

19. ULUSAL ULUDAĞ Pediatri KIŞ KONGRESİ

12-15 Mart 2023
Grand Yazıcı Otel / ULUDAĞ

19. Uludağ Pediatri Hemşireliği Kış Kongresi

Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı



KONUŞMA ÖZETLERİ VE BİLDİRİLER



Prof. Dr. Nihat SAPAN
Başkan

Prof. Dr. Tanju ÖZKAN
Başkan Yardımcısı

Prof. Dr. Osman DÖNMEZ
Kongre Sekreteri



www.uludagpediatri.org

burken
TURİZM & KONGRE

444 9 443
onur.oral@burkon.com

19. ULUSAL ULUDAĞ PEDIATRİ KIŞ KONGRESİ

**19. ULUDAĞ PEDIATRİ HEMŞİRELİĞİ KIŞ
KONGRESİ**

12-15 MART 2023 – GRAND YAZICI OTEL/ULUDAĞ

**KONUŞMA ÖZETLERİ
VE
BİLDİRİLER**

ISBN: '978-625-6443-01-3'

Değerli Meslektaşlarımız,

19. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi'ni 12 - 15 Mart 2023 tarihleri arasında daha önceki yıllarda olduğu gibi Uludağ'da düzenlemek üzere hazırlıklarımızı yaptık. Bunu duyurmak ve sizleri kongremize davet etmekten büyük mutluluk duymaktayız.

Pediatrinin çeşitli dallarındaki gelişmeleri birlikte değerlendirmek için ülkemizin seçkin üniversitelerinin tıp fakültelerinden çok değerli bilim insanlarını bilgilerini bizimle paylaşmaları için davet edeceğiz. Ayrıca yurt dışından konuklarımız olacak. Sizlere doyurucu bir bilimsel program sunabilmek amacıyla çalışmalarımıza başlamış bulunmaktayız.

Geleneksel hale gelen ve özlenen Uludağ Pediatri Kış Kongremizde pediatrinin çeşitli dallarını içeren konularda panel, konferans, serbest bildiri, poster ve interaktif oturumlar yer alacaktır.

Kongremizde sunulmak üzere gönderilen bildiriler bilim kurulu tarafından değerlendirilerek bir kısmı serbest bildiri olarak sunulacak ve yine değerlendirme sonucu önemli bulunan ilk üç bildiriye önemli teşvik ödülleri verilecektir.

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

19. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi Başkanı

İÇİNDEKİLER

KURULLAR.....	5
BİLİMSEL PROGRAM	6
KONUŞMA ÖZETLERİ.....	18
SÖZEL BİLDİRİLER.....	54
POSTER BİLDİRİLER	110

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. 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. Halil Sağlam

Dr. Hilal Özkan

Dr. Bilal Yıldız

Dr. Erdal Eren

Dr. Yakup Canitez

Dr. Melike Sezgin Evim

Dr. Şahin Erdöl

Dr. Fahrettin Uysal

Dr. Çağlar Ödek

Dr. Şükrü Çekiç

Dr. Taner Özgür

BİLİMSEL PROGRAM

12 Mart 2023, Pazar

	A Salonu	B Salonu	C Salonu	D Salonu	E Salonu
14:00 - 16:00		KURS 1: AKCİĞER ENFEKSİYONLARINDA GÖRÜNTÜLEME; İNTERAKTİF DEĞERLENDİRME Oturum Başkanları: Solmaz Çelebi, Mustafa Hacımustafoğlu <i>Çocuklarda Akciğer Enfeksiyonlarında Vazgeçilmez Temel Tanı Yöntemi: Akciğer Grafisi</i> Figen Palabıyık <i>Çocuklarda Hangi Hastalarda Ne Zaman Akciğer Tomografisi Çekilmeli ve Nasıl Değerlendirilmeli?</i> Figen Palabıyık <i>Çocuklarda Akciğer Enfeksiyonlarının Değerlendirilmesinde Yeni Yükselen Trend: Akciğer Ultrasonu</i> Figen Palabıyık	KURS 2: PUBERTE Oturum Başkanları: Ömer Tarım, Erdal Eren <i>Erken puberte</i> Ece Böber <i>Geç puberte</i> Ayla Güven	KURS 3: ÇOCUK ACİL VE YOĞUN BAKIM KURSU Oturum Başkanları: Çağlar Ödek <i>Temel yaşam desteği</i> Çağlar Ödek <i>Sık görülen ritm bozuklukları</i> Fahrettin Uysal <i>Şoktaki hastaya yaklaşım</i> Çağlar Ödek <i>Travmalı hastaya yaklaşım</i> Ayşe Gültekingil	KURS 4: HEMOGRAMDAN TANIYA Oturum Başkanı: Ünsal Günay Birol Baytan Melike Sezgin Evim
17:00 - 17:30			Ara		
17:30 - 18:00	Açılış Töreni				
18:00 - 19:00	AÇILIŞ PANELİ Oturum Başkanları: Nihat Sapan, Şebnem Kılıç <i>Epitel Bariyer Hipotezinde Yeni Kanıtlar</i> Cezmi Akdiş <i>Allerjide Tolerans Gelişimi</i> Mübeccel Akdiş				
21:00 - 22:00	<i>Mizah ve Tıp</i> Kerim Güler				

13 Mart 2023, Pazartesi

	A Salonu	B Salonu	C Salonu
08:00 - 09:00	PANEL – 2 YENİDOĞAN (DR. ÖĞRETİM ÜYESİ FATİH KILIÇBAY OTURUMU) Oturum Başkanları: Nilgün Köksal, Merih Çetinkaya <i>Yenidoğan Konvulziyonlarında Tedavi</i> Şule Yiğit <i>Geç Pretermde Sık Görülen Sorunlar</i> Salih Çağrı Çakır	PANEL – 3 ÇOCUK GÖĞÜS HASTALIKLARI Oturum Başkanları: Uğur Özçelik, Nihat Sapan <i>Ulusal Kistik Fibrozis Kayıt Sistemi</i> Deniz Doğru Ersöz <i>Kistik Fibrozis Dışı Bronşektaziler</i> Bülent Karadağ	SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU – 1 Oturum Başkanları: Ertuğrul Kıyıkım, Nur Arslan <i>SB22SEGAWA Hastalığı; Tek Merkez Tecrübesi</i> <u>Tuğba Akbey Koçak</u>, Şahin Erdöl <i>SB54Geç Tanı Fenilketonüri Hastalarında Kranial Manyetik Rezonans Görüntüleme Skorlaması ve Klinik İlişkisinin Değerlendirilmesi</i> <u>Kismet Çıki</u>, Derya Bako <i>SB65Galaktozemi Olgu Serisi; Klinik, Laboratuvar ve Genetik Özellikleri</i> <u>Sümeyra İrem Duran</u>, Sevil Dorum, Kaan Demirören <i>SB23Üre Döngüsü Bozukluğu Tanısı İle İzlediğimiz Olguların Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi</i> <u>Aydan Sezgin Ersoy</u>, Şahin Erdöl
09:00 - 10:00	PANEL – 4 ÇOCUK ALLERJİ Oturum Başkanları: Zeynep Tamay, Metin Aydoğan <i>İSPA Türkiye Rehberinde Neredeyiz</i> Esra Özek Yücel <i>Nadir Görülen Besin Allerjileri</i> Nurşen Günaydın	PANEL – 5 ÇOCUK GASTRO ÇOCUKLARDA PANKREATİTE YAKLAŞIM Oturum Başkanı: Tanju Özkan <i>Pankreatit, Etiyoloji, Yaklaşım ve Yönetimi</i> Zarife Kuloğlu <i>Kronik ve rekürent pankreatit</i> Sinan Sarı	SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU – 2 Oturum Başkanları: Ece Böber, Ayla Güven <i>SB67İdiyopatik Santral Erken Puberte Olgularının Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi</i> <u>Diğdem Bezen</u>, Mahmut Caner Us <i>SB79Çocukluk Çağında Papiller Tiroid Kanseri Tanısı Alan Olgularımız</i> <u>Burçin Çiçek</u>, Aşan Önder Çamaş, Mervenur Hepokur, Sibel Ergin Şahin, Banu Nursoy Şirvan, Hamdi Cihan Emeksiz

			SB92Yeni Tanı Alan Tip 1 Diyabetes Mellitus Hastalarının Özelliklerinin Değerlendirilmesi Zekiye Küpçü, Ayşenur Yeğnidemir, Büşra Bilim Türkcan, Servet Yel SB93Hipertiroidi Kliniği İle Başvuran Olguların Tanı ve Takip Özellikleri Yasemin Denkboy Öngen, Özlem Kara SB94Kız Çocuklarında Puberte Değerlendirilmesinde Pelvik Ultrasonografinin Yeri Didem Helvacıoğlu, Erhan Bıyıklı, Abdullah Bereket SB91Konjenital Adrenal Hiperplazi Taraması Uludağ Üniversitesi Çocuk Endokrinoloji Kliniği Birinci Yıl Sonuçları Hatice Nursoy, Kadriye Cansu Şahin, Meltem Buhur Pirimoğlu, Sibel Baykut, Zehra Kuşçu, Erdal Eren, Halil Sağlam, Ömer Faruk Tarım
10:00 - 10:30	KAHVE ARASI		
10:30 - 11:30	PANEL – 6 ÇOCUK ALLERJİ HİŞİLTİLİ BEBEKLER Oturum Başkanları: Nihat Sapan, Yakup Cantez <i>Hışiltı Mı, Astım Mı?</i> Koray Harmancı <i>Hışiltı Tespitinde Wheezescan</i> Mustafa Arga	PANEL – 7 ÇOCUK ENDOKRİN Oturum Başkanları: Halil Sağlam, Erdal Eren <i>Boy Kısıklığı</i> Filiz Tütüncüler Kökenli <i>Obezite</i> Doğa Türkkahraman	SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU – 3 Oturum Başkanları: Ömer Faruk Beşer, Sinan Sarı SB9Çocuklarda Son Dönemdeki Tehlike: Çoklu Miknatis Yutulması Onursal Varlıkl, Mustafa Alper Akay, Belkis İpekçi SB66İnflamatuvar Bağırsak Hastalığı Tanılı Çocuklarda İlaç Yan Etkilerinin Değerlendirilmesi Berra Nur Aksakal, Meltem Önder, Yusuf Aydemir, Zeren Barış

			SB101Akut Karaciğer Yetmezliği ile Başvuran, Wilson Tanısı Alan Olgularda Plazmaferez Deneyim Enes Turan, Taner Özgür, İsmail Erokutan, Ebru Tayfun Şentürk, Tanju Münevver Özkan SB73Erişkinde Mide Kanserinin Sık Olduğu Doğu Anadolu Bölgesi'nde Çocukluk Çağında Helikobakter Piloni Gastriti ve Gastrik İntestinal Metaplazi Sıklığı ve Özellikleri Duygu Demirtaş, Serap Doğan
11:30 - 12:30	UYDU SEMPOZYUM – 1 <i>Türkiye’de Meningokok B’ye Karşı Erken Korunmanın Önemi</i> Eda Kepenekli Kadayıfçı		
12:30 - 14:00	ÖĞLE YEMEĞİ		
14:00 - 15:00	UYDU SEMPOZYUM - 2 / ÇOCUK METABOLİZMA OLGULARLA MUKOPOLİSAKKARİDOZLARA YAKLAŞIM Oturum Başkanları: Nur Arslan,Şahin Erdöl <i>Lizozomal Hastalıklara Genel Yaklaşım Tanı ve Tedavi</i> Nur Arslan <i>Olgularla Mukopolisakkaridoz Tiplerinde Tanı ve Tip-II Tedavisi</i> Ertuğrul Kıyıkım		
15:00 - 16:00	PANEL - 8 ÇOCUK ROMATOLOJİ Oturum Başkanları: Osman Dönmez, Şebnem Kılıç <i>FMF Dışı Periyodik Ateş Sendromları</i> Yelda Bilginer <i>Romatizmal Hastalıklarda Eklem Dışı Bulgular Bize Ne Söyler?</i> Özgür Kasapçopur	PANEL – 9 ÇOCUK GASTRO AKUT KARACİĞER YETMEZLİĞİNDEN KARACİĞER NAKLİNE GİDEN SÜREÇTE PEDİATRİ UZMANININ YÖNLENDİRMESİ Oturum Başkanları: Ekrem Kaya, Tanju Başarır Özkan <i>Akut Karaciğer Yetmezliği Tanısı</i> Vildan Ertekin <i>KC Yetmezliğinden Nakle Giden Süreç</i> Çiğdem Arıkan	SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU – 4 Oturum Başkanları: Mehtap Yazıcıoğlu, Maleyka Karimova <i>SB8Bursa İl Merkezindeki İlköğretim Okulları Öğrencileri Arasında İlaç Allerjisi Sıklığı</i> Kezban İpek Demir, Yakup Canitez, Nihat Sapan <i>SB24Deri Prik Testleri Hangi Hastalarda Tekrarlanmalıdır?</i> Ezgi Topçıldız, Handan Duman Şenol, Ayşe Aygün, Mehmet Geyik, Figen Gülen, Esen Demir

			SB31Alerjik Rinitin Şiddeti İle Dislipidemi Arasındaki İlişkinin Değerlendirilmesi Fatih Çiçek, Tarık Kırkgöz SB36Yumurta Alerjisi Tolerans Faktörleri Handan Duman Senol, Mehmet Geyik, Ayşe Aygün, Ezgi Topyıldız, Figen Gülen, Esen Demir SB37Çocuk Alerji Polikliniğine Başvuran Anafilaksi Tanılı Hastaların Klinik Özelliklerinin Değerlendirilmesi Uğur Altaş, Zeynep Meva Altaş SB89COVID-19 Pandemisinin Atopik Çocuklarda Alerjen Duyarlılığına Etkisi Yağmur Hazal Sadırvan Oğuzkaya, Şükrü Çekiç, Yakup Canitez, Nihat Sapan
16:00 - 16:30	KAHVE ARASI		
16:30 - 17:30	PANEL – 10 ÇOCUK ALLERJİ (UZ. DR. ADNAN YÜCE OTURUMU) ALLERJİK ACİLLER Oturum Başkanları: Nihat Sapan, Cevdet Özdemir <i>Akut Astım Atağı</i> Şükrü Çekiç <i>Anafilaksi</i> Hikmet Tekin Nacaroglu	KONFERANS – 1 ÇOCUK ENFEKSİYON Oturum Başkanları: İbrahim Ildırım, Mustafa Hacimustafaoğlu <i>Olgularla, Sorunlu Ateşli Çocuğun Yönetimi</i> Solmaz Çelebi	SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU – 5 Oturum Başkanları: Hüseyin Gülen, Şule Yiğit SB100Çocukluk Çağı Lenfoma ve Solid Tümörlerinde Demografik Özelliklerin Değerlendirilmesi: Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Onkoloji Deneyimi Avtül Temuroğlu, Yunus Murat Akcabelen, Fatma Aslan, Gökalp Aksoy, Metin Demirkaya, Hülya Öztürk Nazhoğlu, Ülviye Yalçınkaya, Betül Sevinir SB14Katılma Nöbeti Nedeni ile Çocuk Nöroloji Polikliniğinde Takip Edilen Hastaların Değerlendirilmesi Fatih Mehmet Akif Özdemir, Halil Çelik SB12Yenidoğanlarda Transfontanel ve Abdominal Ultrason Tarama Sonuçlarımız Muhammed Yaşar Kılınc, Süleyman Şahin

			SB75Yenidoğan Yoğun Bakımda İzlenen İleri Derece Preterm Bebeklerde Tiroid Fonksiyonlarının Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi İpek Güney Varal, Gaffari Tunç, Selcan Geçioğlu, Özlem Kara SB105Prenatal Maternal SARS-CoV-2 ile İlişkili Yenidoğan Multisistem İnflamatuvar Sendrom (MIS-N): Türkiye'de İlk Vaka Serisi Cansu Yıldırım Sivrikaya, Hilal Özkan, Kevser Üstün Elmas, Fatma Kocael, Salih Çağrı Çakır, Solmaz Çelebi, Mustafa Hacımustafaoğlu, Fahrettin Uysal, Özlem Mehtap Bostan, Nilgün Köksal
17:30 - 19:00	Poster Sunumlar		
21:00 - 22:00	<i>Nobel Ödüllerinin Önemi</i> Tansu Salman		

14 Mart 2023, Salı

	A Salonu	B Salonu	C Salonu
08:00 - 09:00	PANEL – 11 ÇOCUK ALLERJİ-GÖĞÜS (PROF. DR. ESEN DEMİR EMEKLİLİK OTURUMU) ÇOCUKLUK ÇAĞI ALERJİLERİNE PRATİK YAKLAŞIMLAR Oturum Başkanları: Esen Demir, Haluk Çokuğraş <i>Allerjik Rinit</i> Figen Gülen <i>Uyku Apne Sendromu</i> Ayşe Ayzıt Sakallı	PANEL 12 – YOĞUN BAKIM SEPSİSİ NASIL YÖNETELİM? Oturum Başkanları: Mustafa Hacimustafaoğlu, Çağlar Ödek" <i>Çocuk Acil Servisinde</i> Ayşe Gültekingil <i>Çocuk Yoğun Bakımda</i> Çağlar Ödek	SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU – 6 Oturum Başkanları: Kürşad Tokel, Yakup Ergül <i>SB28Pediatrik Enfektif Endokardit Olgularının Retrospektif Değerlendirilmesi; 20 Yıllık Tek Merkez Deneyimi</i> Hasan Türkmen, Mehmet Taha Kökbıyık, Abdüsselam Genç, Fahrettin Uysal, Özlem Mehtap Bostan, Solmaz Çelebi, Ergün Çil, Işık Şenkaya Sıgnak <i>SB34Bursa İlinde 6-18 Yaş Arası Yarışmalı Spor Yapan Lisanslı Sporcularda Elektrokardiyografik Bulguların Değerlendirilmesi</i> İrfan Öz, Hasan Türkmen, Abdüsselam Genç, Fahrettin Uysal, Özlem Mehtap Bostan <i>SB80Tam Atriyoventrilyoventriküler Bloklı Olguların Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi: 20 Yıllık Tek Merkez Deneyimi</i> Mevlûde Turan, Abdüsselam Genç, Hasan Türkmen, Mehmet Taha Kökbıyık, Fahrettin Uysal, Özlem Mehtap Bostan, Ergün Çil <i>SB25Sağlık Çalışanlarına Yönelik Şiddet Değerlendirilmesi: Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği Deneyimi</i> Emine Özdemir Kaçer, Cengizhan Kılıçaslan
09:00 - 10:00	PANEL – 13 ÇOCUK ALLERJİ ÇOCUKLUK ÇAĞI ALERJİLERİNE PRATİK YAKLAŞIMLAR Oturum Başkanları: Nermin Güler, Mehtap Yazıcıoğlu <i>Kronik Ürtiker</i> Ceren Can <i>Atopik Dermatit</i> Pınar Uysal	PANEL – 14 YENİDOĞAN (UZM DR METİN BİLİK OTURUMU) Oturum Başkanları: Eren Özek, Hilal Özkan <i>Yenidoğan Canlandırmasında Neler Değişti?</i> Özge Altun Köroğlu <i>Prematüre Bebeklerde Aşılama</i> Funda Tüzün	SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU – 7 Oturum Başkanları: Ayça Kıyık, Alev Yılmaz

			SB13Juvenil Skleroderma Tanılı Çocuk Hastalarda İnterferon Gen Ekspresyonu ve Hastalık Aktivasyon İlişkisinin Araştırılması Hülya Köse, Abdurrahman Şimşek, Muhammed Ali Kızmaz, Tuğçe Bozkurt, Ferdi Öztürk, Ferah Budak, Hayriye Sarıcaoğlu, Sara Şebnem Kılıç SB82 TNFRSF13B (TACI) Gen Mutasyonu Saptanan Hastalarımızın Değerlendirilmesi: 3.Basamak Deneyimi Zuhal Karalı, Yasin Karalı, Sara Şebnem Kılıç SB20Çocuk Romatoloji Bölümüne Tekrarlayan Ateş Şikayeti ile Başvuran Hastaların Fenotipik Özellikleri Tuba Kurt, Şefika Elmas Bozdemir SB7Çocukluk Çağında Sistin Taşı ve Sistinüri Tanıları ile Takip Edilen Hastaların Klinik Sonuçları Hülya Gözde Önal, Hülya Nalçacıoğlu, Demet Tekcan Karalı SB39Artmış Serum Solubl Endoglin Düzeyleri Kronik Böbrek Hastalığı Olan Çocuklarda Hipertansiyon İçin Bir Belirteç Olabilir Nuran Çetin, Meltem Önder SB59Üreteropelvik Bileşke Darlığı Tanılı Hastalarımızın Hidronefroz Şiddet Skorlaması ile Değerlendirilmesi Okan Akacı, İzel Kahraman
10:00 - 10:30	KAHVE ARASI		
10:30 - 11:30	PANEL – 15 ÇOCUK GASTRO – ÇOCUK ALLERJİ OTURUMU GİS BESİN ALLERJİLERİ Oturum Başkanları: Fügen Çıllı Çokuğraş, Raşit Vural Yağcı <i>Gastroenteroloji gözüyle</i> Ömer Faruk Beşer <i>Allerjist Gözüyle</i> Handan Duman Şenol	PANEL – 16 ÇOCUK NEFROLOJİ Oturum Başkanları: Sevgi Mir, Osman Dönmez <i>İdrar Yolu Enfeksiyonlarında (İYE) Profilaksi Yapılmalı Mı?</i> Önder Yavaşcan <i>Akut Böbrek Hasarı (ABH): Tanı ve Tedavi</i> Bilal Yıldız	SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU – 8 Oturum Başkanları: Yıldız Camcıoğlu, Figen Gülen

		SB29Covid-19 Öncesi Dönemde Human Bokavirüs Enfeksiyonu: Prevelansı ve Klinik Spektrumu Fevziye Coksüer, Candan Çiçek, Handan Duman Şenol, Meral Barlık, Mehmet Mustafa Özaslan, Bahar Girgin Dindar, Figen Gülen, Esen Demir SB42Çocukluk Çağı Plevral Efüzyonlarının Klinik ve Epidemiyolojik Özelliklerinin Değerlendirilmesi Mahmut Can Kızıl, Yalçın Kara, Meltem Önder, Nidai Dalokay, Gürkan Bozan, Eylem Kırıl, Çiğdem Öztunalı, Mehmet Surhan Arda, Tercan Us, Hüseyin İlhan, Ömer Kılıç, Ener Çağrı Dinleyici SB86Pandemi Sonrası Pediatrik İnvaziv Bakteriyel Enfeksiyon Olgularının Değerlendirilmesi Berra Nur Aksakal, Yalçın Kara, Mahmut Can Kızıl, Gürkan Bozan, Eylem Kırıl, Melek Kezban Gürbüz, Mehmet Surhan Arda, Hüseyin İlhan, Tercan Us, Ömer Kılıç, Ener Çağrı Dinleyici SB99Çocuk Acil Serviste Akut Otitis Media Tanısı Alan Hastalarda Antibiyotik Tercihlerinin Değerlendirilmesi Beste Devril, Taylan Çelik, Fatih Battal SB90Grisel Sendromu Tanısı Alan Vakalarımız ve Literatür Tartışması Fatma Dilsad Aksoy, Beyhan Bülbül, Cansu Turan, Mevlüt Özgür Taşkapıoğlu, Zeynep Yazıcı, Solmaz Çelebi, Mustafa Kemal Hacımustafaoğlu
11:30 - 12:30	UYDU SEMPOZYUM - 3 / GSK Oturum Başkanı: Nihat Sapan <i>Ağır Eozinofilik Astımda Anti IL-5 Tedavisi & Biyolojik Tedaviye Dair Merak Edilenler</i> Şükrü Çekiç	
12:30 - 13:30	ÖĞLE YEMEĞİ	

13:30 - 14:30	PANEL – 17 ÇOCUK NEFROLOJİ Oturum Başkanları: Enver Hasanoglu, Osman Dönmez <i>Çocuk ve Hipertansiyon</i> Alev Yılmaz <i>Antenetal Hidronefroz (ANH) Tanısı Almış Bebek: Ne Zaman? Nasıl İzlenmeli?</i> Cengiz Candan	PANEL – 18 ÇOCUK HEMATOLOJİ SORULARLA ÇOCUK HEMATOLOJİ Oturum Başkanları: Hüseyin Gülen, Adalet Meral Güneş <i>Sorularla Çocukluk Çağında Transfüzyon</i> Özlem Tüfekçi <i>Sorularla Çocukluk Çağında Trombositopeni</i> Yeşim Oymak	SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU – 9 Oturum Başkanları: Bülent Karadağ, Esen Demir <i>SB96Subkutan Venom İmmunoterapisinde Reaksiyonların Değerlendirilmesi</i> Gözde Özkan, Şükrü Çekiç, Yakup Canıtez, Zuhale Karalı, Nihat Sapan <i>SB11Alerji Polikliniğine Atopik Dermatit Ön Tanısı ile Yönlendirilen Hastalarda Skabiyez Sıklığı</i> Müjde Tuba Cöğürlü, Ümmügölsüm Dikici <i>SB27Kistik Fibrozisli Çocuklarda Aminoglikozid Kullanımının İşitme Üzerine Etkisi</i> Mehmet Mustafa Özaslan, Göksel Turhal, Mehmet Fatih Ögüt, Handan Duman Şenol, Meral Barlık, Fevziye Çoksuer, Bahar Girgin Dindar, Figen Gülen, Esen Demir <i>SB30Bronşektazili Çocuklarda Göğüs Fizyoterapisine Eklenen Osilatuar Pozitif Ekspiratuar Basınç (OPEP) Cihazının Etkinliğinin İncelenmesi: Randomize Kontrollü Çalışma</i> Meral Barlık, Melih Zeren , Beyza Nur Tosun , Esen Demir , Figen Gülen <i>SB71Kistik Fibrozisli Hastalarda CFTR Modulator Kullanım Deneyimi</i> Merve Korkmaz, Yakup Canıtez
14:30 - 15:30	PANEL – 19 GENEL PEDIATRİ <i>Değişen Dünya, Değişen Enfeksiyonlar ve Tedaviler</i> Ateş KaraHasan Tezer	PANEL - 20 ÇOCUK KARDİYOLOJİ (PROF.DR. ERGÜN ÇİL EMEKLİLİK OTURUMU) OLGULARLA ÇOCUKLARDA SIK GÖRÜLEN RİTİM PROBLEMLERİNE YAKLAŞIM VE YÖNETİMİ Oturum Başkanları: Ergün Çil, Kürşad Tokel <i>Taşiaritmilere Yaklaşım ve Yönetimi</i> Yakup Ergül <i>Bradiaritmilere Yaklaşım ve Yönetim</i> Fahrettin Uysal	

15:30 - 16:00	KAHVE ARASI		
16:00 - 17:00	UYDU SEMPOZYUM - 4 / ORZAX <i>Beyin, Göz ve Kemik Gelişiminde Temiz ve Güvenilir Yeni Destek: Alg Yağı DHA</i> Hande Namal Türkyılmaz		
17:00 - 18:00	KONFERANS - 2 ÇOCUK GASTROENTEROLOJİ Oturum Başkanları: Raşit Vural Yağcı, Tanju Başarır Özkan <i>Probiyotiklerin Pediatrikte Kullanımı</i> Ener Çağrı Dinleyici	KONFERANS – 3 ÇOCUK ONKOLOJİ Oturum Başkanları: Betül Berrin Sevinir, Metin Demirkaya <i>Olgularla Pediatrik Onkolojik Aciller</i> Bahar Genç	
18:00 - 19:00	PANEL – 21 ÇOCUK İMMÜNOLOJİ Oturum Başkanları: Yıldız Camcıoğlu, Günnur Deniz <i>Çocukluk Çağında Lenfopeniye Yaklaşım</i> Ayça Kıyıkım	KONFERANS - 4 ÇOCUK NÖROLOJİ NÖROLOJİK YAKINMASI OLAN ÇOCUĞA YAKLAŞIM Oturum Başkanı: Mehmet Sait Okan Muhittin Bodur Rabia Tütüncü Toker	

15 Mart 2023, Çarşamba

	A Salonu		B Salonu
09:00 - 10:30	ÇOCUK HASTALIKLARINDA ACİLLER Oturum Başkanı: Ünsal Günay, Ömer Tarım <i>Çocuk Acil Polikliniğinde Pediatrik Onkoloji Hastasına Yaklaşım</i> Aytül Temuroğlu <i>Yoğun Bakımda Çoklu Organ Yetmezliğinde Tedavi</i> Didar Arslan <i>Nötropenik Çocuğa Yaklaşım</i> Yasin Karah	09:00 - 10:15	HEMŞİRELİK OTURUMU – 1 Oturum Başkanları: Osman Dönmez, Yüksel Karademirler <i>Pediatric Hemşireliğinde Kültürel Bakım Yaklaşımı</i> Gülbu Tanrıverdi <i>Pediatric Hemşireliğinde İnovatif Yaklaşımlar</i> Nurcan Özyazıcıoğlu <i>Çocuklarda Hipertansiyon ve Hemşirelik Bakımı</i> Nuray Ciğerdelen
10:30 - 11:00	KAHVE ARASI	10:15 - 10:45	KAHVE ARASI
11:00 - 12:00	AKILCI İLAÇ KULLANIMI OTURUMU Oturum Başkanları: Turgut Özeke, Nihat Sapan <i>Çocuk Gastroenterolojide Akılcı İlaç Kullanımı</i> Taner Özgür <i>Böbrek Hastalıklarında Akılcı İlaç Kullanımı</i> Betül Akkoyunlu	10:45 - 11:45	HEMŞİRELİK OTURUMU – 2 Oturum Başkanları: Çağlar Ödek, Ayla İrem Aydın <i>Çocukların Hemşirelere İlişkin Algılamaları</i> Neslihan Beriç <i>Deprem Bölgesinde Doğan, Sevk Edilen veya Başvuran Yenidoğanın Yönetimi</i> Kevser Üstün Elmas
12:00	KAPANIŞ OTURUMU Nihat Sapan	11:45 - 12:15	HEMŞİRELİK OTURUMU – 3 ÖLÜMCÜL HASTALIĞI OLAN ÇOCUĞUN VE BAKIM VERENLERİN GÜÇLENDİRİLMESİ Oturum Başkanları: Melike Sezgin Evim, Fatma Düzgün <i>Çocuğun ve Ailenin Güçlendirilmesi</i> Arzu Çırpan Kantarcıoğlu <i>Hemşirenin Güçlendirilmesi</i> Pınar Kaya

KONUŞMA ÖZETLERİ

PUBERTE

Ece BÖBER

Puberte, bireyin seksüel gelişimini tamamlayarak üreme yeteneğini kazandığı döneme verilen addır. Nöroendokrin sistemdeki bir dizi değişikliklerle başlayan bu dönem genellikle adolesan dönemiyle eşanlamlı olarak kullanılırsa da adolesan yani ergenlik dönemi çocukluktan yetişkinliğe geçiş dönemi olarak fiziksel, zihinsel ve ruhsal tüm değişimleri içine alır ve yaşamın ikinci on yılını kapsayan bir dönemdir. Puberte, yani erinlik dönemi adolesan döneminin içinde yer alır.

Puberte hipotalamo-hipofizer gonadal aksın aktivasyonu ile başlar ve başlama zamanı geniş fizyolojik varyasyonlar gösterir. Puberte başlama zamanını etkileyen başlıca faktörler:

-Bireysel ve genetik özellikler: Genellikle kız çocukları, anneleriyle aynı yaşta adet görürler. Tek yumurta ikizlerindeki gözlemler puberte zamanının %80 genetik, %20 çevresel faktörlerin etkisinde olduğunu göstermektedir. Son yıllardaki genetik çalışmalar puberte zamanını belirleyen genlerin gonadotropin salgılatıcı hormon(GnRH)reseptör genleri ve KISS-1/GPR54 sistemi denilen reseptör genleri olduğunu göstermiştir. Kisspeptin ve kisspeptin reseptör geni aktive edici mutasyonları; MKRN3 geni fonksiyon kaybettirici mutasyonları; DLK1 mutasyonları santral puberte prekoksia ilişkilidir.

-Coğrafi farklılıklar: Ekvatordan kutuplara yani soğuk iklimlere doğru gidildikçe ve deniz kenarından yüksek rakımlı yerlere doğru gidildikçe puberte başlama zamanı daha geç olmaktadır .Burada güneş ışığının melatonin üzerinden etkili olduğu sanılmaktadır.

-İrk ve etnik özellikler: Amerika Birleşik Devletlerinde yapılan istatistiksel çalışmalar Afrika kökenli ve Latin Amerika kökenlilerde beyaz ırka göre puberte başlama yaşının erkeklerde0,5; kızlarda 1-1,5 yıl kadar erken olduğunu göstermektedir.

-Sosyoekonomik gelişme: Yüzyılın eğilimi (seculer trend) denilen bu durum kayıtların tutulduğu yirminci yüzyılın başından beri kızlarda menarş yaşının sürekli olarak erkene kaydığını göstermektedir. Gözlemler bu erkene kaymanın gelişmiş ülkelerde çok azalarak durma noktasına geldiğini ancak gelişmekte olan ülkelere halen sürdüğünü göstermektedir. Bu durum sosyoekonomik ve çevresel koşulların bireyin genel sağlığı ve beslenmesi açısından optimuma ulaşması ile ilgili görünmektedir.

Prenatal ve Postnatal Beslenme: Puberte başlama zamanı beslenmeden etkilenmektedir .Bu etki büyük ölçüde leptin üzerinden olmaktadır. Daha ağır olan çocukların puberteye daha erken girdiği yaygın bir gözlemdir. Kızlarda vücut yağ kitlesi ve menarş arasında önceden çok kabul gören ilişki de son çalışmalarla tartışmalı bir hal almıştır. İntrauterin büyüme geriliği gösteren kızlarda erken adrenarş ve ovarian hiperandrojenizm prevalansı yüksek bulunmuştur. Ancak bu ilişki erkeklerde yoktur.

Stres ve Aşırı Fizik Aktivite: Puberte başlama zamanını geciktirme ya da pubertenin duraklamasına neden olmaktadır. Burada kortikotropin salgılatıcı hormon (CRH) ve interlökin-1'in hipotalamo-hipofizer gonadal aksın inhibisyonundan sorumlu oldukları gözlenmiştir.

Çevresel Endokrin Sistemi Bozucu Ajanlar: Bu ajanların erkekte hipospadias, kriptorşidizm, azalmış sperm sayısı ve testis kanseri ile ilişkisi ile ilgili çok sayıda veri olmasına rağmen kızlar ve puberte başlama zamanı ile ilgili veri yoktur. Ancak üçüncü dünya ülkelerinden evlatlık alınan çocuklardaki erken pubertenin nedeni olabileceği üzerinde durulmaktadır.

Seksüel Dimorfizm: Puberte başlama yaşı ve temposu dişilerde erkeklere göre önemli farklılıklar gösterir. Dişilerde hipotalamo-hipofizer gonadal aks erkeklere göre daha çabuk aktive olmaya hazırdır ve bu farklılık yaşamın erken dönemlerinden itibaren vardır. Nedeni muhtemelen prenatal dönemde başlayan programlama farkıdır. Androjene prenatal dönemde maruz kalan kızlarda puberte seyrinin erkek paterninde olduğu gösterilmiştir.

HİPOTALAMO-HİPOFİZER GONADAL AKSIN FONKSİYONU

İntrauterin dönemde GnRH üreten nöronlar primitif olfaktör plaktan köken alırlar ve daha sonra medial bazal hipotalamusa göç ederler. İlk trimestr sonunda beliren bu nöronlar daha sonra GnRH salgılamaya başlarlar. GnRH 10 amino asitli peptid yapısında bir hormon olup yarılanma ömrü çok kısadır. Hipotalamo-hipofizer portal sisteme episodik pulsalar halinde salgılanır. Buradan da ön hipofizdeki gonadotropin salgılayan (gonadotrop) hücrelere ulaşmaktadır.

Hipofizer gonadotropinler Follikül Stimule edici Hormon (FSH) ve Luteinize edici Hormon (LH) dur. Bunlar iki subünitten meydana gelmiş glikoproteinlerdir. Alfa subüniti tüm hipofizer glikoproteinler için aynıdır. Farklı beta subünitler her bir hipofizer glikoproteininin immunolojik ve biyolojik özgünlüğünü belirler. Plasentadan salgılanan insan koriyonik gonadotropini (hCG) LH'a özdeş yapıdadır ve biyolojik etkileri LH ile aynıdır. FSH ve LH aynı gonadotrop hücreler tarafından üretilir. Bu hücreler ön hipofiz içine yaygın bir şekilde yerleşmişlerdir ve kapiller bazal membrana dayanarak sekresyonlarını bu yolla sistemik dolaşıma verirler.

GnRH'un pulsatil şeklindeki salınımına bağlı olarak gonadotropinler de dolaşıma pulsatil şekilde verilirler. FSH'un yarılanma ömrü LH'dan daha uzun ve metabolik klirensi daha yavaştır. Gonadotropin sekresyonu seks hormonları tarafından negatif feedback yoluyla inhibe edilir. Ayrıca gonadal bir peptid olan inhibin selektif olarak FSH'u inhibe eder.

LH testiste Leydig hücrelerinin membran reseptörüne bağlanarak testosteron sentezini sağlar. FSH ise testiste Sertoli hücrelerindeki spesifik reseptörlere bağlanır ve seminifer tubullerin kitlesini artırır, spermatozoaların gelişim ve maturasyonunu sağlar. Ayrıca inhibin sentezini uyarır.

FSH overde granuloza hücrelerinin proliferasyonunu sağlar ve inhibin sentezini uyarır, ovumun maturasyonunu sağlar, LH reseptörlerini indükler ve sayılarını artırır. Ayrıca östrojen sentezindeki son basamak olan hücre içi aromataz aktivitesini sağlar. LH overde kolesterolden androstenedion basamağına dek seks sterodi sentezini sağlar, siklusun ortasında pozitif feedback yoluyla artan LH ovulasyonu sağlar.

Major erkek seks hormonu olan testosteron (T) bir dizi enzimatik dönüşümle kolesterolden sentezlenir. Bu sentez basamakları adrenal korteksteki ile aynıdır. Testosteron dolaşımında Seks Hormon Bağlayıcı Globulin (SHBG)'e bağlanarak taşınır ve hedef hücrede aktif olan serbest forma geçer. Testosteron hedef hücrede 5-alfa redüktaz ile dihidrotestosterona (DHT) dönüşür ve X kromozomunun q kolundaki bir gen tarafından kodlanan androjen reseptörüne bağlanarak etki eder. Testosteronun etkisi dihidrotestosterondan bir miktar farklıdır. Testosteron LH supresyonunu sağlar ve Wolfian yapıların devamını temin ederken DHT eksternal genital yapıların virilizasyonundan ve pubertedeki sekonder seks karakterlerinin gelişiminden sorumludur.

Östrojen overdeki follikül hücreleri tarafından üretilir ve üretimi için hem FSH hem de LH gereklidir. En aktif formu Estradiol (E2) dur. Dolaşımında SHBG'e bağlanarak taşınır. Alfa ve Beta şeklinde iki farklı östrojen reseptörü vardır. Başlıca etkilerini meme, uterus, yağ doku dağılımı ve kemik maturasyonu üzerine gösterirler.

HİPOTALAMO-HİPOFİZER GONADAL AKSIN GELİŞİMİ

Fetal yaşamda ilk trimestr sonundan başlayarak hormon üretimine geçen ve aktif olan bu aks iç ve dış genital yapıların oluşumu ve erkekteki farklılaşmasını sağlar. Doğumda suprese olan bu aks doğumdan birkaç hafta sonra aktifleşir. Dolaşımdaki gonadotropin ve seks steroidi düzeyleri pubertenin erken evrelerindeki düzeylere çıkar. Mini puberte diye adlandırılan bu dönem erkeklerde 5-6 ay, kızlarda ise 1-2 yaşına dek sürer. Daha sonra dolaşımdaki gonadotropin ve seks steroidi düzeyleri tedricen azalır ve ölçüm sınırlarının altına iner. Juvenil duraklama ya da inhibisyon denilen bu dönem puberte başlamasına dek sürer. Ultrasensitif assaylar ile yapılan ölçümler bu inhibisyon döneminde de gonadotropin pulslarının çok düşük amplitüdlerde salınımının devam ettiğini göstermiştir.

Pubertedeki fizik değişiklikler başlamadan önce GnRH pulslarının amplitüdü artar. Bunu sırasıyla LH ve FSH amplitüdündeki artış izler. Puberte öncesinde FSH'un amplitüdü LH'dan fazla iken pubertenin başlamasıyla LH pulsları öne çıkar. Puberte döneminde LH düzeyleri her iki cinsten aynı, FSH düzeyleri ise kızlarda daha yüksektir. Puberte başlamasıyla beliren önemli bir endokrin değişiklik daha önce çok düşük düzeylerdeki gonadotropin ile suprese edilebilen GnRH pulslarının feedback duyarlılığının azalmasıdır.

Yapılan in vitro çalışmalar hipotalamik GnRH üretiminin spontan olarak bir puls jeneratörü gibi çalıştığını göstermektedir. Çocukluk döneminde inhibe olan bu sistem daha sonra inhibisyonun kalkmasıyla aktif sekresyona başlamaktadır. Bu değişimi düzenleyen hipotalamik modülatörlerin en önemlileri gama amino bütirik asid (GABA) olup inhibisyonda anahtar rol oynar. Diğer iki nöromodülatör olan beta endorfin ve melatonin de inhibisyonu yönetirler. Ama bunların etkileri prepubertal değil daha ziyade peripubertaldir. Nöropeptid Y ise GnRH-LH sekresyonuna hem uyarıcı, hem de inhibe edici etkiye sahiptir. Glutamat ise aksı santral uyarıcı etkiye sahiptir. ProstaglandinE2, büyüme faktörleri, özellikle Transforming Growth Faktör alfa (TGF- α) ve neuregulinler gibi nöronalglial interaksiyonlar ve transkripsiyon faktörleri puberte başlama zamanını yönetirler.

PUBERTEDEKİ ENDOKRİN DEĞİŞİKLİKLER

İlk bulgu GnRH pulslarının frekans ve amplitüdündeki artış sonucu oluşan LH pikleridir. Puberte öncesinde kızlarda daha belirgin ama erkeklerde de ölçülebilen düzeydeki FSH pulsları olmasına rağmen LH her iki cinsten de ölçüm sınırlarının altındadır. Pubertenin başlamasıyla LH pikleri önceleri gece belirir. Puberte ilerledikçe LH pulslarındaki artış gündüze doğru yayılır. Puberte tamamlandığında gonadotropin pulsları 24 saat sürekli bir hal almıştır ve bu durum ileri yaşlara dek böyle sürer. Gonadotropin düzeylerindeki bu LH dominant artışın etkisiyle her iki cinsten gonadlar büyür ve seks steroidi salgılamaya başlarlar. Bu pulsların etkisiyle önceleri sabaha karşı saptanabilen seks steroidi düzeylerindeki artış, pubertenin ilerlemesiyle tüm güne yayılır. Seks steroidi düzeylerindeki ilerleyici artış iç ve dış genital organların gelişimi ve bireyin cinse özgü dış görünüm özelliklerini kazanmasını sağlar.

Çocuklarda 6-8 yaş civarında serum DHEA-S ve androstenedion düzeylerinde artma başlar. Bunun nedeni santral bir uyarı olmayıp adrenal korteksin androjen sentezinin yapıldığı "zona retikülaris" in maturasyonudur. Buna "adrenarş" denir. Serumdaki adrenal androjen düzeylerindeki bu ilerleyici artış her iki cinsten pubik kıllanma, ciltte sebace bezlerin salgılarının artmasıyla meydana gelen akne oluşumu ve erişkin tipi ter kokusunun oluşmasından sorumludur. Hipotalamo-hipofizer-gonadal aksın aktivasyonu eşzamanlı olarak meydana gelen bu değişiklikler aksın aktivasyonundan bağımsız gibi görünse de aralarında henüz işleyişi tam bilinmeyen bir bağlantı vardır. Örneğin adrenal yetmezlikli hastalarda pubertenin başlaması gecikirken, gonadal gelişim defekti ya da gonadotropin eksikliği olan olgularda adrenarş gecikmekte ve yetersiz olmaktadır.

Pubertede kızlarda östrojenin etkisiyle serum seks hormonu bağlayıcı protein artar, böylece dolaşımdaki testosteronu bağlayarak etkin form olan serbest testosteronun düşmesine yol açar. Pubertedeki bir başka önemli değişiklik seks steroidlerinin etkisiyle meydana gelen Büyüme Hormonu (BH) sekresyonundaki artıştır. BH sekresyonundaki artışın yanı sıra gonadotropin sekresyonlarının direk etkisiyle pubertede serum IGF-I düzeyleri birkaç kat artar ve bu artış “pubertal büyüme hamlesi”nden sorumludur.

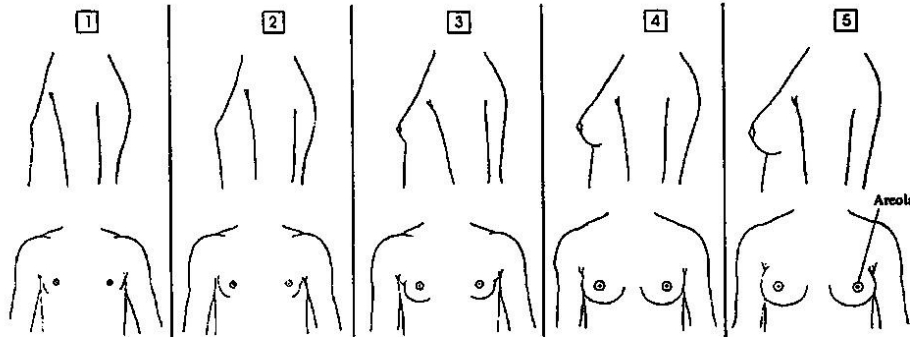
PUBERTENİN DEĞERLENDİRİLMESİ

Kızlarda ve erkeklerde puberte başlaması ve gelişiminin değerlendirilmesinde Tanner’ın 1960’lı yılların sonunda geliştirdiği evreleme sistemi günümüzde halen kullanılmaktadır. Bu sistemde kızlarda meme gelişimi ve pubik kıllanma, erkeklerde genital organ gelişimi ve pubik kıllanma evrelendirilir. Değerlendirmede iki farklı parametre kullanılmasının nedeni her iki cinsten de pubik kıllanmayı başlatan hormonların adrenal korteks androjenleri olması ve bunun hipotalamo-hipofizer -gonadal aksın bağımsız çalışmasıdır.

Tablo I’de kızlarda meme gelişimi ve Tablo II’de pubik kıllanma evreleri şematik olarak gösterilmektedir.

MEME GELİŞİMİ

- ☐ Evre I: Puberte öncesidir. Sadece meme başı (papilla) gözlenir.
- ☐ Evre II: Memelerde tomurcuklanma, meme başı halkasında (areola) hafif genişleme
- ☐ Evre III: Areola ve meme dokusunda büyüme, konturları belirgin değildir.
- ☐ Evre IV: Areola meme dokusu üzerinde ikinci bir çıkıntı meydana getirir.
- ☐ Evre V: Areola ile meme dokusu aynı düzeyde, papillada belirginleşme.



PUBİK KILLANMA

- ☐ Evre I: Puberte öncesidir. Pubik kıl yoktur. Pubis üzerinde ince tüy (vellis) olabilir.
- ☐ Evre II: Labia majorların üzerinde seyrek, uzun, hafif pigmente kıllar belirir.
- ☐ Evre III: Kıllar sayıca artar, kalınlaşır, uzar, kıvrılma olur ve pubise yayılır.
- ☐ Evre IV: Kalın, kıvrırcık ve pigmente kıllar erişkin şeklini alır, kapladığı alan azdır.
- ☐ Evre V: Erişkin formunda, ters üçgen şeklinde tüm pubik bölgeyi kaplar, uyluk iç yüzüne yayılır, göbeğe yayılım yoktur.



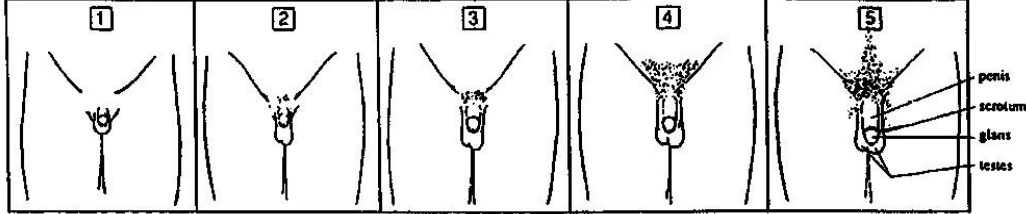
Tablo III’de erkeklerde genital gelişim ve pubik kıllanma evreleri gösterilmektedir.

GENİTAL GELİŞİM

- ☐ Evre I: Puberte öncesi. Testisler, skrotum ve penis boyutları prepubertaldir.
- ☐ Evre II: Testislerde büyüme, skrotum derisinde incelmeye ve koyulaşma.
- ☐ Evre III: Testis volümünde ve penis boyutlarında artış.
- ☐ Evre IV: Penis ve glansda büyüme, glansda belirginleşme
- ☐ Evre V: Genital organlar erişkin şeklini almıştır.

PUBİK KILLANMA

- ☐ Evre I: Puberte öncesidir. Pubik bölgede ince tüy (vellis) olabilir.
- ☐ Evre II: Penis kökünde seyrek, uzun, hafif, pigmente kıllar.
- ☐ Evre III: Kıllar sayıca artar, kalınlaşır, uzar, kıvrılma olur, pubise yayılır.
- ☐ Evre IV: Kalın, kıvrırcık ve koyu renkli kıllar erişkin şeklini almıştır ancak kapladığı alan erişkinden azdır.
- ☐ Evre V: Kıllar erişkin formunda, eşkenar dörtgen şeklinde tüm pubik bölgeyi kaplar, uyluk iç yüzüne yayılır.



PUBERTEDE MEYDANA GELEN DEĞİŞİKLİKLER

1.Kızlarda: Kızlarda pubertenin ilk bulgusu meme büyümesidir. Meme büyümesinden ortalama 6 ay sonra pubik kıllanma başlar. Populasyonun yaklaşık %10-20'sinde ise pubik kıllanma meme gelişiminden önce başlamaktadır. Meme büyümesiyle birlikte kızlarda boy artış hızı artar. Büyüme hızı önceki döneme göre 2-3 kat artar. Buna "Pubertal Büyüme Hamlesi" denir ve yaşamın süt çocukluğu döneminden sonraki en hızlı büyüme dönemidir. Bu hızlı büyüme dönemi pik yaptıktan bir süre sonra ve meme gelişiminin başlamasından ortalama 2 yıl sonra, meme gelişimi evre III'ün sonlarında menarş (ilk adet kanaması) olur. Menarştan sonra büyüme hızı giderek azalır ve büyüme plağındaki kıkırdakların kemikleşerek kapanmasıyla ortalama 16 kemik yaşında büyüme tamamlanır.

Pubik kıllanmanın başlamasından ortalama 2 yıl sonra aksiler kıllanma başlar, ancak bazılarında aksiler kıllanma pubik kıllanma ile eşzamanlı ya da daha önce başlayabilir. Bu durum patolojik kabul edilmez. Meme gelişimi de tek taraflı başlayabilir ve diğer meme 6 ay kadar sonra büyümeye başlayabilir. Adrenal androjenler pubik ve aksiler kıllanmanın yanı sıra ciltte yağ bezleri sekresyonunun artması, akne gelişimi ve ter kokusundaki değişiklikten sorumludur.

Pubertede giderek artan östrojen düzeylerinin etkisiyle iç ve dış genital organlar büyür. Over hacimleri 2,5 mL'den 10 mL'ye dek artar. Uterus uzun çapı 5cm'in üzerine çıkar. Labia majora ve minora'lar büyür ve genital mukozayı kaplayan tek katlı yassı epitel yerini glikojenden zengin çok katlı yassı epitele bırakır. İskelette östrojen etkisiyle pelvis genişler, meme ve kalçalarda yağdokusu birikimi olur. Deri inceler, kadına özgü dış görünüm meydana gelir.

2. Erkeklerde: Erkeklerde pubertenin ilk bulgusu testislerin büyümesi ve hacminin 4 ml'ye ya da uzun çapının 2,5 cm'nin üzerine çıkmasıdır. Bunu ortalama 6 ay sonra başlayan pubik kıllanma izler. Pubik kıllanma eşzamanlı ya da daha önce başlayabilir ve genellikle pubertenin gözle görülen ilk bulgusudur. Pubik kıllanmadan ortalama 2 yıl sonra aksiler kıllanma ve ondan 2 yıl sonra da çevresel dağılımla sternum üzeri ve yüzdeki kıllanmalar başlar. Tanner evre III'de, testisler 10-12 ml'ye ulaştığında penis büyümesi belirginleşir. Erkeklerde pubertal büyüme hamlesi bu dönemde, yani pubertenin ortasında başlar ve daha uzun süre devam eder. Daha sonra büyüme hızı azalarak kemik yaşı 18 civarında büyüme kıkırdaklarının kapanmasıyla tamamlanır.

Pubertenin ortalarında artan serum testosteron düzeyine paralel olarak erkeklerde iskelette toraks ve boyun kısımlarında genişleme, buna bağlı ses kalınlaşması ve vücut kompozisyonunda erkeğe özgü değişiklikler meydana gelir. Kemik mineral yoğunluğu ve kas kütlesi artarken yağdokuda azalma olur. Sperm üretiminin başlaması (spermarş) genellikle evre

III sonlarında olur. Semen analizi ya da erken sabah idrarında sperm görülmesiyle dökümanite edilebilir.

ERKEN PUBERTE (PUBERTE PREKOKS)

Çeşitli Avrupa ülkeleri ve Amerika’da yapılan populasyon çalışmaları puberte başlama yaşının kızlarda ortalama 10, erkeklerde 12 yaş olduğunu göstermektedir. Bunun – 2,5 standart sapması ise kızlarda 8, erkeklerde 9 yaş olup puberte bulgularının sözkonusu yaşlardan önce başlaması erken puberte olarak kabul edilir ve ileri inceleme gerektirir. Son yıllarda yapılan bazı gözlemler özellikle kızlarda puberte başlama yaşının erkene kaydığını göstermektedir. Bu nedenle Amerika Endokrin Cemiyeti 2001 yılında aldığı bir kararla beyaz kızlarda erken puberte yaşını 7’ye ve siyah kızlarda 6 yaşa çekmiş olup bu yaşlardan sonra başlayan puberte bulgularında ileri inceleme ve tedaviye gerek görmemiştir. Avrupa’daki çalışmalar ise bu gözlemlerin aksine puberte başlama yaşı ve menarş yaşında son 30 yılda kayda değer bir değişiklik olmadığı yönündedir. Erkeklerde ise puberte başlama yaşında anlamlı bir geriye kayma saptanmamıştır.

Erken puberte hipotalamo-hipofizer-gonadal aksın erken aktivasyonu sonucu oluşmuş ise “Santral ya da Gerçek Puberte Prekoks” olarak adlandırılır. Tüm değişiklikler normal pubertedeki gibidir. Bazı durumlarda ise aksın aktivasyonu olmadığı halde endojen ya da eksojen nedenlerle seks steroidlerine maruziyet sonucunda puberte bulguları başlayabilir. Buna “Yalancı ya da Periferik Puberte Prekoks” denir. Burada puberte bulguları farklı şekillerde ve sırada görülebilir ya da karşı cinse ait puberte bulguları gözlenebilir (Heteroseksüel Puberte Prekoks).

PUBERTE PREKOKS NEDENLERİ

I. Santral Puberte Prekoks

1. İdiyopatik (sporadik ya da ailevi)
2. SSS anomalileri (doğumsal ya da edinsel)
3. Tümörler (kraniofarenjiom, gliom, ependimom, LH salgılayan adenom vb)
4. Seks steroidlerine kronik maruziyete sekonder

II. Periferik Puberte Prekoks

1. Genetik mutasyonlar : - Konjenital Adrenal Hiperplaziler (erkeklerde)
 - McCune-Albright Sendromu
 - LH reseptör aktive edici mutasyonlar (erkeklerde)
 - Jeneralize glukokortikoid direnci
2. Tümörler : - Östrojen salgılayan over ya da adrenal tümörleri
 - Androjen salgılayan adrenal ya da testis tümörleri
 - Gonadotropin salgılayan tümörler (erkeklerde)
3. Sınırlı ve geriye dönebilen durumlar : - Primer Hipotiroidi
 - Eksojen sex steroidine maruziyet
 - Overde basit follikül kistleri

Puberte prekoks olgularının %80-90’ını kızlar oluşturmakta, ancak olguların çoğu idiyopatik santral puberte prekoks olup organik ve diğer nedenler nadir görülmektedir. Erkeklerde ise puberte prekoks nadir görülmekte ancak altından genellikle organik bir neden çıkmaktadır. Sık karşılaşılan bir başka durum da erkene kaymış ve yavaş ilerleyen puberte olup kızlarda sıkça gözlenen bu durum genellikle tedavi gerektirmemektedir.

Tanısal Değerlendirme

Öyküde motor mental retardasyon, geçirilmiş SSS enfeksiyonları, nöbetler, hipoksik durumlar ve beyin felci dikkatle sorgulanmalı, annenin menarş yaşı öğrenilmelidir. SSS’deki her türlü

patolojinin çocukluk dönemindeki fizyolojik juvenil inhibisyonu bozarak hipotalamo-hipofizer-gonadal aksı aktive edebileceği bilinmelidir.

Fizik incelemede puberte bulgularının yanı sıra nörolojik muayene ve görmenin değerlendirilmesi önemlidir. Derideki makül ve hipo-hiperpigmente alanlar nörofibromatozis, McCune- Albright, tuberoskleroz gibi hastalıkların tanısını koymamızı sağlar. Santral erken puberteli kızlarda pubertal büyüme hamlesinin de başlaması nedeniyle boy artışının ve kemik maturasyonunun ileride olması önemli bir klinik bulgudur.

Laboratuvar incelemelerinde random bakılan bazal seks steroidi ve gonadotropinlerin düşük olması santral pubertenin erken evresinde sıkça karşılaşılan bir bulgudur. Bu nedenle GnRH testi yapılarak hipotalamo-hipofizer-gonadal aksın aktivasyonu değerlendirilmelidir. Aksın aktivasyonu saptanan ya da nörolojik muayene veya görme alanında patoloji gösteren hastalarda kranial MR ile santral patoloji araştırılmalıdır. Periferik puberte prekoksia ise bazal seks steroidi düzeyleri yüksek ve gonadotropinler genellikle baskılanmıştır. Bu olgularda abdominopelvik USG ile tümörler araştırılmalı, ilgili tümör belirteçleri kanda aranmalıdır. Koriyonik gonadotropin (β HCG) salgılayan tümörler yalnız erkeklerde erken puberteye neden olurlar ve karaciğer, beyin, mediasten veya testis yerleşimli olabilirler. Kızlarda pelvik USG over ve uterus boyutları ile overlerdeki asimetrik genişleme ve follikül kistlerinin tanınmasında önemli bulgular verir.

Erkek Konjenital Adrenal Hiperplazi (KAH) olgularının iyi tedavi edilemediği ya da geç tanı aldığı durumlarda dolaşımdaki androjenlerin aksı aktive ederek santral puberte prekoksia da neden olabileceği unutulmamalı ve gonadotropinler bakılarak gerekirse GnRH testi yapılmalıdır.

İyi tedavi edilmemiş primer hipotiroidide dolaşımdaki yüksek TSH düzeyleri alfa subünitlerinin benzer olması nedeniyle FSH reseptörleriyle etkileşime girmekte ve kızlarda meme büyümesi ve galaktore, erkeklerde testis büyümesi gibi inkomplet puberte bulgularına yol açabilmektedir. Bu olgularda lineer büyüme ve kemik maturasyonunun geri olacağı unutulmamalıdır.

Tedavi: Santral erken pubertede gerekiyorsa etiyojiye yönelik cerrahi, radyoterapi ve kemoterapinin yanı sıra aktive olmuş aksın supresyonu için uzun etkili GnRH analogları ile tedavi gereklidir. Bu ilaçlar gonadotropin reseptörlerine bağlanarak pulsatil gonadotropin sekresyonunu geri dönüşümlü olarak durdururlar. Oldukça etkili ve emniyetli ilaçlardır.

Periferik erken pubertede tedavi etiyojiye yöneliktir. Tümörlerde cerrahi, radyoterapi ve kemoterapi, KAH olguları ve glukokortikoid direncinde glukokortikoid tedavisi uygulanır. Primer hipotiroidide tiroid replasman tedavisi bulguları düzeltir. McCune-Albright sendromu ve LH reseptör mutasyonu gibi genetik problemlerde seks steroidi sentezini ya da etkisini bozan ketokonazol, aromataz inhibitörü, östrojen reseptör antagonisti gibi ilaçlar kısmen etkili olmaktadır.

PUBERTE VARYANTLARI

Prematür Telarş

Kızlarda beraberinde pubertal büyüme hamlesi, kemik yaşı ileriliği gibi diğer sistemik puberte bulguları olmaksızın görülen izole meme gelişimidir. En sık 2 ve 6 yaş civarında görülür. GnRH testinde prepubertal ve FSH dominant yanıt vardır. Tedavisiz izlem önerilen bu olguların çoğunda meme gelişimi 3-6 içinde gerilerken bazı olgularda puberte prekoks gelişebilir.

Prematür Adrenarş

Pubik yada aksiler kıllanmanın erkekte 9 kızlarda 8 yaşından önce başlamasıdır. Daha çok kızlarda görülür. Obesite ve düşük doğum ağırlığı ile ilgili olduğunu gösteren çok sayıda

gözlemsel araştırmalar vardır. Non-klasik konjenital Adrenal Hiperplazilerin ilk bulgusu erken ve egzajere adrenarş olabileceğinden ayırıcı tanısı mutlaka yapılmalıdır. Prematür adrenarşı olan kızların erken meme gelişimi ya da erken menarş olduklarına dair bir veri yoktur. Genellikle ılımlı kemik yaşı ileriliği gözlenen bu olguların izlemi önerilmektedir. Kız olguların ileride polikistik over ve hiperandrojenizm riski taşıdıklarını gösteren çalışmalar vardır. Obes olgularda ileride metabolik sendrom riski bulunmakta ve bu olguların insülin direnci ve tip 2 diyabet riski anlatılarak kilo kontrolü sağlanmalıdır.

Pubertal Jinekomasti

Erkek adolesanlarda pubertenin erken evrelerinde gözlenen meme büyümesi değişik çalışmalarda % 40'a varan oranlarda bildirilmektedir. Östrojen/ testosteron oranındaki geçici yüksekliğin olaydan sorumlu olduğu düşünülmektedir. Genellikle selim bir seyir gösterir ve pubertenin ilerlemesi ve dolaşımdaki testosteron düzeylerinin artmasıyla 1-3 yılda regrese olur. Gerileme göstermeyen ve kozmetik sorun yaratan olgularda büyüme ve puberte tamamlandıktan sonra plastik cerrahi onarımı (meme dokusunun çıkarılması) önerilir. Patolojik jinekomasti yapan durumlardan ayırım önemlidir. Bunlar spironolakton, dijital vb. ilaçlar ile mariuhana vb. madde kullanımı, Klinefelter sendromu, primer ve sekonder hipogonadizm, testosteron biyosentez defektleri, aromataz aktivitesinin artımı Sertoli hücre tümörleri gibi durumlardır.

KAYNAKLAR

1. Rosenfield RL, Cooke DW, Radovick S: Puberty in the female and Its Disorders. In: Pediatric Endocrinology. Fifth Ed: Sperling MA Elsevier USA, 2021, Philadelphia
2. Palmert MR, Chan Yee-Ming, Dunkel L: Puberty and Its Disorders of The Male. In: Pediatric Endocrinology, Fifth Ed: Sperling MA Elsevier USA, 2021, Philadelphia.
3. Sun SS, Schubert CM, Chumlea WC et al. National estimates of the timing of sexual maturation and racial differences among US children. Pediatrics 2002; 110: 911-19.
4. Ibanez L, Potau N, Dunger D, de Zegher F. Precocious pubarche in girls and the development of androgen excess. J Pediatr Endocrinol Metab 2000; 13:1261-3.
5. Büyükgebiz A. Puberte. Endokrinoloji El Kitabı 2. Basım. Kabalak T, Yılmaz C ve Tüzün M. Nobel Tıp Kitabevleri 2001, İzmir.
6. Büyükgebiz A, Böber E. Gecikmiş Puberte ve diğer Pubertal Sorunlar. Pediatrik Endokrinoloji 1. Basım. Günöz H, Öcal G, Yordam N ve Kurtoğlu S. Pediatrik Endokrinoloji ve Oksoloji Derneği Yayınları 2003, Ankara.

YENİDOĞAN KONVULSİYONLARINDA TEDAVİ

Şule YİĞİT

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi

Konvulsiyon yenidoğan döneminde en sık görülen (1-5/1000 canlı doğum) nörolojik acil durumlardan biridir. Yenidoğan dönemindeki konvulsiyonların çok büyük bir kısmının hipoglisemi, hipokalsemi, hipoksi vb gibi akut bir hastalık veya sorun nedeniyle ortaya çıktığı bilinmektedir. Yenidoğanlarda video- elektroensefalografinin (Video- EEG) kaydı tanı için çok önemlidir. Video EEG olanağının olmadığı yenidoğan ünitelerinde amplifiye EEG (aEEG) bilinen kısıtlılıkları olmakla birlikte bu amaçla kullanılabilir. International League Against Epilepsy (ILAE) tarafında 2021 yılında yenidoğan konvulsiyonlarının sınıflaması tekrar gözden geçirilmiş ve özellikle tanıda EEG nin önemi vurgulanmıştır. Yeni sınıflamaya göre nöbetler otomatizm, klonik nöbetler, epileptik spazmlar, myoklonik nöbetler, tonik nöbetler, otonomik nöbetler, davranışların durması, ardışık nöbetler ve elektrografik nöbetler olarak sınıflanmıştır. Bu sınıflama nöbetleri klinik şekillerine göre gruplandırırken mutlaka EEG ile kanıtlanması gerektiğini, klinik nöbet olmasa bile EEG de epileptik aktivite saptanması durumunda tedavi verilmesini önermektedir.

Yenidoğan konvulsiyonlarının tedavisinde temel prensip konvulsiyona neden olan sorunun tedavi edilmesidir. Hipokalsemi, hipoglisemi veya diğer tedavi edilebilir metabolik nedenler öncelikle tedavi edildikten sonra antikonvulsif tedavi başlanmalıdır. Yenidoğan konvulsiyonlarının tedavisinde ilk seçenek olarak fenobarbital 20mg/kg İV yükleme yapılarak verilmeli, bir saat sonra kan düzeyi bakılmalıdır. Konvülsiyon tekrarlar ise ek doz 10-20mg/kg fenobarbital yükleme yapılabilir. İkinci ilaç gerektiğinde günümüzde levetirasetam kullanılmaktadır. Levetirasetam 20-50 mg/kg dozda yüklenmelidir. Konvülsiyon devam eden hastalarda piridoksin, piridoksal fosfat, folinik asit ve biotin tedaviye eklenebilir. İkili antikonvulzan tedaviye rağmen kontrol altına alınamayan nöbetlerde midazolam 0,15 mg/kg bolus, 1 mikrogram/kg/dak infüzyon başlanabilir.

Kaynaklar:

1. Pressler RM, Cilio MR, Mizrahi EM, Moshé SL, Nunes ML, Plouin P, Vanhatalo S, Yozawitz E, de Vries LS, Puthenveetil Vinayan K, Triki CC, Wilmshurst JM, Yamamoto H, Zuberi SM. The ILAE classification of seizures and the epilepsies: Modification for seizures in the neonate. Position paper by the ILAE Task Force on Neonatal Seizures. *Epilepsia*. 2021 Mar;62(3):615-628.
2. Twanow JE. Diagnosis and Management of Seizures in the Preterm Infant. *Semin Pediatr Neurol*. 2022 Jul;42:100971.
3. Auvin S. Finally, a controversy about neonatal seizure treatment. *Epilepsia*. 2022 Jul;63(7):1880-1882. doi: 10.1111/epi.17277. Epub 2022 May 26. PMID: 35524439.
4. Pavel AM, Rennie JM, de Vries LS, Blennow M, Foran A, Shah DK, Pressler RM, Kapellou O, Dempsey EM, Mathieson SR, Pavlidis E, Weeke LC, Livingstone V, Murray DM, Marnane WP, Boylan GB. Neonatal Seizure Management: Is the Timing of Treatment Critical? *J Pediatr*. 2022 Apr;243:61-68.e2.
5. Dang LT, Silverstein FS. Drug Treatment of Seizures and Epilepsy in Newborns and Children. *Pediatr Clin North Am*. 2017 Dec;64(6):1291-1308. doi: 10.1016/j.pcl.2017.08.007. Epub 2017 Oct 4. PMID: 29173786.

GEÇ PRETERMDE SIK GÖRÜLEN SORUNLAR

Salih Çağrı ÇAKIR

Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi

Geç preterm terimi, 34^{0/7} ve 36^{6/7} gebelik haftası (son adet tarihine göre gebeliğin 239 gün-259 gün) arasında doğan bebekleri tanımlamak için kullanılmaktadır (1,2). Fizyolojik olarak maturasyonunu tamamlamamış olan geç preterm bebeklerin sorunları, bu bebeklerin kilo ve boy olarak terme yakın olmaları nedeniyle geç değerlendirilmiştir. Tarihsel süreçte term bebeklerden biraz küçük olarak kabul edilmiş olmaları nedeniyle doğum sıklığında artış olmuştur. Yıllar içerisinde preterm doğum sıklığı artış göstermiş olup, prematüre bebeklerin %70-75'ini geç preterm bebekler oluşturmaktadır (3). Ancak daha yüksek morbidite ve mortaliteye sahip oldukları konusundaki farkındalıkların artması ve 39 haftadan önce yapılan elektif sezaryenlerin azaltılma çabalarıyla, sıklığı 2007 yılından sonra azalmıştır. Genel olarak geç preterm doğum sıklığı ülkelere ve yıllara göre değişkenlik göstermekte olup ABD'de son verilere göre %7,6 olarak bildirilmektedir (4). Etiyolojisi multifaktöriyel olup; riskli durumlarda oluşabilecek olumsuz sonuç ve ölü doğum endişelerini azaltmak için yapılan sezaryen oranlarında artış olması önemli bir etkidir. Geç preterm bebeklerin term bebekler gibi değerlendirilmemesi gerektiği ile ilgili son zamanlarda artan farkındalığa rağmen, halen bu haftalardaki endikasyonsuz sezaryen doğumlar devam etmektedir (5). Ayrıca yardımcı üreme tekniklerinin gelişmesine bağlı olarak çoğul gebeliklerin sayısındaki artış ve gebe takiplerindeki iyileşmeler sonucu; intrauterin büyüme geriliği olan, fetal anomali olan ve intrapartum asfiksidedeki riskli fetusların geç preterm haftasına kadar doğumlarının ertelenebilmesine bağlı olarak da doğum sıklığı artabilmektedir (6). Annede kanama ve hipertansiyon varlığı neonatal morbidite riskini daha da arttırmakta olup neonatal morbiditeler term bebeklerden 7 kat daha fazladır (7). Ayrıca geç preterm yenidoğanlar, tanımlanmış herhangi bir maternal veya fetal risk faktörü olmadığı durumda bile yüksek morbiditeye sahiptirler (8). Bu bebeklerde, hipotermi, hiperbilirubinemi, hipoglisemi, solunum sıkıntısı, apne, beslenme güçlüğü, enfeksiyon gibi sorunlar term bebeklere göre daha sık görülmektedir (6). Ayrıca bu bebeklerde perinatal mortalite ve nörolojik morbidite oranları da yüksektir (9). Uzun dönem etkileri açısından geç preterm bebeklerin 24. ay mental ve psikomotor gelişim skorları term bebeklerden daha düşük olarak saptanmış olup MDI skorları 70 altında olan bebeklerin oranı termlerden daha fazladır (10). Aynı zamanda geç pretermelerde erken ve geç dönem ölüm riski term bebeklere göre daha yüksektir (11,12). Erken doğum için antenatal risk faktörleri varlığında, erken doğumun bebeğe getireceği ek riskler düşünülerek doğum kararı alınmalıdır. Anne yanında izleme alınan geç preterm bebekler solunum sorunları, beslenme sorunları, hiperbilirubinemi, hipoglisemi ve hipotermi açısından yakın takip edilmelidir. Ayaktan izleme alınan geç preterm bebekler, 40 haftaya ulaşana kadar hastaneye yatış gerektirebilecek sorunlar açısından yakın takip edilmelidir. Geç preterm bebeklerdeki mortalite ve morbiditelerinin azaltılması için, bu bebeklerin doğum sonrası hastaneden taburculukları sırasında bazı kriterlerin kullanılması önerilmiştir (2). Bu kriterler şunlardır: Gestasyonel haftasının doğru belirlenmesi, anne ve babanın olası riskler hakkında bilgilendirilmesi, ev için çevresel ve sosyal risk faktörlerinin gözden geçirilmesi, aile eğitiminin tamamlanması, hastanede anne yanı izleminde olası riskler açısından yeterli süre takibinin yapılmış olması, taburculuktan önceki 24 saat boyunca giysili iken açık yatakta; aksiller vücut ısısını 36,5-37,4 C arasında koruyabilmesi, solunum sayısı 60/dk altında olması ve kalp hızı 100-160/dk olması,

24 saat başarılı bir şekilde anneyi emmeyi veya biberonla beslenmeyi gerçekleştirmesi, en az bir kez mekonyum çıkışının olması, kilo kaybının günlük %2-3'ten fazla ve doğum ağırlığının %7'sinden fazla olmaması, bilirubin düzeyinin normal sınırlarda olması, taburculuktan sonraki 24-48 saat içerisinde olacak şekilde kontrolün planlanması, araba koltuğunun hazır olması. Tüm prematüre doğumların azaltılmasında olduğu gibi geç preterm bebek doğumlarının da azaltılması için kadın doğum ile ortak protokollerin yürütülmesi ve geç pereterm bebeklerin olası prematüre sorunları açısından yakın izlenmesi önem taşımaktadır.

Kaynaklar:

1. Raju TNK. Epidemiology of Late Preterm (Near-Term) Births. Clin Perinatol 2006;33:751–63.
2. Engle WA. Morbidity and mortality in late preterm and early term newborns: A continuum. Clin Perinatol 2011;38:493–516.
3. Davidoff MJ, Dias T, Damus K, Russell R, Bettgowda VR, Dolan S, et al. Changes in the gestational age distribution among U.S. singleton births: Impact on rates of late preterm birth, 1992 to 2002. Semin Perinatol 2006;30:8–15.
4. National Vital Statistics Reports, Vol. 72, No. 1, January 31, 2023
5. Gyamfi-Bannerman C, Fuchs KM, Young OM, Hoffman MK. Nonspontaneous late preterm birth: Etiology and outcomes. Am J Obstet Gynecol 2011;205:456.e1-456.e6.
6. Engle WA, Tomashek KM, Wallman C, Committee on Fetus and Newborn. “Late-Preterm” Infants: A Population at Risk. Pediatrics 2007;120:1390–401.
7. Shapiro-Mendoza CK, Tomashek KM, Kotelchuck M, Barfield W, Nannini A, Weiss J, Declercq E. Effect of late-preterm birth and maternal medical conditions on newborn morbidity risk. Pediatrics. 2008 Feb;121(2):e223-32.
8. Raju TNK. The “Late Preterm” Birth—Ten Years Later. Pediatrics 2017;139:e20163331.
9. Seikku L, Gissler M, Andersson S, Rahkonen P, Stefanovic V, Tikkanen M, et al. Asphyxia, Neurologic Morbidity, and Perinatal Mortality in Early-Term and Postterm Birth. Pediatrics 2016;137:e20153334.
10. Woythaler MA, McCormick MC, Smith VC. Late preterm infants have worse 24-month neurodevelopmental outcomes than term infants. Pediatrics. 2011 Mar;127(3):e622-9. doi: 10.1542/peds.2009-3598.
11. Tomashek KM, Shapiro-Mendoza CK, Davidoff MJ, Petrini JR. Differences in Mortality between Late-Preterm and Term Singleton Infants in the United States, 1995–2002. J Pediatr 2007;151:450–456.e1.
12. Crump C, Sundquist K, Sundquist J, Winkleby MA. Gestational Age at Birth and Mortality in Young Adulthood. Jama 2011;306:1233.

MONOGENİK VE SENDROMİK OBEZİTE

Doğa TÜRKKAHAMAN

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi

A. Monogenik Obezite

Monogenik obezite, obezite ilişkili tek bir genin mutasyonu sonucu oluşan, Mendeliyen kalıtım şekli gösteren, erken başlangıçlı ve genellikle aşırı, kontrol edilemeyen yeme dürtüsü (**hiperfaji**) ile karakterize ciddi obezite tipidir. Herhangi bir sendromun parçası olabileceği gibi (sendromik obezite), izole de olabilir (non-sendromik obezite).

Hipotalamusta bulunan leptin/melanokortin yolağı insanlarda besin alımının ve iştahın kontrolünde önemli ve merkezi bir rol oynar. Günümüze kadar bildirilmiş monogenik obezite ilişkili mutasyonların çoğu bu yolda işlev gören proteinleri ve reseptörleri kodlayan genlerde yer almaktadır. Bu yoldaki mutasyonlara bağlı gelişen obezitenin genel özellikleri erken yaşta başlaması, hiperfajinin bulunması ve genellikle santral nedenli hormon eksikliklerinin eşlik etmesidir. Leptin/melanokortin yolağı yağ dokusundan leptin, pankreastan insülin ve mideden ghrelin salgılanması ve bu hormonların arkuat nükleustaki ilgili reseptörlerine bağlanması sonucu aktive olur (1).

Günümüze kadar insanlarda leptin/melanokortin yolağında veya daha üst kortikal merkezlerde rol alan ve obeziteye yatkınlık sağladığı düşünülen birçok gen saptanmasına rağmen doğrudan ilişkisi net olarak gösterilmiş ve Mendelian kalıtım özelliği taşıyan altı adet gen tanımlanmıştır, bunlar; *leptin*, *leptin reseptörü*, *SH2B1*, *POMC*, *PCSK1* ve *MC4R*'dir. Bu genlerin hepsi MC4R ve üst yolağında (upstream) işlev görmektedir. MC4R sonrasında (downstream) işlev gören önemli genler *SIM1*, *BDNF* ve *NTRK2*'dir.

MC4R üst yolak (upstream) işlev bozuklukları

1. Konjenital Leptin Eksikliği

Leptin, endokrin bir organ olan yağ dokusundan salgılanan ve 167 aminoasitten (16-kD) oluşan peptid bir hormondur. İnsanlarda leptin geni (*LEP*) 7. kromozomda (7q31.1) bulunur. Leptin geninde oluşan homozigot mutasyonlar monogenik obezitenin en ağır formu olan konjenital leptin eksikliğine (KLE) neden olmaktadır. KLE hastalarının doğum kilosuna normal olmasına rağmen obezite ve baskılanamayan iştah (hiperfaji) genellikle yaşamın ilk 6 ayından önce ortaya çıkmaktadır. Serum leptin düzeyleri genellikle 1 ng/ml'nin altındadır. İlerleyen yaşlarda dislipidemi, hiperinsülinemi ve karaciğer yağlanması sık olarak görülmektedir. Santral (hipotalamik) hipogonadizm ve santral hipotiroidi, T-hücrelerinde sayısal ve fonksiyonel bozukluklar sebebiyle sık ve ağır geçirilen solunum yolu enfeksiyonları KLE'nin diğer özellikleri arasında sayılabilir. KLE hastalarında lineer büyüme normaldir (2).

Literatürde yer alan ilk mutasyon 1997 yılında, akraba evliliği olan Pakistanlı bir ailede tanımlanmıştır. Daha sonra 1999 yılında aynı ailede ilk kez rekombinant leptin tedavisi başarıyla kullanılmıştır (3). Tedavi ile birlikte iştah ve yeme dürtüsü belirgin olarak azalmakta, haftalar içerisinde ciddi bir kilo kaybı gözlenmektedir. Kilo kaybına ek olarak hastaların varsa immün bozuklukları düzelmekte, çocuklarda spontan puberte başlamakta, ST4 düzeyleri artmakta ve erişkinlerde hipogonadizm ek bir tedaviye gerek kalmaksızın düzelebilmektedir.

2. Leptin Reseptör Eksikliği

Leptin reseptör (LEPR) geni insanlarda kromozom 1p31'de lokalizedir. Leptin reseptör eksikliği (LRE) otozomal resesif kalıtmakta ve homozigot mutasyonlara sahip bireyler klinik

olarak KLE'ye çok benzemektedir. Literatürde yer alan ilk mutasyon 1998 yılında, akraba evliliği olan Cezayir asıllı bir ailede tanımlanmıştır (4). Mutant bireylerin serum leptin düzeyleri kontrol obez gruba göre belirgin olarak daha yüksektir. KLE'ye benzer şekilde bu hastaların doğum kiloları normaldir ve yaşamın ilk aylarından itibaren hızlı kilo almaya başlarlar. Ciddi hiperfaji ve açlığa tahammülsüzlük en belirgin özellikleridir. Bazal vücut ısı ve metabolik hızları normaldir. Santral (hipotalamik) hipogonadizm ve santral hipotiroidiye ilaveten immün disfonksiyon bu hasta grubunda da görülebilir. Leptin yüksekliği LRE için her zaman tanı koydurucu bir özellik değildir. Eksojen obez bireylerde yağ dokusunun artışına bağlı serum leptin yüksekliği zaten beklenen bir bulgudur.

3. SH2B1 Eksikliği

SH2B adaptör protein 1 (SH2B1) hipotalamusta tirozin kinaz ilişkili reseptörlere bağlanarak JAK2 aktivitesi artırır ve JAK2/IRS1/2 kompleksini oluşturarak post-reseptör leptin sinyalizasyonunda ve insülin duyarlılığının oluşumunda görev alır. İnsanlarda yapılan ilk çalışmada Doche M ve ark. 2012 yılında 300 morbid obez hastada *SH2B1* gen varyasyonlarını taramış ve beş hastada dört farklı heterozigot mutasyon saptamışlardır (5). Bu hastaların genel özellikleri erken başlangıçlı obezite, hiperfaji, ciddi hiperinsülinizm ve davranış bozuklukları/konuşma geriliği gibi psikososyal bozuklukların bulunmasıdır.

4. Proopiomelanocortin (POMC) Eksikliği

POMC, insanlarda kromozom 2p23.3'de bulunan *POMC* geni tarafından kodlanır ve PC1/PC2 tarafından farklı enzimatik basamaklarda parçalanarak ACTH, alfa-, beta-, gama-MSH, ve beta-endorfine dönüşür. ACTH, adrenal kortekste bulunan reseptörüne (MC2R) bağlanarak kortizol sentezini başlatırken, alfa-MSH, saç ve deride bulunan melanositlerdeki reseptörüne (MC1R) bağlanarak melanin sentezini tetikler. Beta-MSH, alfa-MSH ile beraber hipotalamusta bulunan MC4R'ne bağlanarak enerji balansını ve iştahı kontrol eder.

POMC gen mutasyonu ilk kez 1998 yılında Krude ve ark. tarafından tanımlanmıştır. Homozigot *POMC* mutasyonuna sahip bu bireylerde yenidoğan döneminde ACTH eksikliğine bağlı hipokortizolemi, hipoglisemi, kolestaz ve uzamış sarılık bildirilmiştir. Hipokortizolemiye rağmen hiperfaji ve morbid obezite yaşamın ilk yıllarından itibaren görülebilir. Hastalarda MSH eksikliğine bağlı olarak ömelanin/feomelanin oranı artmıştır, bu da cilt renginin açık, saçların ise sarı/kızıl renkli olmasına neden olur (6).

Selektif MC4R agonisti olan setmelanotid, POMC eksikliği olan hastalarda başarıyla denemiş ve iştahın baskılanmasında ve kilo vermede oldukça etkili olduğu gösterilmiştir (7). Setmelanotidin homozigot *LEPR* ve *PCSK1* gen mutasyonları, Bardet-Biedl ve Alström sendromu gibi MC4R üst yolak bozukluklarına bağlı gelişen obez hastalarda kullanımı konusundaki çalışmalar halen devam etmektedir.

5. Prohormone Convertase-1 (PC1) Eksikliği

PC1, proprotein convertase 1/3 olarak da isimlendirilir, nöroendokrin ve enteroendokrin sistemde bulunmakta ve birçok inaktif prohormonun biyolojik olarak aktif peptidlere dönüşümünde rol almaktadır. PC1 enzimi insanlarda kromozom 5q15'de yerleşik *proprotein convertase subtilisin/kexin type 1 (PCSK1)* geni tarafından kodlanmaktadır. *PCSK1* geninde oluşan homozigot mutasyonlar erken başlangıçlı morbid obezite, santral hipogonadizm, POMC işleme bozukluğuna bağlı ACTH eksikliği (santral adrenal yetmezlik) ve proinsülin/insülin dönüşümünün azalması sonucu postprandiyal hipoglisemi ile karakterize konjenital PC1/3 eksikliğine neden olmaktadır. İlk kez 1997 yılında Jackson RS ve ark. tarafından rapor edilmiştir (8). Bu hastaların önemli bir bölümünde yenidoğan döneminde başlayan fakat yıllar içerisinde kendiliğinden düzelen ısrarcı malabsorptif diyare mevcuttur. Bu ağır ve ısrarcı

diyarenin enteroendokrin sistemde bulunan bazı hormonların (progastrin, proglucagon, glucagon-like peptide gibi) aktif forma dönüşmesindeki bozukluktan kaynaklandığı düşünülmektedir (9). Bazı hastalarda santral hipotiroidi, santral diyabetes insipidus ve büyüme hormonu eksikliği de görülebilmektedir. Genetik testlerin haricinde tanıda artmış serum proinsülin/insülin düzeyleri de yol gösterici olabilir.

6. Melanocortin-4 receptor (MC4R) Eksikliği

MC4R, 332 aminoasitten oluşan, 7 transmembran geçişi olan G-protein coupled reseptör ailesindendir ve insanlarda kromozom 18q22'de bulunan tek ekzonluk *MC4R* geni tarafından kodlanmaktadır. Reseptörün endojen agonistleri alfa- ve beta-MSH, antagonisti ise AGRP'dir. Homozigot *MC4R* mutasyonlarının önemli özellikleri arasında erken başlangıçlı morbid obezite, hiperfaji ve büyümede hızlanma sayılabilir. Bu hastaların kemik yaşları belirgin olarak öndedir ve kemik mineral yoğunluğu artmıştır. Fakat puberte başlangıcı normaldir. GH/IGF1 aks patolojisi yoktur. Belirgin hiperinsülineminin büyüme hızlanmasında rolü olduğu düşünülmektedir. Hipotalamik hipogonadizm ve hipotiroidi gibi diğer endokrinopatiler *MC4R* mutasyonlarında görülmez.

MC4R mutasyonu toplumda en sık görülen obezite ilişkili mutasyondur. Farooqi ve ark. 500 erken başlangıçlı morbid obez bireyde yapmış olduğu bir çalışmada sıklık %5,8 olarak bildirilmiştir. Kalıtım şekli otozomal co-dominant'dır (10).

MC4R alt yolak (downstream) işlev bozuklukları

1. Single-minded 1 (SIM1) Eksikliği

SIM proteini basic helix-loop-helix (bHLH) transkripsiyon faktörüdür ve embriyolojik hayatta hipotalamusta bulunan PVN ve supraoptik nükleusların (SON) gelişiminde önemli bir rol oynamaktadır. Geni, *SIM1*, 6q16.3'de yerleşiktir. İnsanlarda heterozigot *SIM1* mutasyonu taşıyan bireylerde erken başlangıçlı morbid obezite ve hiperfajiye ilaveten bazı vakalarda gelişme geriliği, emosyonel bozukluklar ve atipik otizm bildirilmiştir. *SIM1* genini içeren 6q delesyonlarında Prader-Willi benzeri fenotip görülebilmektedir (11).

2. Brain-derived neurotrophic factor (BDNF) Eksikliği

BDNF geni ile ilgili günümüze kadar birçok klinik/laboratuvar araştırma yapıldıysa da insanlarda mutasyonu gösteren yayınlar son derece kısıtlıdır. Gray J ve ark. tarafından 2006 yılında bildirilen ilk vakada *BDNF* genini kapsayacak şekilde oluşan 850 kb'lık *de novo* kromozomal inversiyon sonucu *BDNF* haplo-yetmezliği gelişmiştir. Hastada erken yaşta başlayan morbid obezite, hiperfaji, mental retardasyon, ciddi hiperaktivite, öğrenme ve hafıza sorunları mevcuttur (12).

3. Tyrosine kinase receptor B (TrkB)

BDNF bir nöral büyüme faktörüdür (nörotrofin) ve etkisini bir tirozin kinaz reseptörü olan TrkB'ye bağlanarak gösterir. TrkB, 9q21.33'de bulunan *NTRK2* (neurotrophic tyrosine receptor kinase) geni tarafından kodlanmaktadır. Heterozigot *NTRK2* gen mutasyonu (Y722C) saptanan bir çocukta erken yaşta başlayan morbid obezite, hiperfaji, mental retardasyon, otizm benzeri bulgular, öğrenme ve hafıza sorunları olduğu bildirilmiştir (13).

Monogenik obezite mutasyonlarının görülme sıklığı

Monogenik obezite prevalansı ülkeler ve ırklar arasında önemli farklılıklar gösterebilmektedir. O toplumdaki akraba evliliğinin sıklığı prevalansı etkileyen önemli faktörlerden biridir. Yapılan toplum bazlı çalışmalarda morbid obezitede en sık görülen

mutasyonun *MC4R* genine ait olduğu saptanmıştır. Akıncı A ve ark. Türkiye’de yapmış oldukları çok merkezli bir çalışmada, erken başlangıçlı (<7 yaş) ve morbid obez (VKİ-SDS >3) 105 çocuk çalışmaya alınmış ve 41 obezite ilişkili gen taranmıştır. Çalışma sonucunda 6 hastada (%5,7) patojenik *MC4R* mutasyonu, 2 hastada (%1,9) patojenik *SIM1* mutasyonu ve 3 ayrı hastada birer patojenik heterozigot *POMC*, *PCSK1* ve *LEPR* mutasyonları saptanmıştır. Kohortta monogenik obezite sıklığı yaklaşık %10 olarak bildirilmiştir (14).

B. Sendromik Obezite

Obeziteye mental gerilik, dismorfik bulgular ve organ spesifik anomalilerin eşlik etmesi “sendromik obezite” olarak tanımlanmaktadır. Sendromik olmayan monogenik obezitede olduğu gibi obezite erken başlangıçlıdır (<10 yaş) ve hiperfaji belirgindir. Hipotalamik disfonksiyon ve santral kaynaklı endokrinopatiler eşlik edebilir. Günümüze kadar 30 civarında sendrom obezite ile ilişkilendirilmiştir, bunlardan bazıları **Tablo 1**’de özetlenmiştir (15). Bu sendromlar kromozomal anamaler, geniş delesyon/duplikasyonlar, metilasyon bozuklukları ve tek gen mutasyonları sonucu oluşabilmektedir. Aşağıda en sık görülen iki obezite ilişkili sendromdan ayrıntıları ile bahsedilmiştir.

1. Prader- Willi Sendromu (PWS)

PWS en sık görülen obezite ilişkili sendromdur, prevalansı 10.000-30.000 canlı doğumda 1 olarak bildirilmektedir. Doğumdan itibaren başlayan ağır hipotoni, beslenme güçlüğü ve kilo alamama sorunları 1 yaşından sonra hızla düzelerek yerini hiperfaji ve ciddi obeziteye bırakır. Çocukluk **döneminde** boy kısalığı, ciddi davranış problemleri ve öğrenme güçlüğü olabilir, ortalama IQ: 65 civarındadır. Endokrin sorunlar arasında hipogonadizm (genelde santral kaynaklı) ve tip 2 diyabet görülmekle beraber, büyüme hormonu eksikliği, santral adrenal yetmezlik ve santral hipotiroidi de görülebilmektedir. Dismorfik klinik bulguları arasında; badem-göz, ince üst dudak, aşağı dönük ağız köşeleri, dar yüz, küçük el ve ayaklar, skolyoz ve genital hipoplazi (mikropenis, inmemiş testis, labial veya klitoral hipoplazi) sayılabilir (16).

PWS kromozom 15’in uzun kolundaki q11-q13 bölgesinin çeşitli nedenlerden dolayı fonksiyon kaybı sonucu oluşmaktadır. Bu nedenler arasında en sık paternal delesyonlar (%65-75), maternal uniparental dizomi (MUPD) (%20-30) ve daha nadir olarak yetersiz ‘imprinting’ (%1-3) yer almaktadır. PWS kliniğinden sorumlu olan 15q11-q13 bölgesinde bulunan ve paternal aktarılan en önemli genler *MKRN3*, *MAGEL2*, *NDN* ve *SNURF-SNRPN*’dir. Meydana gelen genetik hasara bağlı olarak ne kadar çok gen bölgesi etkileniyorsa hastalığın kliniği de o derece farklı veya ağır olmaktadır.

2. Bardet-Biedl Sendromu

Bardet-Biedl sendromu (BBS), otozomal resesif kalıtılan nadir bir siliyopatik sendromdur. Prevalansı yaklaşık 1/125.000 olarak bildirilmektedir, ancak toplumlar arasında değişiklik gösterebilmektedir. Kuzey Avrupa’da sıklık en fazla 1/160.000 iken akraba evliliğinin yoğun olduğu toplumlarda prevalansı 1/65.000’e kadar çıkabilmektedir. Erken başlangıçlı obezite, retinal distrofi, pigmenter retinopati, postaksiyel polidaktili, ekstremitelerde distrofi (sindaktili, brakidaktili), böbreğin yapısal veya fonksiyonel bozuklukları, genitoüriner malformasyonlar (hipoplastik uterus/överler, parsiyel/komplet vajinal atrezi vb), hipogonadizm ve öğrenme güçlüğü ile karakterizedir. Klinik bulguları aynı aile içinde bile farklı olabilen heterojen, pleiyotropik bir sendromdur, otozomal resesif kalıtılmasına rağmen nadiren oligogenik kalıtım da olabilmektedir. BBS tanısı genellikle klinik bulgulara dayanmakla birlikte moleküler genetik

testler ile de tanı konulabilmektedir. BBS'nin klinik tanısı, Beales ve ark. tarafından oluşturulan kriterlere göre en az dört majör özellik ya da üç majör ve en az iki minör özellik varlığına konulmaktadır (17).

BBS, siliyer fonksiyonlarla ilişkili birçok proteini kodlayan BBS genlerindeki mutasyonlar sonucunda meydana gelmektedir. Bu sendrom siliyer disgenezi veya disfonksiyonu olması nedeniyle "siliyopatik sendrom" olarak adlandırılmaktadır. Şimdiye kadar 22 farklı genin BBS kliniğine sebep olduğu tespit edilmiştir. Bununla beraber hastaların yaklaşık %20'sinde mutasyon saptanamamaktadır. BBS ve diğer siliyopatilerde görülen erken başlangıçlı obezitenin gelişmesinde leptin sinyal yolağı patolojileri önemli rol oynamaktadır. Hipotalamik POMC nöronlarında bulunan silyaların spesifik kaybı leptin reseptör sonrası sinyalizasyonu bozmakta sonuç olarak hiperfaji ve obezite gelişmekte, serum leptin seviyelerinde ise artışa neden olmaktadır.

Monogenik obeziteye tanısal yaklaşım

Özellikle erken başlangıçlı ve hiperfajinin eşlik ettiği çocukluk çağı obezitesinin (<5 yaş) monogenik olma olasılığı oldukça fazladır. Bunun yanında ailede akraba evliliğinin olması, anne veya babada erken başlangıçlı obezitenin varlığı bize monogenik obeziteyi düşündürecek diğer önemli özellikler arasında yer almaktadır. Tipik klinik veya laboratuvar bulgularının varlığında aday gen varsa Sanger sekanslama halen altın standart olarak kullanılmaktadır. Fakat iyi seçilmiş vakalarda bile tanı koyma oranı %46 civarında kalmaktadır (18). Bu nedenle giderek yaygınlaşan ve ucuzlayan bir yöntem olarak *Next generation sequencing* (NGS) ön plana çıkmaktadır. Erken başlangıçlı obeziteye gelişim geriliği veya öğrenme güçlüğü eşlik ediyorsa olası delesyon ve duplikasyonları dışlamak adına ilk etapta kromozomal microarray yapmak daha akılcıl bir yaklaşım olabilir. En sık görülen obezite ilişkili sendromlardan biri olan PWS için spesifik FISH ve bir sonraki basamakta MUPD tespiti için metilasyon çalışmaları yapılabilir.

Referanslar

1. Farooqi S, O'Rahilly S. Genetics of obesity in humans. *Endocr Rev.* 2006; 27:710-18.
2. Funcke JB, von Schnurbein J, Lennerz B, et al. Monogenic forms of childhood obesity due to mutations in the leptin gene. *Mol Cell Pediatr.* 2014; 1:3
3. Farooqi IS, Jebb SA, Langmack G, et al. Effects of recombinant leptin therapy in a child with congenital leptin deficiency. *N Engl J Med.* 1999; 341:879-84.
4. Clément K, Vaisse C, Lahlou N, et al. A mutation in the human leptin receptor gene causes obesity and pituitary dysfunction. *Nature.* 1998; 392:398-401.
5. Doche ME, Bochukova EG, Su HW, et al. Human SH2B1 mutations are associated with maladaptive behaviors and obesity. *J Clin Invest.* 2012; 122:4732-6.
6. Krude H, Biebermann H, Luck W, et al. Severe early-onset obesity, adrenal insufficiency and red hair pigmentation caused by POMC mutations in humans. *Nat Genet.* 1998; 19:155-7.
7. Kühnen P, Clément K, Wiegand S, et al. Proopiomelanocortin Deficiency Treated with a Melanocortin-4 Receptor Agonist. *N Engl J Med.* 2016; 375:240-6.
8. Jackson RS, Creemers JW, Ohagi S, et al. Obesity and impaired prohormone processing associated with mutations in the human prohormone convertase 1 gene. *Nat Genet.* 1997; 16:303-6.
9. Martín MG, Lindberg I, Solorzano-Vargas, et al. Congenital proprotein convertase 1/3 deficiency causes malabsorptive diarrhea and other endocrinopathies in a pediatric cohort. *Gastroenterology.* 2013; 145:138-48.

10. Farooqi IS, Keogh JM, Yeo GS, et al. Clinical spectrum of obesity and mutations in the melanocortin 4 receptor gene. *N Engl J Med*. 2003; 348:1085-95.
11. Izumi K, Housam R, Kapadia C, et al. Endocrine phenotype of 6q16.1-q21 deletion involving SIM1 and Prader-Willi syndrome-like features. *Am J Med Genet A*. 2013; 161:3137-43.
12. Gray J, Yeo GSH, Cox JJ, et al. Hyperphagia, Severe Obesity, Impaired Cognitive Function, and Hyperactivity Associated With Functional Loss of One Copy of the Brain-Derived Neurotrophic Factor (BDNF) Gene. *Diabetes*. 2006; 55:3366–71.
13. Yeo GS, Connie Hung CC, Rochford J, et al. A de novo mutation affecting human TrkB associated with severe obesity and developmental delay. *Nat Neurosci*. 2004; 7:1187-9.
14. Akıncı A, Turkkahraman D, Tekedereli I, et al. Novel Mutations in Obesity-Related Genes in Turkish Children with Non-Syndromic Early Onset Severe Obesity: A Multicentre Study. *J Clin Res Pediatr Endocrinol*. 2019; 11:341-349.
15. Geets E, Meuwissen MEC, Van Hul W. Clinical, molecular genetics and therapeutic aspects of syndromic obesity. *Clin Genet*. 2019; 95(1): 23-40
16. Angulo M. A., Butler M. G., Cataletto M. E. Prader-Willi syndrome: a review of clinical, genetic, and endocrine findings. *J Endocrinol Invest*. 2015; 38: 1249–1263.
17. Beales PL, Elcioglu N, Woolf AS, et al. New criteria for improved diagnosis of Bardet-Biedl syndrome: results of a population survey. *J Med Genet*. 1999; 36:437-46.
18. Shashi V, McConkie-Rosell A, Rosell B, Schoch K, Vellore K, McDonald M, et al. The utility of the traditional medical genetics diagnostic evaluation in the context of next-generation sequencing for undiagnosed genetic disorders. *Genet Med*. 2014;16:176-182.

Tablo 1. Bazı obezite ilişkili sendromların genetik ve klinik özellikleri.

Hastalık	Prevalans	Kalıtım modeli	Gen veya bölge	Temel klinik özellikler
Prader-Willi Sendromu	1/10.000-30.000	Ailesel kalıtım ve <i>de novo</i>	15q11.2-q13	Neonatal hipotoni, beslenme zorluğu, bir yaşından sonra hiperfaji ve ciddi kilo alımı, morbid obezite, zeka geriliği, boy kısalığı, hipogonadizm, küçük el ve ayaklar, badem göz
Prader-Willi-like Sendrom	-	Ailesel kalıtım ve <i>de novo</i>	6q del (<i>SIM1</i> ve <i>MRAP2</i> genlerini kapsayan)	PWS benzer bulgular, kalp anomalileri, epilepsi, işitme kaybı
Bardet-Biedl Sendromu	1/13.500-160.000	Otozomal/oligogenik resesif	<i>BBS1-BBS22</i>	Erken başlangıçlı morbid obezite, cone-rod distrofi, postaksiyel polidaktili, sindaktili, genitoüriner anomaliler, hipogonadizm, öğrenme güçlüğü
Alström Sendromu	1/110.000-1.000.000	Otozomal resesif	<i>ALMS1</i>	Obezite, cone-rod distrofi, renal anomaliler, senseriyonöral işitme kaybı, boy kısalığı, kardiyomiyopati, hipogonadizm
Cohen Sendromu	<1/1.000.000	Otozomal resesif	<i>VPS13B</i>	Dismorfik yüz, mikrosefali, zeka geriliği, hipotoni, geç obezite, retinopati, geçici konjenital nötropeni, eklem laksitesi
16p11.2 mikro-delesyon Sendromu	-	Otozomal dominant	16p11.2 (<i>SH2B1</i> genini kapsayan)	Erken başlangıçlı morbid obezite, hipotoni, zeka geriliği, otizm, epilepsi, şizofreni

MEHMO Sendromu	<1/1.000.000	X-bağı resesif	<i>EIF2S3</i>	Mental gerilik, Epilepsi , Hipogonadizm /hipogenitelya, Mikrosefali , erken başlangıçlı morbid Obezite , dismorfik yüz
WAGR-O Sendromu	1/1.000.000	Otozomal dominant	11p13-p14.1 del (<i>BDNF</i> genini kapsayan)	Wilms tümörü, Anridia , Genitoüriner malformasyonlar (şüpheli genitalya), mental Retardasyon , Obezite , otizm
MOMO Sendromu	<1/1.000.000	Otozomal dominant	<i>LINC00267</i>	Makrosefali , Obezite , Makrosefali , Oküler anomaliler, boy kısalığı, otizm

SEPSİSİ NASIL YÖNETELİM?

Çağlar ÖDEK

Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi

Çocuk acil servisinde septik şok veya sepsis ilişkili organ disfonksiyonu tanısı konulan hasta sıvı ve inotrop tedavisi düzenlendikten sonra çocuk yoğun bakıma transfer edilir. Takip ve tedavinin sonraki kısmı ileri yoğun bakım tedavilerini içermektedir.

Rehber, hemodinamik monitörizasyonda kan basıncı hedefi için öneride bulunmamakla birlikte, genel uygulama ortalama arter kan basıncının o yaşa göre 5-50 persentil arasında veya >50 persentilde tutulması şeklindedir. Hastaların perfüzyon basıncının (ortalama arter basıncı – santral venöz basınç [CVP]) takip edilmesi yararlı olabilir. Yatak başında sıcak/soğuk septik şok ayrımının yapılması artık önerilmemektedir. Eğer mümkünse ileri hemodinamik monitörizasyon yöntemleri olan kardiyak debi, sistemik vasküler direnç, santral venöz oksijen saturasyonu (ScvO₂) gibi parametrelerin izlemi önerilir.

Rehberde kesin bir öneri bulunmamakla birlikte genel uygulama sıvı refrakter, katekolamin dirençli septik şoku olan hastaların entübe edilmesi şeklindedir. Adrenal yetmezliğe sebep olabileceğinden entübasyon öncesinde etomidat kullanımından kaçınılmalıdır. Sepsis ilişkili PARDS varlığında seçilmiş olgularda noninvaziv ventilasyon denenebilir. Entübe edilen PARDS olgularında ihtiyaca göre yüksek PEEP uygulanabilir. Akciğer açma manevralarının rutin kullanımı önerilmez. Prone pozisyonu faydalı olabilir. İnhal nitrik oksit rutin olarak kullanılmamalı, tüm tedavi yöntemleri denendikten sonra hipoksemisi devam eden hastalarda kurtarıcı tedavi olarak uygulanmalıdır. HFOV kullanılması ya da kullanılmaması yönünde kesin öneri bulunmamaktadır. PARDS varlığında ihtiyaç halinde kas paralizisi uygulanabilir.

Sıvı ve inotropik tedavi ile hemodinamik stabilizasyon sağlanıyorsa iv hidrokortizon kullanımı önerilmemektedir. Hemodinamik stabilizasyon sağlanıyorsa kullanılabilir. Kan şekeri hedefi olarak 140-180 mg/dL aralığı tercih edilmelidir. 140 mg/dL' nin altı hedeflenmemeli, hipoglisemiden kaçınılmalıdır. Özellikle inotrop desteği alan hastalarda normal serum kalsiyum düzeyleri hedeflenir. Levotiroksin rutin olarak kullanılmamalıdır.

Beslenme konusunda öneri mümkün olduğunca enteral yoldan beslenmenin sağlanması şeklindedir. Genel olarak erken, trofik olarak başlanıp kademeli olarak arttırılır. Enteral beslenmede gastrik yol tercih edilmelidir. Total parenteral nutrisyon uygun hastalarda ilk yedi gün boyunca ertelenebilir. Lipid emülsiyonlarının rutin kullanımı önerilmemektedir. Gastrik rezidüel volüm ölçümü rutin olarak yapılmamalıdır. Selenyum, glutamin, arginin, çinko, askorbik asit, tiamin ve D vitamininin rutin olarak kullanılması önerilmemektedir.

Eritrosit transfüzyonu için eşik hemoglobin değeri hemodinamisi stabil olan hastalarda 7 g/dL, hemodinamisi bozuk olanlarda ise 10 g/dL' dir. Profilaktik trombosit ve taze donmuş plazma transfüzyonu yapılması önerilmez. Ekstrakorporeal tedavi yöntemlerinden olan terapötik plazma değişimi (TPE) TAMOF varlığında kullanılmalıdır. Renal replasman tedavileri sıvı yükünü önlemek ve/veya gidermek için yapılmalı, yöntem olarak standart volüm hemofiltrasyon tercih edilmelidir. Sepsis ilişkili PARDS olgularında refrakter hipoksemi varlığında venovenöz ECMO, refrakter septik şok varlığında ise venoarteriyel ECMO kullanılması önerilmektedir.

İntravenöz immünglobulin rutin olarak kullanılmamalı, immün yetmezliği olan hastalarda tercih edilmelidir. Stres ülseri ve derin ven trombozu profilaksileri yine rutin olarak kullanılmamalı ve riskli hastalarda uygulanmalıdır.

KRONİK ÜRTİKER

Ceren CAN

Ürtiker, dermisin üst tabakalarını tutan deriden kabarık, basmakla solan, pembe veya kırmızı renkte, sınırları belirgin, genellikle çevresinde eritem halkası bulunan ödematöz papül/plaklarla karakterize deri lezyonudur. Ürtikerde lezyonlar altı haftadan daha kısa sürede geçerse akut ürtiker, altı haftadan uzun sürerse ve hemen hergün gözlenirse kronik ürtiker olarak adlandırılmaktadır. Çocuklarda akut ürtiker, kronik ürtikere göre daha sıktır.

Kronik ürtiker, en sık genç erişkin yaşta görülmektedir. Kadınlarda erkeklere oranla 2-4 kat daha sıktır. Kronik ürtiker, toplumdaki bireylerin % 0,5-5'ini etkilemektedir. Çocuklarda kronik ürtiker prevalansı <%1 olarak bildirilmiştir.

Kronik ürtiker, kronik spontan ürtiker ve kronik uyarılabilir ürtiker olarak iki gruba ayrılmaktadır. Kronik ürtiker olgularının % 50-75'ini kronik spontan ürtiker (KSÜ), yaklaşık 1/3'ünü ise kronik uyarılabilir ürtiker (KUÜ) oluşturmaktadır. Kronik spontan ürtikerli olguların yaklaşık yarısında otoimmüitenin patogeneizde rol oynadığını destekleyen otoantikolar saptanmıştır. KUÜ; semptomatik dermatografizm, soğuk ürtikeri, gecikmiş basınç ürtikeri, solar ürtikeri, sıcak ürtikeri, vibratuar anjioödem, kolinerjik ürtiker, kontakt ürtikeri ve aquajenik ürtiker olarak alt gruplara ayrılmaktadır.

Kronik ürtiker tanısının ilk basamağını, öykü, fiziki muayene, tam kan sayımı, C-reaktif protein ve sedimentasyon gibi temel laboratuvar testlerinin değerlendirilmesi oluşturmaktadır. İleri tetkiklerin, kliniği uzun süredir devam eden, şiddetli ve/veya persistan semptomlara sahip hastalarda yapılması önerilmektedir.

Tedavide tetikleyici faktörlerden kaçınma, H1-antihistaminler, dirençli olgularda omalizumab kullanımı önerilmektedir. Omalizumab, monoklonal anti-IgE antikorudur olup ülkemizde kronik ürtiker tedavisinde 12 yaş üzeri hastalarda kullanılabilir.

Kaynaklar

- 1-Zuberbier T, Abdul Latiff AH, Abuzakouk M, Aquilina S, Asero R, Baker D, et al., The international EAACI/GA²LEN/EuroGuiDerm/APAAACI guideline for the definition, classification, diagnosis, and management of urticaria. Allergy. 2022;77(3):734-766.
- 2-Caffarelli C, Paravati F, El Hachem M, Duse M, Bergamini M, Simeone G, et al. Management of chronic urticaria in children: a clinical guideline. Ital J Pediatr. 2019;15;45(1):101.
- 3-Tamay Z. Ürtiker Anjioödem. In: Çocukluk Çağında Alerji Astım İmmünoloji. Editör:B. Şekerel. ADA basım yayın ltd.sti. pp.523-531: 2015.
- 4- Atopik dermatit tanı ve tedavisine yaklaşım: Ulusal Rehber 2018 ve Ürtiker tanı ve tedavisi güncel durum raporu. Harmanlı K ed. **Astım Allerji İmmünoloji**. Cilt 16, Ek Sayı: 2 , Ekim 2018.

NÖROLOJİK YAKINMASI OLAN ÇOCUĞA YAKLAŞIM

Rabia TÜTÜNCÜ TOKER

Beyin sapı hasarı ile ilgili hangi klinik özellikleri anamnezde saptanabilir? Kranial sinir tutulumu semptomları beyin sapı hasarını gösterirler. Beyin sapı içinde kranial sinirlerin yerleştirildiği spinal korddur. Bu nedenle kranial sinir tutulum belirtileri ile birlikte spinal kord hasarı semptomlarının bir çoğuna sebep olabilir. Beyin sapında spinal kordtaki gibi korteksten başlayıp kaslara kadar giden motor yollar ve aşağıdan gelen derin ve yüzeysel duyu liflerini talamusa taşıyan lifler mevcuttur. Beyin sapındaki kranial sinirleri etkileyen lezyonlarda Kranial sinirler III/IV/VI: Diplopi; kranial sinirler V/VII/XII: Emme gücü, kranial sinirler IX/X: Yutma gücü; kranial sinirler IX/X/XII: Dizartri ve disfaji; kranial sinir V: Yüz duyusunda azalma; kranial sinir VII: Yüzde güç ve mimiklerde azalma; kranial sinir VIII: İşitme kaybı, baş dönmesi; kranial sinir XI: Boyun ve omuzda kuvvet kaybı. Hangi sorularla kranial sinirler ve uzun traktusların kombine disfonksiyonu saptanabilir? Uzun traktus tutulumu işaretleri: Hastanın hemiparezisi veya bir vücut yarısında duyu kaybı varlığı, Kranial sinir tutulum işaretleri: Diplopi, dizartri, disfaji, baş dönmesi, işitme kaybı veya yüzünde duyu veya güç kaybı, çapraz işaretler. Traktusların çaprazlaşp kranial sinirlerin çaprazlaşmadığı burada hatırlanmalıdır. Bu nedenle beyin sapı lezyonlarında genellikle yüzün bir yarısında ve çaprazlaşmaya bağlı olarak vücudun karşı yarısında semptomlar ortaya çıkar (örneğin fasial sinir ve piramidal yolu etkileyen pons lezyonunda aynı taraf yüz ve karşı taraf vücut yarısında güçsüzlük görülür). Beyin sapında fizik muayene bulguları bir matematik denklemi gibidir. Kranial sinirler+uzun traktuslar=beyin sapı hasarı. Kranial sinir muayenesinde pitoz, pupil anormallikleri, ekstraoküler kas paralizileri, azalmış korneal refleks, yüzde güçsüzlük ve hissizlik, işitme kaybı, vertigo, dizartri, disfaji, yumuşak damakta güçsüzlük, dilin güçsüzlüğü saptanabilir. Uzun traktüs anormallikleri ise pozitif babinski işareti, spastisite, parezi, pleji, hiperrefleksidir. Vücut yarısında tüm duyu modalitelerinde kayıp görülebilir. Serebellum hasarı ile ilgili hangi klinik özellikleri anamnezde saptanabilir? İstemli hareketlere incelik kazandırması, düzgünleştirilmesi ve koordinasyonundan sorumlu olduğundan Serebellar hastalıklarda inkoordinasyon, beceriksizlik ve tremor görülür. Alt ekstremitelerde beceriksizlik, hastada sarhoşvari bir yürüyüş (ataksik, geniş adımlı, sendeleyici), üst ekstremitelerde beceriksizlik görülür. Hasta ataksik, sendeleyerek ve geniş adımlı yürür. Alt ekstremiteler düz bir çizgi üzerinde yürüme gibi koordinasyon gerektiren hareketleri yapamazlar. Serebellar tremor üst ekstremitelerde daha belirgindir ve parmak burun testi gibi hedefe yönelik hareketlerin yapılması sırasında ortaya çıkar. Hızlı, ardı sıra hareketlerin hız ve ritmi düzensizdir. İnsan beyninin dış yüzeyi olan korteks 4 kısımdan oluşur: Frontal lob, Pariyetal lob, Temporal lob, Oksipital lob. Frontal lob (Birincil (primer) motor korteksi-vücut hareketlerinin istemli kontrolünden sorumlu, prefrontal korteks -algılamada ve kişilik oluşumunda önemli). Temporal lob (Duyusal girdilerin organize edilmesinde, dil ve konuşma işlevlerinde, hafıza ilişkilendirilmesi ve oluşturulmasında). Frontal lob (Birincil (primer) motor korteksi-vücut hareketlerinin istemli kontrolünden sorumlu, prefrontal korteks -algılamada ve kişilik oluşumunda önemli). Temporal lob (Duyusal girdilerin organize edilmesinde, dil ve konuşma işlevlerinde, hafıza ilişkilendirilmesi ve oluşturulmasında). Beyin lezyonlarında hangi defisitler görülür? Dominant hemisferdeki beyin (kortikal) hasarın en değerli semptomu afazidir. Mental motor kapasitede kısıtlılık. Şuur seviyesinde değişiklikler. Konvülsiyonlar. 1.motor nöron bulguları. Frontal lobda (Gyrus frontalis inferior'da) yer alan Broca alanı (Brodmann'ın 44 ve 45. alanı), Komşu alanlar tarafından üretilmiş olan seslerin, konuşulan dil biçimine dönüştürülmesine yardımcı olmaktır. Dominant hemisfer'de yerleşmiştir. Temporal lobda, Superior temporal girüsün arka yarısında ve üst yüzeyde yer alan Wernicke alanı (Brodmann'ın 22 nolu) İşitme ile ilgili önemli bir assosiasyon merkezidir, işitilen veya okunan kelimelerin anlamlarını değerlendirme ile ilgilidir. Dominant hemisfer'dedir. Tutuk (Broca)

19. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi

Afazi (Motor Afazi): Sözlü veya yazılı olarak anlatmak istediklerini bilirler ancak, kelimelere dökerken bağlaç dahi kullanmadan kısa ifadelerle anlatmaya çalışırlar. Karşısındakinin konuştuklarını anlamada zorluk yaşamazlar. Frontal lob aynı zamanda motor hareketleri yöneten bölüm olduğundan tutuk afazi vakalarında vücudun sağ tarafında felç ya da güçsüzlük görülür. Akıcı (Wernicke) Afazi- Sensoriyel Afazi:Okuma ve duymada sorun yaşamazlar, asıl sorun anlama güçlüğüdür. Hasta bireyler tarafından; gereksiz, yeni üretilen ve anlamsız kelimeler kullanılır. Konuşmaları akıcıdır, ancak anlaşılmaz olduğu gibi karşısındakinin konuştuklarını anlamada da zorluklar yaşar. Ancak bu eksikliğin farkında değildirler. Global Afazi: Bir motor afazi türü olup, afazinin en şiddetli türü olarak kabul edilir. Beynin dil alanlarında meydana gelen yoğun hasar sonucu ortaya çıkar. Hasta bireyler ciddi iletişim yetersizliği yaşarlar, konuşma ve anlama güçlüğü ile birlikte okuma ve yazma becerilerini de kullanamazlar. 1.motor nöron bulguları: Kortekste frontal lobun 4. motor alanından başlar M.spinalisin ön boynuzunda veya beyin sapındaki kranial sinirlerin motor çekirdeklerinde sonlanır ve istemli hareketleri sağlar. Hastalığında Parezi ve pleji (güçsüzlük ve felç); Kas tonusunda artma; Derin tendon reflekslerinde artma; Patolojik reflekslerin belirmesi; Yüzeyel reflekslerin kaybı; Sekonder kas atrofisi görülür. Sonuç olarak nörolojik yakınması olan bir çocukta doğru tanıya gidebilmek için ayrıntılı ve iyi alınmış bir anamnez, doğru ve yeterli bir gözlem, planlı bir şekilde eksiksiz olarak yapılan sistemik muayene, sinir sisteminin neresinin tutulduğu (lokalizasyon tanısı), etkenin ne olduğu (etiyojik tanı), ön tanıya yönelik gerekli ve yeterli tetkikler ve elde edilen bulguların doğru bir şekilde yorumlanması gerekir.

ÇOCUK ACİL POLİKLİNİĞİNDE PEDIATRİK ONKOLOJİ HASTASINA YAKLAŞIM

Aytül TEMUROĞLU

Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi

Kanser tedavisi ve destekleyici bakım önlemleri, kanserli pediatrik hastaların genel sağ kalımını büyük ölçüde iyileştirmiştir. Çocuk onkoloji hastaları tanı anında, tedavi sürecinde ve tedavi sonrasında olmak üzere çocuk acil servisine başvuru ihtiyacı duymaktadır. Acile başvuran çocuk onkoloji hastaları genellikle acil bakım gerektirir.

Tanı anında birçok bulgu ile başvurabilirler. Bu bulgular ateş, döküntü, halsizlik, kusma, kilo kaybı, davranış değişikliği gibi onkolojik hastalar için nonspesifik olabilir. Öte yandan tümör büyüklüğüne sekonder oluşan superior vena kava sendromu, spinal kord basısı ve tümör hücrelerinin lizisi sonucu oluşan tümör lizis sendromu ile de başvurabilirler. Bu durumlar çok hızlı tanı ve acil müdahale gerektirir.

Superior vena kava sendromu ilk olarak 1757’de William Hunter tarafından bir aort anevrizması olan olguda tariflendi. En sık neden %80-90 malign infiltrasyondur. (T hücreli lenfoma ve lösemi en sık) Etyopatogenezinde kitle basısına sekonder olarak sağ atrium’a dönen kan azalır, üst ekstremiteler, baş ve boyun venöz drenajı engellenir. En sık öksürük, hışıltı, dispne ve ortopne gibi semptomlarla başvurur. Hastaların yüzünde şişlik, pletore, boyun venlerinde genişleme olabilir. Semptomlar pozisyonla değişiklik gösterir: Bu nedenle supine pozisyonunda işlem yapılırsa veya anestezi verilirse hasta kötüleşebilir ve kaybedilebilir.

Spinal kord basısı nadir görülür (%5) ancak kalıcı nörolojik sekel bırakma ihtimali olduğu için çok acil müdahale edilmelidir. Olguların %67’si tanı anında görülür. En sık extradural tümörler nedeniyle oluşur. Metastatik tümörler olabileceği gibi sadece o bölgeye lokalize hemanjiomlar gibi benign durumlarda olabilir. Hastalar en sık sırt ağrısı olmak üzere, ilerleyici güçsüzlük, parapleji veya quadripleji, duyu anormallikleri, fekal veya üriner inkontinans başvururlar. Spinal kord basısı düşünülen olgulara acil manyetik rezonans görüntüleme yapıp kord basısı tespit edildiğinde beyin cerrahi konsültasyonu yapılmalıdır. Cerrahi yapılmayanlar yakın nörolojik muayene ile takip edilmelidir.

Tümör lizis sendromu çok sayıda tümör hücresinin parçalanmasıyla ortaya çıkan onkolojik acildir. En sık non hodgkin lenfomalar ve lösemilerde gözlenir. Dört major bulgusu vardır. Bunlar hiperfosfatemi, hiperkalemi, hiperürisemi ve hipokalsemidir. Kontrol altına alınamazsa böbrek yetmezliği ve ölümlerle sonuçlanabilir. Bu nedenle acil hidrasyon, hiperürisemi tedavisi, semptomatik olgularda hipokalsemi tedavisi ve gerekirse diyaliz ile yakın takip edilmesi önemlidir.

Tedavi sürecinde en sık başvuru nedenleri febril nötropeni, mukozit, ağrı, bulantı, kusma ve kanamadır. Hastalık ve tedavi rejimleri bu hastaları sepsis gibi çok ciddi durumlarla karşı karşıya bırakabilir. Tedavi ile survival oranları giderek artmaktadır ancak enfeksiyon hala ölüm nedenleri arasında ilk sıralarda yer almaktadır. Ateşi ve santral kateteri olan onkoloji hastasının hızlı değerlendirilip acil antibiyoterapi başlanması gereklidir. Literatürde ilk bir saat içinde antibiyoterapi başlanmasının mortaliteyi önemli ölçüde azalttığı belirtilmektedir.

Tedavi bittikten sonra onkoloji hastaları relaps bulgularıyla ve terminal dönemdeyse destek tedavileri için acil servise başvurabilir. Özellikle terminal dönem hastalarında ağrı en sık semptomlardan biridir. Ağrı sadece terminal dönem hastalarında değil kemoterapi alan hastalarda da olabilir. Hafif olgularda non-opioid ilaçlar, orta ve ağır vakalarda opioid türevleri tercih edilebilir.

19. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi

Acil serviste çalışan hekimlerle yapılan çalışmalarda acil hastalara müdahale konusunda kendilerini yeterli hissettikleri ancak acile başvuran çocuk onkoloji hastalarına müdahale konusunda yetersiz hissettikleri görülmüştür. Bu olgulara yaklaşım için yeterli algoritmalar geliştirilirse acil hekimleri kendilerini daha rahat hissedeceklerdir.

YOĞUN BAKIMDA ÇOKLU ORGAN YETERSİZLİĞİ VE TEDAVİSİ

Didar ARSLAN

Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi

Çoklu organ yetersizliği eş zamanlı ≥ 2 organ yetersizliğinin bulunması olarak tanımlanır. Sepsis, travma, yanık, pankreatit, transplantasyon gibi farklı etyolojilere bağlı ağır, sistemik, kontrolsüz bir inflamasyon ve buna eşlik eden diğer patofizyolojik mekanizmalar sonucunda ortaya çıkar. Kritik çocuk hastalarda mortalitenin önde gelen nedenidir.

Organ sistemleri arasındaki etkileşim 1900' lü yılların başında farkedilmiş, 1930 ve 1960 yılları arasında özellikle savaş yaralanmaları sırasında gözlemlenmiş, 1973 ve 1975 yıllarında yayınlanan iki makale ile erişkinde tanımlanmıştır. Çocuk hastalarda ise 1986 yılında Wilkinson ve arkadaşları tarafından tanımlanmıştır. Başlangıçta çoklu organ yetmezliği olarak isimlendirilmişse de günümüzde çoklu organ disfonksiyon sendromu (MODS) olarak anılmaktadır.

Çoklu organ disfonksiyon sendromunun patofizyolojisinde doğal ve adaptif immün yanıt, mitokondriyal disfonksiyon, mikrosirkülatur disfonksiyon, iskemi-reperfüzyon hasarı, epitelyal disfonksiyon ve nörohumoral yanıt yer alır. İmmün sistem patofizyolojisi 1996 yılında Roger C. Bone tarafından "immünolojik uyumsuzluk" olarak tanımlanmış, pro-inflamatuar ve anti-inflamatuar sitokinlerin aşırı miktarda salınımına bağlı olarak kontrolsüz bir immün yanıt gerçekleştiği öne sürülmüştür. TNF α ve IL-1 endotel aktivasyonu sonucu protrombotik, antifibrinolitik bir ortam yaratırlar. ICAM ve VCAM gibi adhezyon molekülleri kan akımında yavaşlamaya sebep olurlar. Doku faktörü ve plazminojen aktivatör inhibitör-1 (PAI-1) aktivitesi artar. IL-6 ise vWF multimer proteaz olan ADAMTS-13' ü inhibe eder ve sonuçta TAMOF olarak isimlendirilen trombotik mikroanjiyopati tablosu ortaya çıkar. Monositlerde HLA-DR ekspresyonu azalması ile antijen sunumu bozulur, TNF α yanıtının azalması ile de enfeksiyonlara yatkınlık oluşur. Bu tabloya ise immün paralizi ismi verilir. Özellikle sepsiste mitokondrilerin ATP üretimindeki azalmaya bağlı olarak enerji krizi gelişir. Hasarlı hücrelerden salınan mtDNA inflamasyonu arttırır ve serbest oksijen radikalleri ile de mitokondrilerin daha da hasarlandığı kısır döngü oluşur.

MODS fenotipleri TAMOF, IPMOF, SMOF, sekonder hemokromatozis MOF, makrofaj aktivasyon sendromu, sepsis ilişkili MODS, travma ilişkili MODS, postoperatif MODS ve primer organ yetmezliği ilişkili MODS' tur. Bu fenotiplerden TAMOF, IPMOF ve SMOF sepsis ile ilişkilidir.

Çocuk hastaların %14-30' unda ÇYBÜ yatış gününde MODS mevcuttur. ÇYBÜ yatışı sırasında gelişen yeni MODS insidansı ise %22- 39 olarak bildirilmiştir. Çocuklarda en sık MODS nedeni sepsis olup, diğer sık görülen nedenler travma, yanık, pankreatit, doğuştan metabolizma hastalıkları ve transplantasyondur.

Çocuklarda MODS tanı kriterleri 1986-87 yıllarında Wilkinson ve arkadaşları, 1996' da Proulx ve arkadaşları, 2005' te ise Goldstein ve arkadaşları tarafından belirlenmiştir. Goldstein kriterleri (IPSDCC) günümüzde halen kullanılmaktadır. Ortaya çıkış zamanına göre sınıflandırıldığında ise günümüzdeki en önemli MODS tipi yeni gelişimli ve progresif MODS (NPMODS) olup kötü prognoz ile ilişkilidir.

19. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi

MODS tedavisi çoğunlukla destekleyici ve organ spesifiktir. Amaç mevcut tabloyu sınırlandırmak ve NPMODS gelişimini engellemektir. Şokun erken tedavisi, enfeksiyonun kontrolü, kanamaların kontrol altına alınması, akciğer koruyucu ventilasyon yapılması organ yetmezliğinden daha kısa sürede çıkmayı sağlayabilir. Uygulanan tedaviler organ spesifik ve sistemik olmak üzere ikiye ayrılır. Organ spesifik tedaviler genellikle tek organı hedefler ancak ikincil fayda ile diğer organ sistemlerine de etki edebilir. Sistemik tedaviler ise MODS' u ortaya çıkartan ana mekanizmayı ortadan kaldırmak içindir. Organ spesifik tedavilere sıvı ve vazoaktif ilaç desteği, renal replasman tedavisi ve akciğer koruyucu ventilasyon (plato basıncı, sürücü basınç, düşük tidal volüm, sedasyon, prone pozisyonu) örnek olarak verilebilir. Sistemik tedaviler ise antibiyotik, nutrisyonel destek, glisemik kontrol, IVIG, anakinra, tocilizumab, rituximab, eculizumab, GM-CSF (IPMOF), plazma değişimidir (TAMOF, MAS).

Günümüzde çocuklarda görülen MODS ile ilgili en büyük problem tanı kriterleri ve skorlamaların çok güvenilir olmayışıdır. Bu kriterlerin hiçbirisi verilere dayalı olmayıp, uzman görüşüdür. Tanı kriterlerindeki önemli farklar mevcuttur (değerlendirilen organ sistemleri ve sayısı, organ yetmezliğinin farklı araçlar kullanılarak değerlendirilmesi, farklı eşik değerler kullanılması gibi). Bu nedenle literatürde MODS epidemiyolojisi, etkilenen organ sistemleri ve sayısı ile sonuçlar çok farklı çıkmaktadır. 2015 yılında temelleri atılan ve Ocak 2022' de yayınlanan PODIUM araştırması ile 11 farklı organ disfonksiyonu için yeni kriterler belirlenmiştir. Yeni kriterlerin organ disfonksiyonunu belirlemede ve 28 günlük mortalite ilişkisini göstermede oldukça etkili olduğu, Goldstein kriterleri ile karşılaştırıldığında ise performansının daha üstün olduğu gözlenmiştir. PODIUM çalışması sonrasında çocuklarda MODS tanı kriterleri ve skorlamalarında yeniliğe gidilmesi olasıdır.

Kaynaklar:

1. Bembea M, Agus M, Akcan-Arikan A, Alexander P, Basu R, Bennett TD, et al. Pediatric Organ Dysfunction Information Update Mandate (PODIUM) Contemporary Organ Dysfunction Criteria: Executive Summary. Pediatrics. 2022;149(s1):e2021052888B.
2. Tilney NL, Bailey GL, Morgan AP. Sequential system failure after rupture of abdominal aortic aneurysms. Ann Surg. 1973;178(2):117- 122.
3. Wilkinson JD, Pollack MM, Ruttimann UE, Glass NL, Yeh TS. Outcome of pediatric patients with multiple organ system failure. Crit Care Med. 1986;14(4):271-274.
4. Goldstein B, Giroir B, Randolph A. International pediatric sepsis consensus conference: Definitions for sepsis and organ dysfunction in pediatrics. Pediatr Crit Care Med. 2005;6:2-8.
5. Bone RC. Immunologic dissonance: A continuing evolution in our understanding of the systemic inflammatory response syndrome (SIRS) and the multiple organ dysfunction syndrome (MODS). Ann Intern Med. 1996;125:680-687.
6. Carcillo JA, Berg RA, Wessel D, Pollack M, Meert K, Hall M, et al. A multicenter network assessment of three inflammation phenotypes in pediatric sepsis-induced multiple organ failure. Pediatr Crit Care Med. 2019;20(12):1137-1146.
7. Watson RS, Crow SS, Hartman ME, Lacroix J, Odetola FO. Epidemiology and outcomes of pediatric multiple organ dysfunction syndrome (MODS). Pediatr Crit Care Med. 2017;18(3 Suppl 1):S4-S16.

BÖBREK HASTALIKLARINDA AKILCI İLAÇ KULLANIMI

Betül AKKOYUNLU

Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi

Böbrekler vücut ağırlığının %1'i kadar olmalarına rağmen kardiyak debinin %20'sini alırlar. Böbreklerin başlıca görevleri homeostazın korunması, sıvı ve elektrolit dengesi, endokrin fonksiyon ve endojen atık ürünlerin atılmasıdır. Bu nedenlerle diğer organlarla karşılaştırıldığında böbrekler toksik hasara daha duyarlıdır.

İlaçların sık rastlanan yan etkilerinden biri nefrotoksisitedir. Nefrotoksisite akut tübüler nekroz(ATN), akut interstisyel nefrit, intratübüler obstrüksiyon(kristal formasyonu) şeklinde görülebilir.

İlaçların böbrekten atılımını en çok etkileyen faktör böbrek fonksiyon bozukluğunun evresidir. Kronik böbrek hastalığının evrelemesi glomerüler filtrasyon hızına(GFR) göre yapılır. GFR ne kadar düşük ise ilaç atılımı okadar azalacaktır. GFR pratik olarak Schwartz Formülü kullanılarak hesaplanabilir:

$$eGFR=0.413 \times (\text{boy(cm)}) / (\text{plazma Cr(mg/dl)})$$

Böbrek hastalıklarında doz ayarlaması üç şekilde yapılabilir. Uygulanan doz azaltılabilir, uygulanan doza dokunmadan doz aralığı uzatılabilir veya hem ilaç dozu hem de doz aralığı değiştirilebilir. Yükleme dozunda değişiklik yapılması genellikle önerilmez. İdame tedavisinde verilen doz KBH evresine göre düzenlenir. Kan düzeyi ölçülebilen ilaçlarda doz düzenlemesi kan konsantrasyonuna göre yapılır. *ilacın geniş bir terapötik indeksi varsa, tedavi süresi kısaysa, doz düşükse* doz düzenlemeye gerek olmayabilir.

Özet olarak böbrek hastalarında ilaç kullanırken, yüksek riskli hastayı belirlenmeli, mümkünse nefrotoksik ilaçlardan kaçınılmalı, ilaç etkileşimi olasılığı varsa alternatif ilaçlar kullanılmalı, ilaç dozları hastanın böbrek fonksiyonlarına göre hesaplanmalı, yeterli hidrasyonu sağlanmalı, renal fonksiyonlar düzenli kontrol edilmelidir.

Nefrotoksik ilaçlardan bazıları ve böbrekteki etkileri:

NSAİİ: AİN ve glomerulonefrit

Asetaminofen: kronik interstisyel nefrit

Lityum: kronik interstisyel nefrit

Aminoglikozidler: tübüler nekroz ve interstisyel nefrit

Asiklovir: kristal nefropati ve akut interstisyel nefrit

Kalsinörin inhibitörleri: ABH ve trombotik mikroangiopati

ACEİ ve ARB: hemodinamik değişimle ABH

Sisplatin: akut tübüler nekroz

Metotreksat: kristal nefropati

Proton pompa inhibitörleri: akut interstisyel nefrit

Kaynaklar

- 1-Sales GTM, Foresto RD. Drug –induced nephrotoxicity. Rev Assoc Med Bras 2020;66:82-90.
- 2- Perazella MA. Renal vulnerability to Drug toxicity. Clin j Am soc nephrol 2009; 4: 1275-1283
- 3- Wang HE, Gamboa C, Warnock DG Muntner P. Chronic Kidney Disease and Risk of Death from infection. Am J Nephrol 2011; 4: 330-336.
- 4-Dalrympl LS, Go AS. Epidemiology of Acute Infections among Patients with Choronic Kidney Disease. Clin J Am Soc Nephrol 2008; 3 1487-1493.
- 5- Matzke, G. R., Aronoff, G. R., Atkinson Jr, A. J., Bennett, W. M., Decker, B. S., Eckardt, K. U., ... & Murray, P. (2011). Drug dosing consideration in patients with acute and chronic kidney disease—a clinical update from Kidney Disease: Improving Global Outcomes (KDIGO). *Kidney international*, 80(11), 1122-1137.
- 6- Olyaei, A. J., & Steffl, J. L. (2011). A quantitative approach to drug dosing in chronic kidney disease. *Blood purification*, 31(1-3), 138-145.

DEPREM BÖLGESİNDE DOĞAN SEVK EDİLEN VEYA BAŞVURAN YENİDOĞANIN YÖNETİMİ REHBERİ

Kevser ÜSTÜN ELMAS

Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi

Günümüzde doğal veya insan-kaynaklı afetlerin sıklığı tüm dünyada artış göstermekte olup, gebeler ve yenidoğanlar afetlere oldukça duyarlıdır. Gebelerde afet döneminde meydana gelen fizyolojik ve duygusal bozukluklar preterm doğum eylemine neden olabilmektedir.

Afetler yenidoğan yoğun bakım ünitelerinin ısı, ışık, nem, oksijen ve hava gibi çevresel koruyucu sistemleri ile ünitelerde kullanılan tıbbi cihazlarda arızalara yol açarken, izlenen bebeklerin de tanısal süreç ve tedavilerinde bozulmaya neden olabilmektedir. Tüm bu nedenlere bağlı olarak afet dönemlerinde yenidoğan bakımı önem arz etmektedir.

Kalite standartlarına göre her bir merkezin hastane afet ve acil durum planı oluşturması gerekmekte olup, her ünitenin de kendilerine özel acil afet planlaması olmalıdır. Afet durumlarında hızlı bir şekilde organize olmalı ve en az 96 saat boyunca bebeklerin ve çalışanların ihtiyaçlarını karşılayabilecek şekilde planlanmalıdır. Afet ve Acil Durum Alt Komitesi oluşturulmalı, bu ekip içinde yenidoğan uzmanı, sorumlu hemşiresi ve diğer yardımcı personeller yer almalı, görev ve sorumluluklar belirlenmeli, hastalar için tahliye formu ve yeterli mobil müdahale çantası ünitelerde oluşturulmalıdır.

Nakil öncesinde bebek ve anne adı ve soyadının yazılı olduğu bileklikler takılır. Bebek adı-soyadı, mümkünse ebeveyn isimleri, telefonları ve ebeveyn TC numaralarının yazıldığı bilgi notu hasta ile birlikte gönderilir. Delil niteliği taşıyan bilgiler nota yazılır. Nakil öncesi bebeğin fotoğrafının çekilmesi önerilmektedir.

Yenidoğan ve özellikle prematüre bebekler düşük vücut ağırlıkları, fizyolojik olarak immatür organ sistemleri, ısıyı koruyamama potansiyelleri, oksijen, besin ve fizyolojik destek ihtiyaçları, kardiyolojik ve solunumsal sistem sorunları nedeni ile artmış risk altındadırlar.

Türk Neonatoloji Derneği, Çocuk Nefroloji Derneği ve Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları ve Bağışıklama Derneğinin katkıları ile hazırlanmış olan rehber Kahramanmaraş ve Hatay başta olmak üzere 10 ilimizi etkileyen büyük depremler sonrası bölgede doğan, sevk edilen veya ayaktan aile refakatinde sağlık kuruluşlarına başvuran yenidoğan bebeklerin sahada ve yoğun bakım takiplerinde yol gösterici olmak ve aynı zamanda bundan sonraki olası afet durumlarında kullanılmak üzere hazırlanmıştır.

Kaynaklar:

1. Esin Koç, Merih Çetinkaya, Ahmet Yağmur Baş ve ark. Türk Neonatoloji Derneği, Deprem bölgesinde doğan, sevk edilen veya başvuran yenidoğanın yönetimi rehberi

NÖROLOJİK YAKINMASI OLAN ÇOCUĞA YAKLAŞIM

Muhittin Bodur

Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD.
Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

- Dikkatli öykü ve fizik muayene ile bozulmuş nörolojik fonksiyonun tanınması
 - Etkilenen sinir sistemi bölümünün tanımlanması (Lokalizasyon)
 - En olası etiyolojilerin tanımı, şekli ve hızı, hastalığın gelişimi ve diğer organ sistemlerinin tutulumu ile ilgili geçmiş ve aile öyküleri (Ayrırıcı Tanı)
 - Farklı olası etiyolojilerden hangisinin mevcut olduğunu belirlemek için laboratuvar testlerinin ve diğer teşhis teknolojilerinin kullanılması
 - Engellilik derecesinin değerlendirilmesi
 - Mümkünse, potansiyel riskler ve faydalar tartıldıktan sonra tedavinin başlatılması
 - İlk basamak
 - Ayrıntılı bir anamnez ve
 - – Fizik-nörolojik muayene den oluşan sistematik bir değerlendirmedir
 - Sinir sisteminin birçok hastalıklarında
 - Hastanın yakınması,
 - Belirtilerin başlayış şekli ve Kronolojik gidişi
 - Hastanın diğer bazı özellikleri
 - Birlikte değerlendirildiğinde
 - Anatomik lokalizasyon ve
 - Etiyoloji yönünden problemi büyük ölçüde aydınlatır
 - Klinik yaklaşım:
 - Sinir sisteminde tutulan yer (lokalizasyon)
 - Etkenin ne olduğu (etiyooloji) sorgulanır
- Merkezi sinir sisteminde hastalıkların bir kısmı
 - » Sadece gri maddeyi,
 - » Sadece ak maddeyi,
 - » Hem gri hem ak maddeyi tutabilirler
 - Nörolojik hastalığın belirtileri
 - » Negatif (işlev kaybı)
 - » Pozitif (aşırı eksitasyona bağlı anormal belirtiler) olabilir
 - Sinir sistemindeki lezyonlar
 - » İrritatif (nöronların işlevlerini patolojik biçimde arttıran)
 - » Destrüktif (nöronların işlevlerini baskılayan) nitelikte olabilir
- Nörolojik tabloya yol açan süreçler
- Yerleşim alanlarına göre
 - Fokal süreçler; tek ve topografik sınırları belli olan bir lezyona özgü bulguları gösterir

19. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi

– Multi-fokal süreçler; sinir sisteminde birkaç farklı noktayı ya da alanı etkileyen tablolardır

– Yaygın süreçler; sıklıkla toksik ya da metabolik hastalıklarda gözlenen durumlardır, yaygın klinik tablolara yol açarlar

Nörolojik tabloya yol açan süreçler

- Lezyonun lokalizasyonuna göre

– Lezyon: Merkezi ya da periferik sinir sisteminde sınırlı disfonksiyon anlamında kullanılır

- Anatomik (yapısal) ya da

- Fizyolojik (anatomik bir bozukluğun gösterilemediği) olabilir

– Bir lezyonun yeri 2 ekseninde belirlenir

- Beyin-kas eksen: Nörolojik belirti ve bulgular derlenerek sinir sisteminde hangi yollar ve / veya çekirdeklerle ilişkili oldukları belirlenir

- Transvers eksen: Beyin ya da omuriliğin transvers kesiti üzerine yerleştirme yapılı

Nörolojik tabloya yol açan süreçler

- Lezyonun lokalizasyonuna göre

– Lezyonun lokalize edildiği 4 belli başlı anatomik bölge vardır

1-Supratentoriyel düzey

2-Posterior fossa düzeyi

3-Spinal düzey

4-Kranyum ve vertebral kolonun dışında yer alan tüm nöromusküler yapılar bu gruba girerler

HASTALIK SEYRİNE GÖRE

AKUT

- Paroksizmal hastalıklar: Ataklar halinde gelen ve ara dönemlerde hastanın normal olduğu ya da atak öncesi döneme geri döndüğü durumlardır

– Epilepsi, migren

- Baskılanma-alevlenmelerle giden hastalıklar: Multipl skleroz ve çeşitli otoimmün hastalıkları içeren bu grupta, ataklar genellikle paroksizmal hastalıklarda görülenlerden daha uzun sürelidir

- Subakut progresif hastalıklar; haftalar ya da aylar içinde ilerleme gösteren hastalıklardır

– subakut sklerozan panensefalit (SSPE), kronik enfeksiyonlar (örn. tbc menenjit), yüksek dereceli gliomlar

KRONİK

- Kronik progresif hastalıklar: tedavi olanaklarının henüz gelişmemiş olduğu, ilerleyen gidişli

– Sinir sisteminin dejeneratif hastalıkları, lökoensefalopatiler, yavaş ilerleyen tümörler

- Kronik nonprogresif: yerleşmiş hastalıklar

– Gelişim gerilikleri, serebral felç

- Klinik değerlendirme sonrası

– Gereksinim duyulan tetkikler seçilmeli,

– Seçilen tetkiklerin

- Tanısal destek değerini,

- Çocuğun maruz kalacağı ruhsal ve/veya

19. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi

- Fiziki travmatik etkileri
- Tetkikin masraf-yarar hesabının düşünülmesi gerekir
- Biyokimyasal, metabolik, nöro-endokrin testler
- Görüntüleme yöntemleri
- Kraniyal MRG, kraniyal BT, USG, PET, SPECT
- Elektrofizyolojik testler
- VEP, BAEP, EEG, video-EEG, EMG
- BOS incelemeleri
- Nöro-oftalmolojik ve nöro-otolojik testler
- Kas ve sinir biyopsileri
- Genetik testler
- Laboratuvar tetkiklerini değerlendirirken
- Normal sonuçların hastalık olmadığı anlamına gelmediğidir
- Örneğin, epilepsi ön tanısıyla yapılan bir EEG tetkikinin normal bulunması o hastada epilepsi olmadığının kanıtı sayılamaz
- İstenen bir tetkikte görülen bir bulgunun klinik tabloya yol açan neden olması gerekli değildir

NÖROLOJİK SORUNLU ÇOCUKTA

cevaplanması gereken ilk soru nedir?

LEZYON NEREDE ?

- Nörolojik yaklaşım diğer disiplinlerden farklı olup anatomik perspektiftendir
- Buradaki ilk adım spesifik olarak lezyonu sinir sisteminde lokalize etmektir

LEZYONU NASIL LOKALİZE EDERİZ?

- Sinir sistemindeki lezyonların çoğunu ANAMNEZ VE FİZİK MUAYENE ile lokalize etmek mümkündür
- Diğer organlarla kıyaslandığında BEYİN YÜKSEK DERECEDE ÖZELLEŞMİŞ BİR ORGANDIR
- PERİFERİK SINIRLERİN, OMURİLİĞİN ve BEYNİN her parçası belli fonksiyonlara özelleşmiştir

• Bu bölgelerden herhangi birinde meydana gelen hasar, o bölüme özgü klinik belirti ve bulguya sebep olacaktır

- Spesifik belirti ve semptomların tanımlanması, bazen sinir sisteminin ayrı bölgelerindeki lezyonların saptanmasını mümkün kılar

Değişik ve uygun sorularla olayın

- Sadece Sinir Sistemini veya
- Sinir Sistemi İle Birlikte Diğer Sistemleri tutup tutmadığı öğrenilmelidir
- Sinir sistemi lezyon ve belirtilerinin santral veya periferik sinir sistemini tutup tutmadıkları saptanmalı
- Bulguların santral veya periferik sinir sistemi içerisindeki yeri lokalize edilmeye çalışılmalıdır (piramidal sistem bulguları, serebellar sistem, medulla spinalis bulguları gibi)

ANATOMİK LOKALİZASYON

açısından önemli bölgeler nerelerdir?

1. KAS

2. NÖROMÜSKÜLER BİLEŞKE

3. PERİFERİK SİNİR

4. KÖK

5. SPİNAL KORD

6. BEYİN SAPI

7. SEREBELLUM

8. BEYİN

- Bir hastanın nörolojik incelemesindeki en önemli kısım ANAMNEZ’dir
- Nörolojik muayene sırasında tam olarak lokalize edici bilgiler alınabilse de, anamnez sırasında DOĞRU SORULARI SORMAK da bir çok nörolojik lezyonun lokalize edilmesine olanak sağlar
- Tanı için en uygun sistem
- Hastaya distalden proksimale doğru
- KASLAR,
- NOROMÜSKÜLER BİLEŞKE,
- PERİFERİK SİNİRLER,
- KÖKLER,
- SPİNAL KORD,
- SEREBELLUM,
- BEYİN SAPI VE son olarak da
- BEYİN olmak üzere nöro-anatominin her bölgesiyle ilgili sorular sormaktır
- Bu bölgesel sorgulama sayesinde hastayı baştan sonra değerlendirebilmek mümkündür
- Her bir anatomik bölgeyi içeren dikkatli bir anamnez sonrasında hala lezyonun lokalizasyonu tam olarak belirlenememişse fizik muayeneye geçmeden önce tekrar dönüp, daha iyi bir ANAMNEZ alınmaya çalışılmalıdır

KAS HASTALIKLARI nın

hangi özellikleri anamnezle saptanabilir?

Kas hastalıkları PROKSİMAL KAS GÜÇSÜZLÜĞÜ ne sebep olurlar

Sorular bu semptomları ortaya çıkarmalıdır

- PROKSİMAL ALT EKSTREMİTE güçsüzlüğü; hastanın çömeldiği yerden, sandalyeden kalkıp kalkamadığı
- PROKSİMAL ÜST EKSTREMİTE güçsüzlüğü; hastanın okul çantasını, defter veya, alışveriş poşetini taşıyıp taşıyamadığı
- Güçsüzlük varsa bunun SİMETRİK/ASİMETRİK olup olmadığı sorgulanmalıdır

Anamnezde KAS HASTALIĞI düşünülen olguda

FİZİK MUAYENE de

- Proksimal simetrik güçsüzlük
- Kaslarda ilerleyen dönemlerde atrofi
- Kas tonusunun normal veya hafifçe azalmış olması
- DTR ler normal veya azalmış
- Fasikülasyonun olmaması
- Duyu kaybı olmaması gerekir

NÖROMÜSKÜLER BİLEŞKE HASTALIĞI'nın
hangi klinik özellikleri ANAMNEZ de saptanabilir?

- Yorgunluk (en belirgin semptom)
- Güçsüzlük
- Proksimallerde ve simetrik
- Artan ve azalan
- Duyu kaybının olmaması

Anamnezde NÖROMÜSKÜLER BİLEŞKE
hastalığı düşünülen olguda FİZİK MUAYENE de

- Yorulabilen proksimal simetrik güçsüzlük
- Tekrarlanan hareketlerle kaslarda güç kaybının artması
- Aynı güçle sürdürülmeye çalışılan kas aktivitesinin yorgunluğa yol açması (sürekli yukarı bakışta pitoz gelişmesi)
- Kas tonusu normaldir
- DTR ler normaldir
- Kas atrofisi ve fasikülasyon görülmez
- Duyu kaybı yoktur

SÖZEL BİLDİRİLER

ÇOCUKLUK ÇAĞINDA SİSTİN TAŞI VE SİSTİNÜRİ TANILARI İLE TAKİP EDİLEN HASTALARIN KLİNİK SONUÇLARI

¹Hülya Gözde Önal, ¹Hülya Nalçacıoğlu, ¹Demet Tekcan Karalı

¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Samsun

GİRİŞ VE AMAÇ: Sistinüri, üriner sistemde taş oluşumuna neden olan böbrek proksimal tübüllerde sistin ve dibazik amino asitlerin kusurlu taşınmasını içeren kalıtsal bir metabolik hastalıktır. Bu çalışmada amacımız, merkezimizde takip edilen sistinürlü hastalarımızın klinik verilerini, tedavi yanıtları ile birlikte uzun dönem sonuçlarını belirlemektir.

GEREÇ VE YÖNTEM: Merkezimizde 2001-2022 yılları arasında sistinüri tanısı alan 11 hastanın tıbbi bilgileri geriye yönelik olarak incelendi. Demografik verileri, klinik özellikleri, laboratuvar ve tedavi yanıtları değerlendirildi. Sonuç: Hastaların yedisi (%63.6)kız, dördü (%36.3) erkek idi. Hastaların tanı alma ortanca yaşı 12 ay, (3 ay- 12 yaş) ve takip süresi ortalama 7.5 ± 5.12 yıl olarak saptandı. Hastaların 4'ünde anne baba akrabalığı, 4'ünde ailede böbrek taşı öyküsü mevcuttu. İdrar ile ilgili şikayetlerin en sık oranda görüldüğü, ikinci olarak ise karın ağrısının olduğu saptandı. Beş hastada tanı anında akut böbrek hasarı vardı ve bu hastaların ikisinde akut dönemde diyaliz uygulandı. 7 hastanın(% 63.6) bilateral nefrolitiazisi mevcuttu ve 6 hasta birden fazla taş cerrahisi geçirdi. Hastalarda serum kreatinin düzeylerinin son kontrolde istatistiksel olarak anlamlı oranda yüksek olduğu görüldü ($p=0.013$). Taş oluşumuna yol açan diğer etkenler açısından, 6 hastada hipositratri, 3 hastada hiperoksalüri saptanırken, hiçbir hastada hiperkalsiüri, hiperürikozüri saptanmadı. Tanı anında spot idrarda sistin düzeyi önemli oranda yüksek idi. Tüm hastalara diyet, hidrasyon, oral potasyum sitrat tedavisine ek olarak hepsine tiopronin tedavisi verildiği görüldü. Takip süresi boyunca hastaların altısında taşsız dönem var iken, 5 hastada tekrarlayan taş oluşumu var idi. Covid pandemisi döneminde tiopronin tedavisi temin edemeyen hastalara önce kaptopril,4 hastaya penisilamin tedavisi planlanmasına rağmen ,1 hasta temin ederek kullanmaya başladı. Penisilamin tedavisi altında kontrol idrar sistin düzeyi ve taş tespit edilmedi. Tedavi değişikliği sonrası yan etki gözlenmedi. Son kontrolde 24 saat idrar sistin düzeyi , 4 hastada yüksekti.

TARTIŞMA: Sistinüri çocukluk çağının önemli bir sağlık sorunudur. Tekrarlayan taş oluşumu ile beraber idrar yolu infeksiyonu, böbrek yetmezliği görülebilmektedir. Sistinüri tanısı olan hastaların aile bireyleri de araştırılarak erken tanıya önem verilmelidir. Yaşam boyu takip, diyet kısıtlamaları, farmakolojik ve cerrahi tedavi ile taş oluşumunu önlemek tedavinin temelini oluşturmaktadır. Anahtar Kelimeler: çocuk hastalar, sistinüri, sistin taşı

**BURSA İL MERKEZİNDEKİ İLKÖĞRETİM OKULLARI ÖĞRENCİLERİ
ARASINDA İLAÇ ALLERJİSİ SIKLIĞI**

¹Kezban İpek Demir, ²Yakup Canitez, ²Nihat Sapan

¹Ankara Bilkent Şehir Hastanesi , Çocuk Allerji İmmunoloji

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi , Çocuk Allerji İmmunoloji

GİRİŞ VE AMAÇ: Alerjik hastalıkların prevalansı pediatrik popülasyonda giderek artmaktadır, pediatrik bakımda yeni ilaçların onay almasıyla ilaca bağlı reaksiyonlar daha sık görülmektedir. Çalışmamızda, Bursa il merkezindeki ilköğretim okullarında 1-8. sınıf arası çocuklarda ilaç alerjisi sıklığını ve risk faktörlerini belirlemeyi amaçladık.

GEREÇ VE YÖNTEM: Mart 2010 -Mayıs 2010 tarihleri arasında Bursa il merkezinde rastgele seçilmiş 4 ilköğretim okulunda Anasınıfı, ilköğretim 1., 2., 3., 4., 5.,6.,7., 8. sınıflarındaki yaşları 6-15 arasında olan 4500 öğrenciye anketler dağıtıldı, 3944’ünden anketler geri toplandı. Anket formunda yer alan sorularda: Çocuğun yaş ve cinsiyet gibi kimlik bilgileri, bugüne kadar ilaç alerjisi olup olmadığı, ilaç alerjisi var ise hangi ilaçlara karşı geliştiği, hangi reaksiyonların görüldüğü, ailede ve çocuktaki alerjik hastalıklar ile ilgili sorulara cevap verilmesi istendi.

SONUÇ: Çalışmamızda toplam 4500 anket dağıtıldı, dağıtılan anketlerin 3944’ ü çocukların aileleri tarafından dolduruldu, cevaplanan anketlerin oranı %87,6 idi Çalışma grubuna alınan olguların %50,2 ‘si erkekti (n=1978) ve yaş ortalaması $10.1 \pm 2,3$ yıl (6-15 yıl) olarak saptandı. Çalışma grubunda yer alan 3944 olgudan 206’sı (%5.2) hayatları boyunca en az bir kez ilaç alerjisi olduğunu bildirdi. İlaç alerjisi nedeni ile 140 olgu (%3,5) doktora başvurduğunu, bu olgulardan 108 ‘ine (%2,7) doktor tarafından ilaç alerjisi tanısı konulduğu bildirildi. Sorumlu ilaçlar arasın en sık görülenler hastaların % 83’ünde (n=171) antibiyotikler ikinci sıklıkta ise %39’unda (n=18.9) NSAİ ilaçlardı. Deri lezyonları en yaygın semptomdu ve ilaç alerjilerinin %94.1’inde görüldü.

TARTIŞMA: Bursa ilindeki çocuklarda ilaç alerjisinin yaşam boyu prevalansı %5.2 olup, doktor tanılı ilaç alerjilerinin sıklığı %2.7’dir. İlaç alerjisini göstermenin kesin yolu şüpheli ilaç ya da ilaçlarla provakasyon testi yapılmasıdır, ancak komplikasyonları nedeniyle kolayca yapılabilecek bir uygulama değildir. Standart anket sorularıyla çok merkezli çalışmaların yapılması ve şüpheli ilaç alerjisinin bildirilmesi ile hekimlerin, sağlık personelinin ve ailelerin konu hakkında bilgi ve duyarlılıkları arttırılabilir.

ÇOCUKLARDA SON DÖNEMDEKİ TEHLİKE: ÇOKLU MİKNATIS YUTULMASI

¹Onursal Varlıklı, ¹Mustafa Alper Akay, ²Belkıs İpekçi

¹Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi ABD

²Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji ABD

GİRİŞ VE AMAÇ: Yabancı cisim yutulması çocuklarda sık görülen bir problemdir. Çoğu olay sadece takip ve gözlem ile kendi kendine çözülür. Ancak, muhtemel komplikasyonlar sebebiyle mıkınatıs yutulması daha karmaşık ve detaylı bir değerlendirme gerektirir. Son yıllarda çocuklarda birden fazla mıkınatısın yutulması artmaktadır. Birden çok mıkınatısın yutulması veya bir mıkınatıs ile metalik bir başka cismin beraber yutulması ile oluşan tehlikeye dikkat çekmek amaçlanmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM: Bu çalışmada 2018'dan 2022'ye kadar çocuk acil servisine başvuran ve mıkınatıs yutan 10 olgunun takip ve tedavisi değerlendirilmiştir.

SONUÇLAR: 10 olgudan 4'ünde tekli mıkınatıs yutma öyküsü mevcut idi. Bunlardan sadece 1 hastaya endoskopi ihtiyacı olmuş kalan 3 hastada mıkınatıs müdahale gerektirmeden spontan çıkmıştır. 6 olguda çoklu mıkınatıs yutma öyküsü mevcuttu. Bunlardan 1 tanesi spontan çıkmış, 2 tanesi endoskopi eşliğinde çıkarılmış 3 tanesi de intestinal perforasyon nedeniyle ameliyat edilmiştir.

TARTIŞMA: Yabancı cisim yutulması pediatrik hastalarda sık görülen bir sorundur. Çocuğun meraklı doğası, onları çevrelerini keşfetmeye sevk eder. Parlak, küçük ve kurnaz mıkınatıslar da cezbedici nesnelerdir. Mıkınatıslar yutulduktan sonra ciddi sorunlara neden olabilir. Mıkınatıs alımının ortaya çıkardığı sorun, iki mıkınatıs arasındaki önemli çekici kuvvette yatmaktadır. Son 15 yılda, ABD Tüketici Ürün Güvenliği Komisyonu (CPSC) tarafından çocuklarda mıkınatıs yutulması nedeniyle Acil Servis başvurularında endişe verici bir artış rapor edilmiştir. Çin'deki tek merkezli bir çalışma, ilk mıkınatıs alımını 2015'te kaydetti, ancak 2019'a gelindiğinde mıkınatıslar, tüm yabancı cisim yutma vakalarının %80'ini oluşturuyordu ve yutmalarının %76,8'ine ameliyat gerektirdi. Bizim hastalarımızın da %50'si ameliyata, %33,3'ü Endoskopi ile müdahaleye ihtiyaç duydu. Yutulduğuna tanık olunmazsa veya ebeveynler çocukları tıbbi yardıma götürmekten çekinirse, tedavide gecikme ciddi komplikasyonlara yol açabilir. Bağırsak tıkanıklığı, iskemi, nekroz, perforasyon ve fistül oluşumu gibi çok sayıda ciddi gastrointestinal komplikasyon ve hatta ölümle sonuçlanabilmektedir. Ameliyata alınan 3 hastamızda da intestinal perforasyon oluşmuştu. Mıkınatıs yutulmasına bağlı komplikasyonlara ilişkin dünya çapında ve ülkemizde artan sayıda bildirim ve sıklıkla geciken tanı konuya daha dikkatli yaklaşmamız gerektiğini göstermektedir. Çoklu mıkınatıs alımında, erken çıkarılması önerilir. Kendiliğinden geçiş için beklemek ciddi komplikasyonlara yol açabilir. Özellikle ülkemizde ebeveynlerin farkındalık eksikliğinin giderilmesi gerektiğine inanıyoruz.

**ALERJİ POLİKLİNİĞİNE ATOPIK DERMATİT ÖN TANISI İLE
YÖNLENDİRİLEN HASTALARDA SKABİYEZ SIKLIĞI**

¹Müjde Tuba Çöğürlü, ¹Ümmügülsüm Dikici

¹Sakarya Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bölümü

GİRİŞ: Uyuz hastalığının görülme sıklığı son yıllarda diğer ülkelerde olduğu gibi ülkemizde de belirgin olarak artmıştır. Başta dermatologlar, aile hekimleri ve pediatristler olmak üzere birçok hekim günlük pratiklerinde skabiyezle sıklıkla karşılaşmakta ve zaman zaman tanı ve tedavide güçlükler yaşamaktadır.

AMAÇ: Pediatri polikliniğinden atopik dermatit/dermatit ön tanısı ile ‘yeşil alan’ açılarak alerji polikliniğine yönlendirilen hastalarda skabiyez sıklığının ve iki tanı arasındaki demografik ve klinik farkların saptanması amaçlandı.

METOD: Çalışmaya, Sakarya Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları polikliniğine Şubat 2022- Aralık 2022 tarihleri arasında ‘kaşıntı, döküntü, kızarıklık’ şikayetleri ile yönlendirilen hastalar alındı. L20.8, L20.9, L30.8, L30.9 ICD tanı kodları ile muayene ve tetkik edilen 610 hastanın dosyası retrospektif olarak incelendi. Kesin tanısı atopik dermatit olan ve skabiyez ön tanısı ile farklı dermatoloji kliniklerine danışılarak ‘kesin skabiyez’ tanısı alan hastalar çalışmaya alındı.

SONUÇ: Toplamda 404 hasta çalışmaya alındı. Hastaların %45,7’si kızdı. Başvuru yaşı median 21 ay (IQR 8,2-57,7) semptom süresi median 5 ay (IQR 2-12,7) olarak saptandı. 75 (%18,5) hastada kesin skabiyez tanısı mevcuttu. Başvuru yaşı Atopik dermatit tanılı hastalarda median 19 ay (IQR 8-51), skabiyez tanısı alan hastalarda 53 ay (IQR 17-117 ay) olmak üzere iki grup arasında istatistiksel olarak anlamlı fark vardı (p<0,005). Semptom süresi atopik dermatitli hastalarda median 7 ay [IQR 2,5-24), skabiyes tanılı hastalarda median 2 ay (IQR 1-4) olmak üzere iki grup arasında istatistiksel anlamlı fark vardı (p<0,005) (Tablo 1). Skabiyezli 75 hastanın sadece %20’sinde (n:15) aile öyküsü olmakla birlikte 12 hasta (%16) daha önce tedavi almıştı.

TARTIŞMA: Atopik dermatit ön tanısıyla alerji polikliniğimize yönlendirilen hastaların nerdeyse 5’te birinde skabiyez tanısı mevcuttu. Çalışmamızda iki tanı arasında anlamlı saptanan klinik farklar, atopik dermatitli hastalarda skabiyezli hastalara göre semptom başlangıç yaşının daha küçük olması, semptom süresinin daha uzun olmasıdır. Çalışmamızda skabiyez tanılı hastaların sadece %20’inde aile öyküsü pozitif. Ayrıca bazı literatürlerde belirtildiği gibi, çalışmamızda skabiyez tanısı alan hastaların %16’sında permetrin tedavisine yanıt olmadığını saptadık. Sonuç olarak Alerji veya dermatoloji polikliniklerine yönlendirilen hastalar bu bölümlere randevu bulmakta zorlanmakta tedavi gecikerek bulaş artmaktadır. Skabiyezde toplum bulaşının azaltılması açısından tanı için aile öyküsü şartı aranmayarak, tedaviye birinci basamak sağlık birimlerinde çok hızlı başlanması ve izolasyon kurallarına uyulması önemlidir.

Tablo 1. Hastaların demografik verileri (n:404)

	Atopik dermatit (n:329)	Skabiyez (n:75)	p
Cinsiyet (kız, n:185)	151 (%45,9)	34(%45,3)	0,93
Başvuru yaşı Median (IQR,25-75)	19(8-51)	53(17-117)	<0,005
Semptom süresi Median (IQR, 25-75)	7 (2,5-24)	2 (1-4)	<0,005

YENİDOĞANLARDA TRANSFONTANEL VE ABDOMİNAL ULTRASON TARAMA SONUÇLARIMIZ

¹Muhammed Yaşar Kılınc, ¹Süleyman Şahin

¹Afyonkarahisar Devlet Hastanesi

GİRİŞ VE AMAÇ: Yenidoğan yoğun bakım ünitesinde ve yenidoğan servisinde yatan hastalarda endikasyon olmadan yapılan transfontanel ve tüm abdominal ultrason taraması ile saptanan patolojilerin takip ve tedavisini planlamak, endikasyon dışı yapılan ultrason taramasının gerekliliğini sorgulamak.

GEREÇ VE YÖNTEM: Ünitimizde yatan yenidoğan hastalarda endikasyon dışı transfontanel ve tüm abdominal ultrason taraması yapılması için 8 ay önce radyoloji bölümü ile anlaşıldı. Bu 8 aylık dönemde gestasyonel haftaları 35-41 hafta, doğum ağırlıkları 2200-4150 gram olan 200 hasta çalışmaya dahil edildi. Antenatal takibi hiç yapılmayan takipsiz gebelikten doğan yenidoğanlar, antenatal takibinde patoloji saptanan postnatal dönemde ultrason yapılması gereken yenidoğanlar ve endikasyon dahilinde ultrason yapılması gereken yenidoğanlar çalışma dışı bırakıldı. Çalışmaya dahil edilen hastaların transfontanel ve tüm abdominal ultrason sonuçları incelendi.

SONUÇ: Hastalarımızın doğum haftaları 35-41 hafta, doğum ağırlıkları 4150 gr idi. Tarama yapılan 200 hastanın 20'sinde (%10) renal pelviektazi, 12'sinde (%6) araknoid kist, 6'sında (%3) karaciğerde nonspesifik kist, 2'sinde (%1) atnalı böbrek, 1'inde (%0,5) benign infantil hidrosefali, 1'inde (%0,5) adrenal hemoraji saptandı. Tarama sonucu anormal ultrason sonucu oranı %21 idi. Tarama sonucu saptanan bu tanımlarla ilgili herhangi bir semptom vermeyen yenidoğanlar taburculuk sonrası poliklinik takibine alındı.

TARTIŞMA: Günümüz poliklinik şartlarında kadın doğum uzmanının hastaya yalnızca 5 dakika zaman ayırabilmesi ve gebe kadınların takibe düzenli gitmemesi antenal ultrasonda saptanabilecek patolojilerin tanısında sorun olabilir. Tarama yapılan hastaların %21'inde anormallik tespit edilmesi yenidoğanlarda ultrason taramasının gerekli olabileceğini gösterdi. Bu hastaların semptom vermeden önce takibe alınması tarama yapılmasının faydasıdır. Hastanemizde olduğu gibi radyoloji bölümünün çalışma şartlarının uygunluğuna göre yenidoğan hastalarda transfontanel ve tüm abdominal ultrason taraması yapılabilir.

Anahtar Kelimeler: Yenidoğan, Tarama, Ultrason

JUVENİL SKLERODERMA TANILI ÇOCUK HASTALARDA İNTERFERON GEN EKSPRESYONU VE HASTALIK AKTİVASYON İLİŞKİSİNİN ARAŞTIRILMASI

¹Hülya Köse, ¹Abdurrahman Şimşek, ¹Muhammed Ali Kızmaz, ¹Tuğçe Bozkurt, ¹Ferdi Öztürk, ¹Ferah Budak, ¹Hayriye Sarıcaoglu, ¹Sara Şebnem Kılıç

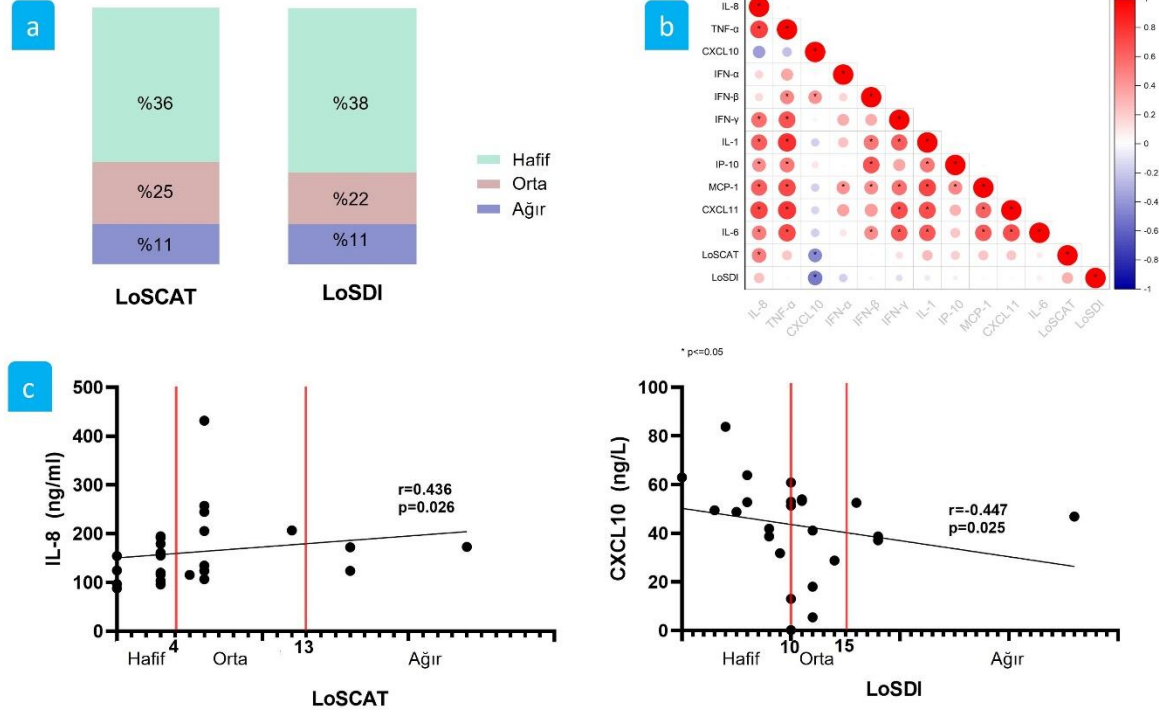
¹Bursa Uludağ Üniversitesi

GİRİŞ: Juvenil dermatomyozit (JDM) deri tutulumu, vaskülit ve progresif kas güçsüzlüğü ile karakterize inflamatuvar miyopatidir. İnterferon sinyalizasyon yolağında yer alan artmış sinyalizasyonun JDM'nin patogenezinde rol aldığı düşünülmekte ve hastalığın şiddeti, aktivasyonu ve kalsinozis gelişimi ile ilişkilendirilmektedir. Juvenil Skleroderma (JSc) sklerotik cilt lezyonlarıyla seyreden, sistemik skleroz, lokalize skleroderma (morfea) olarak gruplanan heterojen bir grup hastalıktır. İmmün sistem aktivasyonu dokularda fibrozise yol açabilmektedir. Bu hastalık da JDM cilt bulgularından farklı cilt tutulumu gösterirken patogenezinde bazı benzerlikler bulunabilmektedir. Çalışmada; JDM ve JSc 'lı hastalarda interferon sinyalizasyonunda rol alan sitokin ve kemokin düzeylerinin ölçülmesi, hastalığın şiddeti ile korelasyonunun ortaya konulması amaçlanmaktadır. **METOD:** Çalışmaya 31 JSc, 5 JDM ve 13 sağlıklı kontrol alındı. Morfealı hastalar LoSCAT (aktivite indeksi) ve LoSDI (hasar indeksi) indekslerine göre değerlendirildi. İnterferon gen sinyalizasyonunda rol alan sitokin ve kemokinler (IL-8, IL-1, IP-10, MCP1, TNF- α , CXCL-10, IFN- α , IFN- β , IFN- γ) ELİSA ile, interferon sinyalizasyon yolağında görev alan genler olan IFI27, IFI44, ISIG15, IFIT1, OAS1, RSAD2 'in ekspresyonları RT_PCR metoduyla ölçüldü.

SONUÇLAR: Hastaların kız/erkek oranı:24/12, medyan yaş 14 (min:4, max:18), medyan takip süresi 36 ay (min 12 max:108) idi. JSc'li hastaların LoSCAT değerlendirilmesinde hafif %36 (n= 13) orta %25 (n=9), ağır %11 (n= 4) , LoSDI değerlendirilmesinde hafif% 38 (n=14), orta % 22 (n=8) ağır %11 (n=4) idi. JSc'li hastalarda IL-8, IFN- β , IP-10 ve MCP-1'in, sağlıklı kontrol grubuna göre anlamlı derecede azaldığı gözlemlendi. JSc'li hastalarda TNF- α ve IFN- γ 'nın azalma eğiliminde ve JDM'li hastalarda IFN- α 'nın artış eğiliminde olduğu bulundu. JSc'li hastalarda LoSCAT ve LoSDI indeksleriyle sitokin ve kemokin seviyelerinin korelasyonu Şekil 1'de özetlenmiştir. İnterferon sinyalizasyon yolağında rol oynayan IFI27, IFI44, ISIG15, IFIT1, OAS1, RSAD2 gibi genlerin RT_PCR analizinde, sağlıklı grupla karşılaştırıldığında genlerin istatistiksel olarak anlamlı artış saptanmamakla beraber, JDM ve JSc hastalarında RSAD2, IFI27 ve IFIT1'deki genlerinde sağlıklı kontrollere göre fold change (katlanma değişiklikleri) bulundu. İnterferon sinyal genlerinin katlanma değişiklikleri, Şekil 2'de gösterilmektedir.

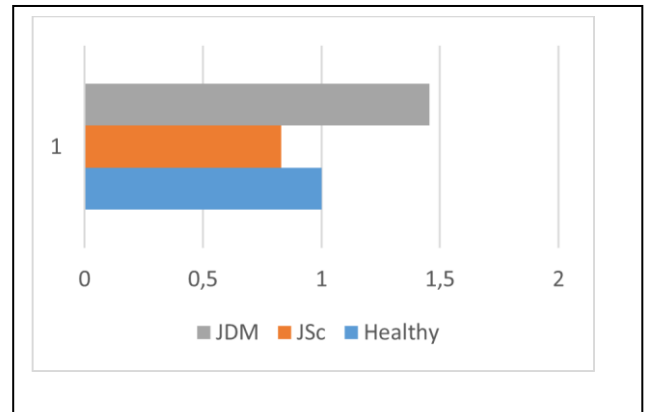
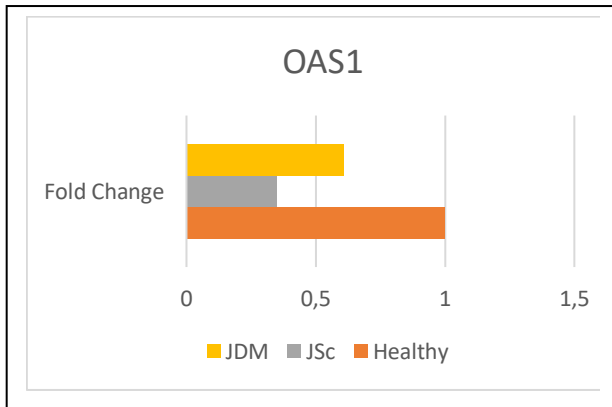
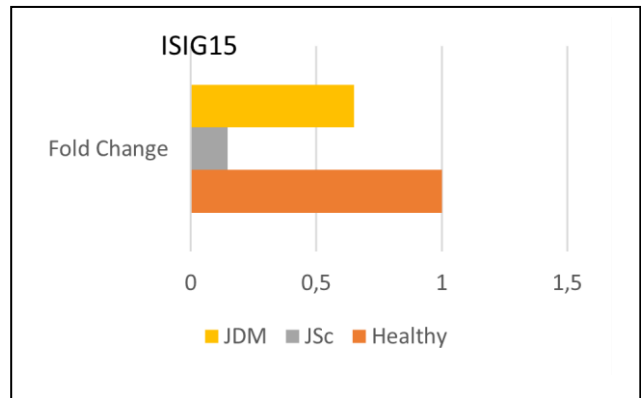
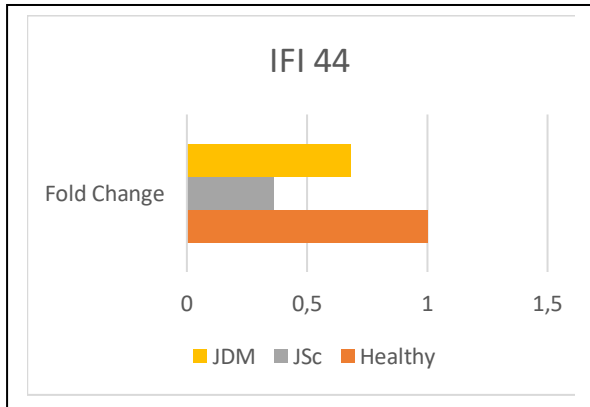
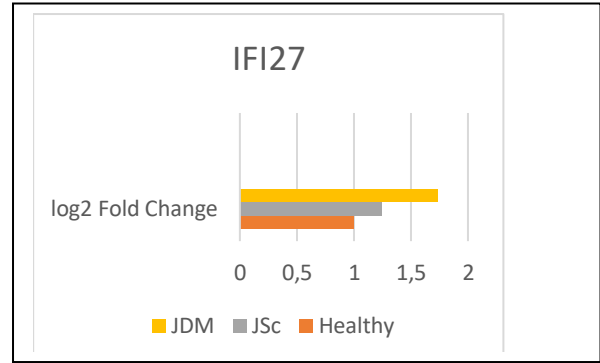
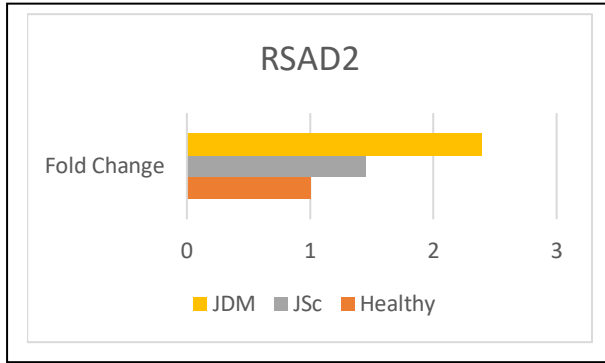
SONUÇ: Sonuçlar, JDM ve JSc hastalarında interferon sinyalinin bozulabileceğini ve bu çalışmada önemli değişiklikleri gözlenen sitokinlerin ve genlerin hastalık aktivitesinin izlenmesinde anahtar rol oynayabileceğini düşündürmektedir. Bu çalışmaların daha fazla sayıda hasta ile tekrarlanması klinik patogeneze ışık tutabilir.

Şekil1: Lokalize Sklerodermalı Hastaların LoSCAT/LoSDI Değerlendirmelerinin Sitokin ve Kemokinlerle Korelasyonu



a. LoSCAT/LoSDI-Morfea frekansı, b. Sitokin ve kemokin korelasyon haritası, c. İstatiksel olarak anlamlı korelasyonlar

Şekil 2: İnterferon sinyalizasyon genlerinin fold change değerleri



KATILMA NÖBETİ NEDENİ İLE ÇOCUK NÖROLOJİ POLİKLİNİĞİNDE TAKİP EDİLEN HASTALARIN DEĞERLENDİRİLMESİ

¹Fatih Mehmet Akif Özdemir, ²Halil Çelik

¹Konya Dr. Ali Kemal Belviranlı Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü, Konya

²Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü, Konya

GİRİŞ VE AMAÇ: Katılma nöbeti tanısı ile takip edilen hastaların değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Hastaların poliklinik dosyaları retrospektif olarak incelendi. Hastaların cinsiyetleri, nöbet başlangıç yaşları, nöbet tipleri (siyanotik, soluk, karışık), nöbet derecesi (hafif, ağır), nöbet sıklığı (günlük, haftalık, aylık, 1 aydan daha seyrek), eşlik eden konvülfif hareket varlığı belirlendi. Hastaların dosya bilgilerinden kan tetkikleri (tam kan sayımı, demir parametreleri), elektroensefalografi (EEG), kardiyoloji konsültasyon bilgileri kaydedildi.

SONUÇLAR: Çalışmaya % 50'si kız 54 hasta dahil edildi. Katılma nöbetlerinin ortalama başlangıç yaşı 10.5 ± 8.2 ay, ortalama başvuru yaşı 16.6 ± 10.6 aydı. Hastaların % 16.7'sinde aile öyküsü mevcuttu. En sık siyanotik tipte katılma nöbeti tarif edildi (% 61.1). Nöbetlerin % 72.2'si hafif şiddetteydi. Hastalardan % 27.8'inde anemi saptanmış olup anemisi olan hastaların nöbet sıklığı (% 86.6'sında haftalık veya daha sık) ve eşlik eden konvülfif hareket varlığı (% 66.7) olmayanlara göre daha fazlaydı. Hastalarda takip sürelerinde tariflenen ilk ve son katılma nöbeti arasındaki süre 7.2 ± 7.5 ay olarak tespit edildi. Anemisi olan hastalarda bu sürenin daha uzun (ortalama 7.7 ± 6.3 ay) olduğu saptandı. Anemisi olan hastalardan birinin EEG'sinde fokal epileptik bulgular saptandı, diğer hastalarda EEG anormalliği saptanmadı. Altı hastada (% 11.1) anemi olmaksızın demir eksikliği saptandı, bu hastalarda katılma nöbetinin daha şiddetli (% 50 ağır şiddette) ve takipte katılma görülme süresinin daha uzun (9.2 ± 10.9) olduğu saptandı. Hastaların 1 tanesinin (% 1.8) ekokardiyografisinde patent foramen ovale (PFO) saptanması dışında kardiyak patoloji saptanmadı.

TARTIŞMA: Anemisi olan ve anemisi olmaksızın demir eksikliği olan hastalarda katılma nöbetlerinin daha uzun süre gözleendiği, demir eksikliğinde katılma nöbetlerinin daha şiddetli seyrettiği saptanmış olup bu çocuklar demir eksikliği açısından değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Katılma nöbeti, anemi, çocuk, demir eksikliği

19. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi

Tablo-1: Katılma Nöbeti Sebebi İle Takip Edilen Hastaların Klinik Özellikleri

	Sayı / Yüzde (n / %)
Cinsiyet (kız)	27 / 50
Prematürite	2 / 3.7
Intrauterin Gelişim Geriliği (IUGR)	2 / 3.7
Sarılık	6 / 11.1
Yenidoğan Dönemi O2 İhtiyacı	5 / 9.3
Ailede Katılma Nöbeti Öyküsü	9 / 16.7
Akraba Evliliği	7 / 13
Nöbet Tipi (Siyanotik-Soluk-Karışık)	33 / 61.1 – 17 / 31.5 – 4 / 7.4
Nöbet Derecesi (hafif)	39 / 72.2
Nöbet Sıklığı (Günlük-Haftalık-Aylık-1 aydan daha seyrek)	15 / 27.8 – 22 / 40.7 – 9 / 16.7 – 8 / 14.8
Nöbet Başlangıç Yaşı <6 ay - 7-24 ay - ≥25 ay	15 / 27.8 – 37 / 68.5 – 2 / 3.7
Nöbet Süresi <1 dk - 1-2 dk arası - >2 dk	45 / 83.3 – 5 / 9.3 - 4 / 7.4
Anemi	15 / 27.8
Anemi Olmaksızın Demir Eksikliği	6 / 11.1

ÇOCUK ROMATOLOJİ BÖLÜMÜNE TEKRARLAYAN ATEŞ ŞİKAYETİ İLE BAŞVURAN HASTALARIN FENOTİPİK ÖZELLİKLERİ

¹Tuba Kurt, ²Şefika Elmas Bozdemir

¹Bursa Şehir Hastanesi, Çocuk Romatoloji Bölümü, Bursa

²Bursa Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bölümü, Bursa

GİRİŞ-AMAC: Çocuk Romatoloji kliniklerinde tekrarlayan ateş en sık karşılaşılan şikayetlerdendir. Pratikte periyodik ateş sendromları sınıflama kriterlerine göre sınıflandırılır ve genetik inceleme tanıyı doğrulamada ve ayırıcı tanıda oldukça önemlidir. Bu çalışmada çocuk Romatoloji bölümüne tekrarlayan ateş şikâyeti ile başvuran hastaların başvurusundaki fenotipik özellikleri değerlendirildi.

GEREÇ-YÖNTEM: Haziran-Aralık 2022 tarihlerinde tekrarlayan ateş şikayeti ile başvuran hastalar çalışmaya dahil edildi. Hastaların klinik ve laboratuvar verileri kaydedildi. EUROFEVER/PRINTO 2019 otoinflamatuvar hastalıklar (OIH) sınıflama kriterlerine göre sınıflandırıldı.

SONUÇLAR: Çalışmaya 96 (E/K: 56/40) hasta dahil edildi. Ortanca yaşı ve semptom başlangıç yaşı sırasıyla 5 (3-7) yıl ve 24 (9-36) aydı. Ateş süresi ortalama 4 (3-5) gündü. Bir yıldaki atak sıklığı ortalama 12 (8-24) atak idi. Akut farenjit 63 (%65,6), servikal lenfadenopati 57 (%59,4), oral aftozis 44 (%45,8) hastada mevcuttu. Ayrıca hastaların 59'unda (%61,5) karın ağrısı, 39'unda (%40,6) eklem ağrısı, 12'sinde (%12,5) göğüs ağrısı, 4'inde (%4,2) artrit, 10'unda (%10,4) ishal ve 2'sinde (%2,1) erizipel benzeri eritem vardı. Ortanca lökosit sayısı, ESH, CRP değerleri sırasıyla 11480/mm³ (9050-16240), 33 mm/sa (20-44) ve 38,5 mg/L (22,7-85,7) idi. 63 (%65,5) hasta periyodik ateş, aftöz stomatit, farenjit, servikal adenit sendromu (PFAPA), 27 (%28,1) hasta AAA, 1 (%1) hasta mevalonat kinaz eksikliği tanısı aldı. 5 (%5,2) hasta sınıflandırılmadı. 77 (%80,2) hastaya MEFV gen analizi yapıldı [31 (%40,2) normal, 26 (%33,7) 10. Ekzon ve 20 (%25,9) 2. ekzon mutasyon). 1 (%1) hastada MVK geninde homozigot mutasyon tespit edildi. Sınıflandırılmayan OIH tanısı alan hastalarda daha uzun ateş süresi ve PFAPA bulgularına ek olarak ishal ve göğüs ağrısının mevcuttu. Bu hastalarda OIH genetik inceleme normaldi.

Tablo 1: Ailevi Akdeniz ateşi ve PFAPA hastalarının klinik özellikleri

	Ailevi Akdeniz ateşi (n=27)	PFAPA (n=63)	p
Karın ağrısı	20 (%74)	37 (%56)	0.07
Göğüs ağrısı	9 (%33,3)	3 (%4,7)	0.01
Eklem ağrısı	12 (%44,4)	26 (%41,2)	0.39
Artrit	4 (%14,8)	0	0.00
Akut farenjit	0	59 (%93,6)	0.00
Servikal adenit	0	54 (%85,7)	0.00
Aftozis	0	42 (%66,6)	0.00
Ateş süresi, gün (ortalama±STD)	2,9±1,2	4,4±1,6	0.00
Başlangıç yaşı, ay (ortalama±STD)	32,6±32,2	24,8±19,8	0.2
Atak sıklığı, yıl (ortalama±STD)	12±6,4	15,5±8	0.1

PFAPA: periyodik ateş, aftöz stomatit, farenjit, servikal, adenit

Tablo 1’de AAA ve PFAPA hastalarının özellikleri gösterildi. Ateş süresi AAA hastalarında PFAPA ve sınıflandırılmayan OIH grubuna göre anlamlı daha kısaydı ($p=0.0$, $p=0.03$). AAA, PFAPA ve sınıflandırılmayan OIH arasında başlangıç yaşı, atak sıklığı, ataktaki akut faz belirteçleri arasında farklılık saptanmadı. 69 (%70,8) [27 AAA, 38 PFAPA, 5 sınıflandırılmayan OIH] hastaya kolşisin tedavisi verildi. Hastaların 59’ünde (%86,6) tam yanıt, 6’sında (%9) kısmi yanıt alındı. 51 (%53,3)[48 PFAPA, 2 sınıflandırılmayan OIH] hastaya atak sırasında kortikosteroid tedavisi uygulandı. Bu hastaların tamamı kortikosteroid yanıtıydı. 6 hastaya tonsillektomi uygulandı.

SONUÇ: Çalışmamızda PFAPA en sık görülen otoinflamatuvar hastalıktı. AAA ve PFAPA ayırımında muayene bulguları ve ateş süresi arasında önemli farklılıklar mevcuttur.

SEGAWA HASTALIĞI; TEK MERKEZ TECRÜBESİ

¹Tuğba Akbey Kocak, ¹Şahin Erdöl¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

GİRİŞ VE AMAÇ: Guanozin trifosfat siklohidrolaz-1 (GTPCH-I) enzimi, çeşitli aromatik amino asit hidroksilazların temel kofaktörü olan BH₄ biyosentezindeki ilk ve hız sınırlayıcı adımdır. Eksiklik, serotonin ve katekolaminlerin kusurlu biyosenteziyle karakterizedir. GTPCH-1 eksikliği hem otozomal dominant (OD), hem de otozomal resesif (OR) kalıtılabilir. OD GTPCH-1 eksikliği olan hastaların vücut sıvılarında fenilalanin seviyeleri normaldir. Kanda ve beyin omurilik sıvısında pterinlerin ölçümü tanısaldır. Bu çalışmada guanozin trifosfat siklohidrolaz-1 eksikliği (SEGAWA hastalığı) tanısı ile takip ettiğimiz 5 hastamızın klinik ve biyokimyasal özellikleri incelenmiştir.

GEREÇ VE YÖNTEM: Uludağ üniversitesi çocuk metabolizma bilim dalımızda guanozin trifosfat siklohidrolaz-1 eksikliği tanısı ile izlediğimiz 5 olgunun klinik özellikleri değerlendirilmiştir. Hastalarımızın doğum ağırlığı, cinsiyeti, anne-baba akrabalığı, aile öyküsü, ilk başvuru şikâyeti, tanı alma yaşı, yürüme bozukluğu ve distoni varlığı, pterin analizi ve genetik sonuçları kaydedilmiştir.

BULGULAR: Guanozin trifosfat siklohidrolaz-1 eksikliği tanısı ile izlediğimiz 5 hastadan 4'ü (%80) erkek, 1'i (%20) kadındır. 3 hasta OD guanozin trifosfat siklohidrolaz-1 eksikliği tanısı ile, 1 hasta ise OR guanozin trifosfat siklohidrolaz-1 eksikliği tanısı ile izlenmektedir, 1 hastamızın genetik analizi henüz sonuçlanmamıştır. Hastalarımızın tanı yaşı 3 ile 48 yıl arasındadır. Hastalarımızın biri distoni şüphesi ve nöbet etyolojisi nedeni ile yapılan WES analizinde gch1 geninde mutasyon saptanarak bize başvurmuştur, 2 hastamız da bu hastanın ebeveynleridir. Hastadan sanger doğrulama yapılırken babada homozigot, annede heterozigot GCH1 mutasyonu saptanması nedeni ile tarafımıza gönderilmiştir ve ikisi de asemptomatiktir. Diğer iki hastamız yürüme bozukluğu nedeni ile araştırılmakta iken GCH1 eksikliği tanısı almıştır. İki hastada da akşamları daha belirgin olan distoni semptomları vardır. İki hastaya da L-dopa tedavisi başlanmış ve tedavi ile yürümede önemli ölçüde düzelme sağlanmıştır. Tüm hastalarımızın kan pterin analizlerinde, neopterin ve biopterin düzeyleri düşük saptanarak tanıları biyokimyasal olarak kesinleştirilmiştir. BOS nörotransmitter ölçümü yürüme bozukluğu ile başvuran bir hastamızda yapılmış ve BOS'ta da neopterin ve biopterin düşüklüğü gösterilmiştir (Tablo 1).

SONUÇ: Alt ekstremitelerde ya da boyunda distoni şikâyeti ile gelen bir olguda şikâyetlerin diüurnal ritim (günlük dalgalanma, akşamları distonide artış) göstermesi durumunda guanozin trifosfat siklohidrolaz-1 eksikliği akla gelmelidir. Segawa hastalığı dopamine duyarlı distoninin en sık sebebidir, tedavi edilebilen bir hastalık olduğundan GCH1 eksikliği tanısının konması klinisyen için oldukça önemlidir.

19. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi

Tablo 1- Guanozin Trifosfat siklohidrolaz-1 eksikliği olan hastalarımızın klinik ve biyokimyasal özellikleri

Tanı	Yaş	Cinsiyet	Tanı yaşı	Akrabalık	Neopterin (normal aralık 0,19-2,93 nmol/ g Hb)	Biopterin (normal aralık 0,08 - 1,2 nmol/ g Hb)	Semptom	Genetik	Tedavi
OD GTPCH-1	11	erkek	11	1.derece	0,15 nmol/ g Hb	0,06 nmol/g Hb	8 yaşında iken yürüme bozukluğu, akşamları artan distoni	gch1 c.90dupC (p.Gly31Argfs*34) Heterozigot muhtemel patojenik	L-dopa 4 mg/kg/gün
? GTPCH-1	17	erkek	17	1.derece	0,09 nmol/ g Hb	0,05 nmol/ g Hb	14 yaşında iken yürüme bozukluğu, akşamları artış	takip	L-dopa 4 mg/kg/gün
OD GTPCH-1	3	erkek	3	yok	0,11 nmol/ g Hb	0,07 nmol/ g Hb	nöbet?	gch1 c.274C>A heterozigot, muhtemel patojenik	almıyor
OD GTPCH-1	39	kadın	39	yok	0,07 nmol/ g Hb	0,06 nmol/ g Hb	asemptomatik	gch1 C274C>A (p.Leu92Ile) heterozigot, muhtemel patojenik	almıyor
OR GTPCH-1	48	erkek	48	yok	0,17 nmol/ g Hb	0,05 nmol/ g Hb	asemptomatik	gch1 C274C>A (p.Leu92Ile) homozigot, muhtemel patojenik	almıyor

**ÜRE DÖNGÜSÜ BOZUKLUĞU TANISI İLE İZLEDİĞİMİZ OLGULARIN
DEĞERLENDİRİLMESİ: TEK MERKEZ DENEYİMİ**

¹Aydan Sezgin Ersoy, ¹Şahin Erdöl

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
Metabolizma Bilim Dalı

GİRİŞ VE AMAÇ: Üre döngüsü protein katabolizması sonucunda ortaya çıkan amonyağın detoksifikasyonundan sorumlu çok önemli bir yolaktır. Bu döngünün bozulmasının en önemli sonucu hiperamonyeminin eşlik ettiği ensefalopati tablosudur. Hastalar tarafımıza yenidoğan döneminde ensefalopati tablosunda başvurabileceği gibi ileri yaşlarda nöropsikiyatrik bulgularla da başvurabilirler. OTC eksikliği hastalığı hariç diğer tüm üre döngüsü bozuklukları otozomal resesif kalıtılırken, OTC eksikliği X'e bağlı kalıtılır. Bu çalışmada üre döngüsü bozukluğu (UDB) tanısı ile izlediğimiz hastaların klinik özellikleri incelenmiştir.

GEREÇ VE YÖNTEMLER: Uludağ üniversitesi çocuk metabolizma bilim dalımızda UDB tanısı ile izlediğimiz 35 olgunun klinik özellikleri değerlendirilmiştir. Hastalarımızın doğum ağırlığı, doğum şekli, cinsiyeti, anne-baba akrabalığı, aile öyküsü, ilk başvuru şikâyeti, tanı alma yaşı, genetik sonuçları kaydedilmiştir.

BULGULAR: UDB tanısı ile izlediğimiz 35 hastadan 14'si (%40) sitrülünemi tip 1, 8'i (%22) arjininosüksinik asidüri, 5'i (%14) arjininemi, 3'er (%8,5) olgu OTC ve CPS eksikliği, 1'i (%2,8) HHH sendromu, 1'i (%2,8) ise Gyrate atrofisi tanısı almıştır. Bu hastaların tanıları kan aminoasidi, idrar organik asitleri ve genetik testler ile kesinleştirilmiştir. İzlemde 9 (%25) hastamızın 1'i iki yaşında yaygın dermatit ve sepsis nedeniyle, 1 hastamız 1,5 yaşında karaciğer nakline bağlı komplikasyonlardan, 7 hastamız ise yenidoğan döneminde ensefalopati ve komplikasyonlarından hayatını kaybetmiştir. Olgularımızın 20'si (%57) kız, 15'i (%43) erkektir. Hastalarımızın doğum ağırlığı 2300-3900 gram arasında izlenmiştir. 23 (%65) olguda anne-baba arasında 1.derece (kuzen evliliği) akrabalık öyküsü varken, 6 (%17) olguda yoktur ve 5 (%15) hastanın aynı köyden olduğu dikkati çekmiştir. Hastalarımızın tanı yaşı intrauterin dönem ile 17 yıl arasındadır. Hastalarımızın 9'unda (%25) kardeş ölüm öyküsü vardır. Yaşayan hastalarımızın 6'sında (%17) normal nöromotor gelişim izlenirken diğerlerinde nöromotor gerilik ve nöbet öyküsü vardır. Hafif form sitrülünemi ile takip ettiğimiz ve komaya maruz kalmamış bir olgumuzda nöromotor gerilik mevcuttur. Hastaların nöromotor geriliğinin başlıca nedeni amonyak yüksekliği ve buna maruziyet süresidir.

SONUÇ: Erken tanı ve amonyak yüksekliğine maruziyetin engellenmesi tedavideki en önemli amaçtır. Fakat bu olgular enfeksiyon, stres, açlık gibi faktörlerle komaya girebilmektedir. Bu olguların oluşumunun önlenmesi esas amaç olmalıdır. Bu amaçla bu tip hastalıklarda aileye genetik danışmanlık dikkatli verilmelidir

DERİ PRİK TESTLERİ HANGİ HASTALARDA TEKRARLANMALIDIR?

¹Ezgi Topyıldız, ¹Handan Duman Şenol, ¹Ayşe Aygün, ¹Mehmet Geyik, ¹Figen Gülen, ¹Esen Demir

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Alerji Hastalıkları Bilim Dalı

GİRİŞ AMAÇ: Alerjik hastalıklarda sensitizasyon seyri yaşla birlikte değişebilmektedir. Yeni sensitizasyon gelişimi için çeşitli risk faktörleri bildirilmiştir. Bu çalışmada alerjik hastalık öyküsü bulunan hastalarda başlangıç sensitizasyon durumunun gelecekteki duyarlanma seyrini nasıl etkilediği ve etki edebilecek diğer risk faktörlerinin araştırılması planlanmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM: En az 3 yıl ara ile deri prik testi tekrarlanan toplam 121 hasta çalışmaya alındı. Hastalar duyarlılıklarına göre 4 ayrı gruba ayrıldı; endurasyonu olmayanlar (0mm) (n=30) Grup 1, endurasyon çapı 0-3 mm arasında olanlar (n=30) Grup 2, endurasyon çapı ≥ 3 mm olanlar (n=30) Grup 3 ve endurasyon çapı ≥ 3 mm olup subkutan immünoterapi alanlar (n=31) Grup 4. Gelişen duyarlılıklar ile etki edebilecek dermografik ve laboratuvar risk faktörleri değerlendirildi.

SONUÇ: Hastaların %31'ini kız hastalar oluşturmaktaydı. İlk test yaşları $99,4 \pm 33,6$ ay, ikinci test yaşları $144,8 \pm 34,0$ aydı. Hastalar ilk test sırasındaki yaşlarına göre gruplandığında 24 (19,8%) hasta 5 yaş altında, 56 (46,3%) hasta 5-10 yaş arasında ve 41 (33,9%) hasta 10 yaştan büyüktü. İki test arası süre $54,9 \pm 14,0$ aydı. Gruplar arasında yaş ve cinsiyet farkı yoktu. Grup 1'in %33,3'ünde yeni alerjen duyarlılığı olmuştu ve diğer gruplara göre anlamlı derecede sıklığı daha azdı (p:0,04). Grup 2'deki hastaların aynı alerjen endurasyon çaplarındaki artış diğer gruplara göre anlamlı olarak yüksekti (p<0,01). Yaş gruplarına ve başlangıçta duyarlılık olmasına göre histamin çapları arasında fark yoktu (p>0,05). Yaş gruplarına göre başlangıçta herhangi bir alerjen grupları arasında fark yokken, ikinci test sonrasında tüm polenler (ot, ağaç, yabani ot) ve kedi duyarlılıkları 10 yaştan büyük çocuklarda anlamlı şekilde daha sıklıkla (sırasıyla p: 0,01, p:0,006, p:0,02, p:0,02). Cinsiyet, ailede atopi varlığı, sezeryan ile doğum öyküsü, kardeş varlığı, sigara maruziyeti, yerleşim yeri (kırsal/şehir merkezi), evde hayvan, hamamböceği, küf ve nem olması, açık mutfak bulunması, akdeniz tarzı beslenme, abur-cubur tüketme açısından aralarında fark saptanmadı.

TARTIŞMA: Yakınmaları ile alerjik hastalık düşünülen ve DPT'de endurasyon çapları 0-3 mm arasında olan çocuk hastalarda, yakınmaların devam etmesi durumunda, yinelenen testler ile duyarlılığın anlamlı düzeylere gelebileceği ve yaş büyüdükçe, özellikle 10 yaştan sonra, polen ve kedi duyarlılığı sıklığının belirginleştiği akılda tutulmalıdır.

SAĞLIK ÇALIŞANLARINA YÖNELİK ŞİDDET DEĞERLENDİRİLMESİ: ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI KLİNİĞİ DENEYİMİ**1Emine Özdemir Kaçer, ¹Cengizhan Kılıçaslan**¹Aksaray Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Aksaray

AMAÇ: Sağlıkta şiddet; tüm sağlık çalışanlarının ortak sorunu olup karşımıza çıkmaya devam etmektedir. Çalışmamızın amacı son 6 ay içinde çalışanların şiddete maruz kalma, şiddetle ilgili görüş ve tutumlarının değerlendirilmesidir.

GEREÇ VE YÖNTEM: Kesitsel çalışmamız, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları klinik birimlerindeki hekimler, hemşireler, teknisyenler ve diğer çalışanlardan oluşmaktadır. Çalışmada 140 kişiye Arnetz (1998) tarafından geliştirilen “Şiddet Olay Formu” anketi uygulandı. Verilerin analizinde SPSS Versiyon 22.0 programı kullanıldı.

BULGULAR: Kadınların meslek hayatı boyunca şiddete maruz kalma sıklığı (%62,9), erkeklerden (%37,1) anlamlı saptandı. Çalışmaya katılan sağlık çalışan 2’si (%1,4) öğretim üyesi, 14’ü (%14) uzman doktor, 16’sı (%11,4) pratisyen doktor, 20’si (%14,2) intörn doktor, 60’ı (%42,8) hemşire, 10’u (%7,1) tıbbi sekreter, 16’sı (%11,4) sağlık personeli, 4’ü (%2,8) güvenlik görevlisiydi. 30-40 yaş aralığında olan sağlık çalışanlarının şiddete maruz kalma sıklığı (%66,9) diğer yaş gruplarındakilere göre yüksektir. Çalışanların 71’i (%50,7) şiddete maruz kalmamışken, 69’u (%49,2) en az bir kez şiddete maruz kalmıştır. Mağdurların 38’i (%35) hemşire, 12’i (%26,6) pratisyen doktor, 8’i (%26,6) uzman doktor, 6’sı (%20) intörn doktor, 3’ü (%20) güvenlik görevlisi, 2’si (%20) sekreter, 5’i (%20) personeldi. Hemşirelerin daha fazla şiddete maruz kaldığı görüldü ($p<0,05$). Çalışılan kliniğe göre şiddete uğrama durumu değerlendirildiğinde, çocuk acil kliniklerde çalışanlar en sık (%70) şiddete uğramış olup ($p<0,05$), şiddet en sık nöbet saatlerinde gerçekleşmiştir. En çok maruz kalınan sözel şiddet türleri, bağırma (%40,1), tehdit edilme (%36,9) olurken, en çok maruz kalınan fiziksel şiddet türleri ise etraftaki nesneleri fırlatma (%30,9) olup itme (%11) ile devam etti. Mağdurların 41’i (%59,4) olay sırasında yalnızdı. Sağlık çalışanlarının şiddete tepkilerine bakıldığında %51’inin güvenlik görevlisi çağırma, %20,8’inin olay yerinden uzaklaşma, %11,2’sinin korku, %26’sı hayal kırıklığı yaşadığı saptanmıştır. Sağlık çalışanlarının %81,6’sının şiddeti adli makamlara bildirmediği ve neden olarak %70’i adli yargılama sürecinin uzun olmasını göstermiştir. Çalışmamızda şiddet görenlerin %42’sinin sağlık dışında başka işe geçmek istedikleri saptanmıştır. Bu kişilerden %31’inin şiddet olayı sonrası ilk mesailerinde kötü performans gösterdikleri, ilerleyen zamanlarda da %39’unun etkilendiği bildirilmiştir.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Toplumda giderek yaygınlaşan şiddet sağlık alanını da ciddi şekilde etkilemiştir. Bu durum şiddete maruz kalma nedeniyle sunulan hizmet kalitesinin düşmesine neden olmaktadır. Bu nedenle güvenli çalışma ortamının sağlanması için yasal, idari, toplumsal önlemlerin alınması ve toplumsal farkındalık yaratılması gerekmektedir.

KİSTİK FİBROZİSLİ ÇOCUKLARDA AMİNOGLİKOZİD KULLANIMININ İŞİTME ÜZERİNE ETKİSİ

¹Mehmet Mustafa Özaslan, ²Göksel Turhal, ¹Mehmet Fatih Ögüt, ³Handan Duman Şenol, ¹Meral Barlık, ¹Fevziye Çoksuer, ¹Bahar Girgin Dindar, ¹Figen Gülen, ¹Esen Demir

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Kulak Burun Boğaz Ana Bilim Dalı

³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Alerji Bilim Dalı

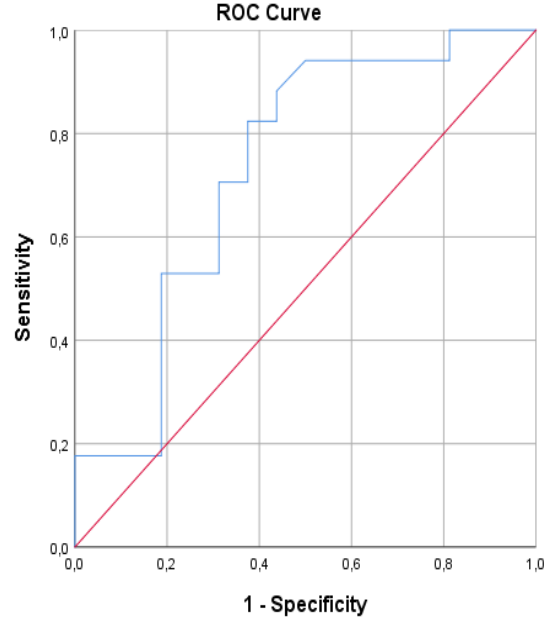
GİRİŞ VE AMAÇ: Ototoksik etkileri bilinen aminoglikozid antibiyotikler Kistik fibrozisli (KF) çocuklarda sıklıkla kullanılmaktadır. Çalışmamızda aminoglikozid kullanımının KF'li hastalarda işitme üzerine etkisini incelemeyi hedefledik.

YÖNTEM: Kistik fibrozis tanısı olan intravenöz aminoglikozid kullanan çocuk hastalar alındı. Hastaların demografik verileri, toplam aldıkları doz ve süresi, amikasin yıllık kümülatif dozu kaydedildi. İşitme fonksiyonlarının değerlendirilmesi; standart saf ses odyometri, yüksek frekans saf ses odyometri, distürsiyon otoakustik emüsyon yöntemleri ile yapıldı. Bulgular: Toplam 33 hastanın 18'i erkek (%54.5), ortalama yaşları 152 ay, (min 58, max 216 ay)'dı. Hastaların %48.5'inde (n=16) işitme normal, %15.1'inde (n=5) yüksek frekanslarda işitme kaybı (Grup A) ve kohlear etkilenme (Grup B) %36.4'ünde (n=12) sadece kohlear etkilenme vardı. İşitme testinde bozukluk saptanan hastaların (Grup A+B) %50'si en az 5 kür ve daha fazla amikasin almıştı. İşitme etkilenmesi olan hastalarda amikasin kullanılan gün sayısı (ortalama 57 gün), olmayanlara göre (ortalama 24) daha fazlaydı. İşitme testinde bozukluk olan hastalarda yıllık amikasin dozu daha yüksekti (p=0.01) ve amikasin ilk alım yaşı daha küçük olarak saptandı. ROC analize göre; hastaların total aldığı yıllık amikasin dozunun 5050 mg/yıl üzerinde olması (area under curve= AUC:0.910, p<0.01), amikasinin 4 kür ve üzerinde alınması (area under curve= AUC: 0.763, p=0.01), total amikasin dozunun 22500 mg üzerinde olması (area under curve= AUC:0.733, p=0.02) işitme etkilenmesi için kestirim değerler olarak saptandı. Yaş, cinsiyet, vücut ağırlığı, kolonizasyon varlığı, KF mutasyonu, inhaler tobramisin ve glikopeptid (vankomisin) kullanımı, işitme kaybı için risk faktörü olarak saptanmadı.

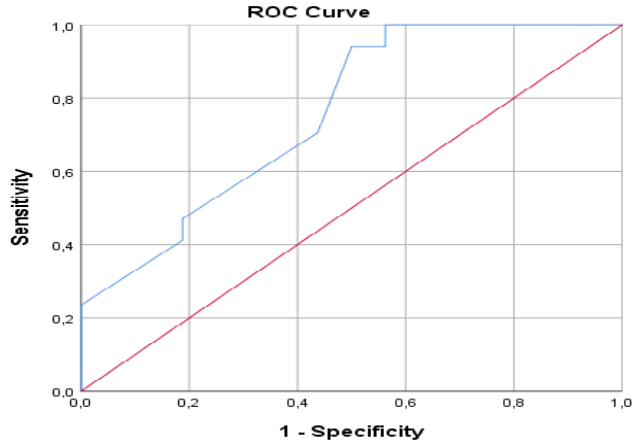
SONUÇ: Aminoglikozid kullanan KF'li hastalarda, işitme kaybı fark edilmeyebilir. İşitme kaybı yüksek frekanslarda olacağı için, yüksek saf ses odyometri yapılmalıdır.

Anahtar kelimeler: Kistik fibrozis, aminoglikozid, işitme testi

Şekil 1: Toplam amikasin dozunun ROC eğrisi altı alanları



Şekil 2: Amikasin kür sayısının ROC eğrisi altı alanları



Tablo 1: Toplam amikasin dozu ve kür sayısı kestirim değerleri

	AUC (%95)	Cutt off	p	Sensitivity (%)	Specifity (%)
Toplam amikasin dozu	73	22500 mg	0.02	70	69
Amikasin kür sayısı	76	4	0.01	62	68

PEDİATRİK ENFEKTİF ENDOKARDİT OLGULARININ RETROSPEKTİF DEĞERLENDİRİLMESİ; 20 YILLIK TEK MERKEZ DENEYİMİ

¹Hasan Türkmen, ¹Mehmet Taha Kökbıyık, ¹Abdüsselam Genç, ¹Fahrettin Uysal, ¹Özlem Mehtap Bostan, ²Solmaz Çelebi, ¹Ergün Çil, ³Işık Şenkaya Sığınak

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Kardiyoloji BD, Bursa

²Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları BD, Bursa

³Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Kalp ve Damar Cerrahi AD, Bursa

GİRİŞ VE AMAÇ: Enfektif endokardit kalbin endokardiyal tabakasının mikrobiyal enfeksiyonudur. Nadir görülmesine karşın komplikasyon ve mortalite oranı yüksek olan sistemik bir hastalıktır. Bu çalışmada enfektif endokardit tanısıyla yatırılarak takip ve tedavi edilen çocuk hastalarda klinik özellikler, komplikasyonlar ve mortalite oranı değerlendirilmiştir.

GEREÇ VE YÖNTEM: Çocuk sağlığı ve hastalıkları servisi ve yoğun bakımlarında Ocak 2000 – Aralık 2022 tarihleri arasında, modifiye Duke kriterlerine göre kesin enfektif endokardit tanısıyla yatırılan 0-18 yaş arasındaki hastaların demografik özellikleri, fizik muayene, laboratuvar ve ekokardiyografi bulguları, uygulanan medikal ve cerrahi tedaviler ve bunların sonuçları retrospektif olarak incelendi.

SONUÇLAR: Değerlendirilen 17 hastanın ortalama başvuru yaşı 9 ± 5.9 yaş (0-17), %58.8'i (n=10) erkek, %41.2'si (n=7) kızdı. En sık başvuru yakınması ateş yüksekliği olup hastaların %82'sinde (n=14) mevcuttu. 14 hastada (%82) bir konjenital kalp hastalığı, 7 hastada (%41) geçirilmiş kardiyak cerrahi öyküsü mevcuttu. Pozitif ekokardiyografi bulgusu tüm hastalarda mevcut olup en sık vejetasyon (%88.2) görüldü. Başvuruda CRP yüksekliği %82.3, sedimentasyon yüksekliği %76.9, anemi %70, trombositopeni %23.5, kompleman düşüklüğü %42.8, RF pozitifliği %9, mikroskopik hematüri %31.2 oranında görüldü. Olguların %58.8'inde (n=10) kan kültüründe üreme mevcuttu ve en sık Staphylococcus aureus, Staphylococcus epidermidis ve Candida albicans izole edildi. Enfektif endokardite bağlı komplikasyonlar hastaların %70.5'inde mevcuttu ve sırasıyla en sık akut böbrek yetersizliği, septik emboli ve beyin absesi görüldü. Kardiyak cerrahi 12 hastaya uygulandı. Tedavi sürecinde 3 hasta kaybedildi.

TARTIŞMA: Çalışmamızda literatürle uyumlu olarak enfektif endokardit komplikasyon ve mortalite oranı yüksek bulundu. Günümüzde romatizmal kalp hastalığı zemininde gelişen enfektif endokardit sıklığı azalmakta, etken olarak ise Staphylococcus aureus ön plana çıkmaktadır. Nedeni bilinmeyen persiste ateşe ek olarak konjenital kalp hastalığı, intrakardiyak prostetik materyal ve intravenöz kateteri olan hastada enfektif endokardit akılda bulundurulmalı, kan kültüründe etken üretilmemesi durumunda serolojik testler çalışılmalıdır.

COVID-19 ÖNCESİ DÖNEMDE HUMAN BOKAVİRÜS ENFEKSİYONU: PREVELANSI VE KLİNİK SPEKTRUMU

¹Fevziye Çoksüer, ²Candan Çiçek, ³Handan Duman Şenol, ¹Meral Barlık, ¹Mehmet Mustafa Özasan, ¹Bahar Girgin Dindar, ¹Figen Gülen, ¹Esen Demir

¹Ege Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

²Ege Üniversitesi Tıbbi Mikrobiyoloji Anabilim Dalı

³Ege Üniversitesi Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı

GİRİŞ-AMAÇ: Bokavirüs (HBoV), Parvoviridae ailesinden küçük (21nm), zarfsız, tek iplikli DNA virüsüdür. İki yaş altı çocuklarda solunum yolu enfeksiyonlarının %5-33'ünden sorumludur. Çalışmamızda, hastanemizde görülen HBoV enfeksiyonlarının prevelansını ve klinik seyrini belirlemeyi amaçladık.

YÖNTEM: Ocak 2017-2020 tarihleri arasında, EÜTF-Çocuk Hastanesinden gönderilen 3200 solunum örneği retrospektif olarak incelendi. Yüzyetmişinde HBoV-DNA'sı pozitif (%5.3) saptandı. Yatışı olan, 1ay-18 yaş arası 155 hastanın kayıtları incelendi. HBoV+Staphylococcus aureus üremesi olan beş hasta çalışma dışında bırakıldı.

SONUÇLAR: Hastaların %56.7'sinde (n:85) izole-HBoV, %30.7'sinde ikili koenfeksiyon (n:46), %12.7'sinde üçlü koenfeksiyon (n:19) saptandı(Tablo-1). En sık görülen İkili-koenfeksiyon HBoV+RSVtipA/B (n:17,%11.3), üçlü-koenfeksiyon HBoV+RSVtipA/B+Rhinovirüs (n:4,%2.7) olarak saptandı. HBoV'ün en yüksek prevelansı kış mevsiminde(n:76,%50.7) ve ocak ayında (n:30,%20) olup, olguların %78.6'sı aralık-nisan ayları arasındaydı. Hastaların %46.7'si (n:70) 24 aydan küçük, %40'ı (n:60) 24-60ay arası, %13.3'ü (n:20) 60 aydan büyük olup; izole-HBoV olanların yaşı [ortanca:30.14ay(1-192ay)], HBoV-koenfeksiyonu olanlara göre[ortanca:19ay (1-144ay)] anlamlı olarak yüksekti (p:0.046). Öksürük (n:118,%78.7), ateş (n:99,%66), hırıltı (n:84,%56), solunum zorluğu (n:64,%42.7), ishal (n:10,%6.7), paroksizmal öksürük (n:9,%6), döküntü (n:2,%1.3) hastaların başvuru şikayetleriydi. Hastalar, pnömoni (n:64,%42.7), akut bronşiolit (n:48,%32), ÜSYE (n:29,%19.3), astım atak (n:5,%3.3), krup (n:4,%2.7) tanıları aldı (Tablo-2). Hastaların %27.3'ünde (n:41) lökositoz, %74'ünde CRP yüksekliği (n:74) mevcuttu. CRP yüksekliği olanlarda solunum desteği ihtiyacı 2.2 kat fazla bulundu [OR:2.2(%95CI,1.011-4.821,p=0.47)]. Lökositozu olanların yirmiyedisinde izole-HBoV (%66), ondördünde HBoV-koenfeksiyonu vardı (%31) (p=0.03). Pnömoni tanısı alanların %78'inde, oksijen dahil herhangi bir solunum desteği gerekti (p<0.01). 24aydan küçük olmanın, solunum desteği alma riskini 2.49 kat arttırdığı saptandı [OR:2.49 (%95CI,1.254-4.967,p=0.49)]. Yoğun bakım (YB) gereksinimi olan yirmidokuz (%18) hastanın %70.4'ü, pnömoni tanısı aldı (p=0.017). Onsekizi (%62) izole-HBoV, onbiri (%48) HBoV-koenfeksiyonu (p=0.7) olup, onüçünde (%8.7) invaziv, onbirinde (%7.33) non-invaziv mekanik ventilatör gereksinimi oldu (p=0.4). YB yatış gün sayısı açısından istatistiksel olarak bir fark bulunamadı (izole-HBoV,ort:5±4.37;HBoV-koenfeksiyonu,ort:3.88±2.14) (p:0.94).

TARTIŞMA: HBoV özellikle küçük çocuklarda, akut solunum yolu enfeksiyonlarında izole, veya diğer solunum yolu virüsleri ile birlikte tespit edilebilir. Genellikle kendini sınırlayan enfeksiyonlara neden olsa da, nadiren ağır tablolara yol açabilmektedir.

BRONŞEKTAZİLİ ÇOCUKLARDA GÖĞÜS FİZYOTERAPİSİNE EKLENEN OSİLATUAR POZİTİF EKSPİRATUAR BASINÇ (OPEP) CİHAZININ ETKİNLİĞİNİN İNCELENMESİ: RANDOMİZE KONTROLLÜ ÇALIŞMA

¹Meral Barlık, ²Melih Zeren, ³Beyza Nur Tosun, ¹Esen Demir, ¹Figen Gülen

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Bilim Dalı

²İzmir Bakırçay Üniversitesi/Sağlık Bilimleri Fakültesi/Fizyoterapi ve Rehabilitasyon

³Zmir Bakırçay Üniversitesi/Sağlık Bilimleri Fakültesi/Fizyoterapi ve Rehabilitasyon

GİRİŞ-AMAÇ: Bronşektazili hastalarda havayollarındaki sekresyonu uzaklaştırmak ve akciğer ventilasyonunu geliştirmek amacıyla havayolu temizleme tekniklerin uygulanması önerilmektedir. Osilatuar (titreşimli) Pozitif Ekspiratuar Basınç (OPEP) cihazları, hastalara öğretilmesi ve kullanımı kolay oldukları için klinik pratikte yaygın olarak kullanılan bir havayolu temizleme tekniğidir. Ancak bu cihazlar ülkemizde geri ödeme kapsamında değildir. Bu çalışmanın amacı klasik göğüs fizyoterapi programına eklenen OPEP cihazının hastalara sağlayacağı ilave faydayı araştırmaktır. Böylece, havayolu temizliğinin sağlanması amacıyla hastaları mali bir yük altına sokmanın gerekliliği incelenecektir

GEREÇ VE YÖNTEM: Bronşektazi tanısı ile takip edilen 42 çocuk hasta randomize şekilde göğüs fizyoterapisi grubu (FTR grubu) ve göğüs fizyoterapisi + OPEP cihazı grubu (FTR+OPEP grubu) olmak üzere 2'ye ayrıldı. FTR grubu torakal ekspansiyon egzersizleri, postural drenaj ve öksürük tekniklerini içeren göğüs fizyoterapisi programı aldı. FTR+OPEP grubu ise aynı göğüs fizyoterapi programına ilave olarak Shaker® cihazı kullandı. Hastalar egzersizlerini ev temelli olarak günde 2 kez, haftanın her günü, 8 hafta süre ile gerçekleştirdi. Spiropalm 6MWT® cihazı kullanılarak gerçekleştirilen 6-dk yürüme testi (6DYT) ile egzersiz kapasitesi ve dinamik ventilatuar yanıtlar ve periferik kas kuvveti ve yaşam kalitesi çalışmanın başında ve sonunda değerlendirildi.

BULGULAR: Solunum fonksiyon testi parametrelerinden FVC (%pred), FEV1 (%pred), FEF25-75 (%pred), 6DYT mesafesi, efor sırasındaki dinamik hiperinflasyonu gösteren ΔIC, efor sırasındaki en düşük SpO2 (%) ve quadriceps kas kuvveti iki grupta da istatistiksel olarak anlamlı şekilde gelişti ($p<0,05$). Meydana gelen gelişmeler açısından gruplar arasında fark saptanmadı ($p>0,05$).

TARTIŞMA-SONUÇ: Solunum egzersizleri, postural drenaj ve öksürüğü geliştirme tekniklerini içeren kapsamlı bir göğüs fizyoterapisi programına OPEP cihazlarının eklenmesi ilave bir fayda sağlamamaktadır. Kapsamlı bir göğüs fizyoterapi programı ile hastalar herhangi bir mali yük altına sokulmadan solunum fonksiyonları, egzersiz kapasitesi ve kas kuvveti geliştirilebilir. Ancak, fizyoterapi programlarına erişemeyen ya da bu programlara bağlılığı düşük olan hastalarda OPEP cihazları kullanılması düşünülebilir.

Anahtar Kelimeler: Bronşektazi, sekresyon, fizyoterapi, solunum fonksiyonları, egzersiz kapasitesi

ALERJİK RİNİTİN ŞİDDETİ İLE DİSLİPİDEMİ ARASINDAKİ İLİŞKİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

¹Fatih Çiçek, ²Tarık Kırkgöz

¹Kartal Dr. Lütfi Kırdar Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji, İstanbul

²Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrin Kliniği, İzmir

GİRİŞ VE AMAÇ: Dislipidemi ve obezite ile atopi arasında; interlökin-10 (IL-10), IL-17 ve IL-23 gibi sitokinler aracılı bir ilişki olduğu; atopik obez çocuk ve ergen hastalarda, kalori kısıtlı diyet ile serum kolesterol ve trigliserit düzeylerini düşürerek, oksidatif stres belirteçlerini azalttığı ve atopi semptomlarını iyileştirdiği bildirilmiş olmasına rağmen, literatürde alerjik rinit ile obezite ve dislipidemi ilişkisi ile ilgili çok az veri bulunmaktadır. Çalışmamızda alerjik rinit ile dislipidemi ve obezite arasında ilişkinin ortaya çıkarılması amaçlanmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM: Çalışmamıza en az bir alerjene duyarlılığı saptanmış alerjik rinit tanılı 43 hasta (23 kız) ile kontrol grubu olarak 35 (20 kız) çocuk ve ergen dahil edildi. Hasta ve kontrol grubu vücut kitle indekslerine (VKİ) göre dört gruba ayrıldı: Grup 1 normal kilolu alerjik rinitli (n=30); Grup 2 obez alerjik rinitli (n = 13); Grup 3 normal kilolu kontrol (VKİ = n = 20); ve Grup 4 obez kontrol (n = 15). Hasta ve kontrol grubunun açlık kan şekeri lipit profili ölçümleri (total kolesterol, yüksek yoğunluklu lipoprotein (HDL), düşük yoğunluklu lipoprotein (LDL), çok düşük yoğunluklu lipoprotein (VLDL)ve trigliserid (TG) yapıldı. Total kolesterol> 200 mg/dl, TG > 150 mg/dl, LDL > 130 mg/dl, HDL < 40 mg/dl olması dislipidemi olarak kabul edildi.

SONUÇ: Alerjik rinitli hastaların yaş ortalaması (11,6±3,6 yıl) ve kontrol grubunun yaş ortalaması (11,4±3,4 yıl) arasında anlamlı fark saptanmadı (p>0,05). Alerjik rinitli hastalar (G1+G2) ve kontrol grubu (G3+G4) arasında total kolestrol, LDL, HDL, TG arasında anlamlı fark saptanmadı (p>0,05). Normal kilolu allerik rinitli hastalar(G1) ile normal kilolu kontrol grubu arasında ve obez allejik hastalar (G2) ile obez kontrol grubu (G4) total kolestrol, LDL, HDL, TG arasında anlamlı fark saptanmadı. Dört grubun hiçbirinde prediyabet vakası yoktu. Sadece Immuglobulin E (IgE) değerleri ile total kolestrol ve LDL değerleri arasında negatif korelasyon saptandı (sırasıyla, p=0,004 -0,6598 to -0,1451, p=0,002 CI -0,6734 to -0,1690). Eozinofil değerleri ve AR şiddeti (hafif/orta-ağır AR, intermittant/persistan AR, monosensitize/polisensitize) ile lipid profili arasında korelasyon saptanmadı.

TARTIŞMA: Çalışmamızda AR ile dislipidemi ve obezite arasında herhangi bir ilişki saptanmamıştır. Bu konuda daha fazla sayıda hasta ile daha çok ve ileri çalışmaların yapılmasına ihtiyaç vardır.

**BURSA İLİNDE 6-18 YAŞ ARASI YARIŞMALI SPOR YAPAN LİSANS LI
SPORCULARDA ELEKTROKARDİYOĞRAFİK BULGULARIN
DEĞERLENDİRİLMESİ**

**²İrfan Öz, ¹Hasan Türkmen, ¹Abdüsselam Genç, ¹Fahrettin Uysal, ¹Özlem Mehtap
Bostan**

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

²T.C. Sağlık Bakanlığı Sivas Zara Devlet Hastanesi

GİRİŞ: Dünya Sağlık Örgütü'ne (DSÖ) göre sağlık; bedensel, ruhsal ve sosyal yönden tam bir iyilik halidir. Çocukların fiziksel yapısına ve yaşına uygun olarak yapılan hafif-orta şiddetteki egzersizin fiziksel ve ruhsal gelişim üzerine olumlu etkileri bilinmektedir. Ani kardiyak ölüm (AKÖ); bilinen herhangi bir hastalığı olmayan kişide, travma olmaksızın, akut semptomların başlamasından sonraki 1 saat içinde meydana gelen ölümdür. Toplumun en sağlıklı kesimini oluşturduğu düşünülen genç sporcularda ani ölüm olayları oldukça katstrofik ve endişe verici sonuçlara sebep olur. AKÖ'yi ve sakatlıkları önlemek için geliştirilen stratejilerin başında spora katılım öncesi değerlendirme (SKÖD) gelir. Yapılan çalışmalar, sporcuların anamnez ve fizik muayeneye ek olarak elektrokardiyografi (EKG) ile değerlendirilmelerinin kardiyak ölüm sebeplerini önlemede etkin bir yöntem olduğunu göstermiştir.

AMAÇ: Bu çalışma ile EKG'nin SKÖD'de rutin bir inceleme olarak yer almasının, asemptomatik kalp ve ritim hastalıklarının saptanmasındaki ve AKÖ'yü önlemedeki rolünün ortaya konulması amaçlanmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM: Çalışmaya alınacak sporcu sayısının belirlenmesi amacıyla Bursa Gençlik ve Spor İl Müdürlüğü'ne başvurularak aktif lisanslı sporcu sayısının 14,266 olduğu saptandı. Güç analizi yapılarak çalışmaya en az 261 sporcunun dahil edilmesi planlandı. COVID-19 pandemisi nedeniyle aktif sporcu sayısının azalması sonucu 245 sporcu çalışmaya dahil edilebildi. Sporculardan SKÖD açısından anamnez alındı, fizik muayene yapıldı ve EKG'leri çekildi. EKG verileri 2017'de uluslararası konsensüs tarafından belirlenen kriterler baz alınarak değerlendirildi.

BULGULAR: Sporcuların %87,8'ine SKÖD yapıldığı, %12,2'sinin ise SKÖD ve EKG çekimi yapılmadan lisans aldığı saptandı. SKÖD yapılan hastaların %39,5'ine EKG çekimi yapılırken %60,5'ine EKG çekimi yapılmadığı öğrenildi. Sonuç olarak çalışmaya alınan tüm sporcuların %34,7'sine SKÖD ve EKG ile değerlendirme yapıldığı tespit edildi. Sporcu EKG'lerinin %97,1'i normal, %1,2'si borderline ve %1,6'sı patolojik olarak değerlendirildi. Borderline EKG bulguları iki sporcuda sağ aks ve bir sporcuda sol aks olarak saptandı. Patolojik EKG bulguları ise iki sporcuda derin Q dalgası, bir sporcuda sınırda uzun QT ve bir sporcuda yüksek amplitüdlü T dalgası olarak saptandı. SKÖD yapılan ve EKG çekilen sporcuların, SKÖD yapılan fakat EKG çekilmeyen ve SKÖD yapılmayan sporcularla yapılan karşılaştırmalı analizinde anlamlı bir farklılık saptanmadı.

SONUÇ: SKÖD'de EKG çekilmesi semptomatik olmayan kalp ve ritim hastalıklarının saptanmasında önemli, kolay uygulanabilir ve etkili bir tetkiktir. Bu çalışma sonucunda SKÖD'de EKG'nin rutin tarama programına dahil edilmesi önerilmektedir.

YUMURTA ALERJİSİ TOLERANS FAKTÖRLERİ

¹Handan Duman Şenol, ²Handan Duman Şenol, ²Mehmet Geyik, ²Ayşe Aygün, ²Ezgi Topyıldız, ²Figen Gülen, ²Esen Demir

¹Yumurta Alerjisi Tolerans Faktörleri

²Ege Tıp Fakültesi Çocuk Alerji ve İmmüloji BD

Yumurta çocuklarda en sık görülen gıda alerjenlerinden biridir. İnfant döneminde görülen yumurta alerjik çocuklar genel olarak 4-5 yaşında tolerans kazanırken, çocukların yaklaşık %20'de geç çocukluk dönemine kadar persiste ettiği bildirilmektedir. Başvuru yakınmaları ve başlangıçtaki laboratuvar bulguları toleransı öngörebilir. EÜTF Çocuk Alerji BD polikliniğine 2019-2021 yılları arasında başvuran yumurta alerjili hastalar, tolerans gelişimini öngörebilecek klinik ve laboratuvar bulguları(deri prik testi(DPT) endürasyon çapları, spesifik IgE'leri ve besin yükleme testi(BYT) reaksiyonları) saptamak için retrospektif olarak değerlendirildi.

BULGULAR: Non-IgE aracılı 23 hasta ve anamnezde yumurta alerjisi tanımlayan ancak laboratuvar olarak alerji saptanmayan 9 hasta çalışma dışı bırakılarak IgE aracılı yumurta alerjisi kanıtlanan toplam 172 hasta çalışmaya alındı. Hastaların %35,9'u kız olup, yaş ortalaması 15(3-180)ay, semptom başlangıç yaşları 4(1-132) aydı. En sık başvuru yakınması deri(%70,3) bulguları olup, %5,6'sı anafilaksi ile başvurmuştu. Hastaların %53,3'ünde ek besin duyarlanması mevcuttu. DPT endürasyon çapları yumurta beyazı(YB) ve yumurta sarısı(YS) için sırasıyla 8,0(3,0-45,0)mm, ve 5,0(3,0-16,0)mm idi. YB-sIgE(f1):4,6(0,4-280)kU/L, YS-sIgE(f75):1,3(0,38-53,2) kU/L idi. Son 6 ayda anafilaksi tanımlayan hastalar dışlandığında 113 hastaya 138 kez BYT yapıldı. 16(%14,1) hastada BYT esnasında anafilaksi gelişti. 81(%46,8) hastada ortalama 39,1 ±20,5 ayda tolerans gelişmişti. Tolerans; hastaların %22,4(28) ünde ilk 2 yaşta, %36'sında(45) 2-5 yaş, %6,4'ünde(8) 5-12 yaş arası kazanılmıştı. Tolerans geliştirme yaşlarına göre YB ve YS alerjisi olması açısından fark saptanmadı (p>0,05). Dokuz(%5,2) hastaya oral immünoterapi uygulandı. Tolerans grubunda atopik dermatit tanısı daha sık, f1, f75 düzeyleri ve DPT'de YB çapları anlamlı olarak daha düşüktü(p<0,05). BYT'de anafilaksi gelişenlerin %93,8'inde tolerans gelişmemişti(p: 0,00). Persistans için kestirim değeri, 8,2 kU/L olarak saptandı(spesifite %65,7, PPI %80).

SONUÇ: Yumurta alerjisi olan hastalarda BYT'de anafilaksi gelişmesi, başvuru sIgE(>8,2 kU/L) ve DPT endürasyon çaplarının yüksek olması alerjinin persiste edeceğini öngörebilir.

ÇOCUK ALERJİ POLİKLİNİĞİNE BAŞVURAN ANAFİLAKSİ TANILI HASTALARIN KLİNİK ÖZELLİKLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

¹Uğur Altaş, ²Zeynep Meva Altaş

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul

²Ümraniye İlçe Sağlık Müdürlüğü, İstanbul

GİRİŞ VE AMAÇ: Anafilaksi ani başlayan, hayatı tehdit edebilen bir alerjik reaksiyondur. Bilinen ya da olası bir tetikleyiciden sonra dakikalar ya da saatler içinde gelişen; deri, solunum, kardiyovasküler ya da gastrointestinal sistemin etkilenemediği semptomlar ile karakterize klinik tablodur. Çalışmamızda; çocuk alerji polikliniğine anafilaksi tanısı ile başvuran çocuk hastaların klinik özelliklerinin değerlendirilmesi hedeflenmiştir.

GEREÇ VE YÖNTEM: Ocak 2016- Aralık 2022 tarihlerinde Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Alerji Polikliniği'ne anafilaksi tanısı ile başvuran 0-18 yaş arası hastalar ile ilgili veriler hastane veritabanından geriye yönelik taranmış, ilgili tarihlerde anafilaksi öyküsü olan tüm hastalar çalışmaya dahil edilmiştir. Hastaların tanı yaşı, cinsiyeti, alerji öyküsü, anafilaksiye sebep olan muhtemel alerjen öyküsü, anafilakside görülen klinik bulgular çalışma kapsamında değerlendirilmiştir.

SONUÇ: Ocak 2016- Aralık 2022 tarihlerinde Çocuk Alerji Polikliniği'ne anafilaksi tanısı ile başvuran 186 hasta vardı. Hastaların %55,4 'ü (n=103) erkekti. Medyan yaş 5,0 (0-18,0) idi. Anafilaksi için muhtemel alerjen hastaların %41,9'unda (n=78) besin, %40,3'ünde (n=75) ilaç, %7,5'inde (n=14) arı venomu, %10,2'sinde (n=19) idiyopatik sebeplerdendi. Hastaların çoğunda (%74,7, n=139) muhtemel alerjen ile temas yolu oral idi. Hastaların %82,3'ünde (n=153) mukoza, %85,5'inde (n=159) solunum sistemi, %50'sinde (n=93) gastrointestinal sistem tutulumu, %4,3'ünde (n=8) kardiyovasküler sistem tutulumu vardı. Hastaların tamamına acil servis başvurularında adrenalin tedavisi uygulanmıştı. Hastaların 46'sında (%24,7) bilinen alerji öyküsü vardı. Alerji öyküsü olan bu hastaların; 37'sinde (%80,4) önceden bilinen besin, 1'inde (%2,2) ilaç, ve 8'inde (%17,4) inhalan (polen, ev tozu, kedi) alerji öyküsü vardı.

TARTIŞMA: Çalışmamızda literatüre benzer şekilde, çocuk hastalarda anafilaksinin en sık tetikleyicisi besinler ve sonrasında ilaçlardı. Hastaların yaklaşık dörtte birinde önceden bilinen alerji öyküsü vardı. Bu sebeple, anafilaksi riski olan hastalara, mutlaka adrenalin otoenjektörü reçete edilmelidir. Ebeveynler ve diğer bakım verenler anafilaksinin bulguları ve adrenalin otoenjektörü kullanımı konusunda eğitilmelidir.

ARTMIŞ SERUM SOLUBL ENDOGLİN DÜZEYLERİ KRONİK BÖBREK HASTALIĞI OLAN ÇOCUKLARDA HİPERTANSİYON İÇİN BİR BELİRTEÇ OLABİLİR

²NURAN ÇETİN, ¹MELTEM ÖNDER

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Eskişehir

²Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Eskişehir

GİRİŞ VE AMAÇ: Endoglin endotelin fizyolojik fonksiyonlarında rol oynayan 180 kilodalton ağırlığında bir transmembran glikoproteinidir. Endoglin normal anjiyogenezis için gerekli olup inflamasyon, ateroskleroz ve vasküler hasarlanmada düzeyi artmaktadır. Solubl endoglin matriks metalloproteinazlar aracılığı ile endoglinin ekstrasellüler domainin yıkılması ile oluşmakta ve dolaşıma salınmaktadır. Solubl endoglinin endotel disfonksiyonun ağırlaşmasına neden olduğu ve hipertansiyon gelişme riskini arttırdığı düşünülmektedir. Bu çalışmada prediyaliz kronik böbrek hastalığı (KBH) tanısı ile takip edilen çocuklarda solubl endoglin düzeylerinin araştırılması amaçlanmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM: Bu kesitsel çalışmaya evre 2-4 KBH olan çocuklar ile sağlıklı kontrol grubu dahil edildi. Venöz kan örnekleri plazma ve serumu uzaklaştırmak için santrifüjlendi. Süpernatantlar kullanıma kadar -80C°'de donduruldu. Solubl endoglin düzeyleri ELISA yöntemi ile ölçüldü (Elabsience-AK0017APR17031). Sonuçlar ng/mL olarak ifade edildi. Glomerul filtrasyon hızı (GFH) 24 saatlik idrar örnekleri toplanarak hesaplandı.

SONUÇ: Çalışmaya 52 hasta ve 36 sağlıklı kontrol grubu dahil edildi. Hasta ve kontrol grupları arasında yaş ve cinsiyet açısından bir farklılık yoktu (sırası ile p=0,708, p=0,083). Hastaların solubl endoglin düzeyi kontrol grubundan daha yüksek bulundu (p=0,000). Evre 2, 3 ve 4 KBH olan hastaların solubl endoglin düzeyleri karşılaştırıldığında anlamlı bir farklılık bulunamadı (p=0,528). Hastaların 22'sinde (%42,3) hipertansiyon mevcuttu. Solubl endoglin düzeyleri hipertansiyon olan hastalarda olmayanlara göre daha yüksekti (sırası ile 7.2 ± 1.3 ng/mL / 5.2 ± 2.23 ng/mL, p=0,001). Lojistik regresyon analizinde solubl endoglin düzeyi ile ve hipertansiyon varlığı arasında anlamlı bir korelasyon olduğu saptandı (Odds oranı: 1,769, %95 güvenlik aralığı: 1,210-2,585, p=0,003). Yapılan ROC analizinde solubl endoglin düzeyinin hipertansiyonu belirlemede anlamlı bir eşik değere sahip olduğu belirlendi (Eşik değeri: 7,72 ng/mL, eğri altında kalan alan: $0,779 \pm 0,065$, p=0,001, spesifite: %77,4, sensitivite: % 83,1). Solubl endoglin düzeyi ile gece sistolik ortalama kan basıncı (OKB), gece diastolik OKB, gece ortalama arteriyel basınç (OAB), gündüz OAB arasında istatistiksel olarak anlamlı pozitif korelasyonlar mevcuttu (sırası ile r=0,289, p=0,038; r=0,294, p=0,034; r=0,592, p=0,000; r=0,585, p=0,000). Solubl endoglin düzeyi ile GFH arasında bir korelasyon saptanmadı (p=0,342).

TARTIŞMA: Serum solubl endoglin düzeyleri evre 2-4 KBH olan çocuklarda hipertansiyon varlığı için bir biyobelirteç olarak kullanılabilir. Daha yüksek solubl endoglin düzeyleri hipertansiyon gelişimine katkıda bulunuyor olabilir. Kronik böbrek hastalığı evresini ve GFH'deki değişiklikleri belirlemede solubl endoglin düzeyi belirleyici bir değere sahip değildir.

ÇOCUKLUK ÇAĞI PLEVRAL EFÜZYONLARININ KLİNİK VE EPİDEMİYOLOJİK ÖZELLİKLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

²Mahmut Can Kızıl, ²Yalçın Kara, ¹Meltem Önder, ¹Nidai Dalokay, ³Gürkan Bozan, ³Eylem Kırıl, ⁴Çiğdem Öztunalı, ⁵Mehmet Surhan Arda, ⁶Tercan Us, ⁵Hüseyin İlhan, ²Ömer Kılıç, ³Ener Çağrı Dinleyici

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Eskişehir

²Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları, Eskişehir

³Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım, Eskişehir

⁴Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji, Eskişehir

⁵Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahi, Eskişehir

⁶Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Mikrobiyoloji, Eskişehir

GİRİŞ: Plevranın visseral ve parietal yaprakları arasında patolojik düzeyde sıvı birikmesine plevral efüzyon denir. Çocukluklarda en sık nedenler pnömoniler, tüberküloz, kollajen doku hastalıkları, renal ve kardiyolojik hastalıklardır. Bu çalışmada, plevral efüzyon tanılı çocuk hastaların, epidemiyolojik ve klinik bulgularının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

GEREÇ-YÖNTEM: Çalışmaya Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesinde 2012-2022 yılları arasında plevral efüzyon sebebiyle takip edilen 51 çocuk olgu dahil edildi. Olguların epidemiyolojik ve klinik özellikleri retrospektif olarak değerlendirildi.

BULGULAR: Çalışmaya dahil edilen 51 çocuk olgunun, % 52,9'u kızdı ve yaş ortalaması 103 (9-216) aydı. En sık başvuru semptomları, ateş (%80,4), öksürük (%78,4), solunum sıkıntısı (%64,7) ve göğüs ağrısı (%54,4) idi. Olguların tamamına akciğer grafisi çekilirken, %52,9'una akciğer tomografisi, %25,2'sine ultrasonografi ve tomografi çekildi. Plevral efüzyon etyolojisinde ise, olguların 29'unda pnömoni, 8'inde tüberküloz, 4'ünde sistemik lupus eritematozis, 2'sinde kardiyak hastalık (konjestif kalp yetmezliği, restriktif kardiyomiyopati), 2'sinde renal hastalık (nefrotik sendrom, kronik böbrek yetmezliği), 2'sinde malignite (hodgkin lenfoma, akut lenfoblastik lösemi), 1 olguda multisistemik inflamatuvar sendrom ve 1 olguda da Gorham sendromu saptandı. Olguların %37,3'üne sadece medikal tedavi, %33'üne tüp torakostomi, %19,8'ine cerrahi torakotomi, %9,8'ine ise torasentez uygulandı. Ortalama tüp kalış süresi 9,2 gün iken, ortalama yatış süresi 12,3 gündü. Plevral sıvı örneği alınan 31 olgunun, 24'ü eksuda, 7'si transuda karakterindeydi. Plevral sıvıdan yapılan tetkiklerinde; olguların %11,8'inde glukoz<60, %21,6'sında LDH>200, %25,5'inde plevra/serum LDH>0,6, 25,5'inde plevra/serum protein>0,5 idi. Plevra sıvısının kültür ve multiplex PCR incelemesinde; 4 olguda Mycobacterium tuberculosis, 3 olguda Streptococcus pyogenes, 2 olguda Haemophilus influenzae, 1 olguda Streptococcus pneumoniae, 1 olguda Staphylococcus aureus ve 1 olguda ise Mycoplasma pneumoniae saptandı. Olguların %92,2'si şifa ile taburcu olurken, 4 exitus olgumuz mevcuttu.

SONUÇ: Çocukluk çağı plevral efüzyonlarının büyük bir kısmı parapnömonik efüzyonlar olmakla birlikte etyolojisinde tüberküloz gibi kronik enfeksiyöz etkenler, lupus gibi otoinflamatuvar hastalıklar, malignite ve kardiyak hastalıklarda mutlaka akılda tutulmalıdır. Laboratuvar ve radyolojik tetkiklerle etyolojisi belirlenmeli ve etkene özgün tedavi bir an önce başlanmalıdır.

GEÇ TANI FENİLKETONÜRİ HASTALARINDA KRANİYAL MANYETİK REZONANS GÖRÜNTÜLEME SKORLAMASI VE KLİNİK İLİŞKİSİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

¹Kısmet Çıkkı, ¹Kısmet Çıkkı, ²Derya Bako

¹SBÜ Van Bölge Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Metabolizma Bilim Dalı

²SBÜ Van Bölge Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Radyoloji Bilim Dalı

GİRİŞ VE AMAÇ: Fenilketonüri (FKU) ülkemizde en sık görülen metabolik hastalıktır. Tedavi edilmediği takdirde nörolojik bulgulara ve ciddi zihinsel yetersizliğe sebep olmaktadır. Erken tanı konulup tedavinin hızla başlanması çok önemlidir. FKU, çoğu ülkede ve ülkemizde yenidoğan tarama programları ile taranmaktadır. Ne yazık ki günümüzde bile geç tanı alan ya da tanı alamayan hastalar vardır. FKU hastalarında kranial manyetik rezonans görüntülemelerde (MRG) periventriküler ve derin serebral alanlarda simetrik veya yamasal tarzda beyaz cevher tutulumları görülmektedir. Fakat FKU hastaları için adrenolökodistrofi (ALD) ve metakromatik lökodistrofi (MLD) olduğu gibi MRG skorlaması bulunmamaktadır. Amacımız geç tanı alan FKU hastalarında MRG skorlaması geliştirmek ve bu skorlamanın klinik ile uyumunu değerlendirmektir.

GEREÇ VE YÖNTEM: Çocuk Metabolizma kliniğinde izlenen ve kranial MRG görüntülemesi yapılmış geç tanı ve tedavisiz 11 FKU hastasının görüntüleri değerlendirildi. Hastaların tanı-tedavi yaşı, görüntüleme sırasındaki yaş ve kan fenilalanin düzeyleri retrospektif olarak değerlendirildi. FKU beyin MRG tutulum şiddet skoru, ALD ve MLD için MRG skorlama sistemine benzer şekilde tasarlandı.

BULGULAR: Çalışmaya 11 hasta dahil edildi. Hastaların 4'ü erkek; 7'si kızdı. Hastaların tamamı 3 aydan sonra tanı almıştı, geç tanı FKU olarak takip edilen hastalardı. Hastaların tamamında ciddi zihinsel yetersizlik mevcuttu. Görüntüleme sırasında 8 hasta tedavi alırken; 3 hasta tedavi uyumsuzluğu veya yeni tanı olması nedeniyle tedavi almıyordu. Tedavi başlanan hastalardaki tedavi başlama yaşı 9 ay ile 6 yaş arasındaydı. Hastaların görüntüleme sırasındaki yaş ortalaması: 15,5 yaş (3-28 ±5,5); ortancası 16 idi. Hastaların görüntüleme sırasındaki kan fenilalanin düzeyi ortalama 1303 µmol / L (240-3060 ±486) ortanca 1320 µmol / L'dir. Kranial MRG skorları 0-33 arasındaydı. MRG skoru ile yaş, tedavi yaşı, cinsiyet arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki yoktu. Ancak görüntüleme sırasındaki kan fenilalanin düzeyi MRG skoru arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki saptandı (p=0,046 <0,05).

TARTIŞMA: FKU hastalarında beyaz cevher lezyonlarının genellikle kan fenilalanin düzeyi 600 µmol/l'nin üzerindeki vakalarda görüldüğü ve tedavi ile bir kısmının geri dönüşümlü olduğu bildirilmiştir. Çalışmamızla benzer şekilde literatürde de beyaz cevher tutulumunun tanı-tedavi yaşı, cinsiyet, yaş ve klinik ile ilişkisi gösterilmezken, görüntüleme sırasındaki kan fenilalanin düzeyinin önemli olduğu belirtilmiştir. FKU de rutin kranial MRG görüntülemesi önerilmemekle birlikte; görüntüleme yapılan olgularda MR bulgularının standardizasyonu için skorlama sisteminin yararlı olacağı kanısındayız.

ÜRETEROPELVİK BİLEŞKE DARLIĞI TANILI HASTALARIMIZIN HİDRONEFROZ ŞİDDET SKORLAMASI İLE DEĞERLENDİRİLMESİ

¹Okan Akacı, ²İzel Kahraman

¹S.B.Ü Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji Kliniği, Bursa

²S.B.Ü Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

GİRİŞ VE AMAÇ: Antenatal hidronefroz; fetal dönemde başlayan pelvikaliksiyel sistem dilatasyonu olan bir üriner sistem anomalisidir ve çoğunluğu geçici dilatasyon şeklindedir. Geriye kalan obstrüktif anomalilerin büyük bir kısmını ise üreteropelvik bileşke darlıkları oluşturmaktadır. Üreteropelvik bileşke darlığının tanısı, tedavisi ve izlemi konusunda halen merkezler arasında birçok farklılıklar gözlenmektedir. Bu çalışmamızdaki amaç; Babu ve ark. tarafından geliştirilen Hidronefroz Şiddet Skorlamasının üreteropelvik bileşke darlıklarında izlem yada cerrahi girişim kararı alınmasındaki etkinliğini değerlendirmektir.

YÖNTEM: Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nefroloji Kliniğine antenatal hidronefroz nedeniyle başvuran ve üreteropelvik bileşke darlığı tanısı alıp en az bir yıldır takip edilmekte olan hastalar çalışmaya alındı. Hidronefroz Şiddet Skorlamasının etkinliğini tam olarak yansıtması için sadece tek taraflı üreteropelvik bileşke darlığı olan olgular seçildi, eşlik eden diğer üriner sistem anomalileri olanlar çalışma dışı bırakıldı. Hastaların ilk başvurusundaki üriner ultrasonografi ve sintigrafi raporları Hidronefroz Şiddet Skorlamasına uygun olarak değerlendirildi. Elde edilen skorlama sonucu ile hastaların klinik izlemleri karşılaştırıldı.

BULGULAR: Çalışmaya toplam 147 olgu alındı. Bunlar içerisinde kayıtları eksik olan ya da eşlik eden üriner sistem anomalileri olan toplam 31 hasta çalışma dışı bırakıldı. Geriye kalan 116 hastanın 34'ü kız (%29,3), 82'si (%70,7) erkekti. Üreteropelvik bileşke darlığı 28 olguda (%24,1) sağ tarafta, 88 olguda (%75,9) ise sol taraftaydı. İzlemde 36 hastaya (%31) cerrahi işlem uygulandı. Hidronefroz Şiddet Skorlamasına göre sınıflandırıldığında hafif grupta yer alan 67 hastadan 1 tanesine, orta gruptaki 40 hastadan 27'sine, ağır grupta yer alan 9 hastadan 8'ine cerrahi işlem uygulandığı görüldü. Cerrahi işlem yapılan hastalar Hidronefroz Şiddet Skor puanlamasına göre değerlendirildiğinde hastaların büyük çoğunluğu (33 hasta) 6 ve üzerinde puan almışlardı.

SONUÇ: Hidronefroz Şiddet Skorlaması, hafif ve ağır üreteropelvik bileşke darlığı olan hastaların ilk değerlendirmesi sonrası klinik izlemi için hekimlere öngörü sağlayabilir ancak orta riskli grupta yer alan hastalar için öngörü sağladığı söylenemez. Yine de bu skorlamanın klinik izlemdeki kötüleşmenin objektif olarak kanıtlanması ve erken cerrahi müdahalenin yapılması için yol gösterici olarak kullanılabileceğini düşünmekteyiz.

GALAKTOZEMİ OLGU SERİSİ; KLİNİK, LABORATUVAR VE GENETİK ÖZELLİKLERİ

¹Sümevra İrem Duran, ²Sevil Dorum, ³Kaan Demirören

¹SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

²SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bölümü, Bursa

³SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Bölümü, Bursa

GİRİŞ VE AMAÇ: Galaktozemi, otozomal resesif olarak kalıtılan bir karbonhidrat metabolizma bozukluğudur. Galaktoz 1 fosfat üridil transferaz, galaktokinaz ve epimeraz olmak üzere üç tip enzim eksikliğine bağlı görülebilir. Klasik galaktozemiye neden olan galaktoz 1 fosfat üridil transferaz eksikliği en sık görülen enzim eksikliğidir. Hastalık hayatın ilk döneminde galaktoz alımından sonra başlayan sepsis, hepatosplenomegali, hipoglisemi, sarılık, kusma, katarakt ile karakterizedir. Bu çalışmada klasik galaktozemi tanısı alan sekiz hastanın klinik, laboratuvar ve genetik özelliklerinin değerlendirilmesi hedeflenmiştir

GEREÇ VE YÖNTEM: Mayıs 2017 -Ocak 2023 tarihleri arasında klasik galaktozemi tanısı alan sekiz hasta retrospektif olarak çalışmaya alınmıştır. Tüm hastaların başvuru yaşı, şikayeti, cinsiyeti, akrabalık durumu, biyokimyasal testleri, göz muayeneleri, genetik özellikleri ve son klinik takip sonuçları kaydedilmiştir.

BULGULAR: Çalışmaya yedi aileden toplam sekiz hasta dahil edildi. Hastaların altısı erkek (%75) ikisi kız (%25) idi. Ailelerin altısında (%75) akraba evliliği mevcuttu. Hastaların hastaneye başvuru yaşı 2 gün ile 4 ay (2- 120 gün) arasında değişmekteydi. Yedi hasta yenidoğan döneminde tanı alırken 1 hasta 4 aylıkken tanı aldı. Altı hastada direk hiperbilirubinemi (%75), 4 hastada katarakt (%50), 3 hastada karaciğer enzim yüksekliği ve koagülasyon parametrelerinde bozukluk (%37,5), 3 hastada batında asit (%37,5), 1 hastada hipoglisemi (%12,5), 1 hastada E.coli sepsisi (%12,5) mevcuttu. Hastaların birinde ek olarak biotinidaz eksikliği saptandı. Hastaların tamamında GALT aktivitesi düşük, galaktoz 1 fosfat düzeyleri yüksekti ve tamamında GALT geninde homozigot mutasyon saptandı. En sık 3 hastada (%37,5) GALT geninde pGln188Arg(c.563A>G) homozigot mutasyonu saptandı. Denver II Gelişimsel Tarama Testi ile yapılan değerlendirmede üç olguda nörolojik gelişme geriliği saptandı. Hastaların tamamı çocuk beslenme ve metabolizma polikliniğinden ayaktan takip edilmektedir.

TARTIŞMA VE SONUÇ: Galaktozemi yenidoğan döneminde sepsis, sarılık, hepatosplenomegali, hipoglisemi, katarakt ile karakterize bir karbonhidrat metabolizma bozukluğudur. Tedavi diyetten galaktozun çıkarılmasıdır. Erken tanı konulması hastalığın prognozunda oldukça önemlidir. Çalışmamızda hastaların ilk günlerde bulgu vermesine rağmen tanıda gecikmelerin olduğu görülmüştür. Ülkemizde akraba evliliğinin sık görülmesi nedeniyle diğer ülkelerden daha sık izlenen galaktozeminin ulusal yenidoğan tarama programına alınması bu hastalıktan kaynaklanan bebek ölümlerinin önlenmesinde büyük öneme sahip olacaktır.

INFLAMATUVAR BAĞIRSAK HASTALIĞI TANILI ÇOCUKLARDA İLAÇ YAN ETKİLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

¹Berra Nur Aksakal, ¹Meltem Önder, ²Yusuf Aydemir, ²Zeren Barış

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Eskişehir

²Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji ve Hepatoloji, Eskişehir

AMAÇ: İnflamatuvar bağırsak hastalığı (İBH), çocukluk çağında uzun süreli ilaç kullanımını gerektirmekte ve kullanılan ilaçlar çeşitli yan etkilere neden olmaktadır. Çalışmamızda İBH tanısı ile izlediğimiz hastalarımızın ilaç yan etkilerini değerlendirmeyi amaçladık.

YÖNTEM: Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji Polikliniği'nde 2017-22 yılları arasında İBH tanısı alan hastaların demografik ve endoskopik verileri, tedavileri ve gelişen ilaç yan etkileri retrospektif olarak değerlendirildi.

BULGULAR: Çalışmaya alınan 74 olgunun yaş ortalaması $16,8 \pm 4,1$ yaş, ortalama tanı yaşı $12,2 \pm 3,9$ yaş, ortalama takip süresi $4,5 \pm 2,5$ yıldır. Çalışmaya alınan 74 olgunun 47'si (% 63,5) ülseratif kolit (ÜK), 19'u (%25,7) Crohn hastalığı (CH), 8'i (%10,8) indeterminate kolit (İK) tanısı almıştı. Endoskopik olarak, ÜK tanısı alan 47 hastanın, 32'sinde (%43,2) pankolit, CH tanısı alan 19 hastanın 8'inde (%10,8) ileokolonik tutulum izlendi. CH alan hastaların 16'sı (%21,6) striktüran ve penetran olmayan davranış göstermekteydi. 74 olgunun 10'unda (%13,5) büyüme geriliği mevcuttu. 74 olgunun 34'ünde (%45,9) ilaç yan etkisi geliştiği görüldü (Tablo1).

Tablo 1. Kullanılan ilaçlar ve görülen yan etkiler

Kullanılan ilaç	Kullanan hasta sayısı (n, %)	Gözlenen yan etkiler (n, %)
Mesalazin oral	72 (97,3)	Nefrit (3, %4,1) Alerjik reaksiyon (1, %1,3)
Azatioprin	58 (78,4)	Sitopeni (14, %24,1) Hepatotoksisite (5, %8,6) GIS (2, %3,4) Tremor (1, %1,7)
Steroid	57 (77)	Osteoporoz (14, %24,5) Cushingoid görünüm (4, %7) Hiperglisemi (3, %5,2) Hipertansiyon (2, %3,5) Miyopati (2, %3,5) Katarakt (1, %1,7)
Mesalazin lavman	30 (40,5)	-
İnfliksımab	21 (28,4)	Alerjik reaksiyon (1, %4,7) Hepatotoksisite (1, %4,7) GIS (1, %4,7)
Metotreksat	7 (9,5)	-
Adalimumab	4 (5,4)	-
Vedolizumab	1 (1,4)	-

GIS: Gastrointestinal yan etki

19. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi

İlaç yan etkisi gelişen 34 hastanın 5'inde(%14,7) ilacın kesilmesini gerektiren yan etki saptandı. Bu yan etkiler mesalazin tedavisi alan 2 hastada nefrit, infliksimab kullanan 1 hastada anafilaksi ve 1 hastada otoimmün hepatit, azatioprin kullanan bir hastada ise hepatotoksisiteydi. ÜK tanılı 47 hastanın 23'ünde(%48,9) ve CH tanılı 19 hastanın 11'inde(%57,8) ilaç yan etkisi gelişmiş olup İK'li hastalarda yan etki gözlenmedi. Yan etki sıklığı açısından hastalık tanıları arasında anlamlı fark saptandı, bu fark indetermine gruptan kaynaklanmaktaydı($p=0,019$).İlaç yan etkisi gelişen grupta ortalama takip süresi $5,4\pm 2,8$ yıl iken, yan etki gelişmeyen grupta bu süre $3,8\pm 1,9$ yıldır($p=0,031$). Yan etki gelişmesi ile hastaların yaşları,cinsiyetleri,büyüme geriliği varlığı,hastalık yaygınlığı/davranışı arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmadı. Steroid,azatioprin ve infliksimab kullanan hastalarda yan etki sıklığı,kullanmayan hastalara göre anlamlı olarak daha yüksekti(p değeri sırasıyla $<0,001, <0,001, 0,025$).

SONUÇ: İlacı bağılı yan etkiler İBH'lı çocukların önemli bir kısmında gözlenmekte olup, takip süresi uzadıkça risk artmaktadır. Steroid, azatioprin ve infliksimab ile yan etki riski daha fazla olmaktadır. Hepatotoksisite, alerjik reaksiyonlar ve nefrit ilaç kesimini gerektiren yan etkiler olarak gözlenmiştir.

İDİOPATİK SANTRAL ERKEN PUBERTE OLGULARININ DEĞERLENDİRİLMESİ: TEK MERKEZ DENEYİMİ

¹Diğdem Bezen, ²Diğdem Bezen, ³Mahmut Caner Us

¹Prof Dr Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi

²Prof Dr Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Endokrinoloji, İstanbul, Türkiye

³Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, İstanbul, Türkiye

GİRİŞ VE AMAÇ: Erken puberte kızlarda 8, erkeklerde 9 yaşından önce sekonder seks karakterleri gelişmesi olarak tanımlanmakta olup sıklığının giderek arttığı savunulmaktadır. Bu çalışmada idiyopatik santral erken puberte (İSEP) nedeniyle GnRH analogu ile tedavi edilen olguların tanı anı ve tedavi bitimindeki klinik ve antropometrik özellikleri ve kemik yaşı/takvim yaşı (KY/TY) değişimi üzerine etkili faktörlerin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM: Çocuk Endokrinoloji polikliniğinde Ocak 2017-Aralık 2022 tarihleri arasında İSEP tanısı ile tedavi alan hastalar retrospektif olarak değerlendirildi. Dosya kayıtlarından KY/TY oranı hesaplanarak, tedavi bitiminde KY/TY oranında düşüş olanlar ve olmayanlar şeklinde gruplandırıldı. Dosya kayıtlarından klinik ve antropometrik veriler not edildi. Gruplar arasında antropometrik ölçümler, telarş evreleri, LH, LH/FSH ve KY/TY gibi puberte ilişkili veriler karşılaştırıldı.

SONUÇLAR: Çalışmamıza 127 İSEP tanısı almış kız çocuk dahil edilmiştir. Hastaların ortalama (SDS) doğum ağırlığı 3069,9±694,3 gram ve gestasyon haftası 38,7±2,9 hafta olup, telarş başlangıç yaşı 7,7±0,5 yıl olarak bulunmuştur. Tedavi bitiminde hastaların boy SDS ve VKİ SDS değerinin tedavi başlangıcına göre anlamlı artış göstermiştir (sırası ile p<0,001, p=0,004). Tedavi bitiminde hastaların KY tedavi başlangıcına göre anlamlı (p<0,001) artış gösterse de KY/TY oranlarında anlamlı düşüş görülmüştür (1,21 vs 1,06, p<0,001). Tedavi bitiminde telarş evresinde tedavi başlangıcına göre anlamlı düşüş gösterilmiştir (p<0,001). Tedavi sonrası KY/TY düşüşü olan grupta olmayanlar ile karşılaştırıldığında hem tedavi başlangıcı hem de bitiminde ortalama boy ölçümü ve SDS'leri anlamlı yüksek olsa da tedavi ile grup içi değişimler arasında anlamlı farklılık görülmemiştir. KY/TY düşüşü olan grupta hastaların tedavi başlangıcı ve bitiminde tartı ve tartı SDS'leri KY/TY düşüşü olmayan gruptan anlamlı (p<0,05) olarak daha yüksek olup tedavi ile KY/TY düşüşü olan grupta VKİ, tartı ve tartı SDS düşüş miktarının KY/TY düşüşü olmayan gruptan anlamlı (p=0,04) olarak daha yüksek olduğu gösterilmiştir. KY/TY değişimi olan grupta hastaların tedavi başlangıcında KY/TY değeri KY/TY değişimi olmayan gruptan anlamlı (p<0,05) olarak daha yüksek olup, tedavi başlangıcındaki LH, LH/FSH değeri ve toplam tedavi süresi anlamlı farklılık göstermemiştir. Korelasyon analizinde KY/TY değeri ile boy SDS' si ve KY arasında anlamlı pozitif korelasyon gözlenmiştir.

TARTIŞMA: İSEP tedavisi bitiminde olguların vücut ağırlığı ve VKİ SDS'lerindeki artış, tedavi sürecinde sadece puberte evresi ve boy uzamasına odaklanmamak gerektiğini, beslenme ve egzersiz açısından da daha yakın takip gerektirdiğini düşündürmektedir.

KİSTİK FİBROZİSLİ HASTALARDA CFTR MODULATOR KULLANIM DENEYİMİ

¹**Merve Korkmaz**, ¹**Yakup Canitez**

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ VE AMAÇ: Kistik fibrozis (KF), kistik fibrozis trans membran regülatuar (CFTR) geninde meydana gelen mutasyon sonrası mRNA ve protein ifadesi, işlevi, stabilitesi veya bunların bir kombinasyonunun neden olduğu ölümcül kalıtsal bir hastalıktır. KF'deki temel kusuru, yani CFTR iyon kanalını hedef alan ilaçlar, artan sayıda insan tarafından kullanılabilir hale geldi. Bu ilaçlar toplu olarak CFTR modülatörleri olarak bilinirler ve epitelyal hücre yüzeyindeki CFTR kanalının aktivitesini güçlendirerek veya CFTR'nin ulaşmasına izin vererek kusuru düzeltilmesini sağlarlar. Bugüne kadar sadece dördü ruhsatlandırılmıştır. Temel güçlendirici, tek başına veya kombine olarak kullanılan İvacaftor'dur. İvacaftor'un lumacaftor, tezacaftor ve elexacaftor ile birleşimi sonucunda kombine preparatlar oluşturulmuş olup, en yaygın kullanılanı elexacaftor, tezacaftor, ivacaftor birleşiminden oluşan Trikafta®'dır. Bu bildiride Uludağ Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği'mizde KF tanısı alan ve trikafta başlanmış olan 3 hastanın erken dönem sonuçlarından bahsedilecektir.

SONUÇLAR: Çalışmamıza dahil olan hastalar 17 yaş (hasta 1) ve 21 yaş erkek (hasta 3), 19 yaş kız (hasta 2) cinsiyetindeydi. Hastaların genetik mutasyonları F508del (p.Phe508del) (c.1521_1523delCTT) homozigot mutasyon+ c.1408 G>A (Homozigot); heterozigot, diğer allelde heterozigot p.T1036N (c3107c>A) ve F508del (c.1521_1523delCTT) homozigot mutasyon + c.1408 G>A (Homozigot) olarak saptandı. Hastalara elexacaftor 100 mg/tezacaftor 50 mg/ ivacaftor 75 mg+ ivacaftor 150 mg preparat başlandı. Hastalardan ikisi 2. ay tedavisini sonlandırma aşamasında , 1 tanesi 5. ayını sonlandırma aşamasındadır. Hastaların tetkikleri ilaca başlanmadan ve ilaca başlandıktan 1 ay sonra tekrarlanmıştır. Hastaların solunum fonksiyon testleri, fekal elastaz düzeyleri, balgam kültür incelemeleri ve ter testi sonuçları tabloda özetlenmiştir (Tablo 1).

TARTIŞMA: Kistik fibrozis trans membran regülatuar geninin keşfinden bu yana otuz yıl geçti, deneysel ve klinik araştırmalarda çok sayıda önemli gelişme sağlandı. Bu gelişmeler ışığında ana hedef KF mutasyonlarının neden olduğu işlev bozukluklarına yönelik tedavilerden oluşmaktadır. Kısa vadeli tedavi sonuçları olumlu olarak görünse de uzun vadeli çalışmalara ihtiyaç duyulmaktadır. Bizim ülkemizde ve dünyanın birçok ülkesinde ilacın erişimine ilişkin mali ve yasal sorunlar mevcuttur. CFTR modülatörlerinin kullanımının optimize edilmesi, uygulanabilirliğinin ve sürdürülebilirliğinin sağlanması durumunda KF hastalarının yaşam kaliteleri ve yaşam ömürlerinde önemli bir gelişme sağlanacaktır.

19. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi

Tablo 1. Trikafta kullanan hastaların ilaç öncesi ve sonrası laboratuvar değerleri

Parametre	Hasta 1	Hasta 2	Hasta 3
FEV1 (ml)	118/145	72/107	74/102
FEV1/FVC (%)	109/118	84/106	92/96
Ter Testi (mmol/L CL)	79/52	102/29	69/42
Fekal Elastaz (mcg/g)	<15/25	<15/22	<15/20
Balgam Kültürü	<i>s. aureus/s. aureus</i>	<i>p. auriginosa</i> /üreme yok	<i>p. auriginosa/s.aureus</i>

Tabloda paylaşılan sonuçlar CFTR modulator öncesi/sonrası olarak verilmiştir.

ERİŞKİNDE MİDE KANSERİNİN SIK OLDUĞU DOĞU ANADOLU BÖLGESİ'NDE ÇOCUKLUK ÇAĞINDA HELİKOBAKTER PİLORİ GASTRİTİ VE GASTRİK İNTESTİNAL METAPLAZİ SIKLIĞI VE ÖZELLİKLERİ

¹Duygu Demirtaş, ²Serap Doğan

¹SBÜ. Van Bölge Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Bilim Dalı, Van

²SBÜ. Van Bölge Eğitim ve Araştırma Hastanesi Tıbbi Patoloji Anabilim Dalı, Van

GİRİŞ VE AMAÇ: Ülkemizde Doğu Anadolu Bölgesi, mide kanserinin en sık görüldüğü bölgedir. Mide kanseri için en önemli risk faktörlerinden biri Helikobakter pilori (HP) enfeksiyonudur. Erişkinlerde HP'nin premalign gastrik intestinal metaplazi (GİM) gelişimine katkıda bulunduğu bilinmektedir. Çalışmamızın amacı, mide kanserinin sık görüldüğü Doğu Anadolu Bölgesi'nde çocukluk çağında HP gastriti ve GİM sıklığını ve özelliklerini araştırmaktır.

GEREÇ VE YÖNTEM: Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme kliniğinde 23.09.2021-12.01.2023 arasında özofagogastroduodenoskopi (ÖGD) yapıp mide biyopsisi alınan 0-18 yaş arasındaki tüm hastalar çalışmaya dahil edildi. Retrospektif olarak ÖGD ve endoskopik biyopsi sonuçları değerlendirildi.

SONUÇ: Çalışmaya 246 hasta [166 kız (%67,5), 80 erkek (%32,5)] dahil edildi. Hastaların ÖGD yaşı ortancası 14,2 yıldır (IQR 10,3-16,3). Hastaların hepsinden antrum, 227'sinden (%92,3) korpus biyopsi alındığı görüldü. 116 hastada (%47,2) HP gastriti vardı. Bu hastaların 107'sinde (%92,2) antrumdan alınan biyopside HP pozitif. Korpus biyopsisinde HP pozitif saptanan ancak antrum biyopsisinde negatif olan dokuz hasta vardı. Antrumda nodülerite olan 52 hastanın 46'sında (%88,5) HP gastriti vardı. Antrumda nodülerite ile HP gastriti arasındaki ilişki istatistiksel olarak anlamlıydı ($p<0,001$). Dokuz hastada (%3,7) GİM saptandı. Yedi hastada (%77,8) sadece antrumda, bir hastada (%11,1) sadece korpusta ve bir hastada (%11,1) hem antrum hem korpusta GİM olduğu görüldü. Gastrik intestinal metaplazi saptanan hastaların yedisi (%77,8) kız ve ikisi (%22,2) erkekti. Bu hastaların ÖGD tanı yaşı ortancası 16,7 yıldır (IQR 16,1-17,5). Gastrik intestinal metaplazi saptanan dokuz hastanın altısında (%66,7) HP gastriti vardı. Helikobakter pilori pozitif olan bir hastada antrumda atrofi izlendi.

TARTIŞMA: Çocuklarda HP enfeksiyon oranları yüksek gelirli ülkelerde yaklaşık %22, düşük ve orta gelirli ülkelerde yaklaşık %43'tür. Bizim çalışmamızda hastaların %47,2'sinde (116 hasta) HP gastriti saptanmıştır. Antrumda nodülerite, HP gastriti için önemli bir bulgudur. Antrum biyopsisinde HP pozitif saptanmayan ancak korpus biyopsisinde saptanan dokuz hasta vardır. Korpus biyopsisi alınmasaydı, hastaların %7,8'inde (9/116 hasta) HP saptanamayacaktı. Gastrik intestinal metaplazi saptanan hastaların ortanca yaşlarının daha büyük ve bu hastalarda HP gastriti oranının daha yüksek olduğu görüldü. Bir hastada sadece korpusta GİM saptandı. Korpus biyopsisi alınmasaydı hastaların %11,1 (1/9 hasta) GİM saptanamayacaktı. Özellikle mide kanserinin ve HP enfeksiyonun sık görüldüğü toplumlarda ÖGD yapılan çocuklarda antrum biyopsisine ek olarak korpus biyopsisinin alınmasının yararlı olacağı düşünülmüştür.

YENİDOĞAN YOĞUN BAKIMDA İZLENEN İLERİ DERECE PRETERM BEBEKLERDE TİROİD FONKSİYONLARININ RETROSPEKTİF OLARAK DEĞERLENDİRİLMESİ

¹Selcan Geçioğlu, ²İpek Güney Varal, ²Gaffari Tunç, ³Selcan Geçioğlu, ⁴Özlem Kara

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

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Neonatoloji BD

³Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD

⁴Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Endokrinoloji

GİRİŞ VE AMAÇ: Preterm bebeklerde hipotalamo-hipofizer aksın olgunlaşmasındaki gecikme nedeniyle tiroid fonksiyonlarında bozukluklar sıkça görülebilmektedir. Hipotiroidizm uygun şekilde tedavi edilmediği takdirde nörogelişimsel bozuklukların neden olabileceği için erken dönemde tanı ve tedavi önemlidir. Bu çalışmada; yenidoğan yoğun bakımda yatan ileri derece preterm bebeklerdeki tiroid fonksiyon bozukluk sıklığını, etkili olan risk faktörlerini ve eşlik eden morbiditelerin araştırılmasını hedefledik.

GEREÇ VE YÖNTEM: Retrospektif kohort tarzında düzenlenen çalışmaya Ocak 2017-Aralık 2022 tarihleri arasında hastanemizin yenidoğan ünitesinde yatan 32 gestasyon haftası (GH) ve altında doğan bebekler dahil edilmiştir. Hastaların postnatal 7. ve 30.gündeki TSH ve serbest T4(FT4) değerleri kayıt edildi. Tiroid fonksiyon testleri normal olanlar Grup 1, hipotiroidi olanlar Grup 2, geçici hipotiroidi olanlar Grup 3 olarak belirlenmiştir. Hastaların demografik verileri, tanıları ve tiroid fonksiyon testleri ile eşlik eden morbiditelerin ilişkisi incelenmiştir.

SONUÇ: Beş yıllık çalışma süresince ünitemizde yatan 32 GH altında doğan 612 hasta vardı. Dışlanma kriterleri ve verilerine ulaşılamayan hastalar çıkarıldıktan sonra, toplam 111 hasta çalışmaya dahil edildi. Çalışma grubunun TSH ve FT4 değerlerine göre 63(%56) hastanın normotiroidi, 24(%22) hastanın hipotiroidi, 24(%22) hastanın ise geçici hipotiroidi olduğu saptandı. Tiroid fonksiyon bozukluğu olan hastalardan 9'u konjenital hipotiroidi, 9'u İzole santral hipotiroidi, 6'sı persistan hipotiroidi olarak saptandı. Geçici hipotiroidi olan hastalardan 18'i geçici hipotiroidi, 2'si geçici hipotiroidizm, 3'ü geçici hipertiroitropinemi, 1'i gecikmiş TSH artışı olarak saptandı. Grup 2'nin gestasyon haftalarının ve doğum kilolarının anlamlı düzeyde düşük olduğu görüldü(p<0.05). Yenidoğan yoğun bakım yatışı süresince inotrop kullanımının Grup 2 ve 3'de anlamlı düzeyde daha yüksek olduğu görüldü(p<0.05). Respiratuar distress sendromu (RDS) ve böbrek yetmezliği gelişiminin hipotiroidi saptanan gruplarda anlamlı düzeyde fazla olduğu görüldü(p<0.05). Kolestaz gelişimi Grup 2'de fazla olmasına rağmen istatistiksel anlamlılık bulunamadı. Gruplar arasında morbiditeler ve mortalitede anlamlı fark görülmeydi.

TARTIŞMA: Prematürelerde tiroid fonksiyon bozukluğu sık görülen bir morbiditedir ve nöromotor gelişim açısından erken tanı ve tedavi önemlidir. Biz bu çalışmada 32 GH altında doğan pretermlerdeki geçici ve kalıcı hipotiroidi sıklığını belirlerken, RDS ve böbrek

19. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi

yetmezliği gelişiminin de hipotiroidi saptanan bebeklerde daha fazla olduğunu gösterdik. Bununla beraber yenidoğan yoğun bakım ünitesinde inotrop tedavisi alan bebeklerde tiroid fonksiyon testlerinde etkilenme olabileceğini bu hastaların tekrar tiroid fonksiyon testlerinin değerlendirilmesi gerektiği kanaatindeyiz.

**ÇOCUKLUK ÇAĞINDA PAPİLLER TİROİD KANSERİ TANISI ALAN
OLGULARIMIZ**

¹Burçin Çiçek, ¹Aşan Önder Çamaş, ¹Mervenur Hepokur, ¹Sibel Ergin Şahin, ¹Banu Nursoy Şirvan, ¹Hamdi Cihan Emeksiz

¹İstanbul Medeniyet Üniversitesi Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği

GİRİŞ: Tiroid kanserleri, çocukluk çağı kanserlerinin %0,3-2,7' sini oluşturur ve genellikle asemptomatik tiroid nodülü olarak karşımıza çıkarlar. Tiroid kanserlerinin en sık görüleni (%80) papiller tiroid kanseridir. Yavaş büyüyen infiltratif bir tümör olup yayılımı genellikle komşu lenf bezlerinedir. Çocuk endokrinoloji kliniğimizde papiller tiroid kanseri tanısıyla izlenen 10 vakanın klinik özellikleri sunulmuştur.

OLGULAR: Nodüler ve multinodüler guatr açısından takip edilen, takiplerinde yapılan biyopsilerinde papiller tiroid kanseri saptanan 10 vakayı değerlendirdik. Hastaların ortalama yaşı 11 idi. Kız / erkek oranı 7/3 idi. Hastaların ikisi dışında tümünde gözle görülür guatr mevcuttu. Laboratuvar bulgularına göre tanı anında 8 tanesi normotiroid, 2 tanesi hipertiroiddi. Tiroglobulin seviyeleri 5 hastada yüksekti. 4 hastada hashimato otoantikorları pozitif. Hastaların yapılan tiroid ultrasonografilerinde 5 hastada tek nodül, 5 hastada multinodüller saptandı. Yapılan İİAB ve cerrahi materyal patoloji sonuçları tüm hastalarda papiller tiroid kanseri olarak sonuçlandı. Hastaların tümüne çocuk cerrahisi tarafından total tiroidektomi yapıldı. 4 hastaya RAI tedavisi uygulandı. Takiplerinde 3 hastada rezidü ,1 hastada metastatik lenf nodları saptandı.

SONUÇ VE TARTIŞMA Tiroid nodülleri çocuklarda erişkinlere göre daha nadir görülmekle birlikte, çocuklarda malignite riski daha fazladır. Çocukluk çağı papiller tiroid kanserlerinin lokal veya uzak metastaz riski de erişkinlerden fazladır. Buna rağmen sağkalım oranı daha yüksektir. Çocuklarda tiroid nodüllerine yaklaşımda malignite akılda tutulmalıdır.

**TAM ATRİYOVENTRİYOVENTRİKÜLER BLOKLU OLGULARIN
RETROSPEKTİF OLARAK DEĞERLENDİRİLMESİ: 20 YILLIK TEK MERKEZ
DENEYİMİ**

**¹Mevlûde Turan, ²Abdüsselam Genç, ²Hasan Türkmen, ²Mehmet Taha
Kökbiyık, ²Fahrettin Uysal, ²Özlem Mehtap Bostan, ²Ergün Çil**

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

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

GİRİŞ VE AMAÇ: Tam atriyoventriküler blok (TAVB), sinüs nodundan çıkan uyarının ventriküle iletilememesi olarak tanımlanır. Bu çalışmada merkezimizde TAVB tanısı almış pediatrik ve genç erişkin hastalarda demografik ve klinik özelliklerin araştırılması, etiyolojik dağılımın ortaya konulması, tedavide kalp pili kullanım endikasyonları ile sıklığının ve komplikasyonlarının belirlenmesidir.

GEREÇ VE YÖNTEM: Bu çalışmaya 1 Ocak 2000-31 Aralık 2020 tarihleri arasında Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı poliklinik ve kliniklerinde TAVB tanısı konulan ve bu tanı ile takibi yapılan 100 olgu dahil edildi. Hastane elektronik bilgi sistemi kullanılarak olguların öykü, fizik muayene, elektrokardiyogram (EKG), ekokardiyografi ve ritim Holter bulguları tarandı.

BULGULAR: Çalışmaya alınan 100 olgunun tanı alma yaşı 1 gün ile 17,2 yıl arasında değişiyordu (ortanca 1,65 yıl). Hastaların cinsiyet dağılımı %50 erkek, %50 kız idi. Etiyolojileri incelendiğinde %54 oranla en sık edinsel TAVB saptandı. Edinsel grupta %91 oranla en sık ameliyat sonrası tam AV blok ve ameliyat prosedürlerinden de en sık %40,8 oranla VSD kapatılması görüldü. Doğuştan TAVB saptanan 46 (%46) olgunun 13'ünün annesinde konnektif doku hastalığı mevcuttu ve 7'sine intrauterin tedavi verildi. Olguların 84'üne (%84) kalıcı kalp pili implante edildi ve pil uygulananların ortanca yaşı 2,9 yıldır. Hastalara takılan pillerin %67'si epikardiyal yolla takılmış olup, en sık kullanılan pil modu %80 VVI (tek lead) idi. Pil uygulanan olgulardan 23'ünde (%27) komplikasyon görüldü. En sık rastlanan komplikasyonunun pil cebinde enfeksiyon gelişimi olduğu görüldü. Tüm olguların ortalama takip süresi 96 ay (medyan 84 ay) olarak saptandı. Olguların 6 tanesi mevcut hastalıklarına bağlı olarak kaybedildi ve 10 yıllık sağ kalım oranı %92,7 saptandı.

SONUÇ: Bu çalışma ile, TAVB'nin erken tanı alması açısından konnektif doku hastalığı olan gebelerde fetal ekonun ve doğumsal kalp hastalığı ameliyatları sonrası belirli aralıklarla EKG, Holter monitörizasyonu ve eko ile uzun süreli takibinin önemini göstermiştir.

**TNFRSF13B (TACI) GEN MUTASYONU SAPTANAN HASTALARIMIZIN
DEĞERLENDİRİLMESİ: 3.BASAMAK DENEYİMİ**

¹Zuhal Karalı, ¹Yasin Karalı, ¹Sara Şebnem Kılıç

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,
Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ VE AMAÇ: Yaygın değişken immün yetmezlik (YDİY) son yıllarda monogenik defektlerin klinik ve laboratuvar bulgularındaki değişkenliği belirlediği bir primer antikor eksikliği grubu olarak tanımlanmaktadır. Hastalarının %8-10'unda TNFRSF13B (TACI) geninde mutasyonlar gözlenebilir. Bu çalışmada amacımız YDİY tanılı ve TACI geninde mutasyon saptanan hastaları değerlendirmektir.

GEREÇ VE YÖNTEM: Çalışmaya Mart 2008 - Ocak 2023 tarihleri arasında Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji Bölümünde YDİY tanısı ile takip edilen ve TACI geninde mutasyon saptanan 10 hasta alındı. Hastaların demografik, klinik ve laboratuvar bulguları dosya kayıtlarından retrospektif olarak incelendi.

SONUÇ: Çalışmaya 7'si erkek 3'ü kadın 10 hasta alındı. Hastaların ortalama yaşı 18,6 yıl (2,3-53) , tanı yaşı 17,8 yıl (1,5-52,3) idi. Hastaların tanıdaki gecikmesi ortalama 5,2 yıl (0,5-13), takip süresi ortalama 3,5 yıl (0,6-9) idi. Soy geçmişlerinde 4 (%40) hastada akraba evliliği vardı. Sekiz hastada (%80) tekrar eden enfeksiyonlar (5 (%50) hastada alt solunum yolu enfeksiyonu) mevcuttu. Geçirilmiş diğer enfeksiyonlar; menenjit, ağır Covid-19 enfeksiyonu ve septik artrit idi. Viral (EBV, CMV, HPV, HSV, molloscum contagiosum), mantar ve fırsatçı mikroorganizmalarla enfeksiyon öyküsü hiçbir hastada yoktu. Sekiz hastaya (%80), interstisyel akciğer hastalığı, kronik hepatit, tip 1 diabetes mellitus (DM), büyüme hormonu eksikliği, hashimoto tiroiditi, juvenil idiopatik artrit, epilepsi, depresyon gibi komorbid durumlar eşlik etmekteydi. Fizik muayenelerinde; 6 (%60) hastada lenfoproliferasyon bulgusu (3'ünde splenomegali, 2'sinde hepatomegali, 1'inde lenfadenopati) ve 2 hastada nöromotor gerilik saptandı. Beş hastada (%50) otoimmünite (Juvenil idiopatik artrit, pansitopeni ve tip 1 DM, 2 hastada tiroidit) mevcuttu. Hiçbir hastada malignite öyküsü yoktu. Tam kan sayımında 3 hastada lenfopeni, 1 hastada anemi mevcuttu. Ortalama IgG 482 mg/dl (129-855), IgA 92 mg/dl (16-295) IgM 23 mg/dl (23-385) idi. Lenfosit alt gruplarda 1 hastada CD19, 2 hastada ise switch memory B hücrelerinde düşüklük saptandı. Tedavide 8 hasta immünglobulin replasman tedavisi almaktaydı. İntertisyel akciğer hastalığı olan hasta izlemde pnömoni nedeniyle 42 yaşında ex oldu.

TARTIŞMA: TACI molekülü, T hücresinden bağımsız antikor yanıtlarını ve plazma hücre dönüşümünü sağlayan tümör nekroz faktör reseptörü süper ailesinin (TNFRSF) bir üyesidir. Mutasyonları immün yetmezlik, otoimmün ve otoinflamatuvar hastalıklara neden olur. TACI mutasyonu saptanan YDİY'li hastalar otoimmünite ve lenfoproliferasyona yatkınlık açısından yakın takip edilmelidir.

PANDEMİ SONRASI PEDIATRİK İNVAZİV BAKTERİYEL ENFEKSİYON OLGULARININ DEĞERLENDİRİLMESİ

¹Berra Nur Aksakal, ²Yalçın Kara, ²Mahmut Can Kızıl, ³Gürkan Bozan, ³Eylem Kırıl, ⁴Melek Kezban Gürbüz, ⁵Mehmet Surhan Arda, ⁵Hüseyin İlhan, ⁶Tercan Us, ²Ömer Kılıç, ³Ener Çağrı Dinleyici

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hast. ABD, Eskişehir

²Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları, Eskişehir

³Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım, Eskişehir

⁴Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kulak Burun Boğaz, Eskişehir

⁵Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahi, Eskişehir

⁶Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Mikrobiyoloji, Eskişehir

GİRİŞ: İnvaziv bakteriyel hastalıklar menenjit, bakteriyemi ya da sepsis, bakteriyeminin eşlik ettiği pnömoni gibi hastalıklar olarak tanımlanmaktadır. Etiyolojisinde başta Streptococcus pneumoniae, Neisseria meningitidis, Haemophilus influenzae, Streptococcus pyogenes olmak üzere birçok bakteriyel patojen yer almaktadır. Bu çalışmayla COVID-19 pandemisi sonrasında, kliniğimizde gördüğümüz invazif bakteriyel enfeksiyon olgularının, epidemiyolojik ve klinik bulgularının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

GEREÇ-YÖNTEM: Çalışmaya Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesinde Aralık 2022-Ocak 2023 tarihleri arasında, bakteriyemi, efüzyon ve bakteriyeminin eşlik ettiği pnömoni, bakteriyeminin eşlik ettiği mastoidit sebebiyle takip edilen 15 çocuk olgu dahil edildi. Olguların, epidemiyolojik ve klinik özellikleri, laboratuvar ve radyolojik bulguları, medikal ve cerrahi tedavi şekilleri değerlendirildi.

BULGULAR: Çalışmaya dahil edilen, 15 olgunun yaş ortancası 84 (8-204) aydı ve olguların 8'i (%53) erkekdi. Olguların %91'i daha önce sağlıklı iken, 1 (%6.6) olguda otoimmün hepatit ve immünsüprese kullanım öyküsü mevcuttu. En sık başvuru semptomu sırasıyla, ateş, öksürük ve solunum sıkıntısıydı. Laboratuvar tetkiklerinde, olguların tamamında lökositoz ve C-reaktif protein yüksekliği mevcuttu. Olguların 11'inde (%73) pnömoni ve pulmoner efüzyon, 12 (%80) olguda bakteriyemi, 3 olguda mastoidit, 1 olguda subperiostal abse, 1 olguda ise sepsis, 1 olguda toksik şok bulguları mevcuttu. Multiplex PCR ile, 5 olguda Streptococcus pyogenes, 3 olguda Haemophilus influenzae ve 3 olguda da Streptococcus pneumoniae saptandı. Kan ve vücut sıvı kültürlerinde ise, 3 olguda Streptococcus pneumoniae, 2 olguda ise Haemophilus influenzae, bir olguda Streptococcus pyogenes saptandı. Olguların tamamına sistemik antibiyotik tedavisi verilirken, 8 (%75) olguya tüp torakostomi, 3 (%25) olguya cerrahi torakotomi ve dekortikasyon, 3 olguya ise mastoidektomi tedavisi uygulandı. Olguların %46'sı yoğun bakımda yatarken, ortalama yatış süresi 13 gündü. Tüm olgular şifa ile taburcu olurken, excitus olan olgumuz yoktu.

SONUÇ: COVID-19 pandemisiyle birlikte, maske kullanımı, sosyal izolasyon önlemleri sayesinde viral ve bakteriyel enfeksiyon sıklığında ciddi azalma görüldü. Önlemlerin gevşetilmesi ile birlikte, hem viral hem de bakteriyel enfeksiyonlar pandemi öncesi seyrine geri döndü. Özellikle solunum sıkıntısı, nedeni bilinmeyen ateş bulguları ile başvuran olgularda invazif bakteriyel enfeksiyonlarda akıldan tutulmalıdır.

Anahtar kelimeler: invaziv bakteriyel enfeksiyon, pandemi, çocuk

Tablo-1. Olguların Klinik ve Epidemiyolojik Özellikleri

19. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi

	Yaş (ay)	Cinsiyet (E/K)	Tanı	Etken(PCR)	Etken(Kültür)	Tedavi	Antibiyotik	Yatı ş (gün)	Yogun Bakım
Olgu-1	58	E	Plevral Efüzyon Pnömoni Bakteriyemi	Haemophilus influenzae	Haemophilus influenzae	-Tüp Torakostomi -Torakotomi -Dekortikasyon -Medikal Tedavi	-Seftriakson -Vankomisin -Meropenem	18	Evet
Olgu-2	48	E	Plevral Efüzyon Pnömoni Bakteriyemi	Streptococcus Pyogenes	-	-Tüp Torakostomi -Medikal Tedavi	-Seftriakson Vankomisin Klindamisin	13	Hayır
Olgu-3	70	K	Plevral Efüzyon Pnömoni Bakteriyemi Sepsis	-Haemophilus influenzae -Streptococcus pneumoniae	-Haemophilus influenzae -Streptococcus pneumoniae	-Tüp Torakostomi -Torakotomi -Dekortikasyon -Medikal Tedavi	Meropenem Vankomisin	26	Evet
Olgu-4	36	K	Plevral Efüzyon Pnömoni Bakteriyemi	Streptococcus Pyogenes	-	-Tüp Torakostomi -Torakotomi -Dekortikasyon -Medikal Tedavi	-Seftriakson Vankomisin Klindamisin	19	Evet
Olgu-5	93	K	Plevral Efüzyon Pnömoni Bakteriyemi	Streptococcus Pyogenes	-	-Tüp Torakostomi -Medikal Tedavi	Meropenem Vankomisin Klindamisin	8	Evet
Olgu-6	33	E	Plevral Efüzyon Pnömoni Bakteriyemi	-	-	-Tüp Torakostomi -Medikal Tedavi	Seftriakson Vankomisin	18	Evet
Olgu-7	143	K	Plevral Efüzyon Pnömoni Bakteriyemi	-	-	-Medikal Tedavi	Seftriakson Vankomisin	5	Hayır
Olgu-8	204	K	Plevral Efüzyon Pnömoni Bakteriyemi	-	-	Medikal Tedavi	Seftriakson Vankomisin	7	Hayır
Olgu-9	8	E	Plevral Efüzyon Pnömoni Bakteriyemi	-	-	-Tüp Torakostomi -Medikal Tedavi	Sefotaksim Vankomisin	10	Hayır
Olgu-10	76	E	Plevral Efüzyon Pnömoni Bakteriyemi	-	-	-Tüp Torakostomi -Medikal Tedavi	Seftriakson Azitromisin	9	Hayır
Olgu-11	36	K	Mastoidit Subperiostal Abse	Streptococcus pneumoniae	Streptococcus pneumoniae	Mastoidektomi Medikal Tedavi	Piperasilin- Tazobaktam Vankomisin	12	Hayır
Olgu-12	44	E	Mastoidit Subperiostal Abse	Streptococcus pneumoniae	Streptococcus pneumoniae	Mastoidektomi Medikal Tedavi	Piperasilin- Tazobaktam Vankomisin	14	Evet
Olgu-13	48	E	Mastoidit Bakteriyemi	Streptococcus Pyogenes	Streptococcus Pyogenes	Mastoidektomi Medikal Tedavi	Meropenem Klindamisin	8	Hayır
Olgu-14	72	E	Bakteriyemi Toksik Şok Sepsis	Streptococcus Pyogenes		Mastoidektomi Medikal Tedavi	Seftriakson Vankomisin Klindamisin	7	Hayır
Olgu-15	120	K	Plevral Efüzyon Pnömoni	-	-	Medikal Tedavi	Seftriakson Vankomisin Klaritromisin	6	Evet

COVID-19 PANDEMİSİNİN ATOPIK ÇOCUKLARDA ALERJEN DUYARLILIĞINA ETKİSİ**¹Yağmur Hazal Şadırvan Oğuzkaya, ¹Şükrü Çekiç, ¹Yakup Canitez, ¹Nihat Sapan**¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Alerji Bilim Dalı

GİRİŞ VE AMAÇ: Yeni Koronavirüs-19 (COVID-19) pandemisi döneminde virüs yayılımının azaltılması amacıyla alınan bireysel, toplumsal ve çevresel önlemler sonucu bireylerin yaşam tarzları ve çevresel etkileşimleri büyük ölçüde etkilemiştir. Türkiye’de ilk COVID-19 vakası 11 Mart 2020’de bildirilmiştir. COVID-19 pandemisinin alerjik hastalıklara etkisi bilinmemektedir. Mevcut çalışma, bilinen alerjik hastalıkları olan hastalarda COVID-19 pandemisi sürecinde değişen yaşam tarzının ve ev ortamında kedi bulunma sıklığının alerjen duyarlılaşma oranlarına etkisini araştırmayı amaçlamıştır.

METOD: Çalışmaya 1 Ocak 2020 –29 Şubat 2020 ve 1 Ocak 2021 – 28 Şubat 2021 tarihleri arasında başvuran astım, alerjik rinit-konjonktivit hastaları dahil edilmiştir. 1 Ocak 2020 –29 Şubat 2020 tarihleri arasında pandemi öncesi (PÖ); 1 Ocak 2021 – 28 Şubat 2021 pandemi döneminde (PD) olarak gruplandırılmıştır. Veriler Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Alerji Polikliniği hasta dosyalarından retrospektif olarak elde olunmuştur. Kanıtlanmış COVID-19 enfeksiyonu geçirmiş hastalar, besin alerjisi, ilaç alerjisi ve egzaması olan hastalar dışlanmıştır. Evde kedi bulunma durumu detaylı olarak sorgulandı. Ev içi ve ev dışı alerjen duyarlılığı deri prik testi ile değerlendirildi. Deri prik testinde çimen, tahıl polen karışımı, ağaç polen karışımı, akar, kedi duyarlanma sıklıkları PÖ ve PD gruplarında karşılaştırıldı.

BULGULAR: PÖ grubunda 327; PD grubunda 294 olmak üzere 621 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların 386’sı (%62.2) erkek, 235’i (%37.8) kızdı. PÖ ve PD başvurularında cinsiyet dağılımı açısından anlamlı fark gözlenmedi ($P>0.05$). PD grubunda, PÖ grubuna kıyasla yapılan deri prik testlerinde akarlar (D.Farinae, D.Pteronyssinus) karşı duyarlanma oranı belirgin olarak artmış bulundu ($P<0.05$) ancak açık hava inhalan alerjenlerinden çimen tahıl polen karışımı ve ağaç polen karışımı duyarlılığında anlamlı bir fark gözlenmedi ($P>0.05$). PÖ grubuyla karşılaştırıldığında, pandemi sırasında başvuran hastaların deri prik testlerinde daha yüksek kedi duyarlanma oranları saptandı (%3.4 vs %9.2; $P<0.05$). PÖ grubunda evde kedi bulunma sıklığı %13 iken PD grubunda %21 idi ($P<0.05$).

SONUÇ: COVID-19 pandemisi sırasında değişen hayat tarzı uzaktan eğitim ve karantina kuralları gereği çocukların evde vakit geçirmesi kedi ve ev akarı duyarlanmasında artışa yol açmıştır. Olağanüstü koşullarda değişen hayat tarzı alışkanlıkları, allerji pratiğinde görülebilen hasta profiline de etki etmektedir.

GRİSEL SENDROMU TANISI ALAN VAKALARIMIZ VE LİTERATÜR TARTIŞMASI

**¹Fatma Dilsad Aksoy, ¹Beyhan Bülbül, ¹Cansu Turan, ²Mevlüt Özgür
Taşkapılıoğlu, ³Zeynep Yazıcı, ⁴Solmaz Çelebi, ⁴Mustafa Kemal Hacımustafaoğlu**

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı

²Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Beyin ve Sinir Cerrahisi Anabilim Dalı

³Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Çocuk Radyolojisi Bilim Dalı

⁴Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı

GİRİŞ: Grisel sendromu, genellikle baş ve boyun bölgesindeki enflamasyona sekonder, travmatik olmayan atlanto-aksiyel subluksasyon ile karakterize nadir bir durumdur. Sendrom karakteristik olarak çocuklarda tanımlanmıştır, erişkinlerde nadirdir. 1930 da Fransız doktor Grisel, 8 ve 9 yaşındaki 2 kız çocukta, sırasıyla adenoidektomi ve rinofarenjit sonrası ateş yüksekliği ve tortikollis görülen bir klinik tablo tanımlamıştır. Sendrom C1 vertebranın C2 üzerinde tek veya çift taraflı subluksasyonu ile karakterizedir. Fielding ve arkadaşları, subluksasyonu klinik şiddetine göre 4 tipte sınıflandırmıştır. Hastalar genellikle boyunda sertlik ve ağrıdan şikayet ederler, disfaji eşlik edebilir. Baş “cock-robin” pozisyonu olarak da bilinen eğik ve çenenin etkilenen taraftan uzağa döndüğü bir pozisyonda immobildir. Tanı klinik ve radyolojik bulgular ile konur. Düz ve yan grafiler, BT ve MRI tanıda kullanılır. Muskuler tortikolis, posterior fossa ve omurilik tümörleri, chiari malformasyonu, vertebral neoplazmalar ve C1-C2 segment kırıkları ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Medikal tedavi ilk basamaktır. Ana hedef, antibakteriyel bir tedavi, kemik stabilitesinin sağlanması ve nörolojik tedavidir. İntravenöz antibiyotikler minimum 4-6 hafta arasında verilmelidir. Subluksasyonun derecesi arttıkça, konservatif tedavinin başarısız olduğu durumlarda, tekrarlayan ve redükte edilemeyen subluksasyonlarda cerrahi tedavi endikedir.

OLGULAR: Son 1,5 yılda kliniğimizde yatarak izlenen Grisel sendromu tanısı almış 3 vakamızın yaşları sırasıyla 1,5, 5 ve 12 idi. Olguların 2’sinde başvuru öncesi üst solunum yolu enfeksiyonu öyküsü, birinde elden kedi tırmalama öyküsü vardı. Vakalarımızın tamamı Fielding sınıflamasına göre Tip I olarak değerlendirildi. Hepsinde boyun hareketlerinde ağrı ve kısıtlılık vardı, bir vakada disfaji, bir vakada boyunda şişlik görüldü. Başvuru öncesi antibiyotik tedavisi almamış olan iki olgunun beyaz küre değeri başvuru anında 25.000’ in üzerinde idi, CRP ve prokalsitonin yüksekliği de eşlik etmekteydi, 3 vakada da sedimantasyon değeri yüksekti. (Sırasıyla 45, 48, 74 mm/saat). Vakalarımızın Boyun BT çekimlerinde atlantoaksiyal subluksasyon görülmekteydi. Olgular klinik bulguları ve görüntüleme sonuçları ile Grisel sendromu aldı, intravenöz antibiyoterapilerine sırasıyla 4, 6 ve 8 hafta devam edildi. Yalnızca bir vakada beyin cerrahisi tarafından kapalı redüksiyon uygulandı.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Grisel sendromu üst servikal enfeksiyonlarından ve kulak burun boğaz cerrahilerinden sonra sonrası tortikolis gelişen hastalarda göz önünde bulundurulmalıdır. Grisel sendromunun daha iyi prognozu için erken teşhis ve erken tedavi esastır. Kliniğimizde yatan ve tedavi edilen bu nadir ve ciddi klinik tablo ile ilgili tecrübelerimizi aktarmayı amaçladık.

**KONJENİTAL ADRENAL HİPERPLAZİ TARAMASI ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ
ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİ KLİNİĞİ BİRİNCİ YIL SONUÇLARI**

¹Hatice Nursoy, ¹Kadriye Cansu Şahin, ¹Meltem Buhur Pirimoğlu, ¹Sibel Baykut, ¹Zehra Kuşçu, ¹Erdal Eren, ²Halil Sağlam, ¹Ömer Faruk Tarım

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji ve Metabolizma Bilim Dalı

GİRİŞ: Konjenital adrenal hiperplazi (KAH) taraması Ocak 2022 itibariyle tüm Türkiye’de uygulanmaya başlanmıştır. Klasik KAH oranı ülkemizde yaklaşık 1/8000’dir. Taramanın amacı tuz kaybettiren 21 hidroksilaz eksikliği formlarını erken tanıyarak adrenal kriz gelişimini engellemektir. Bildirimizde 2022 yılında KAH taraması pozitif saptanarak polikliniğimize yönlendirilen 80 olgu incelenmiştir.

MATERYAL METOT: Yenidoğanlardan 3-5. günlerde topuk kanı alınarak ilk olarak FIA yöntemiyle 17 hidroksiprogesteron (17-OHP) bakılmış, ≥ 36 hafta ve ≥ 2500 gram bebekler için 10 ng/ml, < 36 hafta ve ≤ 2500 gr bebekler için 15 ng/ml üst sınır kabul edilmiştir. Bu sınırın üstündeki değerler ikinci basamak değerlendirmeye tabi tutularak LC-MS/MS yöntemiyle kortizol, 17-OHP, 21-deoksikortizol, androstenedion ve 11-deoksikortizol çalışılmıştır. İlk değerlendirmede 17-OHP referans değerinin üstünde, ikinci değerlendirmede (17-OHP+21-deoksikortizol)/kortizol oranı >1 olan bebekler tarama pozitif kabul edilerek çocuk endokrin polikliniklerine sevk edilmiştir.

SONUÇLAR: Hastanemize 01.01.2022-31.12.2022 tarihlerinde 80 bebek KAH taraması pozitifliğiyle yönlendirildi. Bebeklerden 53’ü (%66,2) prematüreydi. Ortalama gebelik haftası 35’ti ve 38 bebek (%47,5) düşük doğum tartısına sahipti. On sekiz bebek ikiz eşiydi. Bunlardan üçü kendi taraması negatifken ikiz eşinin taraması pozitif olduğundan yönlendirilmişti. Tüm ikiz eşi bebekler prematüreydi. Ortalama başvuru postnatal 24. gündü. Sevk edilen bebeklerden öncelikle elektrolit, ACTH ve kortizol bakıldı. Tetkikleri normal olanlar izleme alındı, izleminde sorun olmayanlardan 4-6. aylarda 17-OHP ve androstenedion bakıldı. Sonuçları normal bulunanların takipleri bu aşamada sonlandırıldı. İki hastaya ACTH uyarı testi yapıldı, test sonucunda tedavi başlanmadı. Üç hastadan CYP21A2 gen analizi istendi, henüz sonuçlanmadı. Otuz altı hastada elektrolit bozukluğu saptandı; 35’inde kontrol değerler normaldi. Bir hasta takipten çıktığından elektrolit kontrolü bakılamadı. Kırk üç hastanın (%53,7) takibi sonlanırken, 9 hasta (%11,2) takipten çıktı, 27 hastanın (%33,7) takibine devam ediliyor. Takipleri sonlanan bebekler ortalama 3.5 kez polikliniklerimizde görüldü. KAH düşünülmeyen bebeklerin takipleri ortalama 5,3 aylıkken sonlandırıldı. Üç hasta şüpheli dış genital sebebiyle doğumdan hemen sonra sevk edilerek KAH tanısı aldı; tümü 46,XX virilize dişi bebeklerdi. Bu hastaların tarama sonuçları sırasıyla 17-OHP; 9.8 ng/ml, 15 ng/ml ve 67 ng/ml; (17 OHP+21-deoksikortizol)/kortizol oranları sırasıyla 1,46, 9,73 ve 6,39’du.

SONUÇ: KAH taraması özellikle adrenal krize girme riski yüksek 21 hidroksilaz eksiklikli erkek bebeklerin erken tanısında önem arz etmektedir. Şu ana kadar taramadan tanı alan hastamız olmamıştır. Tarama programının daha verimli olabilmesi için prematüre bebekler başta olmak üzere 17-OHP üst sınırının yeniden düzenlenmesi düşünülebilir.

YENİ TANI ALAN TİP 1 DİYABETES MELLİTUS HASTALARININ ÖZELLİKLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

¹Zekiye Küpcü, ²Ayşenur Yeğnidemir, ²Büşra Bilim Türkcan, ¹Servet Yel

¹S.B.Ü. Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Bölümü

²S.B.Ü. Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

GİRİŞ: Tip 1 diabetes mellitus, çocukluk ve adolesan dönemde en sık görülen kronik endokrin-metabolik hastalıklardan biridir ve çocuklarda görülen en yaygın diyabettir. Kız ve erkekleri eşit oranda etkilemektedir. Literatür, artan yaşla birlikte T1DM insidansında bir artışın varlığını desteklemektedir. Bununla birlikte, literatürde özellikle genç yaşlarda dünya çapında artan T1DM insidansı bildirilmektedir. Avrupa'da ise T1DM insidans oranı son zamanlarda 0-4 yaş grubunda daha yüksek bulunmuştur. Dünya Sağlık Örgütü'nün Çocukluk Çağı Diyabeti için Çok Uluslu Projesi, yıllık ortalama %3 civarında bir artış tahmin etmektedir.

AMAÇ-METOD: Çalışmamızın amacı, Van ve çevre illerdeki yeni tanı alan T1DM hastalarına genel bir bakış sağlamaktır. Van ve çevre illerden Aralık 2021 ve Aralık 2022 tarihleri arasında S.B.Ü. Van E.A.H. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Endokrinoloji Polikliniği ve Acil Polikliniği'ne başvuran ve yeni T1DM tanısı alan, 0-18 yaş arasında 133 hasta retrospektif olarak tarandı. Başvuru esnasında DKA tanısı ve sınıflandırılması ISPAD kılavuzu temel alınarak yapıldı. Analizde SPSS kullanıldı.

BULGULAR: Çalışmamıza 133 yeni tanı almış tip 1 DM hastası dahil edildi. Hastaların %60.2'si Van'da yaşıyordu. Hastaların %57.1'i (n:76) erkek ve %42.9'u (n:57) kızdı. Hastaların %35.3'ü sonbahar ve %27.1'i kış mevsiminde tanı aldı. T1DM başlangıç yaşı 9.54 ± 4.27 yaştı. Hastaların %14.3'ü 0-4 yaş, %41.4'ü 5-9 yaş, %30.1'i 10-14 yaş ve %14.2'si 15-18 yaş arasındaydı. Hastalarda en sık görülen semptomlar poliüri ve polidipsiydi. Hastaların %53.3'ü hiperglisemi, %16.5'i hafif DKA, %12'si orta DKA ve %16.5'i ağır DKA tablosunda tanı aldı. Hastaların 11'i semptom olmadan raslantısal tanı aldı. Tanı anında ortalama kan şekeri 451 mg/dl idi. Hastaların 46'sı yoğun bakımda izlendi, yoğun bakıma yatan hastaların 19'u erkek ve 27'si kızdı. Yoğun bakımda kalış süresi ortalama 26.3 saattir. Tanı anında ortalama HbA1c: 13.11 ± 2.57 ve c-peptid değeri 0.5 ng/ml idi. Tanı anında hastaların 10'u Hashimoto Tiroiditi tanısı da aldı. Ortalama hastanede kalış süresi 8.41 ± 2.54 gündü.

SONUÇ-TARTIŞMA: Tip 1 diyabetes mellitus kız ve erkeklerde eşit olarak görülmektedir, çalışmamızda ise erkek hastaların %57.1 ile daha fazla olduğu görülmektedir. Çalışmamızda T1DM'lerin en sık sonbahar aylarında tanı almış olması dikkat çekiciydi. Araştırmalar, T1DM insidansının pubertede zirve yaptığını göstermiş olsa da çalışmamızda en sık yeni tanı 5-9 yaş aralığında saptandı. Yeni tanı alan T1DM'nin en yaygın komplikasyon DKA'dır, ancak çalışmamızda hastaların yaşadığı bölge koşullarının aksine, en sık görülen komplikasyon %53.3 ile hiperglisemidir ve bu oran gelişmiş ülkelere benzemektedir. Çalışmamız Van ve çevre illerindeki yeni tanı T1DM'nin sıklığının belirlenmesi ve demografik özelliklerinin anlaşılması açısından değerlidir.

HİPERTİROİDİ KLİNİĞİ İLE BAŞVURAN OLGULARIN TANI VE TAKİP ÖZELLİKLERİ

¹Yasemin Denkboy Öngen, ¹Özlem Kara

¹SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Kliniği

GİRİŞ: Hipertiroidizm, artan tiroid hormonu üretimine veya tiroid bezi harabiyeti nedeniyle ortaya çıkan yüksek T4, T3, Serbest T4 ve T3 ile baskılanmış tiroid uyarıcı hormon (TSH) ile karakterizedir. Hipertiroidizmin en yaygın nedeni, TSH uyarıcı reseptör antikoru (TRAb) tarafından TSH reseptörünün uyarılmasından kaynaklanan otoimmün bir bozukluk olan ve pediatrik hipertiroidizmin %96'sını oluşturan Graves Hastalığıdır. Graves hastalığı kadınlarda daha yaygındır ve ergenlik döneminde zirve yaparak çocukluk döneminde herhangi bir yaşta ortaya çıkabilir. Daha düşük oranda haşitoksikoza bağlı olarak karşımıza gelmektedir. Bu çalışmada kliniğimizde tanı alan ve tedavi başlanan hipertiroidi olgularının tanı ve tedavi izlemi özelliklerinin incelenmesi amaçlanmıştır.

METOT: SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma hastanesi Çocuk Endokrinoloji polikliniğine Şubat 2022-Aralık 2022 tarihleri arasında başvuran ve hipertiroidi tanısı alan, 0-18 yaş arasında, 10 olgu çalışmaya dahil edilmiştir. Tiroid reseptör direnci olan veya dış merkezde tedavi başlanıp başvuran ve 18 yaş üstü olgular çalışmaya dahil edilmemiştir.

BULGULAR: Çalışmaya alınan 10 olgunun 9'u kız cinsiyetteydi (%90). Ortalama tanı yaşı 15.11 ± 2.22 olarak bulundu. En sık başvuru şikâyeti kilo kaybı idi (%60). Hiçbir olgunun ek hastalığı veya kullandığı ilaç yoktu. Tüm olgularda tiromegali, %50 olguda ise eksoftalmus saptandı. Olguların başvuru anındaki ortalama serbest T4 değeri 2.19 ± 0.55 , serbest T3 12.12 ± 6.64 , TSH 0.01 (0-0.04) olarak bulundu. Tüm olgularda anti-TPO ve anti-TG otoantikörleri pozitif bulunurken 9 olgunun TSH uyarıcı antikoru pozitif. Tüm olgulara tedavi öncesi tiroid ultrasonu yapıldı ve hiçbir olguda tiroid nodülü saptanmadı. Tüm olgulara anti-tiroid tedavi olan metimazol tedavisi (ortalama 0.22 ± 0.11 mg/kg/gün) ve taşikardi bulgusu olan olgulara (KTA>100 atım/dk) beta bloker tedavisi başlandı. Bir olguda ilaç dozu arttırımına (1.5 mg/kg/gün) rağmen ötiroidi sağlanmaması ve şikayetlerinin devam etmesi nedeniyle hastaneye yatış verilerek doz izlemi yapıldı ve ilacı kullanmadığı öğrenildi (Munchausen sendromu). Bir olguda tanı anında AST ve ALT yüksekliği mevcuttu. Anti-LKM pozitifliği de saptanan olguda otoimmün poliglanduler sendrom tip 3 düşünüldü. Hiçbir olguda ilaç yan etkisi görülmedi ve izlemde tedavi dozu azaltıldı.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Çalışmamızda da hipertiroidinin en sık nedeni Graves hastalığı olarak bulunmuştur. Ayrıca olguların %90'ı literatürle uyumlu olarak kadın cinsiyetteydi. Olgulara başlangıç tedavisi olarak 2022 Avrupa Pediatrik Graves kılavuzunun önerisi ile 0.15-0.3 mg/kg/gün metimazol tedavisi verildi ve yüksek doz tedaviye gerek kalmadan, ilaç yan etkisi görülmeden ötiroidi sağlandığı görüldü.

**KIZ ÇOCUKLARINDA PUBERTE DEĞERLENDİRİLMESİNDE PELVİK
ULTRASONOGRAFİNİN YERİ**

¹Didem Helvacıoğlu, ²Didem Helvacıoğlu, ³Erhan Bıyıklı, ¹Abdullah Bereket

¹Marmara Üniversitesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji

²Marmara Üniversitesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji

³Marmara Üniversitesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji

AMAÇ: Bu çalışmada, pelvik ultrason değişkenlerinin normal kızlarla, prematür telarş(PT) ve santral puberte prekoks (SPP) olgularındaki değerlerini saptamak ve PT ile SPP ayırımında pelvik US parametrelerinin eşik değerlerini belirlemek amaçlanmıştır.

YÖNTEM VE BULGULAR: Çalışmaya yaş ortalaması 7.45 ± 0.81 olan toplam 106 kız dahil edildi. Bunların 24ü henüz pubertal bulgusu olmayan sağlıklı kontrol grup, 41 i erken meme gelişimi ile başvurup PT tanısı alan ve 41 i ise SPP tanısı alan kızlardı. Tüm deneklere aynı radyolog tarafından pelvik USG yapıldı. Ayrıca PT ve SPP tanısı alan hastalarda rutin hormonal ve kemik yaşı değerlendirmesi yapıldı. SPPlı hastalarda, kontrol ve PT grubuna göre pelvik ultrasonografik değişkenleri (Uterus uzun aksı, uterus hacmi, total over hacmi, en büyük folikül boyutu) anlamlı derecede daha yüksekti ($P < 0.01$), fundus/serviks oranında gruplar arasında anlamlı bir fark yoktu. PT li hastalar ile kontrol grubu arasında pelvik ultrason parametreleri açısından fark yok idi. Uterus hacminin $> 2,1 \text{ cm}^3$ olması %80,3 sensitivite ve %78 spesifite ile SPP lii olguları PT lilerden ayırt eden en değerli parametreydi. (ROC eğrisinin altındaki alan 0.81). Bazal LH ile uterus hacmi, uterus uzun aksı, total over hacmi, en büyük folikül boyutu arasında pozitif korelasyon bulunmaktaydı. ($r:0.51 \text{ p} < 0.0001$; $r: 0.37 \text{ p} < 0.0001$; $r:0.52 \text{ p} < 0.0001$; $r:0.32 \text{ p}=0.006$), fundus/serviks oranında korelasyon bulunmamaktaydı.

SONUÇ: Artmış uterus ve over volümleri, ve folikül boyutları SPP tanısında duyarlı parametreler olup meme gelişimi erken olan kızlarda PT'yi SPP'den ayırmada yardımcı duyarlı belirteç olabilir.

**SUBKUTAN VENOM İMMUNOTERAPİSİNDE REAKSİYONLARIN
DEĞERLENDİRİLMESİ**

¹Gözde Özkan, ¹Şükrü Çekiç, ¹Yakup Canitez, ¹Zuhal Karalı, ¹Nihat Sapan

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji Bilim Dalı

GİRİŞ VE AMAÇ: Subkutan immünoterapi (SKİT) hastanın duyarlı olduğu alerjene karşı tolerans geliştirmesini amaçlayan tedavi yöntemidir. Venom immünoterapinin (VIT) yan etki profilleri yetişkinlerde iyi belgelenmiş olsa da, çocuklardan elde edilen veriler sınırlıdır. Bu çalışmada amacımız venom alerjisi olan hastalarda SKİT uygulamasına bağlı olarak gelişen lokal ve sistemik reaksiyonları incelemektir.

GEREÇ VE YÖNTEM: Çalışmaya Ocak 2011 ile Nisan 2022 tarihleri arasında Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Alerji polikliniğinde VIT alan hastalar alınmıştır. Hastaların dosya kayıtlarından demografik özellikleri, laboratuvar ve klinik bulguları ile birlikte SKİT uygulamaları sonrası gelişen lokal ve sistemik reaksiyonlar değerlendirilmiştir.

SONUÇLAR: Çalışmaya 2 (%11,7) kız, 15 (%88,3) erkek toplam 17 hasta alındı. VIT uygulanan tüm hastaların Apis mellifera ve/veya Vespula sokmalarından sonra en az 1 sistemik reaksiyon öyküsü ve etken olan venom için pozitif tanısal test reaksiyonları (deri prick testi veya spesifik immünoglobulin E) vardı. İmmünoterapi sürecinde hastaların tamamında lokal reaksiyonlar görülmüş olup, hiç sistemik reaksiyon görülmemiştir. Hastalara toplam 920 enjeksiyon uygulanmıştır. Tüm enjeksiyonların 408'inde (%44,3) lokal reaksiyonlar gözlenmiştir. İmmünoterapinin yükleme fazındaki 455 enjeksiyonun 147'sinde (%32,3) erken küçük lokal reaksiyon, 12'sinde (%2,6) erken geniş lokal reaksiyon, 12'sinde (2,6) geç küçük lokal reaksiyon, 6'sında (%1,3) geç geniş lokal reaksiyon görülürken, idame fazında 465 enjeksiyonun 155'inde erken küçük, 71'inde erken geniş, 3'ünde geç küçük, 2'sinde geç geniş olmak üzere toplam 231'inde (%49,6) lokal reaksiyonlar görülmüştür.

TARTIŞMA: Venom immünoterapisi venom alerjilerinde kür sağlayabilen tek tedavi yöntemidir. Çalışmamızda saptadığımız yan etki sıklıkları literatür ile benzerdir. İmmünoterapi uygulamalarından sonra hastalar lokal ve sistemik reaksiyonlar açısından belirli bir süre dikkatlice takip edilmelidir.

**ÇOCUKLUK ÇAĞI LENFOMA VE SOLİD TÜMÖRLERİNDE DEMOGRAFİK
ÖZELLİKLERİN DEĞERLENDİRİLMESİ: ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP
FAKÜLTESİ PEDIATRİK ONKOLOJİ DENEYİMİ**

¹Aytül Temuroğlu, ¹Yunus Murat Akcabelen, ¹Fatma Aslan, ¹Gökalp Aksoy, ²Metin Demirkaya, ³Hülya Öztürk Nazlıoğlu, ³Ülviye Yalçınkaya, ¹Betül Sevinir

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Onkolojisi Bilim Dalı, Bursa

²Biruni Üniversitesi Tıp Fakültesi, İstanbul

³Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Patoloji AD, Bursa

AMAÇ: Çocukluk çağı kanser insidansı milyonda 125-150 arasında olup, Türkiye’de yılda yaklaşık 3000 yeni hastanın tanımlanması beklenmektedir. Çocukluk çağı kanserleri, genel toplumda nadir ancak 1 yaşından sonra önemli mortalite nedeni olan bir hastalık grubudur. Merkezimiz Bursa ve Güney Marmara bölgesindeki ilk pediatrik onkoloji ünitesidir ve uzun süreli verilerin paylaşılması amaçlanmıştır.

HASTALAR VE YÖNTEM: 1996 - 2022 yılları arasında Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Onkolojisi Bilim Dalı’nda tanı alıp tedavi edilen 0-18 yaş grubundaki pediatrik onkoloji hasta dağılımı retrospektif olarak incelendi. Kayıtlardan hastaların tanı aldıkları yıl, demografik özellikleri, tanıları, tümör yerleşimleri belirlendi. Yıllık hasta sayılarının ve yaş gruplarının değişimi incelendi. Sonuç: Merkezimizde 27 yıllık sürede lenfoma ve solid tümör tanısı alan 2311 hasta saptandı. Olguların 1263’ü erkek (%54.65), 1046’sı kız (%45.26) idi. Tanı sırasında yaş sınırları 0-18.7 yaş (ortalama: 8.6± 4.5 y) olarak bulundu. Yeni tanıda olguların %38.78’i beş yaşından küçüktü. 5-9 yaş grubu %23.88, 10-14 yaş grubu %17.74, 15 yaşından büyükler %19.60 idi. Hastaların tanı dağılımında santral sinir sistemi (SSS) tümörleri %20.38 (n:471), lenfomalar %18.88 (n: 436, Hodgkin dışı lenfoma:249, Hodgkin lenfoma:187), germ hücreli tümörler (GHT) % 9.43 (n:218), nöroblastom % 9, renal tümörler %6.10 (n:141, Wilms tm:113, diğer:28), yumuşak doku tümörleri %8.87 (n:205, Rabdomiyosarkom:81, diğer:124), malign kemik tümörleri %7.1 (n:167, osteosarkom:78, Ewing sarkomu:76), çeşitli karsinomlar %4.2 (n:97), karaciğer tümörleri %2.33, diğer nadir tümörler %13.7 olarak gözlendi. Tanıların yaş gruplarına dağılımı farklı bulundu. İlk beş yaşındaki tümörlerin % 48.44.’ü embriyonal tümörler, %16.97’si SSS tümörleri, %11.83’ü GHT, %8.26’sı lenfomalardan oluştu. 5-9 yaş arasında SSS tümörleri %31.70, lenfomalar %25.36, embriyonal tümörler %18.29 oranında gözlendi. 10-14 yaş grubunda lenfomalar %27, SSS tümörleri %18.78, kemik ve yumuşak doku sarkomları %21.7, epitelyal tümörler %13.17 oranında tanımlandı. 15 yaşından büyüklerde lenfomalar %24.28, kemik ve yumuşak doku sarkomları %22.73, epitelyal tümörler %16.78, GHT % 12.36 olarak bulundu.

TARTIŞMA: Hasta serimizde beş yaşından küçüklerde ve 14 yaşından büyüklerde kanser sıklığının yüksek olduğu gözlendi. İlk 5 yaşta embriyonal tümörlerin sık görüldüğü, daha sonraki yaş gruplarında lenfoma sıklığının arttığı ve yüksek kaldığı, 5-10 yaş arasında SSS tümörlerinin en yüksek sıklıkta olduğu gözlendi. Karsinomlar 15 yaşında büyük hastalarda artış göstermekteydi. Son dekada ergenlik yaşındaki hasta oranının %23’e yükseldiği gözlendi.

**AKUT KARACİĞER YETMEZLİĞİ İLE BAŞVURAN, WILSON TANISI ALAN
OLGULARDA PLAZMAFEREZ DENEYİMİ**

**¹Enes Turan, ¹Taner Özgür, ¹İsmail Erokutan, ¹Ebru Tayfun Şentürk, ¹Tanju
Münevver Özkan**

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

GİRİŞ: Wilson hastalığı otozomal resesif geçişli bir bakır metabolizma bozukluğudur. Hepatik tutulum asemptomatik transaminazemiden, siroz ve komplikasyonlarına, veya akut karaciğer yetmezliğine kadar değişen geniş bir yelpaze içindedir. Akut karaciğer yetmezliği ise, daha önce karaciğer hastalığı olduğu bilinmeyen kişilerde haftalar ve aylar içinde ortaya çıkan karaciğer yetersizliği olarak tanımlanır.

GEREÇ VE YÖNTEM: Merkezimize akut karaciğer yetmezliği kliniği ile başvuran, yapılan tetkikler sonucu Wilson hastalığı tanısı koyduğumuz, terapötik ve köprü amaçlı plazmaferez uygulanan olgular çalışmaya alınmıştır.

SONUÇ: Merkezimizde 30 Wilson hastalığı tanılı hasta takip edilmektedir. Bu olgulardan 7 tanesinin ilk başvurusu bilinen hastalık tanısı olmadan, akut karaciğer yetmezliği kliniği ile olmuştur. Olguların 4'ü kız, 3'ü erkekti. Yaş ortalaması 11 yaş 6 aydı. Hastalarımıza plazmaferez işlemi yatışlarının ortalama 24 ile 72. saati arasında başladı ve 1 ile 16 döngü uygulandı. Hastalarımızın giriş değerleri; total bilirubin: 2,1- 30,7 mg/dl, direkt bilirubin: 1,5-17,4 mg/dl, AST: 54-394 IU/L, ALT: 43-288 IU/L, PT: 16,9-54,9 sn, PT%: 13,3-35,4, INR: 2,1-5,1, Amonyak: 64-240 mg/dl, Albümin: 1.9-4 mg/dl arasındaydı. Çıkış değerleri; total bilirubin: 1-24,3 mg/dl, direkt bilirubin: 0.8-13.9 mg/dl, AST: 18-374 IU/L, ALT: 36-218 IU/L, PT: 17,3-46 sn, PT%: 12,3-51,9, INR: 1,5-3,6, Amonyak: 25-219 mg/dl, Albümin: 2,9-3,6 mg/dl arasındaydı. Başvuru sırasında 2 (%28,5) olguda bilinç bulanıklığı mevcuttu. Hepsi ikterikti, 5 (%71,4) olguda asit mevcuttu. Üç (%42,8) olgu plazmaferezden belirgin derecede fayda görüp akut karaciğer yetmezliği kliniğinin gerilemesi nedeniyle d-penisilamin ve çinko tedavisi ile poliklinik takiplerine alındı. Olguların 1'i exitus oldu. Üç (%42,8) olguya da plazmaferez sonrası karaciğer nakli yapıldı. Karaciğer nakil sonrası poliklinik takiplerine devam ediliyor.

TARTIŞMA: Plazmaferez; akut karaciğer yetmezliği tablosundaki hastalarda terapötik olabileceği gibi karaciğer naklinden önce köprü vazifesi de görmektedir. Nakil öncesi zaman kazandırmaktadır. Wilson hastalığında serum bakır düzeyini düşürmek için kullanılmaktadır. Wilson hastalığı ilk başvuruda karşımıza fulminan hepatit kliniği ile de gelebilir. Bu durumda acil nakil çağrısı yapıp, plazmaferezin başlatılması mortalitede belirgin azalma sağlamaktadır.

**PRENATAL MATERNAL SARS-CoV-2 İLE İLİŞKİLİ YENİDOĞAN
MULTİSİSTEM İNFLAMATUAR SENDROM (MIS-N): TÜRKİYE'DE İLK VAKA
SERİSİ**

¹Cansu Yıldırım Sivrikaya, ¹Hilal Özkan, ¹Kevser Üstün Elmas, ¹Fatma Kocael, ¹Salih Çağrı Çakır, ²Solmaz Çelebi, ²Mustafa Hacımustafaoğlu, ³Fahrettin Uysal, ³Özlem Mehtap Bostan, ¹Nilgün Köksal

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

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

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

AMAÇ: Yenidoğan multisistem inflamatuvar sendromuna (MIS-N), maternal SARS-CoV-2 antikorlarının transplasental geçisi veya yenidoğan tarafından SARS-CoV-2 enfeksiyonuna karşı gelişen antikorlara verilen geç yanıt nedeni ile meydana gelir. Bu olgu serisinde MIS-N tanısı alan yenidoğanların klinik bulgularının, laboratuvar özelliklerinin ve yönetiminin tartışılması amaçlanmıştır.

YÖNTEM: Bu retrospektif çalışmaya, Ocak 2022 ile Ocak 2023 tarihleri arasında Bursa Uludağ Üniversitesi Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi'nde MIS-N tanısı ile takip edilen 15 bebek dahil edildi.

SONUÇLAR: Altı hastanın annesinde gebelikte COVID-19 hastalığı öyküsü mevcuttu. Yenidoğanların hepsinde kalp tutulumu (supraventriküler taşikardi, persistan sinüs bradikardisi veya AV blok) ve 7 bebekte ise solunum yetmezliği vardı. Tüm bebeklerde inflamatuvar biyobelirteçler yüksek saptandı ve hastalar steroid ve / veya IVIG aldı. Bir bebek izlemde çoklu organ yetmezliği nedeni ile kaybedildi.

TARTIŞMA: MIS-N'deki en sık görülen sistemik bulgular kardiyak aritmi ve solunum yetmezliği olarak saptandı. MIS-N tanısı alan yenidoğanların mortalite ve morbiditeleri yüksektir ve bu bebekler kötü prognoza sahip olabilmektedirler. Bu nedenle bu hastalarda erken tanı ve tedavi önemlidir.

POSTER BİLDİRİLER

TER ALERJİSİ: OLGU SUNUMU

¹Maleyka Karimova, ¹Sarabeyim Mansurova

¹Azerbaycan Tıp Üniversitesi, 2.Çocuk Hastalıkları Anabilim Dalı, Bakü, Azerbaycan

GİRİŞ: Kolinerjik ürtiker otonom sinirlerden salınan asetilkoline karşı aşırı vasküler yanıt sonucu ortaya çıkan bir tablodur. Stres, sıcak banyo, aşırı sıcak, egzersiz ve terleme provokan faktörlerdir. Ter alerjisi (kolinerjik ürtiker), vücut ısısının artmasıyla ortaya çıkan bir kurdeşen türüdür. Tipik olarak egzersiz yaptığınızda veya terlediğinizde gelişir. Çoğu zaman kolinerjik ürtiker ortaya çıktığında birkaç saat içinde kendiliğinden kaybolur. Şiddetli vakalarda, kolinerjik ürtiker bazen egzersize bağlı anafilaksi ile ilişkili olabilir.

OLGU: 18 yaşında erkek hasta, kabarıklıklar (ciltte küçük, kabarık yumrular), yumruların etrafında kızarıklık, kaşıntı tablosu ile kliniğimize başvurdu. Kabarıklıklar tipik olarak egzersizin ilk altı dakikasında geliyordu. Belirtiler sonraki 12 ila 25 dakika boyunca kötüleşiyordu. Kabartılar erkeğin önce göğüs ve boynunda başlıyordu. Daha sonra diğer alanlara yayılıyordu. Bu kabarıklıklar, egzersizden sonra birkaç dakika ila yaklaşık üç saat arasında sürebiliyordu. Hastanın söylediklerinden, belirtiler, vücut ısı yükseldiğinde, yani egzersiz, spor yapma, sıcak bir banyo veya duş alma, sıcak bir odada olma, baharatlı yiyecekler yeme, ateşin yükselmesi, üzgün veya kızgın olma, kaygı yaşama zamanı ortaya çıkıyordu. Özgeçmişinde daha önce hiç ürtiker veya anjioödem geçirmediği, atopik hastalığı olmadığı öğrenildi. Soygeçmişinde özellik yoktu, ama erkek stres seviyesinin yüksek olduğunu söyledi. Hastaya metakolin deri yükleme testi ve egzersiz yükleme testi yapıldı. Kolinerjik ürtiker belirtileri izlendi. Hastanın semptomatik tedavisi düzenlendi, ağır egzersizlerden sakınması, çok sıcak su ile temas etmemesi, çok sıcak içecekler içmemesi, kendini stresten uzak tutması, yani vücut ısılarını arttırıcı aktivite ve olaylardan uzak durması, bu tür davranışların öncesinde antihistaminikleri alması tavsiye edildi.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Şiddetli vakalarda, kolinerjik ürtiker bazen egzersize bağlı anafilaksi ile ilişkili olabilir. Bu durumda derhal tıbbi yardım istenilmeli, epinefrin enjektörünüz varsa, ilacınızı yardımın gelmesini beklemeden uygulanmalı.

ÇOCUKTA DERMOGRAFİ ALERJİSİ: OLGU SUNUMU

¹Maleyka Karimova, ¹Sarabeyim Mansurova, ²Elvira Kapakova

¹Azerbaycan Tıp Üniversitesi, 2.Çocuk Hastalıkları Anabilim Dalı, Bakü, Azerbaycan

²Gence Uluslararası Hastanesi, Gence, Azerbaycan

GİRİŞ: Dermografizm mekanik sürtünmeye karşı abartılı bir eritemli, ödemli reaksiyon gelişimi olarak tamamlanabilir. En sık rastlanan fiziksel ürtiker tipi olup, tüm ürtiker olgularının %9 -unu oluşturur. Prevalansı %1,5 – 4,2- dir. Herhangi bir nedene bağlı ürtiker olgusunda da dermografizm müsbet olabilir. Genellikle sürtünmeden 5-10 dakika sonra kaşıntı ile beraber lineer bir eritem ve ödem görülür. dermografizm de olabilir, uyarıdan 3-6 saat sonra ortaya çıkar ve 24-48 saata kadar uzayabilir. Dermografizm normal kişilerin ciltlerine hem serum, hem de onun IgE fraksiyonu ile pasif olarak transfer edilebilir.

OLGU: on yaşında erkek hasta, cildinin hafifce çizildiğinden sonra, o alanda kaşıntı, şişlik ve kırmızı, kabarık çizgilerin ortaya çıkması şikayetleri ile kliniğimize başvurdu. Şikayetleri yaklaşık 3 ay önce başlamış ve son zamanlar daha sık izlenmiş. Semptomlar uyarıdan 5-16 dakika sonra ortaya çıkar ve 30 dakika içerisinde kaybolur. Hastanın şikayetleri yatak çarşafı, bazı kiyafetler tarafından tetiklenmiyormuş. Annesi geçenlerde çocuğun okuldaki çalışma yükünün çok fazla olduğunu ve bunun da belirtileri tetikleyebileceğini düşündüğünü söyledi. Çocuğun küçük kardeşinde besin alerjisi olduğu öğrenildi. Ailede benzer şikayetleri olan başka birey yoktu. Deri muayenesinde hastanın derisinin kuru olduğu, ciltinde şişkinlik, kaşınan kırmızı kabarık çizgiler gözlemlendi. Diğer sistem muayenelerinde patolojik bulgu saptanmadı. Hastanın total IgE-si 129,9 IU /ml olarak ölçüldü. Ayrıca birkaç gün önce çocukta giardia paraziti rastlandığı da öğrenildi. Hastanın kolunun derisini çizdikten sonra, o alanda birkaç dakika içinde ortaya çıkan kırmızı, lineer tarzda çizgiler tanı koymaya yardımcı oldu. Hastaya oral antihistaminik tedavi başlandı ve ek olarak, cilt nemlendirici losyon ve kremler kullanmak, yun gibi kaşındırıcı maddelerden yapılan giysileri giymemek, sert sabun kullanmamak, sıcak su ve banyolardan uzak durmak, parazit tedavisi tavsiye edildi.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Ergenlik çağındaki duyarlı çocuklarda yatak çarşafı, bazı kiyafetler, parazitler, ders yükünün fazla olması dermografi alerjisini tetikleyebilir.

ÇOCUKTA PFAPA SENDROMU: OLGU SUNUMU

¹**Maleyka Karimova**, ²**Bahar Kadimaliyeva**

¹Azerbaycan Tıp Üniversitesi, 2.Çocuk Hastalıkları Anabilim Dalı, Bakü, Azerbaycan

²Turan Kliniği, Bakü, Azerbaycan

GİRİŞ: PFAPA (periyodik ateş, aftoz stomatit, farenjit ve adenit) sendromu çocuklarda tekrarlayan ateş atakları ile karakterize göreceli olarak daha az bilinen periyodik ateş sendromlarından biridir. Ateşe aftoz stomatit, farenjit ve adenit eşlik eder. Çocuklarda ateş aniden başlar, 38-40 dereceye kadar yükselir, 3-6 gün sürer ve kendiliğinden düşer. Ateş döngüsü 26-30 günde bir tekrar eder ve yılda ortalama 10-12 ateş atağı görülür. FMF (familiar mediterranean fever) ve PFAPA sendromu arasında birçok klinik benzerlikler bulunmaktadır. PFAPA sendromu tanısı klinik olarak konulur, tanı için özgül bir test mevcut değildir.

OLGU: Yedi yaşında erkek hasta, kliniğimize ateş, farenjit, aftoz stomatit şikayetleri ile başvurdu. Annenin söylediklerinden, çocukta doğumdan periyodik olarak tekrarlayan ateş atakları olduğu, son yıllar ateş ataklarına tekrarlayan aftoz stomatit ve farenjit şikayetlerinin de eşlik ettiği öğrenildi. Ateş ataklarının süresi ortalama 5 gün devam ediyormuş ve kendiliğinden düzeliyormuş. Ataklar arasında çocuk iyi ve aktivesi normal oluyormuş. Çocuğun genel durumu orta ağır değerlendirilmiştir. Ateşi: 38.2° C, nabız 92/dk, solunum sayısı 26/dk, kan basıncı 94/62 mm/Hg idi. Olgunun laboratuvar incelemelerinde HB : 11,0 mg/ dl, eritrosit:-3,2 x 10¹²/l , lökosit :12, 8 x10⁹/ l , CRB : 4,6mg/dl , sedimentasyon : 34mm/saat. HSV tip I IgG : 6,74 ; Anti CMV IgG : 7,35; Epstein - Bar VCA IgG: 14,1. Dışkı ve idrar incelemesinde patoloji saptanmadı. Muayene zamanı çocukta adenit olduğu da gözlemlendi. Boyun lenf bezinde büyüme seyredildi. Akciğer grafisinde değişiklik kaydedilmedi. Çocuğun büyüme ve gelişimi normaldi. Çocuğa PFAPA sendromu tanısı koyuldu. Hastaya tedavi için Kolşisin ilacı tavsiye edilmiştir. Kolşisin tedavisiyle ateş atakları arasındaki süre uzanmıştır.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Periyodik ateşe aftoz stomatit, farenjit ve adenit eşlik ettiği çocuklarda PFAPA sendromunun akla gelmesi gereklidir. PFAPA sendromu ile FMF arasındaki benzerliklerden dolayı kolşisin tedavisi PFAPA sendromlu çocuklarda etkili bir yaklaşım olarak önerilebilir.

ÇOCUKTA AKUAJENİK ÜRTİKER: OLGU SUNUMU

¹**Maleyka Karimova**, ²**Bahar Kadimaliyeva**

¹Azerbaycan Tıp Üniversitesi, 2.Çocuk Hastalıkları Anabilim Dalı, Bakü, Azerbaycan

²Turan Kliniği, Bakü, Azerbaycan

GİRİŞ: Akuajenik ürtiker, cildin suyla teması sonrası ortaya çıkan kaşıntılı ürtikeryal piaklar ile karakterize, nadir görülen bir fiziksel ürtiker tipidir. Hastalık tipik olarak pubertal ve postpubertal dönemde başlar, kadınlarda erkeklere göre daha fazla görülür.

OLGU: sekiz yaşında kız hasta, su ile temas sonrası cildinde eritem, kaşıntı ve küçük ürtikeryal döküntü şikayetleri ile kliniğimize başvurdu. Şikayetleri yaklaşık 5 ay önce başlamış. Su sıcaklığından veya kaynağından bağımsız olarak, el-üz yıkama, duş-banyo sırasında semptomlar geliyordu. Semptomlar suya meruz kaldıktan yaklaşık 5-10 dakika sonra ortaya çıkıyordu ve lezyonlar su ile temas eden cilt alanına sınırlıydı. Her epizod 20- 50 dakika devam ediyordu ve kendiliğinden düzeliyordu. Döküntüler özellikle sırt bölgesi olmak üzere vücudun diğer bölgelerinde ortaya çıkıyordu. Döküntüler zamanla yüzde de görülmeye başlamış. Ek olarak, hastada gözyaşının ve terin temas ettiği vücut alanlarında eritem, kaşıntı ve küçük ürtikeryal döküntüler görülüyordu. Hastanın şikayetleri egzersiz, sıcaklık artışı, stres, baharatlı yiyecekler veya soğuk hava gibi diğer koşullar tarafından tetiklenmiyordu. Kızın 5 yaşındaki kardeşinde besin alerjisi olduğu öğrenildi. Ailede benzer şikayetleri olan başka birey yoktu. Hastanın fizik muayinesinde; ağırlık : 23 kg, boy :126 sm, ateş 36,7 °C, solunum sayısı 24/dk, nabz 94/dk, tansiyon arteriyel 90/60 mmHg. Deri muayenesinde basmakla solan, yaygın ürtikeryal döküntüler gözlemlendi. Diğer sistem muayenelerinde patolojik bulgu saptanmadı. Hastanın total IgE-si 469 IU /ml olarak ölçüldü. Hastanın göğüs bölgesine 35°C de su, musluk suyuna ve tuzlu suya batırılmış havlular ile 30 dakika boyunca provokasyon testleri yapıldı. Hastada 5-10 dakika içinde test bölgesine kaşıntı şikayeti ortaya çıktı ve temas bölgesinde eritem ve ürtikeryal lezyonlar gelişti. Hastaya oral antihistaminik tedavi başlandı ve ek olarak, su ile temas öncesi topikal bariyer kremi olarak sivi vazelinin cildine uygulaması önerildi.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Duyarlı çocuklarda pubertal ve postpubertal dönemde cilde su teması ürtikeri tetikleyebilir.

AİLEVİ AKDENİZ ATEŞİ TANISI İLE TAKİPLİ HASTALARDA ALERJİK RİNİT PREVELANSININ DEĞERLENDİRİLMESİ

²Buse Özcan, ²Yasmeen Altous, ²Selim Türker Yıldırım, ²İsmail Can Cerit, ¹Feride Candan, ¹Sümeyye Koç, ³Aslı Kavaz Tufan, ¹Hülya Anıl, ⁴Cengiz Bal, ¹Koray Harmancı

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi, Çocuk Alerji ve İmmunoloji Bilim Dalı, Eskişehir

²Eskişehir Osmangazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi Öğrencisi, Eskişehir

³Eskişehir Osmangazi Üniversitesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Eskişehir

⁴Eskişehir Osmangazi Üniversitesi, Biyoistatistik Ana Bilim Dalı, Eskişehir

GİRİŞ: Ailevi Akdeniz Ateşi (AAA) 16. kromozomun üzerinde lokalize olan MEFV geninde gelişen mutasyonların neden olduğu otozomal resesif bir hastalıktır (1). Ailevi Akdeniz Ateşi'nin patogeneğinde otoinflamasyonun rolü bulunmaktadır ve otoinflamasyonla seyreden hastalıklarda alerjik hastalıkların daha sık görülebileceği ile ilgili çalışmalar bulunmaktadır. Otoinflamasyon ve Tip 2 immünite arasındaki ilişkinin değerlendirilmesi amaçlanan bir çalışmada AAA'de interleukin 1 betanın (IL-1 β) aşırı üretimi olduğu ve IL-1 β ' nında inflamatuvar Th2 diferansiasyonunu sağladığı, bazofil ve mast hücrelerinden histamin salınımını uyardığı belirtilmiştir (2). İki bin yirmi bir yılında yapılan bir çalışmada Ailevi Akdeniz Ateşinde nazal mukosilyer klerens zamanının sağlıklı kontrollere göre daha uzun olduğu gösterilmiştir (3).Literatür bilgileri ışığında Ailevi Akdeniz Ateşi tanılı hastalarda alerjik rinit sıklığını araştırmak için çalışmamız planlanmıştır.

MATERYAL-METOD: Çalışmamıza Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Çocuk Nefroloji Polikliniğine Haziran 2020 ile Haziran 2022 tarihleri arasında başvurusu olan 0-18 yaş aralığında toplam 64 hasta alındı. Aileler aranarak çalışma hakkında bilgi verilip izin alındıktan sonra alerjik rinitin semptomlarıyla ilgili belirlenen anket soruları soruldu.

BULGULAR: Çalışmaya 40 tane kız (%62,5) ve 24 tane erkek (%37,5) hasta olmak üzere 64 hasta dahil edildi. Sağlıklı kontrol grubu olarak literatür bilgileri baz alınarak toplumumuzda alerjik rinit sıklığı %20 olarak kabul edilmiştir. Anket sonuçlarına göre; Ailevi Akdeniz Ateşi tanılı hastalarda sık hapşırma sıklığı %28,1 (n=21), burunda kaşıntı sıklığı %32,8 (n=18), burunda akıntı sıklığı %28,1 (n=18), gözlerde kızarma sıklığı %34,4 (n=22), gözlerde sulanma ve akma sıklığı %21,9 (n=14), mevsim geçişlerinde şikayetlerde artma sıklığı %43,8 (n=28), şikayetlerin yıl boyu devam etmesi sıklığı %9,4 (n=6), doktor tanılı alerjik rinit sıklığı %37,5 olarak saptandı. Ailevi Akdeniz Ateşi hastalarında doktor tanılı alerjik rinit sıklığı %37,5 olarak saptandı. Literatür bilgileri doğrultusunda toplumda alerjik rinit görülme oranı %20 olarak alındığında iki grup arasında anlamlı farklılık saptandı.

SONUÇ: Çalışmamızda Ailevi Akdeniz Ateşi'nde doktor tanılı alerjik rinit sıklığını topluma oranla daha yüksek oranda saptadık. Literatürde otoinflamatuvar hastalıklar ve tip 2 immün cevap arasındaki ilişkiyi inceleyen çalışmalar mevcuttur. Bazı çalışmalarda bunların birbirlerine zıt çalıştığı belirtilmiştir; bazılarında da otoinflamatuvar yolların ve sitokinlerin tip 2 immün cevabı arttırabildiği gösterilmiştir. Sonuç olarak, diğer alerjik hastalıklarla ve tip 2 immün cevapla otoinflamasyonun birlikteliğinin karşılaştırılabileceği daha fazla hasta katılımlı ve çok merkezli çalışmalara ihtiyaç vardır.

YENİDOĞAN DÖNEMİNDE SOMATOSTATİN ANALOGU OCREOTİDE İLE TEDAVİ EDİLEN ÜST GASTROİNTESTİNAL KANAMA: OLGU SUNUMU

¹**Zeynep Tosun**, ²**İpek Güney Varal**, ²**Pelin Doğan**, ³**Kaan Demirören**

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

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi

³Sağlık Bilimleri Üniversitesi Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Gastroenteroloji Bölümü

GİRİŞ: Yenidoğan döneminde üst gastrointestinal sistem kanamaları tedavi gerektirmeyen nedenlere bağlı olabileceği gibi acil müdahale gerektiren hastalıklarla da ilişkili olabilir. Bu olguda vasküler malformasyona bağlı postnatal ilk 24 saat içerisinde abondan üst GİS kanama gelişen ve somatostatin analogu ile kanamanın kontrol altına alındığı yenidoğan vakası sunulmuştur.

OLGU: Otuz iki yaşındaki annenin son adet tarihine göre 36 gebelik haftasında, sezaryenle, 3020 gram, APGAR 9-10 olarak doğan kız bebeği postnatal 24. saatinde ağızından abondan açık kırmızı renkte kanama gözlenmesi üzerine yenidoğan yoğun bakım servisine yatırıldı. Özgeçmişi ve soygeçmişinde özellik saptanmadı. Fizik muayenesinde; vücut ağırlığı 3000 gr (3-10 persentil), boy 50 cm (25-50 persentil), baş çevresi 35cm (25 persentil) diğer sistem muayene bulguları doğaldı. Akciğer grafisi bulguları normaldi. Yatışında WBC 18 800/mm³, hemoglobin 14.9 gr/dl, hematokrit %41.6 ve trombosit 326 000/mm³ idi. Biyokimyasal incelemelerde özellik yoktu. Koagülasyon parametreleri PT:14.2 sn, aPTT: 26.9 sn, INR: 1.1, Fibrinojen: 138 ve akut faz reaktanları normaldi. Hastanın orogastrik sondasından kanamanın aktif devam etmesi üzerine kriyopresipitat transfüzyonu yapıldı. Tek doz K vitamini uygulandı ve proton pompa inhibitörü başlandı. Postnatal 48. saatte Hb: 8.68 mg/dl, Hct: %27 gerilediği görüldü. Splanknik kan akımını azaltarak kanamayı durdurmak amacı ile tedaviye 1 mcq/kg/sa Ocreotide eklendi. Hastanın transfontanel ve batin ultrasonografileri normaldi. Faktör V, VII, VIII, IX, X, XI, XII, XIII ve WWF düzeyi normal sınırlarda sonuçlandı. Kanama sintigrafisi (TC-99M RBC), kontrastlı üst-alt batin MR ve Portal Ven renkli Doppler Usg incelemelerinde özellik saptanmadı. Postnatal 3.günde yapılan endoskopik incelemede kardiya'nın hemen kardiyo özofageal sfinkter altında 3-4 cm çaplı etrafı pıhtılaşmış kanla çevrili kitlesel oluşum (vasküler malformasyon ?) ve korpusda ülserler saptandı. Hastanın klinik takiplerinde orogastrik sondadan gelen kan volümlerinde Octreotide sonrasında ciddi oranda azalma görüldü, tedavi kademeli azaltılmaya başlandı. Postnatal 6. günde, kanaması kontrol altına alınarak Ocreotide tedavisi sonlandırıldı. Tedavi süresinde Ocreotide kullanımına bağlı komplikasyon gelişmedi. Hastanın postnatal 18.gününde yapılan kontrol endoskopisinde kitlesel görünümün kaybolduğu ve milimetrik ülser odaklarının düzeldiği görüldü. Hasta poliklinik takibine alınmak üzere taburcu edildi.

SONUÇ: Gastrointestinal sistemin vasküler malformasyonlara bağlı abondan volümlü kanamaları yenidoğan döneminde oldukça nadirdir. Tanının aydınlatılmasında endoskopi önemli yer tutmaktadır. Vasküler lezyon düşünüldüğünde veya kanamaya endoskopik olarak müdahale edilemediğinde somatostatin analoglarının başlanması yararlı olabilir.

İZOLE KARIN AĞRISI İLE GELEN BATINDA KİTLE

¹Melek Hüröğlu, ²Elif Güler Kazancı, ²Bilgen Işık, ²Betül Orhaner

¹Bursa Yüksek İhtisas Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD

²Bursa Yüksek İhtisas Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Hematolojisi BD

GİRİŞ: Nöroblastom sempatik ganglionların ya da adrenal medullanın nöral krest dokusundan köken alır. Küçük, hiperkromatik tek tip hücrelerden köken alır. Diğer küçük, yuvarlak, mavi hücreli çocukluk çağı malignitelerinden ayırmak zordur. Nöroblastom pediatrik maligniteler arasında %7-10 görülür ve SSS dışında en sık görülen solid tümördür. Nöroblastomların yarısı 2 yaşından önce %90'ı 5 yaşından önce tanı alır. Bu vakamızda bel- bacak ağrısı ile başvuran 8 yaşında nöroblastom tanısı alan bir hastamızdan bahsedeceğiz.

OLGU: 8 Yaşında erkek hasta , acil servise 2 gündür başlayan bacak ağrısı şikayeti ile başvurdu. Fizik muayenede yürüyüşte aksama mevcuttu. ROM normal, eklemlerde ödem, hiperemiye rastlanmadı. Batın muayenesinde orgaomegali yoktu. B semptomları negatifti. Hasta öncelikli septik artrit ön tanısı ile yatırıldı. Hemogram-biyokimya – periferik yayma- grafi- istendi. Ortopedi tarafından değerlendirilen hastada septik artrit düşünülmeydi. Wbc:9800 , (ANS:7000)) diğer seriler normal.Crp:250 sedim:102 saptandı. Hastanın periferik yaymasında atipi saptanmadı. Lumbosakral bölgede ağrı tarifleyen hasta sakroileit ön tanısı ile değerlendirildi. Hasta ibuprofen tedavisinden fayda gördü. Ağrıları azaldı, yürüyüşte düzelme görüldü. Hastaya Abdomen ve sakroiliak MR planlanlandı. Hasta 15 gün sonra ağrı ile tekrar başvurdu. Hastada eklem ağrısı + gece terlemeleri + ateş şikayetleri oldu. Sol gözde pitozis saptandı. Tahlillerinde wbc: 4800 hgb:8,5 plt: 311 bin crp:135 ldh:805 ürik asit: 5,9 olan hasta tekrar malignite açısından danışıldı. Hastanın yapılan batın usg değerlendirmesinde sol üst kadranda sürrenal loj düzeyinden inferior ve batın orta hatta uzanan yaklaşık 120X65 MM boyutunda lobüle kontürlü heterojen solid kitle saptandı. Hasta nöroblastoma ön tanısı ile onkolojiye sevk edildi.

TARTIŞMA: Nöroblastom klinik bulguları primer hastalık bölgesi ve endokrin fonksiyonlarına göre değişebilir. %90 ilk başvuruda kilo kaybı, ateş, irritabilite görülür. Kemik ağrısı geç dönem, metastatik hastalığı akla getirir. Horner sendromu da (unilateral pitozis, miyozis, anhidrozis) servikal nöroblastoma eşlik edebilir. En sık görülen metastaz bölgeleri : kemik, kemik iliği, lenf nodlarıdır. Vakamızda, geç dönemde B semptomlarının görülmesi ve vakamızın başvuru semptomunun geç dönem semptomlarından olan kemik ağrısı olması, tanısının kemik iliği infiltrasyonu döneminde konulmasına sebep olmuştur.

SAN LUIS VALLEY SENDROMU: OLGU SUNUMU

¹Ergül Özel Kurtoğlu, ²Cansu Sivrikaya Yıldırım, ²Kevser Üstün Elmas, ²Hilal Özkan, ²Nilgün Köksal

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

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

GİRİŞ: San Luis Valley Sendromu 8q22.1-qter'in duplikasyonu ve 8pter-p23.1'in delesyonu ile karakterize rekombinant kromozom 8'den kaynaklanır. Otozomal dominant kalıtım göstermekte ve kesin sıklığı bilinmemekle birlikte vaka serileri şeklinde olgular tanımlanmıştır. Hastalarda; mental retardasyon, konjental kalp malformasyonu, nöbet, karakteristik bir yüz görünümü, ürogenital malformasyonların görüldüğü karmaşık bir kromozomal bozukluktur. Prenatal tanı, amniyosentez veya koryon villus örnekleme ve sitogenetik analiz ile mümkündür. Burada tanı alan vaka nadir görülmesi nedeniyle sunulmuştur.

OLGU SUNUMU: Yirmibeş yaşındaki annenin 2. gebeliğinden 1. yaşayan olarak miadında sezeryan ile APGAR 5-6-7 olarak doğan olgu solunum sıkıntısı nedeniyle yatırıldı. Antenatal öyküsünde gebeliğin 22. Haftasında; nukal fold artışı, sol hipoplazik ventrikül, pulmoner arter hipoplazisi, timüs hipoplazisi, safra kesesi yokluğu, hiperekojen barsak, pyelektazi, lateral ventrikülomegali saptanması üzerine amniyosentez yapılan hastanın San Luis Valley Sendromu tanısı aldığı öğrenildi. Soy geçmişinde özellik olmayan hastanın fizik muayenesinde; vücut ağırlığı 3585 gr (50-90 P), boy 51 cm (50-90 P), baş çevresi 34,5 cm (50-90 P), genel durumu kötü, mikrognat, düşük saç çizgisi ve düşük kulak, batında bilateral 5x5 cm ele gelen kitlesi mevcut olup solunum sıkıntısı mevcuttu. Rutin tetkiklerinde ek özellik olmayıp, ekokardiyografisinde çift çıkışlı sağ ventrikül, sekum ASD, büyük arter malpozisyonu duktus arteriyozus saptandı. Postnatal değerlendirilmesinde safra kesesi hipoplazisi, sağ böbrek lojunda 2 adet en büyüğü 7x4 cm ve soldan en büyüğü 7x5.5 cm olan 2-3 adet kistik yapı kist ve ventrikülomegali saptandı. Solunum, sıvı, antibiyotik ve prostoglandin tedavisi düzenlendi. Mevcut kardiyak patolojisi bulguları nedeniyle kardiyak cerrahi planlanan hasta kardiyak ve solunumsal desteklerine rağmen postnatal 12. Gününde hasta eksitus olarak kabul edildi.**SONUÇ:** San Luis Valley sendromunun kesin prevalansı bilinmemektedir, ancak nadir görülür. Konjental kalp hastalığının ciddiyetine bağlı olarak prognoz değişkendir. Bizim hastamızda kardiyak nedenlerle kaybedilmiştir. Genetik danışmanlık önerilir ve nüks riskini değerlendirmek için ebeveynlerin karyotiplenmesi gerekmektedir. Nadir görülen bir sendrom olması nedeniyle vaka sunulmuştur.

2019 EULAR/ACR SINIFLANDIRMA KRİTERLERİNİN SİSTEMİK LUPUS ERİTEMATOZUS TANILI ÇOCUKLARDA LUPUS NEFRİTİNİ ÖNGÖRMEDEKİ DEĞERİ

²Nuran Çetin, ³Mustafa Fuat Açıkalin, ¹Meltem Önder, ²Aslı Kavaz Tufan, ⁴Nilgün Kaşifoğlu

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Eskişehir

²Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Eskişehir

³Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji Anabilim Dalı, Eskişehir

⁴Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Klinik Mikrobiyoloji Anabilim Dalı, Eskişehir

GİRİŞ VE AMAÇ: Sistemik lupus eritematozus (SLE), heterojen klinik bulgularla karakterize multisistemik bir hastalıktır. Hastalar nonspesifik semptomlarla başvurabileceği gibi çocuklarda hastalığın remisyona girmesi daha uzun sürebilmektedir. Bu çalışmada Avrupa Romatizma Kongresi (EULAR)/Amerikan Romatoloji Derneği (ACR) sınıflandırma kriterlerinin SLE'li çocuklar arasında lupus nefritini (LN) öngörmedeki değerinin araştırılması planlanmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM: 2012 Sistemik Lupus Uluslararası İşbirliği Klinikleri (SLICC) kriterlerine göre çocukluk çağı başlangıçlı SLE tanısı alan çocukların dosya verileri retrospektif olarak değerlendirildi. Takip süresi sonunda hastaların hasar indeks skorları SLICC/ACR kullanılarak belirlendi. Hastalık aktivitesini belirlemek için sistemik lupus eritematozus hastalık aktivite indeksi (SLEDAI) kullanıldı. 2019 EULAR/ACR sınıflandırma kriterlerine göre puanlama böbrek biyopsisi sırasındaki verilere göre yapıldı.

SONUÇ: Çalışmaya 52 hasta [12 LN (+), 40 LN (-)] dahil edildi. Elli hastada anti-nükleer antikor (ANA) pozitifliği. Üç hasta SLE tanısı için 2019 EULAR/ACR sınıflandırma kriterlerini karşılamadı. Kriterleri karşılamayan bir hastanın skoru 9 olarak bulundu. Diğer iki hastada LN saptanmış olmasına rağmen ANA negatifliği. 2019 EULAR/ACR sınıflandırma kriterlerine göre belirlenen ortalama skor değeri LN olan hastalarda olmayanlara göre daha yüksekti (sırasıyla $30,8 \pm 6,14$, $19,8 \pm 7,76$, $p=0,000$). Skor değeri LN için belirleyici değere sahipti (eğri altındaki alan [AUC]: $0,863 \pm 0,055$, eşik değeri: $22,5$, $p=0,000$). LN'li hastalarda lökosit ve lenfosit sayıları, LN olmayan hastalara göre anlamlı olarak düşüktü (sırası ile $p=0,046$, $p=0,039$). Lenfosit sayısı LN için prediktif değere sahipti (eşik değeri: $905/\text{mm}^3$, AUC: $0,688 \pm 0,087$, $p=0,042$). Skor değeri ile serum kreatinin, SLE hastalığı aktivite indeksi (SLEDAI) ve aktivite indeksi arasında pozitif korelasyon olduğu belirlendi (sırasıyla $r=0,677$, $p=0,015$; $r=0,879$, $p=0,000$; $r=0,811$, $p=0,001$). Renal alevlenmesi olan hastaların ortalama skor değeri renal alevlenmesi olmayanlara göre daha bulundu (sırasıyla $35 \pm 2/25,4 \pm 5,57$, $p=0,019$).

TARTIŞMA: EULAR/ACR kriterlerine göre belirlenmiş skor değeri çocukluk çağında başlayan SLE'de hastalık aktivitesini ve nefritin şiddetini yansıtabilir. Skorlama yapılırken lenfopeninin LN öngörüsünde yol gösterici olabileceği göz önünde bulundurulmalıdır. Az sayıda ANA negatif hasta olmasına rağmen, ANA pozitifliğinin giriş kriteri olarak kabul edilmesi hastaların tanı ve tedavisinde gecikmeye neden olabilir.

SEKONDER PSÖDOHİPOALDOSTERONİZMİN BİR NEDENİ OLARAK POSTERİOR ÜRETRAL VALV: OLGU SUNUMU

²Şule Pektaş Leblebicier, ²Nuran Çetin, ¹Meltem Önder, ²Aslı Kavaz Tufan, ³Baran Tokar, ⁴Birgül Kirel, ⁴Enver Şimşek

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Eskişehir

²Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Eskişehir

³Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Üroloji Bilim Dalı, Eskişehir

⁴Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Eskişehir

GİRİŞ: Posterior üretral valv (PUV), çocukluk çağında obstrüktif üropatinin önemli bir nedenidir. PUV genellikle hidronefrozu ve mesane distansiyonunu gösteren prenatal ultrasonografi ile teşhis edilir. Bu yazıda antenatal düzenli takibi olmayan, hiperpotasemi ve metabolik asidoz nedeni ile yatışı sırasında PUV tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

OLGU: Kırk günlük erkek hasta dört gündür olan kusma şikayeti ile getirildi. Fizik muayenesinde kalp atım hızı 136/dakika, solunum sayısı 40/dakika ve kan basıncı 86/59 mmHg olup vücut ağırlığı 4200 gram olarak ölçüldü. Deri turgoru azalmış, göz küreleri ve ön fontaneli çöktü. Genital sistem muayenesinde pigmentasyon artışı yoktu, testisler skrotumda idi. Laboratuvar tetkiklerinde sodyum 121 mEq/L, potasyum 6,12 mEq/L, klor 96,5 mEq/L, glukoz 110 mg/dL, kan üre azotu 33,4 mg/dL, kreatinin 0,49 mg/dL saptandı. Kan gazında PH 7,258, PCO₂ 29,2 mmHg, baz açığı -11,9 mmol/L, aktüel HCO₃ 13,9 mmol/L, laktat 1,9 idi. Elektrokardiyografisinde T sivrililiği yoktu. Tam idrar tetkikinde dansite 1026, pH:6, protein:+2, lökosit esteraz:+3, kan:+2, bakteri:24, eritrosit:523/HPF, lökosit:2405/HPF idi. İdrar kültüründe 100000 kol/ml Klebsiella Pneumoniae üredi. Hiponatremi ve dehidratasyona yönelik sıvı tedavisi başlandı. Hiperpotasemiye yönelik şekilde 0.15 mg/kg/doz'dan salbutamol nebül uygulandı. Konjenital adrenal hiperplazi (KAH) ön tanısıyla 17-OH progesteron, kortizol tetkikleri için kan ayrıldıktan sonra hidrokortizon uygulandı. İdrar yolu enfeksiyonuna yönelik olarak antibiyotik eklendi. Plazma renin aktivitesi (PRA) >60 ng/mL/saat ve aldosteron >200 ng/dL olarak saptandı. İdrarda sodyum atılımı 54 mEq/L, potasyum atılımı 14 mEq/L olan hastada PRA ve aldosteron düzeylerinin yüksek saptanması nedeniyle psödohipoaldosteronizm düşünüldü. Sürrenal tuz kaybı krizi tedavisinde verilen hidrokortizon ve elektrolit tedavisine rağmen serum elektrolitlerinde ve idrar sodyum kaybında düzelme görülmedi. Ultrasonografisinde her iki böbrek parankim ekojenitesi grade 1 artmış olup bilateral grade 3 hidronefroz saptandı. Mesane duvar kalınlığının diffüz artmış, posterior üretranın mesane komşuluğunda geniş olduğu izlendi. Voiding sistoüretrografiisinde proksimal posterior üretra normalden genişti. Antibiyotik tedavisi tamamlanan, elektrolit ve kan gazı değerlerinde düzelme gözlenen, oral alımı ve idrar çıkarımı yeterli olan hasta amoksisilin profilaksisi başlanarak taburcu edildi. Hastanın poliklinik kontrolleri sırasında serum ve idrar elektrolit değerleri normal aralıkta seyretti. Taburculuktan bir ay sonra hastaya sistoskopi ve PUV eksizyonu yapıldı.

SONUÇ: Hiponatremi, hiperpotasemi ve metabolik asidoz saptanan, fizik muayenesinde KAH lehine bulgu olmayan bebeklerde doğumsal böbrek ve uriner sistem anomalisi olabileceği akla getirilmelidir.

H SENDROMU VE ARTRİT TABLOSU GELİŞEN BİR OLGU

¹Hülya Köse, ¹Yağmur Hazal Şadırvan, ¹Yasin Karalı, ¹Sara Şebnem Kılıç

¹Bursa Uludağ Üniversitesi, Çocuk İmmunoloji Romatoloji BD

GİRİŞ: H Sendromu hipertrikoz, hiperpigmentasyon, hiperglisemi ve işitme kaybı ile karakterize otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Tanımlanan bu bulgulara çok sayıda sistemik belirti de eşlik edebilmektedir. Bu sendrom 10q23 kromozomu üzerinde bulunan SLC29A3 gen mutasyonlarından kaynaklanır. Literatürde H sendromlu 100'den az hasta tanımlanmıştır. Burada H sendromu tanılı, artrit ve sistemik inflamasyon gelişen olgu sunulacaktır.

VAKA SUNUMU: On yedi yaş erkek hasta el parmaklarında kontraktürler, sol dirsekte şişlik ve ağrı şikayetleri ile başvurdu. Öz geçmişinde; Tip 1 DM, büyüme geriliği, hafif aort stenozu, hafif PS ,çölyak, otoimmün- hemolitik anemi, hepatostatoz tanıları almıştı. Ayrıca işitme kaybı nedeniyle koklear implant operasyonu geçirmişti.Soy geçmişinde, ikinci derece akraba evliliği öyküsü vardı. Fizik muayenede; el parmaklarında deformiteler, halluks valgus deformitesi, bilateral uyluk bölgesinde hiperpigmentasyon ve hipertrikozu mevcuttu. Laboratuvar bulgularında; tam kan sayımı ve kan biyokimyası normal olan hastanın CRP:88 mg/dl, sedimentasyon 38 mm/h, fibrinogen 518 mg/dl ,serum amiloid A değeri 239 mg/dl olarak saptandı. ANA(antinükleer antikor) , RF(romatoid faktör), anti-CCP(anti siklik sitrüllenmiş peptit) negatif idi. Genetik analizinde SLC29A3 geninde p.Met1Leu (c.1A>T) homozigot mutasyon saptandı. Sol dirsek MR'ında olekranon seviyesinde sinovit ve efüzyon tespit edildi. Artrit tanısı ile hastaya metotreksat tedavisi başlandı. Tedaviden 1 ay süre sonra belirgin yanıt alındı.

TARTIŞMA: H sendromu, çoklu organ tutulumu olan nadir bir otoinflamatuvar sendromdur. Sistemik inflamasyon ve artrit bulguları olan hastalarda bu sendrom akla gelmeli, artrit olan olgular biyolojik tedavilere yanıt verebilirler.

YENİDOĞAN DÖNEMİNDE POSTOPERATİF FRENİK SİNİR PARALİZİSİ

¹Nil Sena Efil, ²Cansu Sivrikaya Yıldırım, ²Kevser Üstün Elmas, ²Salih Çağrı Çakır, ²Hilal Özkan, ³Arif Gürpınar, ⁴Işık Şenkaya Sıgnak, 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

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Bursa

⁴Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kalp ve Damar Cerrahisi Anabilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Frenik sinir paralizisi, yenidoğanlarda solunum sıkıntısına yol açabilen diyafragma paralizisi ile sonuçlanır. Başlıca nedenleri arasında doğum travması ve kardiyotorasik cerrahi olup, kardiyotorasik cerrahi sırasında; retraksiyon, elektrokoterizasyon, hipotermi, kompresyon ve tam denervasyon nedeni ile frenik sinir paralizisi meydana gelir. Sol frenik sinir sağdan neredeyse iki kat daha sık etkilenir. Burada, yenidoğan döneminde ağır aort koarktasyonu tanısı alan ve aort rekonstrüksiyonu operasyonu yapılan ve postoperatif solunum sıkıntısı, mekanik ventilatörden ayrılamama, atelektazi olması üzerine yapılan değerlendirmede frenik sinir paralizisi tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

OLGU: Otuz altı yaşındaki annenin ikinci gebeliğinden ikinci yaşayan olarak 37+5 haftalık sezeryan ile dış merkezde 3275 gram doğan kız bebek postnatal 9. gününde rutin kontrollerinde solunum sıkıntısı nedeniyle yapılan değerlendirmede kesintili arkus aorta, ağır aort koarktasyonu tanıları ile tarafımıza sevk ile yatırıldı. Antenatal öyküsünde ve hastanın soy geçmişinde ek özellik yoktu. Fizik muayenesinde doğum ağırlığı 3275 gram (50-90 p), boyu 49 cm (50-90 p), baş çevresi 36 cm (90-97 p) olup, solunum sıkıntısı bulguları ile birlikte aort odağında 2/6 sistolik üfürüm saptandı. Destek tedavileri başlanan mekanik olarak ventile edilen hastaya postnatal 25. gününde aort rekonstrüksiyonu operasyonu yapıldı. Hastanın postoperatif 2. haftada mekanik ventilatörden ayrılamaması üzerine çekilen akciğer grafisinde sol akciğer alt lob atelektazisi ve sol diyafragmada elevasyon görüldü. Hastaya tanı amacıyla floroskopi yapıldı, sol diyafragmada elevasyon ve paradoksik diyafragma hareketi görülen hastaya sol frenik sinir paralizisi ve bu duruma bağlı diyafram eventrasyonu tanısı konuldu. Postoperatif 1 ay süre ile entübe izlenen hastaya diyafram pilikasyonu operasyonu yapıldı. İzleminde postnatal 56. gününde ekstübe edilen hasta postnatal 94. gününde taburcu edildi. Hasta şu anda 1 yaşında olup takibine devam edilmektedir.

SONUÇ: Kardiyotorasik cerrahi sonrasında, mekanik ventilatörden ayrılamayan ve ekstübasyondan sonra solunum sıkıntısı gelişen olgularda postoperatif frenik sinir paralizisi akla gelmelidir. Bazı olgular atelektazi, plevral effüzyonlar, aspirasyon veya solunum yolu enfeksiyonları gibi diyafram paralizisinin komplikasyonları ile başvurabilir. Diyaframın postoperatif paralizisi, konjenital kalp hastalığı için düzeltici veya palyatif cerrahiden sonra nadir görülen bir komplikasyondur. Tanı ekokardiyografi veya flouroskopi ile konur. Başlangıç tedavisi destek tedavidir; ek oksijen ihtiyacı veya mekanik ventilasyonu içerir. Kalıcı ciddi solunum sıkıntısı veya uzun süreli mekanik ventilasyon ihtiyacı olan hastalarda ise cerrahi pilikasyon yapılır. Burada kardiyovasküler cerrahi sonrası nadir görülen bir komplikasyona dikkat çekilmek istenmiştir.

HİPERTROFİK PİLOR STENOZU VE ANAL STENOZUN EŞLİK ETTİĞİ PARSİYEL TRİZOMİ 14Q OLGU SUNUMU

¹Meltem Eryılmaz Gündoğdu, ¹Kevser Üstün Elmas, ¹Cansu Sivrikaya Yıldırım, ¹Salih Çağrı Çakır, ¹Hilal Özkan, ¹Nilgün Köksal, ²Şehime Gülsün Temel

¹Uludağ Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

²Uludağ Üniversitesi Tıbbi Genetik

GİRİŞ: Parsiyel trizomi 14. kromozomun uzun kolunun trizomisi, hafif ile şiddetli derecede malformasyon arasında değişen son derece değişken bir fenotipe sahip nadir bir kromozomal anormalliktir. Vakalarda intrauterin büyüme (IUGR), postnatal büyüme ve nöromotor gerilik, hipotoni, nöbet, kraniofasial dismorfizm, kardiyovasküler anormaller ve ürogenital anormallikler tanımlanmıştır. Burada nadir görülmesi nedeniyle parsiyel trizomi 14q tanılı olgu sunulmuştur.

OLGU: Yirmi yedi yaşındaki annenin 2. gebeliğinden 2. yaşayan olarak 37 gebelik haftasında sezeryan ile APGAR 6-7 olarak doğan bebek solunum sıkıntısı ve antenatal pulmoner kapak yokluğu tanılarıyla yenidoğan ünitesine yatırıldı. Antenatal öyküsünde gebelikte takipli olduğu, IUGR, pulmoner kapak atrezisi, sol multikistik displastik saptanması nedeniyle amniyosentezinde yapılmış olup trizomi 13, 18, 21 negatif saptandığı öğrenildi. Soygeçmişinde özellik olmayan hastanın fizik muayenesinde; vücut ağırlığı 2235 gr (<10 p), boy 40 cm (< 3p), baş çevresi 32 cm (10-50p) olup patolojik bulgular olarak; düşük kulak, mikrognati, sakral gamze ve sinüs, 1,3 cm boyutunda fallus, hipospadias, bilateral inmemiş testis, anal stenoz saptandı. Rutin laboratuvarında özellik olmayan hastanın postnatal değerlendirilmesinde Fallot tetralojisi, pulmoner kapak yokluğu, sol multikistik displastik böbrek saptandı. Göz muayenesinde bilateral inkontinentia pigmenti izlendi. Cinsiyet gelişim kusuruna yönelik yapılan ayrıntılı değerlendirilmesinde skrotal ultrasonografisinde bilateral gonadlar görülmedi, SRY pozitif ve kromozom analizinde 46-XY saptanan hastada erkek cinsiyet gelişim bozukluğu olarak değerlendirildi. Destek tedavileri ile izlenen hastanın postnatal 30. gününde projektıl kusmaları nedeniyle yapılan görüntülemelerde hipertrofik pilor stenozu saptandı ve opere edildi. Hipogammaglobulinemi nedeniyle IVIG tedavisi planlandı. Hastanın mevcut bulguları nedeniyle prenatal amniyon sıvısından gönderilen örnekte snp mikroarray tetkik sonucu parsiyel trizomi 14q olarak sonuçlandı. Anne, baba ve olgudan kromozom analizi ve tüm ekzom dizileme kan örneği gönderildi. Hasta postnatal 62.gününde taburcu edildi.

SONUÇ: Parsiyel trizomi 14q çok nadir olup literatürde vaka serileri bildirilmiştir. Hastalar arasındaki klinik bulguların karşılaştırılması, ortaya çıkan fenotipin muhtemelen 14q trizomi segmentinin boyutundan etkilendiğini düşündürmektedir. 14. kromozomun tam trizomisi mortal olsa da, parsiyel ve mozaik olgularda yaşayan pediatrik vakaları bildirilmiştir. Bizim olgumuz literatürde bildirilen kardiyak, renal, genital anomalilere ek olarak pilor stenozu ve anal stenoz şeklinde gastrointestinal bulguları ve inkontinentia pigmenti eşlik etmesi nedeniyle farklılık göstermektedir. Nadir görülen bu anomali literatüre katkı sağlamak amacıyla sunulmuştur.

ANTI-M ANTİKOR SUBGRUP UYGUNSUZLUĞU

¹Ceren Baylan, ²Kevser Üstün Elmas, ²Cansu Sivrikaya Yıldırım, ²Salih Çağrı Çakır, ²Hilal Özkan, ²Nilgün Köksal

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

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

GİRİŞ: Yenidoğanın hemolitik hastalığı, maternal eritrosit antikorlarının fetus eritrositlerini direkt etkilemesi sonucu görülen ağır bir durumdur. Fetus ve yenidoğanlarda eritrositlerdeki hemoliz nedeni en sık Rh veya ABO uyumsuzluğu olarak görülür. Kan grubu antijenlerini oluşturan ABO Rh antijenleri dışında Chideo-Rodgers, Cromer, Diego, Duffy, Forssman, Gerbich, Kell, H, I, Lewis, Langereis kan grubu antijenleri vardır. Bunlardan biri de MNS grubudur. MNS'ye bağlı uyumsuzluk çok nadir olup fetal hemolize nadiren yol açmaktadır. Bu yazıda nadir görülen Anti M pozitifliği saptanıp ağır hemolitik hastalık gösteren olgu sunulmuştur.

OLGU: Otuz yedi yaşında tip 2 diyabet tanılı anneden miadında sezeryan ile erkek bebek APGAR 9-10 olarak doğan bebek postnatal 21. saatinde hiperbilirubinemi olması nedeni ile yatırıldı. Antenatal düzenli takipli olan annenin rutin bakılan tetkiklerinde anne kan grubu A rh + ve indirekt coombs 1/32 saptandığı ve bakılan subgruplarında anti M pozitif olduğu öğrenildi. Hastanın fizik muayenesinde; ağırlık 2350 gr (<10p), boy 46 cm (<10p), baş çevresi 33 cm (10p) olup ikterik görünümü dışında ek patolojik muayene bulgusu yoktu. Yoğun fototerapi başlanan ve kan değişimi planlanan hastanın alınan tetkiklerinde bebek kan grubu 0 Rh +, direkt coombs negatif, anne kan grubu A Rh +, hemoglobin 13,2 gr/dl, total bilirubin 19 mg/dl, retikülosit %9,3 olup, periferik yaymasında her alanda fragmente eritrositler ve şistositler görüldü. Subgrup analizinde anti M antikor pozitif olarak sonuçlandı. İzleminde fototerapi ile kademeli olarak bilirübini gerileyen hastaya kan değişimi yapılmadı. İzleminde 2, 11 ve 20. günlerinde olmak üzere 3 kez eritrosit transfüzyonu ihtiyacı oldu. Hasta 2 aylık olup ayaktan takibine devam edilmektedir.

SONUÇ: Antikor taraması pozitif olan gebelerin %10'unda anti-M antikorları görülmektedir. Anti-M antikorları nadiren intrauterin ölümlere, non-immün hidropsa veya yenidoğanın hemolitik hastalığına yol açtığı görülmüştür. Bu bebeklerin beklenmedik ani bilirubin artışına karşı yakın izlenmesi gerekmektedir. Bu yenidoğanlarda sarılıkta ani ve beklenen bir artış olabileceğinden kan değişimi eşiği düşük tutulmalıdır. Anti-M antikorlarına bağlı immün hemoliz, yenidoğan sarılığının nadir bir nedeni olmakla birlikte Rh ve ABO uyumsuzluğu dışında immün hemolitik sarılığı olan tüm yenidoğanlarda düşünülmelidir. Yenidoğan sarılığının nadir görülen bu nedeni literatüre katkı sağlamak amacıyla sunulmuştur.

CANTREL PENTALOJİSİ

¹Gülsüm Mammadli, ²Gülsüm Mammadli, ³Cansu Sivrikaya Yıldırım, ³Kevser Üstün Elmas, ⁴Fahrettin Uysal, ³Salih Çağrı Çakır, ³Hilal Özkan, ³Nilgün Köksal

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

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

⁴Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

GİRİŞ: Cantrell sendromu veya Cantrell pentalojisi sternum, karın duvarı, perikard, diyafram, kalp gibi orta hat oluşumlarının nadir görülen bir malformasyon olup 200000 canlı doğumda bir görülür. Bu sendromu oluşturan bileşenlerin her biri farklı klinik şiddette ortaya çıkabilir. Ektopia kordis, Cantrell pentalojisinin en sık görülen bileşenidir ve birlikte olduklarında mortalite oranı yükselir. Bu yazıda bir Cantrell sendromlu olgu nadir görülmesi nedeni ile sunulmuştur.

OLGU: Yirmi altı yaş annenin 2. gebeliğinden 2. yaşayan olarak 38+2 haftalık gebelikten sezeryan ile dış merkezde APGAR 8-9 olarak 3240 gram doğan bebek karın ön duvarı ve göğüs duvarı defekti olması nedeniyle sevki ile yatırıldı. Antenatal takipli olan hastanın soy geçmişinde ek özellik yoktu. Fizik muayenesinde; vücut ağırlığı 3735 gram (50-90 p), boy 52 cm (50-90 p), baş çevresi 36 cm (50-90 p) ve sternum yaklaşık 4 cm boyutunda, sternumun inferiorunda kalp tepe atımları görülen olgunun ekokardiografisinde Cantrell Pentalojisi, mezokardi, sekundum ASD, duktus arteriyozus saptandı. Sol ventrikül apikal divertikülü açısından bilgisayarlı tomografi anjiyografi önerildi. Bilgisayarlı tomografi anjiyografisinde divertikül saptanmayan mezokardi izlenen olgu postnatal 10. gününde taburcu edildi.

SONUÇ: Cantrell pentalojisi nadir görülen ve postnatal dönemde mortalite oranı yüksek yapısal defektler içeren bir sendromdur. Seyrek görülmesi ve klinik şiddetin değişkenlik göstermesi hastalığın tanı almasını ve deneyim yetersizliği sonucu uygun cerrahi yaklaşım yapılmasını güçleştirmektedir. Bizim olgumuz cerrahi girişime ihtiyaç duymaksızın ayaktan izlemine devam edilmektedir.

NÖROENDOKRİN HÜCRE HİPERPLAZİSİ (NEHİ) OLAN NADİR BİR VAKA

¹Merve Korkmaz, ¹Yakup Canitez, ¹Nihat Sapan, ²Zeynep Yazıcı

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Nöroendokrin hücre hiperplazisi (NEHİ) bebeklik döneminde görülen nadir bir interstisyel akciğer hastalığıdır. NEHİ genellikle 1 yaş altı infantlarda persiste eden takipne, hipoksemi, retraksiyonlar veya sekresyon ralleri gibi solunum semptomları ile ortaya çıkar. Şüphelenilen vakalarda yüksek rezolüsyonlu bilgisayarlı tomografi (HRCT) çekilerek tanıya gidilebilir. HRCT görüntülerinde sağ orta lob ve lingulada difüz buzlu cam görünümü ve değişken derecelerde hava hapsi alanları tipik olarak izlenmektedir.

OLGU: Preterm doğum öyküsü olan; 6 aylık persistan takipne, solunum sıkıntısı ve oksijen ihtiyacı olan vaka sunulmaktadır. Akut bronşiolit, viral pnömoni nedeni ile antibiyoterapi, intravenöz kortikosteroid, inhale kortikosteroid, inhale salbutamol ve yüksek akışlı nasal kanül tedavisi (YANKOT) ile izlenen hasta şikayetlerinin 23. gününde başvurdu. Hastanın çekilen HRCT’inde sağ orta lob ve sağ lingulada tipik olarak izlenen buzlu cam görünümü ve klinik bulguları ile NEHİ tanısı konuldu. Hastanın klinik bulguları ve HRCT görüntüleri tanı için tipik olduğundan akciğer biopsisi yapılmadı. Hastanın takibinde YANKOT ihtiyacı kalmadı. Nazal kanülle oksijene geçildi aralıklı oksijen ihtiyacının devam etmesi üzerine 2 L/dk oksijen ile taburcu edildi.

TARTIŞMA: NEHİ çok nadir görülen bir erken dönem interstisyel akciğer hastalığı olup gerçek insidans ve prevalansı bilinmemektedir. Tipik olarak presentasyon yaşı 3-7 ay arasında olmaktadır. Hastalar mevcut bulgularla alt veya üst solunum yolu enfeksiyonu olarak değerlendirilmekte ve bu durum tanıda gecikmelere neden olabilmektedir. NEHİ gibi nadir hastalıkların bu tür tekrarlayan solunum sıkıntısı gibi durumlarda akla gelmesi halinde, hastaların gereksiz antibiyotik ve steroid maruziyetinin önüne geçilebilmektedir. NEHİ için bilinen spesifik bir tedavi bulunmamaktadır. Ancak literatürdeki çoğu hastanın uzamış oksijen ihtiyacı olduğu bildirilmiştir. Genellikle bu hastaların prognozu iyi olup yaşamın ilerleyen dönemlerinde oksijen ihtiyacı kaybolmakta ve egzersiz toleransları da erişkinlik döneminde iyi olmaktadır. Her ne kadar term doğan bebeklerde NEHİ tanımlanmış olsa da bizim vakamız gibi preterm bebeklerde nadir de olsa izlenebilmektedir.

PİRUVAT KARBOKSİLİZ EKSİKLİĞİ TİP B: OLGU SUNUMU

¹Feride Kangarlı, ²Kevser Üstün Elmas, ²Cansu Sivrikaya Yıldırım, ³Tuğba Akbey Koçak, ³Şahin Erdöl, ²Salih Çağrı Çakır, ²Hilal Özkan, ²Nilgün Köksal

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, Metabolizma Bilim Dalı

GİRİŞ: Piruvat karboksilaz(PK) eksikliği tip B nadir görülen PK geninde mutasyon sonucu otozomal resessif katılım gösteren doğumsal metabolik hastalıktır ve 250 000’de 1 görüldüğü tahmin edilmektedir. Enzim eksikliği sonucu glikoz üretiminde yetersizlik, birikmiş pirüvatın alternatif olarak laktata dönüşümü, hipoglisemi, laktik asidoz, hiperamonyemi, laboratuvar olarak laktik asit/piruvat oranında artış, klinik olarak ise: ağır nörolojik sekel, gelişim geriliği, nöbetler, karaciğer yetmezliği bulgularına neden olabilir. Burada piruvat karboksilaz eksikliği tip-B tanısı alan bir olgu nadir görülmesi nedeniyle sunulmuştur.

OLGU: Yirmidört yaşındaki annenin 2. gebeliğinden 2. yaşıyan olarak miadında sezeryan ile 2430 gram APGAR 10-10 olarak dış merkezde doğan hasta postnatal 18. saatinde solunum sıkıntısı, beslenememe üzerine hipoglisemi, metabolik asidoz ve amonyak yüksekliği saptanması üzerine tarafımıza sevki ile yatırıldı. Antenatal öyküsünde özellik olmayan hastanın soygeçmişinde piruvat karboksilaz eksikliği nedeniyle kardeş ölüm öyküsü olduğu öğrenildi. Fizik muaynesinde; vücut ağırlığı 2430 gr (< 3 P), boy 48 cm (10-50 P), baş çevresi 34 cm (10-50 P), spontan solunum olmayan, yenidoğan refleksleri zayıf, hipotonik olan hastanın rutin laboratuvar tetkiklerinde üre, kreatin yüksekliği, hiperamonyemi, metabolik asidozu saptandı. Kardeş öyküsüne dayanarak hastaya riboflavin, tiamin, biotin, apikobal, Na benzoat tedavisi başlandı. Hastanın izleminde idrar çıkışın kısıtlanması, kreatinin yüksekliği ve akut böbrek yetmezliği tablosu oluşması nedeni ile hastaya sürekli renal replasman tedavisi başlandı. Hastanın izleminde hemodiyaliz sonrası metabolik asidozun düzelmesi, laktik asit ve amonyak düzeylerinde gerileme ve klinik durumu iyileşmesi nedeni ile hasta postnatal 37. Günde oral beslenerek eve taburcu edildi. Olgu 5 aylık olup genetik olarak p.Ala113Val (c.338C>T) homozigot saptandı. Hastanın mükerrer yatışları olup nöromotor geriliği ve tekrarlayan konvülsiyon nedeniyle ilgili bölümlerce takip edilmektedir.

SONUÇ: Piruvat karboksilaz eksikliği tip B nadir görülen ve genellikle enfeksiyon, dehidratasyona sekonder metabolik asidoz, tekrarlayan nöbetler nedeniyle mortalite ve morbiditesi yüksek olan bir durumdur. Tedavide amaç yağ oranı düşük, karbonhidrat ve protein oranı yüksek bir diyet ile vücut için alternatif enerji kaynakları ve piruvatı metabolize etmenin alternatif yollarını sağlamaktır. Erken tanı ve tedaviye rağmen hastaların çoğunluğu ilk 3 ayında kaybedilmektedir. Bu nedenle genetik tanı ve takip hastalığın önlenmesi açısından önemlidir.

**YENİDOĞANDA ANTİ-FYA ANTİJENİNE BAĞLI SUBGRUP UYUŞMAZLIĞI:
OLGU SUNUMU**

¹Feride Kangarlı, ²Cansu Sivrikaya Yıldırım, ²Kevser Üstün Elmas, ²Hilal Özkan, ²Nilgün Köksal

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

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

GİRİŞ: Yenidoğanın hemolitik hastalığı, maternal eritrosit antikorlarının fetus eritrositlerini direkt etkilemesi sonucu görülen ağır bir klinik tablodur. Çoğunlukla Rh ve ABO uyumsuzluğuna bağlı görülmekle birlikte, nadiren subgrup uyuşmazlığı nedeniyle de karşımıza çıkabilir. Bu grup içindeki antijenler Kell, Duffy (Fya, Fyb), Kidd, MNSs ile Rh sistemi içinde bulunan E, e, C, c antijenleridir ve yenidoğan hemolitik hastalıklarının %3-5'inden sorumludur. Burada Duffy antijenlerinin bir alt grubu olan Fya uyuşmazlığı olgusu sunulmuştur.

OLGU: Otuz altı yaş annenin 4. gebeliğinden 3. yaşayan olarak 36+5 hafta 2640 gram normal vajinal yol ile dış merkezde doğan hasta, postnatal 5. günde total bilirubin 27 mg/dL, hemoglobin 14,6 gr/dL, retikülosit 4,5% saptanması üzerine sevki ile yatırıldı. Antenatal düzenli takipli olan hastanın soygeçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenesinde; vücut ağırlığı 2640 gr (50-90 p), boy 40 cm (<10 p), baş çevresi 32 cm (10-50p), ikterik görünümde ve BIND skoru 1 olarak değerlendirildi. Hastanın kan grubu A Rh+, annenin kan grubu A Rh+ olup, hastanın direkt coombs testi +2 olarak saptandı. Antikor tanımlama testinde Anti FYa pozitif saptanması üzerine subgrup uyuşmazlığı düşünüldü. Çift hacimli kan değişimi ve fototerapi uygulanan hasta post natal 4. gününde taburcu edildi.

SONUÇ: Yenidoğanlarda Rh ve ABO uyuşmazlığı olmayan izoimmün hemolitik hastalık varlığında minör kan grubu uyuşmazlığından şüphelenilmelidir. Uygun koşullarda antikor cevabı oluşturabilecek 70'den fazla eritrosit antijeni bulunmaktadır. Kell antijeni ile daha sık, Duffy, Lewis, Kidd, MNS ve diğer minor kan gruplarıyla da daha nadir olmak üzere hemolitik hastalık görülebilmektedir. Rh ve ABO uyuşmazlığı olmayan izoimmün hemolitik hastalık varlığında minör kan grubu uyuşmazlığından şüphelenilmelidir.

**OSLER WEBER RENDU(HEREDİTER HEMORAJİK TELANJIEKTAZİ),
PULMONER ARTERİOVENÖZ MALFORMASYONLU BİR OLGU SUNUMU**

¹Merve Korkmaz, ²Yağmur Hazal Oğuzkaya, ¹Yakup Canitez

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Osler-Weber-Rendu sendromu (herediter hemorajik telanjiektazi) tekrarlayan burun kanamaları, mukokutanöz telanjiektaziler ve iç organlarda arteriyovenöz malformasyonlarla (AVM) seyreden otozomal dominant kalıtılan bir damar displazisidir. Görülme sıklığının 1:5000-1:10000 arasında olduğu düşünülmektedir. Hastalığın iç organ tutulumu; akciğer, beyin ve karaciğerde farklı sayılarda AVM'lerden oluşmakta ve çocuklardaki iç organ tutulumu sıklığı tam olarak bilinmemektedir.

OLGU: 9 yaşında tekrarlayan solunum sıkıntısı, öksürük atakları ile başvuran çekilen pa akciğer grafisinde sağ parakardiyak persistan infiltrasyonu olması nedeni ile kliniğimize başvurdu. Hastanın aralıklı olarak burun kanamaları olduğu, benzer şikayetlerin babada da olduğu öğrenildi. Hastanın pnömoni açısından tedavisi düzenlenerek izleme alındı. Takibinde iki hafta aralarla çekilen iki pa ac grafide sağ parakardiyak infiltrasyonun persiste ettiği izlendi. Hastanın şikayetlerinin tedavi sonrası gerilediği görüldü. Hastanın kliniği ile pa ac grafisi korele olmadığından altta yatan patolojiler açısından hastaya toraks tomografisi çekildi. Hastanın toraks tomografisinde sağ orta zonda ve sol alt zonda pulmoner arteriovenöz (AVM) saptandı. Mevcut aile öyküsü, klinik bulguları ve toraks tomografi bulguları ile hastaya Osler-Weber-Rendu (herediter hemorajik telanjiektazi) tanısı koyuldu. Hastaya eşlik edebilecek diğer malformasyonlar açısından kranial MR, abdominal ultrasonografi ve abdominal tomografi çekildi. Ek patoloji saptanmadı. Hastanın pulmoner AVM'leri besleyen ana arter çapları >3 mm olduğundan girişimsel radyoloji tarafından 2 seans pulmoner coil embolizasyon uygulanarak olası komplikasyonlar önlenildi.

TARTIŞMA: Osler-Weber-Rendu (herediter hemorajik telanjiektazi) sendromunda en sık patolojik bulgu telanjiektaziler olup mukokutanöz kanamalara yol açarken ikinci sık görülen bulgu ise iç organlarda görülen AVM'lerdir. Bizim hastamızda telanjiektazi saptanmadı. Hastalığın tanısı Çuraçao Kriterleri ve genetik yöntemler ile konulmaktadır. Nadir görülen bir sendrom olduğundan hastaların tanı alması ve tedavi olma süreleri gecikmektedir. Asemptomatik olguların saptanarak tedavi edilmesi ve olası komplikasyonların önlenmesi açısından telanjiektazileri , tekrarlayan burun kanaması ve aile öyküsü olan vakaların AVMler açısından taranması önem taşımaktadır.

TİP 1 DİYABETLİ BİR OLGUDA HİBRİT KAPALI SİSTEM İNSÜLİN İNFÜZYON POMPASIYLA PERİOPERATİF İZLEM TECRÜBESİ

¹Kadriye Cansu Şahin, ¹Hatice Nursoy, ²Fatih Çelik, ¹Erdal Eren, ³Hülya Bilgin, ²Nizamettin Kılıç, ¹Halil Sağlam, ¹Ömer F. Tarım

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı

²Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Ana Bilim Dalı

³Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Anesteziyoloji ve Reanimasyon Ana Bilim Dalı

GİRİŞ: Tip 1 diyabetli çocukların perioperatif izlem ve yönetiminde ana hedefler, hipoglisemi ya da diyabetik ketoasidoz gelişiminin önlenmesi ve serum glukozunun 90–180 mg/dL aralığında tutulmasıdır. Bu bildiride hibrit kapalı devre insülin infüzyon pompa sistemiyle tedavi edilen tip 1 diyabetli bir olgunun perioperatif yönetimi aktarılacaktır.

OLGU: 14 yaşında kız hasta, 3 yıl önce poliüri, polidipsi, kilo kaybı, kusma yakınmalarıyla başvurusunda diyabetik ketoz ile tip 1 diyabet tanısı almıştı. Tanı esnasında C-Peptid: 0,64 µg/L HbA1c: %14,7 GAD-65 Antikor: 104,4 IU/mL saptanan hastada çoklu doz insülin tedavisinden tanının beşinci ayında insülin pompa tedavisine geçilmişti. Ülkemizde kullanıma girmesiyle altı aydır hibrid kapalı devre insülin infüzyon pompa sistemi [Medtronic Minimed 780G] kullanan hastanın ortalama günlük insülin dozu 30.8 ünite (0,65 ünite/kg/gün) iken bunun %69'u bolus %31'i bazal ve %18'i otomatik düzeltme dozlarından oluşmaktaydı. Ortalama serum glukozu 145±55 mg/dl ve sensör glukoz ölçümlerinde aralık içindeki zamanı [70-180 mg/dL] %74, 180-250 mg/dL arası %15, >250 mg/dL %7, hipoglisemide geçirilen zaman %4 [<54 mg/dL %1] olarak izlenmekteydi. Acil servisimize önceki gün başlayan iştahsızlık, karın ağrısı ve sabah saatlerinde başlayan kusma yakınmalarıyla başvuran hastanın muayenesinde bilateral alt kadrantlarda hassasiyet mevcutken defans ve rebound izlenmedi. Tetkiklerinde WBC:19,29 109/L NEU %90,3 CRP:82,9 mg/L Prokalsitonin:0,22 µg/L serum glukozu: 165 mg/dL venöz pH: 7,38, USG'de apendiks izlenemedi, retroçekal yerleşimden şüphelenildi. Oral alımı kapatılan hasta gözlem amacıyla Çocuk Cerrahi servisine yatırıldı, hibrid kapalı sistem insülin infüzyon pompası bulunan hastanın insülin tedavisi pompa ile devam edildi, 1500 cc/m2 %5 dekstroz %0,45 NaCl ile hidrasyon başlandı. İzlemin ikinci gününde laparoskopik apendektomi uygulandı. Operasyon esnasında ve sonrasında da insülin pompası ve %5 dekstroz %0,45 NaCl ile hidrasyon devam edildi, hipo-hiperglisemi izlenmedi, insülin ve dekstroza müdahale edilmedi. (pompa kayıtları Resim 1'de)

19. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi



SONUÇ VE TARTIŞMA: Tip 1 diyabetli hastaların perioperatif yönetiminde sürekli glukoz ölçüm sistemleri ve insülin infüzyon pompa tedavisinin kullanımı güvenli ve kılavuzlarda yer edinmiş yöntemlerdir. Ancak hibrit kapalı devre insülin infüzyon pompa sistemlerinin perioperatif kullanımı ile ilgili tecrübe ve literatür kısıtlıdır. Olgumuzda akut major cerrahinin perioperatif yönetiminde hibrit kapalı devre insülin infüzyon pompa sistemi normoglisemi sağlamış, hipoglisemi ve ketoasidoz gelişimini önlemiştir. Hibrit kapalı devre insülin infüzyon pompa sistemlerinin tip 1 diyabetli olguların perioperatif yönetiminde kullanımına dair ileri çalışmalara ihtiyaç vardır.

DOWN SENDROMLU 3 OLGUDA ŞİLOTORAKS TANI VE TEDAVİSİ

¹Sıla Birce Bilgiç Sağır, ¹Ömür Öykü Şen, ²Cansu Sivrikaya Yıldırım, ²Kevser Üstün Elmas, ²Salih Çağrı Çakır, ²Hilal Özkan, ³Arif Gürpınar, ⁴Taner Özgür, ⁵Özlem Mehtap Bostan, ⁶Işık Şenkaya Sıgnak, ²Nilgün Köksal

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 Cerrahi Anabilim Dalı

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

⁵Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

⁶Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kalp ve Damar Cerrahisi Anabilim Dalı

GİRİŞ: Şilotoraks, plevral boşlukta lenfatik sıvının birikmesinden kaynaklanır. Etiyolojide %10 oranında konjenital, %90 oranında edinsel sebepler olabilir. Konjenital şilotoraks, lenfatik sistemin anormal gelişimi veya obstrüksiyonu nedeniyle karşımıza çıkar ve sıklıkla hidrops fetalis ve sendromlarla (Down, Noonan, Turner sendromu gibi) ile ilişkilidir. Edinsel şilotoraks ise kardiyovasküler cerrahi sonrası meydana gelir. İnsidansı 1/10.000 oranında olup erkek cinsiyette 2 kat daha fazla görülmektedir. Down sendromlu hastalarda plevral effüzyon saptandığında akla şilotoraks gelmelidir. Burada edinsel ve konjenital şilotoraks tedavisi olan 3 Down Sendromlu hasta nadir görünmesi nedeni ile etiyoloji ve tedavi yönetimini tartışmak amacı ile sunulmuştur.

OLGULAR: Şilotoraks tanısı alarak izlenen ve tedavi verilen ve taburcu edilen 3 olgunun etiyolojik, klinik ve tedavi özellikleri tabloda belirtilmiştir.

Olgu	Antenatal Özellikler	Şilotoraks etiyolojisi ve günü	Kardiyak Problemler	Tedavi
1	35+4 hafta Kız 3935 gr APGAR:4-8	Konjenital Postnatal 7. gün	Şilöz asit, atriyal septal defekt, ventriküler septal defekt, geniş patent duktus arteriyosus	Total parenteral nutrisyon Oktreotid Orta zincirli yağ asidinden zengin formül mama Propranolol Sildenafil Spironolakton
2	34+5 hafta Kız 2095 gr APGAR:7-9	Edinsel Postoperatif 20.gün	Arkus aorta hipoplazisi, ağır aort koarktasyonu, geniş ventriküler septal defekt	Total parenteral nutrisyon Orta zincirli yağ asidinden zengin formül mama
3	37+2 hafta Erkek 2945 gr APGAR:2-7	Konjenital Postnatal 6. gün	Total atriyoventriküler kanal defekti	Total parenteral nutrisyon Orta zincirli yağ asidinden zengin formül mama Oktreotid

19. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi

Olgu: Antenatal Özellikler Şilotoraks etiyojisive günü Kardiyak Problemler Tedavi

1 35+4 hafta Kız 3935 gr APGAR:4-8 Konjenital Postnatal 7. gün Şilöz asit, atriyal septal defekt, ventriküler septal defekt, geniş patent duktus arteriyosus Total parenteral nutrisyon Oktreotid Orta zincirli yağ asidinden zengin formül mama Propranolol Sildenafil Spironolakton

2 34+5 hafta Kız 2095 gr APGAR:7-9 Edinsel Postoperatif 20.gün Arkus aorta hipoplazisi, ağır aort koarktasyonu, geniş ventriküler septal defekt Total parenteral nutrisyon Orta zincirli yağ asidinden zengin formül mama

3 37+2 hafta Erkek 2945 gr APGAR:2-7 Konjenital Postnatal 6. gün Total atriyoventriküler kanal defekti Total parenteral nutrisyon Orta zincirli yağ asidinden zengin formül mama Oktreotid

SONUÇ: Down Sendromu olan hastalarda plevral effüzyon varlığında konjenital şilotoraks; kardiyak cerrahi geçiren hastalarda postoperatif dönemde plevral efüzyon varlığında ise edinsel şilotoraks açısından hasta değerlendirilmelidir. Nadir görülen bir durum olup mortalite %30-50 oranında seyretmektedir. Güncel tedavi seçenekleri ile multidisipliner bir yaklaşımla medikal tedavi ilk seçenek olarak başlanmalıdır. Beslenmesinin kesilerek total parenteral nütisyon başlanması, MCT'den zengin mama ile beslenmesi, somatostatin analogu (oktreotid) gibi konservatif yaklaşımlarla kontrol altına alınamayan şilotoraks varlığında cerrahi tedavi seçeneği son basamak tedavi olarak düşünölmelidir.

MALARYALI ANNE BEBEĞİ OLGU SUNUMU

¹Zeynep Gürses, ² Cansu Sivrikaya Yıldırım, ² Kevser Üstün Elmas, ²Salih Çağrı Çakır, ²Hilal Özkan, ³Solmaz Çelebi, ³Mustafa Hacımustafaoğlu, ²Nilgün Köksal

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 Enfeksiyon Bilim Dalı

GİRİŞ: Sıtma ülkemizde en sık yurtdışı kaynaklı enfeksiyon hastalıklarından biridir ve vakaların yaklaşık %75'i Plasmodium falciparum sıtmasıdır. Plasmodium falciparum Afrika kıtasında en yaygın sıtma etkeni olup; hem hastalığa bağlı ölümlerin, hem de gebelikte olması durumunda ise bebek ölümlerinin önemli nedenlerinden biridir. Bu vaka sunumunda annesi P. falciparum tanısı alan bir olgu tanı ve takip yönetiminin tartışılması amacıyla sunulmuştur.

OLGU:On dokuz yaş annenin 1. gebeliğinden 1. yaşayan olarak 35+4 hafta olarak normal vajinal yol ile APGAR 1-3-6 olarak doğan kız bebek, doğum salonunda entübe edilmesi nedeniyle prematürite ve neonatal sepsis ön tanıları ile yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Antenatal öyküsünde annenin annenin Afrika'da (Çad) yaşadığı, hipertansiyon, ateş, trombositopeni nedeniyle HELLP sendromu tanısı aldığı öğrenildi. Doğum sonrası ateş yüksekliği ve trombositopenisi devam eden annenin periferik yaymasında P. Falciparum görüldüğü ve tedavisinin başlandığı öğrenildi. Hastanın fizik muayenesinde; vücut ağırlığı 2015 gr (10-50 p), boy 46 cm (50 p), baş çevresi 32 cm (50-90 p) olup muayenesi haftası ile uyumluydu. Alınan rutin tetkiklerinde özellik saptanamadı. Anne öyküsü nedeniyle bebeğin periferik yayması 3 gün boyunca kalın ve ince yayması değerlendirildi ve P. Falciparum görülmedi. Tekrarlayan hemogram tetkikleri normal bulundu. İzlemi boyunca konjenital malaria klinik ve laboratuvar bulgusu saptanmayan hasta postnatal 24. gününde taburcu edildi.

SONUÇ: Konjenital malarya, yaşamın 1. haftasında aseksüel Plasmodia için pozitif olan ve semptomlu veya semptomsuz olarak kordon kanı veya periferik kanda görülmesi olarak tanımlanabilir. Bir haftalık minimum kuluçka süresi nedeniyle anneden çocuğa bulaş yoluyla sıtma enfeksiyonunun kazanıldığını gösterir. Konjenital sıtmanın daha önce son derece nadir olduğu düşünülmekteyken ancak şimdi nadir olmadığı kabul edilmektedir. Anne kanındaki veya plasentadaki parazit yoğunluğu ne kadar yüksekse, pozitif kord kanı yayması riski de o kadar yüksektir. Plasental sıtması olan gebelerde fetal kayıplar, düşük doğum ağırlığı ve prematürite riskinde artışa neden olmaktadır. Semptomların başlangıcı en yaygın olarak 3-12 haftalıkken olup; ateş, hiperbilirübinemi, hepatosplenomegali, gelişme geriliği ve beslenememe en sık bulgulardır. Bizim olgumuzda klinik ve laboratuvar olarak konjenital malarya bulgusu saptanmamıştır. Nadir görülmesi ve endemik bölgelerde yaşayan annelerde akla gelmesi açısından hasta sunulmuştur.

**TAM HAVA YOLU OBSTRÜKSİYONUNA SEBEP OLAN YABANCI CİSİM
ASPIRASYONUNDA HAYAT KURTARICI MANEVRA: YABANCI CİSMİN SAĞ
ANA BRONŞA İTİLMESİ**

¹Mehmet Ali Oktay, ²Selin Akyüz Oktay, ³Merve Çelenk

¹Merzifon Kara Mustafa Paşa Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Bilim Dalı, Amasya

²Suluova Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Bilim Dalı, Amasya

³Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıp Hastanesi, Çocuk Cerrahi Bilim Dalı, Samsun

GİRİŞ: Yabancı cisim aspirasyonu (YCA), en sık 5 yaşından küçük çocuklarda görülen, yaşamı tehdit eden acil bir durumdur. Çocuklarda kaza sonucu ölümün önde gelen nedenlerinden biridir. Olgu: 22 aylık erkek hasta, evde kestane yerken aniden solunum sıkıntısı, öksürük ve morarma olması nedeniyle acil servise getirildi. Acil serviste alınan ilk vital bulgularında oksijen saturasyonu %40, solunum sayısı 70/dk, nabız 150/dk, tansiyon 100/65mmHg olup letarjik olduğu izlendi. Fizik muayenesinde stridoru vardı ve oskültasyonda her iki taraflı solunum seslerinde ileri derecede azalma vardı. Hastanın ileri hava yolu sağlanması için açısından entübasyon kararı verildi. Entübasyon denenirken yabancı cismin trakea girişinde olduğu görüldü ve magill forseps yardımı ile cisim çıkarılmaya çalışıldı ancak başarılı olunamadı. Hava yolu açıklığının sağlanması için yabancı cisim entübasyon tüpü ile sağ ana bronşa itildi ve endotrakeal entübasyonu gerçekleştirildi. Entübasyon sağlandıktan sonra saturasyonu %93'e yükseldi. Çocuk cerrahisi tarafından pediatrik bronkoskop ile yapılan bakıda sağ ana bronş girişinde dev bir parça kestane görüldü. Yabancı cisim, 2 parça halinde forseps yardımı ile çıkarıldı. Sekresyonlar aspire edildikten sonra distalde sağ ana bronş dalları açık olarak görüldü. Ardından sol bronşa yapılan bakıda yabancı cisme rastlanmadı. Hasta, işlem sonrası entübe şekilde çocuk yoğun bakıma alındı. Bir gün entübe izlendikten sonra ekstübe edildi. Hasta, tedavi sonrası sağlıklı bir şekilde taburcu edildi.

SONUÇ VE TARTIŞMA: YCA tanısı semptomlar, klinik ve radyolojik bulgular ve klinik şüphe sayesinde konulabilmektedir. Hastalar ani başlayan öksürük ve solunum sıkıntısı öyküsü ile başvururlar. Yabancı cisimlerin sağ akciğere ve alt loba düşme olasılığı daha yüksektir. Yabancı cisim büyük bir çapa sahip olduğunda, trakea gibi üst hava yollarını tıkama olasılığı daha yüksektir. Üst hava yolu obstrüksiyonunda, semptomlar aspirasyondan hemen sonra boğulma belirtileri ile ortaya çıkar. Böyle bir durumda yabancı cisime yönelik ilk yardım manevralarının hızlı bir şekilde uygulanması gerekir. YCA nedeni ile acil servise ciddi solunum yetmezliği ile başvuran, resüsitasyon gereksinimi olan üst hava yolu obstrüksiyonu hastalarında, entübasyon sırasında görülen ancak çıkarılamayan cisimlerin işlem sırasında trekeadan bronşlara itilerek tek taraflı da olsa havalanmasının sağlanması hayat kurtarıcı olabilmektedir. Başvuru esnasında akciğerlerde bilateral havalanma azlığı ve ciddi desaturasyonu olan ve yabancı cismin sağ ana bronşa itilmesiyle tek taraflı havalanma sağlanarak saturasyon değeri normale dönen olgumuz, bu önermeyi desteklemektedir.

KONJENİTAL CMV ENFEKSİYONU OLGU SUNUMU

¹Elif Naz Barlas, ²Kevser Üstün Elmas, ²Cansu Sivrikaya Yıldırım, ²Salih Çağrı Çakır, ²Hilal Özkan, ²Nilgün Köksal, ³Solmaz Çelebi, ³Mustafa Hacımustafaoğlu

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 Enfeksiyon Bilim Dalı

GİRİŞ: Sitomegalovirus (CMV) konjenital enfeksiyonun en sık nedenidir ve çoğunlukla asemptomatiktir. Semptomatik olgularda periventriküler kalsifikasyon, sensöronöral işitme kaybı (SNİK), koryoretinit ve mikrosefali klasik bulguları oluşturmaktadır. SNİK olan olguların ise %20'sinde konjenital CMV enfeksiyonu olduğu bilinmektedir. Burada prematürite ve meningoensefalosel nedeniyle izlenip SNİK saptanması üzerine konjenital CMV enfeksiyonu tanısı alan hasta sunulmuştur.

OLGU: Yirmi beş yaş annenin 2. gebeliğinden 2. yaşayan olarak 34+2 göre hafta gebelikten antenatal meningoensefalosel tanısı ile sezaryan ile APGAR 3-0-6-7 doğan erkek bebek solunum sıkıntısı yatırıldı. Antenatal takipleri düzenli olduğu terminasyon rededildiği öğrenildi. Soygeçmişinde özellik saptanmadı. Fizik muayenesinde; ağırlık 1615 gr (< 10 p), boy 37 cm (< 10 p), baş çevresi 31 cm (10-50 p) ve oksipital bölgede 9x6 cm ensefalosel kesesi, solunum sıkıntısı, prematüre bulguları mevcuttu. Rutin laboratuvar tetkiklerinde ek özellik olmayan hastanın sıvı, antibiyotik, ventilasyon destekleri planlandı. Postnatal 5. günde meningoensefalosel düzeltme operasyonu oldu. Postnatal 1. ayında 2 kez tekrarlanan ABR testi sonucunda SNİK saptanması üzerine bakılan idrar ve kan CMV PCR testleri pozitif bulundu. Beyin omurilik sıvısında CMV PCR negatifti. Koryoretinit ve periventriküler kalsifikasyon saptanmadı. Hastaya mevcut bulgularla konjenial CMV tanısıyla gansiklovir tedavisi başlandı ve 2 haftaya tamamlandı. Hastanın PCR kopya sayılarında anlamlı düşüş görüldü. İzlemde Dirençli konvulzyonları nedeniyle ikili antiepileptik alan hasta postnatal 2. ayında taburcu edildi.

SONUÇ: Konjenital CMV semptomlarına sahip olsun ya da olmasın, belgelenmiş SNİK olan yenidoğanlar taranmalıdır. Hedefe yönelik yenidoğan taraması, yenidoğan işitme taramasında bir veya iki kulakta başarısız olan tüm yenidoğanlarda CMV testini içerir. Bizim olgumuz prematüre, meningoensefalosel, mikrosefali ve işitme kaybı bulgularıyla konjenital CMV tanısı almış olup bu konuya dikkat çekilmesi amacıyla sunulmuştur.

HEMOFİLİ A OLGU SUNUMU

¹Elif Naz Barlas, ²Cansu Sivrikaya Yıldırım, ²Kevser Üstün Elmas, ²Salih Çağrı Çakır, ²Hilal Özkan, ²Nilgün Köksal, ³Melike Sezgin Evim

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: Yenidoğan döneminde ortaya çıkan en sık kalıtsal kanama bozukluğu hemofilidir. X'e bağlı resesif geçer ve genellikle erkeklerde görülür. Faktör VIII ve Faktör IX geni 10. kromozomun uzun kolunda yerleşiktir. Faktör düzeylerine göre $\leq$ %1 ağır hemofili, %1-5 orta hemofili, %6-30 hafif hemofili olarak tanımlanır. Burada yenidoğan döneminde ağır hemofili A tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

OLGU: Otur bir yaşındaki annenin, 1. gebeliğinden 1. yaşayan olarak miadında 3095 ağırlığında dış merkezde sezeryan ile doğan erkek bebek postnatal 7. günde topuk kanı alımı ve aşı sonrası girişim yapılan yerlerde hematoma olması nedeni ile başvurusu ile yatırıldı. Öyküsünde postnatal 1. gününde topuk kanı alımı sonrası kanamasının olması nedeni ile bakılan aPTT:83 sn, PT:11,3 sn, INR:0,97 saptanıp ek doz K vitamini ve taze donmuş plazma uygulandığı, ancak sonrasında hepatit B aşılması sonrası hematoma geliştiği öğrenildi. Öz ve soy geçmişinde özellik yoktu. Hastanın fizik muayenesinde; vücut ağırlığı 3095 gr (10-50p), boy 51 cm (50-90 p), baş çevresi: 34cm (10-50 p) her iki ön kolda girişim yerlerinde ve sağ uylukta hematoma olduğu görüldü. Rutin laboratuvar tetkiklerinde Hb: 10.2 gr/dl Trombosit 393.000 mm³, lökosit 17.300, PT 10.9, aPTT 56, INR 0.94 saptandı. Hasta kanama takibine alındı. Alınan faktör VIII düzeyi % 0,33 olarak sonuçlandı. Hastaya ağır hemofili A tanısı ile faktör VIII uygulandı. Postnatal 21. gününde taburcu edildi. Şu anda 3 aylık olan hastanın takip ve tedavisine devam edilmektedir.

SONUÇ: Hemofili A yenidoğan döneminde ortaya çıkan en sık kalıtsal kanama bozukluğudur. Tanısı genellikle gecikmekle birlikte 2/3'si aile öyküsü nedeniyle taramalarda ortaya çıkar. Olguların 1/3'ünde aile öyküsü yoktur, spontan veya iatrojenik bir kanama atağı sonrası tanı konulur. Doğum sonrası günlerde FVIII düzeyi % 1 olan hemofili A olgularında bile genellikle herhangi bir kanama bulgusu izlenmemesi dikkat çekicidir. Burada yaşamın ilk gününde kanama ile başvurup ağır hemofili A tanısı alan hasta, nadir görülmesi ve yenidoğan döneminde sık yapılan girişimler sonrası kanama olduğunda kalıtsal kanama bozukluklarının akla gelmesi açısından sunulmuştur.

HİPERNATREMİK DEHİDRATASYON TANILI BİR YENİDOĞAN OLGUSU VE KRANİAL ETKİLENME DEĞERLENDİRMESİ

¹Sebnem Kaya, ²Nesrin Kaya, ²Zeynep Alp Ünkar, ²Ersin Ulu, ²Zekeriya Mehmet Vural

¹İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

²İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı Neonatoloji Bilim Dalı

GİRİŞ: Hipernatremik dehidratasyon yüksek mortalite ve morbidite nedeni olabilen acil bir durumdur. Başlıca komplikasyonlar ABH, DIC, İKK, konvülsiyon, beyin hasarı ve ölümdür. Beyin hasarı, hiperosmolar durum ve yanlış rehidrasyon tedavisine sekonderdir. Kademeli düzeltilen hipernatremi olgularında serum osmolaritesi ile MSS hücrelerinde ozmolarite de düşeceği için bu tür ciddi komplikasyonlar önlenabilir.

OLGU: Aralarında 1.derece kuzen evliliği olan G2P3A0 anneden 41+3 GH'da NSVD ile 3460gr doğan bebek postnatal 7.günde emmeme, uyandırılmama şikayetiyle sağlık kuruluşuna başvurmuş. İlk muayenede ağır dehidrate görünümde, KDZ>3sn, KTA>200 ve hipotansif saptanmış. %30 tartı kaybı(2430gr), düzensiz- kussmaul solunum, spO2:%70 ve deserebre görünüm mevcut olup alınan tetkiklerinde üre:386 cre:7.8 ürik asit:>26, Na:193, K:7 ph:6.9, Pco2:37,Lac:13,HCO3:11 saptanması üzerine hipernatremik dehidratasyon, ABH, hipovolemik şok ön tanılarıyla 2 kez SF yükleme yapılan ve entübe edilen hasta tarafımıza sevk edildi . Geliş tetkiklerinde üre:360 cre:6.8 Na:184 K:7 P:9.9 ast:1825 alt:448 olarak sonuçlandı. Yapılan acil üriner ultrasonografide bilateral renal pelvisi dolduran kalkül imajı saptandı. Ağır dehidratasyona sekonder urat nefropatisi lehine yorumlandı. Akut böbrek hasarı tablosuna uygun sıvı tedavisi düzenlendi. Sıvıda sodyum içeriği düzenli elektrolit takibine göre revize edilerek sodyumun hızlı düşmemesi sağlandı. Oligürik seyretmesi üzerine periton diyaliz kateteri takıldı.3 gün allopürinol tedavisi verildi. Solunum sıkıntısı nedeniyle solunum desteği sağlandı, klinik düzeldiğinde ventilatörden ayrıldı. Diyaliz başladıktan 8 gün sonra diürezi ve elektrolitleri tedrici olarak düzelen hastanın diyalizi kesildi. Bir ay sonra kontrol üriner ultrasonografide üroepitelyum bilateral belirgin olması dışında özellik saptanmadı. Yatışının ilk günü JTK tarzı nöbet geçirmesi üzerine midazolam uygulandı, fenobarbital başlandı. Yapılan TFUS da beyin dokusunda ödem uyumlu bulgular görüldü. İlk günden sonra nöbeti tekrarlamadı. Hastanın akut kliniği düzeldikten ve akut böbrek yetmezliği tablosundan çıktıktan sonra izleminde EEG ve kranial MR çekildi. EEG de nöbet aktivitesi saptanmadı. Kontrol TFUS normal olarak sonuçlandı. Kontrastsız kranial MR'da serebellar hemisferlerde hafif hacim kaybı dışında patoloji saptanmaması üzerine fenobarbital tedavisi kesildi. Taburculukta çocuk nöroloji ve nefroloji takibi planlandı.

SONUÇ: Erken müdahale, emzirme ile ilişkili hipernatreminin şiddeti ve komplikasyonları üzerinde olumlu bir etki yapabilir.-Hipernatremik dehidratasyon ile başvuran hastalarda sıvıdaki sodyum içeriği hastaya spesifik belirlenmeli, kontrollü azalma sağlanmalıdır. Bu hastalarda sıvı tedavisi konusunda fikir birliği olmamakla birlikte anlatılan olguda olduğu gibi kontrollü düşüş sağlanabildiğinde mortalite ve morbidite riski düşmektedir.

GEÇ TANI KONULAN DOWN SENDROMLU DUODENAL WEB OLGUSU

¹Mehmet Ali Oktay, ²Selin Akyüz Oktay, ³Merve Çelenk

¹Amasya Merzifon Kara Mustafa Paşa Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bilim Dalı, Amasya

²Suluova Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bilim Dalı, Amasya

³Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıp Hastanesi, Çocuk Cerrahi Bilim Dalı, Samsun

GİRİŞ: Duodenal web (DW), ön barsağın anormal embriyolojik gelişimi nedeniyle oluşan nadir görülen konjenital duodenal darlık nedenlerinden biridir. Kısmi veya tam tıkanıklığa neden olabilir. OLGU: 5 yaş 7 aylık Down sendromlu kız hasta, polikliniğe kusma, kilo kaybı, kabızlık ve katı gıdalarla beslenememe nedeniyle başvurdu. 2 ayıktan bu yana kabızlık şikayeti ile tekrarlayan hastane başvuruları olduğu öğrenildi. Kabızlık nedeni ile uzun süre laktuloz tedavisi kullanmış. Hasta çok defa tetkik edilmiş; domperidon ve antiasit tedavisi başlanmış. Başvurudan önceki son iki ay içinde hastanın safrsız ve sindirilmemiş yemek içerikli kusmalarında artış, kilo kaybı, kabızlık meydana gelmiş ve son zamanlarda yalnızca sıvı beslenebilmiştir. Bu sebeplerle yeniden başvuran hastanın fizik muayenesinde batın distansiyonu yoktu. Hastanın laboratuvar parametreleri normaldi. Batın USG’de mide ve duodenum 1.parçası belirgin distandü görünümdeydi. Özefago-gastro-duodenoskopide pilor santralize ve fonksiyone, bulbus mukozası doğaldı; sıvı vasıfta gıda artıkları mevcuttu. Lümen takip edilemedi, 2.kıtaya geçilemedi. Mide özefagus grafisinde, kontrast madde, proksimal ileal anslara kadar geçiş gösterdi. Mide ve duodenumun ilk parçası dilate görünümdeydi. Duodenumun diğer segmentlerinden kontrast maddenin zorlukla ince bir kalibrasyonda distale geçtiği izlendi (Resim 1). Hasta, çocuk cerrahisi tarafından opere edildi. Duodenum 2-3 kıta yerleşim yerinde fibrotik bir darlık olduğu görüldü. Hasta DW olarak değerlendirildi. Operasyon sonrası herhangi bir komplikasyon ile karşılaşmadı. Hastanın operasyondan bir yıl sonra kabızlık ve kusma semptomlarının tamamen gerilediği ve kilo almaya başladığı görüldü.

SONUÇ ve TARTIŞMA: Bağırsak tıkanıklığı yaygın bir pediatrik ve yenidoğan cerrahi acilidir. Etkilenen hastaların klinik prezentasyonu, aralıklı, tekrarlayan safralı kusma, epigastrik şişlik ve bazen yemek sonrası sağ üst karın ağrısını içerir, ancak Down sendromlu çocuklarda sık görülen komorbiditeler nedeniyle semptomlar göz ardı edilebilir. Ayrıntılı bir öykü ve dikkatli bir klinik muayene tanı koymanın temelini oluşturmaktadır. Bu hastalardaki ortak bulgular, ADBG’de görülen mide ve duodenumda şişkinlik, hava-sıvı seviyeleri ve daha distal barsak anslarında normal gaz dağılımıdır. Kısmi tıkanıklığın nedeni ek radyolojik değerlendirme yöntemleri ve endoskopik bulgular yardımıyla da teşhis edilebilir. Doğrulama, kontrastlı radyografi veya endoskopi yoluyla elde edilir. Yine de, endoskopide duodenumun ikinci ve üçüncü bölümleri görüntülenemezse DW gözden kaçabilir. DS’li, özellikle tekrarlayan safrsız kusma ile başvuran olgularda, duodenal web tanıları gecikebilmektedir. DS’li olgularda çok sayıda gastrointestinal komorbiditenin olmasının bu durumun atlanmasına neden olabileceğini düşünmekteyiz.

ALLERJİK DÖKÜNTÜ İLE KARIŞTIRILAN FAKTİSYEL DERMATİT OLGUSU

¹Selin Akyüz Oktay, ²Mehmet Ali Oktay

¹Suluova Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bilim Dalı, Amasya

²Merzifon Kara Mustafa Paşa Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bilim Dalı, Amasya

GİRİŞ: Faktisyel dermatit (FA), genelde altta yatan psikiyatrik bozukluğu olan hastaların kasıtlı olarak deri lezyonları üretmesinden kaynaklanan yapay bir deri hastalığıdır. Hasta, bu lezyonları kendisi meydana getirdiğinin tam olarak farkında olmayabilir. Bu bozukluğun özellikle çocuklarda ne kadar sıklıkta görüldüğü bilinmemektedir.

OLGU: 9 Yaşında erkek hasta son 6 aydır yüzünde, gövdesinde ve bacaklarında düzensiz kaşıntısız döküntüler olması nedeni ile başvurdu. Bu şikayetlerle çok defa hastaneye başvuran hastaya topikal steroidler, topikal nemlendiriciler, antibiyotikli pomadlar reçete edildiği ve döküntülerin alerjik olarak değerlendirilmesinden dolayı antihistaminik başlandı. Lezyonların genellikle gece saatlerinde çıktığı, yanma hissinin olduğu, okul saatlerinde yeni lezyonların ortaya çıkmadığı, çocuğun evde olduğu dönemlerde çıktığı öğrenildi. Fizik muayenesinde her iki yanak bölgesinde 0.5-1 cm kabuklanmış eski lezyonlar ve ülsere kızarıklık lezyonların olduğu, kollarında bacaklarında yer yer kızarıklık, kaşıntısız, bazıları hiperpigmente, 0.5-1 cm boyutlarında lezyonlar olduğu görüldü (resim 1). Hastanın sırtında döküntüsünün olmadığı, elinin yetişemediği yerlerde döküntüsünün olmadığı dikkati çekti. Hastanın döküntüleri atipik formda ve kendinin erişebildiği yerlerde olduğu için hastaya kendisinin bu lezyonları yapıp yapılmadığı sorulduğunda kendisinin yapmadığını ifade etti. Hasta faktisyel dermatit ön tanısı ile dermatoloji ve çocuk psikiyatriye konsülte edildi. Tanısı diğer bölümler tarafından doğrulandı. Çocuk psikiyatri tarafından tedavisi düzenlendi. Kontrol muayenelerinde yeni lezyonlar meydana gelmediği izlendi. Sonuç ve

TARTIŞMA: Faktisyel dermatit, hastaların psikolojik bir ihtiyacı karşılamak, dikkat çekmek veya sorumluluktan kaçmak için bilinçli olarak deri, saç, tırnak veya mukozada lezyonlar oluşturduğu psikokütanöz bir hastalıktır. Faktisyel dermatit 'nın en yüksek prevalansı ergenlik ile erken yetişkinlik dönemi arasındadır, bu durum küçük çocuklarda nadiren rapor edilir. Tüm hastalarımızda cinsel ve diğer istismarlara dikkat edilmedilir. Çocuklarda cinsel ve fiziksel istismarı dikkatle dışlanmalıdır. Faktisyel dermatit bir dışlama tanısıdır. Birçok dermatolojik etyolojileri ve alerjik bulguları dışlamak gerekmektedir. Multidisipliner bir yaklaşım gerekliliği savunulmaktadır. Çocuk psikiyatri, dermatoloji, pediatriinin birlikteliği ile tanıya varıldığı düşünülmektedir. Bizim olgumuzda da bu multidisipliner yaklaşımın olduğunu savunmaktayız.

**PROPTOZİSLİ OLGULARDA NADİR BİR SEBEP: LENFATİK
MALFORMASYON**

¹Ayşe Öztürk, ²Yunus Murat Akcabelen, ¹Yeşim Çetin, ³Dilşad Aksoy, ³Solmaz Çelebi, ²Betül Berrin Sevinir

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

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

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

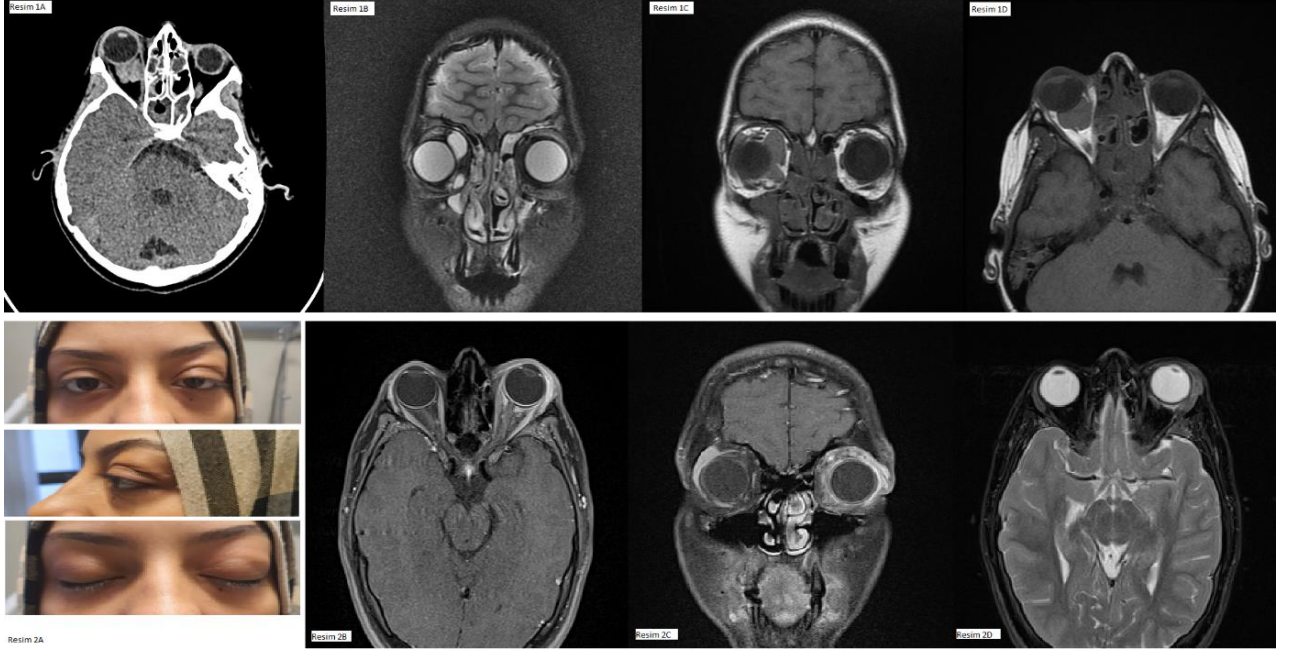
GİRİŞ: Çocuklarda proptozis nedenleri arasında maligniteler, travma, metabolik veya inflamatuvar hastalıklar ve vasküler lezyonlar yer alır. Burada hızlı gelişen proptozis ile başvuran iki çocuk hastanın takdimi yapılmıştır.

OLGU 1: On bir yaşında kız hasta, sağ gözde şişlik, baş ağrısı ve öksürük şikayetiyle başvurdu. Fizik muayenesinde sağ gözde proptozis ve hareket kısıtlılığı vardı (Resim-1A). Kontrastlı orbita bilgisayarlı tomografisinde pansinüzit saptandı (Resim-1B). Beyaz küresi $7,46 \times 10^3/\mu\text{L}$, nötrofil sayısı $4,27 \times 10^3/\mu\text{L}$, sedimentasyon hızı 17 mm/saat, C-reaktif protein 11,1 mg/dL olan hastada preseptal ve orbital selülit açısından sefotaksim ve klindamisin tedavileri başlandı. Yedi günlük tedavi sonrası enfeksiyon bulguları geriledi ancak gözdeki şişlik devam etti. Manyetik rezonans görüntüleme ve ultrasonografide (Resim-1C) orbita arkasında internal hemoraji içeren lenfatik malformasyon tespit edildi. Enfeksiyon tedavisi sonrasında klinik izleme alındı.

OLGU 2: On üç yaşında kız hasta, bir ay önce sol göz ve çevresinde ağrı ve şişlik nedeniyle dış merkeze başvurdu. Öyküsünde 2 yıl önce de aynı gözde şişlik nedeniyle antibiyotik tedavisi verildiği ve şikayetlerinin gerilediği öğrenildi. Fizik muayenesinde sol göz çevresinde belirgin şişlik ve proptozis vardı, göz hareketleri doğaldı. Diğer sistemik muayeneleri normaldi (Resim-2A). Beyaz küresi $7,72 \times 10^3/\mu\text{L}$, nötrofil sayısı $3,25 \times 10^3/\mu\text{L}$, sedimentasyon hızı 40 mm/saat, C-reaktif protein negatifti. Periorbital ve preseptal selülit ön tanısı ile sefotaksim ve klindamisin tedavileri başlandı. Yapılan manyetik rezonans incelemede belirgin kitle görüntüsü yoktu, lenfatik malformasyon olarak değerlendirildi (Resim-2B ve 2C). On günlük antibiyotik tedavisi sonrası, enfeksiyon bulguları geriledi ve hasta klinik izleme alındı.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Propitozis, çocuklarda özellikle tek taraflı olduğunda öncelikle retinablastom, nöroblastom veya rabdomyosarkom gibi embriyonel tümörleri düşündürür. Ancak lenfatik malformasyonlar da enfeksiyon, travma veya hemoraji etkisi ile proptozis kliniğine neden olabilirler. Enfeksiyonun tedavisinden sonra ayrıntılı radyolojik inceleme yapılmalı ve etyoloji araştırılmalıdır.

19. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi



AĞIR HİDROPS FETALİS İLE PREZENTE OLAN PRETERM MULTİSİSTEMİK İNFLAMATUAR SENDROMU (MIS-N) VAKASI

¹İpek Güney Varal, ¹Gaffari Tunç, ¹Pelin Doğan, ²Hazel Mahmat, ²Tuğba Gürcan Pamukçu

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Neonatoloji BD

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD

GİRİŞ: Covid-19 enfeksiyonu erişkinlere göre çocuklarda daha hafif klinik bulgularla seyretmesine rağmen, yenidoğanlarda anneden geçen antikorlar aracılığı ile oluşan multisistemik inflamasyon sendromuna (MIS-N) yol açabilmektedir. Asemptomatik seyredebildiği gibi letarji, sepsis, solunum sıkıntısı, ateş, hipoglisemi gibi farklı semptomlarla karşımıza gelebilmektedir. Biz burada ağır hidrops fetalisle prezente olan bir MIS-N olgusunu sunduk.

OLGU: Yirmi yedi yaşındaki annenin ilk gebeliğinden 32.gebelik haftasında akut fetal distress nedeniyle sezeryanla Apgar skorları sırasıyla 1.,5. ve 10.dakika 0-1-1olarak doğan erkek bebeğe dış merkezde kardiyopulmoner resüsitasyon uygulanmış. Doğumda soluk görülmesi üzerine alınan hemogramında hemoglobin:1.6g/dl, hematokrit:%7.3, Lökosit sayısı:20080/mm³, Trombosit sayısı:50000/mm³ olarak saptanmış ve doğum salonunda transfüze edilerek hasta tarafımıza sevk edildi.Fizik muayenesinde kilo:2250gr(90p), boy:44cm(50-90p), baş çevresi:31cm(50-90p) ve yaygın ödemi mevcuttu. Hidrops fetalis olarak değerlendirilen hastaya parsiyel yükseltici Exchange uygulandı. Solunum yetmezliği nedeniyle entübe izlendi. Görüntülemelerinde batın ve toraksta effüzyon, transfontanel ultrasonografisinde Evre3 intraventriküler hemoraji izlendi.İzleminde aEEG’de nöbetleri olması üzerine antiepileptik tedavi başlandı. Ekokardiyografik incelemesi normaldi. Hipotansif seyreden hastaya inotrop desteği sağlandı. Laboratuvar bulgularından BUN:35mg/dl, kreatinin:1.7mg/dl, albümin:1.6mg/dl, Ferritin:528ng/ml, D-dimer:8.2mcg/ml, prokalsitonin:9.5ng/ml, IL-6:16, LDH:1820u/L, Troponin:276ng/L, BNP:995pg/ml geldi.Annenin ve bebeğin kan kültürlerinde üreme saptanmadı. Annenin gebeliğindeki ve postnatal hastadan gönderilen TORCH,Parvovirus ve metabolik tetkikleri normal sonuçlandı.Annenin indirekt coombs, hastanın direkt coombs testi negatif gelmesi üzerine immün hidrops fetalis tanısı dışlandı. Gebeliğin ilk trimesterında Covid PCR pozitifliği olan annenin ve bebeğin CovidIgG sırasıyla 917AU/ml(>50), 2324AU/ml iken IgM negatif olarak sonuçlandı. Olgumuz SARS-COV2IgG pozitifliği olması, akut faz reaktanlarının yüksek,kardiyopulmoner,santral sinir sistemi, hematolojik tutulumu ve hidrops fetalisi açıklayacak ek patoloji olmaması nedeniyle MIS-N tanısı aldı. Postnatal 4.gününde IVIG ve prednizolon başlandı.Intrakraniyal kanaması, trombositopenisi olması nedeniyle heparin verilemedi.Tedavi sonrası laboratuvar tetkiklerinde belirgin gerileme görüldü. Çekilen kranialMR incelemesinde beyin parankimi düzeyinde yaygın kistik genişlemeler ve hemorajik sıvı saptandı.İzleminde nöbeti tekrarlamadı.Yutma disfonksiyonu olan hastaya Nissen funduplikasyonu ile gastrostomi açılarak postnatal 108.gününde oksijensiz hasta taburcu edildi.

19. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi

TARTIŞMA: Son yıllarda annenin gebelikte geçirdiği SARS-COV2 enfeksiyonu sırasında transplental olarak antikor geçişine bağlı olduğu düşünülen MIS-N tanımlanmıştır. Patogenezi hala aydınlatılamayan MIS-N'nin klinik seyri de farklı olabilmektedir. Literatürde akut SARS-COV2 enfeksiyonuna bağlı fetal kayıplar veya hidrops fetalis olabileceği bildirilmiştir. Bizim vakamızda ise annenin 1.trimesterde geçirdiği SARS-COV2 enfeksiyonuna bağlı geç dönemde çok ağır bir hidrops fetalis kliniği ile karşımıza çıkmıştır. Bu olguda günümüzde hidrops fetalisin ayırıcı tanısında MIS-N'nin akla gelmesi gerektiği vurgulanmıştır.

Anahtar kelimeler: Anemi, covid-19, hidrops fetalis, MIS-N, yenidoğan

ÇOCUKLUK ÇAĞI LENFOMALARI VE SOLİD TÜMÖRLERİNDEN İYİLEŞEN HASTALARDA PUBERTAL GELİŞİMİN İNCELENMESİ

¹Fevzi Aydoğdu, ²Gökalep Aksoy, ²Fatma Aslan, ³Erdal Eren, ²Betül Sevinir

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Bursa

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD Çocuk Onkolojisi BD, Bursa

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Endokrinolojisi BD, Bursa

GİRİŞ VE AMAÇ: Merkezimizde lenfoma ve solid tümör tedavisinden sonra kür sağlanan hastalarda pubertal gelişimin belirlenmesi ve sağlıklı çocuklarla karşılaştırılması amaçlandı.

HASTALAR VE YÖNTEM: Bu çalışmada en az 1 yıldır tedavisiz izlenen pediatrik onkoloji hastalarında puberte bulguları değerlendirildi. Kronik hastalığı olmayan benzer yaş ve cins dağılımı olan çocuklardan kontrol grubu oluşturuldu. Hastaların tanı yaşı, tanı, evre, tedavi bilgileri pediatrik onkoloji hasta kayıtlarından çıkarıldı. Hastalar ve sağlam çocuklar iki kez puberte bulguları açısından muayene edildi. Antropometrik ölçümler ve Tanner evrelemesi yapıldı. Erkek çocuklarda Prader orşidometresi ile testis volümü belirlendi. Dosya kayıtlarındaki rutin tiroid tarama sonuçları, bazı hastalarda FSH, LH ve hormon sonuçları kaydedildi.

BULGULAR: Kriterlere uyan 101 hasta (E/K:55/46) tedavi kesiminden ortalama 3.96 ± 2.75 yıl sonra değerlendirildi. Tanı sırasında yaş ortalaması 7.04 ± 4.26 yıl olup %44.6'sı beş yaşından küçük, %33.7'si 6-9 yaş arasında, % 21.8'i 10 yaşından büyüktü. Çalışma sırasında yaş ortalaması 11.84 ± 3.42 (6-17.70) yıl idi. Hastaların %28.7'sinde lenfoma (Hodgkin lenfoma:16,NHL:13), %25.6'sında santral sinir sistemi tümörü, %22.8'inde ekstrakraniyal solid tümörler, %12'sinde germ hücreli tümörler, 10.9'unda diğer tümörler tanımlandı. Olguların %84.2'si kemoterapi, % 45.5'i radyoterapi almıştı. Çalışma döneminde hastaların %14'ünde boy kısalığı, % 13'ünde malnütrisyon mevcuttu. (P:0.1 ve P0.003). Hipotiroidi oranı %22.7 (Primer hipotiroidi %11.9, santral hipotiroidi %10.8) bulundu. Olguların %17.8'inde hipofizer yetmezlik saptandı. İlk değerlendirmede vaka grubunun % 36.6'sı, kontrol grubunun %18.8'i prepubertal aşamada iken ikinci muayenede bu oran %27.7 ve %12.87 olarak belirlendi (P:0.06). Hastaların %54.3'ünde menarş tanımlandı. Hasta grubunda ortalama menarş yaşı 12.51 ± 1.61 yıl (sınırlar: 9-17y), kontrol grubunda 12.01 ± 1.17 yıl bulundu (p:0.14). Hasta grubunda testis volümü ilk muayenede 7.50 ± 6.78 ml kontrol grubunda 11.44 ± 8.26 ml, ikinci muayenede hasta grubunda 8.85 ± 7.47 , kontrol grubunda 13.40 ± 8.29 ml bulundu (p:0.002).Sonuç ve yorum: Pediatrik onkoloji hastalarında pubertal gelişime etkisi olacak endokrinolojik geç etkiler sık görülmüştür. Kızlarda menarş yaşı sağlıklı çocuklarla benzerdir. Erkek hastalarda testis volümü sağlam çocuklara göre anlamlı derecede düşüktür. Alkilleyici ajanların rolü olduğu düşünülmüştür.

PERSİSTAN MÜLLERİAN KANAL SENDROMU

¹Sibel Baykut, ¹Kadriye Cansu Şahin, ¹Erdal Eren, ²Mehmet Emin Balkan, ²Nizamettin Kılıç

¹Uludağ Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilimdalı

²Uludağ Üniversitesi Çocuk Ürolojisi

GİRİŞ: Persistan mülleryan kanal sendromu (PMKS), erkek fenotipinde tuba uterina, uterus ve vajenin 1/3 üst kısmı gibi mülleryan artıkların bulunduğu bir sendromdur. Hastalar genellikle normal erkek görünümünde olup tek ya da iki taraflı inmemiş testisle birlikte. Burada PMKS’li bir olgu sunulacaktır. **Olgu sunumu:** Bir buçuk yaşında erkek hasta sol inmemiş, sağ nonpalpabl testis ile başvurmuştu. Mikropenis saptanmayan olguda skrotal gelişim olup cerrahi girişimde bilateral iç ring ağzında testis dokusu palpe edilmedi. Laparoskopik rapor “Testis boyutu iyi ancak testise bağlantılı tuba uterina benzeri yapı ve başka bir testis benzeri küçük doku mevcut saptandı. Sol testis çekildiğinde sağ testis de çekiliyor, mesane arkasında rudimente bir uterus ve uterusdan her iki testise uzanan tubal yapılar mevcut.” şeklinde idi. Diseksiyonda distalinde vajen görülmüş. Vas deferenslerin kanlanması bozulmasın diye eksize edilmemiş. Rudimente uterus eksize edilmemiş. Postop testisler skrotumda indirilmiş. Biyopsi doku örneklerinde over dokusu gözlenmemiştir. Sekiz yaşında iken yapılan skrotal ultrasonda sağ testis izlenmeyip sol testis, sol hemiskrotal kesede izlenmişti. Kromozom analizi 46 XY, SRY (+) saptandı. On bir yaşındaki son başvurusunda ağırlık 43 kg (SDS: 0,33), boy 148 cm (SDS: 0,26), VKİ 19,63 kg/m² (SDS:0,34), penis boyu 8 cm, sol testis 8 ml, sağ palpe edilmedi. FSH 1,21u/L, LH 0,38u/L, östradiol 11ng/L (11-44), total testosteron 20 ng/dl (26-800ng/dl), AMH 50 ug/L(32-262ug/L), inhibin B 240 ng/L(105-405ng/L) olarak saptandı.

SONUÇ: PMDS nadir görülen bir klinik tablo olup genelde inmemiş testis araştırılırken tanı alır. Erişkinlerin %33’ünde testis malign dejenerasyonu görülür. Müllerian türevlerinin kanseri daha az sıklıkta görülür. Doğurganlık nadirdir, ancak en az bir testis skrotal ise ve boşaltım kanalları sağlamsa mümkündür.

Kaynaklar:1)Divya Renu, B Ganesh Rao, K Ranganath, Namitha Department of Radiodiagnosis, Persistent mullerian duct syndrome, CC BY-NC-ND 4.0 • Indian J Radiol Imaging 2010; 20(01): 72-74DOI: 10.4103/0971-3026.59761

YENİDOĞAN METABOLİK TARAMASINDAN TANI ALAN BİR METİYONİN ADENOSİLTRANSFERAZ EKSİKLİĞİ OLGUSU

¹Ayşe Cavidan Sonkur, ²Ayşe Cavidan Sonkur, ²Şahin Erdöl

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma

GİRİŞ: Metiyonin adenosiltransferaz eksikliğine bağlı hipermetioninemi, enzim aktivitesinin kısmi inaktivasyonu nedeniyle genellikle iyi huylu olan izole hepatik hipermetioninemi ile sonuçlanan nadir bir metabolik bozukluktur. Metiyonin adenosiltransferaz eksikliği MAT1A genindeki mutasyonlara bağlı oluşur. Yenidoğan taramasında hipermetiyonineminin en sık nedenidir. Heterozigot bireyler genellikle asemptomatiktir. Buna karşılık, homozigot veya bileşik heterozigot bireyler ciddi nörolojik semptomlar geliştirebilir. Hastalarda garip bir kokuya ve/veya beyin demiyelinizasyonuna neden olabilmektedir. Dünya çapında bialelik varyantları olan 70'den az vaka bildirilmiştir (1). Metiyonin seviyeleri 500–600 µmol/L'nin üzerindeyse, metiyonin açısından kısıtlı bir diyet önerilir.

OLGU: 1 ay 8 günlük kız hasta doğduğu hastanede rutin tandem analizi yapılmakta olduğundan metiyonin seviyesi 601µmol/L saptandığı için tarafımıza yönlendirilmiştir. 30 yaş anneden G4P4Y2A2 olarak C/S ile 37 haftalık 2970 gr ağırlığında doğmuştur. Anne baba arasında 4. kuşaktan akrabalık olan hastanın aile öyküsünde 3. kuşak bir akrabasında zeka geriliği vardır. Fizik muayenesinde sistem muayeneleri normal saptanmıştır, hepatomegalisi yoktur ve şu an 5 aylık olan hastanın nöromotor gelişimi normaldir. Hastanemizde yapılan tetkiklerinde kan metionin: 599 µmol/L (üst sınır 42), ast alt: normal, bilirubinler-ggt: normal, ck normal, laktat normaldir. Vitamin B12 408 ng/L, fa: 12,5 µg/L (normal), homosistein: 23,6µmol/L yüksek olarak saptandı. Hastanın göz muayenesi normal, eko: PFO (2 yaşında kontrol) saptanmıştır. Metiyonin metabolizması bozukluklarına yönelik yapılan genetik analizde MAT1A geni; NM_000429.3 c.595C>T (p.Arg199Cys) homozigot, patojenik mutasyonu saptanarak tanısı kesinleştirilmiştir. Hastanın S-adenosylmethionine (AdoMet) and S-adenosylhomocysteine (AdoHcy) düzeylerinin çalışılması için yurt dışına kan gönderilmesi planlanmıştır. Hastaya vitamin B6 tedavisi başlanmıştır ve metionin düzeyleri ve hastanın bulguları yakın takip edilmektedir. Aile taraması yapılmaktadır.

TARTIŞMA SONUÇ: Ülkemizde yenidoğan metabolik taramasına tandem testinin eklenmesi birçok metabolik hastalığın erken tanı ve tedavisini mümkün kılacaktır.

Kaynaklar: 1-Hübner V, Hannibal L, Janzen N, Grünert SC, Freisinger P. Methionine Adenosyltransferase I/III Deficiency Detected by Newborn Screening. Genes (Basel). 2022 Jun 27;13(7):1163. doi: 10.3390/genes13071163. PMID: 35885946; PMCID: PMC9323693. 2-Couce ML, Bóveda MD, Castiñeiras DE, Corrales FJ, Mora MI, Fraga JM, Mudd SH. Hypermethioninaemia due to methionine adenosyltransferase I/III (MAT I/III) deficiency: diagnosis in an expanded neonatal screening programme. J Inher Metab Dis. 2008 Dec;31 Suppl 2:S233-9. doi: 10.1007/s10545-008-0811-3. Epub 2008 May 20. PMID: 18500573.

**TEDAVİYE DİRENÇLİ EOZİNOFİLİK ASTIMDA MEPOLİZUMAB KULLANIMI:
BİR OLGU SUNUMU**

¹Zuhal Karalı, ¹Şükrü Çekiç, ¹Yakup Canitez, ¹Nihat Sapan

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,
Çocuk Alerji Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Astım hava yollarının kronik, tekrarlayan, geri dönüşümlü enflamatuvar bir hastalığıdır. Biyolojik ajanlardan interlökin-5 antagonisti olan mepolizumab, şiddetli eozinofilik astımı olan hastaların tedavisinde kullanılmaktadır.

OLGU: On dört yaşında erkek hasta, 4 yaşından itibaren ev tozu akar duyarlılığı, alerjik rinit ve astım tanıları ile takip edilmektedir. İnhal steroid+uzun etkili beta2 agonist, montelukast ve nasal steroid tedavilerini düzenli kullanmasına rağmen astımı kontrol altına alınamadığı için tedavisine omalizumab eklendi. Uygulanan tedavilere rağmen tam kontrol sağlanamadığı ve periferik kanda eozinofili 1700 /mm³ (%17 eozinofil) olduğu için omalizumab kesilerek mepolizumab başlandı. Mepolizumab, 100 mg/doz 4 haftada bir subkutan olarak uygulandı. Herhangi bir yan etki gelişmeyen hastanın 2. doz tedavi sonrası solunum fonksiyon testinde, astım kontrolü ve nazal semptomlarında belirgin düzelme saptandı (Tablo 1).

TARTIŞMA: Mepolizumab tedavisi standart tedavilerle yeterince kontrol altına alınamayan, eozinofilik astım tanılı hastalarda etkili bir tedavi seçeneğidir.

ÇOK ERKEN BAŞLANGIÇLI İNFLAMATUVAR BARSAK HASTALIĞI İLE GELEN PROLİDAZ EKSİKLİĞİ OLGUSU

¹**Berra Nur Aksakal**, ²**Zeren Barış**, ²**Yusuf Aydemir**

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Eskişehir

²Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji ve Hepatoloji BD, Eskişehir

GİRİŞ: Prolidaz eksikliği oldukça nadir, otozomal resesif geçişli kalıtsal bir hastalıktır. Prolidaz eksikliği mental gerilik, tekrarlayan infeksiyonlar ve deri lezyonları ile karakterizedir. Bu yazıda çok erken başlangıçlı inflamatuvar barsak hastalığı (İBH) kliniği ile başvuran ve “Whole exom sequencing” (WES) genetik testi sonucu tanı alan bir olgu sunulmuştur.

OLGU: 37 haftada NSVY ile doğan, prenatal ve postnatal öyküsünde özellik olmayan, anne-baba arasında akrabalık olmayan 5 aylık kız hasta kronik ishal şikâyeti ile başvurdu. Günde yaklaşık 8-10 kez yeşil renkli, köpüklü, mukuslu dışkılaması, kilo alamama şikâyeti olduğu, tekrarlayan bronşit ve otit geçirdiği, 2 aylıkken yüzünde döküntüler olduğu, ağızda ara ara pamukçuk çıktığı öğrenildi. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı 4,7 kg (<3p) olup, cilt rengi soluk, kulaklar düşük yerleşimli, hipotelorizm ve çomak parmak mevcut, alın belirgin, ciltte lezyon yok idi. Karaciğer ve dalak kot altı 2cm ele geliyor, traube kapalı, diğer sistemik muayenesi olağan idi. İBH ön tanısı ile yapılan özofagogastroduodenoskopi normaldi, kolonoskopi sonucu splenik fleksuraya kadar vasküler görünüm kaybolmuş, hafif ödemli, rektumda iki adet aftöz ülser alan ve mukoza ödemli izlendi. Histopatolojik değerlendirmesinde gastrik inflamasyon, bulbusta villuslarda subtotal atrofi ve distal kolon örneklerinde özellikle rektum lokalizasyonunda ise kronik değişikliklerin eşlik ettiği aktif kolit tablosu mevcuttu. Hastaya İBH tanısıyla prednizolon ve mesalazin tedavileri başlandı. Tedaviyle yakınmaları düzeldi. Regülatuvar T hücre, adaptif immün bozukluklar ve fagositoz defektleri ön planda olmak üzere WES istendi. Genetik sonucu TNFRSF13B heterozigotluğu (CVID) ve prolidaz eksikliği (AR) PEPD geni yüksek olasılıkla patojenik olarak sonuçlandı. PEPD gen mutasyonu olan hastanın anne ve babasının genetik testleri istendi ve PEPD gen heterozigot olduğu görüldü. Tetkiklerin sonucunda ağır kombine immün yetmezlik olarak değerlendirilen hastaya İVİG tedavisi başlandı. Hasta İVİG ve İBH tedavisi ile yakınması olmadan aralıklı kontrollerini sürdürmektedir.

SONUÇ: Prolidaz eksikliği literatürde 100'den az vakada tanımlanmış çok nadir görülen genetik bir hastalıktır. En sık fasial dismorfizm ve dermatolojik belirtilerle kendini gösterir. Mental gerilik ve tekrarlayan infeksiyonlar da bildirilmiştir. Gastrointestinal belirtiler çok erken başlangıçlı İBH benzeri bir klinikle karakterize olup literatürde 4 vaka bildirilmiştir. GİS tutulumunun İBH gibi tedavi edilmesi önerilmektedir. Bu olgu nadir görülen çok erken başlangıçlı İBH'nın yine çok nadir bir nedeni olarak Prolidaz eksikliği olması ve moleküler genetiğin rolünü göstermek için sunulmuştur.

YUMUŞAK DOKU ENFEKSİYONU İLE KARIŞABİLEN TİNEA KAPİTİS OLGUSU

¹Tuğba Erem, ¹Berra Nur Aksakal, ²Yalçın Kara, ²Mahmut Can Kızıl, ³Ersoy Acer, ²Ömer Kılıç, ⁴Ener Çağrı Dinleyici

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Eskişehir

²Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları, Eskişehir

³Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar, Eskişehir

⁴Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım, Eskişehir

GİRİŞ: Çocuklarda, fungal infeksiyonların klinik özellikleri ve sıklıkları erişkinlere göre değişkenlik gösterir. Fungal infeksiyonlar yüzeysel formlardan, derin ve sistemik formlara doğru geniş bir spektrumu kapsarlar. Tinea kapitis saçlı deride pediatrik dönemde sık görülen bir dermatofit infeksiyonudur. Çocuklarda sık karşılaşılan dermafütlerden tinea kapitis olgusundan bahsetmek istiyoruz.

OLGU SUNUMU: Bilinen bir hastalığı olmayan 3 yaşında kız hasta 20 gündür olan yüzünde ve saçlı deride olan lezyonlar nedeniyle çocuk enfeksiyon polikliniğimize başvurdu. Alınan anamnezde eşlik eden ek semptomlar yoktu. Hastanın lezyonlar ilk önce yüzünde sonrasında saçlı deride görülmesi üzerine dış sağlık kuruluşunda lokal ve sistemik antibiyoterapi verildiği ancak tedaviye rağmen lezyonların gerilememesi üzerine tarafımıza başvurduğu öğrenildi. Hastanın fizik muayenesinde sol kaş üzerine ve saçlı deride eritemli skuamli plaklar mevcuttu. Mevcut klinik ile Deri ve Zührevi Anabilim Dalı'na konsülte edildi. Wood incelemede yeşil floresans verdiği, nativ preparatın pozitif olduğu görüldü. Oral terbinafin tedavisi başlandı, saçlı deri için ketokonazol şampuan kullanılması önerildi. Hasta, 1 hafta sonra kontrol planı ile takibe alındı.

TARTIŞMA: Tinea capitis, pediatrik popülasyonda yüksek prevalansa sahip bir dermatofit enfeksiyonudur. Epidemiyolojisi, dünya çapında artan nüfus göçü nedeniyle son yıllarda değişmiştir. Genellikle 3-7 yaş arası çocuklarda görülürken, 2 yaş altı çocuklarda nadiren bildirilmektedir. Klinik belirtiler değişkendir ve nedensel ajana bağlıdır. Etken maddenin tanımlanması, pediatrik popülasyonda spesifik ve güvenli olan uygun antifungal tedavinin yönlendirilmesine olanak tanır. Tinea kapitis, çocukluk çağında diğer kafa derisi patolojilerine benzer olması nedeniyle ayırıcı tanıda akılda bulundurulmalıdır.





KEMİK İLİĞİ TRANSPLANTASYONU SONRASI İNFLUENZA İLİŞKİLİ HEMOLİTİK ÜREMİK SENDROM OLGUSU

¹Dilara Ülgen, ²Rüveyda Gülmez, ²Esra Karabağ Yılmaz, ¹Ekin Nurhan, ¹Ahsen Çolakoğlu, ³Süheyla Ocak

¹İstanbul Üniversitesi - Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul

²İstanbul Üniversitesi - Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, İstanbul

³İstanbul Üniversitesi - Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Hematoloji-Onkoloji Bilim Dalı, İstanbul

GİRİŞ: Hemolitik üremik sendrom (HÜS), mikroanjiyopatik hemolitik anemi, trombositopeni ve akut böbrek hasarıyla karakterize klinik tablodur. Güncel sınıflamaya göre; enfeksiyon ilişkili HÜS (Shiga-toksin, pnömokok ve influenza ilişkili), atipik HÜS (en sık kompleman ilişkili) ve sekonder HÜS (ilaçlar, kanserler, kemik iliği transplantasyonu (KİT), solid organ transplantasyonu ve otoimmün hastalıklar) olarak üç gruba ayrılır. Etiyolojiye göre hastalığın seyri ve tedavi yaklaşımı değişmektedir.

OLGU: Hepatosplenik lenfoma nedeniyle 1 yıl önce KİT yapılan 13 yaşında kız hasta, 2 gündür devam eden ateş, öksürük, kusma ve idrar miktarında azalma yakınmasıyla başvurdu. Posttransplant dönemde graft versus host hastalığı nedeniyle steroid ve siklosporin tedavisi almış, 2 ay önce sonlandırılmıştı. Ailede bilinen böbrek hastalığı, diyaliz veya böbrek nakli öyküsü yoktu. Fizik muayenesinde, periorbital ve pretibial ödemi, tartısında bilinen kilosuna göre %5 artış (26 kg, boy yaşına göre -0,6 SDS) vardı, boyu 132 cm (-4,3 SDS), vücut ısısı 38°C, kan basıncı 160/110 mmHg (>95P+12mmHg), üst solunum yolu enfeksiyonu bulguları, sağ akciğerde solunum seslerinde azalma ve kreptan raller mevcuttu. Laboratuvarında, anemi (hemoglobin 9,2 g/dL), trombositopeni (129.000 103/μL) ve serum kreatininde eski değerlerine göre %50 artış (0,6 mg/dl), hipoalbuminemi (3,2 g/dL) ve LDH yüksekliği (500 U/L) vardı. Lökosit sayısı (11,700 103/μL) ve ürik asit düzeyi (4,8 mg/dl) normaldi. İdrarında proteinüri (protein/kreatinin 30 mg/mg) ve hematüri mevcuttu. Kompleman düzeyleri (C3-C4) normal, ANA pozitif (1/640), antiDsDNA negatif saptandı. Nazofaringeal sürüntüsünde influenza-PCR pozitifti. İzleminde hemoglobin ve trombositlerde azalma, LDH'da artış görüldü. Direkt Coombs pozitif, haptoglobulin düşük (0,2 g/L, N:0,3-2 g/L) ve retikülosit hafif yüksek (%2) saptandı. Bisitopeni nedeniyle kemik iliği aspirasyonu yapıldı, primer hastalık nüksü düşünülmeydi. Bisitopeniye ilaveten hipertansiyon, proteinüri, hematüri ve kreatininde artış olması nedeniyle trombotik mikroangiopati (TMA) düşünüldü. TMA ayırıcı tanısı açısından değerlendirilen koagülasyon parametreleri ve ADAMTS-13 aktivitesi normaldi. Böbrek biyopsisi TMA ile uyumluydu. Diyare öyküsünün olmamasıyla STEC-HÜS dışlandı, influenza-PCR ve direkt coombs pozitifliği nedeniyle influenza ilişkili HÜS düşünüldü. Ancak KİT ve ilaç ilişkili HÜS tamamıyla dışlanamadı. Destek tedavisiyle klinik ve hematolojik düzelme görüldü, serum kreatinin geriledi (0,3 mg/dl), hemodiyaliz gereksinimi olmadı.

TARTIŞMA VE SONUÇ: Sonuç olarak, bisitopeni saptanan KİT yapılan hastalarda primer hastalığın nüksü dışında HÜS ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Bu hastalarda TMA bulgularının silik olabileceği göz önünde bulundurulmalı, klinik ve laboratuvar tetkikleri yakın izlenmelidir.

NADİR BİR PRİMER İMMÜN YETMEZLİK: BENTA HASTALIĞI

¹Gözde Özkan, ¹Yasin Karalı, ¹Sara Şebnem Kılıç Gültekin

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı

GİRİŞ: BENTA hastalığı, Caspase recruitment domain 11 protein (CARD11) genindeki germline heterozigot fonksiyon kazanımı mutasyonlarına bağlı, B-hücresi ekspresyonu artması, NF-κB ve T-hücresi anejisi olarak adlandırılan konjenital B-hücresi lenfoproliferatif bozukluğu ile ilişkili bir immün yetmezliktir. Hafif immün yetmezlik, intrinsik B- ve T-hücresi sinyal anormallikleri hastalığının karakteristiğidir.

OLGU: On üç aylık erkek hasta splenomegali ve lenfadenopati nedeniyle tarafımıza refere edilmişti. Öz geçmiş ve soy geçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenede; servikal, preaurikular ve oksipital bölgede multipl lenfadenopati ve splenomegalisi vardı. Laboratuvarında; Lökosit 9570 mm³, Absolü nötrofil sayısı 2600 mm³, Absolü lenfosit sayısı 6470 mm³, HGB 9.4 g/l, PLT 162000 mm³ idi. Akut faz reaktanları ve diğer enfeksiyöz parametreler negatif idi. Ig G 1570 mg/dl (605-1430), IgA 53 mg/dl (30-107), Ig M 51 mg/dl (66-228) idi. Lenfosit alt gruplarında CD3:%50.8, CD4:%13.1 CD8:%32.4 CD4/CD8:0.4 CD19:%41.9 CD3+CD4-CD8-TCR% 2.9 olarak saptandı. Hastanın genetik analizinde CARD11 geninde c.752T>C (p.Leu251Pro) heterozigot varyant saptandı. Sirolimus tedavisi başlanılan ve 4 aydır takip edilen hastanın splenomegalisinde ve lenfadenopatilerinde gerileme görüldü.

TARTIŞMA: BENTA hastalığında yaşamın ilk yılında, splenomegali ve lenfadenopati ile ilişkili masif B hücreli lenfositoz vardır. Aşırı B hücresi birikimine rağmen, otoimmünite belirtileri büyük ölçüde yoktur. Tedavide enfeksiyonlara ve B hücreli kanser gelişim belirtilerine karşı izlem temel yaklaşımdır.

**YENİDOĞAN HASTADA KOLİSTİN İLE BAŞARILI HIZLI İNTRAVENÖZ
DESENSİTİZASYON**

¹Gözde Özkan, ¹Şükrü Çekiç, ¹Zuhal Karalı, ¹Yakup Canitez, ¹Nihat Sapan, ²Cansu Sivrikaya Yıldırım, ²Kevser Elmas Üstün, ²Salih Çağrı Çakır, ²Hilal Özkan, ²Nilgün Köksal

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji Bilim Dalı

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Neonatoloji Bilim Dalı

GİRİŞ: Kolistin dirençli gram negatif bakterilerin tedavisinde kullanılan polimiksin grubu bir antibiyotiktir. Kolistine karşı ilaç aşırı duyarlılık reaksiyonları nadirdir (1, 2). Burada, kolistine karşı erken ilaç reaksiyonu gelişen ve hızlı desensitizasyonla kolistin tedavisi başarılı şekilde uygulanan yenidoğan döneminde bir olgu sunulmaktadır.

OLGU: 25 yaş anneden 40. haftada tek ventrikül, pulmoner atrezi, ASD tanıları ile doğmuş kız hasta. Yenidoğan yoğun bakımda erken neonatal sepsis tanısı izlenmekteydi. Amikasin ve piperasilin tazobaktam antibiyoterapileri almakta iken kan kültüründe pseudomonas aeruginosa ve klebsiella üremesi olduğu için tedavi vankomisin ve meropenem olarak değiştirilmiş. Vankomisin infuzyonu bitiminden yaklaşık 40 dakika sonra hastanın yüzünde ve göğsünde maküler döküntüleri olması üzerine vankomisin tedavisi teikoplanin ile değiştirilmiş. Teikoplanin 5. dozunda infuzyonun 3. saatinde yüz ve gövdede benzer maküler döküntüleri olan hastada ilaç kesilerek kolistin tedavisine başlandı. Kolistin tedavisi 3. dozunda infuzyonun 2. saatinde döküntüleri gelişen hastaya, tedavinin devamı için kolistin desensitizasyonu yapılması kararlaştırıldı. Literatürde 17 yaşında kistik fibrozis tanılı, çoklu ilaç alerjisi olan 1 hastaya yapılan desensitizasyon protokolü mevcuttu (3). Literatürde başarı ile uygulanmış olan protokol hastanın alması gereken dozuna ve vücut ağırlığına göre revize edilerek uygulandı. (Tablo1) İnfüzyonlar sırasında hastada herhangi bir reaksiyon görülmedi. Sonraki tedavi dozlarını 4 saatlik infüzyon ile herhangi bir premedikasyon olmadan almaya devam etti.

SONUÇ: Kolistine karşı hızlı intravenöz desensitizasyon ilaca karşı ani aşırı duyarlılık gösteren hastalarda uygulanabilir. Yenidoğan döneminde ilaç reaksiyonları çocukluk çağına göre çok daha nadir görülmektedir (4). Bununla birlikte son 20 yılda karbapenemlere karşı artan direnç ve terapötik seçeneklerin azlığı nedeniyle dirençli gram negatif bakteriler yenidoğan yoğun bakımlarda en büyük tehdit haline gelmiştir ve kolistin tedavisi başarısı yüksektir (5). Sunulan olgu kolistinle desensitizasyon bildirilen ilk yenidoğan olgusudur.

19. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi

Basamak	Süre(dakika)	Konsantrasyon(mg/ml)	Hacim(ml)	Doz(mg)	Kümülatif doz(mg)
1	15	0,006	1	0,0015	0,0015
2	15	0,006	2	0,003	0,0045
3	15	0,006	4	0,006	0,0105
4	15	0,006	8	0,012	0,0225
5	15	0,006	16	0,024	0,0465
6	15	0,02	1	0,005	0,0515
7	15	0,02	2	0,01	0,0615
8	15	0,02	4	0,02	0,815
9	15	0,02	8	0,04	0,1215
10	15	0,02	16	0,08	0,2015
11	15	0,64	1	0,16	0,3615
12	15	0,64	2	0,32	0,6815
13	15	0,64	4	0,64	1,3215
14	15	0,64	8	1,28	2,6015
15	15	0,64	16	2,56	5,1615

KARACİĞER YETMEZLİĞİ İLE BAŞVURAN HASTALARDA MERKEZİMİZDE UYGULADIĞIMIZ PLAZMAFEREZ DENEYİMİ

¹Enes Turan, ¹Taner Özgür, ¹İsmail Erokutan, ¹Ebru Tayfun Şentürk, ²Derya Altay, ³Hanife Ayşegül Arsoy, ³Nilüfer Ülkü Şahin, ¹Tanju Münevver Özkan

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

²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Kayseri

³Bursa Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Bursa

GİRİŞ: Akut karaciğer yetmezliği, nadir görülen, hızlı seyirli ve yüksek mortalite riski taşıyan, sağlıklı karaciğer hücrelerinin ağır derecede zedelenmesi veya ölümü sonucunda karaciğer işlevlerinin hızla bozulduğu bir tablodur. Önceden karaciğer hastalığı olmayan sağlıklı kişilerde görülen ani yetmezlik tipi olarak tanımlanır. Klinik tabloya sebep olabilecek olası hastalıklar; yenidoğan döneminde metabolik hastalıklar, daha büyük çocuklarda ise enfeksiyonlar, ilaçlar, toksinler, otoimmünite ve wilson hastalığıdır.

GEREÇ ve YÖNTEM: 2014-2023 yılları arasında akut karaciğer yetmezliği ile başvuran, terapötik ve köprü amaçlı seçici plazmaferез uygulanan olgular çalışmaya alınmıştır.

SONUÇLAR: Akut karaciğer yetmezliği ile başvuran 26 hasta çalışmaya alındı. Hastalarımızın 16 'sı kız 10'u erkek idi. Hastalarımızın yaşları 5 ay ile 17 yaş arasındaydı. Hastalarımızın 3'er tanesi otoimmün hepatit ve toksik hepatit, 5'i kriptojenik, 4'ü PFIC, 7'si dekompanse Wilson hastalığı, 1'er tanesi de bilier atrezi, kistik fibrozis, alagille sendromu ve BRIC tanıları mevcuttu. Hastalarımıza ortalama seçici plazma değişimi/plazmaferез yatışlarının 24 ile 72. saati arasında başladı. Hastalarımıza ortalama 1 ile 54 döngü seçici plazma değişimi/plazmaferез yapıldı. Hastalarımızın giriş değerleri; total bilirubin: 0,67- 54,8 mg/dl, direkt bilirubin: 0,3-34,8, AST: 25-4897 IU/L, ALT: 19-4137 IU/L, PT: 11,7-41,1 sn, PT%: 13,3-99,8, INR: 0,96-4,58, Amonyak: 57-648 mg/dl, Albümin: 1,9-4,1 mg/dl arasında idi. Hastalarımızın çıkış değerleri; total bilirubin: 1-50,6 mg/dl, direkt bilirubin: 0,7-31,4, AST: 23-947 IU/L, ALT: 20-1001 IU/L, PT: 10,8-58,7 sn, PT%: 10-121,6, INR: 0,8-3,6, Amonyak: 45-176 mg/dl, Albümin: 2,9-5,3 mg/dl arasındaydı. Genel olarak hastalarda laboratuvar değerlerinde düzelme görüldü. Hepatotoksisiteye bağlı akut karaciğer yetmezliği tablosunda plazma değişimi işleminin başarılı olduğu görüldü. Olguların 5 (%19,2)'i exitus oldu. Exitus olanların 3'ü kriptojenikti. Akut karaciğer yetmezliği kliniğinde olup seçici plazma değişimi/plazmaferез uyguladığımız 10 (%38,4) olguya karaciğer nakli yapıldı.

TARTIŞMA: Karaciğer destek sistemlerine son yıllarda daha fazla ilgi duyulmaya başlanmıştır. Bu destek sistemlerle, bilinen karaciğer hastalığı olmayıp toksik madde alımı ile gelişen akut karaciğer yetmezliklerinde tamamen tedavi edici olabilmektedir. Ayrıca kronik karaciğer hastalığı olup primer nedenle veya araya girebilecek enfeksiyon ve benzeri etkenler sebebiyle dekompanse faza geçen hastalarda nakil sürecine kadar köprü tedavisi olabileceği görülmektedir.

ÇOCUKLUK ÇAĞINDA SAFRA TAŞI: 5 YILLIK TEK MERKEZ DENEYİMİ

¹İsmail Erokutan, ¹Taner Özgür, ¹Enes Turan, ¹Ebru Tayfun Şentürk, ¹Tanju Başarır Özkan

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ VE AMAÇ: Safra taşı insidansı çocuklarda son yıllarda giderek artmaktadır. Bu artış sadece görüntüleme yöntemlerinin kullanımının artmasına bağlı olmayıp, risk faktörlerindeki değişikliklerle de ilgilidir. Amacımız son 5 yılda safra taşı saptanan hastaları risk faktörleri, klinik durumları ve tedavileri yönünden değerlendirmektir.

GEREÇ VE YÖNTEM: Ocak 2018 – Ocak 2023 tarihleri arasında hastanemiz Çocuk Gastroenteroloji polikliniğinde safra taşı nedeniyle izlenen 0-18 yaş grubu hastalar dosya kayıtlarından geriye dönük olarak incelenmiştir.

SONUÇLAR: Tanı yaşı ortalaması kızlarda (n: 56 %53.8) 8.77 ; erkeklerde (n: 48 %46.2) 6.75 idi. Hastaların %59.6'sının yakınması mevcuttu. Risk faktörlerine bakıldığında hastalarda ailede safra taşı öyküsü %13.5; obezite %11.5 ; hemolitik hastalık %7.7 ; ilaç kullanımı (Seftriakson) %4.8 ; TPN alımı %7.7 ; kronik karaciğer hastalığı %4.8 saptandı. 3 hastada alfa-1 antitripsin eksikliği görüldü. Olgularda safra kesesinde tek taş insidansı %36.5 ; multiple taş %47.1; safra çamuru da %23.1 olarak saptandı. Tedaviye bakıldığında ursodeoksikolik asit hastaların %85.6'sına başlandı. Olguların %65.4'ü bu tedaviden fayda görmedi. Hastaların %26'sına kolesistektomi uygulandı. Ayrıca 2 hastaya da diagnostik ve tedavi amaçlı ERCP yapıldı.

TARTIŞMA: Olgularımızda obezite ve ailede safra taşı öyküsü en sık risk faktörleri olarak göze çarpmaktadır. Hastaların önemli bir kısmının kolesistektomiye gittiği görülmüştür. Çocuklarda safra taşları ile ilgili olarak obeziteye yönelik koruyucu önlemlere dikkat edilmesi çok önemli olmakla beraber, safra taşı tedavisi yönetimi için de daha çok çalışmalara ihtiyaç vardır.

İNFLAMATUAR BAĞIRSAK HASTALIĞI TANISIYLA İZLEDİĞİMİZ ANTI-TNF A TEDAVİSİ VERİLEN OLGULARIMIZIN DEĞERLENDİRİLMESİ

¹Ebru Tayfun Sentürk, ¹Taner Özgür, ¹Enes Turan, ¹İsmail Erokan, ¹Tanju Münevver Özkan

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Bursa

GİRİŞ: İnflamatuvar bağırsak hastalıkları (İBH), gastrointestinal sistemin kronik, ilerleyici, immün aracılı hastalıklarıdır. Son yıllarda pediatrik popülasyonda İBH insidansında artış görülmektedir. Pediatrik İBH’da steroid, 5-ASA ve tiopurinler ilk basamak tedavileridir. Steroide dirençli/bağımlı ve ilk basamak tedavilere yanıt alınamayan olgularda biyolojik ajanların kullanılması önerilmektedir. Çalışmamızda İBH tanısı ile izlediğimiz ve Anti-TNF α tedavisi başlanan hastaların demografik özellikleri, klinik ve laboratuvar bulguları retrospektif olarak değerlendirildi.

GEREÇ VE YÖNTEM: Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji bölümünde, 2015 - 2022 yılları arasında İBH tanısıyla izlenen ve anti-TNF α tedavisi başlanan, yaşları 0-18 yaş arasında değişen, 21 olgunun (10’u ÜK, 7’si CH, 1’i indeterminate kolit, 1’i çok erken başlangıçlı İBH ve 1’i de infantil İBH) demografik özellikleri, hastalık aktivite indeksleri (PUCAİ, PCDAİ), klinik ve laboratuvar bulguları retrospektif olarak değerlendirildi.

BULGULAR: Toplam 79 hastadan 21’i (%26,5) biyolojik ajan tedavisi gerektirdi. Çalışmaya alınan 21 olgunun yaş ortalaması 142 $\pm$ 48 ay ve 12’si kız, 9’u erkek idi. Olguların 10’u ÜK, 7’si CH, 1’i indeterminate kolit, 1’i çok erken başlangıçlı İBH ve 1’i infantil İBH tanısıyla izlenmekteydi. CH olan olgularımızda en sık tutulum 7 hastada ileokolonik, 1 hastada ileal/sınırlı çekum tutulumu mevcuttu. ÜK olgularımızın tümünde pankolit tutulum mevcuttu. ÜK’li hastalarımızın pediatrik ülseratif kolit aktivite indeks (PUCAİ) skoruna göre 9’u (%75’i) ağır şiddette (PUCAİ skor >65), 3’ü (% 25) orta şiddetteydi (PUCAİ skor 35-64). CH’lı olgularımızın tümünde Crohn hastalık aktivite indeksine (PCDAİ) göre ağır hastalık (PCDAİ >40) saptandı. CH’de biyolojik ajan başlamak için en sık endikasyonlar, 4 hastada penetran hastalık, 2 hastada birinci basamak tedavide başarısızlık/intolerans ve 2 hastada striktür hastalığıydı. ÜK’de de şiddetli steroid dirençli hastalık ve birinci basamak tedavide başarısızlık/intoleranstı. Teşhisten biyolojik ajan başlanmasına kadar geçen ortalama süre 2,2 yıldır. (min. 0,1; max. 6). Başlangıç biyolojik ajan tedavisi infliksimab (IFX) idi. İki hastada (1’i ÜK, 1’i infantil İBH) infliksimab tedavisine yanıtızsızlık, 1 hastada infliksimab tedavisi sonrası steven-johnson sendromu gelişmesi nedeniyle adalimumab tedavisine geçildi. Bir hastada (CH ve X’e bağlı agammaglobulinemi birlikteliği) IFX ve ADA tedavilerine yanıtızsızlık nedeniyle vedolizumab tedavisine geçildi.

SONUÇ: İnflamatuvar barsak hastalıkları çocukluk çağının önemli kronik hastalıklarından biridir. Son yıllarda Anti-TNF ajanlarının orta- şiddetli İBH olan çocuklarda etkili olduğu kanıtlanmıştır ve kortikosteroidlerin kullanımını sınırlamak mümkün olmuştur.

KARACİĞER YETMEMEZLİĞİ OLAN OLGUDA TRANSFÜZYONLA İLİŞKİLİ AKCİĞER HASARI

¹Gülsüm Mammadli, ²Tanju Münevver Özkan, ²Taner Özgür, ³Çağlar Ödek, ²Enes Turan, ²İsmail Erokutan, ²Ebru Tayfun Şentürk

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

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Gastrentroloji Bilim Dalı

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

GİRİŞ: Transfüzyonla ilişkili akut akciğer hasarı (TRALI), akciğerlerdeki bağışıklık hücrelerinin aktivasyonuna bağlı olarak hızlı başlangıçlı akciğer hasarı ve nonkardiyojenik pulmoner ödem ile karakterize, kan ürünü transfüzyonununciddi ve potansiyel olarak ölümcül bir komplikasyonudur. Ateş, titreme ve solunum yetmezliği tablosuyla hayatı tehdit edecek kadar şiddetli olabilir. Karaciğer yetmezliği nedeniyle transplantasyon planlanan ve plazmaferez sonrası TRALI gelişen ve fatal seyirli bir olgu sunulmuştur.

OLGU: Kolestaz ve karaciğer yetmezliği tanılarıyla dış merkezden sevk edilen hastanın yapılan tetkiklerinde abdominal ultrasonografi ile biliyer atrezi dışlanmış olup, bakılan metabolik tetkikleri normal saptanmıştır. Kolestazyolojisine yönelik yapılan diğer tetkiklerde GGT normal ve hastanın kliniği ağır seyrettiği için de ön tanı olarak PFIC 2 düşünülen hastaya karaciğer yetmezliği nedeniyle karaciğer nakil hazırlıkları başlandı. Bu dönemde hastanın koagülasyon parametrelerinde bozukluk olması (PT: 21,3%PT:27,8, INR: 3,2) ve hipoalbuminemi (albümin: 2,2 g/dl) olması üzerine Taze Donmuş Plazma ve Albumin desteği verildi. Total bilirubin 40,36 mg/dl, Direkt Bilirubin 27,34 mg/dl, INR:4,1 saptanan hastaya plazmaferez yapılırken 1.saatinde solunum sıkıntısı gelişti. Hastada solunum yetmezliği tablosu geliştiğinden entübe edildi. Çocuk yoğun bakım ünitesine alınan hasta mekanik ventilatöre bağlandı, hipotansif değerleri olması üzerine inotrop desteği başlandı. İzlemde çekilen ekokardiografisinde kalp yetmezliği bulgusu saptanmadı. Çocuk yoğun bakım ünitesinde yatışının 3.gününde genel durumu daha da kötüleşen ve çoklu organ yetmezliği gelişen hastada yapılan tüm destek ve müdahalelere yanıt alınamadı ve exitus olarak kabul edildi.

SONUÇ: Transfüzyon ile ilişkili akciğer hasarı kan transfüzyonunun ciddi bir komplikasyonu olup, transfüzyona bağlı ölümlerin en sık nedenlerinden birisidir. Tanı transfüzyon sırasında veya sonrasındaki ilk altı saat içinde akut akciğer hasarı gelişmesi, transfüzyon öncesinde akut akciğer hasarı bulunmaması ve bu tabloya yol açabilen risk faktörlerinin olmaması ile konulur. Transfüzyon ile ilişkili akciğer hasarı tanısı konulurken pnömotoraks, bronkopnömoni, akciğer embolisi, konjestif kalp yetersizliği, sıvı yüklenmesi, anafilaktik reaksiyonlar ile ayırıcı tanısının yapılması gerekmektedir. Bu olguda da mevcut tabloyu açıklayacak herhangi bir akciğer patolojisi ve kalp yetmezliği olmaması, akut gelişen bir solunum yetmezliği tablosu olması nedeniyle TRALI düşünülmüş olup, hastaya gerekli destek ve müdahale yapılmasına rağmen yanıt alınamamıştır.