzer yakınmaların veya uyuz hastalık öyküsü olması ve lezyonların klinik dağılımı ile tanıdan şüphelenilir. Burda ailenin tüm fertlerinde olan dirençli scabies olgularını sunduk. Olgu-1 : 22 aylık kız hasta vücutta kaşıntılı döküntüler olması nedeniyle dış merkeze başvurmuş ve insect bite olarak değerlendirilen hastaya steroidli tedavi başlanmış. Şikâyetleri gerilemeyen hastanın 6 aylık kız kardeşinde ve anne babasında da benzer döküntülerinin gelişmesi üzerine scabies olarak değerlendirilmiş. Permetin %5 tedavisi ile şikâyetleri gerilemeyen hasta tarafımıza başvurdu. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik olmayan, büyüme gelişme geriliği olmayan, umblikus etrafında alt ve üst ekstremitelerde, avuç içlerindekilerinin hafif enfekte görünümlü olduğu kaşıntılı, eritematöz papüler döküntüler olan olgu Olgu-2: 7 aylık kız hasta ablasında kaşıntılı döküntüler sonrası hastada da benzer şikâyetler başlayan dış merkezde steroidli lokal tedavi başlanan döküntülerin sebat etmesi üzerine permetin %5 başlanan tedaviyi kesince şikâyetleri tekrar etmesi üzerine tarafımıza başvurdu. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik olmayan, büyüme gelişme geriliği olmayan, gövdede, alt ve üst ekstremitelerde kaşıntılı, eritematöz papüler döküntü mevcut olan olgu. Olguların anne babasında da aynı şikâyetlerin olması üzerine scabies olarak değerlendirildi. Permetin %5 tedavisi başlandı. Tüm cilde lokal masaj ile uygulanması 8-10 saat sonra duş almaları aile boyu tedavi, 10 gün sonra tekrarlanması giysiler, havlular, çarşaf ve benzerleri makinede yıkanması ($\geq 50^{\circ}\text{C}$ 'de) veya kuru temizleme yapılması veya bir hafta boyunca ağzı kapalı plastik bir torbada saklanması ve kontrol muayene önerildi. Kontrol muayenede şikâyetleri devam eden olgulara haftalık permetin %5 tedavisi uygulanması ve hijyen kuralları şikâyetleri gerileyen olguların evden izole edilmesi önerildi. Dört haftalık tedavi sonrası kontrole gelen olguların şikâyetlerinin gerilediği döküntülerinin kalmadığı görüldü. Ülkemizde uyuz sık olmamakla birlikte çocukluk çağında kaşıntı yakınması ile gelen her olguda ayırıcı tanıda akılda tutulması gereken bir hastalıktır. Özellikle geceleri artan şiddetli kaşıntı, yaygın eritematöz papüler döküntü, lezyonların tipik dağılımı ve çevre öyküsü olanlarda düşünülmelidir.

ÇOCUKLUK ÇAĞINDA MASİF PERİKARDİYAL EFÜZYON: 3 OLGU SUNUMU

¹Tuğba Soyyiğit, ²Abdüsselam GENÇ, ²Tuğberk AKÇA, ²Özlem Mehtap BOSTAN, ²Ergün ÇİL

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, BURSA

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, BURSA

GİRİŞ:Perikardiyal efüzyon, çeşitli nedenlerle perikard boşluğunda sıvı birikmesi olarak tanımlanır. Enfeksiyöz, otoinflamatuar, metabolik, neoplastik nedenlerden kaynaklanabileceği gibi travma ve cerrahi girişimler sonrasında da gelişebilir. Burada, cerrahi girişim ve travma sonrası geç dönem ortaya çıkan masif perikardiyal efüzyonlu üç olgu sunuldu.

OLGU 1:Kronik böbrek yetersizliği, Ellis Van Creveld Sendromu tanıları ile, haftada 4 gün diyaliz alan ve 1 ay önce geçici juguler hemodiyaliz katateri takılan 16 yaş olgu, 1 haftadır olan öksürük ve karın ağrısı ile çocuk acile başvurdu. Fizik muayenede, taşikardi, bilateral akciğer bazallerinde solunum seslerinde azalma, PAAG'de kardiyomegali ve ekokardiyografide 30 mm genişliğinde perikardiyal efüzyon görüldü. Laboratuvarında CRP negatif, kardiyak enzimler normaldi. Hastaya perikardiyosentez yapılarak defibrine hemorajik vasıfta 600 ml sıvı boşaltıldı ve perikarda kateter konularak serbest drenaja bırakıldı. Perikardiyal sıvı kültürü ve tüberküloz tetkiki negatif saptandı. Olguda perikardiyal efüzyonun juguler hemodiyaliz katateri komplikasyonu olarak geliştiği düşünüldü.

OLGU 2:Konjenital hipotiroidi ve otizm tanılarıyla takipli 1 ay önce pektus ekskavatum düzeltme operasyonu yapılan 13 yaş olgu; ateş, terleme ve halsizlik şikâyetleriyle çocuk acile başvurdu. Fizik muayenede, sağ 5-6. interkostal aralıkta operasyon skarı mevcuttu. Tetkiklerinde; akut faz reaktanları yüksek ve kardiyak enzimler normal görüldü. EKO'da 25 mm genişliğinde perikardiyal efüzyon olan hastanın, kan kültürlerinde üreme olmadı. Tüberküloz tetkikleri negatifti. Pektus ekskavatumda kullanılan nikel içerikli greft açısından nikel patch testi uygulandı ve alerjik reaksiyon negatif saptandı. ANA profili, FMF gen mutasyonu negatif saptandı. Olguda cerrahiye sekonder otoenflamatuar perikardiyal efüzyon geliştiği düşünüldü.

OLGU 3:3 ay önce motosiklet kazası geçirme öyküsü olan 13 yaş olgu; öksürük ve çabuk yorulma şikâyetleriyle başvurdu. Fizik muayenede soluk görünüm, juguler venöz dolgunluk mevcut olup kalp sesleri derinden gelmekteydi. Ekokardiyografik değerlendirilmede sağ ventrikül ön yüzünde 20 mm, sol ventrikül arka duvarda 45-50 mm genişliğinde perikardiyal efüzyon görüldü. Tetkiklerinde özellik saptanmadı. Hastaya perikardiyosentez yapılarak 900 ml defibrine hemorajik nitelikte sıvı boşaltıldı. Sıvıdan gönderilen kültürde üreme olmayıp patolojisi benign perikardiyal sıvı olarak sonuçlandı. Olguda travmaya sekonder kronik hemoperikardiyum düşünüldü.

TARTIŞMA:Hemodinamik olarak stabil perikardiyal efüzyonlu hastalarda tedavi altta yatan nedene yönelik yapılırken, masif, semptomatik perikardiyal efüzyon ve kalp tamponadında acil perikardiyosentez veya cerrahi drenaj uygulanmalıdır. Toraksa uygulanan cerrahi işlemler ve travmadan sonra perikardiyal efüzyon gelişebileceği akılda tutulmalıdır.

Vacterl Sendromu Ağır Bileşenleriyle Birlikte Kronik Diyalize Devam Edilebilen Bir Olgu Sunumu

¹Pınar Gönülsüz, ²Ferah Sönmez, ²Dilek Yılmaz

¹Adnan Menderes Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Aydın

²Adnan Menderes Üniversitesi Çocuk Nefrolojisi Anabilim Dalı, Aydın

Giriş: Nadir görülen VACTERL sendromunda vertebral defektler, anal atrezi, kardiyak defektler, atrezili trakeoözofageal fistül, böbrek defekti ve radyal uzuv displazisi bulunabilir. Bu bulgulardan en az 3 tanesinin bir arada görülmesiyle tanı konulur. Hastaların yaklaşık % 60'ında böbrek anomalileri vardır. Uzun vadede kronik böbrek hasarına ilerleyen hastalar mevcut olmakla beraber geniş klinik çeşitliliklere sahiptir. Ağır gastrointestinal ve kardiyasküler sistem anomalileriyle birlikte yenidoğan döneminden itibaren diyaliz almaya başlayan hasta sunulmuştur.

Olgu: 36 GHda takipsiz gebeliği olan anneden doğan, ilk gününde solunum sıkıntısı nedeniyle entübe edilmesi ve dektrokardisi olması nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesine kabul edilen olgu lumbosakral hemivertebral anomalisi, anal atrezi, VSD, PDA, Aort dektropozisyonu, beklenenden küçük sağ böbrek-birkaç adet periferik yerleşimli kortikal kist, sol multikistik displastik böbrek saptanarak VACTERL sendromu tanısı aldı. Postnatal 6. gününde diürezisi<0,5 cc/kg/sa olan ve kreatinin 5.49 mg/dl değerlerine yükselmesi nedeniyle periton diyalizi başlanarak eş zamanlı kolostomi açıldı. İlk 1 yıl izleminde ailenin sosyoekonomik düzeyi düşük olması ve kolostomisi olmasına rağmen enfeksiyonsuz izlenerek başarıyla periton diyalizi yapıldı. VSD ve PDA nedeniyle dış merkezde kardiak cerrahi geçirmesi, postop uzun dönem yoğun bakımda yatması nedeniyle sık peritonit atağı geçirmeye başladı. Peritoneal yapışıklık nedeniyle katater revizyonu yapılamaması üzerine olguya kalıcı kataterle hemodiyaliz başlandı. İzlemi süresinde sık akciğer enfeksiyonu geçirdi. Klinik izleminde yeterli büyüme gözlenen olguya anal poş açılıp, dilate edildi, kolostomisi kapatılarak gaita pasajı rektal yoldan sağlanmaya başlandı. Kalıcı kataterle hemodiyalize devam edilerek, uygun kilo alımı sağlandıktan sonra böbrek transplantasyonu yapılması planlandı.

Sonuç ve Tartışma: VACTERL sendromu değişik klinik çeşitliliklere sahip olmakla beraber çok nadiren yenidoğan döneminde diyaliz gereksinimi olan olgular mevcuttur. Yenidoğan döneminden itibaren ağır VACTERL sendromu bileşenleri bulunan olgumuzun kronik diyaliz programı sırasında kalp anomalilerin düzeltilmesi, anal atrezi düzeltimi ile yaşamı sağlanabilmiştir. Bu olgu benzer şekilde ağır olguların zamanında yapılması gereken işlemlerle yaşatılabileceğini göstermiştir.

BAŞ ÇEVRESİNDE ARTIŞ ŞİKAYETİ İLE GELEN HASTADA: WEST SENDROMU

¹**Enes İN**, ¹Gizem Ezgi ERBAY, ²Rabia TÜTÜNCÜ TOKER, ³Muhittin BODUR, ³Mehmet Sait OKAN

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Bursa

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: West sendromu, epileptik spazm, psikomotor gerilik ya da gerileme ve elektroensefalografide (EEG) hipsaritmi paterni ile karakterize, erken çocukluk döneminde görülen epileptik ensefalopati sendromlarından biridir.

OLGU: Bilinen sistemik hastalığı olmayan 4,5 aylık hasta kasım 2019 da son 4-5 gündür olan, rota ve karma aşısından sonra başlayan göz temasında azalma, her iki gözde aşağıya kayma ve kolların öne doğru uzandığı, morarmanın olduğu tüm vücudu etkileyen, 2-3 dk süren kasılma şikayeti olması üzerine başvurdu yapılan FM de baş çevresi artış hızında artma, batan güneş manzarası saptanması üzerine yapılan Kranial MR da Foramen monrolardan lateral ventriküllere uzanım gösteren 32x45x31 mm boyutlarında üçüncü ventrikül kitlesi saptanması üzerine nöroşirurji tarafından opere edildi. Çıkarılan kitle ATİPİK KOROİD PLEKSUS PAPİLLOMU (WHO GRADE II) olarak tanı aldı. Hastanın 28 ocak 2020 de 3 kez ateşsiz dönemde 25-30 sn süren gözlerde sabit bakma ve gözlerden yaş gelme şeklinde nöbeti olması üzerine çekilen EEG de diken yavaş dalga kompleksleri saptandı hastaya West Sendromu tanısı alan hastaya valproik asit ve ACTH tedavileri başlandı.

TARTIŞMA VE SONUÇ: Baş çevresi artış şikayeti ile başvuran hastalarda; doğum baş çevresi sorgulanmalı, hastanın o an ki baş çevresi persentili hesaplanmalı ölçülen baş çevresi normal persentillerde olsa da artış hızı göz önünde bulundurulmalıdır. Hastamızda başvuru sonrası yapılan FM de baş çevresi 87,7p 1,16 SDS idi ancak 10 gün içerisinde baş çevresi 42cm den 45cm olan hastamıza yapılan TFUS ve Kranial MR da kitle saptanması üzerine opere edildi. Hastanın izleminde nöbeti olması üzerine yapılan EEG sonrası hastaya West Sendromu tanısı koyuldu.

46,XY CGB NADİR NEDENİ: WWOX GEN MUTASYONU

¹**Gülşah Taş**, ²Yasemin Denkboy Öngen, ²Erdal Eren, ³Ali Topak, ²Özgecan Demirbaş, ²Ömer Tarım, ²Halil Sağlam

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD, Çocuk Endokrinoloji BD. BURSA

³T.C SBU Bursa Yüksek İhtisas Eğitim Ve Araştırma Hastanesi ,Bursa

Giriş :46,XY cinsiyet gelişim bozukluğu (46,XY CGB), hafif yada ağır hipospadiyas, azalmış sperm üretimi ,disgenetik testis, bifid skrotumdan; matür uterus ve fallop tüplerinin olduğu dış genitalin tamamen dişi cinsiyet gibi görüldüğü geniş bir kliniğe sahiptir. Sıklıkla sekonder sex karakterlerinin gelişiminin gecikmesi ile puberte döneminde tanı alırlar. 46 XY CGB etiyolojisinde androjen sentez ya da etki kusuruna neden olan gonadotropin eksikliği, testosteron sentez defekti, LH reseptör defekti, 5 alfa redüktaz eksikliği, antimülleryan hormon sentez/etki kusurları ya da tam/parsiyel gonadal disgenezi, gonadal regresyon, ovotestiküler CGB ya da çeşitli sendromlar (WAGR, Denny Drash Sendromu vb.) bulunmaktadır. Burada hipospadiyas ile başvuran olguda etki mekanizmasının henüz tam bilinmediği, literatürde 46,XY CGB'na sebep olabileceği düşünülen ancak daha önce fazla olgu tanımlanmamış olan WWOX geninde c.82G>A (p.Ala28Thr) missense homozigot mutasyonlu olgu sunulmuştur.

Olgu : Skrotal hipospadiyas, ile tarafımıza yönlendirilen olgu. Dış merkez 1. ay tetkiklerinde FSH 1,9 IU/ml, LH 5,38 IU/ml, total testosteron 1,69 ug/L, DHEAS 1668 µg/dL(yüksek) ve 17-OH progesteron 0,559 ng/mL olarak sonuçlanmıştı. Tarafımızca yapılan tetkiklerinde FSH 1,41 IU/ml, LH 1,05 IU/ml, Total testosteron 1,12 ug/L, DHEAS 48 µg/dL (normal) sonuçlandı. Pelvik USG'de uterus ile uyumlu görünüm saptanmadı, testisler bilateral ingüinal kanalda görüldü. Kromozom analizi SRY(+),XY olarak saptandı. Hastada testosteron yanıtını değerlendirmek için 3 ay intramusküler düşük doz (25 mg) testosteron tedavisi verildi. Kontrolde 1 cm uzama görüldü. Yapılan cinsiyet gelişim bozukluğu genetik panelinde WWOX geninde c.82G>A (p.Ala28Thr) missense homozigot mutasyon saptanmıştır. Bu varyant HGMD'de (Human Gene Mutation Database) daha önce tanımlanmamıştır. Olgunun takibi çocuk cerrahisi ve tarafımızca devam etmektedir.

Tartışma : WWOX geni 16. kromozomda yer alan şüpheli bir tümör baskılayıcı gendir. Amino terminalinde steroid metabolizmasında etkili olduğu düşünülen oksidoredüktaz alanı mevcuttur. Hipofiz, testis ve overler gibi endokrin organlarda WWOX ekspresyonu yüksektir. Bundan dolayı gonadotropin ve seks-steroid sentezinde görevli olabilir.Mutant reseptörlerde yapılan fonksiyonel çalışmalar ve üç boyutlu modelleme modelleme yöntemleri, androjenlerin etki mekanizmalarının anlaşılmasında faydalı bilgiler sunmaktadır. CGB'da, cinsiyet tayini, tümör riski nedeniyle gonadektominin zamanlaması, hasta ve aileye genetik ve psikolojik danışma verme süreci, hastalığın yönetiminde en önemli konulardır. Bu bağlamda, CGB'da moleküler genetik tanının yeri tedaviye sağlayacağı katkı nedeniyle büyük önem taşımaktadır.

Limb-Girdle Musküler Distrofi 2E: Bir Çocuk Olgu Sunumu

¹Abdullah Hakan Özmen, ¹Muhittin Bodur, ¹Rabia Tütüncü Toker, ¹Mehmet Sait Okan

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Limb girdle musküler distrofileri (LGMD'ler) esas olarak kalça ve omuz kuşağı kaslarını etkileyen, bir grup kalıtsal progresif kas distrofilerini kapsar. LGMD'de proksimal güçsüzlük distale göre daha fazladır ayrıca alt ekstremitte tutulumu üste göre daha siktir. Bazı alt tiplerde, baldır kası hipertrofisi ve ayak bileğindeki kontraktürler Becker musküler distrofi ile potansiyel bir karışıklığa sebep olur. Her biri farklı bir kromozomal lokusta bulunan ve farklı protein kusurlarını ifade eden 30'dan fazla LGMD genetik formu tanımlanmıştır. Burada nadir görülen bir sarkoglikanopati olan LGMD2E'li bir olgu sunulmuştur.

OLGU: 12 yaşındaki kız hasta tarafımıza yaklaşık 4 yıldır gittikçe artan merdiven çıkmada, koşmada ve oturup kalkmada zorluk şikayetiyle başvurdu. Kliniğimize başvuran hastanın nörolojik muayenesinde kranial sinir muayeneleri doğal, serebellar testleri normaldi. Proksimalde belirgin bilateral alt ve üst ekstremitelerde kas gücü kaybı (4/5) mevcuttu. Alt ekstremitelerde daha belirgin olarak tendon refleksleri azalmıştı. Lordozu artmıştı, Gowers arazi pozitif idi, aşıl tendonunda kontraktürü bulunmaktaydı. Baldır kaslarında hipertrofisi mevcuttu. Hastadan hemogram, biyokimya, solunum fonksiyon testi (SFT), elektromiyografi (EMG), elektrokardiyografi (EKG), ekokardiyografi (EKO) istendi, vertebra grafisi çekildi. Hastadan genetik analiz istendi. Laboratuvar sonuçlarında, CK seviyesi (4247 IU/L) artmış bulundu. SFT normal bulundu, EMG sonucu kas yıkımı ile giden miyopatiler lehinedir şeklinde raporlandı. EKG'de Ventriküler ekstra sistoller görülen hastanın EKO'su "Hafif sol ventrikül noncompaction" olarak raporlandı. Vertebra grafisi skolyoz ile uyumlu bulundu, fizik tedavi başlandı. Genetik inceleme sonucu "SCGB geni (NM_000232) c.28G>T (p.Glu10*) patojenik homozigot varyant saptanmıştır" şeklinde idi. Ailenin diğer bireylerinde özellik yoktu. Aileye genetik danışmanlık verildi. Bu sonuçları LGMD2E ile uyumlu bulunan hasta kontrole çağrılarak taburcu edildi.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Sarkoglikanopatiler (SGP) sarkoglikan (SG) genlerindeki mutasyonların neden olduğu, otozomal resesif limb girdle musküler distrofilerinin (LGMD2C-2F) bir alt grubunu oluşturmaktadır. Olgumuzda tesbit edilen alt tip olan LGMD2E, otozomal resesif kalıtım gösterir, SCGB genindeki mutasyon sebebiyle β -Sarcoglycan proteini sentezlenemez. Fenotip olarak Duchenne ve Becker distrofileri gibi klinik bulgu verir. Bu nedenle Gowers arazi ve baldır hipertrofisi olan hastalarda LGMD'de ayırıcı tanıda düşünülmesi ve tanı konulduğunda mutlaka kardiyolojik inceleme yapılmalıdır.

Nadir Bir Aşı Komplikasyonu Bcgtis, Olgu Sunumu

¹Gülsün Özlem Ay Sert, ²Edanur Yeşil, ²Cansu Kara, ²Beyhan Bülbül, ²Solmaz Çelebi, ²Mustafa Hacımustafaoğlu

¹Karacabey Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ ve AMAÇ: Tüberküloz, geçmiş insanlık tarihi kadar eski bir enfeksiyon hastalığıdır. Tanım olarak; latent tüberküloz enfeksiyonu tüberküloz basili ile karşılaşmış; ancak hastalık oluşturmamış, tüberkülin deri testi pozitif, fizik muayene bulguları ve akciğer grafisinin normal olması durumudur. Tüberküloz hastalığı ise, tüberküloz basilinin, akciğerde hastalık oluşturmuş olması, şikâyetin eşlik etmesi, fizik muayene ve/veya akciğer grafisinin patolojik bulgu içermesidir(1). BCG, 1908 yılında, Fransa'da Calmette ve Guérin tarafından bulunan bir aşıdır(2). BCG, tüberküloz basilinin bütün yapısal özelliklerini taşıyan, ancak hastalık oluşturma yeteneği yok edilmiş bir Mycobacterium bovis suşudur. Virülansı düşük, canlı bir aşıdır. Virülen basilin oluşturduğu enfeksiyondaki gibi T lenfositleri ve makrofajları aktive ederek tüberküloza karşı savunmada immün yanıt mekanizmasını geliştirir (3). Bu yazıda, BCG aşısı sonrası cilt komplikasyonu ile başvuran olgu sunulmaktadır.

OLGU: 6 aylık erkek olgu sol omuz BCG aşısı yerinde şişlik şikâyeti ile polikliniğe başvurdu. 30 yaşında G2P2 anneden zamanında doğan hastanın sık enfeksiyon geçirme, ağızda pamukçuk öyküsü yoktu. Poliklinik muayenesinde kol hareketlerinde kısıtlılık olması nedeni ile abse drene edilerek immün yetmezlik açısından tetkikleri planlandı (Resim 1). Yapılan tetkiklerde IgG:100 kU/l(209), IgM:25 kU/l (33), IgA:25 kU/l(9) saptandı. Abse kültürü yollanamadı. İmmün yetmezlik açısından tetkik edilen hastanın Anti-Hbs: 123 mIU/ml, Tetanoz Ig g:0.19 IU/ml, IgG:1.89 g/L (304-), IgM:0.43 g/L (32-), IgAs titreli<0.07 g/L (7-), NBT:%96 saptandı. Yapılan deri tüberkülin testi 13*13mm (1 BCG skarı) saptandı. Çekilen akciğer grafisinde özellik saptanmadı. Hastaya BCGitis tanısı ile İzoniazid ve Etambutol başlandı. Tedavisinin ikinci ayında olan olgunun BCG aşısı yerindeki lezyonda belirgin düzelme oldu (Resim 2).

SONUÇ: BCG aşısı dünyada uygulanan en güvenli aşılarından biri olmasına karşın bazı istenmeyen etkileri görülebilir. Aşıdan sonra görülen komplikasyonlar, aşının dozuna, aşılama yeri ve derinliğine, aşılanan kişinin yaşına, bağışıklık sisteminin özelliğine bağlı olarak gelişmektedir. Aşının ağır istenmeyen etkileri 100.000 aşı uygulanan kişide %0.018 olarak verilmektedir (2). BCG-itis özellikle immünyetmezlikli bireylerde gözlenmekle birlikte nadir olarak sağlıklı bireylerde de görülebilmektedir. Bu nedenle BCG aşısının ardından gelişen lokal veya yaygın mikobakteri enfeksiyonlarında M. bovis BCG etkeni olarak düşünülmeli, hastalar immün yetmezlik yönünden araştırılmalı ve tedavi buna göre planlanmalıdır (1).

UZAMIŞ ÖKSÜRÜKTE ATLANMAMASI GEREKEN TANI: YABANCI CİSİM ASPİRASYONU OLGUSU

¹**Büşra Özcan**, ²**Edanur Yeşil**, ²**Cansu Turan**, ²**Beyhan Bülbül**, ²**Solmaz Çelebi**, ²**Mustafa Hacımustafaoğlu**

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Yabancı cisim aspirasyonları süt çocukluğu ve erken çocukluk döneminde sık ve mortalite ve morbiditeye yol açabilen bir durumdur. Yabancı cisim aspirasyonu olan hastaların önemli bir kısmında tipik aspirasyon öyküsü bulunmayabilir. Bu çocuklarda ilk öksürük nöbetine tanık olunmamış olabilir veya ailelerin bu semptomların önemini anlayacak kadar medikal bilgisi olmayabilir. Atipik ve uzamış solunum bulguları hekim için uyarıcı olmalı, klinik ve radyolojik bulgular olası yabancı cisim aspirasyonu açısından dikkatlice değerlendirilmelidir. Bu olguda medikal tedaviye dirençli solunum sıkıntısı olan uzamış öksürüğü bulunan çocuklarda yabancı cisim aspirasyonunun atlanmaması gerektiğine dikkat çekilmesi amaçlanmıştır.

OLGU: Öncesinden bilinen bir hastalığı olmayan 1 yaş 6 aylık kız hastanın, başvurusundan 2 ay önce başlayan öksürük ve hırıltı şikayeti mevcut olup verilen antibiyoterapilere ve inhalelere rağmen şikayetlerinin geçmemesi üzerine başvurduğu ÜÜTF çocuk acil polikliniğinden öksürük etyolojisinin araştırılması amacıyla çocuk enfeksiyon kliniğine yatırışı yapıldı. Pnömoni nedeniyle medikal tedavisi düzelen olguda persistan sibilan ronküsler ve sağ akciğer üst-orta zonlarda opasite artımı ve sağ akciğerde havalanma artışı vardı (Resim-1). Medikal ve inhaler tedaviye belirgin yanıt vermeyen olgunun anamnezinde 2 ay öncesinde kuruyemiş yedikten sonra öksürük ve morarma epizodunun olduğu, 2 aydır da öksürüğünün geçmediği öğrenildi. Hastaya tanısal amaçlı rigid bronkoskopi yapıldı. Sağ bronşa oturmuş halde etrafında aktif granülasyon dokusu oluşturmuş birkaç adet yabancı cisim (kuruyemiş) görüldü ve çıkarıldı (Resim-2). Hastanın klinik ve radyolojik durumunda dramatik iyileşme oldu. Klinik bulguları toparlayan pnömonisi gerileyen olgu çocuk enfeksiyon polikliniği tarafından takibe alındı.

SONUÇ: Yabancı cisim aspirasyonu sıklıkla çocukluk yaş grubunda görülen, hava yolunun bir bölümü veya tamamının obstrüksiyonuna bağlı olarak değişik belirti ve bulgularla ortaya çıkabilen ve müdahale edilmezse dakikalar içinde ölüme neden olabilen acil bir durumdur. Özellikle ilk 3-4 yaşta önemli morbidite ve mortalite nedenlerindendir. Klinik semptomlar yabancı cismin büyüklüğüne, tipine ve lokalizasyonuna bağlı olarak değişmektedir. Tipik klinik triad olarak; lokalize hışıltı, öksürük ve solunum seslerinde azalma görülür. Aspire edilen yabancı cisimlerin %75'i organik cisimlerdir. Olgumuzda bronkoskopi ile çıkarılan materyal kuruyemiş olarak belirlenmişti. Olgumuzda da olduğu anatomik yerleşim itibarıyla yabancı cisimler en sık sağ bronşa görülür. Tanıyı desteklemek için akciğer grafisi yaygın olarak kullanılmaktadır, olgumuzda da sağ akciğerde havalanma artışı mevcuttu. Yabancı cisim aspirasyonunun kesin tanısı bronkoskopi ile konmaktadır. Tedaviye yanıtız solunum sıkıntısı olan, uzamış öksürüğü olan olgularda yabancı

ATİPİK TÜBERKÜLOZ PREZENTASYONU: GÖZ KAPAĞI TÜBERKÜLOZU OLGU SUNUMU

¹**Sükran ÇETİNER**, ²**Cansu TURAN**, ²**Edanur YEŞİL**, ²**Beyhan BÜLBÜL**, ²**Solmaz ÇELEBİ**, ²**Mustafa Kemal HACIMUSTAFAOĞLU**

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Akciğer dışı tüberküloz, en sık akciğer ya da akciğer dışı bir odaktan lenfohematojen yayılım ile oluşur. Uvea (iris, silier cisimcik, koroid) olasılıkla zengin vasküler içeriği nedeniyle en sık tutulan dokudur. Oküler tutulum dört farklı yolla gelişebilmektedir. Oldukça nadir olan primer ekzojen enfeksiyon özellikle çocuklarda görülmekte; göz kapağı ve konjonktiva başta olmak üzere kornea, sklera ve lakrimal kese tutulumu ile karşımıza çıkmaktadır.

OLGU: Bilinen hastalık öyküsü olmayan 17 aylık erkek hasta; 2 ay önce başlayan önce sağ göz üst kapakta kızarıklık ve akıntı, 15 gün sonrasında benzer şikayetleri sol gözde de başlaması üzerine doktor başvurusunda antihistamik ve antibiyotikli göz damlası verilmiş. Mevcut tedaviyi 2 hafta kadar kullanmasına rağmen şikayetleri azalmayan hastanın 1 ay içerisinde 2 kez farklı doktorlara başvurusu olmuş. Şikayetleri devam eden hastanın göz kapaklarında veziküler lezyonlar gelişmesi üzerine fakültemize başvuran hasta herpes konjunktiviti ön tanısı ile intravenöz (iv) asiklovir ve ampicilin-sulbaktam, lokal olarak tobramisin ve siprofloksasin damla tedavisi ile yatırıldı. Herpes konjunktiviti öntanısıyla yatırılan hastanın Herpes Ig M sonucu pozitif olarak sonuçlandı. Hasta immün yetmezlik açısından gönderilen immün globülinleri ve immün yetmezlik paneli normal olarak sonuçlandı. Göz hastalıklarına konsülte edilen hasta opere edildi. Alınan materyalden patoloji, nonspesifik kültür ve M. tüberkülozis açısından PCR, AARB ve kültür gönderildi. Hastanın PPD'si yapıldı; 3*4 mm (1 BCG skarı) olarak okundu. Kronik şikayetleri olan hasta demodex açısından parazitoloji ile konsülte edildi. Alınan kirpik örneğinde demodex görüldü. Hastanın tedavisine lokal metronidazol tedavisi eklendi. Hastanın operasyonda alınan materyalde üreme olmadı. M. tuberculosis açısından gönderilen örneklerde PCR negatif, AARB pozitif olarak sonuçlandı. Göz kapağı tüberkülozu tanısı ile hastaya izoniyazid, rifampisin, pirazinamid olarak 3'lü anti tüberküloz tedavisi başlandı. Hastanın detaylı sorgulamasında ailede tüberküloz öyküsünün olmadığı öğrenildi.

SONUÇ: Komplike göz vakalarında M. tüberkülozis açısından örnek gönderilmesi gerekmektedir.

Anahtar kelimeler: Göz kapağı tüberkülozu, Demodex Uyuzu, Herpes Konjunktivit

İKİ YAŞINDA OLGUDA MENİNGOKOKSEMİ VE ARTRİT: OLGU SUNUMU

¹**Sükran ÇETİNER**, ²**Cansu TURAN**, ²**Edanur YEŞİL**, ²**Beyhan BÜLBÜL**, ²**Solmaz ÇELEBİ**, ²**Mustafa Kemal HACIMUSTAFAOĞLU**

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Neisseria meningitidis aerobik, gram negatif bir diplokoktur. İnsanlarda normal nazofarenks florasının bir üyesidir ancak patojen suşlar ile kolonizasyon gerçekleşirse, nazofaringeal mukozaya penetrasyon ile kan akımına karışarak hastalık tablosu oluşturabilir. İnvasiv meningokok hastalığında (İMH) , çoğunlukla menenjit veya ikisinin birlikteliği ; daha az sıklıkta epiglottit, pnömoni, perikardit, artrit ve konjonktivit gibi farklı tablolara neden olabilmektedir. Meningokok artriti meningokok enfeksiyonlarının % 2-10'unda tanınırken, bu vakalar çoğunlukla akut enfeksiyon fazı sırasında veya kronik meningokok enfeksiyonu sırasında sinoviyuma doğrudan invazyonun sonucu meydana gelmektedir.

OLGU: Bilinen hastalık öyküsü olmayan 2 yaş 3 aylık kız hasta, iki kez kusma en yüksek 38.7 ölçülen ateş ve önce kırmızı olup sonra mor renk alan kalça ve ayaklardaki döküntü şikayetleri ile fakültemize başvurdu. Hastanın ateş yüksekliği ve peteşileri olan hastada meningokoksemi düşünüldü. Hastanın ense sertliği ve meninks irritasyon bulgusu yoktu.Yapılan tetkiklerinde lökositozu yoktu , CRP si 1,6 mg/dl idi. Hasta hızlıca sefotaksim ve vankomisin tedavisi başlanarak çocuk yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Hastanın LP si yapıldı; BOS biyokimyası ve mikrobiyolojisinin normal olduğu görüldü. Klinik izlemi stabil giden hastanın döküntülerinde artış olmadı. Akut faz reaktanları geriledi. Hasta yatışının 3. gününde çocuk enfeksiyon servisine alındı. İmmün yetmezlik açısından gönderilen tetkikleri normal sınırlardaydı. BOS, kan , idrar kültürlerinde üreme olmadı. Hastanın izleminin 6. gününde ateş yüksekliğinin devam etmekteydi izleminde sağ dirsekte şişlik, kızarıklık ile ısı artışı, sol dirseğe göre 1,5 cm çap farkı olduğu ve taikardisi olduğu görüldü. İmmün komplekse bağlı artrit ve perikardit açısından hasta değerlendirildi. Kardiyak markerları normal saptandı, EKG'sinde özellik görülmedi. EKO'su normal olarak raporlandı. Artrit için yapılan yüzeysel doku USG'de sağ dirsek eklemine 1.5 cm efüzyon ve çevre dokular enflamasyon bulguları izlenen hasta ortopedi ile konsülte edildi. Sağ dirseğine ponksiyon yapılması kararlaştırıldı. Ponksiyon işleminde 1 cc kadar serohemorajik sıvı alındı. Örnek direkt bakı ve kültürü gönderildi. Direkt bakıda; lökosit görüldü, bakteri görülmedi. Eklem sıvısı kültüründe üreme saptanmadı. Hastanın klinik izleminde döküntülerinin kurutlanarak belirgin azaldı, ateş yüksekliği geriledi. Genel durumu iyi olan hasta çocuk enfeksiyon poliklinik kontrolüne gelmek üzere taburcu edildi

SONUÇ: Meningokosemili hastalarda , komplikasyonlardan biride artrit gelişmesidirAnahtar kelimeler: Ateş, Peteşi, Artrit

HİÇ AŞILANMAMIŞ BEBEKTE KOMPLİKE MASTOİDİT: OLGU SUNUMU

¹**Sükran ÇETİNER**, ²Cansu TURAN, ²Edanur YEŞİL, ²Beyhan BÜLBÜL, ²Solmaz ÇELEBİ, ²Mustafa Kemal HACIMUSTAFAOĞLU

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa

Otitis Medianın en sık görülen komplikasyonudur. Genellikle akut otitis medianın (AOM) tam iyileşmemesi sonucu olarak ortaya çıkar, kronik otitis mediadan sonra nadirdir. AOM'da en sık bakteriyel etken *Streptococcus pneumoniae*'dir (%35). Bunu *Haemophilus influenzae* (%25) and *Moraxella catarrhalis* (%15) takip eder. Bu 3 mikroorganizma bakteriyel etyolojisi olan bütün AOM olgularının %75'den fazlasından sorumludur. AOM'nın etkenleri arasında *S. pneumoniae* patojenitesi en yüksek olandır, tedavisiz iyileşmez. *H. Influenzae* ve *M. Catarrhalis* ise spontan tedavisiz olarak iyileşebilir. Mastoidit komplikasyonuna en sık yol açan bu nedenle *S. Pneumoniae*'dir. Bu nedenle Aşılama, çocuk ve erişkin sağlığını koruma ve bulaşıcı hastalıkları önlemede en etkin, en güvenli ve en düşük giderli yaklaşımdır.

OLGU: 28 yaş anneden 35+4 gebelik haftasında ikiz eşi olarak G2P2Y3 olarak, sezeryan ile 2270 gram olarak doğan 8,5 aylık kız hasta 1 aydan beri olan huzursuzluk ve kulaklarını tutma; son iki günden beri sol kulak ve sol kulak arkasında başlayan kızarıklık, bir gün sonrasında şişlik şikayetinin olması nedeniyle fakültemize başvurdu. Evde ateş şikayeti olmayan hastanın başvurusunda 38 derece ateşinin olduğu görüldü. Acil servisimizde yapılan yüzeysel doku USG' de "Kulak arkasında periost tabanlı olup periost ile yağ doku arasında yaklaşık 12x3.5 mm hipoekoik alan ve çevre yağlı planlar kirli, ayrıca yaklaşık 4 mm çapında bir adet lenf nodu" saptandı. Hasta mastoidit ön tanısıyla iv klindamisin ve sefotaksim antibiyoterapisi başlanarak yatırıldı. Hastanın yatışında aşılama öyküsü sorulduğunda Hepatit B ilk doz aşısı haricinde hiçbir aşısının yapılmadığı, anne ve diğer kardeşlerinin de aşılama eksik olduğu öğrenildi. Çekilen temporal HRCT'de "Bilateral otomastoidit ile uyumlu bulgular ile sol mastoid hücre-temporal kemik dış duvar komşuluğunda yaklaşık 10x3,5 mm boyutlarında fokal hipodens alanlar (subperiosteal apse ?)" saptandı. Kulak Burun Boğaz bölümüne konsülte edilen hastaya ameliyathanede şartlarında bilateral ventilasyon tüpü takıldı, sol retro-aurikuler ponksiyon yapıldı ancak geleni olmadı. Hastanın klinik izleminde huzursuzluğu, sol kulak arkasındaki şişlik ve hassiyeti azaldı. Tedavisi toplam 21 gün olacak şekilde tamamlandı.

SONUÇ: Aşılammış pediatik yaş grubunda , diğer aşılammış pediatik yaş grubu ile karşılaştırıldığında toplumda görülen sık enfeksiyon etkenlerinin neden olduğu hastalıkların komplikasyonları daha sık görülmekte

DOKUZ YAŞ, AŞILARI TAM BİR ÇOCUKTA AKUT PÜRÜLAN MENENJİT: OLGU SUNUMU

¹Gülsüm MAMMADLI, ²Edanur YEŞİL, ²Solmaz ÇELEBİ, ²Cansu TURAN, ²Beyhan BÜLBÜL

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Aşılama, kemoprofilaksi ve tedavideki gelişmelere rağmen, akut pürülan menenjit tüm dünyada çocukluk çağında ölüm veya sekellere yol açması nedeniyle günümüzde hala önemli enfeksiyonlar arasında yerini korumaktadır. Bu sunumda baş ağrısı, yüksek ateş ve fışkırır tarzda kusma şikayetleri ile gelen hastada klinik şüphe,erken tanısallomber ponksiyon ve optimal tedavi ile akut pürülan menenjitte yüz güldürücü sonuçlar elde edilebileceğine dikkat çekmek amaçlanmıştır.

OLGU: Bilinen sistemik hastalığı olmayan 9yaşında erkek olgu 38.5° ateş ve enseden başlayarak başa yayılan şiddetli ağrı,fışkırır tarzda tekrarlayan kusması, başını öne eğememe ile acil servisimize başvurdu. Fizik muayenesinde postnazal seröz akıntı vardı,ense sertliği,Kernig ve Brudzinski pozitif görüldü. WBC:21.000/mm³,AGS:19.940/mm³, CRP:225 mg/L olup periferik yaymasında sola kayma ve toksik granülasyon saptandı. Aşı takip sisteminden rutin aşılarının tam olduğu, özel aşı yapılmadığı görülen olguya menenjit ön tanısıyla lomber ponksiyon yapıldı. Beyin omurilik sıvısı incelemesinde 7.860/mm³ lökosit 3.730/mm³ eritrosit ve giemsa boyalı mikroskopik incelemede %15MNL,%85PNL ve gram boyamada bol lökosit görüldü, bakteri görülmedi. BOS materyalinin biyokimyasal incelemesinde Pandy reaksiyonu pozitif ve BOS glukozu:5 (eş zamanlı kan şekeri 112mg/dl), protein:329.2mg/dl LDH:230Ü/L,Klor:118mmol/L saptandı. Hastaya akut pürülan menenjit tanısı koyularak deksametazon 0,15 mg/kg/doz 4x1(2gün), sefotaksim 200 mg/kg/gün ve vankomisin 60 mg/kg/gün tedavileri başlanıp kliniğe yatırıldı. Antibiyoterapinin 48-72.saatinde yapılan kontrol LP'de pürülan menenjit bulguları gerilemiş görüldü, ancak klinikte en yükseği 39°olan ateşleri devam etmekteydi. Bu nedenle Kranial MR çekildi,tüberkülin cilt testi yapıldı ve alınan BOS numunesinden M. tuberculosis direkt mikroskopide ARB aranması, PCR ve kültür ile adenoindeaminaz tetkikleri gönderildi, BOS ADA:4.71U/l (0-6) görüldü. Tüberküloz tetkiklerinde özellik saptanmayan olguda ateşinin sebat etmesi üzerine 10.gününde yeniden LP yapıldı; BOS bulguları tamamen normal bulundu. Olgunun kültürlerinde üreme saptanmayıp, Ankara Hıfzısıhha Laboratuvarına gönderilen BOS S.pneumoniae, H.influenza tip B ve N.meningitidis PCR paneli negatif sonuçlandı. Olguda ilaç ateşi düşünülür ve vankomisin tedavisi kesilince ateşi geriledi. Yatışının 13.günü şifayla taburcu edildi. Olguya meningokok ve influenza aşıları reçete edilip, çocuk enfeksiyon poliklinik kontrol ile taburcu edildi.

SONUÇ: Akut pürülan menenjit, erken tanı ve doğru tedavi gerektiren acil bir durumdur ve çoğu kez tedavi etiyoloji bilinmeden başlanmaktadır. Ampirik antibiyotik seçimi coğrafi bölgedeki yaygın olan patojenlere, hastanın yaşına ve o bölgedeki patojenlerin antibiyotik duyarlılıklarına göre yapılmaktadır. Olgumuzda da erken klinik şüphe ve doğru ampirik antibiyotik seçimi ile sağaltım sağlanmıştır.

TİPİK PRİMER EBV ENFEKSİYONU DÖKÜNTÜSÜ İLE BAŞVURAN ENFEKSİYÖZ MONONÜKLEOZ OLGUSU

¹Numan Alperen Katmer, ¹Tugba Altunkaynak, ²Edanur Yeşil, ²Cansu Turan, ²Beyhan Bülbül, ²Solmaz Çelebi, ²Mustafa Kemal Hacimustafaoğlu

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa

ENFEKSİYÖZ MONONÜKLEOZEMN; Ebstein-Barr virüsü ile enfekte B lenfositlerinin proliferasyonu ile karakterize bir hastalıktır. En sık karın ağrısı, ateş yüksekliği, döküntü, hepatomegali, lenfadenopati, splenomegali, eksüdatif tonsillit semptomları ile karşımıza çıkar. Kendini sınırlayan, selim seyirli, sıklıkla sadece destekleyici tedavi ile gerileyebilen bir hastalıktır. Alerjik astım ve rinit tanısı ile takipli 8 yaşında erkek hasta; ateş, öksürük, vücutta döküntü ve halsizlik şikayeti ile getirildi. Öyküsünde on gün önce sağ kulak arkasında şişlik ve halsizlik şikayetleri ile aile hekimine başvuran hastaya boğaz enfeksiyonu tanısıyla oral ampicilin-sulbaktam tedavisi verildiği öğrenildi. Tedavisinin dokuzuncu gününde öksürük şikayeti de olan ve yapılan fizik muayenesinde sırtta döküntü görülen, akciğer seslerinde ralleri duyulan hastaya pnömoni tanısı ile kas içi seftriakson, inhaler budesonid ve antihistaminik reçete edilmiş. Seftriaksonun ilk dozundan sonra yüzünde ve gövdesinde de döküntü başlayan hastaya dış merkezde, antihistaminik ve intravenöz(İV) hidrasyon verilerek tedavisinin devamı önerilmiş. İkinci doz seftriaksondan sonra döküntüleri tüm vücuduna yayılan ve ateş yüksekliği (40°C) olan hastanın yapılan fizik muayenesinde hepatosplenomegali(HSM) saptanması üzerine hastanemize yönlendirildi. Hastanın fizik muayenesinde Orofarenks ve tonsiller hiperemik, yüzünde ve tüm vücudunda basmakla solan birleşme eğiliminde makülo-papüler döküntü vardı. Akciğer oskültasyonunda sağ bazalde daha belirgin olan bilateral yaygın kreptan ralleri duyuldu. Karın muayenesinde HSM saptandı. Periferik yayma incelemesinde eritrositler normokrom normositer, %55 lenfosit (%5'i iri lenfosit), %35 nötrofil, %5 monosit, %5 eozinofil görüldü. Hastaya pnömoni ve enfeksiyöz mononükleoz tanıları ile çocuk enfeksiyon kliniğine yatırılarak iv. seftotaksim, hidrasyon ve oral klaritromisin tedavileri başlandı. Laboratuvar incelemesinde immünblot yöntemle bakılan Epstein-Barr virüs (EBV) Viral kapsid antijen(VCA) Ig M ve Early antijen(EA) Ig M pozitif olarak saptandı. Batın ultrasonografisinde HSM tespit edildi. İzleminin 24. saatinde oral alımı başladı, 4. Gününde de ateşi düşen hastanın alt ekstremitelerden başlayarak döküntüleri solarak geriledi. Genel durumu düzelen hastanın tedavisi ayaktan oral sefuroksim ve klaritromisin olarak düzenlendi ve poliklinik izlemine alındı. Döküntü, kızarıklık çocuk yaş grubunda en sık acil servise ve polikliniğe başvuru şikayetlerinden biridir. Bulaşıcı hastalıkların bazılarının asıl bulgusu olduğu gibi bazı hastalıklarında seyri sırasında minör bulgu olarak karşımıza çıkabilir. Altta yatan nedenin saptanması için ayrıntılı bir anamnez ve fizik muayene çok önemlidir. Bazı durumlarda laboratuvar tetkiklerine ihtiyaç duyulabilmektedir.

MEDİASTİNAL KİTLE İLE GELEN ADOLESANDA GERM HÜCRELİ TÜMÖR TANISI

¹**Sıla Birce Bilgiç**, ¹Gökalep Rüstem Aksoy, ¹Aytül Temuroğlu, ²Ulviye Yalçınkaya, ¹Betül Berrin Sevinir

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Patoloji Anabilim Dalı

GİRİŞ: Tüm malign tümörlerin %1'den daha azı mediastende yerleşmekle birlikte çocuklarda mediastinal malign tümör görülme olasılığı tüm tümörler içinde %0.1'den daha az görülür. Çocuk hastalarda germ hücreli tümörler sıklıkla abdomende görülmekle birlikte, mediastendeki germ hücreli tümörler ön mediastene yerleşirler ve ekstragonal yerleşen primer germ hücreli tümörlerdir. Mediastinal kitle ile gelen adolesan hastada öncelikli olarak lenfomalar akla gelse de germ hücreli tümörlerin mediasten tutulumu da görülmektedir.

OLGU : Bilinen sistemik hastalığı olmayan 15 yaşında kız hasta, 1 hafta önce başlayan öksürük şikayetine, ani başlayan sağ omuz ağrısı ve nefes darlığı şikayetlerinin eklenmesi üzerine dış merkeze başvurmuş. Hastanın başvurusundan çekilen PA akciğer grafisinde sağ hemitoraksta plevral effüzyon ve mediastinal dolgunluk saptanmış. Toraks tüpü takılarak plevral effüzyonu boşaltılan hasta paratrakeal ve mediastinal lenfadenopati etiyolojisi araştırılmak üzere lenfoma ve tüberküloz ön tanılarıyla hastanemize sevk edildi. Tüberkülozlu kişilerle temas öyküsü olmayan hastanın ateş yüksekliği, kilo kaybı, gece terlemesi gibi B semptomları yoktu. İlk başvurusunda çekilen PA akciğer grafisinde mediastinal dolgunluk saptanan hastanın hastanemizde yapılan toraks ultrasonografisinde 14 mm plevral effüzyon ve çekilen toraks bilgisayarlı tomografisinde tüm mediasteni dolduran, sağ hilus düzeyinde sağ akciğer orta-alt lob ile birleşen, atelektazi kompleksine yol açan nekrotik görümlü, sağ pulmoner venleri oklüde eden kitle lezyonu ve paratrakeal bölgede en büyüğü 30 mm olmak üzere mediastende multiple lenfadenopati saptandı. Mediastinal kitle etiyolojisi araştırılırken bakılan AFP değeri 465,7 ng/ml olarak sonuçlandı. Periferik lenfadenopatisi olmayan hastaya göğüs cerrahisi bölümü tarafından anestezi altında mediastinoskopi yapılarak patolojik tanı için kitleden örneklemeye yapıldı. Hastanın patoloji sonucu germ hücreli tümör olarak sonuçlandı ve hastaya sisplatin, bleomisin ve etiposid kemoterapileri başlandı. Kemoterapinin 1. küründen önce bakılan AFP değeri 1449,6 ng/ml gelen hastanın 1. kürden iki hafta sonraki AFP değerinin 842,9 ng/ml'ye düştüğü görüldü. Çocuk onkoloji bölümümüzce takip edilen ve kliniğinde iyileşme görülen hastanın kemoterapi tedavisi devam ediyor.

TARTIŞMA : Adolesan dönemde germ hücreli tümörleri daha çok gonadal yerleşimli görmeyi beklerken, mediastende yer kaplayan kitle ilk olarak lenfomayı akla getirmektedir. İlk başvurusunda hastanın yaşı ve kitlenin yerleşim bölgesi nedeniyle öncelikli olarak lenfoma düşündüğümüz hastamızda AFP değerinin yüksek gelmesi bizi tanıda germ hücreli tümör tanısına yaklaştırdı.

SONUÇ: Mediastinal kitle ile gelen adolesan yaştaki hastanın ön tanısında germ hücreli tümörler akılda tutulmalıdır.

ANTRASİKLİN DIŞI KEMOTERAPİ ALAN HASTADA TEKRARLAYAN BRADİKARDİ

¹Fatma Seden Gizlenci, ²Gökalep Rüstem AKSOY, ²Aytül İLBAY TEMUROĞLU, ³Tuğberk AKÇA, ²Betül SEVİNİR

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD, Çocuk Onkoloji BD, Bursa

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD, Çocuk Kardiyoloji BD, Bursa

GİRİŞ: Bradikardi uyanık durumda iken kalp hızının yaşa göre belirlenen değerlerin altında olması olarak tanımlanır.

OLGU: Bilinen sistemik hastalık öyküsü bulunmayan, düzenli spor yapma öyküsü bulunan 9 yaş 10 aylık erkek hasta, Eylül 2019'da ALK-1 pozitif anaplastik büyük hücreli lenfoma tanısı aldı. Hastaya NHL, BFM 2012 protokolü kemoterapi protokolü başlandı. Kemoterapi öncesinde vital bulgular ve kalp hızı normaldi. Hastaya uygulanan kemoterapi bloklarında her kemoterapi küründe tekrarlayan bradikardileri (48/dak) gelişmesi üzerine hastanın EKG'si çekilerek kardiyoloji bölümüne konsülte edildi. Ritmi sinüs bradikardisi olarak değerlendirilen hastaya EKO yapılarak ritm holter takıldı. EKO ve ritm holter normal olarak değerlendirildi. Hastada semptomatik bulgu olmadığı için hasta tedavi süresince monitorize olarak izlendi. Daha sonra tedavi sürecinde ayaktan izleme alındı.

TARTIŞMA: Birçok kemoterapötik ajanın, doğrudan ve dolaylı mekanizmalarla ritm bozukluklarına neden olduğu bildirilmiştir. Antikanser ilaçların neden olduğu aritmiler, ilacın kalpte doğrudan etkileri, koroner arter spazmı, elektrolit dengesizliği, ve otonomik kardiyonöropati gibi farklı olası mekanizmalarla, ilaç uygulaması sırasında ve kısa bir süre sonra ortaya çıkabilir. Aritmiler sıklıkla akut bir başlangıca sahiptir ve bazı durumlarda ölümcül olabilir. Kardiyak toksisite birçok antineoplastik ilacın bilinen bir yan etkisidir. Sıklıkla kümülatif dozla bağlantılı olarak antrasiklinlerle tanımlanır. Aritmi gibi akut etkiler sisplatin ve kortikosteroid alan hastalarda bildirilmiştir. Elektrolit değişiklikleri aritmiye eşlik edebilir. Hastamızda serum elektrolit konsantrasyonlarında değişiklik olmamıştır. Olgumuzda sinüs bradikardisi antrasiklin dışı kemoterapi ilaçları infüzyonundan sonra ortaya çıkmıştır. NHL kemoterapi protokolünde bütün bloklarda 5 günlük deksametazon tedavisi ortak ilaçtır. Hastamızda bradikardiden sorumlu olması mümkündür. Bradikardi atakları asemptomatik ve geri dönüşümlü olduğundan, doz ayarlaması yapılmamış ve yakın monitörize edilen hasta protokole uygun kemoterapi almıştır.

SONUÇ: Kemoterapi kaynaklı bradikardi nadir bir durumdur ve tedavi sırasında gelişebileceği dikkate alınmalıdır. Bu olguda antrasiklin dışı ilaçlarla bradikardi gözlenmiş olup pek çok tanı ile deksametazon alan hastalarda da aynı risk bilinmeli ve izlenmelidir.

KEMİK İLİĞİ TRANSPLANTASYONU YAPILMIŞ AKUT MYELEBLASTİK LÖSEMİ İLE İZLENEN HASTADA GELİŞEN FOURNIER GANGRENİ

¹**Gizem Ezgi ŞEN**, ¹Serkan Toker, ²Mehtap Ertekin, ²Aytül Temuroğlu, ²Gökalep Rüstem Aksoy, ²Melike Sezgin Evim, ²Adalet Meral Güneş

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Hematoloji Ve Onkolojisi Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Fournier gangreni; perineal bölgenin nekrotizan fasiitidir. Cilt, cilt altı ve fasyanın birlikte nekrozu söz konusudur. Lezyon lokal ağırlı bir şişlik ile başlar. Ülserasyon, krepitasyon, gangren, kötü kokulu akıntı, yüksek ateş ve toksik sistemik belirtiler görülür. Diyabet, kanser ve immüsupresif tedavi buna eğilimi artırır. Bu yazıda yoğun immüsupresif tedavi altında olan KİT yapılmış AML tanılı hastada gelişen fournier gangreni sunuldu.

OLGU: On sekiz aylıkken ; burun kanaması, halsizlik, yüzünde döküntü yakınmaları ile başvurduğu dış merkezde yatırılarak tetkik ve tedavi edilen, AML M7 tanısı alan olgu, BFM 2013 kemoterapi protokolü tamamlandıktan sonra tarafımıza KİT yapılmak üzere yönlendirilmiş, kliniğimize yatışı yapılmıştı. AML M7 tanısı ile akrabadışı kemik iliği nakli yapılan hastanın post transplanasyon 17.gününde genital bölgede apse benzeri lezyonu gelişti. Derin nütropenik olan hastada mevcut lezyon için lokal bakımlar ve geniş spektrumlu antibiyotik hızlıca başlandı. Günlük çocuk cerrahisi ile de konsülte edilen hastada mevcut lezyon hızla ilerleyerek 4 gün içerisinde karın cildi ve sol bacak diz bölgesine kadar yayıldı. Fournier gangreni olarak düşünülen hastaya çocuk cerrahisi ekibi tarafından ameliyathanede derin debridman uygulandı.

SONUÇ: Fournier gangreni gibi komplike yumusak doku enfeksiyonları hızlı ilerlemeleri, doku yıkımı ve sistemik toksisite oluşturmaları nedeni ile hayatı tehdit edebilirler. Cilt altı dokuda yoğun yıkım olmasına rağmen deri bulguları erken dönemde siliktir. Ateş, halsizlik,iştahsızlık, taşikardi, bulantı ve kusma,bilinç değişikliği ve hipotansiyon gibi sistemik toksisite bulguları sepsisin ilerlediğinin göstergesidir. Antibiyotik tedavisine rağmen saatler içerisinde klinik durum kötüleşir. Nekrotizan enfeksiyonlarda acil cerrahi gerekir. Diyabet ve obezitesi olan, kanser hastaları ve immüsupresif tedavi alan hastalarda şüphe halinde fournier gangreni tanısı dışlanmalıdır.

Mitokondrial Hastalık İle Benzer Bulguları Olan Bir Aminoasidopati: 3-Hidroksibutiril-CoA Hidrolaz Eksikliği

¹Tuğba Akbey Koçak, ¹Şahin Erdöl, ¹Halil Sağlam

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD, Çocuk Metabolizma BD

3-Hidroksibutiril-CoA hidrolaz eksikliği nadir görülen otozomal resesif geçişli bir valin metabolizması bozukluğudur. 2q32 kromozomu üzerinde bulunan HIBCH geninde mutasyon sonucunda valin metabolizmasında yer alan 3-hidroksi-izobutiril-CoA hidrolaz enzimi işlevini yapamaz ve toksik valin metabolitleri özellikle mitokondrilerde birikir. Bu nedenle hastaların hem organik asidemi, hem de mitokondrial hastalıklara benzer özellikleri vardır. Bu çalışmada; hareket bozukluğu ve bazal ganglion tutulumu olup, HIBCH geninde homozigot mutasyon saptanarak tanı alan bir vaka sunulmuştur.

Olgu: Hastamız, 1.derece akrabalığı olan ebeveynlerin 4. çocuğu olarak 2800 gr, normal spontan vaginal yol ile doğmuştur. Gelişimsel basamakları 15 aya kadar normal olan hastanın, 15 aylıkken yürümeye başlayınca sık düşmeleri tariflenmiştir. 19 aylıkken anlamsız bakma, kusma şikayetleri ile hastanemize başvuran, eeg'si normal olan hastanın çekilen kranial mr'da bilateral globus pallidusta T2 imajlarında intensite artışı saptanmıştır (şekil 1). Hasta 6 yaşında akut gastroenterit sonrası uyaranlara cevap vermeme, boş bakma şikayeti ile tekrar başvurmuş ve bölümümüze yönlendirilmiştir. Tetkiklerinde kanda laktat, idrar organik asitlerinde 3-oh butirik asit, tandem MS'de ise C4-OH-karnitin yüksekliği saptanmıştır. Göz muayenesi ve eko bulguları normal bulunmuştur. Glukoz yükleme sonrası laktat ve ketonda artış görülmüş, mitokondriyal elektron transport kompleks 4 hastalığı ön tanısı ile takip edilmiştir. Hastaya koenzim Q, E vitamini ve ketojenik diyet başlanmıştır. Fizik muayenesinde; derin tendon refleksleri hiperaktif olup, sol kolda tonus artışı-fasikülasyon, ataksik yürüyüş, dismetri, disdiadokinezi saptanmıştır. İlk aşamada gönderilen Mitokondriyal DNA dizi analizi sonucu normal olması üzerine klinik ekzom analizi gönderilmiştir, HIBCH geninde c.913A>G homozigot varyant saptanarak hastaya 3-Hidroksibutiril-CoA Hidrolaz eksikliği tanısı konmuştur. Hafif mental retardasyonu olan hastamız özel eğitim almaktadır.

Tartışma: 3-Hidroksibutiril-CoA hidrolaz eksikliği; ekstrapiramidal bulguları olan olgularda kranial MR'da bazal ganglion tutulumu ve tandem MS testinde C4-OH karnitin düzeyinin artması halinde düşünülmelidir.

Anahtar kelimeler: HIBCH defekti, nörodejenerasyon, beyaz cevher

Nonketotik Hiperglisinemi Tanılı İki Kardeş- Tedavinin Erken Başlanması Etkili Mi?

¹Tuğba Akbey Koçak, ¹Şahin Erdöl, ¹Halil Sağlam

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD, Çocuk Metabolizma BD

Giriş: Nonketotik hiperglisinemi, mitokondriyal glisin parçalayıcı enzim kompleksinin aktivite eksikliğine bağlı glisin yıkımında bozukluk sonucu ortaya çıkan otozomal resesif geçişli aminoasit metabolizma hastalığıdır. NKH'de idrar, kan ve BOS gibi vücut sıvılarında glisin artışı tipiktir. NKH'de BOS/serum glisin oranı 0,08'in üzerindedir. Bu çalışmada, NKH tanısı ile izlenen, yenidoğan döneminde hipotoni, nöbet ve ensefalopati ile tanı alan, AMT geninde homozigot mutasyon saptanan, birine 1 aylıkken, diğerine 2 günlükken tedavi başlanan iki kardeş sunulmuştur.

Olgular: 1.Olgu: 29 yaşındaki annenin 1. gebeliğinden 1. çocuk olarak miadında, 2890 gr, normal vajinal yol ile doğmuştur. Anne-baba 1. derece akrabadır. Postnatal 2. günde emmeme şikâyeti başlamış, nöbetleri ve komatöz tablo gelişmesi nedeni ile dış merkezde yatırılarak izlenmiştir. Hastadan BOS ve kan glisin gönderilmiş, oranı 0,15 saptanması üzerine 1 aylıkken NKH tanısı konularak dextrometorfan, sodyum benzoat, folinik asit tedavileri başlanmıştır. Hastanın genetik analizinde AMT p.D197Rfs*2 (c.588_589dupA homozigot) mutasyon saptanmıştır. Hasta 4,5 yaşındadır, ağır hipotonisitesi mevcut olup antiepileptik tedavi almakta, peg ile beslenmektedir. 2.olgu: 38+4 hafta, 3180 gr, normal spontan vaginal yol ile doğmuştur. Doğum sonrası yapılan fizik muayenesi normal saptanmıştır. Postnatal 2. günde yüzeyel solunum, aktivitede azalma olması üzerine, BOS ve kan aminoasitleri gönderilmiş ve dextrometorfan, sodyum benzoat, folinik asit tedavileri başlanmıştır. BOS/kan glisin oranı 0,13 saptanmıştır. İlk nöbeti postnatal 26. günde olmuştur. Hastada AMT p.D197Rfs*2 (c.588_589dupA homozigot) mutasyon saptanmıştır. Hasta 8 aylık, ağır hipotonisitesi mevcut olup antiepileptik tedaviler almakta, peg ile beslenmektedir.

Tartışma-Sonuç: Kardeşte bilinen NKH öyküsü nedeni ile erken tanı alan ve postnatal 2.günde tedavi başlanan olguda nörolojik bulgularda değişiklik saptanmamıştır. Literatürde NKH hafif formuna sebep olan mutasyonları taşıyan hastalarda erken ilaç tedavisinin nörokognitif fonksiyonlara olumlu etkisi bildirilmiştir(1). Olgularımızda bulunan mutasyon; rezidüel aktivitenin olmadığı, ağır hastalık formuna sebep olmaktadır.

Anahtar kelimeler: Non ketotik hiperglisinemi, nöbet, ensefalopati, erken tanı

PEDİATRİ PRATIĞİNDE NADİR BİR OLGU; PAKİMENENJİT

¹Elif YAVAŞ, ¹Tansu ÖNDEŞ, ²Fatih ÇİÇEK, ²Sara Şebnem KILIÇ GÜLTEKİN

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Patolojik bir tanı olan idiopatik sklerozan pakimemenjit, ataklarla seyreden, sekeller bırakabilen ve özellikle 30 yaş altında oldukça nadir görülen, inflamatuvar bir hastalıktır. Hastalarda, kraniyal sinir felçleri ve baş ağrısı en sık görülen belirtilerdir. Başlangıçta kortikosteroid tedaviye yanıt alınsa da zaman içinde steroide olan yanıt azalarak, hastalarda eklenen immunsupresif tedaviye karşı progressif bir seyirle kalıcı nörolojik kayıplar gelişebilmekte ve hatta fatal sonuçlar görülebilmektedir. Bu sunuda tekrarlayan baş ağrısı ile başvurusunda idiopatik sklerozan pakimemenjit tanısı almış olan 12 yaşında olgudan bahsedilecektir.

OLGU: 12 yaş kız hastanın 28/08/2018 tarihinde Göz Hastalıkları polikliniğine 4 aydır var olan travma olmaksızın sağ göz kapaklarında şişlik, kızarıklık ve sağ gözde ağrı ile başvurusunda yapılan orbital görüntülemelerde sağ süperior rektus-levator palpebra kas kompleksini, lakrimal bezi ve lateral rektus kaslarını etkileyen bu yapılarda kalınlaşmaya yol açan patolojik görünüm tespit edilmiş ve bulgular inflamatuvar orbita hastalığı açısından anlamlı bulunmuştu. Sağ lakrimal bezler ile orbitadan alınan kesitler histopatolojik olarak incelendiğinde germinal merkez oluşturan lenfoid folliküller ile plazma hücrelerini içeren kronik inflamasyon varlığı, zeminde damarlanma ile fibroblastik aktivite artışının gözlenmesi nedeniyle ve IgG/IgG4 oranı %40 tan az olduğundan IgG4 ilişkili olmayan idiopatik orbital inflamatuvar hastalık tanılanmıştı. 1 mg/kg/gün dozdan steroid tedavisi başlanan Mayıs 2019 itibariyle ilaçsız izleme alınan hasta Aralık 2019da sol temporoparietal bölgede ağrı ve bulanık görme şikayetiyle çocuk acile başvurdu. Yapılan orbital ve intrakraniyal görüntülemelerde sol serebral hemisfer çevresinde diffüz dural kalınlaşma, pakimemenjit ile uyumlu görünüm saptanmış daha önce idiopatik orbital inflamasyonu olan hastada bu iki antite birbiriyle ilişkili düşünülerek 2018de alınan biyopsi materyali yeniden incelenmiştir. Wegener granülomatozu, intrakraniyal kitle, tüberküloz gibi kronik inflamatuvar süreçlerin dışlanması ardından hasta idiopatik sklerozan pakimemenjit tanısı ile 1 mg/kg/gün steroid ve 500 mg/hafta Rituximab tedavileri başlanarak ayaktan izleme alındı. 07/02/2020 itibariyle 4 doz Rituximab tedavisi almış olan olguda belirgin klinik iyileşme görüldü.

SONUÇ: İdiopatik sklerozan pakimemenjit histopatolojik bir tanı olması ve daha çok erişkin çağda görülmesi sebebiyle olgumuzda olduğu gibi çocuk hasta grubunda dura tabanında kalınlaşmış pakimemenjit saptandığında sarkoidoz, tüberküloz, Wegener granülomatozu gibi granülomatöz lezyonlara neden olabilen hastalıklar ve olası kanser metastazları ekarte edilmelidir, olgumuzda olduğu gibi ekartasyonu ve histopatolojik tanıyı takiben hızla steroid ve immunomodülatör tedaviler başlanmalı ve progresyon ile nüksler önlenerek kraniyal sinir felçleri gibi komplikasyonlardan kaçınmak amaçlanmalıdır.

Intrauterin Tromboza Sekonder Ekstremitde Konjenital Nekroz: Olgu Sunumu

²**Salih Çağrı Çakır**, ¹**Gülce Yörük**, ²**Fatma Kocael**, ²**Hilal Özkan**, ²**Nilgün Köksal**, ³**Melike Sezgin Evim**, ³**Adalet Meral Güneş**

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı

GİRİŞ: Yenidoğanda ekstremitde konjenital nekroz insidansı yılda 1/4500 olup nadir görülmektedir. Konjenital nekroz intrauterin veya postnatal olabilir. Herhangi bir invaziv girişim sonrası olmayıp konjenital dönemde ortaya çıkan ve nadir görülen bir vaka olması nedeniyle burada sunulmuştur.

OLGU: Yirmi sekiz yaş annenin ilk gebeliğinden 40+3 hafta olarak sezeryan ile doğan hasta, sol ön kolda nekrotizan lezyon saptanması üzerine dış merkezden tarafımıza erken neonatal sepsise yönelik antibiyoterapisi başlanarak ileri tetkik ve tedavi amacıyla sevk edildi. Fizik muayenesinde kilo 3500 gr (50-90 p) boy 50 cm (50-90 p) ve baş çevresi 36 cm (50-90 p) idi. Sol ön kolda yaklaşık 6 cm çapında etrafı hiperemik ortası nekrotizan enfekte görünümde lezyonu saptandı. El bileği fleksiyonda durmakta olup pasif olarak nötral pozisyona getirilmekteydi. Direkt grafide kemiklerde litik ya da sklerotik lezyon izlenmedi, eklem ilişkileri normal olarak değerlendirildi. Yüzeysel ultrasonografide belirgin yer kaplayıcı kitle lezyonu izlenmemiş olup bu düzeyde yumuşak dokularda artmış vaskülarite kodlandı. Yara debridmanı yapıldan hastanın eksizyonel biyopsi sonucunda histopatolojik tanısı periferik kısımlarında süpürasyon ve krutlanmanın izlendiği epidermis, dermis ve subkutan yağ dokuyu tutmuş gangrenöz nekroz olarak değerlendirildi. Dokunun santral kısımlarında özellikle yağ dokuda travmatik pannikülit ile uyumlu değişiklikler izlenirken periferik kısımlarda yağ dokusunun derinine kadar uzanan diffüz süpüratif inflamasyon bulguları saptandı. Ön planda sekonder pannikülit ve üzerine eklenen bakteriyel enfeksiyon lehine düşünüldü. Aktif vaskülit bulgusu gözlenmedi. Tromboza yatkınlık açısından gönderilen tetkiklerinde protein C ve S düşük saptandı. Hastaya taze donmuş plazma replasmanı başlandı. Trombofili genetiğinde MTHFR(C677T) ve PAI-1(4G/5G) heterozigot pozitif saptandı. İzleminde hiperkalsemisi saptanan yağ nekrozuna sekonder hiperkalsemi düşünülen hastaya pamidronat disodyum tedavisi verildi. Tedavisi tamamlanan hasta fizik tedavi programına alınarak postnatal 27. günde taburcu edildi.

TARTIŞMA: İntrauterin ekstremitdeki nekroz, amniyotik bantlar, oligohidramnios veya tromboembolik olaylar gibi ekstrinsik bir kuvvetin neden olduğu kompresyon iskemisine bağlı olabilir. Tedavide destekleyici (yeterli hidrasyon ve antibiyotikler), minimal invaziv (antikoagülasyon, vazodilatörler ve hiperbarik oksijen), tromboliz veya trombektomi olabilir. Bizim olgumuzda; altta yatan neden olarak protein C ve S düşüklüğü saptanmış olup; tromboza yatkınlık olarak değerlendirilmiş ve destek tedavisi uygulanmıştır.

Tanatorik Displazi Olgu Sunumu

²**Salih Çağrı Çakır**, ²**Fatma Kocael**, ¹**Funda Aydemir**, ¹**Süleyman İmamoğlu**, ²**Nilgün Köksal**, ²**Hilal Özkan**, ³**Yasemin Denkboy Öngen**, ³**Ömer Tarım**, ⁴**Zeynep Yazıcı**

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

⁴Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı

GİRİŞ: Tanatorik displazi (TD), doğumda tanınabilir iskelet displazileri içinde en yaygın olanıdır. Letal bir kondroplazi olup, 42000 doğumda bir görülür. Bu hastalar doğumdan kısa bir süre sonra göğüs kafesinin dar ve akciğerlerin hipoplazik olması nedeniyle solunum yetmezliğinden kaybedilmektedir. Fizik inceleme ve tipik radyolojik bulguları ile tanatorik displazi tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

OLGU: Yirmi dokuz yaşında annenin 5. gebeliğinden 2. yaşayan olarak 37. gebelik haftasında, NSVY ile APGAR 6-7 olarak doğurtulan kız bebek, antenatal iskelet displazisi tanısı ve solunum sıkıntısı olması nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Özgeçmiş ve soygeçmişinde; anne ve baba arasında ikinci derece akrabalık olup, annenin önceki gebeliklerinde iskelet displazisi nedeniyle eksitus olan bebek öyküsü saptandı. Fizik muayenesinde; ağırlık 2605 gr (10-50 p), boy 40 cm (<3 p), baş çevresi 35 cm (90 p) olarak ölçüldü. Genel durumu ve aktivitesi orta, hipotonik, kaba yüz görünümü mevcut olup, fontaneller geniş, burun kökü basık, toraks hipoplazik, üst ve alt ekstremiteler ileri derecede kısa saptandı. Çekilen düz kemik grafiğinde kostaları kısa ve göğsü dar olup belirgin platispondili gözlemlendi. İliak kemikler hipoplazik ve medial kesimlerinde kemik çıkıntı olup; uzun kemiklerde yassılaşma, eğrileşme ve kısalık nedeniyle gelişen tipik telefon ahizesi görünümü saptandı. Mevcut bulgular ile tanatorik displazi tip 1 düşünüldü. Eşlik eden anomali açısından yapılan kraniyal ve batin ultrasonografilerinde özellik saptanmadı. Genetik konsültasyon istendi. Hastanın solunum sıkıntısı devam etmesi nedeniyle entübe edilerek izleme alındı. Yapılan ekokardiyografisinde pulmoner hipertansiyon ve geniş patent duktus arteriozus (PDA) izlendi. Hasta tüm destek tedavilerine rağmen postnatal 20. gününde kaybedildi.

SONUÇ: Tanatorik displazinin (TD), etyolojisi bilinmemektedir. Olguların çoğu sporadiktir. Ancak otozomal resesif, otozomal dominant veya multifaktöriyel geçişin söz konusu olduğu düşünülmektedir. Fetal seyretmesi nedeniyle; antenatal takiplerde saptanması ve kesin tanının konulması için genetik değerlendirmenin planlanması gereklidir.

Yenidoğan Döneminde Kardiyak Kökenli Olmayan Konjestif Kalp Yetmezliğinin Nadir Bir Nedeni: Galen Ven Anevrizması

²Fatma Kocael, ¹Irfan Öz, ²Nilgün Köksal, ²Hilal Özkan, ³Bahattin Hakyemez, ⁴Mehmet Sait Okan, ⁵Özlem Mehtap Bostan, ⁵Tuğberk Akça

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı

⁴Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

⁵Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

GİRİŞ: Yenidoğan döneminde yüksek debili kalp yetmezliği ile bulgu veren galen veni anevrizmal malformasyonu (GVAM) yüksek mortalite ve morbiditeyle sonuçlanan nadir bir konjenital anomalidir. Ağır kalp yetmezliği, hızla çoklu organ yetmezliği ve ölümlü sonuçlanır. GVAM'nin erken tanısı, kalp yetmezliğinin medikal tedavisi ve girişimsel radyoloji tarafından uygulanan endovasküler embolizasyon ile ağır kalp yetmezliği kontrol altına alınabilir. Ancak sağ kalanlarda ciddi nörolojik sekeller görülür. Bu yazıda yüksek debili kalp yetmezliği gelişen GVAM olan bir yenidoğan vakası sunulmuştur.

OLGU: On dokuz yaşındaki annenin 2. gebeliğinden 2. yaşayan olarak miadında, sezaryan ile APGAR skorları 8-9 olarak hastanemizde doğan erkek bebek antenatal galen ven anevrizması tanısı nedeniyle yatırıldı. Fizik muayenesinde kilosu 2925 gram (10-50 p), boyu 50 cm (50-90 p), baş çevresi 34 cm (50-90 p), ön fontaneli 4x4 cm genişliğinde ve fontanelinde pansistolik üfürümü mevcuttu. Rutin laboratuvar testleri normal olan olgunun yapılan MR görüntülemesinde galen veni, sinüs rektus, transvers sinüslerde belirgin dilate görünüm ve galen veni çevresinde dilate venöz yapılar şeklinde GVAM saptandı. Postnatal ikinci gününde kalp yetmezliği gelişen hastanın ekokardiyografik değerlendirmesinde pulmoner hipertansiyon saptanması üzerine uygun tedavisi başlandı. Medikal tedaviye rağmen kalp yetmezliği ve ciddi pulmoner hipertansiyon bulguları devam eden hastaya femoral arterden gerilerek endovasküler yolla anevrizmaya 31 adet coil koyularak müdahale edildi, ancak anevrizmada 1/3 oranında küçülme sağlanabildi. İzleminde tüm destek tedavilerine rağmen çoklu organ yetmezliği gelişen hasta postnatal 12.gününde kaybedildi.

SONUÇ: GVAM yenidoğan döneminde daha çok konjestif kalp yetmezliği ve pulmoner hipertansiyon ile bulgu verirken; ilerleyen yaşlarda intrakranial hemoraji, baş ağrısı, konvülsyon, serebral ödem ve hidrosefali bulguları ile karşımıza çıkar. Postnatal erken dönemde kardiyak nedenli olmayan ağır konjestif kalp yetmezliği olan yenidoğanların ayırıcı tanısında arteriovenöz fistüllerin özellikle de galen ven malformasyonun mutlaka akılda tutulması gerekmektedir. Bu hastalarda agresif medikal tedavi ve erken embolizasyona rağmen mortalite ve morbidite yüksek olabilmektedir.

SKLERODERMA TANILI OLGULARIN DEĞERLENDİRİLMESİ; TEK MERKEZ DENEYİMİ

²Şükrü ÇEKİÇ, ²Fatih ÇİÇEK, ¹Lale OVCİYEVA, ¹Tansu ÖNDEŞ, ²Sara Şebnem KILIÇ GÜLTEKİN

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Bursa

Giriş: Skleroderma deri ve iç organlarda fibrosis gelişimi ile seyreden çocukluk çağıının nadir bir bağ dokusu hastalığıdır. Lokalize scleroderma, sistemik skiroza göre daha sıktır. Hastalığın patogenezi tam olarak bilinmemektedir.

Amaç: Kliniğimizde skleroderma tanısı ile takip edilen çocuk hastaların klinik ve laboratuvar özelliklerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır. Metot: Çalışmaya Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji-Romatoloji bölümünde Skleroderma tanısıyla takip edilen 12 olgu alındı. Olguların verileri elektronik dosya kayıtlarından elde edildi.

Bulgular: 7 olgu sistemik skleroz tanısı alırken, 5 olgu lokalize skleroderma tanısı almıştı. Sistemik skleroz gelişen hastalarda kız erkek oranı 4/3 ve yaşları 13-23 yıl arasında değişirken, lokalize skleroderma tanısı alan olguların kız erkek oranı 5/0, ve yaşları 9-15 yıl arasında değişmekteydi. Hastaların demografik ve klinik bulguları tablo 1'de gösterilmiştir. Olguların tümünde deri tutulmu vardı. Beş olguda eşlik eden skleroderma dışı hastalık vardı. ANA 9 olguda pozitif saptandı, olgularda saptanan otoantikorlar tablo 1'de gösterilmiştir. Tedavide 12 olguda metotreksat, 3 olguda 3 gün süreyle pulse steroid olmak üzere 11 olguda sistemik steroid, 6 olguya topikal takrolimus, 1 olguya mikofenolat mofetil, 3 olguya fototerapi ve 1 olguya IVIG verildi.

Sonuç ve Tartışma: Skleroderma önemli morbitelere yol açabilen nadir bir hastalıktır. Kızlarda erkeklere göre daha sık görülmektedir. Tedavide çeşitli immünsüpresif ajanlar kullanılabilir. Hastaların gerek primer hastalığa bağlı komplikasyonlar gerekse aldıkları immünsüpresif ilaçlara bağlı yak etkiler açısından yakın izlenmeleri gerekmektedir.

Olgu	Sistemik/Lokalize	Klinik bulgu	Spesifik testler	Kı yetmezlik bulgusu	Diğer organ tutulumu	Eşlik eden hastalık
Olgu 1	<u>lokalize</u>	Deri bulgusu +	ANA	-	Yok	Yok
Olgu 2	<u>lokalize</u> (lineer morfea)	Deri bulgusu +	ANA	-	Yok	<u>Antral</u> gastrit
Olgu 3	Sistemik	Eklemlerde ağrı	ANA, HLA07+/HLA40+ AntiSCL70+ Anti <u>nRNP</u> + Anti <u>sm</u> +	-	Yok	<u>Bronşial</u> astım
Olgu 4	Sistemik	Boyun ağrısı/ayak bileğinde ağrı/eller ve ayaküzeri şişlik	ANA, HLA B38+B55	-	Yok	Yok
Olgu 5	Sistemik	Eklemlerde ağrı	HLA B51+41+	-	Yok	Anemi
Olgu 6	<u>lokalize</u> (lineer morfea)	Deri bulgusu +	ANA	-	Yok	Yok
Olgu 7	<u>lokalize</u>	Deri bulgusu +	ANA	-	Yok	Yok
Olgu 8	Sistemik	Deri bulgusu +	Negatif	-	Negatif	Yok
Olgu 9	Sistemik	Deri bulgusu +	ANA, <u>pml-scl</u> +	-	Negatif	<u>Dermatom</u> vozit
Olgu 10	Sistemik	Deri bulgusu +	ANA, <u>pml-scl</u> +	-	Negatif	Yok
Olgu 11	Sistemik	Deri bulgusu +	ANA, Negatif	-	Negatif	Tip 1 DM
Olgu 12	<u>Lokalize skleroderma</u>	Deri bulgusu +		-	Negatif	Yok

Yenidoğan Döneminde Nonketotik Hiperglisinemi

²Fatma Kocael, ¹Gülden Bulut, ²Cansu Sivrikaya Yıldırım, ²Hilal Özkan, ³Şahin Erdöl, ³Hüseyin Bilgin

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı , Çocuk Metabolizma Bilim Dalı

GİRİŞ: Nonketotik hiperglisinemi, mitokondriyal glisin parçalayıcı enzim kompleksinin aktivite eksikliğine bağlı glisin yıkımında bozukluk sonucu ortaya çıkan otozomal resesif geçişli doğumsal bir aminoasit metabolizma hastalığıdır. Yenidoğan döneminde bulgu veren formunda; doğum sonrası 6 saat ile 8 gün arasında değişen semptomsuz bir periyodu takiben emme güclüğü, apne, hıçkırık, zayıf ağlama, yaygın hipotoni, letarji ve havale ile karakterize ensefalopati tablosu gelişir. Bu yazıda fizik muayenesinde hipotonik saptanması nedeniyle tetkik edilirken saptanan nadir görülen bir hastalık olan non-ketotik hiperglisinemi vakası sunulmuştur.

OLGU: Yirmi altı yaşındaki annenin üçüncü gebeliğinden ikinci yaşayan olarak miadında normal vajinal yol ile ile APGAR 9-10 olarak hastanemizde doğurtulan hastanın fizik muayenesinde kilosu 2870 gr(10-50 persentil) boyu 49 cm (50-90 persentil), baş çevresi 34 cm (50 persentil) saptanmış ve muayenesinde ek bulgusu yoktu. Özgeçmişinde anne ve baba arasında ikinci derece akrabalık mevcuttu. Postnatal birinci gününde yapılan fizik muayenesinde emmede azalma, uyku hali, hipotonisite, yenidoğan reflekslerinde azalma saptanması üzerine yenidoğan yoğun bakım ünitesine erken neonatal sepsis, hipotonik bebek ön tanılarıyla yatırıldı. Antibiyoterapisi başlanan olgunun, yapılan tetkiklerinde özellik saptanmadı. Postnatal üçüncü gününde yüzeysel solunum olması, kan gazında bozulmanın olması ve myoklonik vasıfta konvulsiyonları gelişmesi nedeniyle hasta mekanik ventilatörde izlenmeye başlandı. Sepsis tedavisine rağmen klinik bulgularının gerilememesi üzerine gönderilen metabolik tetkikleri sonucu kan glisin düzeyi 1144, BOS glisin 213 saptandı. BOS glisin/ kan oranı 0,18 olarak saptandı. Hastaya non ketotik hiperglisinemi teşhisi koyuldu. İzlemde anne sütü ile beslenmekte olan hastaya sodyum benzoat, piridoksin, kalsiyum folinat ve dekstrometorfan başlandı. Hasta postnatal 18.gününde ekstübe edildi. Postnatal 21. gününde tümüyle mekanik ventilatörden ayrıldı hasta 26. gününde taburcu edildi.

TARTIŞMA: Non ketotik hiperglisinemi tanısı kesin olarak moleküler düzeyde mutasyonun gösterilmesi veya enzim aktivitesinin düşüklüğü ile konabilir. Nonketotik hiperglisineminin özgün bir tedavisi yoktur. Beslenememe ve uyku hali şikayeti nedeniyle değerlendirilen hastalarda metabolik hastalıklar akılda tutulmalıdır.

Yenidoğan Döneminde Tüberoskleroz Tanısı Konulan Olgu

²Fatma Kocael, ¹Berna Özcan, ²Nilgün Köksal, ²Hilal Özkan, ³Mehmet Sait Okan, ⁴Özlem Mehtap Bostan, ⁴Tuğberk Akça

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

⁴Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

GİRİŞ: Konjenital kalp tümörleri oldukça nadir olup en sık görüleni rabdomyomdur. Otopsi çalışmalarında sıklığı %0,027-0,08'dir. Postnatal hiçbir şikayet olmayacağı gibi, üfürüm, aritmi, kalp yetmezliği, hidrops gibi bulgularla da karşımıza çıkabilir. Rabdomyom patolojik olarak düz kas hücresi hamartomudur ve selim karakterli bir kalp tümörüdür. Yenidoğan döneminde tüberoskleroz tanısı alan bu olgu nadir görülmesi nedeniyle sunulmuştur.

OLGU: Yirmi beş yaşında annenin ikinci gebeliğinden ikinci yaşayan olarak son adet tarihine göre 38 +1 haftalık gebeliğinden sezeryan ile 2200 gram APGAR 9 -10 olarak hastanemizde doğurtulan bebek, doğum sonrası antenatal takiplerinde fetal rabdomyom şüphesi olması nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Fizik muayenesinde doğum ağırlığı 3175 gr (50-90p), boyu 50 cm (50-90p), 35 cm (50-90p) idi. Genel durumu iyi olan hastanın her iki bacakta ve bel bölgesinde hipopigmente lezyonları mevcuttu. Diğer sistem muayenelerinde özellik yoktu. Antenat 36. haftada fetal kalpte ventriküller içinde yerleşimli en büyüğü sol ventrikül içerisinde 21x15,5 mm boyutlarında ölçülen 7-8 adet ekojen solid lezyonlar mevcut olması üzerine tarafımıza yönlendirilmişti. Soy geçmişinde anne ve baba arasında akrabalık yoktu. Ailede tüberoskleroz öyküsü yoktu. Batın ultrasonografisinde, karaciğer ve her iki böbrekte anjiyomiyolipom saptandı. Yapılan ekokardiyografisinde: sol ventrikül içerisinde çok sayıda rabdomyomla uyumlu görünüm izlendi. Sağ ventrikül içerisinde apekse yakın 1-1,5 cm çapında 3 adet rabdomyomla uyumlu görünüm izlendi. Ventriküllerin inlet ve outlet kısmında darlık oluşturmadığı görüldü. Kranial MR' da her iki serebral hemisferde kortikal ve endependimal tüberler görüldü. Abdomen MR'da her iki böbrekte sayılamayacak kadar çok sayıda kistik lezyon tespit edildi. Multiple rabdomyomla ve kranial MR'da subependimal tüberleri ile olası tüberoskleroz açısından takibe alındı. İzlemde ek sorunu olmayan hasta postnatal 7. gününde taburcu edildi.

TARTIŞMA: Tüberoskleroz otozomal dominant geçişli beyin, deri başta olmak üzere böbrek, göz, kemik ve kalbi etkileyen nörokutanöz bir hastalıktır. Tüberosklerozun nöronal migrasyondaki ve organizasyondaki bir bozukluktan kaynaklandığı düşünülmektedir. Spontan mutasyon oranı yüksek olan (%60-80 yeni mutasyon) hastalığın karakteristik beyin lezyonu serebral hemisferlerde subependimal yerleşimli kalsifiye olabilen tüberdir. Çoğu zaman yenidoğan döneminde kardiyak kitlelerden tüberoskleroz tanısına gidilmektedir. Antenatal ultrasonografi ve fetal ekokardiyografinin rutin gebelik takibine girmeye başlamasıyla prenatal rabdomyom tanıları artmıştır.

Yenidoğanda Gingival Granüler Hücreli Tümör: Olgu Sunumu

²Salih Çağrı Çakır, ¹Betül Altay, ³Nizamettin Kılıç, ²Nilgün Köksal, ²Hilal Özkan, ⁴Berrin Betül Sevinir, ²Fatma Kocael

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı

⁴Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Onkoloji Bilim Dalı

GİRİŞ: Granüler hücreli tümörün etiyojisi ve histopatogenezi tartışmalıdır. Yenidoğanda granüler hücreli tümörün, farklı immünohistokimyasal özellikleri ile erişkinde görülenden ayrı bir antite olduğu savunulmaktadır. Bu olgu sunumunda, yenidoğan döneminde nadir gözlenen gingival granüler hücreli tümörlü bir vaka sunulmuştur.

OLGU: Otuz dört yaş annenin 1. gebeliğinden 1. yaşayan olarak 38 gebelik haftasında, sezaryan ile APGAR 8-9 olarak doğurtulan erkek bebek, antenatal fetal oral kaviteyi dolduran kitle olması nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Özgeçmiş ve soygeçmişinde ek özellik saptanmadı. Fizik muayenesinde ağırlık 3350 gr (50-90 p), boy 48 cm (10-50 p), baş çevresi 35 cm (50-90p) olarak ölçüldü. Anterior maksilladan kaynaklanan 3x3 cm boyutunda oral kaviteyi dolduran kitlesi olup, solunum sıkıntısı olmayan olguya, cerrahi tarafından postnatal birinci saatinde total kitle eksizyonu yapıldı. Kitle multilobule, düzgün yüzeyli solid komponentten oluşmaktaydı. Histopatolojik inceleme gingival granüler hücreli tümör olarak raporlandı. İzleminde postnatal üçüncü gününde genel durumu iyi olan hasta taburcu edildi.

TARTIŞMA: Oral kaviteden kaynaklanan gingival granüler hücreli tümörler, benign mezenşimal lezyonlardır. Teratom, konjenital dermoid kist, konjenital fibrosarkom, hemanjiom, lenfanjiom, leyomyom, rabdomiyom, heterotopik gastrointestinal kist, kongenital kistik koristom ve kongenital lipomdan ayırt edilmelidir. Yüzeyinde ülserasyon ya da psödoepitelyomatöz hiperplazi olduğunda malignite ile karışabilir. Yenidoğanda hava yolu obstrüksiyonu ve beslenme problemlerine neden olabilecekleri için erken dönemde tanınması ve tedavi edilmesi önemlidir.

Yenidoğanda Solunum Sıkıntısının Nadir Bir Nedeni: Piriform Apertura Stenoza

²**Salih Çağrı Çakır**, ¹**Emre Gürbüz**, ²**Hilal Özkan**, ²**Nilgün Köksal**, ³**Arif Nuri Gürpınar**, ²**Fatma Kocael**

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı

GİRİŞ: Piriform apertura stenozu, maksilla kemiği içindeki piriform aperturanın, medialde aşırı kemik büyümesiyle ortaya çıkan nadir bir durumdur. Sıklıkla bilateraldir ve yaşamın ilk haftalarında solunum sıkıntısı ile bulgu verir. Tam tıkanıklık hayatı tehdit edici bir durum olabilir. Bu olgu sunumunda ondört günlükken tarafımıza başvuran ve tanı alan bir vaka sunulmuştur.

OLGU: On sekiz yaşında annenin 1. gebeliğinden 1. yaşayan olarak otuz beşinci gebelik haftasında APGAR 9-10 doğum öyküsü olan hastanın beslenememe ve aralıklı oksijen ihtiyacının olması nedeniyle 14 gün dış merkezde yatış öyküsü mevcut olup hasta laringomalazi olarak değerlendirilip taburcu edilmişti. Taburculuk sonrası evde beslenirken yorulma, tıkanma nedeniyle tarafımıza başvuran hastanın fizik muayenesinde 2600 gr (3-10 p) boyu 47 cm (10-50 p) baş çevresi 31 cm (<3 p) saptandı. Takipnesi dışında fizik muayenesinde özellik saptanmayan hasta, noninvaziv mekanik ventilasyona alınarak yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Fizik muayenesinde nazogastrik sondanın burun deliklerinden ilerletilemediği farkedildi. Solunum sıkıntısına yönelik yapılan ekokardiyografisinde patent foramen ovale saptandı, vasküler ring düşünülmeydi. Ek anomaliler açısından değerlendirilen olguda başka patoloji saptanmadı. Nazogastrik sonda ilerletilemeyen hastanın paranasal sinüs bilgisayarlı tomografisi (BT) de apertura piriformis stenozu saptandı. Hasta opere edildi ve buji dilatasyon uygulandı. Post operatif komplikasyon gelişmeyen hasta taburcu edildi.

TARTIŞMA: Piriform apertura stenozunda yaşamın ilk haftalarında beslenme ile kötüleşen ve ağlama ile kısmen rahatlayan semptomlar görülür. Rinoskobik muayene ile bilateral daralmış nazal giriş farkedilir. Nazal pasajdan kateter geçirilemez. Tanı BT ile koyulabilir. Burun tıkanıklığı, gelişme geriliği, beslenme problemleri, hayatı tehdit eden solunum sıkıntısı olan hastalarda cerrahi operasyon endikasyonu vardır. Hastalarda tek maksiller kesici diş gibi gelişimsel anomaliler ve hipotalamo-hipofizer aks problemleri eşlik edebilir. Uygun tedavinin sağlanmasının ardından eşlik edebilecek ek anomaliler açısından hastaların değerlendirilmesi gerekir.

Yenidoğanın Nadir İntrakranial Tümörü: PNET

²**Salih Çağrı Çakır**, ¹**Gülce Yörük**, ²**Fatma Kocael**, ²**Nilgün Köksal**, ²**Hilal Özkan**, ³**Betül Berrin Sevinir**, ⁴**Mevlüt Özgür Taşkapılıoğlu**

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Onkoloji Bilim Dalı

⁴Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroşirurji Anabilim Dalı

GİRİŞ: Primitif nöroektodermal tümörler (PNET), primitif nöral krest hücrelerinden köken alan nadir tümörlerdir. PNET çoğunlukla santral sinir sisteminde görülür. Santral sinir sistemi dışında görülen PNET olguları periferik PNET (pPNET) olarak isimlendirilir. Bu yazıda, yenidoğan döneminde ortaya çıkan intrakranial bölgeden kaynağını alan nadir görülen primitif nöroektodermal tümör olgusu sunulmuştur.

OLGU: Otuz bir yaşında annenin 2. gebeliğinden 2. yaşayan olarak fetal İntrakranial kitle ve kitle basısına sekonder hidrosefali tanısıyla son adet tarihine göre 35+6 haftalık sezeryan ile APGAR 4-8 olarak doğan erkek bebek intrakraniyal kitle, prematürite, erken neonatal sepsis tanıları ile yatırıldı. Fizik muayenesinde ağırlık 4845 gr (>97 p), boyu 52 cm (>97 p), baş çevresi 56 cm (> 97 p) idi. Fizik muayenesinde; ileri derece makrosefali olan hastanın gözlerde batan güneş manzarası mevcut olup, bilateral ışık refleksi direkt ve indirekt pozitif saptandı. Yenidoğan refleksleri bileteral zayıf alındı. Postnatal ikinci gününde sol frontal bölgeye ekstrasventriküler drenaj katateri takıldı. BOS çok yüksek basınçlı ve ksantokromik olarak izlendi. BOS bulgularında protein 2202, glukoz 42, lökosit 10/mm³ eritrosit 5600 /mm³ gram ve giemsa boyamada özellik saptanmadı. Menenjit dozunda antibiyoterapisi başlandı. Çekilen kraniyal manyetik rezonans görüntülemesinde bazal ganglion düzeyinden başlayarak kraniyale doğru uzayan yaklaşık 15 cm çapında teratom ile uyumlu kitle, her iki ventrikülde belirgin genişleme ve subdural hematoma saptandı. Biyopsi ve intraventrikuloperitoneal şant amaçlı opere olan hastanın biyopsi sonucu primitif nöroektodermal tümör (WHO GRADE IV) olarak raporlandı. İnoperabl kabul edilen hastada mevcut koşullarda kemoterapi ve radyoterapi seçenekleri uygun bulunmadı. İzleminde dirençli hiponatremileri olan hastada uygunsuz ADH sendromu düşünüldü, fludrokortizon başlandı. İzleminde intrakranial basınç artışı gelişen hasta, postnatal 54. gününde kaybedildi.

TARTIŞMA: PNET çoğunlukla toraks, abdomen, pelvis, ekstremit ve nadir olarak da baş, boyun bölgesinde ortaya çıkarlar. Ayırıcı tanıda Ewing sarkomu, rabdomyosarkom, nöroblastom ve retinoblastoma akla gelmelidir. Tedavide cerrahi olarak tümörün çıkarılmasının ardından radyoterapi ve kemoterapi içeren kombine yaklaşımlar uygulanabilir.

İnatçı Stridor

²**Yakup Canitez**, ¹**Sabiha Işık**, ²**Şükrü Çekiç**, ²**Yasin Karalı**, ²**Nihat Sapan**, ²**Fatih Çiçek**

¹ Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Bursa

² Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Alerji BD, Bursa

Stridor, büyük hava yollarının kısmi tıkanıklığı sonucu ortaya çıkan bir bulgudur. Süt çocuklarında stridorun nadir bir nedeni de konjenital subglottik laringeal hemanjiyomdur. Hastalık, özellikle infant dönemde ortaya çıkan dispne, tekrarlayan obstrüktif bronşit, laringeal stridor ve tedaviye cevap vermeyen pnömoni ile karakterizedir. Benign bir durum olmasına rağmen hızla büyüyerek ciddi solunum sıkıntısına neden olup ölümcül seyredebilmektedir.

OLGU: 3 aylık kız hasta solunum sıkıntısı nedeniyle yataklı serviste takip edildi. 2 aylıkken başlayan hırıltı şikayeti olan hastanın akut bronşiolit olarak değerlendirilip 3 günü yoğun bakımda olmak üzere 10 gün süreyle IV sefotaksim, P.O. klaritromisin ve inhaler tedaviler aldığı, stridor ve ronküsleri olması nedeni ile laringomalazi açısından KBB tarafından değerlendirildiği, larigomalazi saptanmadığı öğrenildi. Tedavileri tamamlanarak taburcu edilen hastanın evde zaman zaman azalıp artan, pozisyonla değişen, beslenme sonrası ve uyku öncesinde hırıltısı artarak devam eden hastanın, çekilmeleri olması üzerine IV prednol, inhaler tedavi verilmesine rağmen çekilmeleri devam eden hasta laringomalazi ön tanısı ile tarafımıza sevk edildi. Nabız:131-140/dk T:80/N-85/N mmhg SS:36-44 /dk. Gözleminde stridoru mevcuttu, satürasyon düşüklüğü olmadı. Kbb tarafından değerlendirilen hastada subglottik sağ taraflı pasajı %50-70 daraltan hemanjiom saptandı. Hastanın ek patolojiler açısından batın usg ve transfontanel usgsi normal saptandı. Hastaya propranolol ve metilprednizolon başlandı. Tedavinin 3 gününde hastanın hırıltısı tamamen geriledi. Bradikardisi, hiperglisemisi olmadı. Onkoloji ve alerji poliklinik kontrolüne çağrılarak taburcu edildi.

SONUÇ: Tedaviye rağmen solunum sıkıntısı iyileşmeyen, stridoru gerilemeyen ve tekrarlayan olgularda ayrııcı tanıda konjenital subglottik hemanjiyom akılda tutulmalıdır.

Sol Kalçada Dejeneratif Artropati İle Başvuran Alkaptonüri Olgusu

¹Hüseyin Bilgin, ¹Şahin Erdöl, ¹Halil Sağlam

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Bilim Dalı, Bursa

Alkaptonüri, homogentisik asit oksidaz enzim eksikliğine bağlı olarak gelişen ve otozomal resesif kalıtılan tirozin metabolizması bozukluğudur. Bu hastalık homogentisik asidin dokularda aşırı birikimi ve idrarda atılımı ile karakterizedir. Okronozis, homogentisik asit ve metabolitlerinin cilt, tendon, kıkırdak, göz ve kulak gibi konnektif dokularda birikimini ifade eder. Alkaptonüri, idrar renginde koyulaşma, dejeneratif okronotik artropati, kalp kapak tutulumu ve ürolitiazis ile karakterizedir. Hastalar genellikle normal yaşam süresine sahiptir.

Bu yazımızda sol kalça protezi operasyonunda alınan biopsi materyalinde okronozis saptanan ve alkaptonüri tanısı alan hastayı sunmayı amaçladık.

Olgu sunumu: Altmış yaşındaki kadın hasta sol kalça protezi sonrası yapılan eksizyonel biopside okronozis saptanması üzerine çocuk metabolizma polikliniğimize gönderilmiştir. İdrar renginde koyulaşma veya kıyafetlerde lekelenmenin olmadığı öğrenilmiştir. Özgeçmişinde 41 yaşında bel fıtığı ameliyatı, 54 ve 55 yaşlarında diz protez operasyonu geçirdiği öğrenildi. Soy geçmişinde aralarında ikinci derece akrabalık bulunan anne babanın 1. sıradaki çocuğuydu. Oğlunun da alkaptonüri tanısı ile izlenmekte olduğu öğrenildi.

Fizik muayenesinde her iki kulak heliks ve antihelikste mavi-siyah pigmentasyon dışında özellik saptanmamıştır. Nörolojik muayene normal olarak değerlendirildi. Batın ultrasonografisi ve ekokardiyografisi normal olan hastanın tam kan sayımı ve rutin biyokimya tetkiklerinde özellik yoktu. Gaz kromatoğrafisi-kütle spektrometresi (GC-MS) ile yapılan

idrar organik asit analizinde homogentisik asit 1570 mmol/mol kreatinin (normal: <1) olarak saptanmıştır. Hastamızın idrarı ilk alındığında normaldi ancak bir gece beketildikten sonra siyah renk değişikliği gözlenmiştir. Hastamız mevcut klinik ve laboratuvar bulguları ile alkaptonüri tanısı almıştır. Hastaya tirozinden kısıtlı diyet, 1 gr/gün vitamin c ve nitisinon 2 mg/gün dozunda başlanmıştır.

Sonuç ve Tartışma: Hastalık uzun süre asemptomatik kaldığından tanı genellikle ileri yaşlarda konmaktadır. Alkaptonüri dejeneratif eklem hastalıklarının ayırıcı tanısında her zaman akılda tutulmalıdır. Bu hastalarda tanının erken konulması ile uzun dönemde yaşam kalitesini artırılması olasıdır. Alkaptonüri tanısı alan hastaların aile taraması mutlaka yapılmalıdır.

FMF Diffuz Tromboz Birlikteliği

¹Alperen Salihoğlu, ²K.Betül Akkoyunlu, ⁵Osman Dönmez, ³İrem Çetinkaya, ⁴Melike Sezgin Evim, ¹Merve Deniz Başkaya, ¹Nilay Tıgırak, ⁶M.Sait Okan

¹Uludağ Üniversitesi Çocuk Sağlığı Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Çocuk Sağlığı Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Bursa

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Bursa

⁴Uludağ Üniversitesi Çocuk Sağlığı Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı, Bursa

⁵Uludağ Üniversitesi Çocuk Sağlığı Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Romatoloji Ve Nefroloji Bilim Dalı, Bursa

⁶Uludağ Üniversitesi Çocuk Sağlığı Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Bursa

Giriş: Ailesel Akdeniz ateşi (FMF), tekrarlayan ateş atakları, poliserözit ve sekonder amiloidoz ile karakterize otozomal resesif kalıtsal bir hastalıktır. Tüm sistemik oto-inflamatuvar hatalıklar gibi FMF' inde tromboza neden olduğu bilinmektedir ancak nadir bir olaydır. Daha önce FMF ile birlikte tromboz ve SSS lezyonları ayrı vakalarda bildirilmiştir. Bu olgu literatürde ilk pediatrik FMF'le birlikte hem multiple tromboz hem de SSS lezyonları olması nedeniyle sunulmuştur.

Olgu: Bilinen sistemik hastalığı olmayan 16 yaş erkek hasta, 1 haftadır olan karın ağrısı, bulantı ve kusma şikayeti ile başvurdu. Hasta 5 gün önce dış merkezde apandisit tanısı ile opere edilmiş, taburculuk sonrası şikayetleri devam etmiş. Hastanın ateş yüksekliği, eklem ağrısı veya eklem şişliği şikayeti yoktu. Hastanın fizik muayenesinde genel durumu düşkün, batında hassasiyeti vardı, periferik nabızları ve nörolojik muayenesi normaldi. Hastanın ateşi 36.4 derece, kalp tepe atımı 67/dk, kan tetkiklerinde akut faz reaktanları yüksekti. Abdomen BT' sinde, bilateral femoral ven, eksternal, internal ve common iliak venler ile inferior vena kavanın infrarenal segmenti boyunca lümeninde yer yer total, yer yer totale yakın oklüzyona neden olan trombüs odakları saptandı. Renal vende parsiyel, azygos ve hemiazygos venlerinde de total tromboz görüldü. Hastanın 1 yıldır karın ağrısı ve ateş atakları olması, ailede FMF öyküsü olması üzerine hastadan FMF ve diğer oto-enflamatuvar hastalıklara yönelik tetkikleri istendi. Hastaya anti faktör Xa ve kolşisin tedavisi başlandı. Hastanın E148Q mutasyonu heterozigot pozitif çıktı. Hastanın kontrol ultrasonografi (USG)'lerinde trombüslerin gerilemediğinin saptanması üzerine girişimsel radyoloji tarafından tromboaspirasyon ve balon anjiyoplasti işlemleri uygulandı. Hastanın izleminde, baş ağrısı gelişmesi üzerine çekilen kontrol kraniyal MR'da sağ sigmoid sinüs ve internal juguler venin proksimal kesiminde trombüs saptandı. İlerleyen günlerde trombektomi işlemi tekrarlandı, ancak vena kavada tam açıklık sağlanamadı. Hasta kolşisin ve düşük molekül ağırlıklı heparin kullanmaya devam edilmekte olup düzenli aralıklarla doppler USG ve kraniyal MR tetkikleri yapılmaktadır. İzlemede, olguda yeni gelişen trombüs saptanmadı, şikayetleri geriledi ve semptomsuz takipleri devam etmektedir.

Sonuç: Hastada multiple trombozlar saptadık ve FMF tanısı koyduk. Hastada gelişen trombozlar nadir gelişen komplikasyonlar olmakla beraber klinik bulguları net olmayabilir. Tanı gecikmiş, tedavisi aksamış veya uygun tedavi almamış, tedavi dirençli ve amiloidozis komplikasyonu olan hastalarda tromboz olabileceği akılda bulundurulmalıdır.

ZELLWEGER SPEKTRUM BOZUKLUĞU: OLGU SUNUMU

¹Deniz Özge ÖZENGİ, ¹Tuğba AKBEY KOÇAK, ¹Hüseyin BİLGİN, ¹Şahin ERDÖL

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı AD.

GİRİŞ : Zellweger sendromu (ZS), yada bir başka deyişle Serebrohepatorenal Sendrom, karaciğer, böbrek ve beyindeki hücrelerde bulunan peroksizomların azalması veya yokluğu ile karakterize, doğuştan ve otozomal resesif geçiş gösteren nadir bir hastalıktır. Kanda artmış çok uzun zincirli yağ asidi düzeyleri (VLCFA) ve eritrositlerde azalmış plazmalojen düzeyleri tanıda önemli parametrelerdir. Destekleyici tedaviye rağmen hastalığın prognozu kötüdür.

VAKA: Üçüncü derece akraba olan anne babadan 2. yaşayan çocuk olarak 38 haftalık normal vaginal yol ile 2880 gr olarak dış merkezde doğan kız hasta , doğduktan sonra solunum sıkıntısı nedeniyle 20 gün yenidoğan yoğun bakım ünitesinde kalmıştır. Hipotonitesi ve dismorfik bulguları olan hasta 1.5 aylıkken çocuk metabolizma polikliniğimize başvurmuş ve metabolik testleri gönderilmiştir. Kan aminoasitleri ve Tandem MS tetkikleri normal saptanmıştır. 3 aylıkken solunum sıkıntısı ile yoğun bakıma yatırılan hastanın fizik muayenesinde yüksek alın , düz oksiput , büyük fontaneler , basık burun kökü , katarakt , ciddi hipotoni , epileptik nöbetler , psikomotor retardasyon , işitme bozukluğu ve nistagmus saptanan ve çok uzun zincirli yağ asitlerinde C26 yüksek saptanan hasta Zellweger spektrum bozukluğu tanısı almıştır. Hastaya yoğun bakım takibi sırasında PEG açılarak beslenmesi sağlanmıştır. Mekanik ventilatörden ayrılamayan hastaya trakeostomi açılarak solunum desteği sağlanmıştır. Hasta 7 ay yoğun bakımda takip edildikten sonra ev tipi mekanik ventilatör ile taburcu edilmiştir. Hasta dirençli nöbetleri nedeniyle ativan ve fenobarbital tedavileri almaktadır. Hastanın genetik sonucu PEX7 geninde c.-32C>G (rs557736023) Homozigot mutasyon saptanmıştır.

TARTIŞMA-SONUÇ: Sonuç olarak hipotoni , dismorfik bulgular (basık burun kökü, yüksek çıkık alın, epikantus , geniş ön fontanel...) , nöbetler , işitme kaybı , göz bulguları (nistagmus, katarakt, glokom) , yutma bozukluğu, nöromotor gerilik, kondrodizplazi punktata , kalp tutulumu , karaciğer fonksiyon testlerinde bozukluk , böbrek kistleri gibi multisistemik tutulumu olan çocuklarda ; özellikle akraba evliliği öyküsünün varlığında peroksizomal hastalıklar da göz önünde bulundurulmalıdır.

NEONATAL DİYABETTE SENSÖR DESTEKLİ POMPA DENEYİMİMİZ

¹Mehmet Fatih Sarıgedik, ¹MEHMET FATİH SARIGEDİK, ¹Özgecan Demirbaş, ¹Yasemin Denkboy Öngen, ¹Erdal Eren, ¹Halil Sağlam, ¹Ömer Tarım

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

GİRİŞ VE AMAÇ: Neonatal diyabet hayatın ilk 6-12 ayında görülen nadir bir diyabet tipidir. Beta hücre gelişim ve fonksiyonunda önemli rol oynayan genlerdeki mutasyon sonucu ortaya çıkar. Klinik gidişine göre geçici ve kalıcı neonatal diyabet olarak iki başlık altında incelenebilir. Tedavide sıvı elektrolit tedavisinin yanısıra etyolojiye göre insülin ya da sülfonilüre tedavisi kullanılır. Neonatal diyabet yönetiminde zorluklar olmakla birlikte sensör ile güçlendirilmiş pompa kullanımı ile hedef aralıkta geçen süre artırılarak iyi bir diyabet kontrol sağlanabilmektedir. Biz burada insülin pompa tedavisi ile izlenen bir olgumuzu sunmayı amaçladık.

OLGU: Olgumuz, 1 aylık kız hasta ağlama huzursuzluk ve sık idrar yapma şikayetleriyle dış merkeze başvurmuş ve ketoasidoz saptanarak tedavi edilmişti. Kan şekeri regülasyonu için hasta yatırıldı. Öyküsünde term, 3. Derece akrabalık olan anne babadan 3500 gram doğduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde ağırlığı: 6,34 kg (SDS: 0,43), boy : 59 cm (SDS: -0,71), baş çevresi: 40 cm (SDS: -0,3), sistem muayeneleri doğaldı. Dış merkez tetkiklerinde kan şekeri 898 mg/dl, idrar ketonu +3 pozitif, kan gazı Ph : 7,4, HCO₃: 8,7 saptanarak ketoasidoz tanısı ile tedavi edilmiş. Tanı anında c peptid 0,2 µg/L, HbA_{1c}: %7,3 idi. Diyabet otoantiklorları çalışılmamıştı. Olguya subkutan insülin tedavisi ve sülfonilüre tedavisi başlandı. Sık hipoglisemi ve hiperglisemisi olması nedeniyle tanının ilk haftasında sensör ve insülin pompası takıldı. Sülfonilüre tedavisi sonrasında bakılan c peptid değerinin 0,3 µg/L olarak görülmesi üzerine ve genetik tetkiklerinde (Abcc8, gck, hnf1a, hnf4a, ins, knj11) mutasyon saptanmaması üzerine sülfonilüre tedavisi kesildi. Olgunun insülin pompası ile izlemi devam etmektedir.

TARTIŞMA: Neonatal dönemde saptanan diyabet olgularında geçici ya da kalıcı olduğunu gösterecek her hangi bir klinik bulgu yoktur. Vakaların yaklaşık 2/3 ü geçici özellik göstermekle beraber 1 yıldan uzun sürmesi kalıcı NDM olduğunu düşündürmektedir. Olgumuzun diyabet regülasyonunun efektif bir şekilde sağlanabilmesi için insülin pompası ve sensörü takılmıştır. Çalışmalarda yüksek doz sülfonilürenin K kanallarını kapatabildiği ve insülin gereksinimini ortadan kaldıracak şekilde hastamıza maksimum dozda oral sülfonilüre tedavisi uygulanmış fakat etkin yanıt alınamamıştır. Neonatal dönemde sık beslenmesi gereken hastalarda insülin enjeksiyonu şeker regülasyonunda hipo/ hiperglisemilere neden olmakla ve kan şekeri kontrolünü güçleştirmektedir. Olgumuzda sensör ile güçlendirilmiş pompa kullanımı hipoglisemi sıklığını azaltmış ve hedef aralıkta geçirilen süreyi artırmıştır. Bu sonuç insülin pompa tedavisinin neonatal diyabette en iyi tedavi şekli olduğunu düşündürmektedir.

Besin Alerjisi Olan Çocukların Annelerinin Duygudurumlarının Değerlendirilmesi

¹**Sükrü Cekiç**, ²Umutcan Filiz, ¹Yakup Canitez, ²Selçuk Kırılı, ¹Nihat Sapan

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji Bilim Dalı, Bursa.

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Psikiyatri Ana Bilim Dalı, Bursa.

Giriş: Besin alerjisi sıklığı tüm Dünya'da ve ülkemizde giderek artmaktadır. Gerek hastalığın kendisi gerekse diyet kısıtlamaları hastaların ve onların bakımlarından sorumlu ebeveynlerin hayat kalitesini olumsuz etkilemektedir.

Amaç: Bu çalışmada amacımız IgE veya non IgE aracılı besin alerjisi olan çocukların annelerinde hayat kalitesinin ve duygudurumlarının değerlendirilmesidir.

Metot: Çalışma prospektif olarak planlanmıştır. Uludağ Üniversitesi Çocuk Alerji Kliniğinde besin alerjisi tanısı alan 31 çocuğun annesi çalışmaya alındı. Anneler Uludağ Üniversitesi Psikiyatri Kliniğinde değerlendirildi.

Bulgular: Çocukların besin alerjisi tanı yaşları medyan 24 ay, minimum: 3,5- maksimum:125 ay olarak saptandı. Annelerin beck anksiyete ölçeğinde 16 annede depresif duygudurumu tespit edildi. Bu annelerin 2'si hafif, 9'u orta ve 5'i şiddetli düzeydeydi. Beck depresyon ölçeğinde ise 8 olguda hafif, 6 olguda orta ve 2 olguda şiddetli düzeyi gösteren değerdeydi. Annelerin beck anksiyete, beck depresyon, durumluluk ve sürekli kaygı ölçekleri medyan skorları sırası ile; 10,5 (minimum 0, maksimum: 44), 10 (minimum:0, maksimum:97), 37 (minimum 22, maksimum:80) ve 46 (minimum: 22, maksimum: 77) şeklindeydi.

Sonuç: Besin alerjisi olan çocukların annelerinde anksiyete ve depresyon yüksek oranda görülmektedir. Hastaların tedavi edilmeleri sırasında annelerin duygudurumlarının da değerlendirilmesi gerekli görünmektedir.

MODY Tanı Ve Tedavisindeki İncelikler

¹Meltem Buhur Pirimoğlu, ¹K. Cansu Şahin, ¹Özgecan Demirbaş, ¹Yasemin Denkboy Öngen, ¹Erdal Eren, ¹Halil Sağlam, ¹Ömer Tarım

¹Uludağ Üniversitesi, Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilimdalı, Bursa

Giriş: MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young), pankreasın beta hücrelerinin embriyonel gelişimi veya fonksiyonundan sorumlu genlerdeki mutasyonlar sonucu gelişen, otozomal dominant kalıtılan, monogenik diyabetin en sık nedenidir. Pediatrik diyabet vakalarının %1-6'sını oluşturur. En sık görülen mutasyonlar; glukokinaz ve HNF1a genlerindedir.

Olgu: On bir yaş 6 ay kız hastanın birkaç aydır devam eden çok su içme, çok idrara çıkma, idrar kaçırma şikayetleri ile dış merkeze başvurusunda bakılan laboratuvar tetkiklerinde açlık glukozu 125 mg/dl, HbA1c %6,8, insülin 5,3 mIU/L, c-peptit 1,5 µg/L, anti-insülin antikor 2,48 IU/ml (N: 0-10), anti-GAD-65 antikor 4,22 IU/ml (N: 0-30) bulunması üzerine hastaya metformin tedavisi başlanmıştı. Sonrasında tarafımıza başvuran hastanın metformin tedavisine rağmen HbA1c düzeyinin yüksek seyretmesi, insülin direnci bulguları olmaması nedeni ile metformin tedavisi kesildi, glibenklamid tedavisi başlandı ve MODY açısından genetik tetkikleri gönderildi. Hastada HNF1A geninde heterozigot c872dupC=(p.Gly292Argfs*25), HNF4A geninde heterozigot p.Asn27=(c.81C>T) mutasyonları saptandı. MODY açısından ailenin diğer bireylerinin genetik analizi yapıldı (Tablo 1). Hasta ve diğer aile bireylerinde görülen HNF1A genindeki mutasyon patojenik, HNF4A genindeki mutasyon "muhtemel benign" olarak raporlandı. İkinci derece akrabalar sorgulandığında babaannenin 4 yıldır tip 2 diyabet nedeni ile metformin kullandığı öğrenildi.

	Mutasyon	HbA1c	Açlık glukozu	Tedavi
Anne	HNF1A c872dupC (p.Gly292Argfs*25)	8,9	135	Levemir, sitagliptin, metformin (16 yıldır)
Baba	HNF4A p.Asn27=(c.81C>T)	6,4	97	-
Abi	HNF1A c872dupC (p.Gly292Argfs*25)	8,5	145	Sitagliptin (1 yıldır)
Abla	HNF4A p.Asn27=(c.81C>T)	5,9	95	-
Hasta	HNF1A c872dupC (p.Gly292Argfs*25)	6,8	125	Glibenklamid

Sonuç ve Tartışma: MODY, sıklıkla tip 1 veya tip 2 diyabet ile karışabilmektedir. Ancak MODY tanısı konulmasının hem aile hem de hasta açısından klinik birçok faydası vardır. Örneğin; HNF1A veya HNF4A-MODY'li bireyler tanı aldıktan sonra gereksiz insülin tedavisinden kurtularak sulfonilüre ile daha iyi metabolik kontrol sağlayabilirler. Ayrıca HNF1A ve HNF4A mutasyonlarında mikrovasküler komplikasyon riski artmıştır. Genetik olarak MODY tanısı konulması, aile taraması yapılarak henüz tanı almamış bireylerin erken dönemde tanınmasını ve hastaların bu komplikasyonlar açısından yakın takip edilmesini sağlar. Bu nedenle ailesinde en az 2 nesilde diyabet öyküsü olan, tanı anında otoantikörleri negatif olan, düşük doz insülin ihtiyacı olan, tanıdan 3 yıl geçmesine rağmen ölçülebilir C-peptid düzeyleri olan tip 1 diyabet vakalarında ve obezite, akantozis nigrikans ve/veya diğer metabolik sendrom bulgularının eşlik etmediği, ailede en az 2 nesilde obez olmayan diyabetli bireylerin bulunduğu tip 2 diyabet vakalarında MODY akla gelmelidir. Uzun dönemde komplikasyonlarla seyretmesi, eşlik eden organ anomalileri açısından takip gerektirmesi ve tip 1 ve tip 2 diyabete göre tedavide farklılıkların olması nedeni ile diyabetin ayırıcı tanısı yapılırken MODY mutlaka akla gelmelidir.

Biotin Kullanımı Ve Kan Fenilalanin Düzeyi Ölçümü: Olgu Sunumu

¹Hüseyin Bilgin, ¹Şahin Erdöl, ¹Halil Sağlam

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD, Çocuk Metabolizma BD, Bursa

Fenilketonüri (FKU), fenilalanin hidroksilaz enziminin eksikliği nedeni ile oluşan otozomal resesif geçişli metabolik bir hastalıktır. Fenilalanin hidroksilaz enziminin tamamen veya kısmi eksikliği sonucu fenilalanin kanda, beyinde ve vücut dokularında birikir. Yüksek konsantrasyonlarda ki fenilalanin merkezi sinir sistemi için toksiktir, ciddi nörolojik komplikasyonlara neden olur. Tedavide fenilalaninden kısıtlı diyet ve/veya BH4 verilmektedir. Biyokimya laboratuvarında biotin bazlı metot kullanan ölçümlerde, hasta biotin kullanıyorsa, AFP, Beta-hCG, CA 19.9, CA 125, CEA, CK-MB, ferritin, FSH, LH, prolaktin, PSA, iPTH, troponin I, TSH, kortizol, estradiol, folik asit, progesteron, testesteron ve vitamin B12 gibi birçok test ile etkileşim izlenebilmektedir, sonuçlar olduğundan yüksek veya olduğundan düşük saptanabilmektedir. Fenilketonürlü hastalarda kan fenilalanin düzeyi ile biotin kullanımı arasındaki ilişki ile ilgili literatürde bildiri bulunmamaktadır. Bu yazı ile fenilketonürlü hastamızda biotin kullanımına bağlı olarak yanlış düşük fenilalanin düzeyi saptanmasını bildirmeyi amaçladık.

Olgu Sunumu: Sekiz aylık iken gelişim geriliği ve çevreye ilgisinin az olması nedeniyle başvuran ve klasik fenilketonüri tanısı alan on altı yaş erkek hasta beslenme bozukluğu ve cilt döküntüsü şikâyetiyle başvurdu. Özgeçmişinde takipsiz gebelik sonrası zamanında, vajinal yolla, 3000 gr ağırlığında doğduğu, postnatal adaptasyon sorunu yaşamadığı öğrenildi. Soy geçmişinde aralarında birinci derece kuzen evliliği bulunan sağlıklı anne-babanın üçüncü çocuğu olarak doğduğu öğrenildi. Vücut ağırlığı 33 kg (<3 persentilde), boy 145 cm (<3 persentilde), baş çevresi 53 cm (10-25 persentilde) idi. Fizik muayenesinde hafif dehidrate görünümde idi. İnguinal alanda maküler döküntü tespit edildi. Nöromotor geriliği mevcut idi. Hasta kliniğe yatırıldı, idame mayı başlandı, kan aminoasitleri gönderildi. Cilt döküntüleri nedeniyle biotin başlandı. Biotin tedavisi öncesi kan fenilalanin düzeyi 1063 mikromol/L olarak saptandı. Takibinin 3. gününde gönderilen kan fenilalanin düzeyi 5.14 mikromol/L olarak görüldü. Diyeti düzenlendi, kontrol kan fenilalanin düzeylerinin 7,02 ve 16 mikromol/L olarak tespit edilmesinin klinik durumu ile uyumsuz olduğu değerlendirildi. Biotin tedavisi kesildi ve 2 gün sonra ölçülen kan fenilalanin düzeyi 510 mikromol/L olarak saptandı. Laboratuvar sonuçlarının almakta olduğu biotine bağlı olabileceği düşünüldü.

Sonuç ve Tartışma: Biotin tedavisi kullanan hastalarda kan fenilalanin düzeyi olduğundan çok daha düşük düzeylerde ölçülebilmektedir. Kan fenilalanin düzeyi ölçümünün zaruri olduğu hastalarda biyotin tedavisi kesilebiliyorsa biyotin kesildikten sonra kan fenilalanin düzeyi ölçülmelidir.

Nadir Bir Protein Kaybettiren Enteropati Nedeni: H. Pylori Gastriti

Nilüfer Ülkü Sahin

Bursa Şehir Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji, Bursa

Giriş: Protein kaybettiren enteropati GİS'i etkileyen birçok etiyoloji (Kardiak patolojiler, CMV enf, Eozinofilik Gastroenteropati, Otoimmün enteropati, Çöliak hastalığı vs.) ile sekonder olarak oluşmaktadır. Olgumuz ile nadir bir protein kaybettiren enteropati nedeni olan aktif H. Pylori gastriti sunulmuştur.

Olgu: 7 yaşında kız hasta halsizlik, karın ağrısı ve ishal şikayeti ile başvurdu. Muayenesinde hasta soluk görünümde, batın distandü ve bağırsak sesleri artmıştı. Bakılan laboratuvar parametrelerinde T. protein: 3.8 mg/dl, Albümin: 2.2 mg/dl saptandı. İdrarda proteinüri saptanmadı. Hastanın bakılan CMV serolojisi, Çöliak serolojisi negatif, fekal alfa-1 antitripsin düzeyi normaldi. B12 vitamin: 145 pg/ml, Folik asit: 3 ng/ml, Ferritin: 6.5mg/L ve D vit: 11 pg/ml düzeyi belirgin düşük olarak saptandı. İyonize Ca: 7.5 mg/dl düşük saptandı. Hastaya IV albümin infüzyonu (1 mg/kg/doz) 2 kez verilesine rağmen albümin yükseltilemedi. Hastaya etiyoloji açısından gastroskopi yapıldı. Tüm mide rugalarında foldlar belirgin ödemli, antral ve duodenal nodülerite gözlendi. Histopatolojik olarak İEL artışı, ile karakterize aktif duodenit ve antrumda şiddetli enflamasyon ve bol H. Pylori mikroorganizması saptandı. Hastaya Klaritromisin 15 mg/kg/g, Amoksisilin-klavulonik asit 30 mg/kg/g dozunda eradikasyon tedavisi, oral 1 mg/kg/g PPI ve vitamin replasmanı başlandı, 4 hafta sonra bakılan albümin düzeyi 3.2, 2 ay sonra bakılan düzey 3.8 mg/dl ve tüm vitamin düzeyleri referans aralığında saptandı.

Sonuç ve Tartışma: Çocuklarda H. Pylori gastriti çok sık görülen bir hastalık olmasına rağmen protein kaybettiren enteropati nedenleri arasında oldukça nadirdir. Hastamızın eradikasyon tedavisi sonrası ağır klinik ve laboratuvar patolojileri bir ayda düzelmiştir. Protein kaybettiren enteropati kliniği ile gelen hastalarda toplumumuzda sık olarak görülen H. Pylori Gastriti'nin düşünülmesi gerektiği vurgulanmak istenmiştir

INDEX

A

<u>Abdullah Hakan Özmen</u>	151, 226
Abdüsselam Genç	218
Abdüsselam GENÇ	217, 219, 220, 222
Adale Meral Güneş	202
Adalet Meral Güneş	135, 137, 179, 190, 210, 236, 240
Adalet MERAL GÜNEŞ	147
Alev Özön	129
Ali Karataş	171
Ali Topak	144, 212, 225
Alper Kaçar	139, 140
Alperen Salihoğlu	252
Arif Demirbaş	124
Arif Gürpınar	196
Arzu Çırpan Kantarcıoğlu	121
Arzu TEKSOY	15
Arzu Yazal Erdem	138
Atilla Çayır	127
Aybars ÖZKAN	168
Ayça Törel Ergür	4, 11, 79
Ayfer Alikaşifoğlu	129
Aynur Gencer Balarban	195
Ayşe Ayzıt Kılınç	136
Ayşe Öztürk	214
Ayşegül Otuzbir	142
Ayşegül Pala	164
Ayşegül PALA	168
Aytül İLBAY TEMUROĞLU	235
Aytül Temuroğlu	135, 137, 179, 188, 190, 202, 210, 234, 236
Aytül TEMUROĞLU	146

B

Bayram Ali Dorum	152
Begüm Özgürbüz	180
Benhur Ş. Çetin	192
Berfin Uysal	156
Bergen Yavuz	202
Berna Özcan	175, 246
Berrin Betül Sevinir	247
Betül Altay	247
Betül Berin Sevinir	198
Betül Berrin Sevinir	170, 234, 249
Betül Sevinir	188
Betül SEVİNİR	146, 235
Betül Sözeri	4, 11, 76

Beyhan Bülbül.....	178, 198, 204, 207, 221, 227, 228, 233
Beyhan BÜLBÜL.....	215, 229, 230, 231, 232
Bircan Berberoğlu Kahraman	155
Birsan Uçar	4, 7, 8, 35
Bülent Ünay	158

C

Canan Kandan.....	184
Candan Demiröz.....	206
Cansu Kara	227
Cansu Sivrikaya Yıldırım	152, 245
Cansu Turan	175, 178, 194, 198, 204, 207, 221, 228, 233
Cansu TURAN	215, 229, 230, 231, 232
Cengiz Zeybek.....	158
Coşkun YARAR	57

Ç

Çisel Sezer	219
Çisem Dilbaz Akyüz	189

D

Deniz Özge ÖZENLİ	253
Didem Ayyıldız	126
Dilek Yılmaz	223
Durmuş Doğan	189

E

Eda Gül Özcan	177
Eda Odakır	195
Edanur Yeşil....	13, 107, 178, 190, 194, 198, 204, 207, 221, 227, 228, 233
Edanur YEŞİL	215, 229, 230, 231, 232
Elif YAVAŞ	215, 239
Emine Tuğçe Aşıkdoğan	120
Emre Gürbüz	194, 248
Emre Karaağaç	208
Emre KARAAĞAÇ	220
Enes İn	217
Enes İN	224
Enes Turan	134, 181, 182, 183
Erbu Yarcı	129, 171
Erdal Eren....	144, 153, 196, 197, 212, 213, 216, 225, 254, 256
Erdal Kurnaz	127
Ergün Çil	132, 218

Ergün ÇİL	217, 219, 220, 222
ESİN KARABAŞ	98
Esra Aykutlu	192
Esra Elmas	200, 204

F

Fahrettin Uysal	4, 8, 54, 132
Fatih Aygün	139, 140
Fatih Çelik	212
Fatih Çiçek	4, 13, 116, 142, 191, 200, 211, 250
Fatih ÇİÇEK	239, 243
FATİH ÇİÇEK	199
Fatih HAŞLAK	69
Fatma Kocael 128, 149, 152, 175, 240, 241, 242, 245, 246, 247, 248, 249	
Ferah Sönmez	223
Funda Aydemir	241
Fügen Çullu Çokuğraş	4, 8, 34

G

Gizem Ezgi ERBAY	224
Gizem Ezgi SEN	236
Gökalg Rüstem Aksoy	188, 234, 236
Gökalg Rüstem AKSOY	146, 147, 235
Gülcan Yavuz	179
Gülce Akgün	184
Gülce Yörük	149, 240, 249
Gülden Bulut	245
Gülsüm MAMMADLI	232
Gülsün Özlem Ay Sert	227
Gülşah Salıhoğlu	12, 103
Gülşah Tas	221, 225
Günel Abdulaliyeva	176

H

Hakan Aylanç	166
Hakan AYLANÇ	163, 174
HAKAN COŞKUN	199
Hakan Özmen	143, 169, 172, 176, 180, 214
Hakan Sarbay	122
Halil Sağlam 144, 196, 197, 212, 213, 216, 225, 237, 238, 251, 254, 256, 258	
Haluk Çokuğraş	136
Hilal Özkan .. 128, 149, 152, 240, 241, 242, 245, 246, 247, 248, 249	
Hilal Şehitoğlu	130
Huriye ÇETİN	174, 203
Huzeyfe Hüriyet	206
Hüseyin Bilgin	150, 245, 251, 258
Hüseyin BİLGİN	253
Hüseyin Gülen	7, 21
Hüsniye Çalışır	155

I

Işık Şenkaya Sıgnak	209
----------------------------------	-----

İ

İbrahim Caner	193
İbrahim CANER	167, 168
İlayda Altun	139
İpek Güney Varal	133
İrem Ayşe Atasoy	158
İrem Çetinkaya	252
İrfan Kırıştıoğlu	197, 212
İsmail DURSUN	195

K

K. Cansu Şahin	256
K. Nil Kaptan	134, 181, 183
K.Betül Akkoyunlu	252
K.Nil Kaptan	182
Kasım Bozgeyik	216
Khuraman Ceferova	186
Korhan Yavuz	166

L

Lale OVCİYEVA	243
Lamiya Aliyeva	176

M

M. Tanju Özkan	142
M.Sait Okan	252
Mehmet Emre TAŞÇILAR	101
Mehmet Fatih Orhan	165, 193
Mehmet Okan	143
Mehmet Sait Okan	149, 169, 172, 176, 180, 226, 246
Mehmet Sait OKAN	224
Mehmet YILDIZ	69
Mehri Eliyeva	186
Mehtap Ertekin	188, 236
Melika Hortoğlu	206
Melike Sezgin Evim	4, 7, 128, 135, 137, 179, 190, 202, 208, 210, 236, 240, 252
Melike SEZGİN EVİM	147
Meltem Buhur Pirimoğlu	256
Meltem Eryılmaz	178
Meltem Karabay	193
Meltem Turan	128, 178
Merve Deniz Baskaya	207, 252
Mesut Savaş	172
Mete Han Kızılkaya	132
Metehan Kızılkaya	152
Metin DEMİRKAYA	146
Mevlüt Özgür Taşkapılıoğlu	249

Muhittin Bodur	4, 12, 92, 143, 169, 172, 176, 180, 214, 226
Muhittin BODUR	224
Mustafa Büyükcavcı	165
Mustafa Hacimustafaoglu	178, 190, 194, 198, 204, 207, 221, 227, 228
Mustafa HACIMUSTAFAOĞLU	215
Mustafa Kemal Hacimustafaoglu	233
Mustafa Kemal HACIMUSTAFAOĞLU	229, 230, 231
Muzaffer Coşkun	170

N

Nazlı Ercan	158
Nazlı Göncü	129
Nebahat Zeynep Özasan	218
Nejat Akar	120
Nergiz Eliyeva	187
Nihat Sapan	142, 205, 209, 211, 250, 255
NİHAT SAPAN	199
Nil Kader Kaptan	216
NİL SENA EFİL	199
Nilay Gündoğdu	134
Nilay Tıgırak	252
Nilgün Köksal	128, 149, 152, 175, 240, 241, 242, 246, 247, 248, 249
Nilüfer Ülkü Şahin	154, 259
Nizamettin Kılıç	247
Numan Alperen Katmer	233
Nur Canpolat	139
Nur Özcan	132
Nuran Salman	4, 11, 68
Nurcan AY	163
Nurgün Kandemir	129
Nursena Koloğlu	140
Nurten Kahraman Akcel	211

O

Olena Erkun	164, 165, 167, 168, 193
Orhan Görükmez	200
Orhan Görülmez	144
Osman Dönmez	252

Ö

Ömer Faruk Beşer	4, 8, 12, 55
Ömer Faruk Tarım	216
Ömer Tanım	144, 153, 196, 197, 212, 213, 225, 241, 254, 256
Ömer Varol	218
Öner Özdemir	164, 165
Öner ÖZDEMİR	168
Özge Kudu	210
Özgecan Demirbaş	144, 153, 196, 212, 213, 216, 225, 254, 256

Özgür Kasapçopur	4, 11, 69
Özlem Kara	197
Özlem Mehtap Bostan	132, 152, 209, 218, 246
Özlem Mehtap BOSTAN	217, 219, 220, 222

P

Pelin Doğan	133
Pelin Karataş	155
Pınar Gökmirza Özdemir	4, 7, 8, 17
Pınar Gönülsüz	223
Pınar UYSAL	20

R

Rabia Tütüncü	149, 169, 172, 176, 214
Rabia Tütüncü Toker	4, 12, 95, 143, 149, 169, 172, 176, 180, 226
Rabia TÜTÜNCÜ TOKER	224

S

Sabiha Işık	188
Salih Çağrı Çakır	149, 152, 240, 241, 247, 248, 249
Sara Şebnem Kılıç	206
Sara Şebnem Kılıç Gültekin	191, 200
Sara Şebnem KILIÇ GÜLTEKİN	239, 243
Selçuk Kırılı	255
Selda IŞIK ERMUTLU	163
Selma Çakmakçı	138
Sema Arayıcı	189
Sena Berra Tatar	192
Serkan Toker	169, 236
Serkan Yazıcı	211
Sevil Celilova	186, 187
Sıla Birce Bilgiç	234
Sinem İrez	190, 191
Solmaz Çelebi	178, 190, 194, 198, 204, 207, 221, 227, 228, 233
Solmaz ÇELEBİ	215, 229, 230, 231, 232
Süleyman İmamoğlu	208, 241

Ş

Şahika Baysun	120
Şahin Erdöl	148, 150, 237, 238, 245, 251, 258
Şahin ERDÖL	253
Şehime Gülsün Temel	200
Şükran CETİNER	229, 230, 231
Şükrü Çekiç	141, 142, 191, 200, 205, 206, 209, 211, 250, 255
Şükrü ÇEKİÇ	243
ŞÜKRÜ ÇEKİÇ	199
Şükrü Karakullukçuoğlu	164

T

<u>Taha Ayyıldız</u>	119
Taner Özgür	134, 142, 181, 182, 183, 216
Tanju B. Özkan	134, 181, 182, 183
Tanju Başarır Özkan	216
<u>Tanju Meteris</u>	183
<u>Tansu Öndeş</u>	209
Tansu ÖNDEŞ	239, 243
<u>Taylan Çelik</u>	177
Taylan ÇELİK	67
Tetyana SYROTENKO	168
Tolga Çavaş	206
Tolga Kasap	130, 166
Tuba Tuncel	77
Tugba Altunkaynak	233
<u>Tuğba Akbey Koçak</u>	148, 237, 238
Tuğba AKBAY KOÇAK	253
<u>Tuğba Altunkaynak</u>	196, 197, 198
<u>Tuğba Arkın</u>	208
<u>Tuğba Soyviçit</u>	222
Tuğberk Akça	132, 152, 209, 218, 246
Tuğberk AKÇA	217, 219, 220, 222, 235
<u>Turgay Çokyaman</u>	130
Turgay ÇOKYAMAN	203
Tülay Güran	189
<u>Türkan Melikova</u>	187

U

Ufuk Bakır	120
Ulviye Yalçinkaya	234
Umutcan Filiz	255

V

Valeh Hüseyinov	186, 187
------------------------------	----------

Y

Yahya Bahadır	184
Yakup Canitez	142, 205, 209, 211, 250, 255
YAKUP CANITEZ	199
Yasemin Ardiçoğlu Akışın	120
Yasemin Denkboy	196, 197, 225, 241
<u>Yasemin Denkboy Öngen</u>	144, 153, 212, 213, 254, 256
Yasin Karalı	142, 200, 205, 250
YASİN KARALI	199

Z

Zergül Gasımova	186
Zeynep ŞIKLAR	64
Zeynep Yazıcı	241