

20. Ulusal Uludağ PEDIATRİ Kış Kongresi

20. Uludağ Pediatri Hemşireliği Kış Kongresi

Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

04-07 Mart 2024, Grand Yazıcı Otel - Uludağ



KONUŞMA ÖZETLERİ VE BİLDİRİLER



Prof. Dr. Nihat SAPAN
Kongre Başkanı

Prof. Dr. Tanju ÖZKAN
Kongre Başkan Yardımcısı

Prof. Dr. Nilgün KÖKSAL
UÜTF Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı Başkanı

Prof. Dr. Osman DÖNMEZ
Kongre Sekreteri



www.uludagpediatri.org

burkon
TURİZM & KONGRE

444 9 443

onur.oral@burkon.com

20. ULUSAL ULUDAĞ PEDIATRİ KIŞ KONGRESİ

20. ULUDAĞ PEDIATRİ HEMŞİRELİĞİ KIŞ KONGRESİ

04-07 MART 2024 – GRAND YAZICI OTEL/ULUDAĞ

KONUŞMA ÖZETLERİ VE BİLDİRİLER

ISBN: '978-625-6443-11-2'

Değerli Meslektaşlarımız,

20. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi'ni 04 - 07 Mart 2024 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

20. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi Başkanı

İÇİNDEKİLER

KURULLAR	5
BİLİMSEL PROGRAM.....	6
KONUŞMA ÖZETLERİ.....	12
SÖZEL BİLDİRİLER.....	47
POSTER BİLDİRİLER.....	75

KURULLAR

KONGRE BAŞKANI

Dr. Nihat Sapan

KONGRE BAŞKAN

YARDIMCISI

Dr. Tanju Özkan

KONGRE SEKRETERLERİ

Dr. Osman Dönmez

Dr. Çağlar Ödek

Dr. Şükrü Çekiç

Dr. Salih Çağrı Çakır

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. Taner Özgür

BİLİMSEL PROGRAM

04 MART 2024, Pazartesi			
	A SALONU	B SALONU	C SALONU
14:00-16:00		ALLERJİK ACİLLER KURSU Oturum Başkanları: Koray Harmancı, Reha Cengizlier, Yakup Canitez <i>Perioperatif Allerjiler</i> Nurşen Günaydın <i>Akut Ürtiker ve Angioödem</i> Ayça Kıyıkım <i>Anafilaksi</i> Hikmet Tekin Nacaroğlu <i>Astım Atak Tedavisi</i> Mustafa Arga	ÇOCUK HASTALARDA AKUT SOLUNUM YETMEZLİĞİ VE TEDAVİDE GÜNCEL YAKLAŞIMLAR KURSU Oturum Başkanları: Alkan Bal, Çağlar Ödek <i>14:00 – 14:20 Fizyopatoloji, Steroid ve İnhalasyon Tedavileri</i> Çağlar Ödek <i>14:30 – 14:50 Yüksek Akışlı Nazal Kanül Oksijen Tedavisi</i> Alkan Bal <i>15:00 – 15:20 Non-invaziv Mekanik Ventilasyon</i> Neslihan Zengin <i>15:30 – 15:50 Cihaz Başında Pratik Uygulama</i>
16:30-17:00	Açılış Kokteyli		
17:00-18:00	Açılış Töreni		
18:00-19:00	AÇILIŞ PANELİ – PROF. DR. İBRAHİM İLDIRIM OTURUMU Oturum Başkanları: Mustafa Hacimustafaoğlu, Solmaz Çelebi <i>Rutin Aşı Takviminden Sapmalar: Eksik Aşılı Çocukta Aşı Planı</i> Gizem Ergün <i>Dünyada Yeni Ruhsat Alan Aşılar</i> Mustafa Hacimustafaoğlu		
20:30	KONFERANS 1 <i>Stres Yönetimi için Vagal Egzersizler</i> Vahide Savcı <i>Farmakolog & Wellbeing Uzmanı</i>		

20. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi & 20. Uludağ Pediatri Hemşireliği Kış Kongresi

05 MART 2024, Salı			
	A SALONU	B SALONU	C SALONU
08:00–09:00	PANEL 1 – PROF. DR. ESEN DEMİR – PROF. DR. MEHTAP YAZICIOĞLU OTURUMU Oturum Başkanları: Esen Demir, Mehtap Yazicioğlu <i>Çocuklarda Sık Görülen İlaç Allerjileri ve Çapraz Reaksiyonlardan Korunma Önerileri</i> Ceren Can <i>İnek Sütü Protein Allerjisi</i> Esra Özek	PANEL 2 – KARDİYOLOJİ ÇOCUK VE SPOR Oturum Başkanları: Ergün Çil, Özlem Mehtap Bostan <i>Spor Öncesi Sağlık Taraması Nasıl Yapılmalıdır?</i> Ufuk Şekir <i>Sporda Ritim Problemleri ve Ani Ölüm</i> Fahrettin Uysal	SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU 1
09:00–10:00	KONFERANS 2 – PROF. DR. EREN ÖZEK OTURUMU Oturum Başkanları: Esin Koç, Mehmet Vural <i>Avrupa RDS Kılavuzu</i> Eren Özek	KONFERANS 3 – GASTROENTEROLOJİ Oturum Başkanları: Tanju Başarır Özkan, Turgut Özeke <i>Çocuklarda Malnütrisyon; Büyüyelim, Gelişelim</i> Funda Özçetin	SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU 2
10:00–10:30	Kahve Arası		
10:30–11:30	PANEL 3 – PROF. DR. HALUK ÇOKUĞRAŞ OTURUMU Oturum Başkanları: Haluk Çokuğraş, Nermin Güler <i>Atopik Dermatit Güncel Tedavisi, Nemlendirici Seçiminde Önemli Noktalar</i> Pınar Uysal <i>Nadir Görülen Besin Allerjileri</i> Betül Büyüktiryaki	PANEL 4 – ROMATOLOJİ Oturum Başkanları: Osman Dönmez, Sara Şebnem Kılıç Gültekin <i>Olgularla Juvenil İdyopatik Artrit</i> Özgür Kasapçopur <i>FMF dışı Periyodik Ateş Sendromları</i> Nuray Aktay Ayaz	SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU 3
11:30–12:30	UYDU SEMPOZYUM – ORZAX Oturum Başkanları: Ömer Tarım, Halil Sağlam <i>Çocukluklarda Çinko Tedavisi</i> Emin Ünüvar		
12:30–13:30	Öğle Yemeği		
13:30–14:30	PANEL 5 – GASTROENTEROLOJİ PROF. DR. FÜGEN ÇULLU ÇOCUĞRAŞ OTURUMU ÇOCUKLARDA KUSMAYA YAKLAŞIM Oturum Başkanları: Fügen Çullu Çokuğraş, Raşit Yağcı	PANEL 6 – NEFROLOJİ Oturum Başkanları: Sevgi Mir, Osman Dönmez <i>Nefrolityazis ve Pirimer Hiperokzalozis Tedavisindeki Yenilikler</i> Sevcan Bakkaloğlu	SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU 4

20. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi & 20. Uludağ Pediatri Hemşireliği Kış Kongresi

05 MART 2024, Salı			
	A SALONU	B SALONU	C SALONU
	<i>Gastrointestinal Nedenler ve Yönetimi</i> M. Ayşe Selimoğlu <i>Gastrointestinal Sistem Dışı Nedenler, Ayırıcı Tanı ve Algoritmik Yaklaşım</i> Taner Özgür	<i>Olgularla Hemolitik Üremik Sendrom (HÜS)</i> Nur Canpolat	
14:30–15:30	PANEL 7 – ALLERJİK HASTALIKLAR OTURUMU Oturum Başkanları: Günnur Deniz, Şükrü Çekiç <i>Hereditör Angioödem</i> Elif Karakoç Aydın <i>Atopik Dermatit ve Primer İmmün Yetmezlik İlişkisi, Hangi Durumda İmmün Yetmezlik Düşünelim</i> Safa Barış	PANEL 8 – HEMATOLOJİ HER YÖNÜYLE YENİDOĞANDA K VİTAMİNİ EKSİKLİĞİ Oturum Başkanları: Hilal Özkan, Yeter Düzenli Kar <i>Olgu Sunumu</i> Alperen Numan Katmer <i>Yenidoğanda K Vitamini Eksikliği</i> Meryem Albayrak <i>K Vitamini Reddiyle Nasıl Başa Çıkılır?</i> Gizem Ergün Özdel	
15:30–16:00	Kahve Arası		
16:00–17:00	PANEL 9 – GASTROENTEROLOJİ-YOĞUN BAKIM ORTAK OTURUMU KRİTİK HASTALARDA ENTERAL VE PARENTERAL BESLENME Oturum Başkanları: Fügen Çullu Çokuğraş, Tanju Başarır Özkan <i>Çocuklarda Enteral Beslenmede Peptid Bazlı Ürünlerin Önemi</i> Ömer Faruk Beşer <i>Parenteral Beslenmede Hazır Ürünler</i> Çağlar Ödek	PANEL 10 – İMMÜNOLOJİ İMMUNOGLOBULİN YAPIM MEKANİZMASI VE TEDAVİ UYGULAMALARI Oturum Başkanları: Yıldız Camcıoğlu, Sara Şebnem Kılıç Gültekin <i>B Hücre Gelişimi ve Antikor Üretimi</i> İlhan Tezcan <i>Ig Tedavisi Uygulamaları</i> Elif Karakoç Aydın	
17:15–18:30	POSTER BİLDİRİ SUNUMLARI Oturum Başkanları: Maleyka Kerimova, Ertuğrul Kıyıkım, Serhat Güler, Murat Tutanc		

20. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi & 20. Uludağ Pediatri Hemşireliği Kış Kongresi

6 MART 2024, Çarşamba			
	A SALONU	B SALONU	C SALONU
08:00-09:00	PANEL 11 – HEMATOLOJİ YENİDOĞANDA KANAMA VE TROMBOZ Oturum Başkanları: Melike Sezgin Evim, Salih Çağrı Çakır <i>Yenidoğanda Kanama</i> Ayşegül Ünüvar <i>Yenidoğanda Tromboz</i> Serap Karaman	PANEL 12 – ENDOKRİNOLOJİ Oturum Başkanları: Ömer Tarım, Erdal Eren <i>Rikets</i> Özlem Kara <i>Osteoporoz</i> Yasemin Denkboy	
09:00-10:00	PANEL 13 – NEFROLOJİ Oturum Başkanları: Sevgi Mir, Osman Dönmez <i>İdrar Yolu Enfeksiyonlarında (İYE) Ne Zaman Görüntüleme? Nasıl tedavi Edelim?</i> Umut Selda Bayrakçı <i>Akut Postenfeksiyöz Glomerülonefritler (APSGN,..)</i> İpek Kaplan Bulut	PANEL 14 – ÇOCUK GÖĞÜS OTURUMU Oturum Başkanları: Ayşe Öner, Caner Kabasakal <i>Bronşiolitis Obliterans Tedavisinde Güncel Yaklaşım</i> Yasemin Gökdemir <i>Uyku Solunum Bozuklukları</i> Ayşe Ayzıt Sakallı <i>KF Tedavisinde Yenilikler</i> Deniz Doğru Ersöz	
10:00-10:30	Kahve Arası		
10:30-11:30	PANEL 15 – PROF. DR. CANER KABASAKAL OTURUMU Oturum Başkanları: Caner Kabasakal, Ayşe Öner <i>Çocukluk Çağında Nefrotik Sendrom</i> Önder Yavaşcan <i>Potasyum Denge Bozuklukları ve Hiperpotasemi Tedavisinde Yenilikler</i> Bilal Yıldız	PANEL 16 – ONKOLOJİ Oturum Başkanları: Betül Sevinir, Metin Demirkaya <i>Olgularla Lenfadenopatiye Yaklaşım</i> Ayşe Erbay	
11:30-12:30	PANEL 17 – YENİDOĞAN NEONATOLOJİDE GÜNCELLEMELER Oturum Başkanları: Nilgün Köksal, Hilal Özkan <i>Neonatal Sepsise Güncel Yaklaşım</i> Merih Çetinkaya <i>Yenidoğan Sarılıklarında Güncel Kılavuzlar</i> Salih Çağrı Çakır	PANEL 18 – ROMATOLOJİ Oturum Başkanları: Osman Dönmez, Sara Şebnem Kılıç Gültekin <i>IgA Vaskülitinde Tedavi ve İzlem</i> Betül Sözeri <i>Kawasaki Hastalığı</i> Balahan Bora Makay	
12:30-13:30	Öğle Yemeği		

20. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi & 20. Uludağ Pediatri Hemşireliği Kış Kongresi

6 MART 2024, Çarşamba			
	A SALONU	B SALONU	C SALONU
13:30-14:30	PANEL 19 – SOLUNUM YOLU ALLERJİLERİ Oturum Başkanları: Maleyka Karimova, Metin Aydoğan <i>Astım Tedavisinde Yenilikler</i> Arzu Bakırtaş <i>Allerjik Hastalıklarda İmmünoterapi, Hasta Seçiminde Önemli Noktalar</i> Ümit Murat Şahiner	PANEL 20 – METABOLİZMA KARDİOMYOPATİLERE YAKLAŞIM Oturum Başkanı: Şahin Erdöl <i>Kardiyomyopatiler</i> Fahrettin Uysal <i>Kardiyomyopatilere Metabolik Yaklaşım</i> Pelin Teke Kısa	
14:30-15:30	KONFERANS 4 GASTROENTEROLOJİ Oturum Başkanları: Raşit Vural Yağcı, Tanju Başarır Özkan <i>Bebek Beslenmesinde Biyotikler ve Mikrobiyota</i> Ener Çağrı Dinleyici	PANEL 21 – ÇOCUK NÖROLOJİ OTURUMU Oturum Başkanı: Mehmet Sait Okan <i>Pediyatrik Nörolojik Acillere Yaklaşım</i> Muhittin Bodur, Rabia Tütüncü Toker	
15:30-16:00	Kahve Arası		
16:00-17:00	PANEL 22 – PROF. DR. NİHAT SAPAN OTURUMU Oturum Başkanları: Nihat Sapan, Cevdet Özdemir <i>Epitel Bariyer Teorisinde Yeni Gelişmeler</i> Cezmi Akdiş <i>Besin Alerjilerine Karşı İntolerans Mekanizmaları</i> Mübeccel Akdiş		

20. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi & 20. Uludağ Pediatri Hemşireliği Kış Kongresi

7 MART 2024, Perşembe			
	A SALONU	B SALONU	C SALONU
09:00-10:00	PANEL 23 – ÇOCUK ACİL VE YOĞUN BAKIM OTURUMU Oturum Başkanları: Osman Dönmez, Çağlar Ödek GERİDE BIRAKTIĞIMIZ YILDA ÇOCUK ACİL VE ÇOCUK YOĞUN BAKIMIN SICAK KONULARI <i>Afetlerde Çocuk Acil Organizasyonu</i> Alkan Bal <i>Solunum Sıkıntısı Olan Hastaya Yaklaşım</i> Neslihan Zengin	09:30-10:10 HEMŞİRELİK OTURUMU – 1 Oturum Başkanları: Halil Sağlam, Fatma Düzgün, Semra Sürenler <i>Pediatric Hemşireliğinde Yapay Zeka</i> Ayla İrem Aydın <i>Çocuk Hastalarda Ağrıyı Azaltma Yöntemlerindeki Yenilikler</i> Meryem Atak	
10:00-10:30	Kahve Arası	10:10-10:30 Kahve Arası	
10:30-12:00	PANEL 24 – ONKOLOJİ ACİLLER Oturum Başkanları: Taner Özgür, Çağlar Ödek <i>Çocuk Onkolojide Metabolik Aciller</i> Yunus Murat Akçabelen <i>Kanser Riski Olan Hastalar ve İzlemleri</i> Aytül Temuroğlu	10:30-11:50 HEMŞİRELİK OTURUMU – 2 ÇOCUK HASTALARDA GİRİŞİMSEL İŞLEMLER Oturum Başkanları: Osman Dönmez, Nurcan Özyazıcıoğlu, Ergül Tunalı <i>Endoskopi Uygulaması</i> Gülizar Özgür <i>Diyaliz Uygulaması</i> Gülcan Canberk, Mercan Çelenk <i>Kateter Uygulamaları</i> Merve Gültekin	
12:00	KAPANIŞ		

KONUŞMA ÖZETLERİ

PERİOPERATİF ALERJİLER

Nurşen Cığerci Günaydın

Tekirdağ Namık Kemal Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.D, Çocuk Alerji ve İmmünoloji

Perioperatif ani aşırı duyarlılık reaksiyonları nadirdir. Anestezik ilaçların etkileri, cerrahi prosedür, çeşitli ilaçların eş zamanlı uygulanması, gizli maruz kalmalar ve çok sayıda ayırıcı tanı perioperatif olayların değerlendirilmesini zorlaştırmaktadır. Bu konuda farklı merkezlerde, deneyimleri doğrultusunda, farklı yaklaşımlar görülmektedir. Perioperatif ani aşırı duyarlılık reaksiyonlarının belirti ve semptomları hafif cilt semptomlarından çeşitli organ sistemlerini kapsayan hayatı tehdit eden anafilaksiye kadar değişir. İzole kardiyovasküler kollaps veya kalp durması ilk bulgu olabilir. Taşikardi ile birlikte veya taşikardi olmadan beklenmedik bir şekilde hipotansiyon oluştuğunda veya vazopressörlere yanıt vermediğinde de perioperatif ani aşırı duyarlılık reaksiyonları düşünülmelidir.

Perioperatif ani aşırı duyarlılık reaksiyonları 4 sınıf olabilir: Sınıf 1’de deri ve mukoza bulguları (generalize eritem, yaygın ürtiker/anjioödem); Sınıf 2’de çeşitli organ sistemlerinde orta derece bulgular (cilt ve mukoza bulguları, $\pm$ hipotansiyon, $\pm$ taşikardi, $\pm$ bronkospazm, $\pm$ GIS bulguları); Sınıf 3’de bir veya daha fazla organda hayatı tehdit eden bulgular (kardiyovasküler kollaps, taşikardi/ bradikardi, kardiyak disritmi, $\pm$ bronkospazm, $\pm$ cilt ve mukoza bulguları, $\pm$ GIS bulguları); Sınıf 4’de ise dolaşım veya solunum arresti görülebilir.

Perioperatif ani aşırı duyarlılık reaksiyonlarını değerlendirmenin amaçları, suçlu ilacı ve güvenli alternatifleri belirlemek ve suçlu ilaç belirlenmese bile gelecekte güvenli anestezi sağlamaktır. Bu yaklaşımda alerji uzmanlarının ve anestezisi hekimlerinin deneyimi önemlidir.

Perioperatif anafilakside çok değişken heterojen klinik tablolar görülebilir. Hafif belirtiler cerrahi tedavinin tamamlanmasına izin verirken; çoklu sistem sorunları, kardiyak arrest ve dirençli bronkospazm veya üst solunum yolu anjiyoödem oksijenasyonu bozabilir. Tedavinin geciktirilmesi veya epinefrin dozunun yanlış yapılması durumunda hayatı tehdit eden durumlara dikkat etmek gerekir. Genel anestezikler, lokal anestezikler ve radyokontrast maddeler sıklıkla reaksiyonlara neden olan perioperatif alerjenlerdir. Lokal anestezikler küçük cerrahi girişim ya da girişimsel birçok işlemde kullanılır. Lokal anestezikler kimyasal yapılarına göre benzokain, kokain, prokain, tetrakain gibi benzoik asit esterleri; artikain, levobupivakain, lidokain, mepivakain, ropivacain gibi amid grubu lokal anestezikleri içerir. Lokal anesteziklerle daha sıklıkla mukozal enflamasyon, dermatit gibi tip IV aracılı reaksiyonlar görülürken, %1’den az sıklıkla tip 1 reaksiyonlar görülebilir. Daha nadir olarak immün kompleks reaksiyonları görülebilir. Lokal anestezikler ile reaksiyon riski ilaç alerjisi veya daha önce anestezi ile reaksiyon öyküsü olan hastalarda daha fazladır. Lokal anestezik ilaçlar arasında grup içinde çapraz reaksiyonlarda görülebilir. Lokal anestezik ilaç reaksiyonlarının ayırıcı tanısında ağrıya yanıt olarak sempatik stimülasyon, psikomotor reaksiyonlar veya anksiyete ilişkili semptomlar ve vazovagal semptomlar açısından hasta değerlendirilmelidir.

Genel anestezi sırasında meydana gelen ilaç reaksiyonları nadir gözlenir. Genel anestezi sırasında indüksiyon faz ilaçları (opioidler, barbitüriatlar v.b), kas gevşeticiler, kolinesteraz inhibitörleri, antikolinergikler gibi ilaçlar kullanılır. Perioperatif anafilakside kas gevşeticiler, antibiyotikler ve lateks önemli nedenler arasındadır. Perioperatif anafilaksi öyküsü olan hastada daha sonra yapılacak olan anestezilerde sorumlu ilaçtan kaçınmak gereklidir.

Radyokontrast maddeler çeşitli hastalıkların tanı ve tedavisi için yaygın olarak kullanılmaktadır. Radyokontrast maddenin uygulamasından sonra genellikle ilk 1 saat içinde ortaya çıkan anafilaksi, bronkospazm, ürtiker gibi erken reaksiyonlar yada daha sonra ortaya çıkan makulopapüler ekzantem gibi geç reaksiyonlar görülebilir.

Alerjik reaksiyon gelişen hastanın hızla tedavisi önemlidir. Tanıda iyi bir anamnez, klinik bulguların değerlendirilmesi, uygun vakalarda spesifik IgE, bazofil aktivasyon testi (BAT) gibi in vitro testler, deri ve provokasyon testleri kullanılır. Ancak cilt ve in vitro testlerin standardizasyonu ve ilaç provokasyon testiyle ilgili pek çok sorun bulunmaktadır. Pozitif test sonuçları ile reaksiyon arasındaki klinik korelasyonun değerlendirilmesi önemlidir.

KAYNAKLAR:

- 1.Garvey LH, Ebo DG, Merters PM, et.al. An EAACI position paper on the investigation of perioperative immediate hypersensitivity reactions. Allergy 2019 Oct;74(10):1872-1884.
- 2.Tacquard C, Iba T, Levy JH. Perioperative Anaphylaxis. Anesthesiology. 2023 Jan 1;138(1):100-110.
- 3.Maamari JA, Wolfe RC. Perioperative Management of Local Anesthetic Allergies. J Perianesth Nurs. 2023 Dec;38(6):947-949.
4. Mertes PM, Alla F, TrechotP, AuroyY, JougleE, Groupe d'Etudes des Reactions Anaphylactoides P. Anaphylaxis during anesthesia in France: an 8-year national survey. J Allergy Clin Immunol. 2011;128:366-373
5. Kolawole H, Marshall SD, Crilly H, Kerridge R, Roessler P. Australian and New Zealand Anaesthetic Allergy Group/ Australian and New Zealand College of anaesthetists periopera- tive anaphylaxis management guidelines. Anaesth Intensive Care. 2017;45:151-158.
6. Savic LC, Garvey LH. Perioperative anaphylaxis: diagnostic challenges and management. Curr Opin Anaesthesiol. 2020 Jun;33(3):448-453.

ÇOCUK HASTALARDA AKUT SOLUNUM YETMEZLİĞİ VE TEDAVİDE GÜNCEL YAKLAŞIMLAR KURSU: PEDIATRİK NON-İNVAZİF MEKANİK VENTİLASYON

Neslihan Zengin

Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

Non-invazif mekanik ventilasyon (NİV) solunumsal desteğin, endotrakeal tüp ya da trakeostomi gibi invazif bir yapay hava yolu gereci olmadan uygulanmasıdır. NİV, yetişkinlerde daha çok kronik solunum yetmezliği tedavisinde kullanılmakta iken, çocuklarda kullanımı 1950’li yıllardaki polimyelit epidemisi sırasında demir akciğerin kullanımıyla başlamıştır. NİV; negatif ve pozitif basınçlı ventilasyon olmak üzere iki şekilde uygulanabilir. Ancak günümüzde, negatif basınçlı ventilasyon ‘Cuirass’ ve ‘Diyafram pacemaker’ dışında kullanımı ağır, taşınamaz olmaları, hastanın hareket etmesini kısıtlandırması ve üst hava yolu obstrüksiyonu yaratabilme gibi riskleri nedeniyle yerini pozitif basınçlı ventilasyon yöntemlerine bırakmıştır.^{1,2} Endotrakeal tüp aracılığıyla sağlanan invazif ventilasyon, dünya çapında ÇYB’de uzun süredir ventilatör yönetiminin temel dayanağı olmuştur.³ Kronik obstrüktif akciğer hastalığı ve kardiyojenik akciğer ödemi olan yetişkinlerde ve solunum sıkıntısı olan prematüre yenidoğanlarda yapılan randomize kontrollü çalışmalar (RKÇ), sürekli veya iki seviyeli pozitif hava yolu basıncı gibi NİV yöntemlerinin, endotrakeal entübasyon ihtiyacını azaltabileceğini ve hasta sonuçlarını iyileştirebileceğini göstermiştir.⁴ Bununla birlikte, kritik durumdaki çocuklarda RKÇ kanıt yetersizdir; yalnızca 50 hastayı içeren bir klinik çalışma ile bronşiyolit, astım ve dang şok sendromu gibi spesifik durumlarla sınırlı diğer üç küçük RKÇ mevcuttur.⁵ Bu kanıt kısıtlılığına rağmen, Birleşik Krallık ve İrlanda’daki ÇYBÜ’lerden elde edilen ulusal çalışma verileri, NİV’in daha fazla benimsenmesine yönelik uluslararası eğilimi yansıtan, son 10 yılda NİV kullanımının arttığını göstermiştir.⁶ Pozitif basınçlı NİV, nazal, oro-nazal, tam yüz, helmet gibi çeşitli maske ara yüzleri aracılığıyla uygulanmaktadır. Solunum yetmezliğinin tipine göre uygun mod ayarlanıp, hasta uyumu gözetilerek seçilen parametreler cihaza işlenerek gerekli basınç değişiklikleri sağlanır. En sık tercih edilen iki mod; iki seviyeli pozitif hava yolu basıncı (BİPAP) ile sürekli pozitif hava yolu basıncıdır (CPAP). NİV’in avantajları; hava yolu savunma mekanizmalarının korunması, enfeksiyon riskinin azalması, sedasyon ihtiyacının azalması, hareket kısıtlılığına neden olmaması, yutma ve konuşmaya olanak sağlanması, hava yolu travması riskini azaltması, mortalite, ventilasyon ve ÇYB yatış süresini süresini azaltmasıdır. Dezavantajları ise cihaz ve sistem gerektirmesi, uygulamaya başlayabilmek için daha uzun süre hazırlık ve NİV’i etkin uygulayabilecek ekip organizasyonu gerektirmesi, gastrik distansiyon ve hastanın kloströfobik hissetmesi, gözlerde irritasyon, maske basısına bağlı cilt hasarı gelişebilmesidir.⁷

Fizyopatoloji: Solunum sistemi ile ilgili hastalıklardan ve solunum yetmezliğinden kaynaklanan ölümler çocukluk çağı ölümlerinin başta gelen nedenlerindendir. Solunum sıkıntısı çocuk acil servis başvurularının yaklaşık %20’sinden, çocuk yoğun bakım yatışlarının ise yaklaşık %30’undan sorumludur. Anatomik ve fizyolojik farklılıklar çocukların, erişkinlere göre daha fazla solunum sıkıntısına yatkın olmasına neden olmaktadır. Çocuklarda havayolunun en dar yeri olan subglottik alanın bağ dokusu yetersiz olup inflamasyon ve doku ödemi varlığında havayolu çapı azalır ve solunum iş yükünde belirgin artışa neden olur.

Çocuklarda oksijen (O₂) tüketimi ve karbondioksit (CO₂) üretimi yetişkinlerin yaklaşık iki katıdır. Trakea ve bronşiyol çapının dar olması çocuklarda havayolu direncinde artışa, havayollarının çapının dar olması, kollateral havayollarının azlığı atelektazilere neden olabilmektedir.

Santral solunum merkezinin immatüritesi de özellikle yenidoğan ve infantta bradipne ya da apneye neden olabilmektedir.

Sonuç olarak çocuklar erişkinlerden farklı olarak solunum yetmezliğine daha yatkındırlar ve mekanik ventilasyon desteği ihtiyaçları açısından kritik hastalık dönemlerinde yakın ve dikkatli izlemleri gerekir.

Solunum yetmezliği temel olarak hipoksik solunum yetmezliği (Tip 1) ve hiperkapnik solunum yetmezliği (Tip 2) olarak sınıflandırılır.

⁸ Solunum döngüsü; sinir sistemi, kardiyovasküler sistem, iskelet-kas sistemi ve solunum sistemini ilgilendiren bir süreçtir.

Dolayısıyla solunum yetmezliği bu sistemlerin herhangi birini ilgilendiren sorundan kaynaklanabilir.

Hipoksi hücre düzeyindeki parsiyel oksijen basıncının (PO₂) yetersiz olmasıdır, hipoksik solunum yetmezliği intrapulmoner şant veya oksijenin alveollerden pulmoner kapillerlere yetersiz difüzyonundan kaynaklanır. Bu duruma yol açan nedenler; küçük havayolu tıkanıklığı, interstisyel ödem, fibrozis gibi difüzyona karşı artan engel, akut respiratuvar distres sendromu (ARDS), pnömoni, atelektazi, pulmoner ödem gibi alveollerin kollabe veya sıvıyla dolu olduğu patolojiler olarak sıralanabilir.

Fonksiyonel rezidüel kapasitenin azaldığı hipoksik solunum yetmezliği pozitif basınçlı ventilasyon yöntemleri ile akciğer hacmini artırarak yönetilebilmektedir. Hiperkapni, yetersiz alveoler ventilasyon, ventilasyon/perfüzyon (V/P) dengesizliği veya CO₂ üretiminin artması sonucu CO₂'nin artmasıdır.

Hiperkapnik solunum yetmezliği; solunumsal pompa yetersizliği, kas hastalıkları, göğüs duvarı anormallikleri, artmış ölü boşluk ventilasyonu, obstrüktif hava yolu hastalıkları gibi durumlarda görülmektedir. NİV; pozitif basınçla hem hipoksemik, hem de hiperkapnik solunum yetmezliği destek tedavisi olarak kullanılmaktadır.

Pozitif hava yolu basıncı, atelektatik veya dolu alveollerin havalandırılmasına, ekspiryum sonunda alveolar kollapsın önlenmesine ve fonksiyonel rezidüel kapasitede artışa yardımcı olur. Bu durum hipoksemiye düzeltir, pulmoner kompliyansı artırır ve intrapulmoner şantı azaltır. Kompliyansın artışı da tidal hacmin artmasını, ventilasyonun düzelmesini ve solunum iş yükünün azalmasını sağlayarak hasta kliniğinin düzelmesiyle klinik yansıma gösterir.⁹

NİV Endikasyonları:

Acil endotrakeal entübasyon gereksinimi olmayan, hemodinamik açıdan stabil, hava yolu koruyucu reflekslerini sürdürebilen akut solunum yetmezliğinin ağır olmadığı hastalarda ve kronik solunum yetmezliğinin relapsı durumlarında, ayrıca ekstübasyonu kolaylaştırmak için uygun hasta gruplarında kullanılmaktadır. Bazı yazarlar NİV uygulama kararı vermede birtakım kriterleri kullanmayı önermektedirler. Bu kriterler; oksijen desteğine yanıtızsız veya diğer tedavilere (bronkodilatör-astım) yanıt vermeyen orta veya ağır dispne, dakika solunum sayısının yaşa göre %75 persentilin üzerinde seyrettiği solunum sistemi hastalığına bağlı takipne, hipoksemi (SpO₂>94 sağlamak için FiO₂>%50 ihtiyacı olması), respiratuvar asidoz (arteryel pH<7.35, venöz pH<7.30) olarak belirtilmiştir.¹⁰ NİV endikasyonu koyulsa da hasta seçimi, uygun maske ara yüzü belirlemek, hasta uyumu, konforu ve etkin ekip organizasyonu bütüncül olarak değerlendirilmelidir ve NİV uygulanan tüm hastalar olası komplikasyonlar ve tedavi başarısı açısından yakın izlenmelidir.¹¹

NİV kontrendikasyonları:

NİV için en önemli kontrendikasyonlar; ağır hipoksemik solunum yetmezliği (PaO₂/FiO₂< 150), özellikle ağır hipoksemik hastalarda ekipman eksikliği ve ekibin tecrübesiz olması, yüksek ve artan düzeyde vazopressör desteği gerektiren hemodinamik instabilite, kardiyopulmoner arrest, akut bozulmuş bilinç düzeyi (Glasgow Koma Skoru≤8 veya hızlı düşmesi), hava yolunda koyu ve yoğun sekresyon varlığı, hava yolunda sabit obstrüksiyon, yüz travması ve yanıklar, aşırı miktarda yoğun kusma, drenaj uygulanmamış pnömotoraks ve yeni geçirilmiş gastrointestinal sistem cerrahisidir. Ayrıca; mikrognati,

Apert, Crouzon sendromu gibi yüz ve hava yolu anomalilerinde, kafa tabanı kırığı olan hastalarda da pnömosefali ve hava kaçağı sendromları riski nedeniyle NİV kullanımı önerilmemektedir.

NİV uygulanan hastaların çocuk acil servis ve çocuk yoğun bakımdaki izlemleri sırasında mutlaka sürekli kardiyak monitörizasyon, dakika solunum sayısı, nabız oksimetri takibi ve SpO₂/FiO₂ (S/F) oranı, bilinç, kan basıncı izlemi yapılmalıdır. Mümkünse tedaviye yanıtı izlemede 1. saatte arter kan gazı ile PaO₂/FiO₂ (P/F) oranını görmek gerekir. NİV uygulanması sırasında hedef tidal volümün (V_t) 6-10 mL/kg sağlanması, 2-6 saat içinde kalp tepe atımı ve dakika solunum sayısında azalma, 1 saat içerisinde S/F oranında artma ve P/F>175 olması tedavi başarısını göstermektedir. Uygun mod, uygun maske ve ayarlara rağmen 1. saatte kalp tepe atımı ve dakika solunum sayısında gerileme yoksa, 1. saatte P/F<175, 2. saatte S/F<180-210 ise ve 24 saatte FiO₂ ihtiyacı %50'den fazla devam ediyorsa entübasyon düşünülmelidir, NİV'in entübasyonu geciktirmesine izin verilmemelidir.¹² NİV doğru endikasyonla kullanıldığında hayat kurtarır ve yaşam kalitesini yükseltir. Başarısız NİV hastanın hayatına malolabilir. Kullanılan cihaz ve ekipmanın kalitesinden daha önemli olan bilgi ve ekip deneyimidir.

KAYNAKLAR:

1. Çelikel T. Yoğun Bakım Dergisi 2002;2:225-45.
2. Mehta S, Hill NS. Noninvasive ventilation. Am J Respir Crit Care Med 2001;16:540-77.
3. Barry P, Morris K, Ali T: Oxford Speciality Handbook in Paediatric Intensive Care. Oxford: Oxford University Press, 2010
4. Ho JJ, Subramaniam P, Davis PG: Continuous distending pressure for respiratory distress in preterm infants. Cochrane Database Syst Rev 2015; 7:CD002271
5. Milési C, Matecki S, Jaber S, et al: 6 cmH₂O continuous positive airway pressure versus conventional oxygen therapy in severe viral bronchiolitis: A randomized trial. Pediatr Pulmonol 2013; 48:45–51
6. Ducharme-Crevier L, Essouri S, Emeriaud G: Noninvasive ventilation in pediatric intensive care: From a promising to an established therapy, but for whom, when, why, and how? Pediatr Crit Care Med 2015; 16:481–482
7. Morris JV, Ramnarayan P, Parslow RC, Fleming SJ. Outcomes for Children Receiving Noninvasive Ventilation as the First-Line Mode of Mechanical Ventilation at Intensive Care Admission: A Propensity Score-Matched Cohort Study. Crit Care Med. 2017 Jun;45(6):1045-1053.
8. Derish MT, Frankel L.R. Respiratory distress and failure. In: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB.(eds). Nelson Textbook of Pediatrics 16th Ed. 266-268, WB Saunders Co. London 2000.
9. Najaf-Zadeh A, Leclerc F. Ann Intensive Care. Noninvasive positive pressure ventilation for acute respiratory failure in children: a concise review. Annals of Intensive Care 2011; 1:15.
10. Calderini E, Chidini G, Pelosi P. What are the current indications for noninvasive ventilation in children? Curr Opin Anaesthesiol. 2010;23:368-374.
11. Jalil Y, Damiani F, Astudillo C, Villarroel G, Barañao P, Bustos E, et al. Impact of a noninvasive ventilation protocol in hospitalized children with acute respiratory failure. Respir Care. 2017;62(12):1533-9.
12. Alberto Medina, Javier Orive, Mireia Cusco, Robert Blokpoel, Marti Pons, Pter Rimensberger HANDBOOK OF PAEDIATRIC & NEONATAL MECHANICAL VENTILATION 2ND EDITION, 2021, ISBN 978-84-124534-0-9

RUTİN AŞI TAKVİMİNDEN SAPMALAR

Eksik Aşılı Çocukta Aşı Planı

Gizem Ergün Özdel

Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Sosyal Pediatri Bilim Dalı

Çocuk sağlığını koruma çalışmalarında aşı ile bağışıklama önemli bir yer tutmaktadır. Bu amaçla Dünya Sağlık Örgütü 1974 yılında Genişletilmiş Bağışıklama Programı önerilerini (GBP) oluşturmuş ve uygulamaları desteklemeye başlamıştır. Programın adındaki 'Genişletilmiş' deyimini aşısız veya eksik aşılı bebek ve çocukların saptandığı anda aşılmasının sağlanması ve bu uygulamanın ülke genelinde her yerde eşit olarak yapılması anlamını vurgulamak için kullanılmaktadır. Altı hastalığa karşı korunma amaçlanarak başlanan bu program Türkiye'de 1980-85 yılları arasında başlamış ve yıllar içinde bilimsel gelişmeler doğrultusunda 10 aşılı içeren güncel ulusal aşı takviminin oluşması sağlanmıştır.

Zamanında ve doğru aşı uygulamaları ile toplumun aşı ile önlenabilir hastalıklar ve bunlara bağlı oluşabilecek salgınlardan korunması en önemli kazanımdır. Ancak planlanan bağışıklama uygulamaları zaman zaman sağlık hizmetlerine erişimde zorluklar, aşı yapılmasına engel olabilecek tedavi ve diğer sağlık uygulamaları, stokların yetersizliği, toplumun aşılıya ilişkin rehabeti, ebeveynlerin aşı konusunda tereddütleri veya yanlış inançları gibi nedenlerle aksamaktadır. Temel amaç doğan her bebeğin ulusal aşı takvimine uygun olarak bağışıklanması ve riskli grupların ulusal aşı takvimine ek aşılarının da tamamlanmasıdır.

Aşı ile bağışıklamanın sağladığı koruma hakkından hiçbir çocuk mahrum kalmamalıdır. Çocukluk çağı aşılama rutini çocuk sağlığı kontrollerinde ve diğer hastane başvurularında sorgulanması önem taşımaktadır. Böylece eksik aşılı çocukların tespit edilebilecek ve aşılama sağlanacaktır. Kaçırılmış aşı fırsatlarının önüne geçilmesiyle aşılama birenlerin toplum sağlığını riske atmasını engelleyecektir. Bunun için tüm çocuk ile temas eden sağlık çalışanlarının aşısız veya eksik aşılı çocuğa yaklaşımı iyi bilmesi ve uygulaması önem taşımaktadır.

Bu sunumda aşılama biren veya herhangi bir sebeple aşılama yarıda/eksik kalmış çocukların aşılama ilkelerinin vurgulanması amaçlanmıştır. Aşıları yarıda kalmış çocukların aşılama kalmış yerden yaşına uygun olarak devam eder, önceki aşı dozlarının tekrarlanması gerekmez. Eğer hiçbir aşısı yapılmamışsa o yaşa dek yapılması gereken aşıların hızlıca, yaşına ve risk durumuna uygun şekilde tamamlanması temel kuraldır.

Çocukla çalışan sağlık profesyonelleri olarak hepimizin sorumluluğu aşı ile önlenabilir hastalıklardan ve salgınlardan bireyleri ve toplumu korumak için konu ile ilgili uygulama ve izlem konusunda bilgi sahibi olmak, yeni gelişmeler doğrultusunda ulusal aşı takviminin güncellemelerini takip etmektir. Buna ek olarak ulusal takvime ek olarak uygulanan aşıların uygun yaş ve risk gruplarında uygulamalarının yaygınlaşması da çocuk sağlığını ve toplum bağışıklığını güçlendirecektir.

ÇOCUKLARDA SIK GÖRÜLEN İLAÇ ALERJİLERİ VE ÇAPRAZ REAKSİYONLARDAN KORUNMA ÖNERİLERİ

Ceren Can

SBÜ Bakırköy Dr. Sadi Konuk EAH

İstenmeyen ilaç reaksiyonları (İİR), ilaçların insanlarda kullanılan normal dozlarında ortaya çıkan, amaçlanmamış ve zararlı etkileri olarak tanımlanmaktadır. İİR, Tip A ve Tip B olmak üzere iki ana grupta incelenmektedir. Tip A reaksiyonlar, doza bağımlı olarak ortaya çıkan ve öngörülebilir reaksiyonlardır, reaksiyonların yaklaşık %80'ini oluşturmaktadır. Tip B reaksiyonlar ise öngörülme ve dozdan bağımsız reaksiyonlardır, aynı zamanda ilaç aşırı duyarlılık reaksiyonları (İADR) olarak tanımlanmaktadır. İlaç aşırı duyarlılık reaksiyonlarına en sık neden olan ilaçlar arasında beta laktam antibiyotikler ve nonsteroid anti-inflamatuvar ilaçlar yer almaktadır.

İlaç aşırı duyarlılık reaksiyonları fenotip ve endotipe göre sınıflandırılmaktadır. Fenotip sınıflaması, ilaç reaksiyonunun zamanlamasına göre yapılmaktadır. İlaç uygulamasından sonraki altı saat içinde gelişen reaksiyonlar “erken tip”, uygulamadan sonra günler-haftalar içinde gelişen reaksiyonlar ise “geç tip” olarak tanımlanmaktadır. İlaç reaksiyonlarının endotip sınıflaması ise altta yatan immun mekanizmaya göre yapılmaktadır. IgE aracılı reaksiyonlar, T hücre-aracılı reaksiyonlar, “aspirinle indüklenen respiratuar hastalık”, HLA ilişkili İADR’ leri gibi grupları içermektedir.

İlaç aşırı duyarlılık reaksiyonları; erken tip reaksiyonlar (ürtiker, anjioödem, anafilaksi) ve geç tip reaksiyonlar (makülopapüler döküntü, ağır kutanöz ilaç aşırı duyarlılık reaksiyonları, tek organ reaksiyonları ve ilaç spesifik reaksiyonları) gibi geniş spektrumda görülebilmektedir. İlaç alerjisi ile başvuran hastaların değerlendirilmesinde amaç; başvuru nedeni olan reaksiyonun ilaç alerjisine bağlı olup olmadığını doğrulamak, kesin veya yüksek olasılıkla ilaç alerjisi tanısı konulursa hastaya benzer endikasyonlarda kullanılacak güvenli alternatif ilacı önermektir. Bu sunumda güncel bilgiler ışığında çocuklarda sık görülen ilaç alerjileri ve çapraz reaksiyonlardan korunma önerileri tartışılacaktır.

KAYNAKLAR:

- 1- Çelik GE, Dursun AB. İlaç Aşırı Duyarlılık Reaksiyonlarına Yaklaşım: Ulusal Rehber Güncellemesi 2019. Türkiye Ulusal Alerji ve İmmunoloji Derneği.
- 2- Mısırlıoğlu ED. Ağır İlaç Aşırı Duyarlılık Reaksiyonları: Türkiye Ulusal Rehberi 2020. Türkiye Ulusal Alerji ve İmmunoloji Derneği.
- 3- Mayorga C, Fernandez TD, Montanez MI, Moreno E, Torres MJ. Recent developments and highlights in drug hypersensitivity. Allergy 2019;74;2368-2381.
- 4- Johansson SG, Bieber T, Dahl R, et al. Revised nomenclature for allergy for global use: Report of the Nomenclature Review Committee of the World Allergy Organization. J Allergy Clin Immunol 2004;113:832–6.
- 5- Celik GE, Pichler WJ, Adkinson NF. Drug Allergy. In Middleton’s Allergy Principles and Practice. Eds. Adkinson NF, Bochner BS, Wesley Burks A, Busse WW, Holgate ST, Lemanske RF, O’Hehir ER. Elsevier Saunders. 8th edition 2014, 1274-95.

SPOR ÖNCESİ SAĞLIK TARAMASI NASIL YAPILMALIDIR?

Ufuk Şekir

Uludağ Üniversite

Bir sporcu için ani ölüm ve yaralanma riski oluşturabilecek faktörlerin belirlenmesi ve güvenli bir spor ortamı sağlamak için spora katılım öncesi tıbbi değerlendirme yapmak gereklidir. Spora katılım öncesi değerlendirme, spor yapan ya da spora yeni başlayacak olan sporculara, sportif faaliyetlere katılmadan önce yapılan rutin bir sağlık kontrolüdür. Amerika Birleşik Devletleri'nde, çocukların ve gençlerin yaklaşık olarak %50 ila %60'ı organize spor aktivitelerine katılmaktadır ve 60 milyondan fazla çocuk ve adölesanda spor öncesi sağlık taraması yapılmaktadır. Türkiye'de de 2022 itibari ile 13.57 milyon lisanslı sporcu olduğu resmi kayıtlarda bildirilmiştir ve bu sporcular da her yıl düzenli olarak spora katılım öncesi sağlık taramalarına girmektedirler. Spora katılım öncesi değerlendirmeye alınan kişilerin çoğunun spordan men edilme endişesinden dolayı bakış açıları olumsuz olmakla beraber, araştırma sonuçlarına göre tıbbi nedenden dolayı sadece %0.2-1.3'ü spordan men edilmektedir. Spor öncesi sağlık taramasının amaçları içinde; çocuk ve adölesanların spora güvenli katılımının sağlanması, katılım sırasında yaşamı tehdit eden komplikasyon riski taşıyan tıbbi sorunları belirlenmesi (örneğin, hipertrofik kardiyomiyopati), spora katılım öncesi veya sırasında tedavi gerektiren durumların belirlenmesi (örneğin, hipertansiyon), kas-iskelet sistemi yaralanmalarının belirlenmesi ve rehabilite edilmesi, sportif performansı olumsuz etkileyebilecek durumların belirlenmesi ve tedavi edilmesi (örneğin, egzersizle indüklenen bronkospazm) ve spora katılım için oluşabilecek gereksiz kısıtlamaların kaldırılması vardır. Spora katılım öncesi değerlendirmenin yeni sezon başlamadan en az 6-8 hafta öncesinde yapılmasında fayda vardır. Bu sayede spora katılım için engel oluşturabilecek hastalıkların ve önceki yaralanmaların tedavisi ve rehabilitasyonu ile yaralanmaya neden olabilecek bazı risk faktörlerinin düzeltilebilmesi için zaman kazanılmış olur. Değerlendirmede ayrıntılı bir anamnez, fizik muayene ve EKG tetkiki yapılmalıdır. "Öykü Alma" spora katılım öncesi muayenenin en önemli bölümünü oluşturmaktadır. Tıbbi öykü kas-iskelet sistemi yaralanmalarının saptanmasında %92 özgüllüğe sahiptir. Sorulan sorular içinde en önemlileri arasında egzersiz sırasında yaşanan göğüs ağrısı, çarpıntı, nefes darlığı, baygınlık durumu ve ailesinde 50 yaşından genç kişilerde ani ölüm durumu vardır. Fizik muayenenin kapsamlı olması gerekmemektedir. Muayenede, kalp-dolaşım sistemi ve kas-iskelet sisteminin değerlendirilmesi önceliklidir. Diğerleri arasında abdominal bölge, solunum sistemi, göz, deri ve genito-üriner sistemin muayeneleri bulunmaktadır. Tıbbi uygunluk kararı; iyi bir öykü, hedefe yönelik bir fizik muayene, EKG ve gerekli görülen diğer tetkiklerle beraber, yapılmak istenen sporun özellikleri de dikkate alınarak rehberler eşliğinde verilmelidir. Her sporcu kendi içinde değerlendirilmeli ve bireysel farklılıklar göz önünde bulundurulmalıdır.

K VİTAMİNİ EKSİKLİĞİ VAKA SUNUMU

Numan Alperen Katmer

Uludağ Üniversitesi

43 günlük kız hasta, ilk olarak 3 gün kadar önce göğüs kafesinin sağ alt kesiminde kızarıklık farkedilmiş. Sonrasında şişlik ve morarma gelişmesi nedeniyle tarafımıza başvurdu.

Travma öyküsü yok.

Başvuru nedeni olan hematoma resimde görüldüğü gibi.

Fizik bakıda; Sağ hemitoraks alt kesiminde 4-5cm çapında çevresi ekimotik, şiş görünümde hematoma ile uyumlu lezyon, Sol dirsek bölgesinde 2cm çapında ekimotik lezyon, Çene altında solda, 2cm çapında ekimotik lezyon saptandı.

Hastanın özgeçmişinde; göbek bağı düşerken uzamış kanama, iyileşmede geçikme öyküsü yok

Uzamış ishal, antibiyotik kullanımı veya hastaneye yatış öyküsü yok

Anne-Baba arasında akrabalık yok

Ailede kanama diyeti öyküsü yok

Doğumda K vitamini uygulaması sorulduğunda:

Annenin doğumdan sonra K vitamini uygulamasını "kimyasal olduğu, doğal olmadığı" gerekçesi ile reddettiği öğreniliyor.

Hastanın laboratuvar tetkikleri şekilde görüldüğü gibi, PT ve aPTT ölçülemeyecek kadar uzamış durumda. Hgb:8,8 normositer bir anemisi mevcut.

Transfontanel ultrasonografisinde, batin ultrasonografisinde kanama odağı saptanmadı. Ekimotik ve şiş alan üzerine yapılan yüzeysel doku ultrasonografisinde hematoma ile uyumlu bulgu gözlemlendi.

Çocuk Hematoloji servisine yatış verildi.

K vitamini ve Taze donmuş plazma tedavileri düzenlendi.

Klinik izleme alındı.

K VİTAMİNİ REDDİYLE NASIL BAŞA ÇIKILIR?

Gizem Ergün Özdel

Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Sosyal Pediatri Bilim Dalı

K vitamini karaciğerde koagülasyon faktörlerinin sentezi için önemli bir vitamindir. Maternal kaynaklı K vitamininin plasental yolla fetüse geçişi çok düşük olup sağlıklı yenidoğanlarda kordon kanı düzeyleri ve Anne sütündeki vitamin K düzeyi de düşüktür. Randomize kontrollü çalışmalar doğumda K vitamini uygulamasının, erken ya da klasik hemorajik hastalıktan koruduğunu kesin olarak göstermiştir. Ülkemiz 'de Sağlık Bakanlığı ve Türk Neonatoloji Derneğinin önerisi doğrultusunda uygulanan K vitamini profilaksisi genel tıbbi uygulamalar arasında yer almaktadır. Yenidoğan hemorajik hastalığı sıklığına ilişkin ülkemizde yapılmış epidemiyolojik bir çalışma bulunmazken K vitamini yapılmadığı için yenidoğan hemorajik hastalığı tanısı almış birçok olgu bildirilmiştir. Koruyucu sağlık hizmetlerinin başarısı sayesinde K vitamin eksikliğine bağlı hemorajik hastalık sıklığı %6'lardan %0,1 düzeyine inmiştir.

Dijital çağda bilgiye ulaşmanın kolaylaşması ile aileler çocuklarının tedavileri konusunda daha çok söz sahibi olmaya başlamıştır. Bu durum ailenin etik değerleri ve yasal hakları ile hekimin hasta için en iyi olanı yapma, hastanın sağlığını koruma ile ilgili tıp etiğinden kaynaklanan görev ve sorumlulukları arasında etik problemlere yol açmaktadır. Hasta yakınları enjeksiyondan kaynaklanabilecek yan etkiler, doğal olma arzusu, alternatif yöntemlere olan inanç gibi nedenlerle aşıları ve diğer tedavileri zaman zaman reddetmektedir. Bu problemlerden biri de K vitamin profilaksisinin reddidir. Hasta yakınları çoğunlukla K vitamini uygulamasını da aşı sandıkları için reddetmektedirler.

Hukuki olarak K vitamini reddi çocuğun sağlığını tehlikeye atması sebebi ile bu çocukların korunmaya muhtaç çocuklar kapsamında değerlendirilmesi ve bu çocuklara sağlık tedbiri konulması gerektiğine yönelik geçmiş yıllarda verilen kararlar bozularak maddi ve manevi varlığın korunması ve geliştirilmesi ile ilgili maddeyi ihlal ettiğine yönünde karar verilmiştir. Bunun sonucunda 2021 yılında sağlık bakanlığının yenidoğan bebeğe K vitamin uygulanması konulu genelgesi güncellenerek "K Vitamini Uygulaması Ebeveyn Bilgilendirme ve Red Formları" hazırlanmıştır. Bu durumda doktora düşen başlıca sorumluluk ön yargılı olmayarak herhangi bir nedenle profilaksi uygulanamayan çocuklarda ailelere K vitamini uygulamasının önemi, uygulanmadığı hallerde oluşabilecek riskler ve neden uygulanmadığı hususunda bilgilendirilmesi, güncel bilimsel veriler sunulması ve mümkünse ikna edilmesidir. Ebeveynler kendi iradeleri ile reddetmiş olsalar bile çocuklarının zarar görmesi durumunda sağlık otoriteleri tarafından yeterince bilgilendirilmedikleri ve ikna edilemedikleri söylenerek sağlık çalışanları suçlanmakta ve bazen hukuki yollara başvurmaktadırlar. Bu bilgilendirmenin hasta yakınlarının el yazısı ile detaylı olarak kayıt altına alınarak idari merciler ile paylaşılması bu tür medikolegal sorunları engelleyecek hatta oluşmadan önüne geçecektir.

PARENTERAL BESLENMEDE HAZIR ÜRÜNLER

Çağlar Ödek

Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi

Hazır parenteral beslenme ürünleri tek torba infüzyon sistemlerinde sunulan hepsi bir arada karışımlardan oluşur. Bireyselleştirilmiş ya da standart compounderda hazırlanan solüsyonları ve hazır ticari parenteral beslenme solüsyonlarını kapsar.

Compounderda hazırlanan solüsyonlar hastanın bireysel tüm ihtiyaçlarını karşılayacak şekilde ya da standart olarak reçete edilir. Hastanın sıvı, elektrolit ve beslenme ihtiyacına göre içeriği her gün değiştirilebilir. Aseptik koşullarda, otomatik dolum cihazı ile hazırlanır. Dolum üniteleri 2010 yılında T.C. Sağlık Bakanlığı tarafından yayınlanan "Total Parenteral Nutrisyon için Güvenli Uygulamalar Rehberi ve Yönetmeliği" ne uygun olmalıdır. Hasta bilgileri, solüsyon içeriği, kalori ve osmolarite değerleri, dolum tarih ve saati, son kullanma tarihi ve hazırlayan kişiye ait bilgileri içeren etiket basılmalıdır. 2-8°C' de 72 saat, açıldıktan sonra oda sıcaklığında 24 saat kullanım ömrü vardır. Çökeltilerden korumak amaçlı lipid içeren solüsyonlarda 1.22 µm, lipid içermeyenlerde ise 0.22 µm filtreler kullanılmalıdır.

Hazır parenteral beslenme ürünleri lipid içerip içermemesine göre 2 ya da 3 bölmelidir. Beslenme kılavuz önerilerine uygun olarak standart reçetelerle hazırlanmış ticari hazır solüsyonlardır. Yenidoğanlar ve <2 yaş çocuklar için özel hazırlanmış ürünler mevcuttur. İki yaşından büyük çocuklarda erişkin ürünleri kullanılmaktadır. Üretim aşamasında asepsi en üst düzeydedir. İçerik standart olduğundan özel etiketleme gerekmez. Aktivasyon öncesi raf ömrü 18-24 aydır. Odalar arası geçiş açıldıktan sonra 2-8°C' de 7 gün, oda ısısında (<25°C) 48 saattir. Vitamin-elektrolit eklendikten sonra 2-8°C' de 7 gün, oda ısısında (<25°C) 48 saattir.

Her iki ürünün de avantaj ve dezavantajları vardır. Ortak beslenme rehberi çok düşük doğum ağırlıklı yenidoğanlar dahil tüm çocuklarda standart beslenme solüsyonlarının tercih edilmesini; bireysel beslenme solüsyonlarının beslenme gereksinimleri standart solüsyonlar ile karşılanamayan, sıvı ve elektrolit kayıpları fazla, stabil olmayan hastalar ve uzun süre parenteral beslenme alacak hastalarda tercih edilmesini önermektedir. Hazır ürünlerde enfeksiyon ve hazırlama aşamasında hata riski daha düşüktür. Ayrıca compounder ürünlere göre maliyet açısından avantajlıdır.

Özetle hazır parenteral beslenme solüsyonları çocuklarda kullanılabilir. Uzun raf ömrü, hızlı erişim, düşük hata olasılığı ve maliyet konusunda avantajlı. Kılavuz önerilerine göre hazırlandığından etkinlikleri yüksektir. Kullanım sırasında elektrolitlere dikkat etmek gerekir. Özel gereksinimi olan, uzun süre PB ürünü alacak hastalarda bireyselleştirilmiş compounderda hazırlanan solüsyonlar öncelikle tercih edilmelidir.

RAŞİTİZM**Özlem Kara**

SBÜ Bursa Yüksek İhtisas EAH, Çocuk Endokrinoloji Kliniği

Raşitizm Latince eğilme, bükülme anlamında kullanılmış olup, raşitizm ile ilgili bilgilere antik çağlardan beri rastlanmaktadır. XVII. Yüzyıllarda özellikle evden çıkmayan, zengin ailelerin çocuklarında görüldüğü için İngiliz Hastalığı olarak da adlandırılmıştır. Tarihe bakıldığında 1645 yılında raşitizmi ilk kez tanımlayan kişi Dr. Daniel Whistler'dir. İzleyen yıllarda 1650 yılında Dr. Francis Glisson raşitizm ile ilgili ilk kapsamlı kitabı yazmıştır.

Raşitizm genel tanımı ile büyüme plağındaki yetersiz mineralizasyona bağlı gelişen bir hastalıktır. Bu hastalık büyüme çağındaki çocuklarda (4 ay-3 yaş) görülmektedir. Büyüyen kemiklerde olduğu için kemik deformiteleri ile karşımıza çıkmaktadır. Asıl sorun büyüme plağındaki hipertrofik kondrositlerin apoptozundaki bozukluktur ve bu da raşitizmin klinik ve radyolojik bulgularının gelişmesine sebep olur.

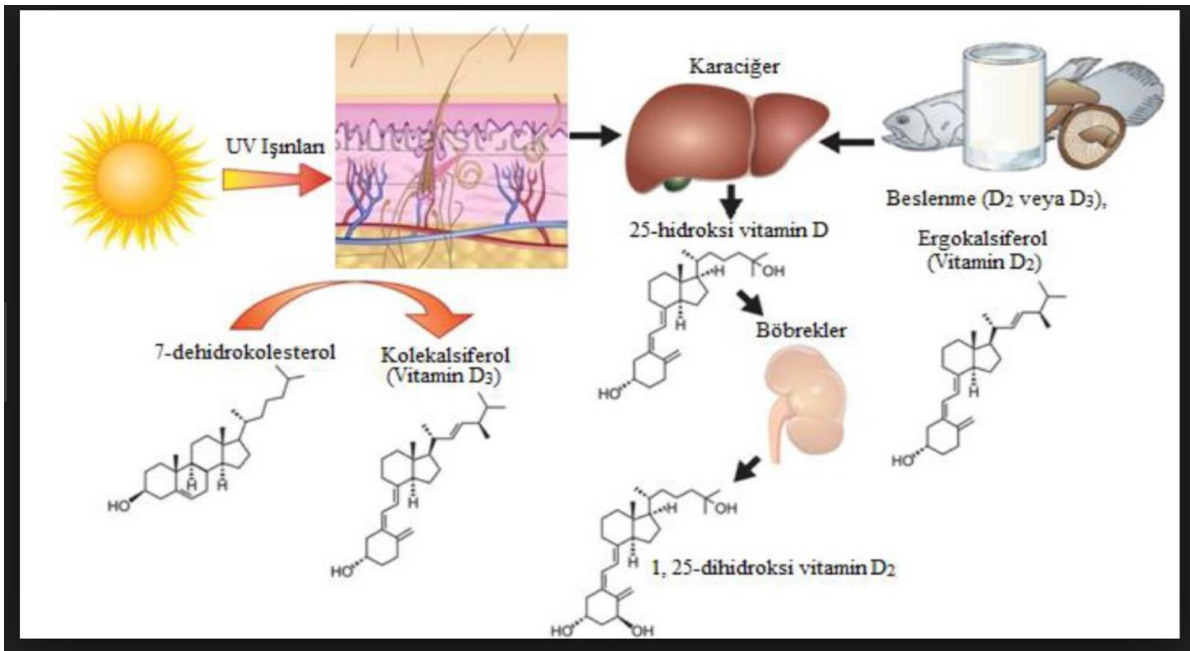
Raşitizme neden olan mineral eksikliğine bağlı kalsiyopenik ve fosfopenik raşitizm olarak iki gruba ayırabiliriz. Kalsiyopenik raşitizm nedenleri tablo 1'de gösterilmiştir.

Tablo 1. Kalsiyopenik raşitizm nedenleri

Kalsiyopenik Raşitizm	Nedenleri
Nutrisyonel	- Vit D eksikliği - Kalsiyum eksikliği
Vitamin D metabolizması kusurları	- Vit D bağımlı rikets Tip 1 a 1αOH'laz eksikliği (CYP27B1 mut.) - Vit D bağımlı rikets Tip 1 b 25 OH'laz eksikliği (CYP2R1 mut.) - Vit D bağımlı rikets Tip 2 a - VDR direnci - Vit D bağımlı rikets Tip 2 b - VDR fonksiyonunda bozukluk - Vit D bağımlı rikets Tip 3 - Vit D metabolitlerinin inaktivasyonunda artış (CYP3A4 mut.)

Kazanılmış Vit D eksikliği	• Karaciğer Yetmezliği • Renal Yetmezlik • İlaçlar • Malabsorbsiyon
----------------------------	--

Kalsiyopenik raşitizm nedenleri arasında en sık nutrisyonel raşitizm nedeni olan D vitamini eksikliği görülmektedir. D vitamini sentezinin yaklaşık %90-95'i güneş ışığının etkisi ile deride gerçekleşir. Epidermiste UVB (290-315 nm dalga boyu) ışınlarının etkisi ile 7-dehidrokolesterolden kolekalsiferol (vitamin D₃) oluşur. Sistemik dolaşıma geçerek karaciğerden 25 OH'laz enzim etkisi ile 25-OH D vitaminine dönüşür. Bu enzim CYP2R1 tarafından kodlanmaktadır. Böbreklerde, CYP27B1 tarafından kodlanan 1-α OH'laz enzimi etkisi ile aktif D vitamini olan 1-25 OH D sentezlenir. D vitamini inaktivasyonundan sorumlu CYP24A1 geni tarafından kodlanan 24-OH'laz enzimi sorumludur. 24 OH'laz vücutta D vitamini aşırı birikiminden korumaktadır. Böbreklerden 1-α hidroksilasyon aktivitesini kontrol eden faktörler parathormon, kalsiyum ve fosfordur. 25 OHD, D vitamini dolaşımdaki ana formudur. Yarılma ömrü 2-3 hafta olması nedeni ile vücudun D vitamini havuzu hakkında en iyi bilgi veren parametredir. D vitamini sentez basamakları şekil 1'de gösterilmiştir.



Şekil 1. D vitamini sentez yolağı

Yayınlanan birçok uzlaşma raporunda D vitamini düzeyinin hangi değerler arasında olacağına dair tam bir görüş birliği yoktur (Tablo 2). Son küresel uzlaşma raporuna göre 25 OHD düzeyinin <12 ng/ml olması eksiklik, 12-20 ng/ml olması yetersizlik olarak tanımlanmaktadır. 25 OHD seviyesi > 20 ng/ml olması yeterli olarak kabul edilir. Yapılan çalışmalarda da 25 OHD seviyesi 20 ng/ml altına düşünce PTH artışının gözlemlendiği gösterilmiştir.

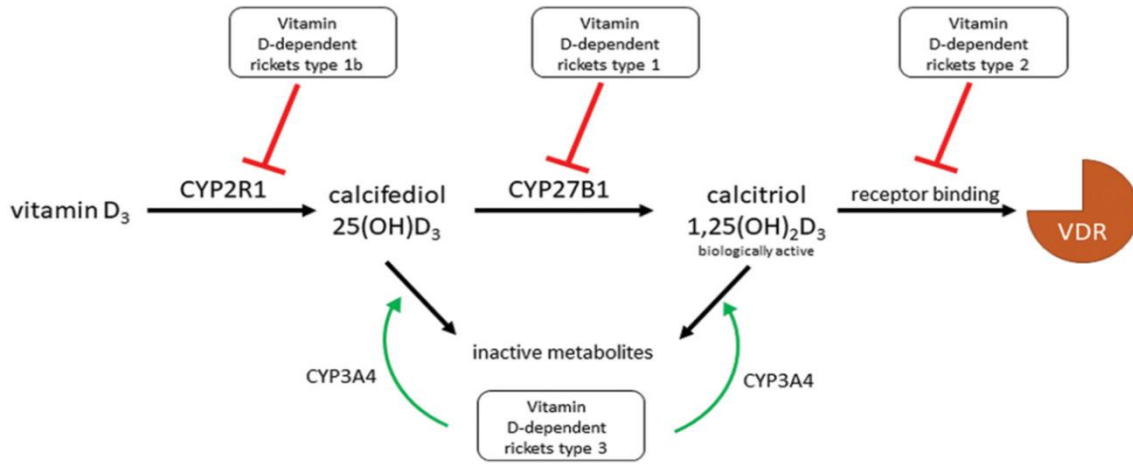
D vitamini eksikliği için herhangi bir risk faktörü yoksa çocuklarda rutin D vitamini düzeyine bakılması önerilmez. D vitamini risk faktörleri; D vitamini profilaksisi almayan anne sütü ile beslenen bebekler, malabsorbsiyon (çölyak, kistik fibrozis), diyetle yetersiz alım (vegan beslenme), kronik inflamatuvar bağırsak hastalığı, kronik karaciğer

hastalığı, kronik böbrek hastalığı, kalsiyum ve D vitamini metabolizmasını etkileyen ilaç kullanımı (antiepileptik, antiviral, antifungal, yüksek doz glukokortikoid tedavi), kronik immobilizasyondur.

Tablo 2. Endokrin topluluklar tarafından belirlenen 25 OHD düzeyi için referans değerler

Dernek/Organizasyon	Yıl	Ciddi eksiklik	Eksiklik	Yetersiz	Yeterli
Canadian Pediatric Society	2007	-	<10 ng/mL	10–29 ng/mL	≥30 ng/mL
Lawson Wilkins Pediatric Endo Society	2008	<5 ng/mL	5–14 ng/mL	15–19 ng/mL	≥20 ng/mL
The Endocrine Society	2011	-	<20 ng/mL	21–29 ng/mL	≥30 ng/mL
British Paediatric and Adolescent Group	2012	-	< 10 ng/mL	10–19 ng/mL	≥20 ng/mL
European Society for Paed Gastroenterology Hepatology Nutrition	2013	<10 ng/mL	<20 ng/mL	-	≥20 ng/mL
American Academy of Pediatrics	2014	-	<20 ng/mL	-	≥20 ng/mL
European Academy of Pediatrics	2017	Definition of vitamin D status is unclear due to a lack of consensus			

Kalsiyopenik raşitizmin %10-15'lik kısmını oluşturan, D vitamini metabolizmasındaki bozukluk sonucu ortaya çıkan D vitamini bağımlı raşitizmdir (VDDR). Farklı türleri vardır. VDDR Tip 1A CYP27B1 genindeki mutasyona bağlı 1- α OH'laz enzim eksikliği sonucu meydana gelir. Bu mutasyon sonucu aktif D vitamini olan 1-25 OHD yeterli sentezlenemez. Bu form VDDR'in en sık görülen tipidir. VDDR Tip 1B ise CYP2R1 gen mutasyonuna bağlı 25 OH'laz enzim eksikliği sonucu oluşmaktadır. Sonuçta 25 OHD eksikliği gözlenir. VDDR Tip 2 A'da ise D vitamini reseptöründe direnç vardır. Tip 2B'de ise heterojen nükleer ribonükleoprotein C (HNRNPC) mutasyonuna bağlı reseptörün hücre içi yollarında sinyal iletim bozukluğu vardır. VDDR Tip 3 de ise CYP3A4 genindeki mutasyon sonucu D vitamini metabolitlerinin inaktivasyonu artmaktadır. VDDR oluşum mekanizmaları şekil 2'de gösterilmiştir.



Şekil 2.

Vitamin D metabolizma bozukluğuna ilişkin yollar

Fosfopenik raşitizm diğer raşitizm tipidir. Nedenleri tablo 3'de gösterilmiştir.

Tablo 3. Fosfopenik raşitizm nedenleri

Fosfopenik Raşitizm	Nedenleri
Nutrisyonel eksiklik Emilim bozukluğu	- Malnütrisyon - Prematürite - Total parenteral nütrisyon - Malabsorbsiyon
Renal proksimal tübül disfonksiyonu	- Sistinozis - Tirozinemi - Oküloserebrorenal sendrom

Böbrekten fosfat atılımının artması	• X'e bağlı dominant hipofosfatemik rikets (PHEX) • Otozomal dominant hipofosfatemik rikets (FGF23) • Hiperkalsiüri ile otozomal resesif hipofosfatemik rikets (SLC34A3) • Otozomal resesif hipofosfatemik rikets (DMP1) • X'e bağlı resesif hipofosfatemik rikets (CLCN5)
-------------------------------------	--

En sık görülen form PHEX gen mutasyonuna bağlı gelişen X'e bağlı dominant hipofosfatemik raşitizmdir (XLHR). Sporadik vakalar da görülmektedir. PHEX inaktivasyonuna bağlı artan FGF23 ekspresyonu tübüler fosfor reabsorbsiyonunu azaltmakta ve fosfatüri meydana gelmektedir. Klinik bulgular kardeşler arasında bile farklılık göstermektedir. Kısa boy, alt ekstremitelerde deformiteleri dikkat çekicidir. Diş apsesi sık görülür.

Özellikle serum fosfor seviyeleri yaşa göre değişkenlik gösterdiği için yaşa göre değerlendirilmelidir. Yaşa göre fosfor düzeyleri tablo 4'de gösterilmiştir.

Tablo 4. Yaşa göre fosfor düzeyleri	
Yaş	Fosfor düzeyi
1-5 gün	4,8-8,2 mg/dl
1-3 yaş	3,8-6,5 mg/dl
4-11 yaş	3,7-5,6 mg/dl
12-15 yaş	2,9-5,4 mg/dl
16-19 yaş	2,7-4,7 mg/dl

Raşitizmlili bir hastayı değerlendirirken ayrıntılı bir öykü alınmalıdır. Beslenme durumu, D vitamini replasman durumu, risk faktörleri, boy kısalığı, ortopedik sorunlar, diş deformite sorunları, alopesi varlığı, akrabalık, ailede ortopedik sorunlar, boy kısalığı, kullandığı ilaçlar, GİS cerrahisi geçirme öyküsü sorgulanmalıdır.

Fizik muayenede kemik bulgusu olarak;

- Ön fontanel kapanmasında gecikme
- Sütürlerde genişlik
- Kraniotabes
- Frontal şişlik
- Toraksta kostakondral eklem bölgelerinde genişleme (raşitik tespih)
- El ve ayak bileklerinde genişleme
- Harrison oluğu (diyafragmanın yumuşak alt kostaları içeri doğru çekmesi ile oluşur)
- Diş çıkmasında gecikme, diş mine hipoplazisi
- Güvercin göğüsü, kunduracı göğüsü
- O bacak, X bacak, Windswept deformitesi

Kemik dışı bulgular olarak;

- Hipokalsemik nöbet ve tetani
- Huzursuzluk
- Kilo alım azlığı
- Hipokalsemik dilate kardiyomiyopati
- Kas güçsüzlüğü, nöromotor gelişme geriliği
- Pseudotümör serebri
- Diş apsesi (hipofosfatematik raşitizm)
- Alopesi (Vit D dirençli raşitizm) görülmektedir.

Radyolojik değerlendirmede;

- Metafizlerde konkavlaşma ve fırçalaşma (Radius, ulna, femur distali, tibia proksimali)
- Toraksta kostakondral eklemlerde genişleme (raşitik rozary)
- Kemik yoğunluğunun azalması
- Kortikal incelme
- Yaş ağaç kırıkları saptanabilir.

Raşitizmin şiddetinin değerlendirmesinde Tracher tarafından yapılan bir sınıflandırma kullanılmaktadır (tablo 5).

Tablo 5. Raşitizm şiddet skorlaması		
	Derece	Tanımlama
Bilek	0	Normal görünüm
	0.5	Metafiz kenarında radyolüsent görünüm
	1	Büyüme kırıkdağında genişleme, metafiz kenarının düzensizliği
	1.5	Metafiz kenarında hafif çanaklaşma
	2	Kenar düzensizliği ile birlikte metafizlerde çanaklaşma
Diz	0	Normal görünüm
	1	Metafiz kenarında radyolüsent görünüm
	2	Kısmi radyolüsens ve metafizlerde düzensizlik
	3	Tam radyolüsens görünüm ve epifizler metafizden ayrılmış
Radius ve Ulna ayrı ayrı değerlendirilir (en fazla 4 puan) Femur ve tibia ayrı ayrı değerlendirilir, <1 kondil ise 0.5 , ≥2 kondil ise 1 ile çarpılır (en fazla 6 puan)		

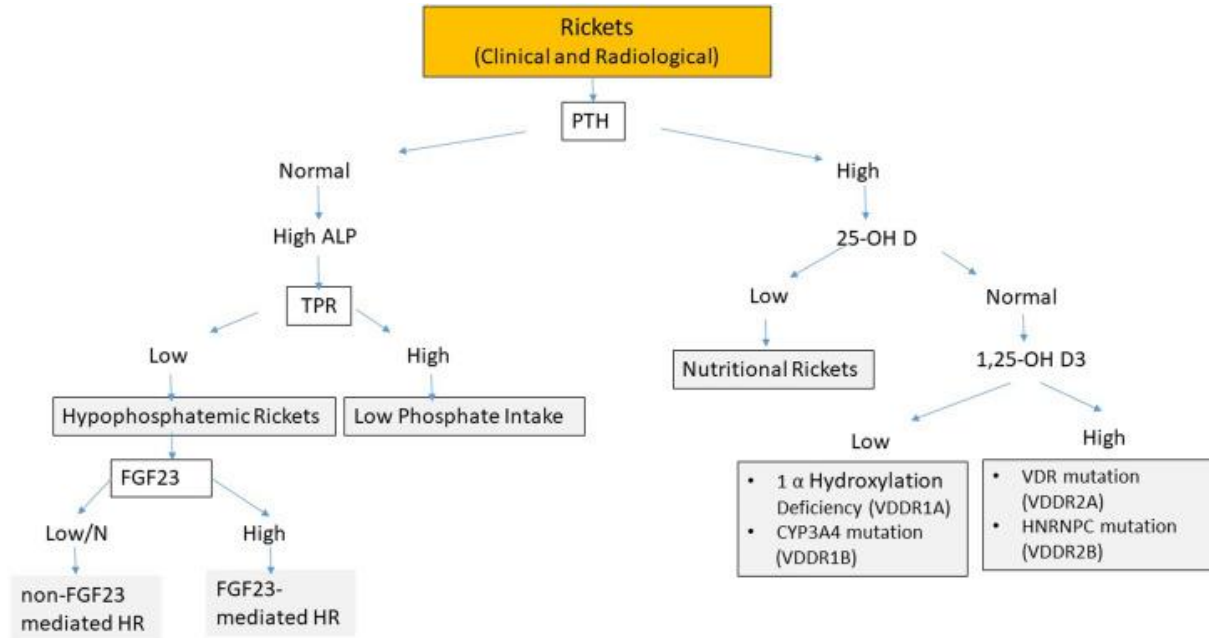
Öykü ve klinik bulgulara dayanarak raşitizm düşünülen bir hastadan tanıyı desteklemek için serum Serum kalsiyum, serum fosfor, alkalen fosfataz, 25 OH D, böbrek fonksiyon testleri, kan gazı, tübüler fosfor reabsorbsiyonu, renal tübüler fonksiyonlar, 1-25 OH D ve bakılabiliyorsa FGF-23 düzeyi değerlendirilmelidir.

Kalsiyopenik ve fosfopenik raşitizmde laboratuvar bulguları açısından bazı farklılıklar bulunmaktadır. Bu farklılıklar tablo 6'da gösterilmiştir.

Klinik ve radyolojik olarak raşitizm düşünülen bir hastada tanı algoritması şekil 3'de gösterilmiştir.

Tablo 6. Kalsiyopenik ve fosfopenik raşitizmin laboratuvar bulguları

	Kalsiyopenik	Fosfopenik
Fosfor	Düşük	Belirgin düşük
Kalsiyum	Düşük	Genelde normal
ALP	10 kat yüksek	1-3 kat yüksek
PTH	Yüksek	Genelde normal
Tübüler fosfor reabs.	Azalmış	Azalmış



Şekil 3. Raşitizm Tanı Algoritması

Nutrisyonel raşitizmin başlıca tedavisi D vitaminidir. D vitaminin tedavi ve profilaksi dozu tablo 7'de gösterilmiştir.

Tablo 7. Vitamin D tedavi ve profilaksi dozu

Yaş	Günlük yükleme (6-12 hafta), IU	Tek doz yükleme (stoss tedavi), IU	Günlük idame, IU
<1 ay	1000 (8 dml)	-	400 (3 dml)
1-3 ay	1000-2000 (8-15 dml)	-	400
3-12 ay	2000	50.000	400
1-12 yaş	2000-6000 (15-45 dml)	150.000	600-1000 (5-10 dml)
>12 yaş	6000	300.000	600-1000
Stoss tedavi: 10.000-20.000 IU/kg (max 600.000 IU) oral veya parenteral			

D vitamini tedavisi başlanan ve özellikle PTH yüksek hastalarda aç kemik sendromuna dikkat edilmelidir. D vitamini tedavisi ile ciddi hipokalsemi gelişebilmektedir. Bu nedenle D vitamini tedavisi ile beraber kalsiyum da verilmelidir.

Tablo 8 de VDDR, tablo 9 da ise FGF23 ilişkili hipofosfotemik raşitizm tedavi şeması gösterilmiştir.

Tablo 8. VDDR tipleri için tedavi şeması

	Vitamin D veya metabolitleri	Kalsiyum tuzu
VDDR Tip 1 A	Kalsitriol (1-25 OH D3) 10-20 ng/kg/gün (1-2 µg/gün) Alfakalsidiol 1-3 µg/gün	30-75 mg/kg/gün
VDDR Tip 1 B	Yüksek doz kalsifediol (25 OH D) 5000–10,000 IU/gün po 50,000 IU/ay IM/po 600,000 IU/her 3 ayda bir IM/po	30-75 mg/kg/gün
Tedavideki amaç kalsiyumu normalin alt sınırlarına yakın (8,5-9 mg/dl), fosfor ve PTH düzeyini normal aralıkta tutmaktır.		
VDDR Tip 2	Kalsitriol (1-25 OH D3) 1-6 µg/gün	3–6 gr/gün Tedaviye yanıtız 400-1400mg/m ² /gün IV -3,5-9 g/m ² /gün po
Birçok hastada puberte sonrası kalsiyum tedavisine gerek kalmaz.		
VDDR Tip 3	Yüksek doz kalsifediol (25 OH D) 20,000–50,000 IU/gün	

FGF-23 ilişkili hipofosfatemik raşitizm tedavisi

1) Konvansiyonel tedavi

Oral fosfor tedavisi

30-75 mg/kg/gün elementer fosfor (4-6 doz/gün)

Hedef serum fosfor seviyesini düşük/normal aralıkta tutmak

Emilimin iyi olması için kalsiyum içerikli gıdalarla verilmemelidir

Kalsitriol

25-50 ng/kg/gün (2 doz/gün)

Dozu serum PTH seviyeleri ve idrar Ca/Kreatinin oranına göre ayarlanmalıdır.

Aşırı fosfat tedavisi iyonize kalsiyumu düşürerek sekonder hiperparatiroidizme neden olur.

Bu da fosfatüriyi artırır. Bu nedenle fosfat ve kalsitriol tedavisi birlikte başlanmalıdır.

2) Anti-FGF-23 monoklonal antikoru (Burosimab)

Konvansiyonel tedaviye dirençli durum (kemik ağrısı, lineer büyümenin bozulması)

Konvansiyonel tedaviye bağlı ciddi yan etkiler (hiperparatiroidizm, nefrokalsinozis)

Konvansiyonel tedaviye uyumsuzluk

Kullanım şekli

Konvansiyonel tedavi bir hafta önceden kesilir

Başlangıç dozu 0,4 mg/kg subkutan

Her iki haftada bir dozu 0,4 mg/kg artırılır (max 2 mg/kg-90 mg)

Serum fosfat düzeyi normalin üstünde ise doz atlanır, normalin altına indiğinde bir önceki dozun yarısından devam edilir.

Sonuç olarak en sık görülen raşitizm nutrisyonel raşitizmdir. Çocuklara yeterli D vitamini ve kalsiyum alımının sağlanması nutrisyonel raşitizm sıklığını azaltacaktır. Ancak genetik raşitizmin önüne geçilmesi zordur. Raşitizm tanısının konulduktan sonra tiplerini de belirlemek tedavi ve izlemde çok önemlidir.

OSTEOPOROZ

Yasemin Denkboy Öngen

Bursa Uludağ Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD Çocuk Endokrinoloji BD

Kemik kütlesinde azalma ve kemik dokusunun mikro-mimarisindeki değişiklik, kırılmalarda artış, trabeküler kemik kalınlığı ve miktarında azalma, kortikal kemik gözenekleri artma ile karşımıza gelir. Genelde yetişkinlerde görülürken çocukluk ve ergenlik döneminde sıklık artmaktadır. İskelet kütlesinin çoğu 12-18 yaşında oluşurken 18 yaşında doruk kemik kütlesi %90-95 tamamlanır. Ve hayat boyunca osteoporoz riskini bu belirler.

DSÖ postmenapozal kadın ve 50 yaş üzeri erkek osteoporoz tanımı: Kemik dansitometrisinde (DEXA) Lomber vertebra veya femur boyun kemik mineral yoğunluğunun genç toplum ortalamasının (T skoru) $<2,5$ SDS olmasıdır. Fakat bu tanım çocuk için uygun değildir.

Çocuklarda "International society of clinical densitometry" Pediatrik: Bebeklikten Ergenliğe Kadar Çocuklarda İskelet Sağlığı Değerlendirmesi 2019 kılavuzu kullanılır:

1-Kemik sağlığının değerlendirilmesi, klinik açıdan anlamlı yüksek kırık riski olup, azaltmaya yönelik müdahalelerden yararlanabilecek çocuk ve ergenleri tanımlamalıdır.

2- Bir veya daha fazla vertebral kompresyon kırığının bulunması, lokal hastalık veya yüksek enerjili travma olmadığında osteoporozun göstergesi, Bu tür çocuk ve ergenlerde BMD'nin ölçülmesi kemik sağlığının genel değerlendirmesine katkıda bulunur.

3-Çocuk ve ergenlerde osteoporoz tanısı yalnızca dansitometrik kriterlere dayanılarak yapılmamalıdır.

4-Vertebral kompresyon kırıklarının yokluğunda, osteoporoz tanısı, klinik olarak anlamlı kırık öyküsünün varlığı ve BMD Z-skorunun $<2,0$ olmasıyla gösterilir. Klinik olarak anlamlı bir kırık öyküsü aşağıdakilerden bir veya daha fazlasıdır: 10 yaşına kadar 2 veya daha fazla uzun kemik kırığı veya 19 yaşına kadar herhangi bir yaşta 3 veya daha fazla uzun kemik kırığı olması.

5-BMC/BMD Z-skorunun $> 2,0$ olması, iskelet kırılmalığı ve artmış kırık riski olasılığını dışlamaz. Kemik dinamik bir organdır. Kemik matriksi hidroksiapatit (%40-45) ve kolajenden (%55-60) oluşur. Hidroksiapatit sağlamlık ve güç verirken kolajen dayanıklılık için önemlidir. Kemikteki hücreler Osteoblast, osteoklast, osteosit. Osteoblast Mezenkimal hücreden köken alır. Osteosit oluşumunda görevlidir. Ana işlev hem matrix hem mineral yeni kemik oluşumudur. (Osteokalsin, alkalen fosfataz, tip 1 kollajen propeptit C ve N terminali. Ayrıca osteoklast işlev kontrolünü (RANKL, osteoprotegarin) de sağlar. Osteoklast ise hemapoetik kök hücreden köken alır. Kemik yıkımı ve remodelin'de görevlidir. Kemik yapım ve yıkım oranındaki dengesiz ve yıkım lehine bozulması, mineralizasyonda bozulma osteoporoz ile sonuçlanır.

Primer ve sekunder nedenlerle görülebilir. En sık primer neden osteogenezis imperfektadır. Son güncellemelere göre 23 farklı tipi vardır. Tekrarlayan kırıklar, kronik kemik ağrısı, mavi sklera, dentinogenezis imperfekta, kemik deformiteleri ve toraks hipoplazisi görülebilmektedir.

Sekonder osteoporozda birçok hastalık ve ilaç neden olabilir. Tanıda Dual X-ray absorpsiyometri (DXA) önerilir.

Yüksek riskli hastalar için kanıta dayalı önleyici strateji mevcut değil. Kalıcı deformite gelişmesini önlemek için erken tanı önemlidir.

Kronik hastalıkta; kemik sağlığının izlenmesi, yüksek kümülatif ve ortalama günlük glukokortikoid dozu, sürekli inflamasyon, genetik bozukluklar, kas bozukluğu olan olguların kırık öyküsü, kalsiyum parametre, büyüme ve puberte, sırt ağrısı ve hareket kapasitesinin değerlendirilmesi çok önemlidir.

Mevcut kanıtlar düşük kemik mineral dansitesi olan bir çocuk için rutin D vitamini takviyesini desteklememektedir.

Ancak kanıtlanmış D vitamini eksikliği veya diyetle yetersiz kalsiyum alımı olan çocuklarda minimum serum 25-hidroksivitamin D düzeyinin 20 ng/mL olması tavsiye edilir.

Bifosfonatlar, kemik matriksindeki hidroksiapatit kristallerine bağlanan ve kemik rezorpsiyonunu azaltmaktansa kemik birikiminde net bir artışla osteoklast aktivitesini inhibe eden inorganik pirofosfatın (PPi) sentetik analogları

Çocuklarda 2. ve 3. jenerasyonlar kullanılır: Pamidronat, alendronat, neridronat, risedronat, zoledronik asid. Bifosfanatlar çocuklarda güvenlidir. Alendronat haftada 1 oral kullanılır ancak özofajit, GIS yan etki sıktır.

Pamidronat 2-4 ayda 2-3 gün üst üste maksimum doz 9 mg/kg/yıl intravenöz olarak verilir. Zolendronat ise çocuklarda endikasyon dışıdır, etkisi daha güçlüdür. Yılda 1-4 kez 1 mg/kg/yıl verilmektedir.

Bifosfanatların en sık yan etkisi özellikle ilk dozdan sonra akut faz reaksiyonu ve geçici hipokalsemidir.

KAYNAKLAR:

1. E. Marrani et al. Drugs. 2017
2. Ward LM, Osteoporos Int. 2016
3. Benchimol EI, et al. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2007
4. Winzenberg T, BMJ. 2011
5. Edouard T J Clin Endocrinol Metab. 2011
6. Ward LM, Osteoporos Int. 2010.
7. Zemel BS. J Clin Endocrinol Metab. 2011.
8. Goksen D. Journal of Clinical Densitometry 2006.
9. Genant HK, J Bone Miner Res. 1993
10. Lasanianos, N.G. Trauma and Orthopaedic Classifications. Springer, London. 2015.
11. Kämpe AJ Horm Res Paediatr 2015.
12. Forlino A. Lancet 2016.
13. Chunyang Ma. Bone research 2022.

İDRAR YOLU ENFEKSİYONU GEÇİREN ÇOCUKLARDA HANGİ HASTADA, HANGİ GÖRÜNTÜLEME YÖNTEMİ İSTENMELİ? HANGİ HASTA, NASIL TEDAVİ EDİLMELİ?

Umut Selda Kavak Bayrakçı

Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi & Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Hastanesi

İdrar yolu enfeksiyonları çocukluk çağında görülen bakteriyel enfeksiyonlar arasında ikinci k %30'nun vezikoüreteral reflüye sekonder gelişen nefropatiye bağlı olduğu gössıklıkta görülmektedir. İdrar yolu enfeksiyonları yaygınlığının dışında neden olduğu morbidite açısından da oldukça önemlidir. Ülkemizde çocuklarda kronik böbrek hasarının yaklaşıterilmiştir. Bu nedenle tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonlarının kapsamlı bir şekilde değerlendirilmesi, altta yatan etiyolojik nedenlerin açığa çıkarılması ve koruyucu önlemler alınarak kronik böbrek hasarı gelişimin engellenmesi ülkemiz açısından çok önemlidir.

Tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonu öyküsü olan çocukların görüntüleme yöntemleriyle etiyolojik açıdan değerlendirilmesi, ancak bu değerlendirmeyi yaparken de girişimsel işlemlerden mümkün olduğunca kaçınmayı ve çocuğu mümkün olan en az radyasyona maruz bırakmayı sağlamak için çeşitli uluslararası rehberler geliştirilmiştir. Bu rehberlerin hasta temelli ve ülkemiz koşullarına uygun şekilde kullanılması, altta yatan vezikoüreteral reflünün hiçbir şekilde atlanmamasının sağlanması oldukça önemlidir.

Bu konuşmada üriner sistemin incelenmesinde sıklıkla kullanılan ultrasonografik değerlendirme, vezikoüreteral reflü tanısı için kullandığımız voiding sistoüretrogram ve renal parankimal yapıyı inceleyen sintigrafik yöntemler ve kullanım endikasyonları ayrıntılı bir şekilde tartışılmış; ülkemiz şartlarına uygun, geçerliliği ve güvenilirliği yüksek tanı rehberleri eşliğinde tanı basamakları oluşturulmaya çalışılmıştır.

Üriner sistem enfeksiyonlarının tedavi yöntemleri tanı yöntemleri kadar tartışmalı olmayıp, bu konuda uluslararası tüm platformlarda bir fikir birliği mevcuttur. Konuşmamızda İdrar yolu enfeksiyonu saptanan hastaların yaş gruplarına ve klinik bulgularına göre nasıl tedavi edileceği konusunda, yine uluslararası rehberler göz önünde bulundurularak, öneriler ve algoritmalar tartışılmıştır.

YENİDOĞAN SARILIKLARINDA GÜNCEL KILAVUZLAR

Salih Çağrı Çakır

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

Sarılık yenidoğan en sık rastlanan klinik bulgulardan biridir. Total serum bilirubin (TSB) düzeyi 5 mg/dL'yi aştığında sarılık gözle görülür. Yenidoğanların 2/3'ünde ilk hafta sarılık görülür. Normal fizyolojik bir durum olarak kabul edilen sarılık geçicidir ve TSB düzeyi tehlike oluşturmayacak düzeyde kalır.

Yüksek bilirubin düzeyi ise bilirubin ensefalopatisi, asla olmaması gereken bir durum olan kern ikterus ile nörolojik sekellere neden olabildiği için sarılıklı yenidoğan bebeğin yönetimi çok önemlidir.

Yenidoğanların çoğunda ilk hafta geçici olarak bilirubin yükselmesi ve sarılık görüldüğü için bu duruma fizyolojik sarılık denmektedir. Bilirubin değerleri nomogramda %95 persentili aşmaz.

Bu durum “yenidoğan sarılığı” veya “neonatal bilirubinemi” olarak bilinirken bilirubinin postnatal yaşa göre belirlenmiş düzeylerin üzerine çıkmasına ise “hiperbilirubinemi” denilmektedir.

Fototerapi gerektiren bilirubin düzeyine (TSB $\geq$ 12 mg/dL); anlamlı hiperbilirubinemi, kan değişimi sınırına yakın veya sınırında bilirubin düzeyine (TSB $\geq$ 20 mg/dL) veya hafif derecede akut bilirubin ensefalopatisinin erken bulgularıyla seyreden herhangi bir yüksek TSB düzeyine; ciddi hiperbilirubinemi, kan değişimi sınırında bilirubin düzeyine (TSB $\geq$ 25 mg/dL) veya hafif-orta derecede akut bilirubin ensefalopatisinin bulgularıyla seyreden herhangi bir yüksek TSB düzeyine; aşırı hiperbilirubinemi, kan değişimi sınırında bilirubin düzeyine (TSB $\geq$ 30 mg/dL) veya orta-ağır derecede akut bilirubin ensefalopatisinin bulgularıyla seyreden herhangi bir yüksek TSB düzeyine; zararlı veya kritik hiperbilirubinemi denilmektedir.

Bilirubin toksisitesinin doğumdan sonra ilk haftada görülen akut belirtileri için “akut bilirubin ensefalopatisi”, kronik sekelleri için “kernikterus” terimi kullanılmaktadır. Bilirubine bağlı ensefalopatik değişiklikler bilirubinin indüklediği nörolojik disfonksiyon (BİND) olarak adlandırılmaktadır.

Nörolojik etkilenmenin derecesini değerlendirmek için BİND skorlaması kullanılmaktadır.

Gelişmiş ülkelerde kernikterus sıklığı 0.4-2.7/100.000; akut bilirubin ensefalopatisi sıklığı 1/10.000'dir. Ülkemizde yapılan bir çalışmada bilirubin düzeyinin >25 mg/dL %6,4, akut bilirubin ensefalopatisi bulguları %0,23 olarak bildirilmiştir.

Yüksek bilirubin vakalarının görülmesinin nedenleri arasında, yenidoğan sarılıklarına sıkı bir izlem politikasının benimsenmemiş olması, anne-bebeğin hastaneden erken taburcu olması, taburculuk sonrası 48 saat içinde kontrole çağrılmaması ve geç pretermilerin term bebekler gibi izlenmesi yer almaktadır.

Ayrıca ülkemizde G6PD enzim eksikliği ve akraba evliliği oranının yüksekliğine bağlı galaktozemi sıklığı da hiperbilirubinemiye katkı sağlayan durumlardır.

Ülkemizde yenidoğan sarılıklarına yaklaşım konusunda Türk Neonatoloji Derneği tarafından oluşturulan rehberin tüm yurttaki benimsenmesi ve uygulanması ile ciddi hiperbilirubineminin (TSB > 25 mg/dL) önlenmesi ve zamanında uygun ve doğru tedavi edilmesi sağlanabilir.

Hiperbilirubinemiden korunmak için öncelikle yeterli ve başarılı bir emzirme politikası uygulanmalı, ilk günlerde annelere günde en az 8-12 kez emzirmeleri önerilmeli, gerekli durumlarda emzirme veya beslenme desteği verilmelidir.

Ayrıca tüm gebelerin kan grubu tayini ve Rh(-) olanlara indirekt Coombs testi yapılmalı, anne kan grubu bilinmiyor veya anne kan grubu O veya Rh (-) ise, bebeğin kordon kanında direkt Coombs testi, ABO ve Rh (D) kan grubuna bakılmalıdır.

Tüm yenidoğanlar sarılık gelişmesi açısından klinik olarak izlenmelidir. Doğumdan sonra ilk muayene sırasında, vital bulgularla birlikte 8-12 saat ara ile cilt ve konjunktivada sarılık varlığı değerlendirilmelidir.

Sarılık önce yüzde görülür, bilirubin düzeyi yükseldikçe gövde ve ekstremitelere yayılır. Ancak sarılığın yayılımından bilirubin düzeyinin tahmini güvenilir değildir. Tüm bebeklerin en erken 12. saatte veya taburcu olmadan önce bilirubin düzeyine bakılmalıdır. Sarı görünen bebeğin total bilirubinine mutlaka bakılmalıdır. Bilirubin için kan örneği metabolik tarama ile birlikte alınabilir. İlk 24 saatte gelişen sarılık aksi kanıtlanana kadar patolojik kabul edilmeli, hemolitik hastalık ve diğer patolojik nedenler açısından araştırılmalıdır. Ayrıca taburculuk öncesi tüm yenidoğanlar ciddi hiperbilirubinemi risk faktörleri açısından değerlendirilmelidir. Ciddi hiperbilirubinemi risk faktörleri: düşük gebelik haftası (<40 hafta, hafta düştükçe risk daha artar), ilk 24 saatte sarılık görülmesi, taburculuk öncesi TSB/ TcB düzeyinin fototerapi sınırına yakın olması, hemoliz olması veya TSB/TcB'deki hızlı artış (artış hızı ilk 24 saatte >0.3 mg/dL, sonra >0.2 mg/dL), anne-babada veya kardeşte fototerapi veya kan değişimi öyküsü olması, sadece anne sütü ile yetersiz beslenme, sefal hematoma veya yaygın ekimoz, Down sendromu veya diyabetik annenin makrozomik bebeği olması olarak sıralanabilir. Her bilirubin değeri "Bhutani bilirubin nomogramında" bebeğin postnatal saatine göre yorumlanmalıdır (1). Transkutan bilirubin değerleri ile oluşturulan nomogram da bulunmaktadır (1). Taburculuk öncesi bakılan bilirubin düzeyi yüksek risk bölgesinde (>95 persentil) olan yenidoğanlar taburcu edilmemelidir. Birden fazla farklı zamanda alınan bilirubin düzeyleri nomogram üzerinde üst persentil eğrilerine doğru yükseliyorsa hemoliz açısından araştırılmalıdır. TcB > 13 mg/dL olan bebekler, ilk 24 saatte sarılığı görülen, tedavi kararı verilen, fototerapi tedavisi alan, Bhutani eğrisine göre 75. persentilin üzerinde bilirubin değeri olan ve TcB düzeyi fototerapi değerinin %70'i ölçülen bebeklerde serum bilirubin düzeyi ölçülmelidir. Taburculuğu 72 saatten önce olan bebekler taburcu olduktan sonraki iki gün içinde kontrole çağırılmalıdır. Risk faktörlerine göre 24 saat içerisinde tekrar görülmesi planlanabilir.

Tedavi gerektiren sarılığı veya uzamış sarılığı olan bebeklerde direkt bilirubin de bakılmalıdır. Direkt bilirubin düzeyinin 1 mg/dL'nin üzerinde olduğu durumlarda tanısal araştırma yapılmalıdır. Sarılığın term bebeklerde iki, preterm bebeklerde üç haftadan uzun sürmesi uzamış sarılık olarak tanımlanır. Uzamış sarılıkların büyük çoğunluğu anne sütü sarılığıdır ancak anne sütü sarılığı demek için diğer nedenlerin dışlanması gerekir. Bu durumda emzirmenin kesilmesi önerilmez ve bazen 12 haftaya kadar sarılık uzayabilmektedir. Uzamış sarılıkta da beşinci gündeki fototerapi tedavi sınırları kullanılır. Uzamış sarılığa; direkt-indirekt bilirubin ölçümü, tam kan sayımı, periferik yayma, anne-bebek kan grubu, direkt Coombs testi, G6PD enzim düzeyi, tiroid fonksiyon testleri (TSH, sT4), idrar tetkiki, idrar kültürü, idrarda indirgen madde bakılmalıdır. Sarılık nedeniyle başvuran ve tedavi gerektiren hastalara yapılması gereken tetkikler: anne ve bebek kan grupları, direkt Coombs testi, tam kan sayımı ve periferik yayma, retikülosit sayısı, total, direkt, indirekt bilirubin düzeyleri, G6PD enzim düzeyi, idrarda redüktan madde, TSB kan değişimi sınırına yaklaşıyorsa serum albümin düzeyi, patolojik tartı kaybı varsa serum elektrolitleri, direkt bilirubin artışı veya geç başlangıçlı sarılık varsa tam idrar incelemesi, idrar kültürü, sepsis göstergeleri, uzamış sarılıkta yukarıdaki testlere ek olarak tiroid fonksiyon testleri, direkt bilirubin artışı varsa kolestaz incelemeleridir.

Yenidoğanda hemoliz düşündürülen bulgular: ilk 24 saatte ortaya çıkan sarılık, bilirubin düzeylerinde hızlı yükselme olması, karboksihemoglobin düzeyinde artış (kan gazında >%1,5-2), fototerapiye rağmen artan veya düşmeyen TSB, direkt Coombs testi pozitifliği, periferik yaymada hemoliz bulguları, retikülositoz, Hemoglobin düzeyinde düşme ve bilirubinün saatlik artış hızının ilk 24 saatte 0.3 mg/dL, daha sonra 0,2 mg/dL'nin üzerinde olması hemoliz göstergesi olarak kabul edilir.

Hiperbilirubinemi tedavisinde bilirubin persentil eğrilerindeki eşik değerlere göre fototerapi ve kan değişimi uygulanır, farmakolojik tedavi yöntemleri kullanılmaz (1). İVİG yoğun fototerapiye rağmen yükselen serum bilirubin düzeyi, kan değişimi sınırına yakın bilirubin düzeyi olup Coombs (+) Rh veya ABO uyumsuzluğu olan bebeklerde verilebilir. Rh hemolitik hastalık durumunda O Rh (-) eritrosit süspansiyonu ve AB plazma karışımı ile O (-) eritrosit süspansiyonu hazırlatılır. Bebek doğar doğmaz korddan bakılan Hb < 10 g/dL ve TB > 5 mg/dL ise ciddi hemolizi gösterir. Kan değişimi yaparak aneminin izovolümetrik olarak düzeltilmesi tercih edilir.

Kordon kanında Hb 10-13 g/dL ile birlikte TSB'nin artış hızı > 0,5 mg/dL/st olduğunda kan değişimi gerekir.

Hiperbilirubinemi tedavisi bebeklerin riskli bebek izlem polikliniklerinde işitme, görme ve nörogelişimsel açıdan takip edilmelidir. Kan değişimi yapılan bebeklere ABR işitme testi taburculuk öncesinde tekrar edilmeli, hiperbilirubinemisi olan bebekler altıncı aydan önce klinik ABR ile değerlendirilmelidir.

KAYNAKLAR:

1- Türk Neonatoloji Derneği Yenidoğan Sarılıklarında Yaklaşım, İzlem ve Tedavi Rehberi 2023 Güncellemesi, Asuman Çoban, Münevver Kaynak Türkmen, Tuğba Gürsoy.

https://neonatology.org.tr/uploads/content/tan%C4%B1-tedavi/2_min.pdf

2- Maisels MJ, Bhutani VK, Bogen D Newman TB, Stark AR, Watchko JF. Hyperbilirubinemia in the newborn infant ≥35 weeks gestation: an update with clarification. Pediatrics 2009; 124: 1193-1198.

3- American Academy of Pediatrics, Clinical Practice Guideline, Subcommittee on Hyperbilirubinemia. Management of the newborn 35 or more weeks of gestation. Pediatrics 2004; 114: 297-316.

4- Johnson L, Brown AK, Bhutani VK. BIND-a clinical score for bilirubin induced neurologic dysfunction in newborns. Pediatrics Suppl 1999; 104: 746-747.

5- Shapiro SM. Definition of the clinical spectrum of kernicterus and bilirubin induced neurologic dysfunction (BIND). J Perinatol 2005; 25: 54-59.

6- Kaplan M, Merlob P, Regev R. Israel guidelines for the management of neonatal hyperbilirubinemia and prevention of kernicterus. J Perinatol 2008; 28: 389-397.

7- Erdeve O, Okulu E, Olukman O, et al. Turkish Neonatal Jaundice Registry Collaborators. The Turkish Neonatal Jaundice Online Registry: A national root cause analysis. PLoS One 2018; 13: e0193108.

8- Bhutani VK, Johnson L, Sivieri EM. Predictive ability of a predischARGE hour-specific serum bilirubin for subsequent significant hyperbilirubinemia in healthy term and near-term newborns. Pediatrics 1999; 103: 6-14.

9- Kaplan M, Maisels MJ. Natural history of early neonatal bilirubinemia: a global perspective. J Perinatol 2021; 41: 873-878.

10- Maisels MJ. Use TcB as ascreening tool for jaundiced newborns. AAP News 2004; 25: 9-13.

11- Fawaz R, Baumann U, Ekong U, et. al. Guideline for the evaluation of cholestatic jaundice in infants: Joint recommendations of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition and the European Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition. JPGN 2017; 64: 154-168.

12- Zwiers C, Scheffer-Rath ME, Lopriore E, de Haas M, Liley HG. Immunoglobulin for alloimmune hemolytic disease in neonates. Cochrane Database Syst Rev 2018; 3: CD003313.

- 13- Kaplan M, Hammerman C. Hemolytic disorders and their management. In: Stevenson DK, Maisels MJ, Watchko JF, eds. Care of Jaundiced Neonate. New York: McGraw-Hill; 2012: 145-165.
- 14- American Academy of Pediatrics, Joint Committee on Infant Hearing. Year 2007 position statement: Principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. Pediatrics 2007; 120: 898-921.
- 15- Kemper AR, Newman TB, Slaughter JL, et al. Clinical Practice Guideline Revision: Management of Hyperbilirubinemia in the Newborn Infant 35 or More Weeks of Gestation. Pediatrics 2022; 150: e2022058859.

KARDİOMYOPATİLERE METABOLİK YAKLAŞIM**Pelin Teke Kısa**

Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi

Kalıtsal metabolizma hastalıkları (KMH), biyokimyasal yolda görev alan proteinlerin (enzim, taşıyıcı protein, yapısal protein vb) sentezinde veya işlevlerinde eksiklik sonucu meydana gelen genetik hastalıklardır. Günümüzde her gün yeni bir hastalık keşfedilmekte ve şu an yaklaşık 2000 adet KMH bulunmaktadır. Bu hastalıklar santral sinir sistemi başta olmak üzere tüm organ ve dokuları etkileyebilmektedir.

Kardiomyopatinin önemli bir nedeni KMH'dır ve tüm pediatrik kardiomyopati vakalarının %15-20'sini oluşturur¹. Bu hastalarda kardiomyopati sınıflamasını incelediğimizde ilk sırada hipertrofik kardiomyopati (HKMP), ikinci sıklıkta ise dilate kardiomyopati (DKMP) bulunur. KMH'lar HKMP vakalarının %9-26'sını, DKMP vakalarının %4-16'sını oluşturur.² Bir yaşından önce kardiomyopati tanısı alan hastalarda ise bu oran daha yüksektir.^{3,4} KMH lar kardiomyopati dışında aritmi, vasküler hastalıklar, valvulopati gibi farklı kardiovasküler tutulum ile presente olabilir. (Tablo-1)

Kardiomyopati bulgusu olan hastalarda KMH araştırması için genelde öncelikle tam kan sayımı, karaciğer fonksiyon testleri (AST/ALT), kreatin kinaz (CK), alkalen fosfataz (ALP), laktat, amonyak gibi temel testler ve açıl karnitin, plazma aminoasit, idrar organik asit gibi birinci basamak metabolik testler bakılmalıdır. Ardından tanıya yönelik lizozomal enzimler ya da moleküler analizler gibi özellikli testler istenmelidir. Klinik pratikte yaklaşım öncelikle tedavisi olan hastalıkları incelemektir. Özellikle hipertrofik kardiomyopati de lizozomal hastalıklardan Pompe Hastalığı, dilate kardiomyopati de yağ asidi oksidasyon defektlerinden karnitin yetmezliği incelenmeli, tanı konulur konulmaz tedavi başlanmalıdır.

Tablo-1. Kardiak tutulumuna göre Kalıtsal metabolizma hastalıkları

Dilate KMP	Hipertrofik KMP	Sol ventrikül kompaksiy	Aritmi	Valvulopati	Vaskulopati
Propionik asidemi	HSD10 hastalığı	Barth sendromu	Propionik asidemi	Alkaptonuri	ENPP1 eksikliği
Malonik asiduri	Fabry hastalığı	DNAJC19 eksikliği	PRKAG2 eksikliği	Gaucher hastalığı Tip IIIC	ABCC6 eksikliği
Fosfopantopenosistein sentaz eksikliği	Pompe hastalığı	MIPEP eksikliği	Danon hastalığı	Mukolipidoz Tip II	CD73 eksikliği
Juvenil hemokromotazis	PMM2-CDG	COQ9 eksikliği	NDUFB11 eksikliği (histiositoid)	Hurler Hastalığı	Sistasyon beta sentaz eksikliği
HOIL1 eksikliği	NDUFAF1	SDHA eksikliği	Mitokondrial	Maroteuaux-Lamy Hastalığı	Etilmalonik ensefalopati

	eksikliği		inorganik pirofosfat eksikliği		
D-2-hidroksiglutarik asidüri	UQCRFS1 eksikliği	SDHD eksikliği	CPT2 eksikliği	Sly Sendromu	Arterial tortiosite Sendromu
Adenin Nükleotid translokator 1 eksikliği	COA5 eksikliği	COA6 eksikliği	TANGO2 eksikliği	XYLT2-CDG	Menkes hastalığı
DOLK-CDG	ELAC2 eksikliği	MT-ND1 eksikliği	Hepatik porfiri	B3GAT3- CDG	Familyal hiperko- lestrolemi
PGM1-CDG	MRPL4/33,MRPS 14/22 eksiklikleri	cbIC hastalığı	CLN2 hastalığı	IFIH1 süperaktivite (Singleton- Merten Sendromu)	Morquio sendromu tip A

KAYNAKLAR:

1. Ferreira, C. R., & Blau, N. (2021). Clinical and biochemical footprints of inherited metabolic diseases. IV. Metabolic cardiovascular disease. Molecular genetics and metabolism, 132(2), 112–118.
2. S.J. Kindel, E.M. Miller, R. Gupta, L.H. Cripe, R.B. Hinton, R.L. Spicer, J.A. Towbin, S.M. Ware, Pediatric cardiomyopathy: importance of genetic and metabolic evaluation, J. Card. Fail. 18 (2012) 396–403.
3. J.O. Miranda, L. Costa, E. Rodrigues, E.L. Teles, M.J. Baptista, J.C. Areias, Paediatric dilated cardiomyopathy: clinical profile and outcome. The experience of a tertiary centre for paediatric cardiology, Cardiol. Young 25 (2015) 333–337, J.A. Towbin, A.M. Lowe, S.D. Colan, L.A. Sleeper, E.J. Orav, S. Clunie, J. Messere, G.F. Cox, P.R. Lurie, D. Hsu, C. Canter, J.D. Wilkinson, S.E. Lipshultz, Incidence, causes, and outcomes of dilated cardiomyopathy in children, JAMA. 296 (2006) 1867–1876.
4. S.D. Colan, S.E. Lipshultz, A.M. Lowe, L.A. Sleeper, J. Messere, G.F. Cox, P.R. Lurie, E.J. Orav, J.A. Towbin, Epidemiology and cause-specific outcome of hypertrophic cardiomyopathy in children, Circulation. 115 (2007) 773–781.

PEDİATRİK NÖROLOJİK ACİLLER

Muhittin Bodur

Bursa Uludağ Üniversitesi

Acil poliklinikte değerlendirilen hastalardaki temel yaklaşım

Hayatın devamlılığının sağlanması ve gerekli ise solunum ve dolaşım desteğinin verilmesi

İkinci aşamada ise nörolojik işlevlerin hızlıca değerlendirilmesi ve varsa nörolojik tutulumun lokalizasyonunun yapılarak, etyolojinin araştırılmasıdır.

Acil nörolojik değerlendirmenin zorlu ve korkutucu taraflarından biri, sistemik hastalıkların nörolojik bulgular ile kendini göstermesi olabileceği gibi altta yatan nörolojik hasarın sistemik bozuklukları da tetikleyebilmesidir.

Hasta acil değerlendiriliyor olsa da temel yaklaşım mümkün olduğu kadar ayrıntılı bir öykü ve nörolojik muayenedir. Elde edilen bulgular ile olası etkilenmenin lokalizasyonu yapılmalıdır. Bu standart yaklaşımın yanında vakit kaybı yaşanmamalıdır.

Hayatı ve nörolojik fonksiyonları tehdit eden durum ilk önce tedavi edilmelidir

Bir yandan hasta ve yakınlarından anamnez alınırken, diğer yandan ayırıcı tanı olasılıklarına göre hızlıca tetkikler yapılmalı ve uygun destek tedavisine başlanmalıdır.

Sinir sisteminde hasarlanma iki biçimde olur.

Hasta acil polikliniğe girdiği andan itibaren, gözlem, anamnez, nörolojik muayene ve en sonunda da özgün incelemelerle değerlendirilmelidir. Hızlı ve normal koşullara göre çok daha sınırlı ancak dikkatli ve gerekli ölçüde yapılabilen bu incelemelerden maksimum veri elde edilmelidir. Yaşamsal fonksiyonları ilk andan itibaren emniyete alınan hastada bu aşamaların her birinde, en sık rastlanan tanı olasılıkları düşünülmelidir. Nörolojik acillerde hekimin en önemli amacı "ne oldu", "nasıl oldu" ve "neresi" sorularına cevap vermenin yanı sıra hızlıca ilerleyen ve hayatı tehdit etme potansiyeli olan hastalık için hızlı tanı ve tedavi girişimi uygulayabilmektir. Bunun için en önemli basamak böyle bir hastalık süreci ile karşımıza çıkan hastayı tanıyabilmek, yani "hangisi" sorusuna cevap verebilmektir. Bu tip hastaları tanımanın en önemli koşulu sistematik bir yaklaşım uygulama becerisidir

Görüntüleme ve yardımcı incelemeler: Gözlem, anamnez ve nörolojik muayene ile elde edilen bilgilerin doğrulanması için yapılacak yardımcı incelemeler açısından temel prensipler şunlar olmalıdır

- En basit inceleme en önce yapılmalıdır
- Basit, uygulaması ve yorumu kolay olan incelemeler tanının çözümlenmesinde genellikle en yararlı incelemelerdir ve öncelikle değerlendirilmelidir
- Nörolojik görüntüleme seçiminde anamnez ve muayene bulgularına göre tercih yapılmalıdır
- EEG incelemesi (nöbet aktivitesi, NKSE, herpes simpleks ensefaliti, hepatik veya üremik ensefalopati)
- Beyin omurilik sıvısının (kontrendikasyonlar mutlaka gözden geçirilmelidir)

Lezyon hastanın hayatı açısından bir tehdit oluşturmakta mıdır?

Lezyon hastanın nörolojik işlevi açısından bir tehdit oluşturmakta mıdır?

Etkin bir tedavi yaklaşımı var mıdır?

En etkin tanı ve tedavi yaklaşımı hangisidir?

Nörolojik acil olay karşısında hekim

- Hangi hastalık sürecine ne hızla müdahale edilmesi gerektiği
- Hastalığın hastanın yaşamını tehdit edip etmediği
- Yaşamı tehdit etmiyorsa nörolojik özürllülüğe yol açma riski
- Ölüm tehdidini ortadan kaldıracak veya özürllülüğü engelleyebilecek herhangi bir tedavi yönteminin var olup olmadığı
- Tanı ve tedavi girişiminin gecikmesinin prognozu kötüleştirip kötüleştirmedini öngörmesi gerekmektedir
- Her zaman tedavi edilebilme potansiyeli olan ve hızlıca tedavi edilemezse hayatı tehdit eden veya nörolojik prognozu kötüleştiren tanı olasılıklarını ön planda tutmalıdır
- Tanı olasılıkları açısından en sık rastlanan, hayati veya nörolojik prognoz açısından en tehlikeli hastalık sürecini en önce düşünüp buna uygun tanı yöntemleri ile bu süreci ya tanımalı ya da dışlamalıdır

Nörolojik acil bir hasta için hızla cevap verilmesi gereken soruları ve yapılması gerekenler

- 1-Öncelikle hastanın resüsitasyona ihtiyacı olup olmadığının değerlendirilmesi (hipoksi, hipovolemi, hipotermi, toksik görüntü vb)
- 2-Entübasyon endikasyonlarının gözden geçirilmesi (GKS değerlendirme, havayolu darlığı, eşlik eden solunum hastalıkları vb)
- 3-Hızla tedavi seçeneklerinin gözden geçirilerek nonspefisik tedavilerin başlanması (iv sıvı, inotrop desteği, tiamin eklenmesi, nazal oksijen, antiepileptik tedavi, antiödem tedavi, nonspesifik antibiyotik, antiviral tedavi, bradikardi, taşikardiye yönelik tedavi vb)
- 4- Stabilizasyonun ardından hızla nörolojik ve sistemik muayene (ateş, solunum paterni, bilinç durumu, postür, nefesin kokusu, ense sertliği ve meningeal iritasyon bulguları vb)
- 5-Anamnezin genişletilmesi (aile üyeleri, hastane personeli, hastayı getirenler vb)
- 6-Ayırıcı tanı listesinin oluşturulması
- 7-Gerekli radyolojik ve laboratuvar tetkiklerin yapılması
- 8-Spesifik tedavilerin başlanması

PEDİATRİK NÖROLOJİK ACİLLERE YAKLAŞIM
(AKUT GÜÇSÜZLÜĞE YAKLAŞIM)

Rabia Tütüncü Toker

Bursa Uludağ Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Akut güçsüzlük kasın istemli hareket yapma ve bir dirence karşı hareket etme yeteneğinin azalması veya kaybı olarak tanımlanır. Güçsüzlük değişik derecelerde olabilir. Akut güçsüzlük ile getirilen çocukta öncelikle havayolu açıklığı, solunum ve dolaşım kontrol edilmelidir. Hastanın yaşamsal bulguları sağlandıktan sonra hasta değerlendirilir. Öyküde olgunun kas güçsüzlüğünün süresi, ani mi başladığı, yoksa yavaş progresif mi olduğu, gün içinde fluktuasyon gösterip göstermediği, kasların proksimal mi distal mi tutulduğu, travma veya enfeksiyon öyküsünün varlığı, eşlik eden bilinç değişikliği, nöbet, ateş vb semptomların varlığı, ilaç, toksik madde alımı sorgulanmalıdır. Fizik Muayenede derin tendon refleksleri hiperaktif/hipoaktif/arefleksi, kaslarda ağrı varlığı, fasiyal, bulber güçsüzlük varlığı, duyu kusuru varlığı (seviye veren/ eldiven çorap tarzı), sfinkter kusuru varlığı dikkatlice değerlendirilmelidir. Klinik olarak ilk yapılması gereken hastanın yaşamsal bulgularının stabilizasyonunu sağladıktan sonra kas güçsüzlüğünün lokalizasyonunu yapmak olmalıdır. Kas güçsüzlüğü beyindeki birinci motor nörondan kasa kadar herhangi bir düzeydeki lezyondan kaynaklanabilir. Lezyonun lokalizasyonu bulunduktan sonra etyolojiye yönelik gerekli tetkikler önem sırasına göre belirlenmelidir. Örneğin transvers miyelite bağlı gelişen akut güçsüzlükte ilk önce spinal MRG planlanırken, viral miyozit ile gelen çocukta ilk önce kreatinin kinaz düzeyi bakılmalıdır. Akut güçsüzlük durumu hızla değerlendirilmeli, etkin tedaviye lokalizasyon ve etyoloji göz önünde bulundurularak en kısa sürede başlanmalıdır.

KİSTİK FİBROZİS'TE AKILCI İLAÇ KULLANIMI

Merve Korkmaz

Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Akılcı ilaç kullanımı tanımı ilk defa 1985 yılında Nairobi'de bir konferansta Dünya Sağlık Örgütü tarafından yapılmıştır. Kişilerin klinik bulguları ve bireysel özelliklerine göre uygun ilacın, uygun sürede, uygun dozda kullanılması, en düşük maliyetle ve kolayca ulaşabilmesi olarak tanımlanmaktadır.

Akılcı ilaç kullanımında MAUA (Multi-Attribute Utility Analysis: Çok yönlü optimizasyon analizi) kullanılmaktadır. İlacın etkinliği, güvenliği, uygunluğu ve maliyeti göz önünde bulundurularak en uygun ilacın seçilmesi hedeflenmektedir.

Ülkemizde 2010 yılından itibaren akılcı ilaç kullanım çalışmaları hız kazanmıştır. İlk olarak Akılcı İlaç Birimi kurulmuş, takibinde 2012 yılında Akılcı İlaç Kullanımı; İlaç Tedarik Yönetim ve Tanıtım Dairesi kurulmuş ve 2014-2017 yılları arasında da Akılcı İlaç Kullanımı Ulusal Eylem Planı tanımlanmış olup bu planlara göre hareket edilmektedir.

Ülkemizde ve dünya genelinde sağlık harcamaları giderek artmakta olup, bu maliyetin büyük kısmını uygun ve gerekli olmayan ilaçlar oluşturmaktadır.

Kistik fibrozis kronik multisistem bir hastalık olması ve yüksek morbiditesi nedeniyle çoklu tedavi ajanlarının kullanımını gerektirmektedir. Tedaviler beslenmenin düzenlenmesi, enfeksiyonların tedavisi, mukosilyer klirensin sağlanması ve büyümenin izlenmesi gibi komplikasyonlara yönelik olabileceği gibi; CFTR protein mutasyonu sonucunda oluşan bozukluğu düzeltmeyi ya da CFTR protein miktarını arttırmayı da hedefleyebilir.

Kistik fibrozis tedavisinde antibiyotik ve antimikrobiyal ajanlar tekrarlayan balgam kültürü, nasofarengeal aspirat kültürü ve bronkoalveolar lavaj kültür üremeleri nedeni ile sıkça ve çoklu ajanlar şeklinde uygulanmaktadır. Hastanın klinik kötüleşmesinin akciğer alevlenmesi olup olmadığının ayırımına varılarak tedaviye başlanması gereksiz ve uygun olmayan antibiyotik ve antimikrobiyal ajan kullanımının önüne geçecektir.

Ulusal ve uluslararası kabul gören rehberlere göre balgam, nasofarengeal aspirat, bronkoalveolar lavaj kültürleriyle mikroorganizmanın tipi ve antibiyotik direnci belirlenmeli, öncelikle oral ve/veya inhaler tedaviler tercih edilmeli, intravenöz antimikrobiyal tedavi uygulamaları en son tedavi seçeneği olmalı ve tedavi hastanın semptom, kültür üremeleri ve sosyoekonomik koşullarına göre bireyselleştirilmiş olarak uygulanmalıdır.

Kistik fibrozis gibi kronik multisistemi tutan ve çoklu ilaç kullanımı gerektiren bir hastalıkta uygulanacak tüm tedavilerde hastalıktan çok hasta vardır prensibine göre hareket edilmeli; etkinlik, uygunluk, güvenilirlik ve maliyet oranları her hasta için ayrı hesaplanmalı ve tedavi planı oluşturulmalıdır.

KANSER RİSKLİ HASTALAR VE İZLEMLERİ

Aytül Temuroğlu

Türkiye’de çocukluk çağında kanser görülme sıklığı yaklaşık yılda 4000 yeni olgudur. Türkiye İstatistik Kurumu 2022 verilerine göre 1-17 yaş arasında ölüm nedenlerinden 3. Sırada kanser yer almaktadır. Erken tanı yaşam beklentisini artırmaktadır. Kanserli olgular onkoloji başvurusundan önce aile hekimi ve pediatri hekimleri tarafından görülür. Bazı uyarıcı işaretler erken tanı açısından önemlidir. Kan sayımı anormallikleri, tekrarlayan morarmalar, açıklanamayan ateş, solukluk, kilo kayıpları, 2 haftadan uzun süren açıklanamayan ateş, geceleri uykudan uyandıran kemik ağrıları ve sabah kusmalarının eşlik ettiği baş ağrıları hekimler açısından uyarıcı olmalıdır.

Erişkinlerde kanser için birçok risk faktörü tanımlanmış olsa da çocuklar için kalıtsal genetik faktörler dışında kesin risk faktörü yoktur. Ancak iyonize radyasyon maruziyeti, EBV ve HBV gibi enfeksiyonlar, elektromanyetik alanlar ve pasif sigara içiciliği kanser gelişimi açısından risk oluşturmaktadır. Kalıtsal genetik faktörler çocukluk çağı kanserlerinin %10’unu oluşturmaktadır. Kanserler açısından risk oluşturan germline mutasyonlar sağlıklı toplumda yaklaşık %2 oranında görülmektedir. Ancak tüm germline mutasyonu olan insanlarda kanser gelişmez. Yaklaşık kanser gelişme riski mutasyon taşıyanlarda %40-80 civarındadır. Bu olguların erken yaşta kanser geliştirme riski mutasyon taşımayan olgulara göre daha yüksektir. Bu nedenle çocuk hekimleri izlemde çok dikkatli davranmalıdır.

Aşırı büyüme sendromlarından Beckwith Wiedemann sendromunda wilms tümörü, hepatoblastom görülme sıklığı %5-10 kat artmıştır. Hipertrofi ile başvuran bu olguların organ gelişimi döneminde sık aralıklarla ultrasonografi ile takip edilmesi erken tanı açısından çok önemlidir. Bir diğer örnek olarak nörofibromatozis tip 1 verilebilir. Toplumda 3000 olguda bir görülebilen nörofibromatozis tip 1 tanılı hastaların optik gliom açısından izlenmesi genetik danışma verilmesi gerekir.

Sonuç olarak erken tanı tedavi toksisitelerinin önlenmesi, yaşam hızının artırılması ve genetik danışma verilmesi açısından önemlidir ve çocuk hekimine önemli görevler düşmektedir.

SÖZEL BİLDİRİLER

GLİKOJEN DEPO HASTALIĞI TANISIYLA İZLENEN HASTALARIN KLİNİK, BİYOKİMYASAL VE GENETİK ÖZELLİKLERİ, TEK MERKEZ DENEYİMİ

¹*İrem Nur Özkaya*, ²*Sevil Dorum*, ³*Kaan Demirören*

¹*S.B.Ü. Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa*

²*S.B.Ü. Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Beslenme ve Metabolizma Anabilim Dalı, Bursa*

³*S.B.Ü. Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Anabilim Dalı, Bursa*

GİRİŞ VE AMAÇ: Glikojen depo hastalıkları (GDH), glikojenin katabolizması veya anabolizmasına katılan çeşitli enzimlerin eksiklikleri sonucu gelişen kalıtsal metabolizma hastalıklarıdır. Organ tutulumu ve klinik bulgulara göre kas, karaciğer ve miks tip glikojenozları olarak sınıflandırılmaktadır. Glikojen depo hastalıklarında hepatomegali, laktik asidoz, hipoglisemi, ürik asit yüksekliği, hiperlipidemi, kas kitlesinde azalma ve büyüme geriliği görülebilmektedir. Bu çalışmada karaciğer tutulumu ile seyreden glikojen depo hastalığı tanısı ile izlediğimiz hastaların klinik, laboratuvar ve klinik takip verilerini araştırmayı amaçladık.

GEREÇ VE YÖNTEM: 2018-2024 yılları arasında, SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma Kliniği'nde karaciğer tutulumu olan glikojen depo hastalığı tanısı ile takip edilen 17 hasta retrospektif olarak değerlendirilmiştir. Hastaların cinsiyeti, akrabalığı, tanı yaşı, izlem süresi, vücut ağırlığı, boyu, karaciğer boyutu, aspartat aminotransferaz, alanin aminotransferaz, kreatin kinaz, trigliserit, ürik asit, laktat, glukoz, genetik bulguları ve diyet içerikleri kaydedilmiştir.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Hastaların tanı anındaki ortalama yaşı $17,62 \pm 35,83$ ay (1-240 ay), ortalama izlem süresi $4,20 \pm 5,27$ yıl (0,3-6 yıl) idi, 10 hasta (%58) kadın, 7 hasta (%42) erkek idi. Hastaların %94'ünde (16/17) akrabalık ve %23'ünde (4/17) ailede GDH öyküsü vardı. 6 tanesine GDH tip 6 (%35.3), 3 tanesine GDH tip 1a (%17.6), 3 tanesine GDH tip 3 (%17.6), 2 tanesine GDH tip 9 (%11.7), birer tane GDH tip 0, tip 1b ve tip 4 tanısı konuldu. Hastalarda hepatomegali (%93), hipoglisemi (%70,9), boy kısalığı (%38), splenomegali (%18), nöbet (%18), direk hiperbilirubinemi (18) ve karaciğer yetersizliği (%15) saptadık. 2 hastamızda takipte (GDH tip 1a) böbrek taşı tespit edildi. Hastaların tanısı klinik, biyokimyasal ve genetik verilerle konuldu, hiçbirine karaciğer biyopsisi yapılmadı. Bir hastamızda (GDH tip 9) X'e bağlı resesif geçiş saptadık. GDH tip 1b tanılı 1 hastamıza masif splenomegaly nedeniyle splenektomi yapıldı. GDH tip 4 tanılı 1 hastamıza karaciğer transplantasyonu yapıldı. GDH tip 1a ve tip 9 tanısı olan 2 hasta kaybedildi, diğer hastalarımız ayaktan takip edilmektedir. Bizim çalışmamızda daha önce bildirilen literatür bilgileri ile uyumlu olarak hepatosplenomegali en sık klinik bulgu, hipoglisemi de en sık biyokimyasal bulguydu. Literatür bilgilerinden farklı olarak kliniğimizde en sık GDH tip 6 tanısı koyduk. GDH tanısı birinci basamak biyokimyasal laboratuvar testleriyle konabilmektedir. Erken tanı ve tedavi hastaların mortalite ve morbiditesini önemli ölçüde etkilemektedir.

KONJENİTAL HİPOTİROİDİ TARAMA PROGRAMI İLE KLİNİĞİMİZE YÖNLENDİRİLEN OLGULARIN KLİNİK OLARAK GERİYE DÖNÜK İNCELENMESİ

¹*Fatma Seden Gizlenci*, ²*Yasemin Denkboy Öngen*, ²*Erdal Eren*

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

²*Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Bursa*

GİRİŞ-AMAÇ: Bu çalışmada, Konjenital Hipotroidi (KH) tanısı ile takip edilenterm/preterm oranların etiyolojik dağılımını, tanı ve tedavi başlama yaşlarını, tanı ve izlem sırasındaki tiroid fonksiyonlarının seyrini, başlangıçtaki serumTSH (Troid Stimulan Hormon) değerini, kalıcı ve geçici KH ile primer KH diğer gruplarını kıyaslamak, amaçlanmıştır.

MATERYAL-METOD: 2010-2020 yılları arasında konjenital hipotroidi taramaprogramı ile Uludağ Üniversitesi Çocuk Endokrin Bölümüne KH ön tanısı ileyönlendirilen 1585 olgu değerlendirildi.

BULGULAR: Normal sonuçlu hastalar (A, n=754), takibe alınıp tedavi başlanmayan hastalar (B1, n=350) ve izlemde tedavi başlanan + tanı anında tedavi başlanan (B2+C, n=329) hastaların cinsiyet dağılımları, prematüre doğum oranları, medyan tanı yaşları, topuk taraması, serum st4 ve TSH değerleri karşılaştırıldı. A grubunun medyan tanı yaşının hem B1 grubuna(p<0,001) hem de B2+C grubuna (p<0,001) göre anlamlı seviyede yüksek olduğu bulundu. USG ile net değerlendirilen 341 olgunun %16,8'i disgenezi, %72,2'si dishormonogenez olarak sonuçlandı. Disgenezi tanılı hastalardakızların oranının Dishormonogenez tanılı hastalara göre anlamlı düzeydeyüksek olduğu bulundu (p=0,007). Dishormonogenez tanılı hastaların medyan tanı yaşının Disgenezi tanılı hastalara göre anlamlı düzeyde yüksek olduğubulundu (p<0,001). Disgenezi tanılı hastaların 1. topuk (p<0,001), 2. topuk(p<0,001) ve TSH (p<0,001) değerlerinin Dishormonogenez tanılı hastaların değerlerine göre anlamlı düzeyde yüksek olduğu bulundu. Disgenezi tanılı hastaların sT4 değerlerinin Dishormonogenez tanılı hastalara göre anlamlı düzeyde düşük olduğu bulundu, (p=0,008).

SONUÇ: Çalışmamız bölgeye ait sonuçların büyük çoğunluğunu göstermektedir. KH yenidoğan döneminde klinik bulgu vermemesi sebebi ileerken tanı ve tedavisinde taramanın önemi, görülme sıklığı, takip süresinin önemi, preterm- term doğum öyküsü, batikon maruziyeti gibi etkenlerin konjenital hipotroidide etkinliğinin olmadığı görülmüştür.

AORT KOARKTASYONLU ÇOCUKLARIN DEĞERLENDİRİLMESİ: TEK MERKEZ DENEYİMİ

¹Hasan Türkmen, ¹Fahrettin Uysal, ¹Abdüsselam Genç, ¹Özlem Mehtap Bostan, ²Işık Şenkaya Sığnak

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

²Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kalp ve Damar Cerrahisi Anabilim Dalı, Çocuk Kalp ve Damar Cerrahisi Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ VE AMAÇ: Aort koarktasyonu çocuklarda tüm konjenital kalp hastalıklarının %3,5'ünü oluşturur. Klinik bulgular ağır kalp yetersizliğinden asemptomatik hipertansiyona kadar değişkenlik gösterir. Tedavi seçenekleri arasında cerrahi onarım, perkütan balon anjiyoplasti ve stent uygulaması yer alır. Bu çalışmada, aort koarktasyonu tedavisinde uygulanan yöntemlerde erken başarıyı öngördüren faktörler ve rekoarktasyon ile ilişkili risk faktörlerini belirlenmesi amacıyla cerrahi ve balon anjiyoplastinin uzun dönem sonuçları değerlendirildi.

METOD: Aort koarktasyonu tanısıyla 2015-2020 yılları arasında Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Kardiyoloji Polikliniği'ne başvuran 138 çocuğun verileri retrospektif olarak incelendi. Hastaların demografik özellikleri, başvuru yakınmaları, fizik muayene bulguları, ekokardiyografik bulguları, uygulanan tedavi yöntemleri ve bunların sonuçları değerlendirildi. Klinik ve ekokardiyografi bulgularının, tedavi yöntemlerinin erken başarısı ve uzun dönem takipteki rekoarktasyon ile ilişkisi analiz edildi.

BULGULAR: Ortalama takip süresi 75,1 aydı (1-223 ay). İlk tedavi olarak hastaların 75'ine (%60,5) balon anjiyoplasti, 44'üne (%35,5) cerrahi, 5'ine (%4) stent uygulanmıştı. Balon anjiyoplasti ve cerrahinin erken başarı oranı sırasıyla %72,5 ve %79,5 idi. İlk tedaviyi takiben hastaların %47,6'sında rekoarktasyon görüldü. Yeniden girişimsiz sağkalım süresi tüm hastalarda 138 ay olup cerrahi uygulanan hastalarda anlamlı olarak daha yüksekti ($p=0,025$). Cerrahi uygulanan hastalarda, balon anjiyoplasti uygulananlara göre rekoarktasyon oranı hafif oranda daha düşük olmasına rağmen istatistiksel olarak anlamlı değildi (%38,6 vs %56, $p=0,10$). Klinik ve ekokardiyografik bulguların hiçbirinin rekoarktasyon veya erken başarı ile ilişkisi saptanmadı.

TARTIŞMA VE SONUÇ: Aort koarktasyonu tedavisi sonrası uzun dönem takiplerde rekoarktasyon oranı hala yüksek olup klinik ve ekokardiyografi bulguları, tedavi erken başarısı ve rekoarktasyon riskini öngörmede yetersizdir. Her hasta için uygun tedavi yönteminin seçilmesiyle bu oran en aza indirilebilir.

ÇOCUKLARDA VENTRİKÜLER EKSTRASİSTOL: TEK MERKEZ DENEYİMİ

¹*Hakan Küçüker, ¹Abdüsselam Genç, ²Tuğberk Akça, ¹Hasan Türkmen, ¹Mehmet Taha Kökbıyık, ¹Faruk Eren, ¹Özlem Mehtap Bostan, ¹Fahrettin Uysal*

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

²*Kahramanmaraş Necip Fazıl Şehir Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Bölümü, Kahramanmaraş*

GİRİŞ VE AMAÇ: Ventriküler ekstrasistol (VES), çocuklarda en yaygın ritim bozukluklarından biridir ve neredeyse tamamı kalp anormallikleri olmayan çocuklarda saptanır. Altta yatan kalp hastalığı olmayan infant ve çocukların %15'inde, adolesanların ise %35'inde VES görülebilmektedir. Sık izole VES nedeniyle takipli olan hastalarda ventriküler taşikardi (VT) sıklığı daha fazladır. Bu çalışmanın amacı, kardiyak yapısal anormallikleri olmayan çocuklarda VES'lerin klinik seyrini ve medikal tedavinin etkinliğini değerlendirmektir.

GEREÇ VE YÖNTEM: Kliniğimizde takipli olan olguların 24 saatlik ritim Holter kayıtları analiz edildi; izole VES tanısı konulan ve yapısal kalp hastalığı olmayan hastalar değerlendirmeye alındı. Konjenital kalp hastalığı, kardiyomiyopati, kanalopati veya koroner anomali nedeniyle takipli olan ve kemoterapi alma öyküsü olan hastalar çalışma dışı bırakıldı. Olgular iki gruba ayrılarak VES sıklığı %10'un altında olanlar birinci gruba; %10 veya üzerinde olanlar ise ikinci gruba dahil edildi. Kontrol Holter'de VES sıklığının %5'in altında saptanması "parsiyel iyileşme", VES'lerin hiç görülmemesi ise "tam iyileşme" olarak tanımlandı.

SONUÇ: Kriterleri karşılayan 226 hastadan 136'sında (%60,1) %10'un üzerinde VES saptandı. Ortalama takip süresi 8,7±3,2 yıl, ortalama yaş 11,9±3,9 yıldır. Hastaların %81,8'i semptomsuzken, en yaygın semptom çarpıntıydı ve beş hastada senkop gözlemlendi. Dört olguda VES nedeniyle kardiyomiyopati görüldü. Tüm hastalarda unifokal VES mevcutken sadece 3 hastada sustained VT, 24 hastada non-sustained VT ve 46 hastada couplet VES görüldü. Hastaların 72'si (%31,8) ilaç tedavisi aldı (beta-blokerler, kalsiyum kanal blokörleri veya propafenon). Dört olguya EFÇ uygulandı ve 2'sinde sağ ventrikül çıkış yolundaki odağa başarıyla ablasyon uygulandı. Bu çalışmada semptomlar, kardiyak fonksiyonlar, LVEDD, VT ve couplet varlığı açısından iki grup arasında anlamlı bir farklılık saptanmadı; ancak antiaritmik ilaç kullanımı, Grup 2'de anlamlı olarak fazla saptandı. Hastaların %42'sinde VES sıklığında kısmi azalma, %22'sinde tam iyileşme gözlemlendi. Takip süresinin sonunda VES sıklığı, tedavi alan grupta %20,2'den %12,3'e, tedavi almayan grupta ise %10,9'dan %6,2'ye geriledi (p=0,46). VES ilişkili kardiyomiyopati insidansı oldukça düşük saptandı (%1,7).

TARTIŞMA: Çocuklarda VES genellikle iyi bir prognoza sahiptir, çoğu semptomsuz olarak izlenir. Spontan regresyon oranları, etiyoloji ne olursa olsun oldukça yüksektir. RVOT veya sol fasikül kökenli semptomatik VT'lerde ablasyon önerilirken asemptomatik olgularda veya normal sistolik fonksiyonları olan hastalarda önerilmez. VES sıklığını azaltmak için çoğunlukla tedavi gerekmemektedir. Bu hastalar, kardiyomiyopati gelişim riski açısından her kontrolde izlenmelidir.

ASTIMLI ÇOCUKLARDA İÇ MEKAN HAVA KİRLİLİĞİNİN ARAŞTIRILMASI

²Şükrü Çekiç, ²Yakup Canitez, ²Zuhal Karalı, ¹Elif Bilgiç, ³Hatice Ortaç, ¹Hale Yüksel, ²Nihat Sapan

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Alerji

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Biyoistatistik

GİRİŞ VE AMAÇ: Hava kirliliğinin solunum sistemi üzerine olumsuz etkileri daha önce birçok çalışmada gösterilmiştir. Hava kirliliğine maruz kalmak astım gelişimine veya mevcut astım üzerindeki kontrolün kaybedilmesine neden olabilir. Bu çalışmada, astımlı çocuklarda iç ortam hava kirliliğini araştırmayı amaçladık.

GEREÇ VE YÖNTEM: Tüm katılımcıların (29 astım tanılı hasta ve 13 kontrol) ev ortamlarından elde edilen 130300 ölçüm verisi karşılaştırıldı. Partikül madde (PM2.5), karbondioksit (CO2) ve formaldehit (HCHO) seviyelerini ölçmek için BLATN BR-SMART Çok Fonksiyonlu Hava Kalitesi Monitörü kullanıldı. Hastaların genel özelliklerinin ve yaşadıkları evin çevresel özelliklerinin değerlendirilmesi için tarafımızca hazırlanan anket kullanıldı.

SONUÇ: Hastaların ve kontrollerin yaş ve cinsiyet dağılımları benzerdi. Astımlı hastaların yaşlarının medyanı 14 (IQR: 9) ve kontrollerin yaşlarının medyanı 13 (IQR: 9) idi. Astımlı hastaların evlerindeki hane halkı sayısı (medyan: 4, IQR:1) kontrollere (medyan: 3, IQR:1) kıyasla anlamlı olarak yüksekti ($p=0.035$). Astımlı hastaların evleri kontrol grubuna göre otoyola daha yakındı ($p=0.019$). Evlerin ana yola 100 metreden daha yakın olma sıklığı astımlılarda ($n=17$, %65.4) kontrollere ($n=3$, %23.1) göre daha yüksekti ($p=0.019$). Tüm ölçümlere göre astımlı hasta grubunda ölçülen PM2.5, CO2 ve HCHO düzeyleri kontrollere göre daha yüksekti. Astımlı hastaların ölçülen PM2.5 düzeyleri, özellikle, evdeki kişi sayısının en fazla olduğu 18.00 - 06.00 saatleri arasında en yüksekti.

TARTIŞMA: Çalışmamızda, astımlı hastalarda iç mekan PM2.5, CO2 ve HCHO düzeyleri kontrollere göre daha yüksekti. Daha etkili astım kontrolünün sağlanması için medikal tedavi ile birlikte çevresel faktörlerin yönetimi de önemlidir.

SB27

NEONATAL HİPERBİLİRÜBİNEMİ NEDENİYLE KAN DEĞİŞİMİ YAPILAN HASTALARIN RETROSPEKTİF DEĞERLENDİRİLMESİ

¹*Gülsüm Mammadli*, ²*Cansu Sivrikaya Yıldırım*, ²*Kevser Üstün Elmas*, ²*Funda Aydemir*, ²*Salih Çağrı Çakır*, ²*Hilal Özkan*, ²*Nilgün Köksal*

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

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

GİRİŞ VE AMAÇ: Hiperbilirubinemi yenidoğan döneminde hastaneye başvuruların yaygın bir nedeni olmaya devam etmektedir. Şiddetli hiperbilirubinemi bilirubin ensefalopatisine yol açarak kalıcı nörolojik sekellere neden olabilir. Kanıtlanmış yararına rağmen, kan değişimi kardiyovasküler, biyokimyasal veya hematolojik komplikasyonlara yol açabilir ve %0,5 ile %3,3 değişen oranda mortaliteye neden olabilir. Bu çalışmada, hiperbilirubinemi nedeniyle kan değişimi yapılan hastaların risk grupları, etyolojik faktörleri ve gelişen komplikasyonların değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM: Çalışmaya yenidoğan yoğun bakım ünitemizde 2019-2023 yılları arasında ciddi hiperbilirubinemi nedeniyle kan değişimi yapılan term bebekler dahil edildi. Hastaların demografik özellikleri, fizik muayene bulguları, etyolojik faktörler, kan değişimi öncesi ve sonrası bilirubin değerleri ve kan değişimine bağlı komplikasyonlar değerlendirildi.

BULGULAR: Çalışmaya kan değişimi yapılan ortalama doğum haftası 38.3 ve ortalama doğum ağırlığı 3230 gr olan 21 bebek dahil edildi. Erkek/kız oranı 2,5:1 olarak bulundu. Etiyolojik faktörlere bakıldığında 21 olgunun 11 ABO uyumsuzluğu, 4 Rh uyumsuzluğu ve 4 sub grup uyumsuzluğu olmak üzere 19'unda hemolitik hastalık olduğu görüldü. Hemolitik hastalık olan bu olguların 8'inin hastaneye ilk başvuru günleri postnatal 2., 4., 5., 7. günler olup, başvuru anında aynı gün kan değişimi yapıldığı saptandı. Başvuru anında tamamı hemolitik hastalığa sahip olan 8 hastanın BIND skorları pozitif ve 7'sinde total bilirubin düzeyi >25 mg/dl idi. BIND skoru pozitif olan hastaların 3'ünde işitme testi bozukluğu ve kranial MR'da patoloji bulunmaktaydı. Hemolitik hastalık olmayan 2 hastanın 1'inde B12 eksikliği, 1'inde klinik sepsis tanısı konuldu. Başvuru total bilirubin değerleri sırasıyla 15 mg/dl ve 33 mg/dl, başvuru günleri 2.ve 3. günlerdi ve başvuruda nörolojik muayene bulguları normaldi. Kan değişimine bağlı en sık komplikasyonlar %85 (n=18) trombositopeni, %43 hipokalsemi (n=9) ve %19 (n=4) oranında hipoglisemi olarak tespit edildi.

TARTIŞMA: Yenidoğan bebeklerde ciddi hiperbilirubineminin en sık nedeni ABO ve Rh uyumsuzluğu olmak üzere hemolitik hastalıklardır. Bu çalışma ile çoğunluğu hemolitik hastalığa sahip olan olguların postnatal geç dönemde, >25 mg/dl olacak şekilde total bilirubin değerleri ve eşlik eden nörolojik bulgularla başvurduğu ve kan değişimine bağlı ciddi komplikasyonlara maruz kaldığı ve uzun dönemde sorunlarının olduğu gösterilmiştir. Uygun antenatal ve postnatal takibin önemine dikkat çekilmesi ve çocuk hekimlerinin bu konuda farkındalığının artırılması amacıyla sunulmuştur.

SB28

PREMATÜRE BEBEKLERDE İNTRAVENTRİKÜLER KANAMA GELİŞİMİNE PLATELETKRİT VE HEMATOKRİTİN ETKİSİ

¹*Salih Çağrı Çakır, ¹Funda Aydemir, ¹Hilal Özkan, ²Bayram Ali Dorum, ¹Nilgün Köksal*

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

²*T.C. Sağlık Bakanlığı, Bursa Şehir Hastanesi, Neonatoloji Bölümü*

GİRİŞ VE AMAÇ: Prematüre bebeklerde önemli bir morbidite ve mortalite sebebi olan intraventrüküler kanamaların (İVK) gelişiminde birden fazla faktör etkilidir. Kandaki eritrositlerin miktarının trombositlerin fonksiyonuna etkisi bilinmektedir. Bu çalışmada, prematüre bebeklerde perinatal ve neonatal özellikler ile kandaki eritrositlerin yüzdesi olan hematokrit (Htc) ile trombositlerin yüzdesi olan plateletkrit (Ptc) içeren laboratuvar değerleri incelenerek İVK riskini arttıran özellikler ortaya konmaya çalışılmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM: Bu retrospektif çalışmaya Ocak 2016-Eylül 2019 yılları arasında yenidoğan yoğun bakım ünitesinde (YDYBÜ) yatarak tedavi gören gestasyonel yaşı <32 hafta olan bebekler dahil edildi. Hastaların dosyalarından demografik ve klinik verileri ile ilk 72 saatteki laboratuvar ve transfontanel ultrasonografi sonuçları incelendi. Postnatal ilk üç günde İVK olan ve İVK olmayan hastalar karşılaştırıldı. Sonuçlar: Çalışmada İVK olan 48 hasta ve İVK olmayan 152 hasta olmak üzere toplam 200 hastanın verileri incelendi. İVK grubundaki bebeklerin doğum ağırlıkları (1165 ± 381 gr'a 1368 ± 467 gr, $p=0,007$) ve gestasyonel yaşları ($28,3 \pm 2,1$ haftaya $29,7 \pm 2$ hafta, $p < 0,001$) istatistiksel anlamlı şekilde daha düşüktü. İVK grubunda 48. saat Htc ($42,9 \pm 7,6$ 'ye $47 \pm 6,6$, $p < 0,001$) ve 72. saat Htc ($37,9 \pm 8$ 'e $43 \pm 6,8$, $p < 0,001$) değerleri anlamlı olarak daha düşük bulundu. İVK olan ve olmayanların Ptc sonuçları benzerdi. Ancak İVK derecesi ağır olanların 3.gün Ptc değerleri kanama olmayanlara göre daha düşük bulundu (($0,17$ 'ye ($0,12-0,23$) $0,12$ ($0,07-0,14$), $p=0,022$)) Kanama günlerine göre bakıldığında 1.gün İVK gelişenlerin; 3.gündeki, 2. ve 3. gün İVK gelişenlerin; 2 ve 3. gündeki Htc değerlerinin kanama olmayanlara göre daha düşük olduğu görüldü. Ayrıca Htc ve Ptc değerleri birlikte değerlendirildiğinde, 2. gün İVK olanların 2.günde, 3. gün İVK olanların da 3.günde daha düşük HtcxPtc değerlerine sahip olduğu görüldü.

TARTIŞMA: İVK etiyolojisi multifaktöriyel olup, çalışmada 2. ve 3. gün İVK saptananların aynı gün Htc x Ptc değerlerinin daha düşük olduğu görüldü. Böylece, İVK için bilinen etiyolojik faktörlerden başka Htc ve Ptc'nin de rolünün olduğu gösterildi. Ayrıca İVK ciddiyeti ile Ptc düşüklüğü arasında ilişki olabileceği görüldü. Eritrosit kitlesinin trombositler üzerine etkisi de göz önüne alınarak, İVK etiyolojisi için Htc ve Ptc değerlerinin birlikte değerlendirilmesi daha uygun olabilir.

PREMATÜRE BEBEKLERDE VİTAMİN B12 EKSİKLİĞİ

¹Cansu Sivrikaya Yıldırım, ¹Hilal Özkan, ²Melike Sezgin Evim, ³İpek Güney Varal, ¹Fatma Kocael, ¹Kevser Üstün Elmas, ¹Salih Çağrı Çakır, ¹Nilgün Köksal

1Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Neonatoloji Bilim Dalı, Bursa

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

3Sağlık Bilimleri Üniversitesi Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Neonatoloji Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ VE AMAÇ: Vitamin B12'nin en önemli rolü hücre bölünmesi ve çoğalması için gerekli deoksiribonükleik asit (DNA) sentezini desteklemesidir. Eksikliğinde, özellikle hücre çoğalma hızının yüksek olduğu hematopoetik sistem ve santral sinir sistemi bulguları ön plana çıkmaktadır ve bu durum büyüme hızının yüksek olduğu premature bebeklerde önemlidir. Prematüre bebeklerde vitamin B12 eksikliği sıklığını araştırarak sınırlı sayıda çalışma bulunmaktadır. Bu çalışmada premature bebeklerde ve annelerinde vitamin B12 eksikliğinin sıklığının ve olası morbiditelerle ilişkisinin araştırılması amaçlanmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM: Bu prospektif çalışmaya Mayıs 2021 - Mayıs 2023 tarihleri arasında gestasyonel yaşı <37 hafta prematüre bebekler alındı. Tüm bebeklerin demografik özellikleri kaydedildi. Tüm annelerin doğumda vitamin B12 düzeyleri, bebeklerin ise doğumdan itibaren taburculuğa kadar haftalık olarak tam kan sayımı ve vitamin B12 düzeyleri ölçüldü. Anne ve bebeklerde vitamin B12 düzeyinin 250 mg/dl'nin altında olması düşük olarak kabul edildi. Vitamin B12 eksikliği saptanan tüm annelere tedavi başlandı.

BULGULAR: Çalışmaya gestasyonel yaşı ve doğum ağırlığı ortalama 31 hafta ve 1550 gram olan toplam 197 hasta dahil edildi. Tüm bebeklerin %40.1'inde (n=79), annelerin %36.5'unda (n=72) vitamin B12 düzeyi düşük olarak bulundu. Anne ve bebek düzeyleri karşılaştırıldığında vitamin B12 düzeyi düşük olan bebeklerde %48.1, normal olan bebeklerde %28.8 oranında olmak üzere anne vitamin B12 düzeyi anlamlı olarak düşüktü. Birinci, 2.,3.,4. haftalarda B12 düzeyi düşük devam eden bebek sayısı sırasıyla 24,4,3 ve 1 idi. İlk 2 haftada anemi ve transfüzyon ihtiyacı değerlendirildiğinde; 1. haftada anemi ve transfüzyon ihtiyacı vitamin B12 eksikliği olan bebeklerde anlamlı olarak yüksek iken, ilk gün ve 14. günde ise istatistiksel olarak anlamlı olmasa da anemi ve transfüzyon ihtiyacı vitamin B12 eksikliği olan bebeklerde daha yüksek saptandı. Diğer yenidoğan morbiditeleri açısından her iki grup arasında farklılık saptanmadı. Taburculuk nörolojik muayene bulguları benzer bulundu.

SONUÇ: Prematüre bebeklerde vitamin B12 eksikliğinin rolünü araştırarak sınırlı sayıda çalışma bulunmaktadır. Çalışmamızda prematüre bebeklerde %40 gibi yüksek bir oranda vitamin B12 eksikliğinin olduğu, bu eksikliğin, anlamlı olarak maternal kaynaklı olup, ilk 2 haftada anemi gelişimi ve artan transfüzyon ihtiyacı ile ilişkili olduğu gösterilmiştir. Bebeklerdeki eksikliğin maternal kaynaklı olması dikkate alındığında gebelik ve postnatal dönemde anne vitamin B12 düzeylerinin değerlendirilmesi ve annenin vitamin B12 yönünden desteklenmesinin bebek vitamin B12 düzeyinde iyileşme sağlanabileceği düşünülmektedir.

METHEMOGLOBULİNEMİ YENİDOĞAN OLGULARIN RETROSKOPİK DEĞERLENDİRİLMESİ

¹*Yavuz Selim Aydınalp, ²Funda Aydemir, ²Kevser Üstün Elmas, ²Salih Çağrı Çakır, ³Melike Sezgin Evim, ²Hilal Özkan, ³Adalet Meral Güneş, ²Nilgün Köksal*

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

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

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

GİRİŞ-AMAÇ: Methemoglobinemi yenidoğan döneminde siyanoza neden olabilen hematolojik bir hastalıktır. Konjenital veya akkiz nedenlere bağlı olarak kandaki ferröz (Fe+2) demirin ferrik (Fe+3) demire oksidasyonu sonucunda görülmektedir. Konjenital methemoglobinemiler, yapısal hemoglobin bozuklukları ve redüksiyon enzimlerindeki eksikliklere bağlı olarak gelişirken akkiz methemoglobinemi ilaçlar (sülfonamidler, lokal anestezi ilaçları, dapson, kininler, klorakin, fenitoin), kimyasal madde ve gıdalara maruziyet sonrasında görülmektedir. Tedavide oksijen, askorbik asit ve oral veya intravenöz metilen mavisi kullanılmaktadır. Bu çalışmada yenidoğan döneminde methemoglobinemi tanısı alan hastaların retrospektif değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

GEREÇ-YÖNTEM: Çalışmaya yenidoğan Yoğun Bakım ünitemizde 2013 ile 2023 yılları arasında methemoglobinemi tanısıyla yatarak tedavi edilen yenidoğan bebekler dahil edildi. Hastaların demografik, etiyolojik özellikleri ve uygulanan tedavileri ile tedaviye yanıtları değerlendirildi.

BULGULAR: Çalışmaya ikisi konjenital, altısı akkiz olmak üzere toplam sekiz hasta dahil edildi. Akkiz olguların tamamı minör cerrahi işlemler öncesinde kullanılan lokal anestezi maddelere (prilokain) bağlı olarak geliştiği saptandı. Methemoglobulin (metHb) ortalama değeri 21.5 (en düşük 8.5- en yüksek 52.2) olarak izlendi. Hastaların tamamının tedavisinde ilk basamak olarak oksijen tedavisi başlandı. Dört hastada oksijen tedavisi sonrasında metHb düzeyinin normal aralığa geldiği izlendi. Dört hastada oksijene ek olarak askorbik asit (300mg/doz) tedavisi verilirken, iki hastaya oksijen ve askorbik asit tedavilerine ek olarak metilen mavisi tedavisi (1mg/kg) sonrasında metHb düzeyi normal aralığa döndüğü izlendi. Akkiz methemoglobinemi hastalarında tedavi başlangıcından ortalama 30 saat sonra (en kısa 2 saat, en uzun 60 saat) metHb düzeylerinin normale döndüğü izlendi. Akkiz methemoglobinemi hastaların tamamı normal kan değerleri ile tedavisiz olarak ayaktan izleme alındı.

SONUÇ: Yenidoğan döneminde methemoglobinemi, solunum sistemi bulguları normal olan hastalarda siyanoz ile karşımıza çıkmaktadır. Akkiz methemoglobineminin en sık nedenlerinden biri lokal anestezi ilaçlarının kullanımınıdır. Lokal anestezi ilaçları küçük cerrahi girişimlerde sıklıkla kullanılmakta ve tedavi dozlarında bile methemoglobinemiye neden olabilmektedir. Yenidoğan döneminde methemoglobineminin ölümcül sonuçlarından dolayı lokal anestezi ilaçlarının kullanımına dikkat edilmeli ve hastalık oluşmuş olguların etkin tedavi ve gelişebilecek komplikasyonlar açısından yakın takip edilmeleri önemlidir.

GASTROÖZEFAJEAL REFLÜ ŞİKÂYESİ İLE BAŞVURANLARDA KABIZLIK, KABIZLIK ŞİKAYETİ İLE BAŞVURANLARDA İSE GASTROÖZEFAJEAL REFLÜ BİRLİKTELİĞİNİN ARAŞTIRILMASI

¹Enes İn, ²Tanju Başarır Özkan, ²Taner Özgür, ²Enes Turan

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

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

AMAÇ: Çalışmadaki amacımız iki fonksiyonel gastrointestinal sistem hastalığı olan Gastroözefageal reflü (GÖR) ve fonksiyonel kabızlığın birlikteliğine dikkat çekmek, bu alanda yapılacak daha detaylı ve kapsamlı çalışmalara katkı sağlamak ve hekimlerin bu hastalıklardan biri görüldüğünde diğerinin 1/3 gibi yüksek oranda görülmesinin farkındalığını arttırarak tanıyı erken koymak, hastaların tedavi başarısı ve yaşam kalitesini arttırmaktır.

GEREÇ VE YÖNTEM: Çalışmaya Ocak 2022 ile Aralık 2022 tarihleri arasında Bursa Uludağ Üniversitesi Sağlık Uygulama ve Araştırma Merkezi Hastanesi Çocuk Gastroenteroloji polikliniğine Kabızlık, Reflü veya her iki yakınma ile ayaktan başvuran ve değerlendirme sonrası fonksiyonel kabızlık ve/veya GÖR tanısı alan 2 yaş-18 yaş arasındaki 104 pediatrik hasta dahil edildi. Kronik sistemik organik hastalığı olan ve gastrointestinal operasyon geçiren hastalar çalışmaya dahil edilmedi. Gastroözefageal reflü hastalığı (GÖRH) tanısı klinik ve/veya endoskopi, sintigrafi, ph metre, kontrastlı özefagografi gibi tanı tetkikleri yapılarak, kabızlık tanısı ise ROMA IV kriterlerine göre koyuldu.

BULGULAR: Çalışmamıza toplam 104 hasta dahil edildi. Hastaların %60'ı kız (n:62), %40'ı erkek (n:42) idi. 104 hastadan 63'üne (%60,6) primer reflü, 41'ine (%39,4) ise primer kabızlık tanısı koyulmuştur. Primer reflü tanısı alanların %28,6'sında kabızlık, primer kabızlık tanısı alanların ise %24,4'ünde hem reflü hem kabızlık birlikte görüldüğü saptandı ancak istatistiksel olarak anlamlı değildi (p=0,64). Çalışmamıza katılan tüm hastalarda en sık reflü yakınması %54,8 (n:57) ile epigastrik ağrı olurken, ikinci en sık geğirme %49 (n:51), üçüncü ise %45,2 (n:47) regürjitasyon olarak saptanmış olup bu üçü arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmadı. Çalışmaya katılan ve reflü tanısı alan hastaların %34,9 unda tanı klinik olarak koyulmuş olup ek bir tanı testi kullanılmamıştır. Reflü tanısı alan hastaların %65,1 inde ise en az bir tanı testi yapılmıştır.

SONUÇ: Yaptığımız çalışmada her ne kadar reflü ve kabızlık birlikteliği arasında istatistiksel anlam bulunmasa da, 1/3 hastada birliktelik olması hastaların tanı anında her iki hastalık açısından sorgulanması gerektiğini göstermesi açısından önemli bir sonuçtur.

Beş Yıl Boyunca Yatarak Tedavi Olan Akut Mastoiditli Olgularımızın İncelenmesi

¹*Fatma Dilşad Aksoy*, ²*Aylin Demirtaş*, ³*Fikret Kasapoğlu*, ⁴*Dilek Sağlam*, ¹*Solmaz Çelebi*, ¹*Mustafa Hacımustafaoğlu*

1Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı

2Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

3Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Kulak Burun ve Boğaz Hastalıkları Anabilim Dalı

4Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı

GİRİŞ VE AMAÇ: Akut mastoidit, akut otitis media(AOM) 'nın bir sonucu olarak mastoid kemiğin inflamatuvar bir sürecidir. Mastoiditli çocuklar, başvuru şikayetleri, aşılama durumları, klinik bulguları, radyolojik özellikleri, tedavi uygulamaları, koenfeksiyonlar ve komplikasyonlar açısından incelendi.

GEREÇ VE YÖNTEMLER: Son 5 yılda kliniğimizde akut mastoidit tanısı alan tüm çocuklar geriye dönük dosya kayıtlarından incelenerek klinik, laboratuvar, görüntüleme ve tedavi verileri değerlendirildi.

BULGULAR: Toplamda, akut mastoiditli 16 çocuk dahil edildi; 3' ünde (%18,75) manyetik rezonans görüntülemeyle doğrulanmış serebral venöz sinüs trombozu vardı. Olguların %31' i kız (n=5), % 69' u (n=11) erkekti. Ortalama yaş 72 aydı (median=49 ay, 8-145). Başvuru sırasında 9 olguda ateş yüksekliği vardı (%56,25). Olguların 3' ü (%18,75) yatış öncesi herhangi bir antibiyotik kullanmamıştı. 15 (% 93,75) olgu yaşına göre tam aşılydı, (kpa ve hib için primer aşılama tamamlanmıştı). Başvuruda viral üst solunum yolu enfeksiyonu bulguları görülen ve solunum PCR viral panel istenen 5 olgudan 4' ünde (%80) etken gösterildi (2 olguda RSV, 1 olgu adenovirus, 1 olgu rhino/enterovirus). Olguların ortalama lökosit sayısı 14300, nötrofil sayısı 8920, hemoglobin değeri 11,63 gr/dl, CRP değeri 37,6 mg/l, prokalsitonin 0,05 mcg/l, ESH 36 mm/saat ti. D-dimer değeri bakılan 8 hastanın ortalaması 1281 µg/L (Ref: <550). İmmünglobulin değerleri bakılan 14 hastanın 3' ünde (%21,4) IgG seviyesi, 2' sinde (%14,2) IgM seviyesi yaşa göre normal sınırların altında, hepsinde IgA seviyeleri yaşa göre normal sınırlardaydı. Olguların %50' sine (n=8) cerrahi müdahale yapıldı (miringotomi, ventilasyon tüpü takılması, mastoidektomi). Operasyon yatışın ortalama 3. Gününde yapıldı (median:5, 0-7). 7(%43,75) olguda kulak kültürü veya ameliyat kültüründe bir etken üretilirken, olguların hiçbirinde kan kültüründe üreme olmadı. Ortalama hastanede yatış süresi 15 gündü (median=13, 5-55). Yatış sırasında tüm olgulara iv antibiyoterapi verildi ve beyin görüntüleme yapıldı (MR/BT). 3 olguda (%18,75) komplikasyon olarak sinus ven trombozu görüldü. Ortalama yaşları 98 aydı. Bu olgularda başvuru sırasında baş ağrısı ve papil ödem gibi nörolojik belirtiler ön plandaydı. Komplike olguların tedavisi, antikoagülasyonla birlikte intravenöz antibiyotikler ve KİBAS düşünülen olgularda asetazolamidi içermekteydi. Sinus ven trombozlu olgularda ortama yatış süresi 20 gündü.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Tromboz ile komplike mastoiditli çocuklarda nörolojik belirti ve semptomlar hakimdir. Beyin görüntüleme, serebral venöz sinüs komplikasyonlarının erken tanısı ve uygun tedavisi için gereklidir.

ANTENATAL MAGNEZYUM SÜLFAT UYGULAMASI PRETERMLERDE BESLENME İNTOLERANSI VE NEKROTİZAN ENTEROKOLİTE NEDEN OLABİLİR Mİ?

²*İpek Güney Varal, ²Gaffari Tunç, ²Ayşe Ören, ¹Dilge Şener, ¹Hilal Küçük*

¹*SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği*

²*SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Yenidoğan Kliniği*

GİRİŞ: Antenatal magnezyum sülfat (MgSO₄) erken doğum eyleminde tokolitik ajan olarak kullanılırken günümüzde nöroprotektif olarak etkinliği kanıtlanmış güncel bir uygulamadır. Magnezyum (Mg) iyonu, membran depolarizasyonunu ve dolayısıyla nöronal uyarılabilirliği önleyen bir membran stabilizatör olup serbest radikal üretimini azaltarak nöroprotektif etki sağlamaktadır. Metaanalizler doğum öncesi anneye uygulandığında pretermelerde serebral palsi oranlarını azalttığını göstermektedir. Biz bu çalışmada antenatal MgSO₄ uygulaması yapılan prematürelde bu tedavinin beslenme intoleransı, nekrotizan enterokolit (NEK) ve spontan intestinal perforasyon(SİP) görülme riskini arttırmadığını göstermeyi hedefledik.

METHOD: Retrospektif kohort tarzında düzenlenen çalışmaya Haziran 2022-Kasım 2023 tarihleri arasında yenidoğan yoğun bakım ünitemizde izlenen, 30GH ve 1250gram altı bebekler dahil edilmiştir. Annelerine antenatal MgSO₄ verilen bebekler Grup 1, MgSO₄ verilmeyen anne bebekleri Grup 2 olarak belirlenmiştir. Hastaların demografik özellikleri, klinik bulguları, servise yatış anındaki kan magnezyum düzeyleri ve mortalitesi kaydedildi. Grupların beslenme intoleransı, SİP ve NEK gelişimi karşılaştırıldı.

BULGULAR: Çalışma süresince hastanemizde 30GH ve 1250gram altında doğan 202 bebekten dışlanma kriterleri ve verilerine ulaşılamayan hastalar çıkarıldıktan sonra 136 hastanın dosyası incelemeye alındı. Antenatal MgSO₄ uygulanma oranı %45 (n=54) idi. Gruplar arasında demografik özellikler açısından fark yoktu. Grup 1’de beslenme intoleransı görülme sıklığının ve total parenteral nütrisyon(TPN) alma gün sayısının istatistiksel anlamlı düzeyde yüksek olduğu görüldü. (p<0.05). NEK ve SİP görülme sıklığı Grup 1’de daha fazla olmasına rağmen istatistiksel fark bulunamadı (p>0.05). Hastaların kan magnezyum düzeyleri karşılaştırıldığında Grup 1’in magnezyum düzeyi anlamlı düzeyde yüksekti (2.9 ± 0.73mg/dl, p<0.001).

TARTIŞMA VE SONUÇ: Biz bu çalışmada antenatal mgSO₄ uygulanmasıyla, 30GH ve 1250gram altında doğan bebeklerde beslenme intoleransının daha fazla olduğunu, daha uzun süre TPN almaları gerektiğini ama SİP ve NEK oranlarını değiştirmediklerini gösterdik. Literatüre baktığımızda bu konuda birbirinden farklı çalışmalar olduğunu görmekteyiz. Hayvanlarda yapılan MgSO₄ çalışmalarında mezenter ve renal akımının azaldığı gösterilmiştir. Magnezyumun barsak motilitesi ve kontraktilitesi üzerine etki eden bir molekül olduğunu biliyoruz. Özellikle barsak immatüritesi için daha riskli olan bu preterm grupta antenatal mgSO₄ uygulamalarının barsak dismotilitesi ile pasajı yavaşlatabileceği, mekonyum tıkaçları ile beslenme intoleransını arttırabileceği hatta bakteriyel çoğalmaya neden olabileceği kanaatindeyiz. Biz bu çalışmada antenatal MgSO₄ uygulaması yapılan preterm bebeklerde beslenme intoleransı ve NEK riski açısından daha dikkat edilmesi gerektiğini vurgulamaktayız. Bu konuda daha geniş vaka serili prospektif çalışmalara ihtiyaç vardır.

ANTİKOR NEGATİF DİYABET VE MONOJENİK DİYABETTE GENETİK ANALİZ SONUÇLARININ DEĞERLENDİRİLMESİ: TEK MERKEZ DENEYİMİ

¹*Durmus Doğan*, ²*Mehmet Berkay Akcan*, ²*Fatma Silan*

¹*Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.D, Çocuk Endokrinoloji B.D*

²*Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi, Tıbbi Genetik A.D*

GİRİŞ: Diyabet, dünya genelinde yaygın bir sağlık sorunu olup, heterojen klinik tablolar sergileyebilmektedir. Monojenik diyabetin en yaygın şekli olan “gençlerin erişkin başlangıçlı diyabeti” (MODY) diyabetli hastaların yaklaşık %1-6'sı etkilemektedir. MODY genetik ve klinik olarak heterojendir ve pankreas β hücresi gelişimi ve insülin sekresyonundaki genetik varyasyonlardan kaynaklanır. Her geçen gün MODY ile ilişkili yeni genler saptanmaktadır. Bu çalışmada, monojenik diyabetin moleküler genetik analiz sonuçlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

METHOD: Klinik MODY şüphesi olan aday hastalar çalışmaya dahil edildi. Diyabet otoantikor negatif olan olgular ve/veya ailede diyabet öyküsü olması ve/veya tanı sonrası 1. yılda düşük doz insülin kullanmakta olan olguların genetik analizi yapıldı. Öncelikle tanımlı MODY ilişkili genler için yeni nesil dizileme (NGS) metodu kullanılarak hasta periferik kan örneklerinden moleküler genetik analizler gerçekleştirildi. Bu panelde sonuca ulaşamayan olgulara klinik exom analizi (CES) uygulandı.

BULGULAR: Diyabet tanısı ile izlenen 182 olgudan, dahil kriterlerine uygun 21 olgu analiz edildi. Olguların yaşları 3-17 arasında değişmektedir. 8 olguda diyabete ait semptomlar yoktu. 11 olguda 3 kuşak aile öyküsü mevcuttu. 13 (%62) olguda NGS panelde MODY ilişkili 8 gende 11 farklı patojenik veya muhtemel patojenik varyant saptandı. En sık GCK (n=6) geninde varyasyon saptandı. NGS panelde varyasyon saptanmayan olguların ileri analizlerinde 3 olguda; SSTR5, WFS1, INSR genlerinde VUS (variants of undetermined significance) ve bir olguda SPINK1 geninde patojenik varyant saptandı. Tüm kohorttaki varyasyonlardan üçü ilk kez belirlenmiş değişikliklerdir.

SONUÇ: Monojenik diyabet ve antikor negatif diyabette CES gibi analizler yeni muhtemel MODY genlerini açığa çıkartabilir. MODY'nin moleküler genetik tanısı, tedavi yönetiminde, ve uzun süreli prognozun öngörülmesinde etkili bir genetik danışmanlık için gereklidir.

21 HİDROKSİLİZ EKSİKLİĞİ OLAN KONJENİTAL ADRENAL HİPERPLAZİ HASTALARIN RETROSPEKTİF OLARAK DEĞERLENDİRİLMESİ

¹*Ceren Baylan, ¹Yasemin Denkboy Öngen, ¹Erdal Eren*

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

GİRİŞ VE AMAÇ: Konjenital adrenal hiperplazi (KAH), adrenal steroidogenez yolağında enzim eksikliklerine bağlı, otozomal resesif geçişli, kalıtsal bir hastalıktır. En sık 21 hidroksilaz (21-OH) enzim eksikliğine bağlıdır. Bu çalışmada hastaların geriyedönük verileri değerlendirilerek literatüre katkı sağlanması amaçlanmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM: 1991-2023 yılları arasında Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bölümü'nde 21 hidroksilaz enzim eksikliği tanısı ile izlenen 90 olgu retrospektif olarak değerlendirildi. Hastalar, klasik KAH (klasik tuz kaybettiren [TK] tip, klasik basit virilizan [BV] tip) ve non-klasik tip olarak ayrılarak değerlendirildi. Başvuru şekli, cinsiyet ve yaşı, ailede kah öyküsü, anne baba arası akrabalık durumu, eşlik eden ek hastalık varlığı, klinik geliş şekli, fizik muayene bulguları, laboratuvar verileri, tedavide verilen ilaçlar, izlemde ameliyat öyküsü, tedaviye bağlı komplikasyonların durumu ve hastalarda erişkin dönemde hedef boya ulaşılıp ulaşılmadığı elektronik dosya verilerinden alındı.

SONUÇ: Başvuru yaşı klasik TK'de (%62 kadın) ortalanca yaş 18 gün, BV'de (%50 kadın) ortalanca 3,76 yıl, non klasikte (%90 kadın) ortalanca 8,55 yıl olarak belirlendi. Hastaların %44'ü yenidoğan döneminde tuz kaybı ile tanı aldı. Hastaların %21'inin kardeş, %30'unda ailede KAH ile akraba öyküsü, %29'unda anne baba arasında akraba evliliği olduğu görüldü. En sık başvuru şekli kadınlarda (%85,7) klitoromegali/kuşkulu genitalya, erkeklerde (%32) tuz kaybıydı. Olguların %98'i glukokortikoid, %64'ü mineralokortikoid (MK) alıyordu. MK alanların %17,2'sinin ilerleyen yaşlarda tedavi ihtiyacı olmadı. Kadın hastaların %91,6'sı kuşkulu genital düzeltici operasyon geçirdi. Tedavi sonrası hedef/final boyu bilinen hastalarda kadınların ortalama hedef boyu 157,47±5,78 cm (final boy 151,71 cm±9,16); erkeklerde ortalama hedef boyu 168,9±6,47 cm (final boy 165,4±8,3) olarak ölçüldü.

TARTIŞMA: KAH, ülkemizde akraba evliliklerinin yoğun şekilde görülmesi nedeniyle sıkça karşımıza çıkabilecek, tuz kaybı ve adrenal kriz gibi durumlarda hayati tehdit oluşturan ciddi bir hastalıktır. Bu nedenle hastalığın iyi tanınması, erken dönemde tanı konulması ve hızlıca tedavinin başlanması oldukça önemlidir. Ayrıca kronik bir hastalık olması, hastalığa ve tedaviye bağlı komplikasyonlar nedeniyle hastaların yakın izlem ve takibi gerekmektedir.

YENİDOĞAN YOĞUN BAKIM ÜNİTESİNDE SEPSİS TANISI ALAN HASTALARIN DEĞERLENDİRİLMESİ

¹Nurcan Ay Subaşı, ²Taylan Çelik

¹Balıkesir Havran Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

²Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı, Çanakkale

AMAÇ: Yenidoğan sepsisi, klinik bulguları özgül olmayan ve mortalitesi yüksek olan bir enfeksiyondur. Bu çalışmada yenidoğan yoğun bakım ünitemizde yatan hastaların; erken ve geç yenidoğan sepsis tanısı alan hastaların demografik özellikleri, risk faktörleri, klinik bulguları, kültür sonuçları ve laboratuvar tetkikleri, tedavileri incelenmiştir.

YÖNTEM: Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi Sağlık Uygulama ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim dalı Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde 01.11.2017-01.11.2019 tarihleri arasında postnatal ilk gününde yatan yenidoğanların cinsiyet fark etmeksizin hasta dosyalarının retrospektif incelenmesi ile yapıldı. Tüm hastaların; prenatal, natal, postnatal verileri toplandı.

BULGULAR: Verileri düzenli 317 hastanın; 168'i erken yenidoğan sepsisi tanısı alırken, 51'i geç yenidoğan sepsisi tanısı aldığı görüldü. Erken yenidoğan sepsisi tanısı alan 168 hastanın; 91'i (%54,2) erkekti. Ortalama anne yaşı $29,17 \pm 0,47$ olarak tespit edildi. Annelerin %85,1'i prenatal takipliydi. Bu annelerin gebelik süresince 30'unda (%17,9) EMR öyküsü, 11'inde (%6,5) koryoamniyonit, 13(%7,7)'ünde antibiyotik kullanımı öyküsü vardı. Bu maternal risk faktörleri erken yenidoğan sepsisi için anlamlı risk faktörleri olarak bulundu. Hastaların %79,8'i pretermdi. Klinik bulgulara; en sık görülen solunum sıkıntısı, ikinci sıklıkta görülen ise beslenme intoleransı olarak tespit edilmiştir. Erken yenidoğan sepsis riskini göstermesi açısından; altıncı ve 24. saat CRP, PC değerleri karşılaştırıldığında; PC'nin CRP' ye göre daha anlamlı olduğu bulundu. Özellikle 24. saatte alınan PC değerinin erken yenidoğan sepsisi için yol gösterici olduğu görüldü. Erken yenidoğan sepsis tanısı alan hastaların %4,2'sinden alınan kan kültüründe üreme tespit edilmiştir.

SONUÇ: Yenidoğan sepsisi ile ilgili daha erken tanı koydurucu ve gereksiz tedavilerin önüne geçebilecek belirteçler üzerinde daha kapsamlı çalışmalaraihtiyaç duyulmaktadır.

ALERJİK HASTALIĞI OLAN VE OLMAYAN ÇOCUK HASTALARDA PROBİYOTİK KULLANIMLARININ DEĞERLENDİRİLMESİ

¹*Sule Büyük Yayıtkıl, ²Emine Vezir*

¹*1 Ankara Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerjik Hastalıklar Kliniği, Ankara, Türkiye*

²*2 Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Çocuk Alerji ve İmmunoloji, Ankara, Türkiye*

GİRİŞ VE AMAÇ: Probiyotik kullanımının intestinal florayı etkileyerek immün modülasyonda ve alerjik hastalıkların gelişmesini engellemede rolü olduğu bildirilmektedir. Ancak bu konudaki literatür hala net bir görüş birliğine ulaşmamıştır. Bu çalışmada alerjik hastalığı olan ve olmayan çocuk hastaların probiyotik kullanımlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM: 26 Aralık 2023 ve 26 Ocak 2024 tarihleri arasında üçüncü basamak Çocuk İmmünolojisi ve Alerjik Hastalıklar Kliniği'ne başvuran alerjik hastalık saptanan ve saptanmayan çocuk (<18 yaş) hastaların probiyotik kullanımları kesitsel olarak değerlendirilmiştir. Hastaların demografik özellikleri, alerjik hastalık durumları, evcil hayvan ve sigara maruziyetleri ile probiyotik kullanımları (herhangi bir zamanda ve yenidoğan döneminde) standart veri formlarına kaydedilmiştir.

SONUÇ: Alerjik hastalığı olan 269 (% 70.6) ve alerjik hastalık olmayan 112 (% 29.4) çocuk hasta olmak üzere 381 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların yaş ortancası 7,5 yaş (ÇAA= 5-10.7) olup % 57.7 si erkekti. Toplamda 190 (% 49.8) hasta herhangi bir zamanda probiyotik kullanmıştı; bunların 145'i (%76.3) akut gastroenterit için, 77'si (% 40.5) yenidoğan döneminde kolik için, 8' i (%4.2) ise antibiyotik kullanımları sırasında destek amacıyla probiyotik kullanmışlardı. Alerjik hastalığı olan ve olmayan hastalar karşılaştırıldığında yaş ortancalarının, doğum zamanı, doğum şekilleri, ailede atopi sıklıkları, sigara maruziyetleri, evcil hayvan maruziyetleri, herhangi bir zamanda probiyotik kullanım sıklıkları ve ishal için probiyotik kullanım sıklıkları benzerdi (p sırası ile: 0.283, 0.507, 0.909,0.122, 0.308,0.486,0.552,0.794). Alerjik hastalığı olanlarda erkek cinsiyet (%62), alerjik hastalığı olmayanlarda ise kız cinsiyet (%52.7) daha sıktı (p:0.008). Alerjik hastalığı olmayanlarda yenidoğan döneminde probiyotik kullanımı alerjik hastalığı olanlara göre daha yüksekti (%32.1 vs %15.2; p: <0.001).

TARTIŞMA: Çocuk hastaların yarısı herhangi bir yaşta probiyotik kullanmıştı. Alerjik hastalığı olmayan hastaların yenidoğan döneminde probiyotik kullanımlarının alerjik hastalığı olan hastalara göre daha yüksek olduğu görüldü. Elde edilen bulgular, yaşamın erken evrelerindeki probiyotik desteklerinin immün modülasyonu etkileyerek atopik hastalıklara karşı koruyucu bir rol oynayabileceği hipotezini desteklemektedir. Ayrıca, atopik hastalık risk faktörü taşıyan bireylerin yenidoğan döneminde probiyotik kullanımının değerlendirilmesi, önleyici bir strateji olarak düşünülebilir.

KARDİOMYOPATİ NEDENİ İLE BAŞVURAN OLGULARIN DEĞERLENDİRİLMESİ -TEK MERKEZ DENEYİMİ

¹*Aydan Sezgin Ersoy, ¹Şahin Erdöl*

¹*Bursa Uludağ Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları-Metabolizma*

GİRİŞ VE AMAÇ: Kalıtsal metabolik hastalıklar, yaklaşık 4000 doğumda 1 meydana gelir ve 1000'den fazla hastalığı içerir. Bu hastalıklar genellikle çocukluk döneminde, sıklıkla yenidoğan döneminde olmakla birlikte her dönemde karşımıza çıkabilir. Kalıtsal metabolizma hastalıkları tüm pediatrik kardiyomiyopatilerin %5'ini ve bilinen nedenleri olanların ise %15'ini oluşturur. Yağ asidi oksidasyon kusurları, glikojen depo hastalıkları, konjenital glikosilasyon bozuklukları, peroksizomal, mitokondriyal ve lizozomal depo hastalıkları olmak üzere kardiyomiyopati yapabilen 40'tan fazla farklı metabolik hastalık mevcuttur. Bir kısım metabolik hastalıkların kardiyak semptomlarında tedaviye anlamlı klinik yanıt alınabilmektedir (örn: yağ asidi oksidasyon defektleri). Bu nedenle kardiyomiyopatinin ayırıcı tanısında metabolik hastalıklar mutlaka düşünülmeli ve doğru tedavinin verilmesi sağlanmalıdır. Bu çalışmada ile tarafımıza son 5 yılda kardiyomiyopati nedeniyle başvuran hastaların değerlendirilmesini amaçladık.

GEREÇ VE YÖNTEMLER: Uludağ Üniversitesi Çocuk Metabolizma Bilim Dalı'mıza kardiyomiyopati nedeniyle Ocak 2018 ile Ocak 2023 tarihleri arasında başvuran 44 hasta incelenmiştir. Hastalarımızın doğum ağırlığı, doğum şekli, cinsiyeti, anne-baba akrabalığı, aile öyküsü, ilk başvuru şikâyeti, tanı alma yaşı, aldıkları tanıları ve genetik sonuçları kaydedilmiştir.

BULGULAR: Kardiyomiyopati nedeniyle tarafımıza başvuran 44 hastanın 29 (%65,8)'unda dilate KMP, 9 (%20)'unda hipertrofik, 4 (%9)'ünde restriktif KMP mevcut olup, 2 (%4,5) hastanınse bilgisine ulaşamadı. Aile öyküsünde 8 (%18)'inde kardiyomiyopati nedeniyle vefat öyküsü olup, 8 (%18)'in de de aynı hastalık öyküsü bulunmaktadır. 44 hastanın 18 (%40)'inde anne baba arasında akrabalık saptanmazken, 26 (%60) hastada akrabalık mevcuttu. Yapılan tetkiklerden sonra 44 hastanın 3 (%6,8)'ü genetik olarak kesinleştirilmiş metabolik hastalık tanısı aldı (I cell disease, MPS tip 1, Danon hastalığı). 6 (%13,6) hastanın WES sonucu, 1 hastanın da Sanger dizi analizi sonucu bekleniyor. 14 (%31,78) hasta genetik olarak kesinleştirilmiş metabolik hastalık dışı tanı almıştır. 1 (%2,27) hastanın kardiyomiyopatisi Covid ile ilişkilendirilmiştir. 1 (%2,27) hasta izlemde tamamen düzeldiği için ileri tetkik edilmemiştir. 5 (%11) hasta izlemde tanı almadan vefat etmiştir (1'inin kardeşi genetik olarak kesinleştirilmiş metabolik hastalık dışı tanı almıştır). Sonuç olarak değerlendirilmesi tamamlanmış olan 25 olgunun 3'ünde (%15,7) metabolik hastalık tespit edilmiştir.

SONUÇ: Literatürde kardiyomiyopatinin etyolojisinde metabolik hastalıkların % 15-20'lik bir payı aldığı bildirilmiştir. Literatürle uyumlu olarak çalışmamızda %15,7 oranında metabolik hastalık saptanmıştır. Akriba evliliğinin sık olduğu ülkemizde kadiyomiyopatilerin etyolojisinde etyolojisinde mutlaka kalıtsal metabolik hastalıklar düşünülmelidir. Ailede tedavisi mümkün olmayan kalıtsal metabolik hastalık saptanırsa aileye genetik danışmanlık verilmeli ve sonrakigebeliklerde Preimplantasyon Genetik Tanı (PGD) yöntemi önerilmelidir.

KRONİK KARACİĞER HASTALIKLARINDA APRI VE GPR BELİRTEÇLERİNİN HİSTOLOJİK TANI İLE KORELASYONU

¹Ebru Tayfun Şentürk, ¹Zeynep Mustucu, ¹Taner Özgür, ²Enes Turan, ¹İsmail Erokutan, ¹Nergis Karayel, ¹Tanju Başarır Özkan

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

²Sakarya Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji, Sakarya

GİRİŞ VE AMAÇ: Hepatik fibrozis, karaciğerde doku hasarına cevap olarak ortaya çıkan, ekstraselüler matriks elemanlarının birikimiyle karakterize olan patolojik bir süreçtir. Ciddi sonuçları olan fibrozisi belirleme ve ölçmede bugün için altın standart olan uygulama, karaciğer biyopsisidir ancak invaziv ve ciddi komplikasyonları olması nedeniyle non invaziv tanı yöntemlerine ihtiyaç vardır. Çalışmamızın amacı karaciğer biyopsisi yapılan çocuklarda patolojide saptanan fibrozis evresi ile APRI ve GGT/PLT oranı arasındaki korelasyonu değerlendirmektir.

GEREÇ VE YÖNTEM: Çalışmada kronik karaciğer hastalığı nedeniyle Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji bölümünde son on yıl içinde karaciğer biyopsisi yapılmış çocukların fibrozis derecesi ve APRI ve GGT/PLT oranlarına bakılmıştır. Biyokimyasal parametreler eş zamanlı alınmıştır. Karaciğer biyopsisi fibrozis evrelemesi için ISHAK evrelemesi kullanılmıştır. GGT/PLT oranı için GGT üst sınırı üniversitemiz laboratuvarına göre 21 U/L, APRI için AST üst sınırı 35 U/L olarak belirlenmiştir.

SONUÇ: Çalışmamıza 59 (%59) kadın, 41(%41) erkek olmak üzere toplam 100 hasta dahil edildi. APRI, GGT/PLT skorlamaları kullanıldı. Bu skorlamaların patoloji materyallerindeki fibrozis evresi ile korelasyonu istatistiksel olarak anlamlı bulundu. P değerleri APRI için 0,01, GGT/PLT oranı için 0,004 olarak hesaplandı.

TARTIŞMA: Karaciğer hastalıklarında non invaziv olarak fibrozisi ve prognozu belirlemek için birçok yöntem uygulanmaktadır. APRI ve GGT/PLT oranı gibi biyokimyasal parametrelerin maliyeti düşük, kolay hesaplanabilen yöntemler olması, karaciğer biyopsisinin invaziv ve riskli olması nedeniyle kronik karaciğer hastalıklarında karaciğerin fibrozis durumunun takibinde noninvaziv yöntem olarak kullanılabilir.

BURSA ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HASTANESİNDE YATIRILARAK İZLENEN ÇOCUK HASTALARDA KAN KÜLTÜR POZİTİFLİĞİ İLE AKUT FAZ REAKTANLARI ARASINDAKİ İLİŞKİNİN ARAŞTIRILMASI

¹Sinem İrez Çetin, ²Fatma Dilşad Aksoy, ³Cüneyt Özakin, ⁴Salih Çağrı Çakır, ²Solmaz Çelebi, ²Mustafa Hacımustafaoğlu

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları BD

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Mikrobiyoloji ABD

⁴Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Neonatoloji BD

GİRİŞ VE AMAÇ: Enfeksiyonlarda esas tanı mikroorganizmanın mikroskopik olarak gösterilmesi (örneğin gram boyama), kültür besiyerinde üretilmesi, PCR (polimeraz zincir reaksiyonu) gibi genetik yöntemler veya antijen tayini ile olmaktadır. Bunların arasında altın standart uygun şekilde kültür alınmasıdır. Etken mikroorganizmaların kültür üremesi ile tanımlanması, gerektiğinde ilgili mikroorganizmanın yayılmasının engellenmesi için önlemler alınabilmesine, epidemiyolojik değerlendirmelerin yapılabilmesine ve tedavinin yönlendirilebilmesine katkıda bulunmaktadır. Çocuk hasta grubunda karşımıza çıkan etkenlerin saptanması, hastalığın hızla ilerleyebildiği bu hasta grubunda uygun ampirik tedavinin seçimini kolaylaştıracak ve tedavi başarısının artmasına katkıda bulunacaktır. Çocukluk çağında sepsis ve bakteriyemi ciddi mortaliteye neden olduğundan erken tespiti önemlidir. Bu nedenle kültür üremesinin tespit edileceği sürece kadar, tedavi başlamak için öngörebilmek ve tedavi izleminde yanıtı değerlendirmek için akut faz reaktanlarının kullanılabileceğini düşünmekteyiz.

GEREÇ VE YÖNTEM: Bu çalışmada Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi'nde Ocak 2019-Ocak 2021 tarihleri arasında yatırılarak izlenmiş 0 gün-18 yaş arası kan kültürlerinde etken üremesi saptanan vakaların kültür alınma nedenleri, yatış süreçleri ve üreyen etkenler ve üç farklı dönemdeki tam kan sayımı ve akut faz reaktanları incelenerek tedavi yanıtını değerlendirmede kullanılabilişliği ile etken gruplarına göre bu parametreler ayrıca incelenerek üreyen etkenlerle ilişkisi araştırılmıştır.

TARTIŞMA VE SONUÇ: 3 yıllık sürede kan kültürü pozitif 334, idrar kültürü pozitif 194 ve BOS kültürü pozitif 33 hasta çalışmaya dahil edilmiştir. Kan kültürü pozitif hastalarda yaş medyan 25 ay, %56,1'i erkek cinsiyettedir. En çok görülen etken S. epidermidis (%20) , en çok görülen etken grubu ise koagülaz negatif Stafilokok grubuydu (%38,8). Tüm pozitif kültürlerde tedavinin erken ve geç döneminde yanıtı değerlendirmede, nötrofil sayı ve yüzdesi, lenfosit sayı ve yüzdesi, trombosit sayısı ve CRP kullanılabılır bulunurken, lökosit sayısının yalnızca tedavinin erken, prokalsitoninin ise yalnızca tedavinin geç döneminde kullanılabılır olduğu görüldü. Etken grupları arasında kültür alınma günü değerlendirildiğinde ise lökosit sayısı, lenfosit sayısı, trombosit sayısı ve CRP ile PCT'nin etken tahmininde kullanılabileceği görüldü. Mortalite %16,1 ve Kandida grubunda yüksek bulundu.

MTHFR (METİLENTETRAHİDROFOLAT REDÜKTAZ) GEN MUTASYONU OLGULARININ DEĞERLENDİRİLMESİ: TEK MERKEZ TECRÜBESİ

¹Emine Sedef Sezen, ¹Şahin Erdöl

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Metabolizma

AMAÇ: Metilentetrahidrofolat Redüktaz (MTHFR) enzimi homosisteinin metiyonine dönüşmesini sağlayan reaksiyonu gerçekleştiren vitamin-B12 bağlı metionin sentaz enziminin koenzimidir. MTHFR gen mutasyonlarının homosistein döngüsünde iki yoldan biri olan re-metilasyon yolağını bozması nedeniyle kan homosistein düzeyinin yükseldiği düşünülmektedir. Homosistein düzeyinin yükselmesinin artmış kardiyovasküler, serebrovasküler ve periferik arter hastalıkları ile ilişkili olduğu gösterilmiştir. Bu çalışmamızda MTHFR(metilentetrahidrofolat redüktaz) gen mutasyonu ile izlediğimiz hastaların klinik, demografik ve laboratuvar verileri değerlendirilmiştir.

GEREÇ VE YÖNTEMLER: Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma polikliniğimizde MTHFR (metilentetrahidrofolat redüktaz) gen mutasyonu tanısı ile izlediğimiz 28 olgunun klinik ve laboratuvar bulguları değerlendirilmiştir. Olgularımızın cinsiyetleri, doğum ağırlığı, doğum şekli, anne-baba arasındaki akrabalık düzeyi ve homosistein düzeyleri kaydedilmiştir. Tüm olgulardan homosistein düzeyi ve MTHFR gen analizi yapılmıştır.

BULGULAR: Olgularımızın doğum ağırlığı 2400 ile 3900 gram arasında izlenmiştir. Doğum haftalarına bakıldığında 2 hasta prematüre olarak doğmuş ve 26 hasta miad doğum olarak bildirilmiştir. Altı olguda akraba evliliği mevcuttu. Olgularımızın on iki kız (%42,8), on altısı (%57,2) erkektir. On dokuz olgu sezeryan doğum (%67,8), dokuz olgu normal spontan yolla doğum(%32,2) gerçekleşmiştir. On iki olguda (%42,8) MTHFR (C677T) homozigot mutasyon saptanmıştır. En sık olarak MTHFR(A1298C) (%57,2, 16/28) mutasyonu saptanmıştır. Homosistein düzeyleri 4,3-152 Mmol/L arasında saptanmıştır.

SONUÇ VE TARTIŞMA: MTHFR gen mutasyonlarının toplumun geniş bir bölümü için ateroembolik hastalıklar için risk oluşturduğu düşünülmektedir. Ülkemizde ve Dünyada yapılan çalışmalarda en sık varyant MTHFR (C677T) homozigot mutasyon olarak izlenmektedir. Bu varyant on iki olgumuzda saptanmıştır. En sık olarak MTHFR(A1298C) (%57,2, 16/28) mutasyonu saptanmıştır. MTHFR mutasyonları olan kişilerin erken tanı alması, homosistein seviyelerini artmasını önlemek için medikal tedavi ve yaşam tarzı değişiklikleri açısından önem arz etmektedir.

ANAHTAR KELİMELEER: Metilentetrahidrofolat redüktaz, hiperhomosisteinemi, tromboz

CHATGPT 3.5, CHATGPT 4.0 VE HEMŞİRELİK ÖĞRENCİLERİNİN ÇOCUK ACİLLERDE HEMŞİRELİK YAKLAŞIMI DERSİ SINAVINDAKİ PERFORMANS KARŞILAŞTIRMALARI

¹Doğukan Reis, ²Ayla İrem Aydın

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Hemşirelik Bölümü 4. Sınıf Öğrencisi

²Bursa Uludağ Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Hemşirelik Bölümü Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği ABD

GİRİŞ: Yapay zeka teknolojisinin son yıllarda kaydettiği ilerlemeler, büyük dil modellerinin gelişimini önemli ölçüde hızlandırmıştır. Bununla birlikte ChatGPT 3.5 ve ChatGPT 4.0 gibi gelişmiş dil modelleri, sağlık bilimleri alanında kullanılmaya başlanmıştır.

AMAÇ: Bu çalışmadaki amacımız ChatGPT modelleri ve öğrenci hemşirelerin çocuk acil hemşireliği yaklaşımı dersindeki başarı performanslarını karşılaştırmaktır.

METOD: Bu çalışma retrospektif yöntem uygulanarak yapılan karşılaştırmalı bir çalışmadır. Çalışmada bir devlet üniversitesinin hemşirelik bölümünde okuyan ve çocuk acillerde hemşirelik yaklaşımı dersini alan öğrencilerin yarıyıl sonu sınavının soruları kullanılmıştır. Bu sınav seçmeli sorulardan oluşan toplam 40 soruyu içermiştir. Sorular Türkçe ve İngilizce dillerinde ayrı ayrı ChatGPT 3.5 ve ChatGPT 4.0 modellerine sorulmuştur.

SONUÇ: Sorulara verilen cevaplar yapay zeka robotlarının verdikleri cevaplarla ve öğrenci hemşirelerin verdikleri cevapların ortalamalarıyla karşılaştırılmıştır. ChatGPT 4.0 sorulara %90 oranında doğru yanıt verirken, öğrenciler %82.32 oranında doğru yanıt vermiştir. Bu sınavda en yüksek başarı puanını sırasıyla ChatGPT 4.0, öğrenciler ve ChatGPT 3.5 elde etmiştir. ChatGPT 3.5'in verdiği yanıtlarda, özellikle Türkçe sorular üzerinde, İngilizce sorulara göre daha fazla hata olduğu gözlemlenmiştir.

TARTIŞMA: ChatGPT 4.0, çocuk acillerde hemşirelik yaklaşımı konusunda sağladığı doğru önerilerle iyi bir performans sergilemiştir. Yapay zeka temelli sistemler hemşirelik eğitiminde dersin öğretim elemanına ve öğrencilerine yardımcı bir referans aracı olarak kullanılabilir. Bu teknolojilerin hemşirelik eğitiminde nasıl daha etkin kullanılabileceğine yönelik stratejiler geliştirmek ve çalışmalar yapmak önemlidir.

HASTANE YATIŞI GEREKTİREN ANORMAL UTERİN KANAMALI ADOLESAN OLGULARIN RETROSPEKTİF İNCELENMESİ

¹*Hatice Nursoy, ¹Sibel Baykut, ¹Münevver Uluba, ¹Erdal Eren, ²Halil Sağlam, ¹Ömer Tarım*

¹*Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı*

²*Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı Çocuk Endokrinoloji ve Metabolizma Bilim Dalı*

GİRİŞ: Anormal uterin kanama (AUK) adolesan dönemde sık görülen ve olguların tanısı incelemede çoğunlukla hipotalamohipofizer hattın immatürasyonuna bağlı olduğu saptanan bir durumdur. AUK hastalarının hastaneye yatışı gerekebilmektedir. Çalışmamızda yatırılarak izlenen AUK olgularının özelliklerini retrospektif olarak inceledik.

MATERYAL/METOT: 2017-2023 yılları arasında Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesine Çocuk Endokrinoloji adına yatmış olan tüm AUK hastaları çalışmaya dahil edildi. Hastalardan yatış öncesi tam kan sayımı ve koagülasyon parametreleri görüldü. Tedavi olarak kombine oral kontraseptif (OKS), traneksamik asit, oral medroksiprogesteron asetat (MPA), depo MPA veya didgesteron kullanıldı. Tüm hastalara demir tedavisi verildi. Hastalar kanamaları azaldığı veya kesildiği zaman taburcu edildi.

SONUÇLAR: Toplam 33 hasta çalışmaya dahil edildi. Bu hastalardan %72,7'si (n=24) menstrüasyon sonrası ilk 3 yıldaydı. Hastaların ortalama yaşı $13,48 \pm 1,99$ yıl, ortalama menstrüasyon yaşı $11,61 \pm 1,87$ yıldır. Ortalama yatış süresi $4 \pm 1,45$ gündü. Hastalardan %15,1'inin (n=5) AUK sebebi çoklu yatışı oldu. Tüm hastalara ultrason çekildi ve basit kist dışında yapısal anomaliye rastlanmadı. Hastaların %27,2'si (n=9) transfüze edildi. Bunlardan %66,6'sı (n=6) başvuruda taşikardikti. Tüm hastalara demir replasmanının yanında kombine OKS başlandı. Hastaların %21,2'sine (n=7) OKS ile birlikte traneksamik asit, 2 hastaya oral MPA veya didgesteron, 1 hastaya OKS ve traneksamik asite ek olarak depo MPA verildi. Hastaların %93,9'una tiroid fonksiyon testleri (TFT), %51,5'ine prolaktin bakıldı. TFT bozukluğu ve hiperprolaktinemi saptanan hasta olmadı. Hastaların yatışta ortalama hemoglobini (Hb) $8,54 \pm 1,99$ g/dL idi. Transfüzyon alan hastaların Hb değeri ortalama $6,2 \pm 0,53$ g/dL idi. Bir hastada kronik immün trombositopenik purpura (İTP) mevcuttu. Diğer hastalarda hematolojik bozukluk saptanmadı.

TARTIŞMA: Ağır AUK'da ilk basamak tedavi kombine OKS'dir. Çalışmamız Hb < 7 g/dL ve Hb < 10 g/dL olup ağır kanaması devam eden olguların yatırılarak izlenmesi önerisini desteklemektedir. Transfüze edilen AUK hastalarına baktığımızda Hb < 7 g/dL olan hastaların kalp yetmezliği bulguları ve acil transfüzyon açısından öncelikle değerlendirilmesini önermekteyiz. Son derlemelerde adolesan AUK'sında ultrason çekiminin yararı saptanmamış olup bizim sonuçlarımız da bu öneri ile uyumludur.

MÜLLERİAN AGENEZİ TANILI 15 HASTANIN KLİNİK, LABORATUVAR VE RADYOLOJİK OLARAK DEĞERLENDİRİLMESİ

¹Münever Uluba, ¹Erdal Eren, ¹Halil Sağlam, ¹Ömer Tarım, ¹Sibel Baykut, ¹Hatice Nursoy

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Müllerian agenezi (Mayer-Rokitansky-Küstner-Hauser sendromu); uterus ve vajen üst kısmının çöломik epitelden köken aldığı 5. embriyonik hafta ile ürogenital sinüs ile birleştiği 8, embriyonik hafta arasında gelişiminin başarısız olması sonucu ortaya çıkan, uterus ve vajen 2/3 kısmının yokluğu ile karakterize klinik bir durumdur. Tip1 (uterovajinal defektler) ve tip2 (uterus ve vajen anomalilerine ek olarak renal, kardiyak, vertebral ve ek anomalilerle birliktelik gösteren) olarak iki grupta incelenebilir. Hastaların büyük bir kısmı 46XX karyotipine sahip olup kesin spesifik bir genetik etiyoloji tanımlanamamıştır. Yapılan çalışmalarda Homebox (HOX) gen ekspresyon farklılıkları müllerian kanal agenezileri ile ilişkilendirilmiştir. Galaktoz metabolizması bozukluklarının, galaktoz-1 fosfat üridil transferaz eksikliğinin, anti-müllerian hormon ve anti-müllerian genindeki mutasyonların da müllerian agenezi sendromundan sorumlu olabileceği düşünülmektedir. Müllerian agenezi sendromu, gonadal disgenezilerden sonra primer amenorenin 2. en sık nedenidir. Tüm primer amenore ile başvuran hastaların %15-20'sini oluşturmaktadır. 1/3 hastada üriner sistem anomalileri ve 1/5 hastada iskelet anomalileri birliktelik göstermektedir. Çalışmamızda müllerian agenezi tanısı almış hastaların klinik ve laboratuvar verileri değerlendirilmiştir.

METOD: Bu çalışmada 2008-2023 yılları arasında çocuk endokrinoloji polikliniğimizde müllerian agenezi tanısı ile takip ve tetkik edilmiş 15 hastanın dosyaları retrospektif olarak incelendi.

SONUÇ: Çalışmaya alınan 15 olgunun ortalama tanı yaşı 13.8 ± 3.87 idi (en küçük 1.5 yaş, en büyük 17 yaş). Primer amenore, hastaların ana başvuru nedeniydi (n=12). Sıklık karın ağrısı, tekrarlayan İYE şikayetleri ile tetkik edilirken tanın alan birer hastanın tanı yaşları sırası ile 13-1,5 yaş idi. 4 hastanın kromozom analizi sonuçlarına ulaşamadı. Kromozom analizi yapılmış 11 hastanın tümünün 46XX olduğu saptandı. Hipogonadotropik hipogonadizmlili hasta dışındakilerin estradiol değerleri tanı yaşları ile uyumluydu. Hastaların %40'ında (n=6)renal patoloji, %33.3'ünde (n=5) renal+vertebral patolojiler (spina bifida, meningemiyelosel, skolyoz) vardı.

TARTIŞMA: Müllerian agenezi tanısı genellikle primer amenore tetkik edilirken konmaktadır. Sendromdan şüphe edilecek tipik bir fenotipik özelliğin olmayışı, tanının gecikmesinin en büyük nedeni olarak görülmektedir. VUR+renal agenezli hastalarda bile, tanının birkaç yıl geciktiği saptandı. Müllerian agenezi sendromlu hastaların büyük çoğunluğunun fiziksel ve mental olarak engellerinin olmadığı, normal bir cinsel hayata ve çocuk sahibi olabilecekleri seçenekleri (taşıyıcı anne, uterus nakli gibi) olduğu düşünüldüğünde erken tanı konmasının, erken dönemde cerrahi, psikiyatri, kadın hastalıkları ve doğum bölümleriyle iş birliği yapmanın, hastalara yaşamlarını sağlıklı bireyler olarak devam etme imkanı vereceği düşünülmektedir.

SB81

İMMÜNGLOBULİN REPLASMAN TEDAVİSİ ALAN HASTALARDA YAŞAM KALİTESİ VE TEDAVİ MEMNUNİYETİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

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

¹Uludağ Üniveristesi Tıp Fakültesi

GİRİŞ VE AMAÇ: Primer immün yetmezlikler, immün sistemin bileşenlerinin doğumsal ya da primer gelişim ve olgunlaşma basamaklarını ilgilendiren bozukluklar nedeniyle meydana gelen, otoimmünite, immüendisregülasyon ve enfeksiyonlarla sonuçlanan nadir görülen heterojen bir genetik hastalık grubu olmakla birlikte ciddi morbidite ve mortaliteye yol açması nedeni ile klinik ve epidemiyolojik açıdan önem taşır. Primer immün yetmezlikli hastaların genel tedavi prensiplerinde en önemli nokta, enfeksiyonların önlenmesi ve sonuçta oluşması muhtemel organ hasarlarının engellenmesidir. İmmünglobulin tedavisi ile eksik olan antikorları yerine koyarak enfeksiyonların sıklık ve şiddetini azaltmak hedeflenmektedir. İmmünglobulin replasmanı hastanın işlevselliğine ve iyi oluş haline azımsanmayacak ölçüde bir yük getirir. Bu çalışmada merkezimizde subkutan ve intravenöz yolla immünglobulin tedavisi alan hastaların yaşam kaliteleri ve tedavi memnuniyetleri değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM: İmmünglobulin tedavisi almakta olan 55 hastaya EUROHIS-QOL-Dünya Sağlık Örgütü Yaşam Kalitesi Anketi (Tablo1a) ve İlaç Tedavisinde Memnuniyet Anketi TSQM-9 (Tablo1b) yapıldı. İstatistiksel değerlendirme SPSS (SPSS for Windows, Version 28.0, SPSS Inc, U.S.A) programı kullanılarak gerçekleştirildi.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Subkutan tedavi alan 21 hastanın yaş ortalaması 32.5 ± 16.7 , intravenöz tedavi alan 34 hastanın yaş ortalaması 39.4 ± 20.7 idi. Subkutan tedavi alanların %52.4(n=11)'ü, intravenöz tedavi alanların %44.1 (n=15)'i erkekti. Subkutan/intravenöz tedavi alanların cinsiyet, yaş, eğitim ve gelir durumu arasında anlamlı fark yoktu. Tanı yaşı ile tercih edilen/önerilen tedavi yöntemi değerlendirildiğinde, intravenöz uygulama tanı yaşı anlamlı olarak daha yüksek saptandı. Uygulama yöntemi ile tedavi memnuniyeti karşılaştırıldığında TSQM 4.5.6. sorularda subkutan tedavinin üstünlüğü görüldü. Her iki yöntemi de deneyimlemiş 26 hastaya hangi yöntemi tercih ettikleri sorulduğunda %80.7'si (n=21) subkutan tedaviyi seçmiştir. Yaşam kalitesi değerlendirildiğinde, hastaların yaşları ile orantılı olarak 3.4.sorulara verdiği puanların düştüğü saptandı. İmmünglobulin replasman tedavisi alan hastalarda yaşam kalitesini ve tedavi memnuniyetini değerlendiren çok az sayıda çalışma mevcuttur. Subkutan tedavi yöntemi hastaların daha memnun olduğu ve tedavi sınırlamalarını azaltan seçenektir.

SB82

**BURSA ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ ÇOCUK GASTROENTEROLOJİ BÖLÜMÜNDE
KARACİĞER BİYOPSİSİ YAPILAN HASTALARIN KLİNİK VERİLERİNİN RETROSPEKTİF OLARAK
DEĞERLENDİRİLMESİ**

¹Sema Keser Arabacı, ²Tanju Başarır Özkan, ²Taner Özgür, ²Enes Turan, ³Nesrin Uğraş

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

²Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı

³Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji Anabilim Dalı

AMAÇ: Karaciğer biyopsisi birçok karaciğer hastalığı için güvenli ve yararlı bir tanı aracıdır. Çeşitli teknikler kullanılarak gerçekleştirilebilir. Karaciğer biyopsisi güvenli bir prosedür olarak kabul edilir. Pediatrik yaş grubunda karaciğer biyopsilerinin endikasyonlarını, tekniklerini, sonuçlarını ve komplikasyonlarını analiz etmeyi amaçladık.

YÖNTEM: Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji Anabilim Dalı'nda 1 Aralık 2010 ile 31 Aralık 2020 tarihleri arasında karaciğer biyopsisi yapılan 247 çocuk hastanın tıbbi öykü kayıtlarını retrospektif olarak elde ettik. 247 hastaya toplam 265 işlem uygulandı. Veriler istatistiksel olarak analiz edildi. Bulgular: Ortanca yaş 7,7 yıl (aralık: 1 ay-18 yıl) olup hastaların %52,8'i erkekti. İşlemin en sık endikasyonları serum aminotransferaz yüksekliğinin etiyojisi (%21,9), kolestatik etiyojisi (%17), Wilson hastalığı (%13,2) ve viral hepatit takibi/tanısının (%12,1) araştırılmasıydı. Transplante karaciğer dokusuna 11 (%4,2) biyopsi yapıldı. En sık uygulanan biyopsi türü ultrason eşliğinde tru-cut biyopsiydi (%97,7). En sık görülen histopatolojik tanımlar arasında kronik hepatit (%27,9), siroz (%17), kolestatik hepatit (%8,7), otoimmün hepatit (%5,7), intrahepatik safra kanalı eksikliği (%4,9), steatoz (%4,2), Wilson Hastalığı (%3,8) ve neonatal hepatit (%3) yer almaktadır. Yirmi altı (%9,8) biyopsi tanısal değildi. Altı hastada tamamı kanamaya bağlı (%2,3) komplikasyon gelişti; bunlardan biri transfüzyon gerektiren kanama (%0,38) olup, uluslararası literatürde bildirilenlerle uyumluydu. Sonuçlar: Karaciğer biyopsisi, doku örneği almak için kullanılan teknik ne olursa olsun güvenli bir prosedürdür. Perkütan karaciğer biyopsisi, düşük kanamaya bağlı komplikasyon oranı nedeniyle güvenlidir. Bu nedenle hem tanı hem de tedavi takibinde endike olduğu durumlarda tercih edilmelidir.

TARTIŞMA: Çalışmamızda elde ettiğimiz sonuçlar, özellikle de karaciğer biyopsisi endikasyonları, histopatolojik ve klinik tanımların sıklığı, çocuklarda yapılan karaciğer biyopsilerini inceleyen diğer merkezlerdeki çalışmaların verileri farklılıklar göstermektedir. Bu farklılıkların popülasyonların genetik, metabolik ve otoimmün hastalıklara olan yatkınlıkları, akraba evliliklerinin sıklığı, bulaşıcı hastalıkların sıklığı, çocukluk çağı aşılamaalarının yaygınlığı, patolog ve klinisyenin yorumları gibi birçok etkene bağlı olabileceği düşünülmektedir. Karaciğer hastalıkları çok geniş bir yelpazeye sahip bir hastalık grubu olmakla birlikte karaciğer biyopsisi tanıya ulaşmada önemli bir yol göstericidir. Ayrıca karaciğer biyopsisi kronik karaciğer hastalığının tedavisinin değerlendirilmesinde ve prognozun belirlenmesinde de önemli rol oynamaktadır. Günümüzde artan teknolojik gelişmelere ve noninvaziv tanı yöntemlerine rağmen karaciğer biyopsisi önemli bir tanı ve değerlendirme aracı olarak önemini korumaktadır. Çalışmamız, merkezimizde 10 yıllık süreçte yapılan karaciğer biyopsilerinin değerlendirilmesi açısından önem taşımaktadır.

SB83

AKCİĞER HİPOPLAZİSİ VE KONJENİTAL AKCİĞER MALFORMASYONU OLAN HASTALARIN KLİNİK DEĞERLENDİRİLMESİ

¹*Yakup Canitez, ¹Merve Korkmaz, ¹Nihat Sapan*

¹*Uludağ Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları*

AMAÇ: Konjenital pulmoner hava yolu malformasyonu (eski adı ile konjenital kistik adenomatoid malformasyon), bronkopulmoner sekestrasyon, bronkojenik kist ve konjenital lobar amfizemi içeren konjenital akciğer malformasyonlarının sıklığı antenatal ultrasonografilerin yaygın kullanımı ve doğum sonrası görüntüleme yöntemlerinin ilerlemesi ile son yıllarda artmaya başlamıştır. Pulmoner hipoplazi insidental saptanmakta olup, klinik olarak genellikle asemptomatik seyir göstermektedir. Çocuk Göğüs Hastalıkları Polikliniği'ne başvuran akciğer malformasyonu ve pulmoner hipoplazi tanısı ile izlenen hastaların klinik olarak değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

METOD: Uludağ Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bölümünde Eylül 2022- Ocak 2024 tarihleri arasında izlenen akciğer hipoplazi ve konjenital akciğer malformasyonu tanısı alan hastalar retrospektif olarak incelendi, hastaların tanı yaşları, klinik ve radyolojik bulguları kayıt edildi. Hastaların operasyon gereksinimleri, operasyon sonrası tedavi gereksinimleri kaydedildi. Çalışmadan elde edilen verilerin değerlendirilmesinde SPSS versiyon 20 kullanıldı. Kategorik değişkenlerin sunumu için frekans ve yüzde değerler; sürekli değişkenlerin sunumu için normal dağılım gösteren değişkenlerde ortalama $\pm$ standart sapma, normal dağılım göstermeyen değişkenlerde ortanca ve en düşük-en yüksek değerleri kullanıldı.

BULGULAR: Son 1,5 yılda akciğer hipoplazi, konjenital akciğer malformasyonu tanısı alan ve klinik izlemde olan kayıtlarına ulaşılabilen 24 hasta vardı. Hastaların % 58'i (n=14) erkekti. Çalışmamıza akciğer hipoplazileri de semptomatik olduğundan dahil edildi. Hastaların %89(n=19)'unda operasyon gereksinimi olmadı. Hastaların %13(n=3) 'ünde oksijen ihtiyacı, %8(n=2)'inde noninvaziv mekanik ventilasyon ihtiyacı mevcuttu. En sık görülen semptom öksürük %54(n=13) iken ikinci sırada tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonu %45(n=11) yer aldı. Antenatal tanı oranı %25(n=6) olarak saptandı.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Akciğer hipoplazileri ve konjenital akciğer malformasyonları toraks BT, prenatal ultrasonografi, BT anjiyografi, magnetik rezonans gibi tanı yöntemlerinin gelişimi ile günümüzde erken dönemde tanı alabilmekteyken bazıları uzun yıllar asemptomatik de kalabilir. Sonuç olarak akciğer hipoplazileri ve konjenital akciğer malformasyonlarının bir kısmı erken yaşta semptom vermesine rağmen; hastaların bir bölümü asemptomatik olarak izlenebilmektedir. Tekrarlayan akciğer enfeksiyonu olan, solunum sıkıntısı olan, persiste eden radyolojik bulguları olan hastalarda akciğer hipoplazileri ve konjenital akciğer malformasyonları akılda tutulmalıdır.

SB89

1-4 YAŞ ARASINDA ÇOCUK SAHİBİ OLAN EBEVEYNLERİN ROTAVİRÜS İSHALİ VE AŞISI İLE İLGİLİ TUTUMLARI

¹Mehmet Cengiz, ²Şefika Nurhüda Karaca Cengiz, ³Servet Yüce

¹Yunus Emre Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Eskişehir

²Eskişehir Şehir Hastanesi, Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları, Eskişehir

³Şirnak İl Sağlık Müdürlüğü, Halk Sağlığı Başkanlığı, Şirnak

GİRİŞ: Rotavirüs gastroenterit (RVGE) rutin rotavirüs (RV) aşısı yapılan ülkelerde oldukça az görülse de rutin aşılama programında olmayan ülkelere 5 yaş altında ağır gastroenterit vakalarının en sık nedenidir. Özellikle 12 ay altında ishal, kusma ve ateş nedeni ile yatış gerektirmektedir. Sağlık sistemine maddi yükünün oldukça fazla olduğu bildirilmektedir. Çalışmamızda 1-4 yaş arası bebeği olan ailelerin bebeklerindeki rotavirüs ishali ve aşısı ile ilgili tutumlarını ve tecrübelerini değerlendirmeyi amaçlamaktadır.

METOD: Araştırma, kesitsel bir araştırmadır. 269 katılımcı dahil edilmiş ve katılımcıların 15 soruluk anketi doldurması istenmiştir.

BULGULAR: RV aşısı yaptıran ebeveyn oranı %62.5 olarak belirlenmiştir. Daha önce RVGE geçiren bebek oranı %15.2 olarak belirlenmiştir. RVGE geçiren bebeklerin yaklaşık yarısı %48.8 hastaneye yatış gerektirmiştir. Aşı yapılan çocuklardan aşı sonrası beklenen bir yan etki olmayanlarda, aşı yapıldıktan sonraki dönemde RVGE olup olmadığı sorgulandığında, %10.4 oranında olduğu belirlenmiştir. RV aşısı yaptırmayan ailelerde, aşığı yaptırmama nedenleri sorgulandığında, aşığı yaptırmamada en sık etken, %36.7 ile ücretli ve pahalı bir aşı olmasıdır. İkinci sırada ise %32.7 ile “özel aşıları yaptırmak istememe” gelmektedir. Ebeveynlerin %29.6’sı bu aşının ücretsiz olması durumunda çocuğuna yaptırmak istediğini belirtmiştir. Aşığı duymamış olma aşılarına güvenmeme ve aşı yan etkilerinden korkma diğer aşı yaptırmama nedenlerindendi. Maddi gelir ile rotavirüs ishali geçirme (p: 0.385) ve RVGE ilişkili hastaneye yatırılma (p: 0.793) arasında anlamlı bir ilişki olmadığı belirlenmiştir. Ancak maddi durum ile RV aşısı yaptırmama durumu arasında anlamlı bir ilişki olduğu tespit edilmiştir. Buna göre maddi gelir arttıkça RV aşısı yaptırmama oranı anlamlı şekilde artmaktadır (p<0.001). Aşı yaptırmama nedenlerinden en sık görülenler ile maddi durum arasında da anlamlı bir ilişki saptanmıştır (p: 0.044).

TARTIŞMAR: V aşısının ülkemizde rutin aşılama programında olmaması ebeveynlerin aşı ile ilişkili endişelerini artırmaktadır. Buna ek olarak ücretli aşı olması nedeni ile de aşılama oranını etkilemektedir. Çalışmamızda maddi durumu daha iyi olanların aşının pahalı olmasını, ücretli olmasını ve bakanlık aşılama programında olmamasını daha az oranda dikkate aldıkları ve aşığı daha yüksek oranlarda yaptırdıkları belirlenmiştir. Tüm bu bulgular ışığında RV aşısının komplikasyonları önleme ve dolaylı olarak sağlık sistemine olan yükü azaltmasını göz önünde bulundurulduğunda ülkemizin aşılama programında yer alması ve ebeveynlerin aşılanmanın önemine dair bilgilendirilmesinin gerekli olduğu düşünülmektedir.

POSTER BİLDİRİLER

YENİDOĞAN YOĞUN BAKIM ÜNİTESİNDE PREMATÜRE BİR BEBEKTE İNKARSERESTRANGÜLE İNGUİNAL HERNİ

¹Şenay Kurtuluş, ²Hakan Aylanç

¹Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi AD.

²Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD.

GİRİŞ: Çocuklarda kasık fıtığı görülme sıklığı %1-5 olup prematürelere %30'a kadar çıkabilmektedir. İnkarserasyon önemli bir komplikasyondur, sıklıkla intestinal segmentle overler ya da fallop tüpleri fıtık kesesi içine en sık hapsolan organlardır. İnkarsere olan bağırsakta hızla iskemi ve nekroz gelişebilir. Bu nedenle inkarsere fıtık manuel redükte edilemiyorsa acil inguinal eksplorasyonu gerekir.

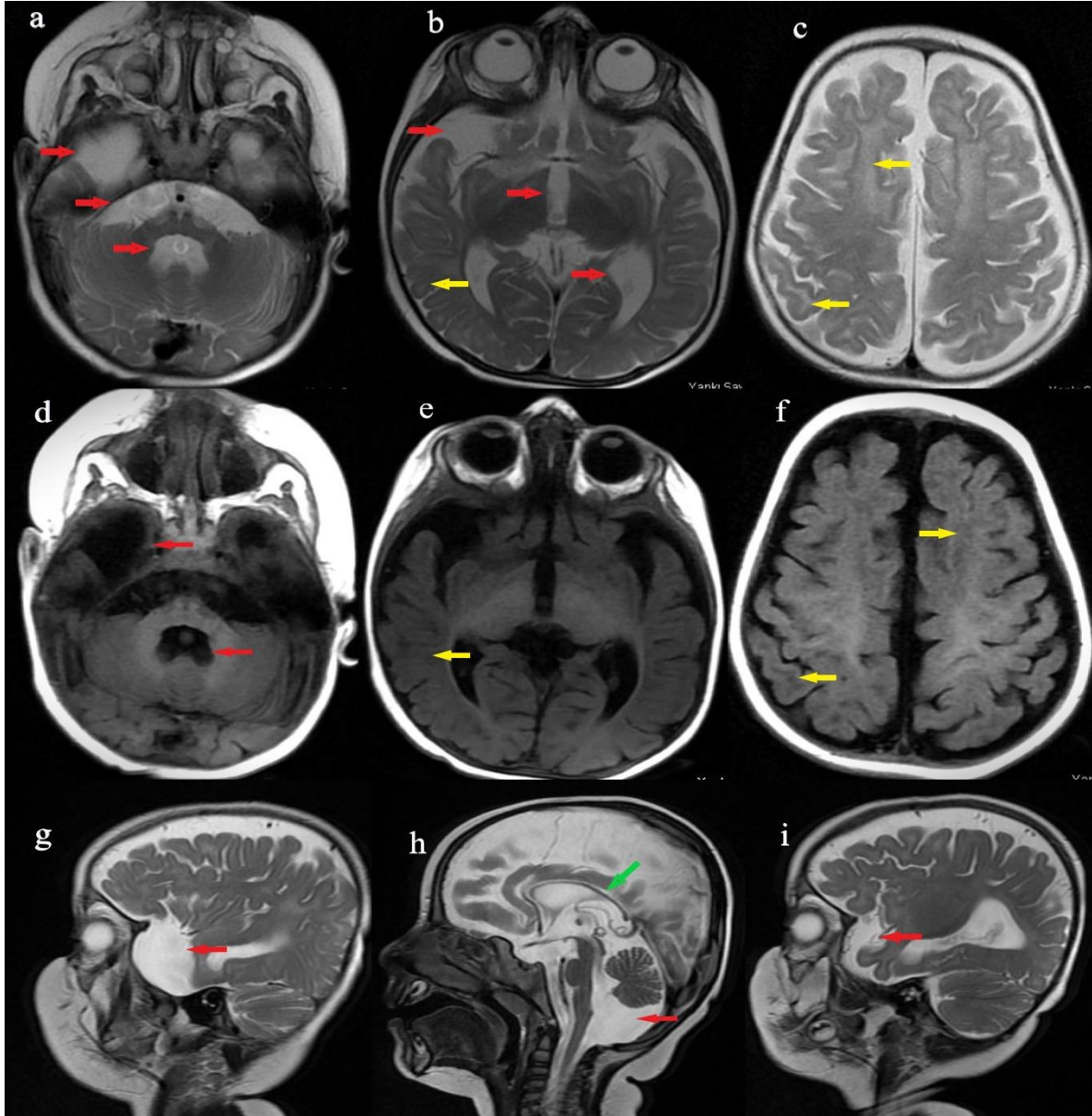
VAKA SUNUMU: Yenidoğan yoğun bakım ünitesinde takip edilen, postkonsepsiyonel yaşı 36+2 hafta olan 1750 gram ağırlığındaki erkek bebek, huzursuz olması, sürekli ağlaması ve sağ scrotumda dokunmakla ağrılı şişlik nedeniyle çocuk cerrahisi ile konsülte edildi. 28 haftalık olaral 1000 gr doğan bebeğin doğumdan itibaren kasık fıtığının düşündürecek herhangi bir inguinal şişlik olmadığı belirtildi. FM'de sağ skrotum ödemli ve hassastı, inkarsere inguinal herni ön tanısıyla yapılan ultrasonografide kasık kanalından sağ skrotal keseye doğru 4 mm'lik defektten fıtıklaşmış bağırsak ansları görüldü, bağırsak duvarında ekojenite artışı ile birlikte peristaltik aktivite saptanmadı. Renkli Doppler ultrasonografide barsakta vaskülarizasyon görülmemesi ve proksimal barsak anslarının dilate olması nedeniyle strangülasyon düşünüldü. İnkarsere inguinal herni redükte edilemediğinden acil operasyon kararı alındı. Operasyonda yaklaşık 20 cm lik incebarsak segmentinin inkarsere olduğu görüldü. 5-10 cm lik alanda barsak dolaşımı bozuktu ancak sıcak salin uygulamasıyla düzeldi, ayrıca sağ testisin de dolaşımı bozulmuştu. Barsak batına redükte edildikten sonra fıtık kesesinin yüksek ligasyonu yapıldı. Operasyondan üç hafta kontrol ultrasonografisinde her iki testisin hacim, şekil ve parankimal ekojenitesinin normaldi.

TARTIŞMA: Özellikle prematürelere olmak üzere fıtığı olan yenidoğanlarda kasık fıtığının yönetimi ve cerrahinin zamanlaması zordur. Prematüre bebeklerde fıtık onarımı, anesteziye bağlı gelişebilecek komplikasyonları, cerrahi teknik zorlukları ve prematüriteye bağlı komorbiditeleri en aza indirmek amacıyla genellikle belirli bir kilo veya yaşa ulaşılan kadar ertelenir. Öte yandan inguinal hernisi olan prematürelerin yaklaşık yarısında inkarserasyon geliştiği ve operasyonun postkonsepsiyonel yaşı 40 haftasını aştığında inkarserasyon riskinin iki katına çıktığı bilinmektedir. Ayrıca acil operasyon riski 3 kat daha fazladır, bu da daha yüksek nüks oranlarına ve daha fazla komplikasyona neden olur, bu nedenle prematürelere elektif fıtık onarımı önerilmektedir (8).

YÜRÜYEMEME ŞİKAYETİYLE GELEN HASTADA DALLI ZİNCİRLİ AMİNOASİT EKSİKLİĞİ**¹Hilal Meteris, ¹Sevil Dorum, ¹Cengiz Havalı**¹Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi

GİRİŞ: Dallı zincirli amino asitler (BCAA), protein sentezinde ve beyin nörotransmisyonunda önemli rol oynayan temel amino asitlerdir. Dallı zincirli ketoasit dehidrojenaz kinaz (BCKDK), kromozom 16 üzerindeki BCKDK geni tarafından kodlanan bir enzimdir. Bu enzim mitokondriyal protein kinaz ailesinin bir parçasıdır ve valin, lösin, izolösin katabolik yollarının düzenleyicisidir. Karaciğer hücreleri en düşük BCKDK konsantrasyonuna sahip olma eğilimindeyken, iskelet kası hücreleri en yüksek miktara sahiptir. BCKDK enzim eksikliği hastalarda otizm, zihinsel gerilik, mikrosefali ile karakterize nörogelişimsel bir bozuklukla bağlantılıdır. Bu hastalarda sensorinöral işitme kaybı, beslenme güçlüğü, kaba motor fonksiyon bozukluğu ve bunun yanında kuru cilt, kaba saç, hidronefroz, aksonal polinöropati bildirilmiştir.

VAKA: İki buçuk yaş erkek hasta, 13 aylıkken desteksiz oturamama şikayetiyle başvurdu, hastanın 21 yaş annenin g1p1y1 gebeliğinden miad normal spontan doğum ile 3000 gr doğduğu, doğum sonrası sorunsuz izlendiği, 3-4 aylıkken başını tuttuğu, şimdiye kadar aktif şikayetinin olmadığı ve soy geçmişinde de anne baba arasında 1. derece kuzen akrabalığı olduğu öğrenildi. Vücut ağırlığı 10-25p, boy ve baş çevresi <3p idi, fizik muayenesinde hafif hipotoni dışında özellik saptanmadı. Hastanın laboratuvar testlerinde hemogram ve biyokimyasal testleri normaldi, kan aminoasit kromatografisinde dallı zincirli aminoasitlerde (valin, lösin, izolösin) belirgin düşüklük izlendi. Hastanın Elektroensefalogram (EEG) da epileptik aktivite olması sebebiyle levetirasetam tedavisi başlandı. Motor gelişme geriliği olan hastaya beyin MRG (Manyetik Rezonans Görüntüleme) planlandı. Hastanın beyin MRG (Tablo 1). Kan aminoasit kromatografi kontrolünde de dallı zincirli aminoasitlerde (valin, lösin, izolösin) belirgin düşüklük olması sebebiyle genetik analiz yapıldı ve BCDK geninde patojenik homozigot mutasyon tespit edildi, oral valin, lösin, izolösin tedavisi başlandı. Hastanın kız kardeşi 2 aylıkken BCG aşı sonrası ateş nedeniyle başvurduğunda derin anemisi ile ağız çevresinde ve bez bölgesinde yaygın döküntüsü (Şekil 1) olduğu farkedildi. Hastanın miad 2400 gr normal spontan doğum ile doğduğu ve şimdiye kadar aktif şikayetinin olmadığı öğrenildi, baş çevresi:32 cm <3p olan hastanın kardeşinde BCKDK enzim eksikliği olması sebebiyle kan aminoasit kromatografisi değerlendirildi ve valin, lösin ve izolösin değerlerinin çok düşük olduğu izlendi, oral valin, lösin, izolösin tedavisi başlandı. Kız kardeşte çok kısa sürede döküntülerde belirgin iyileşme görüldü.



14 aylık bir hastada elde edilen T2-ağırlıklı aksiyel (figürün üstünde), T1-ağırlıklı aksiyel (orta kısımda) ve T2-ağırlıklı sagittal (figürün altında) seriler, hafifçe genişlemiş ventrikülleri, anterior temporal bölge ve sisterna magna'daki beyin omurilik sıvısının artmış boyutunu gösterir (kırmızı oklar). Ayrıca, corpus callosum ince görünmektedir (yeşil ok). Özellikle T1-ağırlıklı seride hipomiyelinasyon belirgindir, bu alanlar T2-ağırlıklı seride hiperintens olarak görünürken T1-ağırlıklı seride hipointens görünür (sarı oklar).

PB11

**AKCİĞER TÜBERKÜLOZU SONRASI GELİŞEN VE SPLENİK ABSE İLE SEYREDEN ABDOMİNAL
TÜBERKÜLOZ: OLGU SUNUMU**

**¹Gizem Kaynarca, ²Fatma Dilşad Aksoy, ³Dilek Sağlam, ⁴Solmaz Çelebi, ²Mustafa Kemal
Hacımustafaoğlu**

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD

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

³Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji ABD

⁴Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Enfeksiyon BD

GİRİŞ: Abdominal TB (tüberküloz), genellikle M. tuberculosis ile ilk enfeksiyonun lenfohematojen yayılımı sırasında veya bir abdominal odak, mezenterik lenf bezinden komşuluk yoluyla gelişen bir ekstrapulmoner tüberküloz çeşididir.

OLGU: 17 yaş kız olgu, dış merkezde öksürük, kilo kaybı nedeniyle tetkik edilip balgam kültüründe ARB(aside direçli basil) görülmesi ile akciğer tüberkülozu tanısı alıp 4 ay izoniazid + rifampisin + etambutol + pirazinamid tedavisi ve ardından 6 ay izoniazid + rifampisin tedavisi almış. Hastanın tedavi başlangıcından 1 ay sonra başlayan ve aralıklı olan karın ağrısı şikayeti mevcuttu. Tarafımıza başvurusunda yapılan görüntülemelerde splenik abseler ve lenfadenitler mevcuttu. Ayrıca tanıda bakılan brusella, salmonella ve ekinokok tetkikleri negatif sonuçlandı. Splenik abse lezyonlarından alınan örnekten gönderilen TB ARB-PCR (izoniyazid-rifampisin duyarlı) pozitif sonuçlanması üzerine hastaya izoniazid+rifampisin+etambutol+pirazinamid (4'lü) tedavisi başlandı. 4'lü tedavi başladıktan 1 ay sonra yapılan kontrol görüntülemelerde lezyonlarda gerilemenin olduğu değerlendirildi. Tedavinin hastanın klinik bulgularına göre ve tedaviye yanıtına göre standart tedavi olarak devamı (toplam 6 veya 9 ay) planlandı.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Çocuklarda abdominal TB; çocukluk çağı TB vakalarının %0.3-%4.3'ü olarak bildirilmiştir. Abdominal TB, genellikle M. tuberculosis ile ilk enfeksiyonun lenfohematojen yayılımı sırasında veya bir abdominal odak veya mezenterik lenf bezinden komşuluk yoluyla gelişir. Abdominal TB'de mezenterik lenf bezleri, periton, gastrointestinal yol veya karaciğer, dalak, adrenal bezler ve pankreas gibi intraabdominal solid organlar etkilenebilir. En sık başvuru semptomları abdominal distansiyon, assit, karın ağrısı, ateş ve kilo kaybıdır. Abdominal TB tanısı için lezyondan alınan örneğin histopatolojik incelemesi, US ve BT görüntülemeleri veya anti-TB tedavi ile semptomların gerilemesinin gözlenmesi gereklidir. Hastalığın standart tedavisi 6 ay anti-TB tedavisi olup (2 ay 4'lü+4 ay 2'li), ancak riskli olgularda ve klinik yanıtı göre tedavi süresi uzayabilir.

GEÇİCİ TAM AV BLOK İLE SEYREDEN AKUT FULMİNAN MİYOPERİKARDİT: OLGU SUNUMU

¹Hakan Küçüker, ¹Abdüsselam Genç, ¹Hasan Türkmen, ¹Mehmet Taha Kökbıyık, ¹Faruk Eren, ¹Özlem Mehtap Bostan, ¹Fahrettin Uysal

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

GİRİŞ: Akut miyoperikardit, perikardit ve miyokarditin bir arada görüldüğü, inflamasyonla seyreden tabloyu tanımlar. Etyolojide enfeksiyöz, idyopatik ve immün nedenler sorumlu tutulur. En sık nedeni viral enfeksiyonlardır. Bu olgular, göğüs ağrısı, perikardiyal sürtünme sesi, elektrokardiyografi (EKG) değişikliği (voltage supresyonu, yaygın ST segment elevasyonu, PR depresyonu) ve ekokardiyografide perikardiyal efüzyon ile başvurulabilmektedir. Akut perikardit için tanı kriterleri sağlandığında miyokard tutulumunun olup olmadığı araştırılır. Miyokardiyal hasar derecesine ve lokalizasyonuna göre çok çeşitli klinik tablolar görülebilmektedir. Olguların 2/3'ünde tam düzelme izlenir. Hastaların seyrinde en önemli prognostik faktör, sol ventrikül fonksiyonudur. Ejeksiyon fraksiyonu (EF) değeri %35'in altında olan hastalarda düzelme oranı çok daha azdır. Bu gruba giren hastaların %25'inde transplantasyon ve ölüm görülürken, %50'sinde kronik dilate kardiyomiyopati olur. %25 hastada ise düzelme görülür. Bu olgu sunumu ile bu hastalığın geniş klinik spektrumu ve hasta izleminde karşılaşılabilecek önemli bir komplikasyon vurgulanmak istenmiştir.

OLGU: Bilinen bir sistemik hastalığı olmayan 14 yaşında kız hasta, başvurusundan 2 gün önce başlayan boğaz ağrısı ve ateş yüksekliği ve ertesi gün başlayan baskı tarzında, süresini bilmediği göğüs ağrısı nedeniyle başvurdu. EKG'de ST elevasyonları görülen ve tetkiklerinde Troponin-I: 24.400 ng/L olarak sonuçlanan hasta, miyoperikardit tanısı ile yatırıldı. Akut koroner sendromun ekartasyonu açısından hastaya yapılan selektif koroner anjiyografi normal olarak sonuçlandı. Ertesi gün miyokard tutulumuna sekonder tam AV blok gelişen hastaya transvenöz geçici pacemaker implantasyonu yapıldı. İzleminde Troponin-I değerleri 159.100 ng/L'ye kadar yükseldi. Ekokardiyografide EF: %27 olarak ölçülen hastaya 0,5 mcg/kg/dakika dozundan milrinon ve 1 mg/kg/gün dozundan metilprednizolon başlandı, ardışık 2 gün 1 g/kg dozundan IVIG verildi. Çocuk yoğun bakım ünitesindeki izleminin 5.gününde nodal taşikardi görülmesi üzerine esmolol 50 mcg/kg/dakika ve sotalol 3 mg/kg tedavileri başlandı. İzleminin 9.gününde EKG'sinde sinüs ritmi görülen hastanın geçici pacemaker'ı çıkarıldı. Metilprednizolon tedavisi 14 güne tamamlandıktan sonra kesilen hasta, lisinopril ve karvedilol tedavileri ile başvurusundan 16 gün sonra taburcu edildi.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Akut miyokardit ve miyoperikardit, hasar gören miyokardiyal dokunun lokalizasyonuna ve fonksiyonuna bağlı olarak çok çeşitli klinik tablolara neden olabilmektedir. Pek çok olgu asemptomatik izlenmektedir, ancak hayatı tehdit eden düzeyde ritim bozuklukları, kardiyojenik şok ve ölüm de görülebileceği için bu hasta grubunun mutlaka yatırılarak ve monitörize olarak izlenmesi, gelişebilecek komplikasyonlara yönelik tedbirli olunması gerekmektedir.

ENSEFALİT, FEBRİL NÖBET OLGU SUNUMU

¹Ayşe Vatansever İlçin, ²Rabia Tütüncü Toker, ²Muhittin Bodur

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

²Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Ensefalit beyin parankiminin akut bir enfeksiyonu sonucu klinik olarak yüksek ateş, baş ağrısı ve bilinçdüzeyindeki değişikliklerle karakterize olup nörolojik defisitler, fokal ya da jeneralize nöbetler de ortaya çıkabilir. En sık viruslar etken iken çok geniş tetkiklere rağmen etken tespit edilemeyebilir. Primer ve postenfeksiyöz olarak görülebilir. Farklı patogenezlerle çeşitli nörolojik tablolar görülebilir. Bu yazıdaki amaç uzamış postiktal olan febril nöbet ile gelen hastada ayırıcıtanıda ensefalitin düşünülmesi gerektiğini vurgulamaktır.

OLGU: Bilinen sistemik hastalık öyküsü olmayan 2 yaş erkek hasta ateşli dönemde aralarda bilincine ağırlaştığı jeneralize tonik klonik nöbet yakınması ile tarafımıza başvurdu. Midazolam, levetiresetam ve fenitoin yüklemeleri sırası ile yapıldı. Febril status olarak değerlendirilen hastanın izleminde postiktal uzaması ve uyku halinin devam etmesi nedeni ile meningoensefalit ekarte etmek için lomber ponksiyon yapıldı. BOS kültür ve serolojileri gönderildikten sonra ampirik olarak asiklovir ve sefotaksim başlandı. Fenitoin idame edildi. Beyin ödemi tedavisi verildi. Bilinci tam olarak açılmayan hastaya non konvülsif status açısından EEG çekildi, orta-ağır ensefalopati saptandı. Nöro görüntülemelerde ensefalit açısından kontrastlanma ve serebellar tonsiller foramen magnumdan herniye görünüm izlendi. Beyin ödeminin medikal tedavisine ek olarak cerrahi müdahale açısından değerlendirildi, cerrahi girişim önerilmedi. Hastanın gönderilen viral BOS panelinde ve BOS kültüründe etken saptanamadı. Almakta olduğu antibiyotik ve asiklovir kesildi. Ensefalopatisi devam eden hastaya 2g/kg/total doz olacak şekilde İVİG verildi. Hastanın 7. günde izlemde bilinci açıldı, nöbet tekrarı olmadı. Hasta izleminde 10. gün nörolojik muayene bulguları normaldi. EEG normal olarak değerlendirildi. Hasta poliklinik kontrollerine gelmek üzere taburcu edildi.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Nöbet ile gelen hastada postiktal uzar ise ya da bilinç tam olarak açılmaz ise ensefalit için lomber ponksiyon yapılması uygun olacaktır.

CİLT TUTULUMU İLE BAŞVURAN İNFANT AKUT LÖSEMİ

¹*Yasemin Alyay, ²Funda Aydemir, ²Kevser Üstün Elmas, ²Salih Çağrı Çakır, ³Melike Sezgin Evim, ²Hilal Özkan, ³Adalet Meral Güneş, ²Nilgün Köksal*

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

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

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

GİRİŞ: İnfant akut lösemi yaşamın ilk ayında görülen seyrek rastlanan bir hastalıktır. İlk bir yıl içinde görülen lösemilerin %1'ini oluşturur. İnsidansı her 40 milyon canlı doğumda bir olarak görülmektedir. En sık miyeloid form görülür ve genellikle B-ALL şeklinde prezente olur. Olguların %25-30'unda lösemik cilt tutulumu bulunur. Blueberry muffin denilen bu lezyonlar; mavi-mor renkli, sıklıkla çok sayıda ve yaygın nodüler lezyonlardır. Çocukluk çağı lösemilerine göre daha kötü prognozlu seyretmektedir. Bu yazıda blueberry muffin ile başvuran infant lösemili olgu nadir görülmesi nedeniyle sunuldu.

OLGU SUNUMU: Yirmibeş yaş hipofiz adenomu tanılı annenin 1. gebeliğinden 1. yaşayan olarak 39+3 gebelik haftasında sezeryan ile APGAR 8-10, 4020 gr olarak dış merkezde doğdu. Öz geçmişinde ve soy geçmişinde ek özellik olmayan hastanın postnatal 20. gününde gövdede belirgin mor renkli döküntüler başlaması nedeniyle sevk ile yatırıldı. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı 4020 gr (50-90p), boy 52 cm (50-90p) ve baş çevresi 37 cm (90p), gövdede ve ekstremitelerin proksimalinde blueberry muffin döküntüleri mevcuttu ve karaciğer 5 cm, dalak 3 cm muayenede palpe edildi. Laboratuvar tetkiklerinde beyaz küre 1048 109/L (5.43-13.47), hemoglobin 8.5 gr/dL (9.4-13.5), trombosit 49,6 109/L (276.2-646.7) olarak sonuçlandı. Yapılan periferik yaymasının mikroskopik incelemesinde yaygın blastik hücre izlendi. Eritrosit ve trombosit replasmanı yapıldı. Hastaya 1 kez lökoferez yapılarak beyaz küre sayısı 1146 109/L'den 325 109/L'e düşürüldü. Gönderilen tanısal tetkiklerinde B-ALL saptanan hastanın genetik tetkiklerinde 11q23 translokasyonu pozitif saptandı. Hastaya kemoterapi protokolü başlandı.

SONUÇ: Konjenital lösemi, yaşamın ilk ayında seyrek görülen ve prognozu kötü bir hastalıktır. Deri lezyonları hastalığın en sık görülen bulgusu olup (%30), genelde başlangıç bulgusu olarak da karşımıza çıkabilir. Hastamızda, konjenital löseminin karakteristik bulgularından olan deri lezyonları, lökositoz, anemi ve hepatosplenomegali mevcuttu. Konjenital lösemilerde en sık 11q23 kromozomal translokasyonu görülmekte olup bizim olgumuzda da cilt bulgularıyla gelip B ALL tanısı konularak 11q23 translokasyonu pozitif saptanmıştır. Konjenital lösemide mortalitenin yüksek olması nedeniyle erken tanı ve tedavisinin önemi akılda tutulmalı ve infant dönemde cilt bulgusu ile başvuran hastalar bu açıdan değerlendirilmelidir.

PB21

HİPOTONİK İNFANT VE NEONATAL KONVÜLSİYONUN NADİR NEDENLERİNDEN: ZELLWEGER SENDROMU

¹Ece Ayyıldız Tosun, ²Kevser Üstün Elmas, ²Funda Aydemir, ³Aydan Mesut, ⁴Muhittin Bodur, ²Salih Çağrı Çakır, ⁴Şahin Erdöl, ²Hilal Özkan, 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 Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Bursa

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

GİRİŞ: Zellweger spektrum bozuklukları, peroksizom oluşumundaki bir kusurla karakterize edilen 13 PEX gen mutasyonundan kaynaklanan heterojen, otozomal resesif kalıtılan bir hastalık grubudur. Peroksizomal bozukluklar 10.000 canlı doğumda 1 ile 5 kişide görülür. Zellweger Sendromu ise erken infant dönemde 50.000-100.000 canlı doğumda 1 insidans ile en sık rastlanan peroksizomal bozukluktur. Bu olgu sunumunda, hipotonik infant ve neonatal konvülsiyon ile yatırılan ve Zellweger Sendromu tanısı alan olgu nadir görülmesi nedeniyle dikkat çekmek amacıyla sunuldu.

OLGU SUNUMU: Otuz iki yaşında Rh uygunsuzluğu, polihidroamnios tanılı annenin 2. gebeliğinden 1. yaşayan olarak 40+2 hafta sezaryen ile APGAR 8-9 olarak dış merkezde doğan hasta, postnatal fizik muayenesinde hipotonisitesinin saptanması ve izlemde 19. gününde konvülsiyonu olması nedeniyle tarafımıza sevk ile yatırıldı. Hastanın özgeçmiş ve soy geçmişinde ek özellik saptanmadı. Fizik muayenesinde ağırlık 3600 gr (50p), boy 51 cm (50p), baş çevresi 37 cm (50p) idi. Muayenesinde özellikli olarak hipotonik, ön fontanel 4x5 cm, arka fontanel 1x1 cm açık ve sagittal suture ile birleşik, ense saç çizgisi düşük, kulaklar düşük yerleşimli, retrognati, mikrognatisi, ekzoftalmik görünümü mevcuttu, burun kökü basıktı ve hepatomegalisi vardı. Tetkiklerinde karaciğer fonksiyon testlerinde bozukluk saptandı. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde bilateral perisylvian polimikrogri, germinolitik kistler, geniş kavum ve diffüz beyaz cevher intensite anormallliği görüldü. Nöbetine yönelik tedavisi planlandı, fizik tedavi programına alındı. Zellweger ön tanısıyla gönderilen genetik tetkiklerinde PEX1: c.2846G>A (p.Arg949Gln) varyantı ve PEX1: c.1099del (p.Gln367LysfsTer20) heterozigot olarak saptanarak Zellweger Sendromu tanısı aldı. İzlemde beslenemeyen hastaya perkutan endoskopik gastroskopi katateri takıldı. Postnatal 44. gününde yenidoğan yoğun bakım ünitesinden taburcu edildi.

SONUÇ: Zellweger Sendromu, klinik olarak heterojen, yüksek morbidite ve mortalite ile ilişkili nadir bir hastalıktır. Dismorfik yüz görünümü, hipotonisite, nöbet, karaciğer fonksiyon testlerinde bozukluk, hepatomegali, emme ve beslenme güçlüğü olan hastalarda Zellweger Sendromu akla gelmeli ve çok uzun zincirli yağ asitleri düzeyi bakılmalıdır. Tedavi semptomatik olmasına rağmen, bu hastaların yaşam kalitesini iyileştirmek için uygun destek tedavisinin erken başlatılması önemlidir. Bizim hastamızda dismorfik görünüm, nörolojik bulguları ve karaciğer fonksiyon testlerinde yükseklik olması nedeniyle zellweger sendromu düşünülüp genetik olarak da tanısı doğrulanmıştır. Erken tanı ve tedaviye rağmen prognozu kötü olup, nadir görülmesi nedeniyle sunulmuştur.

PB22

KAYIP İKİZ SENDROMU: OLGU SUNUMU

¹Ömür Öykü Şen, ²Kevser Üstün Elmas, ³Funda Aydemir, ³Salih Çağrı Çakır, ³Hilal Özkan, ⁴Selçuk Yılmaz, ³Nilgün 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, Neonatoloji Bilim Dalı

⁴Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Beyin ve Sinir Cerrahisi Anabilim Dalı

GİRİŞ: İkiz başlayan gebeliklerde ikiz eşlerinden birinin spontan olarak kaybı Kayıp İkiz Sendromu olarak adlandırılır. İkiz gebeliklerin %15 ile 35'inde bildirilmiş olan bu sendromun etiyolojisi net değildir. İn vitro fertilizasyon ile oluşan gebeliklerde transfer edilen embriyo sayısının artması, artan gebelik kesesi sayısı ve ileri anne yaşı gibi çeşitli risk faktörleri tanımlanmıştır. Merkezimizde doğan kayıp ikiz sendromlu olgu nadir görülmesi nedeniyle sunuldu.

OLGU SUNUMU: Yirmidokuz yaş annenin 3. gebeliğinden 2. yaşayan olarak 35 hafta sezeryan ile APGAR 8-9 olarak doğan hasta sakral bölgesinde meningomyelosel benzeri kese olması nedeniyle yatırıldı. Antenatal takiplerinde sakral bölgedeki lezyonu meningomyelosel ile uyumlu olarak değerlendirilen hastanın gebeliğinin 6. haftasında ikiz gebelik olduğu sonrasındaki takiplerinde 8. haftada tek kese görüldüğü öğrenildi. Soy geçmişinde özellik olmayan hastanın fizik muayenesinde; vücut ağırlığı 2600 gr (10-50 p), boy 47 cm (50-90 p), baş çevresi 34 cm (50-90 p) sakral bölgesinde yaklaşık 10 cm büyüklüğünde meningomyelosel düşünülen kitlesi mevcuttu. Operasyona alınan hastanın mevcut kitlesinin peroperatif değerlendirilmesinde meningomyelosel ile uyumlu olmadığı ve gönderilen doku patolojisinde matür kırkırdak dokusu, damardan zengin fibrolipomatöz dokular ve yüzeyi örten deri dokusunda ülserasyon olarak sonuçlanması üzerine hastaya Kayıp İkiz Sendromu tanısı konuldu. Hasta postnatal 29. gününde komplikasyonsuz olarak taburcu edildi. Hastanın 6. ay güncel nörolojik muayenesinde ayına göre nörogelişimsel gelişiminde gerilik mevcut olup takipleri devam etmektedir.

SONUÇ: Kayıp İkiz Sendromu çoğul gebeliklerde sık görülen bir sendromdur. Kayıp İkiz Sendromu görülen gebeliklerde, erken doğum tehdidi ve gestasyon haftasına göre düşük doğum ağırlığı açısından risk faktörü olduğu bildirilmiştir. Çoğul gebeliklerde erken gebelik haftasındaki kayıplar, sağlıklı diğer bebekte doku kalıntısı olarak saptanabilmektedir. Doğum sonrasında ayrıntılı fizik muayenesinde bu tür dokular görülen hastaların anamnezlerinde erken gebelik kaybı sorgulanmalıdır. Bizim olgumuzda olduğu gibi doğum sonrası fizik muayenede eksternal kitle varlığında Kayıp İkiz Sendromu olasılığı akılda tutulmalıdır.

KONJENİTAL NEFROTİK SENDROM: OLGU SUNUMU

¹Hikmet Doğa, ²Kevser Üstün Elmas, ²Funda Aydemir, ²Salih Çağrı Çakır, ³Osman Dönmez, 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, Nefroloji Bilim Dalı

GİRİŞ: Konjenital nefrotik sendrom (KNS), yaşamın ilk üç ayı içinde görülmekte olup primer ve sekonder olarak iki gruba ayrılmaktadır. Primer KNS genetik anormalliklere bağlı gözükürken, sekonder KNS intrauterin enfeksiyonlara veya altta yatan metabolik hastalıklara bağlı görülmektedir. Tanı, aile öyküsüyle veya amniyotik sıvı alfa fetoprotein yüksekliğiyle antenatal konulabilmektedir. Tedavide amaç intravasküler hacmin korunması, protein kaybının en aza indirilmesi, yeterli beslenme desteği ve elektrolit dengesinin korunmasıdır. Bu yazıda insidental olarak tanı alan KNS hastası sunulmuştur.

OLGU: Kırk üç yaş gestasyonel diabetes mellitus tanılı annenin 4. gebeliğinden 2. yaşayan olarak 36+4 hafta sezeryan ile 2555 gr doğan hasta postnatal 4. gün kontrolünde tetkiklerinde hipoalbuminemi ve idrarda protein kaçağı saptanması üzerine KNS ön tanısıyla yatırıldı. Antenatal takiplerinde ek özellik yoktu. Soy geçmişinde özellik olmayan hastanın fizik muayenesinde; vücut ağırlığı 2330 gr (10-50p), boy 49 cm (50-90p), baş çevresi 33 cm (50 p) ve olağandı. Tetkiklerinde albümin 1,9 gr/L, tam idrar analizinde protein 3+, trigliserid 417 mg/dl (65-250 mg/d), total kolesterol 214 mg/d (46-125 mg/d), TSH:15,04 mU/L (0,73 -4,77 mU/L) , serbest T4:0,69 ng/dL (0,89-1,7 mU/L), IgG: 0,72 g/L (633-1466), IgA:0,112 g/L (9-30), IgM:0,63 g/L (2) saptandı. Hastaya albümin, L-tiroksin ve IVIG tedavileri verildi. Tansiyon değerleri haftasına göre >95 persentil olması nedeniyle kaptopril, furosemid, amilorid tedavileri verildi. Günlük albümin destek tedavisine rağmen düzelme sağlanamayan hastaya unilateral nefrektomi planlandı. Hastanın sekonder KNS'ye sebep olabilecek intrauterin enfeksiyonlara yönelik serolojik tetkikleri negatif sonuçlanması ve metabolik hastalık düşündürecek fizik muayene bulgusu olmaması nedeniyle ön planda primer KNS düşünülerek tanısız genetik tetkikleri gönderildi. Hastanın tedavisi halen devam etmektedir.

TARTIŞMA: KNS yenidoğan döneminde ödem, gelişimsel gerilik gibi bulgularla başvuracağı gibi hastamızda olduğu gibi rastlantısal olarak da tanı alabilmektedir. Kesin tedavisi renal transplantasyondur ancak nakil için uygun yaş ve boyuta gelene kadar destekleyici tedaviler kullanılmaktadır. Bizim olgumuz sekonder immün yetmezlik nedeniyle 3 haftada bir IVIG, hipotiroidizm nedeniyle l-tiroksin, hipertansiyon nedeniyle furosemid tedavileri almaktadır. Olgumuzda düzenli albümin ve diüretik tedaviye rağmen protein kaçağı devam etmesi nedeniyle unilateral nefrektomi, sonrasında renal transplant yapılması planlandı. Bu olgu KNS tanı, takip ve tedavi yönetiminin öneminin vurgulanması açısından sunulmuştur.

KONJENİTAL SOLİTER DEV HEMANJİYOMLU KASABACH MERRİTT SENDROMU: OLGU SUNUMU

¹*Elif Durbin*, ²*Kevser Üstün Elmas*, ²*Funda Aydemir*, ³*Yunus Murat Akçabelen*, ³*Aytül Temuroğlu*,
²*Salih Çağrı Çakır*, ²*Hilal Özkan*, ³*Betül Berrin Sevinir*, ²*Nilgün Köksal*

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

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

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

GİRİŞ: Hemanjiyomlar çocukluk çağında en sık görülen konjenital anomaliler olup sıklığı %0,3 olarak bildirilmiştir. Sıklıkla baş boyunda yerleşimli görülmektedir. Yerleşim yerine göre hava yolu basısına, görme problemlerine yol açabilmektedir. Diğer ciddi bir komplikasyonu nadir olarak görülen Kasabach Merritt Sendromu'dur (KMS). Klinik bulgular genellikle erken bebeklik döneminde görülmektedir. KMS'de hızlı büyüyen hemanjiom, trombositopeni ve tüketim koagülopatisi görülmektedir. Burada hemanjiomu olan KMS tanısı alan vaka nadir görülmesi nedeniyle sunulmuştur.

OLGU SUNUMU: Yirmi iki yaşındaki annenin 1. gebeliğinden 1. yaşayan olarak miadında sezeryan ile APGAR 8-9 olarak dış merkezde doğan hasta yüzündeki kitle nedeniyle sevki ile yatırıldı. Antenatal takipleri düzensiz, ayrıntılı ultrasonografisi yapılmayan hastanın doğumdan bir ay önceki ultrasonografisinde yüzünde kitlesel lezyon görüldüğü öğrenildi. Soy geçmişinde özellik olmayan hastanın fizik muayenesinde; vücut ağırlığı 3530 gr (50p), boy 48 cm (10p), baş çevresi 34 cm (10-50p), genel durumu iyi, oda havasında solunum sıkıntısı yoktu. Yüz sol tarafında göz, burun ve ağzı tamamen içine alan pembe-mor renkli, düzensiz sınırlı kitlesi mevcuttu. Yapılan kraniyal görüntüleme lezyonun okuli bulbusa invazyon göstermediği saptandı. Tam kan sayımında hemoglobin 14,1 g/dL, trombosit 29,900 mm³, koagülasyon testlerinde INR:1,8, fibrinojen <0,6 g/dL tespit edildi. Bu bulgularla KMS düşünülen hastaya propranolol 1 mg/kg/gün ve metilprednizolon 1 mg/kg/gün tedavileri başlandı. Tedavinin dördüncü haftasında kısmi küçülme olan hasta ayaktan takip edilmek üzere taburcu edildi. Hasta şu an 6 aylık izlemde olup lezyon boyutları 5*4 cm boyuta gerilemiş ve oral propranolol tedavisi almaya devam etmektedir.

SONUÇ: KMS vasküler tümörlerle ilişkili ciddi trombositopeni ve hipofibrinojenemi ile karakterize bir hastalıktır. Endotel ve vasküler duvar bozuklukları anormal kan akımı ve pıhtılaşmaya neden olmaktadır. Medikal tedavinin yanı sıra cerrahi tedavi, endovasküler müdahale ve radyoterapi de seçenekler arasında bulunmaktadır. Hastamızın lezyonunun yerleşim yeri itibarıyla cerrahiye uygun olmaması nedeniyle medikal tedaviye başlanılmış ve medikal tedaviye yanıt alınmıştır. Bu olgu yerleşim yeri itibarıyla tedavi güçlüğüne rağmen oral propranolol ile kontrol altına alınabilmesi nedeniyle sunulmuştur.

NEONATAL GRAVES: OLGU SUNUMU

¹Muhammed Selim Karadağ, ²Kevser Üstün Elmas, ²Funda Aydemir, ³Münevver Uluba, ²Salih Çağrı Çakır, ³Erdal Eren, ³Ömer Tarım, 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, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

GİRİŞ: Neonatal Graves Hastalığı (NGH), maternal tiroid stimulan antikorlarının (TSAb) transplasental geçişi ile fetusta tiroid hormon yapımının uyarılması sonucu ortaya çıkmaktadır. Bu antikorlar, yenidoğan dolaşımında 8 ile 20 haftaya kadar bulunabilirler. NGH 25000 ila 50000 doğumda 1 görülmekle birlikte Graves hastalığı (GH) olan annelerin çocuklarında %1-5 oranında görülen nadir bir hastalıktır. Bu olguda gebeliğin 6. ayında GH tanısı alan anneden 38 haftalık doğan NGH vakası sunulmuştur.

OLGU: Yirmi yaş anneden, 38 haftalık gebelikten normal vajinal yol ile APGAR 8-9, 2550 gr olarak doğdu. Hastanın antenatal öyküsünde annenin gebeliğin altıncı ayında GH tanısı konularak tedavi başlanıldığı ancak tedavi kullanmadığı öğrenildi. Soy geçmişinde özellik olmayan hastanın fizik muayenesinde vücut ağırlığı 2550 gr (10-50p), boy 50 (10-50p), baş çevresi 31 cm (<3p) izlendi, bilateral egzoftalmus mevcuttu. Birinci gün bakılan tiroit testlerinde TSH 3,95 µU/ml (0.72-11 µU/ml), sT4 1,65 (0.93-1.70 ng/ ml), TSH R ab 100,3 IU/L (<3,1) saptandı. Hipertiroidi bulguları açısından izleme alınan hastanın postnatal 7. gününde taşikardisi saptanması ve aynı gün bakılan TSH 0.005 µU/ml (0.72-11 µU/ml), sT3 >20 pg/ml (2.5-3.9 pg/ ml), sT4 >5 ng/dl (0.93-1.70 ng/ ml) ve tiroglobulin 1479 µl (3,7-64,2) bulunması üzerine bebeğe NGH tanısı konularak 0.3mg/kg/gün dozunda metimazol tedavisi başlandı. Tedavinin birinci haftasında taşikardisi gerileyen tiroid ultrason görüntülemesinde bilateral tiroid glandında büyüme izlenen hastanın tedavinin 7. gün bakılan tetkiklerinde sT3 4.58 pg/ml (2.5-3.9 pg/ ml), sT4 1.32 (0.93-1.70 ng/ ml) olarak izlendi. Hastanın tedavisi metimazol 0,2 mg/kg/gün olarak düzenlenerek postnatal 16. gününde taburcu edildi.

TARTIŞMA: GH kadınlarda %0,2 iken bu annelerin bebeklerinde NGH görülme sıklığı %1-5'tir. NGH'de bebekte huzursuzluk, hiperaktivite, gözlerde egzoftalmus, taşikardi, taşipne, vücut ısısında artış ve nemli deri olabilir. İleri etkilenmiş bebeklerde vücut ağırlığında yetersiz artış, hepatosplenomegali ve sarılık oluşabilir. Tedavi hızlı başlanmazsa ölümle sonuçlanabilmektedir. Antitiroid ilaç tedavisi olarak metimazol 0.25-1 mg/kg/gün olarak başlanılmalıdır. Gebelik öncesi veya antenatal GH tanısı annelerin, tedavi alsalar bile, bebeklerinde neonatal hipertiroidi gelişebileceği akılda tutulmalıdır. Erken dönem tanının konularak tedaviye başlanması neonatal morbidite ve mortalite açısından önem taşıması nedeniyle olgu tartışılmıştır.

PSÖDO-TORCH SENDROMU: OLGU SUNUMU

¹*Cansu Özaksoy*, ²*Kevser Üstün Elmas*, ²*Funda Aydemir*, ³*Muhittin Bodur*, ³*Rabia Tütüncü Toker*,
²*Salih Çağrı Çakır*, ²*Hilal Özkan*, ²*Nilgün Köksal*

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

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

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

GİRİŞ: Psödo-torch sendromu klinik ve radyolojik olarak konjenital TORCH enfeksiyonuna benzeyen otozomal resesif kalıtıma sahip heterojen bir hastalık grubudur. Psödo-torch sendromu nadir görülen erken çocukluk döneminde başlayan nörogelişimsel bir hastalıktır. Kafa içi kalsifikasyonlar, trombositopeni, mikrosefali, nöbetlerin varlığı ile karakterizedir. Doğumdan sonra intrauterin enfeksiyon ile uyumlu klinik fenotipe sahip ancak laboratuvar değerlendirmelerinde enfeksiyon saptanmayan hastalarda Psödo-torch sendromu düşünülmelidir. Burada Psödo-torch sendromu tanısı konulan yenidoğan olgusu, hastalığın nadir görülmesi nedeniyle sunulmuştur.

OLGU: Yirmi iki yaş annenin 1. gebeliğinden 1. yaşayan olarak 39+2 haftalık gebeliğinden sezeryan ile APGAR 7-8 doğan bebek solunum sıkıntısı nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Antenatal öyküsünde periventriküler kalsifikasyonlarının ve fetal ekokardiyografisinde (EKO) aort koarktasyonunun olduğu öğrenildi. Soy geçmişinde özellik olmayan hastanın fizik muayenesinde; vücut ağırlığı 3055 gr (10-50p), boy 51 cm (50-90p), baş çevresi 31 cm (<3p) mikrosefalisi mevcut olup fontanel açık izlendi, hastanın enseden başlayıp sağ tarafa ilerleyen baş bölgesinde kabarıklığı mevcuttu. İlk bakılan rutin laboratuvar tetkiklerinde özellik saptanmadı. Hastanın postnatal EKO'sunda arkus aorta hipoplazisi ve musküler ventriküloseptal defekti saptandı. Kranial tomografisinde ve manyetik rezonans görüntülemelerinde bilateral serebral ve serebellar kalsifikasyonlar, ventrikülomegali, beyaz cevher değişiklikleri, serebellar hipoplazi saptanan hastada bulgular intrauterin enfeksiyonlar lehine değerlendirildi. İzlemde kolestaz tablosu gelişen hastanın bakılan tüm viral tetkikleri normal bulundu. Hastanın izleminde nöbeti olması üzerine antiepileptik tedavi başlandı. Göz değerlendirilmesinde vasküler immatürasyon saptandı. Mevcut kranial patolojiler TORCH enfeksiyonu ile uyumlu olup laboratuvar testleri negatif sonuçlanan hastaya Psödo-torch sendromu tanısı konularak postnatal 65. gününde ikili antiepileptik tedavi (fenobarbital ve levatirasetam) ile taburcu edildi.

SONUÇ: Konjenital enfeksiyonlar yenidoğan döneminde mortalite ve morbiditenin önemli bir nedenidir. Mikrosefali, intrakranial kalsifikasyon ve fasiyal dismorfik bulguları olan hastalarda TORCH enfeksiyonlarının yanı sıra Psödo-torch sendromu akılda tutulmalıdır. Yeterli genetik danışmanlığın sağlanması için bu hastaların erken tanımlanması önemlidir. Nadir görülmesi nedeniyle tartışılması açısından sunulmuştur.

PERİOKÜLER HEMANJİOM TANILI OLGULARIN TEDAVİ SONUÇLARININ DEĞERLENDİRİLMESİ**¹Aytül Temuroğlu, ²Nil Sena Efil, ¹Yunus Murat Akçabelen, ¹Betül Berrin Sevinir***1Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Onkoloji Bilim Dalı**2Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı*

GİRİŞ: İnfantil hemanjiomlar çocukluk çağında %4-5 oranında en sık görülen benign vasküler tümörlerdir. Hemanjiomlar doğumdan sonraki 4-6 haftalık süreçte fark edilmeye başlarlar. Ortalama 1-3 ay süren proliferasyon evresinden sonra büyümede duraklama involüsyon evresi görülür. Genellikle 4 yaşına kadar fibröz doku bırakarak kaybolur. Hemanjiomların %10 kadar kısmı perioküler alanda yerleşim gösterir. Perioküler hemanjiomların en korkulan komplikasyonu anizotropi ve ambliyopiye bağlı oluşan görme kusurlarıdır. Bu nedenle bu olguların dikkatlice izlenmesi ve erken tedavi edilmesi çok önemlidir. Bu çalışmada perioküler hemanjiom tanılı hastalarımızın tedavi sonuçlarını incelemek istedik.

GEREÇ VE YÖNTEM: Bu çalışmaya 2013-2023 yılları arasında Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi çocuk onkoloji polikliniğine başvuran perioküler hemanjiomu olan olgular dâhil edildi. Olguların verileri hastane kayıtlarından elde edildi. Tedavi yanıtları fotoğraf arşivinden belirlendi.

SONUÇ: Çalışmaya çocuk onkoloji polikliniğine başvuran 55 hastanın %67,3'ü (n=37) kız, %32,7'si (n=18) erkekti. Çalışmaya dâhil edilen olguların tanı anında ortalama yaşı 6,7 ay (min 1-max 36 ay)'dı. Olguların %25,5'inde (n=14) prematüre doğum öyküsü vardı. Dört olgu PHACE sendromu (posterior fossa anomalileri, hemanjiyom, arteriyel lezyonlar, kardiyak anormallikler/aort koarktasyonu, göz anomalileri) tanısı aldı. Olguların %45,5'inde (n=25) hemanjiom üst göz kapağında, %32,7'sinde alt göz kapağında, beş olguda paranasal bölgede, bir olguda zigomatik alanda ve iki olguda temporal alandaydı. Dört olgunun PHACE sendromu nedeniyle yaygın yerleşimli hemanjiomu vardı. Tablo 1'de görülmektedir. Elli olguya (%90,9) oral propranolol, üç olguya (%5,5) topikal timolol maleate tedavisi başlandı. İki hastaya tedavi planlandı ancak aileleri kabul etmediği için başlanmadı. Ortalama tedaviye başlama yaşı 5,6 (±5,9) aydı. Olguların %47,3'üne (n=26) tedaviye ilk üç ay içerisinde başlandı. PHACE sendromu olan olgulara doğum sonrasında hemen tedavi başlandı. Doğumdan sonraki ilk bir ay içerisinde tedavi başlanan olgular hayatı tehdit edici komplikasyonu olan veya görme komplikasyonu gelişebilecek olgulardı. Ortalama tedavi süresi 12,8 (±9,8) aydı. Yirmi sekiz olguda (%50,9) tedaviye tam yanıt, yirmi olguda (% 36,4) kısmi yanıt alındı. Yedi olgu izleme devam etmediği için tedavi yanıtları değerlendirilemedi. Görme alanını etkileyebilecek hemanjiomu olan on iki hasta göz hastalıkları hekimine yönlendirildi. Göz hastalıkları tarafından takip edilen olguların 5/12'sinde ampliyopi geliştiği, diğerlerinin tedaviye yanıt verdiği gözlemlendi.

TARTIŞMA: Perioküler hemanjiomlar ambliyopi ve görme kusurlarına neden olabilecekleri için erken tedavi ve yakın takip gerektiren durumlardır. Beta blokör tedavisi ile ambliyopi oranları %20 oranlarına gerilemiştir.

RİZOMELİK KISALIK İLE PRENATAL TEŞHİŞ EDİLEN NADİR BİR OLGU; PETERS PLUS SENDROMU

¹Ayşe Ören, ¹İpek Güney Varal, ¹Gaffari Tunç, ²Kaan Pakay, ³Orhan Görükmez

¹SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Yenidoğan Kliniği, Bursa

²SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Kliniği, Bursa

³SBÜ Bursa Şehir Hastanesi, Genetik Kliniği, Bursa

GİRİŞ: Peter's plus sendromu (PPS), gözün ön kamara defektleri, dismorfik yüz görünümü, kısa uzuvlar ve nörogelişimsel gerilikle karakterize nadir görülen otozomal resesif bir hastalıktır. Literatürde 100 vaka bildirilmiş ve çok azı prenatal tanı alabilmiştir. Hastalığa protein glikolizasyonunda rol oynayan Beta-1,3-glukoziltransferaz enzimini kodlayan ve 13q12.3 kromozomunda bulunan B3GLCT genindeki bialelik mutasyonlar neden olmaktadır. Genetik tanının yaygın olarak kullanılmasıyla birlikte, klinik spektrumun genişliği fark edilmiştir.

OLGU: 20 yaşındaki anne, ilk gebeliğinin 20. haftasında, bebekte intrauterin gelişme geriliği (IUGR) saptanması üzerine hastanemize yönlendirilmişti. Perinatoloji kontrolünde fetüste IUGR ve rizomelik kısıklık görüldü. İskelet displazisi ön tanısı ile amniyosentez yapıldı. Moleküler karyotipleme analizinde; B3GLCT geninde parsiyel delesyona neden olan 13q12.3 kromozomal bölgesinde homozigot delesyon saptandı. Gebeliğin 38. haftasında, anhidroamnios nedeniyle, sezaryenle doğan bebeğin vücut ağırlığı 2200gr (-2.69 SDS), boy uzunluğu 43cm (-3.01 SDS), baş çevresi 31,5 cm (-2.17 SDS) ölçüldü. Rizomelisi ve brakidaktilisi olan hastanın muayenesinde yüz yuvarlak, alın belirgin ve bombe, gözler derin yerleşimli, burun köprüsü geniş ve basık, kolumella hipoplastik, filtrum uzun, üst dudak ince, çene mikrognatik, boyun kalın, anüs anterior yerleşimliydi. Oftalmolojik muayenede sağ gözde retinal atrofi, solda kolobom saptandı. Ekokardiyografi, beyin MRI, abdominal ultrasonografi ve işitme testi normaldi.

TARTIŞMA VE SONUÇ: Peter's plus sendromunda klasik bulgulara ek olarak değişen oranlarda konjenital kalp defektleri, genitoüriner ve anorektal anomaliler, yapısal beyin malformasyonları, konjenital hipotiroidizm ve iletim tipi işitme kaybı eşlik edebilir. Olgumuzda klasik bulgulara ek olarak yalnızca anterior yerleşimli anüs saptanmıştır. Aile öyküsü olmayan olguların neredeyse tamamı kornea bulanıklığı ve iridolentikülokorneal yapışıklıklar ile karakterize Peter's anomalisiyle tanınmaktadır. Olgumuzda ise PPS için nadir bir göz bulgusu olan kolobom saptanmış ve literatürde ön kamara defekti olmadan tanı konulan ilk hasta olmuştur. Bu durum prenatal genetik testlerin önemini vurgulamaktadır. Prenatal dönemde yapılan ultrasonografi ile tanı koymak zor olsa da PPS akılda tutulmalı ve rizomelik kısıklık olan olgularda destekleyici bulgular olmasa bile B3GLCT gen mutasyonları araştırılmalıdır.

VENTRİKÜLOMEGALİ VE KORPUS KALLOZUM AGENEZİSİ OLAN BİR YENİDOĞANDA NFIA GEN DELESYONU; BRMUTD SENDROMU

²Sema Arı, ¹İpek Güney Varal, ¹Gaffari Tunç, ¹Ayşe Ören, ³Oğuzhan Bahadır, ⁴Kaan Pakay

¹SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Yenidoğan Kliniği, Bursa

²SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Bursa

³DiagnoSeq Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi, Ankara

⁴SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Perinatoloji Kliniği, Bursa

GİRİŞ: Nükleer faktör I/A (NFIA) geni, nükleer faktör I ailesine ait bir transkripsiyon faktörünü kodlamakta ve aksonal büyüme, glial hücre farklılaşması, nöronal göç dahil olmak üzere birçok merkezi sinir sistemi gelişim basamağında anahtar rol oynamaktadır. 1p31.3 kromozom bölgesinde bulunur ve literatürde 1p32-p31 delesyon sendromu olarak anılan fenotiplerin çoğundan NFIA genindeki fonksiyon kaybı sorumludur. NFIA genindeki delesyon ve mutasyonlar, en sık korpus kallozum agenezisi olmak üzere beyin malformasyonları ile karakterize, üriner sistem patolojilerinin eşlik ettiği veya etmediği BRMUTD Sendromuna neden olmaktadır. Sendromun ek özellikleri arasında dismorfik yüz görünümü, makrosefali, nöbet, gelişimsel gecikme, ventrikülomegali ve hipotoni yer almaktadır. Literatürde bildirilen yaklaşık olarak 30 vaka bulunmaktadır.

OLGU: 32 yaşındaki annenin ilk gebeliğinden 38.gebelik haftasında C/S ile APGAR skoru 1. ve 5.dk 9-10 olarak doğurtulan erkek bebeğin, ebeveynleri arasında akrabalık öyküsü yoktu. Hastanın intrauterin takiplerinde, ventriküler genişleme ve korpus kallozum agenezisi saptanarak amniyosentez yapılmıştı. Amniyon materyaline yapılan moleküler karyotipleme sonucunda 1p31.3 kromozomal bölgesinde NFIA geninin ortasına denk gelen 91.1 kb büyüklüğünde delesyon tespit edilmişti. Olgunun doğum ağırlığı 3650gr (50-90p), boy uzunluğu 50cm(50-90p) ve baş çevresi 39 cm (>97.persentil) ölçüldü. Hastanın fizik muayenesinde makrosefali, burun kökü basıklığı, geniş alın, mikroretrognati, metopik sinostoz gibi dismorfik yüz bulguları saptandı. Diğer sistem muayeneleri normaldi. Yaşamın ikinci gününde yapılan beyin MR incelemesinde genişlemiş bilateral serebral ventriküller, korpus kallozum hipoplazisi, interhemisferik bölgede 32*29 mm boyutlarında kistik lezyon görüldü. Hastamızda üriner sistem patolojisi mevcut değildi. Hastamız mevcut genetik rapor ve klinik bulgularla BRMUTD Sendromu olarak değerlendirildi ve yenidoğan poliklinik takibine alındı.

TARTILMA VE SONUÇ: BRMUTD Sendromu, bizim vakamızda da olduğu gibi özgül olmayan belirti ve bulguları nedeniyle birçok sendrom ile ayırıcı tanıya girmektedir. Genetik çalışmalar ile desteklenmediği sürece tanı koymak mümkün değildir. Nadir görülen bir sendrom olması nedeniyle klinisyenler tarafından iyi bilinmemekte ve belki de hastaların birçoğu tanı alamamaktadır. Literatürdeki vakaların çoğu yenidoğan döneminden sonra tanı almasına rağmen, bizim olgumuz antenatal ultrasonografi bulgularından şüphelenilerek yapılan genetik çalışma sayesinde yenidoğan döneminde tanı almıştır. Yapısal beyin malformasyonları olan hastalar, makrosefali, geniş ve belirgin alın, aşağı çekik palpebral fissürler, düşük yerleşimli malforme kulaklar, basık burun kökü, antevort burun delikleri, mikroretrognati, metopik sinostoz gibi dismorfik bulgular açısından dikkatle incelenmeli ve şüphelenilen olgularda NFIA gen analizi yapılmalıdır.

HİPERİNSÜLİNEMİK HİPOGLİSEMİ VE KONJENİTAL SİFİLİZ BİRLİKTELİĞİ

²Mehmet Akyar, ¹İpek Güney Varal, ¹Gaffari Tunç, ¹Ayşe Ören, ³Yasemin Denkboy Öngen, ⁴Eren Çağan

¹SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Yenidoğan Kliniği, Bursa

²SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Bursa

³SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrin Kliniği, Bursa

⁴SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Kliniği, Bursa

GİRİŞ: Konjenital sifiliz, Treponema pallidum'un anneden fetüse bulaşmasından kaynaklanır. Asemptomatik seyirden abortusa kadar çok sayıda farklı klinik prezentasyona yol açar ve son yıllarda dünya genelinde artış göstermektedir. Hiperinsülinemik hipoglisemi (HH) yenidoğan ve çocukluk döneminde en sık görülen ciddi hipoglisemi nedenidir. Konjenital sifiliz ve HH birlikteliği daha önce yalnızca bir olguda geçici HH olarak bildirilmiş olup bu bildiride konjenital sifiliz ve HH birlikteliği olan bir olguyu sunmayı amaçladık.

OLGU: 30 yaşındaki anneden G4A3P1 olarak 32+3 gebelik haftasında hidrops fetalis ile 2450 gr olarak doğdu. Annenin ilk trimester taramasında yapılan treponemal testinin pozitif bulunduğu, sifiliz tanısı ile tedavi önerildiği ancak tedaviyi reddettiği öğrenildi. Doğumda plevral efüzyon ve asit mevcut olan hastada akut faz reaktanı yüksekliği, kolestaz, trombositopeni ve anemi saptandı. Treponemal testler pozitif bulundu ve konjenital sifiliz tanısıyla penisilin tedavisi uygulandı. Hastamızın takibinin 10.gününde hipoglisemi saptandı (47 mg/dl). Eş zamanlı tetkiklerinde insülin 13.8 mU/L, ACTH 26.6 pg/ml, kortizol 20 mcg/dl, büyüme hormonu 7,75 ng/ml saptandı. Dekstroz infüzyonu normoglisemiyi sağlayacak şekilde arttırıldı ve HH tanısı ile diazoksit tedavisi başlandı. 5 gün maksimum doz diazoksit tedavisine rağmen hipoglisemisi devam eden olgu diazoksit yanıtı olarak kabul edildi ve kademeli olarak oktreotid, nifedipin, maltodekstrin ve glukagon tedavileri başlandı. Fokal/diffüz ayrımı için Exendin PET görüntülemesi ve genetik analiz yapıldı. Pankreas başında beta hücre hiperplazisi ve fokal pankreas başı lezyonu ile uyumlu görünüm saptandı, F18DOPA ile doğrulama yapılması planlandı, HH gen panelinde (Exeter Üniversitesi 23 gen) değişim saptanmadı. Bu sonuçlarla bu fokal lezyonun sifilize bağlı olabileceğini düşünüldü. Hasta cerrahi konseyinde değerlendirildi. Fokal lezyonun çıkartılması planlandı ancak aile kabul etmedi. Kan şekeri regülasyonu somatostatin, nifedipin ve beslenmeye maltodekstrin eklenmesi ile sağlanarak ayaktan takibe alındı.

TARTIŞMA VE SONUÇ: Sifiliz dünyada ve ülkemizde göz ardı edilmemesi gereken bulaşıcı bir hastalıktır. Gebelik sırasında sifilizin geç teşhis ve tedavisi konjenital sifilizle sonuçlanabilir. Hastamızın takibinde HH tanısı konması, sifiliz enfeksiyonunun yeni klinik sonuçlara yol açma potansiyeli hakkında soru işaretleri doğurmaktadır. Literatürde daha önce sadece bir vakada konjenital sifiliz ve geçici HH birlikteliği "tek doz diazoksit ile normoglisemi sağlandı" şeklinde bildirilmiş olup olgumuz tüm detayları ve izlemi ile bildirilen ilk vakadır.

TRAVMA SONRASI TEKRARLAYICI SEPTAL HEMATOM İLE TANI ALAN ANAPLASTİK BÜYÜK HÜCRELİ LENFOMA OLGUSU

¹*Aylin Demirtaş, ²Aytül Temuroğlu, ²Yunus Murat Akçabelen, ²Betül Berrin Sevinir*

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

²*Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Onkoloji Bilim Dalı*

GİRİŞ: Anaplastik Büyük Hücreli Lenfoma (ABHL), nadir görülen, agresif seyreden, olgun T hücrelerinin anormal kontrolsüz bölünmesi sonucu oluşan bir non Hodgkin lenfoma türüdür. Çocukluk çağı tüm non Hodgkin dışı lenfomaların yaklaşık yüzde 10'unu oluşturur. T hücrelerinin genelde lenf nodlarında birikmesi beklenir fakat ABHL; toraks, abdomen, deri veya kemikte de tutulum gösterebilir. Burada travma sonrası septal hematoma gelişip ABHL tanısı alan nadir bir olguyu sunmak istedik.

OLGU: Bilinen sistemik hastalığı olmayan 8 yaş erkek hastanın tarafımıza başvurmadan üç ay önce kardeşiyle oynarken burnuna darbe almasını takiben sağ nazal kavitede şişlik oluşması üzerine dış merkezde yatırılarak opere edilmiş. Operasyondan yaklaşık bir ay sonra burnunu dizine çarpması sonucu tekrar nazal kavitede şişlik ve hematoma oluşan hasta KBB servisi tarafından tekrar opere edilmiş. İkinci operasyondan bir ay sonra travma olmaksızın burnunda şişlik olan hasta hastanemiz KBB servisi tarafından opere edildi. Operasyonda hematoma görülmedi çok sayıda polip benzeri oluşumlar görüldü. Hastanın patoloji sonucu ALK+ anaplastik büyük hücreli lenfoma olarak raporlanması üzerine tarafımıza yönlendirildi. Yapılan fizik muayenesinde sağ burun kanadında massif büyüme, üzerinde hiperemik ve kurutlu alan mevcuttu. Sağ nazal kavitede pıhtı tıkaçı vardı. Organomegali ve lenfadenomegali yoktu. Olgunun pozitron emisyon tomografisi (PET) ile görüntülenmesi sonucunda metastatik lezyonu yoktu. Olguya NHL BFM 2012 protokolüne göre kemoterapi başlandı. Tedaviye çok hızlı yanıt veren olgunun tedavi kesim değerlendirmeleri sonrasında remisyonda izlemine devam edilmektedir.

TARTIŞMA -SONUÇ: Anaplastik büyük hücreli lenfoma lenf nodu haricinde çok çeşitli organları tutabilmektedir. Erken tanı ve tedaviye başlanması prognoz açısından önemlidir. Tedaviye rağmen tekrarlayan polip benzeri olgularda malign sebeplerin akla gelmesi erken tanı açısından uyarıcı olmalıdır.

REFERANSLAR:*<https://www.lymphoma.org.au/tr/types-of-lymphoma/lymphoma-in-children/anaplastic-large-cell-lymphoma>

KARACİĞER HASTALIĞI OLAN VE BİOPSİ YAPILMIŞ ÇOCUKLARDA BİOPSİ SONUÇLARININ İKİ BOYUTLU SWE ELASTOGRAFI DEĞERLERİYLE RETROSPEKTİF OLARAK KARŞILAŞTIRILMASI

¹*İsmail Erokutan*, ²*Feyza Kabar*, ¹*Taner Özgür*, ³*Enes Turan*, ¹*Ebru Tayfun Şentürk*, ¹*Nergis Karayel*,
¹*Zeynep Muştucu*, ¹*Tanju Özkan*

¹*Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji BD, Bursa*

²*Şanlıurfa Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Radyoloji*

³*Sakarya Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Gastroenteroloji*

GİRİŞ VE AMAÇ: Karaciğer fibrozisinin doğru tanısı, hastalığın evresinin belirlenmesinde, hastanın prognozunun değerlendirilmesinde ve tedavi yanıtlarının tahmin edilmesinde en önemli faktördür. Ultrason bazlı elastografi, hepatik fibrozisin değerlendirilmesinde invaziv olmayan yaklaşımlar sağlar. Bu çalışmada karaciğer hastalığı nedeniyle biopsi yapılmış olan çocuklarda fibrozis derecesinin iki boyutlu (2D)-SWE değerleriyle karşılaştırılması amaçlanmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM: Çalışmada karaciğer hastalığı nedeniyle Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji Polikliniği'ne 01.01.2020-01.10.2023 tarihler arasında başvuran ve karaciğer biopsisi yapılmış çocukların fibrozis derecesi ile bu hastalara aynı dönemde yapılan iki boyutlu (2D)-SWE değerleri dosya kayıtlarından geriye dönük olarak incelenmiştir.

SONUÇ: 20 hastanın 12'si kız (%60), 8'i erkek (%40)'di. Hastaların yaşı 3-20 (11.2 ± 5.45); tanı yaşı 1-17 (8.35 ± 4.92) saptandı. Hastaların 6'sı Otoimmün hepatit, 3'ü NAFLD, 3'ü Wilson hast., 2'si toksik hepatit, 2'si idiopatik karaciğer fibrozisi, 1'er tane de portal ven trombozu, bilier atrezi, sekonder hemokromatozis ve PFİC 2 hastasıydı. Hastalar fibrozis Evre 0-3 (1. grup 15 hasta) ve fibrozis Evre 4-6 (2. grup 5 hasta) şeklinde 2 gruba ayrıldı. 1. grupta fibrozis değeri median 8.5 (6.1-35) kPa; 2. grupta median 12.5 (5.6-30.2) kPa saptandı. Her iki grup da yapılan 2D share-wave elastogram değerleriyle karşılaştırıldığında anlamlı fark saptanmamıştır(p: 0,99).

TARTIŞMA: Karaciğer fibrozunun evresi prognozu, sürveyansı, tedavi önceliklerini ve geri dönüş potansiyelini belirlemek için önemlidir. Fibrozis süreci dinamiktir ve altta yatan nedenlerin tedavisi ile fibrozun gerilemesi mümkündür. Daha önce, fibrozun derecesini belirlemenin tek yöntemi karaciğer biyopsisiydi. Ultrason elastografi tekniklerindeki son gelişmeler, karaciğer fibrozunun derecesinin tahmin edilmesinde invaziv olmayan bir yöntem olarak sağladı. Karaciğer biopsisinin çeşitli dezavantajları ve invaziv bir girişim olması sebebiyle son yıllarda noninvaziv yöntemler kullanılmaya başlandı. Bu retrospektif çalışmada iki fibrozis grubu arasında fibrozis değerleri arasında bir farklılık görülse de hasta sayımızın düşük olmasından dolayı istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmamaktadır. Çalışmanın ileriki safhada genişletilerek veya sağlıklı kontrol grubu ile karşılaştırma yapılarak daha da ileri götürülmesi gerekmektedir.

BİLATERAL GONADOBLASTOM İLE TURNER SENDROMU TANISI ALAN OLGU

¹Ayşe Gül Işıkmman Çelik, ²Aytül Temuroğlu, ²Yunus Murat Akçabelen, ³Nizamettin Kılıç, ⁴Fatma Özatalay, ²Betül Berrin Sevinir

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

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

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi AD, Bursa

⁴Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji AD, Bursa

GİRİŞ: Turner Sendromu (TS), X kromozomunun tam veya kısmi yokluğu ile karakterize 2000-2500 canlı kız doğumda bir görülen boy kısalığı ve hipogonadizm ile karakterize en yaygın kromozomal anomalilerden biridir. Hastalarda yele boyun, düşük ense saç çizgisi, ayırık meme başları gibi klinik bulguların yanı sıra çok değişik somatik bulgular da görülebilir. TS'de mozaicism sık görüldüğü için tanı algoritmasında dikkatli davranılmalıdır. Morbidite ve mortalite genel popülasyona göre artmış durumdadır. Yaşamın tüm evrelerinde birden fazla organ tutulumu olabildiği için takip ve tedavisi multidisipliner olarak yapılmalıdır. Y kromozom varlığına bağlı gonadoblastom görülme riski mevcuttur ve gonadoblastom malign potansiyeli olan disgerminoma ilerleyebileceği için dikkatli olunmalıdır.

OLGU: Bilinen sistemik hastalığı olmayan 14 yaş kız hasta karın ağrısı şikayeti ile başvurusunda yapılan fizik muayenesinde turuncu saç rengi dışında özellik yoktu. Aile öyküsünde kardeşi 1,5 yaşında nöroblastom nedeniyle kaybedilmişti. Ultrasonografik görüntülemesinde sağ overde kalsifikasyonlar içeren kitle saptanarak çocuk cerrahi servisine yatırıldı. Hastaya sağ ooferektomi yapıldı. Operasyon sırasında sol over streak(bant) şeklinde görülmesi üzerine biyopsi alındı. Patoloji sonucu sağ over yolk sac tümörü ve gonadoblastom sol over gonadoblastom ile uyumlu olan hastaya sol salpingooferektomi yapıldı. Operasyon sonrası hastaya kemoterapi başlandı. İzleminde alfafetoprotein (AFP) değerlerinin 6566 mg/L'den 1,4 mg/L'e gerilediği görüldü. Çocuk endokrinoloji ile birlikte değerlendirilen hastaya yapılan genetik kromozom analizi sonucu periferik kan karyotip: 45,X[23]/46,X,i(Y)(p10)[27]; gonaddan bakılan karyotip 45X Turner sendromu ile uyumlu olarak sonuçlandı. Hastanın kemoterapisi tamamlanıp izleme alındı. Çocuk endokrinoloji izleminde olan hasta oral kontraseptif tedavisi almaktadır.

TARTIŞMA-SONUÇ: Turner Sendromunda en sık rastlanan kromozom bulgusu monozomi X olarak belirlenmiştir. Bu sendromla birlikte bildirilmiş diğer karyotiplerin sıklıkları değişmekle birlikte; X kromozomu uzun (%10) ve kısa kolunda (%10) delesyonlar, izokromozom X (%15), ring X (%10), Y(q) kolunda delesyon (%6-11) ve mozaik (%15) durumları içerdiği görülmüştür. Nadir olsa da SRY geninde mutasyonların neden olduğu 46,XY karyotipli Turner Sendromlu bireylere de rastlanmıştır. Turner Sendromlu dişilerde Y kromozom materyalinin tespiti gonadoblastoma riski açısından önemlidir. Gonadoblastoma, üreme hücrelerinden kaynaklanan bir neoplazmadır ve gonadların çıkarılması bu hastalarda koruyucu olması açısından önemlidir. Hastaların karyotipine göre farklı klinik tabloların oluşması nedeniyle, tedavi ve takibin kişinin karyotip bulgularına göre düzenlenmesi önem taşımaktadır. Bu nedenle, Turner Sendromundan şüphelenilen durumlarda karyotip analizi mutlaka yapılmalıdır.

ÇOCUKLUK ÇAĞI KANSERLERİNDE AİLE ÖYKÜSÜ ÖNEMİ: CMMRD SENDROMLU OLGU SUNUMU**¹Çağla Soydemir, ¹Aytül Temuroğlu, ¹Betül Berrin Sevinir**¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

GİRİŞ: Ailevi kanser sendromları nadir olarak görülmektedir. Mismatch onarım genlerinde(MSH2, MSH6, MLH1 VE PMS2) oluşan mutasyonlar sonucunda konstitüsyonel mismatch repair deficiency sendromu(CMMRD) görülür. CMMRD sendrom olan hastaların neredeyse tamamı 18 yaşından önce, genellikle geç çocukluk döneminde kansere yakalanır. Tanı yaşı kanser türüne göre değişiklik göstermektedir; CMMRD sendromlu kişilerde beyin tümörleri, lösemi ve lenfomalar kolorektal kansere göre daha genç yaşlarda ortaya çıkma eğilimindedir. Kansere yakalanan CMMRD sendromlu olguların yüzde 20-40'ının daha sonraki yaşamlarında başka bir kansere yakalanacağı tahmin edilmektedir. CMMRD sendromunda görülen beyin tümörleri sıklıkla gliomalar veya glioblastomalardan oluşur. Ayrıca bu hastalarda Nörofibromatozis tip 1'de(NF1) olduğu gibi Cafe au lait lekeleri, Lisch nodülleri görülebilir. Biz burada beyin tümörü nedeniyle tedavi alırken kolon adenokarsinomu tanısı alan CMMRD sendromu düşündüğümüz nadir bir olguyu sunmak istedik.

OLGU: Doğduğundan beri vücudunda beyaz- sütlü kahverengi lekeleri olan hastanın el ve bacaklarında kasılma şikayetiyle hastanemiz acil servise başvurusu sırasında yapılan fizik muayenesinde yaygın cafe au lait ve hipopigmente lekeleri mevcuttu. Aile öyküsünde anne baba arasında 2. Dereceden akrabalık, kardeşinde medulloblastom öyküsü ve babaannesinde 50 yaşından önce görülen kolon ca öyküsü mevcuttu. Olguya çekilen kraniyal MR'ı 'sol parietal lobda 69x54x55 mm boyutlarında, T1A görüntülerde hipointens, T2 A görüntülerde hiperintens, sol serebral pedinküle uzanan, IVKM sonrası kontrastlanma göstermeyen, difüzyon kısıtlanması izlenmeyen, santralinde kistik hemorajik alan bulunan kitle izlenmektedir' olarak raporlandı. NF1'den şüphelenilen olguya genetik testler planlanmış. Olgu beyin cerrahisi tarafından opere edildi. Kitleden gönderilen patoloji sonucu pediatrik tip diffüz yüksek gradeli glioma olarak sonuçlandı. Olguya radyoterapi ve ardından kemoterapi başlandı. Kemoterapi tedavisi devam ederken olgunun aralıklı karın ağrıları ve kanlı gayta şikayeti oldu. Olguya kolonoskopi işlemi yapıldı, kolondan biyopsi örneği gönderildi. Biyopsi sonucu intramukozal adenokarsinoma infiltrasyonu olarak sonuçlandı. Hastaya jejunum-ileum enterotomi işlemi yapıldı, postoperatif yoğun bakım izlemine alındı. Postoperatif 3. gününde hipotansif seyreden hasta izlem sırasında kaybedildi. Genetik sonucu takip edilmektedir.

TARTIŞMA: Çocukluk çağında kanser tanısı alan olguların aile öyküleri ayrıntılı alınmalı, ailede 45 yaş öncesi kanser öyküsü olan hastalara soyağacı çizilmelidir. Bu hastalar genetik açıdan değerlendirilmeli ve ailelere diğer gebelikler için bilgi verilmelidir.

RETT SENDROMLU ÇOCUK: OLGU SUNUMU

¹Maleyka Karimova, ²Hamida Abbasova¹Azerbaycan Tıp Üniversitesi, 2.Çocuk Hastalıkları Anabilim Dalı, Bakü, Azerbaycan²Respublika Perinatal Merkezi, Bakü, Azerbaycan

GİRİŞ: Rett Sendromu nörogelişimsel bir hastalıktır. Hemen tamamen kızlarda görülür. Normal gelişim sonrasında konuşma becerilerinde kayıp, amaçlı el hareketlerinde kayıp, stereotipik el hareketleri, duruş ve yürüyüş bozuklukları ile karakterizedir. Genetik zemininde çoğunlukla MECP2 geni mutasyonu rol oynar. MECP2 geni yerleşimi Xq28'dir. Kimi olgulardan CDLK5 ve FOXP1 gen mutasyonları sorumludur. Hemen tüm vakalar sporadiktir. Çoğunlukla MECP2 genindeki de novo mutasyonlara bağlı gelişmektedir. Hemen tüm vakalarda baba kaynaklı X kromozomundaki mutasyon sebeptir.

OLGU: 8 yaşında kız hasta, dış merkezde nöromotor regresyon ve epilepsi tanısı ile izlemdeyken 3 dakika süren jeneralize tonik klonik nöbet geçirme şikayeti ile acil servisten ileri tetkik ve tedavi amacıyla servisimize yatırıldı. Hastanın prenatal, natal ve postnatal öyküsünde bir özellik yoktu. Anne-babanın 2.derece akraba olduğu öğrenildi. Başını dik tutmaya 1,5 yaşında, destekli oturmaya 2 yaşında, desteksiz oturmaya 2,5 yaşında başladığı öğrenildi. Stereotipik hareketlerinin ise 3 yaşında ortaya çıktığı belirtildi. Çocuğun fizik muaynesinde : genel durumu orta, konuşması zor, göz teması kısıtlı, baş çevresi : 43,5 cm (-2 SD), kaba yüz görünümü, yüksek damak, stereotipik baş ve el hareketleri vardı, ekstremitelerde hipotoni, konstipasyon, reflü, hirsutizm, kısa filtrum, uzun belirgin kirpikler, nörogelişimsel gerilik gözlemleniyor, diğer sistem muayneleri doğaldı. Rutin laboratuvar tetkikleri normaldi. Çekilen EEG'de disorganize zemin ritmi ile birlikte multifokal dominans jeneralize ve bisenkron diken/ diken dalga deşarjlarının zaman zaman zemin ritmini yavaşlattığı izlendi. Genetik muaynede: "Yapılan ekzom sekanslama analizinde kişide MECP2 geninde (NM_001110792.2) c.982dup (p.Val328GlyfsTer15) heterozigot, yüksek olasılıkla patojenik bir değişiklik tesbit edilmiştir. Bu gen "Rett Sendromu" na neden olmaktadır.

SONUÇ: Yeni nesil sekanslama yöntemiyle konfirme edilmiştir ve ayrıca yapılan dizi analizi çalışması sonucunda aile biyerlerinde de bu değişikliğin olmadığı tesbit edilmiştir. Bu durum hastada tesbit edilen değişikliğin yüksek olasılıkla "de novo" oluştuğunu göstermektedir ve hastalık tanısını destekler niteliktedir. "Sonuç: Rett sendromu tanısı detaylı öykü, fizik muayne bulguları ve hastalığının kendine özgü bulguları ile klinik olarak şüphelenerek genetik analiz ile kesinleştirilir. Bazen bu Sendrom tanı karmaşasına yol açmaktadır. İlk 6 aya kadar normal mental motor gelişimi olan, 6 aydan sonra başlayan mikrosefali, mental motor retardasyon, stereotipik el hareketleri, alıcı ve ifade edici dilde gerilik, göz temasının olmaması ve nöbetleri olan hastada Rett sendromundan şüphelenilmelidir.

ÇOK ERKEN BAŞLANGIÇLI OTOİMMÜN HEPATİT VAKASI: OLGU SUNUMU

¹*İlkan Ergün*, ²*Taner Özgür*, ²*Enes Turan*, ²*İsmail Eroktan*, ²*Ebru Tayfun Şentürk*, ²*Nergis Karayel*, ²*Zeynep Muştucu*, ³*Nesrin Uğraş*, ²*Tanju Münevver Özkan*

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

²*Uludağ Üniversitesi Çocuk Gastroenteroloji BD*

³*Uludağ Üniversitesi Patoloji ABD*

GİRİŞ: Otoimmün hepatit(OİH); artmış serum aminotransaminaz(AST-ALT) düzeyleri, karaciğer ile ilişkili serum otoantikorları ve/veya hipergammaglobulinemi ile ortaya çıkan kronik bir enflamatuvar süreçtir. Serolojik otoantikor tiplerine göre iki ana tip otoimmün hepatit tanımlanmaktadır: Tip1 ve Tip2.

OLGU: Bilinen sistemik hastalığı olmayan 17 aylık kız hasta sarılık şikayeti ile başvurdukları dış merkezde alınan tetkiklerinde aminotransferaz (AST-ALT) değerlerinde yükseklik görülmesi üzerine bir üst merkeze sevk edilmiş. Üst merkezde tetkik edilen hastanın AST-ALT ve amonyak değerlerinde yükseklik saptanması üzerine akut karaciğer yetmezliği ön tanısı ile önce yoğun bakıma ardından karaciğer nakli yapılabilen merkez olması nedeniyle tarafımıza sevk edildi.Tarafımızca alınan ilk tetkiklerde ALT:2818 U/L, AST:1826 U/L, amonyak:71 µmol/L total bilirubin:6,48 mg/dL, direkt bilirubin:4,59 mg/dL INR:1,8 PT:19,3 sn PT%:43,6 olarak sonuçlanan hasta akut karaciğer yetmezliği ön tanısı ile yatırıldı. Anamnezde ilaç kullanımı veya mantar yeme öyküsü olmayan hastanın oluşan klinik tabloyu açıklamaya yönelik alınan tetkiklerinden; viral enfeksiyon markerları(hepatit, EBV, CMV) negatif, kan aminoasitleri-tandem normal, anti-dokutransglutaminaz IgA negatif, ALP:590 U/L, GGT:101 U/L, AFP:388 µg/L, alfa-1 antitripsin 1,28 g/L, gaitada sindirim testleri(yağ, nişasta) normal, anti-nükleer antikor(ANA) negatif, IgG 19,1 g/L, anti-LKM 1 otoantikor pozitifliği(+), idrarda redükten madde 3+ olarak sonuçlanmıştır. İdrarda redükten madde pozitifliği olan hastadan galaktoz-1-fosfat üridiltransferaz (GALT) enzim aktivitesi ve idrarda şeker kromatografisi tetkikleri de gönderildi. Galaktoz-1-fosfat üridiltransferaz(GALT) enzim aktivitesi normal olarak sonuçlandı. İdrarda şeker kromatografisinde ise galaktoz pozitif sonuçlandı

SONUÇ-TARTIŞMA: Çocuklarda akut karaciğer yetmezliği yaşa göre farklı etiyolojilerden kaynaklanan klinik bir sendromdur. Nedenin erken dönemde tanımlanması önemlidir, çünkü bazı akut karaciğer yetmezliği nedenlerinin tedavisi günümüzde mevcuttur. İşte bu tedavisi mevcut olan durumlardan birisi de otoimmün hepatit tablosudur. Otoimmün hepatit ilişkili son dönem veya fulminan karaciğer yetmezliği olan hastalarda karaciğer nakli başarılı olmuştur. Hastaların yaklaşık %30 kadarında nakilden sonra nüks görülmektedir.

KOLANJİT TABLOSUYLA BAŞVURAN KİST HİDATİK OLGUSU

¹Zeynep Muştucu, ¹Ebru Tayfun Şentürk, ¹İsmail Eroktan, ¹Nergis Karayel, ¹Taner Özgür, ¹Tanju Başarır Özkan

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

GİRİŞ: Ülkemizde hala yaygın olarak karşılaşılan bir sağlık sorunu olan kist hidatik, en sık karaciğerde görülen organ tutulumuyla öne çıkar. Karaciğerdeki kist hidatik hastalığı genellikle belirti vermez. Ancak kistin büyümesiyle birlikte baskı semptomları gelişebilir ve biliyer sistemle ilişkili komplikasyonlara yol açabilir.

OLGU: 11 yaşında kız hasta, karın ağrısı, ateş yüksekliği ve sarılık ile başvurdu. Fizik muayenede ikteri mevcuttu, karaciğer kot altı 3 cm palpe ediliyordu, sağ üst kadranda hassasiyeti mevcuttu. Tetkiklerinde ALT:19 U/L, AST:31 U/L, total bilirubin:4 mg/dL, direkt bilirubin: 3,37 mg/dL, CRP:230 mg/L, prokalsitonin: 8,8mcg/L olarak sonuçlandı. Kırsal bölgede yaşayan hastanın köpeklerle yakın teması olduğu öğrenildi. Batın USG’de “Karaciğer sağ lob içerisinde sağ lobu neredeyse tamamen kaplayan 89*68mm boyutlarında Tip 4 Kist Hidatik ile uyumlu alan ve intrahepatik safra yollarında dilatasyon izlendi.” Abdomen MR’da “Karaciğer sağ lobuna lokalize hidatik kistin biliyer sisteme açıldığı, çöken germinatif membranın ortak safra kanalından duodenum lümenine prolabe olduğu saptanmış olup, yarattığı obstrüksiyon nedeniyle intrahepatik safra yollarında şiddetli dilatasyona yol açmıştır. Karaciğer parankim içerisinde safra duktusları çevresinde kolanjite bağlı yaygın enflamasyon izlenmektedir.” Mevcut bulgularla çocuk enfeksiyon tarafından albendazol tedavisi başlandı, çocuk cerrahisi tarafından da total perikistektomi yapıldı. Operasyonu izleyen günlerde kolanjit tablosu geriledi.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Karaciğer hidatik kistlerin en sık görüldüğü yer olup (%50-70), sıklıkla sağ loba yerleşir. Kist hidatik yerleştiği organda komşu yapılar üzerinde baskı oluşturan kadar asemptomatiktir. Ancak kistin içindeki hidrostatik basıncın artması kistin rüptüre olmasına neden olabilir. Safra yoluna hidatik kistin rüptürü, karaciğer kist hidatiği olan hastaların %5-25’inde görülür ve en sık görülen komplikasyondur. Rüptüre olan hidatik kistin içeriği biliyer kanala atılır, safra yolunda oluşan obstrüksiyon nedeniyle kolestatik sarılık ve kolanjite neden olabilir. Bizim olgumuz da kolanjit tablosuyla başvurdu, yapılan tetkikler sonucunda karaciğerdeki kist hidatik rüptürüne bağlı olduğu saptandı, tedavisi medikal ve cerrahi olarak gerçekleştirildi.

ERGEN ÇOCUKTA BOĞMACA SEYRİNDE TEKRARLAYAN NÖBET

¹*Mutlu Gül Can Dayı*, ²*Mutlugül Can Dayı*, ³*Rabia Tütüncü Toker*, ⁴*Fatma Dilşad Aksoy*, ⁴*Mustafa Kemal Hacımustafoğlu*

¹*Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi*

²*Araştırma Görevlisi, Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi*

³*Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Bursa*

⁴*Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı, Bursa*

BOĞMACA: Boğmaca hastalığı, üst üste gelen inatçı ve spazmodik öksürük nöbetleri ile karakterize çocukluk çağının akut solunum yolu enfeksiyonudur. Boğmaca hastalığının en sık etkeni Bordetella pertussis'dir. Bulaşma yolu ▫ Doğrudan karşılaşma ya da damlacık yoluyla olur. ▫ Etken dış ortamda yaşayamaz. Bulaşma bu nedenle özellikle öksürük sırasında yayılan damlacıklarla olur. Çocuklarda; Paroksizmal öksürük ▫ Boğulma ▫ Kusma ▫ Solunum sıkıntısı ▫ Nöbetler ile gider. Ufak süt çocuklarında hipoksi ve kanamalara bağlı olarak konvülziyonlar gelişebilir. Konvülziyonlar sıklıkla hipoksemi sonucu gelişir ancak, pnömoni sırasında fazla atrial natriüretik hormon salgılamasına bağlı gelişen hiponatremi de buna neden olabilir. İnsanlarda saptanan nöropatoloji bulgusu, beyinde parenkimal hemoraji ve iskemik nekrozdur. Uzun süreli izleme dayalı çalışmalarda boğmaca geçiren çocuklarda öğrenme sorunlarının boğmaca geçirmeyen çocuklara göre 3 kat daha fazla olduğu saptanmıştır.

OLGU GİRİŞ: Nöbet: Kortikal nöronların anormal, hipersenkron aktivitesi sonucu santral sinir sisteminin fokal veya yaygın geçici fonksiyon bozukluğuna bağlı olarak görülen motor, duysal, otonomik, psikik bulgulardır. Bu yazıda 13 yaşındaki bir kız hastanın boğmaca enfeksiyonuna sekonder gelişen konvülzyon tablosu sunulmuştur.

OLGU 2: Daha önce nöbet öyküsü olmayan on üç yaş kız hasta yere yığılma, ellerde ayaklarda kasılma ve titreme, çenide kilitlenme şeklinde 1,5 dakika süren nöbet şikayeti ile acil servise başvurmuş. Dış merkezde değerlendirilen hasta taburcu edilmiş. Hasta akşam sıralarında yine benzer vasıfta 1,5 dakika süren nöbet geçirmiş. Postiktal idrar kaçırma ve halsizlik olmuş. Dış merkez acil serviste değerlendirilen hastaya BT ve EKG çekilmiş. Görüntülemelerde patoloji görülmeyen hastaya 750 mg levetirasetam yüklenmiş; sonrasında gün içinde 2 kez nöbet geçirmesi nedeni ile tarafımıza sevk edildi. Hastanın bilinen fmf tanısı mevcuttu. Ailede epilepsi öyküsü olmadığı öğrenildi. Çocukluk çağı aşıları Ulusal Aşı Takvimine göre düzenli olarak yapıldığı öğrenildi. Fizik muayenesinde bilinç açık, postürü normal, Yürüyüşü normaldi. Oskültasyonda solunum sesleri doğaldı. Derin duyu muayenesi doğal. Kas tonusu doğaldı. derintendon refleksleri normoaktif Babinski bilateral negatif, Klonus bilateral negatifti. Serebellar testler doğal. Saçlı deride lezyon yok. Meningeal irritasyon bulgusu yoktu. Laboratuvar bulguları normaldi. Hasta tetkik ve tedavi amaçlı kliniğe yatırıldı. 2*400mg

OMALİZUMAB İLE BAŞARILI ŞEKİLDE TEDAVİ EDİLEN AKUAJENİK ÜRTİKER OLGUSU

¹Gözde Özkan, ¹Yağmur Hazal Şadırvan Oğuzkaya, ¹Şükrü Çekiç, ¹Yakup Canitez, ¹Nihat Sapan

¹Uludağ Üniveristesi Tıp Fakültesi

GİRİŞ: Ürtiker dermisin üst tabakalarını tutan deriden kabarık, basmakla solan, sınırları belirgin, genellikle çevresinde eritem halkası bulunan ödematöz papül/plaklarla karakterize kaşıntılı lezyonlardır. Altı haftadan kısa süren klinik tablo akut ürtiker, altı haftadan uzun süren ve hemen hemen her gün ortaya çıkan klinik tablo ise kronik ürtiker olarak adlandırılmıştır. (1,2). Akuajenik ürtiker, suyun sıcaklığından bağımsız olarak ortaya çıkan 1-2 mm çapında, eritemli oldukça nadir görülen uyarılabilir ürtiker tipidir. (3). Tedavide ikinci kuşak antihistaminikler gerekirse dört kat dozda, yanıtız hastalarda omalizumab kullanılabilmektedir (4). Çocukluk yaş grubunda oldukça nadir görülen vakamızın tanı ve tedavi yönetimini sunmayı amaçladık.

OLGU: 4 yaşında kız hasta su ile temastan sonra ilgili bölgede kaşıntılı lezyonlar olması şikayeti ile polikliniğimize başvurdu. Şikayeti 2 yaşında başlamış, öncesinde az sıklıkta olan durumun her su temasından sonra olması ile tarafımıza yönlendirilmiş. Fizik muayenede dermatografizm dışında özellik yoktu. Tetkiklerinde tam kan sayımı normal, akut faz reaktanları, tiroid ve çölyak otoantikörleri, viral serolojiler, H.pylori antijeni negatif, total IgE 88 kIU/L saptandı. Hastanın ıslak atlet testi pozitif olarak sonuçlandı, aquajenik ürtiker tanısı kesinleştirildi. 9 ay düzenli antihistaminik kullanımı sırasında hastanın şikayetlerinin gerilediği görüldü. 2 yıl asemptomatik olan hasta 7 yaşında aynı şikayet ile tekrar başvurdu. 4 kat doz antihistaminik tedavisi ile şikayetleri devam etmesi üzerinde omalizumab tedavisi başlandı, takibinde şikayetleri gerileyen hastanın omalizumab tedavisi doz aralıkları açılarak 18 ayda kesildi.

SONUÇ: Akuajenik ürtiker nadir görülen bir fiziksel ürtiker türüdür. Farmakolojik önlemlere rağmen, semptomlar sıklıkla tedaviye dirençlidir. Bu hastalar duş almak gibi günlük yaşam aktivitelerini etkileyen sıkıntı verici semptomlara sahip olduklarından, yaşam kalitelerinde önemli bir düşüş yaşarlar. Antihistaminik tedaviye dirençli akuajenik ürtiker varlığında, güvenli ve etkili bir tedavi seçeneği olarak omalizumab denemesi dikkate alınmalıdır.

YENİ BİR MUTASYON SAPTANAN AMİSH TİP NEMALİN MİYOPATİ OLGUSU***¹Sıla Birce Bilgiç Sağır, ²Didar Arslan, ²Çağlar Ödek****¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı**²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı*

GİRİŞ: Nemalin miyopati, genetik mutasyonlar sonucu kas liflerinde “rod cisimcikleri” birikimi ile oluşan bir konjenital miyopati tipidir. Yaklaşık insidansı 1 : 50.000/canlı doğum. Bugüne kadar Nemalin miyopatiye neden olan yaklaşık 12 gen tanımlanmıştır. Klinik bulgular yenidoğan döneminden erişkine kadar farklı dönemlerde ortaya çıkabilir. Yenidoğanda bulgu veren tipi ağır olup genellikle yaşamın ilk aylarında letal seyreder. Diğer konjenital miyopatilerde olduğu gibi hipotonisite ve kas güçsüzlüğü belirgindir. Aspirasyon pnömonisi ve solunum yetmezliği morbidite ve mortalitenin çoğundan sorumludur.

OLGU: 6 aylıktan itibaren hipotonisitesi fark edilip nazogastrik sonda ile beslenen 1 yaş kız hasta beslenme sonrası morarması, ateşi ve gözlerde sağa sola kayması olması üzerine ailesi tarafından başvurduğu dış merkezden aspirasyon pnömonisi ve konvülsiyon ön tanıları ile sevk alındı. Hastaya non-invaziv mekanik ventilatör desteği, antibiyoterapisi başlandı ancak yatışının birinci gününde takiplerde kan gazlarında CO2 retansiyonu olması ve hipoventile olması nedeniyle hasta entübe edildi. Genetik tetkikleri dış merkez çocuk nöroloji bölümü tarafından gönderilen hasta merkezimize başvurduğunda genetik tetkikleri henüz sonuçlanmamıştı. Hastanın soygeçmişinde anne ve baba arasında ikinci derece akrabalık olduğu ve bir kardeşinin spinal mskuler atrofi (SMA) nedeni ile trakeostomi açılıp 2 yaşında kaybedildiği öğrenildi. Hastamızdan dış merkezde gönderilen genetik tetkiklerinde SMA delesyonu saptanmamıştı. Hastanın fizik muayenesinde özellikle baş ve boyun hareketinin azlığı; aksiyel hipotonisitesi ve alta göre proksimal kas gruplarında belirgin kas güçsüzlüğü ve eklemlerde sertlik mevcuttu. Tedavisinde antibiyotik ve antiepileptik tedavi alan hasta çocuk metabolizma ve çocuk nörolojiye konsulte edildi. Hastanın metabolik tarama tetkikleri gönderildi. Çocuk yoğun bakıma yatışının ikinci haftasında hastanın dış merkezde gönderilen genetik tetkiki sonuçlandı ve TNNT1 geninde homozigot c.452del (p.Lys151fs) varyantı saptandı. Hastaya çocuk yoğun bakım izleminin birinci ayında trakeostomi ve gastrostomi açıldı. Hasta yatışının ikinci ayında septik şok nedeniyle kaybedildi.

SONUÇ: Baş ve boyun hareketlerinde azlık, aksiyel hipotoni, hipoventilasyon ve solunum yetmezliği bulguları nedeni ile hastamızda şüphelendiğimiz genetik konjenital miyopati hastalıklarından biri olan Amish Tip Nemalin Miyopati nadir görülmektedir. Nemalin miyopatiye sebep olan birçok mutasyon saptanmış olmasına rağmen hastamızda tespit edilen ve Amish Tip Nemalin Miyopatiye sebep olan TNNT1 geninde homozigot c.452del (p.Lys151fs) varyantı daha önce saptanmamıştır ve genetik veritabanlarında bulunmayan bir varyanttır. Kardeş ölüm öyküsü ve hipotonisitesi olan hastalarda genetik tetkikler de mutlaka gönderilmeli ve aileye genetik danışmanlık verilmelidir.

ÇOCUKLUK ÇAĞINDA NADİR BİR İNME NEDENİ: VASKÜLİT

²*Rabia Tütüncü Toker*, ²*Muhittin Bodur*, ¹*Elif Durbin*, ¹*Serkan Toker*, ¹*Zeynep Sağlam*, ³*Dilek Sağlam*, ⁴*Melike Sezgin Evim*, ⁵*Sara Şebnem Kılıç*

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

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

³*Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Radyoloji Bilim Dalı*

⁴*Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı*

⁵*Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı*

GİRİŞ: İnme, beyin arter veya venlerinde ani tromboz ya da rüptüre olması sonucu fokal serebral hasar ve nörolojik bulguların görüldüğü klinik tablodur. İnmeden etkilenen beyin bölgelerine göre çeşitli belirtiler görülebilir. Çocukluk çağında inme nadir görülen bir hastalık olmakla beraber, son yıllarda sıklığının giderek arttığı bildirilmektedir. Çocuklarda inme gelişiminde pek çok risk faktörünün rol oynadığı bilinmektedir. Özellikle kalp hastalıkları, pıhtılaşma bozuklukları, enfeksiyonlar, kollajen doku hastalıkları, metabolik hastalıklar nedenler arasındadır. Bu yazıda inme ile başvuran ve vaskülit tanısı alan bir kız hasta kranial mrg anjio bulgularının çocuklarda nadir olması nedeni ile tartışılmıştır

OLGU: Onaltı yaşında kız olgu sabah başlayan yüzün ve vücudunun sağ yarısında olan uyuşukluk yakınması ile Acil Kliniğe başvurdu. Olgunun İmmün Trombositopenik Purpura tanısı ile Çocuk Hematoloji tarafından izlendiği, eklem deformiteleri nedeni ile farklı merkezlerde tetkik edildiği ancak kesin tanısının olmadığı ve travma öyküsünün olmadığı öğrenildi. Hastanın muayenesinde genel durumu orta, bilinç açık, nazone konuşması mevcuttu. Yüz sağ yarısında hipoestezi tarifliyordu. Kas gücü sağ üstte 3-4/5, sağ alt ekstremitede 4-5/5di. Bilateral üst ekstremitede derin tendon refleksleri alınmıyor, sağ alt ekstremitede artmış alınmıyordu. Sağ el ve ayak parmakların da deformiteler mevcuttu. Hastanın çekilen kontrastlı kranial mrg de sol subraventriküller ve periventriküller derin beyaz cevherde, presantral ve BOS santral girus düzeyinde dağınık yerleşimli akut-subakut enfarkt alanları izlenmiştir. Solda bazal ganglionlar ve insular korteks düzeyinde, sağ talamusta milimetrik kronik lakün formasyonları mevcuttur. İnme tanısı alan hastadan etyolojiye yönelik tetkikleri planlandı, ekokardiyografisi normal raporlandı. Kranial mrg anjiyografide sol anterior serebral arterin, sol orta serebral arterin sağ posterior serebral arterin ince olduğu görüldü. Kranial MRG ve MR anjiyografi bulguları vaskülit lehine değerlendirilen hasta Çocuk Romatoloji ile konsülte edildi. Hastaya Çocuk Romatoloji tarafından Rhupus Sendromu tanısı konuldu.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Çocukluk yaş grubunda serebral vaskülit nadir görüldüğünden dolayı vaskülitte sekonder inme de çocuklarda oldukça nadirdir. Özellikle etyolojisi bulunamayan inme hastalarında Kranial MR anjiyografisinin vaskülit açısından değerlendirilmesi, vaskülitin de inmede etiyolojide düşünülmesini önermekteyiz

WDR11 GEN MUTASYONU SAPTANAN HİPOGONADOTROPİK HİPOGONADİZMLİ OLGU

¹**Sibel Baykut**, ¹**Hatice Nursoy**, ¹**Erdal Eren**, ¹**Halil Sağlam**, ¹**Ömer Faruk Tarım**

¹*Uludağ Üniversitesi Çocuk Endokrinoloji*

GİRİŞ: Hipogonadotropik hipogonadizm ile takip ettiğimiz, Kallmann sendromuyla ilişkili üreme sistemi gelişiminde önemli bir gen olan WDR11 mutasyonu saptanan hastamızı sunacağız.

OLGU: 14 yaş 2 ayında kız hasta meme gelişimi olmaması ve adet görememe şikayetleri ile başvurmuştu. 11 yaşında iken aksiller ve pubik tüylenmesi başlamış .Boy:153cm -1,33 sds kilo:36kg -3,26sds idi,Fizik muayenede,düşük yerleşimli kulak, hipertelorizm, pitozis, epikantus, yüksek damak, pektus ekskavatus vardı.Meme, Tanner evre 1, Pubarş Evre 4 idi.LH:0,15IU/L Estradiol<10 ng/L idiHipofiz MR:Hipofiz glandı boyutu 3,2mm, yer kaplayıcı lezyon saptanmamıştı.,Üriner Sistem USG normal ,Ekokardiografi normaldi Öyküsünde sol koanal atreziden operasyon öyküsü olup, tekrar eden dilatasyon girişimleri mevcut. Soygeçmişte ailede bilinen infertilite öyküsü yok.Sekonder seks karakterlerinin gelişmesi açısından estradiol tedavisi başlandı,takibinde doz artışı yapıldı,en son meme Tanner evre 4 idi WDR 11 geninde heterozigot mutasyon saptandı. Hastamızın kliniği ile uyumlu idi. Annenin de aynı geni heterozigot taşıdığı tespit edildi. 17 yaşında hormon replasmanı almazken LHRH uyarı testi yapıldı, pik yanıt 60.dk da 11,6 idi. Hormon replasman tedavisi kesilerek 3ay izlenme planı yapıldı, FSH ,LH Estradiol düzeyleri görülecek.

SONUÇ: WDR 11 mutasyonları tipik olarak beyindeki gonadotropin salgılayan hormon (GnRH)nöronlarının kusurlu fonksiyonlarından kaynaklanan Kallman sendromu ve konjenital hipogonadotropik hipogonadizm ile ilişkilidir. WDR 11 nakavt farelerin gonadlarında önemli ölçüde daha az germ hücresi bulunmasıyla ciddi infertilite gösterilmiştir. Primer amenoreli, meme Tanner evre 1 olan hastamızda sekonder seks karakterleri gelişmediğinden oral kontraseptif başlanmış olup genetik analizinde konjenital hipogonadotropik hipogonadizm ile ilgili WDR 11 geninde mutasyon saptanmıştır.

Kaynaklar: Jiyoung Lee, Yeonjoo Kim, Paris Ataliotis, Hyung-Goo Kim, Dae-Won Kim, Dorothy C. Bennett, Nigel A. Brown, Lawrence C. Layman Loss of Kallmann syndrome-associated gene WDR11 disrupts primordial germ cell development by affecting canonical and non-canonical Hedgehog signallingdoi: <https://doi.org/10.1101/2020.09.06.284927>

DIYABETİK KETOASİDOZ İLİŞKİLİ AKCİĞER MUKORMİKOZU; BİR OLGU SUNUMU***¹Tuğba Tezel İnce, ²Fatma Dilşad Aksoy, ²Solmaz Çelebi, ²Mustafa Hacımustafaoğlu****¹Bursa Uludağ Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları**²Bursa Uludağ Üniversitesi Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları*

GİRİŞ: Mukormikoz, Mucorales takımı tarafından oluşturulan, çoğunlukla bağışıklığı baskılanmış kişilerde fırsatçı enfeksiyonlara yol açan, akut başlangıçlı, agresif ve fatal seyirli, anjiyoinvazif bir hastalıktır. Konakta diabetes mellitus (kötü kontrollü, ketoasidoz olan veya olmayan), immünoşüpresyon ve deri bütünlüğünün bozulması gibi durumlar, mukormikoz için yüksek risk oluşturur. Bu sunumda immun yetmezlik durumu olmayıp kötü kontrollü diyabeti olan bir hastada gelişen ağır seyirli, akciğer tutulumu yapan mukor olgusunu anlatmaktayız.

OLGU: 15 yaşında kız hasta, kan şekeri yüksekliği, öksürük, ateş şikayetleri ve ketoasidoz tablosuyla başvurdu. 2017 yılında ketoasidozla tanı aldığı; sonrasında 4 kez ketoasidoz nedeni yatışları olduğu, takip ve tedavisin düzenli olmadığı öğrenildi. HbA1c:14,2ydi. Akciğerde dinlemekle bilateral ralleri, dispnesi, grafide solda belirgin infiltrasyonları mevcuttu. Hastaya Sefotaksim, klindamisin, klaritromisin tedavileri başlandı. Ppd 5 mm, balgam ARB negatifti. Toraks BT’de sol akciğerde bütün segmentlerde konsolidasyon izlendi. Takipte sol tarafta akciğer seslerinin azalmasıyla akciğer grafisi çekildi. Toraks USG’de sol plevral aralıkta 9 cm sıvı görülmesi üzerine hastaya toraks tüpü takıldı. Tedavi vankomisin, meropenem olarak düzenlendi. Plevral sıvı eksudatif vasıftaydı. Takiplerde dispnesi devam eden hastaya tekrar Toraks BT çekildi. Her iki lobda artan konsolidasyon alanları, sol bronşta daralma ve sol ana pulmoner arterde kesintiye neden olan trombüs saptandı. DMAH başlandı. BT’deki bulguların primer pulmoner lenfomayı da temsil edebileceğinden ayırıcı tanı için biyopsi yapıldı. Sol ana bronşu daraltan, fungal enfeksiyon düşündüren beyaz, plak tarzı lezyonlar izlendi. Biyopsi materyalinde ‘mantar hifleri’ ve ‘mukor’ yapıları görüldü. Lipozomal Amfoterisin-B başlandı ancak anafilaksi geliştiği için Vorikonazol ve Mikofungine başlandı. Endikasyon dışı oral Posakonazol’e başvuruldu onay gelince oral Posakonazol ve mikafungin tedavisine geçildi. Takipte Toraks BT ve akciğer grafisi çekilip radyoloji konseyinde değerlendirildi. Konsolidasyon alanlarında azalma görülüp tedaviden olumlu yanıt alan hasta oral posakanazol tedavisiyle taburcu edildi. Taburculuk sonrası tedavinin 12. gününde acil servise masif pulmoner kanama ile kardiyak arrest olarak getirilen hasta pulmoner arter anjiyoinvazyonuna bağlı abondan kanamadan kaybedildi.

TARTIŞMA: Mukormikoziste klinik ve radyolojik bulgular nonspesifiktir ve bakteriyel pnömoni ile karışabilen, nadir görülen ancak hayatı tehdit eden bir hastalıktır. Sonuç olarak mukormikozis, immünoşüprese, kontrolsüz diyabeti olan vakalarda; geniş spektrumlu antibiyotiklere cevap vermeyen uzamış ateş, plöritik göğüs ağrısı ve dispne gibi semptomları olan hastalarda fırsatçı akciğer enfeksiyonu şüphesi yüksek olmalıdır.

ÇOCUKTA MEVALONAT KİNAZ EKSİKLİĞİ: OLGU SUNUMU

¹Maleyka Karimova, ²Hamida Abbasova

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

²Respublika Perinatal Merkezi

GİRİŞ: Mevalonat Kinaz Eksikliği (MKE) veya Hiperimmünglobülin D sendromu tekrarlayan ateş atakları ile karakterize otozomal resesif geçişli bir grup otoinflamatuvar bozukluktur.

OLGU: On beş yaşında erkek, tekrarlayan ateş atakları nedeniyle kliniğimize başvurdu. Ateşlerin infantil dönemden itibaren başladığı, genellikle 4-5 gün devam ettiği öğrenildi. Ateş ataklarına servikal lenfadenit, tekrarlayan oral aftlar, bulantı, kusma, karın ağrısı, ishal, yaygın kas- eklem ağrısı eşlik ediyordu. Fizik muayenede vücut ısısı 38,6 derece C, TA: 115/75mmHg, nabız: 92/dak idi. Laboratuvar incelemesinde: Hb: 11,4 g/dL, Hct: %37,6, MCV : 75,5 fL, MCHC : 30,3 g/dL, RDW: %27,4, lökosit sayısı: 1788/mm³, trombosit sayısı : 1684.000/mm³, periferik eozinofil sayısı : 70/ mm³, sodyum: 134mEq/L, potasyum : 6,32 mEq/L, kalsiyum : 10,8 mg/dL, ALT : 18U/L, AST: 22,1 U/L, LDH : 274U/L, GGT : 33 U/L, total protein: 8,91 g/dL, albümin : 3,7 g/dL, üre : 29 mg/dL, kreatinin : 0,42 mg/dL, C-reaktif protein : 3,83 mg/dL, eritrosit sedimentasyon hızı : 20 mm/h, serum amiloid A 0,27 mg/dL, C3 : 1,44 g/L, C4 : 0,31g/dL olarak saptandı. İgG: 868 mg/dL, İgA: 445 mg/dL, İgM: 57 mg/dL, İgD: 309mg/dL, İgE: 61,7 İU/ml. MVK gen analizinde (12q24, Mevalonate kinaze, NM_000531,4) geninde 8.ekzonda heterozigot c.748G>A((p.(Val250Ile), rs 1048955339 ve 11.ekzonda heterozigot c.1129G>A ((p.(Val377Ile), rs28943897) mutasyonu saptandı. Hastaya, klinik-laboratuvar bulguları ile Mevalonat Kinaz Eksikliği tanısı konuldu ve antiinterlökin-1 tedavisi tevsie edildi.

SONUÇ: Rekurren ateş, oral aft, lenfadenopati, gastrointestinal bulgular ve kas-iskelet sistemi semptomları olan hastalarda nadir görülmesine rağmen Mevalonat Kinaz Eksikliği ön tanı olarak akılda tutulmalıdır.

BENİGN VİRAL MİYOZİT

¹Gülsüm Mammadli, ²Rabia Tütüncü Toker, ²Muhittin Bodur

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

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

GİRİŞ: Benign viral miyozit okul çağındaki çocuklarında viral üst solunum yolu enfeksiyonundan sonra ortaya çıkan, simetrik baldır ağrısı ve yürüme güçlüğü, halsizlik ile karakterize olan ve tipik olarak kreatin fosfokinaz (ck) düzeyinin yükselmesi ile karakterize bir durumdur. Bir hafta içinde klinikteki düzelme ile birlikte kreatin fosfokinaz düzeyi kendiliğinden düşmektedir. Miyoglobininüri ve ABY görülmez. Erkeklerde kızlara oranla daha sık rastlanmaktadır. Etiyolojide sıklıkla influenza tip A ve B virüsleri, özellikle de tip B yer almaktadır.

OLGU SUNUMU: Kliniğimizde 01/2023-01/2024 arasında 10 viral miyozit tanılı hasta yatarak semptomatik tedavi almıştır. Hastalar grip benzeri üsye semptomlarından sonra başlayan daha çok baldır kaslarında olan yaygın kas ağrıları ve yürüyememe şikayetleri ile ç.acil servise başvurmuşdur. Hastaların geliş CK değerlerine baktığımızda en yüksek 10176 en düşük 1607 olarak saptanmıştır. Hastaların geliş kan biokimya değerlerinde genellikle KCFT yüksekliği eşlik ettiği ve verilen semptomatik tedavi ile CK ile uyumlu olarak KCFT değerlerinin de gerilediği görülmüştür.10 hastanın yatışı sırasında 9 hastaya solunum yolu PCR bakılmış, bakılan solunum yolu PCRda 2 hastada etken saptanmamış 7 hastada infuleanza pozitifliği saptanmıştır. İnfulenanza pozitif hastaların 3ünde etken influenza A 4ünde influenza B olduğu görülmüştür. İnfulenanza pozitif olan hastaların %100 de bakılan tam kan değerlerinde nötropeni vardı. Diğer 3 hastanın bakılan tam e değerlerinde etkan saptanamayan 1 hastada nötropeni vardı. Hastaların erkek/kadın dağılıma baktığımızda %90 erkek olduğu görülmüştür.bu sonuç da literatürlerle uyumluydu. Hastaların toplam yatış süreleri 2-5 gün arasında değişmekteydi. Klinik izleminde iv idame sıvı tedavisi ve semptomatik tedavi sonrası CK değerlerinde düşükle beraber şikayetlerinde gerileme görülmüştür.

SONUÇ: Çocukluk çağı benign akut miyoziti başlangıç bulgularının ani ve hızlı olması ile endişe edici bir durum olarak ortaya çıksa da hızlı ve kendiliğinden düzelme ve sekelsiz iyileşme ile benign bir tablo olduğu düşünülmektedir. Yürüyememe yakınması ile başvuran olgularda ayırıcı tanıda akılda tutulması gerekiyor. Çocukluk çağı benign akut miyozitinde elektromiyografi (EMG) ve kas biyopsisi gibi ileri incelemelere seyrek olarak başvurulduğu bildirilmektedir. Çocukluk çağı benign akut miyozitinin iyi anlayabilmek için geniş popülasyonları kapsayan prospektif çalışmalara ihtiyaç duyulmaktadır.

PEDİATRİDE STREPTOCOCCUS GORDONII AKCİĞER VE BEYİN APSESİ: NADİR OLGU RAPORU

¹Ülkü Benan Sevim, ²Ülkü Benan Sevim, ¹İbrahim Etem Pişkin

¹Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi

²Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi

GİRİŞ: Streptococcus gordonii, viridans, non patojenik streptokoklardandır. Ağız florasında bol miktarda bulunur. Ağız hijyen yetersizliğinde dental biofilm tabaka yaratarak kavitasyonlar oluşturabilmektedir

OLGULAR: 7 yaşında sağlıklı erkek hasta, Özgeçmişinde ensesinde ağrı, 3 gündür halsizlik, bir kez ateşinin 39 dereceye ulaşması, 5-6 kez art arda kusma öyküsü vardı. Acil başvurusu sırasında 3 dakika süren tonik-klonik nöbet geçirdi. Manyetik rezonans görüntülemeyi değerlendirdiğimizde sol frontal lobda subdural mesafede 30x10 mm ve 17x8 mm boyutlarında, sol frontal lob supraventriküler düzeyde ise subdural apse ile uyumlu 47x32 mm boyutunda lezyonlar tespit edildi. Beyin apsesi nedeniyle ameliyat edildi. Akut faz belirteçleri ve beyaz kan hücreleri de yüksek çıkan hastaya seftriakson, vankomisin ve metronidazol başlandı, beyin ödemi nedeniyle deksametazon tedavisi de eklendi. Nöbet için antiepileptik tedavi başlandı. Ameliyat sonrası birkaç gün boyunca tekrarlayan nöbetler ve şiddetli baş ağrıları vardı. Bu nedenle görüntüleme çalışmaları tekrarlandı ve aynı bölgede iki kez daha beyin apsesi olduğu görüldü. Pediatrik yaş grubunda oldukça nadir görülen bir etken olan Streptococcus gordonii hastamızın apse materyalinde tespit edildi. 11 yaşında sağlıklı kız hasta, 1 haftadır süren yorgunluk, öksürük, ateş, sırt ve göğüs ağrısı öyküsüyle acil servise başvurdu. Fizik muayenede ağız hijyeninin kötü olduğu ortaya çıktı. sağ orta ve bazal akciğer seslerinde azalma. Başvuru anında çekilen akciğer grafisinde sağ akciğerin bazal ve orta kısımlarında opasite görüldü. Göğüs bilgisayarlı tomografisinde (BT) sağ bazalposterior ölçümde 3,5x5 cm düzgün sınırlı apse oluşumu görüldü. Sağda küçük bir plevral efüzyon ve kompresyon atelektazisi mevcuttu. Apsenin drenajına karar verildi. Aps materyalinden S.gordonii belirlendi.

SONUÇ: Akciğer ve beyin apsesine neden olan patojenlerin çoğunun yanı sıra St.gordonii de bu etkenlerden birisi olabilir.

TARTIŞMA: Ağız içi salgılarda bulunan ve dişlerdeki biyofilm tabaka yaratarak tutunan etken; yetişkin popülasyonda endokardit ve apse etkeni olarak saptanmıştır. Pediatrik olarak apse olarak saptanmamıştır ve nadir vakalarda gösterimi mevcuttur. Ağız hijyeni iyi olmayan hastalarımızda bu açıdan da değerlendirmelerimizi yapmamız, tedbirli olmamızı sağlayacak ve klinik seyir açısından faydalı olabilecektir.

PB80

BİR FİZİKSEL İSTİSMAR TÜRÜ OLARAK “SARSILMIŞ BEBEK SENDROMU”; 2 OLGU SUNUMU

¹Zeynep Gizem Ergün Özdel, ²Rabia Tütüncü Toker, ²Muhittin Bodur, ³Didar Arslan, ³Çağlar Ödek

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Sosyal Pediatri Bilim Dalı

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

GİRİŞ: Sarsılmış Bebek Sendromu, tek başına veya bir darbe ile birlikte sarsılma ile meydana gelen kaza dışı, istismari bir kafa travması türüdür. Bebeğin ağlamasıyla tetiklenmekte ve bebeğin sert bir yüzeye çarpması veya çarpmadan şiddetle sallanması sonucu gelişmektedir. Mağdur bebeklerin % 80'i 1 yaşın altındadır.

Posterimizde benzer klinik bulgular ile gelen süt çocuklarında tanımlanmış bir fiziksel istismar türü olan sarsılmış bebek sendromunun tanınmasının, bildirilmesinin ve aileye verilecek desteğin öneminin vurgulanması amaçlanmıştır.

OLGU: Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesine konvülsiyon klinik bulgusu ile başvuran süt çocukluğu dönemindeki 2 olguya çekilen kranial manyetik rezonans görüntülemesinde subdural hemoraji, göz dibi muayenesinde retinal hemoraji saptanarak tanı konulmuş ve olgular adli olgu olarak bildirilmiş aileler sosyal hizmetler tarafından takibe alınmıştır.

SONUÇ: Klinik belirtileri, spesifik olmayan hafif bulgulardan şiddetli ve klinik olarak hemen tanımlanabilen bulgulara kadar çeşitlilik gösterebilen Sarsılmış bebek sendromunun akla gelmesi önemlidir. Şüphelenilen vakalarda Göz dibi bakısı retinal hemoraji, Kranial MR kontüzyonları, hematomları ve kanamaları ortaya çıkarabileceği için tanıyı destekleyici olacaktır.

TARTIŞMA: Sarsılmış Bebek tanısı konulsa bile bebeklerin yaklaşık dörtte biri ölmekte geri kalan bebeklerde ise ciddi nörolojik sekeller kalabilmektedir. Olgularımız multidisipliner olarak gelişen nörolojik sekeller yönüyle yakın takip edilmekte ve tekrarlayacak istismarın önlenmesi için aile desteği verilmesi için sosyal hizmetler ile iş birliği yapılmaktadır.

PB84

PERSİSTAN ÖKSÜRÜK, PNÖMOMEDİASTİNUM NEDENİ İLE İZLENEN BİR PSİKOJENİK ÖKSÜRÜK OLGU SUNUMU**¹Merve Korkmaz, ¹Yakup Canitez, ¹Nihat Sapan**¹Uludağ Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları

GİRİŞ: Spontan pnömomediastinum travma ile ilişkili olmadan mediasten içinde serbest hava bulunması durumudur. İnatçı öksürük nedeni ile spontan trakea rüptürü?, pnömomediastinum olan ve sonrasında psikojenik öksürük tanısı alan 13 yaşında bir olgu sunulacaktır.

OLGU SUNUMU: Astım nedeni ile 5 yaştan itibaren aralıklı inhaler tedavi kullanım öyküsü olan hasta yaklaşık 2 haftadır devam eden şiddetli ve dirençli öksürük nedeni ile acil servise başvurdu. Prematüre doğum öyküsü, yenidoğan döneminde oksijen veya mekanik ventilasyon ihtiyacı öyküsü bulunmamaktaydı. Anne baba arasında akrabalık mevcut değildi. Sigara maruziyeti yoktu. Yapılan fiziki muayenede oda havasında oksijensiz saturasyonu: %100, solunum sayısı: 22/dk, kalp tepe atımı: 84/dk ateş 36,4 °C, orofarinks hafif hiperemik, sistem muayeneleri doğal olarak değerlendirildi. Bakılan ASO(anti streptolizin O), eosinofil, Total İgE, immünglobülin değerleri, spesifik immünglobulin değerlerinde pozitiflik saptanmadı. Bir ay önce dış merkezde bakılan basit spirometride FEV1: 123 FVC: 127 FEV1/FVC: 98 olduğu görüldü. Olgunun eşlik eden nefes darlığı, solunum sıkıntısı, balgam, ateş yüksekliği mevcut değildi. Son iki gündür aralıklı olan göğüs ağrısı tariflemekteydi. Çekilen posteroanterior iki yönlü akciğer grafisinde pnömomediastinum saptanması üzerine yatış planlandı. İzlemde çekilen kontrol akciğer grafilerinde pnömomediastinumun gerilediği görüldü. Kontrastlı toraks bilgisayarlı tomografisi (BT) normal olarak bulundu. Fleksible optik bronkoskopide rüptür, yabancı cisim veya anatomik defekt saptanmadı. İzlemde pnömomediastinum spontan olarak geriledi. Olgunun uyku esnasında öksürüğünün olmadığı izlendi. Bakılan solunum yolu viral pcr testinde respiratuar symsiyal virüs (RSV) pozitif saptandı. Postnasal akıntı ve aralıklı kulak ağrısı olması üzerine paranasal BT ile kulak burun boğaz görüşü alındı. Akut üst solunum yolu enfeksiyonu olarak değerlendirildi. Oral amoksisilin-klavulanat 90 mg/kg olarak başlandı. Nazal yıkama başlandı. Gastroöfageal reflü (GÖR) açısından öfagus mide-duodenoskopisi çekildi, reflü izlenmedi. Floroskopik inceleme normal olarak değerlendirildi. Abdominal ultrasonografi normal olarak değerlendirildi. Öksürük sıklığında azalma olmadığından oral pseudoefedrin, oral dekstrometorfan hidrobromür, oral desloratidin, nazal mometazon furoat, inhale flutikazon propiyonat, inhale n-asetilsistein, oral kodein, oral montelukast, oral pantoprazol ve inhale lidokain tedaviye eklendi. Olgunun öksürük sıklığında değişiklik olmadığından tedaviye 0,005 mg/kg/saat olacak şekilde, iv morfin infüzyonu eklendi. Takibinde olgunun öksürük sıklığı azaldı. MR ve EEG normal bulundu.

TARTIŞMA: Psikojenik öksürük, kronik öksürüğe neden olan bir durumdur. Bizim olgumuzda olduğu gibi karmaşık şekilde başvuru durumlarında akla gelmelidir.

PB85

ÇOCUKLUK ÇAĞINDA İNTERSTİSYEL AKCİĞER HASTALIĞININ NADİR BİR NEDENİ: HERMANSKY-PUDLAK SENDROMU TİP-2

¹Merve Korkmaz, ²Ezgi Demirdöğen, ¹Yeşim Keskin, ¹Yakup Canitez, ¹Nihat Sapan

¹Uludağ Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları

²Uludağ Üniversitesi Göğüs Hastalıkları

GİRİŞ: Hermansky ve Pudlak tarafından 1959 yılında tanımlanan hastalık, otozomal resesif geçiş göstermekte olup okulokutanöz albinizm (nistagmus, strabismus, görme keskinliğinde azalma), trombosit agregasyon bozukluğu ve ceroid metabolizma bozukluğu (dokularda ceroid benzeri “lipofuscin” pigment birikimi) ile karakterize bir hastalıktır. Dört HPS tipinde interstisyel akciğer hastalığı ve pulmoner fibrozis gelişimi saptanmıştır. Tip-2 daha çok çocukluk çağı ve genç erişkinlik döneminde fibrozise neden olurken tip-1, tip-4 ileri yaşlarda fibrozise neden olmaktadır.

OLGU SUNUMU: 1 yaşa kadar nöromotor gerilik, hipotoni nedeni ile izlenen olgunun aynı dönemde horizontal nistagmusu saptanmış. Okulokutanöz albinizm görünümü bir yaş civarında daha da belirginleşmiş. İzleminde tekrarlayan deri abseleri ve tekrarlayan kronik akıntılı otit nedeni ile çoklu kez antibiyotik kullanımı mevcut olup altı yaşına geldiğinde nötropeni ve trombositopeni saptanması üzerine izleme alınan olgunun takibinde bakılan NBT (nitroblue tetrazolium blood test), lenfosit subset normal, on yaşta yapılan genetik inceleme ile AP3B1 homozigot pozitif saptanan olgu Hermansky Pudlak Sendromu (HPS) Tip 2 tanısı almış. Toraks bilgisayarlı tomografisinde (BT) her iki hemitoraksta interlobuler septal kalınlaşmalar, buzlu cam alanları ve sentrlobüler amfizem ile uyumlu görünüm, sağ ve sol hemitoraksta fissürlerde kalınlaşma mevcut. Hematoloji izleminde granülosit koloni stimüle (120 mcg subkutan) düzenli olarak kullanımı mevcut olan olgu on dört yaşında olup acil servise solunum sıkıntısı, öksürük, ateş yakınması ile başvurdu. Oksijen saturasyon seviyesi oda havasında %88 olarak saptandı. Akciğer grafisinde bilateral parakardiyak alanda ve alt zonlarda infiltrasyon, konsolidasyon saptandı. Pnömoni ön tanısı ile yatırıldı. Kontrol BT’inde her iki akciğer parankiminde özellikle alt loblarda interstisyel akciğer hastalığı ile uyumlu inter ve intralobüler septalarda belirginleşme, yer yer traksiyon bronşektazileri ve bal peteği ile uyumlu görünüm saptandı. Dört yıl önceki BT’ye nazaran akciğer parankimindeki bulguların ilerlediği, bronşektazilerinde ve peribronşiyal kalınlaşmalarda artış izlendi. Pulmoner fibrozis olarak yorumlanan olgunun FEV1:%44 FVC: %42, FEV1/FVC: % 103 olarak saptandı. İlerleyici pulmoner fibrozis için 1 mg/kg deltacortil oral olarak başlandı. On dört gün sonra yapılan kontrol SFT’de FEV1:% 60, FVC: % 56, FEV1/FVC: % 105 DLCO_SB/VA: %68, z-skor: -2,68 olarak saptandı. Efor dispnesinin gerilediği, spirometrimin iyileştiği izlendi.

SONUÇ VE TARTIŞMA: HPS Tip-2 olan bireylerde pulmoner fibrozis erken çocukluk çağında ve ilerleyici olarak görülmektedir. Olgumuz oral kortikosteroidden kısmi fayda görmüş olup diğer diğer tedavi seçenekleri (pirfenidone, nintedanib) açısından değerlendirilmektedir.

PB86

NADİR BİR HİPERTİROİDİ OLGUSU

¹Ayşenur Metin, ²Yasemin Denkboy Öngen

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

²SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği

GİRİŞ: Hipertiroidizm, artan tiroid hormonu üretimine veya tiroid bezi harabiyeti nedeniyle ortaya çıkan yüksek serbest T4 ve T3 ile baskılanmış tiroid uyarıcı hormon (TSH) ile karakterizedir. En sık Graves hastalığı (GH) sonucu ortaya çıkan otoimmün bir bozukluk olup, Haşitoksikoz, McCune-Albright sendromu, TSH reseptör gen mutasyonları, toksik nodül ve TSH salgılayan hipofiz tümörleri tirotoksikozun diğer nedenlerindendir. Bu bildiride polikliniğimize serbest T4 yüksekliği ile yönlendirilen bir olguyu sunmayı amaçladık.

OLGU: 15 yaş kız hasta rutin tetkikinde TSH: 3,24 ng/dL (0,35-4,94) ve sT4: 1,95 ng/dL(0,7-1,48) saptanması üzerine çocuk endokrin polikliniğimize başvurdu. Hastanın kilo kaybı veya ellerde titreme şikayeti yoktu. Aralıklı çarpıntı şikayeti mevcuttu. Evde kendi ölçümlerinde aralıklı olarak kalp tepe atımının (KTA) 150 atım/dk olarak saptadığını belirtti. Fizik muayenesinde ağırlık SDS:0.5, boy SDS:2.98 olan hastada eksoftalmus ve tiromegali yoktu, KTA:90atım/dk saptandı. Tetkiklerinde TSH:3.45 ng/dL, St4:2,45 ng/dL, sT3:12.5 ng/dL(1,58-3,91), ANTİ-TPO veANTİ-TG negatif, TG:67.4 IU/mL(3,5-77) saptandı. Anne, baba ve ablasının TSH, sT4 ve sT3 değerlerinde normal saptandı. Kemik yaşı boy yaşı ile uyumluydu. USG sonucunda hastada tiroid boyutlarında hafif heterojen görünüm ve artmış vaskülarite görüldü, tiroid nodülü saptanmadı. Çarpıntı tarifleyen olguya ritm holter takıldı: normal saptandı tedavi önerilmedi. Bu bulgularla ön planda TSH reseptör beta mutasyonu düşünülen olguda genetik analiz istendi. Ayırıcı tanıda TSHoma açısından Hipofiz MR planlandı.

SONUÇ: Hipertiroidizmin en yaygın nedeni Graves Hastalığıdır. Graves hastalığında laboratuvar bulgularında T4 ve T3 yüksekliği ile TSH değerinde baskılanma görülmektedir. Olgumuzda TSH'nin baskılı olmaması sebebiyle ön tanıda başlıca THB-β ve TSHoma düşünüldü. Serbest T4 ve serbest T3 yüksekliği olan olgularda TSH baskılı olmadığı zaman tedavi başlanmakta acele edilmemeli ve ayırıcı tanılar akılda bulundurulmalıdır.

PB90

TİP 3 HEREDİTER ANJİOÖDEM TANILI AİLENİN FAKTÖR 12 GENİNDE C1681-7G>A VARYANTININ FONKSİYONEL ÇALIŞMASI

¹*Merve Demirbağ Karaali*, ²*Simpel Pantır Retzep*, ²*Elif Uz Yıldırım*, ³*Yasin Karalı*, ⁴*Zuhal Karalı*,
⁴*Şükrü Çekiç*

¹*Bursa Uludağ Üniversitesi Fen Edebiyat Fakültesi, Biyoloji ABD*

²*Bursa Uludağ Üniversitesi Fen Edebiyat Fakültesi, Moleküler Biyoloji ve Genetik ABD*

³*Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk İmmünoloji BD*

⁴*Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Alerji BD*

GİRİŞ: Herediter anjioödem (HEA), tekrarlayan anjioödem atakları ile karakterize nadir bir kalıtsal hastalıktır. Bu ataklar, hafif ekstremitelerde şişliğinden hayatı tehdit eden laringeal ödem ataklarına kadar değişen spektrumda ortaya çıkabilir. Herediter anjioödem üç alt gruba ayrılır: Tip 1'de C1 esteraz inhibitör eksikliği, Tip 2'de C1 esteraz inhibitör fonksiyon bozukluğu ve Tip 3'te ise C1 esteraz inhibitör miktar ve fonksiyonu normaldir, ancak özellikle menstrüel siklusa tetiklenen ödem atakları görülür. Faktör 12 (F12) genindeki değişimlerin Tip 3 HEA'ya neden olduğu gösterilmiştir.

METOT: Bu çalışmada, aynı aileden dört olguda saptanan Faktör 12 genindeki c.1681-7G>A (rs367745133) varyantının fonksiyonel analizi yapılmıştır. Bahsedilen varyant hem hastada hem de annesinde Faktör 12 geninin intron 13-14 bölgesinde yer almaktadır ve in silico veri tabanında "splice region" sınıfındadır. Bu varyantın F12 geni mRNA'sındaki kırılma (splicing) deseninde değişiklik yaratarak herediter anjioödem gelişimine katkıda bulunup bulunmadığını anlamak için hastalardan elde edilen periferik kandan total RNA izole edilmiş ve cDNA'ya çevrilerek dizilemesi yapılmıştır. Çalışmamız BUÜ BAP Birimi tarafından desteklenmiştir (Proje No: THIZ-2022-1158).

SONUÇ VE TARTIŞMA: Dizileme sonucunda hastalardaki mRNA dizisi ile referans genom (sağlıklı genom) dizisi arasında herhangi bir fark olmadığı tespit edilmiştir. Bu bulgu, F12 geninin intron 13-14 bölgesindeki DNA dizisindeki değişikliğin mRNA sentezinde herhangi bir anomaliye sebep olmadığını göstermektedir. Bu sonuçlar, herediter anjioödem hastalığının genetik heterojenitesinin yüksek olduğunu bir kez daha göstermiş olup, çalışmadaki aileye özel daha ileri fonksiyonel deneylerin yapılması gerekliliğini vurgulamaktadır. Herediter anjioödem, genetik olarak kompleks bir hastalıktır ve farklı genetik varyantlarla ilişkilendirilmiştir. Bu çalışma, belirli bir ailede F12 genindeki bir varyantın fonksiyonel analizini yaparak hastalığın altında yatan genetik mekanizmaları anlamaya katkıda bulunmuştur. Bununla birlikte, bu çalışmanın sınırlılıkları ve daha geniş örneklem gruplarında yapılacak çalışmaların önemi tartışılmalıdır. Ayrıca, farklı genetik varyantların ve diğer faktörlerin hastalık semptomlarını nasıl etkilediğini anlamak için daha fazla araştırmaya ihtiyaç vardır. Bu çalışma, herediter anjioödemdeki genetik çeşitliliği anlamak ve hastalığın tedavisi ve yönetimine katkıda bulunmak için önemli bir adımdır.