7. Genç Pediatristler Kongresi

4th Congress of Paediatric Association of the Balkan

2-4 Aralık 2022, Hilton İstanbul Bakırköy



BİLDİRİ ÖZETLERİ KİTABI

İÇİNDEKİLER

KURULLAR	3
KURS PROGRAMI	5
BİLİMSEL PROGRAM	6
4th Congress of the Pediatric Association of the Balkan - Summary of Lectures	10
4th Congress of the Pediatric Association of the Balkan - Oral Presentation	37
4th Congress of the Pediatric Association of the Balkan -Poster Presentation	101
7. Genç Pediatristler Kongresi Konuşma Özetleri	126
7. Genç Pediatristler Kongresi Sözel Bildiriler	361
7. Genç Pediatristler Kongresi Poster Bildiriler	576

7. Genç Pediatristler Kongresi
Kurullar

Yönetim Kurulu
Türk Pediatri Kurumu Başkanı
Haluk Çokuğraş

Yönetim Kurulu Üyeleri
Kenan Barut
Ömer Faruk Beşer
Cengiz Candan
Nur Canpolat
Fügen Çullu Çokuğraş
Bülent Karadağ
Özgür Kasapçopur
Ertuğrul Kıykım
Mehmet Vural
Çiğdem Aktuğlu Zeybek

Denetleme Kurulu Üyeleri
Abdulkadir Bozaykut
Erkan Çakır
Sadık Sami Hatipoğlu

Genç Pediatristler Kongre Başkanları
Ömer Faruk Beşer
Duhan Hopurcuoğlu

Genç Pediatristler Kongre Sekreterleri
Övgü Büke
Önder Kılıçaslan
Kübra Yılmaz

Düzenleme Komitesi

Gizem Adan
İdil Ak
Azer Kılıç Başkan
Kardelen Çelikel
Elif Çetin
Cansel Damar
Hakan Demir
Kaan Can Demirbaş
Ece Öge Enver

Eda Erdem
Muhammed Alperen Eravşar
Necibe Tuğçe Göktaş
Özge Günal
Güneş Ekin Gürova
Hatice Betül Gemici Karaaslan
Ferah Diyar Karaman
Emir Çağrı Kiraz
Ece Özyaman

Beste Yüksel Saçlı
Duygu Şimşekli
Nazlı Umman
Berfu Tokuç Ülgen
Mehmet Yıldız
Duygu Yılmaz
Meltem Yılmaz

** Yönetim Kurulu Üyeleri soyisim alfabetik sırasına göre dizilmiştir.

4. Congress of Paediatric Association of the Balkan Committees

President of the 4. Congress of Paediatric Association of the Balkan
Özgür Kasapçopur

Secretary of the 4. Congress of Paediatric Association of the Balkan
Amra Adroviç

Organizing Committee
Gjeorgjina Kuli-Lito, Albanian Pediatric Society
Ivan Litvinenko, Bulgarian Pediatric Association
Fahrija Skokić, Pediatric Society of Bosnia and Herzeqovina
Aida Mujkić, Croatian Pediatric Society
Andreas Konstantopoulos, Greece Pediatric Association
László Gárdos, Hungarian Pediatric Association
Ramush Bejiki, Pediatric Society of Republic Kosovo
Aspazija Sofijanova, Pediatric Association of Macedonia
Maja Kavaric, Association of preventive pediatrics of Montenegro
Tudor Lucian Pop, Romanian Society of Social Pediatrics
Doina Anca Plesca, Societatea Romana De Pediatrie
Matjaž Homšak, Slovenian Paediatric Society
Haluk Çokuğraş, Turkish Pediatric Association
Kenan Barut, Turkish Pediatric Association
Ömer Faruk Beşer, Turkish Pediatric Association
Cengiz Candan, Turkish Pediatric Association
Nur Canpolat, Turkish Pediatric Association
Fügen Çullu Çokuğraş, Turkish Pediatric Association
Bülent Karadağ, Turkish Pediatric Association
Özgür Kasapçopur, Turkish Pediatric Association
Ertuğrul Kıykım, Turkish Pediatric Association
Mehmet Vural, Turkish Pediatric Association
Çiğdem Aktuğlu Zeybek, Turkish Pediatric Association

KURS PROGRAMI

BESLENME KURSU 02 Aralık 2022, Cuma		
	Moderatörler: Tanju Başarır Özkan, Ayşen Uncuoğlu	
09.00-09.45	Tamamlayıcı Beslenmeyi Nasıl Yapalım?	Zerrin Önal
09.45-10.30	Malnütrisyonu Nasıl Tanıyalım ve Tedavi Edelim?	Zeyneb Afra Yartaşı Dinçel, Aykut Bayrak
10:30-11:00	**KAHVE MOLASI**	
11:00-11:30	Besin Alerjilerinde Beslenme Yaklaşımı	Didem Gülcü
11:30-12:00	Vitamin-Mineral Desteği; Ne Zaman? Nasıl?	Cansu Altuntaş
12:00-12:45	**ÖĞLE YEMEĞİ**	

PEDİATRİK DERMATOLOJİ KURSU 02 Aralık 2022, Cuma		
	Moderatörler: Nihat Sapan, Zeynep Topkarcı	
09.00-09.45	Yenidoğan Döneminden Çocukluk Çağına Sağlıklı Cilt Fizyolojisi ve Cilt Bakımı	Ayşe Deniz Akkaya
09.45-10.30	Ergenlikte Sık Gözlenen Cilt Sorunları ve Tedavisi (Akne, Tüylenme vb)	Zeynep Topkarcı
10:30-11:00	**KAHVE MOLASI**	
11:00-11:45	Çocuklarda Sık Görülen Enfeksiyöz Cilt Döküntüleri	Selda Hançerli Törün
11:45-12:30	Çocuk Alerji-İmmünoloji Pratiğinde Cilt Döküntüleri	Esra Özek Yücel
12:30-13:30	**ÖĞLE YEMEĞİ**	

YENİDOĞANDA PRATİK YAKLAŞIMLAR KURSU 02 Aralık 2022, Cuma		
	Moderatör: Fahri Ovalı, Mustafa Ali Akın	
09.00-09.45	Solunum Sıkıntısı Olan Preterme Yaklaşım	Zeynep Alp Ünkar
09.45-10.30	Ventilatördeki Hastanın Yönetimi	Mesut Dursun
10:30-11:00	**KAHVE MOLASI**	
11:00-11:30	Term Bebekte Solunum Sıkıntısı	Mine Özdil
11:30-12:00	Yenidoğan Yoğun Bakımda Sepsis Yönetimi	Ersin Ulu
12:00-12:45	**ÖĞLE YEMEĞİ**	

GELİŞİMSEL PEDİATRİ KURSU 02 Aralık 2022, Cuma		
	Moderatör: Ezgi Özalp Akın	
09.00-09.15	Kurs öncesi değerlendirme, tanışma ve beklentiler	Ezgi Özalp Akın
09.15-09.45	1. Bölüm: Erken çocukluk döneminde gelişimin önemi, gelişimsel zorluklar ve gelişimsel zorluklara yaklaşım	Akif Büyükavcı
09.45-10.30	2. Bölüm: Uluslararası Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi (GİDR) ve Pediatri uygulamalarında kullanımı	Ezgi Özalp Akın
10:30-11:00	**KAHVE MOLASI**	
11:00-11:30	3. Bölüm: Özel gereksinimleri olan çocukları gereksinimlerine ulaştırmada çocuk hekiminin rolü ve Çocuklar İçin Özel Gereksinim Raporu (ÇÖZGER)	Umut Durak
11:30-12:00	4. Bölüm: Olgu çalışmaları ile sık karşılaşılan gelişimsel sorunlara yaklaşım, kapanış	Akif Büyükavcı
12:00-12:45	**ÖĞLE YEMEĞİ**	

BİLİMSEL PROGRAM

02 Aralık 2022, Cuma	
	PROF.DR. SEZAİ BEDRETTİN TÜMAY SALONU
12:45-13:30	**PROF. DR. SEZAİ BEDRETTİN TÜMAY ÖDÜLLERİ / AÇILIŞ**
13:30-14:15	**UYDU SEMPOZYUMU** **Tirozinemi Tip 1: Karaciğer Disfonksiyonunun Tedavi Edilebilir Bir Nedeni** **Moderatör: Ertuğrul Kıykım** **Konuşmacı: Çiğdem Aktuğlu Zeybek**
14:15-15:45	**Besin Alerjisinde Güncellemeler** **Oturum Başkanları: Fügen Çullu Çokuğraş, Metin Aydoğan** **Alerji Gözüyle Besin Alerjili Çocuğun Takibi-Burhan Eloğlu, Nasrin Aghayeva** **Gastroenteroloji Gözüyle Besin Alerjili Çocuğun Takibi-Ezgi Mollaoğlu, Şule Papağan, Ahsen Dönmez Türkmen**
15:45-16:15	**KAHVE MOLASI**
16:15-17:00	**Klinik şüpheden erken tanıya; olgularla Mukopolisakkaridozlar** **Oturum Başkanı:** **Ayşe Çiğdem Aktuğlu Zeybek** **Konuşmacı: Ertuğrul Kıykım**
17:00-18:30	**Günlük Yaşamda Çocuk Göğüs Hastalıkları** **Oturum Başkanları: Bülent Karadağ, Velat Şen, Ayşe Ayzıt Sakallı** **Olgularla Yabancı Cisim Aspirasyonları-Ferat Elik, Velat Şen** **Olgularla Kılavuz Eşliğinde Bronşiolitli Çocuk-Gizem Yılmaz, Azer Kılıç Başkan** **Kurup Tanı ve Tedavisi-Berfu Tokuç Ülgen, Özge Günal, Mürüvvet Yanaz**

02 Aralık 2022, Cuma	
	PROF.DR. ÖZDEMİR İLTER SALONU
14:15-15:45	**Pediatristler İçin Yenidoğan** **Oturum Başkanları: Hasan Çetin, Mustafa Ali Akın, Özmert M. Özdemir** **Acil Serviste Yenidoğan; Hangi Durumlarda YYBÜ Sevk Edelim?-Mervegül Efe, Leyla İsmihan Türker** **Solunum Sıkıntısı Olan Yenidoğana Yaklaşım-Sultan Aslınur Hazan, Gülay Sönmez Demir** **HIE'li Hastanın Tanısı, Takibi ve Transportu-Büşra Daştan İnce, Ümran Yıldırım**
15:45-16:15	**KAHVE MOLASI**
17:00-18:30	**Çocuk Acilde 1 Gün** **Oturum Başkanları: Çağatay Nuhoğlu, Meltem Erol, Gamze Özgürhan** **Akut Gastroenteritli Çocuk-Çağla Çiftçi, Ferah Diyar Karaman** **Zehirlenmeyle Başvuran Hasta-Samet Ateş, Abdulrahman Özel** **Solunum Sıkıntısı Olan Çocuk-Elif Yücedağ, Mavera Uşaklıoğlu Erol**

02 Aralık 2022, Cuma	
	4TH CONGRESS OF PAEDIATRIC ASSOCIATION OF THE BALKAN
14:15-15:45	**Chairs: Haluk Çokuğraş, Özgür Kasapçopur** **Introduction Speech - Özgür Kasapçopur** **COVID-19 pandemic in pediatrics: where are we so far? - Deniz Aygün** **MIS-C: a new threat for pediatric population - Amra Adrovic** **Single tertiary pediatric center cohort of 31 patients with multisystemic inflammatory syndrome in children: clinical, therapeutical and outcome features-Velma Mulaosmanovic** **Chairs: Georgina Kuli Lito, Bülent Karadağ, Luigi Negri** **Albanian experience in treatment and follow-up of COVID-19 in children - Georgina Kuli Lito** **Newborns and COVID 19 infections - Albana Haxhiu** **Neurologic manifestation of COVID-19 in children - Artan Haruni**
15:45-16:15	**KAHVE MOLASI**
17:00-18:30	**Chairs: Fahrija Skokic, Nur Canpolat, Amra Adrovic** **Lenticulostriate vasculopathy: correlation with congenital cytomegalovirus infection - Hajrija Maksic** **Very early onset inflammatory bowel disease: a clinical and therapeutic approach - Amela Selimovic** **Congenital anomalies of coronary arteries in chidren - Ramush Bejiqi** **Chairs: Donia Anca Plesca, Cengiz Candan, Ertuğrul Kıykım** **Long COVID 19 in Children and Adolescents: an Emerging Problem - Donia Anca Plesca** **The applications of elastography in pediatric pathology - Oana Marginean** **'Guidelines in Paediatrics: the case of the 2022 GINA Report' - Christian Gheonea**

POSTER SUNUMLAR / 02 Aralık 2022, Cuma	
18:30-19:30	Chairs: Amra Adrovic, Fatma Deniz Aygün (PP-001 - PP-010) Chairs: Ayşe Ağbaş, Pınar Önal (PP-011 - PP-021) Chairs: Seha Kamil Saygılı, Aydilek Dağdeviren Çakır (PP-022 - PP-030) Chairs: Başak Koç, Mehmet Yıldız (PP-031 - PP-039) Başkanlar: Sinem Oral Cebeci, Halil Uğur Hatipoğlu (PS-040 - PS-049) Başkanlar: Esra Özek Yücel-Mahmut Caner Us (PS-050 - PS-059) Başkanlar: Elvan Bayramoğlu, Bahar Özcabı (PS-060 - PS-069) Başkanlar: Helen Bornaun, Zümrüt Kocabey Sütçü (PS-070 - PS-077) Başkanlar: Ayşe Ayzıt Sakallı, Burcu Bursal Duramaz (PS-078 - PS-087) Başkanlar: Selda Hançerlı Torun, Sevcan İpek (PS-088 - PS-097) Başkanlar: Çağatay Nuhoğlu, Feyza Ustabaş Kahraman (PS-098 - PS-107) Başkanlar: Serhat Güler, Gamze Özgürhan (PS-108 - PS-117) Başkanlar: Hasret Civan Ayyıldız, Didem Gülcü (PS-118 - PS-127) Başkanlar: Aykut Bayrak, Cansu Altuntaş (PS-128 - PS-137) Başkanlar: Manolya Kara, Hakan Yazan (PS-138 - PS-147)

SÖZLÜ SUNUMLAR / 02 Aralık 2022, Cuma		
	SÖZLÜ SUNUMLAR - 1	ORAL PRESENTATION - 2
14:15-15:45	OTURUM BAŞKANLARI: HASAN DURSUN, FATİH HAŞLAK SS-001, SS-002, SS-003, SS-004, SS-005, SS-006, SS-007, SS-008, SS-009	CHAIRS: GONCA KESKİNDEMİRCİ, MİNE ÖZDİL OP-019, OP-020, OP-021, OP-022, OP-023, OP-024, OP-025, OP-026, OP-027
15:45-16:15	KAHVE ARASI	
17:00-18:30	OTURUM BAŞKANLARI: GÜZİDE DOĞAN, HASRET AYYILDIZ CİVAN SS-010, SS-011, SS-012, SS-013, SS-014, SS-015, SS-016, SS-017, SS-018	CHAIRS: SEHA KAMİL SAYGILI, AYŞE AĞBAŞ OP-028, OP-029, OP-030, OP-031, OP-032, OP-033, OP-034, OP-035, OP-036

03 Aralık 2022, Cumartesi	
	PROF.DR. SEZAİ BEDRETTİN TÜMAY SALONU
09:00-10:00	Solunum Yolu Enfeksiyonlarının Yönetimi Oturum Başkanları: Nazan Dalgıç, Adem Karbuz Sık Tekrarlayan Tonsillit/Otit/Sinüzitler-Gamze Demir, Didem Kızmaz İşançlı Olgularla Pnömoni Yönetimi- Şeymanur Ağcakoyun, Lütfiye Keskin Şahin
10:00-11:00	Çocuk Romatolojide Tartışmalı Konu: Uzamış Ateş Oturum Başkanları: Betül Sözeri, Kenan Barut Kawasaki Hastalığı-Kadir Ulu MİS-C-Aybüke Günalp Sistemik JİA-Figen Çakmak Tartışmacılar: Sezgin Şahin, Mehmet Yıldız
11:00-11:30	KAHVE MOLASI
11:30-12:15	UYDU SEMPOZYUMU Probiyotik ve Prebiyotiklerin Etkin Birlikteliği Konuşmacı: Ömer Faruk Beşer
12:15-13:15	Pediatrik Yoğun Bakım Oturum Başkanları: Demet Demirkol, Ertuğ Aslanköylü Şok ve Organ Yetersizliği: Vaka Temelli Yaklaşım-Genco Gençay, Emrullah Aygüler Minör Kafa Travmaları-Hakan Kurt, Remzi Mete
13:15-14:15	ÖĞLE YEMEĞİ
14:15-15:15	Mikrobiyota Gerçeği Oturum Başkanları: Raşit Vural Yağcı, Şirin Güven Olgularla Probiyotiklerin Kullanım Alanları-Necibe Tuğçe Göktaş, Gözde Ercan Mikrobiyotanın Bağışıklık Gelişimine Etkileri-Metehan Özen
15:15-16:00	UYDU SEMPOZYUMU Çocuklarda Astım Atak Tedavisi Oturum Başkanı: Haluk Çokuğraş Konuşmacı: Ayşe Ayzıt Sakallı
16:00-16:30	KAHVE MOLASI
16:30-17:30	Olgularla Malpraktis; Pediatri Oturum Başkanları: Mehmet Akif İnanıcı, Adem Karbuz Konuşmacılar: Nicel Yıldız Silahlı, Tülin Tiraje Celkan
17:30-18:30	Sağlam Çocuk İzlemi Oturum Başkanları: Emel Gür, Feyza Koç Eksik Aşılı Çocuğa Yaklaşım-Ege Akten, Merve Tosyalı Çocuk Sağlığı İzlemi - Gözdenur Savcı Taramalar-Mahmut Caner Us

03 Aralık 2022, Cumartesi	
	PROF.DR. ÖZDEMİR İLTER SALONU
09:00-10:00	Alerji Uzmanına En Çok İhtiyaç Duyulan Durumlar Oturum Başkanları: Pınar Gökmirza, Hikmet Tekin Nacaroğlu Olgularla Ürtikere Yaklaşım-Esra Yayla Korkmaz, Fatma Nur Ayman Pediatristlerin Korkulu Rüyası 'ANAFİLAKSİ'-Güneş Ekin Gürova, Serdar Al
10:00-11:00	Günlük Yaşamda Nefroloji Oturum Başkanları: Ozan Özkaya, Nilüfer Göknar İdrar Kaçırma; Ne Zaman Patolojik?-Funda Yıldız, Mehmet Taşdemir Çocuklarda Hipertansiyona Yaklaşım-Hacer Özdemir, Diana Üçkardeş
11:00-11:30	KAHVE MOLASI
12:15-13:15	Poliklinikte Sık Karşılaştığımız Durumlar Oturum Başkanları: Abdulkadir Bozaykut, Sadık Sami Hatipoğlu Klinik İpuçlarıyla Vitamin Eksiklikleri-Melike Ersoy Olbak B12 Eksikliği-Gülşah Ziroğlu Folik Asit Eksikliği-Zelal Buluş Kabızlık; Fonksiyonel mi? Organik mi?-İlke Aktaş, Nihan Uygur Külcü
13:15-14:15	ÖĞLE YEMEĞİ
14:15-15:15	Pediatristler İçin Kardiyoloji Oturum Başkanları: Funda Öztunç, Alper Güzeltaş, İbrahim Cansaran Tanıdır Acilde ve Poliklinikte Ne Zaman "Pediatrik Kardiyoloji" Konsültasyonu İsteyelim?-Cansu Badem, Halise Zeynep Genç Çocuklarda Göğüs Ağrıları-Melis Öztürk Aykaç, Özgür Kızılca
16:00-16:30	KAHVE MOLASI
16:30-17:30	Çocuklarda kistik fibrozisin değişik yüzleri : Tek hastalık değil ! Oturum Başkanları: Hasan Yüksel, Nazan Çobanoğlu Oradan geçerken denizi göreceksin sakın şaşırma: Kistik Fibrozis ama değil. Mustafa Eres Doğru bazen akla ve mantığa uygun olmayabilir: Kistik Fibrozis böyle de olur. Sedef Narin Tongal Her zaman değil ama çoğu zaman doğru birdir: Kistik Fibrozis klasiği. İrem Odabaş Değişik yüzleri ile kistik fibrozis: Tek genetik ve tek hastalık mı? Özge Yılmaz

17:30-18:30	Pratikte Hematoloji Oturum Başkanları: Özcan Bor, Emine Türkkan Pediatristler İçin Kan Sayımı ve Periferik Yayma Değerlendirilmesi-Nazlı Umman, Efnan Aydın Sitopeniye olgularla yaklaşım-Müberra Canbaz, Seray Güler

03 Aralık 2022, Cumartesi	
	4TH CONGRESS OF PAEDIATRIC ASSOCIATION OF THE BALKAN
09:00-10:00	Chairs: Aspazija Sofijanova, Mehmet Vural, Erkan Çakır Our experiences with gene therapy for SMA disease in the Bethesda Children's Hospital of the Hungarian Reformed Church-Rita Jakus Neurological problems in neonatology - Aspazija Sofijanova The impact of the COVID-19 epidemic on childhood type 1 Diabetes Mellitus-Peter Toth-Heyn
10:00-11:00	Chairs: Tudor Lucian Pop, Vildan Ertekin, Merve Kesim Usta Update on chronic hepatitis in children - Tudor Lucian Pop Gastrointestinal findings in children druing the COVID-19 pandemic - Çiğdem Arıkan Acute pediatric abdominal and pelvic ultrasound: rational indications-György Harmat
11:00-11:30	KAHVE MOLASI
12:15-13:15	Chairs: Fügen Çullu Çokuğraş, Özgür Kasapçopur, Kenan Barut Being a pediatrician in Europe during COVID-19 pandemic - Massimo Pettoello-Montovani Being a pediatric resident during the COVID-19 pandemic - Berrak Öztosun The Adventure From Young Pediatricians to EURYPA- Fügen Çullu Çokuğraş
13:15-14:15	ÖĞLE YEMEĞİ
14:15-15:15	Chairs: Matjaz Homsak, Tadej Avcin (zoom), Özgür Kasapçopur Multidisiplinary Healthy Lifestyle Intervention for Children with Obesity and Their Families as a part of the Preventive Health Care Programme for Children and Adolescents - Matjaz Homsak Immune-mediated inflammatory manifestations of COVID-19 - Tadej Avcin (ZOOM) Clinical and laboratory characteristics of children with Hymenoptera venom-induced anaphylaxis - Vojko Berce
16:00-16:30	KAHVE MOLASI
16:30-17:30	Chairs: Ivan Litvinenko, Daniela Avdjieva-Tzavella, Çiğdem Aktuğlu Zeybek Neuronal ceroid lipofuscinosis with presentation of two cases with enzyme-replacement therapy started in Bulgaria - Genoveya Ivanova Tacheva Developmental investigations in infants and children - Ralitsa Velinova Yordanova-Kozareva Current paediatric intensive care organisation and achievements in Bulgaria - Mergyul Sebahatinova Halilova
17:30-18:30	İmmünolojik Acil; Ağır Kombine Immün Yetmezlik Oturum Başkanları: Yıldız Camcıoğlu, Elif Karakoç Aydıner Konuşmacılar: Hatice Betül Gemici Karaaslan, Zeynep Meriç, Ayça Kıykım

POSTER SUNUMLAR 03 Aralık 2022, Cumartesi	
13.15-14.15	Başkanlar: Emine Türkkan, Meltem Erol (PS-148 - PS-157) Başkanlar: Süheyla Ocak, Çiğdem El (PS-158 - PS-167) Başkanlar: Gül Direk Trabzon, Halise Zeynep Genç (PS-168 - PS-176) Başkanlar: Reyhan Dedeoğlu, Özlem Bostan Gayret (PS-177 - PS-186) Başkanlar: Fatma Derya Bulut, Emel Yaman Çakar (PS-187 - PS-196) Başkanlar: İbrahim Cansaran Tanıdır, Merve Emecan Şanlı (PS-197 - PS-206) Başkanlar: Nilüfer Göknar, Fatih Haşlak (PS-207 - PS-216) Başkanlar: Cengiz Candan, Esra Karabağ Yılmaz (PS-217 - PS-226) Başkanlar: Tuğçe Uzunhan, Dilek Uludağ (PS-227 - PS-236) Başkanlar: Hüseyin Kılıç, Hikmet Tekin Nacaroğlu (PS-237 - PS-246) Başkanlar: Gonca Keskin Demirci, Sezgin Şahin (PS-247 - PS-255) Başkanlar: Hüseyin Dağ, Pınar Yılmazbaş (PS-256 - PS-265) Başkanlar: Şahin Takçi, Esra Yazarlı (PS-266 - PS-275) Başkanlar: Handan Hakyemez, Nilgün Karadağ (PS-276 - PS-285) Başkanlar: Ersin Ulu, Emel Hatun Aytaç (PS-286 - PS-295)

SÖZLÜ SUNUM 03 Aralık 2022, Cumartesi		
	SÖZLÜ SUNUMLAR -1	ORAL PRESENTATION - 2
09:00-10:00	OTURUM BAŞKANLARI: NURŞEN CİĞERCİ, EMRE AKKELLE SS-037, SS-038, SS-039, SS-040, SS-041, SS-042	CHAIRS: PINAR YILMAZBAŞ, DİĞDEM BEZEN OP-074, OP-075, OP-076, OP-077, OP-078, SS-079
10:00-11:00	OTURUM BAŞKANLARI: SÜHEYLA OCAK, FATMA BETÜL ÇAKIR SS-043, SS-044, SS-045, SS-046, SS-047, SS-048	CHAIRS: AYKUT BAYRAK, NELGİN GERENLİ OP-080, OP-081, OP-082, OP-083, OP-084, OP-085
11:00-11:30	KAHVE MOLASI	
12:15-13:15	OTURUM BAŞKANLARI: HANDAN HAKYEMEZ, NİLGÜN KARADAĞ SS-049, SS-050, SS-051, SS-052, SS-053, SS-054	OTURUM BAŞKANLARI: FATMA DENİZ AYGÜN, ALPER KAÇAR SS-086, SS-087, SS-088, SS-089, SS-090, SS-091
13:15-14:15	ÖĞLE YEMEĞİ	
14:15-15:15	OTURUM BAŞKANLARI: HELEN BORNAUN, ÇİĞDEM EL SS-055, SS-056, SS-057, SS-058, SS-059, SS-060	OTURUM BAŞKANLARI: ADEM KARBUZ, NİLÜFER GÖKNAR SS-092, SS-093, SS-094, SS-095, SS-096, SS-097
16:00-16:30	KAHVE MOLASI	
16:30-17:30	OTURUM BAŞKANLARI: REYHAN DEDEOĞLU,BURCU BURSAL DURAMAZ SS-061, SS-062, SS-063, SS-064, SS-065, SS-066	OTURUM BAŞKANLARI: ŞAHİN TAKÇI, HÜSEYİN KILIÇ SS-098, SS-099, SS-100, SS-101, SS-102, SS-103
17:30-18:30	OTURUM BAŞKANLARI: SİNEM ORAL CEBECİ, ELVAN BAYRAMOĞLU SS-067, SS-068, SS-069, SS-070, SS-071, SS-072, SS-073	OTURUM BAŞKANLARI: SERHAT GÜLER, EMEL YAMAN ÇAKAR SS-104, SS-105, SS-106, SS-107, SS-108, SS-109, SS-110

04 Aralık 2022, Pazar	
	PROF.DR. SEZAİ BEDRETTİN TÜMAY SALONU
09:00-10:00	**Olgularla Metabolik Hastalıklar** **Oturum Başkanları: Tanyel Zübarioğlu, Fatma Derya Bulut** **Hangi Durumlarda Şüphe Edelim?-Şebnem Kaya, Ece Öge Enver** **Çocuk Hekimi İlk Müdaheleyi Nasıl Yapmalı?-Fuat Kaplan, Fatma Derya Bulut**
10:00-11:00	**Büyümeyen Çocuk** **Oturum Başkanları: Olcay Evliyaoğlu, Kamil Şahin** **Sebep Malnütrisyon mu?-Eda Dilara Bay, Halil Uğur Hatipoğlu** **Ne Zaman Çocuk Endokrinoloji?-Rabia Kuş, Diğdem Bezen**
11:00-11:30	**KAHVE MOLASI**
11:30-12:30	**Hipotonik Bebek** **Oturum Başkanları: Dilara Füsun İçağasıoğlu, Banu Nur** **Nasıl Tanıyalım, Neler Yapalım?-Türkay Babayeva, Gökçe Çırdı** **Ne Zaman Genetik Konsultasyonu-Ceren Kahraman, Zehra Gizem Karabacak, Gökçen Karamık**
12:30-13:00	**Akılcı Antibiyotik Kullanımı** **Konuşmacı: Emin Ünüvar**
13:00-14:00	**Pediatri Nereye Gidiyor?** **Oturum Başkanları: Duhan Hopurcuoğlu, Övgü Büke** **Konuşmacılar: Önder Kılıçaslan, Çiğdem Oruç, Serap Sapmaz, Memnune Nur Çebi**

04 Aralık 2022, Pazar	
	PROF.DR. ÖZDEMİR İLTER SALONU
09:00-10:00	**Pediatristler İçin Yenidoğan** **Oturum Başkanları: Hilal Özkan, Cumhur Aydemir** **Doğum Odasında Sağlıklı Bebeğin İlk Saatleri-Ayşe Öztürk, Sinem İrez, Hilal Özkan** **Prematüre Bebeğin Temel Bakımı-Can Kurşun, Cumhur Aydemir**
10:00-11:00	**Sık Karşılaşılan Enfeksiyon Hastalıklar** **Oturum Başkanları: Ergin Çiftçi, Soner Sertan Kara** **Süt Çocuğunda Bilinmeyen Ateş - Lala Gurbanova, Gizem Mucuk Evin** **Yumuşak Doku Enfeksiyonları-Elif Ozan, Aybike Bacıoğlu, Gülce Polat**
11:00-11:30	**KAHVE MOLASI**
11:30-12:30	**Poliklinikte Anemisi Olan Çocuk** **Oturum Başkanları: Yaşar Doğan, Başak Koç** **En sık Karşılaştığımız Anemiler-Berfin Altaş, Başak Koç** **Ne Zaman Çocuk Gastroenteroloji? (Olgular Eşliğinde)** **Mehmet Hazar Özcan, Abdullah Murat Kayaokay**
12:30-13:00	**KAPANIŞ**

4th Congress of the Pediatric Association of the Balkan

Summary of Lectures

MIS-C: a new threat for pediatric population

Amra Adrovic

Koc University Hospital, Department of Pediatric Rheumatology, Istanbul/Turkey

Introduction

A novel pathogenic virus for humans named severe acute respiratory syndrome-coronavirus-2 (SARS-CoV-2) emerged in Wuhan, China, in December 2019. The disease caused by this virus has distinct features and is named Coronavirus-disease 2019 (COVID-19). Since the virus spread universally within months, the pandemic was declared in March 2020 by World Health Organization (WHO). While fever and cough are the most common symptoms in children, similar to adults, hospitalization and intensive care unit admission (ICU) frequencies are much lower than in adults, even for those with comorbidities. Since these findings draw a favorable position for the pediatric age, children were mostly thought to be skipped by the pandemic.

However, children with Kawasaki disease (KD)-like symptoms, gastrointestinal system (GIS) symptoms, and shock signs related to SARS-CoV-2 infection were reported in April 2020. With the rapidly increasing number of similar cases all around the world, this group of patients was considered to have a novel disease which is referred to as multisystem inflammatory syndrome in children (MIS-C) or pediatric inflammatory multisystem syndrome temporally associated with SARS-CoV-2 infection (PIMS-TS). Thus, the assumption that children are totally blessed against SAR-CoV-2 was broken.

Epidemiology

Although this novel disease raised enormous concerns, it is extremely rare, with an incidence of 316 per one million cases. Median ages were reported as 7.5-9.3 years in three different systemic review. However, infantile, and even neonatal cases can be seen occasionally. Male dominance is almost a constant finding among the cohorts.

Children were previously shown to may have a negative polymerase-chain-reaction (PCR) test even if they have suggestive symptoms of COVID-19. Moreover, it has been reported that both children with symptomatic and asymptomatic SARS-CoV-2 infection may develop MIS-C.

Pathogenesis

The question of why a minority of infected children develop MIS-C emerged. It has been reported that almost a quarter of MIS-C patients have comorbidities such as obesity and respiratory and cardiac diseases. Since hemophagocytic lymphohistiocytosis (HLH) shares substantial similarities with MIS-C in hyperinflammation, HLH-related genes were sought in these patients, and LST, STXBP2, AP3B1, UNC13D, PRF1, DOCK8, STX11, and XIAP gene mutations were found in some of the patients.

Albeit the pathogenesis of MIS-C has not been completely elucidated yet, a composition of a super antigen-like peptide in the virus, hyperactivated innate and acquired immune cells, and autoimmunity due to molecular mimicking induce a hyperinflammatory state akin to the cytokine storm which is responsible for the tissue damage has been proposed.

Future

There is no available preventive measure for MIS-C after SARS-CoV-2 exposure. The only way COVID-19 preventive strategies such as social distancing, personal hygiene, face masks, and vaccination. Both messenger ribonucleic acid (mRNA) and inactive COVID-19 vaccines are generally safe and well tolerable in children, even if they have immune-disturbed conditions.

There are some report of MIS-C secondary to vaccination, confirmed by sub-antibody measurements. Given the rarity of the disease and these paradoxical events, the harm-benefit balance of the vaccines against MIS-C re-

mains unclear. Another point is that since even vaccines cause MIS-C, there is no need to investigate subgroup antibodies in the diagnostic process.

Although relapse of MIS-C is hypothetically possible given the pathogenetic similarities to ARF, there has been no reported such a case so far. An adolescent boy was reported to have SARS-CoV-2 infection with mild symptoms five months after MIS-C, but MIS-C recurrence was not seen.

In general, almost a complete recovery was reported six months after the discharge among MIS-C patients. However, a study including MIS-C patients with at least two-month follow-up period revealed that while ejection fraction often normalizes, the abnormal global longitudinal strain which is a sign suggesting ongoing subclinical dysfunction is common.

Conclusion

Although MIS-C seems to be becoming more rare complication of COVID-19, it is still a life-threatening event. Focusing on diagnostic and therapeutic approaches are required. The utility of current diagnostic criteria is decreasing due to the increasing number of infected individuals and mass vaccination schedules. There are controversial and insufficient data regarding the efficacy of immunomodulatory treatment options and the harm-benefit balance of vaccines. There is an urgent need to establish the optimal algorithms to be able to maintain the fight against the virus.

Literature

1. Dirlikov E, Zhou S, Han L, et al. Use of public data to describe COVID-19 contact tracing in Hubei Province and non-Hubei provinces in China between 20 January and 29 February 2020. Western Pac Surveill Response J. 2021;12(3):82-87.
2. Qiu H, Wu J, Hong L, et al. Clinical and epidemiological features of 36 children with coronavirus disease 2019 (COVID-19) in Zhejiang, China: an observational cohort study. Lancet Infect Dis. 2020;20(6):689-696.
3. Haslak F, Varol SE, Gunalp A, et al. Comparisons of Clinical Features and Outcomes of COVID-19 between Patients with Pediatric Onset Inflammatory Rheumatic Diseases and Healthy Children. J Clin Med. 2022;11(8).
4. Riphagen S, Gomez X, Gonzalez-Martinez C, et al. Hyperinflammatory shock in children during COVID-19 pandemic. Lancet. 2020;395(10237):1607-1608.
5. asuhara J, Watanabe K, Takagi H, et al. COVID-19 and multisystem inflammatory syndrome in children: A systematic review and meta-analysis. Pediatr Pulmonol. 2021;56(5):837-848.
6. Başar EZ, Sönmez HE, Öncel S, et al. Multisystemic inflammatory syndrome in children associated with COVID-19: a single center experience in Turkey. Turk Arch Pediatr. 2021;56(3):192-199.
7. Haslak F, Barut K, Durak C, et al. Clinical features and outcomes of 76 patients with COVID-19-related multi-system inflammatory syndrome in children. Clin Rheumatol. 2021;40(10):4167-4178.
8. Vagrecha A, Patel HB, Mamdouhi T, et al. Effect of COVID-19 on anakinra-induced remission in homozygous STX11 hemophagocytosis lymphohistiocytosis. Pediatr Blood Cancer. 2021;68(6):e28897.
9. Chou J, Platt CD, Habiballah S, et al. Mechanisms underlying genetic susceptibility to multisystem inflammatory syndrome in children (MIS-C). J Allergy Clin Immunol. 2021;148(3):732-738.e731.
10. Turan C, Basa EG, Elitez D, et al. The Comparison of Children Who Were Diagnosed with COVID-19 in the First and the Second Waves of the SARS-CoV-2 Pandemic. Turk Arch Pediatr. 2021;56(6):596-601.
11. Holm M, Espenhain L, Glenthøj J, et al. Risk and Phenotype of Multisystem Inflammatory Syndrome in Vaccinated and Unvaccinated Danish Children Before and During the Omicron Wave. JAMA Pediatr. 2022.

Neurological manifestations of Covid-19 in children

Artan Haruni

Pediatric Neurologist, Tirana, Albania

Different age groups present different clinical picture to SARS-CoV-2 infection. Although the clinical course of COVID-19 is usually milder in children than in adults. The exact incidence of neurological complications from SARS-CoV-2 infection remains unknown.

Neurological manifestations include headache, dizziness, stroke, seizures, encephalopathy, neuropathy. While many patients with CNS involvement have normal neuroimaging, others reveal significant abnormalities.

Many children and adolescents hospitalized for COVID-19 or multisystem inflammatory syndrome had neurological manifestations, mostly transient symptoms.

However, in rarer cases, neurological complications can be followed by fatalities.

In the literature, there are cases where the neurological manifestations of SARS-CoV-2 have a fatal outcome. Effects on long-term neurodevelopmental outcomes are unknown.

In this presentation, I will present various studies on pediatric patients with neurological manifestations of Covid-19 infection.

In conclusion, children have different neurological manifestations and complications associated with COVID-19. The severity of neurologic involvement may be more pronounced in children with multisystem inflammatory syndrome.

Key words: *COVID-19, headache, stroke, seizures, encephalopathy, multisystem inflammatory syndrome.*

Being a pediatric resident during the COVID-19 pandemic

Berrak Öztosun

First of all, I would like to thank the President of the Turkish Pediatric Association, my honorable Professor Haluk Çokuğraş and the President of the 4th Congress of the Pediatric Association of the Balkan, my esteemed Professor Özgür Kasapçopur, and the organizing committee of the congress for including me in this meaningful event. This congress has been a great opportunity to share our experiences and strengthen our unity under the never-ending light of science.

I am currently in the 5th year of my medical career. About 3 months ago, after wonderful 5 years, my pediatric residency at Cerrahpaşa Medical Faculty ended and I started working as a pediatric specialist in a small town in Anatolia. As a young physician and pediatric resident working actively during the pandemic, today I would like to talk about how we 'the young physicians' felt during the pandemic, how we dealt with it, and how it changed our perspectives on our jobs, and even on our lives forever.

Let's start from the beginning. What does a pandemic even mean? Just 3 years ago, when the word pandemic was mentioned, I only thought of scenes from high-grossing movies starring Brad Pitt or Kate Winslet, but nothing more.

None of us predicted such a disaster would happen in the 21st century, which is called the age of science and technology. However, all of a sudden, we had become the lead actors of dystopian movies we watched feeling so sure it was never going to happen in real life. After three years of struggle, if you ask me now what a pandemic means, it's not just a scene from a dystopian movie anymore. I can say with certainty it is a milestone in my life.

Uncertainty has always been existing in human nature, but at the same time, people have a fundamental need to reduce uncertainty and take control of their lives. When the Covid 19 started, it brought great obscurity along with it. All people around the world faced the pandemic unprepared and with no experience, and they suddenly lost all control over their lives. This created a great deal of confusion, fear, and anxiety, and these feelings grew like an avalanche, causing a global panic.

Edvard Munch's famous work, The Scream, made in 1893, was like a picture of our emotions. We were all screaming inaudibly in fear and despair. Munch described his painting;

"I was walking along the road with two friends

The sun was setting

Suddenly the sky turned blood red

I paused, feeling exhausted, and leaned on the fence

There was blood and tongues of fire above the blue-black fjord and the city

My friends walked on, and I stood there trembling with anxiety

And I sensed an infinite scream passing through nature."

The scream felt by the famous painter is very familiar to us, considering what we've experienced in the last 3 years.

Edvard Munch was also a painter who lived during the Spanish flu era. The painting of the sick man with an open mouth, as if he couldn't breathe and with an expression of fear on his face, was a self-portrait of the artist when he caught the Spanish flu.

Patients, physicians, and all people around the world screaming with fear, depression, and anxiety… Edvard Munch's paintings were the reflection of our emotions.

During the pandemic, as healthcare professionals, we worked under difficult, intense, and stressful working conditions. We have tried to fulfill our responsibilities towards ourselves, our families, colleagues, and our patients with all our strength under the guidance of moral values and ethical principles. During this period, one day we felt exhausted and vulnerable, and the next day we were hailed as heroes. We have often been called the true and unsung heroes of the pandemic. The heroic role attributed to us was one of the things I thought about most during the pandemic.

Albert Camus almost answered all the questions in my mind with his novel The Plague. In his famous work, the Nobel Prize-winning author described a society struggling with the pandemic through the eyes of Doctor Rieux, one of the protagonists of the novel.

Camus provides the following dialogue between Doctor Rieux and his friend Rambert;

"… there's no question of heroism in all this. It's a matter of common decency. That's an idea which may make some people smile, but the only means of fighting a plague is common decency."

"What do you mean by 'common decency?" Rambert's tone was grave.

"I don't know what it means for other people. But in my case, I know that it consists in doing my job."

Regardless of time and place, ethical principles and professional medical values are our guides in the medical profession. Regardless of the circumstances, we as physicians who have tried to perform our profession virtuously did not become heroes in the pandemic, we have been already heroes on the day we promised to fulfill the profession of medicine with dignity, and it was the day we took the Hippocratic oath.

The Covid 19 virus was using all the opportunities it got to spread while humanity was still trying to get to know it. The virus and the chaos it brought were spreading rapidly all over the world. On the other hand, humanity was trying to defeat this cruel microorganism by using its greatest power, science. As in the headline of Time magazine 'Vaccine Revolution', an era was being closed under the leadership of science and the doors of a new era were being opened in which hopes have started to blossom.

In addition to all difficulties, sorrows, and losses we have experienced, the pandemic has caused everyone to question themselves, their relationships with their relatives, their profession, and the global order. While humanity was going through the age of individualism, people faced the necessity of unity against a common problem.

In the very first days of the pandemic, I watched something on the news affecting me a lot. It was about the aid boxes sent from China to Italy in March 2020. A note was attached to every box; it was like an advice sent to today's humanity from centuries ago.

In the note, it was written "We are waves of the same sea, leaves of the same tree, flowers of the same garden." The famous philosopher Seneca was guiding humanity going through a difficult time.

The pandemic is a deadly tragedy and a horrific disaster. But it's also a lesson for humanity, an opportunity to set aside differences and to understand the importance of togetherness. A virus that sees no difference between people has shown one more time that there is in fact no difference between people and fighting together is the only way to win the war against one of the most dangerous challenges this world has faced in our lifetime.

After 3 years, when I think about those days, I can still feel the fear, exhaustion, and worry in my bones. But I can certainly say that thanks to my colleagues at Cerrahpaşa Medical Faculty, my colleagues in Turkey, and of course my colleagues all around the world I've never felt alone.

I would like to thank each and every one of you for your support, compassion, and love. It was an honor and privilege to share the field of battle with you and it always will be.

Applications of elastography in pediatric pathology – a new paradigma

Cristina Oana Marginean

University of Medicine, Pharmacy, Sciences and Technology from Targu Mures

Objective: Elastography is a new method which explore the ecostructure of different organs combined with the evaluation of vascularization and tissue elasticity. This method quantifies pathological changes related to the presence of abnormal tissue compared to surrounding tissue providing information about: elasticity/rigidity of the examined tissue, degree of fibrosis and the rigidity of a tissue.

Methods: There are divided in: Transient elastography (TE), and Acoustic radiation force impulse (ARFI) divided into:point shear wave elastography (p-SWE) and 2-dimensional shear wave elastography (2D-SWE). In pediatric pathology this method has application in liver diseases, for evaluating of the elasticity of some tumors, as well as for differentiating of benign or malign adenomegaly. In pediatric hepatology this method is useful for the monitorization of liver fibrosis. The data regarding the utility of this method in children are very few.

Results: A recent study of our team revealed that the value of elasticity increase with the age and are higher in boys versus girls. In obese children, a new pandemic disease in children also, elastography can differentiate the steatosis from fibrosis, both liver velocity and elasticity being higher in these children, although values were obtained by 2D-SWE ($p=0.0314$) or by TE ($p <0.0001$). The velocity was also corelated with ALT and AST/ALT ratio ($p <0.0001/p= 0.0003$). In pediatric cardiology, the elastography was also useful, especially in children with congenital cardiac malformations in which surgical interventions associated with altered blood flow generally determined liver fibrosis. The median value of elasticity was higher in children with congenital cardiac malformations, values correlated with AST, ALT, GGT and Fib4 ($p <0.0001$). Therefore the elastography parameters are valuable tools for screening and monitoring of liver fibrosis in patients like those pre and post-Fontan and post-Glenn interventions.

Conclusion: We can conclude that elastography is a useful, noninvasive method for the diagnosis of a wide spectrum of pathologies in pediatric pathology, offering also the possibility of therapeutic interventions.

Keywords: elastography, liver, children

Albanian experience in the treatment and management of pediatric cases with Sars Cov 2 Infection

Gjeorgjina Kuli-Lito,

UHCNT, Tirana, Albania

Introduction : The pandemic Sars-Cov 2 affects the pediatric age, although usually was n asymptomatic or with mild aor moderate clinical course. The respiratory form was predominant followed by gastro-intestinal symptoms. The most severe manifestations were inspiratory failure, MISC and Kawasaki , relatively in small percantage of cases. There are some hypotesis of the less affection of the children by this infection, as: Difference in innate and acquired immunity, a higher incidence of recurrent and concurrent infections, cross immunity with other coronaviruses (229E, HKU1, NL63, OC43), difference in microbiota, higher levels of melatonin, non-specific immunity from the application of live vaccines, difference in maturation and function of ACE2 receptors, optimum value of vit D.

Aim : To document the epidemiological, clinical data and complications of SARS-CoV-2 infection in pediatric age groups during the period July 1, 2020 - December 31, 2021.

Matherial and methods: This is a quantitative, retrospective and descriptive exploratory study, where the focus is on quantitative analysis and interpretation through statistical methods. The sample taken in the study includes 763 children hospitalized with SARS-CoV-2 infections at the Pediatric Infectious Service at the "Mother Teresa" University Hospital Center, from July 1, 2020 to september 2022.

Review of the literature and examination of the rates diagnosed and hospitalized with Covid 19 from the age of 1 month to 14 years.

Patients with MIS-C present:

MIS-C can start a few weeks after the child is infected with SARS-CoV 2, even asymptomatic forms

Case definition according to WHO:

Children and adolescents 0-19 years old with fever ≥ 3 days and at least 2 of the following criteria:

Rash or bilateral non-purulent conjunctivitis or signs of muco-cutaneous inflammation (mouth, hands, feet)

Hypotension or shock

Data for myocardial dysfunction, pericarditis, valvulitis or coronary artery disorders, or increased Troponin

Coagulopathy data (PT, PTT, d-DIMER increase)

Acute gastro-intestinal problems (diarrhea, vomiting, or abdominal pain)

And Increase in markers of inflammation such as: ERS, PCR, Procalcitonin

Laboratory confirmation of evidence of COVID 19 (RT-PCR, antigen test or positive serology) or contact with persons infected with COVID 19 exclude:Other obvious causes of inflammation (bacterial sepsis, streptococcal or staphylococcal shock syndrome)

Results :

Since the beginning of the pandemic, more than 8000 children have been laboratory confirmed in Albania, of which 763 casesare hospitalized during the study period .

Until September 2022, the incidence of the disease COVID-19 in Albania is 7215.1 cases per 100,000 inhabitants and the mortality is 113.7 deaths per 100,000 inhabitants.

The number of confirmed cases: morethan 324000 and the number of deaths 3253

Pediatric cases: 4% - 8261

Hospitalized: 763 (9.2%)

Serious cases: 39. 10% The mean age was 3.35 years and the most frequently hospitalized age group was 0-1 years (41%). Only 53 children had other concomitant diseases (7%).

According to the course of the infection, several clinical forms are described.

Asymptomatic: without clinical signs and symptoms and with normal images of the lungs: in Albania 60% of children

• Mild: fever, myalgia, cough, anosmia (28% of confirmed pediatric cases, treated in outpatient conditions)

• Moderate: pneumonia with symptoms or subclinical disease and changes in imaging (10%)

• Severe: dyspnea, cyanosis, hypoxia with decreased saturation values below 95% (7%)

• Critical: acute respiratory distress syndrome (ARDS), respiratory failure, shock or multiorgan dysfunction 1%

Systemic multiorgan response (MIS-C). Patients present persistent temperature and various signs and symptoms including many organs (heart, gastro-intestinal, renal, dermatological, neurological, hematological) and increased inflammation markers. (10%, 48 cases with PIMS and 40 with MISC) Patients with MIS-C present:

• The most frequent symptoms along with the temperature are respiratory 77.4% (n=302), of which 6.9% manifested, followed by gastrointestinal 28.72% (n=112). Respiratory failure was found in 6.92%. Laboratory was simultaneously observed as leukocytosis and leukopenia with neutrophilia and monocytosis.

Increased values of inflammation such as CRP, ferritin d dimer were observed in over 50% of cases. The treatment consisted mainly in correcting the symptoms, inhibiting the exaggerated inflammatory response, correcting coagulation, hydroelectrolytic and metabolic disorders.

Conclusions: Covid 19 is a pandemic infectious disease with clinical forms of different severity in all age groups

Children are infected at a lower rate than adults and with a lighter severity, but they can be an important epidemiological link in the spread of the infection. Pediatric cases make up 4% of positive cases, of which 9.2% were hospitalized.

The average age of hospitalized children is 4.7 years, while those with MISC are 7.3 years.

The most affected age group is 1-4 years old, while serious complications appear at the age of over 5 years. Consider severe complications such as ARDS, sepsis, S. Kawasaki, MIS-C (12%) which can also appear in children without accompanying pathology and a few weeks after the infection has passed. The dominant clinical form is the respiratory form, followed by the gastrointestinal (and depending on to the viral serotype), but the course can be complicated by more serious situations such as Kawasaki and MISC.

Keywords: Sars Cov2, Children, MISC, PIMS

References:

Why is COVID-19 less severe in children? A review of the proposed mechanisms underlying the age-related difference in severity of SARS-CoV-2 infections http://orcid.org/0000-0002-2388-4318 Petra Zimmermann, http://orcid.org/0000-0003-3446-4594 Nigel Curtis

www.cdc gov>2019-ncov.hcp.pediatriac-hcp. Information for pediatric health care providers_CDC

Children | COVID-19 Treatment Guidelines.www.covid19 treatment guidelines.nih.gov › children

www.uptodate.com › contents › coronavirus-disease-20.. .Coronavirus disease 2019 (COVID-19): Clinical ... – UpToDate

Siddiqi HK, Mehra MR. COVID-19 illness in native and immunosuppressed states: a clinical-therapeutic staging proposal. J Heart Lung.

Remdesivir (VEKLURY) [package insert]. Food and Drug Administration. 2020. Available at:https://www.access-data.fda.gov/drugsatfda_docs/label/2020/214787Orig1s000lbl.pdf. Accessed: October 25, 2020.

www.who.int/covid-19/ How to manage children at home - During COVID-19 Lock down ?

Instituti i shendetit publik. Buletini epidemiologjik javor, nentor 2020

Arshiva statistikore QSUT, Sherbimi i pediatrise infektive: 2020-2022

Current paediatric intensive care organisation and achievements in Bulgaria

M. Halilova[1], D. Krumova[1,2], T. Teneva[3,4], D. Pechilkov[5], B. Mladenov[6], I. Daskalova[7], A. Hadzhieva-Hristova[1,2], Bl. Zdravkov[4], I. Ivanov[7], D. Avdzhieva[3,4], V. Iotova[1,2]

[1] UMHAT "Saint Marina" Varna

[2] Department of Paediatrics, Medical University of Varna

[3] Department of Paediatrics, Medical University of Sofia

[4] SHATCD "Prof. Dr. Ivan Mitev" Sofia

[5] National Cardiologic Hospital of Sofia, Paediatric postoperative intensive care unit and reanimation

[6] UMHATEM – „N.I.Pirogov", Paediatric anaesthesiology ward and intensive care unit

[7] Department of Paediatrics and Medical Genetics, Medical University of Plovdiv

The University Multiprofile Hospital for Active Treatment "Sveta Marina" (UMHAT) - Varna/ Bulgaria is the largest diagnostic-treatment and consultation University Hospital complex in North-Eastern Bulgaria, serving a population from the whole country, which has over 1300 beds, the most modern equipment and highly qualified staff - university professors, national and regional consultants.

Medical University - Varna - One of the most modern and high-tech universities in the country! Attractive multinational environment, state-of-the-art training methods and facilities, real-world and simulation training, wonderful sports and recreation conditions in the Sea Capital of Bulgaria. These are just a few of the reasons why students from approximately 50 countries all over the world have chosen to study at Medical University-Varna.

Structure, goals and mission of Pediatric Intensive Care Units

- Pediatric intensive care (PIC) is the **special care and treatment** services provided in the pediatric intensive care units (PICUs) of hospitals for children aged 0 – 18 years with a critical illness;[1]
- PIC should not only attempt **to save the lives** of critically ill children, but should also strive to maximize the quality of those lives; [2]
- PICUs are very important for children who have dysfunction in many organs or organ systems and often require the **joint evaluation** of more than one discipline; [3]
- The design of these units **should be privileged** in terms of continuous monitoring and treatment of the critically ill patient, and also, they should be equipped with advanced technological devices;
- **Multidisciplinary teams** - Pediatricians, Pediatric Nephrologists, Pediatric Endocrinologists, Pediatric Cardiologists, Pediatric Neurologists, etc.

The indispensable role of PICUs

- 24-hour continuous monitoring of patients;
- Clinical-laboratory monitoring;
- Presense of highly specialized equipment;
- Immediate response in emergency situations;
- Multidisciplinary approach to the patient;
- Psychological support of parents and staff by psychologists.

Pediatric intensive care - The WAY FORWARD

- Pediatric intensive care is a relatively new specialty in medicine, especially in middle- and low-income countries;
- Education & training programmes for PICUs and Pediatric emergency medicine specialties are developing in many countries;
- The fundamental aim is to preserve more child lives even in critical situations;

National survey

- The aim of the study is to make a review of the actual state of the of Bulgarian PICUs;
- The survey was conducted in December 2021;
- The survey consisting of ***60 questions*** was translated from Turkish with permision; [3]
- All invited PICUs chose one representative to fill in the survey for their unit;
- Questions concerned:
  - the structure and the scope of the wards
  - the number and qualifications of the specialists
  - the available equipment, etc.

Results

- The questionnaire was delivered electronically by means of Google forms to *5 PICUs*;
- There are separate PICUs in five of the the seven identified tertiary hospitals included in the survey with a total number of ***40 intensive care beds***.

Pediatric intensive care units participating in the survey with number of beds			
1	UMHATEM – „N.I.Pirogov“, Paediatric anaesthesiology ward and intensive care unit	Sofia	10
2	SHATCD "Prof. Dr. Ivan Mitev" Sofia	Sofia	6
3	National Cardiologic Hospital of Sofia, Paediatric postoperative intensive care unit and reanimation	Sofia	8
4	Department of Paediatrics and Medical Genetics, Medical University of Plovdiv	Plovdiv	6
5	UMHAT "Saint Marina" Varna, Paediatric intensive care unit	Varna	10
6	Pediatric ward UMHAT Pleven – without separate-PICU	Pleven	-
7	Pediatric ward UMHAT Stara Zagora – without separate-PICU	Stara Zagora	-

PICUs in Bulgaria

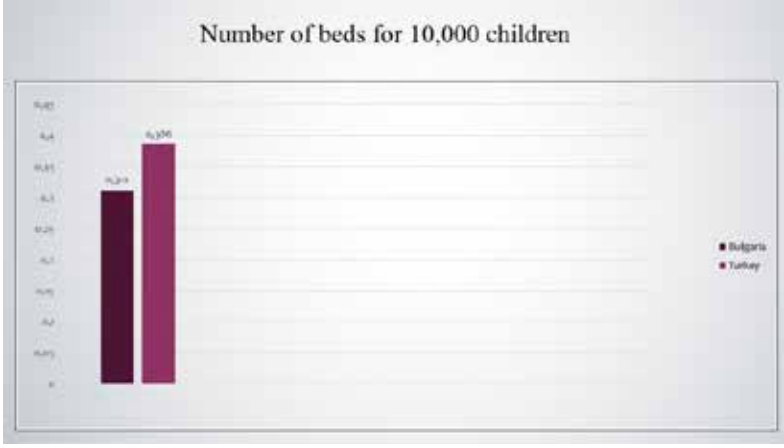


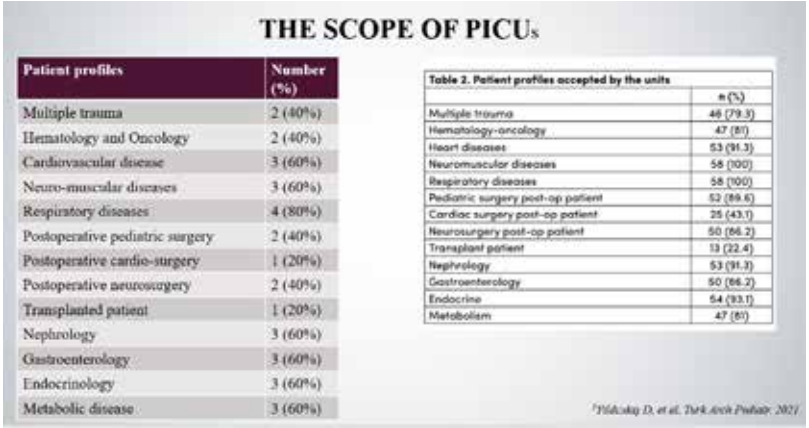
Results

- ◊ 7 (100%) of the centers are tertiary level of pediatric care;
- ◊ For Anesthesiology and Intensive care, 4 (57%) of them are tertiary level and 3 (43%) are secondary level of care;
- ◊ For Neonatology, 1 (14%) of the centers is tertiary level of care, 3 (43%) are secondary level and 3 (43%) are without any assigned level;
- ◊ Only one of the wards is located in a specialized children's hospital;
- ◊ 2 (28.5%) of the University hospitals with Departments of Pediatrics do not have a PICU.

Compared to Yıldızdaş et al, 2021

- ◊ The questionnaire was delivered electronically to 60 pediatric intensive care units in Turkey
- ◊ 58 of the centers answered the questionnaire.
- ◊ 5 of the centers (8.6%) were city hospitals, 7 (12%) were state hospitals, 25 (43.2%) were University hospitals, 21 were (36.2%) training and research hospitals.
- ◊ 54 of the centers (93.2%) provided tertiary care, 2 (3.4%) - secondary care, and 2 (3.4%) - secondary and tertiary mixed care.
- ◊ There were a total of 841 tertiary level pediatric intensive care beds, 37 secondary level pediatric intensive care beds, 128 of which were isolated pediatric intensive care beds. The number of occupied beds was 820 (93.3%) on the day of the survey.





- At the time of the survey, a total of ***43 doctors*** with one or two specialties works in the departments, 27 are specialists, 10 are PhD students, and 12 are academics;
- 10 (23%) of physicians attended the "Pediatric Basic and Advanced Life Support" course;
- 11 (26.5%) of the physicians, all with a specialty in Anesthesiology and Intensive Care completed a course on invasive and non-invasive mechanical ventilation during their specialty;
- 3 (7%) of the physicians, all with the specialty "Pediatric Nephrology", attended the Renal Replacement Therapies Course during their specialty;
- The number of physicians attending the Bedside Ultrasonography Course was 5 (11.6%) and the number of physicians attending the 'Cardiac Intensive Care Course' was 18 (41.9%).

STAFF

- 59 health professionals (nurses and midwives) work in the wards.
- Only one of them attended a course on maintaining vital functions in children.
- The ratio of nurses to doctors is ***1.2 : 1.***
- The ratio of the number of nurses to the number of beds in the ward is ***1.5 : 1***, varying from ***2.0 : 1*** to ***1.2 : 1***

Equipment Of the units

- There are **35** mechanical ventilation machines, all of which could be used for non-invasive ventilation.
- Continuous hemodialysis was performed at **two** of the wards, and plasmapheresis and extracorporeal membrane oxygenation (ECMO) at **one**.
- There are no intracranial pressure monitoring and Pulse index Continuous Cardiac Output (PiCCO) at any of the hospitals.

Bedside hemodynamic monitor	42 (100%)
Invasive mechanical ventilator	35 (100%)
High-frequency oscillatory ventilation	2 (40%)
Bispectral Index	1 (20%)
Near-Infrared Spectroscopy	1 (20%)
Pulse index Contour Cardiac Output	0
Intracranial pressure monitor	0
Flexible pediatric bronchoscope	2 (40%)
Bedside ultrasonography	5 (100%)

- ***The first PICU*** in the USA was established by John Downes in the Children's Hospital of Philadelphia in 1967; [4]
- Pediatric intensive care emerged as a **new specialty** in the 1960s, with the awareness that a separate subspecialty is required to care for critically ill pediatric patients;[5]
- The present study of the PICU is ***the first*** of its kind in Bulgaria.
- Establishment of a ***specialty*** of Emergency and Intensive Care Paediatrics for doctors and a correspondent degree for nurses might improve the level of competence and the quality of care at the Paediatric intensive care units in Bulgaria.
- In the USA, similar studies have been conducted since 1990, and in Europe - since 2000.

- ◊ The profile of most surveyed departments covers almost all areas of general and specialized pediatric and surgical activity and some of these wards also carry out neonatological diagnostic and treatment activities;
- ◊ The number of occupated beds at the time of the survey (n=24, 60%) was lower, probabbly because of that many children still remain for treatment in the local general intensive care units and do not reach the specialized pediatric units;
- ◊ Despite modern PICUs in our country, the results of the survey report gaps in the systematic training of medical personnel;
- ◊ An obvious fact is the extremely poor staffing with nurses, especially as opposed to the number of beds;

Conclusions

- ◊ With the establishment of a separate specialty of pediatric intensive care and emergency medicine we believe that the level of competence and the quality of care in children's intensive care units in Bulgaria will be significantly improved;
- ◊ This will lead to greater success in serving children in need of intensive care;
- ◊ To increase the number of health professionals who work in the wards.
- ◊ The present study marks the beginning of the assessment and the struggle for the expansion and improvement of intensive care for Bulgarian children, which is of institutional and national importance and should not be delayed any longer.

Sources:

[1]Köroğlu TF et al., Istanbul: Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Derneği; 2008

[2]Namachivayam P, etal. Pediatric Critical Care Medicine. 2010

[3] Yıldızdaş D, Aslan N. Current situation of pediatric intensive care specialty and pediatric intensive care units in Turkey: Results of a national survey. Turk Arch Pediatr. 2021;56(2):141-146. doi: 10.14744/TurkPediatriArs.2020.26937.

[4] Epstein D, et al. A History of Pediatric Critical Care Medicine. *Pediatr Res*. 2005;58(5):987-96

[5] Khanal A, et al. Current State of Pediatric Intensive Care and High Dependency Care in Nepal. Pediatr Crit Care Med 2016; 17: 1032-40.

A Diagnostic Approach to the Congenital Anomalies of the Coronary Arteries

Ramush Bejiqi, R. Retkoceri, A. Maloku, A. Mustafa, R. Bejiqi, Sh. Dedinca, A Batalli, H Bejiqi

Unit of Pediatrics Cardiology, Pediatrics Clinic, University Clinical Center of Kosovo, Prishtina, Kosovo

Introduction

Coronary artery anomalies (CAAs) are a diverse group of congenital disorders whose manifestations and pathophysiological mechanisms are highly variable. They may occur in isolation or in association with other congenital anomalies. Some authors prefer to categorize CAAs only as “major,” “severe,” “important,” or “hemodynamically significant” anomalies versus “minor” ones. Our opinion is that the best classification was done from authors published in Circulation 2007 who concluded that a comprehensive and widely agreed-upon scheme to define and classify CAAs should initially consider all possible coronary anatomic variations independently from the clinical and hemodynamic repercussions of individual CAAs. This classification includes 4 major groups: anomalies of origination and course - origine, anomalies of intrinsic coronary arterial anatomy - course, anomalies of coronary termination and anomalous of anastomotic vessels - morphology. Diagnosis is based on clinical presentation, electrocardiogram, and echocardiographic examinations and in some cases cardiac catheterization.

Objective

Our objective was to present variant of coronary arteries anomalies, clinical manifestations, diagnostic approach, misdiagnosis and dilemmas for pediatric cardiologist which who meets with this very complicated and sometimes childish problem among cardiologists and cardiac surgeons. Prenatal diagnosis is very important because as early diagnosis and surgical repair are crucial for prognosis and complications. Also, presenting some cases we want to show difficulties and controversies in clinical presentation and diagnostic problems especially in countries with limited resources.

Key words coronary artery anomalies, ALCAPA, ARCAPA, fetal echocardiography

Our experiences with gene therapy for SMA disease in the Bethesda Children's Hospital of the Hungarian Reformed Church

R.Jakus, B.Mikos, T.Bodó, B.Bíró, L.Vendégh, A.Vicze, R.Pásztrai, É.Szőke, A.Fogarasi, Gy.J.Velkey

Spinal muscular atrophy (SMA) is a progressive neurodegenerative disease caused by autosomal recessive deletions and/or mutations in the survival motor neuron (*SMN1*) gene. SMA is characterized by loss of motor neurons, progressive muscle weakness, and atrophy. The clinical phenotype of SMA occupies a broad spectrum, with phenotypes historically classified based on age of onset and maximum-achieved motor function: Type 0 and Type 1 are typically earlier onset and more severe from a younger age, Type 4 is typically a milder phenotype. SMA Type 1 represents approximately 60% of patients with SMA and is characterized by symptom onset at ≤6 months and median life expectancy of <2 years in the absence of respiratory support.

Although SMA is historically one of the most common causes of infant mortality, drug development and the emergence of SMA disease-modifying treatments (DMTs) in the last decade has improved disease outcomes for patients. The positive impact of DMTs on SMA prognosis, newer classifications based on the highest level of ambulatory milestone achievement (nonsitter, sitter, and walker) are increasingly used to better inform disease management.

Currently, there is no sufficient data to demonstrate that any of the disease-modifying therapies is superior. No clear difference can be made in terms of effectiveness. Based on the patient's age, SMN2 copy number, AAV9 AT titer, would make a decision which therapy can be recommended.

Nusinersen (Spinraza®, Biogen) is an SMA DMT that was first approved in 2016 by the US Food and Drug Administration (FDA), and in 2017 by the European Medicines Agency (EMA) for the treatment of SMA in pediatric and adult patients. Nusinersen, an intrathecally delivered *SMN2*-directed antisense oligonucleotide, modifies pre-mRNA splicing of *SMN2* to promote increased production of full-length SMN protein. As an *SMN2* splicing modifier, nusinersen maintenance dosing every 4 months is required following the initial four loading doses administered over 2 months. As nusinersen is administered directly into the cerebrospinal fluid, lumbar puncture can be challenging, particularly in young patients with deformed spines, and may require CT-guided puncture under deep sedation.

Risdiplam (Evrysdi®, Roche) is an orally administered therapy that modifies pre-mRNA splicing of the survival of motor neuron 2 (*SMN2*) gene. It is recommended for the treatment of SMA1-2-3 patients with 1-4 SMN2 copies, based on the license issued by the EMA from the age of 2 months (no age limit based on the FDA license). Risdiplam is given daily orally or into the gastrotube, in a dose depending on body weight and age.

Gene therapy with onasemnogene abeparvovec (OAV101, Zolgensma®; formerly AVXS-101, Novartis Gene Therapies) is designed to provide sustained expression of functional SMN protein following a single intravenous (i.v.) dose, with the aim of halting disease progression and preserving motor function. OAV101 was approved for the treatment of patients with SMA with bi-allelic mutations in *SMN1* by the FDA and EMA in 2019 and 2020, respectively. In the US, OAV101 is specifically indicated in pediatric patients <2 years of age. The EMA regulation does not contain age limit, defined the dose to be administered up to the body weight of 21 kg. OAV101 is designed to address the genetic root cause of SMA by delivering a fully functional copy of human SMN, as a transgene, via a self-complementary adeno-associated virus serotype 9 (AAV9) vector, which can cross the blood–brain barrier into the spinal cord to deliver to the transgene to central nervous system neurons. The design of the OAV101 vector includes a hybrid cytomegalovirus enhancer and chicken beta-actin promotor designed for rapid and sustained SMN protein expression, allowing rapid onset and a durable therapeutic effect. The transgene exists as episomal DNA in the nucleus of transduced cells and without site-specific into the genome of the patient, reducing oncogenic potential. OAV101 should be administered to patients who have 5q SMA with a bi-allelic mutation in SMN1 and a clinical diagnosis of SMA Type 1 or, in addition to a bi-allelic mutation in SMN1, have up to three cop-

ies of SMN2 gene; use or benefit/risk of OAV101 in patients on permanent ventilation has not been established. Safety considerations for OAV101 associated with the AAV9 viral vector include thrombocytopenia, thrombotic microangiopathy, and elevated troponin-I and, due to the potential for hepatic injury following AAV-based gene therapy, prophylactic systemic corticosteroids are recommended before and after gene therapy administration. Systemic, i.v. administration of OAV101 means it can effect multiple cell types and adverse events, including thrombocytopenia and liver, renal, and central nervous system involvement, have been reported in clinical settings. Common adverse effects identified with OAV101 treatment include elevated liver enzymes and vomiting. Patient liver function should continue to be monitored for at least 3 months after OAV101 infusion.

Between October 2019 and September 2022, 25 patients with SMA Type 1 received OAV101 at the Bethesda Children's Hospital (Budapest, Hungary). Here we describe our single-center clinical experience of treating eighteen of those patients, with available long-term follow-up data.

The families of patients with SMA Type 1 previously treated with nusinersen came to the Bethesda Children's Hospital requesting that their child receive OAV101. Sexteen patient's therapies were self-funded. OAV101 now is available through a government-funded, named-patient program where each approval is made case-by-case and is tailored to the individual patient, from May 2021. Since that date we have nine patients, whose therapy was covered by government-funded, named-patient program. As OAV101 did not received European approval until May 2020, a hospital multidisciplinary project team, comprised of intensive care physicians, neurologists, cardiologists, gastroenterologists, pulmonologists, pharmacists, and physiotherapists, was created to establish a professional protocol and delivery procedure. Novartis Gene Therapies provided full access to the OAV101 administration policy and training for the relevant healthcare professionals. OAV101 drug production was specifically adjusted for each patient's weight and age and transported to the hospital under strict safety regulations. Due to the COVID-19 pandemic, treatment and hospital care were executed under strict epidemiological safety arrangements. Parents provided written consent for their children to undergo treatment prior to treatment administration. The parents also consented to the publication of any emerging scientific or clinically relevant anonymized data.

Each patient included in this single-center study had genetic documentation of a homozygous deletion or mutation in the *SMN1* gene, with the onset of SMA-related clinical symptoms evident from as early as 9 weeks of age. Only two of the 25 patients hadn't received prior nusinersen treatment; however, parents requested to single-dose OAV101 treatment. Each patient received treatment in the same order. On Day 1 of hospital admission each patient was settled in an isolated sterile ward and initiated on immunosuppressive prednisolone (1 mg/kg/day) therapy combined with famotidine (1 mg/kg/day) for gastric mucous protection. Prednisolone 1 mg/kg/day was administered in the first month then progressively tapered over the next 28 days in accordance with treatment instructions. Two peripheral i.v. lines were introduced, one to administer OAV101 and the other to provide a route for additional medications if needed to manage adverse events. On Day 2, OAV101, which was t

hawed and prepared under sterile conditions, was administered to each patient over a 1-hour period via i.v. infusion, with continuous multi-parameter noninvasive monitoring. Treatment was administered as an individualized volume, according to bodyweight (1.1×10^{14} vg/kg). On Day 3, the patients were discharged to nearby accommodation for easy hospital access in case of emergencies and followed-up for 12 weeks.

Patients were examined every week during the first month of treatment with OAV101 and every 2 weeks in the second and third months. The clinical response of patients receiving OAV101 was assessed by changes in motor function achievements using the Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND) scores. Respiratory dependency, specifically the need for noninvasive ventilation (NIV) during both night and day was also assessed.

Over the first 3 months following OAV101 infusion, the patients were closely monitored for potential adverse effects of both OAV101 and concomitant prednisolone immunosuppression treatment, as well as for any effects during tapering of the steroid immunosuppression treatment (main objective of second month follow-up). Laboratory parameters, including liver enzyme levels (aspartate transaminase [AST] alanine aminotransferase and

lactate dehydrogenase [LDH]), serum blood cell levels (thrombocytes, granulocytes, leukocytes), and troponin-I, were also assessed.

The average weekly change in CHOP INTEND scores over the treatment periods with nusinersen and OAV101 were calculated and compared.

Twentyfive patients with SMA Type 1 were administered a single intravenous infusion of OAV101. Subsequent data focus on the first eighteen patients who were brought to the centre between October 2019 and September 2022, and who had appropriate-length follow-up. All eighteen patients were diagnosed with SMA Type 1 between 7,1 and 40,4 weeks of age and initiated nusinersen treatment at a mean age of 8.5 months (range, 9 weeks–14 months). They received an average of 5.4 nusinersen doses (range, 2–7 doses) and had an average CHOP INTEND score of 27.5 points at the start of nusinersen treatment (range, 16–40 points). The first infusion of OAV101 was given at an average age of 1,49 years (range, 0,25-2,83 years)

the average volume of OAV101 administered to each child was 5.67 ml (range: 5.61– 5.71)

Motor achievements improved in all patients, as assessed by various capabilities, including ability to hold their heads, reach for targeted objects, swallow, sit unaided. CHOP INTEND scores increased by an average of 1,29 points/patient/month at 10 weeks after OAV101 infusion (range, 3–22 points).

Most patients continued to have respirator dependency, with NIV use, after OAV101.

55,5% of the patients experienced a non-infectious, high temperature (mean, 38.5°C; range, 38.3–38.8°C), which lasted for 1––2 days resulting from rectal fever lasting 2–3 three days after OAV101 infusion. Vomiting, loss of appetite, weight loss and respiratory infection occurred in 27-38% of patients.

All eighteen patients showed changes in laboratory parameters 1 week after OAV101 infusion, including thrombocytopenia, and elevated serum LDH and AST levels. Overall, following OAV101 infusion, there was a steady decline in liver enzyme levels over the 12-week follow-up. The youngest patient showed AST elevation 25 times higher than normal 1 week after OAV101 infusion, but this subsequently returned to normal. Two patients showed progressive elevation of liver enzymes at Week 6 and prednisolone dose was increased to 1.5 mg/kg/day for 1 week and 2 mg/kg/day for an additional 2 weeks. Prednisolone steroid immunosuppression was tapered over 28 days 1 month after OAV101 in the other patients.

Laboratory value abnormalities related to leukopenia, granulocytopenia were prolonged and general in our patients, but were not associated with severe or systemic infection. Renal functions and coagulation parameters did not deviate from normal range during the follow-up,

There were transient mild troponin-I elevations in our patients. The troponin-I elevation did not depend on age (< 1 year: 3/5, > 1.5 years: 3/5) It did not depend on the time elapsed after gene therapy: it occurred between 1 and 10 weeks

It was highest 2-3 weeks after gene therapy. In the case of the highest initial value, it decreased at the slowest rate.

In our single-center experience of treating eighteen patients with SMA Type 1 with OAV101, the age at which treatment was administered ranged from 0,25-2,83 years. We observed improved motor achievements in all OAV101-treated patients with an average CHOP INTEND score increase of 1.29 points/patient/month, which was higher than during prior nusinersen treatment.

According to natural history, patients with SMA Type 1 do not achieve/maintain CHOP INTEND scores >40 points In our experience, there was a rapid motor function improvement following OAV101 infusion and, although prior nusinersen therapy may impact this improvement, the >4-week (and maximum 22-week) interval between last nusinersen dose and OAV101 infusion may suggest the effect is largely mediated by OAV101. Furthermore, in our experience, the youngest patient in the series showed the quickest and most effective response, which may suggest a beneficial role of early treatment.

Previous studies have shown that permanent NIV dependency can be prevented with early OAV101..

There were no unexpected adverse events observed either with OAV101 or with concomitant steroid immunosuppression during the 3-month monitoring post-treatment. Although increased liver enzymes were observed, these returned to normal levels within a short time, and in certain patients, these elevations were manageable with corticosteroid use. Normal levels in liver enzymes were sustained over the 3 months of monitoring. All other laboratory parameters assessed were largely within the normal range, and any increases typically returned to normal levels within 1 week. The mild troponin-I elevations also normalized without any deleterious cardiovascular effects. In our experience, the youngest patient and the one with the worst nutritional status were the most susceptible to potential adverse effects.

In conclusion, findings from our single-center experience showed that OAV101 improved the clinical outcomes of eighteen patients with SMA Type 1 who were previously treated with nusinersen. We observed improvement in both the youngest patient, but also in those who received the OAV101 infusion at 2 years of age. Our findings support the use of OAV101 in older infants. Efforts toward preclinical diagnosis, followed by early treatment initiation may be a way to advance improved quality of life in patients with SMA Type 1.

Clinical and Laboratory Characteristics oOf Children With Hymenoptera Venom Induced Anaphylaxis

Vojko Berce

University Medical Center Maribor, Department of Pediatrics, Ljubljanska ulica 5, 2000 Maribor, Slovenia

University of Maribor, Faculty of Medicine, Taborska ulica 8, 2000 Maribor

Objectives: Hymenoptera venom is one of the most common causes of anaphylaxis in children. We aimed to find out the most common triggers of anaphylaxis in children in our region and to analyze epidemiological, clinical and laboratory characteristics of insect venom-induced anaphylaxis and compare them with other causes of anaphylaxis.

Methods: We included 65 children aged 0-18 years who were hospitalized in our department because of anaphylaxis in the last five years. Epidemiological and clinical data such as symptoms of skin and/or mucus membranes, respiratory and gastrointestinal tract, cardiovascular system, and anaphylaxis severity score was recorded as well as the serum tryptase levels.

Results: Anaphylaxis was induced by food allergen in 27 (41.6%) patients, followed by insect sting in 26 (40.0%) and medication in 6 (9.2%) patients. Patients with insect sting induced anaphylaxis reported gastrointestinal symptoms in 26.9%, compared to 64.8% in anaphylaxis induced by other causes ($p<0.01$). Respiratory symptoms were reported in 69.2% of patients with insect sting-induced anaphylaxis, compared to 35.1% in anaphylaxis due to other causes ($p<0.01$). Median serum tryptase level was 9.3 ng/ml in sting-induced anaphylaxis, compared to 8.3 ng/ml in anaphylaxis due to other causes ($p=0.44$).

Conclusions: Clinical symptoms of anaphylaxis differ according to the trigger. Respiratory symptoms are predominant in insect sting-induced anaphylaxis while gastrointestinal problems prevail in anaphylaxis due to other causes, especially in food-induced anaphylaxis. This difference should guide the management of patient with anaphylaxis. Serum tryptase level in anaphylaxis in children are often within the reference range, regardless of the trigger and therefore has a poor negative predictive value for the exclusion of anaphylaxis.

Keywords: anaphylaxis, children, serum tryptase, insect allergy

INTRODUCTION

Anaphylaxis is an acute, life-threatening, and generalized (systemic) allergic reaction affecting two or more organ systems at the same time. Anaphylaxis is a consequence of massive degranulation of mast cells and basophils resulting in secretion of histamine and other mast cell mediators [1]. Prior sensitization and production of specific class E immunoglobulins (IgE) to antigens in food, Hymenoptera venom (bees, wasps, hornets) and drugs is the underlaying molecular mechanism in most cases of anaphylaxis in children. Estimated annual incidence of anaphylaxis varies greatly between countries and regions but is increasing everywhere in the developed world and is highest in children and adolescents with 70 per 100000 children aged 0-19 years [2, 3]. The risk of anaphylaxis and its more severe course is higher in children with asthma, while other risk factors (mast cell disease, cardiovascular disease, long term treatment with antihypertensives or antiarrhythmics) do not have the same impact as in adults [4-6].

According to the European Anaphylaxis Registry, food allergens are the most common triggers of anaphylaxis in children (0-18 years) accounting for 66% of cases, followed by Hymenoptera venom (19%), and drugs (antibiotics, non-steroidal anti-inflammatory drugs, muscle relaxants) which are an important cause only in adolescents. Incidence of anaphylaxis to Hymenoptera venom also increase in adolescents when the frequency of anaphylaxis to food decreases [7]. The triggers of anaphylaxis in children vary greatly between regions and reflect different dietary habits and frequency of drug (especially antibiotic) treatment. Thus, in the underdeveloped world, drug allergy is the second most common cause of anaphylaxis in schoolchildren and contribute to more than a quarter

of cases. Idiopathic anaphylaxis and exercise-induced anaphylaxis only rarely occur in children [8].

Anaphylaxis usually occurs more quickly after an insect sting or drug injection (within minutes) than after oral ingestion of allergen as a food or a medicine, when up to two hours may pass before the first symptoms. Anaphylaxis in children is almost always (> 90%) manifested in the skin and/or mucus membranes (hives, angioedema, diffuse flushing, or redness), often (>80%) there are also respiratory symptoms (shortness of breath, hoarseness, cough, stridor, wheezing) and gastrointestinal symptoms (vomiting, diarrhea, abdominal cramps) are reported in around 50% and are more common in food-induced anaphylaxis. In severe anaphylaxis, cardiovascular signs and symptoms such as hypotension, disturbance of consciousness, collapse and incontinence are reported. Cardiovascular problems are more common in severe sting reactions compared to food allergy [7-9].

The severity of anaphylaxis to Hymenoptera venom is most often assessed according to Mueller scale, as presented in Table 1 [10]. The Ring&Messmer scale is also often used to assess the severity of anaphylaxis to other causes [11].

Table 1. Grading of allergic reaction according to Mueller [10].

Grade	Signs and symptoms of allergic reaction
I	Generalized skin reaction (redness, hives), malaise, apprehension
II	Grade I and at least two of: angioedema, chest tightness, nausea, vomiting, diarrhea, abdominal pain, dizziness
III	Grade II and at least two of: dyspnea, wheezing, stridor, hoarseness, confusion, dysarthria, marked weakness
IV	Grade III and at least two of: hypotension, collapse, unconsciousness, cyanosis, incontinence

The diagnosis of anaphylaxis is exclusively clinical, although an elevated serum tryptase level (> 11.4 ng/ml) in the first hours after an allergic reaction has a relatively good positive predictive value and supports the diagnosis of anaphylaxis. However, normal serum tryptase levels does not exclude anaphylaxis, which is particularly the case in the food allergy. The median value of basal serum tryptase level in children (3.5 ng/ml) are like that in adults [12].

The aim of our study was to find out the most common triggers of anaphylaxis in children and to analyze the epidemiological, clinical and laboratory characteristics of children with Hymenoptera venom-induced anaphylaxis and to compare them with anaphylaxis due to other causes. In addition, we aimed to determine the frequency of administration of epinephrine in anaphylaxis in our region.

We hypothesized that:

- food allergy is the most common trigger of anaphylaxis in children, followed by Hymenoptera venom and drugs.
- patients with anaphylaxis to Hymenoptera venom are older, have a more severe form of anaphylaxis, with more common cardiovascular and respiratory symptoms and a higher serum tryptase level when compared to anaphylaxis due to other causes

METHODS

We performed a retrospective study and included all children aged 0-18 years who were hospitalized because of anaphylaxis in the last five years (from 1.4.2017 to 31.3.2022) in the Department of Pediatrics, University Medical Center Maribor. Anaphylaxis was diagnosed according to the criteria of the European Academy of Allergology and Clinical Immunology (EAACI) [13]. Epidemiological data (sex, age), sensitizations to other allergens, previous allergic reactions (to the same allergen) and possible anaphylaxis in the past have been obtained from medical record as well as comorbidities (asthma, atopic dermatitis, cardiovascular diseases, long term medication), trigger of anaphylaxis (allergen), Mueller severity score [10], signs and symptoms of the skin and/or mucus membranes (including angioedema), respiratory tract (dyspnea, stridor, wheezing, hoarseness, cough), gastrointestinal tract (vomiting, diarrhea, abdominal pain) and circulation (hypotension, collapse). Furthermore, we recorded acute serum tryptase level (within two hours from the onset of symptoms) as well as basal serum tryptase level (at least 24 hours after the anaphylaxis), the usage of epinephrine and the results of allergy testing

- specific IgE antibody levels against the trigger of anaphylaxis. In doing so, we recorded specific IgE levels to the Api m1 component (for bee venom allergy), Ves v5 (for allergy to wasp or hornet venom). In all other allergens we measured specific IgE to the whole allergen. Specific IgE levels higher than 0.35 kU/L were considered positive [7]. All laboratory tests were performed in the Central Laboratory of the University Medical Center Maribor, Slovenia.

Statistical analysis was performed using SPSS 26.0 statistical software (IBM Inc., Chicago, IL, USA). The Kolmogorov–Smirnov test was used first to evaluate the normality of data distributions. We compared epidemiological, clinical and laboratory characteristics between patients with anaphylaxis to Hymenoptera venom and due to other causes. The Mann-Whiney U test was performed to compare quantitative variables and Fischer's exact or chi-squared test to compare qualitative variables. In addition, we performed a logistic regression analysis adjusting for age and sex. The α level for all tests was set to 0.05, and P values are presented for two-tailed tests.

RESULTS

We included 65 patients who met criteria for anaphylaxis. Triggers of anaphylaxis are presented in Table 2.

Table 2. Causes of anaphylaxis.

Allergen	Number of patients (N)	Percentage (%)
Hymenoptera venom	**28**	**43.1**
- wasp/hornet	19	29.2
- bee	7	10.8
- immunotherapy	2	3.1
Food	**27**	**41.6**
- peanut	12	18.5
- cow's milk	5	7.7
- chicken egg	4	6.2
- hazelnut	2	3.1
- cashew nut	1	1.5
- walnut	1	1.5
- soy	1	1.5
- lentil	1	1.5
Medication	**6**	**9.2**
- penicillin	2	3.1
- amoxicillin	1	1.5
- ibuprofen	1	1.5
- metamizole	1	1.5
- azithromycin	1	1.5
Unknown	**4**	**6.2**

Of the four cases with an unknown trigger and a negative allergy testing, two were associated with exercise and in one (with permanently increased basal serum tryptase level) familial hypertryptasemia was confirmed with genetic testing. Two cases with anaphylaxis due to venom immunotherapy were excluded from further analysis.

A comparison of clinical features and laboratory results between children with Hymenoptera sting- induced anaphylaxis and anaphylaxis due to other causes is presented in Table 3.

Table 3. Clinical characteristics and laboratory results of children with anaphylaxis due to Hymenoptera sting and other causes of anaphylaxis.

Characteristic [N (%)]	**Hymenoptera sting *(n=26)***	***Other causes (n=37)***	**p value**
Female sex	15 (57.7)	25 (67.5)	0.42
Family history of anaphylaxis	3 (11.5)	9 (24.3)	0.20
Previous allergic reaction [a]	2 (7.7)	19 (51.3)	**<0.01**
- *anaphylaxis* [a]	2 (7.7)	7 (18.9)	0.21
Sensitization to other allergens	3 (11.5)	19 (51.3)	**<0.01**
Comorbidities (asthma, atopic dermatitis)	3 (11.5)	16 (43.2)	**0.01**
Urticaria	23 (88.5)	30 (83.8)	0.43
Angioedema	20 (74.1)	24 (64.9)	0.31
Cardiovascular symptoms (hypotension, collapse)	7 (26.9)	4 (10.8)	0.10
Respiratory symptoms	18 (69.2)	13 (35.1)	**<0.01**
Gastrointestinal symptoms	7 (26.9)	24 (64.8)	**<0.01**
Severity grade [b]*:*			
- *II*	9 (34.6)	16 (43.2)	0.39
- *III*	12 (46.2)	19 (51.3)	
- *IV*	5 (19.2)	2 (5.4)	
Characteristic [median (IQR)]			
Age (months)	116 (80)	33 (53)	**<0.01**
Acute serum tryptase levels (ng/ml)	9.3 (8.3)	8.3 (7.1)	0.44
Basal serum tryptase level (ng/ml) [c]	6.0 (3.8)	3.7 (2.9)	0.12
Specific IgE levels (kU/l)	6.8 (21.3)	10.2 (16.0)	0.48

[a] previous allergic reaction and/or anaphylaxis induced by the same allergen

[b] severity of anaphylaxis was estimated with the Mueller's severity score (10)

[c] basal serum tryptase level was determined in only one quarter of patients (N=16)

IQR – interquartile range; IgE – immunoglobulin class E

When using a logistic regression, accounting for potential confounders such as age and sex, we still found respiratory symptoms significantly associated with insect venom-induced anaphylaxis (p=0.02) and gastrointestinal symptoms associated with anaphylaxis due to other causes (p<0.01).

Of all 65 patients with anaphylaxis, 53 (80.0%) were treated with epinephrine - 28 of them in the prehospital setting, which is 59.5 % of those 47 patients who were first treated there.

DISCUSSION

Our results show that the food allergy is the most common cause of admission of children with anaphylaxis. However, insect venom-induced anaphylaxis was almost as common in our patients, which slightly differs from the European Anaphylaxis Registry data, where food allergy is reported to be significantly more frequent (66%) compared to Hymenoptera venom (19%) as a trigger of anaphylaxis in children [7]. A possible reason for this discrepancy might be a less severe course or even unrecognized anaphylaxis induced by food. Therefore, probably not all children (or lower percentage compared to other triggers) with food-induced anaphylaxis are treated in hospital. In our study, wasp venom allergy was more common than bee venom allergy, which is expected [7, 8]. Our patients with Hymenoptera venom-induced anaphylaxis were significantly older (median 10 years), which is

in line with previous findings [3, 9]. The frequency of previous allergic reactions to the same allergen is higher in causes of anaphylaxis other than insect venom. This difference can be explained by successful immunotherapy to Hymenoptera venom, which is often performed after the first allergic reaction. Comorbidities (asthma, atopic dermatitis) and sensitization to other allergens were also more less common in our patients with sting-induced anaphylaxis, which can be explained by high proportion (72.3 %) of food-induced anaphylaxis in our patients with non-sting induced anaphylaxis group. Association of atopic dermatitis and food allergy is well known and more than a quarter of children with atopic dermatitis are sensitized to more than 5 allergens [14]. Asthma has also been previously reported a risk factor for food-induced, but not for the Hymenoptera venom-induced anaphylaxis [1, 15]. The low percentage of comorbidities in our patients with anaphylaxis triggered by Hymenoptera venom is quite different from findings in adults, where cardiovascular and/or systemic mast cell diseases are far more common than in children. Low number (only two in 5 years) of our patients with anaphylaxis induced by venom immunotherapy is in line with studies which found a low impact of mast cell diseases as a risk factor for anaphylaxis in children [16-19].

Skin symptoms (hives and/or diffuse redness) were present in more than 80% of our cases of anaphylaxis, both in insect venom-induced reactions and anaphylaxis due to other causes. Respiratory symptoms were significantly more common in venom-induced (69.2%) compared to anaphylaxis due to other causes (29.6%) while gastrointestinal symptoms were significantly less common in sting-induced anaphylaxis (26.9%), compared to anaphylaxis due to other causes (64.8%). These findings are also consistent with previous studies, although we found respiratory symptoms slightly less common than expected in both groups, which may be explained by disregarding the feeling of “dumpling” in the throat as a respiratory symptom in our study [8, 9]. The frequency of cardiovascular symptoms was relatively low in both groups, which may be due to relatively strict criteria – we considered only proven hypotension (systolic blood pressure measured during anaphylaxis at least 30% lower than after the reaction) and/or collapse as cardiovascular symptoms, while isolated dizziness, vertigo, weakness, feeling unwell were enough for classification in this group [20]. We found median values of serum tryptase levels during (or immediately after) the anaphylaxis in the upper range of normal in both groups (venom allergy and other causes), which confirms previous findings that the normal serum tryptase level in anaphylaxis in children has a relatively poor negative predictive value. However, we found no significant differences in acute serum tryptase levels between the insect sting-induced anaphylaxis and anaphylaxis due to other causes, although some previous studies in children found an increased serum tryptase levels in sting-induced anaphylaxis and not in anaphylaxis due to other causes (e.g., food) [12, 21]. The relationship between basal and acute serum tryptase levels could be more informative, as an increase of serum tryptase levels of 20% plus 2 ng/ml in anaphylaxis has been considered as a prove of generalized mastocyte activation [22]. Unfortunately, basal serum tryptase level was determined in less than a quarter of our patients.

We included only a few patients with drug allergy so we could not perform a comparative statistical analysis for this group. Among the four patients who met the criteria for anaphylaxis and the trigger was not identified, only two had elevated serum tryptase level during the reaction, and one of these two had a slightly elevated basal serum tryptase level and was later diagnosed with familiar hypertryptasemia according to the results of genetic testing. All this support the previous findings of only minor role of mast cell disease in anaphylaxis in children as opposed to adult population [17].

The proportion of children who received epinephrine in anaphylaxis was significantly higher in our patients (80%) than in comparable studies from other countries. Thus, Dubus et al. reported that in France only 12% of children with anaphylaxis receive epinephrine in the primary care settings and 23% in the emergency center or when admitted to hospital [22]. Nevertheless, there is still some room for improvement in the treatment of children with anaphylaxis in our everyday clinical practice.

Unfortunately, we have not recorded the interval between the contact with the allergen and the onset of symptoms, where we would also expect differences between allergens as anaphylaxis after the insect sting usually occurs more quickly than after the ingestion of food or drug allergen [23].

CONCLUSSIONS

Allergy to insect venom prevails as a cause of anaphylaxis in older children and adolescents, while food allergy is the most common cause in preschool children. Other allergens (drugs, immunotherapy, exercise) or unknown causes represent only a small proportion. Skin and/or mucosal membrane symptoms are present in most cases of anaphylaxis, regardless of the trigger. Most patients with Hymenoptera venom-induced anaphylaxis suffered from respiratory system symptoms. However, gastrointestinal symptoms are only seldom reported in this group. This is important in everyday clinical practice and the treating medical team must give special attention to the respiratory system in insect venom-induced anaphylaxis even when there are no obvious symptoms. Serum tryptase level in anaphylaxis in children is often within the reference range and therefore has a poor negative predictive value.

REFERENCES

1. Simons FER, Ardusso LR, Bilò MB, et al. International consensus on (ICON) anaphylaxis. World Allergy Organ J. 2014;7:9.

2. Decker WW, Campbell RL, Manivannan V, et al. The etiology and incidence of anaphylaxis in Rochester, Minnesota: A report from the Rochester Epidemiology Project. J Allergy Clin Immunol. 2008;122:1161-5.

3. Wang Y, Allen KJ, Suaini NHA, McWilliam V, Peters RL, Koplin JJ. The global incidence and prevalence of anaphylaxis in children in the general population: A systematic review. Allergy. 2019;74:1063-80.

4. Lieberman P, Simmons FER. Anaphylaxis and cardiovascular disease: therapeutic dilemmas. Clin Clin Exp Allergy. 2015;45:1288-95.

5. Bock SA, Muñoz-Furlong A, Sampson HA. Further fatalities caused by anaphylactic reactions to food, 2001-2006. J Allergy Clin Immunol. 2007;119:1016-8.

6. Theoharides TC, Valent P, Akin C. Mast Cells, Mastocytosis, and Related Disorders. N Engl J Med. 2015;373:163-72.

7. Grabenhenrich LB, Dölle S, Moneret-Vautrin A, et al. Anaphylaxis in children and adolescents: The European Anaphylaxis Registry. J Allergy Clin Immunol. 2016;137:1128-37.

8. Serbes M, Sasihuseyinoglu AS, Ozcan D, Altıntas DU. Clinical features of anaphylaxis in children. Allergy Asthma Proc. 2022;43:50-6.

9. Poowuttikul P, Seth D. Anaphylaxis in Children and Adolescents. Immunol Allergy Clin North Am. 2021;41:627-38.

10. Mueller HL. Diagnosis and Treatment of Insect Sensitivity. J Asthma Res. 1966;3:331-3.

11. Ring J, Messmer K. Incidence and severity of anaphlactoid reactions to colloid volume substitutes. Lancet. 1977;309:466-9.

12. Komarow HD, Hu Z, Brittain E, Uzzaman A, Gaskins D, Metcalfe DD. Serum tryptase levels in atopic and nonatopic children. J Allergy Clin Immunol. 2009;124:845-8.

13. Muraro A, Worm M, Alviani C, et al. EAACI guidelines: Anaphylaxis (2021 update). Allergy. 2022;77:357–77.

14. Berce V, Marhold T, Delopst V. The impact of comorbidities on the severity of atopic dermatitis in children. Adv Dermatol Alergol. 2021; doi:10.5114/ada.2021.108426.

15. Di Palmo E, Gallucci M, Cipriani F, Bertelli L, Giannetti A, Ricci G. Asthma and food allergy: which risks? Medicina (Kaunas). 2019;55:509.

16. Stoevesandt J, Trautmann A. Risk factors in bee and Vespula venom allergy: state of the art. Allergo J Int. 2022;31:1-10.

17. Fried AJ, Akin C. Primary mast cell disorders in children. Curr Allergy Asthma Rep. 2013;13:693-701.

18. Klaiber N, Kumar S, Irani AM. Mastocytosis in Children. Curr Allergy Asthma Rep. 2017;17:80.

19. Dribin TE, Michelson KA, Zhang Y, Schnadower D, Neuman MI. Are Children with a History of Asthma More Likely to Have Severe Anaphylactic Reactions? A Retrospective Cohort Study. J Pediatr. 2020;220:159-64.

20. Turner PJ, Worm M, Ansotegui IJ, et al. Time to revisit the definition and clinical criteria for anaphylaxis? World Allergy Organ J. 2019;doi:10.1016/j.waojou.2019.100066.

21. Halbrich M, Clarke A, La Vieille S, et al. Tryptase levels in children presenting with anaphylaxis to the Montreal Children's Hospital. Allergy Asthma Clin Immunol. 2014; doi:10.1016/j.jaci.2012.12.1429.

22. Valent P, Bonadonna P, Hartmann K, et al. Why the 20% + 2 tryptase formula is a diagnostic gold standard for severe systemic mast cell activation and mast cell activation syndrome. Int Arch Allergy Immunol. 2019;180:44-51.

23. Dubus JC, Lê MS, Vitte J, et al. Use of epinephrine in emergency department depends on anaphylaxis severity in children. Eur J Pediatr. 2019;178:69-75.

24. Seth D, Kamat D. Anaphylaxis: recognition, treatment, and outcomes. AIMS Medical Science. 2022;9:65-80.

4th Congress of the Pediatric Association of the Balkan
Oral Presentation

OP-019

The Relationship of Hypertension and Serum Fibroblast Growth Factor-23 in Obese Children

Hatice Kevser Ayaz[1], Diğdem Bezen[2], Ahmet İrdem[3], Hasan Dursun[4]

University of Health Sciences, Prof. Dr. Cemil Taşçıoğlu City Hospital,

[1]Clinic of Pediatrics,

[2]Division of Pediatric Endocrinology,

[3]Division of Pediatric Cardiology,

[4]Division of Pediatric Nephrology, İstanbul, Turkey

Objectives: The prevalence of hypertension (HT) has been increasing in children and adolescents in recent years, and obesity is shown as the main reason for this increase (1). It is thought that early diagnosis and treatment of childhood HT may affect the prognosis of cardiovascular system morbidity and mortality in adulthood (2). In the recent years it has been shown that plasma fibroblast growth factor 23 (FGF23) levels in hypertensive people were found to be significantly higher than in normotensive people (3). FGF23 activates the renin-angiotensin-aldosterone system and plays a role in renal sodium retention (4). This information suggests that FGF23 may become the target of new antihypertensive drugs. We aimed to investigate if there is a relationship between hypertension and serum FGF23 levels in obese children with hypertension and whether FGF23 can be a biochemical biomarker in hypertensive obese children.

Methods: Between October 2016 and March 2017, 40 hypertensive and 40 non-hypertensive, obese patients aged 6-18 years who applied to Pediatric Nephrology and Endocrinology outpatient clinics were included in the study. Body mass index [BMI=weight (kg)/height² (m)] values were calculated using reference values for Turkish children and obesity was accepted as BMI ≥ 95% (5). Laboratory data of biochemical parameters (urea, creatinine, uric acid, sodium, potassium, calcium, phosphorus, alkaline phosphatase, triglyceride, total cholesterol), complete blood count and hormones (freeT4, thyroid stimulating hormone, parathormone, 25-OH vitamin D, renin, aldosterone) of the patients at the time of admission were recorded retrospectively from their files. Blood pressure data were recorded by performing 24-hour ambulatory blood pressure monitoring and the monitor was set to measure every 30 minutes between 08:00 and 23:00, and every 60 minutes between 23:00 and 08:00. Records with a measurement result below 70% were considered insufficient and repeated. The BP burden of the patients was determined by the ratio of the systolic and/or diastolic data to the total number of measurements over 90% percentile, and BP load over 25% was considered significant (6). Serum FGF23 levels from blood samples were measured by ELISA method. IBM SPSS Statistics 22 (IBM SPSS, Turkey) program was used for statistical analysis. Significance was accepted as the $p<0.05$ level.

Results: A total of 80 children, 40 (50%) boys and 40 (50%) girls were included in the study, and the mean age was 12.65±2.4 years. Patients were divided into two groups as hypertensive (BP load ≥25%) and non-hypertensive (BP load <25%) according to ABPM results. All laboratory findings, except serum uric acid and potassium levels, were not statistically significantly different between hypertensive and non-hypertensive groups ($p>0.05$). Mean serum uric acid levels were statistically significantly higher, whereas blood potassium levels were statistically significantly lower ($p=0.001$, $p=0.020$, respectively) in hypertensive patients when compared with non-hypertensive patients. Laboratory findings of hypertensive and non-hypertensive patients are given in Table 1. In hypertensive obese children, a positive correlation was found between FGF23 and serum calcium, total cholesterol, 24-hour mean diastolic blood pressure, 24-hour mean arterial pressure, mean daytime diastolic blood pressure, and mean daytime arterial pressure levels ($p=0.049$, $p=0.035$, $p=0.019$, $p=0.036$, $p=0.002$, $p=0.030$, respectively) (Table 2).

Conclusion: In this study, no direct relationship was found between FGF23 and blood pressure in obese children. However, the positive correlation between FGF23 and blood pressure suggests that FGF23 has an effect on

regulation of blood pressure. The mechanism of this interaction can be solved in the future studies with larger numbers of cases.

Keywords: hypertension, obese, children, fibroblast growth factor 23

References

1. McCrindle BW. Assessment and management of hypertension in children and adolescents. Nat Rev Cardiol 2010;7(3):155-63.
2. Brewer ED. Evaluation of hypertension in childhood disease. In: Avner ED, Harmon WE, Niaudet P, editors. Pediatric Nephrology. 5th ed. Philadelphia: Lippincott Williams&Willkins, 2004:1179-97.
3. Gutiérrez OM, Wolf M, Taylor EN. Fibroblast growth factor 23, cardiovascular disease risk factors, and phosphorus intake in the health professionals follow-up study. Clin J Am Soc Nephrol. 2011;6:2871–8.
4. Andrukhova O, Slavic S, Smorodchenko A, Zeitz U, Shalhoub V, Lanske B et al. FGF23 regulates renal sodium handling and blood pressure. EMBO Mol Med. 2014 Jun;6(6):744-59.
5. Neyzi O, Günöz H, Furman A, Bundak R, Gökçay G, Darendeliler F, Baş F. Weight, height, head circumference and body mass index references for Turkish children. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2008;51:1-14.
6. Acar BÇ, YALÇINKAYA F, Ekim M. Çocuklarda Kan Basıncının Değerlendirilmesi: 24 saat Yaşam İçinde Kan Basıncı İzlemi. Nefroloji Dergisi 2004;13 (2) 71-74.

Table 1: Evaluation of the laboratory findings of the patients according to the groups

	HTOC (n=40) Mean ± SD	Non-HTOC (n=40) Mean ± SD	p
Hemoglobin (g/dL)	12.99 ± 1.26	13.32 ± 1.07	0.203
Leukocytes (10^3/uL)	8.68 ± 1.75	8.23 ± 1.81	0.256
Platelets (10^3/uL)	337.33 ± 66.54	334.85 ± 73.36	0.875
Urea (mg/dL)	21.93 ± 6.96	22.68 ± 6.67	0.624
Creatinine (mg/dL)	0.56 ± 0.12	0.58 ± 0.09	0.355
Uric acid ((mg/dL)	5.8 ± 1.2	4.9 ± 1.0	**0.001**
Sodium (mmol/L)	141.53 ± 1.97	141.03 ± 1.9	0.252
Potassium (mmol/L)	4.5 ± 0.27	4.64 ± 0.27	**0.020**
Calcium (mg/dL)	9.91 ± 0.38	9.95 ± 0.39	0.676
Phosphorus (mg/dL)	4.3 ± 0.5	4.34 ± 0.49	0.754
Alkaline phosphatase (U/L)	205.6 ± 80.0	202.1 ± 72.6	0.835
Parathormone (pg/mL)	45.9 ± 22.9	46.9 ± 15.4	0.813
Free T4 (ng/L)	1.26 ± 0.15	1.23 ± 0.17	0.366
TSH (uIU/mL)	2.74 ±1.17	3.21 ± 1.82	0.176
25-OH Vitamin D3 (ng/mL)	18.13 ± 11.87	17.21 ± 12.74	0.737
Triglyceride (mg/dL)	118.95 ± 57.45	128.83 ± 55.97	0.439
Total Cholesterol (mg/dL)	169.13 ± 32.34	167.65 ± 25.33	0.821
Renin (pg/mL)	36.14 ± 17.74	34.47 ± 17.88	0.676
Aldosterone (pg/mL)	152.68 ± 100.76	169.78 ± 165.16	0.578
FGF23 (pg/mL)	78.05 ± 55.63	87.93 ± 39.24	0.362

SD: standard deviation, HTOC: Hypertensive obese children, TSH: Thyroid stimulan hormone, FGF 23: Fibroblast growth factor 23

Table 2. Correlation between FGF23 and biochemistry parameters and ambulatory blood pressure monitoring data

	FGF23 (pg/mL)			
	Non-HTOC (n=40)		HTOC (n=40)	
	r	p	r	P
Urea (mg/dL)	-0.119	0,464	-0,066	0,687
Creatinine (mg/dL)	0.305	0,056	-0,002	0,992
Uric acid (mg/dL)	-0.245	0.139	0.223	0.150
Sodium (mmol/L)	-0.165	0,310	-0,044	0,786
Potassium (mmol/L)	-0,210	0,193	-0,040	0,808
Calcium (mg/dL)	0,020	0,904	0.313	**0.049**
Phosphorus (mg/dL)	-0,189	0,243	0,072	0,660
ALP (U/L)	0.065	0.693	-0.163	0.297
Parathormone (pg/mL)	-0.150	0.354	0.081	0.606
Free T4 (ng/L)	-0,064	0,698	-0,137	0,399
TSH (uIU/mL)	0,016	0,922	-0,240	0,136
25-OH Vitamin D3 (ng/mL)	-0.204	0.206	-0.199	0.202
Triglyceride (mg/dL)	0,268	0,094	0,241	0,133
Total Cholesterol (mg/dL)	0,093	0,567	0.335	**0.035**
Renin (pg/mL)	0,304	0,056	-0,193	0,233
Aldosterone (pg/mL)	0,133	0,412	-0,118	0,469
24 hours SBP (mmHg)	0.143	0.391	0.140	0.372
24 hours DBP (mmHg)	0.201	0.225	0.358	**0.019**
24 hours MAP (mmHg)	0.201	0.225	0.321	**0.036**
Daytime SBP (mmHg)	0.142	0.394	0.107	0.495
Daytime DBP (mmHg)	0.232	0.160	0.455	**0.002**
Daytime MAP (mmHg)	0.220	0.184	0.332	**0.030**
Night-time SBP (mmHg)	0.148	0.376	0.098	0.530
Night-time DBP (mmHg)	0.060	0.720	0.165	0.290
Night-time MAP (mmHg)	0.111	0.508	0.181	0.246
Blood pressure load (%)	0.128	0.443	-0.110	0.483
Systolic dipping (%)	-0.045	0.788	-0.037	0.814
Diastolic dipping (%)	0.188	0.259	0.094	0.550

FGF 23: Fibroblast growth factor 23, HTOC: Hypertensive obese children, ALP: Alkaline phosphatase, TSH: thyroid stimulating hormone, SBP: Systolic blood pressure, DBP: Diastolic blood pressure, MAP: Mean arterial pressure, BP: Blood pressure

OP-020

The Effect of Night Snack Options on Nocturnal Blood Glucose Variability in Children and Adolescents with Type 1 Diabetes

Didem Gunes Kaya[1], Hande Turan[2], Murat Bas[3]

[1]Istanbul University Cerrahpasa- Cerrahpasa Faculty of Medicine, Pediatrics

[2]Istanbul University Cerrahpasa- Cerrahpasa Faculty of Medicine, Pediatric Endocrinology

[3]Acibadem Mehmet Ali Aydinlar University, Faculty of Health Sciences

Objective: Despite intensive insulin therapy applications, nocturnal hypoglycemia and blood sugar fluctuations continue to be an important problem, especially in diabetics who do not use an insulin pump. The aim of this study is to investigate whether night snacks containing different nutrients have an effect on nocturnal hypoglycemia and glucose fluctuations in children and adolescents with Type 1 diabetes.

Methods: The study, which was planned as a randomized single-blind crossover nutrition intervention study, included a total of 12 patients, 4 girls and 8 boys, aged 6-17 years, receiving intensive insulin therapy. The subjects were given 4 different snack options (Carbohydrate (CH), CH+Protein, CH+Fat, CH+Fiber) to be consumed every evening at 21:00. Subjects received a total of 12 test meals, with all test meals given 3 times. The blood glucose monitoring of the cases was made with a closed-circuit continuous measuring device.

Results: When the time spent at the target (TIR) for blood glucose is evaluated; KH and KH + protein TIR were statistically higher than KH + Fat and KH + Fiber values (p=0.014). When all meals were evaluated, the highest TIR was the meal containing CH+Protein for 7 (58.3%) of 12 patients. KH+Fat does not have the best TIR for any case. HR + protein area under the curve (AUC) values were statistically lower than HR + fat values (p=0.08). When the glycemic fluctuation (%CV) was evaluated, there was no statistical difference between the snacks, but the snack with the lowest average coefficient of variation was determined as CH+Protein. Although the CH+Fat meal was not statistically significant, the time spent in hyperglycemia was found to be longer than other meals. Although the CH + Fiber meal was not statistically significant, it was the snack with the longest hypoglycemia time compared to other meals. There are differences between individuals in the results.

Conclusion: It was concluded that individualized snack models may contribute to the improvement of metabolic control.

Keywords: type1 diabetes, snacks, childeren, adolescent, glycemic control

OP-021

Eveningness as a risk for sleep disturbances and depression in pre-adolescents

Necla İpar[1,2]

[1]Institute of Health Sciences, Social Pediatrics PhD Program, Marmara University, Istanbul, Turkey

[2]Department of Pediatrics, Koc University School of Medicine, Istanbul, Turkey.

Objective: Sleep disruptions and the circadian preference of eveningness have been associated with depressive symptoms in children. This study was conducted to determine sleep disturbances and circadian preferences and their possible associations with depression in healthy children 6-12 years of age.

Material and Methods: A total of 111 healthy children (mean age 7.5 years; 62.2% male) were included. Sleep disturbances and depression were determined by the Sleep Disturbance Scale for Children (SDSC) and the Children's Depression Inventory (CDI), respectively. Circadian preference was evaluated by the Morningness–Eveningness Stability Scale improved (MESSI).

Results: The majority of the children were found to have a morning affect (n=75, 67.6%), followed by eveningness (n=28, 25.2%). The total SDSC and CDI scores were 38.3±9.0 and 7.7±5.0, respectively. Increased depression scores above the cut of CDI score (>19) were detected in 5 (4.5%) children. Children with and without depression were similar in sociodemographic characteristics and SDSC and CDI scores. Eveningness was associated with higher SDSC scores (p=0.012) and three subdimension scores of disorders of initiating and maintaining sleep (DIMS), disorders of arousal (DA) and disorders of excessive somnolence (DOES) (p=0.041, p=0.007 and p=0.036, respectively). Eveningness was also associated with higher CDI scores (p=0.004). Primary school children were more likely to have a morning affect (p=0.008). Increased use of electronic devices was associated with higher CDI scores (p=0.003). Decreased duration of physical activity was associated with higher SDSC scores (p=0.017). Higher maternal age was correlated with a morning affect (r= 0.249, p=0.009), lower CDI score (r= -0.228, p=0.016) and lower SDSC score (r= -0.243, p=0.010).

Conclusions: Our findings support the recommendations addressing sleep and circadian preferences as lifestyle modifications in depression of children.

Key Words: chronotype; children; circadian preference; depression; eveningness; morningness; mental status; sleep

1. Introduction

Among other basic requirements like nutrition and physical activity, sleep is crucial to children's health, development, and well-being (1-4). The prevalence of sleep problems among pediatric population has reached alarming levels, ranging from 25% to 50% among preschoolers and as high as 40% among adolescents (5). The National Sleep Foundation (NSF) recommends 9 to 11 hours of daily sleep for children 6 to 13 years of age (6). Sleep-related issues such as duration, timing, regularity, quality, and variability have been studied in the context of a wide range of health outcomes (1), including hypertension (7), obesity (8), cardiovascular problems (9-11), diabetes (12) and growth and developmental problems (13, 14) as well as psychologic and emotional-behavioral problems (15) such as depression (7), aggression, hyperactivity, attention and memory problems (16-18) and school performance (19, 20).

Chronic sleep deprivation and associated daytime sleepiness in the pediatric age group seriously interfere with overall health, family and social relations as well as academic success (21), underscoring the need for establishing healthy sleep practices during early childhood (22).

Pediatric circadian preferences also known as chronotypes have recently been studied in the literature in the

context of sleep health, particularly sleep disorders (23). While going to bed early and rising early is the usual sleep pattern during early childhood (morningness), prolonged stay-up periods causing delayed bedtime and delayed rising times (eveningness) almost dominate the adolescent period, which is complicated by unhealthy sleep habits and adverse health outcomes (24, 25). The pre-adolescence period represents a critical period not only because it may foreshadow future sleep patterns, circadian preferences and psychological problems, but also because we have little knowledge concerning this period about the associations between sleep parameters, circadian preferences and psychological issues particularly depression.

Sleep habits and circadian preferences have been examined in adolescents and young adults. Growing evidence shows a link between mood and chronotype and implicates eveningness to be a potential risk factor for depression among adolescents (26). Few studies have been conducted on children and early adolescents (23). The current study was conducted to determine circadian preferences and sleep disturbances and their possible associations with depression in healthy children 6-12 years of age.

2. Materials and methods

This prospective study was conducted at the Pediatrics Department of Koç University Faculty of Medicine in Istanbul between August and October, 2022. The study was approved by the institutional review board of Koç University Faculty of Medicine (2022.274.IRB3.113). The study was conducted in accordance with the Declaration of Helsinki.

2.1 Study design

The current study was designed to determine sleep disturbances and circadian preferences of healthy children, 6-12 years of age, and to evaluate depression. Participants parents were invited to the pediatric outpatient clinic who had healthy children 6 to 12 years of age. The parents were asked to complete four questionnaires, inquiring into sleep disturbances, circadian preferences and depression of their children. All questionnaires were available online (Qualtrics). Those who expressed their willingness to complete the questionnaires were provided online links to access the questionnaires. Before starting the questionnaires, each parent read a brief explanation about the study and ticked the confirmation button.

The eligibility criteria for the study included a healthy offspring 6-12 years of age, with no previous history of disease or medication use as well as parents' willingness to participate. All incomplete responses to the questionnaires were excluded from the analysis. All questionnaires were completed anonymously.

2.2 Inventories

A sociodemographic form was prepared by the authors that inquired into children's age, weight, height, physical activity and electronic device use as well as parents' age, educational levels and smoking status. The parents were asked to complete the following inventories: the Sleep Disturbance Scale for Children (SDSC), the Morningness–Eveningness-Stability-Scale improved (MESSi) and the Children's Depression Inventory (CDI).

2.2.1 The Sleep Disturbance Scale for Children

The SDSC is a 26-item scale that specifically evaluates sleep disturbances in children and adolescents, within the past 6 months. SDSC uses a five-point scale for total sleep time (1 point for 9–11 hours and 5 points for less than 5 hours) and for sleep latency (1 point for less than 15 minutes and 5 points for >60 minutes). The frequency of sleep symptoms is measured on a 5-point Likert scale (1=never; 2=occasionally, once or twice a month; 3=sometimes, once or twice a week; 4=often, 3–5 times a week and 5=always, six or seven times a week).

The SDSC also identifies six types of symptoms related to sleep disorders: (1) initiation and maintenance of sleep (sleep latency, sleep duration, nocturnal awakenings and sleep anxiety), (2) sleep breathing disorders (snoring, breathing), (3) disturbances of arousal (sleepwalking, nightmares and night terrors), (4) sleep-wake transition disorders (rhythmic movements, hypnotic saccades and bruxism), (5) disorders of excessive somnolence (difficulty to wake up, morning tiredness and inappropriate naps) and (6) sleep hyperhidrosis. On the SDSC, a score for each symptom is asigned and a total score ranging from 26 to 130 is calculated, with higher scores indicating

a higher risk for developing sleep disorders (27, 28). Validity and reliability studies for Turkish children were performed by Ağadayı et al (29), with a Chronbach's alpha coefficient of 0.846.

2.2.2 The Morningness–Eveningness-Stability-Scale improved

The 15-item MESSI evaluates distinctness of daily changes (items 8, 9, 10, 11, and 12) as well as a person's propensity for morningness (items 1, 2, 3, 4, and 6) and eveningness (items 5, 7, 13, 14, and 15) on a 5-point Likert scale, with items 6, 8, 9, and 10 reversely scored. Higher morningness, eveningness and distinctness scores indicate higher tendencies for morningness, eveningness and a stronger amplitude of diurnal variation, respectively (30, 31). Validity and reliability studies were conducted by Öğütlü et al. among Turkish children (32) yielded a Chronbach's alpha coefficient of 0.777 (32).

2.2.3 The Children's Depression Inventory

The CDI, developed by Maria Kovacs (33, 34) and adapted to Turkish by Öy (35), is a self-report instrument measuring depressive symptomatology in children. It has 27 items presenting three options for each item that correspond to 0, 1 or 2 points depending on the severity of the symptom. The child is asked to choose the most appropriate statement for the past two weeks. The maximum total score is 54, with higher scores indicating higher levels of depression or severity. The cut-off score for identifying depression has been recommended to be 19 (33, 34). The Chronbach's alpha coefficient for Turkish children was found as 0.782.

2.2.4 Statistical analysis

Data were processed using SPSS 28.0 (IBM Corp. Released 2021. IBM SPSS Statistics for Windows, Version 28.0. Armonk, NY: IBM Corp). Descriptive statistics were used to define demographic data. The Kolmogorov-Smirnov test was used to determine normal or non-normal distribution of the variables. Independent groups distributed non-normally were compared using the Mann-Whitney U-test and dependent non-normally groups were compared using the Wilcoxon test.

3. Results

The investigators contacted 381 parents who reported to have eligible children (healthy and 6 to12 years of age) for the study. Of these, 236 parents (68.1%) agreed to participate. Finally, 111 parents (31.9%) completed the required questionaries. Analyses were made based on the data from 111 healthy children.

The mean age of the children was 7.5±1.9 years, with 69 males (62.2%). Sociodemographic characteristics as well as durations of physical activity and electronic device use of the children are presented in Table 1.

Table 1. Sociodemographic characteristics of the children

Characteristics	N= 111
Age, years, Mean ± SD	7.48±1.9
Gender, Male, n (%)	69 (62.2%).
BMI, Mean ± SD	16.85±4.07
Maternal Education status, n (%)	
Primary school	4 (3.6%)
High school	13 (11.7%)
University	94 (84.7%)
Paternal Education status, n (%)	
Primary school	6 (5.4%)
High school	16 (14.4%)
University	89 (80.2%)
Smoking status, n (%)	
No (both parents)	56 (50.5%)
Yes (both parents)	22 (19.8%)
Mother	7 (6.3%)
Father	26 (23.4%)

Duration of electronic device use, n (%)	
No	4 (3.6%)
1 h/day	36 (32.4%)
2 h/day	40 (36.0%)
>=3 h/day	31 (27.9%)
Duration of physical activity, n (%)	
<=1 h/day	11 (9.9%)
2 h/day	45 (40.5%)
3-4 h/day	55 (49.5%)

The majority of the children were found to have a morning affect (n=75. 67.6%). The mean total SDSC and CDI scores were 38.3±9.0 and 7.7±5.0, respectively. Increased depression scores above the cut off CDI score (>19) were detected in 5 (4.5%).

Table 2. Scores obtained for the questionnaires of SDSC, MESSI, and CDI

	N= 111
Total SDSC score, Mean± SD	38.29±8.96
Total CDI score, Mean± SD	7.67±5.01
Circadian preferences categories, n (%)	
Morning affect	75 (67.6%)
Eveningness	28 (25.2%)

Comparisons between children having morning affect and eveningness are presented in Table 3. Maternal age and the number of children with primary school education were significantly higher in children with morning affect than those with eveningness (p=0.021, p=0.008, respectively). On the other hand, children with eveningness had significantly higher scores on CDI (p=0.004), SDSC (p=0.012) and three subdimensions of SDSC, DIMS, DA and DOES (p=0.041, p=0.007 and p=0.036, respectively).

Table 3. Comparisons between children having morning affect and eveningness

	Morning affect (n=75) Median (Min.-Maks)	Eveningness (n=28) Median (Min.-Maks)	p
Age	7 (3-11)	6.5 (4-12)	0.376
Maternal age	38 (29-49)	35 (28-52)	**0.021**
BMI (kg/m^2)	15.8 (6.67-44.77)	16.37 (13.39-26.63)	0.263
Total SDSC score	36 (26-69)	39 (29-60)	**0.012**
Disorders of initiating and maintaining sleep (DIMS) score	11 (7-26)	13 (8-21)	**0.041**
Sleep breathing disorders (SBD) score	4 (3-7)	4 (3-7)	0.631
Disorders of arousal (DA) score	4 (3-11)	5 (3-11)	**0.007**
Sleep–wake transition disorders (SWTD) score	8 (6-19)	8.5 (6-14)	0.493
Disorders of excessive somnolence (DOES) score	3 (3-8)	3 (3-6)	**0.036**
Sleep hyperhidrosis (SHY) score	3 (2-9)	3 (2-10)	0.866
Total CDI score	6 (0-25)	9.5 (0-21)	**0.004**
Mann-Whitney U test. *Ki-Kare testi			

Children with increased use of electronic devices had significantly higher CDI scores (p=0.003). Children with decreased duration of daily physical activity had significantly higher SDSC scores (p=0.017).

Increased depression scores above the cut of CDI score (>19) were detected in 5 (4.5%) children. Children with and without depression as determined by the cut of CDI score were similar in sociodemographic characteristics and SDSC scores.

The effect of morning affect, total SDSC scores and maternal education levels on CDI scores are presented in Table 4. Higher morning affect and increased maternal education levels were associated with lower CDI scores. Higher total SDSC scores were associated with higher CDI scores. Maternal age and use of electronic devices showed no association with CDI scores.

Table 4. The effects of morning affect, total SDSC scores and maternal education levels on CDI scores

	Unstandardized coefficients		Standardized coefficients	T	Sig.	VIF
	Beta	Standard error	Beta			
Constant	16.137	4.120		3.917	0.000	
Morning affect	-0.370	0.115	-0.294	-3.226	0.002	1.032
SDSC total	0.113	0.051	0.203	2.221	0.028	1.191
Maternal education	-2.043	0.907	-0.194	-2.253	0.026	

Correlations between parameters

In correlation analysis, morning affect was inversely correlated with SDSC scores (r= -0.348, p=0.000), DIMS (r= -0.317. p=0.001), DA (r= -0.375. p=0.000) and DOES (r= -0.303, p=0.001).

CDI scores were correlated with SDSC score (r=0.396, p=0.000), DIMS (r=0.296. p=0.002), DA (r=0.219. p=0.021) and SWTD (r=0.194. p=0.041), but inversely correlated with morning affect (r=-0.405. p=0.000).

Despite a positive correlation with morning affect (r=0.249. p=0.009), higher maternal age was inversely correlated with scores of CDI (r= -0.228. p=0.016), SDSC (r= -0.243, p=0.010) and DOES (r= -0.190, p=0.046). Higher paternal age was inversely correlated with SWTD (r= -0.203. p=0.033).

Table 5. Correlations between SDSC, CDI scores and circadian preferences (N = 111)

		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15
1. Maternal age	CC															
	P-value															
2. Paternal age	CC	0.709**														
	P-value	0.000														
3. Age	CC	0.461**	0.428**													
	P-value	0.000	0.000													
4. BMI	CC	0.134	0.084	0.371**												
	P-value	0.161	0.379	0.000												
5. CDI scores	CC	**-0.228***	-0.015	0.056	0.115											
	P-value	**0.016**	0.874	0.569	0.228											
6. Morning affect	CC	**0.249****	0.086	0.072	-0.032	**-0.405****										
	P-value	**0.009**	0.367	0.461	0.738	**0.000**										
7. Eveningness	CC	-0.096	-0.047	-0.027	0.095	0.093	**-0.453****									
	P-value	0.318	0.624	0.780	0.319	0.334	**0.000**									
8. Distinctness	CC	0.034	0.030	-0.158	-0.154	-0.145	0.023	0.140								
	P-value	0.721	0.759	0.104	0.107	0.128	0.810	0.141								
9. SDSC total score	CC	**-0.243***	-0.114	-0.122	0.029	**0.396****	**-0.348****	0.152	-0.331**							
	P-value	**0.010**	0.234	0.209	0.766	**0.000**	**0.000**	0.112	0.000							
10. DIMS	CC	-0.038	0.066	-0.074	0.081	**0.296****	**-0.317****	0.178	-0.262**	0.735**						
	P-value	0.695	0.492	0.450	0.396	**0.002**	**0.001**	0.061	0.005	0.000						
11. SBD	CC	-0.153	-0.153	-0.167	0.111	0.155	0.052	0.048	0.002	0.362**	0.153					
	P-value	0.109	0.110	0.086	0.248	0.104	0.587	0.615	0.985	0.000	0.110					
12. DA	CC	-0.116	-0.013	0.091	0.107	**0.219***	**-0.375****	0.135	-0.308**	0.591**	0.334**	0.195*				
	P-value	0.224	0.889	0.349	0.266	**0.021**	**0.000**	0.156	0.001	0.000	0.000	0.041				
13. SWTD	CC	-0.148	**-0.203***	-0.098	-0.065	**0.194***	-0.131	-0.011	-0.189*	0.638**	0.257**	0.152	0.219*			
	P-value	0.121	**0.033**	0.317	0.497	**0.041**	0.172	0.913	0.047	0.000	0.006	0.111	0.021			
14. DOES	CC	**-0.190***	-0.048	-0.084	0.102	0.101	**-0.303****	0.143	0.009	0.408**	0.187*	0.138	0.456**	0.226*		
	P-value	**0.046**	0.618	0.391	0.288	0.291	**0.001**	0.135	0.927	0.000	0.050	0.147	0.000	0.017		
15. SHY	CC	-0.112	-0.006	-0.118	0.021	0.172	-0.110	-0.066	-0.223*	0.532**	0.188*	0.231*	0.279**	0.310**	0.192*	
	P-value	0.241	0.949	0.226	0.831	0.072	0.249	0.494	0.018	0.000	0.048	0.015	0.003	0.001	0.043	

Pearson and Spearman correlation. Correlation Coefficient: CC

4. Discussion

Based on our findings from 111 healthy children 6-12 years of age, the majority of the children had the morning affect (67.6%), which was associated with lower SDSC and CDI scores. Children with eveningness (25.2%), however, were characterized by significantly higher SDSC and CDI scores, hence higher likelihood of sleep disruption

and depression. Studies evaluating circadian preferences in relation to sleep disturbances and depression have been mainly performed among adolescents and reports on pre-adolescents are rare (23).

Eveningness has been consistently shown to be associated with irregular sleep–wake schedule and sleep problems, poor sleep quality and daytime sleepiness (36-39). In a study from Italy, adolescents with eveningness complained of daytime sleepiness, poor school performance, more accidents and injuries due to attention deficits and emotional disturbances (37). Eveningness was even associated with aggression (36) and behavioral problems (40) in children and adolescents.

Along with sleep disturbances and daytime fluctuations, eveningness may also be responsible for depression among adolescents and adults (41, 42). A review on the general population concluded that, while the evening chronotype represented a risk factor for depressive disorders, the morning chronotype served as a protective factor (43). These data together with our findings strongly suggest that pediatricians should consider the reciprocal interplay between biological rhythms and psychological disorders, especially depression, which is of particular significance for the pre-adolescence period.

5. Conclusion

Our findings support the recommendations addressing sleep and circadian preferences as lifestyle modifications in depression of children.

ACKNOWLEDGMENTS

We thank all the participants and their families.

CONFLICT OF INTEREST

The authors have no conflict of interest.

References

1. Ramar K, Malhotra RK, Carden KA, Martin JL, Abbasi-Feinberg F, Aurora RN, et al. Sleep is essential to health: an American Academy of Sleep Medicine position statement. J Clin Sleep Med. 2021;17(10):2115-9.
2. Cappuccio F, Miller MA, Lockley SW. Sleep, health, and society: From aetiology to public health: Oxford University Press, USA; 2010.
3. Matricciani L, Paquet C, Galland B, Short M, Olds T. Children's sleep and health: A meta-review. Sleep Med Rev. 2019;46:136-50.
4. Institute of Medicine Committee on Sleep M, Research. The National Academies Collection: Reports funded by National Institutes of Health. In: Colten HR, Altevogt BM, editors. Sleep Disorders and Sleep Deprivation: An Unmet Public Health Problem. Washington (DC): National Academies Press (US)

Copyright © 2006, National Academy of Sciences.; 2006.

5. Bhargava S. Diagnosis and management of common sleep problems in children. 2011.
6. Hirshkowitz M, Whiton K, Albert SM, Alessi C, Bruni O, DonCarlos L, et al. National Sleep Foundation's updated sleep duration recommendations: final report. Sleep Health. 2015;1(4):233-43.
7. Colten HR, Altevogt BM. Committee on Sleep Medicine and Research. Sleep disorders and sleep deprivation: an unmet public health problem. 2006.
8. Cappuccio FP, Taggart FM, Kandala N-B, Currie A, Peile E, Stranges S, et al. Meta-analysis of short sleep duration and obesity in children and adults. Sleep. 2008;31(5):619-26.
9. Tubbs AS, Ghani SB, Valencia D, Jean-Louis G, Killgore WDS, Fernandez F-X, et al. Racial/ethnic minorities have greater declines in sleep duration with higher risk of cardiometabolic disease: An analysis of the U.S. National Health Interview Survey. Sleep Epidemiology. 2022;2:100022.

10. Matthews KA, Pantesco EJ. Sleep characteristics and cardiovascular risk in children and adolescents: an enumerative review. Sleep medicine. 2016;18:36-49.

11. Cappuccio FP, Cooper D, D'Elia L, Strazzullo P, Miller MA. Sleep duration predicts cardiovascular outcomes: a systematic review and meta-analysis of prospective studies. European heart journal. 2011;32(12):1484-92.

12. Cappuccio FP, D'Elia L, Strazzullo P, Miller MA. Quantity and quality of sleep and incidence of type 2 diabetes: a systematic review and meta-analysis. Diabetes care. 2010;33(2):414-20.

13. Wheaton AG, Jones SE, Cooper AC, Croft JB. Short Sleep Duration Among Middle School and High School Students - United States, 2015. MMWR Morb Mortal Wkly Rep. 2018;67(3):85-90.

14. Paruthi S, Brooks LJ, D'Ambrosio C, Hall WA, Kotagal S, Lloyd RM, et al. Consensus Statement of the American Academy of Sleep Medicine on the Recommended Amount of Sleep for Healthy Children: Methodology and Discussion. J Clin Sleep Med. 2016;12(11):1549-61.

15. Owens J. Insufficient sleep in adolescents and young adults: an update on causes and consequences. Pediatrics. 2014;134(3):e921-32.

16. Ali N, Pitson D, Stradling J. Snoring, sleep disturbance, and behaviour in 4-5 year olds. Archives of disease in childhood. 1993;68(3):360-6.

17. Dahl RE, editor The impact of inadequate sleep on children's daytime cognitive function. Seminars in pediatric neurology; 1996: Elsevier.

18. Lavigne JV, Arend R, Rosenbaum D, Smith A, Weissbluth M, Binns HJ, et al. Sleep and behavior problems among preschoolers. J Dev Behav Pediatr. 1999;20(3):164-9.

19. ŞENOL V, SOYUER F, AKÇA RP, ARGÜN M. Adolesanlarda Uyku Kalitesi ve Etkileyen Faktörler. Kocatepe Medical Journal 2012;14:93-102.

20. Boran P. Uykusuz Bebek-Erken Çocukluk Dönemi Uyku Sorunlarına Yaklaşım. Turkiye Klinikleri J Pediatr Sci 2018;14(4):403-10.

21. Owens J, Group ASW, Adolescence Co, Au R, Carskadon M, Millman R, et al. Insufficient sleep in adolescents and young adults: an update on causes and consequences. Pediatrics. 2014;134(3):e921-e32.

22. Schlieber M, Han J. The Role of Sleep in Young Children's Development: A Review. J Genet Psychol. 2021;182(4):205-17.

23. Eid B, Bou Saleh M, Melki I, Torbey PH, Najem J, Saber M, et al. Evaluation of Chronotype Among Children and Associations With BMI, Sleep, Anxiety, and Depression. Front Neurol. 2020;11:416.

24. Roenneberg T, Kuehnle T, Pramstaller PP, Ricken J, Havel M, Guth A, et al. A marker for the end of adolescence. Current biology. 2004;14(24):R1038-R9.

25. Laberge L, Petit D, Simard C, Vitaro F, Tremblay RE, Montplaisir J. Development of sleep patterns in early adolescence. J Sleep Res. 2001;10(1):59-67.

26. Bauducco S, Richardson C, Gradisar M. Chronotype, circadian rhythms and mood. Curr Opin Psychol. 2020;34:77-83.

27. Bruni O, Ottaviano S, Guidetti V, Romoli M, Innocenzi M, Cortesi F, et al. The Sleep Disturbance Scale for Children (SDSC). Construction and validation of an instrument to evaluate sleep disturbances in childhood and adolescence. J Sleep Res. 1996;5(4):251-61.

28. Putois B, Leslie W, Gustin MP, Challamel MJ, Raoux A, Guignard-Perret A, et al. The French Sleep Disturbance Scale for Children. Sleep Med. 2017;32:56-65.

29. Ağadayı E, Çelik N, Başer DA. Çocuklar İçin Uyku Bozukluğu Ölçeğinin Türkçe Geçerlik

ve Güvenirlik Çalışması. Journal of Turkish Sleep Medicine. 2020;2:65-72.

30. Randler C, Díaz-Morales JF, Rahafar A, Vollmer C. Morningness-eveningness and amplitude - development and validation of an improved composite scale to measure circadian preference and stability (MESSi). Chronobiol Int. 2016;33(7):832-48.
31. Faßl C, Quante M, Mariani S, Randler C. Preliminary findings for the validity of the Morningness-Eveningness-Stability Scale improved (MESSi): Correlations with activity levels and personality. Chronobiol Int. 2019;36(1):135-42.
32. Ogutlu H, Uygun SD, Randler C. Psychometric Properties of the Turkish version of the Morningness - Eveningness Stability Scale improved (MESSi) in Adolescents. Chronobiol Int. 2021;38(11):1650-8.
33. Kovacs M. Rating scales to assess depression in school-aged children. Acta Paedopsychiatr. 1981;46(5-6):305-15.
34. Kovacs M. The Children's Depression, Inventory (CDI). Psychopharmacol Bull. 1985;21(4):995-8.
35. Öy B. Çocuklar için depresyon ölçeğinin öğrenciler ve çocuk ruh sağlığı kliniğine başvuran çocuklara uygulanması. Yayımlanmamış uzmanlık tezi, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Psikiyatri Anabilim Dalı, Ankara. 1990.
36. Schlarb AA, Sopp R, Ambiel D, Grünwald J. Chronotype-related differences in childhood and adolescent aggression and antisocial behavior--a review of the literature. Chronobiol Int. 2014;31(1):1-16.
37. Giannotti F, Cortesi F, Sebastiani T, Ottaviano S. Circadian preference, sleep and daytime behaviour in adolescence. J Sleep Res. 2002;11(3):191-9.
38. Russo PM, Bruni O, Lucidi F, Ferri R, Violani C. Sleep habits and circadian preference in Italian children and adolescents. J Sleep Res. 2007;16(2):163-9.
39. Tzischinsky O, Shochat T. Eveningness, sleep patterns, daytime functioning, and quality of life in Israeli adolescents. Chronobiol Int. 2011;28(4):338-43.
40. Merikanto I, Pesonen AK, Kuula L, Lahti J, Heinonen K, Kajantie E, et al. Eveningness as a risk for behavioral problems in late adolescence. Chronobiol Int. 2017;34(2):225-34.
41. Merikanto I, Lahti T, Kronholm E, Peltonen M, Laatikainen T, Vartiainen E, et al. Evening types are prone to depression. Chronobiol Int. 2013;30(5):719-25.
42. Chelminski I, Ferraro FR, Petros TV, Plaud JJ. An analysis of the "eveningness–morningness" dimension in "depressive" college students. Journal of Affective Disorders. 1999;52(1):19-29.
43. Zou H, Zhou H, Yan R, Yao Z, Lu Q. Chronotype, circadian rhythm, and psychiatric disorders: Recent evidence and potential mechanisms. Front Neurosci. 2022;16:811771.

OP-022

Altered blood pressure rhythmicity in children with type 1 diabetes mellitus

Seha Saygılı[1], Kaan Can Demirbaş[2], Aydilek Dağdeviren Çakır[3], Esra Karabağ Yılmaz[1], Rüveyda Gülmez[1], Ebru Burcu Demirgan[1], OlcayEvliyaoğlu[3], Nur Canpolat[1]

[1]Cerrahpaşa Medical School, Department of Child Health and Disease, Pediatric Nephrology

[2] Cerrahpaşa Medical School, Department of Child Health and Disease

[3]Cerrahpaşa Medical School, Department of Child Health and Disease, Pediatric Endocrinology

Introduction

Type 1 diabetes, compared with healthy individuals, is associated with increased cardiovascular disease risk in general population. It is known that %35 of individuals with T1DM will die of coronary artery disease by the age of 55. There exist different studies indicating increased rate of traditional and novel risk factors for CVD in patients with T1DM, one of them being hypertension. SEARCH for Diabetes in Youth Study and study done by Eppens et al found an increased rate of hypertension in both type 1 and type 2 DM patients which contributes significantly to cardiovascular mortality.

It is known that not only clearly elevated blood pressure (BP) levels above normal limits but also altered circadian and ultradian BP and heart rate rhythmicity have been described in diseases with increased cardiovascular risk such as obesity and chronic renal disease. Usage of 24-hour ambulatory blood pressure measurement (ABPM) method supply enough data to investigate blood pressure changes throughout the day and ABPM compared to random or home blood pressure measurements are more correlated with risk factors for CVD.

Using Fourier analysis, circadian and ultradian rhythms of blood pressure and heart rate of children can be analysed. In the past, change in rhythmicity of blood pressure and heart rate in children with renal failure, primary and white-coat hypertension and children born with small gestational age have been studied and a change in cardiovascular rhythmicity has been found but no study in T1DM patients to date have been made. As T1DM itself constitutes a cardiovascular risk factor for children, we hypothesized that children with T1DM might have disrupted rhythmicity status before developing any significant complication and/or end-organ damage related to diabetes and change in rhythmicity might be a risk factor for the future.

Thus, in this study, we aimed to determine the prevalence of rhythmicity of BP and HR in children Type 1 DM (T1DM) without end-organ damage and/or hypertension, and risk factors associated with altered rhythmicity in T1DM.

Methods

Patients This cross-sectional study included 79 children with T1DM (33 male, median (IQR) age at examination 10 (4.5) years, and median follow-up 7 (4.5) years) without known end-organ damage and/or hypertension and 47 age- and sex-matched healthy children. Diabetes-related parameters and anthropometric measurements were retrospectively obtained from patient files.

24-h ABPM In all patients ABPM are done on an outpatient basis using Spacelabs device 91207. The measurements of ABPM were evaluated according to the AHA criteria. Children with masked hypertension (n=2) or isolated nocturnal hypertension (n=6) were excluded from the study.

Rhythmicity Rhythm analysis was performed with Chronos Fit 1.6 Software (Heidelberg, Germany) using Fourier analysis in both diabetic and healthy children. The following parameters were calculated for each significant rhythm for 24-hour, 12-hour, 8-hour, and 6-hour intervals: Mesor, amplitude, and acrophase.

Statistical analysis

Results: There was no difference in 24-hour mean MAP-SDS values between the T1DM and control groups. The prevalence of circadian and ultradian BP rhythmicity did not differ between the T1DM and control groups (24-hour, 81.0% vs 88.6%; 12-hour 64.6% vs 61.4%; 8-hour, 30.4% vs 22.7%; 6-hour, 21.5% vs 18.2%, p>0.05 for all). BP Mesor was higher in the T1DM group than in the control group (p=0.001) but there were no differences in HR Mesor, 24-hour BP, 24-hour HR amplitude, or acrophase between the two groups. Multivariate regression analysis showed that the increased prevelance of 24-hour BP was independently associated with BMI SDS in children with T1DM (p=0.006, 95% CI 1.48 – 9.67).

Conclusion: The prevalence of circadian and ultradian BP and HR rhythmicity are comparable in both groups. However, there are parameters associated with altered BP rhythmicity in children with T1DM. It appears that a decrease in BMI is associated with alteration in the circadian BP rhythm in children with T1DM.

SS-023

Children and adolescents with kidney transplantation have increased risk of low bone mass

Seçil Kezer[1], Seha Saygılı[2], Rüveyda Gülmez[2], Ayşe Ağbaş[2], Esra Karabağ Yılmaz[2], Nur Canpolat[2]

[1]Medipol University of Istanbul, Faculty of Medicine, Department of Pediatric Nephrology

[2]Istanbul University-Cerrahpasa, Cerrahpasa Medical Faculty, Department of Pediatric Nephrology

Aim

Bone and mineral disorders are common in kidney transplant recipients and are associated with a high risk of fractures, morbidity, and mortality. The pathophysiology underlying bone disorders after transplantation results from preexisting renal osteodystrophy and bone loss due to immunosuppression, particularly steroids, and alterations in the parathyroid hormone axis. The aim of this study was to investigate the changes in bone mineral density (BMD) as a marker of bone disorder in children and adolescents with a functioning kidney transplant.

Material & Methods

This retrospective study included 38 children and adolescents (<18 years, 14 female) who underwent kidney transplantation between 2011 and 2021 and had at least one BMD measurement. Patient demographics, clinical characteristics, and laboratory findings (serum creatinine, corrected serum calcium, phosphorus, alkaline phosphatase, magnesium parathormone, 25 (OH) D vitamin, and albumin) were obtained from patient files. Dual-energy X-ray absorptiometry (DEXA) was used to measure BMD. The T-score SDS was calculated for each patient based on age and height.

Results

The median age of the patients was 18.5 (7.0), and the median duration after transplantation was 7.3 (4.6). None of the patients had a history of fracture. The median lumbar T-score SDS was -0.3 (1.6); a total of 11 patients (29%) had a low T-score. Of these, three (8%) showed osteoporosis (T-score < -2SD) and eight (21%) had osteopenia (T-score -1.0 - -2.0). There were no differences between the low and normal T-score SDS considering age, sex, transplant age, pubertal status at transplantation, transplant duration, rejection episode, persistent hyperparathyroidism, or eGFR. Median 25 (OH) vitamin D level was lower in patients with low T-score than in those with normal T-score, but the difference did not reach statistical significance [16 (25.8) ng/ml vs 21.0 (17.0) ng/ml, p=0.09).

Discussion

Kidney transplanted children and adolescents are at increased risk for low bone mass. Kıdney rejection story and vitamin D deficiency may be the important risk factors for this patient population.

Table 1. Comparison of demographic, pre-tranplant and post-transplant factors between the groups with low and normal BMD scores

	Low BMD Group (n=10)	Normal BMD Group (n= 27)	p
Age, year	16.6 (7.6)	19.1 (6.9)	0.29
Female, n (%)	3 (30)	11 (41)	0.49
History of bone fracture, n (%)	0	0	-
Age at starting RRT, year	6.8 (9.0)	8.0 (9.0)	0.73
Age at transplantation, year	9.6 (6.3)	11.2 (6.7)	0.47
Deceased donor, n (%)	6 (54.5)	11 (40.7)	0.49
Puberty at transplantation, n (%)	2 (20)	11 (40.7)	0.27
Height SDS at transplantation	-2.7 (1.3)	-2.4 (2.3)	0.77
Weight SDS* at transplantation	-2.6 (1.9)	-1.4 (2.0)	0.87
BMI SDS* at transplantation	-1.1 (2.7)	-0.2 (2.8)	0.18
Hypertension, n(%)	10 (100)	21 (78)	0.15
Rejection episode, n (%)	6 (60)	6 (22.2)	**0.029**
eGFR, ml/min/1.73m^2 (3th year)	66.0 (49.0)	79.0 (43.4)	0.52
eGFR, ml/min/1.73m^2 (Current)	59.0 (43.3)	68.3 (39.6)	0.53
Persistent hyperparathyroidism, n (%)	2 (20)	4 (14.8)	0.78
Mean PTH, ng/L	298.0 (159.8)	366.0 (649.0)	0.48
Low 25-OH vitamin D value, n(%)	16 (25.8)	21.0 (17.0)	0.69

BMD, bone mineral density; RRT, renal replacement treatment; SDS, standard deviation score; BMI, body mass index; eGFR, estimated glomerular filtration rate calculated with modified Schwartz formula. Data given as Median (IQR) or number (%). * Adjusted for height age.

OP-024

Clinical Characteristics and Risk Factors of Childhood Urinary Stone Disease

Ruveyda Gulmez[1], Esra Karabag Yilmaz[1], Seha Saygili[1], Ayse Agbas[1], Gulcin Unlu[2],

[1]Division of Pediatric Nephrology, Cerrahpasa Faculty of Medicine, Istanbul University-Cerrahpasa, Istanbul, Turkey

[2]Department of Pediatrics, Cerrahpasa Faculty of Medicine, Istanbul University-Cerrahpasa, Istanbul, Turkey

Objective: In this study, we investigated the demographic and clinical characteristics as well as environmental and metabolic risk factors and outcome in children with urinary stone disease.

Methods: This single-center retrospective study included 102 patients diagnosed with urinary stone disease, with a median follow-up of 28 months. Demographic, clinical, and laboratory data were noted from the patient's medical records.

Results: Of the 102 patients included, 65% were male (n=63), and the median age at diagnosis was 5.03 (IQR 0.8;7.8) months. The prevalence of consanguinity was 31% (n=24), a family history of urinary stones was 63% (n=62), a history of urinary tract infection was 45.5% (n=46), underlying uropathy was 11.8% (n=12), a history of intensive care unit administration was 36.7% (n=18), vitamin D use was 30.7% (n=31). Stone disease was detected incidentally in 29.4% (n=30) and during urinary tract infection in 16% (n=17). The stone was bilateral in 35.6% (n=36) and multiple in 47% (n=47). For the right kidney stones were in 60% (n=60), ureter stone in 3% (n=3) and for the left kidney these were %47.9 (n=47) and 3% (n=3), respectively. Both ureter and kidney stone was only one patient. Bladder stone was present in 2 patients. The most common metabolic abnormality was hypocitraturia as 47%, followed by hypercalciuria (21.2%), hyperuricosuria (14.3%), and cystinuria (8.8%). Medical treatment was administered in 55.4% (n=56), and surgery was required in 36.3% (n=37) of the patients. After a median follow-up of 28 months; the stone free rate was 55.7% (n=53), stone size/number regression was 40% (n=38), stone progression was only 2% (n=2.1).

Conclusion: The most common metabolic abnormalities in childhood urinary stone disease were hypocitraturia and hypercalciuria. Although outcome is favorable with medical treatment, about one-third of the patients required surgical intervention. Therefore, early diagnosis and assessment of metabolic risk factors are essential in childhood urinary stone disease.

Keywords: urinary stone, children, metabolic risk factor

OP-025

Evaluation of Spinal Ultrasonography in Occult Spinal Dysraphism: A Retrospective 5-Year Observation

Kutlay Gür[1], Özlem Erdede[1], Emek Uyur Yalçın[2], Rabia Gönül Sezer Yamanel[1]

[1]University of Health Sciences Zeynep Kamil Women and Children Dieases Traning and Research Hospital, İstanbul, Turkey

[2]University of Health Sciences Zeynep Kamil Women and Children Dieases Traning and Research Hospital, Pediatric Neurology, İstanbul, Turkey

Aim: Spine ultrasound scans are commonly used in neonates and infants with sacral dimples to rule out associated congenital malformations. we aimed to evaluate the type and frequency of spinal dysraphisms in patients who were examined by superficial spinal ultrasonography (USG), which is used in screening vertebral and spinal anomalies.

Methods: We reviewed the presence of suspicious lumbosacral skin manifestations and Spine US findings in our pediatric clinic in 5 years period (January 2015- December 2019) retrospectively. The patients' natal history, comorbidities, sacral physical examination findings, and spine ultrasound scans were evaluated from the medical records.

Results: Among n=1854 spinal USGs, n=1708 were included in the study. On physical examination, 56.5% sacral dimple, 19.1% bifurcation, 18.7% sacral hair growth, 3.5% hemangioma or discoloration, 1.5% sacral sinus, 0.5% skin tag, and 0.1% sacral asymmetry was noted. Multiple examination findings were present in 6.3% of the patients. In spinal USGs, most of the reports had normal (90.2%) or a variant of normal (8.5%) findings. 7.6% (n=130) filar cysts and 0.5%(n=9) terminal ventricles were reported. The number of patients with pathological findings in spinal USG results was n=23 (1.3%). Tethered cord was reported in 0.6%(n=10), syringomyelia in 0.5% (n=8), diastomyelia in 0.1% (n=2), and solid mass in 0.1% (n=2) and sacral agenesis in 1 patient.

Conclusion: In healthy infants with sacral dimples, the risk of major spinal dysraphism is exceedingly minimal**.** Spinal ultrasonographic scanning is a simple and safe tool for patients with suspected spinal dysraphism and sacral skin findings. Clinical suspicion is still of primary importance in recognizing conditions such as tethered cord syndrome, which are rare but can contribute greatly when diagnosed early.

Keywords: Infant, Occult Spinal Dysraphism, Spinal Ultrasonography

Introduction

Occult Spinal Dysraphism (OSD); means incomplete closure of midline structures at week 4 of embryogenesis. Its frequency varies depending on ethnicity, geography, and gender. It is found between 0.5 and 5 per 1000 live births (1,2). Some skin findings in the lumbosacral region may accompany OSD; these; hemangiomas, increased hair growth (hypertrichosis), skin folds (skin tag), sacral dimple (dimple), dermal sinus, subcutaneous mass, curvature in the gluteal cleft, aplasia cutis (3). In patients with occult spinal dysraphism, cutaneous stigmata, are also present in up to 4.8% of healthy children, and 74% have simple sacral dimples (4,5). The relationship between simple sacral dimples and tethered cord syndrome or other spine anomalies is not well understood. Tethered cord syndrome is associated with congenital malformations and some cutaneous stigmata, such as hairy patches, subcutaneous lipomas, and rudimentary tails (6, 7). Examining the child with further investigation ascertain whether the visual abnormalities can be completely distinguished via visual examination (8). Before developing neurological findings in these patients, early diagnosis of OSD for early surgical intervention recognition is essential (9,10).

Ultrasound and magnetic resonance imaging are the preferred imaging modalities for spine examinations in newborns up to 3 months of age (11). The USG is a safe, non-invasive imaging modality that does not require sedation. It does not use radiation, and parents widely accept its results. Consequently, this procedure is well established to investigate the spinal cord and canal in pregnancy and newborns to recognize spinal abnormalities (12,13). The US imaging method is an effective screening tool for the presence of a tethered cord, with a sensitivity of 96% and a specificity of 96% (14).

In this study, we discuss the identifying lumbosacral cutaneous manifestations that predict OSD. We retrospectively analyzed 1854 spinal USG performed in our hospital between 01 January 2015 and 30 December 2019 and evaluated 1708 cases with skin findings in terms of OSD and compared them with the literature.

Material Method

We reviewed 1854 cases with suspicious skin findings at the lumbar spinal region and spinal USGs performed in Zeynep Kamil Women and Children Diseases Hospital retrospectively from January 2015 through December 2019. One thousand seven hundred eight cases were included in the study and evaluated from the electronic data of the hospital. The USG findings of the patients who underwent the first US within three months after their birth were analyzed. Ultrasound of the lumbar spine is generally not performed at our institutions after six months due to ossification of the posterior elements of the spine by this age.

Data collection and flowchart are given in Figure 1.

Inclusion criteria of the cases:

1- 0-3 months age

2- Suspicious skin findings in terms of OSD

3- Superficial ultrasonographic imaging of the spinal region was performed

Exclusion criteria of cases from the study:

1- Older than three months

2- No superficial ultrasonographic imaging of the spinal region

3- Previously diagnosed with other medical conditions such as neurological diseases, congenital abnormalities, and syndromes.

4- Grossly observed anal anomalies and multiple deformities.

Gestational age, gender, and physical examination detected skin findings of the spinal region were recorded. After superficial ultrasonography for further examination, all patients with abnormal spinal US results were referred to a pediatric neurosurgeon, who determined whether a lumbar MRI was necessary.

Statistical Analysis:

Windows-based SPSS 26.0 analysis for statistical analysis program was used. Normality of the data examined with the Kolmogorov-Smirnov test. In the evaluation of the data, descriptive statistics were done for demographic data. Mean ± standard deviation, median (min-max values calculated for variables determined by measurement within the counted variables (%), and frequency values calculated. The chi-square test was used to compare the qualitative data. $p < 0.05$ was considered to indicate statistical significance.

RESULTS

From January 2015 to December 2019, 1854 cases who applied to our hospital with the complaint of skin findings or who had suspicious skin findings during the examination were retrospectively reviewed. 150 of 1854 cases older than three months or with incorrect USG requests were not included in the study. The flow diagram for enrollment was drawn in Figure 1.

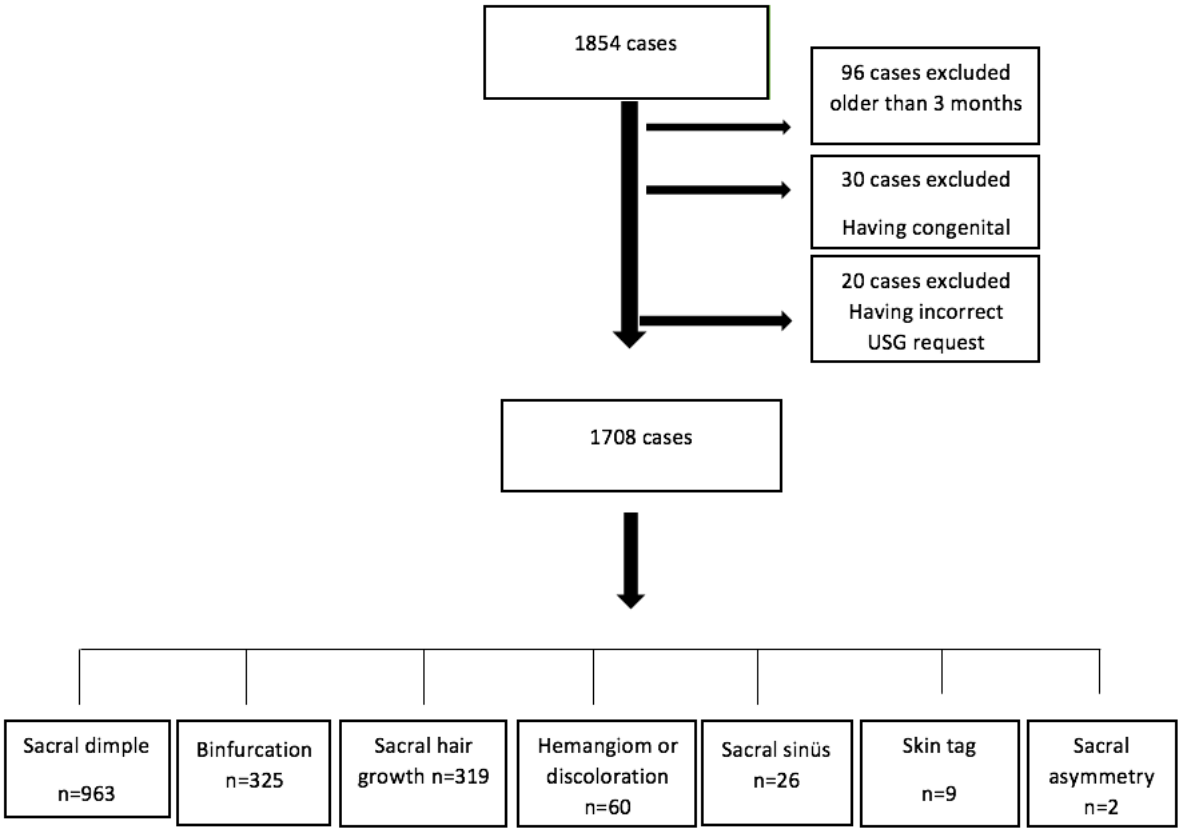


Figure 1: Flow chart of the study.

Of the 1708 patients included in the study, 51.1% were boys, and 48.9% were girls. The mean gestational age was 263±16.4days, and birth weight was 3149.5 ±567.7gr. The median age at admission was 28(0-90) days. The main reasons for admission were routine well-child visits 53.5%(n=909) and hip dislocation screening 29.7%(n=505). Only 16.7%(n=284) of the patients had active complaints. Of these complaints, 25.3%(n=72) were related to spinal dysraphism. On physical examination, 56.5% sacral dimple, 19.1% bifurcation, 18.7% sacral hair growth, 3.5% hemangioma or discoloration, 1.5% sacral sinus, 0.5% skin tag, and 0.1% sacral asymmetry was noted (Figure 1) Multiple examination findings were present in 6.3% of the patients. In spinal USGs, most reports had normal (90.2%) or a variant of normal (8.5%) findings. 7.6%(n=130) filar cysts and 0.5%(n=9) terminal ventricles were reported. The number of patients with pathological findings in spinal USG results was n=22(1.3%). Tethered cord was reported in 0.6%(n=10), syringomyelia in 0.5%(n=8), diastomyelia in 0.1%(n=2), and solid mass in 0.1%(n=2) patients. No statistical significance was found between sex (p=0.343), low birth weight (p=0.262), preterm birth (p=0.051), presence of multiple examination findings (p=0.313), and spinal pathologies. All patients (n=22) with tethered cord, syringomyelia, diastomyelia, and suspected mass were referred to neurosurgery. It was seen that 16.9% of the patients with a variant of normal findings were referred to neurosurgery.

DISCUSSION

Although there is no consensus on imaging in the literature, it is important to determine even a single patient that surgical correction can be performed. Occult spinal dysraphism's frequency varies in different studies, the fact that patients who cannot be diagnosed in the early period may experience urological, neurological, and orthopedic sequelae and meningitis in the future shows the importance of imaging (15). In the lumbosacral region

of an infant, a wide spectrum of cutaneous findings may be observed, with varying degrees of suspicion for OSD. In literature, 80% of patients diagnosed with tethered cord syndrome have evidence of midline cutaneous lesions over the lumbosacral spine (16-18).

Shields LB et al. reported in their study that, due to the risk of specific lumbosacral cutaneous manifestations with occult spinal dysraphism, all lumbosacral cutaneous manifestations in patients with a suspected spinal dysraphism should be investigated using a spinal ultrasound (19). Features considered high-risk for OSD include dimpling and mass in the lumbar region, large pedunculated lesions, raised hemangiomas, dermal sinus tract, subcutaneous lipoma, and caudal appendage. Low-risk features include a flat hemangioma, non-midline lesion (such as a forked gluteal cleft), coccygeal pit, or simple sacral dimple (20-22). Some researchers suggest behaving selectively in skin findings to be screened, and they aim to reduce labor loss and cost. A simple sacral dimple is a small, round dimple less than 5 mm in diameter and less than 2.5 cm from the anus, midline in location, and without visible drainage or additional associated cutaneous stigmata such as a hairy tuft, hemangiomas, skin tags, or tails. In our study, the most common skin finding was sacral dimple (56.5%). Kriss et al. defined 'atypic sacral dimples' as more than 5 mm in depth and 2.5 cm in height from the anüs, requiring imagining, found the frequency of sacral dimples to be 74% in their study (23), while Ben-Sira et al. (24) evaluated 254 cases prospectively and reported the incidence of sacral dimple as 49%. We saw that a spinal abnormality was detected in only 14 patients (1,2%) with sacral dimples, and referred to neurosurgery.

In the literature review, the general opinion is that further investigation is unnecessary for an isolated sacral dimple. Kucera NJ. et al reported that In asymptomatic infants with an isolated sacral dimple, the risk of spinal malformations is exceedingly low. From their large cohort of asymptomatic children with simple sacral dimples, only 0.13% led to surgery (25). Albert GW. reported that sacral dimples do not indicate a spinal cord malformation and that a spine ultrasound should not be performed on neonates with simple sacral dimples. The review found that the incidence of spinal abnormalities in children with simple sacral dimples(3.4% was very close to that of children without sacral dimples (4.8%) (26).

Hypertrichosis is commonly observed with other cutaneous manifestations of OSD, which indicate an underlying spinal defect. It may also be associated with intraspinal lipomas (27). The association of increased hair growth in the sacral region with diastematomyelia is known (28). McGovern et al. (3) reported the frequency of hair growth was 4% over 216 cases, and the rate was found to be 14% in the case with 144 skin findings by Henriques et al. in both studies diastematomyelia not detected accompanying hair growth. In our study, hair growth was found 18.7 %, and 3 (0,94 %) patients had spinal abnormalities.

The presence of more than one skin finding is considered more significant in terms of OSD In the literature. McGovern et al. have shown OSD detection of the presence of multiple skin findings is six times more significant than a single skin finding (29). A review of 54 cases of congenital midline lumbosacral cutaneous lesions observed by a pediatric dermatologist, detected OSD in 11 of 18 patients with two or more different skin lesions (30). The most common complex skin manifestations are associated with sacral dimples and hair growth (29, 31). In our study, the frequency of complex skin findings was 0,31%, and the most common complex finding was sacral dimple and hair growth; none of these cases had OSD.

A spinal US is a simple, inexpensive, and noninvasive screening tool for detecting OSD of the vertebrae in infants less than three months old when the bones have not yet been fully ossified (32-34). A patient with an abnormal or equivocal spine, or one that was limited due to ossification of the spine, should be performed using magnetic resonance imaging (MRI). The MRI is the most sensitive imaging modality for detecting osteosclerosis in infants. However, its use comes with several drawbacks: it entails the need for general anesthesia, which has its own risks and costs more than other methods; it is more difficult to obtain; availability may be limited, and infants' heartbeats can generate motion that can complicate image acquisition (35). Shields LB et al. recommended if a patient is younger than three months, we recommend that the patient undergoes the US; if the patient is older than six months, MRI without contrast; and if a patient meets the criteria for neurosurgery, they recommend referral to pediatric neurosurgery. In our study, we reviewed the patients' spine US findings for three months and, showed

that all patients with pathological findings were referred to pediatric neurosurgery. However interestingly, it was seen that 16.9% of the patients with a variety of normal findings were referred to neurosurgery. A neonatal spine ultrasound can demonstrate several spinal variants. These should be known to the sonographer and clinician so that unnecessary additional imaging or stress is not caused to the parents or guardian. Common spinal cord variants include ventriculus terminalis, filar cyst, thickened filum terminale and a fibrous tract from the coccyx (pseudosinus tract) (36).

Limitations:

The limitations of this study included that it was a retrospective, single-institutional study. Second, we need to find out the follow-up of children with pathological USG findings. Future prospective studies should be conducted to evaluate long-term clinical outcomes. Third, because of the retrospective nature of this study, the medical records were insufficient, and we couldn't classify the sacral dimples. The authors were unable to examine the children's sacral dimples, not determining whether the sacral dimple was simple in nature or complex.

Conclusion:

Although OSD is rare, it is a common disease group that causes permanent sequelae when undiagnosed. Early detection with some skin findings is possible. In this regard, an exceptionally detailed physical examination of newborn babies becomes essential. Ultrasonography is an inexpensive and noninvasive imaging method. Evaluation of patients having suspicious skin lesions with ultrasonography will guide the clinicians. The risk of major spinal dysraphism is exceedingly minimal İn healthy infants with sacral dimples.

A routine physical examination of the lumbar region for cutaneous manifestations of OSD is imperative to confirm prompt treatment and avoid potentially devastating repercussions.

References

1. Canpolat F, Akpınar H, Bilgiç Ö, Eskioğlu F. A sign of occult spinal dysraphism: Faun tail. The New Journal of Medicine 2011;28:57-8.

2. McGovern M, Mulligan S, Carney O, Wall D, Moylett E. Ultrasound investigation of sacral dimples and other stigmata of spinal dysraphism. Arch Dis Child 2013;98:784-6.

3. Chern JJ, Kirkman JL, Shannon CN, Tubbs RS, Stone JD, Royal SA, et al. Use of lumbar ultrasonography to detect occult spinal dysraphism clinical article. J Neurosur Pediatr 2012;9:274-9.

4. Kriss VM, Desai NS (1998) Occult spinal dysraphism in neonates: assessment of high-risk cutaneous stigmata on sonography. AJR Am J Roentgenol 171:1687–1692

5. Henriques JG, Pianetti G, Henriques KS et al (2005) Minor skin lesions as markers of occult spinal dysraphisms — prospective study. Surg Neurol 63:S8–S12

6. Chern JJ, Kirkman JL, Shannon CN et al (2012) Use of lumbar ultrasonography to detect occult spinal dysraphism. J Neurosurg Pediatr 9:274–279

7. Schropp C, Sorensen N, Collmann H et al (2006) Cutaneous lesions in occult spinal dysraphism — correlation with intraspinal findings. Childs Nerv Syst 22:125–131

8. Choi JH, Lee T, Kwon HH, You SK, Kang JW. Outcome of ultrasonographic imaging in infants with sacral dimple. Korean J Pediatr. 2018 Jun;61(6):194-199. doi: 10.3345/kjp.2018.61.6.194. Epub 2018 Jun 25. PMID: 29963103; PMCID: PMC6021363.

9. van der Meulen WD, Hoving EW, Staal-Schreinemacher A, Begeer JH. Analysis of different treatment modalities of tethered cord syndrome. Childs Nerv Syst 2002;18:513-7.

10. Lode HM, Deeg KH, Krauss J. Spinal sonography in infants with cutaneous birth markers in the lumbo-sacral region: an important sign of occult spinal dysrhaphism and tethered cord. Ultraschall Med 2008;29 Suppl 5:281-8.

11. Orman G, Tijssen MPM, Seyfert D, Gassner I, Huisman TAGM. Ultrasound to Evaluate Neonatal Spinal Dysraphism: A First-Line Alternative to CT and MRI. J Neuroimaging. 2019 Sep;29(5):553-564. doi: 10.1111/jon.12649. Epub 2019 Jul 4. PMID: 31270899.

12. Unsinn KM, Geley T, Freund MC,et al. US of the spinal cord in newborns: spectrum of normal findings, variants, congenital anomalies, and acquired diseases. Radiographics 2000;20: 923-38.

13. Meyers AB, Chandra T, Epelman M. Sonographic spinal imaging of normal anatomy, pathology and magnetic growing rods in children. Pediatr Radiol 2017;47:1046-57.

14. Ben-Sira L, Ponger P, Miller E et al (2009) Low-risk lumbar skin stigmata in infants: the role of ultrasound screening. J Pediatr 155: 864–869 7.

15. Robinson AJ, Russell S, Rimmer S. The value of ultrasonic examination of the lumbar spine in infants with specific reference to cutaneous markers of occult spinal dysraphism. Clin Radiol 2005; 60:72-7

16. Tuite GF, Thompson DNP, Austin PF, et al. Evaluation and management of tethered cord syndrome in occult spinal dysraphism: recommendations from the international children's continence society. Neurourol Urodyn 2018; 37(3): 890–903

17. Ausili E, Maresca G, Massimi L, et al. Occult spinal dysraphisms in newborns with skin markers: role of ultrasonography and magnetic resonance imaging. Childs Nerv Syst 2018; 34(2): 285–291.

18. Dias M and Partington M. Congenital brain and spinal cord malformations and their associated cutaneous markers. Pediatrics 2015; 136(4): e1105–e1119.

19. Shields LB, Mutchnick IS, Daniels MW, Peppas DS, Rosenberg E. Risk of occult spinal dysraphism based on lumbosacral cutaneous manifestations. SAGE Open Med. 2021 Aug 4;9:20503121211037172. doi: 10.1177/20503121211037172. PMID: 34394932; PMCID: PMC8358506

20. Aby J and Kim JL. A cross-sectional assessment of cutaneous lumbosacral and coccygeal physical examination findings in a healthy newborn population. Glob Pediatr Health. Epub ahead of print 8 February 2018. DOI: 10.1177/2333794X 18756133

21. Tuite GF, Thompson DNP, Austin PF, et al. Evaluation and management of tethered cord syndrome in occult spinal dysraphism: recommendations from the international children's continence society. Neurourol Urodyn 2018; 37(3): 890–903

22. Ausili E, Maresca G, Massimi L, et al. Occult spinal dysraphisms in newborns with skin markers: role of ultrasonography and magnetic resonance imaging. Childs Nerv Syst 2018; 34(2): 285–291

23. Kriss VM, Desai NS: Occult spinal dysraphism in neonates: Assessment of high-risk cutaneous stigmata on sonography. AJR Am J Roentgenol 1998;171:1687-92

24. Ben-Sira L, Ponger P, Miller E, Beni-Adani L, Constantini S. Low-risk lumbar skin stigmata in infants: The role of ultrasound screening. J Pediatr 2009;155:864-9

25. Kucera JN, Coley I, O'Hara S, Kosnik EJ, Coley BD. The simple sacral dimple: diagnostic yield of ultrasound in neonates. Pediatr Radiol. 2015 Feb;45(2):211-6. doi: 10.1007/s00247-014-3110-1. Epub 2014 Jul 5. PMID: 24996813.

26. Albert GW. Spine ultrasounds should not be routinely performed for patients with simple sacral dimples. Acta Paediatr. 2016 Aug;105(8):890-4. doi: 10.1111/apa.13422. Epub 2016 Apr 24. PMID: 27059606.

27. Drolet B. Birthmarks to worry about. Cutaneous markers of dysraphism. *Dermatol Clin*. 1998;16:447-453.

28. Guggisberg D, Hadj-Rabia S, Viney C, Bodemer C, Brunelle F, Zerah M, et al. Skin markers of occult spinal dysraphism in children: A review of 54 cases. Arch Dermatol 2004;140:1109-15

29. McGovern M, Mulligan S, Carney O, Wall D, Moylett E. Ultrasound investigation of sacral dimples and other

stigmata of spinal dysraphism. Arch Dis Child 2013;98:784-6.

30. Guggisberg D, Hadj-Rabia S, Viney C, et al. Skin markers of occult spinal dysraphism in children: a review of 54 cases. *Arch Dermatol*. 2004;140:1109-1115

31. Chern JJ, Kirkman JL, Shannon CN, Tubbs RS, Stone JD, Royal SA, et al. Use of lumbar ultrasonography to detect occult spinal dysraphism. J Neurosurg Pediatr 2012;9:274-9

32. Sewell MJ, Chiu YE, Drolet BA. Neural tube dysraphism: review of cutaneous markers and imaging. *Pediatr Dermatol*. 2015;32:161-170.

33. Tuite GF, Thompson DNP, Austin PF, Bauer SB. Evaluation and management of tethered cord syndrome in occult spinal dysraphism: recommendations from the International Children's Continence Society. *Neurourol Urodyn*. 2018;37:890-903

34. Hughes JA, De BR, Patel K, Thompson D. Evaluation of spinal ultrasound in spinal dysraphism. *Clin Radiol*. 2003;58:227-233

35. Sewell MJ, Chiu YE, Drolet BA. Neural tube dysraphism: review of cutaneous markers and imaging. *Pediatr Dermatol*. 2015;32:161-170.

36. Lowe LH, Johanek AJ, Moore CW. Sonography of the neonatal spine: part 1, normal anatomy, imaging pitfalls, and variations that may simulate disorders. *AJR* 2007; 188: 733–8.

OP-026

A Novel Symptom in Pediatric COVID-19: Croup

Dürdane Merve Yılmaz[1], Tamay Gürbüz[1], Kürşat Nuri Baydili[2], Sebahat Aksaray[3], Çağatay Nuhoğlu[1]

[1]University of Health Sciences Turkey, Haydarpaşa Numune Training and Research Hospital, Department of Pediatrics

[2]University of Health Sciences, Hamidiye Faculty of Medicine, Department of Biostatics and Medical Information

[3]University of Health Sciences Turkey, Haydarpaşa NumuneTraining and Research Hospital, Department of Microbiology

Introduction: Severe acute respiratory syndrome Coronavirus 2 (SARS-CoV-2), the novel coronavirus that causes coronavirus disease 2019 (COVID-19), has caused substantial morbidity and mortality in the world. New symptoms caused by COVID-19 are constantly being discovered; however, studies on pediatric cases are limited.

In this study, we looked at patients that presented to our pediatric emergency department with croup symptoms whose PCR(polymerase chain reaction) tests were positive for SARS-CoV2 and negative for classical croup-causing pathogens.

Croup is a respiratory disease characterized by inspiratory stridor, barking cough, and hoarseness. Viral croup is usually self-limited and a mild disease; its most common causing agents being parainfluenza viruses. COVID-19-related croup, however, is still mostly unknown(1).

Objective and Methods: Our objective is to define a new symptom of COVID-19, and to allow for necessary precautions to be taken when caring for patients with croup. We aimed to evaluate the severity of COVID-19-related-croup compared to that related to classical pathogens.

Respiratory panels testing for 24 different pathogens, as well as COVID-19 PCR tests, were done for patients that presented to our pediatric emergency department with croup symptoms. The range of microorganism co-occurrences were examined.

In our study, we retrospectively reviewed thirty patients whose PCR tests were positive for SARS-CoV2; their clinical conditions were compared with thirty COVID-negative croup patients from the same time period. Westley croup severity scores were used to assess clinical statuses of patients.

Analysis of the resulting data was carried out with SPSS 24. Frequencies and percentage values for qualitative variables are presented. Chi-squared tests were used for comparisons between qualitative variables. The significance level was set at 0.05. Informed consent was obtained from each patient's parent/guardian.

The respiratory tracts of our patients were studied with RT-qPCR MX-24S panels (Bioeksen, Türkiye), utilizing nasopharyngeal swabs.

The agents studied were: Streptococcus pneumonia, Haemophilus influenza, Adenovirus, Coronavirus NL63, Coronavirus 229E, Coronavirus OC43, Human Metapneumovirus, Rhinovirus, Enterovirus, Influenza A, Influenza B, Parainfluenza Virus 1, Parainfluenza Virus 2, Parainfluenza Virus 3, Parainfluenza Virus 4, Respiratory Synscytial Virus A/B, Bordatella Pertussis, Mycoplasma pneumoniae, Human bocavirus (HBoV), Legionella pneumophila, Chlamydophila pneumoniae, Human Coronavirus HKU1 RNA, Human Parechovirus, SARS-CoV2.

Our study was approved by our hospital's clinical research ethics committee.

Results: When COVID-19 infection status was evaluated in relation to other variables: the difference in frequency of fever and stridor presence was found to be statistically significant; fever was seen in 6.7% of negative patients compared to 40% of positive patients (p=0.002), stridor was seen in 6.7% of negative patients, and in 33.3% of positive patients (p=0.010). The percentage of patients that went to daycare or school was 26.7% among CO-

VID-19-PCR-positive cases, and 0% among COVID-19-PCR-negative cases.

No statistical significance was found when the following were analyzed: presence of nasal discharge, presence of sore throat, hospital admission, adrenalin dosages, and dexamethasone dosages.

Frequency of microorganism infections co-occurring with SARS-CoV2, seen with respiratory panel are as follows: Human coronavirus OC43 was seen in 5.26% of patients, HBoV in 15.79%, Human metapneumovirus-2 in 10.53%, Parainfluenza in 5.26%, Rhinovirus in 15.79%.

Conclusion: This study presents a new potential symptom of pediatric COVID-19. Cases where tests for classical croup causal agents were found to be negative while COVID-19 tests were positive, strengthen the position that COVID-19 can cause croup.

It can also be deduced that attending daycare and school might significantly increase transmission. Knowing that COVID-19 may manifest as croup could help protect at-risk groups by following patient isolation protocols.

Some symptoms, such as fever and stridor, being seen more frequently in the COVID-19-positive patient group, might suggest that COVID-19-related croup could be associated with a more severe disease course; further larger studies are required.

Discussion

We believe it can be concluded that new variants of COVID-19 (the Omicron variant in particular) can manifest by way of croup symptoms in the pediatric population.In a study where rates of pediatric respiratory tract diseases were reviewed, it was found that there was a significant increase during the COVID-19 pandemic, specifically with the rise in amount of Omicron variant cases (2). Large studies done during the Omicron-dominant period of the pandemic showing a rise in croup cases also support the thought that COVID-19 can cause croup (3,4). Yet another study demonstrating the COVID-19-PCR-positivity of 75 croup patients also supports this view(5).

It is worth noting that fever and stridor were seen more frequently among COVID-19-positive croup patients. It is our opinion that the clinical course of croup is more likely to be severe when COVID-19-related; albeit larger studies are, of course, required to prove this. A case report of COVID-19-related croup later being diagnosed with MIS-C (Multisystem Inflammatory Syndrome in Children) and having to be intubated also reinforces our beliefs (5).

Inhaled treatment is standard in croup patients; which could cause respiratory particles to mix into the air and increase the risk of transmission in COVID-19. Therefore, we believe that distinguishing COVID-19-positive patients who will be treated with nebulized medication and isolating them is important. This case series suggests that COVID-19 should also be considered in the differential diagnosis of children presenting with croup symptoms. We recommend SARS-CoV2 be considered a potential causal agent when a patient presents with croup, and a COVID-19 PCR test be administered.

Also, considering we still don't fully realize the long-term implications of this disease, knowing that a patient has a history of COVID-19 could be helpful with future diagnoses of potential complications.

It is known that the most common causes of croup are parainfluenza viruses, accounting for three quarters of all cases. Other typical pathogens include influenza A, influenza B, adenovirus, respiratory syncitial virüs, rhinovirus and enterovirus (6). The fact that testing for classical pathogens came back negative for the vast majority of our COVID-19-positive patients is an important detail worth taking notice. This raises questions such as: Why are these common causes absent? Why are atypical pathogens like HBoV present at high rates? Many studies show that HBoV is prone to co-infection(7,8). Is it possible that there is also some type of synergy between SARS-CoV2 and HBoV? Research on a potential association between HBoV and SARS-CoV2, to our knowledge, doesn't exist yet. Our hope is that these questions can be soon answered with future studies. Our study is also unique due to the sheer amount of microorganisms that were tested for, a similar data profile does not exist elsewhere.

Also worth noting is that in a portion of our COVID-19-positive croup patients, unexpected symptoms such as otalgia in the absence of otitis, tinnitus (two cases) and penile pain (two cases) were seen alongside classical

croup symptoms (9,10). This, along with reports of similar cases, illustrates that croup might be just the tip of the iceberg when it comes to undiscovered symptoms of COVID-19.

Our study is unique in that it also includes testing for 24 different microorganisms other than SARS-CoV2. It is also valuable because it allows for us to compare the clinical severity of these cases with COVID-19-PCR-negative croup patients from the same time period. Our study sheds light on future research required, necessary for us to obtain more robust evidence and develop guidelines based on said evidence.

References

1) Baiu, I., & Melendez, E. (2019). Croup. *JAMA*, *321*(16), 1642. https://doi.org/10.1001/jama.2019.2013

2) Masarweh, K., Gur, M., Bar-Yoseph, R., Bentur, L., & Dabaja-Younis, H. (2022). Characterization of respiratory illness surge (April-June 2021) post-COVID-19 lockdown. *Pediatric pulmonology*, *57*(3), 667–673. https://doi.org/10.1002/ppul.25792

3) Murata, Y., Tomari, K., & Matsuoka, T. (2022). Children With Croup and SARS-CoV-2 Infection During the Large Outbreak of Omicron. *The Pediatric infectious disease journal*, *41*(5), e249. https://doi.org/10.1097/INF.0000000000003484

4) Iijima, H., Kubota, M., & Ogimi, C. (2022). Clinical characteristics of pediatric patients with COVID-19 between Omicron era vs. pre-Omicron era. *Journal of infection and chemotherapy : official journal of the Japan Society of Chemotherapy*, *28*(11), 1501–1505. https://doi.org/10.1016/j.jiac.2022.07.016

5) Brewster, R. C., Parsons, C., Laird-Gion, J., Hilker, S., Irwin, M., Sommerschield, A., Michaelis, K. A., Lam, M., Parsons, A., & Mansbach, J. M. (2022). COVID-19-Associated Croup in Children. *Pediatrics*, *149*(6), e2022056492. https://doi.org/10.1542/peds.2022-056492

6) Lim, C. C., Saniasiaya, J., & Kulasegarah, J. (2021). Croup and COVID-19 in a child: a case report and literature review. *BMJ case reports*, *14*(9), e244769. https://doi.org/10.1136/bcr-2021-244769

7) Smith, D. K., McDermott, A. J., & Sullivan, J. F. (2018). Croup: Diagnosis and Management. *American family physician*, *97*(9), 575–580.

8)Petrarca, L., Nenna, R., Frassanito, A., Pierangeli, A., Di Mattia, G., Scagnolari, C., & Midulla, F. (2020). Human bocavirus in children hospitalized for acute respiratory tract infection in Rome. *World journal of pediatrics : WJP*, *16*(3), 293–298. https://doi.org/10.1007/s12519-019-00324-5

9)Do, A. H., van Doorn, H. R., Nghiem, M. N., Bryant, J. E., Hoang, T. H., Do, Q. H., Van, T. L., Tran, T. T., Wills, B., Nguyen, V. C., Vo, M. H., Vo, C. K., Nguyen, M. D., Farrar, J., Tran, T. H., & de Jong, M. D. (2011). Viral etiologies of acute respiratory infections among hospitalized Vietnamese children in Ho Chi Minh City, 2004-2008. *PloS one*, *6*(3), e18176. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0018176

10) Chirakkal, P., Al Hail, A. N., Zada, N., & Vijayakumar, D. S. (2021). COVID-19 and Tinnitus. *Ear, nose, & throat journal*, *100*(2_suppl), 160S–162S. https://doi.org/10.1177/0145561320974849

11) Balawender, K., Pliszka, A., Surowiec, A., & Rajda, S. (2022). COVID-19 infection as a new risk factor for penile Mondor disease. *BMC urology*, *22*(1), 57. https://doi.org/10.1186/s12894-022-01002-x

OP-027

Growth in childhood idiopathic nephrotic syndrome

Esra Karabag Yılmaz[1], Ayşe Ağbaş[1], Rüveyda Gülmez[1], Seha Kamil Saygılı[1], Nur Canpolat[1]

[1]Istanbul University-Cerrahpasa, Cerrahpasa Medical Faculty

Objective: Idiopathic nephrotic syndrome (NS) in childhood is 85% steroid sensitive (SSNS) and 10–15% steroid resistant (SRNS). In addition, at least 50% of SSNS patients show frequent relapses (FRNS) or are steroid dependent (SDNS). Steroid-sparing drugs such as calcineurin inhibitors (CNI), mycophenolate mofetil, and rituximab are used not only in SRNS but also in FRNS and SDNS to control the disease and prevent steroid toxicity such as poor linear growth and obesity. In this study, we aimed to investigate growth and obesity in children with idiopathic NS.

Methods: This single-center study included 56 children with NS, aged between 1-21 years, who were followed for at least 1 year. Clinical and laboratory characteristics and growth parameters were recorded from patients' files. Standard deviation scores (SDS) for height and body mass index (BMI) were calculated according to the CDC reference. Patients with NS were divided into two groups: SSNS and difficult-to-treat NS (FRNS-SDNS and SRNS). All patients in the difficult-to-treat group received CNI with alternate day prednisolone treatments. Rituximab was administered to 13 children in the difficult-to-treat group.

Results: Of the 56 patients, 15 were in the SSNS group, and 41 were in the difficult-to-treat NS group (26 FRNS-SDNS, 15 SRNS). At the last visit, median height-SDS was significantly lower in the difficult-to-treat NS group than in the SSNS group [-0.16 (-0.92;0.51) vs 1.01 (0.27;1.42), $p<0.001$] whereas BMI-SDS did not differ between the two groups. Among the difficult-to-treat group, patients with lower height SDS at last visit had younger age at NS onset ($p=0.055$), lower height-SDS at NS onset ($p=0.015$) and at CNI initiation ($p<0.001$), longer follow-up duration ($p=0.008$), and more frequent relapses ($p=0.046$).

Conclusion: Steroid-sparing treatments are used in children with difficult-to-treat NS to prevent poor linear growth; however, they are still shorter than children with SSNS. Our results show that early onset of the disease and frequent relapses appear to be important risk factors for poor growth.

OP-028

Changes in the Epidemiology of Respiratory Tract Viruses Due to the Pandemic

Nidai Dalokay[1], Yalcin Kara[1], Mahmut Can Kizil[2]

[1]Eskisehir Osmangazi University, Pediatric, Eskişehir, Turkey

[2]Eskisehir Osmangazi University, Pediatric Infectious Dieases, Eskişehir, Turkey

Objective: Acute respiratory tract infections are one of the leading causes of childhood death and morbidity. Seasonal respiratory viruses are the most common cause. The COVID-19 pandemic has altered the epidemiological distribution and clinical characteristics of respiratory viruses. We wanted to look into the epidemiological and clinical changes in pandemic respiratory tract virus infections.

Methods: Between December 2018 and February 2022, Eskişehir Osmangazi Patients with nasopharyngeal PCR samples who were followed up on with a diagnosis of respiratory tract infection at the University of Medicine's Pediatrics Clinic were evaluated retrospectively. The cases were evaluated prior to the pandemic (before March 2020), during the first year of the pandemic (March 2020-March 2021), and after the pandemic when the restrictions were relaxed. For its second year, it was divided into three groups (March 2021-February 2022).

Results: The study included 567 cases in which nasopharyngeal PCR was performed. There were 320 male cases (56.4%) and 247 female cases (43.6%). The typical age was 41 months (1-216). Fever (72%), cough (65%), and respiratory distress (23%), were the most common presenting symptoms. Fever (72%), ral (32%), expiratory length (30%), and tachypnea (24%), are the most common physical examination findings. Rhinovirus 240(40%), RSV 151(26%), Influenza A/B 106(18%), and Parainfluenza virus 58(10%) are the most frequently detected viral agents. The most common viral agents in the pre-pandemic group (n:257) were influenza A/B 95 (36%), rhinovirus 87 (34%), RSV 46 (18%), and prainfluenza virus 14 (7%). Despite the fact that the number of viral agents detected in the first year of the pandemic has decreased (n:57), the most frequently detected viral agents are Rhinovirus (72%), RSV (10%), and Parainfluenza virus (0.7%).

Conclusion: Along with the COVID-19 pandemic, with measures such as mask use, restriction of social activities, and school closures, a decrease in all viral agents, particularly the Influenza virus, was observed in the first year of the pandemic compared to the pre-pandemic period. Similar to the epidemiological features prior to the pandemic, there was an increase in viral infections and an increase in respiratory tract infections.

Keywords: COVID-19 , pandemic , respiratory tract infections

OP-029

Cases of Respiratory Syncytial Virus Evaluated Before and After the Pandemic

Nidai Dalokay[1], Yalçın Kara[1], Mahmut Can Kızıl[1]

[1]Eskisehir Osmangazi University

Objective: Respiratory Syncytial Virus (RSV) infections of the respiratory tract are common in children all over the world. The seasonality of RSV infections varies. It causes epidemics, particularly in the winter and spring. The goal of this study was to look into the epidemiological and clinical changes in RSV infections caused by the pandemic.

Methods: Between December 2018 and February 2022, Eskişehir Osmangazi Cases of RSV detected in a nasopharyngeal PCR sample and diagnosed with a respiratory tract infection in the Faculty of Medicine's Pediatrics Clinic were evaluated retrospectively. The cases were divided into three categories: pre-pandemic (before March 2020), first year of the pandemic (March 2020-March 2021), and second year of the pandemic (March 2021-March 2022). (March 2021-February 2022).

Results: The study included 183 cases of RSV detected in a nasopharyngeal PCR sample. 54.6% of the cases were boys, 45.4% were girls, and the average age was 22 months (1 month-154 months). Cough (86%), fever (68%), and respiratory distress (31%), are the most common presenting symptoms. Fever (66%), rhonchi (49%), ral (45%), and tachypnea (41%), are the most common physical examination findings. In laboratory tests, the mean leukocyte count was 12250/mm3, the lymphocyte count was 4730/mm3, and the C-reactive protein level was 19. Oseltamivir was given to 15 (8%) of the cases, and antibiotics were given to 45 (33%) of the cases. The average stay was 6.3 days. The rate of intensive care unit hospitalization was 17%. There were 46 (25%) cases in the pre-pandemic group, 11 (6%) cases during the pandemic restriction period, and 126 (69%) cases during the pandemic relaxation period. When pandemic restrictions were relaxed, both the number of cases and the rate of hospitalization in the intensive care unit increased (p;0.05).

Conclusion: Along with the COVID-19 pandemic, there has been a significant decrease in RSV infections due to measures such as mask use, restriction of social activities, and school closure. The relaxation of measures, on the other hand, resulted in an increase in the frequency and severity of recurrence, which was similar to the epidemiological characteristics prior to the pandemic.

Keywords: pandemic , RSV, epidemiology, pediatric

OP-030

Evaluation of Pediatric Hydatid Cyst Cases: A Single Center Ten-Year Experience

Yalçın Kara[1], Mahmut Can Kızıl[1], Nidai Dalokay[2]

[1]Eskişehir Osmangazi University, Pediatric Infection, Eskişehir, Turkey
[2]Eskişehir Osmangazi University, Pediatrics, Eskişehir, Turkey

Objective: Hydatid cyst is a zoonotic disease caused by echinococcal tapeworms. Hydatid cysts can occur in any place such as the liver, lung, spleen, kidney, brain, and soft tissue. In this study, we aimed to present the demographic characteristics, clinical symptoms, radiological findings, surgical findings, type of surgery of patients with hydatid cysts.

Methods: Eighty-four pediatric cases followed between 2012-2022 in Eskişehir Osmangazi University Medical Faculty Hospital were included. The epidemiological, clinical features, laboratory and radiological findings and treatment of the cases were evaluated.

Results: Fifty (59.5%) of 84 patients were male, mean age was 137(15-216) months .48(47.1%) of the cases lived in rural areas and 38 (45.2%) of them had animal contact. The most common symptoms at presentation were cough(58.3%), abdominal pain(40.5%), dyspnea(26.2%), chest pain(17.9%), fever(17.9%), hemoptysis(13.1%), vomiting(13.1%). While 16.7% of the cases had anaphylaxis, 14.3% had lung and liver rupture. In laboratory studies, hb: 12.6 mg/dl (9.4-17.2), leukocytes 9400 /mm3, eosonophils 630 /mm3 (0-3600). Indirect hemagglutination assay test was positive in 54.8% of the cases and 48.8% had eosonophilia. While 41.7% of the cases had lung cysts, 32.1% liver, 23.8% had lung and liver cysts, bladder in one patient, ovary in one patient and heart in one patient. While 74.5% of the cases had a single cyst,25.5% had multiple cysts. Of the patients with lung cysts, 58.2% had right lobe cysts, 30.9% left lobe cysts, and 10.9% bilateral cysts (Figue-1). According to Gharbi scoring, 60.5% of the patients had Type-3 hydatid cysts, 18.5% had Type-2, 11.1% had Type-1, 6.2% had Type-5 and 3.7% had Type-4 hydatid cysts. Cysts were >5 cm in 58% of cases, and <5 cm in 42%. As treatment, albendazole and surgery were used in 73.8% of the cases, only albendazole in 25% and PAIR in 1 case. The mean duration of albendazole treatment was 7.3months.

Conclusion: Our country is one of the endemic regions for hydatid cyst, and it may cause very different clinical findings and various organ involvements. For this reason, hydatid cyst should be kept in mind in patients who apply with prolonged clinical findings and have a history of living in rural areas and animal contact

Keywords: clinic , epidemiological , Hydatid cyst , pediatric

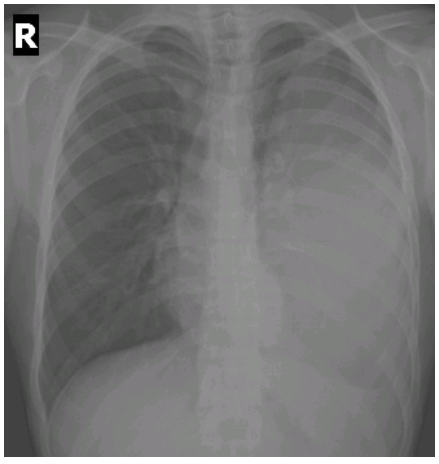


Figure-1. Radiological finding of cyst hydatid

OP-031

Clinical characteristics of tuberculous lymphadenitis; a 15-year experience in a single center

Pınar Önal[1], Gözde Apaydın[1], Beste Akdeniz[1], Gülşen Kes[1], Fatma Deniz Aygün[1], Yıldız Camcıoğlu[1], Haluk Çokuğraş[1]

[1]Istanbul University- Cerrahpaşa Faculty of Medicine- Department of Pediatric Infectious Diseases

Tuberculosis (TB) is an important public health problem which continues to threaten human health all over the world. Extrapulmonary TB (EPTB) is more common in children due to the high risk of lymphohematogenous spread. Cervical lymphadenitis is a common form of extrapulmonary tuberculosis in children. Cervical lymphadenitis, caused by *Mycobacterium tuberculosis*, is generally considered to have its origin in the lymphatic spread of organisms from a primary pulmonary focus, but in a minority of cases it can originate from a primary focus in the mouth, tonsils, oropharynx or tissues of the head and neck. Diagnosis of tuberculous lymphadenitis can be challenging due to low sensitivity of mycobacterial culture. In our study, we aimed to present the clinical and laboratory characteristics of pediatric patients who were followed up in our clinic with a diagnosis of tuberculosis lymphadenopathy. Thirty-four patients who were referred to our outpatient clinic with cervical lymphadenopathy/ mass between 2007 and 2022 and diagnosed with tuberculous lymphadenitis were included in the study.

Case definition

Cervical lymphadenopathy ≥1 × 1 cm persisting for >4 weeks despite a course of oral antibiotics,in the presence of at least 1 of the following criteria

1. Bacteriologic confirmation (culture/ acid fast staining/molecular test)
2. Necrotizing granulomatous inflammation with a positive TST/IGRA
3. Therapeutic response to standart antituberculosis treatment

Twenty-two (65%) of the patients were female

2-18 years (median age:13)

Family history of tuberculosis contact: 38%

BCG vaccination rate: 94%.

Interferon gamma release assay positivity : 41%

Tuberculin skin test positivity : 70%

Acid fast staining positivity: 11.7%

Culture-positive samples :20.5%

Submandibular region- 5 (14.7 %)

Postauricular-2 (5.8%)

o Supraclavicular- 2 (5.8%)

o Deep and superficial sevical chain- 25 (73 %)

There was no child who was diagnosed with HIV

Only one child has primary immun deficiency.

All children had received antituberculosis treatment for 6 months.

Histopathological examination of all specimens revealed necrotizing granulomatous inflammation

There was a female predominance in our study (65%) which is similar to the some studies from US.

Our microbiological diagnostic findings differ from Geldmacher et al's

Microscopic staining	•	**11%**	•	**13%**
Culture positivity	•	21%	•	40%

It is difficult to differentiate tuberculosis from other causes of lymphadenitis on clinical grounds. Two studies found no distinguishing clinical features between patients with lymphadenitis due to tuberculous or nontuberculous mycobacteria

There were no growth of nontuberculosis mycobacteria in our study.

If we compare our study with a study from Argentina (Neyro et al)

Median age was higher in our study than Neyro et al's (13-8.7)

TST positivity rates were found as high as this study (70%-69%)

Family history of tuberculosis was found lower in our study (38%-56%)

Similarly all children has received 4 first line anti- tuberculosis agents.

Tuberculous Lymphadenitis as a Cause of Persistent Cervical Lymphadenopaty in Children From Tuberculosis-Endemic Area (Marais et al)

Bacteriological confirmation was higher than our study (77%-20.5%)

TST positivity was higher in this study (91.4%-70%)

Contact with an adult index case was higher (54.3%-38%)

Response to treatment was similar to us

Clinical Profile and Treatment Outcome of Tuberculous Lymphadenitis in Children Using Dots Strategy (Sharma et al)

In another study from India,

669 children- Girls 61%, 11-14 y. (48%)

Fine needle aspiration/excisional biopsy: 93% cases

Treatment failure: 2%

Conclusıon

Tuberculous lymphadenitis is a clinical condition that can be seen frequently in adolescence in endemic countries.

Clinicians can misdiagnose tuberculosis lymphadenitis because of diagnostic difficulties.

In our study, we found that patients with chronic lymphadenopathy can be diagnosed with TST positivity and concomitant histopathological findings.

In addition, our patients were mostly female and adolescent, similar to the other studies

TST positivity rate was higher than interferon gamma release assay (IGRA) positivity.

Also we found that culture positivity, which is the gold standard of tuberculosis diagnosis, was low, similar to the literature.

It's important to evaluate the contact history of children who present with chronic cervical lymphadenopathy. The best approach appears to be a combination of histopathological examination and TST/ IGRA

Negative results in the microbiological identification of *M tuberculosis* do not exclude the diagnosis of lymph node tuberculosis

OP-032

Investigation of community acquired infections and nosocomial infections in Prof. Dr. Cemil Taşçıoğlu City Hospital Pediatric Intensive Care Unit between 2016-2021

Ecem ERTÜRK UZUNDAL[1], Adem KARBUZ[1], Mey TALİP[1]

[1]Prof. Dr. Cemil Taşçıoğlu City Hospital

Objectıve And Aim

-Nosocomial infections are infections that develop while the patient is receiving health care in the hospital, that are not present at hospital admission or that are not in the incubation period .

-Nosocomial infections are one of the most important complications encountered in pediatric intensive care units.

-Nosocomial infections are important problems that causes mortality and morbidity all over the world.

It was aimed to implement effective infection control measures, to regulate the antibiotic policy of our unit, and to contribute to the improvement of patient care quality.

- ✓ Implementing effective infection control measures
- ✓ Arrangement of our unit's antibiotic policy
- ✓ Contributing to the improvement of patient care quality

Material And Method

-This study was conducted by retrospectively examining patients aged 1 month to 18 years, who were hospitalized in the PICU between 2016-2021 and diagnosed with nosocomial infection or community-acquired infection.

-The sex, age, year of hospitalization, underlying diseases, existing risk factors, reason for hospitalization, in which culture growth was detected, causative microorganisms, antibiotic resistance of the detected microorganisms, laboratory findings, length of hospitalization, mortality were investigated and all data were evaluated with the appropriate statistical method.

Results

- ➢ In our study, the rate of nosocomial infections was found to be 5.2%.
- ➢ The mean age at the time of diagnosis of nosocomial infection is 52.4 months
- ➢ The most common types of nosocomial infections were catheter-related bloodstream infection, catheter-related urinary tract infection, and ventilator-associated pneumonia.
- ➢ The most common underlying disease in the patient group diagnosed with nosocomial infections was neurological diseases.
- ➢ It was thought that patients with neurological disease had additional risk factors such as ventilation, using antiepileptic drugs, sedation and receiving nutritional support caused more nosocomial infections.
- ➢ In our study, it was observed that the rate of nosocomial infections in PICU increased in 2020.
- ➢ In our study, it was observed that the rate of community-acquired infections in PICU decreased in 2020.
- ➢ It was thought that the Covid-19 pandemic process and the isolation measures caused this.

The Most Common Risk Factors In Nosocomıal Infections

- ➢ Central venous catheter(66.7%)

- Antiepileptic use (62.2%),
- Intravenous fluid use (61.3%)
- Nasogastric tube (58.6%)
- Use of PPI/H2 blockers (57.7%)
- Use of mechanical ventilators (49.5%)
- It was thought that the high rate of patients with underlying chronic diseases and critical general condition in our unit and the frequent use of central venous catheterization increased the frequency of catheter-related infections.
- The most common agents in nosocomial infections were **Klebsiella pneumoniae**, **Pseudomonas aeruginosa** and **Escherichia coli.**
- Gram (-) factors were most common in all years.

It has been observed that the rate of gram (+) and fungal agents has increased in recent years

The rate of Klebsiella strains among Gram (-) agents increased over the years.

It was observed that the rate of Pseudomonas strains decreased over the years.

It has been observed that the rate of coagulase-negative staphylococci, which is one of the Gram (+) agents, has increased in recent years.

While the rate of Candida albicans among fungal agents decreased over the years, the rate of non-albicans candida was increasing.

Length of hospitalization was significantly ($p < 0.05$) higher in the group with nosocomial infection than in the group with community-acquired infection.

The mortality rate in the group with nosocomial infection was significantly ($p < 0.05$) higher than the group with community-acquired infection.

It was observed that the use of meropenem peaked between 2018-2019, and then it started to be used less frequently.

In recent years, gentamicin and ciprofloxacin are less preferred; It was observed that amikacin, levofloxacin and cefepime started to be used more frequently..

In 2019, when the mortality in hospital infections peaked, it was observed that multi-drug resistant microorganisms and nosocomial infections increased, and therefore the use of broad-spectrum antibiotics was very high.

When the antibiotic drug resistance profiles of the agents detected in hospital infections were evaluated according to years, it was seen that multi-drug resistance increased by years, but no PDR agent was found in any period.

When the antibiotic resistance profiles were examined by years, it was seen that the rate of MDR and XDR agents increased, and **when evaluated together with the use of antibiotics according to years, it was seen that the increase in resistance rates led to an increase in the use of broad-spectrum antibiotics.**

In pseudomonas strains;

An increase was observed in imipenem, levofloxacin, piperacillin-tazobactam, ciprofloxacin resistances.

A decrease in amikacin and gentamicin resistance was observed.

In Klebsiella strains;

A decrease was observed in piperacillin-tazobactam, amikacin, and ertapenem resistance

An increase was observed in gentamicin, cefepime, ceftazidime, ciprofloxacin resistance.

Conclusion

Nosocomial infections are serious problems which causes mortality and morbidity all over the world. Patient profile, underlying chronic diseases, interventional treatment needs, resistant microorganisms increase the financial burden and this situation negatively affects the health system.

We expect that determining antibiotic resistance rates at regular intervals in order to organize effective antibiotic therapy in nosocomial infections will help to establish rational use of antibiotics.

OP-033

RETROSPECTIVE EVALUATION OF CHILD CASES FOLLOWED WITH THE PREDIAGNOSIS OF CRIMEAN-CONGO HEMORRHAGIC FEVER

Şeyma ÜNÜVAR GÖK[1], Erhan KARAASLAN[2], Alper GÖK[3], Melih ÇAMCI[4], Bulut DEMİREL[5]
[1] Etlik City Hospital, Pediatric Hematology and Oncology Clinic
[2] Gaziosmanpaşa University, Department of Child Health and Diseases
[3] Department of Emergency Medicine, Ankara City Hospital, Ankara Yıldırım Beyazıt University
[4] Ankara Research and Training Hospital, Department of Emergency Medicine
[5] Royal Alexandra Hospital, Department of Emergency Medicine

Aim; The aim of our study is to evaluate the clinical, demographic and laboratory findings of the patients who were followed up with the diagnosis of Crimean-Congohemorrhagic fever (CCHF) in Gaziosmanpaşa University Medical Faculty Child Health and Diseases Service. This study was carried out with the aim of observing the importance of early diagnosis, the effect of the supportive treatment we applied on shortening the hospital stay and preventing the development of complications.

Material and Method; The study was carried out in a single center, Gaziosmanpaşa University Faculty of Medicine, Pediatrics Service in accordance with the Declaration of Helsinki Principles. Medical records of patients who were followed up with a prediagnosis of CCHF between January 2012 and July 2016 were retrospectively reviewed. Epidemiological, demographic and clinical characteristics, laboratory data, treatment methods and results of all cases were evaluated from patient files.

Results; Between January 2012 and July 2016, a total of 100 patients with CCHF were detected. 52 % of the patients came from rural areas. The most applications were in April and June(69%). 100 % of the patients had a history of contact with ticks. (Table-I)

Table 1. Demographic and epidemiological characteristics of patients

Positive(n=16,%)		PCR		X^2	p
		Attachment(n=84,%)			
Gender	Female	7 (43,8)	27 (32,1)	0,373	0,542
	Male	9 (56,3)	57 (67,9)		
Age	<5	1 (4,2)	23 (95,8)	5,901	0,052
	5-10	2 (9,1)	20 (90,9)		
	>10	13 (24,1)	41 (75,9)		
Residential	Rural Area	16 (100)	36(42,9)	17,582	<0,001
	Rural Area Visit	-	24 (28,6)		
	Other	-	24 (28,6)		
Extraction	By themselves	14 (87,5)	45(53,6)	6,547	0,038
	At Hospital	1 (6,3)	28 (33,3)		
	Applied without tick penetration	1 (6,3)	11 (13,1)		
Season	January – March	-	5 (6)	1,751	0,626
	April - June	11 (68,8)	58 (69)		
	July- September	5 (31,3)	19 (22,6)		
	October – December	-	2 (2,4)		
Family History	Positive	6 (37,5)	31(36,9)	0,001	0,999
	Negative	10 (62,5)	53 (63,1)		

Hospital admission	Immediately	-	37(44)	21,859 <0,001
	Within three days	5(31,3)	33(39,3)	
	After three days	11(68,8)	14 (16,7)	

The main symptoms and signs were abdominal pain(11 %), headache (25 %), haematological findings (34%), fever (38%) and muscle pain (44 %) malaise (47 %). (Table-II)

Table 2. Clinical characteristics of the patients at the time of admission

Positive n=16(%)		Pcr Attachment *n=84*(%)		X^2	p
Fever	Positive	16 (100)	22 (26,2)	0,282	<0,001
	Negative	-	62 (73,8)		
Headache	Positive	12 (75)	13 (15,5)	-	<0,001
	Negative	4 (25)	71 (84,5)		
Myalgja	Positive	16(100)	28(33,3)	21,612	<0,001
	Negative	-	56(66,7)		
Fatigue	Positive	16(100)	31(36,9)	19,021	<0,001
	Negative	-	53(63,1)		
Abdominal Pain	Positive	5(31,3)	6(7,1)	-	0,014*
	Negative	11(68,8)	78(92,9)		
Hematological symptom *		12 (75)	18(25)	47,509	<0,001
Admission Indication	CCHF	16 (100)	-	86,772	<0,001
	Tick attachment	-	13 (15,5)	2	
	Other *	-	11 (13,1)		
	Outpatient	-	60 (71,4)		
Hospitalization Time	0-3 days	-	4 (4,8)	41,42	<0,001
	3-10 days	8 (50)	10(11,9)		
	>10 days	8 (50)	6 (7,1)		
* epistaxis, hematuria, melena, gingival bleeding, rash					

At the time of admission to the hospital, 6% of patients had thrombocytopenia, 12% had high ALT, high INR in 13%, 26% had leukopenia, 26% had high AST, Prolonged PTT 28%, 44 % had high LDH, 70% had high CPK. All patients underwent liquid-electrolyte therapy for support, 5% apheresis platelet suspension,12% repeated erythrocyte suspension, 13% fresh frozen plasma and 13% received ribavirin treatment. Our patients which were in the study were discharged with healing.

PCR positivity was detected in 16 (16%) of these patients and referred as the 'CCHF group'. Cases that were PCR negative and were not sent PCR in their out patient follow-up were considered as the 'tick attachment group'. These two groups were compared in terms of demographic, clinical and laboratory characteristics.

Discussion; Studies on CCHF are mostly based on adults all over the world. Studies on the pediatric age group are very rare in the literature. In a study by Saksida et al., it was reported that an effective immune response suppressed viral replication in patients infected with CCHF disease and surviving (1), Duh et al. also reported that there was a negative correlation between the outcome of the patients and the level of viral load in 24 CCHF patients, and that viral load was a factor determining the progression to mortality(2). All these studies support that the disease will be mortal if viral replication cannot be suppressed by the immune system. Unfortunately, we could not obtain information about viral load in our study. Burt et al. In a study they carried out, they detected the presence of the virus in hepatocytes in the liver tissue of CCHF patients by immunohistochemical and in situ

hybridization methods and reported that the damage in the liver parenchyma was due to the direct cytopathic effect of the virus (3). Studies support that the deterioration in liver function tests in CCHF infection is a result of the direct cytopathic effect of the virus rather than the immune response to the virus. In our study, we found high ALT in 25%, AST in 30%, and LDH in 11% of the patients at the time of admission, in laboratory values. We found that ALT elevation was significant in CCHF laboratory. Toygun et al. In their retrospective study, which included 50 patients, no significant difference was found in terms of age groups and gender.(4) Child patients younger than 18 years of age, were included in our study. Although there was an increase in the number of cases seen in adolescence between the groups whose diagnosis was confirmed and excluded by PCR, no statistically significant difference was found. Mortality rates of up to 80% have been given in the literature for Crimean-Congo Hemorrhagic Fever. For our country, the overall mortality was reported as 5.4% by the Ministry of Health of the Republic of Turkey. The difference in the type of virus in the world and in our country may cause changes in the mortality rate. Izadi et al. stated that the mortality rate increases with increasing age and that the prognosis is better in younger patients.(5) In our study, however, all patients were discharged with recovery; according to our study, it can be thought that CCHF progresses more benignly in children.

Conclusion; The weakness of our study is that it was conducted retrospectively. Another weakness is that the cut-off values determined may not be helpful for the cases in the initial period of the disease, since the clinical picture of the cases admitted to our hospital has become clear and the laboratory values have deteriorated significantly, since it was performed in a tertiary healthcare institution.

We think that for the diagnosis of CCHF, whose clinical findings may require differential diagnosis with many viral diseases at the beginning, being more careful especially in endemic areas and spring seasons, not delaying the referral of cases with poor prognosis criteria, and arranging supportive treatments in intensive care units if necessary.

References

1-Saksida A, Duh D, Wraber B, Dedushaj I, Ahmeti S, Avsic-Zupanc T.Interacting roles of immune mechanisms and viral load in the pathogenesis of crimean-congo hemorrhagic fever. Clin Vaccine Immunol. 2010 Jul;17(7):1086-93.

2-Duh D, Saksida A, Petrovec M, Ahmeti S, Dedushaj I, Panning M, Drosten C, Avsic-Zupanc T. Viral Load Predictor of Crimean-Congo Hemorrhagic Fever Outcome. Emerg infect Dis 2007; 13:1769-72.

3-Burt FJ, Leman PA, Smith JF, et al. The use of a reverse transcription-polymerase chain reaction for the detection of viral nucleic acid in the diagnosis of Crimean-Congo hemorrhagic fever. J Virol Methods 1998; 70:129-37.

4- Toygun N, Tanir G, Caglayik DY, Uyar Y, Korukluoglu G, Cenesiz F. Pediatric cases of Crimean-Congo hemorrhagic fever in Turkey. Pediatr Int. 2012; 54(3): 402-6.

5- Izadi S, Salehi M. Evaluation of the efficacy of ribavirin therapy on survival of Crimean-Congo hemorrhagic fever patients: a case-control study. Jpn J Infect Dis 2009; 62:11-5.

OP-035

Investigation of the Causes and Results of Pathological Weight Loss in Babies who applied to the Newborn Outpatient Clinic in the First Week

Tahir Aydın[1], Berker Okay[1]

[1]HSU Sultangazi Haseki Research and Training Hospital

Introduction

Physiological weight loss after birth is an expected situation in all newborns (1-3). Insufficient breast milk intake and physiological weight loss are well tolerated by most newborns, but complications such as hyperbilirubinemia and dehydration may be seen in some patients requiring intensive care (4-7). To monitor potential morbidity, weight and bilirubin levels are evaluated at the time of hospitalization in the postnatal service and during outpatient follow-ups. Generally, bilirubin elevation is seen in the first week with physiological weight loss. Weight loss up to 7% in the first week is considered physiological, while higher losses are called pathological (8).

Although there are many causes of pathological weight loss, the relationship between them has not been clearly defined. Breastfeeding is thought to be the most beneficial way to prevent dehydration. Experts recommend starting breastfeeding within the first half hour after birth (9). Starting from the prenatal period, providing breastfeeding education facilitates the mother-infant adaptation after birth. In addition, it is seen that mothers who receive education adapt to breastfeeding more easily, need breastmilk increasing methods less, and weight gain in infants is higher (10, 11).

In this study, we investigated the factors causing pathological weight loss in newborn babies and their results.

Materials and Methods

All babies who applied to the Health Sciences University Sultangazi Haseki Training and Research Hospital (Haseki EAH) Neonatal Outpatient Clinic between 01.03.2022 and 01.09.2022 were retrospectively scanned from the hospital registry system. Of the 1956 infants admitted to our neonatal outpatient clinic, infants with a weight loss of 7% and above in the first week of life were found and included in the study. Exclusion criteria of our study; Babies not admitted within the first week, weight loss less than 7%, multiple births, premature/prolonged rupture of membranes lasting more than 18 hours in the mother, Rh-ABO incompatibility between mother and baby, presence of cephal hematoma, maternal disease such as hypertension diabetes , presence of congenital infection, hypothyroidism in the baby, detection of a congenital disease with pyruvate kinase deficiency, history of siblings who received phototherapy, presence of a problem requiring surgical intervention in the baby (cleft palate-lip, congenital diaphragmatic hernia, etc.). In addition, babies who needed intervention in the delivery room, including resuscitation or invasive procedures such as umbilical catheter, urinary catheter, intubation, were not included in the study. The sex of the babies included in the study, week of birth, birth weight, percentage of weight loss, bilirubin, sodium and C-reactive Protein (CRP) levels and delivery type were recorded in the database.

Pathological weight loss was considered as weight loss greater than 7% in the first week (8). American Pediatric Association Bilirubin Percentile Curves were used for the diagnosis of jaundice (12).

SPSS 22.0 for Windows program was used for statistical analysis. Descriptive statistics of evaluation results; numbers and percentages were given for categorical variables, and mean, standard deviation, minimum, maximum and median (lower and upper limit) for numerical variables. The comparison of qualitative data was evaluated with chi-square tests. Statistical alpha significance level was accepted as $p<0.05$.

Findings

Weight loss of more than 7% was detected in 78 of 1956 infants admitted to the neonatal outpatient clinic. Routine examinations were requested from all of them and all of them were referred to breastfeeding counseling.

Of the patients included in the study, 38 were male and 40 were female. It was seen that 33 of the patients were born by normal spontaneous delivery (NSD) and 45 of them were born by cesarean section. It was determined that 6 of the patients were born with low birth weight, 69 with normal birth weight, and 3 with higher than normal birth weight. The mean age of the patients was 4 ± 1.92 days, mean week of birth was 38 ± 1.5 weeks, mean birth weight was 3188 ± 473 g, and mean weight loss was 8.2 ± 1.1%. From the laboratory values of our patients, the mean of sodium was 142.3 ± 3.3 mmol/Lt, the mean of bilirubin was 9.65 ± 3.3 mg/dl, and the mean of CRP was 3.85 ± 13.1 mg/Lt. The rate of hospitalization in the neonatal intensive care unit was found to be 20%.

Bilirubin values of babies born with NSD were significantly lower than those born by cesarean section (p=0.018). When babies born by NSD and cesarean section were compared in terms of mean birth weight, percentage of pathological weight loss, neonatal intensive care hospitalization rates, mean weeks of gestation, CRP and sodium values, no statistically significant difference was found between them (p>0.05 for all).

When the two groups were compared according to the weeks of birth (<38.week and ≥38.week), it was seen that the mean weight loss in the first group was significantly higher than in the other group (p=0.026).

A significant positive correlation was found between CRP values and Sodium values of the patients (p<0.001). In addition, a significant negative correlation was found between birth weight and bilirubin levels, and between Bilirubin values and CRP values (p<0.001). However, no significant correlation was found between the Sodium, CRP and Bilirubin values of the patients and the percentage of weight loss (p=0.06, p=0.18, p=0.61, respectively).

Conclusion

The first conclusion of our study is that the risk of pathological weight loss and hyperbilirubinemia is higher in infants who are not fed adequately. In addition, delayed breastfeeding after cesarean section increases this risk. For this reason, we think that every mother should be given breastfeeding education before and after birth.

It was seen that 33 of the patients were born by normal spontaneous delivery (NSD) and 45 of them were born by cesarean section. When babies born by NSD and cesarean section were compared in terms of mean birth weight, percentage of pathological weight loss, neonatal intensive care hospitalization rates, mean weeks of gestation, CRP and sodium values, no statistically significant difference was found between them. However, Bilirubin values of babies born with NSD were significantly lower than those born by cesarean section. Studies show that babies born by cesarean section lose weight with higher percentages (13). The reason for this is the delay of breast milk secretion in cases where mother-baby skin contact cannot be achieved in the first half hour after cesarean section. We think that the reason for the absence of these differences in our study is that it was a retrospective study with a small sample group. There is a need for more comprehensive studies on this subject. In different studies, no difference was found between NSD and cesarean section in terms of bilirubin, and it was shown that the most important differences were the week of birth and the percentage of pathological weight loss (14).Similarly, in our study, when the two groups were compared according to the weeks of birth (<38.week and ≥38.week), it was seen that the mean weight loss in the first group was significantly higher than in the other group. In addition, other studies show that as weight loss increases, the level of hyperbilirubinemia increases (14, 15). For this reason, it is possible to prevent morbidities with a mother who is educated in terms of breastfeeding and hospital staff who give importance to breastfeeding.

In our study, 6 of the patients were born with low birth weight, 69 with normal birth weight, and 3 with higher than normal birth weight. A significant negative correlation was found between birth weight and bilirubin levels. Our results were similar to previous studies (16, 17). The rate of hospitalization in the neonatal intensive care unit was found to be 20%. It was found to be at similar rates with another study conducted in our hospital (18).

A significant positive correlation was found between the CRP values and the sodium values of the patients. In addition, a significant negative correlation was found between Bilirubin values and CRP values of our patients. We think that the reason for this is the increase in sodium due to dehydration in children with pathological weight loss and the increase in CRP due to conditions such as sepsis that cause this situation. A study found that while bilirubin increased with age in the physiological jaundice group, CRP and procalcitonin decreased and showed

a negative correlation (19). However, no significant correlation was found between the Sodium, CRP or Bilirubin values of the patients and the percentage of weight loss.

The limitation of our study was that it was retrospective and single-center. We think that we will be able to reach more enlightening information on this subject with more comprehensive and prospective studies in the future.

As a Result

We think that the most common cause of pathological weight loss detected in the outpatient clinic is malnutrition. Therefore, breastfeeding counseling should be given to mothers of all babies with or without weight loss. Studies show that hypernatremia and hyperbilirubinemia are associated with malnutrition and excessive fluid loss. At the same time, babies who tend to sleep due to hyperbilirubinemia lose even more weight by feeding less. Sepsis, on the other hand, reduces the feeding of patients and causes them to have a more frail appearance compared to other babies. Therefore, acute phase reactants of babies with weight loss should be evaluated. If there is no clinical finding accompanying pathological weight loss detected in the outpatient clinic and laboratory results are within the normal range, only follow-up is sufficient.

Participating in breastfeeding training as early as possible before the birth of all expectant mothers and not leaving training and follow-ups after the birth will reduce pathological weight loss.

References

1) Macdonald PD, Ross SR, Grant L, Young D. Neonatal weight loss in breast and formula fed infants. *Arch Dis Child Fetal Neonatal* Ed. 2003;88(6):472–476.

2) Chantry CJ, Nommsen-Rivers LA, Peerson JM, Cohen RJ, Dewey KG. Excess weight loss in first-born breastfed newborns relates to maternal intrapartum fluid balance. *Pediatrics.* 2011;127(1).

3) van Dommelen P, van Wouwe JP, BreuningBoers JM, van Buuren S, Verkerk PH. Reference chart for relative weight change to detect hypernatraemic dehydration. *Arch Dis Child.* 2007;92(6):490–494

4) Paul IM, Lehman EB, Hollenbeak CS, Maisels MJ. Preventable newborn readmissions since passage of the Newborns' and Mothers' Health Protection Act. *Pediatrics.* 2006;118(6):2349–2358

5) Salas AA, Salazar J, Burgoa CV, De-Villegas CA, Quevedo V, Soliz A. Significant weight loss in breastfed term infants readmitted for hyperbilirubinemia. *BMC Pediatr*. 2009;9:82

6) Chen CF, Hsu MC, Shen CH, et al. Influence of breast-feeding on weight loss, jaundice, and waste elimination in neonates. *Pediatr Neonatol*. 2011;52(2):85–92

7) Chang RJ, Chou HC, Chang YH, et al. Weight loss percentage prediction of subsequent neonatal hyperbilirubinemia in exclusively breastfed neonates. *Pediatr Neonatol.* 2010;53(1):41–44

8) Modi N. Fluid and electrolyte balance. In: Rennie JM (ed). Rennie and Roberton's Textbook of Neonatology (5th ed). Churchill Livingstone Elsevier, 2012:331-343

9) Victora, Cesar G et al. Breastfeeding in the 21st century: epidemiology, mechanisms, and lifelong effect. *The Lancet*,Volume 387, Issue 10017, 475 – 490.

10) Mete, S. 2015, Doğum Öncesi Eğitim, Kadın Sağlığı, Ed. Ahsen Şirin, Oya Kavlak, 312-314

11) Tarcan A, Tiker F, Vatandaş NS, Haberal A, Gürakan B. Weight loss and hypernatremia in breast-fed babies: frequency in neonates with non-hemolytic jaundice. *J Paediatr Child Health*. 2005;41(9-10):484-487

12) American Academy of Pediatrics Subcommittee on Hyperbilirubinemia. Management of hyperbilirubinemia in the newborn infant 35 or more weeks of gestation [published correction appears in Pediatrics. 2004 Oct;114(4):1138]. *Pediatrics*. 2004;114(1):297-316. doi:10.1542/peds.114.1.297

13) Flaherman VJ, Schaefer EW, Kuzniewicz MW, Li SX, Walsh EM, Paul IM. Early weight loss nomograms for

exclusively breastfed newborns. *Pediatrics*. 2015;135(1):e16-e23. doi:10.1542/peds.2014-1532

14) Chang RJ, Chou HC, Chang YH, et al. Weight loss percentage prediction of subsequent neonatal hyperbilirubinemia in exclusively breastfed neonates. *Pediatr Neonatol*. 2012;53(1):41-44. doi:10.1016/j.pedneo.2011.11.008

15) Gourley GR. Breast-feeding, neonatal jaundice and kernicterus. *Semin Neonatol* 2002;7:135e41.

16) Lin Y, Tsao P, Hsieh W, Chen C, Chou H. The impact of breastfeeding on early neonatal jaundice. *Clin Neonatol* 2008;15: 31e5.

17) Newman TB, Xiong B, Gonzales VM, Escobar GJ. Prediction and prevention of extreme neonatal hyperbilirubinemia in a mature health maintenance organization. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2000;154:1140e7.

18) Okay B, Aydın T. Doğuma hazırlık eğitimi alan annelerin bebeklerinde sarılık, sepsis ve patolojik tartı kaybı sıklığının eğitim almayan annelerin bebekleri ile karşılaştırılması. 2.Uluslararası Emzirme Gerçeği Kongresi Bildiri Kitapçığı, 20-22 Mayıs 2022: 92-100.

19) Liu Q, Dai X, Lou S, et al. Evaluation of Procalcitonin and C-reactive Protein in Early Differential Diagnosis of Neonatal Jaundice. *Clin Lab*. 2020;66(12):10.7754/Clin.Lab.2020.200330. doi:10.7754/Clin.Lab.2020.200330

OP-036

Retrospective Analysis of Hospitalized Children with Febrile Convulsion and Its Risk Factors for Recurrence in Turkish Children

Sema Yıldırım[1], Ayşe Aşık[1], Zeynep Karakaya[1]

[1]Istanbul Medeniyet University Goztepe Prof.Dr.Suleyman Yalcın City Hospital

Objective: Febrile convulsion (FC) is the most common convulsive disorder in childhood that occurs in children between 6-60 months of age. Limited local data is available about risk factors for its recurrence. We aim to determine demographic, clinical features and etiological analysis of hospitalized children with FC and the risk factors for recurrence.

Methods: The records of patients, admitted to pediatric department of a tertiary healthcare institution for the FC (first/recurrent) from January 2016 to August 2022, were reviewed retrospectively. All hospitalized children in the 6 months to 5-year age with diagnosed FC were included. Patients with congenital anomalies, metabolic disorder, history of head trauma and mental retardation were excluded. Demographical and clinical characteristics of patients/seizure, laboratory parameters (blood tests/ lumbar puncture) neuroimaging results and aetiology identified were noted.

Results: Total out of the 113 children, 59 (52.2%) were girls. 54,8 % children were <18 months of age. Mean age of occurrence was 20, 7±12,9 months. 68.1% (n=78) had the complex form of febrile convulsion. The most common seizure type was generalized tonic-clonic seizure, occurred in 54 patients (47.8%). Three patients (2,7%) had febrile status. 28.3% children had positive family history of FC. Mean body temperature was 38,5±1,0 celsius. Upper respiratory tract infection (32, 7%) was the most common known etiology followed by viral disease (10,6%). Mean hospital stay was 4,7±2,8 days. Recurrent FC (RFC) occurred in 42 patients (37.2%). Multivariate logistic regression showed only age at first febrile convulsion <18 months was significant risk factor for the recurrence of FC (p: 0.044, OR: 3.872, %95 CI OR: 1.058-15.653).Sixty-two (54,9%) patients were discharged with antiepileptic drug.

Conclusion: Our result showed that 37.2 % of children had RFC and only age at first febrile convulsion <18 months found to be risk factor for recurrence. A large-scale study with collaboration with other hospitals is helpful to delineate the real picture of FC in Turkey as identification and prediction of FC recurrence is important in terms of education of families.

Keywords: febrile convulsion, recurrence

OP-074

Ultrasonographic assessment of the effects of the levels of smartphone use on the median nerve and the flexor pollicis longus tendon in teenagers

Emel Esmerer[1], Mustafa Ozcetin[2], Saide Ertürk[3], Erkan Akkuş[4], Mahmut Caner Us[5]

[1]Esenler Obstetrics and Paediatrics Hospital, Department of Radiology, Istanbul, Turkey
[2]Istanbul University, Institute of Child Health, Department of Family Health, Istanbul, Turkey
[3]University of Health Sciences Basaksehir Cam and Sakura City Hospital, Department of Paediatric Haematology and Oncology, Istanbul, Turkey
[4]Istanbul University-Cerrahpasa, Cerrahpasa Medical Faculty Department of Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition, Istanbul, Turkey
[5]Haseki Training and Research Hospital, Department of Paediatrics, Istanbul, Turkey

Objective: Smartphones have become an indispensable part of life, especially teenagers are interested in smartphones due to social media and phone games. In recent studies, a large of smartphone users have also indicated that they would not be able to live without a smartphone [1]. However, frequent and prolonged smartphone use together with inappropriate wrist position may lead to repetitive strain injury of the wrist and may result in cumulative trauma disorders to the neck, shoulders, hands, thumbs, and wrists [2-4]. The recent study revealed that extreme use of smartphones can affect the flexor pollicis longus (FPL) tendon and median nerve, causing pain in the thumb, reducing hand functioning and pinch strength, and noticeably increasing the median nerve size [5]. The aim of this study is to research the results of the questionnaire, physical, and ultrasound assessments of teenagers and to assess the effects of the levels of smartphone use on the median nerve and the flexor pollicis longus tendon.

Methods: Eighty-two teenagers were divided into two groups concerning their Turkish version of the Smartphone Addiction Scale score (SAS) [6], high smartphone users, and low smartphone users. The teenagers with SAS scores of 80 and above were accepted as high smartphone users (n=39), and the teenagers with SAS scores less than 80 were accepted as the low smartphone user group (n=43). Clinicians blinded to the SAS scores and the results of the radiological examination performed anthropometric measurements for the dominant side. Measurements were done from both hands at several levels for the median nerve and the flexor pollicis tendon by ultrasonography (figure 1-2). The study protocol was approved by our institutional review board. Informed consent was obtained from each patient.

Results: Eighty-two teenagers with a mean age of 18.2±1.6 years participated in the study. There were 5 (6.1%) boys and 77 girls (93.9%) in the study. All cross-sectional areas (CSAs), regardless of the status of smartphone usage, were higher on the dominant side than on the non-dominant side at a significant level or close to the significance limit (Table 1). There was a weak but significant correlation between the SAS score and the duration of smartphone usage (r=0.345, P=0.001). Smartphone usage time was found to be insignificant in the adjusted models for both non-dominant and dominant sides.

Conclusion: Smartphone use has increased over the past decade. Studies on this problem is limited, and the relationship between the smartphone usage levels and the structural components of the hand (especially median nerve and FPL tendon) and hand function is unclear in the teenager group. This study implied that all values of the CSAs, regardless of the status of smartphone usage, were higher on the dominant side than on the non-dominant side. Also, we demonstrated that the parameters that were obtained by proportioning with these CSAs and the anthropometric measurements of the upper extremity were higher in high smartphone users. So, smartphone overuse may affect the anatomical structures of hands and hand function, possibly resulting in pain in the thumb, wrist, and hand. Frequent use of smartphones may lead to the development of some disorders related to the hand, thumb, wrist, and upper extremities. The teenage group is at risk due to the excessive use of smartphones.

It is necessary to be vigilant in terms of the negative effects caused by excessive smartphone use.

Keywords: flexor pollicis longus tendon, median nerve, Smartphone, teenager

References

1. Cha SS, Seo BK. Smartphone use and smartphone addiction in middle school students in Korea: prevalence, social networking service, and game use. Health Psychol Open 2018;5: 2055102918755046.

2. Lai WK, Chiu YT, Law WS. The deformation and longitudinal excursion of median nerve during digits movement and wrist extension. Manual Ther 2014;19(6): 608–13.

3. Jonsson P, Johnson PW, Hagberg M, et al. Thumb joint movement and muscular activity during mobile phone texting - A methodological study. J Electromyogr Kinesio 2011;21:363-70.

4. 9. Kwon M, Lee JY, Won WY, et al: Development and validation of a smartphone addiction scale (SAS). PLoS One 2013;8:e56936.

5. İnal EE, Demirci K, Çetintürk A, et al. Effects of smartphone overuse on hand function, pinch strength, and the median nerve. Muscle Nerve 2015;52:183-8.

6. Demirci K, Orhan H, Demirdas A, et al. Validity and reliability of the Turkish Version of the Smartphone Addiction Scale in a younger population. BCP 2014;24:226-34.

Table 1. Comparison of MN CSA and FPL CSAs between dominant and non-dominant parties according to smartphone usage status

	Low smartphone users (n=43)			High smartphone users (n=39)		
	Non-Dominant	Dominant	P-value	Non-Dominant	Dominant	P-value
MN CSA, mm^2	4.98±0.91	5.81±1.53	0.003	5.62±1.37	6.49±1.14	0.008
T-FPL-L CSA, mm^2	6.09±1.19	6.67±1.32	0.035	6.97±1.53	7.79±1.63	0.024
T-FPL-A CSA, mm^2	5.07±0.94	5.47±1.14	0.083	5.49±1.19	6.49±1.37	0.001
P-FPL CSA, mm^2	4.02±0.91	4.44±1.12	0.061	4.62±1.16	5.15±1.25	0.052

Data are presented as mean ± standard deviation. MN, median nerve; CSA, cross sectional area; T-FPL-L, thenar-flexor pollicis longus-longitudinal; T-FPL-A, thenar-flexor pollicis longus-axial; P-FPL, phalangeal-flexor pollicis longus.

Table 2. Linear regression analysis to determine the factors affecting CSAs

				Unstandardized Coefficients			Standardized Coefficients		
				β	SE	95% CI	β	t	P-value
Non-Dominant	MN CSA	High smartphone users†	Unadjusted	0.639	0.255	0.132-1.146	0.270	2.507	0.014
			Adjusted*	0.499	0.242	0.017	0.211	2.063	0.042
		Smartphone usage time	Unadjusted	0.013	0.006	0.002-0.025	0.248	2.288	0.025
			Adjusted*	0.008	0.006	-0.005-0.021	0.147	1.215	0.228
	T-FPL-L CSA	High smartphone users†	Unadjusted	0.881	0.301	0.282-1.481	0.311	2.924	0.004
			Adjusted*	0.792	0.303	0.189-1.395	0.279	2.614	0.011
		Smartphone usage time	Unadjusted	-0.005	0.007	-0.020-0.009	-0.082	-0.738	0.463
			Adjusted*	-0.013	0.008	-0.030-0.003	-0.210	-1.650	0.103
	T-FPL-A CSA	High smartphone users†	Unadjusted	0.417	0.235	-0.051-0.886	0.195	1.774	0.080
			Adjusted*	0.369	0.237	-0.102-0.840	0.172	1.559	0.123
		Smartphone usage time	Unadjusted	-0.004	0.005	-0.014-0.007	-0.075	-0.669	0.506
			Adjusted*	-0.008	0.006	-0.021-0.004	-0.170	-1.325	0.189
	P-FPL CSA	High smartphone users†	Unadjusted	0.592	0.230	0.135-1.049	0.277	2.580	0.012
			Adjusted*	0.587	0.230	0.129-1.046	0.275	2.553	0.013
		Smartphone usage time	Unadjusted	-0.010	0.005	-0.020-0.001	-0.197	-1.797	0.076
			Adjusted*	-0.058	0.084	-0.225-0.109	-0.089	-0.690	0.492
Dominant	MN CSA	High smartphone users†	Unadjusted	1.092	0.264	0.569-1.615	0.349	4.133	<0.001
			Adjusted*	0.479	0.309	-0.136-1.095	0.157	1.550	0.125
		Smartphone usage time	Unadjusted	0.016	0.008	0.001-0.031	0.227	2.088	0.040
			Adjusted*	0.006	0.008	-0.011-0.022	0.084	0.707	0.482
	T-FPL-L CSA	High smartphone users†	Unadjusted	1.411	0.270	0.877-1.946	0.426	5.225	<0.001
			Adjusted*	1.025	0.325	0.378-1.673	0.328	3.154	0.002
		Smartphone usage time	Unadjusted	0.006	0.008	-0.10-0.021	0.081	0.725	0.471
			Adjusted*	-0.001	0.009	-0.019-0.017	-0.013	-0.101	0.919
	T-FPL-A CSA	High smartphone users†	Unadjusted	1.220	0.225	0.775-1.664	0.440	5.429	<0.001
			Adjusted*	0.965	0.281	0.405-1.525	0.359	3.431	0.001
		Smartphone usage time	Unadjusted	0.001	0.007	-0.013-0.014	0.011	0.097	0.923
			Adjusted*	-0.002	0.008	-0.018-0.014	-0.034	-0.257	0.798
	P-FPL CSA	High smartphone users†	Unadjusted	0.921	0.213	0.499-1.344	4.315	0.363	<0.001
			Adjusted*	0.708	0.267	0.176-1.239	0.290	2.652	0.010
		Smartphone usage time	Unadjusted	-0.008	0.006	-0.020-0.005	-0.139	-1.256	0.213
			Adjusted*	-0.009	0.007	-0.023-0.006	-0.155	-1.184	0.240

SE, standard error; CI, confidence interval; MN, median nerve; CSA, cross sectional area; T-FPL-L, thenar-flexor pollicis longus-longitudinal; T-FPL-A, thenar-flexor pollicis longus-axial; P-FPL, phalangeal-flexor pollicis longus.
† Low smartphone users taken as reference
* Multivariate regression models adjusted for patient's gender, age, and body mass index

Figure.1. a) The axial image of the median nerve (arrow) at the wrist, b) the axial image of the median nerve with measurement of the cross-sectional area.

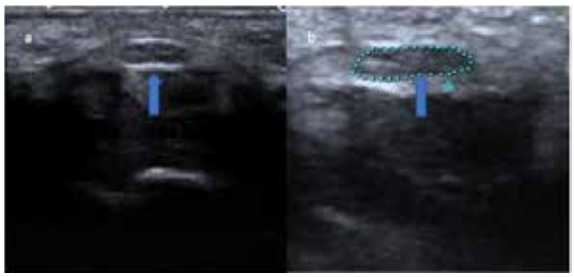


Figure 2. a) The longitudinal view of the FPL tendon (arrow) at the midpoint between the first carpometacarpal and metacarpophalangeal joints, b) the axial image of the FPL tendon with measurement of the cross-sectional area at the midpoint between the first carpometacarpal and metacarpophalangeal joints.

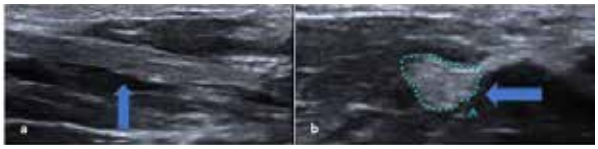
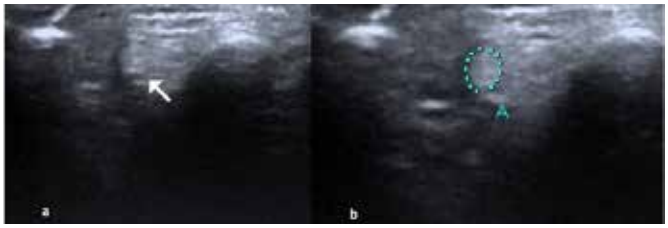


Figure 3. a) The axial image of the FPL tendon (arrow) at the midpoint between the first metacarpophalangeal and interphalangeal joints, b) the axial image of the P-FPL CSA.



OP-076

Title: A red flag in autism spectrum disorders: Speech delay

Türkan Şahin[1], Gökçe Cırdı[1], Selvinaz Edizer[1], Neslihan Özhan[1], Dilara Füsun İçağasıoğlu[1]

[1]Bezmialem Vakif University

Objective: Speech development is a process that starts from meaningless sound production and progresses to sentence formation. Knowing the normal developmental stages of speech is necessary for the detection of speech delay, which is a very common problem worldwide. In studies; speech delay was observed in 10-15% of children aged 24-36 months. In the publications on autism spectrum disorder (ASD), it has been observed that the prevalence of ASD in children aged 2-9 has reached 1.5% with the increase in awareness and testing possibilities. It has been reported that the prognosis will improve with early intervention.

Methods: From this point of view, we aimed to illuminate the etiology of patients who came to our pediatric neurology outpatient clinic with the complaint of delayed speech, the mean age at presentation, screen exposure status, electroencephalographic characteristics,progress in other developmental areas, and child psychiatry examinations.

Results: 64 patients were included in our study. Forty-six of the patients were male, constituting 71,8% of this study group. The average month of admission to the clinic was 32 months. The patient who applied to our clinic at the latest due to not speaking was 52 months old. 78,1% of the patients had more than 2 hours of screen exposure during the day. Electroencephalography was performed in 50 (78%) of our patients. Electroencephalography evaluation of 4 patients was found to be abnormal and treatment was started. When we looked at the walking time of our patients, it was concluded that the average walking month was 14 months. Child psychiatry follow-up of patients with autism spectrum disorder diagnosis continues.

Conclusion: Speech delay is a condition that is often overlooked in pediatric clinical evaluations. It is known that early diagnosis and evaluation of speech delay are very effective on prognosis. Since it is known that the first symptom of autism spectrum disorders may be a delay in a simple speech, it is of great importance to evaluate the patients in the social or play domains. We think that this study will be beneficial for pediatricians in order to raise awareness of the importance of evaluating language development effectively and to take necessary precautions.

Keywords: speech delay, autism spectrum disorders

OP-077

Parental feeding attitudes and media usage : A cross-sectional study

Nicel Yıldız Silahlı[1], Beyza Nur Güler[2], Lubna Qutranji[1], Nefise Zülal Öz[2]

[1]İstanbul Medipol University School of Medicine, Department of Pediatrics, İstanbul

[2]İstanbul Medipol University School of Medicine

Objective: Nutrition-related behaviours in young children develop via the relationship with the caregiver and almost always depend on the mutual relationship and interaction. This study aimed to evaluate mothers' attitudes toward the feeding process and its relationship to media usage.

Material and Methods: The research was conducted in Istanbul with the participants' mothers of children aged 9-72 months. Electronic Questionnaires were sent out to mothers. The questionnaire included sociodemographic and Mother's Attitudes Towards the Feeding Process Scale and questions about media usage during feeding. The Mother's Attitudes Towards the Feeding Process Scale (MATFP) produced five factors: "Negative Affect During Meal", "Attitudes about Insufficient/Unbalanced Feeding", "Negative Feeding Strategies", "Forced Feeding", and "Reaction to the Viewpoints of Others". Data were analysed using the SPSS program. Ethical approval was obtained from Medipol University, School of Medicine Ethics Committee.

Results: The data of 72 mothers were included in the analysis. The median score of the Mother's Attitudes Towards the Feeding Process Scale was 65 (52-76). It was found that there was a statistically significant relationship between the Mother's Attitudes Towards the Feeding Process Scale score and media usage during feeding ($p<0.001$). Analysis revealed that 66% of the women had used forms of media while feeding. Forty-eight per cent of the mothers felt that media usage during feedings affected their children negatively.

Conclusion: The results of the study indicated that mothers have moderate problems related to their attitudes towards the feeding process. It was also concluded that media usage was related to mothers' negative attitudes towards the feeding process.

Key Words: Mother's attitudes, Feeding, Media

OP-078

Effect of different treatment protocols on clinical parameters in diabetic ketoacidosis: A multicenter study

Gürkan Tarçın[1], Emre Özer[2], Gülin Karacan Küçükali[3], Ayşe Yaşar[4], Aydilek Dağdeviren Çakır[5], Heves Kırmızıbekmez[4], Semra Çetinkaya[3], Mehmet Boyraz[2], Hande Turan[1], Sinem Oral Cebeci[6], Elvan Bayramoğlu[1], Fatih Aygün[7], Olcay Evliyaoğlu[1]

[1]Istanbul University-Cerrahpasa, Cerrahpasa Faculty of Medicine, Department of Pediatric Endocrinology
[2]Ankara City Hospital, Pediatric Endocrinology
[3]Dr. Sami Ulus Maternity and Children Training and Research Hospital, Pediatric Endocrinology
[4]Umraniye Training and Research Hospital, Pediatric Endocrinology
[5]Şişli Hamidiye Etfal Training and Research Hospital, Pediatric Endocrinology
[6]Istanbul University-Cerrahpasa, Cerrahpasa Faculty of Medicine, Department of Pediatric Emergency
[7]Istanbul University-Cerrahpasa, Cerrahpasa Faculty of Medicine, Department of Pediatric Intensive Care

Objective: Diabetic ketoacidosis (DKA) is the inevitable result unless type 1 diabetes (T1DM) is treated properly. For the maintenance fluid during DKA treatment, ISPAD-2014 consensus recommends the use of isotonic solutions for the first 4-6 hours and then more hypotonic solutions, while the last consensus (ISPAD-2018) recommends NaCl-containing solutions in the concentration of 0.45%-0.9%. The absence of a clear recommendation results in differences in treatment protocols between centers. Herein, the effects of treatment protocols applied during the treatment of DKA on treatment parameters and complications were investigated.

Methods: Children admitted with DKA and treated with fluid+insulin infusion were included in this multicenter, prospective study. DKA treatment protocols applied by the centers were examined. Solutions and insulin doses, biochemistry and blood gas parameters during the treatment were recorded. Parameters were compared according to the applied treatment protocol, stratified for the degree of acidosis.

Results: A total of 92 cases from 5 centers were included. When the protocols of the centers were examined, 3 different protocols were recorded for the maintenance fluid: P1: [100mEq/L NaCl+3.3% dextrose]; P2: [5% dextrose 0.9% NaCl] for the first 6 hours, followed by [100mEq/L NaCl+5% dextrose], P3: [5% dextrose 0.9% NaCl]. In all protocols 40 mmol/L KCl were added in the solutions. There was no significant difference in terms of mean age and initial pH between the three protocols. The mean duration of treatment was shorter in patients already diagnosed with T1DM(n=19) than in those newly diagnosed(n=73), and this difference was statistically significant in severe acidosis (p=0.032). When the duration of treatment was examined only in newly diagnosed cases, no statistically significant difference was found between the protocols in cases with mild and moderate acidosis, but a significant difference was found in severe acidosis between P1 and P3 (Table). Brain edema was not observed in any of the cases.

Comparison of treatment duration between protocols according to acidosis degrees

	Protocol 1 (hour) (n=27)	Protocol 2 (hour) (n=21)	Protocol 3 (hour) (n=25)	p*
Mild acidosis (ph: 7.2-7.3)	6.4±2.7	7.3±2.1	8.7±2.6	0.259
Moderate acidosis (pH: 7.1-7.2)	9.7±2.4	9.2±3.2	10.2±2.7	0.800
Severe acidosis (pH<7.1)	15.5±5.2	19.6±6.1	22.7±6.7	0.037 P1-P2=0.343 P2-P3=0.533 P1-P3=0.029

*One-Way ANOVA and post-hoc analyzes in case of statistical significance P1: Protocol 1, P2: Protocol 2, P3: Protocol 3

Conclusion: The prolongation of the treatment period by using solutions with higher NaCl content may be related to the hyperchloremic metabolic acidosis. In addition, the absence of cerebral edema in any of the cases may be related to the high osmolarity of the dextrose-containing solutions used in maintenance in all three protocols.

Keywords: cerebral edema, diabetic ketoacidosis, hyperchloremia, treatment

OP-080

Diagnostic Difficulties and Evaluation of Treatment Modalities in Eosinophilic Esophagitis: Single Center Experience

Erkan Akkuş[1], Ahsen Dönmez Türkmen[1], Aslı Nur Ören Leblebici[1], Eymen Pınar[2], Ömer Faruk Beşer[1], Fügen Çullu Çokuğraş[1]

[1]İstanbul Univesity-Cerrahpaşa University, Cerrahpaşa Medical Faculty, Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition Department
[2]İstanbul Univesity-Cerrahpaşa University, Cerrahpaşa Medical Faculty, Pediatrics Department

Introduction

Eosinophilic esophagitis was reported as an immune-mediated esophageal disease by Landres et al. in 1978 (1). Eosinophilic esophagitis (EoE) is a chronic inflammatory condition presenting with esophageal motility disorder and histologically increased eosinophilia in the esophageal tissue (2). Eosinophilic esophagitis (EoE) is a clinicopathologic condition which is diagnosed by clinicians following esophageal biopsy in patients with symptoms such as dysphagia, food impaction, abdominal pain related to esophageal dysfunction (3).

The diagnosis of EoE is based on the morphology in the esophagogastroduodenoscopy (EGD) to be performed on the clinically suspected patient and the histopathological examination of the biopsy materials to be taken during this procedure. Morphological changes that are characteristic but not pathognomonic can be observed macroscopically. Mucosal edema, train-rail shaped linear streaks, concentric circular striations, exudative appearance, and esophageal stricture are major morphological findings. Mucosal fragility and lacerations and esophageal stricture are also minor suspicious findings for EoE (4).

The diagnosis of EoE is based on the detection of at least 15 eosinophils per field (15 eo/hpf) or 60 eosinophils/mm2 per field at high-power field of the biopsy material, as indicated in current EoE guidelines on diagnosis and management, excluding other causes of eosinophilia in the esophagus. (5,6). However, before diagnosing EoE, gastroesophageal reflux disease associated with esophageal eosinophilia (GERD), proton pump inhibitor responsive esophageal eosinophilia (PPI-REE), vasculitis, drug hypersensitivity, and eosinophilic gastroenteritis had to be excluded (7,8).

We aimed to present the descriptive features of 37 patients diagnosed with EoE, whom we followed in our clinic for the last 2 years, to draw attention to the frequency, accompanying conditions and treatment of EoE, which can be diagnosed by EGD and pathologically, with gastric nonspecific symptoms and detailed anamnesis.

Methods

37 patients who applied to Istanbul University-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Department of Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition between 1 May 2018 and 20 November 2022 with complaints such as food allergy, vomiting, and abdominal pain and were diagnosed with EoE according to esophageal biopsies taken by EGD were included in the study.

EGD was performed all patients with symptoms of esophageal dysfunction, provided that at least 6 biopsies were obtained from different parts of the esophagus. EoE was defined as those with esophageal eosinophilia with an eosinophil count >15/hpf and without a condition potentially causing esophageal eosinophilia.

Results

Thirty-seven patients were included in the study, of which 23 (62.2%) were male and 14 (37.8%) were female. The age of onset of complaints was 5,15 ± 3,91 years. The most common complaints were vomiting (22/37) and dysphagia (13/37). It was noted that 5 patients had additionally operated esophageal atresia, 3 patients had celiac disease and 3 patients had asthma. Before the diagnosis was made, 17 patients used PPI, and the mean duration

of use was 3.3 months. The most common endoscopic finding was linear streaking (23/37). All patients who developed stenosis (5/37) were diagnosed with operated esophageal atresia. Pathologically, the mean eosinophil count was 38.5 (15-126). Inhalation allergy was diagnosed in 8 patients (24.2%), and food allergy in 23 patients (66.6%). 51.4% were given topical steroids, 37.8% were given a 6-elimination diet and 45.9% were given an IgE type diet. When the clinical response-treatment relationship is evaluated, the success rate is; 63.1% with topical steroid, 63.6% with 6-elimination diet, 68.7% with IgE type diet, 60% with topical steroid and 6-elimination diet.

Conclusion

EoE is a disease that should be suspected by the clinician by taking a good anamnesis first, and it is diagnosed with multiple biopsies in EGD and its awareness is increasing. Its frequency is increasing with the Western European style diet model, and it becomes difficult to treat as a chronic disease if left untreated. Carefully questioning the clinical findings defined as esophageal dysfunction symptoms and performing EGD when necessary, will increase the frequency of diagnosis and a chronic disease that may develop can be treated. It is important to determine patient-based treatment strategies and to follow the patient closely. In addition, although there are many different treatment methods, a specific treatment method is still waiting to be discovered as a result of extensive research.

Keywords: dysphagia, eosinophilic esophagitis, gastroscopy, pediatrics

References

1- Landres RT, Kuster GG, Strum WB. Eosinophilic esophagitis in a patient with vigorous achalasia. Gastroenterology 1978;74:1298-301.

2- G. T. Furuta, C. A. Liacouras, M. H. Collins et al., "Eosinophilic esophagitis in children and adults: a systematic review and consensus recommendations for diagnosis and treatment: sponsored by the American Gastroenterological Association (AGA) Institute and North American Society of Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition," Gastroenterology, vol. 133, no. 4, pp. 1342–1363, 2007.

3- H. A. Sampson and J. A. Anderson, "Summary and recommendations: classification of Gastrointestinal manifestations due to immunologic reactions to foods in infants and young children," Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition, vol. 30, Supplement, pp. S87–S94, 2000.

4- Vinit C, Dieme A, Courbage S, Dehaine C, Dufeu CM, Dupont C et al. Eosinophilic esophagitis: Pathophysiology, diagnosis, and management. *Arch Pediatr.* 2019;26(3):182-190. doi:10.1016/j.arcped.2019.02.005

5- Lucendo AJ, Molina Infante J, Arias Á, et al. Guidelines on eosinophilic esophagitis: Evidence-based statements and recommendations for diagnosis and management in children and adults. United European Gastroenterol J. 2017;5:335-58

6- Dellon ES, Liacouras CA, Molina-Infante J, Furuta GT, Spergel JM, Zevit N, et al. Updated International Consensus Diagnostic Criteria for Eosinophilic Esophagitis: Proceedings of the AGREE Conference. *Gastroenterology.* 2018;155(4):1022-1033.e10. doi:10.1053/j.gastro.2018.07.009

7- Dellon ES, Gonsalves N, Hirano I, Furuta GT, Liacouras CA, Katzka DA. ACG clinical guideline: evidenced based approach to the diagnosis and management of esophageal eosinophilia and eosinophilic esophagitis (EoE). Am J Gastroenterol 2013; 108: 679-92

8- Liacouras CA, Furuta GT, Hirano I, et al. Eosinophilic esophagitis: updated consensus recommendations for children and adults. J Allergy Clin Immunol 2011; 128: 3–20e6

Table 1: Descriptive characteristics of EoE patients

Number of Patient	37
Gender	
Male	23 (62.2%)
Female	14 (37.8%)
Age of onset of complaints (mean year)	5,15 ± 3,91
Frequency of atopy in the family	10/37 (%27.02)
Initial complaint	• Bloody – mucous stool: 2 • Dysphagia:13 • Vomiting: 22 • Abdominal pain: 6 • Bloody vomiting: 2
Co-morbid disease	• Celiac disease: 3 • Operated Esophageal Atresia: 5 • Epilepsy: 1 • Asthma: 3 • FMF: 1 • Ulcerative Colitis: 1 • PFAPA: 1
PPI usage time before diagnosis	17/37 (ort. 3,3 ay)
Endoscopy finding	• Distal mucosal irregularity: 7 • Linear streaking: 23 • Exudate:18 • Esophageal rings: 2 • Stenosis: 5 (All OEA)
Eosinophil count (mean)	38.54 (15-126)
Inhalation allergy	8/37 (21.6%)
Food allergy	23/37 (62.1%)
SPT positivity	13/15
Specific IgE positivity	16/23
Treatment	• Topical steroid: 19 (51.4%) • PPI: 32 (86.5%) • 6-elimination diet: 14 (37.8%) • IgE type diet: 17 (45.9%) • Elementary diet: 9 (24.3%) • Dilatation (10.8%)
Macroscopic response	14/37 (37.8%)
Microscopic response	20/37 (54.05%)
Clinical response	25/37 (67.5%)

Table 2: Relationship between treatment and clinical response and microscopic response

Treatment-Clinical response relationship	• Topical steroid:12/19 (63.1%) • 6-elimination diet: 6/14 (42.8%) • IgE type diet: 12/17 (70.5%) • Topical steroid + 6-elimination diet: 6/10 (60%)
Treatment-Microscopic response relationship	• Topical steroid: 11/19 (57.8%) • 6-elimination diet: 5/14 (35.71%) • IgE type diet: 12/17 (70.58%) • Topical steroid + 6-elimination diet: 5/10 (50%)

OP-081

Inspection of Eosinophilic Esophagitis Frequency and Accompanying Symptoms in Children Attending with Gastric Complaints

Safa Mete Dağdaş[1], Cansu Altuntaş[2], Adem Karbuz[3]

[1]Kars Harakani State Hospital, Department of Pediatrics

[2]Istinye University Medical Faculty, Department of Pediatric Gastroenterology

[3]Medical Science University Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu City Hospital, Department of Pediatric Infectious Disease

Aim: It was aimed to determine the frequency, clinical and laboratory findings of eosinophilic esophagitis in patients presenting with gastric complaints in childhood and to reveal its distinctive features from other diseases causing gastric complaints and to earlier diagnose.

Material and Method: Patients who attended to Medical Science University Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu City Hospital Pediatric Gastroenterology Clinics with gastric complaints had their endoscopy taken were included in the study and their detailed histories were taken and physical examinations were performed and evaluated. During this evaluation, all data which could be important within the aspects of any diseases that may cause gastric complaints were recorded Eosinophilic esophagitis was diagnosed in patients with 15 eosinophils/hpf detected on esophageal endoscopic biopsy.. Comparison group was constituted of other patients who attended with gastric complaints but excluded of eosinophilic esophagitis diagnose.

Findings: 56 female (60,2%),37 male (39,8%), 93 children in total were included in the study. 2 (2,15%) of the 93 patients were detected to have eosinophilic esophagitis. When main complaints of the patients were inspected , the most common one was found as stomach pain (77,2%)the second one was nausea and vomiting (60,22%) and the third one was water brash (38,71%). The most frequently detected physical examination finding was epigastric sensitivity (66,7%). There was no significant difference regarding physical examination findings and main complaints between the patients diagnosed with eosinophilic esophagitis and other diseases causing gastric complaints. In our study, it was detected that 95% of the patients who came with gastric complaints had used proton pump inhibitors before. It was found that patients with chronic esophagitis diagnose used proton pump inhibitors for a longer time before endoscopy and patients whose pathology results were normal used proton pump inhibitors for a shorter time. Eosinophil number and percentage of the patients diagnosed with eosinophilic esophagitis were significantly higher compared to patients with chronic esophagitis but there was no significant difference regarding IgE levels.

Conclusion: Eosinophilic esophagitis; for the treatment of patients, prevention of complications, revealing distinctive features from other diseases causing gastric complaints and earlier diagnoses should be considered among the differential diagnoses in patients unresponsive to the treatment of gastroesophageal reflux disease with gastric complaints.

Keywords: Child, eosinophilic esophagitis, gastroesophageal reflux disease

OP-082

The impact of milk elimination and nutritional status on parathyroid hormone and height/weight z scores in children with CMA

Cansin Sackesen[1], Betul Buyuktiryaki[1], Tugba Gokce[2], Emre Gogebakan[3], Beliz Su Gundogdu[3], Sevgi Bilgic Eltan[4], Elif Karakoc-Aydiner[4], Ebru Arik Yilmaz[5], Ceren Can[6], Hilal Cengiz[7], Ozlem Unlugedik[7], Nevin Celik[7], Said Incir[8], Gul Yesiltepe Mutlu[2], Damla Yildirim[9], Hulya Gokmen-Ozel[9], Sukru Hatun[2]

[1]Koc University School of Medicine, Division of Pediatric Allergy, Istanbul, Turkey

[2]Koc University School of Medicine, Division of Pediatric Endocrinology, Istanbul, Turkey

[3]Koc University School of Medicine, Istanbul, Turkey

[4]Marmara University School of Medicine, Division of Pediatric Immunology and Allergy, Istanbul, Turkey

[5]Pamukkale University School of Medicine, Division of Pediatric Immunology and Allergy, Denizli, Turkey

[6]Bakirkoy Dr. Sadi Konuk Education and Research Hospital, Pediatric Allergy and Immunology Clinic, Istanbul

[7]Koc University School of Medicine, Department of Pediatrics, Istanbul, Turkey

[8]Koc University School of Medicine, Department of Biochemistry, Istanbul, Turkey

[9]Hacettepe University, Nutrition and Dietetics Department, Faculty of Health Sciences, Ankara, Turkey

Objective: Cow's milk allergy (CMA) may be persistent and strict avoidance of milk products has an impact on growth and bone turnover, causing negative calcium balance and change in bone metabolism. Our aim is to investigate biochemical parameters for predicting bone turnover and its relations with height and weight measurements and nutritional intake in children aged 6-months to18 years with CMA and matched controls.

Methods: Height, weight, and body mass index (BMI) z scores were plotted for age according to World Health Organization (WHO). A 3-day food diary was analyzed for the intake of energy, protein, carbohydrates, lipid, fiber, minerals, and vitamins. The blood level of calcium, phosphorus, alkaline phosphatase, vitamin D, and parathyroid hormone (PTH) were determined.

Results: We enrolled 69 controls and 125 children with CMA. Z scores of height and weight for age were significantly lower in the CMA group than controls ($p=0.004$,$p<0.001$, respectively), children aged £2 years ($p=0.036$, $p=0.007$) and children aged >2 years ($p=0.030$, $p=0.007$). The lowest mean z scores of height, weight, and BMI were obtained in children with multiple Food Allergy (FA) in comparison to isolated CMA and controls ($p=0.024$,$p<0.001$,$p=0.006$, respectively). The nutritional intake of protein, fat, vitamin A, D, B2, B12, niacin, calcium, phosphorus were significantly lower in CMA than controls ($p=0.003$, $p=0.006$, $p<0.001$, $p=0.006$, $p<0.001$, $p<0.001$, $p=0.014$, $p<0.001$, $p<0.001$, respectively). Even though blood calcium level was in normal ranges, it was significantly lower in children with CMA [10.1 (9.8-10.3)] than in controls [10.3 (10.0-10.5)] ($p<0.001$) in whole group and infants £ 2 years of age ($p<0.001$). On the other hand, PTH level was significantly higher in CMA group [50.9 (32.9-61.8)] than in controls [29.3 (25.0-39.4)] ($p=0.01$) in children > 2 years.

Figure 1

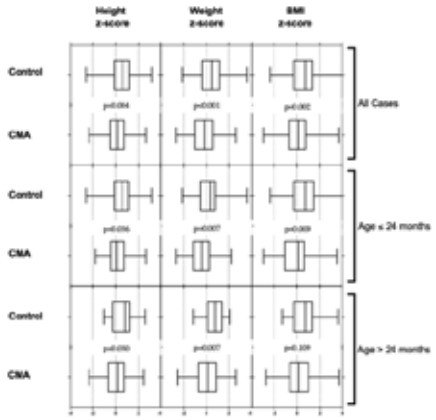


Figure 1. Z scores of height, weight and BMI for age by WHO references in the CMA group and controls

Figure 2

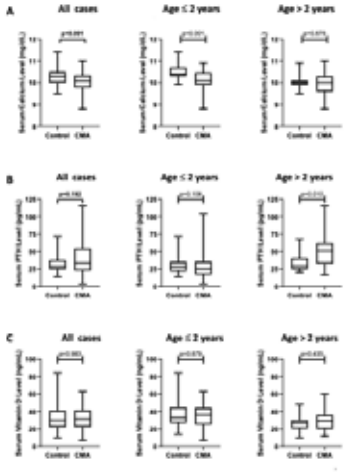


Figure 2. Serum calcium level (A), PTH level (B) and vitamin D level (C) in children with CMA and controls.

Table 1

	Control N=69	CMA N=125	p
Age, months	20 (13.0-44.5)	27 (10.0-49.0)	0.740
Gender, F/M	34/35 (49.3%/50.7%)	53/72 (42.4%-57.6%)	0.357
BMI z score (WHO)	0.71 (-0.2-1.4)	0.12 (-0.76-0.76)	0.002
Eosinophil %	2.2 (1.4-3.3)	3.9 (2.3-6.8)	<0.001
Eosinophil number/mm3	200 (100-300)	340 (200-602)	<0.001
Total IgE (IU/L)	17 (6.7-82.0)	177 (39.8-504.2)	<0.001
Cow's milk sIgE (kU/L)	-	11.3 (0.5-64.1)	-
Casein sIgE (kU/L)	-	9.4 (0.5-41.9)	-
Atopic dermatitis	9 (13%)	47 (37.6%)	<0.001
Allergic rhinitis	4 (5.8%)	21 (16.8%)	0.027
Wheezing/Asthma	9 (13%)	30 (24%)	0.064
Inhaled CS	1 (1.4%)	26 (20.8%)	<0.001
Multiple food allergy	0 (0%)	59 (47.2%)	<0.001
Supplementary vit D and/or Calcium	36 (52.2%)	59 (47.2%)	0.195

Characteristics of controls and children with cow's milk allergy

Table 2

Energy and nutrient intake	Controls N=26	CMA N=81	p
Energy, kcal/day	990.0±74.7	868.7±50.9	0.093
Protein, %/day	15.5±0.6	11.9±0.4	<0.001
Fat, %/day	44.4±1.1	39.1±1.2	<0.001
Carbohydrates, %/day	40.1±1.4	49±1.2	<0.001
Fiber, g/day	10.1±0.9	9.6±0.7	0.346
Vitamin A, µg/day	866.1±66.7	630.9±51.9	0.004
Vitamin D, µg/day	4.6±1.0	2.8±0.5	0.047
Vitamin E, mg/day	9.2±0.7	9.6±0.7	0.351
Vitamin K, µg/day	163.5±16.5	140.2±9.8	0.115
Vitamin B1, mg/day	0.5±0.0	0.5±0.1	0.320
Vitamin B2, mg/day	1.1±0.8	0.6±0.0	<0.001
Niacin, mg/day	13.6±1.5	9.5±0.8	0.011
Vitamin B6, mg/day	0.9±0.1	0.9±0.0	0.373
Total folate, µg/day	146.6±10.1	129.9±8.4	0.105
Vitamin B12, µg/day	3.4±0.4	1.7±0.2	<0.001
Vitamin C, mg/day	74.3±11.3	63.2±4.3	0.183
Calcium, mg/day	596.1±48.8	303.6±24.8	<0.001
Magnesium, mg/day	142.7±10.7	129.8±8.8	0.179
Phosphorus, mg/day	727.7±60.4	463.7±30.4	<0.001
Iron, mg/day	6.7±0.4	6.8±0.4	0.470
Zinc, mg/day	5.5±0.5	4.8±0.3	0.101
Copper, mg/day	0.8±0.1	0.8±0.1	0.334

Comparison of the nutritional intake in Control and CMA groups

Table 3

PTH, pg/ml	All Controls (n=59)	Controls ≤ 2 y (n=34)	Controls > 2 y (n=25)
3rd percentile	17.6	14.6	20.7
25th percentile	24.4	22.2	24.7
50th percentile	28.9	28.7	29.3
75th percentile	37.9	34.2	40.8
97th percentile	71.1	71.8	-
PTH, pg/ml	All children with CMA (n=115)	Children with CMA ≤ 2 y (n=61)	Children with CMA > 2 y (n=54)
3rd percentile	12.3	9.7	18.3
25th percentile	22.6	17.9	32.8
50th percentile	33.5	25.4	50.9
75th percentile	54.5	38.7	61.9
97th percentile	97.4	97.1	104.4

The percentiles of serum PTH level in controls and CMA

Conclusion: Our study shows that children with CMA have a big nutrient gap, growth deceleration, and unbalanced bone metabolism, as shown by low blood calcium and high PTH levels. Since nutritional gap and growth deceleration are observed as early as less than two years of age, balanced nutritional support should be evaluated promptly when the diagnosis of CMA is made and monitored by some biomarkers, such as blood PTH.

Keywords: cow's milk allergy, parathyroid hormone, calcium, growth, nutrition

OP-084

Evaluation of Pediatric Patients with Suspected PEG and Polysorbate Allergy Before mRNA SARS-CoV2 Vaccination

Betul Gemici Karaaslan[1], Nihan Burtecene[1], Ulviye Mustu[1], Suheyla Ocak[2], Ozgur Kasapcopur[3], Ayca Kiykim[1], Haluk Cokugras[1]

[1]Istanbul University-Cerrahpasa, Cerrahpasa Medical Faculty, Pediatric Allergy and Immunology

[2]Istanbul University-Cerrahpasa, Cerrahpasa Medical Faculty, Pediatric Hematology and Oncology

[3]Istanbul University-Cerrahpasa, Cerrahpasa Medical Faculty, Pediatric Rheumatology

mRNA vaccines in particular have been associated with an increased risk of allergic reactions, and rarely anaphylaxis. Although rare, vaccine reactions can cause significant anxiety and fear in the population, leading to indecision and vaccine refusal. Failure to address uncertainty, particularly in the population with allergies, results in vaccination delay.[1] Given the importance of preventive treatment in the pandemic, vaccination is critical. Therefore, proper assessment and treatment of allergic reactions will help prevent vaccine refusal and ensure effective vaccination.[1][MOU1][2]

The aim of this study was to retrospectively evaluate the role of PEG sensitivity in vaccination decision-making in pediatric patients at high risk of allergy or patients with suspected allergic reactions to the first dose of SARS-CoV2 vaccine.

Seventeen patients were enrolled who were found to have decreased readiness to receive the vaccine COVID19 after hypersensitivity to multiple and/or injectable drugs. Skin testing was performed. A basophil activation test with PEG-2000 and 4000 was performed in 3 patients who were ineligible for skin prick tests. Nine patients with negative tests received vaccine without complications. One patient had urticarial angioedema despite negative tests. Three patients with positive tests did not agree to desensitization with mRNA vaccine, and one of them was vaccinated with inactivated Covid19 vaccine. Four patients recurred despite negative tests.

The general recommendation for patients describing severe reactions to drugs, foods, allergens such as toxins that do not contain the adjuvants of the SARS-CoV-2 vaccines is to be routinely vaccinated with safety precautions. Excipients such as PEG and polysorbate-80 used in COVID19 vaccines could be potential allergens, but this hypothesis is not clear. The positive and negative predictive value of skin testing to PEG in evaluating potential allergy to mRNA vaccines is unclear but has been useful in evaluating individuals with anaphylaxis in the past to PEG. Currently, PEG is the only component that can be tested with mRNA vaccines against SARS-CoV-2 using skin prick and intradermal testing. [3]

The cumulative data suggest that management of the risk of SARS-CoV-2 mRNA-related HRs should be independent of PEG skin testing. International consensus does not recommend skin testing or in vitro testing with mRNA vaccines or adjuvants because the sensitivity/specificity in predicting severe allergic reactions is unknown. However, this recommendation was noted as a conditional recommendation with a low level of evidence and recommended that the use of PEG skin testing be considered in high-risk patients who would refuse vaccination if testing is not performed. [4]

Mislabeled drug allergies can be problematic for patients especially for future prescriptions or vaccinations. Polysorbate and PEG are widely used active ingredients in many drugs and vaccines. Sensitization to these substances may not necessarily be a true allergy and should be verified by provocation tests. Prompt diagnosis would avoid anxiety and allow patients to receive vaccinations without further complications.

In conclusion, further research on the HR of excipients, predictive values of skin tests, and etiopathogenesis is needed. High-risk patients should be evaluated according to the individual benefit/risk ratio assessed by the allergist/immunologist.

References

1. Luxi N, Giovanazzi A, Arcolaci A, Bonadonna P, Crivellaro MA, Cutroneo PM, Ferrajolo C, Furci F, Guidolin L, Moretti U, Olivieri E, Petrelli G, Zanoni G, Senna G, Trifirò G. Allergic Reactions to COVID-19 Vaccines: Risk Factors, Frequency, Mechanisms and Management. BioDrugs. 2022 Jun 13:1–16.

2. Romantowski J, Kruszewski J, Solarski O, Bant A, Chciałowski A, Pietrzyk I, Sańpruch P, Górska A, Chełmińska M, Knurowska A, Gawinowska M, Jassem E, Niedoszytko M. Protocol of safe vaccination against COVID-19 in patients with high risk of allergic reactions. Clin Transl Allergy. 2022 May 17;12(5):e12152.

3. Banerji A, Wickner PG, Saff R, Stone CA, Robinson LB, Long AA, et al. mRNA vaccines to prevent COVID-19 disease and reported allergic reactions: current evidence and suggested approach. J Allergy Clin Immunol Pract. 2021;9(4):1423–37.

4. Greenhawt M, Abrams EM, Shaker M, et al. The risk of allergic reaction to SARS-CoV-2 vaccines and recommended evaluation and management: a systematic review, meta-analysis, GRADE Assessment, and international consensus approach. J Allergy Clin Immunol Pract. 2021;9:3546-3567.

OP-085

Exploratory Data Analysis of Idiopathic Bronchiectasis In Children

Eymen Pınar[1], Hüseyin Arslan[2], Azer Kılıç Başkan[2], Evrim Hepkaya[2], Özge Meral[2], Ayşe Ayzıt Kılınç Sakallı[2], Haluk Çokuğraş[2]

[1]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, İstanbul, Türkiye

[2]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları BD, İstanbul, Türkiye

Bronchiectasis is a chronic pathological condition which is related with mostly intrinsic chronic inflammation and infection of the bronchial wall. It can be demonstrated with HRCT as a resident dilatation of the bronchi, which predisposes to the exacerbations of the specific pathogen related infections.(1,3)

Etiologies related to bronchiectasis in children are cystic fibrosis, primary ciliary dyskinesia, gastroesophageal reflux disease, foreign body aspiration, wreckage of repeated lower air tract infections and immunodeficiency. To accept as an idiopathic bronchiectasis, whole alternatives should be excluded by either laboratory, imagining or interventional radiology.

Method

This study is aimed to evaluate the clinical characteristics of our idiopathic BE patients. 20 idiopathic BE patients followed up in our department of pediatric during 2019-2022 was retrospectively investigated.

In our study, 20 children with idiopathic bronchiectasis diagnosed in Istanbul University- Cerrahpasa Medical Faculty Pediatric Pulmonary Disease Polyclinic are analyzed according to their;

preliminary application symptoms,

Auxology(according to CDC),

lung function tests,

HRCT results,

sweat tests,

adenosine-deoxyadenosine results,

PCD/CFTR gene analysis,

bronchoalveolar lavage cytopathology,

skin prick test, recurrent otitis/sinusitis symptoms.

Analysis

Mean age of admission was 10.8 years (min-max:3-21). Our study's population consisted of 11 female(%55) and 9 male(%45) patients.

The most frequent symptoms are productive cough(100%), hemoptysis(10%), gastroesophageal reflux(%10), on the other hand no clubbing has been spotted.

The localisations of BE in the CTs were right sided(%45), left sided(%30) bilateral(%35). Pulmonary function tests were performed in 15 of 20 patients and mean: FEV1: 89.8(114-70), FVC: 89.1(110-73).

Microbial growth was detected in BAL fluid from 7 patients(%35). The most common isolated aerobic microorganisms are Pseudomonas Aeruginosa(n=4) and Stenotrophomonas Maltophilia(n=5).All of them detected as ARB negative.

15% of the population have a neonatal intensive care unit background within 24 hours of birth. Most of the

population have a history of hospitalization(60%), and most of them are admitted due to lower airway tract infections(40%).

Insignificant mutations such as Exon 19 heterozygous C29916>C and F1052V, c3154T>G heterozygous mutations are detected on the CFTR gene(10%) which are not clinically meaningful for the development of Cystic Fibrosis disease.

Also heterozygous mutations on PCD genes were detected(10%) such as C.12958 G>A Heterozygous (VUS) and DNAH11 heterozygous which are not counted pathologic for the process of PCD disease.

In our research, all of the sweat chloride test and ADA results are in normal ranges.

House dust mite and cat fur allergy detected on skin prick test(10%) .Population had history of recurrent otitis(10%) and recurrent sinusitis(5%)

Discussion

Mission of this study was to examine the HRCT, microbiology, Pulmonary Function Test in patients with idiopathic Bronchiectasis. Flexible bronchoscopy is an optimized tool for diagnosis and treatment of the diseases related to the chest, (4) and in our population we managed to obtain BAL fluid from all of our population.

The most common patient admitting symptom is cough followed by hemoptysis, most frequent isolated aerobic microorganisms are Pseudomonas Aeruginosa(n=4) and Stenotrophomonas Maltophilia(n=5),the localisations of BE in the CTs were right sided(%45), left sided(%30) bilateral(%35).

There is no other study has been done related to idiopathic bronchiectasis so there is no comparison can be made.

After being diagnosed with bronchiectasis we started azithromycin treatment immediately, this may be the reason why average pulmonary function test values are not in the obstructive range. All children with suspected or confirmed bronchiectasis should be evaluated with spirometry at diagnosis and with serial measures in follow-up.

The typical spirometric abnormality in bronchiectasis is an obstructive pattern, in which the forced expiratory volume in one second (FEV_1) is low and normal forced vital capacity (FVC) is normal.However, in some children with bronchiectasis, a restrictive pattern may be seen. Whether the restrictive pattern reflects poor lung growth or bronchiectasis per se has not been established.(7,8)

Conclusion

In conclusion, in this study, our patients with idiopathic BE clinical and radiological features are emphasized. Despite advanced diagnostic tests, idiopathic BE is still an important clinical problem in our country.

Bibliography

(1) Chandrasekaran, R., Mac Aogáin, M., Chalmers, J. D., Elborn, S. J., & Chotirmall, S. H. (2018, May 22). *Geographic variation in the Aetiology, Epidemiology and Microbiology of bronchiectasis - BMC pulmonary medicine*. BioMed Central. Retrieved October 16, 2022, from https://bmcpulmmed.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12890-018-0638-0

(2) Bower KS, Del Vecchio MT,Aronoff SC. *The etiologies of non-CF bronchiectasis in childhood: a systematic review of 989 subjects*. BMC Pediatr. 2014;14:4.

(3) Eralp, E. E., Gokdemir, Y., Atag, E., Ikizoglu, N. B., Ergenekon, P., Yegit, C. Y., Kut, A., Ersu, R., Karakoc, F., & Karadag, B. (2020, June 16). *Changing clinical characteristics of non-cystic fibrosis bronchiectasis in children - BMC pulmonary medicine*. BioMed Central. Retrieved October 16, 2022, from https://doi.org/10.1186/s12890-020-01214-7

(4) Nursoy MA;Kilinc AA;Abdillahi FK;Ustabas Kahraman F;Al Shadfan LM;Sumbul B;Sennur Bilgin S;Cakir FB;-Daskaya H;Cakir E; (n.d.). *Relationships between bronchoscopy, microbiology, and radiology in noncystic fibrosis bronchiectasis*. Pediatric allergy, immunology, and pulmonology. Retrieved October 18, 2022, from https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33989070//

https://spiral.imperial.ac.uk/handle/10044/1/62570

(5) Chang AB, Fortescue R, Grimwood K, et al. European Respiratory Society guidelines for the management of children and adolescents with bronchiectasis. Eur Respir J 2021; 58.

(6) Chang AB, Bell SC, Torzillo PJ, et al. Chronic suppurative lung disease and bronchiectasis in children and adults in Australia and New Zealand Thoracic Society of Australia and New Zealand guidelines. Med J Aust 2015; 202:21.

(7) Patria MF, Longhi B, Lelii M, et al. Children with recurrent pneumonia and non-cystic fibrosis bronchiectasis. Ital J Pediatr 2016; 42:13.

(8) Edwards EA, Metcalfe R, Milne DG, et al. Retrospective review of children presenting with non cystic fibrosis bronchiectasis: HRCT features and clinical relationships. Pediatr Pulmonol 2003; 36:87.

4th Congress of the Pediatric Association of the Balkan

Poster Presentation

PP-001

A rare case of crusted scabies in an immunocompetent infant presenting with axillary lymphadenopathy

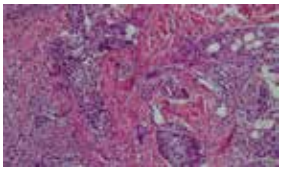
Sercan Semerci[1],Övgü Büke[1],Aysel Çağlar[2],Özlem Bostan Gayret[1],Meltem Erol[1]
[1]SBÜ Bağcılar Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul
[2]SBÜ Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Patoloji Kliniği

Introduction

Human scabies is a profoundly contagious skin disease caused by Sarcoptes scabiei var. hominis mite[1]. The condition has been known for centuries affecting approximately 300 million individuals per year worldwide, and is more common in underdeveloped countries due to poor hygiene and failure of compliance to treatment[2]. We present you a case of a two-month-old infant admitted to the hospital with multiple lymphadenopathies and widespread skin lesions and diagnosed with crusted (Norwegian) scabies, a severe form of scabies usually seen in immunocompromised patients.

Case

Two month old female baby was admitted to our emergency department with complaints of multiple lymphadenopathies and skin eruptions. Physical examination revealed multiple lymphadenopathies in the right axillary area and widespread grainsized papules, papulovesicular, and crusts on her skin. We learned that all the family members were diagnosed with scabies last year and received treatment. Her blood work showed elevated white blood cells, C-reactive protein, erythrocyte sedimentation rate, and eosinophilia. Ultrasonography confirmed multiple lymph nodes in the axillary area largest being 13x9 mm in size. Skin scrapings were inconclusive, but a skin biopsy showed significant Langerhans cell hyperplasia.



Picture1:Cellular infiltration accompanied by eosinophils, lymphocytes and histiocytes is observed in the superficial dermis, perivascular, interstitial and deep dermis



Picture 2:burrow

She was diagnosed with crusted scabies, a severe and highly contagious form of scabies that is usually seen in immunocompromised or elderly patients and after consultations to dermatology department, parenteral antibiotics and local treatment for scabies were initiated. The patient responded well to treatment and was discharged. On second week following the discharge, lymphadenopathies were gone and on 6th week skin lesions were diminished. Follow-up visit on 3rd month still showed no sign of any symptoms.



Picture 3:pre-treatment



Picture 4:post-treatment

Results

Crusted scabies is seldom reported in infancy, especially in immunocompetent infants. It is characterized by widespread, pruritic skin lesions and crusting of the skin and usually occurs in immunocompromised elderly patients. Langerhans cell histiocytosis in infants can also present with skin lesions, lymphadenopathies and even with similar skin biopsy findings but in our case, family history and rapid response to treatment confirmed our diagnosis. Our case highlights the need to consider crusted scabies in otherwise healthy infants with crusted, pruritic lesions and should be considered in differential diagnosis of lymphadenopathy.

1. G. Gualdi, L. Bigi, G. Galdo, and G. Pellacani, "Neonatal Norwegian scabies: three cooperating causes," *Journal of Dermatological Case Reports*, vol. 3, no. 2, pp. 34–37, 2009.
2. A. Banerji, "Scabies," *Paediatrics &Child Health*, vol. 20, no. 7 pp. 395–398, 2015.

PP-002

Multisystem Inflammatory Syndrome in Children (MIS-C) in a six year old patient: A Case Report

***Meltem Çağrı Menteşe*[1]** , *Selami Ay [1], İlhan Asya Tanju[1]*

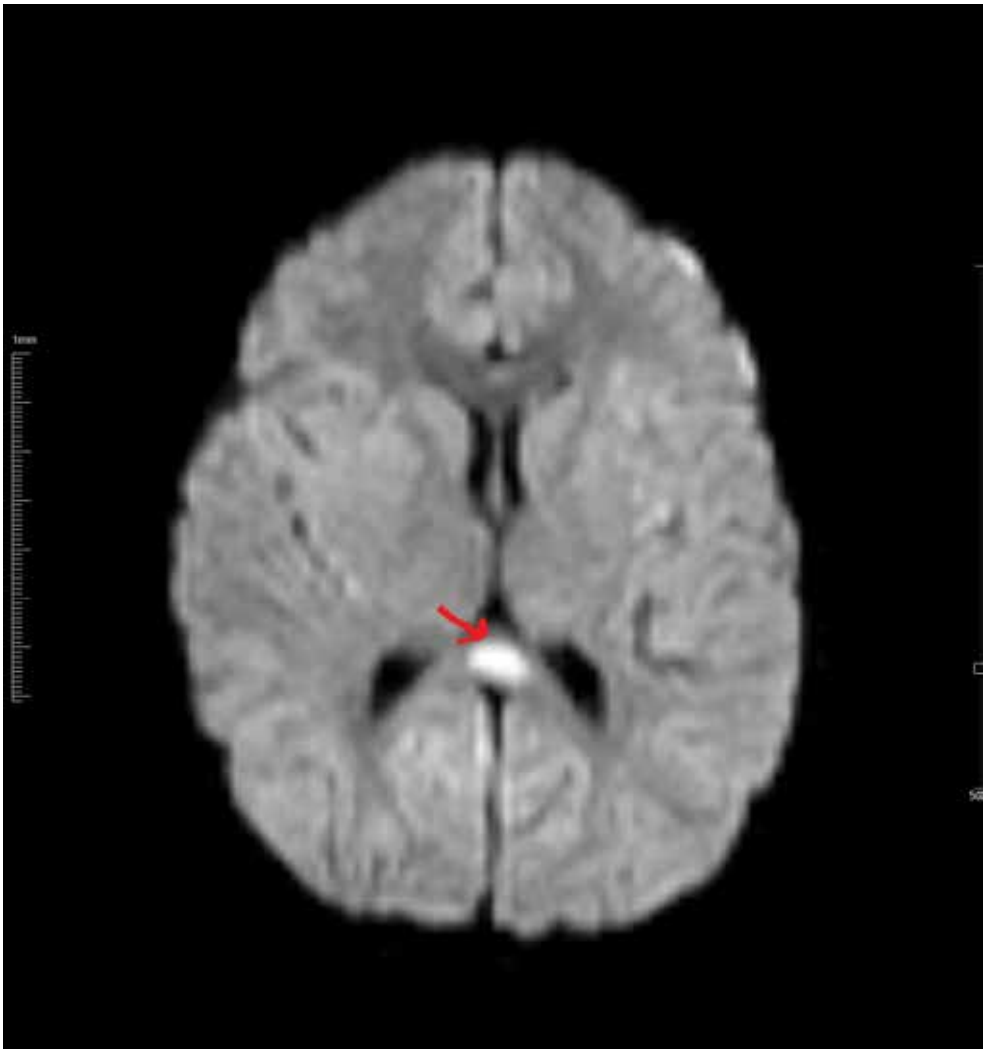
[1]Maltepe University Faculty of Medicine Department of Pediatrics

Objective: Multisystem Inflammatory Syndrome in Children (MIS-C) is a Covid-19 associated disease which is defined as an individual younger than 21 years old presenting with fever for at least 2 days, laboratory evidence of inflammation (elevated C-reactive protein (CRP), erytrocyte sedimentation rate (ESR), D-dimer, ferritin) and evidence of clinically severe illness requiring hospitalization with multisystem organ involvement (cardiac, renal, respiratory, hematologic, gastrointestinal, dermatologic or neurologic) and evidence of Covid-19 infection. Herein we present a six year-old patient with a diagnosis of MIS-C.

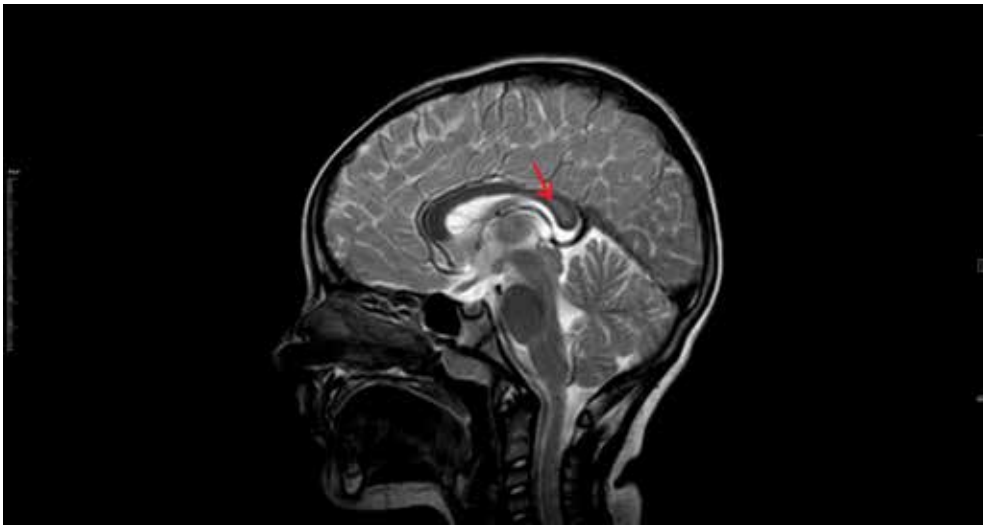
Methods: A six year-old female patient is admitted to our pediatric emergency department with 2 days of fever and vomiting. The initial laboratory tests (complete blood count, CRP, ESR) were performed. After giving medication for these symptoms, they faded away but on the second day of hospitalization diplopia and headache occured. As MIS-C is considered in differential diagnosis additional tests were ordered such as D-dimer, ferritin, CK-MB, Troponin-I, pro-BNP, Covid-19 IgM, Covid-19 IgG, Covid-19 PCR, electrocardiogram, echocardiogram and cranial MRI with contrast.

Results: Ferritin, D-dimer, CRP, ESR were elevated. Covid-19 IgG was positive. Cranial MRI with contrast showed 13x6mm transient splenial lesion located on Corpus Callosum. Electrocardiogram was normal, echo showed normal cardiac function. The patient received dexametasone, ampicilline sulbactam and ceftriaxone. And also IVIG was given for 2 days respectively. As the elevated levels of platelet (PLT) has seen, acetylsalicylic acid (ASA) was given. During the third day of hospitalization she had no more diplopia or headache and the elevated laboratory tests were all downtrending. After being asymptomatic she is discharged.

Cranial MRI with contrast showed 13x6mm transient splenial lesion located on Corpus Callosum.



Cranial MRI with contrast showed 13x6mm transient splenial lesion located on Corpus Callosum.



Conclusion: It is important to recognise MIS-C during emergency department admission as it shares many of the same features as other disease processes, for example Kawasaki Disease and Toxic Shock Syndrome, but has different complications if left untreated. Early recognition and treatment are important ways to decrease the mortality and morbidity of MIS-C.

Keywords : children , MIS-C

PP-004

AN UNEXPECTED DISEASE: HERPES ZOSTER IN A TODDLER

Ayşenur Levent[1], Adem Karbuz[1], Gamze Demir[1], *Didem Kızmaz İşançlı[1]*, Önder Kılıçaslan[1], *Leyla Beşel[1]*, *Irmak Emre[1]*

[1]Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu City Hospital, Department of Pediatric Infection

OBJECTIVE

- Varicella-zoster virus (VZV) is one of the herpes viruses known to cause infection in humans.
- VZV infection causes two clinically distinct forms of the disease; chickenpox and herpes zoster (shingles).
- Endogenous reactivation of occult VZV is typically accompanied by a localized skin infection known as herpes zoster or shingles.
- It's incidence increases with age and is a rare condition in the vaccinated population, except for immunocompromised patients in the peadiatric population.

AIM

In this case, we aimed to share how VZV was triggered by stress and turned into herpes zoster in a completely healthy 2-year-old patient..

CASE

- A 27 months old female patient
- No known disease history
- Erythematous vesicular lesions, started on the left shoulder region 3 days before admittion to hospital.
- The patient had no contact with chickenpox disease during her mother's pregnancy and after delivery
- Patient's older brother started the primary school 1 week ago and she was very upset because of this.

Physical Examination;

- Vesicular lesions grouped between maculopapular eruptions were observed in C5 and C6 dermatomes (Figure 1,2).



Figure 1

Figure 2



Laboratory Findings;

- Not remarkable other than iron deficiency.
- Immunoglobulin values were within normal limits.

Treatment;

- Intravenous acyclovir, local fusidic acid, paracetamol for pain control and oral antihistamine for pruritus were started.

- ***Follow Up;***
- Cultures were found to be negative.
- On the 4th day of her follow-up, lesions started to crust (Figure 3).
- Varicella IgM and IgG antibodies were resulted as positive.
- On the 7th day a significant regression was observed in the lesions and all lesions were crusted.
- Discharged with oral antihistamine and acyclovir.

- In the outpatient clinic control, it was observed that the lesions had almost completely disappeared.



Figure 3

CONCLUSION

- ✓ Most of the herpes zoster cases in the literature are seen over the age of 50.
- ✓ Risk factors for shingles in pediatric patients include chickenpox infection before age 1 or prenatal exposure.
- ✓ Although herpes zoster cases in pediatrics are less than 5%, it should be kept in mind that herpes zoster can be triggered by the presence of an underlying disease or a serious stress factor.

PP-005

Leukopenia And Thrombocytopenia After Tick Exposure May Not Be The Crimean Congo Hemorrhagic Fever?

Tuğba Erem [1] , Nidai Dalokay[1] , Mahmut Can Kızıl [2] , Yalçın Kara [2] , Ömer Kılıç [2]

[1] Eskisehir Osmangazi University Medicine Faculty , Children Health and Diseases
[2] Eskisehir Osmangazi University Medicine Faculty , Children Infection Diseases

- **Introduction**

Crimean-Congo Hemorrhagic Fever (CCHF) is the most common disease in the world. It is one of the leading viral hemorrhagic and febrile diseases. Humans get CCHF virus through ticks, but it is also possible to be transmitted from infected people, as with Ebola , Marburg and Lassa viruses. The clinical findings consists of a mild clinical findings consisting of symptoms such as fever , headache, weakness, sore throat, nausea and vomiting but sometimes may even can progress with severe bleeding, shock, unconsciousness, and even up to death. Due to its high mortality rate , early diagnosis and treatment are very important. CCHF is a disease that can be confused with many diseases in terms of clinical symptoms and should be among the differential diagnoses in endemic regions. We present a case that a patient had a tick attachment history with the pre-diagnosis of CCHF detected as Influenza type B positive with nasopharyngeal PCR test.

- **Case Report**

15-year-old male patient had a tick attached to his leg, and the tick was removed by his mother. The next day, he addmited to an another health institution due to fever, nausea, vomitingand was referred to our hospital with a preliminary diagnosis of CCHF . His general condition in the emergency room is good, oriented , cooperative; his vitals , fever was 38.8 °C and blood pressure was 125/67 mmHg. Physical examination was oropharynx hyperemic , post nasal drip was present, medial of the right foot had hemorrhagic lesion and other system examinations were normal. In the examinations of his admission; hemoglobin 12.4g/dl, white blood cell 2120/Ul , absolute neutrophil count 1350 / Ul , platelet 101.000/ Ul , liver enzyme tests were normal, acute phase reactant was negative and INR was found to be 1.3. CCHF was considered as a preliminary diagnosis since there was a history of tick adhesions. Contact and respiratory isolation was provided. A blood sample was sent to Eskişehir Public Health Institution for CCHF and Influenza. Daily hemogram, biochemistry and coagulation tests were performed . As a result of nasopharyngeal PCR, Influenza Type B positive result was found. There was no fever and bleeding findings in the follow-ups. Oseltamivir treatment was started. The patient, whose clinical and laboratory findings improved, was discharged.

	Hb (g/dL)	Leukocyte(Ul)	Platelet (Ul)	AST(U/L)	AST (U/L)	INR
First day	12.4	2120	101.000	12	6	1.39
2nd day	14	1860	67.000	13	6	1.42
3rd day	12	1940	75.000	16	6	1.22
4th day	12	2080	79.000	12	6	1.05
5th day	12.6	1270	70.000	15	9	1.11
6th day	12.7	1490	85.000	25	16	1.15
7th day	13.1	3080	116.000	21	16	1.04

- **Conclusion**

Fever and thrombocytopenia can be seen in many infectious diseases. Although Crimean-Congo Hemorrhagic Fever comes to mind first in the endemic region and in cases with tick contact, other viral agents may cause a similar clinical findings.

PP-006

Viral meningitis associated with Enterovirus in a 5-year-old child: A Case Report

Didem Kızmaz İşancı[1], Önder Kılıçaslan[1], Gamze Demir[2], Irmak Emre[1], Leyla Beşel[1], Çiğdem Kırmacı[1], Adem Karbuz[1]
[1]Prof. Dr. Cemil Taşçıoğlu City Hospital, Department of Pediatric Infectious Diseases
[2]Prof. Dr. Cemil Taşçıoğlu City Hospital, Department of Pediatrics

Abstract

Meningitis is an inflammation of the meninges covering the brain and spinal cord. Etiology consists of bacterial, viral, fungal, parasitic, amebic and non-infectious causes. Patient's symptoms, examination findings, history including exposure to animals and ill contacts, preceding illness, vaccination status are important for determining causative agent. A 5-year-old male patient with history of no known disease presented with symptoms and examination findings of meningitis. Patient was well with normal vital signs, he was alert, oriented, neck stiffness was evident, kernig and brudzinski tests were negative. Cerebrospinal fluid (CSF) findings were compatible with meningitis. Enterovirus was detected in the CSF meningitis-encephalitis panel. Meningitis requires initial treatment covering most likely bacterial agents and should be followed and treated as bacterial meningitis until bacterial meningitis is excluded or viral etiology is detected.

İntroduction

Meningitis is an inflammation of the meninges covering the brain and spinal cord. Etiology consists of bacterial, viral, fungal, parasitic, amebic and non-infectious causes. The patient's history and clinical condition are important in terms of guiding the clinician to suspect and diagnose the causative agent by choosing the right laboratory techniques. Here we present a case of viral meningitis who was succesfully treated.

Case

A 5-year-old male patient with history of no known disease presented with vomiting, headache, and fever that started the day before. The patient's sibling had a history of vomiting-diarrhea 3 days ago, and the patient also had diarrhea two days before his admission. Patient was well with normal vital signs, he was alert, oriented, neck stiffness was evident, kernig and brudzinski tests were negative. Other systemic examination findings were remarkable. CRP was 1.6 mg/L, leukocyte count was 16920 u/L, neutrophil count was 15160 u/L. Cranial CT was normal. Papilledema was not detected. Cerebrospinal fluid(CSF) cell count was 1000 mm3/leukocyte with 70% lymphocyte, protein level was 568 mg/L (150-450 mg/L), glucose level was 61 mg/dL (74-100 mg/dL). Blood glucose level was 110 mg/dL. CSF gram staining revealed high level of leukocytes, no microorganisms were seen. Respiratory multiplex PCR and blood culture was obtained. Ceftriaxone, vancomycin and acyclovir were started. Enterovirus was detected in the CSF meningitis-encephalitis panel, HSV-1 and HSV-2 PCR were negative. Thereupon, vancomycin and acyclovir treatments were discontinued. Blood culture was negative. Ceftriaxone treatment was discontinued since CSF culture was negative. Respiratory multiplex PCR panel was negative. Immunoglobulin and lymphocyte subgroup levels were within normal limits. The patient, who had no fever for the last 72 hours and had no signs of meningeal irritation, was discharged on the 7th day of hospitalization.

Discussion

Viral meningitis is milder than bacterial meningitis, number of leucocytes in CSF is 10-500/mm3, protein level is slightly higher and generally lower than 150 mg/dL, the glucose is slightly low, but there may be differences depending on the agent. Our patient had a history of exposure to his sibling who had vomiting and diarrhea. He was well with normal vital signs. Even though his history, examination and laboratory findings suggested viral meningitis, initial treatment was started covering bacterial meningitis. Children with suspected meningitis requires initial treatment covering most likely bacterial agents and should be followed and treated as bacterial meningitis until bacterial meningitis is excluded or viral etiology is detected.

PP-007

A CASE OF INVASIVE STREPTOCOCCUS

Irmak Emre[1], Didem Kızmaz İsançlı[1], Leyla Beşel[1], Önder Kılıçaslan[1], Adem Karbuz[1]
[1] Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu City Hospital, Pediatric İnfection Clinic

INTRODUCTION

Streptococcus pyogenes can cause wide variety of infections, including benign pharyngitis and life-threatening invasive infections. Streptococcal toxic shock syndrome(STSS) is one of the invasive infections of group A beta hemolytic streptococcus(GAS) and is a severe clinical picture that presents with shock and organ failure. Here we present a case of invasive streptococcal infection who was succesfully treated.

CASE

A 16-year-old male patient presented with complaints of fever, nausea and headache that started 2 days ago. He also had abdominal pain, vomiting, and weakness. On physical examination, a diffuse erythematous rash that fades with sandpaper-like appearance on his body and an enlargement of the liver 2 cm below the rib were found. White blood cell count was 19010/mm³ (93.6% polymorphonuclear leukocytes),C-reactive protein was 170 mg/L , creatinine was 0.88 mg/dl, total bilirubin was 3.13 mg/dl, direct bilirubin was 1.73 mg/dl, prothrombin time was 23.2 sec and INR was 1.73. Rapid streptococcal test was performed and it was weakly positive. 10 mg vitamine K was administered because of coagulopathy.Invasive Streptococcal infection was suspected and ampicillin sulbactam and clindamycin treatments were started. On the 2nd day of his hospitalization, the patient was in a septic appearance, hypotensive (90/40) and tachycardia, he was given 1 g/kg intravenous immunoglobulin (IVIG) with the diagnosis of streptococcal toxic shock syndrome. A decrease in heart contractility was detected in the echocardiography, thereupon noradrenaline and dobutamine infusion was started. On the 4th day of hospitalization, the erythematous rash on the back and arms regressed and peeling began. The patient, who had no fever for the last 5 days was discharged on the 12th day of hospitalization.

RESULTS

Invasive GAS infections have high mortality, if they are not treated appropriately. The clinical diagnostic criteria used to ensure the diagnosis of invasive GAS infections include isolation of GAS, systemic hypotension, renal, hepatic, skin, lung, soft tissue involvement and coagulopathy .Beta-lactam antibiotics are used to treat group A streptococci. However, clindamycin is recommended for the standard treatment of STSS. IVIG can be considered as adjuvant therapy.

PİCTURE






PP-008



Epidemiology of Respiratory Tract Infections during Pre-Pandemic and Pandemic Period in a Public Hospital, Tepelena, Albania

E. Neziri[1], M. Kapllanaj[3], L. Sadedini[4], F.Korumi[4], E. Cuni[5], A.Kajo[5], J.Tusha[5], G. Kuli-Lito[2]

[1]University Hospital Center "Mother Teresa " Pediatric Emergency Department,Tirana, Albana. Hygea Hospital. American Hospital
Head of Pediatric Department Tepelena Hospital
[2]University Hospital Center "Mother Teresa " Pediatric Infection Disease Department, Tirana, Albania
[3]University Hospital Center "Mother Teresa" Pediatric Onco-Hematology Department, Tirana, Albania
[4] University Hospital Center "Mother Teresa" Pediatric Emergecy Department, Tirana Albania
[5] University Hospital Center ' Mother Teresa" Pediatric Resident, Tirana Albania

QENDRA SPITALORE UNIVERSITARE "NËNË TEREZA"

Background

Due to Sars-COV-2 public health measures, many countries reported decrease in respiratory tract infection. Respiratory tract infection are common in pediatric population and they are the major cause of presentation in Emergency Department of our hospital

Aim

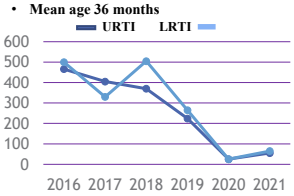
Aim of this study was to show epidemiological data of RTI admissions during Covidv-19 period comparated with previous epidemic seasons for all the cases presented to our Emergency Department

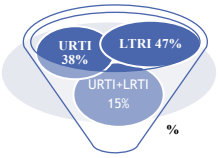
Method

- Observational study involving children 1m- 14 years old with RTI (URTI+LRTI)
- Prospective study: Pandemic period March 2020-December 2021
- Retrospective study: Pre-Pandemic January2016-February 2020
- Respiratory disease were classified into 9 groups: upper airway infection, bronchiolitis, pneumonia, bronchiolitis with pneumonia, associated upper and lower airway infection, Covid-19, complicated pneumonia in patient with pre-existing abnormalities
- Demographic and clinical data were collected
  They were analyzed according to year and age group

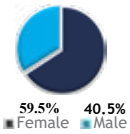
Results

- 3065 hospitalizations between January 2016-February 2020
- 225 between March 2020- December 2021
- Mean age 36 months



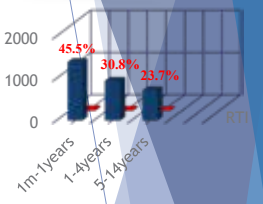


	2016	2017	2018	2019	2020	2021
URTI	466	405	370	224	30	75
LRTI	500	330	505	265	35	85



- The majority of hospitalization during pandemic period were bronchiolitis related to Sars-Cov-2
- The peak of RTI was in January during pre-Covid-19

Results



- Average hospital stay 7 days

Conclusions

- During the Covid19 pandemic, there was a stark decline in pediatric RTI hospitalizations as a result of the preventive measures, facial mask, social distancing, travel restrictions etc.
- The years before the pandemic showed a historical evolution in terms of known seasonality but a change in this profil is observed from March 2020
- The present study will show us the future behavioral of the seasonality of RTI

ergena.neziri@yahoo.com
#Turkey2022

PP-012

Phrenic Nerve Palsy as a Rare Cause of Neonatal Respiratory Distress

Case report

Lamija Džidić-Hukeljić , Muamera Husika, Jasmina Kadribašić
Cantonal Hospital Zenica, Bosnia and Herzegovina

Aim

We report a case of newborn with respiratory distress prese
nting in the first hours of life, caused by right phrenic nerve damage and accordingly right hemidiaphragm paralysis as a result of birth trauma.

Background

There are many causes of neonatal respiratory distress. They depend on gestational age, the mode of delivery, and many other risk factors (infection, meconium or blood stained amniotic fluid etc). Phrenic nerve palsy is a peripheral nerve disorder which may result from a stretch injury due to lateral hyperextension of the neck at birth during a traumatic delivery. Injury to the nerve is thought to occur at the point where it crosses the brachial plexus. Therefore, approximately 75% of the patients also have brachial plexus injury.

Diaphragmatic paralysis due to phrenic nerve injury may result in significant respiratory compromise presenting with irregular labored respirations and cyanosis. Newborns with such condition will need oxygenotherapy, CPAP or mechanical ventilation. If no spontaneous recovery occurs surgical plication of diaphragm should be performed.



Figure 1- Elevation of the right hemidiaphragm on chest X-ray

Case report

We report a case of a female newborn presenting with signs of respiratory distress in the first hours of life. The baby was born from a multiparous mother and uneventful pregnancy, at term, by vaginal delivery and head presentation. She was appropriate for gestational age. Apgar score in the first minute was 8.

At the first examination after birth Erb's palsy of the right upper limb was noted. Tachypnea and mild cyanosis were present. The right side of the chest was slightly elevated. The rest of the physical findings were unremarkable. Initial blood gas analysis showed respiratory acidosis.

The baby was started with oxygenotherapy. Screening for the infection was negative. X-ray findings showed elevated right hemidiaphragm (fig. 1). The paradoxical movement of the right hemidiaphragm was evident by ultrasound evaluation. Echocardiographic evaluation verified FoA cum ASA. Ultrasound of the brain showed no pathological findings.

The diagnosis of paralysis of the right hemidiaphragm was concluded, due to phrenic nerve damage as a result of birth trauma.

Oxygenotherapy was continuated resulting in the correction of the respiratory acidosis. The baby was placed on the right side and was fed through orogastric tube. Postural masage and drainage have been carried out regularly. Attempts to switch to oral feeding were not successfull. Tachypnea was constantly present. There was evident excellent improvement of movements of the upper right limb, but no signs of recovery of the phrenic nerve function.

After 3 weeks the baby showed progression of the respiratory distress, free flow oxygen support was not enough to keep the blood gas analyzes normal. The baby was transferred to the NICU and started the CPAP ventilation. The surgical plication of the diaphragm was done at the end of the first month of life, after which the baby fully recovered and was discharged respiratory sufficient.

Discussion

Phrenic nerve palsy is a peripheral nerve disorder which may result from a stretch injury due to lateral hyperextension of the neck at birth during a traumatic delivery (1). Injury to the nerve is thought to occur at the point where it crosses the brachial plexus. Therefore, approximately 75% of the patients also have brachial plexus injury (2). Bowerson et al in their study showed that only a minority of patients with brachial plexus palsy had clinically significant diaphragmatic palsy. Of these, a majority manifested respiratory complications sufficient to warrant diaphragmatic plication. The severity of brachial plexus palsy failed to correlate with severity of respiratory consequences (3). If after 1 month no spontaneous recovery of the diaphragmatic paralysis caused by a phrenic nerve injury occurs, plication of the diaphragm is indicated. This operation proved to be successful for relief of symptomatic phrenic nerve injury in all cases. If the condition of the patient clinically deteriorates during this first month of life, the patient should be operated on immediately (4).

Conclusions

Among many causes of the neonatal respiratory distress phrenic nerve palsy is not frequently reported, but must be considered especially in cases of traumatic delivery and when Erb´s palsy is present.

Key words: newborn, respiratory distress, phrenic nerve palsy, birth trauma

References:

•Shiohama T, Fujii K, Hayashi M, Hishiki T, Suyama M, Mizuochi H, Uchikawa H, Yoshida S, Yoshida H, Kohno Y. Phrenic nerve palsy associated with birth trauma--case reports and a literature review. Brain Dev. 2013 Apr;35(4):363-6. doi: 10.1016/j.braindev.2012.06.002. Epub 2012 Jun 26. PMID: 22742777.
•Murty VS, Ram KD. Phrenic nerve palsy: A rare cause of respiratory distress in newborn. J Pediatr Neurosci. 2012 Sep;7(3):225-7. doi: 10.4103/1817-1745.106487. PMID: 23560016; PMCID: PMC3611918
•Bowerson M, Nelson VS, Yang LJ. Diaphragmatic paralysis associated with neonatal brachial plexus palsy. Pediatr Neurol. 2010 Mar;42(3):234-6. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2009.11.005. PMID: 20159438.
•T.S. de Vries R, B.L Koens, A Vos. Surgical treatment of diaphragmatic eventration caused by phrenic nerve injury in the newborn. J of Pediatr Surg. 1998 Apr;33(4):602-5. doi: 10.1016/S0022-3468(98)90325-6

PP-013

HOW DO WE MANAGE BREASTFEEDING DURING COVID -19 PANDEMIC ?

PhD Ajmone TROSHANI [1]
MD Spiro DAMO [2]

1.doctor at neonatal service OGUH
2.Chief of neonatal service OGUH

Neonatal Service at Obstetric- Gynecologic University Hospital "Queen Geraldin " Tirane Albania

Abstract

The coronavirus disease (COVID-19) caused by SARS-CoV-2 have been an urgent and rapidly spreading global public health threat. This pandemic raised many health issues, including the safety of breastfeeding for infants born to affected mothers. Human milk as we know is the best possible food for babies, as it supplies them with nutrients, bioactive molecules and antibodies, which contribute to immune maturation, organ development and healthy microbial colonization. International recommendations and guidelines regarding breastfeeding-supportive hospital practices changed frequently , some recommended separation of mothers and infants; others, feeding pumped milk instead of milk fed directly from the breast. Many recommendations were inconsistent or in direct conflict with each other. Guidance from UENPS published in April 2020 recommended rooming in and direct breastfeeding where feasible, under strict measures of infection control. In summary, breastfeeding can reduce the risk of neonatal intestinal and respiratory infections. Breastfeeding and human milk are not contraindicated for infants born to mothers suspected or confirmed with COVID-19.

Background

Human milk is

- the best possible nutrition for infants
- it supplies them with
  - ✓ nutrients,
  - ✓ bioactive molecules
  - ✓ Antibodies





~ contribute to immune maturation, organ development, and healthy microbial colonisation.

Coronavirus Disease-2019

- The disastrous Coronavirus Disease-2019 (COVID-19) pandemic raised many health issues
  - ✓ including the safety of breastfeeding for infants born to affected mothers.

During the first year of the COVID-19 pandemic, international recommendations regarding breastfeeding-supportive hospital practices changed frequently

WHO first released clinical management guidelines on COVID-19 recommendations on breastfeeding and postpartum practices for mothers and newborns during the hospital stay

- ✓ direct breastfeeding
- ✓ skin-to-skin contact
- ✓ rooming in
- ✓ with additional guidance on appropriate hygiene measures and precautions to reduce risk of transmission of COVID-19

World Health Organization. Clinical management of severe acute respiratory infections (SARS) when COVID-19 disease is suspected. Interim guidance. Geneva (Switzerland): World Health Organization; 2020.

Recomandations

CDC released their first guidelines on COVID-19 and breastfeeding

- ✓ not recommend direct breastfeeding
- ✓ Recommended separating COVID positive mothers from their infants,

The guidance from the ***UK's Royal College of Obstetrics and Gynecol.***

- ✓ recommended keeping mother and infant together in the immediate postpartum period
- ✓ direct breastfeeding following precautions to prevent viral spread.

Centers for Disease Control and Prevention. Interim considerations for infection prevention and control of coronavirus disease 2019 (COVID-19) in inpatient obstetric healthcare settings. Atlanta GA: CDC; 2020 [plus 2020 Revised]. 19]

Royal College of Obstetricians & Gynecologists. Coronavirus (COVID-19) Infection and pregnancy [Internet]. London (UK): RCOG; 2020 [cited 2020 April 27].

Both CDC and RCOG went on to update their guidelines several times throughout the pandemic .

UENPS stated specifically

- ✓ rooming in should be considered feasible
- ✓ direct breastfeeding advisable under strict measures of infection control

if the mother was identified as COVID-19 positive or as a person under investigation for COVID-19 and was asymptomatic or paucisymptomatic at delivery

if a COVID-19 mother were too sick to care for the newborn

- ✓ the neonate should be managed separately and fed fresh expressed breast milk

Davanzo R, Moro G, Sandri F, et al. Breastfeeding and coronavirus disease-2019: ad interim indications of the Italian society of neonatology endorsed by the union of European neonatal & perinatal societies. Matern Child Nutr. 2020;

Objectives

We undertake this study to see the effects of implementing these recommendations in daily practice in our hospital .

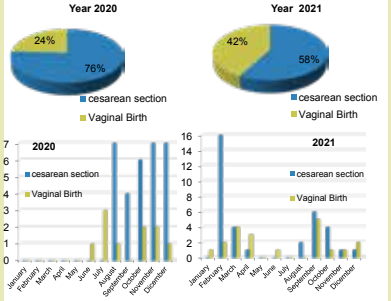
Methods & Materials

- Data has been collected from pregnant women infected with COVID -19 during the period of January 2020-december 2021 (n 96).
- From this study we excluded pregnant women born prematurely and those with severe form of COVID -19 (n 17).
- Neonates born to mothers with COVID-19 infection within 14 days of birth or up to 28 days after birth and neonates exposed to close contacts with COVID-19 infection has been tested.
- Asymptomatic newborns born to mothers with confirmed COVID-19 infection have been tested between 2 and 12 hours after facial cleansing.
- The test has been repeated after 2-3 days for positive cases and after 3-5 days for negative cases.

Results

The pregnant women infected with COVID -19 has a mean age of 31.3 , and 64 % are born with cesarean section and 36 % are born vaginaly .

Results *Mother COVID -19 positiv*



- *The newborns (n 15) who tested positive during their hospital stay rooming -in with their mother .*
- *Only 3 of them were transferred to NICU due to their deterioration of health condition. (Pneumonia , feeding difficulties)*

Fomulary Filled during The Pandemic Period 2020-2021

The usual location of newborn care for an infant born to a confirmed COVID-19 mother or under investigation at your hospital given all the precautions needed (mask, minimum distance, curtain/barrier)?	n (%)
Separate rooms (rooming-in is not offered)	2
Same room for all COVID-19 confirmed mothers	88
Same room for all mother/infant pairs under investigation for COVID-19, ONLY if a single patient room is available for mother/baby pair	77
Decision based on shared decision making (case-by-case)	90
The feeding plan recommended for mothers who are COVID-19 positive, or under investigation in your unit	
Direct, exclusive breastfeeding	92
Direct, exclusive breastfeeding, and advises mothers to wash their hands before breastfeeding and to wear a mask while breastfeeding	88
Direct, exclusive breastfeeding, and advises these mothers to wash their hands before breastfeeding, to wear a mask while breastfeeding, AND to clean the breast before breastfeeding	79
Feeding expressed breast milk instead of feeding the infant directly from the breast	90
Formula feeding	12

Conclusions

Breastfeeding can reduce the risk of neonatal intestinal and respiratory infections and increase infant survival rates.

Breastfeeding and human milk are not contraindicated for infants born to mothers suspected or confirmed with COVID-19.

The Benefits of Breastfeeding Still Outweigh the Risks of COVID-19 Transmission



PP-014

A RARE UNION: ICHTHYOZIS, THROMBOSITOPENIA, CONGENITAL HEART DISEASE

Şadiye Elif Çetin1, Uğur Madenoğlu1, Timuçin İmdatoğlu1
1Sancaktepe Şehit Prof.Dr.İlhan Varank Eğitim ve Araştırma Hastanesi

OBJECTIVE

Ichthyosis is a heterogeneous group of hereditary keratinization disorders characterized by skin dryness, scaling and peeling.
Ichthyosis may occur as a result of increased stratum corneum formation or abnormal shedding of corneocytes due to impaired adhesion of corneocytes. Severe types of hereditary ichthyosis are usually present at birth, while others may appear later in life.
The specific diagnosis of the Ichthyosis is important for prognosis and genetic counseling.
In this case, a rare case of congenital lamellar ichthyosis accompanied by thrombocytopenia and congenital heart disease is presented.

CASE

The 35 weeks old, 2195 gr baby girl, born from a 21 years old mother by vaginal delivery, had no spontaneous breathing when she was born, were stabilized by applying continuous positive airway pressure after the positive pressure ventilation. The patient was taken to an 80% humidified incubator in the neonatal intensive care unit(NICU). The whole body of the baby was covered with thick membranes. It was found that there were fissures and bleeding in the form of leakage between the membranes. Patient was consulted to dermatology. The patient was evaluated as lamellar ichthyosis and solid vaseline treatment was started. Atrioventriküler septal defect(AVSD) was detected on echocardiography. Splenomegaly was detected on abdominal ultrasonography. The patient who has thrombocytopenia on hemogram since birth has been receiving intermittent fresh frozen plasma, thrombocyte and erythrocyte suspension. The patient has received vancomycin, meronepenem, ambisome, and amikacin treatments for sepsis that flared up from time to time, and the sepsis is now under control with vancomycin and meropenem. Also, skin findings show regression



CONCLUSION

Ichthyosis can be seen alone or together with some syndromes. Mutations in AP1B1, STIM1 (Stormorken syndrome), KDSR genes are seen in cases with ichthyosis with thrombocytopenia. In the published case series on ichthyosis with congenital heart diseases, the most common defect was ostium secundum atrial septal defect while AVSD was detected in our case. The association of thrombocytopenia, congenital heart disease and ichthyosis was not found in the literature. Genetic testing research on this association is ongoing.

PP-016

ANİSOCORİA AFTER İNHALED İPRATROPİUM BROMİDE THERAPY

Leyla Beşel[1], Didem Kızmaz İsançlı[1], Irmak Emre[1], Önder Kılıçaslan[1], Adem Karbuz[1]
[1] Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu City Hospital, Pediatric İnfection Clinic

INTRODUCTION

Anisocoria means unequal pupil sizes, which may be physiological, or may be associated with life-threatening intracranial events. Unilateral mydriasis is often benign and due to pharmacological agents that mediate a direct effect on the iris dilator or sphincter. Drugs that cause mydriasis include atropine, scopolamine, amphetamines, and serotonergic drugs. Systemic drugs cause bilateral mydriasis while unilateral mydriasis can be seen with topical drugs. In this article, a case of reversible, unilateral mydriasis associated with inhaled ipratropium is presented.

CASE

Twelve-year-old male patient, with cerebral palsy and epilepsy, had antireflux operation. The patient was transferred to the pediatric surgery from pediatric intensive care unit on tenth postoperative day.
Due to lower respiratory tract infection patient's antibiotic treatment was arranged and followed up by our pediatric infectious diseases clinic. During daily pediatric infectious diseases patient visit, his pupils were found to be anisocoric, left pupil was mydriatic and pupillary light reflex was absent (Picture 1, 2). Due to the sudden onset of anisocoria, detailed neurological examination was performed. Ocular movements were not limited, there was no abducens paralysis and facial asymmetry. He did not have any neurological deficit other than anisocoria. The patient, who had no history of pilocarpine use, was taking salbutamol and ipratropium bromide, apart from antibiotics and antiepileptic drugs. It was learned that the aerosol might have contacted with his eyes since eyes were not protected while he was receiving nebules.
The patient was consulted with the pediatric neurology and ophtalmology. Intracranial etiology was not considered, it was planned to follow up with discontinuing ipratropium bromide. A decrease in pupil diameter difference was observed of the 6th hour following the discontinuation of the treatment. Anisocoria recovered completely by the 24th hour.

RESULTS

Patients with anisocoria needs initial evaluation to rule out potentially life-threatening conditions. A detailed history and examination is essential for enlightning etiology. If the patient does not have any symptoms or examination findings other than anisocoria and has a recent history of administration of ipratropium bromide, pharmacological anisocoria should be considered.
Protection of the eyes during nebular treatment in order to prevent such complications is important.

PİCTURE





PP-017

A RARE CAUSE OF THE ACUTE URINARY RETANTION:

Deniz Cabiri[1], Uğur Akalın [1], Esra Sadık [1], Elif Yücedağ [1], Nursu Kara[1] , İldeniz Yanar[2]

[1]İstanbul Training and Research Hospital, Department of Child Health and Diseases, Istanbul
[2]İstanbul Training and Research Hospital, Department of Obstrectic and Gynecology, Istanbul

INTRODUCTION

Acute urinary retention due to imperforated hymen is rarely seen[1]. In this case, we describe a 12-year-old girl who presented to the pediatric emergency department with complaints such as inability to urinate and abdominal pain in the last 5 months. The patient was diagnosed with imperforated hymen based on physical examination and ultrasonographic evaluations.



METHODS/ CASE

A 12-year-old girl without any known disease was admitted to the emergency room with complaints of inability to urinate and abdominal pain. She presented several times to the emergency room with similar complaints for 5 months. In the physical examination, bladder globe was detected in the abdomen and imperforated hymen protruding outward was detected in the patient's vaginal opening. It was learned that the patient's menstrual bleeding had not started yet and she was evaluated as Tanner stage 4. No pathology was found in laboratory tests. The patient was consulted to the obstetrics and gynecology department . Ureteral compression due to hematometrocolpos was detected in the pelvic ultrasonography. She diagnosed with imperforated hymen. Approximately 800 ml of menstrual blood was drained by making a simple incision. Then the patient was discharged on the fourth postoperative day.

RESULTS

Due to the mass effect of hematometrocolpos, symptoms such as constipation, polakiuria, sciatica, hydroureteronephrosis may occur due to compression in neighboring structures[2]. In our case, hematometrocolpos developed as a result of imperforated hymen. It is a rare case, but it can be easily diagnosed with physical examination and detailed anamnesis. With this case, we wanted to emphasize the importance of physical examination again.



REFERANCES

1. A rare cause of acute urinary retention in adolescents: A case of imperforate hymen
2. Imperforated hymen, a rare cause of acute urinary retention: a case report

PP-018



YEDİTEPE UNIVERSITY HOSPITALS

4th Congress of Paediatric Association of the Balkan

As a Rare Cause of Knee Pain: Plica Syndrome

Duygu Yılmaz[1] , Beste Yüksel Saçlı[1] , Ruhan Düşünsel[2]
[1]Yeditepe University Medical School, Department of Child Health and Diseases
[2]Yeditepe University Medical School, Department of Child Health and Diseases, Division of Pediatric Rheumatology

Objective

A plica is a band of thick, fibrotic tissue that extends from the synovial capsule of a joint. Plica can be present in multiple joints but it most commonly affects the knee joint. These are suprapatellar, infrapatellar, medial, and lateral. Medial plicae are the most common type of plicae and are the most common to be symptomatic. As a result of overuse or injury, plica can become inflamed or irritated due to friction across the patella or the medial femoral condyle. When the plica becomes inflamed or irritated, it can cause plica syndrome, which is anterior knee pain due to the plica. Most report a 10% prevalence of plica syndrome. It is estimated that plica syndrome is underdiagnosed because the symptoms are similar to other etiologies of knee pain

Case

Sixteen-year-old male patient was admitted to our pediatric rheumatology department with the complaint of pain in his right knee.

Four years ago, he woke up from his sleep due to pain in his right knee. He had swelling and redness in his knee. He used painkillers for 2 weeks and rested. His complaints decreased and regressed. He had no previous history of upper respiratory tract infection or trauma.1 month later, the same complaint occurred in the left knee. He applied to the physical therapy department. Cold therapy and ibuprofen treatment were given. His complaints subsided within a few days. At this time, the blood tests were normal. He applied to orthopedics. Overpronation was observed in his feet. Arc support therapy was given. The pain continued, especially when going up and down the stairs. It was not accompanied by swelling and redness. In his physical examination, his weight was 80, height 60 and body mass index as 80 percentile. Joint range of motion was normal. Both knee circumferences were equal. Other system examinations were normal. Blood tests was normal. There was no pathology in the radiographs. Medial plica syndrome was detected in his MRI. The patient was referred to the orthopedics department for arthroscopic plica excision.

Conclusion

Plica syndrome manifests as anterior knee pain and is diagnosed by history and physical exam. Imaging techniques are most helpful to rule out other conditions on the differential diagnosis although MRI is potentially useful in pre-operative planning as well. Initial treatment should be conservative management. If cartilage damage is suspected, arthroscopy before completing conservative management is reasonable.

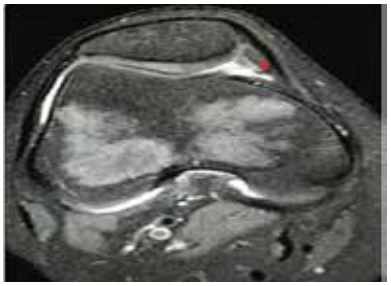


Fig1. Axial magnetic resonance image of the right knee demonstrating a cord-like elevation (arrow) in the medial synovial wall consistent with mediopatellar plica

References

1. Ravikanth R, Pilar A, Majumdar P. Magnetic resonance assessment of medial plica syndrome of knee from child to adult with arthroscopic correlation: A single center experience and literature review. Tzu Chi Med J. 2019 Dec 31;32(4):351-356. doi: 10.4103/tcmj.tcmj_150_19. PMID: 33163380; PMCID: PMC7605292..
2. Sauer S, Karlsen G, Miller L, Storm JO. Medial Plica Syndrome of the Knee: Arthroscopic Plica Resection versus Structured Physiotherapy-A Randomized Controlled Trial. Surg J (N Y). 2022 Sep 19;8(3):e249-e256. doi: 10.1055/s-0042-1756183. PMID: 36131946; PMCID: PMC9484868.

Contact

E-Mail: md.duyguyilmaz@gmail.com
Phone: +905343703073

PP-022

Infantile Crohn's Disease: A Case Report

Idil Cevik[1], Enver Mahir Gulcan[2]

[1] Pediatrics, Acibadem University Faculty of Medicine

[2] Department of Pediatric Gastroenterology, Acibadem University Faculty of Medicine

Objective

Here we report a 14-month-old girl suffered from bloody diarrhea and poor weight gain who diagnosed and treated with infantile Crohn's disease (CD) which rarely seen in this age group. We aimed to show the importance of early diagnosis and treatment in order to prevent adverse outcomes.

Introduction

CD and ulcerative colitis (UC) are the most common subtypes of inflammatory bowel disease (IBD). Very early-onset IBD (VEO-IBD) occurs before the six years of age and infantile IBD occurs before the age of two. IBD rarely seen in pediatric age group and accounts for 7-20% of all cases and the onset of CD in infancy is only 1% of total pediatric CD cases. The classic symptoms of CD include abdominal pain, diarrhea and loss of weight, while UC is usually related with bloody diarrhea. The diagnosis generally made with endoscopic findings and can be confirmed by biopsy.

Case Presentation and Results

A girl from Bosnia and Herzegovina was delivered at 41 weeks of gestational age with a birth weight of 4000 grams. She presented with bloody diarrhea and poor weight gain at 5 months old. She followed-up for suspected milk allergy in her country, but an elemental diet did not improved her complaints. The laboratory test results were the followings: white blood cell count 23.2 × 109/L, hemoglobin 8.6 g/dL; C-reactive protein 106.0 mg/dL; total immunoglobulin G (IgG) 6.72 g/dL; and total immunoglobulin A (IgA) 1.0 g/L. Colonoscopy was performed there and she referred to our clinic with the suspicion of IBD. We repeated the colonoscopy and it showed severe patchy inflammation with superficial aphthous ulcerations, cobblestone appearance and membrane formations (Figure 1). We confirmed our diagnosis with histopatology and started conservative treatment with 5-acetylsalicylic acid. She is responding the treatment and under follow-up.



FIGURE 1: Colonoscopic findings of the patient: Cobblestone formation (A,D); Pseudopolyps (A,B,D), Membrane formation (A,B,C,D), Ulcerations (C).

Conclusion

While the infantile CD is very rare, under a clinical suspicion an early colonoscopy with histological studies should be performed in order to avoid adverse outcomes and improves growth.

References

1. *Management of Crohn Disease: A Review. Kelly Cushing. 7 9, 2022.*
2. *Predicting Outcomes in Pediatric Crohn's Disease for Management Optimization: Systematic Review and Consensus Statements From the Pediatric Inflammatory Bowel Disease– Ahead Program. Amanda Ricciuto. 2021.*
3. *Recent Advance in Very Early Onset Inflammatory Bowel Disease. Shim, Jung Ok. 1 22, 2019.*
4. *The Diagnostic Approach to Monogenic Very Early Onset Inflammatory Bowel Disease. Holm H. Uhlig, et al. 2014, REVIEWS IN BASIC AND CLINICAL GASTROENTEROLOGY.*

PP-023







Evaluation of Patients with Anal Stenosis, A Single Center Study

Duygu Yılmaz[1] , Beste Yüksel Saçlı[1] , Şafak Karaçay[2] , Meltem Uğraş[3]
[1]Yeditepe University, Department of Child Health and Diseases
[2]Yeditepe University, Department of Pediatric Surgery
[3]Yeditepe University, Department of Child Health and Diseases, Division of Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition

Objective

Constipation is a common complaint in the whole pediatric era, some causes are still unknown or rare. Anal stenosis is a rare condition characterized by narrowing of the anal canal. It causes constipation, pain and bleeding with defecation and a decrease in stool caliber. While it can be congenital, may occur due to traumas, Crohn's disease, long-term use of laxatives.
Diagnosis is mainly clinical. Treatment is based on an initially conservative approach, with regulation of stool passage through hydration, dietary fibers, and bulk-forming laxatives. In severe cases and cases that do not respond to conservative treatment, surgical treatment should be performed. Here we report our preliminary results of anal dilatation in anal stenosis in children under 1 year of age.

Methods

27 patients who were admitted to our hospital between 2018-2022 and were clinically diagnosed with anal stenosis were studied retrospectively. Gender, age, complaint, treatment method, number of treatment sessions and posttreatment follow-up were evaluated.

Results

Twenty-seven patients who were admitted to our hospital between 2018 to 2022 and were clinically diagnosed with congenital anal stenosis with no other accompanying malformations and who were non-syndromic, were studied retrospectively. One of the patients had VACTERL Syndrome, one had anal web, two had urinary system malformation and one had cardiac malformation. These patients were excluded.
Patients included in the study showed normal localization of the anus with effective external sphincter function. Any patient having difficulty in introducing a dilator, and had a suspicion of anal web was excluded from the study. None of the patients had a presacral mass. Gender, age, complaint, treatment method, number of treatment sessions, and post-treatment follow-up were evaluated.
Twenty-one patients were admitted to the pediatric gastroenterology, and 6 were pediatric surgery department. Eighteen of the patients were male and 9 were female. The age ranged between 34-204 days (71.8 ± 28.7). The most common symptoms were straining during defecation, flatulence, bloody stools, disturbance, and sleeping disorders.
Conservative treatment was tried primarily in all of the patients, and was unsuccessful. As the second stage of treatment, dilatation of the anal canal with Hegar Bougie dilatator was performed by the pediatric surgeon without anesthesia in the clinic, next to the family. The treatment modality was anal dilatation for approximately 2 minutes. The bougies most commonly used were between No: 1007-1012. The patients were dilated once every 8 days. This process was continued for an average of 8 weeks (minimum 6, maximum 10 weeks). During the dilatation, the smaller caliber than the calculated one was introduced in a slow fashion and gradually increased to weight appropriate one. No bleeding or pain was observed during the serial dilatations.

Pediatric Gastroenterology Department	21 (%77)
Pediatric Surgery Department	6 (%22)
Age	34-204days (mean age71,8+-28,7days)
Female	9 (%33)
Male	18 (%66)
Straining during defecation	24 (%88)
Flatulance	20 (%74)
Bloody stool	13 (%48)
Hegar Bougie No:	1008-1012
Treatment period	6 weeks-10 weeks

Conclusion

Congenital anal stenosis is a condition that impairs quality of life if left untreated. Anal region should be examined in children who are admitted to the hospital due to difficulty in defecation and passing gas, constipation, bloody stool. Some of the less complex low anorectal malformations such as congenital anal stenosis, may not be diagnosed at birth, but, the consequences of the delay may be early and serious or late with functional problems.The Hegar dilator would be both diagnostic and therapeutic in congenital anal stenosis.

References

[1] Brisinda G, Vanella S, Cadeddu F, Marniga G, Mazzeo P, Brandara F, Maria G. Surgical treatment of anal stenosis. World J Gastroenterol. 2009 Apr 28;15(16):1921-8. doi: 10.3748/wjg.15.1921. PMID: 19399922; PMCID: PMC2675080.
[2] Pakarinen MP, Rintala RJ. Management and outcome of low anorectal malformations. Pediatr Surg Int. 2010 Nov;26(11):1057-63. doi: 10.1007/s00383-010-2697-z. Epub 2010 Sep 16. PMID: 20845044.
[3] Amerstorfer EE, Schmiedeke E, Samuk I, Sloots CEJ, van Rooij IALM, Jenetzky E, Midrio P, Arm-Net Consortium. Clinical Differentiation between a Normal Anus, Anterior Anus, Congenital Anal Stenosis, and Perineal Fistula: Definitions and Consequences-The ARM-Net Consortium Consensus. Children (Basel). 2022 Jun 3;9(6):831. doi: 10.3390/children9060831. PMID: 35740768; PMCID: PMC9221870
[4] El Haddad M., Corkery J.J. The anus in the newborn. Pediatrics. 1985;76:927–928. doi: 10.1542/peds.76.6.927

Contact

E-mail: md.duyguyilmaz@gmail.com
Phone: +905343703073

PP-024

Eosinophilic Esophagitis Presenting with Dysphagia: A Case Report

Ipek Pinar COSKUN[1], Vildan ERTEKIN[2]
[1]Department of Pediatrics, Acibadem University Faculty of Medicine, Istanbul, Turkey
[2]Department of Pediatrics, Division of Pediatric Gastroenterology, Hepatology & Nutrition, Acibadem University Faculty of Medicine, Istanbul, Turkey

INTRODUCTION

Eosinophilic esophagitis (EoE) is a chronic disease characterized by eosinophilic inflammation of the esophageal mucosal layer. Today, as the awareness of this disease increases, it has become easier to diagnose it when young adults present with various symptoms such as food impaction, reflux-like symptoms and dysphagia. A definitive diagnosis can be made with esophagogastroduodenoscopy and histological examination. Treatments include dietary elimination, topical corticosteroids, dilation. In this article, a patient who presented with dysphagia had regression of symptoms with effective diet and drug therapy after the diagnosis of eosinophilic esophagitis was made.

CASE PRESENTATION

A 14-year-old male patient presented to the pediatric gastroenterology clinic with complaints of increasing dysphagia and feeling of food impaction. He had a history of cow's milk protein allergy when he was 6 months old, an elimination diet was applied, he had no complaints until the age of 7 and he is currently using milk and dairy products. His history included allergic rhinitis. In the family history, the mother and sibling have a reactive airway disease.

In the contrast esophagram it was seen that the contrast material reached the stomach. (Figure 1) Upper endoscopy revealed stenosis (Figure 2), rings in the esophagus and antral gastritis was present.

The diagnosis of eosinophilic esophagitis was made due to high number of eosinophils (>15 eosinophils per high powered field (HPF)) in the biopsy samples taken for histological examination in his endoscopy. PPI treatment was given, dilation was done once, dietary recommendations were made. Pediatric allergy department was consulted; milk, egg, and nuts were eliminated from the diet, inhaled corticosteroids(fluticasone) were started.

At the end of 8 weeks of diet and treatment, the patient's dysphagia symptom regressed. In the control esophagogastroduodenoscopy, there was no stenosis in the esophagus. (Figure 3) Rings in the esophagus, antral gastritis were still present, PPI treatment was continued, topical corticosteroids(oral budesonide) were added. Eosinophilia was not observed in the esophageal mucosa in histological examinations.

The patient is still being followed up by pediatric gastroenterology and pediatric allergy departments with controls, and there has been no recurrence in his symptoms.



Figure 1: Contrast esophagram



Figure 2: Stenosis in the esophagus



Figure 3: Esophagus in control endoscopy

DISCUSSION

Eosinophilic esophagitis is a chronic process characterized by eosinophil-predominated inflammation. The mechanism of EoE is not fully understood. More than 90% of patients diagnosed with EoE have atopic background, although this is related to patient selection.

Eosinophilic esophagitis should be considered in the differential diagnosis of patients presenting to the clinic with dysphagia. Endoscopy may reveale pale, ringed esophagus, in more severe cases stenosis may be seen. It is possible to regress the symptomps with effective diet and drug treatment.

REFERENCES
1. Nistel, M., Furuta, G.T. (2022). Eosinophilic Esophagitis. In: Guandalini, S., Dhawan, A. (eds) Textbook of Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition. Springer, Cham. https://doi.org/10.1007/978-3-030-80068-0_9
2. Zeynel MUNGAN, Binnur PINARBASI, Sabahattin KAYMAKOGLU. Eosinophilic esophagitis: Case report. Turk J Gastroenterol 2007; 18 (2): 100-102
3. Melike Arslan(0000-0002-0107-4699)1, Necati Balamtekin(0000-0001-8665-5611)1, Armagan Gunal(0000-0000-0000-0000)2. A Pediatric Patient with Eosinophilic Esophagitis Presenting with Candida Esophagitis: Case Report. JCP 2020;18(2):276-284

PP-025

Nutcracker Syndrome: A Rare Cause of Recurrent Abdominal Pain: Case Report

Ipek Pinar COSKUN[1], Duygu SIMSEKLI[2], Vildan ERTEKIN[3]

[1,2]Department of Pediatrics, Acibadem University Faculty of Medicine, Istanbul, Turkey
[3]Department of Pediatrics, Division of Pediatric Gastroenterology, Hepatology & Nutrition, Acibadem University Faculty of Medicine, Istanbul, Turkey

INTRODUCTION

Nutcracker syndrome (NCS) can be defined as a vascular abnormality. NCS results from compression of the left renal vein between the aorta and the superior mesenteric artery. This syndrome has wide clinical and laboratory findings.

Patients usually present with microscopic or macroscopic hematuria, proteinuria, left flank pain, left lower abdominal pain.

Diagnosis can be made with Doppler ultrasonography, CT, MR angiography. In this article we present two NCS cases that presented in our clinic with recurrent abdominal pain.

CASE REPORTS

Case 1

A 16-year-old male patient presented in our clinic with nausea and vomiting and recurrent abdominal pain for more than a year. At that time in physical examination no symptoms such as dysuria, constipation or varicoceles were present. His weight was on the 10th percentile and her height was on the 75th percentile; others factors were unremarkable.

In laboratory tests such as complete blood count, renal and liver function tests were normal. Urine analysis showed 2+ proteinuria, blood was negative. Ultrasonography had no pathological findings. After 2 weeks urine analysis was performed again and 2+ proteinuria was present. After thorough evaluation CT scan was performed, he was diagnosed with Nutcracker Syndrome.

He was consulted with pediatric nephrology department; was started on angiotensin converting enzyme inhibitor to improve proteinuria.

Case 2

A 16-year-old female patient presented to our gastroenterology division with a history of chronic abdominal pain, nausea and vomiting. For eight years almost every month she presented in different clinics, emergency rooms. In her latest emergency visit she had a CT scan.

At the time in our clinic on the physical examination her weight was on the third percentile and her height was on the 97th percentile; others factors were unremarkable. Results of laboratory analyses such as complete blood count, liver and kidney function tests were normal. Urine culture tests were negative. Ultrasonography had no pathological findings. After her CT was evaluated, her final diagnosis was Nutcracker Syndrome.

There were no severe symptoms such as hematuria, proteinuria or decreased renal function with the patient, so conservative treatment such as painkillers were recommended.

DISCUSSION

Nutcracker syndrome is a rare cause of recurrent abdominal pain and diagnosis can be made with high suspicion. NCS should be considered in the differential diagnosis of patients presenting to the clinic with recurrent abdominal pain, flank pain.

Hematuria is usually the most frequent symptom in pediatric patients diagnosed with NCS, it may be accompanied with proteinuria or the urine test can be normal.

Diagnosis is confirmed by non invasive tests-Doppler ultrasonography, CT, MR angiography. Conservative approach is first line treatment such as painkillers. Weight gain is also encouraged.

REFERENCES

1. Nelson Textbook of Pediatrics, Chapter 519.6, Vascular Abnormalities, Ellis D. Avner and Ira D. Davis
2. Miró I, Serrano A, Pérez-Ardavín J, March JA, Polo A, Conca MÁ, Sangüesa C, Veiga D, Carazo E, Domínguez C. Eighteen years of experience with pediatric nutcracker syndrome: the importance of the conservative approach. J Pediatr Urol. 2020 Apr;16(2):218.e1-218.e6. doi: 10.1016/j.jpurol.2019.12.003.
3. A case of nutcracker syndrome: Treatment by mesoaortictransposition, Thompson, Peter N. et al., Journal of Vascular Surgery, Volume 16, Issue 4, 663 - 665
4. Genov PP, Kirilov IV, Hristova IA, Kolev NH, Dunev VR, Stoykov BA. Management and diagnosis of Nutcracker syndrome-a case report. Urol Case Rep. 2019 Dec 14;29:101103. doi: 10.1016/j.eucr.2019.101103. PMID: 31890604; PMCID: PMC6928316.
5. Pournasiri Z. The Nutcracker Syndrome as a Rare Cause of Chronic Abdominal Pain: A Case Report. J Compr Ped. 2016;7(3):e39741. doi: 10.17795/compreped-39741.

PP-033

DELAYED DIAGNOSIS OF ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA IN A CASE PRESENTING WITH HEPATITIS AND PANCYTOPENIA

Ikbal Sare Bostancı[1], Neslihan Karakurt[2]
1 Sancaktepe Prof. Dr. Ilhan Varank Training and Research Hospital, Department of Pediatrics
2 Sancaktepe Prof. Dr. Ilhan Varank Training and Research Hospital, Department of Pediatric Hematology and Oncology

INTRODUCTION

The most common malignant disease of childhood is acute lymphoblastic leukemia. Flow cytometry method is used in the diagnosis and immunophenotyping of leukemia. Diagnosis of acute leukemia is made if the blast rate in the bone marrow is over 20%. Spontaneous remission of leukemia is defined as partial or complete disappearance of malignant disease temporarily or permanently in the absence of any specific treatment. In our case, we aimed to present a case report with a delayed diagnosis of acute leukemia in which sufficient blasts were not observed in bone marrow examination which was performed after plasmapheresis.

CASE HISTORY

A five-year-old male patient presented with the complaints of yellowing of the eyes, dark yellow-orange color in the urine and fever lasting for four days. In the examination the sclera was icteric, there were oral aphthae, bilateral cervical lymphadenopathy and hepatomegaly; the spleen was not palpable. In blood tests were as given: white blood count 2178/ uL, neutrophil 70/ uL, lymphocyte 1970/ uL, haemoglobin 8 g/dL, plt 77 000/ uL, ALT 1462 U/L, AST 547 U/L, GGT 105 U/L, total bilirubin 3 mg/dL, direct bilirubin 2.84 mg/dL. The patient was admitted to the pediatric intensive care unit with pancytopenia and elevated transaminase levels, and broad-spectrum antibiotic treatment was started for neutropenic septicemia. On the first day of hospitalization, plasmapheresis was performed for acute hepatitis and when the hemoglobin value decreased to 5.7 g/dL, 1 unit of irradiated erythrocyte transfusion was given. Bone marrow aspiration was performed on the third day, 16% blasts were detected by flow cytometry. Since the bone marrow aspiration was found to be non-diagnostic for acute leukemia, it was re-performed a few days later, which showed 11% blasts. Bone marrow biopsy was performed after a week for diagnostic purposes which was not compatible with acute leukemia. The patient was discharged after the improvement of general condition and laboratory, and he was followed-up weekly. In one month the patient presented with enlarging cervical lymphadenopathy (2x2cm). The laboratory tests showed a regular complete blood count but blasts on blood film and normalized liver enzymes. Bone marrow aspiration showed 52% lymphoblasts, which made a diagnosis of acute leukemia (Figure 1).

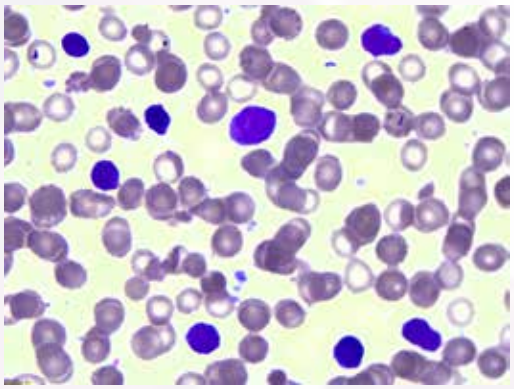


Figure 1. Bone marrow aspiration film showing lymphoblasts

DISCUSSION

Transient remissions of acute leukemia without any antileukemic therapy is extremely rare. Blood product transfusion and severe infections, by inducing activation of the immune system, may result in spontaneous remission. Application of a low-dose synthetic corticosteroid can also cause prolonged spontaneous remissions of leukemia. A possible anti-leukemic effect may induce transfusion-related graft-versus-host-disease and remission mediated by the graft-versus leukemia reaction, particularly in patients treated with non-irradiated blood products. The duration of remissions reaches an average of 7.1 ± 9.2 months. They require long-term follow-up as recurrence may occur after a few years.

There is a dilemma between treating the patient until the first diagnosis or waiting until a definitive diagnosis. In our case, the patient remained in remission for 1 month due to plasmapheresis and eryhthrocyte transfusion, and chemotherapy was started after diagnosis.

Deciphering the mechanisms of transient remission may contribute to a better understanding of the immunological phenomenon in acute leukemia and further studies are needed as it could lead to new therapeutic approaches such as stimulating the immune system.

In conclusion, although transient spontaneous remission is rare, it should be kept in mind in patients given plasmapheresis, corticosteroids, and blood product transfusion to avoid missing the diagnosis.

References:

Pluchart, C., Munzer, M., Mauran, P., & Abély, M. (2015). Transient remission of childhood acute lymphoblastic and myeloid leukemia without any cytostatic treatment: 2 case reports and a review of literature. *Journal of pediatric hematology/oncology*, *37*(1), 68-71.

Mabed Md, et al. (2017) Spontaneous remission in acute lymphoblastic leukemia: A case report and review of literature. Hematol Transfusion Int J

Niakan, B. (2021). Proposed immunology of the spontaneous remission of leukemia. Int J Cancer and Clin Res, 8, 161.

PP-035

GENETIC FEATURES IN CHILDREN WITH ACUTE LEUKEMIA

Gulnara Tashenova, Aigul Tulebayeva, A.Kempirbay, A.Saylauov, S.Jumatay Svetlana Kim, Balzhan Kurbanali, Zarina Nurova
Asfendiyarov Kazakh National Medical University
Almaty, Kazakhstan

Relevance: In modern leukemia, there is an intensive study and selection of factors that have prognostic value. In connection with the expansion of the range of diagnostic possibilities in the diagnosis of acute leukemia, today it remains relevant to study the prognostic and diagnostic value of not only common chromosomal anomalies, but also the identification of rare variants of rearrangements. This study was aimed at studying the genetic characteristics of children with acute leukemia treated with NCPDC.

Purpose of the study: Analysis of clinical and diagnostic data, features of the course and results of the treatment of acute leukemia in children with individual chromosomal changes.

Materials and Methods: We conducted a retrospective study of 725 children diagnosed with acute lymphoblastic and myeloid leukemia (ALL, AML) who received inpatient treatment at NCPD from 2015 to 2021. Among them, a group of 187 (25.8%) patients was selected in whom genetic changes were detected using the cytogenetic method and FISH studies. Survival statistics were calculated using the Kaplan-Meier method, based on the IBM SPSS Statistics program.

Results: The analysis showed that out of 187 children, the highest percentage of genetic changes was found in patients with ALL - 63.7% (n 119), with AML changes were detected in 36.3% (n 68).

By gender, the presence of chromosomal abnormalities in boys is slightly higher - 56.2% (n 105), compared with girls 43.8% (n 82).

In patients with ALL, 17% (n 20) of cases had 11q23/MLL aberration; tralocation t (9;22)(q34;q11)/BCR-ABL1 was 13% (15); hyperploidy -11% (13); t(12;21)(p13;q22)/ETV6/RUNX1- 7% (7); RUNX1-RUN X1T was found in n 5 (5%) children, a complex karyotype was found in n 5 (5%) children. In 24% (n 26) of children, complex anomalies were detected - combinations of 2 or more mutations, other rare, but not random anomalies (deletions, insertions, marker chromosomes, isochromosomes, monosomy, etc.) in (n 21) cases (eighteen%).

Among 68 children with AML, the t(15;17)/PML/RARA translocation characteristic of the M3 variant occurred in 49% (33); t(8;21)(q22;q22)/RUNX1-RUNX1T1 was detected in 41% (25) of patients, complex anomalies were detected in 5% (4). Also, in 4(5%) patients with AML, rare translocations were found in the form (46XY(t(15;20)(p12,q11)[20]); (46XY del(9)(q21)[2] [8]);(47,XX,+21[10]47,XX,+21 (10)del(9)(q21)[2]46,XY,[18]);(46XX, t(2 :12) (p25; q13) t (7:14) (p15; q11) del (9q) {18} 46 XY {2}).

The analysis revealed that the extremely unfavorable prognosis in ALL was due to the presence of the 11q23/MLL translocation, where the survival rate was 48% and hyperploidy was 51%. The group with a relatively favorable prognosis included patients with (12;21) (p13;q22)/ETV6/RUNX1, where the survival rate was 71.4%. This group also included other rare, but not random anomalies (deletions, insertions, marker chromosomes, isochromosomes, monosomy, etc.), the survival rate of which was -72.2%.

The survival rate of patients with complex anomalies was 68.2%, they were assigned to the intermediate prognosis group. Relapse-free survival in 23 AML patients with translocations t(8;21)(q22;q22)/RUNX1-RUN X1T1 was 60.9%. Survival in 32 patients with t(15;17)/PML/RARa translocation was 50%.

Conclusion: Today, molecular genetic studies are a rapidly developing area of medicine, thanks to which it is possible to evaluate clinical and hematological prognostic criteria. At present, it is necessary to systematize all the unfavorable factors that determine the general trend of low efficiency in the treatment of children with AL in Kazakhstan. In practical application, it is necessary to expand the possibilities of using molecular methods that are important not only in terms of diagnostics, but also for choosing more effective treatment tactics in children with leukemia.

PP-036

Etiological Evaluation of Lymphadenopathies in Children

Nurhayat Karakaya[1], Mahmut Can Kızıl[2], Yalçın Kara[2]

[1]Eskişehir Osmangazi University, Pediatrics, Eskişehir, Turkey
[2]Eskişehir Osmangazi University, Pediatric Infection, Eskişehir, Turkey

Objective: Lymphadenopathies are one of the most common causes of hospital admission in childhood. Many reasons such as infections, malignancies and rheumatological diseases play a role in its etiology. Here, it is aimed to evaluate the clinical and epidemiological features of pediatric cases presenting with lymphadenopathy.

Methods: Patients followed up in Eskişehir Osmangazi University Pediatric Infection Clinic between 2012 and 2022 due to lymphadenopathy were included in the study. The clinical and epidemiological features of the cases were evaluated retrospectively.

Results: Of the 249 patients included in the study, 157(60.9%) were male and the mean age was 7.5 years. The most common symptoms were neck swelling(74%), fatigue(29.5%), fever(21.3%) and anorexia(14.2%). 80.2% of the cases were cervical, 10.7% submandibular, 4.7% axillary, 3.1% inguinal region. While the lymph node size was <2 cm in 76.1% of the cases, it was >2 cm in 23.9%. In laboratory findings; mean hb:11.2(7.2-14.8) g/dl, leukocytes:9800(2500-38,000) u/mm3, C-reactive protein:4(1-123) mg/L. Ultrasonography was performed in 96% of the cases and computed tomography in 4.3% of the cases; 2.8% of the cases had conglomerated lymph nodes and 95.2% of the cases had reactive lymph nods. In etiology; Ebstein-barr virus in 13.9% of cases, Cytomegalovirus in 4.9%, group A beta-hemolytic streptococcus in 4.8%, malignancy in 2.5%(2 lymphomas, 1 leukemia, 1 langerhans cell lymphohistiocytosis, 1 rhabdomyosarcoma), tuberculous lymphadenitis in2%, mumps in 1.6%,cat scratch in 1.2%, PFAPA syndrome in 1.2%, congenital cyst in 1.2% ,Kawasaki disease in 0.8% , brucella in 0.8%, toxoplasma in 0.4%, tularemia in 0.4%, and sarcoidosis in 0.4%. While biopsy was performed in 13.1% of the cases,most common pathological findings were; granulomatous infections, congenital cysts, tuberculous lymphadenitis and malignancy.While antibiotic treatment was given to 38% of the cases, 2 cases were operated due to deep neck infection.

Conclusion: Although lymphadenopathy often develops after viral infections and upper respiratory tract infections in childhood, rarer chronic infections such as tuberculosis and cat scratch, malignancy and rheumatological diseases should be kept in mind. Especially the cases that last for a long time and unresponsive to treatment or accompanied by systemic symptoms should be examined in detail, so that early diagnosis and treatment should be arranged.

Keywords : etiology , lymphadenopathy , pediatric

PP-037

Hemangioma, benign tumor in childhood

MD Elma Rustempašić-Hasković, specialty, pediatrician
Pediatric Service of the Public Health Center Bugojno, Bosnia and Herzegovina

Abstract

Hemangiomas are vascular tumors. These are the common neoplasms in the age of infancy. They can be infantile and congenital. Pathogenesis of hemangiomas is actually unknown. As they are benign tumors, 80% require no therapy. Propranolol is a first line treatment, golden rule and drug of choice for infantile hemangioma with local complications. Hemangiomas grow in proportion to the development of the body and they continue to grow before they start regressing spontaneously. This case study confirm the above with a case from pediatric practice.

Objective

Present the case of a 7.5 year old girl suffering from a benign vascular tumor, hemangiomatosis of the skin and liver which is part of the autosomal recessive syndrome as SDC (Spondylocostal dysostosis). Detailed diagnostic tests have shown bone deformities of the spine and ribs in addition to hemangiomatosis. Genetic analysis revealed notch signaling pathway gene mutations in the pathogenesis of multiple hemangiomas across the body which were also found in different types of SCD. The genetic predisposition of close family members was examined but since no other family member was found to have similar symptoms it was excluded by clinical examination *e.g*, the results of the mothers sister were clean.



Methods

The girl was born naturally, in the 35th week of gestation with a birth weight 2900g and a birth length of 53cm. Already after childbirth several small cutaneous hemangiomas were observed. A total of 73 hemangiomas were identified. Regarding visceral localizations, two hemangiomas of up to 3.5 cm in size were found in the right lobe of the liver, and several smaller in the left lobe. This case shows that hemangiomas can be accompanied by other diseases as part of congenital syndromes or metalbolopathies that are often genetically inherited. In the present case it is an autosomal recessive form of SCD syndromne or spondylocostal dysostosis. Mutations of these genes (DLL3 MESP2 LFNG HESS7) have also been found in different types of SCD.

Conclusions

In somatic status the girl showed no deviation from normal values. There is no organomegaly following propranolol therapy the above described cutaneous hemangiomas have completely disappeared, as well as visceral ones in the right lobe of the liver. Topical timolol which can replace oral propranolol as the first line agent in the treatment of hemangiomas. At a later stage scoliosis developed as can be seen in the photos below (Figure 1) Mutations in the genes involved in this signaling pathway consequently left a heterogeneous group of disorders called SCD, as a rare autosomal recessive disease can occur as part of henagimatosis.

Reference

1. Lin, Z., Zhang, B., Yu, Z., & Li, H. (2020). The effectiveness and safety of topical β-receptor blocker in treating superficial infantile haemangiomas: A meta-analysis including 20 studies. British journal of clinical pharmacology, 86(2), 199–209. https://doi.org/10.1111/bcp.14196
2. Salinas-Torres V. M. (2016). Congenital hemangioma in spondylocostal dysostosis: a novel association. Anais brasileiros de dermatologia, 91(5 suppl 1), 23–25. https://doi.org/10.1590/abd1806-4841.20164497

PP-039

A Case of Bilateral Wilms Tumor with Drug-resistant Hypertension

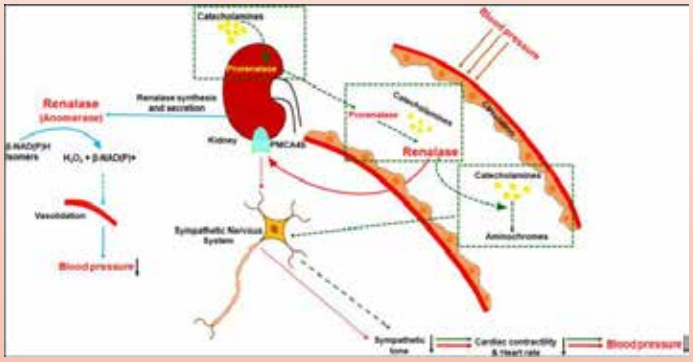
Şevval Kaplan Kılıç[1], Rüveyda Gülmez[2], Esra Karabağ Yılmaz[2], Ayşe Ağbaş[2], Seha Saygılı[2], Süheyla Ocak[3], Nur Canpolat[2]
[1] *Istanbul University-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Faculty of Medicine*, department of pediatrics
[2] *Istanbul University-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Faculty of Medicine*, department of pediatric nephrology
[3] *Istanbul University-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Faculty of Medicine*, department of pediatric hematology-oncology

BACKGROUND

Wilms tumor is the most common renal malignancy in children. Especially patients with bilateral renal involvement are at increased risk for developing hypertension. The main causes of hypertension in these patients are; hypervolemia in the predialysis stage, renin-associated hypertension in the dialysis stage, and multiple factors, including increased plasma catecholamine-associated hypertension in the postnephrectomy dialysis stage.

CASE PRESENTATION

A one-year-old boy presented to the family physician with a newly noticed abdominal mass in right lower quadrant. Ultrasonography and abdominal magnetic resonance imaging revealed a large solid mass in abdomen. Histopathologic examination showed Wilm's tumor composed of blastemal and mesenchymal components. He was diagnosed with a bilateral Wilms tumor and neo-adjuvant chemotherapy regimen was started. He was referred to our hospital for a bilateral nephrectomy. On admission, his weight was 7 kg (-3,11 SDS) and his height was 72 cm (-1,88 SDS). Pulse rate was 120 beats/minute, respiratory rate 32 cycles/minute and blood pressure 117/82 mmHg (>2,33 SDS), he wasn't using any hypertensives. Abdominal examination revealed a large, non-tender mass in right lower quadrant. No hemihypertrophy was detected. Right, and left radical nephrectomies were performed in two separate sessions consecutively. After the second operation, renal replacement treatment was started with hemodialysis. After this bilateral nephrectomy, his blood pressure levels were above the 95th percentile level. Fluid restriction, increasing ultrafiltration at dialysis and antihypertensive treatment with two agents (amlodipine, 0.35 mg/kg/day; metoprolol, 1 mg/kg/day) were not enough to control blood pressure. Further evaluation for the etiology of drug-resistant hypertension showed high blood catecholamines levels (adrenaline:2220pg/ml noradrenaline: 1359pg/ml) and normal renin and aldosterone levels. An alpha-blocker, doxazosin 1 mg (0,14 mg/kg/day) was added to the treatment, and the dosage was gradually increased to 0,5 mg/kg/day. After the initiation of doxazosin his blood pressure levels begin to decrease (below the 90th percentile).



Vijayakumar, A., Mahapatra, N.R. Renalase: a novel regulator of cardiometabolic and renal diseases. *Hypertens Res* **45**, 1582–1598 (2022). https://doi.org/10.1038/s41440-022-00986-1

Renalase is a flavoprotein mainly secreted in kidneys and heart. Catecholamines trigger the synthesis of inactive prorenalase from kidneys. Prorenalase in converted to renalase by a brief surge in catecholamine levels or by an increase in blood pressure. Activated renalase metabolizes catecholamines to aminochromes. Decrease of catecholamines result in deactivating of sympathetic nervous system, resulting in decreased cardiac contractility and heart rate and eventually a decrease in blood pressure.

Positive effects of renalase in renal and cardiovascular system;

- **Renal**
  - Metabolize catecholamines
  - Inhibit renal sympathetic nerve
- **Cardiac**
  - Reduce myocardial remodeling
  - Has anti-apoptotic & anti-inflammatory effects
- **Vascular**
  - Regulate lipid metabolism
  - Increase atherosclerotic plague stability

CONCLUSION

Bilateral nephrectomy may cause an increase in catecholamine levels because of the abrupt decrease in the synthesis of Renalase, which is an enzyme that metabolizes catecholamines. Alpha-blockers are an effective tool for therapy in these patients.

7. Genç Pediatristler Kongresi Konuşma Özetleri

Malnütrisyonu Nasıl Tanıyalım ve Tedavi Edelim?

Zeyneb Afra Yartaşı Dinçel, Nevzat Aykut Bayrak

SBÜ Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İstanbul

Tanım

Malnütrisyon; enerji, mikro veya makro besin ögelerinin eksik veya fazla alınması sonucunda vücut kompozisyonunda ve işlevlerinde görülen olumsuzlukları tanımlamaktadır.

Malnütrisyon; hatalı beslenme, besinlerin eksik veya fazla alınması anlamına gelse de genel olarak yetersiz beslenme anlamında kullanılır. Malnütrisyon az gelişmiş ve gelişmekte olan ülkelerde daha sık görülmektedir. Sıklıkla 6 ay ile 5 yaş arasındaki çocuklar etkilenmektedir. Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması (TNSA-2018) sonuçlarına göre ülkemizde malnütrisyon görülme sıklığı %6'dır. Çocuklarda beslenme durumunu etkileyen faktörler tablo-1'de gösterilmiştir.

Tablo-1: Çocuklarda beslenme durumunu etkileyen faktörler

Eğitim düzeyi düşüklüğü	Düşük doğum ağırlığı
Kalabalık aile	Kronik hastalık öyküsü
Yetersiz sağlık koşulları	Kırsal alanda yaşama

Büyüme, hücre sayı ve boyutunun artışıyla beraber vücut hacmi ve kitlesinin artmasıdır. Gelişme ise hücrenin yapı ve doku içeriğinin değişmesi ile bedensel olgunlaşmanın gerçekleşmesidir. Çocukluk döneminin en önemli özelliği sürekli devam eden bir büyüme ve gelişme sürecinin olmasıdır. Bu dönemde çocukların sağlık durumunu etkileyecek her durum büyüme ve gelişmelerini doğrudan etkileyip yavaşlatabilir hatta büyüme ve gelişmenin durmasına neden olabilir. Bu nedenle çocuklarla ilgilenen tüm hekimler ve sağlık çalışanları hastalarda malnütrisyonu mutlaka değerlendirmelidir. Bu değerlendirmede sırasında beslenme, enerji gereksinimi sorgulanmalı, biyokimyasal testler ve antropometrik ölçümler ile araştırılmalıdır. Malnütrisyon tanınmadığı ve tedavi edilmediğinde oluşacak riskler tablo-2 de gösterilmiştir.

Tablo-2: Malnütrisyon tanınmadığı ve tedavi edilmediğinde oluşacak riskler

Enfeksiyonlara daha sık yakalanma
Mikrobesin eksikliği → Osteoporoz, körlük
Erişkin dönemde ortaya çıkan bazı hastalıkların riskinde artış
Yatan hastalar daha sorunlu seyreder. (Mortalite artar)
Yaşam kalitesi, kazanç ve üretkenlik düşer.
Mental ve psikomotor gelişimde yavaşlama/gerileme
Büyümede duraklama ve genetik potansiyele ulaşamama

Malnütrisyonun nedenleri

1.Organik nedenler

Gastrointestinal nedenler
Renal nedenler
Konjenital nedenler
Endokrin nedenler
Kalp – Akciğer
Nörolojik
Enfeksiyöz
Malignite

2.Organik olmayan nedenler

Sosyoekonomik nedenler
Çevresel faktörler
İsteğe bağlı yetersiz alım
Yanlış beslenme (uygunsuz diyetler, vejeteryanlık …vb.)

Malnütrisyonlu Çocuğun Değerlendirilmesi

Malnütrisyonu olan çocuklarda klinik bulgular; yetersiz beslenmenin süresine ve şiddetine, beslenme içeriğine, diyetin kalitesine ve kişisel faktörlere göre değişmektedir. Malnütrisyonu olan bir çocuğu değerlendirirken beslenme öyküsü, fizik muayene bulguları, antropometrik ölçümler ve laboratuvar tetkikleri incelenmelidir. Anamnezde prenatal-natal öykü, doğum ağırlığı, anne sütü alma süresi, ek gıdalara geçiş dönemi, diyetin içeriği ve miktarı, ek hastalıkların varlığı, kullandığı ilaçlar, aşı öyküsü, anne, baba ve kardeşlerin boy uzunluğu ile vücut ağırlıkları, kızamık ve tüberkülozlu hastalarla temas öyküsü, ölen kardeş öyküsü, ailenin sosyoekonomik durumu detaylı olarak sorgulanmalıdır. Çocuğun yemek zamanları, beslenme süresi, varsa yeme güçlüğü ile ilgili tüm bilgiler sorgulanmalıdır.

Daha nicel bir değerlendirme için gıda günlüğünün kaydedilmesi önerilir. Öğrenilen bilgiler yaşa ve cinsiyete göre olması gerekenle karşılaştırılıp değerlendirilir. Ayrıca ishal ve kusmanın olup olmadığı, dışkılama sıklığı, en son idrarını ne zaman yaptığı da sorgulanmalıdır.

Hastanın antropometrik ölçümleri (vücut ağırlığı, boy uzunluğu, baş çevresi, cilt kıvrım kalınlığı, orta kol çevresi vb.) kaydedilmelidir. Bu ölçümlerin referans değerler ile karşılaştırılması nutrisyonel durum hakkında fikir verir. Tek ölçümle bulunan değerlerin belirlenmiş standart değerlerle karşılaştırılması beslenme durumunu önemli derecede yansıtabilse de ideali birkaç ölçümün bir arada değerlendirilmesidir.

Çocuğun yemek zamanları, beslenme süresi, varsa yeme güçlüğü ile ilgili tüm bilgiler sorgulanmalıdır. Daha nicel bir değerlendirme için gıda günlüğünün kaydedilmesi önerilir. Öğrenilen bilgiler yaşa ve cinsiyete göre olması gerekenle karşılaştırılıp değerlendirilir. Hastalığa bağlı çok yüksek gereksinimler olmadıkça referans besin alımının sağlanması yeterlidir.

Yaşa Göre Vücut Ağırlığı; = ölçülen vücut ağırlığı / yaşa ve cinse göre medyan vücut ağırlığıx100 formülü kullanılarak hesaplanır. Akut malnütrisyonun değerlendirilmesinde kullanılır.

Yaşa Göre Boy Uzunluğu; = ölçülen boy uzunluğu / yaşa ve cinse göre medyan boy uzunluğux100 formülü kullanılarak hesaplanır. Kronik malnütrisyonun değerlendirilmesinde kullanılır.

Yaşa göre ağırlık, boya göre ağırlık ve yaşa göre boy değerlerine göre malnütrisyon derecelendirilmesi

Derece	Yaşa göre ağırlık	Yaşa göre boy	Boya göre ağırlık
Normal	≥90	>95	≥90
1.Derece	75-89	90-95	80-89
2.Derece	60-74	85-89	70-79
3.Derece	<60	<85	<70

Vücut Kitle İndeksi; = vücut ağırlığı(kg) / boy2 (m2) formülü kullanılarak hesaplanır. Boy uzunluğu ve vücut ağırlığı ilişkisine göre hesaplanır. **>2 yaş çocuklarda nutrisyonel durumun değerlendirilmesinde şu an altın standarttır.**

Z Skoru (Standart Sapma Skoru); DSÖ tarafından önerilen yaygın kullanılan bir yöntemdir. Z skoru atropometrik ölçümlerin ortanca referans değerden sapma derecesini değerlendirir. Normal kabul edilen değerler -2 sd (standart sapma) ve +2 sd aralığıdır. Kesin tanı koydurmaz ama ileri araştırma açısından yön göstericidir.

Malnütrisyonda Laboratuvar Bulguları

İlk basamakta istenecek kan tetkikleri şunlardır.

Malnütrisyon tespit edilen olgularda ihtiyaç duyulan mikro ve makro nutrientler beslenmeye dışarıdan eklenebileceği gibi lüzum halinde hazır enteral beslenme ürünleri kullanılabilir.

Beslenme kursundaki sunumumuzda öğrenim hedefimiz, vakalar eşliğinde öncelikle malnütrisyon tanınması, beslenme problemlerinin tespit edilmesi, doğru beslenmenin teşvik edilmesi ve beslenme desteği uygulamalarının tartışılmasıdır.

Tam kan sayımı
Biyokimya (Glukoz, serum elektrolitleri, lipid profili, protein, albümin)
Çölyak antikorları
Ferritin, D vitamini, B12 düzeyleri
Tam idrar tetkiki ve idrar kültürü
Gaita kültürü, gaitada parazit

Vitamin ve Mineral Desteği, Ne zaman? Nasıl?

Dr. Öğretim Üyesi Cansu Altuntaş

İstinye Üniversitesi Çocuk Gastroenteroloji

1.Vitaminler

0.1. A vitamini

- Yağda eriyen bir vitamin, aynı zamanda bir prohormondur.
- Öncü madde: retinol
  - Retinoik asit
  - Retinal
- Retinol ve retinal → görme ve üreme fonksiyonları
- Retinoik asit → hücre büyümesi ve farklılaşması
- Serumda "retinol bağlayıcı protein"e bağlanarak taşınır
- Retinol bağlayıcı protein (RBP) bir negative akut faz reaktanıdır
- Inflamasyon varlığında
- Emilim azalır
- Idrarla kayıp artar
- RBP düzeyi düşer → serum retinol düşer
- A vitamini ihtiyacı artar.
- Retinoid veya karotenoid olarak emilirler
- 6mg β-karoten=1mg retinol
- Gastrointestinal sistemde yağ emilimini takip ederler
- Proksimal ince barsakta emilir
- Taşıyıcı aracılı aktif transport – fizyolojik
- Pasif transport – farmokolojik dozlarda
- Hayvansal kaynaklar: karaciğer, et, balık, süt ürünleri
- Bitkisel kaynaklar: tatlı patates, havuç, bezelye, ıspanak, brokoli, mango
- Gece körlüğü → rhodopsin eksikliği
- Bitot lekeleri – Xeroftalmi – körlük
- en sık 6 ay-6yaş aralığında
- Enfeksiyonlara yatkınlık – solunum sistemi, ishal, kızamık
- Barsak immünitesi ve bariyer fonksiyonunda bozulma
- Mukoza bariyerlerinin sağlamlığını yitirmesi
- Maternal eksiklik→ nöron yapılanmasında bozulmalar
- Klinik bulguların varlığı
- Serum retinol düzeyi: yalnızca karaciğer depolarının tamamen tükendiği şiddetli eksiklikte düşük izlenir
  - <0,35 µmol/L veya <10 µg/dL → şiddetli eksiklik
  - 0,35-0,7 µmol/L veya 10-20 µg/dL → eksiklik
  - 0,7-1,05 µmol/L veya 20-30 µg/dL →marjinal eksiklik
  - >1,05 µmol/L veya >30 µg/dL → yeterli düzey
- Karaciğer hastalıkları
- A vitamini deposu azalıyor
- Safra akışının bozulması ile yağ ve A vitamini emilimi bozuluyor
- Yağ emilim bozuklukları
- Kronik ishaller, ekzokrin pankreas yetmezlikleri, çölyak hastalığı
- Parenteral beslenme

- A vitamini fotosensitif– parenteral solüsyon ışıktan korunmalı
- Vitamin A eksikliği GİS şikayetleri ve otizm şiddeti ile korele
- Aynı zamanda otizmli hastalarda malnutrisyon ve düşük vitamin A düzeyi korele
- Otizm hastalarında vit A düzeyi anlamlı daha düşük
- Nedeni kısıtlı diyet?
- Özellikle kabızlık şikayeti ile vit A eks ilişkili
- Otizmli çocuklar ile sağlıklı çocuklar arasında en belirgin fark vit A düzeyi
- Diğer bütün büyüme ve mikronutrient parametreleri karşılaştırılmış
- Vit A eksikliğinin patogenezde nöron oluşumu/ farklılaşması, immün sistem etkileri, mikrobiyota üzerine etkileri ile rolü olabileceği iddia edilmiş
- Ancak yine malnutrisyon, seçici yeme, vitamin A eksikliği birbirinden ayrılamamış
- Kesin bir nedensellik gösterilememiş
- Vitamin A eksikliği olan hastalarda daha şiddetli sosyal uyum sorunları ve GİS şikayetleri mevcut
- Vitamin A eksikliği enfeksiyona yatkınlık ve özellikle solunum yolu enfeksiyonları ve kızamıkta mortalite ve morbitideyi arttırıyor.
- Peki A vitamini desteği vermek enfeksiyonlara karşı koruyucu mu?
- Yüksek çocuk mortalitesi olan bölgelerde vitamin A desteği genel mortaliteden koruyor
- Rutin vitamin A desteği ile
  - pnömoniye bağlı mortalite değişmiyor
  - ishale ve kızamık'a bağlı mortalite azalıyor
  - ishal ve kızamık sıklığı da azalıyor
- Ancak derleme rutin vitamin A desteği yerine beslenme koşullarının iyileştirilmesi ve etkin aşılamanın daha kalıcı etkileri olacağı şeklinde bitirilmiş
- DSÖ hala bolus oral tedaviyi öneriyor
- Gece körlüğünün %1 üzerinde veya %20 üzeri vitamin A eksikliği varlığında
- Yani artık ülkemiz için uygun bir tedavi modeli değil
  - *Vitamin A supplementation in infant and children 6-59 months of age; WHO, 2011*
- 1500 µg/gün A vitamini desteği asemptomatik vitamin A eksikliğinde tedavide yeterli
- Semptomatik hastalarda bolus tercih edilebilir
- Asıl hedef günlük beslenmede A vit alımını RDA'ya getirmek
  - *Nelson Textbook Of Pediatrics, 21st edition, 2020*

0.2. D vitamini

- (25-OH D2+ 25-OH D3) düzeyi ile ölçülür
- İmmün sistem etkileri için ideal aralık 40-60 ng/mL
  - *Patel et al; Viruses, 2019*
- Anneden transplasental geçen D vitamini yenidoğan bebekte ilk 1 ay yeterli
- Anne sütündeki D vitamini düzeyi günlük alınması gereken düzeyin altında.
  - *Nelson Textbook of Pediatrics, 21st Edition, 2020*
- İlk 1 yılda 400IU/gün oral D vitamini desteği ile Türk çocuklarında 12-24 ayda %88,8 yeterli D vitamini düzeyi yakalanmış.
  - *Elitok et al; rch Argent Pediatr, 2020*
- Günlük alım hedefi
  - <1yaş 400IU/gün
  - >1yaş 600IU/gün
- Eksikliği tespit edildiğinde
  - 6. aya kadar 1000IU/gün
  - >6 ay 2000IU/gün replasman güvenli
- Tedavi uyumu yüksekse ve raşitizm yok ise stoss önerilmiyor
- Ciltte UVB maruziyeti ile sentezleniyor

- Kış güneşi sentez için yeterli etkiye sahip değil

0.3. B vitamini kompleks

- En sık multivitamin olarak piyasada hakim
- Eksikliği günümüzde çok nadir
- INH, penisilamin, epilepsi ve kanser tedavisi alanlarda replasmanı unutma
- Benexol tbl (250mg B1, 250mg B6, 1mg B12) →RDA çok üzerinde
- Bemiks tbl (10 mg B1, 2 mg B2, 2 mg B6, 20 mg niasinamid B3, 3 mikrogram vitamin B12, 2.5 mg folik asit B9)
- Neden artık B kompleks vitamini eksikliği çok görülmüyor?
- Tahıllar, süt, yumurta, sebzeler, meyveler– erişimi kolay tarım ve hayvancılık ürünlerinde yeterli miktarda mevcut
- Barsak bakterileri tarafından da sentezlenirler

0.4. Folik Asit

- Eksiklikte tedavi dozu 0,5-1mg/gün
- İdame veya ilaca bağlı riskli grupta günlük doz 200-400mcg

Nelson Textbook of Pediatrics; 21st edition, 2020

0.5. B12 vitamini

- Esansiyel bir vitamin
- Hayvansal kaynaklarda bulunur
- Et, sakatat, süt, balık
- Eksikliğinde hematolojik ve nörolojik bulgular
- Nöropati
- Demyelinizasyon
- Nöropsikiyatrik
- Makrositer anemi
- Malabsorptif hastalıklar veya ciddi semptomatik yetmezlikler dışında oral tedavi uygun
- Oral 1000-2000IU/gün
- Parenteral 250-1000IU/gün
- Hematolojik bulgular: 3 aylık tedavi
- Nörolojik bulgular: >6ay

0.6. E vitamini

- Bitkisel yağlar, tohumlar, fındık, yeşil yapraklı sebzelerde bulunur
- Yağ malabsorpsiyonu veya ciddi malnutrisyon haricinde eksikliği nadir görülür
- Vitamin E eksikliği ilişkili izole ataksi: otozomal resesif, tocopherol taşıyıcı protein defekti, yüksek doz e vitamini ile tedavi edilir

0.7. C vitamini

- Vücutta sentezi yok
- Düzeyi meyve ve sebzelerden alıma bağlıdır
- Ciddi eksikliğinde skorbüt
- Anemi, yavaş yara iyileşmesi, myalji, kemik ağrısı, kolay yaralanma/ekimoz, diş etlerinde kanama, kuru saç/deri
- Günümüzde ciddi eksiklik için ağır malabsorpsiyon veya uzamış hastane yatışı gerekli

0.8. K vitamini

- Protrombin süresinde (PT) uzama tespit edildiğinde 1mg/kg (max: 10mg) iv K vitamini verilmeli
- Protrombin düzeyinde düzelme tespiti için testi tekrar etmeden 4 saat bekle
- Malabsorpsiyon/ağır malnutrüsyon hastalarında
- Malabsorpsiyon derecesine göre doz değişir
- Takipte en yaygın yöntem PT
- 2,5mg x2/hft – 5 mg/gün po

- Oral tedaviye yeterli yanıt alınamaz ise parenteral tedavi verilebilir

1. Mineraller

2.1. Demir

4. ay itibari ile haftada 3 gün kendi avuç içi kadar kaliteli kırmızı et tüketimi sağlanana kadar

1-2mg/gün po

Eksiklik tespit edildiğinde

4-6 mg/kg/gün en az 3 ay po

Demir kullanımına ara verildikten 1 hafta sonra düzey bakılmalı

Oral tedaviye yanıtsız veya oral tedaviyi tolere edemeyen hastalarda

Parenteral demir

Demir dekstran, demir karboksimaltoz

Demir eksikliğinde temel hedef eksiklik tedavisini sağladıktan sonra idame tedaviyi iyi planlamak

Yeterli günlük demir alımını sağlamak – et tüketimi/farmakolojik

Kayıpların tedavisi – inflamatuvar barsak hst, çölyak hst, hipermenore

Pratik bir öneri

Hipermenoresi olan adolesanlarda kanamalı her gün için demir desteği planı

2.2. Çinko

Vücutta 3 temel görevi vardır

Yapısal: protein ve nükleik asit sentezine katılır

Katalitik: antioksidan enzimlerin kofaktörüdür

Düzenleyici: örn; insülin salınımını azaltır, klerensini baskılar

Çok çeşitli gıda grubunda mevcuttur ve jejunumdan emilir

Safra ile birlikte enterohepatik sirkülasyona katılır

<6 ay 2mg/gün po

Adolesan çağa kadar 5mg/gün po

Adolesan çağ sonrası 10mg/gün po

Gastrik intolerans yaygın!!

2.3. İyot

Düzey takibi/yeterli alım takibi

İdrar iyot düzeyi - günler

Tiroglobulin – haftalar/aylar

İdrarda <100 mcg/L iyot alımı yalnızca yakın zamanda iyot tüketimini yansıtır – kesin yetersizlik göstermez

İyotlu tuz en iyi toplumsal replasman yöntemi

İyotsuz tuz kullanan ailelerde destek önerilmeli

Pek çok multivitamin preparat günlük ihtiyacı içermekte

Zimmermann et al., Global Endocrinology, 2020

2.4. Selenyum

RDA: 50-150mcg/1500kcal

Plazma selenyum düzeyi en yaygın yöntem

Eksikliği tespit edilirse 100-400mcg oral replasman 7-10 gün boyunca verilmeli

Kanser ve diabeti önleyici etkisi nedeniyle yoğun tüketimi –> selenozis

ALS ve Parkinson hastalığı ile artmış birliktelik

Berger et al.; Clinical Nutrition, 2022

2.5. Krom

Tam tahıllarda bulunur

Periferik dokuda insulin aktivitesini arttırır

Yapılan çalışmalarda tip 2 diabet, obezite ve dislipidemi durumlarında klinik faydası gösterilememiştir

Ancak akut metabolik strese eşlik eden hiperglisemide tedavide denenebileceği önerilmiştir.

Berger et al, Clinical Nutrition, 2022

Son sözler
Ürünler çeşitliliği reklamları çok
Asıl amaç malnutrisyonu önlemek olmalı
Risk gruplarını erken tanımlayarak uygun destek vermek kritik
Dengeli beslenme, gıda güvenliği, aşılama, güvenli anne-bebek bağlanması, anne sütü kadar
Enfeksiyon sıklığını
Alerji riskini düşüren
Mortaliteye etkisi olan bir mikronutrient yok

Yenidoğan Döneminden Çocukluk Çağına Sağlıklı Cilt Fizyolojisi ve Cilt Bakımı

Dr. A. Deniz Akkaya

İstinye Ün. Tıp Fak. Deri ve Zührevi Hastalıklar A.B.D.

Liv Hospital Ulus, İSTANBUL

Yenidoğan derisi intrauterin sıvı ortamdan, ekstrauterin kuru-karasal yaşama geçiş adaptasyonunda anahtar rol oynar. Mekanik koruma, termoregülasyon, kutanöz immunite ve su kaybını engelleyen bariyer özellikleri ile vital fonksiyonlara sahiptir. İnfant ve çocukların derisi yapısal ve fonksiyonel olarak immatür olduğundan termal stres ve güneş ışığına karşı hassas, enfeksiyonlar ile mekanik, kimyasal ve termal hasara karşı daha duyarlıdır. Bu nedenle atopik dermatit (AD), alerjik kontakt dermatit (AKD), irritan kontakt dermatit (İKD), diaper dermatit (DD), miliarya, bakteriyel ve fungal enfeksiyonlar ile erozyon-bül gelişimini kolaylaştırıcı özelliktedir.

Yenidoğan ve infantların derisi büyük çocuk ve erişkinlere göre önemli farklılıklar gösterir. Stratum korneum (SC) daha ince, korneositler daha küçük, intraepidermal bağlantılar zayıf, dermoepidermal bileşke yassı görünümdedir. Artmış SC enzimatik aktivitesine bağlı proteinaz bağımlı korneosit deskuamasyonu ve kazeinolitik spesifik aktivite izlenir. Doğal nemlendirici faktörler (NMF) ve lipit içeriği düşük, su içeriği fazladır. Deri yüzeyi pH seviyesi yükseltir (6.34-7.5). Bu özellikler epidermal bariyer fonksiyonunun yetersiz olmasına yol açar. Epidermal melanin içeriği düşük, melanozomlar yetersizdir. Ekrin bezler tam olarak gelişmemiş ve terleme yetersizdir. Sebase bez sekresyonu düşük miktardadır. Kutanöz immünite ve mikrobiyom olgunlaşmamıştır. Artmış deri yüzeyi iletkenliği mevcuttur. Deri yüzey alanı ve vücut ağırlığı oranı büyük çocuklara göre 4 kat fazladır. Subkutan yağ dokuda satüre yağ asiti oranı yüksektir ve hipoksik travma ile subkutan yağ nekrozu gelişebilir. Kutanöz vaskülaritenin de immatür olması nedeni ile hipotermiye abartılı vazomotor yanıt sonucunda kutis marmorata izlenebilir.

Verniks, lipit (seramid), protein, lanugo, deskuame deri hücreleri ve su içerir. Nem ve pH dengesi sağlar, hayatın ilk günlerinde enfeksiyonlardan korur. Su geçirmez özelliktedir ve transepidermal su kaybını (TEWL) azaltır. Sahip olduğu doğal immün modülatörler ile antibakteriyel ve antioksidan özellik gösterir. Verniks pH değeri 6.7-7.4'tür ve verniks altındaki deride pH'ın 5.5-6 olmasını sağlar. Doğum sonrasında da koruyuculuğu devam eder. Verniksin 6 saat-5 gün süre ile kalması önerilir.

Neonatal deri matürasyonu dinamik yapısal olgunlaşma sürecidir. Bariyer fonksiyonu gelişimi 12. aya kadar devam eder, tam olgunlaşma 2-4 yaşta izlenir. İlk haftalarda başlayan asidifikasyon süreci 2 yaşa kadar devam eder. Bariyer olgunlaşmasında ve SC lipitlerinin ekstraselüler işlenmesinde görevli enzimlerin aktivasyonunda önemli olan bu süreçte yüzey pH değeri 6.34-7.5'den, pH 4.1-5.8'e iner. Stratum korneum kalınlığı yenidoğanda 7,3μm'yken, 3-5 yaşta erişkin kalınlığına ulaşır (10.5 μm). Seramidler, yağ asitleri, kolesterolden oluşan lipit içeriği infantil dönem boyunca farklılıklar gösterir. Azalmış seramid oranı AD ile ilişkilendirilir.

Derinin çevresel faktörlerle etkileşimi çeşitli patolojilerle sonuçlanabilir. Alkali deri yüzeyi proteaz aktivitesi için ideal bir ortam oluşturur. Örneğin ağız çevresine temas eden tükrük (proteaz, lipaz; pH 7.42,) anne sütü (pH 7.29), nazal sekresyonların (pH 6.9), emzik ile oklüzyonu sonrasında ağız çevresinde İKD gelişebilir. Bez bölgesinin idrar ve feçes ile teması, alkali ortamda proteaz ve lipaz aktivasyonu ile bariyer yıkımına yol açması DD ile sonuçlanır. Epidermal bariyerin optimizasyonunun devamı ve olumsuz çevresel faktörlerin etkileşimi nedeni ile özellikle ilk 2 yaşta optimal deri bakımı önemlidir.

Deri bakımının temel adımları temizleme, nemlendirme ve güneşten korumadır. Nemlendirme deri bakımının temelini oluşturur. Deri sağlığının korunması ve deri hastalıklarının ilerlemesinin engellenmesi için *Amerikan Dermatoloji Akademisi* tüm bireylere düzenli nemlendirici kullanımını önerir. Bebek ve çocuklarda deri bakımı ile ilgili bilgilerin çoğu AD çalışmaları üzerinden elde edilmiştir.

AD primer olarak deri bariyer fonksiyon bozukluğu ile gelişir ve diğer atopik hastalıkların gelişimini kolaylaştırır. Bozulmuş bariyer deriden su kaybında artış ve alerjen, irritan ve mikroorganizmaların deriden geçişi ile inflamatuar cevap ve alerjik duyarlanma ile sonuçlanır.

Epidermal bariyerin yapı taşlarını korneositler oluşturur. Suya dayanıklı lipit tabaka, korneositleri (kornifiye lipit zarf) kaplayarak su kaybını önler ve bariyer geçirgenliğini kontrol eder. Kornifiye lipit zarf ve hücre dışı harç benzeri çok katmanlı lipit tabaka (seramidler, serbest yağ asitleri, kolesterol) epidermal bariyerin önemli bileşenleridir. Seramidler SC'un major lipitleridir. Epidermal bariyer disfonksiyonu eksojen ve endojen nedenler ile multifaktöryel olarak gelişir. Epidermal proteinleri kodlayan gen mutasyonları, kimyasal ve fiziksel irritanlar, kaşıma ile fiziksel hasar, alerjenler, dizbiyozis, anormal immün cevap bariyer disfonksiyonu gelişiminde rol oynar. AD'te lezyonlu ve lezyonsuz deride, bozulmuş bariyer ile TEWL'da artış, alkali pH, permeabilitede artış, su tutma kapasitesinde azalma ve lipit kompozisyonunda alterasyon izlenir.

Yenidoğan ve infantların deri bakımı, SC'nin lipit ve su içeriğini optimize etmeli ve epidermal bariyeri olumsuz etkileyebilecek maddeleri içermemelidir. Seramid içerikli nemlendiriciler SC homeostazını destekler. Özellikle atopik deri bakımında epidermal bariyerin onarılması hedeflenmektedir. Günlük olarak ılık su ile, 5-10 dakika süre ile düşük pH değerine sahip, parfümsüz, sabun ikamesi veya sindet olarak bilinen temizleyicilerin kullanımı ile duş alınması önerilmektedir. Sabun, sodyum lauril sülfat içerikli ürünler TEWL ve deri pH'ında artış ve SC hidrasyonunda azalmaya neden olur. Normal ve atopik deride, fizyolojik deri pH'ına (4-6) yakın temizleyiciler, tek başına su veya sabuna (pH 8-10) tercih edilir.

Doğumdan itibaren hassas temizleyiciler ve bariyer lipitleri içeren nemlendiricilerin kullanımı, koruyucu epidermal bariyerin gelişmesine yardımcı olur ve uzun süreli nemlendirme ile deriyi yatıştırır. Topikal tedavilerin veya nemlendiricilerin banyonun hemen ardından, hızlı bir kurulanma sonrası uygulanması ile emilim ve etkinlikleri artar. Nemlendirici kullanımı AD hastaları için 1. seçenek non-farmakolojik tedavidir. Düzenli ve sık olarak, bol miktarda tüm vücuda uygulanmalıdır. Lezyonlu deri bölgelerine önce topikal tedaviler, ardından diğer bölgelere nemlendiriciler kullanılmalıdır.

Farklı nemlendiriciler arasında etkinlik açısından anlamlı bir fark gösterilememiştir. Ancak seramid, kolesterol, filaggrin yıkım ürünleri gibi fizyolojik epidermal yapıları içeren nemlendiricilerin lipit tabakaların onarımı ve epidermal bariyer tamirinin uyarılmasını sağladığı gösterilmiştir.

Kontakt dermatite en çok neden olan kozmetik bileşenleri parfümler ve koruyucular olduğundan deri bakımı ürünleri parfüm, boya ve zararlı etkileri bilinen kimyasallar içermemelidir. Propilen glikol, lanolin, kokamidopropil betain, glikozitler gibi içerikler çocuklarda AKD'e neden olabilir.

AD'te nemlendirici olarak pomat veya krem formlar önerilmektedir. Yağ formundaki ürünler transepidermal su kaybına etkileri kısa süreli olduğu ve dolayısıyla nemlendirici etkileri zayıf olduğu için tercih edilmemelidir. Bitkilerden elde edilen yağlar ise besin alerjisine neden olabilecek protein alerjenler içerebilir veya sistemik emilim sonucunda endokrin etkilere neden olabilir.

Bez bölgesi de özel bir bakım gerektirir. İdrar sonrasında ılık su ve yumuşak pamuklu bez ile önden arkaya doğru, tamponlayarak silme ve kurutma, dışkılama sonrasında yumuşak bir temizleyici ile yıkayarak temizleme yapılmalıdır. Temizlik sonrasında uygun nemlendiriciler ve bariyer ürünler uygulanmalıdır. Mümkün olan her an bez açık tutulmalı ve bölgenin hava ile teması sağlanmalıdır. Islak mendiller, sadece ev dışındaki ortamlarda kullanılmalıdır. DD varlığında düşük potents topikal kortikosteroidler (%1 hidrokortizon) düzelme olana kadar kullanılabilir. Daha güçlü steroidler ve antifungal-steroid kombinasyonları bez bölgesine uygulanmamalıdır.

İnfant ve küçük çocuklarda melanin üretimi kısıtlıdır ve melanositler ultraviyole (UV) hasarına karşı daha duyarlıdır. Çocukluk çağında geçirilen güneş yanıkları ve ilk 15 yaştaki maruz kalınan kümülatif UV düzeyi, ileriki hayatta deri kanserleri gelişimi için risk oluşturur. Güneşten koruyucu ürünler ile ilgili 6 aydan küçük bebeklerde yapılmış güvenilirlik çalışması bulunmamaktadır. UV'nin zararlı etkilerini engellemek için güneşten kaçınma ve koruyucu giysiler kullanılmalıdır. Güneşten kaçınmak mümkün değilse çinko oksit, titanyum dioksit gibi fiziksel koruyucular kullanılabilir.

Özetle epidermal bariyerin desteklenmesi gereken durumlarda günlük olarak duş alınması ve günde en az 2 kez tüm vücuda nemlendiricilerin uygulanması önerilmektedir. Bebek ve çocuklar için seçilen deri bakım ürünlerinin içerikleri dikkatle irdelenmeli, mümkün olduğunca az koruyucu içeren ve potansiyel irritan ve alerjenleri içermeyen ürünler tercih edilmelidir.

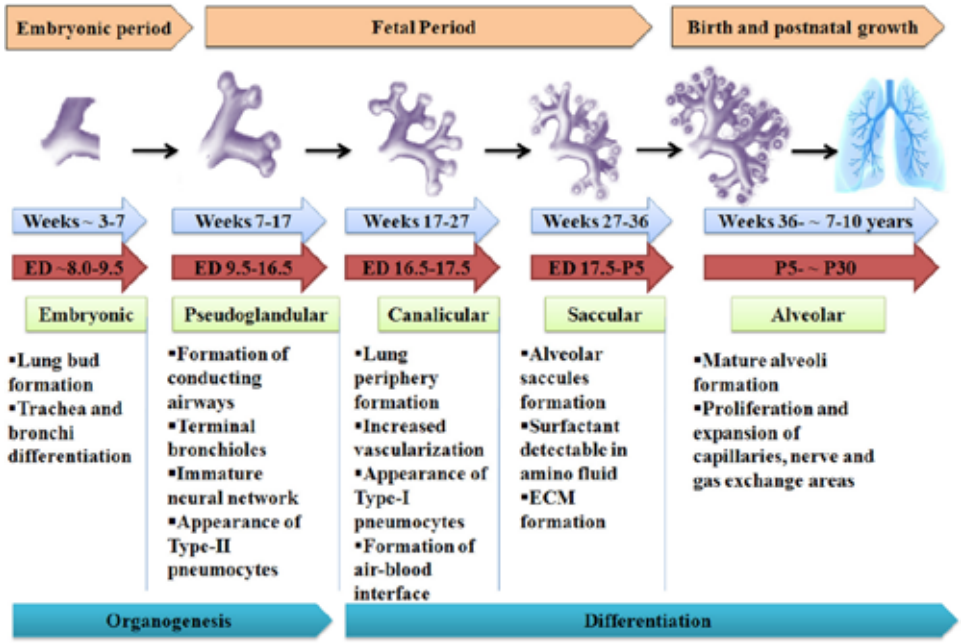
Solunum Sıkıntısı Olan Preterme Yaklaşım

Dr. Zeynep Alp Ünkar

Preterm kimdir?

- <37 gestasyon haftası (GH)
  - $34^{0/7}$-$36^{6/7}$ – Geç preterm
  - $32^{0/7}$-$33^{6/7}$ – Orta preterm
  - <32 GH – Erken preterm
  - <28 GH – İleri derece preterm

Akciğer gelişiminin evreleri



Hussain M, et al. Wnt/β-catenin signaling links embryonic lung development and asthmatic airway remodeling. *Biochimica et Biophysica Acta (BBA) - Molecular Basis of Disease*. 2017;1863(12):3226-42.

Prematürede…

Ne var?

+ Akciğer (taslak)
+ Göğüs kafesi
+ Solunum eforu

Ne yok?

+ Alveolar yapı ve surfaktan
+ Stabilizasyon
+ MSS matürasyonu ve koordinasyon
+ Yeterli kas gücü

Sonuç? RDS!!

Respiratuar Distres Sendromu

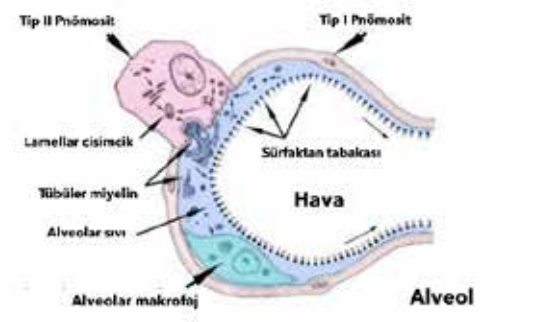
+ Akciğerin yapısal immatüritesi
+ Surfaktan eksikliği
+ Yaygın atelektazi, nonhomojen havalanma
+ Ventilasyon yetersizliği

Klinik

+ Siyanoz, retraksiyon, takipne, inleme
+ PAAC – buzlu cam görünümü

Surfaktan

+ Surfactant (*surface-active agent)*
+ Tip II pnömositler
+ Deterjan
    + Amfifilik/amfipatik
    + Hidrofilik (polarize) baş kısmı, hidrofobik (non-polarize) kuyruk
+ Lipoprotein (90% lipid, 10% protein)
+ Sentezi 20. GH'ndan sonra başlar 24. GH'ndan sonra artar



Ayırıcı Tanı

+ Yenidoğanın geçici takipnesi
+ Pnömoni
+ Hava kaçağı sendromları
+ Siyanotik konjenital kalp hastalıkları
+ Persistan pulmoner hipertansiyon
+ Sepsis, vb akciğer dışı diğer sistemik hastalıklar

Amaç mümkünse RDS'yi önlemek

+ Prematüriteyi önlemek??
+ Antenatal steroidler
    + $23^{1/7}$ GH – $34^{6/7}$ GH EDT
    + Betametazon (yoksa deksametazon)
    + 24st – 7 gün
    + İkinci kür? Kurtarma dozu?

Uygun şartları sağlamak

+ Doğumda uygun yaklaşımı yapabilecek merkez seçimi
+ Gerekirse sevk
    + Anne karnında
    + Uygun merkez

Doğum odası yaklaşımı

+ Uygun NRP ekibi/ön toplantı ve iş bölümü
+ Uygun ortam
+ Uygun/yeterli ekipman
    + T-parça canlandırıcı (CPAP!!)
    + Surfaktan (LH)
+ Geç kord klempleme (min 30 sn)
    + ↑ hematokrit

- ↓ transfüzyon ihtiyacına
- ↑ kan basıncına
- ↓ daha az oranda NEK ve İVK

+ Kord sağma?

Ne az, ne çok, tam kıvamında…

+ Hipo- ve hiperterminin önlenmesi
  - Min 26 °C ve servo kontrollü radyan ısıtıcı altında
  - <30 GH kurulamadan poşetle!!
  - Isıtılmış ve nemlendirilmiş gaz
  - Transport küvöz
+ Oksijen kullanımı
  - %21-30
  - SpO2 takibi
  - Erken CPAP O2 ihtiyacını azaltabilir!
+ Oksijen
  - Hedef satürasyon %90-94
  - Daha düşük? (%85-89)
    - 18-24 ay nörogelişimsel fark yok (engellilik)
  - BPD ve görme hasarı (ROP) sıklığında bir azalma yok
  - Cerrahi gerektiren NEK ve ölüm sıklığında artış
+ SpO2'de iniş çıkışlar engelenmeli
+ Hiperoksiden koru!!
+ Servo kontrol?

Doğum odasında NIV

+ Erken CPAP
  - ≤32 GH
  - Min 5 cm H2O
  - Maske veya binazal prong

Erken CPAP'ın faydası

- PEEP – alveaolleri açar/açık tutar
- Oral/orofaringeal ölü boşluk eliminasyonu (prong ile)

+ T-parça canlandırıcı kullanımı
+ PBV değil!!
  - NRP'ye uyalım
  - Apne/bradikardi durumunda PBV uygulanabilir

Surfaktan… Ne zaman?

+ Rutin Profilaktik
  - ANS uygulanmamış <26 GH bebeklere
  - Doğum salonunda stabilizasyon için entübasyon ihtiyacı olan prematürelere
+ Erken kurtarıcı surfaktan
  - RDS bulguları gelişen
  - O2 ihtiyacı artan bebekler
    - Non-invazif ventilasyonda MAP/PEEP >7 cm H2O
    - FiO2 ihtiyacı ≥ %40
  - Erken dönemde (1-2 saat)

Surfaktan… Nasıl?

+ INSURE (intubate-surfactant-extubate)

- + Spontan solunum çabası yeterli
- + Ekstübasyonu tolere edebilir
- + Ama entübasyon ve PBV söz konusu

+ LISA/MIST
- + Spontan solunum devam ederken
- + İnce esnek veya rijid kateter
- + İlk 72 saatte MV ihtiyacı ↓
- + BPD/ölüm ranları açısından çalışmalar yetersiz

Daha da az invazif?

- faringeal damlatma,

Surfaktan	Kaynak	Fosfolipid konsantrasyonu	Protein konsantrasyonu	Başlangıç dozu	Tekrarlayan doz şeması
Poraktant alfa (Curosurf)	Kıyılmış domuz akciğeri, likit jel kromatografi ile lipid ayrıştırılması ve saflaştırılması	76 mg/ml	1 mg/ml (0.45 mg/ml Surfaktan B proteini ve 0.55 mg/ml surfaktan protein C)	1.25-2.5 ml/kg	1.25 ml/kg 12 saatte bir, maksimum 2 tekrar, toplam 3 doz Toplam önerilen doz başlangıç ile birlikte 5 ml/kg
Beraktant (Survanta)	Kıyılmış sığır akciğeri, lipid ayrıştırılması DPPC, palmitik asit ve tripalmitin takviyesi	25 mg/ml	<1 mg/ml (surfaktan protein B ve C)	4 ml/kg	4 ml/kg, en erken 6 saatte bir, maksimum 3 tekrar İlk 48 saatte toplam 4 doz
Kalfaktant (Infasurf)	Buzağı akciğeri lavajı, lipid ayrıştırma	35 mg/ml	0.7 mg/ml (0.26 mg/ml surfaktan protein B ve 0.44 mg/ml surfaktan protein C)	3 ml/kg	3 ml/kg, 12 saatte bir, maksimum 2 tekrar Toplam 3 doz

- laringeal maske,
- nebülizatör

Surfaktan… Hangisi?

Non-invazif ventilasyon

+ Doğumdan itibaren CPAP
- + Gerekirse erken kurtarma surfaktan

+ Min 5 cm H2O
- + Daha yüksek basınç?

+ Binazal prong veya nazal maske
+ nIPPV ?
+ HHHFNC?



nCPAP vs nIPPV

+ RDS'de primer tedavi…
+ 9 çalışma
+ Erken nIPPV, RDS'li preterm bebeklerde solunum yetmezliğini, entübasyon ve mekanik ventilasyon ihtiyacını azaltmak için tek başına nCPAP'tan üstün görünmekte

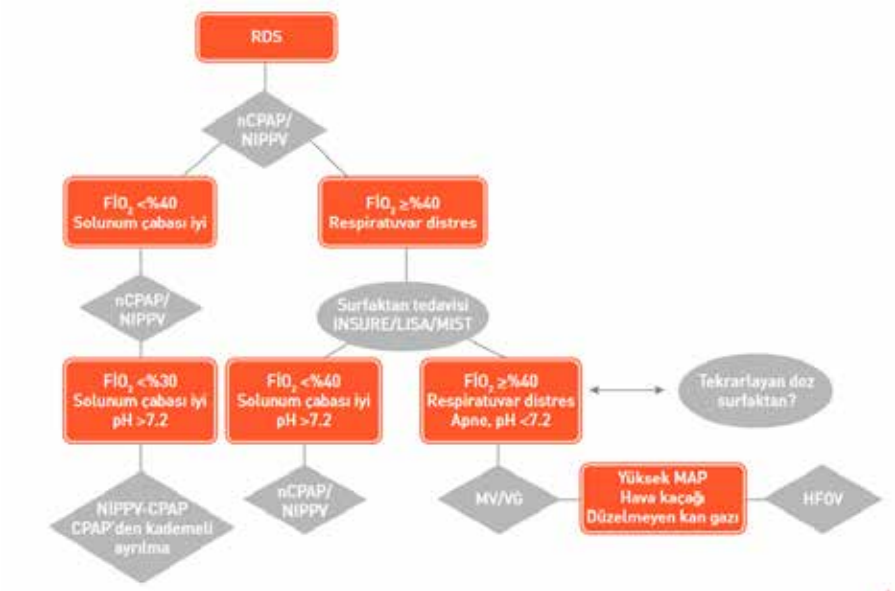
+ Bu sonuçları doğrulamak için ek çalışmalara ihtiyaç vardır.

HHHFNC

+ NİV metotları ile karşılaştırıldığında etkinlik, BPD ve ölüm oranları açısından benzer
+ Ekstübasyon sonrası kullanıldığında HHHFNC, CPAP'a göre daha az nazal travma ve düşük pnömotoraks riski
+ Aşırı düşük doğum ağırlıklı prematüre bebeklerde HHHFNC kullanımının artmış BPD veya ölüm riski
+ ≥28 hafta RDS'li bebeklerde primer tedavide kullanıldığı bir çalışmada tedavi başarısızlığı riski CPAP'e göre anlamlı olarak yüksek

İnvazif mekanik ventilasyon

+ Ne zaman entübe edelim?
    + NIV altında belirgin retraksiyon, zorlu solunum
    + Tekrarlayan apne atakları/PBV gerektiren tek apne atağı
    + Sık desatürasyon
    + Hedef SpO2 için (%90-95) FiO2>%50
    + PaCO2 <60 (65?), pH <7.25 (7.2?)
    + PEEP ihtiyacı >8cmH2O
    + Hemodinamik instabilite
+ Volüm kontrol!!
    + 4-6 ml/kg tidal volüm



Başka ne yapalım?

+ Kafein
    + Prematüre apnesi
    + Ekstübasyon başarısızlığı
    + BPD'yi önler.
    + PDA tedavisine ihtiyacı azaltır
    + 18. ayda nörolojik sekel olmaksızın sağ kalımı arttırır.
+ Kime ve nasıl?
    + <1250 g prematüre
    + Kafein sitrat dozu 20 mg/kg yükleme ve 5-10 mg/kg idame
    + Ekstübasyon başarısı için 2x
        + Taşikardi
+ Antibiyotik
    + Sepsis ekarte edilene kadar

- Profilaktik antifungal tedavi
- Isı ve nem kontrolü
  - Vücut ısısı 36.5-37.5°C arasında
  - <30 hafta bebekleri ısıtmak için plastik/poliüretan torba
  - Servo-kontrollü küvözler
  - Küvöz içi nem başlangıçta %60-90

Sıvı yönetimi ve beslenme

- Başlangıç sıvısı 70-80 cc/kg (nemli küvöz)
  - İleri derece prematürede daha yüksek olabilir
  - Kısıtlı Na
- Erken total parenteral beslenme
  - Amino asitler 3 g/kg/gün 4 g/kg/gün (4.5?)
  - Lipidler 1 g/kg/gün 3 g/kg/gün
- Anne sütü!!!
  - 0.5-1 ml/öğün
  - 20-30ml/kg/gün artış

Hemodinami

- Hipotansiyon inotrop
  - Oligüri, asidoz, ↑ KDZ
  - ↓SVR Dopamin
  - ↓Kardiyak debi Dobutamin
  - Epinefrin & hidrokotizon
    - Dirençli olgularda
  - Uluslararası konsensus yok…
- PDA
  - Konservatif
  - Medikal
    - İbuprofen
    - İndometazin
    - Parasetamol?
  - Cerrahi
  - Hemodinamiyi bozuyorsa tedavi edilmeli

Ne zaman transfüze edelim?

- Solunum desteği alan prematüreler için Hgb:
  - İlk hafta 12 mg/dl
  - 2. hafta 11 mg/dl
  - 3. hafta 10 mg/dl
  - ≥4. hafta 9 mg/dl
- Solunum desteği almayanlarda 1.5-2 mg/dl ↓

Sedasyon? Analjezi?

- Rutin sedasyon gerekmez!!!
- Ağrılı girişimler azaltılmalı
- Öncelikle nonfarmakolojik yöntemler tercih edilmeli
- Basamak atlamayın

VENTİLATÖRDEKİ HASTANIN YÖNETİMİ

Mesut Dursun

Mekanik ventilasyon yaşam kurtarıcı rolüne rağmen akciğerlere, beyine ve diğer organ sistemlerine zarar verme potansiyeline sahip bir tedavi yöntemidir. Yenidoğanlarda MV'nin temel hedefi ve zorluğu, uygun gaz değişimini sağlarken zararı da en aza indirgemektir.

Mekanik Ventilasyonda Amaçlar: Akciğerlerdeki yeterli gaz değişimini ve ventilasyon-perfüzyon dengesini sağlamak, solunum iş yükünü azaltmak, mümkün olduğunca normal solunumu taklit ederek hasta uyumunu sağlamak ve mekanik ventilasyonun oluşturduğu hasarı minimuma indirmek.

Mekanik Ventilasyon Endikasyonları:

Solunum Yetmezliği: Retraksiyonlar, inleme, santral siyanoz, taşipne, dispne ve/veya aşağıdakilerden birinin varlığı:

- Respiratuar asidoz (pH: <7,20-7,25; pCO_2: >60-65 mmHg)
- Optimal NIV desteği ile %40-50 FiO_2 uygulanmasına rağmen SpO_2 <%90 seyretmesi ve/veya kan gazında PaO_2 <50 mmHg olması

Şiddetli apne: Desatürasyon ve bradikardinin eşlik ettiği saatte altıdan fazla apne atağı veya pozitif basınçlı ventilasyon gerektiren tek apne

Havayolu bütünlüğünün sağlanamayabileceği durumlar: Pierre Robin Send., bilateral koanal atrezi vb.

Diğer: Konjenital diaphragma hernisi, multipl konjenital anomaliler, septik şok, vb.

Mekanik Ventilasyon Modları

IMV (Intermittent mandatory ventilation): Tetiklemesiz bir ventilasyon yöntemidir. Hastanın solunumu ventilatör tarafından algılanmaz. Solunum çakışmaları gözlenebilir. Hasta uyumsuzluğu nedeniyle mekanik ventilasyon komplikasyonları daha sık görülür. Asenkronize ventilasyon yöntemleri yenidoğanlarda mümkün olduğunca kullanılmamalıdır.

SIMV (Synchronized intermittent mandatory ventilation): SIMV modda hastaya verilen soluklar, hasta ile eşzamanlı olarak gerçekleştirilir. Hasta tarafından başlatılan ve belirlenen eşik değeri (trigger) geçen solunumlar, klinisyen tarafından belirlenen iT süresince PIP ile desteklenir. iT sona erdikten sonra hastanın ekspiryum yapmasına izin verilir. Ekspiryum süresince ise hastaya sadece PEEP uygulanır. Hastanın solunum hızı, klinisyen tarafından belirlenen solunum hızından fazla ise ventilatör sadece belirlenen sayıda PIP desteği uygular. Hastanın diğer solunumlarına sadece PEEP ile destek verir. Ancak, hasta spontan solumuyorsa ya da klinisyen tarafından belirlenen frekanstan daha az nefes alıyorsa; ventilatör, belirlenen frekanstaki solunum desteğini garantiler.

A/C (Assist/control): SIMV'den farkı, hastanın belirlenen sayıda değil de, tüm solunumlarının desteklenmesidir. iT sona erdikten sonra hasta ekspiryuma başlar ve ekspiryum süresi boyunca da PEEP uygulanır. A/C modda, belirlenen eşik değeri aşan tüm solunumlar iT süresince PIP ile desteklenir. Hasta, belirlenen frekanstan daha az nefes alıyorsa ya da hastanın spontan solunumu yoksa, ventilatör, belirlenen sayıda solunum desteğini garantiler. Tüm solunumlar desteklendiği için hasta, SIMV moda göre daha az yorulur ve daha az solunum iş yükü gerektirir.

PSV (Pressure support ventilation): PSV modda hasta, iT süresini kendisi belirler. Bu modda klinisyen maksimum iT süresini ve backup rate'i belirler. Ventilatör, hastanın tüm solunumlarını, hastanın kendi iT süresince, klinisyen tarafından belirlenen PIP basıncı ile destekler. Ekspiryum yine pasif bir süreçtir ve bu süreçte PEEP basıncı uygulanır. Ventilatör daha önceki soluklardan elde ettiği verilerden hesapladığı zirve akımın %85'i tamamlanınca ekspiryum kapakçığını açar ve bebek istediği zaman ekspiryuma başlar.

PSV modu, SIMV modla kombine olarak ta kullanılabilir. SIMV modda ventilatör rate'i uygun bir değere düşüldüğü anda, PIP basıncı ile desteklenmeyen solunumlara PS uygulanabilir.

Hacim hedefli ventilasyon (Targeted tidal volüme): Hibrid bir moddur ve bu modun amacı; hasta için uygun tidal volüme ulaşıldığında gereksiz yere oluşabilecek barotravmanın ve volütravmanın engellenmesidir. Basınç değerlerinin yanı sıra hastada ulaşılmak istenen tidal volüm (Vt) belirlenir. Ventilatör tarafından uygulanan PIP sonrası hastada belirlenen Vt'e ulaşılamıyorsa ventilatör "basınç yetersiz ya da düşük Vt" alarmı verir. Ya da belirlenen Vt'den daha fazlası elde ediliyorsa ventilatör, belirlenen PIP basıncını kendisi otomatik olarak azaltır. Kompliyans düzeldikçe, belirlenen Vt değerine daha düşük basınçlarla ulaşılacak ve hasta kendiliğinden ekstübasyon sürecine hazırlanmış olacaktır. SIMV, A/C ve PSV modlarıyla birlikte uygulanabilmektedir. Volüm garantili ventilasyon modunun efektif olarak uygulanabilmesi için ventilatörün flow sensörünün hastaya yakın (ideal olarak entübasyon tüpünün hemen çıkışında) olması ve hava kaçağının minimuma indirilmesi gerekmektedir.

Mekanik Ventilasyonda Hasta İzlemi

MV yönetimi ile ilgili standart prosedür yoktur. Hastaya ve hastalığa göre yaklaşımda bulunmak daha doğrudur. MV izlemi her bebek için özel olarak planlanmalı ancak bazı temel kurallara uyulmalıdır.

A/C Mod Başlangıç Parametreleri: PEEP: 5-6 cmH_2O, PIP: Yeterli göğüs ekspansiyonu ve ventilasyonu sağlanan değerde. *1000 g ve altındakilerde: 14-16 cmH_2O; 1000-2000 g: 16-18 cmH_2O; 2000-3000 g: 18-22 cmH_2O; >3000 g: 20-25 cmH_2O. iT: 0,35-0,40 sn, Rate: 50-60/dk, Trigger: Maksimumda (En hassas), FiO_2: %21-40, Hedef SpO_2: 90-94.*

A/C Mod İzlem: Başlangıç parametreleri belirlendikten yaklaşık 30-45 dk. sonra kan gazı ile hasta değerlendirilmeli ve ventilatör parametreleri düzenlenmelidir. Mekanik ventilasyona başlandıktan sonra göğüs hareketlerine ve solunum seslerine göre ventilasyon yetersizse birkaç solunumda bir PIP 1-2 cmH_2O olarak arttırılır. Göğüs hareketleri belirgin şekilde fazla ise normal solunum paterni görülene kadar PIP 1-2 cmH_2O olarak azaltılır. Nabız oksimetre izleminde SpO_2 <%90 ise FiO_2 %5 arttırılır. SpO_2 >%95 ise FiO_2 düzeyi %5 oranında azaltılmalıdır. Uygun parametreler belirlendikten sonra 4-6 saat aralarla kan gazları takip edilir. İlk alınan dahil olmak üzere kan gazları normal sınırlar içinde geldiğinde (PaO_2: 50-80 mmHg, $PaCO_2$: 35-50 mmHg, pH: 7,25-7,40) Öncelikle her defasında 2 cmH_2O olmak üzere PIP azaltılır ve backup rate yeniden düzenlenir (minimum 45-50/dk). pH >7,25 ve $PaCO_2$: <55 mmHg olduğu sürece kan gazları normal sınırlar içinde kabul edilir ve PIP azaltılır. Kan gazlarında respiratuvar alkaloz ($PaCO_2$ <35 mmHg, pH >7,44) saptandığında, PIP 2 cmH_2O azaltılarak 30-45 dk sonra yeniden kan gazı değerlendirilir, alkaloz sürüyorsa parametre değişimi tekrarlanır. Respiratuvar asidoz ($PaCO_2$ >60 mmHg, pH <7,25) varlığında ise aynı yöntemle, PIP 2 cmH_2O arttırılır ve 30-45 dk. sonra yeniden kan gazı değerlendirilir. (*Tüpün yeri, tıkanıklık olup olmadığı ve ventilatöre ait sorunlar hızla gözden geçirilmelidir*). PIP değeri, hasta için uygun değerlere düşüldüğünde ve hastanın spontan solunum çabası yeterli olduğu takdirde hasta ekstübe edilebilir ya da SIMV modda izleme alınır.

SIMV Mod Başlangıç Parametreleri: PEEP: 5-6 cmH_2O, PIP: Yeterli göğüs ekspansiyonu ve ventilasyonu sağlanan değerde. Rate: 40-45/dk. FiO_2: %21-40, Hedef SpO_2: %90-94. Trigger ve iT: A/C'deki gibi.

SIMV Mod İzlem: Başlangıç parametreleri belirlendikten yaklaşık 30-45 dk. sonra kan gazı ile hasta değerlendirilmeli ve ventilatör parametreleri düzenlenmelidir. Sonrasında 4-6 saat aralarla kan gazları izlenmeye devam edilir. Kan gazları normal sınırlar içinde geldiğinde, PIP yüksekse önce PIP normal değerlere getirilir. Sonrasında PIP ve iT sabit bırakılırken, hız giderek azaltılır (rate 5-10/dk azaltılır). Respiratuvar alkaloz saptandığında, hız bir sonraki değere azaltılarak 30-45 dk. sonra yeniden kan gazları değerlendirilir. Respiratuvar asidoz varlığında ise aynı yöntemle, hız bir önceki değere arttırılır ve 30-45 dk. sonra yeniden kan gazları değerlendirilir. Rate 15-20/dk'ya düşüldüğünde özellikle preterm bebeklerde PS desteği verilmesi önerilir. Kan gazları normal sınırlar içinde ve solunum sıkıntısı bulguları yoksa ekstübe edilerek nazal CPAP ya da NIPPV uygulamasına geçilir.

PSV Mod Başlangıç Parametreleri: PEEP: 5-6 cmH_2O, PIP: Yeterli göğüs ekspansiyonu ve ventilasyonu sağlanan değerde. Rate: 40-50/dk. FiO_2: %21-40, Hedef SpO_2: %90-94. Trigger ve iT: A/C'deki gibi.

PSV Mod İzlem: A/C'deki gibi

TTV İzlem: Birlikte kullanılacağı modun başlangıç parametreleri ve izlem kuralları geçerlidir. Pretermlerde Vt: 6-8 ml/kg, termlerde 4-6 ml/kg'dır. Volütravmadan kaçınmak için alt sınırlarla başlanmalıdır. GH ve kilo için uygun basınç değerleri sağlandığı takdirde Vt 0.5 ml/kg olacak şekilde azaltılmalıdır. Vt 4 ml/kg'ın altına inilmemelidir.

Ventilatördeki Hastada Ani Bozulma: Ani gelişen hipotansiyon, hiperkapni, siyanoz, bradikardi ile karakterize olabilir. Hastaya, ventilatörden ayırılarak kendiliğinden şişen balon ile PBV uygulanmalıdır ve diğer taraftan ventilatör kontrol edilmelidir. Ventilatörde problem varsa ventilatördeki sorun giderilmelidir. Ventilatörde problem yoksa ve hasta PBV ile düzeliyorsa akla hipoventilasyon (yetersiz basınç ya da frekans) ya da obstrüksiyon gelmelidir. Hasta PBV'ye yanıt vermiyorsa ekstübe edilmeli ve maske kese ile PBV uygulanmalıdır. Klinik düzelme varsa ETT tıkalı ya da hasta ekstübedir ve hasta reentübe edilmelidir. Klinik düzelme yoksa sepsis, şok, hava kaçakları gibi nedenler akla gelmeli ve nedene yönelik tedaviler uygulanmalıdır.

Ventilatörden Ayırma: Ventilatörden ayırmaya başlamak için bazı koşulların sağlanmış olması gereklidir. Hastanın solunum çabası yeterli olmalı, solunum iş yükü azalmış olmalı, hemoglobin değeri yaşa göre normal sınırlarda olmalı, kardiyovasküler denge sağlanmış olmalı, sıvı - elektrolit ve asit-baz dengesi sağlanmalı, sedatif ilaçlar kesilmeli ve sedasyon durumu ortadan kalkmalı, nutrisyonel durum iyi olmalı, enfeksiyon kontrolü sağlanmış olmalı, akciğer grafisinde hava kaçağı sendromları, pnömoni ve atelektazi olmamalı, merkezi sinir sisteminde solunumu baskılayacak herhangi bir patoloji olmamalı, kompliyansın, tidal volümün ve dakika alveoler ventilasyonun iyi olduğu görülmeli, FiO_2 <%30 olmalı ve kan gazları normal olmalıdır.

Ventilatör parametreleri azaltılırken belirli bir sıra takip edilmelidir. En zararlı parametre, gereksiz yere fazla uygulanan parametredir. Uygun parametrelerle ventilasyon sürdürülürken ayırma işleminde öncelikle oksijenizasyona sonrasında ventilasyona yönelik parametreler azaltılmalıdır. Oksijenizasyonun primer belirleyicileri FiO_2 ve ortalama havayolu basıncıdır (MAP). Oksijenizasyona yönelik olarak aşağıdaki yaklaşımlar uygulanmalıdır.

- FiO_2 <%40 düşürülmeli
- PaO_2 yüksek ve $PaCO_2$ normal ise — PIP, PIP ve PEEP veya Ti'yi azalt
- PaO_2 yüksek ve $PaCO_2$ düşük ise — PIP azalt, rate'i azalt
- PaO_2 yüksek ve $PaCO_2$ yüksek ise — PEEP veya Ti'yi azalt ve/veya rate'i artır

Oksijen tedavisi alan pretermlerde hedef satürasyon değerleri (SpO_2) %90-94 arasında olmalıdır. SpO_2 önerilen aralıkta olduğunda FiO_2 %5'er azaltılır. Büyük ölçekli değişikliklerden kaçınmak gerekir. Sürekli satürasyon takibi ile değişiklikler izlenmelidir. FiO_2 <%40 sağlanamıyorsa, hemoglobin düzeyi >15 g/dl sağlanmalı ve yeterli alveoler hacmi korumak için çok düşük ortalama hava yolu basıncından kaçınılmalıdır.

Ventilasyonun primer belirleyicileri ise amplitüd (PIP-PEEP), rate, dakika alveoler ventilasyon ve Te'dir (veya I:E oranı). Ventilasyona yönelik olarak aşağıdaki yaklaşımlar uygulanmalıdır.

- $PaCO_2$ düşük ve PaO_2 yüksek ise — PIP veya rate'i azalt
- $PaCO_2$ düşük ve PaO_2 normal ise — rate'i veya Te'yi azalt,
- $PaCO_2$ düşük ve PaO_2 düşük ise — PEEP'i artır veya Te'yi azalt veya rate'i azalt

Ventilasyon azaltılırken Vt 4-8 ml/kg aralığında tutulmalı ve aşırı distansiyona dikkat edilmelidir. Vt 4 ml/kg'ın altına düşülmemelidir. Düşük $PaCO_2$ bebeğin spontan solunum eğilimini azaltır bu nedenle düşük $PaCO_2$'den kaçınılmalıdır.

PIP azaltılması: Yüksek PIP erken dönemde pulmoner interstisyel amfizem ve pnömotoraksa, geç dönemde BPD'ye neden olabilir. PIP değeri relatif olarak düşük değerlere azaltılana kadar frekans azaltılmaz. PIP her defasında 1-2 cmH_2O azaltılır. Hedef PIP değeri 12-16 cmH_2O'dir. Basıncı normal düzeylere getirmeden frekansı azaltmak, solunum iş yükünü artırır ve bebeği yorar.

FiO_2 azaltılması: Oksijen tedavisi alan pretermlerde hedef SpO_2 %90-94 arasında olmalıdır. SpO_2 önerilen aralıkta olduğunda FiO_2 %2-5'er birim azaltılır. Büyük ölçekli değişikliklerden kaçınmak gerekir. Satürasyon takibi ile değişiklikler izlenmelidir.

Frekans azaltılması: PIP uygun değerlere getirilene kadar hız azaltılmaz. A/C ve PSV modda spontan soluk sayısı kontrol değerden yüksekse frekansın azaltılması değişikliğe yol açmaz. pH kabul edilebilir düzeyde ise weaning aşamasında orta dereceli bir hiperkarbiye izin verilebilir. Solunum sayısı her seferinde 5-10/dk azaltılmalıdır.

Ventilatörden ayırma işlemi süresince her defasında PIP, FiO_2 veya frekans parametrelerinden birinde değişiklik yapılır. Sık ve küçük değişiklikler yapılmalı, her değişiklik sonrası bebeğin yanıtı izlenmeli ve gerekli durumlarda kan gazı alınmalıdır. Ayrıca ventilatörden ayrılacak bebek yeni beslenmiş olmamalı, endotrakeal tüp basınç desteği altında çekilmeli, reentübasyon riskine karşı hazırlıklı olunmalı ve ekstübasyondan 1-2 saat sonra kan gazı alınmalıdır. Postekstübasyon rutin akciğer grafisi çekilmesi önerilmez.

Bebek ekstübe edildikten sonraki süreçte uygulanan noninvaziv solunum desteği (NIPPV, NCPAP, HFNC) ve kafein tedavisi oldukça önemlidir. NCPAP ve NIPPV arasında BPD veya ölüm gelişimi açısından fark yokken NIPPV, postekstübasyon başarısızlığını azaltmada NCPAP'a göre daha etkilidir. NCPAP başarısız olduğu durumlarda reentübasyon öncesi NIPPV denenebilir. Kafein, solunum merkezini doğrudan uyarması, diaphragma kontraktilitesi ve dayanıklılığını artırması ve diüretik etkisi gibi etkileri sayesinde ekstübasyon başarısızlığını azaltır.

Term Bebekte Solunum Sıkıntısı

Uzm. Dr. Mine Özdil

Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi, Atatürk Şehir Hastanesi, Balıkesir

Doğumdan hemen sonraki solunum sıkıntısı yenidoğan bebeklerde sıklıkla rastlanan bir durum olup, tipik olarak fetal hayattan neonatal hayata geçiş sürecindeki anormal solunum fonksiyonu nedeniyle gerçekleşmektedir. Geçici olabilir fakat kalıcı solunum sıkıntısı rasyonel tanısal ve terapötik bir yaklaşım gerektirmektedir. Yenidoğan bebeklerde solunum sıkıntısı taşipne, grunting, göğüs retraksiyonları, azalmış hava girişi ve siyanoz gibi bulgularla karakterizedir. Term bebeklerde %5, geç preterm bebeklerde %15, 34 gebelik haftasında %30 oranında solunum sıkıntısı görülmektedir.

Doğum esnasında fetal yaşamdan yenidoğan yaşamına başarılı bir geçiş, kardiyorespiratuar sistemde bir dizi hızlı fizyolojik değişiklik gerektirir. Bu değişiklikler, gaz değişiminin plasentadan akciğere yeniden yönlendirilmesine neden olur ve alveoler sıvının hava ile değiştirilmesi, düzenli solunumun başlangıcı, sistemik vasküler direncin artması ve pulmoner vasküler direncin (PVR) azalması sonucu pulmoner kan akışında artışı içermektedir (1). Bu işlemler, yaşamın ilk dakikalarında yenidoğan arteriyel oksijen basıncında (PaO2) 25'ten 60 ila 80 mmHg aralığına artışa neden olur. PaO2'deki bu artış, hipoksik solunum depresyonunu tersine çevirir ve düzenli bir solunum düzenine katkıda bulunur (2). Yenidoğanların çoğu intrauterin ve ekstrauterin yaşam arasında başarılı bir şekilde geçiş yapsa da, yaklaşık yüzde 10'unda doğumda canlandırma çabaları gerekmektedir. Bu zorluk, sıvı tutulmasına bağlı bozulmuş akciğer fonksiyonunun, konjenital anomalilerle ilişkili hava yolu tıkanıklığının, kalıcı pulmoner hipertansiyonun veya solunum çabası eksikliğine bağlı apnenin bir sonucu olabilmektedir.

Solunum sıkıntısının ciddiyeti, şiddeti, zaman içindeki ilerlemesi ve tedavi başlama kararını objektif olarak değerlendirmek amacıyla Silverman-Andersen ve Downes skorları kullanılabilmektedir. Prematurite bebeklerde kullanılan Silverman-Andersen skorunun mortalite ile, daha çok term bebeklerde kullanılan Downes Skorunun mortalitenin yanı sıra arteriyel kan gazı parametreleri ile iyi korelasyonu vardır (3, 4, 5, 6).

Tanısal değerlendirme, önemli solunum sıkıntısı ve/veya hipoksemisi olan yenidoğanlarda yapılmalıdır. Yenidoğanın sadece hafif semptomları varsa ve klinik tablo yenidoğanın geçici taşipnesi ile uyumluysa (doğumdan sonraki bir ila iki saat içinde taşipne başlangıcı olan sezaryen doğumla doğan ve sonraki 10 ila 12 saat içinde gerileyen, term veya geç preterm yenidoğan) tanısal test gerekli olmayabilir. Solunum sıkıntısı olan yenidoğanın ilk değerlendirmesinde doğum öncesi ve sonrası oksijen satürasyonu dahil öykü ve fizik muayene, sepsis gelişimine ait risk faktörleri, gebelik yaşı, doğum şekli, eşlik eden konjenital anomali ya da antenatal taramada anormal bulgu varlığı, oksijen tedavisine yanıtı değerlendirilmeli, akciğer grafisi ve ek olarak yenidoğanda kalp hastalığı veya persistan pulmoner hipertansiyon (PPHN) endişesi varsa ekokardiyografi yapılmalıdır (7). Son yıllarda akciğer ultrasonografisi akciğer hastalığını değerlendirmek için neonatoloji pratiğinde giderek daha fazla kullanılmaktadır. Tanısal değeri önemli olmakla bilikte çeken kişinin deneyimine bağlı olması sınırlandırmaktadır (8, 9). Doğum odasında solunum desteği gereken bebeklerde öncelikle nazal sürekli pozitif hava yolu basıncı (NCPAP) uygulanması önerilmektedir. Doğum odasında ciddi solunum sıkıntısı olan hipoksik bebekler stabilize edilerek yoğun bakım ünitesine nakledilmelidir.

Yenidoğan Geçici Taşipnesi

Yenidoğanın geçici taşipnesi (YGT), gecikmiş rezorpsiyon ve fetal alveoler sıvının klirensinden kaynaklanan pulmoner ödem ile karakterize parankimal bir akciğer hastalığıdır. Geç preterm ve term bebeklerde solunum sıkıntısının en sık nedenidir ve genellikle iyi huylu, kendi kendini sınırlayan bir durumdur. Sıklığı 33-34. gestasyonel hafta arasında doğan bebeklerde %10, 35-36. gestasyonel haftalar arasında doğanlarda %5, term bebeklerde ise %1'den azdır (10, 11).

TTN'DE fetal akciğer sıvısının gecikmiş rezorpsiyonu hava boşluklarını doldurur ve perivasküler dokularda ve

interlobar boşluklarda birikerek interstisyuma hareket eder ve pulmoner kompliansta azalmaya yol açar. Taşipne, azalmış kompliansı kompanse etmek amacıyla gelişmektedir. Ek olarak, peribronşiyoler lenfatiklerde ve interstisyumda sıvı birikmesi, bronşiyollerin kısmen kollabe olması ve hava hapsini artırmaktadır. Kötü havalanan alveollerin perfüzyonu hipoksemiye yol açmakta ve alveoler ödem ventilasyonu azaltarak bazen hiperkapniye neden olmaktadır. Sonunda sıvı, lenfatik drenaj ile temizlenir veya küçük kan damarları tarafından emilir. Formun Üstü

Formun Altı

Gebeliğin sonlarında, artan katekolamin ve diğer hormon konsantrasyonlarına yanıt olarak, olgun akciğer epiteli, aktif olarak klorür ve sıvıyı hava boşluklarına salgılamaktan sodyum ve sıvıyı aktif olarak emmeye geçmektedir (12, 13). Doğumda artan oksijen gerilimi, epitelyal sodyum kanalının gen ekspresyonunu artırarak sodyum ve su emiliminin artmasına neden olur (13). Olgunlaşmamış akciğerlerde, bu kanalın azalmış gen ekspresyonu, sıvı sekresyonundan absorpsiyona geçilememesine katkıda bulunur. Bununla birlikte, glukokortikoidler, sodyum kanalları yoluyla aktif absorpsiyonla sonuçlanan gen ekspresyonunu artırabilmektedir (13). Sıvının pasif rezorpsiyonu, hava boşluklarının, interstisyumun ve kan damarlarının onkotik basıncı arasındaki farklılıklar nedeniyle doğumdan sonra gerçekleşmektedir. Apikal zar boyunca su taşınımının çoğunluğu aquaporin 5 (AQP5) su kanalları yoluyla gerçekleşmektedir (14). Prematürite, elektif sezaryen doğum, çoğul gebelik, maternal astım, diyabet ve obezite bilinen risk faktörlerindendir (15, 16, 17).

Etkilenen bebeklerde doğum sırasında ve doğumdan sonraki iki saat içinde takipne, retraksiyon ve inleme gibi semptomlar ve oksijen gereksinimi görülmektedir. Hafif ila orta dereceli YGT'li bebekler genellikle 12 ila 24 saat semptomatiktir, ancak şiddetli vakalarda belirtiler 72 saat kadar devam edebilmektedir. Yetmiş iki saattten uzun süren olgularda başka tanılar düşünülmelidir (18). Yeterli oksijenlenmeyi sağlamak için nadiren yüzde 40'tan fazla ek oksijen konsantrasyonuna, bazen de noninvaziv-invaziv mekanik ventilasyon gibi ek solunum desteğine gereksinim duyulmaktadır. Yenidoğan geçici taşipnesi bir dışlama tanısı olup, tanı doğumdan hemen sonra solunum sıkıntısının başlaması ve karakteristik radyolojik bulgularla konmaktadır. Akciğer grafisindeki karakteristik bulgular arasında diyaframda düzleşme, artmış akciğer hacimleri, hafif kardiyomegali ve hilumdan kaynaklanan güneş patlaması paterninde belirgin vasküler işaretler tanımlanmaktadır. İnterlobar fissürlerde sıklıkla sıvı görülür ve plevral efüzyonlar mevcut olabilir. Alveoler konsolidasyon alanları görülmemektedir (19). Akciğer ultrasonografisi YGT tanısında doğru ve güvenilir bir görüntüleme yöntemi olup, pulmoner ödem, kompakt B çizgileri, çift akciğer noktası ve pulmoner interstisyel sendrom saptanabilmektedir (20). Tedavide nötral termal ortamın ve beslenmenin sağlanması gerekmektedir. Taşipneik bebeklerde orogastrik yolla ya da intravenöz beslenme verilmektedir. Nabız oksimetresi ile oksijen satürasyonu 90 ila 95 arasında tutmak için başlık veya nazal kanül ile oksijen takviyesi sağlanması, daha yüksek oksijen gereksinimi ve solunum sıkıntısında artış olması durumunda nazal sürekli pozitif hava yolu basıncı (nCPAP) veya nazal aralıklı pozitif basınçlı ventilasyon (NIPPV) kullanımı önerilmektedir (21) Yenidoğan geçici taşipnesi tanısı alan geç preterm ve term bebeklerde sıvı kısıtlaması ile solunum destek süresinin kısaldığı bilindiğinden bebeklere kısıtlı sıvı verilmesi önerilmekte, tartı ve idrar çıkışı yakın izlenerek sıvı kaybının fizyolojik sınırda tutulması sağlanmalıdır (22, 23). Rutin antibiyotik kullanımı önerilmemekle birlikte, risk faktörü olan, sepsisi düşündüren klinik ve laboratuvar bulguları olan hastalara antibiyotik başlanabilir. Diüretik tedavisi, inhale rasemik epinefrin, inhale β2 agonist, inhale kortikosteroidler ve dopamin faydası gösterilemediğinden ve yan etkilerinden ötürü YGT tedavisinde önerilmemektedir (24, 25, 26).

Neonatal Pnömoni

Neonatal pnömoni tüm dünyada, özellikle gelişmekte olan ülkelerde bebek ölümlerinin önemli bir nedenidir (27). Neonatal pnömoni başlangıç zamanlamasına göre ikiye ayrılır: Genellikle doğum veya doğum sırasında anneden edinilen erken başlangıçlı pnömoni (yedi günden önce) ve geç başlangıçlı pnömoni (≥7 günlükken). Doğumdan beri hastanede yatan yenidoğanlarda (erken doğmuş bebekler) geç başlangıçlı enfeksiyon daha çok bakım sağlayıcılarla veya çevresel kaynaklarla (yani hastane kaynaklı enfeksiyon) doğrudan temastan kaynaklanmaktadır.

Erken başlangıçlı pnömoni ile ilişkili risk faktörleri, prematürite ve düşük doğum ağırlığı, maternal koryoamniyonit, erken veya uzun süreli membran rüptürü, maternal grup B streptokok kolonizasyonu ve intrapartum ateş iken, geç başlangıçlı pnömoni ile ilişkili risk faktörleri prematürite ve düşük doğum ağırlığı, uzun süreli invaziv mekanik

ventilasyon, hava yolu anomalileri (koanal atrezi, trakeoözofageal fistül ve kistik adenomatoid malformasyonlar), altta yatan ciddi akciğer hastalığı, uzun süreli hastane yatışı, gastrointestinal içeriğin aspirasyonuna neden olan nörolojik bozukluk olarak sıralanabilir (28, 29).

Birçok farklı bakteriyel, viral ve fungal patojen yenidoğan pnömonisine neden olabilmektedir. Grup B streptokok ve Escherichia coli yenidoğanlarda bakteriyel pnömoni vakalarının çoğunu oluşturmaktadır (29). Diğer önemli bakteriyel patojenler arasında Klebsiella spp, Staphylococcus aureus, Streptococcus pneumoniae, Streptococcus pyogenes ve Chlamydia trachomatis bulunmaktadır. Gram negatif organizmalar (örneğin, Serratia, Enterobacter, Pseudomonas, Citrobacter), özellikle geç başlangıçlı pnömonili erken doğmuş yenidoğanlarda giderek daha fazla tanınmaktadır (30). Listeria monocytogenes ve Mycobacterium tuberculosis nadir fakat önemli nedenlerdir. S. aureus ve Klebsiella pneumoniae sıklıkla geniş doku hasarı, apse oluşumu ve ampiyem ile ilişkilidir (28) S. aureus, Klebsiella spp, E. coli, Serratia marcescens, Enterobacter cloacae, S. pneumoniae ve Pseudomonas aeruginosa pnömatosellere neden olabilmektedir. C. trachomatis'in uzun bir kuluçka süresi vardır ve tipik olarak iki haftalıktan sonra ortaya çıkan pnömoni ile ilişkilidir. Yenidoğanlarda sıklıkla beyin apseleriyle ilişkilendirilen Citrobacter diversus, akciğer apsesine de neden olabilmektedir (31, 32). Viral patojenlerin neden olduğu konjenital veya erken başlangıçlı pnömoni, enfeksiyonu hamileliğin sonlarında edinen bir anneden transplasental bulaşma yoluyla veya doğum sırasında anneden edinildikten sonra ortaya çıkabilmektedir. En sık saptanan viral patojenler Herpes simpleks virüsü, konjenital sitomegalovirüs ve konjenital rubelladır. Nadiren fungal enfeksiyonlar (Candida ve Aspergilloz), konjenital toksoplazmozis ve sifiliz de konjenital pnömoniye yol açmaktadır (33, 34, 35).

Erken başlangıçlı pnömoni genellikle doğumdan itibaren veya doğumdan kısa bir süre sonra solunum sıkıntısı ile kendini gösterir. Bebeklerde uyuşukluk, apne, taşikardi ve zayıf perfüzyon olabilir, bazen septik şoka ilerleyebilir. Bazı bebeklerde pulmoner hipertansiyon gelişir. Diğer belirtiler arasında sıcaklık dengesizliği, metabolik asidoz ve abdominal distansiyon bulunur. Bu belirtiler pnömoniye özgü değildir ve enfeksiyöz olmayan nedenlerden dolayı da solunum sıkıntısı gelişebilmektedir. Geç başlangıçlı pnömonide de spesifik olmayan apne, taşipne, yetersiz beslenme, abdominal distansiyon, sarılık, kusma, solunum sıkıntısı, vasküler kollaps belirtilerini içerebilir. Ventilatöre bağımlı bebeklerde artmış oksijen ve ventilatör gereksinimleri veya pürülan trakeal sekresyonlar görülebilmektedir.

Bakteriyel pnömoni şüphesi olan yenidoğanlar laboratuvar testleri, kültürler ve göğüs radyografisi dahil değerlendirmeye tabi tutulmalıdır. Viral enfeksiyon şüphesi varsa uygun viral test yapılmalıdır. Yenidoğanlarda pnömoni belirtileri spesifik olmadığından, ani solunum sıkıntısı veya diğer sistemik hastalık belirtileri olan yenidoğanlar tam bir sepsis değerlendirmesine tabi tutulmalıdır. Bu amaçla tam kan sayımı, kan kültürü, lomber ponksiyon ve idrar kültürü (yenidoğan ≥7 günlük ise) yapılmalıdır. Neonatal pnömoni tanısı klinik, laboratuvar ve akciğer grafisinin birlikte değerlendirilmesine dayanmaktadır. Akciğer grafisi, pnömoni tanısını doğrulamak için en önemli tanı testidir. Bilateral pulmoner opasiteler veya hava bronkogramlı fokal infiltratlar karakteristik bulgulardır (29, 36, 37). Ancak radyografik bulgular değişken olabilmekte, hastalık başlangıcında normal olabileceği gibi, görünüm diğer yenidoğan akciğer hastalıklarıyla karışabilmektedir (RDS, MAS gibi). Belirsiz olgularda, plevral efüzyonların varlığı pnömoni tanısını destekleyebilir çünkü efüzyonlar yenidoğan pnömonisinde yaygındır ve RDS ya da MAS'da daha az görülmektedir (37).

Kültür sonuçları beklenirken ampirik parenteral antibiyotik tedavisine başlanmalıdır. Ampirik tedavide antibiyotik seçimine enfeksiyonu erken ya da geç oluşuna göre karar verilmektedir. Kültür ile belirli bir mikroorganizma tanımlandıktan sonra, duyarlılık sonuçlarına tedavi değiştirilmektedir. Erken başlangıçlı pnömoni ampisilin ve gentamisin ile tedaviye başlanmalıdır. Gram negatif izolatlar arasında gentamisin direnci prevalansı yüksek olan merkezlerde alternatif bir aminoglikozit tercih edilebilir (38, 39). Geç başlangıçlı pnömoni için ampirik tedavi seçimi, klinik ortamdan (yani yenidoğanın doğumdan beri hastaneye yatırılıp yatırılmadığı veya toplumdan gelip gelmediği) ve yerel duyarlılık modellerinden etkilenir. Yedi günden büyük bebeklerde ampisilin veya vankomisin, artı bir aminoglikozit (tipik olarak gentamisin) veya geniş spektrumlu bir sefalosporin (sefotaksim, seftazidim veya sefepim) kullanılması önerilmektedir. Vankomisin genellikle hastane kökenli pnömonili yenidoğanlar ve S. aureus izolatları arasında metisilin direncinin yaygınlığının yüksek olduğu ortamlarda toplumdan başvuranlar için rejime dahil edilmelidir. Mikrobiyolojik testlerin sonuçlarına göre antibiyotik tedavisi spesifik patojene yö-

nelik yapılmaktadır. Komplike olmayan pnömoni için olağan tedavi süresi 7 ila 10 gündür. Neonatal pnömoninin prognozu, hastalığın ciddiyetine, hastanın gebelik yaşına, altta yatan tıbbi koşullara ve enfekte eden organizmaya bağlıdır.

Mekonyum Aspirasyon Sendromu

Mekonyum aspirasyon sendromu (MAS), semptomları başka türlü açıklanamayan mekonyum boyalı amniyotik sıvı (MBAS) ile doğan bir bebekte solunum sıkıntısı olarak tanımlanır. MAS, hafif solunum sıkıntısından solunum yetmezliği olan hayatı tehdit eden hastalığa kadar değişen derecelerde şiddet gösterebilir. Obstetrik bakımdaki gelişmelerle MAS insidansı gelişmiş ülkelerde canlı doğumların yaklaşık yüzde 0,1 ila 0,4'üne gerilemiştir. MBAS ilen doğan bebeklerin yaklaşık %10'unda MAS gelişmektedir (40). MAS için risk faktörleri arasında postmatür bebekler (GH> 41 hafta), özellikle intrauterin büyüme kısıtlaması olanlar, vajinal makat doğum, sezaryen doğum, fetal kalp atımlarında bozukluk, düşük APGAR skorları ve doğum sırasında resüsitasyon gereksinimi, maternal ateş, intraamniyotik enfeksiyon ve enflamasyon olarak sayılabilir (41, 42). MAS patofizyolojisinde intrauterin mekonyum pasajı sonrası aspirasyon ve hipoksemi, asidoz ve pulmoner hipertansiyon ile sonuçlanan pulmoner hastalık yer almaktadır. Pulmoner hastalık, aspire edilen mekonyumun hava yolu tıkanıklığı, kimyasal iritasyon, inflamasyon ve surfaktanın inaktivasyonu ve üretiminde azalması sonucunda gerçekleşmektedir (43, 44). Hipoksemi akciğer hasarına bağlı azalmış alveolar ventilasyon, ventilasyon-perfüzyon dengesizliği ve genellikle artan pulmoner vasküler direncin neden olduğu sağdan sola şant ile ilişkili PPHN'ye bağlıdır.

MAS'lı bebeklerde tipik olarak doğumdan hemen sonra belirgin taşipne ve siyanoz ile solunum sıkıntısı vardır (45). Solunum sıkıntısı, artan solunum hızı ve interkostal ve subksifoid retraksiyonların ve abdominal (paradoksal) solunumun gösterdiği solunumun yardımcı solunum kaslarının kullanımı ile, genellikle inleme ve burun kanadı solunumu ile kendini gösterir. Etkilenen bebeklerde tipik olarak aşırı inflasyonun neden olduğu armış ön arka çapla namlu şeklinde bir göğüs bulunur. Oskültasyon, ile ral ve ronkus duyulur. Şiddetli MAS hastalarında pnömotoraks ve pnömomediastinum yaygın bulgulardır ve daha az görülen diğer hava kaçağı sendromları ortaya çıkabilir. Ciddi hastalığı olan hastalar, mekanik ventilasyon gerektiren solunum yetmezliği riski altındadır. Şiddetli solunum yolu hastalığı genellikle persistan pulmoner hipertansiyonla ilişkilidir. Şüpheli MAS'ın ilk değerlendirmesi ve yönetimi akciğer grafisi, kan kültürleri ve mümkünse trakeal aspirat kültürlerinin alınması ve ampirik antibiyotiklerin uygulanmasını içerir. Akciğer grafisinde önce YGT'ye benzer doğrusal yoğunluklar saptanırken, hastalık ilerledikçe, diyaframda düzleşme dağınık yamalı infiltrasyon ve ekspansiyon alanları saptanabilmektedir. Yüksek konsantrasyonlarda ek oksijen ve mekanik ventilasyon gerektiren ciddi hastalığı olan bebeklerde, akciğerler RDS'ye benzer homojen yoğunlukta bir görünüm gelişebilmektedir. Radyografik değişiklikler 7 ila 10 gün içinde düzelir, ancak bazen birkaç hafta devam eder. MAS'lı bebeklerin %10 ila 30'unda pulmoner hava kaçakları saptanmaktadır (46, 47). Daha şiddetli hastalığı olan hastalarda, yapısal kalp hastalığını dışlamak ve MAS ile ilişkili bir komplikasyon olan PPHN'yi saptamak için ekokardiyografi yapılmalıdır.

Yenidoğanın Persistan Pulmoner Hipertansiyonu

Yenidoğanın kalıcı pulmoner hipertansiyonu (PPHN), pulmoner vasküler dirençte (PVR) doğumdan sonra düşme gelişmemesi, anormal şekilde yükselmesi şeklinde ortaya çıkar ve fetal dolaşım yolları yoluyla kanın sağdan sola şantlanmasına neden olur, bu da ciddi hipoksemiye yol açar. Hastalığın patofizyolojisinde pulmoner vaskülaritede üç tip anormallik vardır: yetersiz gelişme, kötü gelişme ve maladaptasyon (48, 49, 50, 51). Deneysel ve klinik kanıtlar, gelişmekte olan pulmoner dolaşımın yaralanmasının vasküler endotel büyüme faktörü (VEGF) sinyalini bozabileceğini ve bu anormalliklere katkıda bulunabileceğini göstermektedir (52). Pulmoner vaskülaritenin az gelişmiş olduğu, pulmoner hipoplazi ile ilişkilii lk kategoride mortalite en yüksektir. Diyafram hernisi, konjenital pulmoner (kistik adenomatoid) malformasyon, böbrek agenezisi, obstrüktif üropatiye eşlik eden oligohidramnios ve fetal büyüme kısıtlaması bu gruptadır. Kötü gelişme, yapısal olarak normal olan akciğerlerde meydana gelen bir rahatsızlıktır (normal pulmoner damar sayısı, normal dallanma, normal alveolar farklılaşma). Gelişmemiş pulmoner vaskülarite özellikleri arasında pulmoner arteriollerin kas tabakasının anormal kalınlaşması ve bu tabakanın normalde ince duvarları olan ve kas hücresi olmayan küçük damarlara uzatılması yer almaktadır (50). Pulmoner damarları çevreleyen hücre dışı matriks de aşırıdır. Bu bozuklukta, pulmoner vasküler yatağın yeniden şekillenme-

sinin doğumdan sonraki ilk 7 ila 14 gün içinde PVR'de eşlik eden bir düşüşle meydana geldiği düşünülmektedir. Vasküler kötü gelişimin neden olduğu PPHN ile ilişkili durumlar arasında postmatür doğum, MBAS ve MAS bulunmaktadır. Bu bozukluklarda pulmoner vaskülarite, genellikle PVR'yi azaltmada etkili olan mekanik ventilasyon, suplemental oksijen gibi müdahalelere zayıf yanıt vermektedir. Pulmoner vaskülaritenin maladaptasyonunda ise pulmoner vasküler yatak normal gelişmişken, olumsuz perinatal koşullar aktif vazokonstriksiyona neden olur, doğum sonrası PVR düşüşü engellenir. Bu durumlar arasında perinatal depresyon, pulmoner parankimal hastalıklar ve özellikle B grubu streptokokların (GBS) neden olduğu bakteriyel enfeksiyonlar bulunmaktadır.

PPHN prevalansının 1000 canlı doğumda yaklaşık iki vaka olduğu tahmin edilmektedir (53, 54). PPHN genellikle term ve geç preterm bebeklerde görülür, ancak postterm bebeklerde de görülebilir (53). Aşırı erken doğmuş bebeklerde (GH <28 hafta) PPHN prevalansı ve azalan gestasyon haftasıyla riskin arttığı gösterilmiştir (55). PPHN genellikle altta yatan bir solunum veya sistemik durumla ilişkilidir, ancak vakaların yüzde 15 ila 20'si idiyopatiktir.

PPHN tipik olarak yaşamın ilk 24 saatinde solunum sıkıntısı ve siyanoz belirtileri ile ortaya çıkmaktadır. İlk testler nabız oksimetresi, arteriyel kan gazı örneklemesi, akciğer grafisi ve sepsis değerlendirmesini içerir. Nabız oksimetresi değerlendirmesi genellikle pre-ve postduktal oksijen satürasyonu arasında>yüzde 10'luk bir fark olduğunu gösterir. Bu fark, patent duktus arteriyozus (PDA) yoluyla sağdan sola şant yapılmasından kaynaklanmaktadır. Bununla birlikte, oksijenasyonda pre ve postduktal gradyanın yokluğu PPHN tanısını dışlamamaktadır, sağdan sola şant, ağırlıklı olarak PDA'dan ziyade foramen ovale yoluyla gerçekleşebilmektedir. PPHN tanısı, pulmoner hipertansiyon, düzleşmiş veya yer değiştirmiş ventriküler septum, yüksek sağ ventrikül basıncı kanıtı ile normal kalp anatomisini gösteren ekokardiyogram ile doğrulanır.

Ekokardiyografi, yapısal kalp hastalığını dışlamak ve PPHN tanısını doğrulamak için parankimal akciğer hastalığı ile açıklanamayan, siyanozu olan bir bebekte yapılmalıdır. PPHN'de ekokardiyografi, normal yapısal kalp anatomisi ile birlikte yüksek sağ ventrikül basıncını göstermektedir (5)1. Ekokardiyografi ile ayrıca bozulmuş olabilecek ventriküler fonksiyon da değerlendirilmektedir, Sağ ventrikül basıncının sistemik basınca oranına göre hafif, orta ve şiddetli PPHN olarak şiddeti sınıflandırılmaktadır. Hipokseminin şiddetini değerlendirmede ise oksijenizasyon indeksi (Oİ) kullanılmaktadır. Oİ, inhale nitrik oksit (iNO) ya da ekstrakorporeal membran oksijenasyonu (ECMO) gibi müdahalelerin zamanlamasına rehberlik etmektedir. Oİ = [MAP x FiO2 ÷ PaO2] x 100 formülasyonu ile hasaplanmaktadır, hafif hipoksemi: Oİ <15, orta derecede hipoksemi: Oİ ≥15 ve <25, şiddetli hipoksemi: OİI ≥25 ve <40, çok şiddetli hipoksemi: Oİ ≥40 olarak tanımlanmaktadır.

Hastalığın tedavisinde metabolik anormalliklerin (asit / baz bozuklukları, hipoglisemi, elektrolit düzensizlikleri) düzeltilmesi gerekmektedir. Tedavide mekanik ventilasyon, sedasyon, vasopressör ve inotroplar (dobutamin, milrinon), inhale nitrik oksit, yüksek frekanslı ventilasyon (HFOV), surfaktan, ECMO kullanılmaktadır (56, 57, 58).

Hava kaçakları

Hava kaçakları aşırı gerilmiş bir alveolün yırtılmasıyla başlar (59). En sık karşılaşılan durumlar pnömotoraks, pnömomediastinum, pulmoner interstisiyel amfizem ve pnömoperikardiyumdur. Daha nadiren pnömoperitonyum ve subkutan amfizem gerçekleşmektedir. Aşırı gerilme, tüm akciğerde hava hapsi ya da eşit olmayan gaz dağılımına bağlı gelişebilmektedir. Hava, perivasküler bağ dokusu kılıfı boyunca hiluma doğru ilerleyerek pnömomediastinuma ya da plevral boşluğa girerek pnömotoraks gelişmesine neden olmaktadır (60). Daha az yaygın olarak, hava perikardiyal boşluğa, deri altı dokuya veya periton boşluğuna ayrılarak sırasıyla pnömoperikard, subkutan amfizem ve pnömoperitona neden olabilir.

Çoğu hava kaçağı olgusu, özellikle mekanik ventilasyon altında ve altta yatan akciğer hastalığı olan yenidoğanlarda meydana gelir. Erken doğmuş bebekler sıklıkla solunum sıkıntısı sendromu yaşadıkları için risk altındadır, ancak surfaktan replasmanı ile insidansı azalmaktadır (61, 62). Pnömotoraks, etkilenen bebeklerin yüzde 10 ila 30'unda görülen mekonyum aspirasyon sendromunun sık görülen bir komplikasyonudur (63, 64). Pnömotoraksa yatkın olan diğer durumlar arasında pulmoner hipoplazi (pnömotoraks sıklıkla bilateral), pnömoni ve yenidoğanın geçici taşipnesi bulunmaktadır (65, 66). Mekanik ventilasyon, hava kaçağı riskini artırmaktadır, yüksek inspiratuar basınç, yüksek tidal hacim ve uzun inspiratuar süreleri ile bu risk daha da artmaktadır (67).

Pnömotoraks, parietal ve viseral plevra arasındaki boşluktaki havadan oluşur. Küçük pnömotorakslı bebekler asemptomatik olabilmektedir. Bununla birlikte, taşipne, inleme, solgunluk ve siyanoz gibi solunum sıkıntısı belirtileri genellikle bozukluğa eşlik eder. Pnömotoraksın erken bir belirtisi, kardiyak izlemede QRS kompleksinin voltajında ani bir düşüş olabilmektedir (68). Göğsün fizik muayenesine ilişkin bulgular: etkilenen tarafın genişlemesi ile göğüs asimetrisi, etkilenen tarafta azalmış nefes sesleri, maksimum kardiyak impuls noktasının etkilenen taraftan uzağa kaymasıdır. Büyük bir tansiyon pnömotoraksı intratorasik basıncı artırmakta, bu da santral venöz basıncın artmasına ve venöz dönüşün azalmasına neden olabilmektedir. Kalp debisinin azalmasına neden olarak hipotansiyon, bradikardi ve hipoksemiye yol açabilmektedir. Pnömotorakstan önce genellikle pulmoner interstisyel amfizem veya daha az sıklıkla pnömomediastinum gelişmektedir. Respiratuvar distres sendromda pnömotoraks, intraventriküler kanama, kronik akciğer hastalığı ve ölüm riskinin artmasıyla ilişkilendirilmiştir (69, 70).

Ani solunum sıkıntısı olan herhangi bir yenidoğanda pnömotorakstan şüphelenilmelidir. Özellikle mekanik ventilasyonda olan, oksijenasyon, ventilasyon veya kardiyovasküler durumda açıklanamayan bir bozulma gelişen bebeklerde en yüksek şüphe ile yaklaşılması gerekmektedir. Transillüminasyon pnömotoraks tanısının konulmasına yardımcı olabilir. Fiberoptik prob göğüs duvarına yerleştirildiğinde, pnömotoraks etkilenen hemitoraksı aydınlatmaktadır (71). Hayatı tehdit eden bir durumda, hava derhal boşaltılmalıdır. Bebek stabil ise veya bulgular belirsiz ise, müdahale yapılmadan önce tanı akciğer grafisi ile doğrulanmalıdır. Büyük bir pnömotoraks genellikle ön-arka akciğer radyografisinde kolayca görülür. Karakteristik bulgular, viseral plevrayı çevreleyen plevral boşluktaki hava, etkilenen tarafta diyaframın düzleşmesi ile atelektazi ve mediastinal şifttir.

Tedavi pnömotoraksın büyüklüğüne ve bebeğin mekanik ventilasyon gerektiren solunum yolu hastalığına sahip olup olmamasına bağlıdır. Yönetim seçenekleri arasında torasentez ya da göğüs tüp yerleştirme yoluyla havanın boşaltılması ya da hava kaçağının kendiliğinden gerileyebileceği hafif, asemptomatik olgularda yakın izlem yer almaktadır (72).

KAYNAKLAR

1. Hooper SB, Te Pas AB, Kitchen MJ. Respiratory transition in the newborn: a three-phase process. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2016; 101: F266.

2. Mariani G, Dik PB, Ezquer A, et al. Pre-ductal and post-ductal O2 saturation in healthy term neonates after birth. J Pediatr 2007; 150: 418.

3. Silwerman WA, Andersen DH. A controlled clinical trial of effects of water mist on obstructive respiratory signs, death rate and necropsy findings among premature infants. Pediatrics 1956; 17: 1-10.

4. Downes JJ, Vidyasagar D, Boggs TR Jr, Morrow GM 3rd. Respiratory distress syndrome of newborn infants. I. New clinical scoring system (RDS score) with acid-base and blood-gas correlations. Clin Pediatr (Phila) 1970; 9 (6): 325-31.

5.Hedstrom AB, Gove NE, Mayock DE, Batra M. Performance of the Silverman Andersen Respiratory Severity Score in predicting PCO2 and respiratpry support in newborns: a prospective cohort study. J Perinatol 2018; 38: 505- 11.

6.Rusmawati A, Haksari EL, Naning R. Downes score as a clinical assessment for hypoxemia in neonates with respiratory distress. Paediatr Indones 2008; 48: 342-5.

7.Edwards MO, Kotecha SJ, Kotecha S. Respiratory distress of the term newborn infant. Paediatr Respir Rev 2013;14(1): 29-36.

8.Raimondi F, Migliaro F, Sodano A, et al. Use of neonatal chest ultrasound to predict noninvasive ventilation failure. Pediatrics 2014; 134: e1089.

9.Sharma D, Farahbakhsh N. Role of chest ultrasound in neonatal lung disease: a review of current evidences. J Matern Fetal Neonatal Med 2019; 32: 310.

10.Raju TN, Higgins RD, Stark AR, Leveno KJ. Optimizing care and outcome for late-preterm (near-term) infants: a summary of the workshop sponsored by the National Institute of Child Health and Human Development. Pediatrics 2006; 118(3): 1207-14.

11.Morrison JJ, Rennie JM, Milton PJ. Neonatal respiratory morbidity and mode of delivery at term: influence of timing of elective caesarean section. Br J Obstet Gynaecol 1995; 102(2): 101-6.

12.Bland RD, Nielson DW. Developmental changes in lung epithelial ion transport and liquid movement. Annu Rev Physiol 1992; 54: 373.

13.O'Brodovich HM. Immature epithelial Na+ channel expression is one of the pathogenetic mechanisms leading to human neonatal respiratory distress syndrome. Proc Assoc Am Physicians 1996; 108: 345.

14.Li Y, Marcoux MO, Gineste M, et al. Expression of water and ion transporters in tracheal aspirates from neonates with respiratory distress. Acta Paediatr 2009; 98: 1729.

15.Levine EM, Ghai V, Barton JJ, Strom CM. Mode of delivery and risk of respiratory diseases in newborns. Obstet Gynecol 2001; 97: 439.

16.Kim SS, Zhu Y, Grantz KL, et al. Obstetric and Neonatal Risks Among Obese Women Without Chronic Disease. Obstet Gynecol 2016; 128:104.

17.McGillick EV, Lock MC, Orgeig S, Morrison JL. Maternal obesity mediated predisposition to respiratory complications at birth and in later life: understanding the implications of the obesogenic intrauterine environment. Paediatr Respir Rev 2017; 21: 11.

18.Kasap B, Duman N, Ozer E, Tatli M, Kumral A, Ozkan H. Transient tachypnea of the newborn: predictive factor for prolonged tachypnea. Pediatr Int 2008; 50(1): 81-4.

19.Cleveland RH. A radiologic update on medical diseases of the newborn chest. Pediatr Radiol 1995; 25(8):631-7.

20.Liu J, Chen XX, Li XW, et al. Lung Ultrasonography to Diagnose Transient Tachypnea of the Newborn. Chest 2016; 149: 1269.

21.Demirel G, Uras N, Celik IH, et al. Nasal intermittent mandatory ventilation versus nasal continuous positive airway pressure for transient tachypnea of newborn: a randomized, prospective study. J Matern Fetal Neonatal Med 2013; 26: 1099.

22.Stroustrup A, Trasande L, Holzman IR. Randomized controlled trial of restrictive fluid management in transient tachypnea of the newborn. J Pediatr 2012; 160(1): 38-43.

23.Dehdashtian M, Aramesh MR, Melekian A, Aletayeb MH, Ghaemmaghami A. Restricted versus Standard Maintenance Fluid Volume in Management of Transient Tachypnea of Newborn: A Clinical Trial. Iran J Pediatr 2014; 24(5): 575-80.

24.Kassab M, Khriesat WM, Anabrees J. Diuretics for transient tachypnoea of the newborn. Cochrane Database Syst Rev 2015; CD003064.

25.Armangil D, Yurdakok M, Korkmaz A, Yigit S, Tekinalp G. Inhaled beta-2 agonist salbutamol for the treatment of transient tachypnea of the newborn. J Pediatr 2011; 159(3): 398-403.

26.Vaisbourd Y, Abu-Raya B, Zangen S, Arnon S, Riskin A, Shoris I, et al. Inhaled corticosteroids in transient tachypnea of the newborn: A randomized, placebo-controlled study. Pediatr Pulmonol 2017; 52(8): 1043-50.

27.GBD 2015 Mortality and Causes of Death Collaborators. Global, regional, and national life expectancy, all-cause mortality, and cause-specific mortality for 249 causes of death, 1980-2015: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2015. Lancet 2016; 388: 1459.

28.Barnett EB, Klein JO. Bacterial indections of the respiratory tract. In: Infectious Diseases of the Fetus and

Newborn, 8th, Wilson CB, Nizet V, Maldonado YA, Remmington JS, Klein JO (Eds), Elsevier (Saunders), Philadelphia, PA 2016. p.272.

29.Hooven TA, Polin RA. Pneumonia. Semin Fetal Neonatal Med 2017; 22: 206.

30.Shane AL, Stoll BJ. Neonatal sepsis: progress towards improved outcomes. J Infect 2014; 68 Suppl 1: S24.

31.Shamir R, Horev G, Merlob P, Nutman J. Citrobacter diversus lung abscess in a preterm infant. Pediatr Infect Dis J 1990; 9: 221.

32.Khan EA, Wafelman LS, Garcia-Prats JA, Taber LH. Serratia marcescens pneumonia, empyema and pneumatocele in a preterm neonate. Pediatr Infect Dis J 1997; 16: 1003.

33.Barker JA, McLean SD, Jordan GD, et al. Primary neonatal herpes simplex virus pneumonia. Pediatr Infect Dis J 1990; 9: 285.

34.Campbell JR. Neonatal pneumonia. Semin Respir Infect 1996; 11: 155.

35.Narang A, Agrawal PB, Chakrabarti A, Kumar P. Epidemiology of systemic candidiasis in a tertiary care neonatal unit. J Trop Pediatr 1998; 44: 104.

36.Haney PJ, Bohlman M, Sun CC. Radiographic findings in neonatal pneumonia. AJR Am J Roentgenol 1984; 143: 23.

37.Liszewski MC, Lee EY. Neonatal Lung Disorders: Pattern Recognition Approach to Diagnosis. AJR Am J Roentgenol 2018; 210: 964.

38.Hasvold J, Bradford L, Nelson C, et al. Gentamicin resistance among Escherichia coli strains isolated in neonatal sepsis. J Neonatal Perinatal Med 2013; 6: 173.

39.Muller-Pebody B, Johnson AP, Heath PT, et al. Empirical treatment of neonatal sepsis: are the current guidelines adequate? Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2011; 96: F4.

40.Whitfield JM, Charsha DS, Chiruvolu A. Prevention of meconium aspiration syndrome: an update and the Baylor experience. Proc (Bayl Univ Med Cent) 2009; 22: 128.

41.Balchin I, Whittaker JC, Lamont RF, Steer PJ. Maternal and fetal characteristics associated with meconium-stained amniotic fluid. Obstet Gynecol 2011; 117: 828.

42.Oliveira CPL, Flôr-de-Lima F, Rocha GMD, et al. Meconium aspiration syndrome: risk factors and predictors of severity. J Matern Fetal Neonatal Med 2019; 32: 1492.

43.Mas 39 Dargaville PA, South M, McDougall PN. Surfactant and surfactant inhibitors in meconium aspiration syndrome. J Pediatr 2001; 138: 113.

44.Mas 40Yamada T, Minakami H, Matsubara S, et al. Meconium-stained amniotic fluid exhibits chemotactic activity for polymorphonuclear leukocytes in vitro. J Reprod Immunol 2000; 46:21.

45.van Ierland Y, de Boer M, de Beaufort AJ. Meconium-stained amniotic fluid: discharge vigorous newborns. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2010; 95: F69.

46.Wiswell TE, Tuggle JM, Turner BS. Meconium aspiration syndrome: have we made a difference? Pediatrics 1990; 85: 715.

47.TF, Harris V, Srinivasan G, et al. Roentgenographic findings in infants with meconium aspiration syndrome. JAMA 1979; 242: 60.

48.Mandell E, Kinsella JP, Abman SH. Persistent pulmonary hypertension of the newborn. Pediatr Pulmonol 2021; 56: 661.

49.Levin DL. Morphologic analysis of the pulmonary vascular bed in congenital left-sided diaphragmatic hernia. J Pediatr 1978; 92: 805.

50.Murphy JD, Rabinovitch M, Goldstein JD, Reid LM. The structural basis of persistent pulmonary hypertension of the newborn infant. J Pediatr 1981; 98: 962.

51.Dhillon R. The management of neonatal pulmonary hypertension. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2012; 97: F223.

52.Abman SH. Impaired vascular endothelial growth factor signaling in the pathogenesis of neonatal pulmonary vascular disease. Adv Exp Med Biol 2010; 661: 323.

53.Walsh-Sukys MC, Tyson JE, Wright LL, et al. Persistent pulmonary hypertension of the newborn in the era before nitric oxide: practice variation and outcomes. Pediatrics 2000; 105: 14.

54.Steurer MA, Jelliffe-Pawlowski LL, Baer RJ, et al. Persistent Pulmonary Hypertension of the Newborn in Late Preterm and Term Infants in California. Pediatrics 2017; 39(1): e20161165.

55.Nakanishi H, Suenaga H, Uchiyama A, et al. Persistent pulmonary hypertension of the newborn in extremely preterm infants: a Japanese cohort study. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2018; 103: F554.

56.Aleem S, Robbins C, Murphy B, et al. The use of supplemental hydrocortisone in the management of persistent pulmonary hypertension of the newborn. J Perinatol 2021; 41: 794.

57.Breinig S, Dicky O, Ehlinger V, et al. Echocardiographic Parameters Predictive of Poor Outcome in Persistent Pulmonary Hypertension of the Newborn (PPHN): Preliminary Results. Pediatr Cardiol 2021; 42: 1848.

58.Butt MU, Jabri A, Hamade H, et al. Predicting the Severity and Outcome of Persistent Pulmonary Hypertension of the Newborn Using New Echocardiography Parameters. Curr Probl Cardiol 2022;101181.

59.Chernıck V, Avery Me. Spontaneous Alveolar Rupture At Bırth. Pediatrics 1963; 32: 816.

60.Macklin CC. Transport of air along sheaths of pulmonic blood vessels from alveoli to mediastinum. Arch Intern Med 1939; 64: 913.

61.Soll RF, Morley CJ. Prophylactic versus selective use of surfactant in preventing morbidity and mortality in preterm infants. Cochrane Database Syst Rev 2001; CD000510.

62.Soll RF, Blanco F. Natural surfactant extract versus synthetic surfactant for neonatal respiratory distress syndrome. Cochrane Database Syst Rev 2001; CD000144.

63.10Wiswell TE, Tuggle JM, Turner BS. Meconium aspiration syndrome: have we made a difference? Pediatrics 1990; 85: 715.

64.Wiswell TE, Henley MA. Intratracheal suctioning, systemic infection, and the meconium aspiration syndrome. Pediatrics 1992; 89: 203.

65.12Madansky DL, Lawson EE, Chernick V, Taeusch HW Jr. Pneumothorax and other forms of pulmonary air leak in newborns. Am Rev Respir Dis 1979; 120: 729.

66.13Yu VY, Liew SW, Robertson NR. Pneumothorax in the newborn. Changing pattern. Arch Dis Child 1975; 50: 449.

67.Watkinson M, Tiron I. Events before the diagnosis of a pneumothorax in ventilated neonates. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2001; 85: F201.

68.Merenstein GB, Dougherty K, Lewis A. Early detection of pneumothorax by oscilloscope monitor in the newborn infant. J Pediatr 1972; 80: 98.

69.Yu VY, Wong PY, Bajuk B, Szymonowicz W. Pulmonary air leak in extremely low birthweight infants. Arch Dis Child 1986; 61: 239.

70.Bhatia R, Davis PG, Doyle LW, et al. Identification of pneumothorax in very preterm infants. J Pediatr 2011; 159: 115.

71.Kuhns LR, Bednarek FJ, Wyman ML, et al. Diagnosis of pneumothorax or pneumomediastinum in the neonate by transillumination. Pediatrics 1975; 56: 355.

72.Litmanovitz I, Carlo WA. Expectant management of pneumothorax in ventilated neonates. Pediatrics 2008; 122: e975.

Yenidoğan Sepsis Yönetimi

Dr. Ersin Ulu

İU-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk sağlığı ve hastalıkları AD. Neonatoloji BD.

Yenidoğan bebek enfeksiyonları, yendioğan döneminde bebeğin vücudunun enfeksiyonu sınırlandırabilme yeteneği düşük olduğundan yendioğan enfeksiyonları aksi kanıtlanana kadar sepsis gibi değerlendirilir. Gelişen bütün imkanlara rağmen yenidoğan döneminde sepsis halen daha yenidoğan bebek ölümlerinin en önemli nedenlerinden biri olmaya devam etmektedir.

Tarihsel olarak, şüpheli neonatal sepsis için tedavi yaklaşımı; yenidoğanın göreceli immünosupresyonu nedeniyle antibiyotiklerin erken ve agresif başlatılmasını içermekteydi.

Yenidoğanda sepsisin erken belirtileri nonspesifik olduğundan, sepsis varlığı kanıtlanmadan önce yenidoğanlarda sıklıkla tanı testleri istenir ve hemen tedaviye başlanır.

Günümüzde de gelişmiş ülkelerde, özellikle de Amerika'da Amerikan Pediatri Akademisi (AAP), Amerikan Kadın Doğum ve Jinekologlar Cemiyeti (ACOG), ve Hastalık Kontrol ve Önleme Merkezleri (CDC) dahil olduğu kurumlar B grubu *Streptococcus* (GBS) enfeksiyonları ilgili çeşitli risk faktörleri için tarama veya tedavi önerdiği için, birçok asemptomatik yenidoğan değerlendirmeye tabi tutulmakta ve antibiyotiklere maruz kalmaktadır. Gereksiz antibiyotik maruziyetinin,

- Emzirmenin başlatılmasının engellenmesi,
- Bağırsak mikrobiyomunda değişimler,
- Artan çocukluk çağı obezitesi insidansı ve
- Antimikrobiyal direnç gelişimi gibi,

zararlı etkileri hakkında daha fazla kanıt ortaya çıktıkça bu yaklaşım sorgulanmaya başlanmıştır.

Ayrıca, başlangıçta antibiyotiklerle tedavi edilen ancak daha sonra kültürlerinin negatif olduğu kanıtlanan çok düşük doğum ağırlıklı bebekler arasında, artmış; mortalite riski ve

evre 3 prematüre retinopatisi saptanmıştır.

Yenidoğan Sepsisinin Tanısal Şiddeti

- Şüpheli Sepsis
    - Risk faktörlerine sahip bebek
- Klinik Sepsis
    - Klinik ve lab. bulgularına sahip bebek
- Kanıtlanmış Sepsis
    - Kültür sonucunda etken gösterilmiş sepsis

Yenidoğan Sepsisinin Görülme Zamanı

- Erken başlangıçlı yenidoğan enfeksiyonu
    - Doğumdan 72 saatten daha kısa bir süre sonra yenidoğan enfeksiyonu.
- Geç başlangıçlı yenidoğan enfeksiyonu
    - Yenidoğan enfeksiyonu doğumdan 72 saat veya daha sonra.
- Çok Geç Başlangıçlı Yenidoğan Enfeksiyonu

- Yenidoğan enfeksiyonu doğumdan 30 gün veya daha sonra.

Risk Faktörleri, Gözlemsel Bulgular Ve Bebeğin Yaşadığı Olaylar

Bu risk faktörleri ve bebeğe ait klinik bulgular sepsis göstergesi olması açısından, alarm düzeyini gösteren kırmızı bayraklılar ve daha az spesifik olan diğer faktörler şeklinde sınıflandırılabilir.

Erken başlangıçlı yenidoğan sepsis için risk faktörleri:

Kırmızı Bayraklı Faktörler:

- Çoğul gebelik durumunda başka bir bebekte şüpheli veya doğrulanmış enfeksiyon.

Diğer Risk Faktörleri:

- Önceki bir bebekte invaziv grup B streptokok enfeksiyonu veya annede kolonizasyonu, bakteriüri veya mevcut gebelikte enfeksiyon.
- 37. gebelik haftasından önce spontan erken doğum.
- Peretermde 18 saatten önce doğrulanmış membran rüptürü
- Doğumun başlangıcından 24 saatten daha uzun bir süre boyunca doğum öncesi membranların doğrulanmış yırtılması.
- Bakteriyel enfeksiyondan şüpheleniliyorsa veya doğrulanmışsa, 38°C'den yüksek intrapartum ateş.
- Koryoamniyonitin klinik tanısı.

Olası erken başlangıçlı yenidoğan sepsis klinik göstergeleri (gözlemler ve olaylar)

Kırmızı bayraklı klinik göstergeler:

- Apne, nöbetler
- Kardiyopulmoner resüsitasyon ihtiyacı
- Mekanik ventilasyon ihtiyacı
- Şok belirtileri

Diğer klinik göstergeler:

- Anormal davranış veya yanıt verme
- Anormal kas tonusu (örneğin, gevşeklik)
- Beslenme güçlükleri (örneğin, beslenme reddi)
- Kusma, aşırı mide aspiratları ve abdominal distansiyon dahil olmak üzere beslenme intoleransı
- Anormal kalp hızı (bradikardi veya taşikardi)
- Solunum sıkıntısı (hırıltı, durgunluk, takipne dahil)
- Hipoksi (örneğin, santral siyanoz veya düşük oksijen saturasyonu)
- Yenidoğan persistan pulmoner hipertansiyon
- Doğumdan sonraki 24 saat içinde sarılık
- Yenidoğan ensefalopatisi belirtileri
- Çevresel faktörlerle ilişkisiz ısı anormalliği (<36°C veya >38°C)
- Açıklanamayan aşırı kanama, trombositopeni veya anormal pıhtılaşma
- Anormal glukoz homeostazı (hipoglisemi veya hiperglisemi)
- Metabolik asidoz (10 mmol/litre veya daha fazla baz açığı)

Erken başlangıçlı sepsis şüphesi olan bebeklerde antibiyotik başlamadan önce yapılacak incelemeler:

- İlk dozu vermeden önce kan kültürü almak
- Başlangıç C-reaktif protein konsansantrasyonunu ölçmek
- Yapmak güvenliyse, şu durumlarda BOS örneği almak için lomber ponksiyon:
    - enfeksiyona ilişkin güçlü bir klinik şüphe varsa
    - menenjiti düşündüren klinik semptom veya bulgu
- Rutin olarak idrar mikroskopisi veya kültürü yapmayın.

Erken Başlangıçlı yenidoğan Sepsis Şüphesi ve Önerilen Ampirik Antibiyotik Tedavisi

- Gram pozitif bakterilere ve özellikle Listeria türünü kapsayacak şekilde etkili bir penisilin (Ampisilin veya Amoksisilin)
- Gram negatif bakterilere etkili Aminoglikozid (Gentamisin)

Antibiyotik tedavisinin süresi:

Enfeksiyon için risk faktörleri veya olası erken başlangıçlı enfeksiyonun klinik göstergeleri nedeniyle antibiyotik verilen bebeklerde; CRP: 18 ila 24 saat sonra ölçün.

Klinik yanıt yoksa, kültürde üreme sonucuna göre antibiyotik tedavisini düzenleyin.

Antibiyotik başladıktan 36 saat sonra alınan kararlar

Erken başlangıçlı enfeksiyon için risk faktörleri veya olası enfeksiyonun klinik göstergeleri nedeniyle antibiyotik verilen bebeklerde, şu durumlarda antibiyotikleri 36 saatte kesmeyi düşünün:

- Kan kültürü negatif ve
- İlk klinik enfeksiyon şüphesi güçlü değildi ve
- Bebeğin klinik durumu, olası enfeksiyona dair klinik göstergeler olmaksızın güven verici ve
- C-RP seviyeleri ve seyri güven verici.

Tedavinin zamanında kesilmesinin ve bebeğin hastaneden taburcu edilmesini sağlamak için, antibiyotik tedavisine başladıktan 36 saat sonra kan kültürü sonuçlarını sağlayacak hastane sistemi olmalıdır. Yenidoğan enfeksiyonu konusunda özel deneyime sahip sağlık uzmanları, klinik mikrobiyoloji veya pediatrik enfeksiyon hastalık görüşü alınabilmek için her gün ulaşılabilir olmalıdır.

Menenjitsiz erken başlangıçlı yenidoğan enfeksiyonu için tedavi süresi:

Kan kültürü pozitif olan bebeklere;

Kan kültürü negatif olan bebeklere sepsis şüphesi kuvvetli ise 7 gün antibiyotik tedavisi verilir.

Aşağıdaki durumlarda 7 günden fazla antibiyotik tedavisine devam etmeyi düşünülür:

- bebek henüz tam olarak iyileşmedi veya
- kan kültüründe tanımlanan patojene göre

Geç başlangıçlı neonatal sepsis riskini azaltmak için antibiyotik emdirilmiş intravasküler kateterler

- Mevcut kanıtlara dayanarak antimikrobiyal emdirilmiş kateterleri tavsiye edilmemektedir.

Çünkü hangi tip emdirilmiş kateterin en etkili olduğu ve monoterapinin mi yoksa birden fazla antimikrobiyalin kullanımının mı en fazla yararı sağlayacağı konusunda da belirsizlik vardır.

Olası geç başlangıçlı yenidoğan sepsis için risk faktörleri ve klinik göstergeler

- Geç başlangıçlı yenidoğan enfeksiyonunun olası klinik göstergeleri
- Erken doğum,
- Mekanik ventilasyon,
- Ameliyat öyküsü
- Santral kateter varlığı
- Çoklu doğumda bir bebekte enfeksiyon varsa

Geç başlangıçlı yenidoğan sepsisi için antibiyotiklerin zamanlaması

- Bir bebeğin antibiyotik tedavisine ihtiyacı varsa, bunu mümkün olan en kısa sürede ve tedavi kararından sonraki 1 saat içinde ilk dozları başlayın

Geç başlangıçlı sepsis şüpheli bebeklerde antibiyotik tedavisine başlanmadan önceki araştırmalar

- İlk dozu vermeden önce kan kültürü yapılır.
- Temel CRP düzeyine bakın. Enfeksiyon olasılığını ve tedaviye yanıtı değerlendirmek için bunu sonraki ölçümlerle birlikte kullanılır.
- Güvenliyse, şu durumlarda BOS için lomber ponksiyon yapılır:
    - güçlü bir klinik neonatal enfeksiyon şüphesi varsa veya
    - menenjiti düşündüren klinik semptom veya bulgular varsa.
- Rutin olarak idrar mikroskopisi veya kültürü yapılmasını önermeyenler vardır de vardır.
- Lokalize bir enfeksiyonun klinik belirtileri varsa sürüntü mikroskopisi veya kültürü yapılır.

Geç başlangıçlı yenidoğan sepsis için antibiyotikler

- Hangi antibiyotiklerin kullanılacağına karar verirken lokal antibiyotik duyarlılık ve direnç verileri (veya yerel veriler yetersizse ulusal veriler) kullanılır
- Hem Gram negatif hem de Gram pozitif bakterilere karşı etkili antibiyotikler (Sülperazon+Amikasin kombinasyonu)
- Nekrotizan enterokolitte özellikle perforasyon şüphesinde anaerobik bakterilere (metronidazol gibi) karşı etkin bir antibiyotik de dahil edilir.

Geç başlangıçlı yenidoğan sepsis için antibiyotik tedavisinin süresinin belirlenmesi:

Geç başlangıçlı yenidoğan sepsis için antibiyotik tedavisi sırasında yapılan araştırmalar

- Klinik göstergeleri nedeniyle antibiyotik verilen bebeklerde , antibiyotiklere başladıktan 18 ila 24 saat sonra CRP ölçülür.

Antibiyotik alan ve LP yapılmamış bir bebekte, güvenli olduğunda ve şu durumlarda BOS için lomber ponksiyonun yapılması önerilir:

- bebeğin kan kültürü pozitif (KNS dışında) **veya**
- bebek antibiyotik tedavisine yeterli yanıt vermiyorsa **veya**
- güçlü bir klinik enfeksiyon şüphesi varsa **veya**
- menenjiti düşündüren klinik semptom veya bulgular varsa.

Antibiyotik tedavisine başladıktan 48 saat sonra alınan kararlar

Geç başlangıçlı enfeksiyon şüphesi nedeniyle antibiyotik verilen bebeklerde, şu durumlarda antibiyotiklerin 48. saatte kesmesi düşünülmelidir:

- Kan kültürü negatif ve
- İlk klinik enfeksiyon şüphesi güçlü değildi ve
- Bebeğin klinik durumu, olası enfeksiyona dair klinik göstergeler olmaksızın güven verici ve
- CRP seviyeleri ve seyri güven verici

Bu sırada yenidoğan enfeksiyonu konusunda özel deneyime sahip sağlık uzmanları, klinik mikrobiyoloji veya pediatrik enfeksiyon konsültasyonu almak için her gün bağlantı kurulabilecek durumda bulunmalıdır.

Kan kültürü pozitif olan bebeklere 7 gün antibiyotik tedavisi verilir.

Şu durumlarda 7 günden fazla antibiyotik tedavisine devam etmek düşünülmelidir:

- Bebek henüz tam olarak iyileşmedi veya
- Kan kültüründe tanımlanan patojen nedeniyle daha uzun tedavi gerekir (örneğin, Gram negatif bakteriler veya Staphylococcus aureus ; gerekirse uzman mikrobiyolojik tavsiye alın) veya
- Enfeksiyon bölgesi nedeniyle daha uzun tedavi gereklidir (karın içi ko-patoloji, nekrotizan enterokolit, osteomiyelit veya santral venöz kateter enfeksiyonu gibi).

Negatif kan kültürüne rağmen şüpheli geç başlangıçlı yenidoğan enfeksiyonu için antibiyotiklere 48 saatten uzun süre devam edilirse, bebek en az 24 saatte bir gözden geçirilir.

Her incelemede, aşağıdakileri dikkate alarak antibiyotiklerin kesilip kesilmeyeceğine karar verilir:

- enfeksiyona ilişkin ilk klinik şüphe düzeyi ve
- bebeğin klinik seyri ve mevcut durumu ve
- C-Reaktif proteinin seviyeleri ve seyri.

Geç başlangıçlı yenidoğan sepsis için antibiyotik tedavisi sırasında mantar enfeksiyonunu önlemek için antifungaller:

Geç başlangıçlı neonatal bakteriyel enfeksiyon şüphesi nedeniyle antibiyotikle tedavi edilen bebeklere, aşağıdaki durumlarda profilaktik antigungal verin:

- 1.500 gr'dan az doğum ağırlığına sahip olmak veya
- 30 GH'dan önce doğmuş olmak.?!
- Santral bir damar yoluna sahip olmak.?!

Nistatin oral yoldan veya intravenöz flukonazol profilaktik dozdan verilir.

Bebeklerde rutin antibiyotik kullanımından kaçınmak

Enfeksiyon için risk faktörleri veya klinik göstergeler veya olası enfeksiyona dair laboratuvar kanıtı olmayan bebeklere rutin olarak antibiyotik tedavisi verilmez.

Yenidoğan Ünitesinde Erken Ve Geç Başlangıçlı Menenjit:

- Menenjitten şüpheleniliyor fakat etken patojen bilinmiyorsa (örneğin, BOS Gram boyaması bilgi vermediği için), intravenöz ampislin ve sefotaksim ile tedavi edilir.
- Menenjitin (BOS Gram boyama veya kültür ile) Gram negatif enfeksiyondan kaynaklandığı gösteriliyor-

sa; ampisilin kesilir, tek başına sefotaksim ile tedavi edilir.

• Menenjitin (beyin omurilik sıvısı Gram boyaması ile) Gram pozitif bir bakteriden kaynaklandığı gösteriliyorsa:

BOS kültürü sonucunu beklerken intravenöz ampislilin ve sefotaksim ile devam edilir ve mikrobiyolojiye danışılır.

Yenidoğan Sepsisinde Tıbbi Bakım

Sistemik etkilere yönelik ciddi destek gerekebilir.

• Hastalığın akut döneminde bebeğin durumu stabilize olana kadar kardiyopulmoner destek ve intravenöz (IV) beslenme gerekebilir.

• Kan basıncı, yaşamsal belirtiler, hematokrit, trombosit sayısı ve pıhtılaşma profilinin izlenmesi hayati önem taşır.

• Nadiren, eritrosit, trombosit ve taze donmuş plazma (TDP) dahil olmak üzere kan ürünü transfüzyonu endikedir.

• Isı dengesizliği açısından bebeğin yakın takibi gerekebilir

• Bebek kardiyopulmoner açıdan stabil olduğunda, ebeveyn teması denenebilir.

• Uzun süreli IV tedavi için; periferik IV erişim sağlanamıyorsa, santral kateter veya periferik olarak yerleştirilmiş santral kateter gerekli olabilir.

• Apse varsa, IV antibiyotik apseye yeterince nüfuz edemediğinden ve tek başına antibiyotik genellikle etkisiz olduğundan cerrahi drenaj gerekebilir.

• Kardiyopulmoner destek, parenteral beslenme veya uzun süreli IV erişimi gerekiyorsa, seviye III veya IV bir merkeze transfer edilmesi gerekebilir.

• Yenidoğanın durumu akut olarak tehlikeye girerse, daha büyük merkezlerde bulunan multidisipliner hizmetler gerekli olabilir.

Yenidoğanda Bakteriyel Sepsise Yardımcı Tedaviler

Yenidoğan sepsisinin tedavisi için araştırılan ek tedavilerin faydasını gösteren hiçbir önemli klinik çalışma bulunmamaktadır.

Yenidoğan Sepsisi ve Taze Dondurulmuş Plazma

• TDP, esas olarak yaklaşık %7 protein ve %2 karbonhidrat ve lipit içeren sudan oluşur.

• Tüm pıhtılaşma faktörlerini 1 birim/mL konsantrasyonda içerir.

• Neonatal sepsis ile ilişkili ana pıhtılaşma bozukluğu dissemine intravasküler koagülopatidir (DIC).

• Daha önceleri TDP, immünoglobulinler ve kompleman faktörleri içermesi nedeniyle de kullanılmıştır.

• Bu fikir fizyolojik olarak sağlam olsa da, term ve preterm septik yenidoğanlara TDP uygulandığında, serum IgG seviyeleri üzerinde hiçbir etkisi olmamış, ancak artmış IgA, IgM ve kompleman bileşeni C4 konsantrasyonları saptanmıştır.

• IgG düzeylerinde artış olmaması nedeniyle TDP'nin hümoral bağışıklık üzerinde yararlı bir etkisinin olmadığı sonucuna varılmıştır

• Tansfüzyonla ilişkili viral kontaminasyon riskine karşılık, mevcut daha güvenli alternatif intravenöz gamaglobulin (IVIG) kullanımı önerilmektedir.

Yenidoğan Sepsisi ve IVIG

• Metaanalizler; IVIG ile tedavi edilen septik yenidoğanların IVIG almayanlara göre en az altı kat daha

düşük kısa vadeli ölüm oranına sahip olduğu sonucuna varmışlardır.

- Bununla birlikte, başka metaanalizler, şüpheli veya sonradan kanıtlanmış yenidoğan enfeksiyonu olan bebeklerde mortaliteyi önlemek için IVIG'nin rutin uygulamasını desteklemek için yeterli kanıt bulunmadığı sonucuna varmıştır.
- Şiddetli nötropeni, sepsis ve şok sendromlu yenidoğanlar IVIG tedavisi için uygun adaylardır.
- İntravenöz olarak 750 mg/kg'lık tek bir doz uygulanır. Ek dozlar muhtemelen yararlı değildir.
- Daha yüksek IVIG dozları aslında bağışıklık fonksiyonunu inhibe edebilir.
- İntravenöz immün globulinin profilaktik kullanımının çok düşük doğum ağırlıklı bebeklerde hastane kaynaklı enfeksiyon insidansını azaltmadığı sonucuna varmışlardır.

Gastroenteroloji Gözüyle Besin Alerjisi

Dr. Şule Papağan, Dr. Ezgi Mollaoğlu, Uzm. Dr. Ahsen Dönmez Türkmen

Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları/ Çocuk Gastroenteroloji B.D

Besin Alerjileri; belirli bir yiyeceğe maruz kaldığında tekrarlanabilir şekilde ortaya çıkan spesifik bir bağışıklık tepkisidir.

Besin alerjilerin epidemiyolojisi 18 yıllık suryeyans çalışmasında insidansının yıl başına 100000 kişi başına 8.2 vakadan 108.4 vakaya, prevelansının ise 20.1 den 436 vakaya arttığı gösterilmiştir. Çalışmalarda besin alerjisi prevalans ve insidansın artmasında; C/S doğumun artması, aşırı zayıflık ve aşırı obesitenin artması, modernleşme , kentleşme ve çevre kirliliğinin artmasının, gıda emügatörlerinin sık kullanımının, kimyasal maddelere maruziyetin, mikrobiyotanın bozulmasının ve ilk 1 sene antibiyotik kullanımının önemli olduğu gösterilmiştir.

Şüpheli besinler ülkelere göre değişebilmektedir. Bizim ülkemizde en sık besin alerjilerini; inek sütü, yumurta, dana eti, buğday, fındık ve susam oluşturmaktadır.

Besin alerjileri; Ig E bağımlı, Mikst tip ve Non Ig E olarak 3 tiptir.

1) IgE tipi besin alerjisi; Hızlıdır, tipik olarak yutulduktan sonra dakikalar ile iki saat arasında başlar. Akut ürtiker vakalarının yüzde 20'sinden sorumlu olabilir. Pişmiş meyve sebzelerde risk düşüktür. Klinik öykü ++ Serum Ig E ve besine özgü spesifik IgE yüksekliği, deri prick testi pozitifliği ile tanı konulur.

2) Non IgE bağımlı besin alerjisi; Besin proteinine bağlı proktokolit, besin proteinine bağlı enteropati, besin proteinine bağlı enterokolit olarak 3 tipi vardır. Bulgular genellikle 4-24 saat sonra ortaya çıkar. Subakut/kronik semptomları içerir. Tipik olarak gastrointestinal sistem bulguları içerir. Kan tetkiklerinde sıklıkla spesifik Ig E ler negatif, deri prick testi negatiftir. Kesin tanı Oral Provakasyon test (OPT) ile konur.

--Besin Proteinine Bağlı (BSP) Proktokolit: Distal kolonun tutulumu ile giden inflamatuvar hastalıktır. %1-2 sıklık görülmektedir. Hasta özellikle kanlı mukuslu dışkılama ile başvurur. Büyüme gelişme geriliği genellikler olmaz.

En yaygın tetikleyici inek sütü ve soya proteinidir. Sıklıkla tetkike gerek yoktur. Deri prick testi, Sp Ig e ler negatiftir. Kesin tanı OPT ile konur.

Tetiikleyici proteinin tamamen ortadan kaldırılmasıyla genellikle 1-2 haftada şikayetler düzelir. Emziren annede öncelikle inek sütü ve ürünleri çıkarılır, kanama devam ederse ampirik diyet denenmelidir. Mama ile besleniyorsa yoğun hidrolize formula, (süt bazlı veya pirinç bazlı olabilir) ya da olayın şiddetine göre aminoasit bazlı formula ile tedavi edilmelidir. Bulgular ise sıklıkla 1-2 yaşında düzelir

-- BSP bağı enterokolit: GİS tutulumunun şiddetli formudur. Hem ince barsak hem kalın barsak tutulumu vardır. Sıklığı 0.015 ile %7 arasındadır. Akut ve kronik formda görülür. Akut form tetikleyici gıda alımında yaklaşık 1-2 saat sonra tekrarlayan kusmalar ile kendini gösterir, ishal de olabilir. Şok metabolik asidoz hatta sepsisi taklit edebilir. Ek gıdaya başladıktan sonra da karşımıza çıkabilir, her türlü katı gıda tetiği çekebilir. Kronik formunda ise aralıklı kusma, ishal, büyüme de gerilik ve hipoalbuminemi görülür. Genellikler süt çocukluğunda en sık neden inek sütüdür.

Sp IgE , deri prick testi sıklıkla negatiftir fakat %25 inde sp IgE pozitifliği olabilir. Kesin tanı OPT testidir. Semptomlar tetitkeyici besinin diyetten çıkarılmasının ardından birkaç gün ila birkaç hafta içinde düzelir, hastanın diyeti 18 aylığa kadar genellikle açılmaz.

--BSP Enteropati: İnce barsak tutulumunun olduğu inflamatuvar hastalıktır.

Malabsorpsiyon bulguları, aralıklı kusma, ishal, gelişememe ve nadiren kanlı dışkılama olur. Tanı, klinik özellikler + endoskopide ➔ eozinofilik hücresel infiltrasyonlarla birlikte yamalı villöz atrofi ile konulur .(Çölyak hastalığı

kadar şiddetli değil!!). Kesin tanı OPT'tir. Tetikleyici protein ortadan kaldırılmasıyla tedavi edilir. Genellikle iki yaşından sonra düzelir.

- ***Bunların dışında Non IgE besin alerjileri karın ağrısı, ishal, karın şişkinliği, kusma, kilo kaybı, çığlık atma şeklinde ağlama, kabızlık şikayetleri ile başvurabilir.***

3) Mikst tip Besin alerjiler; eozinofilik özofajit(EoE), eozinofilik gastrit, enterit ve kolit ve atopik dermatiti içerir.

- ***Tedavide amacımız GİS deki inflamasyonu dindirmek ve erken dönemde toleransı sağlamaktır.***
- ***Birinci seçenek her zaman anne sütüdür. Annenin diyetinden öncelikle inek sütü ve ürünleri elimine edilmelidir. Yanıt gözlenmezse ampirik diyete geçilmelidir. Anneye kalsiyum desteği mutlaka verilmelidir.***
- ***Ciddi besin alerjisi olan grupta (anaflaksi, enteropati, enterokolit, EoE ve Heiner sendromu) öncelikle aminoasit bazlı formula diğer alerjilerde ise inek sütü bazlı yoğun hidrolize veya pirinç bazlı hidrolize formula kullanılmalıdır.***

Klinik Vaka Sunumu

Dr. Ferat ELİK

Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağliği Ve Hastaliklari Anabilim Dalı

Adı Soyadı : H, S,

Yaş–Cinsiyet : 23 ay/Kız

Yatış tarihi : 03.10.2022

Adres : BİTLİS

Hazırlayan : Dr. Ferat ELİK

Konsültan : Prof. Dr. Velat ŞEN

Servis : **Çocuk Göğüs Hastalıkları**

Anamnezin kimden alındığı : Annesi

Anamnez güvenilirliği: Orta

ŞİKÂYETİ: Hırıltı. öksürük, morarma

HİKÂYESİ: Daha önceden bilinen bir hastalığı olmayan 23 aylık kız hasta yaklaşık 12 gündür olan geçmeyen hırıltı, öksürük, solunum sıkıntısı ve ara ara olan morarma şikayetleri ile 1 hafta önce dış merkeze başvurmuş. Hastanın şikayetleri aniden başlamış olup hem gece hem de gündüz aynı şiddette ve beslenmeden bağımsız bir şekilde oluyormuş. Hastanın ataklar halinde olan öksürük şikayetine sarı renkte balgam eşlik ediyormuş. Hastanın balgamı toplam yaklaşık bir yemek kaşığı kadarmış. Hastanın ara ara olan morarma şikayetleri öksürük sırasında oluyormuş. Hastanın şikayetlerine ateş eşlik etmiyormuş. Hastaya ayaktan antimikrobiyal ve inhaler tedavi başlanmış. Tedaviye rağmen şikayetleri devam eden hasta ileri tetkik ve tedavi amacıyla tarafımıza yönlendirilmiş. Hastanın yaşı itibari ile yabancı cisim aspirasyonu açısından anamnez derinleştirilince hastanın yaklaşık 15 gün önce önündeki çerezden ağzına atmış olabileceği ailesi tarafından belirtildi.

ÖZGEÇMİŞ:

Prenatal: Hamilelik boyunca ilaç kullanmamış. X-ray maruziyeti yok. Sigara-alkol kullanmamış. Gebelik döneminde ateşli, döküntülü hastalık geçirmemiş.
Natal: NSVY ile miadında ve 2800 gr doğum.
Postnatal: Doğar doğmaz ağlamış, morarma olmamış.
Aşı: Aşı takvimine uygun olarak düzenli olarak yaptırmışlar. Takvim dışı aşılar yapılmamış.
Allerji Öyküsü: Yok
Beslenme: Anne sütü ve mama
Mental Motor Gelişim: Yaşıtları ile uyumlu

SOYGEÇMİŞ:

Anne Yaşı: 35 yaş. Sağ ve sağlıklı
Baba Yaşı: 39 yaş. Sağ ve sağlıklı
Anne-Baba akrabalığı: Yok

Kardeşler:

8 yaşında erkek:Sağ ve sağlıklı
6 yaşında erkek:Sağ ve sağlıklı
3,5 yaş kız: Sağ ve sağlıklı

FİZİK MUAYENE BULGULARI:

VA : 10 kg (-0,5 SDS)
Boy : 68 cm (- 0,1 SDS)
Baş çevresi: 47 cm (+1.1 SDS)

VS : 37 ^{0}C
SS : 38 /dk
KTA : 126 / dk
TA : 85/55 mmHg
O2 satürasyonu : %95-98(oda havasında)

GENEL DURUM: İyi, Çevreye ilgisi doğal **BİLİNÇ DURUMU:** Açık

CİLT:
TT: normal
BCG Skarı : +

BAŞ BOYUN:
LAP: Yok
Tiroit: Non-palpabl

GÖZ:IR : +/+
Pupiller: İzokorik
Konjonktiva: Doğal

KULAK:
Dış kulak yolu: Doğal
Kulak zarları: Doğal
Tonsiller: Doğal
Farenks: Doğal
Burun: Doğal

SOLUNUM SİSTEMİ:
Retraksiyon: yok
Taşipne: yok
Wheezing: yok
Ral: yok
Ronküs**:** Hastanın bilateral ronküsleri var. Hastanın ekspiryumu uzamış

KARDİYOVASKÜLER SİSTEM:
Ritm: sinüs ritmi
Üfürüm: yok
Ek ses: Duyulamadı

BATIN:
Hassasiyet: Yok
Reabunt: Yok
Defans: Yok
Hepatomegali: Yok
Splenomegali: Yok
Kitle: Yok
Assit: Yok

GÜS:
Dış Genitaller: Haricen erkek, anomali yok

EKSTREMİTE:
Ödem: Yok

Siyanoz: Yok
Anomali: Yok
Deformite: Yok
Hipertrofi-Atrofi: Yok
Gelişimsel kalça displazisi: Yok

NÖROLOJİK SİSTEM: Hasta yürüyor

DTR: Doğal
Kas Tonusu: Doğal
Klonus: Yok
Kas Gücü: Doğal
Duyu Kusuru: Doğal
Kortikal başparmak: Yok

LABORATUVAR İNCELEMELERİ:

Hematolojik İncelemeler

Tarih	Hb (g/dl)	Hct (%)	KK (mil./ mm3)	BK (/mm3)	MCV (fl)	NEU	LYM	Trombosit (../mm3)
03.10.2022*	10.8	32,9	4,4	14,8	73,8	5,7	7,9	477000

Periferik yayma*: %45 PNL, %5 çomak, %35 lenfosit, Platelet yeterli kümeli, toksik granülasyon (-)

Atipi yok, malign hücre görülmedi

Kan Gazı:

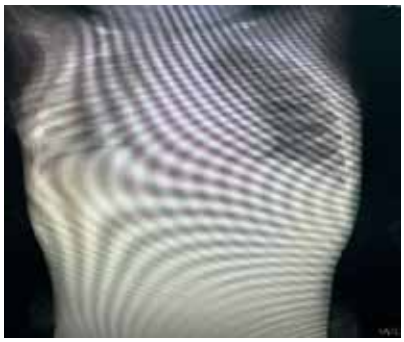
Tarih	Ph	PO2 mmHg	PCO2 mmHg	HCO3 mmol/	Laktat
03.10.2022	7,36	44,6	33	19,5	2.1

Biyokimyasal İncelemeler:

Tarih	**03.10.2022**
Üre **(mg/dl)**	29
Kreatinin (mg/dl)	0,32
Ürik asit **(mg/dl)**	4,8
Glikoz (mg/dl)	94
Na (mEq/L)	137
K (mEq/L)	4,6
Cl (mEq/L)	96
Ca (mg/dl)	10,2
P (mg/dl)	5.3
AST (U/L)	25
ALT (U/L)	30

LDH	**(U/L)**	274
Total Prt.	**(gr/dl)**	6,9
Albümin	**(gr/dl)**	3,5
CK	**(U/L)**	54
D.Bilirubin	**(mg/dl)**	0,5
İ.Bilirubin	**(mg/dl)**	0,6
T.Bilirubin	**(mg/dl)**	1,1
CRP (mg/dl)		**1.8** (0-5)

Kültür sonuçları (Kan, TAK, İdrar): Negatif



PA AC grafisi: Solda hafif havalanma artışı trakea hafif sağa deviye

KLİNİK İZLEM VE TEDAVİ:

Hasta 03.10.2022 tarihinde dış merkezden hırıltı, öksürük, morarma ve solunum sıkıntısı, ile **Çocuk Göğüs Hastalıkları** servisimize Pnömoni? , yabancı cisim aspirasyonu ve reaktif hava yolu hastalığı tanı ve ön tanısı ile kabul edildi. Fizik muayenesinde genel durumu orta ve bilinci açıktı. Hasta monitorize edildi. Rutin kan tetkikleri ve PA-AC grafisi istendi. Dış merkezde reaktif hava yolu hastalığı ve pnömonisi ile hastaya antimikrobiyal ve inhaller tedavi başlanmış. Hastaya inhaler tedavi devam eden hastaya aspirasyon pönomonisi ön tanısı ile sefotaksim ve klindamisin başlandı. Hasta bir gün sonra fleksibil bronkoskobi planlandı hastaya yapöılan bronkoskobi sonucu trakeade yabancı cisim görüldü.

Hasta rijid bronkoskobi yapılması için. Göğüs cerrahisine konsülte edildi. Hasta göğüs cerrahisi tarafından işleme alınan hastanın trakenın alt ucunda yerfıstığı çıkarıldı. Hasta servise devir alındı hastanın kontrol PA grafisi çekildi ve hasta birgün sonra ayaktan tedavi ile externe edildi.



Günlük Yaşamda Çocuk Göğüs Hastalıkları Oturumu

Olgularla Kılavuz Eşliğinde Bronşiolitli Çocuk

Gizem Yılmaz[1], Azer Kılıç Başkan[2]

İUC-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

İUC-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

Bronşiolit günümüzde en sık hastane başvuru sebeplerindendir. En yaygın etken RSV olmakla birlikte yılda 3.2 milyon hastane başvurusuna ve 200.000 ölüme neden olmaktadır. Gelişmemiş ülkelerde mortalitede artışa neden olmasının yanında gelişmiş ülkelerde sık hastane yatışları ile maddi kayıplar ön plandadır. İki yaşın altındaki çocuklarda tüm hastane başvurularının %15-17 sini oluştururken 6 ayın altında bu oran %45-54 arasındadır. Bronşiolit tedavisi için rehberler sınırlı seçenek önerse de bu durum alışılagelmiş tedavi yöntemlerinin uygulanmasının önüne geçememiştir.

Etken büyük çoğunlukla RSV'dir. RSV bir RNA virüsüdür ve genellikle rinovirus ile birliktelik gösterir (%8-29). Pek çok viral etken gibi non-viral etkenler de eşlik edebilir (B.pertusis, mycoplasma vb atipik etkenler). SARS-Cov2 ile birlikte alınan halk sağlığı önlemleri ile RSV bronşioliti sıklığı oldukça azalmıştı. Ancak yeniden normal hayata dönüşle görülme sıklığı zirveye ulaştı.

Bronşiolitin patofizyolojisinde distal bronşiollerde inflamasyon ve obstrüksiyon vardır. Bunun sonucunda küçük hava yollarında hava akımının azalmasına, ekspiryum kapasitesinin değişmesine neden olarak akciğer hiperekspansiyonu, mukus üretiminde artış, atelektazi ve wheezing oluşur. RSV bronşioliti olgularında proinflamatuar sitokinler açığa çıkarak perivasküler ve peribronşioler hücre infiltrasyonu başlar. Ekstrapulmoner olarak nadir de olsa ensefalit, kardiyomiyopati ve hepatit görülebilir.

Tanı öykü ve klinik bulgulara dayanır. Akut viral üst solunum yolu bulgularını takiben gelişen alt solunum yolu semptomları oluşur. Bu bulgular öksürük, takipne, hırıltı, çekilmeler, wheezing ve rallerdir. Genellikle 3-5. günlerde semptomlar pik noktasına ulaşır. Sıklıkla 7-14 günlerde ise semptomlar geriler. Öksürük yaklaşık 3 haftada kaybolur. Klinik hızla değişebildiğinden yakın izlem önemlidir.

Bronşiolitin ayırıcı tanısı hem enfeksiyöz hem de enfeksiyöz olmayan nedenleri içerir. Konjenital kalp hastalıkları, yabancı cisim aspirasyonu, pnömoni, boğmaca mutlaka akılda tutulması gereken durumlardır.

Bronşiolit için risk faktörleri; <37 GH doğum, kronolojik yaş <10 hafta, sigara maruziyeti, <2 ay anne sütü alma, gelişim geriliği, kronik akciğer hastalığı, kronik kalp hastalığı, nörolojik problemler, düşük sosyoekonomik düzey olarak sıralanır. Bu risk faktörlerini taşıyan bebeklerin klinik olarak daha hızlı kötüleşebileceği akılda tutulmalıdır. Ancak doğrudan hiçbiri yatış endikasyonu olarak kullanılmamaktadır.

Son çalışmalarda bağışıklık yanıtında gelişen genetik polimorfizmin RSV'ye karşı duyarlılığı arttığı gösterilmiştir. Toll-like reseptörlerdeki (TLR1 ve TLR10) bu genetik farklılığın RSV geçirenlerde astım riskini de arttığı gösterilmiştir. Şiddetli bronşiolit, astım ve alerjik hastalıkların her biri diğerleri için risk faktörüdür.

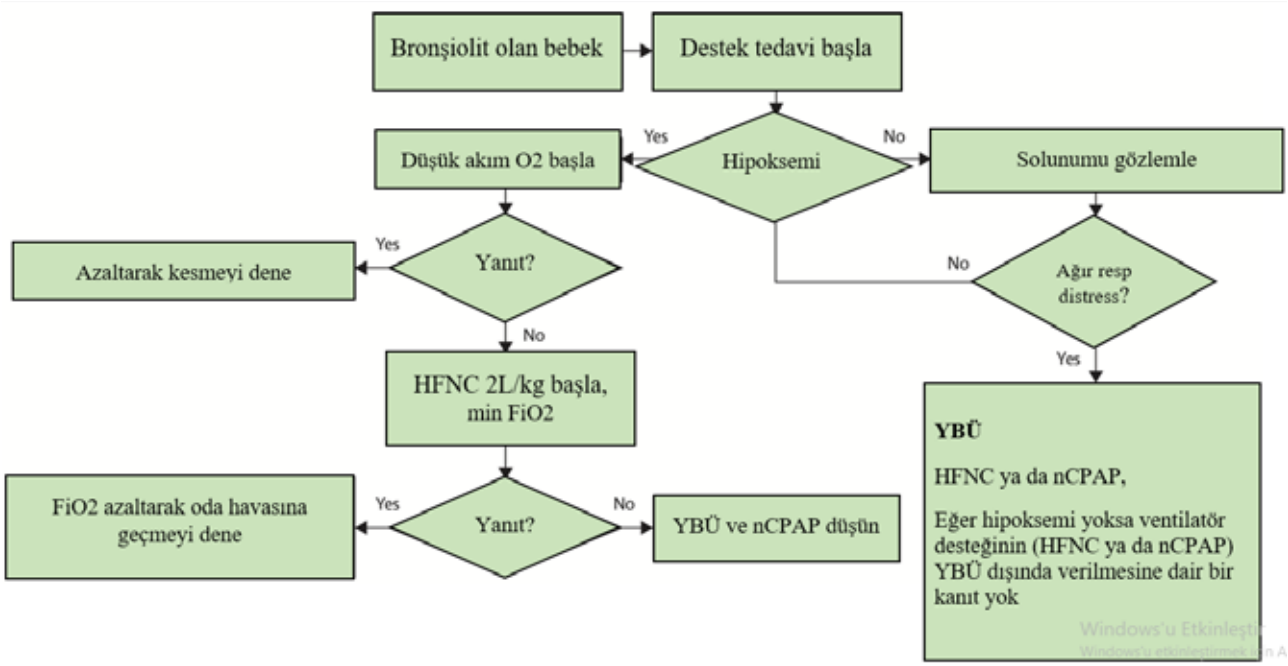
TANI

Bronşiolit tanı ve tedavisine yönelik uluslararası kılavuzların önerilerine rağmen gereksiz tanısal araştırmalar hala rutinde kullanılmaktadır. Rutin idrar testi, kan kültürü, elektrolitler veya sepsis araştırılması gereği yoktur. Benzer şekilde viral serolojik testler yapılması rutin olarak önerilmemektedir. Ancak bazı rehberler antibiyotik kullanımını azaltmak için RSV testinin yapılmasını önermektedir. Radyolojik görüntüleme de özellikle ateşi veya hipoksemisi olmayan bebeklerde rutin olarak önerilmemektedir.

TEDAVİ

Yüksek akım ve CPAP tedavisi

Bronşiolitte hava yolu obstrüksiyonu ve atelektazi hipoksemiye neden olabilir. Nazal kanüller aracılığıyla düşük akışlı veya standart subnazal oksijen; hipoksemi ve solunum yetmezliği varlığında HFNC kullanımı önerilmektedir. HFNC kullanımının entübasyon ve mekanik ventilasyon ihtiyacını azalttığına dair pek çok çalışma mevcuttur. CPAP tedavisini ise solunum yetmezliği ve ciddi hastalık varlığında önermektedir. Noninvaziv solunum desteği alan hastalar invaziv mekanik ventilasyon için aday olabileceğinden yakın izlenmelidir.



Oksijen tedavisi

Hipoksemisi olmayan bebeklerde oksijen kullanımının yararına dair bir kanıt yoktur.

Aspirasyon ve salin damlalar

Bronşiolitli bebeklerde burun deliklerini temizlemek için aspirasyon veya salin burun damlalarının kullanılmasının da yararına dair herhangi bir kanıt yoktur. Rehberler daha çok yüzeyel aspirasyonu önermektedir.

Göğüs fizyoterapisi

Kanıtlar bronşiyolitli hastalarda rutin fizyoterapi kullanımını desteklememektedir. Fizyoterapi sadece ilişkili komorbiditeleri olan hastalarda önerilir (SMA vs).

Hidrasyon desteği

Hastanın hidrasyon durumuna göre sıvı tedavisi olgu bazında değerlendirilmelidir. Oral hidrasyon yetersiz ise intravenöz hidrasyon yerine öncelikle nazogastrik hidrasyon önerilir. Yapılan çalışmalarda bu iki yöntem karşılaştırıldığında anlamlı bir farklılık saptanmamıştır.

Hipertonik salin

Nebulize hipertonik salinin (≥%3), hava yolu yüzeyini nemlendirme, ödemi azaltma ve mukus atılımını kolaylaştırma özelliğinden dolayı faydalı olduğu düşünülmektedir. Ancak yararı tartışmalıdır. Salin ile hipertonik salin etkisinin karşılaştırıldığı çalışmalarda hipertonik salinin etkinlik süresinin daha kısa olduğu gösterilmiştir. Ayrıca yararı olmadığına dair yayınlar da mevcuttur.

Glikokortikoidler

Bronkodilatatörlere benzer şekilde, ulusal ve uluslararası rehberler kortikosteroidlerin bronşiolit tedavisinde kullanımını önermemektedir.

Randomize, plasebo kontrollü bir çalışmada oral deksametazon ile kombine nebulize epinefrin kullanıldığında

sinerjistik etki gösterdiği bulunmuştur. Bu etki ile ilgili çok merkezli, randomize çift kör çalışmalar devam etmektedir.

Kombine tedaviler

Yatan hastalarda nebulize hipertonik salin ile nebülize epinefrin birlikte kullanımının hastanede kalış süresini azalttığı gösterilse de tekli epinefrin veya salbutamol kullanımının faydası gösterilememiştir.

Antibiyotikler

Altta yatan viral nedenlere sekonder bakteriyel enfeksiyonların eşlik etme oranı oldukça düşüktür. Yine de bronşiolitli hastalarda antibiyotik kullanım oranları fazladır. Ateş varlığı, bebeğin iyi görünmemesi, akciğer grafilerini yorumlamada zorluklar ve pnömoni tanısını kaçırma endişesi gibi nedenler ile antibiyotiklerin gereksiz kullanımı halen yaygın olarak görülmektedir.

Antiviraller

RSV için spesifik oral füzyon inhibitörleri ile ilgili faz 2 ve faz 3 çalışmaları halen devam etmektedir. Ribavirin potansiyel yan etkileri nedeniyle önerilmemektedir.

Enfeksiyon kontrolü

Bronşiolitli bebeklerde yapılan viral seroloji incelemelerinde sıklıkla birden fazla virüs varlığı gösterilmiştir. En yaygın etken RSV'dir ve oldukça bulaşıcıdır. Bulaşıcılık için temel önlemler olan el hijyeni ve kişisel koruyucu ekipman (eldiven, tek kullanımlık önlük, maske ve gözlük gibi) kullanımı önerilmektedir.

Uzun dönem etkileri

Geçirilmiş RSV enfeksiyonları; akciğer fonksiyonlarında bozulma, tekrarlayan hırıltılı solunum atakları ve astım dahil olmak üzere uzun vadeli komplikasyonlarla ilişkilidir. Pozitif bir ilişki kurulmuş olmasına rağmen, RSV bronşioliti mi yoksa bireysel risk faktörleri mi tekrarlayan hışıltı ataklarına yatkın hale getirmekte halen belirsizdir.

Rinovirüs enfeksiyonu olan bebeklerin gıda veya aeroalerjenlere karşı IgE duyarlılığı açısından yüksek risk altında olduğu bilinmektedir.

Korunma

Günümüzde RSV enfeksiyonu için kullanılan lisanslı tek koruyucu tedavi stratejisi; bir monoklonal antikor olan palivizumabdır. Palivizumab, pik bronşiolit mevsiminde şiddetli RSV enfeksiyonu geçirme riski olan bebeklere, yaşamlarının ilk yılında beş ay süreyle (1 ay arayla) intramüsküler enjeksiyon olarak uygulanır. Bu profilaksi, hastane ve yoğun bakım yatışlarını azaltır. Amerikan Pediatri Derneği, <29 GH bebeklerde pik bronşiolit mevsiminde palivizumab profilaksisi önermektedir. Kronik akciğer hastalığı ve hemodinamik olarak stabil olmayan kalp hastalığı olan bebeklerde 29-32 GH doğum söz konusu ise önerilir. Yeni bir monoklonal antikor olan nirsevimab, RSV için en yoğun sezon başlangıcında olmak üzere yalnızca bir kez uygulanma avantajına sahiptir.

En umut verici aday aşı ise RSV füzyon proteini içeren bir aşıdır. Pek çok potansiyel pediatrik ve maternal RSV aşısı için çalışmalar halen devam etmektedir.

Krup Tanı ve Tedavisi

Özge Günal

Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Vaka 1
4 yaş ,erkek hasta

Şikayet
§ Ani başlayan havlar tarzda öksürük
§ Hastanın nefes almakta güçlük çektiğini, zor nefes aldığını, sanki nefesi yetmiyormuş gibi sesler çıkardığını ifade ediyorlar.
§ Daha önce benzer şikayetler olmamış.
§ Evde ateş 37.6 ölçülmüş.
§ Ek şikayet yok.

Fizik muayene
§ Ateş: 37.2 , DSS:27, KTA:130 TA:95/52
§ Orofarinks doğal
§ Hastanın rahatlıkla dışardan duyulan stridoru ve karakteristik öksürüğü mevcut
§ Solunum sesleri bilateral doğal
§ Diğer sistem muayeneleri doğal
§ Somatik gelişim normal Tartı(18kg) SDS:0,22 / Boy(105cm) SDS:-0,34)

Özgeçmiş-Soygeçmiş
§ Term doğum, NVSD
§ Nicu yatışı yok
§ Bilinen hastalık yok
§ Daha önce hastane yatışı yok
§ Düzenli kullandığı ilaç yok
§ Ailede bilinen kronik hastalığı olan yok

Tedavi
§ Adrenalin nebül sf ile sulandırılarak veriliyor.
§ Tek doz olarak steroid ampul kırılarak oral olarak veriliyor.
§ Hastaya ek olarak soğuk buhar da veriliyor. Parenteral steroid verilmiyor. Hasta bu tedavilerle düzeliyor.

Berfu Tokuç Ülgen

Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Vaka 2

6 yaş, kız hasta

Şikayet

§ Gece ani başlayan öksürük
§ Daha önce 6 kez krup atağı nedeniyle acil başvurusu var. Tüm başvurularında gece ani başlayan öksürük şikayeti mevcut, eşlik eden başka semptom yok. Ateş yok, ek patoloji saptanmıyor.
§ Her seferinde acil başvurusunda aldığı nebül tedavilerinden fayda görmüş ve eve gönderilmiş.

Fizik Muayene

§ Ateş:36.9, DSS: 22, KTA: 107, TA: 99/64
§ Orofarinks doğal
§ Solunum sesleri bilateral doğal , wheezing yok
§ Stridor ve eşlik eden öksürük mevcut
§ Diğer sistem muayeneleri doğal
§ Somatik gelişim normal Tartı(22kg) SDS:0,16 / Boy(114cm) SDS:-0,7)

Özgeçmiş-Soygeçmiş

§ Term doğum, c/s
§ Nicu yatışı yok
§ Bilinen hastalık yok
§ Daha önce hastane yatışı yok
§ Düzenli kullandığı ilaç yok
§ Ailede bilinen kronik hastalığı olan yok
§ Hastanın öyküsü tekrarlayan krup atakları nedeniyle detaylandırılıyor.
§ Bilinen alerjisi yok.
§ Bebeklik döneminde besin alerjisi sorgulanıyor; olmadığı öğreniliyor.
§ Atopik dermatit öyküsü olmadığı öğreniliyor.
§ Eforla artan öksürük şikayetleri olduğu öğreniliyor.
§ Ailede atopi öyküsü yok.

Tedavi

§ Nebülize adrenalin serum fizyolojik ile sulandırılmadan veriliyor. Şikayetler tamamen gerilemiyor.
§ Oral veya nebül steroid verildiğinde daha fazla fayda gördüğü aile tarafından belirtiliyor. Hastaya nebülize steroid verildiğinde tedaviden fayda görüyor.
§ Hastaya sistemik steroid tedavisi verilmiyor.
§ Eve nebül steroid tedavisi ile taburcu ediliyor ve poliklinik kontrolüne çağrılıyor.

İzlem

§ Hastanın tekrarlayan krup atakları olması nedeniyle poliklinik kontrolünde reaktif hava yolu hastalığı ön tanısıyla araştırılıyor.
§ Yapılan solunum fonksiyon testi sonucunda hasta astım tanısı alıyor.
§ Steroid nebül tedavisi başlanan hasta tedaviden fayda görüyor ve tekrar krup atağı olmuyor.

Krup Tanı ve Tedavisi

Mürüvvet Yanaz

Marmara Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

Larinks ve subglottik havayollarındaki inflamasyona bağlı olarak inspiratuar stridor, öksürük (havlar tarzda) ve ses kısıklığı ile karakterize klinik bir tanıdır. "Krup" terimi çocuklarda bir dizi üst solunum yolu hastalığını tanımlamak için kullanılmaktadır. Viral ya da klasik krup sıklıkla 6 ay-3 yaş arası çocuklarda görülür. Solunum yolu virüsleri etkendir. Ateş, burun tıkanıklığı gibi ÜSYE belirtileri eşlik edebilir ve sıklıkla 3 gün içinde kendiliğinden iyileşir. Spazmodik krup da sıkıkla 6 ay-3 yaş arası çocuklarda görülür. Her zaman gece ortaya çıkar. Ani başlayıp, ani sonlanır. Ateş yoktur ama hafif ÜSYE belirtileri olabilir. Sıklıkla tekrarlar. Ailesel yatkınlık veya atopi ile birliktelik olabilir.

Etiyolojide başta parainfluenza virus olmak üzere solunum yollarında enfeksiyona neden olan viruslerin çoğu krup ile karşımıza çıkabilir. Bakteriyel etkenler, Mycoplazma pneumonia hariç nadiren etken olmaktadır, ancak sekonder bakteriyel enfeksiyonlar sık görülebilir.

Öyküde semptomların nasıl başladığı, süresi ve nasıl ilerlediği sorgulanmalı. Ani başlangıç, 12 saatten kısa sürede progrese olması, daha önceden krup geçirmiş olma, altta yatan havayolu anomalisi olması ve solunum yetmezliğine yatkınlık yaratabilecek tıbbi bir durumun olması hastalığın şiddetini arttıran faktörlerdir.

Öyküdeki bazı ipuçları krupu diğer üst solunum yolu obstrüksiyonuna neden olan sebeplerden ayırmamıza yardımcı olabilir. Ateş olmaması akla spazmodik krup veya subglottik kist, hemanjiom gibi non-enfeksiyöz stridor nedenlerini getirmeli. Havlar tarzda öksürük, subglottik bölgedeki daralmanın tipik bulgusudur. Ses kısıklığı, krup dışında epiglotit ve YCA'da da görülebilir. Yutma güçlüğü epiglotit düşündürmelidir. Drooling peritonsiller veya retrofaringeal abse ya da epiglotit düşündürmeli. Göğüs ağrısı ise daha çok epiglotitte karşımıza çıkmaktadır.

Tekrarlayan krup vakalarında altta yatan hastalık açısından hasta tetkik edilmelidir. Bu hastalarda havayolu anomalisi, astım gibi atopik havayolu hastalığı, gastroözefageal reflü hastalığı ve eozinofilik özefajit açısından dikkatli olunmalıdır. 1 yaş altı, entübasyon öyküsü olan ve hastane yatışı gerektiren vakalarda havayolu anomalisi akla gelmeli ve gerekli vakalarda FOB uygulanmalıdır. Rekürren krup ile atopi arasında ve ilerleyen dönemde astım gelişimi ile ilişki olduğu gösterilmiştir. Bir diğer düşünülmesi gereken hastalık GERH'dır ve rekürren krupların neredeyse yarısında karşımızda çıkmaktadır. Bir diğer akılda tutulması gereken hastalık ise eozinofilik özefajittir.

Yapılan bir çalışmada 142.091 hastanın 5799'unda (155'inde krup öyküsü +) 5 yıllık takipte astım geliştiği görülmüş. Ve yapılan analizlerde krupun astım için risk faktörü olduğu gösterilmiş. Özellikle 7-9 yaş arası, erkek ve krup geçiren hastalarda astım riskinin yüksek olduğu saptanmış.

Hasta değerlendirilirken dinlenme halinde stridor varlığı, çekilmenin şiddeti, hava giriş çıkışı, solukluk veya siyanoz varlığı ve mental duruma bakılmalı. Westley skoru ile hastalığın şiddetinin belirlenmesi, tedavi ve yönetimde yol gösterici olmaktadır.

Hafif krup vakalarında havlar tarzda öksürük ve ses kısıklığı vardır. Stridor sakinken yoktur, çekilme minimaldir veya yoktur. Bu hastalara, destek tedavisine ek olarak tek doz oral deksametazon veya prednisolon verilmesi önerilmektedir. Orta şiddette krup vakalarında sakinken stridor vardır. Hafif-orta şiddette çekilmeler vardır. Distres veya ajitasyon yoktur ya da minimaldir. Havayolu obstrüksiyonunu arttırabileceğinden anksiyete minimuma indirilmeli. Nemlendirilmiş hava veya oksijen verilmeli. Tek doz deksametazon en az invazif yolla uygulanmalı. Alternatif olarak 2mg/2ml nebulize budenozid uygulanabilir. Rasemik epinefrin nebul tedavisi uygulanmalı. Destek tedavisi verilmeli, hasta en az 3-4 saat izlenmeli.

Ağır şiddette krup vakalarında sakinken stridor vardır. Ciddi çekilmeler vardır. Ajitasyon, letarji veya siyanoz görülebilir. Tedavide orta şiddette vakalara olduğu gibi yaklaşılır, rasemik epinefrine yanıt yok ise tekrar verilebilir

ya da hasta YBÜ ihtiyacı açısından değerlendirilir.

3-4 saatlik gözlemin ardından hastada sakinken stridor olmaması, SpO2 normal olması, hava giriş çıkışı iyi olması, renk ve bilinin normal olması, oral alım iyiliği ve aile tekrar hastaneye başvurması gereken durumlar hakkında yeterli bilgiye sahip olması halinde taburculuk kararı verilebilir.

Hava giriş-çıkışının azaldığı, bilincin bozulduğu, solunum yetmezliği ihtimali olan şiddetli krup vakalarında, nebulize epinefrin ve steroid sonrası bulguların kötüleştiği veya persiste ettiği vakalarda, toksik görünüm veya sekonder bakteriyel enfeksiyon bulgusu varlığında, oksijen ihtiyacı veya ciddi dehidratasyon varlığında hastaneye yatış düşünülmelidir. Ek olarak 6 ay altı vakalarda ve sık acil başvurusu olanlarda da yatış düşünülmelidir.

Cochrane veritabanı incelendiğinde 4565 çocuğun dahil edildiği 43 RCT' bakıldığında; glukokortikoidlerin krup semptomlarını 2 saat içerisinde azalttığı, etkisinin 24 saate kadar devam ettiği, hastanede kalma süresini ve tekrarlayan hastane ziyaretlerini azalttığı gösterilmiştir.

Bir başka çalışmada 225 katılımcının dahil olduğu 8 çalışma incelenmiş ve nebülize epinefrinin, tedaviden 30 dakika sonra krup semptomlarında klinik ve istatistiksel olarak anlamlı azalma ile ilişkili olduğu gösterilmiştir. Rasemik epinefrin, L-epinefrin veya pozitif basınçla verilen epinefrinin, basit nebulize epinefrine daha üstün olduğuna dair kanıt gösterilememiştir.

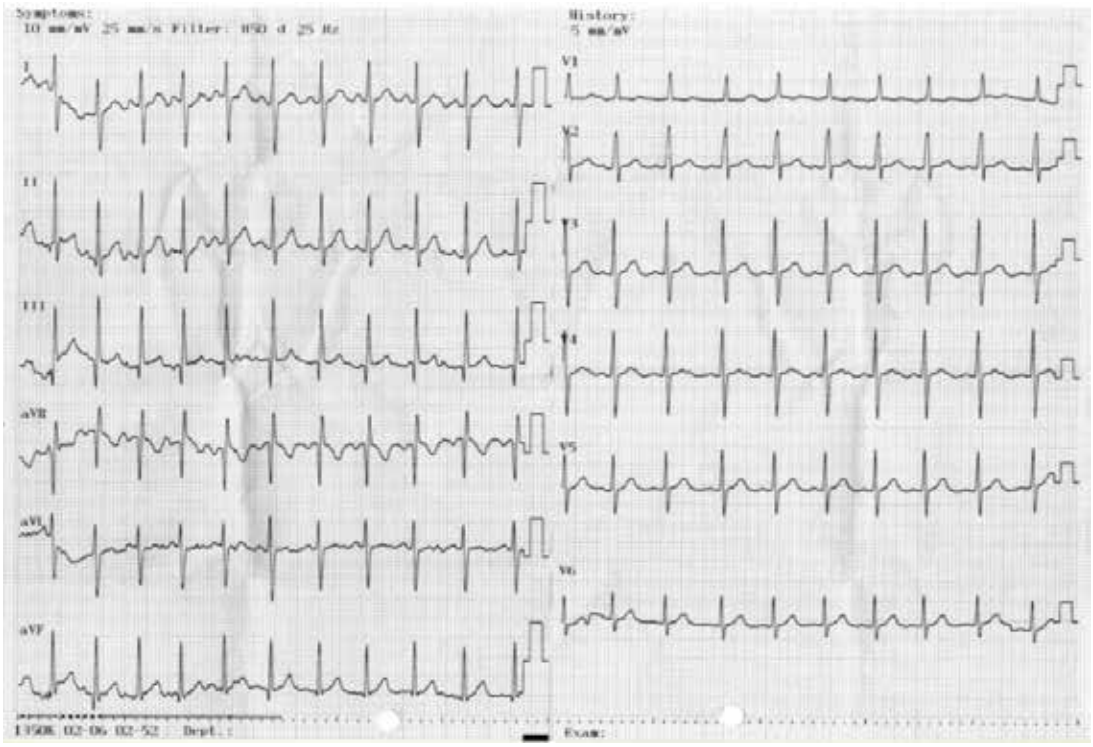
Heliox tedavisiyle ilgili Cochrane veritabanına bakıldığında 91 hastayı içeren sadece 3 RCT mevcut olup, kanıtlar sınırlıdır. Etkinliği ve güvenilirliği net olmamakla birlikte advers olay bildirilmemiştir.

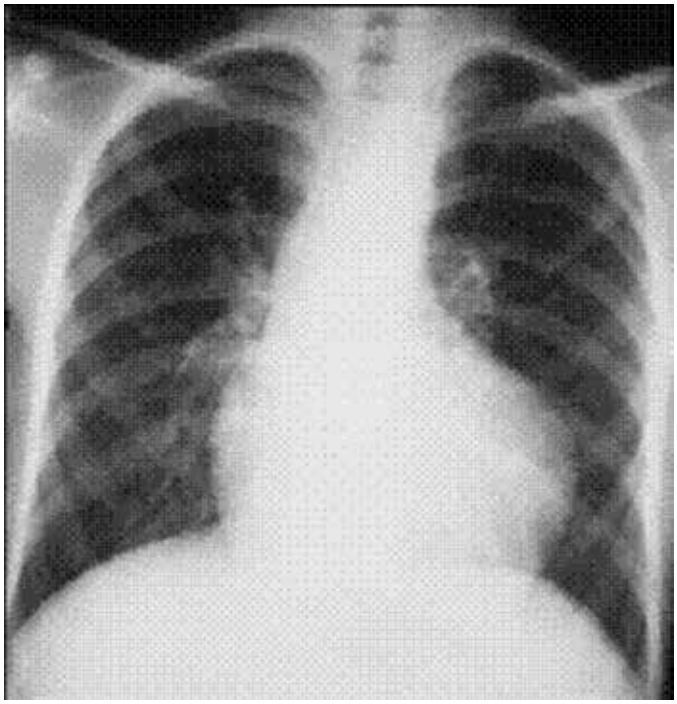
Siyanoz İle Acil Servise Başvuran Yenidoğanın Değerlendirilmesi

Dr. Leyla İsmihan Türker

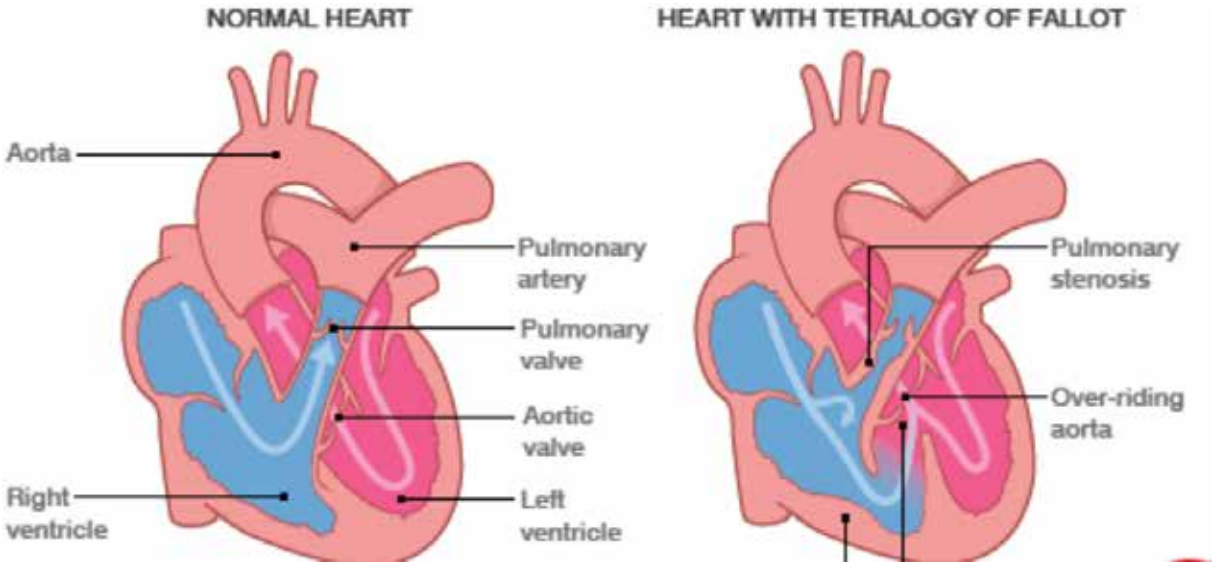
Süleyman Demirel Üniversitesi Pediatri Anabilim Dalı

26 günlük kız yenidoğan hastada dudaklarında, dilinde ve tırnaklarında morarma görülmesi, huzursuz olması, sürekli ağlama şikayetleri ile acil servise başvurmuştur. Fizik muayenesinde üfürüm saptanması üzerine tarafımıza yönlendirilmiştir. Özgeçmişinde 36+5 GH NSVYD ile 3100 gram olarak doğduğu, prenatal- natal- postnatal dönemlerinde özellik olmadığı öğrenildi. Soygeçmişinde anne, babanın sağlıklı olduğu, ailede kalp hastalığı ve kalıtsal bir hastalık öyküsünün olmadığı, anne-baba arasında akrabalık bulunmadığı, annenin gebelikte ilaç kullanma öyküsünün olmadığı öğrenildi. Fizik muayenesinde Vücut sıcaklığı: 36.3 °C .Nabız: 142/dk SS: 30/dk.SpO2 : %83.KB: 75/43 (SKB:93-62 DKB:62-31 mmHg) mmHg idi. Ağırlık: 3350 gram (10-25 p) .Boy: 50 cm (25 p). BÇ: 34 cm (25-50 p).GD: Orta idi. Aktif – hareketli idi. Bilinç açık idi. BB: Ön fontanel:2x1 cm açık Arka fontanel: 0,5 x 0,5 cm açık idi. Solunum sistemi muayenesinde: Akciğer sesleri bilateral doğal idi. Ral, ronküs duyulmadı. KVS: S1:+ S2:+ . AFN +/+ . Kapiller dolum zamanı :<3 sn idi**. Sternum sol kenarı boyunca 3/6 şiddetinde sistolik ejeksiyon üfürümü duyuldu.** Cilt: Turgor- tonusu doğaldı. **Dudaklarda, dilde ve tırnaklarda siyanoz izlendi.** Peteşi, purpura izlenmedi.Batın: Rahattı. HSM:yoktu.Güs: Haricen kız görünümdeydi. Nörolojik: Moro:+/+ Yakalama:+/+ Emme:+ .Ekstremite: Abdüksiyon kısıtlılığı,ekstremite anomalisi görülmedi.Laboratuvarında WBC: 14.300/mm3.Hgb: 13,6 gr/dL .Hct: %41.MCV: 81 Fl.Trombosit: 365.000/mm3. CRP: 0,14 mg/dL.PZ: 13,2 sn .INR: 1,05.APTZ: 30,7 sn.Biyokimya tetkiklerinde Kan Şekeri: 78 mg/dL.Üre: 11 mg/dL. Kreatinin: 0,4 mg/dL.Na: 142 mmol/L.K: 4,3 mmol/L .Ca: 9,2 mg/dL.P: 5,1 mg/Dl idi. Hiperoksi testinde kan gazında parsiyel oksijen basıncı 80 mmhg idi. Santral ve periferik siyanoz farkı :Santral siyanozda dil ve mukoza dahil siyanotik izlenir.PaO2,satürasyon düşüktür. Ekstremiteler sıcak, perfüzyon normal ise kardiyak veya pulmoner kaynaklı bir patoloji düşündürür. Periferik siyanozda dil ve mukoza pembe izlenir.PaO2 normaldir. Ekstremiteler soğuk, geri dolum zamanı uzundur. Sepsis,hipotermi,şok kaynaklı patoloji düşündürür.





Siyanoz ayırıcı tanılar : Koanal Atrezi .Laringomalazi.Persistan Pulmoner Hipertansiyon,Pnömoni ,Fallot Tetralojisi,Büyük Arter Transpozisyonu,Konvülziyon.Yapılan ekokardiyografik inceleme ile hastaya fallot tetralojisi tanısı koyulmuştur.



Fallot tetralojisi :Sağ ventrikül çıkış yolu obstrüksiyonu: İnfundibüler tip .VSD: Büyük, subaortik, perimembranöz, nonrestriktif.Sağ ventrikül hipertrofisi.Aorta sağa deviasyonu: VSD üzerine biner tarzda

Solunum Sıkıntılı Yenidoğana Yaklaşım

Olgu 1: Yenidoğan Geçici Takipnesi, Olgu 2: Neonatal Pnömoni

Sultan Aslınur Hazan, Gülay Sönmez Demir, Özmert M.A. Özdemir

Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Neonatoloji Bilim Dalı

Yenidoğan geçici takipnesi olan birinci olgumu sizlere anlatacağım. Olgumuz 27 yaşındaki annenin 4. gebeliğinden son adet tarihine göre 37 hafta hastanemizde sezaryenle (eski C/S) ile 4550 gr doğan 3. canlı erkek bebek. Annenin gebelik takipleri düzensiz ve gestasyonel diyabetes mellitus mevcut (tedavi almamış, diyet yapmış). Koryoamniyonit öyküsü yok, erken membran rüptürü (EMR), preeklampsi – eklampsi öyküsü yok. Kronik akciğer hastalığı (astım) yok. Alkol, sigara, ilaç kullanımı yok. Annenin kan grubu A Rh (+) şeklindeydi. Bebek doğar doğmaz ağladı. Kalp tepe atımı >100/dk saptandı. Siyanoze görünümde, takipneik ve subkostal çekilmesi olan bebeğe 30 saniye süreyle 5-6 cmH_2O basınç ile CPAP (*Continuous Positive Airway Pressure*) uygulandı. Oksijen saturasyon değeleri (sO_2) 1., 5. ve 10. dakikada sırasıyla %60/%80/%92 idi. APGAR skoru 1., 5. ve 10. dakikada sırasıyla 8/9/10 idi. Kord kan gazında pH: 7,31 pCO_2: 44 mmHg pO2:28 mmHg HCO_3:22,2 BE:-4 laktat:2,3 mmol/L şeklinde saptandı. Her iki göze tobsin damla ve 1 mg konakion intramuskuler uygulandı. Hepatit B aşısı yapıldı. Doğum salonunda CPAP uygulanan, interkostal çekilmesi ve burun kanadı solunumu artarak devam eden hasta yenidoğan yoğun bakım ünitesine (YDYBÜ) izlem için alındı. Kısaca hatırlayacak olursak anne 27 yaşında sağ, sağlıklıydı sadece maternal diyabet öyküsü vardı. Baba 30 yaşında sağ, sağlıklıydı. Anne ve baba arasında akrabalık vardı. Kardeş ölüm öyküsü yok. Ancak kardeşinde progresif familyal intrahepatik kolestaz (PFIC) nedeni ile karaciğer transplantasyonu öyküsü var. Fizik Muayenesinde; Genel durumu orta, ateş: 36,4°C, Vücut ağırlığı: 4550 gr (>97 Persentil), Baş çevresi 38 cm (75-90 P), boyu 52 cm (75-90 P), solunum sayısı 60-70/dk, oksijen saturasyonu %88-89 nabız 160-170/dk idi. Solunum sistemi muayenesinde: takipneik (solunum sayısı: 60-70/dk) İnterkostal ve subkostal çekilme ve burun kanadı solunumu mevcut, oksijen saturasyonu %88-89 ön fontanel 1,5-1,5 cm, arka fontanel 0,5x0,5 cm, normal bombelikte, kalp sesleri ritmik, üfürüm duyulmadı, nabız: 160-170/dk, bilateral arterio-femoral nabız (+/+), batın rahat, organomegali yok yenidoğan refleksleri haftasıyla uyumlu, olağandı. Dış genital haricen erkek görünümde, testisler bilateral skrotumdaydı. Takipneik (solunum sayısı: 60-70/dk), interkostal ve subkostal çekilme olması ve burun kanadı solunumu olması nedeni ile hasta doğum salonundan YDYBÜ alındı. Monitörize edildi, akciğer grafisi çekildi. Havalanma artışı, hilustan başlayan belirgin vasküler görünüm, İnterlobar fissürlerde sıvı mevcuttu. Salbutamol 0.15 mg/kg 2ml 0.9% salin solüsyonu ile inhaler verildi (ilk bir saatte). Tetkiklerinde Ph: 7,37 $PaCO_2$: 30 mmHg PaO_2: 65 mmHg Be: -2,9 , WBC: 17,1 K/uL HGB: 19 g/dL Htc: % 54 PLT: 237 K/uL, İ/T oranı: 0,16, CRP: 0,15 mg/L saptandı. Solunum sayısı: 60-70/dk oksijen saturasyonu %88-89 olması nedeni ile nazal CPAP tedavisi başlandı .(6 cmH_2O basıncında, FiO_2 : %21-26). 60 cc/kg %10 dekstroz infüzyonu başlandı. Verilen sıvı miktarı günlük idrar çıkışı ve tartısına göre ihtiyacı kadar düzenlendi. Takipneik olması nedeni ile orogastrik sonda ile 8x5-10 cc anne sütü olacak şekilde beslenmesi başlandı, tolere ettikçe beslenmesi günlük ihtiyacına göre artırıldı. Oral beslenme totalden düşüldü. Hasta yaklaşık 36 saat 6 cmH_2O nazal CPAP %21-26 fiO2 ile takip edildi. Takibinde solunum sıkıntısında belirgin düzelme izlendi. Aralıklı olarak 2 gün küvöz içi oksijen ile takip edildi. Postnatal 3. gün solunum semptomları tamamen düzeldi, oksijen ihtiyacı kalmadı. Tam enteral oral anne sütü ile beslenme gerçekleştiğinde anneye emzirme ve bakım eğitimi verildi. Postnatal 6. gün şifa ile taburcu edilerek, poliklinik takibine alındı.

İkinci olgumuz olan konjenital pnömoniden bahsedeceğim. 30 yaşındaki annenin 6. gebeliğinden son adet tarihine göre 37 hafta hastanemizde sezaryan (eski C/S) ile 3820 gr doğan 2. canlı erkek bebek Annenin gebelik takipleri düzensiz, gestasyonel diyabetes mellitus mevcut (diyetle regüle). Annenin bilinen koagülasyon bozukluğu var (unfraksiyone heparin ve Asetilsalisik asit kullanıyor). Preeklampsi - eklampsi, enfeksiyon öyküsü yok. EMR, kötü kokulu akıntı yok. Annede alkol, sigara kullanımı yok. Anne kan grubu A Rh (+) şeklindeydi.Doğar doğmaz ağladı. Kalp tepe atımı >100/dk saptandı. Siyanoze görünümde, takipneik ve subkostal çekilmesi olan bebeğe 5-6 cmH_2O basınç ile CPAP uygulandı. Oksijen saturasyon değeleri 1., 5. ve 10. dakikada sırasıyla %55/%75/%85 idi.APGAR

skoru 1., 5. ve 10. dakikada sırasıyla 8/9/10 idi. Hasta kord kan gazında; pH:7,29 pCO_2:66 mmHg pO2:64 mmHg HCO_3: BE: -5 laktat:3,6 mmol/L şeklşndeydi. Her iki göze tobsin damla ve 1 mg konakion intramuskuler uygulandı. Hepatit B aşısı yapıldı. Doğum salonunda CPAP uygulanan, inlmesi, interkostal çekilmesi ve burun kanadı solunumu artarak devam eden hasta yenidoğan yoğun bakım ünitesine izlem için alındı. Soygeçmişinde anne 30 yaşında sağ, gestasyonel diyabetes mellitus mevcut (diyetle regüle), annenin bilinen koagülasyon bozukluğu var (unfraksiyone heparin ve Asetilsalisik asit kullanıyor). Baba 33 yaşında sağ, sağlıklı, anne ve baba akraba (kuzen) kardeş ölüm öyküsü yoktu. Fizik muayenesinde; genel durumu orta-letarjik, ateş: 36,7°C, vücut ağırlığı :3820 gr (>97 P), baş çevresi:35cm (50-75P), boy:51 cm (50-75 P) şeklindeydi. Solunum sayısı: 90-120/dk, oksijen saturasyonu %80-85, nabız: 160-180/dk idi. Solunum sistemi muayenesinde; takipneik (solunum sayısı: 90-120/dk), interkostal ve subkostal çekilme ve burun kanadı solunumu mevcut. oksijen saturasyonu %80-85, ön fontanel 1,5-1,5 cm, arka fontanel 0,5x0,5 cm, normal bombelikteydi. Kalp sesleri ritmik, üfürüm duyulmadı, nabız: 160-180/dk bilateral arterio femoral nabız (+/+), batın rahat, organomegali yoktu. Yenidoğan refleksleri haftasıyla uyumlu, olağan dış genital haricen erkek görünümde, testisler bilateral skrotumdaydı. İzleminde; letarjik takipneik (solunum sayısı: 90-120/dk), inleme, interkostal ve subkostal çekilme, burun kanadı solunumu mevcut olması, oksijen saturasyonu %80-85, nabız: 160-180/dk olması nedeni ile hasta doğum salonundan YDYBÜ alındı. Monitörize edildi, akciğer grafisi çekildi. Akciğer grafisinde bilateral alveolar dansiteler ve hava bronkogramları karakteristik, düzensiz infiltrasyonlar olması ile neonatal Pnömoni ile uyumlu olarak değerlendirildi. Nazal CPAP ile takibe alındı (6 cmH_2O) kan tetkiklerinde Ph: 7,16 $PaCO_2$: 76 mmHg PaO_2: 64 mmHg Be: -4 laktat: 3,6 mmol/L,WBC: 21,4 K/uL HGB: 16 g/dL Htc: % 46 PLT: 259 K/Ul, İ/T oranı: 0,36, CRP: 32 mg/L saptandı. Kan kültürü alınarak hastaya ampisilin ve gentamisin tedavisi uygun dozda başlandı. Postnatal 6. saatinde hasta entübe edildi, ventilatörde basınç kontrollü Assist/Control (A/C) modunda takibe alındı. Entübasyondan hemen sonra trakeal aspirat kültürü alındı. Endotrekeal tüpten sürfaktan (sürvanta 100 mg/kg) verildi. 60 cc/kg %10 dekstroz infüzyonu başlandı. Verilen sıvı miktarı günlük idrar çıkışı ve tartısına göre ihtiyacı kadar düzenlendi. Takipneik olması nedeni beslenmedi (solunum sayısı: 90-120/dk), total parenteral nütrisyon başlandı. Solunum sayısı <80/dk olduğunda orogastrik sonda ile 8x5-10 cc anne sütü olacak şekilde beslenmesi başlandı, tolere ettikçe beslenmesi günlük ihtiyacına göre artırıldı. Oral beslenme totalden düşüldü. Postnatal 48 saat sonra solunum semptomları gerileyen hasta ekstübe edildi. Üç gün boyunca 6 cmH_2O basınçla nazal CPAP modunda takip edildi. Solunum sıkıntısı azalarak postnatal 5.gününde kesildi. Trakeal aspirat ve kan kültüründe üreme olmayan kontrol akut faz reaktanları negatif olan hastanın antibiyoterapisi 10 güne tamamlanarak kesildi. Tam enteral oral anne sütü ile beslenme gerçekleştiğinde anneye emzirme ve bakım eğitimi verildi. Postnatal 12. gün şifa ile taburcu edildi.

Solunum Sıkıntısı Olan Yenidoğana Yaklaşım

Gülay Sönmez Demir

Özmert M.A. Özdemir

Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Neonatoloji Bilim Dalı

Yenidoğan yoğun bakım ünitelerine hasta başvurularının en sık nedeni solunum sıkıntısına yol açan perinatal sorunlardır.[1] Bebeklerin yaklaşık %7'sinde erken yenidoğan döneminde solunum sıkıntısı görülür.[2] Solunum sıkıntılı bir yenidoğanda hangi bebeğin, nasıl izleneceği ve kimlerin yenidoğan servisine yatırılıp nasıl tedavi edileceği oldukça önemlidir. Bu sunumda solunum sıkıntılı yenidoğana nasıl yaklaşılması gerektiği ve güncel uygulamalar son literatür bilgileri ışığında aktarılmaya çalışılmıştır.

Yenidoğanın solunum sıkıntısı bulguları; takipne (solunum sayısı >60/dakika) ve taşikardi (kalp tepe atımı >160/dakika), burun kanadı solunumu, inleme, göğüs duvarında çekilmeler (interkostal, suprasternal, sternal), siyanoz ve apne/dispne olarak sayılabilir.[3-6] Solunum sıkıntısının şiddeti, zaman içindeki ilerlemesi ve tedavi başlama kararını objektif olarak değerlendirmek amacıyla Silverman-Anderson ve Downes skorları gibi bazı skorlama sistemleri kullanılabilir.[3-6]

Prematüre bebeklerdeki solunum sıkıntısının nedenlerini sıklık sırasına göre sırasıyla respiratuvar distres sendromu (RDS) %46, yenidoğanın geçici takipnesi (YGT) %37, pnömoni/sepsis %5, mekonyum aspirasyon sendromu (MAS) %2, konjenital kardiyak malformasyon %2, kromozomal bozukluk/çoklu konjenital anomaliler %1.4, spontan pnömotoraks %1.2, perinatal asfiksi %1.1, pulmoner kanama %1 ve diğerleri %3.3 olarak sayabiliriz.[7,8] Preterm bebekte solunum sıkıntısının en sık nedeni olan RDS doğum ağırlığı ve doğum haftası azaldıkça artmaktadır.[9]

Term bebeklerde solunum sıkıntısı nedenleri ise genellikle akciğer kaynaklı olup, sıklıkla YGT, pnömoni, RDS, MAS, hava kaçağı sendromları ve pulmoner hipoplazi gibi nedenlerle gelişir. Akciğer dışı solunum sıkıntısı ise sistemik bozukluklar (hipotermi, metabolik asidoz, anemi/polisitemi, hipoglisemi, pulmoner hipertansiyon, konjenital kalp hastalığı) ve solunum sisteminin anatomik problemleri (üst hava yolu obstrüksiyonu, hava yolu malformasyonları, yer kaplayan lezyonlar, göğüs kafesi anomalileri, frenik sinir yaralanması, nöromüsküler hastalık) sebebiyle gelişmektedir.[7,8]

Solunum sıkıntılı bebeğe yaklaşım doğum odasından başlamaktadır. Bu nedenle her doğumda doğum odasında "Neonatal Resusitasyon Programı (NRP)" eğitimi almış bir, riskli doğumlarda, NRP sertifikalı ve canlandırma basamaklarını tam olarak uygulayabilen iki, çoğul gebeliklerde, her bebek için en az iki sağlık personeli bulunması önerilmektedir.[10] Gebelik yaşı, doğum şekli, sepsis gelişimine ait risk faktörleri, eşlik eden konjenital anomali varlığı, normal antenatal ultrasonografi (USG) bulguları doğumdan önce sorgulanmalı ve doğumdan önce gerekli durumlar için hazırlık yapılmalıdır.[11] Doğum sonrası NRP basamaklarına uygun olarak hastanın ayrıntılı fizik muayenesi yapılmalıdır.[11] Solunum sayısı >60/dk olan hastaya T parçalı canlandırıcı ile *continuous positive airway pressure* (CPAP) (5-6 cmH_2O basıncında) uygulanır.[12,13] Solunum sayısı <60/dk olan hastanın doğum odasında preduktal (sağ el-bilek) nabız oksimetresi ile oksijen saturasyonu ölçülür.[12,13] Oksijen saturasyonu %90 ve üzerinde ve spontan solunum olan hastaya olağan bakım verilir, genellikle ileri inceleme gerekmez.[12,13] Fakat oksijen saturasyonu <%90 olan hastaya CPAP uygulanır.[12,13] **İzleminde solunum sıkıntısı sebat eden veya artan hastanın mutlaka akciğer grafisi çekilir.**[12,13] Çünkü sadece klinik bulgulara dayanarak, solunum yolu hastalıklarını solunum dışı hastalıklardan ayırt etmek güçtür ve term bebekte solunum sıkıntısının nedeni sıklıkla pulmoner **kökenlidir.** Akciğer grafisi ile akciğer parankimi ve komşu yapılar değerlendirilir. Yenidoğanın geçici takipnesi, RDS, MAS, pnömoni, hava kaçağı sendromları ve diafragma hernisi gibi hastalıkların tanısı akciğer grafisi ile rahatlıkla konulabilir.[13,14] Akciğer grafisi normal değerlendirilen hastada persistan pulmoner hipertansiyon, konjenital kalp hastalığı gibi solunum sıkıntısına sebep olan akciğer dışı nedenlere yönelerek hasta tetkik edilmelidir.[13,14]

Solunum sıkıntısı bulguları artan ve klinik olarak kötüleşen hastada FiO_2 ihtiyacı %40'ın üzerine çıktıysa ve anormal akciğer grafisi bulguları varsa, ya da bunlar olmasa dahi 2 saat geçmesine rağmen bebek düzelmiyorsa, hasta yenidoğan yoğun bakım ünitesine ileri tetkik ve tedavi için yatırılmalıdır.[13,15]

Yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatışı yapılan bebeklerde ayrıntılı öykü, ayrıntılı fizik muayene yapılmalıdır. Tanı konulması için AC grafisi çekilmedi ise grafi çekilmeli, gerekiyorsa tekrar edilmeli, kan gazı, tam kan sayımı, kan kültürü tetkiki alınarak hasta değerlendirilmelidir.[13,15] Arteryel kan gazında pH < 7.20, $PaCO_2$ > 60 mmHg, PaO_2 < 50 mmHg veya inspire edilen O_2 konsantrasyonu (FiO_2) %100 iken O_2 sat <%80 olan hastasolunum yetmezliği olarak değerlendirilir. Klinik ve laboratuvardan iki ve üstünde bulgusu olan hasta solunum yetmezliği olarak tanımlanmalıdır, gerekirse entübe edilmelidir.[16,17]

Sepsis risk faktörleri varsa hastaya ampisilin + aminoglikozid olacak şekilde ampirik antibiyotik tedavisi parenteral başlanmalı, gerekli görülür ise ekokardiyografik değerlendirme yapılmalıdır. Sonrasında hasta klinik izleme alınarak tetkik ve kliniğine göre tedavi yönlendirmesi yapılmalıdır.[13,17]

Sonuç olarak, yenidoğan döneminde prematürelerde RDS ve YGT, termlerde ise YGT ve pnömoni başta olmak üzere çeşitli solunum sıkıntısı yapan hastalıklar sıklıkla görülmektedir. Solunum sıkıntılı bir yenidoğana yaklaşım doğum salonunda başlamakta, tanıda iyi bir öykü, fizik muayene ve akciğer grafisi oldukça önem kazanmaktadır.

YENİDOĞANIN GEÇİCİ TAKİPNESİ

En sık görülen neonatal solunum sıkıntısı nedenlerinden biri (%40) yenidoğanın geçici takipnesidir.[16,18-20] Fetal alveolar sıvının geç rezorpsiyonu nedeniyle gelişen pulmoner ödemle karakterizedir. Her gestasyonel yaşta görülebilen, çoğu zaman benign seyirli parankimal akciğer hastalığıdır. Semptomlar genellikle doğum sırasında ve doğumdan sonraki iki saat içinde gelişir. Sıklığı 33-34.gestasyonel hafta arasında doğan bebeklerde %10, 35-36. gestasyonel haftalar arasında doğanlarda %5, term bebeklerde ise %1'den azdır.[16,18-20]

Fetal pulmoner epitel, yaklaşık 6. gebelik haftasında alveolar sıvıyı salgılamaya başlar, bu sıvı akciğer gelişimi ve amniyotik sıvının hacmine katkıda bulunur. Fetal akciğer sıvısının **üretimi** spontan doğum eyleminin başlangıcından birkaç gün önce azalır.[21,22] Doğum eyleminin başlaması ile maternal adrenalin ve glukortikoid gibi hormonların etkisi ile epitelyal sodyum kanalları (ENaC) aktive olur. Alveoler sodyum, epitelyal sodyum kanalları (ENaC) aktivasyonu ile pasif, Na+/K+-ATPase pompası ile aktif olarak interstisyuma geri taşınır. Oluşan ozmotik gradiyent alveol içindeki sıvının pulmoner kapiller ve özellikle lenfatik sistemden rezorbe olmasını sağlar.[23-25] Vajinal kanaldan bebeğin geçişine bağlı oluşan torasik sıkışma da klirenste çok az da olsa rol oynar.[23-25] Bu mekanizmada oluşan bir bozukluk akciğerlerdeki sıvının rezorpsiyonunun gecikmesi ve bunun sonucunda YGT gelişmesine neden olur. Bu duruma ENaC kanallarının yeterli çalışmaması, elektif sezaryen ile uterus kontraksiyonları ile oluşan yüksek transpulmoner basıncın olmaması, sürfaktan fonksiyonunun azalması, β-adrenerjik cevapsızlığa genetik yatkınlık, β-adrenerjik reseptör kodlayan genlerde polimorfizm gibi nedenler sebep olabilir.[23-25]

Yenidoğanın geçici takipnesinin risk faktörleri arasında sezaryen ile doğum, erkek cinsiyet, annede astım öyküsü, makrozomi (>4500 g), çoğul gebelik, uzamış doğum eylemi, perinatal asfiksi, anneye sıvı yüklenmesi, makat doğum, maternal diyabet, maternal obezite ve zor doğum öyküsü gibi durumlar yer alır.[26-31]

Birçok bebekte doğumdan sonra birkaç saat süren kısa süreli bir takipne görülür, yenidoğanın geçici takipnesi ile zaman zaman karıştırılan bu durum "gecikmiş geçiş dönemi" olarak adlandırılmaktadır.[13,17] Fakat YGT bu klinik druma göre daha uzun ve ağır seyreder. Solunum sıkıntısı saptanan hastanın solunum sıkıntısı bulguları artıyor, FiO_2 ihtiyacı %40'ın üzerine çıkıyor, anormal akciğer grafisi bulguları saptanıyor veya bu bulgular olmasa dahi 2 saat geçmesine karşın bebekte klinik düzelme saptanmıyorsa hastanın yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatışı yapılarak ileri tetkik ve tedavi gerekmektedir.[13,17]

Yenidoğanın geçici takipne tanısı klinik ve radyolojik bulgulara dayalıdır, semptomlar tamamen düzelmeden tanı kesinleştirilemez.[13] Semptomları gerilemeyen, artan hastalarda diğer olası tanılar mutlaka araştırılmalıdır.[13,32] Tanı için prenatal testler (matür lesitin/sfingomyelin oranı ve fosfatidilkolinin amniyon sıvısında bulunması, fetal

akciğerin ultrasonografi ile) veya doğum sırasında amniyotik sıvı örneklemesi (amniyon sıvısında lamellar cisim sayımı) yapılabilir, ancak bu tetkikler rutinde kullanılmamaktadır.[13,30,33-36] Solunum sıkıntısı olan, nabız oksimetre ile yakın takip edilen hastaya tanıya yönelik sıklıkla postnatal testler yapılır.[13,30] Arteriyel/kapiller kan gazında genellikle takipneye bağlı hipokapni görülür zaman zaman uzamış durumlarda respiratuvar asidozla sonuçlanan hiperkapni de saptanabilir.[13,30,37-39] Enfeksiyon ve polisitemiyi ekarte etmek için tam kan sayımı yapılmalıdır.[13,30,37-39] Periferik yaymada immatür nötrofil sayısı/total nötrofil sayısına oranı (İ/T) >0,2 olması sepsis için anlamlıdır.[13,30,40] Ayrıcı tanı için sepsis belirteçleri de kullanılabilinir. İskemi modifiye albümin, plazma endotelin-1 ve serum atrial natriüretik peptid düzeyleri (rutin olarak kullanımını önermek için yeterli kanıt yok) tanıya yardımcı testlerdir, ancak rutinde kullanılmazlar.[13,30,37-40] Akciğer grafisinde YGT bulguları; havalanma artışı, diyafragmanın düzleşmesi, hilustan başlayan belirgin vasküler görünüm, interlobar fissürlerde sıvı ve plevral effüzyon olarak sayılabilir.[30,41] YGT tanısında akciğer USG noninvazif, doğru ve güvenilir bir tanısal araçtır.[30,34,42-44] Akciğer USG'sinde konsolidasyon olmadan düzenli plevral çizgi, çift akciğer noktası, pulmoner ödem, beyaz akciğer görüntüsü, plevral efüzyon veya kompakt B çizgileri saptanabilir.[30,34,42-44]

Yenidoğanın geçici takipnesi düşünülen olgularda özellikle 24 saatten uzun süren klinik durumlarda pnömoni veya sepsis gibi diğer tanılar düşünülmelidir. Klinik şüphe varsa konjenital kalp hastalığı açısından ekokardiyografi yapılmalıdır.[13,30] Yüksek oksijen konsantrasyonuna veya mekanik ventilasyona ihtiyacı olan bebeklerde tek başına YGT olma ihtimali düşük olup bu bebeklerde respiratuvar distres sendromu, pulmoner hipertansiyon, patent duktus arteriosus akla gelmeli ve buna yönelik değerlendirilmelidir. Preterm bebeklerde RDS'yle birlikte olabileceği akılda tutulmalıdır. Metabolik hastalıklar, konjenital malformasyonlar (konjenital diyafragma hernisi, kistik adenomatoid malformasyon) ayırıcı tanıda nadir de olsa mutlaka düşünülmelidir.[13,30]

Yenidoğanın geçici takipne tedavisi genel olarak destek tedavisidir. Hastanın oksijen saturasyonu >%90 (nadiren >%30 oksijen ihtiyacı olur) olacak şekilde solunumu desteklenmelidir. Oksijen ihtiyacı veya solunum iş yükü fazla olan hastalara 5-6 cmH_2O basıncında nazal CPAP uygulanabilir. Entübasyon ihtiyacı veya >%40'dan fazla FiO_2 ihtiyacı varsa YGT dışı solunum problemi olasılığı yüksek olup hasta bu açıdan değerlendirilmelidir.[13,30] Hastanın beslenmesi solunum sayısına göre düzenlenmelidir. Solunum sayısı <60/dk ise oral besleme, solunum sayısı 60-80/dk ise orogastrik sonda ile besleme yapılabilir, ancak solunum sayısı >80/dk ise enteral beslenme kesilerek intravenöz sıvı ve parenteral nutrisyon başlanmalıdır.[13,30] Tartı ve idrar çıkışı yakın izlenerek sıvı kaybı fizyolojik sınırlarda tutulmaya çalışılmalıdır. Sıvı kısıtlamasının YGT tedavisinde yeri tartışmalı olup bu konuda net bir yaklaşım yoktur.[13,30,45] Risk faktörü olan ve sepsisi düşündüren klinik ve laboratuvar bulguları olan hastalara kültürleri alınarak antibiyoterapi başlanabilir, ancak YGT tedavisinde rutin antibiyotik kullanımı bulunmamaktadır.[13,30] Diüretik tedavisi, inhale rasemik epinefrin, inhale kortikosteroidler ve dopamin gibi diğer medikal tedavilerinin YGT tedavisinde yeri yoktur.[13,30,45] İnhale β2 agonist olan salbutamolun plaseboya göre takipneyi azalttığı ve buna bağlı olarak hastanede kalış süresini kısalttığı için YGT tedavisinde kullanılabileceği bildirilmektedir.[13,30,45]

Genel olarak YGT prognozu iyi olup çoğu olguda semptomlar 48 saat içinde geriler, nadiren takipne bir veya birkaç hafta sürebilir.[13,30,46] Yenidoğanın geçici takipnesi tanısı alan özellikle erkek bebeklerde çocukluk çağında astım gelişme riskinin artabileceği bildirilmektedir. YGT'li bebeklerde komplikasyonlar nadir de olsa; solunum sıkıntısında artış, mekanik ventilasyon ihtiyacı, hava kaçağı sendomu ve pulmoner hipertansiyon görülebilir.[13,31,47]

Yenidoğanın geçici takipnesini önlemeye yönelik girişimler olarak ise 39. gebelik haftasından önce tıbbi endikasyonu olmayan vajinal veya sezaryen doğumlardan kaçınmak, spinal anesteziyi genel anesteziye tercih etmek sayılabilir.[20,48-51] Elektif sezaryen ile doğacak term bebeklere antenatal steroid uygulamasının YGT sıklığını azaltabileceği bildirilmektedir.[20,52]

NEONATAL PNÖMONİLER

Pnömoni akciğerin enflamatuvar sürecidir. Gelişmekte olan ülkelerde önemli bir morbidite ve mortalite nedenidir.[53,54] Yenidoğanlarda pnömoniler, başlangıç zamanına göre erken ve geç başlangıçlı pnömoni olarak sınıflandırılır.[51,53-56] Postnatal ilk 3 günde oluşan pnömoniler erken, 3.günden sonra gelişen pnömoniler geç başlangıçlı pnömoni olarak sınıflandırılır.[54,55-59] Erken başlangıçlı pnömoniye enfekte amniyotik sıvının intrauterin aspirasyonu, an-

neden fetüse mikroorganizmaların transplasental geçişi, doğum sırasında veya sonrasında enfekte amniyotik sıvının aspirasyonu neden olurken, geç başlangıçlı pnömoni sıklıkla hastane kaynaklı veya toplum kökenlidir. [54,55-59] Uzamış membran rüptürü (>18 saat), koryoamniyonit, prematürite, düşük doğum ağırlığı, fetal taşikardi, annede intrapartum ateş, düşük sosyoekonomik durum, erkek cinsiyet ve galaktozemi (gram negatif mikroorganizmalarla enfeksiyona yatkınlık) erken neonatal pnömoni için risk faktörleridir.[56,59] Mekanik ventilasyon, havayolu anomalileri (koanal atrezi, trakeoözefageal fistül, kistik adenomatoid malformasyon, vb), altta yatan hastalık, uzamış hastane yatışı, gastrointestinal içeriğin aspirasyonuna neden olan nörolojik bozukluklar, önceki kan dolaşımı enfeksiyonu, düşük hemşire/hasta oranı, hava filtrasyonunda yetersizlik, sık aspirasyon (>8 kez/gün), entübasyon sırasında sedasyon uygulanması ise geç başlangıçlı neonatal pnömoni için risk faktörleridir.[56,59]

Bakteriyal pnömoni plevrada enflamasyon, bronkopulmoner yapılarda infiltrasyon veya destrüksiyon, alveol, bronş ve bronşioller içerisinde lökosit ve fibrinöz eksüda birikimi ile karakterizedir.[55] Virüsler ise çoğunlukla interstisyel pnömoniye yol açar.[55] Erken neonatal pnömoni etkenleri bakteriyel (Grup B steptokok "gelişmiş ülkelerde en sık etken", Escherichia coli, Klebsiella türleri, Staphylococcus aureus, Streptococcus pneumonia, Listeria monocytogenes, Mycobacterium tuberculosis, Ureaplasma urealyticum), viral (Herpes simplex virüs "en sık viral etken", Adenovirüs, Enterovirüs, Rubella, Sitomegalovirüs) ve fungal (Candida türleri) olabilir.[13,56,59] Geç başlangıçlı pnömoniye ise sıklıkla gram pozitif mikroorganizmalar sebep olmakla birlikte viral ve fungal etkenler de sebep olabilir.[13,56,59]

Solunum sıkıntısı bulguları erken başlangıçlı pnömonide doğumda veya doğumdan hemen sonra başlar.[13,56] Solunum sıkıntısının yanında pnömoniye spesifik olmayan, nonenfeksiyöz sebeplere bağlı da görülebilen klinik bulgular gözlenir. Letarji, emmede zayıflık, kusma, apne, taşikardi, dolaşım bozukluğu, vücut ısısında değişiklikler, metabolik asidoz görülebilir. Bazı bebeklerde pulmoner hipertansiyon gelişebilir.[13,56]

Tanı için ayrıntılı öykü alınır ve ayrıntılı fizik muayene yapılır.[13,56,57] Akciğer grafisi, kan gazı, tam kan sayımı, periferik yayma (İ/T oranı), kan kültürü değerlendilir.[13,40,55-57] Hasta eğer entübe edilmişse entübasyondan hemen sonra veya ilk entübasyondan en geç 8 saate kadar geçen süreçte trakeal aspirat kültürü alınması önerilmektedir, ancak enfeksiyon belirteçi olarak hastanın kliniği ile birlikte değerlendirilmeli ve kontaminasyon riski veya kolonizasyon durumu hep akılda tutulmalıdır.[60-62] Trakeal aspirat kültürü, enfekte amniyotik sıvı aspirasyonuna bağlı pnömonilerde kan kültürü ile daha iyi paralellik gösterir.[60-62] Plevral efüzyon varsa sıvı örneği alınarak mikroskobik inceleme ve kültür ile değerlendirilmelidir.[13,56,57] Pulmoner hipertansiyon veya konjenital kalp hastalığı düşünülen olgulara ekokardiyografi yapılmalıdır.[13,56,57]

Neonatal pnömonide akciğer grafisinde bilateral alveolar dansiteler, hava bronkogramları ve düzensiz infiltrasyonlar görülebilir. Preterm bebeklerde özellikle Grup B streptokoklara bağlı gelişen pnömoninin akciğer grafisi RDS ile karıştılabilir.[13,63,64] Akciğer USG'nin neonatal pnömonide sensitivite ve spesifisitesi yüksektir. Akciğer USG'sinde A çizgileri kaybolur ve konsolidasyonlar görülür.[13,63,64]

Erken başlangıçlı pnömoni tedavisinde ampisilin ve aminoglikozit ampirik olarak ilk tercihtir.[13,65] Geç başlangıçlı pnömoni eğer toplum kökenli ise ampisilin + aminoglikozid/3. kuşak sefalosporin, hastane kaynaklı veya ventilatör ilişkili ise vankomisin + aminoglikozid/3. kuşak sefalosporin ampirik olarak başlanmalıdır.[13,65] Beta laktamaz direnci düşünülüyorsa aminoglikozit yerine karbapenem (örneğin meropenem) tercih edilebilinir.[56,66] Viral pnömonide etkene yönelik spesifik tedavi varsa tercih edilir, yoksa destek tedavisi verilir.[66-70] Herpes simpleks virüsüne bağlı pnömonilerde intravenöz asiklovir 60 mg/kg/gün, 3 doza bölünerek, 21 gün kullanılır.[65] Respiratuvar sinsityal virüse bağlı pnömonilerin tedavisi destek tedavisidir (ribavirin tedavisinin yenidoğan ve infantlarda kullanımı önerilmemektedir).[67] İnfluenzada oseltamivir 5 gün kullanılabilir.[68-70]

Antibiyoterapi veya antiviral tedavinin yanında hastaya yeterli destek tedavisi de uygulanmalıdır. Solunum desteklenmeli, termoregülasyon sağlanmalı, yeterli beslenme ve sıvı verilmelidir. Atelektazi gelişirse nebülize rekombinant human DNAse ile tedavi önerilebilinir. Komplike olmayan pnömonide tedavi süresi 10-14 gündür.[13,71,72]

RESPİRATUVAR DİSTRES SENDROMU

Respiratuvar Distres Sendromu (RDS), prematüre bebekler açısından morbiditesi yüksek ve ölüm ile sonuçlanabilen ciddi bir hastalıktır. Akciğerde yapısal immatüriteye eşlik eden alveolar surfaktan eksikliğinden kaynaklanır. Fosfolipid yapıdaki surfaktan yüzey gerilimini azaltarak alveollerin açık kalmasını sağlar.[73-76] Eksikliğinde yaygın atelektaziler gelişimine bağlı ventilasyon perfüzyon dengesi ve buna bağlı olarak gaz değişimi bozulur.[70-73] İnsidansı gestasyonel yaş azaldıkça artar.[9]

Doğum sonrası erken dönemde takipne, retraksiyon, inleme ve siyanozun eşlik ettiği solunum sıkıntısı bulguları ile ortaya çıkar. Bu klinik bulgular ve kan gazı değerleri ile solunum yetmezliği tespit edilip ve tanı akciğer grafisinde klasik buzlu cam ve hava bronkogramları görüntüsü ile desteklenir. Ayırıcı tanısında yenidoğanda solunum sıkıntısı yapan yenidoğanın geçici takipnesi, pnömoni, hava kaçağı sendromları, siyanotik konjenital kalp hastalıkları ve akciğer dışı diğer sistemik hastalıklar akla gelmelidir.[73-77]

Ülkemizde poraktant alfa, beraktant ve kalfaktant olmak üzere 3 adet doğal surfaktan bulunmaktadır ve tedavide RDS'li bu bebeklerde daha etkili olduğu gösterilmiş olan doğal surfaktanlar tercih edilmelidir.[73] Klinik ve laboratuvar olarak RDS tanısı alan bebeklerde FiO_2 ihtiyacının >%30 olması RDS şiddeti ve non-invaziv ventilasyon (NİV) başarısızlığını öngörmede önemli bir belirteç olduğu düşünülse de ülkemiz koşulları göz önünde bulundurularak önerimiz FiO_2 ihtiyacının ≥%40 olduğu durumda surfaktan uygulanması şeklindedir.[73,78] Tekrarlayan surfaktan dozları RDS klinik bulguları gerilemeyen ve FiO_2 ihtiyacı ≥%40 seyreden bebeklerde uygulanabilir. Poraktant alfa'nın 200 mg/kg başlangıç dozunda kullanılması tekrarlayan surfaktan dozlarına ihtiyacı azaltır. Poraktant alfa 200 mg/kg başlangıç dozunda uygulandığında aynı preparatın 100 mg/kg dozuna veya 100 mg/kg beraktanta göre daha düşük mortalite ile ilişkili olduğu gösterilmiştir.[79] Mevcut ticari surfaktan preperatlarının tekrarlama aralıkları ve önerilen maksimum tekrar doz sayısı birbirinden farklıdır, ülkemizde bulunan ticari preperatların önerilen başlangıç dozları Tablo 1'de özetlenmiştir.[73,79-82] Birçok prematüre bebek surfaktan uygulaması sonrası ekstübasyonu tolere edebileceğinden ve daha sonrasında CPAP veya nazal aralıklı pozitif basınçlı ventilasyon (NIPPV) ile solunum desteği verilebileceğinden surfaktan uygulama yöntemi olarak INSURE (entübe et, surfaktan ver, ekstübe et) yöntemi kullanılabilir.[70,77] Entübasyon uygulanmadan daha ince bir kateter ile LISA (Less Invasive Surfactant Administration) veya MIST (Minimally Invasive Surfactant Therapy) adlı iki yöntem surfaktan uygulanması alternatifi olarak düşünülmelidir. Her iki yöntemde de surfaktan uygulaması sırasında non-invaziv ventilasyon uygulamasına ara verilmemektedir ve hasta için daha az invaziv bir yöntem kullanılmış olur.[73,80-82] Profilaktik surfaktan tedavisi antenatal steroid tedavisi uygulanmamış 26 gestasyon haftasından küçük ve doğum salonunda stabilize etmek için entübasyon gereken prematürelere önerilir.[81,82]

Genel tedavi yaklaşımı olarak hastaların izleminde prematüre bebeklerde hedef oksijen saturasyonu %90-94 aralığında tutulmaya çalışılmalıdır. Pnömoni-sepsis ekarte edilene kadar ampirik antibiyoterapi (ampisilin+aminoglikozid) kültürleri alındıktan sonra başlanmalıdır, sepsis ekarte edildiğinde en kısa zamanda kesilmelidir. Vücut ısısı 36,5-37,5 C olmalıdır. Yeterli sıvı ve beslenme desteği sağlanmalıdır.[73]

Respiratuvar Distres Sendromu (RDS) insidansını azaltmak için preterm doğumları önlemek esastır fakat bu mümkün olmadığından erken doğum tehdidi olan 23- 34 hafta arasındaki tüm gebelere antenatal steroid tedavisi önerilir. Betametazon 24 saat arayla 12 mg intramüsküler (toplam 2 doz) olarak veya 12 saat arayla 6 mg deksametazon im (toplam 4 doz) uygulanmalıdır. Antenatal steroid kullanımı ile RDS riski azalırken aynı zamanda neonatal mortalite, intrakraniyal kanama, nekrotizan enterokolit gelişme riski, mekanik ventilasyon (MV) ihtiyacı ve ilk 48 saatte sepsis gelişme oranı da azalır.[73,83,84]

Tablo 1. Ülkemizdeki surfaktan preparatları ve uygulama şeması.[73,79-82]

Surfaktan	Fosfolipid konsantrasyonu	Protein konsantrasyonu	Başlangıç dozu	Tekrarlayan doz şeması
Poraktant alfa (Curosurf)	76 mg/ml	1 mg/ml (0.45 mg/ml Surfaktan B proteini ve 0.55 mg/ml surfaktan protein C)	1.25-2.5 ml/kg	1.25 ml/kg 12 saatte bir, maksimum 2 tekrar, toplam 3 doz Toplam önerilen doz başlangıç ile birlikte 5 ml/kg
Beraktant (Survanta)	25 mg/ml	<1 mg/ml (surfaktan protein B ve C)	4 ml/kg	4 ml/kg, en erken 6 saatte bir, maksimum 3 tekrar. İlk 48 saatte toplam 4 doz
Kalfaktant (Infasurf)	35 mg/ml	0.7 mg/ml (0.26 mg/ml surfaktan protein B ve 0.44 mg/ml surfaktan protein C)	3 ml/kg	3 ml/kg, 12 saatte bir, maksimum 2 tekrar Toplam 3 doz

MEKONYUM ASPİRASYON SENDROMU

Mekonyum aspirasyon sendromu, mekonyum boyalı amniyotik sıvının aspirasyonuna bağlı yenidoğanlarda ortaya çıkan solunum yetmezliği ile karakterize klinik bir durumdur. Gelişmiş obstetrik uygulamalar ve perinatal bakım sayesinde dünya çapında insidans gelişmiş ülkelerde azalırken, gelişmekte olan ülkelerde zorluklar devam etmektedir.[85] Son yıllarda iyileşen hayatta kalma oranlarına rağmen, hayatta kalanlar arasında uzun vadeli morbidite önemli bir endişe kaynağı olmaya devam ediyor. Tüm canlı doğumların %4-22'si mekonyum boyalı olarak gerçekleşmektedir ancak bu doğumların %3-12'sinde MAS gelişmektedir.[85,86]

Mekonyum, su, deri ve barsak deskuamasyon hücreleri, gastrointestinal sekresyonlar, safra, pankreas sıvıları, mukus, lanugo, verniks, kan glikoproteinleri ve amniyotik sıvıdan oluşan siyah-yeşilimsi, steril, kokusuz, yoğun, yapışkan ve viskoz bir materyaldir. Mekonyum genellikle fetüsün ve yenidoğanın bağırsağında bulunur ve ilk emisyonu yaşamın ilk günü içinde gerçekleşir. Patofizyolojisinden inflamasyon, enfeksiyon, hipoksi gibi nedenlere bağlı gelişen fetal distres sorumludur. Fetüste gelişen vagal tepki anal sfinkterde gevşeme ve barsak peristaltizminde artış ile sonuçlanır. Bunun sonucunda uterus boşluğuna mekonyum geçişi olur ve amniyotik sıvı mekonyum boyalı hale gelir. Fetusun mekonyum boyalı bu amniyotik sıvıyı gasping yaparak aspire etmesi ile birlikte mekonyumun oluşturduğu havayolunda mekanik tıkaç, sürfaktan inaktivasyonu, şimik pnömoni ile beraber inflamatuar kaskad aktivasyonu hipoksemi ve asidoz igelişmesine sebep olur.[85,86]

Mekonyum aspirasyon sendromu (MAS), mekonyum boyalı olarak doğan bebeklerde semptomları başka türlü açıklanamayan ve solunum yetmezliği ile karakterize klinik bir durumdur. [13,85,86] Doğumdan hemen sonra veya birkaç saat içerisinde gelişen solunum sıkıntısı (takipne, ral, ronküs, göğüs ön-arka çapında artma, retraksiyonlar) bulguları görülür. Hasta sıklıkla hedef saturasyon değerlerine ulaşmak için oksijen veya ventilasyon destek ihtiyacı duyar. Fetal deselerasyon, düşük APGAR skoru (5. dk <7), postmatürite bulguları, vokal kordların distalinde mekonyum, temas süresine göre değişen mekonyum boyalı verniks, cilt, umblikus ve tırnaklar (tırnaklar temastan 6 saat, verniks 12 saat sonra sarı-yeşil renge boyanır) sıklıkla kliniğinde görülür.[13,85,86]

Akciğer grafisinde yama tarzında infiltrasyon ve hiperinflasyon alanları, aşırı havalanan akciğer alanları, bir veya her iki akciğer alanında atelektazi, diffüz atelektazi, pnömotoraks veya pnömomediastinum, plevral efüzyon, kardiyomegali (asfiktik bebeklerde daha sık) izlenebilir.[87,88] Akciğer USG'de hava bronkogramları ile pulmoner konsolidasyon, plevral çizgi anomalileri ve A-çizgisinin olmaması, konsolide olmayan bölgelerde alveoler interstisyel sendrom veya B-çizgileri, şiddetli MAS'ta atelektazi ve ilişkili nabız işareti «lung pulse» bulgusu, plevral efüzyon saptanbilir.[89]

Tedavisinde preduktal O_2 saturasyonu % 90-95, PCO_2 düzeyleri 40-55 mmHg olarak hedeflenmelidir.[13] Yeterli solunum desteği sağlanmalıdır. Solunum desteğinde amaç, akciğerin etkilenmemiş bölgelerinin aşırı distansiyonunu önlemek, kötü havalanan bölgelerde optimal rezidüel kapasiteyi oluşturmaktır. Konvansiyonel mekanik ventilasyon kullanılacaksa volüm hedefli ventilasyon yöntemi seçilmelidir. Hava hapsi bulguları ön planda ise daha düşük ekspirasyon sonu pozitif basınç (PEEP ≤6 cmH_2O), düşük frekans (≤30 /dk) kullanılarak solutulmalı-

dır. Ağır atelektazi olan bebeklerde, yüksek ortalama hava yolu basıncı, yüksek FiO_2 (%60) ve yüksek inspirasyon boyunca ulaşılan hava yolu basıncı (PIP>25-28) ihtiyacı olan bebeklerde yeterli akciğer volümünü sağlamak için yüksek frekanslı ventilasyon (HFO) tercih edilebilir.[13,90] Hastalar sepsis, hipoksik iskemik ensefalopati ve persistan pulmoner hipertansiyon bulguları açısından değerlendirilmelidir. Hipotermi endikasyonu konan hastaların dışında normotermi sağlanmalıdır. Metabolik anormallikler (hipoglisemi, hipokalsemi, asidoz ve polisitemi gibi) düzeltilmelidir. Sepsis açısından risk faktörü ve/veya laboratuvar bulguları varsa antibiyoterapi ampirik olarak başlanmalı, yoksa rutin antibiyoterapi tedavisi önerilmemektedir.[13] Mekanik ventilasyon desteği altında FiO_2> % 50 üzerinde, MAS nedeniyle entübe edilmiş ve 10 cm H2 O üzerinde ortalama hava yolu basıncı gereksinimi olan bebeklere hastalığın erken seyrinde eksojen surfaktan, izleme göre tekrarlayan dozlarda bolus veya lavaj olarak uygulanır.[87-89] Akciğer lavajının (5 mg/dL salin ile dilüe edilerek 30 ml/kg) bolus surfaktan üzerine gösterilmiş net bir avantajı yoktur.[90-92] Sistemik steroid uygulamasının etkinliğine veya surfaktan ve steroid kombinasyonuna ilişkin net kanıt yoktur, rutin önerilmez.[93-96] Persistan pulmoner hipertansiyon hastaların % 40'ında eşlik eder, tedavisinde ilk seçenek inhale nitrik oksiddir.[13,97]

Prognozu kötüdür. Mortalite % 5.3, taburculuk sırasında oksijen desteği gereksinimi % 6 oranında bildirilmiştir. Taburcu edilen olgularda reaktif hava yolu hastalığı sıklığında artış saptanmıştır. Hastaların yaklaşık % 10'u orta-ağır hipoksik iskemik ensefolopati tanısı almıştır ve vakaların % 20 'sinde serebral palsi veya nörogelişimsel gerilik bildirilmiştir.[13,97]

Kaynaklar

1- Türk Neonatoloji Derneği Yenidoğan Bebeğin Güvenli Nakli Rehberi, 2018.

2- Kumar A, Bhat B. Epidemiology of respiratory distress of newborns. Indian Journal of Pediatrics 1996;63:93–8.

3- Silwerman WA, Andersen DH. A controlled clinical trial of effects of water mist on obstructive respiratory signs, death rate and necropsy findings among premature infants. Pediatrics 1956;17:1-10.

4- Downes JJ, Vidyasagar D, Boggs TR Jr, Morrow GM 3rd. Respiratory distress syndrome of newborn infants. I. New clinical scoring system (RDS score) with acid-base and blood-gas correlations. Clin Pediatr (Phila) 1970;9(6):325-31.

5- Hedstrom AB, Gove NE, Mayock DE, Batra M. Performance of the Silverman Andersen Respiratory Severity Score in predicting PCO2 and respiratpry support in newborns: a prospective cohort study. J Perinatol 2018;38:505-11.

6- Rusmawati A, Haksari EL, Naning R. Downes score as a clinical assessment for hypoxemia in neonates with respiratory distress. Paediatr Indones 2008;48:342-5.

7- Pramanik AK, Rangaswamy N, Gates T. Neonatal respiartory distress: A practical approach to its diagnosis and management. Pedi- atr Clin North Am 2015;62:453-69.

8- Hermansen CL, Mahajan A. Newborn respiratory distress. Am Fam Physician 2015;92:994-1002.

9- Kimura J, Deutsch GH. Key mechanisms of early lung development. Pediatr Dev Pathol. 2007;10:335–47.

10- Türk Neonatoloji Derneği Doğum Salonu Yönetimi Rehberi 2021.

11- Edwards MO, Kotecha SJ, Kotecha S. Respiratory distress of the term newborn infant. Paediatr Respir Rev. 2013 Mar;14(1):29-36.

12- Martin R. Overview of neonatal respiratory distress: Disorders of transition. In: UpToDate, Garcia-Prats JA (Ed), UpToDate, Waltham, MA (Accessed on February 17, 2020)

13- Türk Neonatoloji Derneği Term Yenidoğanda Solunum Sıkıntısı Tanı, Tedavi ve Korunma Rehberi 2021.

14- Ahlfeld SK. Respiratory tract disorders. In: Nelson Textbook of Pediatrics. Edition 21 Kliegman R, St Gene JW, Blum NJ, Tasker RC, Shah SS, Wilson KM (eds). Philadelphia, PA. Elsevier, 2020. pp. 929-49.

15- Eunice Hagen AC, Cheryl Lew. Tranisent tachypnea of the newborn. NeoReviews. 2017;18:141-8.

16- Goldsmith JP, Karotkin EH, Siede BL, eds. Assisted Ventilation of the Neonate. 5th ed. Missouri, Elsevier Saunders, 2011. pp. 163-85.

17- Sant'Anna GM, Keszler M. Weaning infants from mechanical ventilation. Clin Perinatol. 2012;39(3):543-62.

18- Raju TN, Higgins RD, Stark AR, Leveno KJ. Optimizing care and outcome for late-preterm (near-term) infants: a summary of the workshop sponsored by the National Institute of Child Health and Human Development. Pediatrics. 2006;118(3):1207-14.

19- Rubaltelli FF, Dani C, Reali MF, Bertini G, Wiechmann L, Tangucci M, et al. Acute neonatal respiratory distress in Italy: a one-year prospective study. Italian Group of Neonatal Pneumology. Acta Paediatr. 1998;87(12):1261-8.

20- Morrison JJ, Rennie JM, Milton PJ. Neonatal respiratory morbidity and mode of delivery at term: influence of timing of elective caesarean section. Br J Obstet Gynaecol. 1995;102(2):101-6.

21- Guglani L, Lakshminrusimha S, Ryan RM. Transient tachypnea of the newborn. Pediatr Rev. 2008;29(11):e59-65.

22- McCray PB, Jr., Bettencourt JD, Bastacky J. Developing bronchopulmonary epithelium of the human fetus secretes fluid. Am J Physiol. 1992;262(3 Pt 1):L270-9.

23- Matalon S, Bartoszewski R, Collawn JF. Role of epithelial sodium channels in the regulation of lung fluid homeostasis. Am J Physiol Lung Cell Mol Physiol. 2015;309(11):L1229-38.

24- Jain L, Eaton DC. Physiology of fetal lung fluid clearance and the effect of labor. Semin Perinatol. 2006;30(1):34-43.

25- Guillot L, Epaud R, Thouvenin G, Jonard L, Mohsni A, Couderc R, et al. New surfactant protein C gene mutations associated with diffuse lung disease. J Med Genet. 2009;46(7):490-4.

26- Dani C, Reali MF, Bertini G, Wiechmann L, Spagnolo A, Tangucci M, et al. Risk factors for the development of respiratory distress syndrome and transient tachypnoea in newborn infants. Italian Group of Neonatal Pneumology. Eur Respir J. 1999;14(1):1559.

27- Nogee LM, Wert SE, Proffit SA, Hull WM, Whitsett JA. Allelic heterogeneity in hereditary surfactant protein B (SP-B) deficiency. Am J Respir Crit Care Med. 2000;161(3 Pt 1):973-81.

28- Kolas T, Saugstad OD, Daltveit AK, Nilsen ST, Oian P. Planned cesarean versus planned vaginal delivery at term: comparison of newborn infant outcomes. Am J Obstet Gynecol. 2006;195(6):1538-43.

29- Jain L. Respiratory morbidity in late-preterm infants: prevention is better than cure! Am J Perinatol. 2008;25(2):75-8.

30- Gomella T.L. EFG, Bany-Mohammed F. Transient Tachypnea of Newborn. In: Gomella TL, editor. Gomella's Neonatology. Eighth Edition ed: McGraw-Hill Education; 2020. pp. 1107-14.

31- Birnkrant DJ, Picone C, Markowitz W, El Khwad M, Shen WH, Tafari N. Association of transient tachypnea of the newborn and childhood asthma. Pediatr Pulmonol. 2006;41(10):978-84.

32- Kasap B, Duman N, Ozer E, Tatli M, Kumral A, Ozkan H. Transient tachypnea of the newborn: predictive factor for prolonged tachypnea. Pediatr Int. 2008;50(1):81-4.

33- Bonet-Carne E, Palacio M, Cobo T, Perez-Moreno A, Lopez M, Pi- raquive JP, et al. Quantitative ultrasound texture analysis of fetal lungs to predict neonatal respiratory morbidity. Ultrasound Obstet Gynecol. 2015;45(4):427-33.

34- Palacio M, Bonet-Carne E, Cobo T, Perez-Moreno A, Sabria J, Richter J, et al. Prediction of neonatal respiratory morbidity by quantitative ultrasound lung texture analysis: a multicenter study. Am J Obstet Gynecol. 2017;217(2):196 e1- e14.

35- Machado LU, Fiori HH, Baldisserotto M, Ramos Garcia PC, Vieira AC, Fiori RM. Surfactant deficiency in transient tachypnea of the newborn. J Pediatr. 2011;159(5):7504.

36- Estorgato GR, Fiori HH, da Silva Ribeiro MA, de Paula D, Garcia PC, Mattiello R, et al. Surfactant deficiency in full-term newborns with transient tachypnea delivered by elective C-section. Pediatr Pulmonol. 2016;51(6):596-600.

37- Oztekin O, Kalay S, Tayman C, Namuslu M, Celik HT. Levels of ischemia-modified albumin in transient tachypnea of the newborn. Am J Perinatol. 2015;30(2):193-8.

38- Kuo CY, Chou YH, Lien R, Yang PH. Study of plasma endothelin-1 concentrations in Taiwanese neonates with respiratory distress. Chang Gung Med J. 2001;24(4):239-44.

39- Onal EE, Dilmen U, Adam B, Turkyilmaz C, Uysal FK, Oguz D. Serum atrial natriuretic peptide levels in infants with transient tachypnea of the newborn. J Matern Fetal Neonatal Med. 2005;17(2):145-9.

40- Schmutz N, Henry E, Jopling J, Christensen RD. Expected ranges for blood neutrophil concentrations of neonates: the Manroe and Mouzinho charts revisited. J Perinatol 2008;28(4):275-81.

41- Cleveland RH. A radiologic update on medical diseases of the newborn chest. Pediatr Radiol. 1995;25(8):631-7.

42- Sharma D, Farahbakhsh N. Role of chest ultrasound in neonatal lung disease: a review of current evidences. J Matern Fetal Neonatal Med. 2019;32(2):310-6.

43- Liu J, Chen XX, Li XW, Chen SW, Wang Y, Fu W. Lung Ultrasonography to Diagnose Transient Tachypnea of the Newborn. Chest. 2016;149(5):1269-75.

44- Raimondi F, Yousef N, Rodriguez Fanjul J, De Luca D, Corsini I, Shankar-Aguilera S, et al. A Multicenter Lung Ultrasound Study on Tran- sient Tachypnea of the Neonate. Neonatology. 2019;115(3):263-8.

45- Moresco L, Bruschettini M, Macchi M, Calevo MG. Salbutamol for transient tachypnea of the newborn. *Cochrane Database Syst Rev*. 2021;2(2):CD011878. Published 2021 Feb 5. doi:10.1002/14651858.CD011878.pub3

46- Eunice Hagen AC, Cheryl Lew. Tranisent tachypnea of the newborn. NeoReviews. 2017;18:141-8.

47- Schaubel D, Johansen H, Dutta M, Desmeules M, Becker A, Mao Y. Neonatal characteristics as risk factors for preschool asthma. J Asthma. 1996;33(4):255-64.

48- American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG committee opinion no. 561: nonmedically indicated early-term deliveries. Obstet Gynecology. 2013;121(4):911-5.

49- American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG committee opinion no. 559: cecarean delivery on maternal request. Obstet Gynecology. 2013;121(4):904-7.

50- Sotiriadis A, Makrydimas G, Papatheodorou S, Ioannidis JP, Mc- Goldrick E. Corticosteroids for preventing neonatal respiratory morbidity after elective caesarean section at term. Cochrane Database Syst Rev. 2018;8:CD006614.

51- Ozden Omaygenc D, Dogu T, Omaygenc MO, Ozmen F, Albayrak MD, Babur Guler G, et al. Type of anesthesia affects neonatal wellbeing and frequency of transient tachypnea in elective cesarean sections. J Matern Fetal Neonatal Med. 2015;28(5):568-72.

52- Sotiriadis A, Makrydimas G, Papatheodorou S, Ioannidis JP, McGoldrick E. Corticosteroids for preventing neonatal respiratory morbidity after elective caesarean section at term. *Cochrane Database Syst Rev*.

2018;8(8):CD006614. Published 2018 Aug 3.

53- Stoll BJ. The global impact of neonatal infection. Clin Perinatol. 1997;24(1):1-21.

54- Duke T. Neonatal pneumonia in developing countries. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed. 2005;90(3):F211-9.

55- Davies PA, Aherne W. Congenital pneumonia. Arch Dis Child. 1962;37:598-602.

56- Speer ME. Neonatal Pneumonia. Uptodate. 2019.

57- Nissen MD. Congenital and neonatal pneumonia. Paediatr Respir Rev. 2007;8(3):195-203.

58- Pass MA, Gray BM, Khare S, Dillon HC, Jr. Prospective studies of group B streptococcal infections in infants. J Pediatr. 1979;95(3):437-43.

59- Hooven TA, Polin RA. Pneumonia. Semin Fetal Neonatal Med. 2017;22(4):206-13.

60- Katayama Y, Minami H, Enomoto M, Takano T, Hayashi S, Lee YK. Usefulness of Gram staining of tracheal aspirates in initial therapy for ventilator-associated pneumonia in extremely preterm neona- tes. J Perinatol. 2010;30(4):270-4.

61- Booth GR, Al-Hosni M, Ali A, Keenan WJ. The utility of tracheal aspirate cultures in the immediate neonatal period. J Perinatol. 2009;29(7):493-6.

62- Ruderman JW, Srugo I, Morgan MA, Vinstein AL, Brunell PA. Pneumonia in the neonatal intensive care unit. Diagnosis by quantitative bacterial tracheal aspirate cultures. J Perinatol. 1994;14(3):182-6.

63- Chen SW, Fu W, Liu J, Wang Y. Routine application of lung ultrasonography in the neonatal intensive care unit. Medicine (Baltimore). 2017;96(2):e5826.

64- Xiao TT, Jin M, Ju R, Yang S, Gao SQ, Jiang Y, et al. [Value of bedside lung ultrasound in the diagnosis of neonatal pneumonia]. Zhongguo Dang Dai Er Ke Za Zhi. 2018;20(6):444-8.

65- Tzialla C, Borghesi A, Pozzi M, Stronati M. Neonatal infections due to multiresistant strains: Epidemiology, current treatment, emerging therapeutic approaches and prevention. Clin Chim Acta 2015;451(Pt A):71-77.

66- American Academy of Pediatrics. Serious bacterial infections caused by Enterobacteriaceae (with emphasis on septicemia and me- ningitis in neonates). In: Red Book: 2018 Report of the Committee on Infectious Diseases, 31st ed, Kimberlin DW, Brady MT, Jackson MA, Long (Eds).

67- American Academy of Pediatrics. 2018:328. American Academy of Pediatrics. Herpes simplex. In: Red Book: 2018 Report of the Committee on Infectious Diseases, 31st ed, Kimberlin DW, Brady MT, Jackson MA, Long (Eds). 2018;Elk Grove Village:437.

68- AAP. Recommendations for Prevention and Control of Influenza in Children, 2019–2020 Committee On Infectıous Dıseases. 2020.

69- Influenza Antiviral Medications: Summary for Clinicians [Internet]. 2019. Available from: https://www.cdc.gov/flu/professionals/anti- virals/summary-clinicians.htm.

70- Recommendations for Prevention and Control of Influenza in Children, 2019–2020 [Internet]. 2019. Available from: https://pedi- atrics.aappublications.org/content/144/4/e20192478?_source=TrendMD&utm_medium=TrendMD&utm_campaign=Pediatri- cs_TrendMD_0.

71- Erdeve O, Uras N, Atasay B, Arsan S. Efficacy and safety of nebulized recombinant human DNase as rescue treatment for persistent ate- lectasis in newborns: case-series. Croat Med J. 2007;48(2):234-9.

72- Türk Neonatoloji Derneği. Yenidoğan enfaksiyonları tanı ve tedavi rehberi. 2018.

73- Türk Neonatoloji Derneği. Respiratuvar Distres Sendromu ve Surfaktan Tedavi Rehberi 2018.

74- Dilmen U, Özdemir R, Tatar Aksoy H, et al. Early regular versus late selective poractant treatment in preterm infants born between 25 and 30 gestational weeks: a prospective randomized multicenter study. J Matern

Fetal Neonatal Med. 2014;27(4):411-15.

75- Sweet DG, Carnielli V, Greisen G, et al. European Consensus Guidelines on the Management of Respiratory Distress Syndrome-2016 Update. Neonatology. 2017;111(2):107-25.

76- Wiingreen R, Greisen G, Ebbesen F, et al. Surfactant Need by Gestation for Very Preterm Babies Initiated on Early Nasal CPAP: A Danish Observational Multicentre Study of 6,628 Infants Born 2000-2013. Neonatology. 2017;111(4):331-36.

77- Dizdar EA, Sari FN, Aydemir C,et al. A randomized, controlled trial of poractant alfa versus beractant in the treatment of preterm infants with respiratory distress syndrome. Am J Perinatol. 2012;29(2):95-100.

78- Dargaville PA, Gerber A, Johansson S, et al. Incidence and Outcome of CPAP Failure in Preterm Infants. Pediatrics. 2016 Jul;138(1). pii: e20153985.

79- Singh N, Halliday HL, Stevens TP, et al. Comparison of animalderived surfactants for the prevention and treatment of respiratory distress syndrome in preterm infants. Cochrane Database Syst Rev 2015;CD010249.

80- Roberts D, Brown J, Medley N, Dalziel SR. Antenatal corticosteroids for accelerating fetal lung maturation for women at risk of preterm birth. Cochrane Database Syst Rev. 2017;3:CD004454.

81- Rojas-Reyes MX, Morley CJ, Soll R. Prophylactic versus selective use of surfactant in preventing morbidity and mortality in preterm infants. Cochrane Database Syst Rev. 2012 Mar 14;(3):CD000510.

82- Bahadue FL, Soll R. Early versus delayed selective surfactant treatment for neonatal respiratory distress syndrome. Cochrane Database Syst Rev. 2012 Nov 14;11:CD001456.

83- Abdel-Latif ME, Davis PG, Wheeler KI, De Paoli AG, Dargaville PA. Surfactant therapy via thin catheter in preterm infants with or at risk of respiratory distress syndrome. *Cochrane Database Syst Rev*. 2021;5(5):CD011672. Published 2021 May 10.

84- Crowther CA, McKinlay CJ, Middleton P, Harding JE. Repeat doses of prenatal corticosteroids for women at risk of preterm birth for improving neonatal health outcomes. Cochrane Database Syst Rev. 2015;7:CD003935.

85- Monfredini C, Cavallin F, Villani PE, Paterlini G, Allais B, Trevisanuto D. Meconium Aspiration Syndrome: A Narrative Review. *Children (Basel)*. 2021;8(3):230.

86- Garcia-Prats JA. Clinical features and diagnosis of meconium aspiration syndrome. In: R M, editor. Uptodate2019. p. https://www. uptodate.com.

87- Kalra VK, Lee HC, Sie L, Ratnasiri AW, Underwood MA, Lakshminrusimha S. Change in neonatal resuscitation guidelines and trends in incidence of meconium aspiration syndrome in California. J Perinatol. 2020;40(1):46-55.

88- Goldsmith J KE, Suresh G, Keszler M. Asiste Assisted Ventilation of the Neonate Philadelphia: Elsevier; 2017.

89- Liu J, Cao HY, Fu W. Lung ultrasonography to diagnose meconium aspiration syndrome of the newborn. J Int Med Res. 2016;44(6):1534-42.

90- Society CP. Neonatal Surfactant therapy. In: Cadet C, editor. Paediatr Child Health 2017.

91- Polin RA, Carlo WA, Committee on F, Newborn, American Academy of P. Surfactant replacement therapy for preterm and term neonates with respiratory distress. Pediatrics. 2014;133(1):156-63.

92- Garcia-Prats JA. Clinical features and diagnosis of meconium aspiration syndrome. In: Martin R, editor. 2019.

93- Perez M, Lakshminrusimha S, Wedgwood S, Czech L, Gugino SF, Russell JA, et al. Hydrocortisone normalizes oxygenation and cGMP regulation in lambs with persistent pulmonary hypertension of the newborn.

Am J Physiol Lung Cell Mol Physiol. 2012;302(6):L595- 603

94- Ward M, Sinn J. Steroid therapy for meconium aspiration syndrome in newborn infants. Cochrane Database Syst Rev. 2003(4):CD003485.

95- Garg N, Choudhary M, Sharma D, Dabi D, Choudhary JS, Choudhary SK. The role of early inhaled budesonide therapy in meconium aspiration in term newborns: a randomized control study. J Matern Fetal Neonatal Med. 2016;29(1):36-40.

96- Lin CH, Jeng MJ, Kuo BI, Kou YR. Effects of Surfactant Lavage Combined With Intratracheal Budesonide Instillation on Meconium-Injured Piglet Lungs. Pediatr Crit Care Med. 2016;17(6):e287-95.

97- Gomella TL. EFG, Mohammed FB. . Gomella's Neonatology 8th ed. Gomella TL. EFG, Mohammed FB. editor: McGraw-Hill Education; 2020.

Hipoksik İskemik Ensefalopati Olgu Sunumu

Büşra Daştan İnce

Bebek Işık, 25 yaşındaki annenin 1. gebeliğinden 1. canlı doğan, 41 hafta 3000 gram normal spontan vajinal yol ile erkek bebek olarak dış merkezde doğdu.

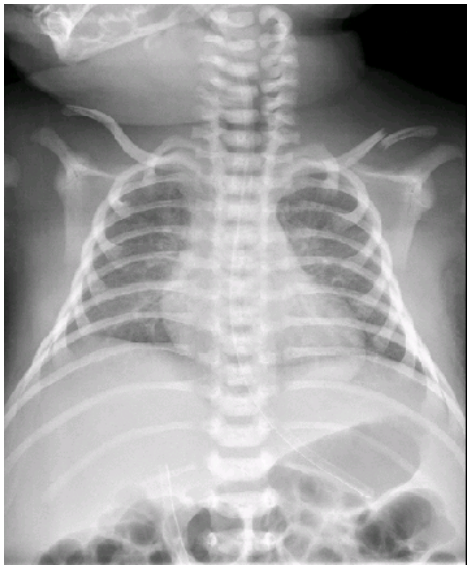
Prenatal özellik yok, takipli gebelik, uzamış travaya sekonder zor doğum öyküsü mevcut.

Anne ve baba Bitlis'li; akrabalık yok, aynı köyden değiller.

Doğduğunda KTA>60 atım/dk, spontan solunum olmaması üzerine 30 saniye pozitif basınçlı ventilasyon yapılmış, KTA>100 atım/dk olmasına rağmen spontan solunumunun olmaması nedeniyle dış merkezde entübe edilmiş.

APGAR skoru: 1.dk: 3 5.dakika: entübe

Hasta dış merkezde YDYB ünitesine alınmış, damar yolu açılıp iv sıvı verilmiş. Entübe SIMV modda takip edilmiş. Profilaktik ampisilin ve gentamisin başlanmış.



Kord kan gazı olmayan hastanın, dış merkez YDYB ünitesindeki takibi esnasında doğum sonrası ilk 30 dakika içinde alınan kan gazında; **ph: 6,77 po2:45 mmHg pco2: 101 mmHg BE: -19 mmol/lt laktat: 13,6 mmol/lt**

Hastanın dış merkez YDYB ünitesinde ventilasyondan 1 saat sonra alınan kontrol kan gazında; **pH: 7,01 pCO2: 24 mmHg pO2: 132 mmHg BE: -23 mmol/lt laktat: 13,6 mmol/lt HCO3: 5,8 mmol/lt** olan hastaya 2 ml NaHCO3 iv puşelenmiş.

Hasta tarafımıza solunum sıkıntısı ve metabolik asidoz nedeniyle danışıldı. Hastanın öyküsü, mevcut laboratuvar bulguları ile HİE ön tanısıyla ünitemize kabul edildi. Transport sırasında pasif soğutma uygulanması önerildi.

Hasta servise postnatal 4. saatinde entübe, pasif soğutma ile aksiller vücut ısısı 34,5 derece olarak getirildi.

YDYB ünitesi kabulündeki fizik muayenede; vücut ağırlığı: 3000 gr (50 persantil), boy: 49 cm (50 persantil) ve baş çevresi: 35,5 cm (90 persantil) idi. Ön fontanel 3x2 cm, arka fontanel 0,5x0,5 cm olarak ölçüldü.

Sakrokoksigeal mongol lekesi ve sakral dimple mevcuttu.

Nörolojik değerlendirilmesinde; hipotonik, hipoaktif, emme, moro ve yakalama refleksi alınamıyordu. Thompson skoru:16 olarak hesaplandı.

Geliş Thompson skoru 16 olan (hipotonik, letarjik, nöbet yok, distal fleksiyon postüründe, moro, yakalama, emme refleksi yok, entübe, fontanel doğal) ve Modifiye Sarnat evrelemesine göre Evre II HİE olan hastaya terapotik hipotermi endikasyonu konuldu. Nöroprotektif amaçlı postnatal 4. saatinde rektal ısıyı 33-34 derecede sabit tutacak şekilde hipotermi tedavisi 72 saate tamamlanmak üzere başlandı. Hipotermi tedavisi bitiminde, rektal ısıyı saatte maksimum 0,5 derece artıracak şekilde 6-8 saat sürecek ısıtma tedavisi planlandı.

MODİFİYE SARNAT SKORLAMASI

Category	Mild Encephalopathy	Moderate Encephalopathy	Severe Encephalopathy
1. Level of consciousness	☐ Hyperalert	☑ Lethargic	☐ Stupor/coma
2. Spontaneous activity	☐ Normal	☐ Decreased	☐ No activity
3. Posture	☐ Mild distal flexion	☐ Strong distal flexion ☐ Truncal extension	☐ Decerebrate (arms extended and internally rotated, legs extended with feet in forced plantar flexion)
4. Tone	☐ Normal	☐ Mild hypotonia	☐ Flaccid tone
5. Primitive reflexes Suck Moro	☐ Weak ☐ Strong	☐ Weak ☐ Incomplete	☐Absent ☐Absent
6. Autonomic system Pupils Heart rate Respirations	☐ Dilated, responsive ☐ Tachycardia ☐ Normal	☐ Constricted ☐ Bradycardia ☐ Periodic breathing	☐ Skew deviation, dilated/non-reactive to light ☐ Variable HR ☐ Apnea



HİPOTERMİ SIRASINDA

Hastaya umblikal venöz katater takıldı. Servisimizde alınan kanlarında;

kan gazı: **pH: 7.26 pO2:93 mmHg pCO2:35 mmHg HCO3:16.8 mmol/lt BE:-10 mmol/lt laktat: 6,6 mmol/lt**

Tam kan sayımında hemoglobin: 20 gr/dl hematokrit: %60,8 **plt:110.000** (Anne plt: 240.000), serum elektrolitleri ve kan şekeri normal sınırlarda idi. Böbrek fonksiyon testlerinden BUN: 11.2 mg/dL, **kreatinin: 0.99 mg/dL** geldi. Karaciğer fonksiyon testlerinden ALT normal sınırlarda, **AST: 103 U/L** (normal 8-46), **kreatin fosfokinaz (CPK): 1577 U/L** (normal 35-195), ürik asit: **9,8 mg/dL** (normal 2,7-8) **troponin: 0,26 ng/mL (0-0,12), CK-MB: 43,6 (0-4,8 ng/mL), PTZ: 18 (10-14 saniye) INR: 1,62 (0,85-1,15)**, APTT normal sınırlarda, CRP negatif geldi.

Hastanın kan şekeri takibi 82-120 mg/dL arasında seyretti. Hipo/hiperglisemisi olmadı. Tansiyonları normal sınırlarda seyretti, inotrop ihtiyacı olmadı.

PA akciğer grafisinde sol klavikulada fraktür dışında özellik yoktu. Hastanın bilateral moro refleksi alınamıyordu. Ortopediye konsülte edilen hasta basit kol askısı ve kontrol grafilerle takip edildi.



Geliş TFUSG normal, kanama görülmedi.

Hastaya dış merkezde başlanan iv ampisilin ve gentamisin tedavisine devam edildi. 60 cc/kg ilk gün idame sıvısı verildi. Antibiyotik ve diğer tedavileri böbrek fonksiyon testleri normal sınırlara dönene kadar renal dozdan verildi. Allopürinol, kafein tek doz (20 mg/kg yükleme), fentanil 1 mcg/kg/saat infüzyon başlandı. İlk gün oral stop takip edildi. Entübe PSV modda takibine devam edildi (PEEP:5 PIP:25 RATE:30 İ:E :0,38 FİO2:30). Postnatal 1. gününde 6 saat arayla yapılan değerlendirmesinde; thompson skoru sırasıyla 16,16,14,14 olarak hesaplandı.

CFM: sol hemisfer kayıtları optimal değildi, zaman zaman değerlendirilemedi. Her iki hemisferde discontinue normal voltaj (DNV) paterni izlendi. İlk gün konvulziyon saptanmadı.

Postnatal 1. gün yapılan ekokardiyografi normaldi.

Postnatal 2. günündeki kan gazında ph:7,22 co2:51 hco3:18 Lac:2,6 BE:-8,1. Entübe PSV modunda (PEEP:5 PIP:20 RATE:35 İ:E:0,36 FİO2:30) takip edilen, 70 cc/kg/günden hidrate edilen, ampisilin ve gentamisin 2. gününde, allopürinol ve 1mcg/kg/saatten fentanil infüzyonuna devam edilen hastanın, hipoterminin devam ettiği dönemde, sağ kolda myoklonik atım ve CFM'de 2 dakika süren nöbet aktivitesi olması üzerine; fenobarbital 20 mg/kg yüklendi, 5 mg/kg/gün (2 dozda) idameye geçildi. Takibinde CFM'de nöbet aktivitesi tekrar saptanmadı. Kontrol TFUSG yapıldı normal oldugu görüldü. 8x1 cc anne sütü ile orogastrik sondadan beslenerek oral beslenmesi açıldı. Postanatal 2. gününde 12 saat arayla değerlendirilen thompson skoru 14,12 olarak hesaplandı.

Postnatal 3. günündeki kan gazında; Ph:7,35 pco2:40 hco3:21 Lac:2,5 BE:-4. Entübe PSV modda takip edilen (PEEP:5 PIP:20 Rate:35 İ:E:0,38 FİO2:30) hasta, 80 cc/kg/günden hidrate edildi. Ampisilin ve gentamisin 3. gününde, fentanil infüzyonu, fenobarbital 5 mg/kg/gün idamesine ve allopürinole devam edilen hastanın 12 saat arayla değerlendirilen Thompson skorları 10 ve 8 olarak hesaplandı.

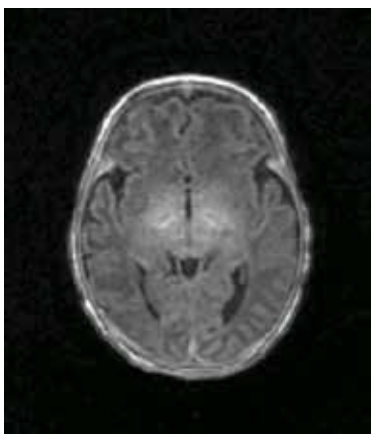
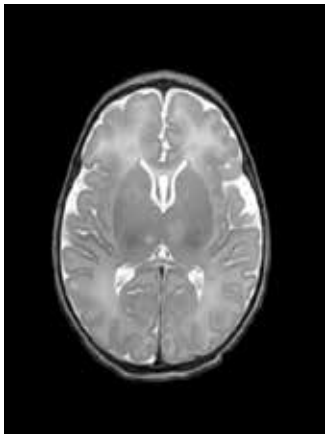
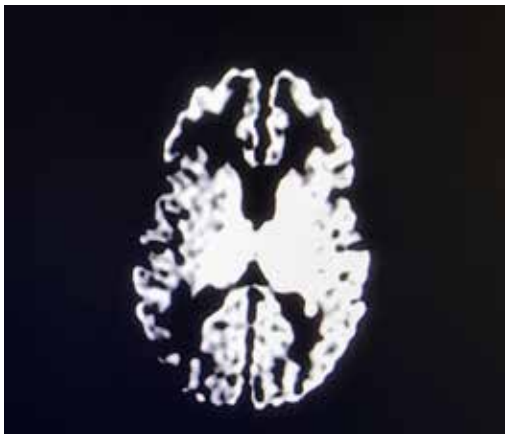
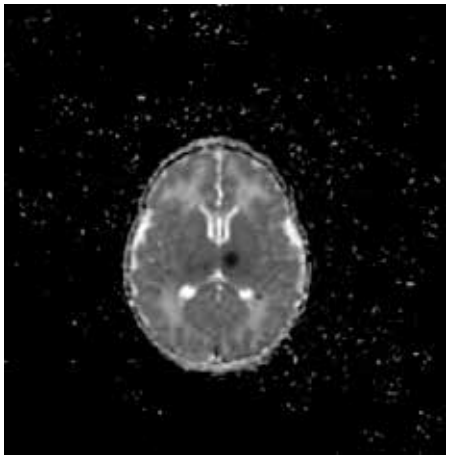
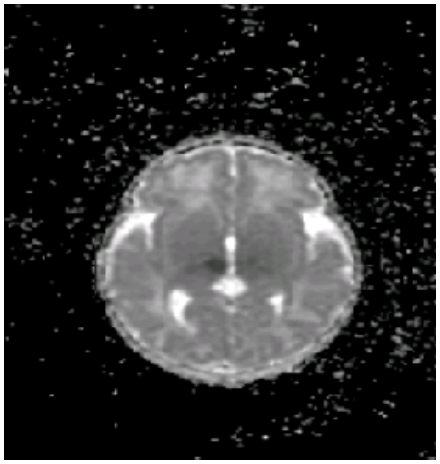
CFM'de; uyku uyanıklık siklusu 3. günde (50 saatlikken) saptandı. Continue normal voltaj (CNV) aktivitesine dönüş 3. günde (70 saatlikken) görüldü.

Postnatal 4. gününde 90 cc/kg/günden hidrate edilen 8x5 cc anne sütü ile orogastrik sondadan beslenen, ampisilin ve gentamisin 4. gününde, vitalleri stabil, kan şekeri takibi normal sınırlarda seyreden, PSV modda entübe

takip edilen hastanın end tidal CO2:32, kan gazında; ph:7,40 pCO2: 30 HCO3: 22 Laktat: 2 BE: -3, yeterli spontan solunumu olması üzerine ekstübe edilerek nazal IMV ye alındı (PEEP:5 PIP:20 Rate:30 İ:E:0,40 FİO2:25). Hastanın alınan kanlarında INR, ürik asit, AST, troponin, PTZ ve kreatinin değerlerinin gerilediği, trombositopeninin düzeldiği görüldü. (INR:1,12 ürik asit:2,8 AST:42 troponin:0,10 PTZ:12,7 kreatinin:0,5). Allopürinol ve fentanil infüzyonu kesildi.

Postanatal 5. gününde hasta nazal IMV'den ayrıldı. Hoodda takip edildi. Umbilikal venöz katateri çekildi. Vitalleri stabil seyreden, aldığı çıkardığı idrar takibi dengeli, kan şekeri takibi normal sınırlarda, 8x10-15 cc anne sütü ile orogastrik sondadan beslenen, kültürlerinde üremesi olmayan, crp:8 (inflamasyona sekonder) ve prokalsitonin negatif olan hastanın ampisilin ve gentamisin tedavisi 5. gününde kesildi.

Hasta postnatal 6. gün itibariyle oksijensiz takip edildi. Aynı gün çekilen beyin MRG de; supratentoryal serilerin değerlendirilmesinde; **bilateral talamusta medial kesimlerinde ~8 mm çaplarında iki adet DAG hiperintens, ADC hipointens belirgin diffüzyon kısıtlayan enfaktlar izlendi. Cavum vergea anatomik varyasyonu mevcuttur.**

Hastanın hipotermi sırasında konvülziyonu (hem elektriksel hem de motor) olması nedeniyle uyku EEG'si çekildi.

EEG: Çekim süresince genellikle asenkron nadiren senkron 1,5-2 Hz frekansında orta yüksek amplitüdlü keskin yavaş dalga deşarjları, sonrasında 1-2 sn süreli atenüasyon fazları ve asenkron olarak O1'de 1 Hz'lik orta amplüdütlü 0,2 sn süreli keskin dalga aktiviteleri izlendi. **Sonuç**: Uyku halinde çekilen bu EEG **biyoelektriksel serebral disfonksiyonun yanısıra fokal epileptik anomali ile uyumludur.**

Hastanın takiplerinde nöbet aktivitesinin olmaması üzerine çocuk nörolojinin de önerisiyle fenobarbital 5 mg/kg/gün devam edildi ve taburculukta çocuk nöroloji polikliniği takibine devamı planlandı.

Hasta çocuk gelişim izlemine alındı, fizyoterapi başlandı. İşitme testinden geçti (pass/pass).

Postnatal 8. günde anne uyumuna alındı. Annesine orogastrik sonda ile besleme, diğer bakımlar öğretildi ve uygulatıldı.

Hasta postnatal 10. gününde oksijensiz, 8x60-65 cc anne sütü ile oral ve orogastrik sonda destekli beslenerek, fenobarbital 5 mg/kg/gün idame ve fizik tedaviye devam edecek şekilde; çocuk nöroloji ve yenidoğan poliklinik kontrolleri planlanarak taburcu edildi.

Taburculuk fizik muayenesinde:

Tartı: 3340gr (50p) boy: 50cm (50p) baş çevresi: 37cm (50-75p)

GENEL GÖRÜNÜM:

ÖF: 3x 2 cm

Orofarenks normal

CİLT**:** nörokutan bulgu: SAKROKOKSİGEAL MONGOL+, SAKRAL DİMPLE+

Solunum sesleri bilateral eşit, ral yok ronküs yok

Kardiyovasküler sistem: KTA N/R, üfürüm duyulmadı.

Batın rahat, hepatosplenomegali saptanmadı. Traube açık defans yok rebound yok.

Ciltte döküntü saptanmadı.

NÖROLOJİK SİSTEM:

Bilinç açık

Pupiller izokorik, IR +/+

Kraniyal sinir muayenesi: Fasiyal asimetri yok, fasikülasyon yok

Kas tonusu: HAFİF HİPERTON

Kas gücü: DÖRT EKSTREMİTE SİMETRİK HAREKETLİ

DTR; üst ekstremite CANLI

Alt ekstremite CANLI

Kontraktür yok

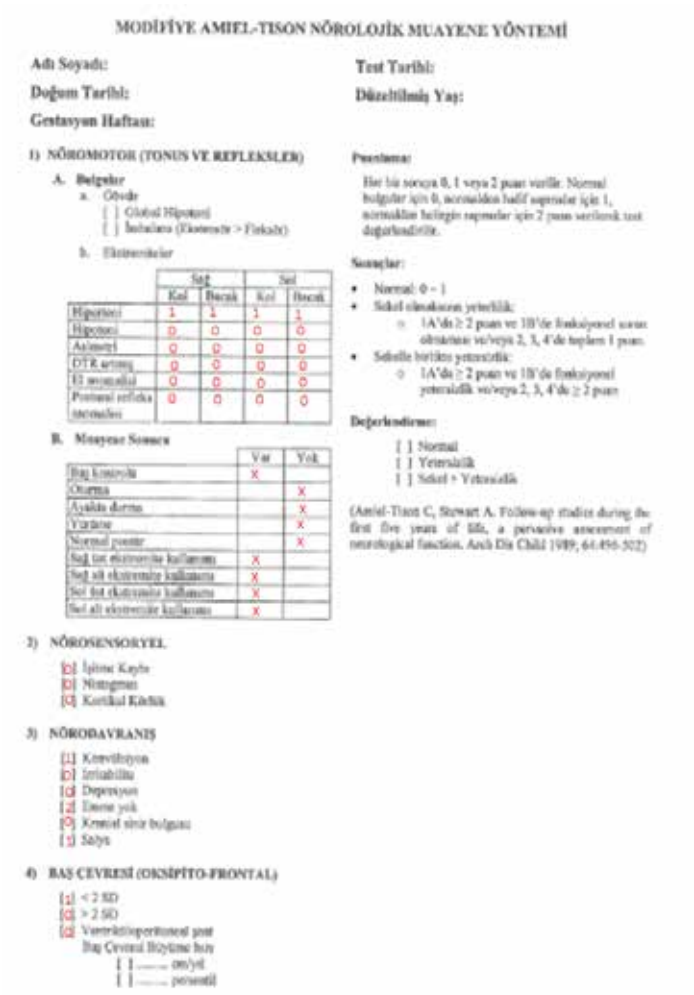
Maksimum motor kapasite**:** Baş kontrolü VAR Bağımsız oturma yok, bağımsız yürüme yok

Taban derisi refleksi bilateral fleksör

Yenidoğan refleksleri; emme zayıf, Palmar yakalama var. Plantar yakalama var .

Ekstremite: Doğal

Amiel Tison Testi, sekelle birlikte yetersizlik olarak değerlendirildi.



MODİFİYE AMIEL-TISON NÖROLOJİK MUAYENE YÖNTEMİ

Adı Soyadı:

Doğum Tarihi:

Gestasyon Haftası:

Test Tarihi:

Düzeltilmiş Yaş:

1) NÖROMOTOR (TONUS VE REFLEKSLER)

A. Bulgular

a. Gövde

[ ] Global Hipotoni

[ ] İnibalans (Ekstansör > Fleksör)

b. Ekstremiteler

	Sağ		Sol	
	Kol	Bacak	Kol	Bacak
Hipertoni	1	1	1	1
Hipotoni	0	0	0	0
Asimetri	0	0	0	0
DTR artışı	0	0	0	0
Cl. sensitivite	0	0	0	0
Postural reflekse cevapları	0	0	0	0

B. Muayene Sonucu

	Var	Yok
Baş kontrolü	X	
Oturma		X
Ayakta durma		X
Yürüme		X
Normal yaratır		X
Sağ üst ekstremite kullanımı	X	
Sağ alt ekstremite kullanımı	X	
Sol üst ekstremite kullanımı	X	
Sol alt ekstremite kullanımı	X	

Puanlama:

Her bir soruya 0, 1 veya 2 puan verilir. Normal bulgular için 0, normalden hafif sapmalar için 1, normalden belirgin sapmalar için 2 puan verilerek test değerlendirilir.

Sonuçlar:

- Normal: 0 – 1
- Sekel olmakosun yetersizlik:
  - 1A'da ≥ 2 puan ve 1B'de fonksiyonel sonuç olmaması ve/veya 2, 3, 4'de toplam 1 puan.
- Sekelle birlikte yetersizlik:
  - 1A'da ≥ 2 puan ve 1B'de fonksiyonel yetersizlik ve/veya 2, 3, 4'de ≥ 2 puan

Değerlendirme:

[ ] Normal

[ ] Yetersizlik

[ ] Sekel + Yetersizlik

(Amiel-Tison C, Stewart A. Follow-up studies during the first five years of life, a pervasive assessment of neurological function. Arch Dis Child 1989; 64:496-502)

2) NÖROSENSORYEL

[ ] İşitme Kaybı

[ ] Nistagmus

[ ] Kortikal Körlük

3) NÖRODAVRANIŞ

[ ] Konvülsiyon

[ ] İrritabilite

[ ] Depresyon

[ ] Emme yok

[ ] Kraniyal sinir bulgusu

[ ] Salya

4) BAŞ ÇEVRESİ (OKSİPİTO-FRONTAL)

[ ] < 2 SD

[ ] > 2 SD

[ ] Ventriküloperitoneal şant

Baş Çevresi Büyüme hızı

[ ] ..... cm/yıl

[ ] ..... persentil

UZUN DÖNEM İZLEM

Hastanın yenidoğan dönemi sonrası takiplerinde; HİE sekeli, epilepsi tanılarıyla çocuk nöroloji takibine ve fizyoterapiye devam edildi. Postnatal 1. ayı itibariyle orogastrik sonda ile beslenme ihtiyacı olmadı, full oral beslenmeye geçildi. Evre II **HİE tanılı hastanın güncel muayenesinde (2 yaş) dönme, emekleme ve yürüme yok, göz takibi yok. Baş kontrolü mevcut. Hasta haftada 2 gün fizyoterapi alıyor. Çocuk** nöroloji takibinde olan hastanın klinik olarak nöbeti olmasa da kontrol EEG sinde epileptiform aktivitenin devam ettiği, yenidoğan döneminde başlanan fenobarbital tedavisine devam edildiği öğrenildi.

Hipoksik İskemik Ensefalopatili Hastanın Tanısı,Takibi Ve Transportu

Uzm. Dr. Ümran Yıldırım

Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Neonatoloji Bilim Dalı

SUNUM PLANI:

- **Tanım**
- **Epidemiyoloji**
- **Patofizyoloji**
- **Tanı Kriterleri**
- **Tedavi Kriterleri**
- **Takip ve Tedavi**
- **Yeni ve Ek Tedaviler, Nöroprotektif stratejiler**
- **HİE' li hastanın transportu**

TANIM

Neonatal ensefalopati, 35.gebelik haftası ve sonrasında doğmuş, erken yenidoğan döneminde ortaya çıkan, bilinç bozukluğu veya konvülsiyonlarla kendini gösteren, klinik bir sendromdur.

EPİDEMİYOLOJİ

Türkiye'de, Türk Neonatoloji Derneği Hipoksik İskemik Ensefalopati Çalışma Grubu'nun yayımladığı veriye göre 19.857 canlı doğumda 93 bebek HİE tanısı altında incelenmiş, sıklık 2.6/1000, yoğun bakımda yatanlar içinde 1.2/1000

PATOFİZYOLOJİ

➢ Primer olay , plasentada yetersiz gaz değişimi veya postnatal olaylar nedeniyle pulmoner düzeyde ventilasyonun bozulmasıdır.

➢ Bunun sonucunda oksijen ve karbondioksit değişimi bozulmakta ve arteryel hipoksemi, hiperkarbi ve asidoz gelişmektedir.

➢ Perinatal asfiksiyi takiben erken dönemde

➢ Serebral vasküler direncin düşmesi

➢ Kardiyak output'un düzenlenmesi

➢ Sistemik hipertansiyon gelişmesi ile beyin kan akımı arttırılmaya çalışılır.

Serobrovasküler otoregülasyon

➢ Asfiksiye bağlı serebral perfüzyonun azalması ile serebral küçük damarlar dilate olarak serebral kan akımı kompanse edilir.

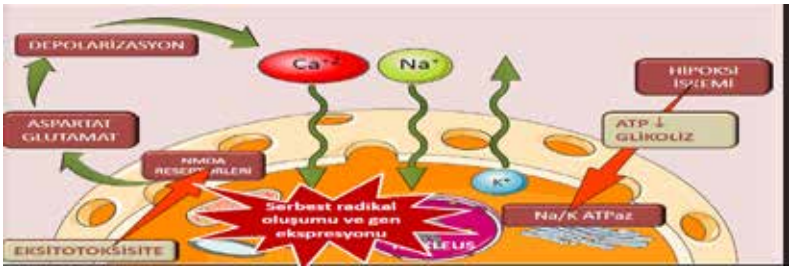
➢ Sistemik kan basıncındaki değişmelere rağmen serebral kan akımı korunur.

Serebral arteriyal tonusun kontrolünde kimyasal maddeler :

- Nitrik oksit(NO) vasküler endoteldeki Ca^{++}'a bağlı K^+ kanalı üzerinden vasküler dilatasyon yapar.
- Endotelin-1 ve prostanoidler ise vazokonstriksiyonda rol oynarlar.
- Hipoksi, hiperkarbi ve hipoglisemi otoregülasyonu olumsuz etkiler.
- Hipoksiye bağlı olarak bozulan otoregülasyon nedeniyle serebral arteriyollerin basınç değişlikliğine ve CO2 konsantrasyonuna verdiği cevap da değişir. Bu ise basınçtan bağımsız serebral kan akımında değişmelere neden olur.

Santral sinir sistemindeki hücre ölümüne, moleküler ve hücresel düzeyde bakıldığında iki farklı faz tanımlanmıştır:

- Birinci faz reperfüzyon ve reoksijenizasyon sırasında oluşur; asfiksi, NAD'ın hızlı bir şekilde NADH'a dönüşmesine sebep olur.
- Enerji ihtiyacı karşılanamayınca aerobikten anaerobik metabolizmaya kayma olur.
- Glikoliz hızlanır →laktat üretimi artar
- Trikarboksilik asit siklus (TCA) ara ürün konsantrasyonu azalır ve yüksek enerjili fosfat üretimi azalır.



- Normalde bazı nöronlar hiperpolarize bazıları ise depolarizedir
- Eğer anoksi devam ederse, bütün hücreler hızlı ve belirgin depolarizasyona uğrarlar ve membran potansiyeli tamamen kaybolur
- Asifiksiye bağlı nöron hasarında önemli durumlardan biri de eksitotoksisitedir.
- Hipoksi esnasında ekstrasellüler glutamattaki artma, glutamat reseptörlerinin aşırı uyarılmasına ve hücre ölümüne neden olur.
- Glutamata bağlı iyon kanalları ile fazla miktarda Na^{++} hücre içine girer, beraberinde Cl^- ve su hücre içine girerek osmotik lizise neden olur.
- İntrasellüler Ca^{++}'daki sürekli artış toksik kaskadı uyarır, bu da nekrotik hücre ölümüne neden olur.

İkinci fazı geç hasarlanma dönemi olarak adlandırılır. Serebral perfüzyon ve oksijenizasyon normal haline gelince hasarın ikinci aşaması 6-48 saat içinde meydana gelir. Bu dönemde nöronal ve glial hücre ölümleri meydana gelir.

TANI KRİTERLERİ:

Aşağıdaki bulguların/ akut olayların eşlik etmesi:

- ✓ Apgar skoru 5. ve 10. Dakikada <5 olması
- ✓ Kord kan gazında pH<7.00 veya BE<-12 mmol/L
- ✓ MRI veya MRS'da HIE ile uyumlu beyin hasarının görülmesi
- ✓ Çoklu organ yetmezliği veya etkilenmesinin olması

Akut peripartum-intrapartum olayın eşlik etmesi

- ✓ Doğumda uterus rüptürü
- ✓ Ablasyo plasenta
- ✓ Kord prolapsusu
- ✓ Amniyon sıvı embolisi
- ✓ Maternal hipoksemi, maternal kardiyovasküler kollaps, vasa previa veya fetomaternal kanama olması

Sarnat & Sarnat sınıflaması

Bulgu	Evre 1	Evre 2	Evre 3
Bilinç düzeyi	Hiperalert	Letarjik	Stupor, koma
Kas tonusu	Normal	Hipotonik	Flask
Postür	Normal	Fleksiyon	Deserebre
Tendon refleksler/klonus	Hiperaktif	Hiperaktif	Alınamaz
Miyoklonus	Var	Var	Yok
Moro refleksi	Canlı	Zayıf	Alınamaz
Pupiller	Midriyatik	Miyotik	Anizokorik
Nöbetler	Yok	Sık	Deserebrasyon
EEG bulguları	Normal	Düşük voltajdan nöbet aktivitesine kadar değişken	Burst süpresyonu, izoelektrik aktivite
Süre	24 saatten az	1-14 gün	Birkaç gün-hafta
Sonuç	İyi	Değişken	Ölüm veya ağır sekel

Thompson Skorlaması

	Thompson Skoru			
Belirti	0	1	2	3
Tonus	normal	hipertonik	hipotonik	flasit
Bilinç	normal	hiperalert	letarjik	komatöz
Nöbet	yok	<3 günde	>2 günde	
Postür	normal	fisting, çevirme	distal fleksiyon	deserebre
Moro	normal	parsiyel	yok	
Yakalama	normal	az	yok	
Emme	normal	az	yok	
Solunum	normal	hiperventilasyon	apne	solunum desteği
Fontanel	normal	gergin	bombe	

TANI:

- ✓ Amerikan Pediatri Akademisi(AAP) Fetus-Yenidoğan Komitesi
- ✓ 5.dakika Apgar ≤5 olması durumunda da umbilikal kan örneği alınması ve kan gazının asfiksi açısından değerlendirilmesini önermektedir.

Değerlendirmede en önemli iki parametre, metabolik asidozu gösteren pH ve baz açığıdır

- ➢ pH değerinin < 7.00 olması belirgin fetal asidemiyi

- Baz açığının 12-16 mmol/L olması bebeğin hipoksik doğduğunu
- Baz açığının >16 mmol/L olması ise ciddi hipokside kaldığını düşündürür.

TEDAVİ:

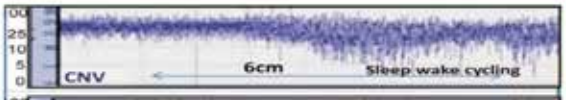
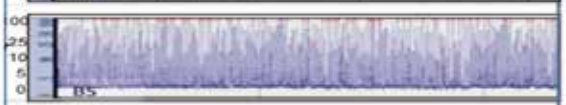
Çok sayıda randomize kontrollü çalışma göstermiştir ki **Terapötik hipotermi,** orta ve ağır dereceye sahip hipoksik iskemik ensefalopatili yenidoğanlarda ölüm ve nörolojik sekel oranlarında azalmaya yol açmış ve standart bir tedavi haline gelmiştir.

HİPOTERMİ TEDAVİ KRİTERLERİ:

- ✓ Gebelik yaşı ≥ 36 ve ≤6 saatten küçük bebekler
- ✓ Kord kan gazında veya doğumdan sonraki ilk bir saat içerisinde bakılan kan gazında pH≤7.00 veya BE ≤ -16 mmol/L olması,
- ✓ 10. dakika Apgar skoru <5 veya devam eden resusitasyon ihtiyacı
- ✓ Klinik değerlendirmede orta veya ağır ensefalopati bulgularının olması
- ✓ Bazı çalışmalar aEEG bulgularını da eklemektedir.Hipotermi tedavisi uygulayan bir merkez aEEG kullanmalıdır hem tanısal anlamda hem de takipte gereklidir.
- ✓ pH veya BE değeri uygun olmayan bebeklere ek iki bulgusu (Apgar skorunun düşük olması ve ensefalopati bulgusunun olması) pozitif olduğunda tedavi başlanması uygundur.

aEEG Görüntülerinin Sınıflaması

aEEG tek kanallı EEG'den amplitüd integrasyonu ve kaydını sağlar. Avantajı, yorumlamak için ileri bir eğitime gereksinim olmamasıdır. İlk 36 saatte aEEG'de uyku uyanıklık döngüsünün belirmesi iyi prognozu gösterir.

Voltaj sınıflaması		Patern sınıflaması
Normal trase alt çizgi 5 mV üzerinde, üst çizgi 10 mV üzerinde		CNV: Sürekli normal voltaj
Orta derecede anormal alt çizgi ≤5 mV, üst çizgi >10 mV		DNV: Sürekli olmayan normal voltaj
		BS: Burst süpresyonu
İleri derecede anormal alt sınır <5mV üst sınır <10 mV		LV: Düşük voltaj
		FT: Düz trase, izoelektrik

Neonatal ensefalopatide klinik bulgular. 2. ve 3. Kolondan en az 3 tane parametre varsa hastaya hipotermi başlanmalıdır

Her bir parametreyi hastada varsa daire içine alın. 2. ve 3. Kolondan en az 3 tane parametre varsa hastaya hipotermi başlanmalıdır			
	1	2	3
Nöbetler	Yok	Çoğunlukla, fokal ya da multifokal olabilir. Not: Hasta ilk 6 saatindeyse, gebelik haftası, doğum ağırlığı, kan gazı uygunsa ve nöbet geçirdiği görüldüyse zaten bu üsteden bağımsız olarak hipotermiye alınmalıdır	Nadiren (deserebre durum hariç) veya sık nöbet geçirme
Bilinç düzeyi	Normal hiperalert	Letarjik, azalmış aktivite	Stupor/koma Dış uyarılara yanıtsız
Uyanıkken spontan aktivite	Aktif, hareketli, aynı pozisyonda durmaz	Aktif değil, kuvvetsiz	Aktivite yok
Postür	Hareketlidir bir noktada durmaz	Distal fleksiyon, tam ekstensiyon veya kurbağa pozisyonu	Uyarı olsun olmasın deserebre postür (tüm ekstremite ekstended)
Tonüs	Normal, pasif harekete karşı dirençli Hipertonik jitteriness	Hipotonik, gevşek, lokal veya genel olabilir	Bütünüyle gevşek, hipotonik
Primitif refleksler	*Emme:* Aktif olarak parmağı veya tüpü emer *Moro:* Normal uyarı ile ekstremite fleksiyonu takiben ekstansiyon yapar	*Emme:* Zayıf *Moro:* Eksik, yetersiz	*Emme:* Tamamen kaybolmuş *Moro:* Tamamen yok
Otonom sistem	*Pupiller:* Normal, ışığa yanıt: (+) *Kalp hızı:* >100/dak *Solunum:* Düzenli spontan solunum	*Pupiller:* Küçülmüş <3 mm ancak ışığa yanıt (+) *Kalp hızı:* Bradikardik <100/dak, 120/dak kadar değişkendir *Solunum:* Periodik solunum, düzensiz solunum eforu	*Pupiller:* Fiks dilate, ışığa yanıt yok *Kalp hızı:* Bradikardik olabilir, düzensiz hız paterni, değişken *Solunum:* Apneik, ventilasyon ihtiyacı,

Tedavi için Dışlama Kriterleri

- ❖ 6 saatten daha fazla zaman geçmiş bebekler (konsültan kararı ile değişebilir)
- ❖ 34 haftanın altında bebekler
- ❖ 2000 gr altında bebekler, CoolCap® için 1800 gr sınırdır.
- ❖ Tanıdan emin olunamayan durumlar veya NE neden olabilen diğer durumların dökümente edilmiş olması
- ❖ Çok ağır veya yaygın parankimal kranial kanamalar
- ❖ Çok ağır hayatı tehdit eden koagülopati
- ❖ Maternal koriyoamniyonit, trizomiler, 13,18 veya çoklu organ anomalisi

<u>TEDAVİ</u>
<u>TERAPÖTİK HİPOTERMİ</u>

- Vücut ısısının belli bir aralıkta ve belli bir süre tutularak beyin dokusunu soğutmanın nöroprotektif etkisinden faydalanılarak yapılan tedaviye denir.
- Pasif Hipotermi: ısıtma özelliği olan küvöz radyan ısıtıcı,açık yatak gibi cihazların kapatılması

Tedavinin başarılı olabilmesi için

- ✓ Hızlı başlama, hasar gelişir gelişmez tedaviye başlamak çok önemlidir. ilk 6 saat

✓ Soğutmanın süresi; belli bir süre ve aynı aralıkta soğutmak tedavi etkinliği için şarttır. 72 saat, 34±0.5 C^0

✓ Isıtma; ısıtmanın yavaş ve tedrici yapılması son derece önemlidir

✓ Yan etkilerin yönetimi ve korunması

HİE 'Lİ HASTANIN TAKİBİ:

✓ Hipotansiyon geliştiği durumlarda HİE hastalarda ilk tercih dobutamin olmalıdır(5-20 mcg/kg/dakika)

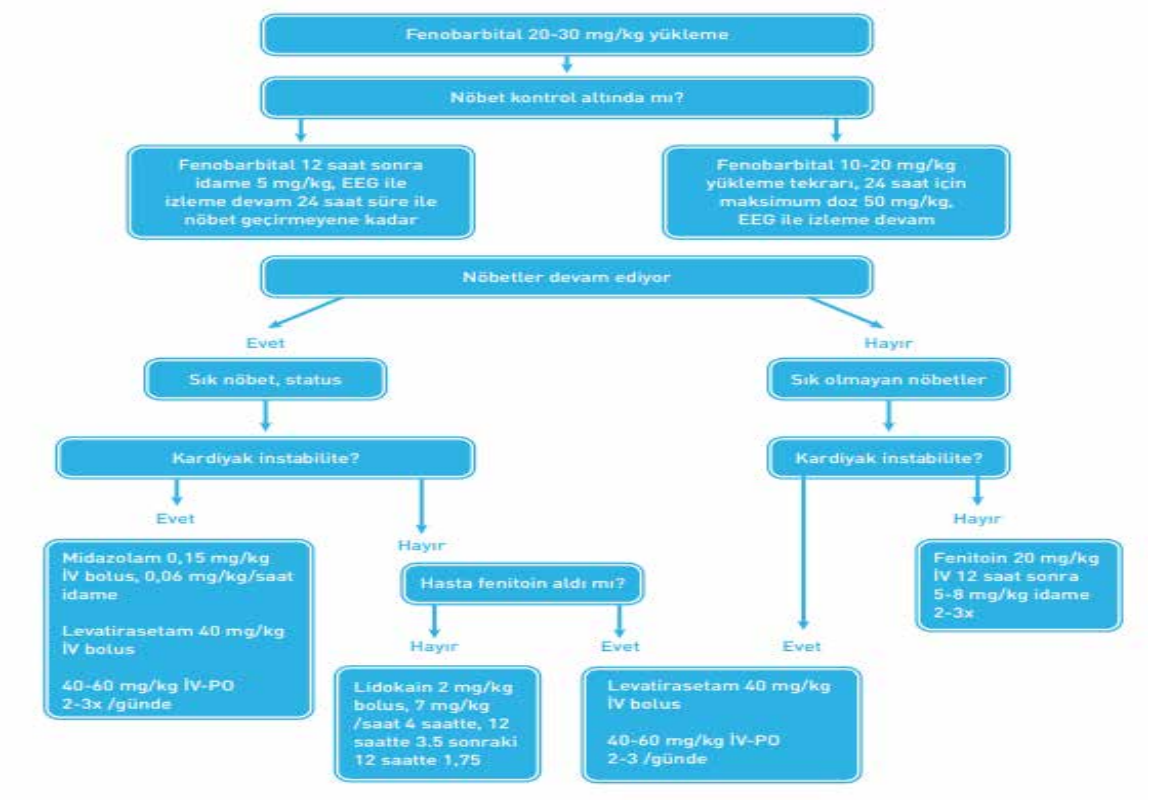
✓ NEK riski bu bebeklerde artmıştır, beslenme ve beslenmeyi geciktirme konusunda en doğru yaklaşım az da olsa beslemek (anne sütü)

✓ HIE hastalarda koagülasyon parametrelerinde bozulmaya yol açacaktır, dissemine intravasküler koagülasyon bu hasta grubunda gelişebilir bu yönden de dikkatli olunmalıdır.

✓ MRG ve difüzyon ağırlıklı MRG postnatal 3. ve 5. günlerde çekilmesi uygundur. Hipotermi alan hastalarda tam olarak MRG çekilme günü ile ilgili kanıt değeri yüksek çalışmalar olmasa da 7.güne kadar MRG çekilebilmektedir.

Sistem	Yaklaşım
Solunum	Ventilatör desteği gerekebilir. Hiperoksiden kaçının, hiperoksi terapotik hipotermi alan hastalarda uzun dönem kötü sonuçlar için bir risk faktörüdür. Aşırı ventilasyon ve takip eden hipokarbi ağır beyin hipoperfüzyonuna, hücresel alkaloza ve kötü nörogelişimsel sonuçlara neden olabilir.
Kardiyovasküler	Hipotansiyon sok kardiyomegali artimiler, kalp yetmezliği ve kardiyak iskemi olusabilir. Ortalama kan basıncını 35-40 mmHg üzerinde tutun. Hipovolemiden emin değilseniz sıvı yüklemelerine dikkat edin. Bazen inotroplar gerekebilir (dobutamin 5-20 mcg/kg/dak tercih edilmelidir). İyatrojenik hipertansiyonu engelleyin. Ekokardiyografi yapmak uygun olur, hipovolemi, kötü miyokard kontraktilitesi, düsük akımlar vs
Nörolojik	Orta ve ağır HİE'de sürekli aEEG 96 saate kadar sürdürün, eğer mümkünse video EEG'de klinik ve subklinik nöbetlerin takibi için yararlı olabilir. Böylece uzun dönem etkileri ve prognoz konusunda önfikir verecektir.
Renal	Oliguri, hematüri, proteinüri, myoblobinüri, poliüri ve renal yetmezlik gelisebilir. Üre kreatinin bakmak gerekir. 40-50 ml/kg'dan%10 dekstroz ilk baslangıc sıvısı olabilir. Sıvı dengesi aldığı cıkardığı izlemi 12 saatte bir vücut ağırlığı bakılmalıdır. Hipotermi tedavisi alan bebeklerde nefrotoksik ajanlara dikkat edilmelidir örnek gentamisin, daha uzun doz aralığı yapılabilir (36 saate bir gibi). Oligüri/anüri gelişirse ve hipovolemik olduğunu düsünüyorsanız %0.9 NaCl yükleyin, üriner kateter takılmalı, dopamin veya diğer inotroplardan biri baslanabilir.
Metabolik	Hipo/hiperglisemi, hipokalsemi, hiponatremi, hipomagnezemi, laktik asidoz görülebilir; kan sekeri, kalsiyum, magnezyum, laktat, elektrolitler kan ve idrar osmolaritesi bakılmalıdır.
Hematoloji	Trombositopeni, tromboz, normoblastların artısı görülebilir; tam kan sayımı ve periferik yayma yapılmalıdır. DIC gelişebilir, karaciğer fonksiyon testleri bakılmalıdır. Koagülasyon profili bakılmalıdır. Ek vit K ve TDP vermek gerekebilir.

HİE'de Konvülziyonların Yönetimi



✓ Evre 1 HİE olan bebeklerin soğutulması şu anki mevcut bilgilerimizle rutin olarak önerilemez

✓ Her merkezde cihaz olmayabilir, bu nedenle ya en kısa sürede sevk edilmeli ya da sevk edilene kadar vücut ısısı en iyi şekilde takip edilerek 34 ± 0,5 aralığında tutulmaya çalışılmalıdır.

YENİ VE EK TEDAVİLER:

➢ Magnezyum sülfat : Nöroprotektif etkisi

➢ Eritropoetin (EPO):Eritropoezde rolü olan ve santral sinir sisteminde nöroprotektif ve onarıcı etkisi bilinen bir glikoproteindir

➢ Xenon: Plasenta ve kan beyin bariyerini geçebilen bir soygaz olan Xenon, N-metil-D-aspartat glutamat reseptörlerine bağlanarak fonksiyonunu inhibe eder ve böylece nöronal apoptozu azaltıyor

➢ Melatonin:N-asetil-5-metoksitriptamin,pineal bezden salgılanan, triptofandan sentezlenen, güçlü antioksidan etkileri olan, serbest radikalleri temizleyen nörohormondur

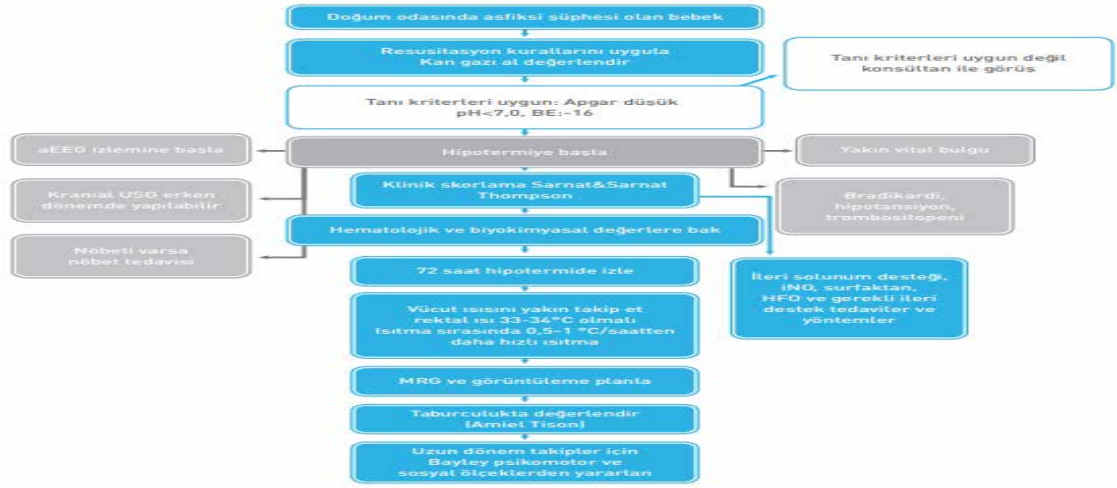
➢ Fizyolojik plasental transfüzyon

➢ Kök hücre tedavisi

➢ N-asetil sistein

Ancak hiçbir tedavi henüz rutin olarak önerilmemektedir.

Hipoksik iskemik ensefalopatide özet yaklasım algoritması



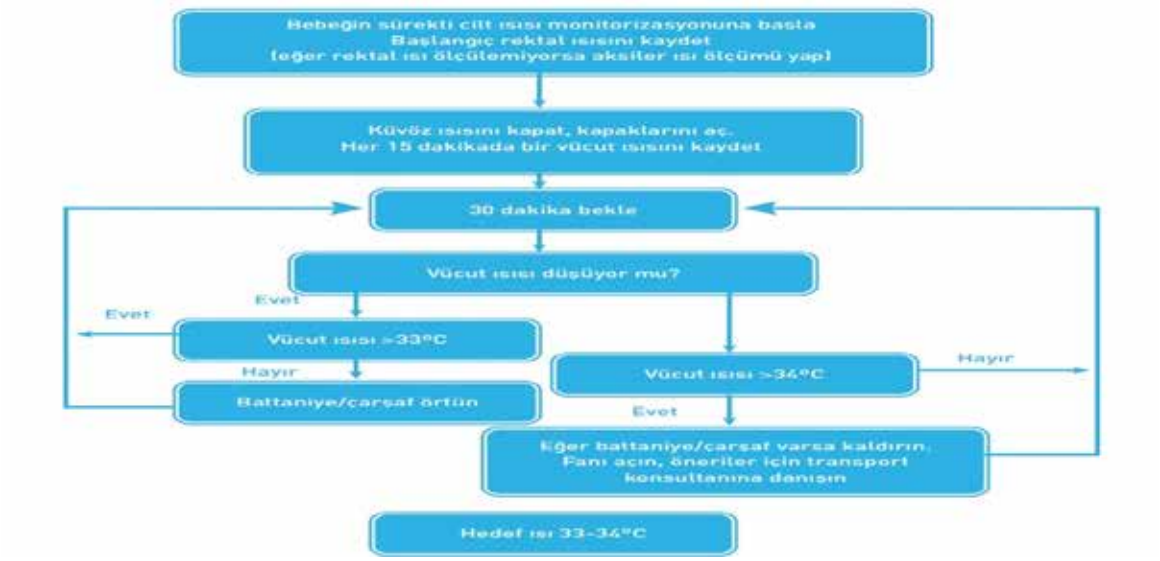
HİE'li Bebeğin Transportu:Doğumhane ve Gönderen Merkezde

- Radyan ısıtıcı kapatılır
- Aktif Hipotermi: Buz aküleri ve paketleri vs ile soğutma
- Pasif Hipotermi: Radyan ısıtıcı veya küvöz ısısının kapatılması





Pasif Hipotermi Algoritması



İdeal ölçüm rektal termometredir. Rektal yoksa aksiller ölçülür. Hedef 33-34 derece arasında tutmaktır.



HİE'li bebeklerin nakli sırasında yapılması gerekenler

- Hipoksi ve hiperoksiden sakın. Sat %90-95 aralığında
- Aşırı ventile etme, hipokapniden sakın
- Fi02 gereksinimi %50'nin üzerinde ise preduktal-postduktal saturasyona bak
- KB yakın monitorize et, hipotansiyon varsa öncelikli olarak dobutamin düşün
- Kısıtlı İV sıvı (60-70 ml/kg)
- Kan şekerini yakın takip et
- Konvülziyon-Fenobarbital
- Analjezi-Sedasyon: Fentanil

Akut Gastroenteritli Çocuk

Dr. Ferah Diyar Karaman - Dr. Çağla Çiftci

İshal Tanımı;

İshal (diyare): dışkının su içeriğinin, miktarının ve sıklığının artmasıdır. 24 saatte ≥3 kez yumuşak/cıvık veya sulu dışkılama olur. Kişinin kendi normaline göre dışkılama sayısında artış ve kıvamında yumuşama (*Her zamankinden daha fazla sayıda ve daha sulu dışkılamadır).* Sık ancak forme dışkılama ishal değildir. Akut gastroenterite ateş ve kusma eşlik edebilir, ortalama 7 günden az sürer ve 14 günü geçmez.

Akut ishal 7 günden kısa sürelidir. Uzamış ishal 7-14 gün, persistan ishal 14 günden uzundur, kronik ishal diyebilmemiz için 30 günü geçmelidir.

Fizyoloji;

Sağlıklı bir erişkinde günde 9 litre sıvı (2 litresi yiyecek ve içeceklerden, geri kalanı tükürük, mide, safra ve pankreas salgılarından) ince bağırsaklara ulaşır. Bu sıvının çoğunluğu ince bağırsaktan emilir, ancak 1 litresi kolonlara ulaşır. Emilim kolonda da olmak üzere devam eder ve dışkıyla 100-200 mililitre sıvı atılır. Çocuklarda günlük dışkı miktarı 5-10 ml/kg'dır.

Epidemiyoloji;

Ülkemizde her yıl yaklaşık 1.5 milyon çocuk akut ishal tanısı almaktadır. Bunların %80'i 5 yaş altı çocuklardır. Hastaneye yatış oranı %1-3 ve mortalite oranı < %1. Dünyada ise 5 yaş altı çocuklarda yıllık 2.5 milyondan fazla ölüme sebep olmaktadır.

Patogenez;

İshal 5 farklı mekanizma ile oluşabilir;

1-) Ozmotik ishaller: Barsak lümeninde emilmemiş maddeler ile oluşan hipertonik ortam duodenum ve jejunumdan su çekilmesine neden olur. Kolonun normal ve kompansatuvar emme kapasitesi lümendeki artmış suyu emmek için yetersiz kalınca ishal ortaya çıkar. Enfeksiyoz ajanlar arasında Giardia, Cryptosporidium gibi protozoonlar barsak epitel hücrelerinin fırçamsı kenarlarını harap ederek malabsorbsiyon tablosuna ve sonuçta ozmotik ishale neden olabilirler.

2-) Sekretuvar ishaller: Barsak sıvı sekresyonu klor ve bikarbonatın aktif sekresyonu ile düzenlenir. Klor sekresyonu, enterositlerin vasküler yüzeyinde bulunan Na-K ATP'az aracılığıyla Na'u hücre dışına atarak, K'u hücre içine alması, bu şekilde oluşan Na farkı nedeniyle lümen ve vasküler yüzeyden Na ve Cl' un hücre içine girmesi ve hücre içi artmış Cl' un Ca bağımlı kanal aracılığıyla lümen içine salınımı ile olur. Bikarbonat sekresyonu, jejunumda benzer şekilde sağlanan Na farkı ile Na hücre içine girerken, hidrojen salınımı sağlanır. İleum ve kolonda ise klor bikarbonat değişimi ile alkalizasyon gerçekleşir. Bu salgılardaki değişiklikler ishal nedeni olabilir. Sekretuvar ishal nedenleri arasında V. cholera, E. coli, S. aureus, C. perfingens, B. cereus gibi bakterilerin toksinleri sayılabilir.

3-) İnflamatuvar ishaller: İnflamasyon sonucu barsak mukoza hasarı ve mukozal hücre kaybı nedeniyle ortaya çıkar. Mikroorganizmaların tetiklediği IL8 ve kemotaktik peptidler barsak lümeninde yeterli konsantrasyona ulaştıklarında, nötrofiller epitelyumu geçerek kript apseleri oluştururlar. Fagositlerden salınan prostoglandinler, lökotrienler, platelet aktive edici faktörler ve hidrojen peroksit gibi mediatörler enterositler üzerine etki ederek ve enterik sinirleri uyararak intestinal sekresyonu indüklerler. İnfeksiyon olduğunda immünglobulin E ve immünglobulin G antikorlar reseptörleri ile etkileşirler ve sonuçta histamin, adenozin, prostaglandinler ve lökotrienler gibi mast hücre inflamatuvar mediatörler salınır. Villüslerdeki atrofik değişiklikleri kompanse edebilmek için kriptalarda hiperplazi gelişir. Tam olgunlaşmamış hücreler villüs hücrelerinin yerini aldığı için emilim bozukluğu ortaya çıkar. Malabsorbsiyon sonucu ozmotik ishal ve sekretuvar ishalle birlikte protein kaybı ve eksudasyonun da katkıda bulunduğu bir tablo ortaya çıkar.

4-) Barsak motilitesindeki bozukluklara bağlı ishaller: Barsak motilitesinin artması besin maddelerinin barsak lümeninde kalış süresini, dolayısıyla emilim süresini kısalttığı için malabsorbsiyon ve ishale neden olur. Bu mekanizmanın etkili olduğu durumlar vagotomi, kolesistektomi, gastrektomi, hipertroidi ve diyabetik nöropatilerdir.

5-) Anatomik veya fonksiyonel yüzey alanının azalmasına bağlı ishaller: Barsak rezeksiyonları, fistüller ve mukozal hastalıklar emilim yüzeyinin azalmasına ve barsaktan geçiş süresinin kısalmasına bağlı olarak malabsorbsiyon ve ishale yol açarlar.

Enfeksiyöz Gastroenteritlerin Patogenezinde Rol Oynayan Mekanizmalar;

İshalin nedeni olarak virüs, bakteri veya protozoa tespit edildiğinde enfeksiyöz gastroenterit terimi kullanılır. Virüsler, en sık ajan olarak görülen rotavirüs, ince barsağın vilüs epitelinin ucunda replike olarak hasar yaratır ve vilüslerin kısalmasına neden olur. Rotavirüs ince bağırsağın proksimal kısmını enfekte ettikten yaklaşık 48 saat sonra tüm ince barsağı etkiler. Normal şartlarda absorbsiyonun gerçekleştiği vilüs epitelinin kaybı uygun olmayan şekilde su ve elektrolit sekresyonuna neden olur. Ayrıca vilüs hasarı disakkaridaz enzimlerinin de eksilmesine neden olarak geçici disakkaridaz özellikle laktaz eksikliğine neden olabilir.

Bakterilerden Shigella, C. jejuni, enteroinvazif E. coli ve salmonella barsak mukozal epitelinde invazyon ve hasara yol açarak kanlı ishale neden olabilir. Shigella iki ayrı mekanizma ile barsak hasarı oluşturur; birincisi kolonik mukozanın invazyonu ve ikincisi ise enterotoksin oluşumudur. Campylobacter jejuni genellikle jejunum ve ileumu etkiler, yaygın ülserasyonlarla ilerleyen intestinal hasara neden olabilir. Salmonella intestinal epiteli invaze eder, ancak yaygın hasara neden olmaz.

Protozoalar da bakterilere benzer bir şekilde mukozal tutunma invazyon ile klinik tablonun gelişimine neden olurlar. Giardia lamblia ve Cryptosporidium ince barsak epiteline tutunarak, mukozal hasara ve vilüslerin kısalmasına neden olur. Entemoeba histolytica kolon ve nadiren ileum epitelinde invazyon ve hasara neden olarak ishal gelişimine yol açar. Patogenezin bilinmesi klinik tablo ile korelasyon kurularak tedavinin planlanmasında yol gösterici olacaktır. Ayrıca gereksiz antibiyotik kullanımının önlenmesini ve hayat kurtarıcı olacaktır.

Hastaya yaklaşımda öncelikle öyküde sorgulanacaklar;

Hastanın yaşı, ishalin başlangıç zamanı ve süresi, dışkının özelliği (sulu, yumuşak veya kanlı), dışkılama sıklığı ve miktarı, kusma olup olmadığı varsa kusmanın sayısı ve süresi, ateş olup olmadığı varsa ateşe eşlik eden belirtiler (konvülziyon, yeni geçirilmiş sistemik infeksiyon), karın ağrısı (kramp veya tenesmus) varlığın karın ağrısının yeri, özelliği, yakın zamandaki gıda alımı (etken mikroorganizma kaynağı), seyahat öyküsü , ev hayvanı besleme, içme suyu kaynağı, yakın çevrede eş zamanlı ishalli kişilerin varlığı, hastalığın ortaya çıktığı yer (bakımevi, hastane), altta yatan hastalık varlığı, kullanılan ilaç: antibiyotik, kolşisin, steroid, son idrar çıkarılan zaman (dehidratasyon varsa)

Fizik Muayenede;

Vital bulgular ve aktivitenin değerlendirilmesi (Genel görünüm, nabız, tansiyon, solunum)

Hidrasyon durumunun değerlendirilmesi çok önemlidir, Çocuklarda akut ishal daha sık ve dehidratasyon daha kolaydır, çünkü çocuklarda total vücut sıvı miktarı ağırlığın %60'ıdır. Hücre içi %35-40, Hücre dışı %20-25, Plazma %5, İnterstisyel sıvı %15.

Genel olarak "hasta" görünümlü çocuk, gözyaşı yokluğu, kuru mukoz membranlar, deri turgoru azalması, uzamış kapiller geri dolum zamanı, idrar çıkışında azalma dehidratasyon bulgularıdır.

Hafif-orta derecede dehidratasyondan ciddi dehidratasyona kadar gidebilir. En iyi dehidratasyon ölçüsü, vücut ağırlığında ortaya çıkan kayıp yüzdesidir.

Çocuklar için Klinik Dehidratasyon Ölçeği			
Özellikler	0	1	2
Genel Görünüm	Normal	Susuz, huzursuz veya letarjik ancak dokunulduğunda iritabıl	Uykulu, gevşek, soğuk veya terli ± komatöz
Gözler	Normal	Biraz çökük	Son derece çökük
Mükoz membranlar (dil)	Nemli	Yapışkan	Kuru
Gözyaşı	Var	Azalmış	Yok

0 puan: dehidratasyon yok, 1-4 puan: hafif dehidratasyon, 5-8 puan: orta/ciddi dehidratasyonu

Viral/ Bakteriyel ishal ayırımı klinik bulgulara göre yapılabilir mi?

Viral ishaller genellikle; mevsimseldir, salgın yapabilir, klinikleri benzer, çoğunda tanı konulamaz, ishal çoğunlukla suludur. Daha sık ve daha uzun süren kusma görülür. Ateş ve kusma çoğunlukla 1-3 gün içerisinde sonlanır. Titreme, miyalji, baş ağrısı, rinit, boğaz ağrısı, kırgınlık gibi eşlik eden üsye belirtileri vardır.

Bakteriyel ishallerde ise çocukta septik görünüm, kanlı ishal, şiddetli karın ağrısı, az ve sık dışkılama, tenesmus, yüksek ateş, inflamatuvar belirteçlerde yükselme, kanda lökositoz, C-reaktif proteinde yükseklik, dışkı tetkiklerinde lökosit > 5 /hpf mevcuttur. Eşlik eden abdomen dışı organ tutulumu (Osteomiyelit, Endokardit, Menenjit, Bakteriyemi) vardır.

Tanısal belirteçler;

Hospitalize olmuş çocuklarda, serum elekrolitlerine bakılmalıdır çünkü ağır dehidrate çocuklarda elektrolit imbalansı gelişebilir. Yine intravenöz mayi desteği alan çocuklarda da mayi içeriğine bağlı olarak özellikle hipo yada hipernatremi gelişme olasılığı vardır. Düşük serum bikarbonatı, yüksek BUN düzeyi ve düşük ph bulgularının kilo kaybı ile korele olduğu saptanmıştır. Yapılan bir çalışmada serum üre düzeyinin dehidratasyon derecesiyle en iyi korele olan parametre olduğu gösterilmiştir.

Ateş+kanlı/mukuslu ishal+ciddi karın ağrısı/kramp veya sepsis bulguları varsa, Salmonella, Shigella, Campylobacter, Yersinia, C. difficile ve STEC düşünülüyorsa, etkenin saptanması tedavi yaklaşımını değiştirecekse, gereksiz antibiyotik kullanımını önlemek için, altta yatan bağışıklık sistemi sorunu ya da ciddi kronik hastalığı olan kişilerde, uzamış/persistan ishal varlığında etkenin saptanmasına yönelik ileri tanısal testler yapılabilir

Tedavi;

İshal kendisini bir süre içinde sınırlandıran bir hastalıktır. Antibiyotik tedavisi bakterilere sekonder enterik bakteryel infeksiyonlarda belli endikasyon ve bakteriler için endikedir. Gastroenterit tedavisinde en önemli basamak çocuğun sıvı ve elektrolit dengesini sağlamak için rehidratasyon ve replasman tedavisidir. Birçok hastada oral rehidratasyon tedavisi yeterlidir. Hastada dehidratasyon yoksa; beslenmeye devam edilmeli, öğünler sıklaştırılmalı. Verilen sıvı miktarı arttırılmalı. Her ishalli dışkıdan sonra; 2 yaşından küçüklerde 1/2-1 çay bardağı (50-100 mL), 2 yaşından büyüklerde 1/2-1 su bardağı (100-200 mL) ek sıvı verilmelidir. Anne sütü ve mamalar sulandırılmamalı. Büyük çocuklara yoğurt, ayran, et, patates, pirinçli yiyecekler, havuç, muz, taze sıkılmış meyve suları verilmelidir. Rehidratasyon hastanın tolerasyonuna göre oral rehidratasyon sıvısı, nazogastrik ve intravenöz şeklinde olabilir.

Hipoosmolar Oral rehidratasyon sıvısı (ORS) ile;

Tedavi yönetiminde 1. Basamak tedavi, hipoosmolar (50-60 Na mmol/L) oral rehidratasyon sıvılarıyla rehidratasyonu sağlamaktır. Kliniğin düzelmesinde çok etkendir, kusmayı, ishal sayısını ve miktarını ve intravenöz gereksinimi azaltır.

Nazogastrik rehidratasyon;

Oral rehidratasyon sağlanamıyorsa, enteral rehidratasyon için intravenöz öncesi nazogastrik yol kullanılabilir. Enteral rehidratasyon daha az hastane kalış süresi ve daha az yan etki ile eşdeğerdir. 3-6 saatte 40-50 mL/kg NG ile rehidratasyon rejimleri sağlanması yeterlidir.

İntravenöz rehidratasyon;

Şok, ağır asidozun yada bilinç değişikliği durumunun eşlik ettiği dehidratasyon, oral yada NG ile rehidratasyona rağmen dehidratasyon durumunun kötüleşmesi, dirençli kusma durumu, (enteral rehidratasyona engel olan), ağır abdominal distansiyon ve ileus durumlarında intravenöz rehidratasyon endikedir.

Destek tedavisi; Çinko eksikliğinin sık görüldüğü ülkelerde yaşayan ya da malnütrisyonu olan 6 ay -5 yaş arası çocuklarda oral çinko verilmesinin ishalin süresini azalttığı gösterilmiştir. ORS'ye ek olarak probiyotik tedavisi semptomların süresini ve yoğunluğunu azaltmada etkilidir. Seçili probiyotikler (L.rhamnosus GG ve S.boulardii) çocukluk çağı akut gastroenterit tedavisinde kullanılabilir.

Antibiyoterapi;

Enfeksiyöz ishallerin çoğu selim seyirlidir, vakaların %50'sinden fazlası 3 günde düzelir. Antibiyotik tedavi gerektiren patojenlerin oranı azdır. Patojeni tespit ettiğimiz vakalarda etkene yönelik antibiyoterapi başlanır. 3 aylıktan küçük olan ve bakteriyel etiyoloji düşünülen bebekler, bağışıklığı normal ancak hasta görünümlü olgularda (ateş, karın ağrısı, sık ve az miktarda kanlı ishal, tenesmus, kramp ± nörolojik bulgu), shigella düşündüren tablolarda, seyahat öyküsü olan, ≥38,5 ateşi ve/veya sepsis bulguları olanlarda ampirik antibiyoterapi başlanabilir.

Parazitoz tedavisi

Sağlıklı çocuklarda genellikle antiparasitik tedaviye ihtiyaç olmaz fakat ağır seyredenlerde verilebilir. Ağır Giardiyazis de, metranidazol, albendazol, nitazoxanide, tinidazol verilebilir. Criptosporidium, immun yetersiz çocuklarda nitazoxanide ile tedavi edilir. Amip koliti, metranidazol ile tedavi edilir.

Olgu Sunumu

1 ay 17 günlük erkek bebek; yeşil renkli ve sulu dışkılama (günde 8-9 kez), ateş yüksekliği (evde 38 derece ölçülmüş) ve kusma (günde 2 kez) şikayetleri ile acil servisimize başvurdu.

Prenatal öyküsü sorgulandığında; antenatal takibinde patoloji saptanmamıştı. Annenin gebeliği sırasında sigara, alkol kullanımı; radyasyon maruziyeti; enfeksiyon geçirme öyküsü; ilaç kullanım öyküsü yoktu. 40+1 gestasyonel haftada, c/s ile, 3900 gr doğmuş olduğu ve doğumda sorun yaşanmamış, anne yanına verilmiş olduğu aileden öğrenildi. Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi yatış öyküsü yoktu, ikter/siyanoz öyküsü yoktu. Anne sütü ve formula ile besleniyordu. Baş tutması ve sosyal gülümsemesi vardı. Aşılarından HBV 1. ve 2. doz uygulanmıştı. Postnatal 2. haftasında sünnet operasyonu geçirmişti. Bilinen kronik hastalığı ve bilinen allerjisi yoktu, düzenli ilaç kullanım öyküsü yoktu. Annesi 26 yaşında ve sağlıklı, babası 34 yaşında ve sağlıklı idi. Anne-baba arasında akrabalık olmadığı öğrenildi.

Fizik muayenesinde; genel durumu iyi, çevreyle ilgili, emmesi aktif olarak görüldü. Ateş 36.4 derece, nabız 140 atım/dk, kan basıncı: 70/55 mm hg, solunum sayısı: 34/dk idi. Boyu 54 cm (SDS:-0.84, Persentil: 20p), tartısı 5300 gr (SDS:0.33, Persentil: 62p), baş çevresi 38.5 cm (SDS:-0.33, Persentil: 37p) olarak ölçüldü. Ağız içi ve orofarinks doğal, bilateral timpan membranlar doğal görüldü. Kas tonusu normal, deri turgoru normal, kapiller dolum zamanı<2sn, mukozalar nemli idi. Solunum sesleri doğal olarak duyuldu, her iki hemitoraks solunuma eşit katılıyordu, ral/ronküs duyulmadı. S1+ s2+ ritmik duyuldu, ek ses/üfürüm duyulmadı. Batın rahattı, bağırsak sesleri hafif artmış duyuldu. Ele gelen kitle yoktu, organomegali yoktu. Femoral nabızlar bilateral palpe edildi. Testisler skrotumda bilateral palpe edildi. Nörolojik muayene doğaldı, dtr'ler normoaktif alındı. Döküntüsü yoktu.

Laboratuvar bulgularına bakıldığında; WBC: 16500/mm3, NEU: 10930/mm3, %66.3 NEU, LYN: 4520/mm3, %27.4 LYN, Hgb: 12.5 g/dl, Hct: %35.6, MCV: 87.8 fL, Plt: 715000/mm3, ALT: 24 IU/l, AST: 30 IU/l, CRP: 26.76 mg/l, Prokalsitonin: 0.336 mikrogram/l, Sodyum: 134.5 mEq/l, Potasyum: 5.19 mEq/l, Magnezyum: 2.26 mg/dl, Fosfor:

6.44 mg/dl, Kre: 0.2 mg/dl olarak görüldü.

Ayırıcı tanılarda; Rotavirus, Adenovirus, Salmonella, Shigella gastroenteriti düşünüldü. Tanıya giderken; direkt parazit incelemesi, gaita makroskopisi, gaitada rotavirus ve adenovirus bakısı ve gaita kültürü çalışıldı. Direkt parazit incelemesinde; eritrosit, lökosit, protozoon kisti, helmint, helmint yumurtası görülmedi. Gaita makroskopisi yumuşak olarak görüldü. Rotavirus ve Adenovirus bakısı negatif olarak sonuçlandı.

Gaita kültüründe ise Salmonella enterica ssp enterica üremesi oldu. Antibiyogramında; Trimetoprim/sulfametoksazol (<= 20.0 duyarlı) ve Ampisilin (<= 2.0 duyarlı) çalışıldı.

Tedavisinde; bebeğin hidrasyonu sağlandı ve sıvı elektrolit dengesini korundu. Anne sütü ile beslenmesi devam ettirildi. Ampirik antibiyoterapi olarak başlanmış olan Sefotaksim tedavisi 7 güne tamamlandı (150 mg/kg/gün, 6 saatte 1, 7 gün boyunca).

Salmonella; Salmonella Enterobacteriaceae ailesinden, 2000'den fazla serotipi olan, gram negatif, laktoz negatif, H2S pozitif, üreaz negatif, sporsuz bakteridir. Enterit (S. typhimurium, S. enteritidis), enterik ateş (S. typhi, S. paratyphi), bakteriyemi (S. cholerasuis) etkeni olabilir. Osteomiyelit veya apse gibi fokal metastatik enfeksiyonlar yapabilir. S. typhi, S. choleraesuis, S. typhimurium, S. enteritidis, S. paratyphi, S. sendai tipleri vardır.

Non-tifoidal salmonella enteriti; kontamine gıdalar ve sular ile bulaşabilir. Kuluçka dönemi 8-72 saattir. Ateş, mukuslu/kanlı ishal, kramp tarzı karın ağrısı, bulantı-kusma semptomları görülebilir. Kendi kendini sınırlar (Ateş 48-72 saatte, ishal ise 4-10 günde kendi kendini sınırlayabilir). Tanıda dışkıda PNL görülebilir. Kesin tanı gaita kültürü ile konulur. Komplikasyonları; bakteriyemi, endokardit, mikotik anevrizma, visseral apseler, osteomiyelit olarak sayılabilir. Salmonella enteriti tedavisinin başlıca iki ayağı semptomatik tedavi ve sıvı-elektrolit kaybının yerine konulmasıdır. Antibiyoterapi; yenidoğanlarda, 3 aylıktan küçük süt çocuklarında ve immun yetersizliği olan olgularda önerilir. Artan direnç oranları nedeniyle Ampisilin ve TMP-SMX kullanımından uzaklaşılmaktadır. Sefotaksim (100-200 mg/kg/gün, 6 saatte 1, 5-14 gün), Seftriakson (75 mg/kg/gün, tek doz, 7 gün), Sefiksim (15 mg/kg/gün, 7-10 gün) tercih edilebilir. Su ve gıda kaynaklarının temizliği, kanalizasyonların uygun hale getirilmesi, hayvansal gıdaların uygun pişirilmesi, süt ve süt ürünlerinin pastörize edilmesi, yiyecekleri elledikten sonra ellerin yıkanması ile Salmonella enteritinden korunulabilir.

Pediatri Pratiğinde Zehirlenmeler

Dr. Samet Ateş – Dr. Abdulrahman Özel

SBÜ İstanbul Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Zehirlenme çocuklarda sık karşılaşılan ve çocuk acil servislerde iş yükü oluşturan önemli bir durumdur. Zehirli maddeler insan vücuduna ağız yoluyla, solunumla, deriden girebilir ya da enjeksiyon yoluyla alınmış olabilir. Çocukluk çağındaki zehirlenmelerin çoğu kaza sonucudur ve ağızdan alım yoluyla gerçekleşir. En sık 1-5 yaş grubunda karşılaşılır ve çoğunlukla evde ortaya çıkar. Dünya Sağlık Örgütü 2008 yılındaki raporuna göre 17 yaş altı kaza sonucu ölümlerin %3,9' u zehirlenmeler sonucu olduğu bildirilmiştir. TÜİK 2020 yılı raporuna göre 2019 yılında 1-17 yaş çocukların ölüm nedenleri incelendiğinde, en sık sebep dışsal yaralanma ve zehirlenme nedeniyle olduğu görülmüştür.

Ev içinde ve dışında bulunabilecek zehirli maddeler arasında ilaçlar, vitaminler ve demir hapları, temizlik ürünleri, göz damlaları, antifriz, ojeler ve diğer kozmetik ürünler, piller, çamaşır ürünleri, boya ve petrol ürünleri, böcek ve ot öldürücüler, sigara, alkol, vahşi mantarlar ve bitkiler sayılabilir. Zehirli maddeler etkilerini fiziksel ya da kimyasal yolla gösterebilirler. Böylece etkileri kısa sürede ya da çeşitli organ sistemlerine yaptıkları hasarlara bağlı olarak daha uzun bir sürede ortaya çıkabilir.

Zehirlenme şüphesi olan çocukta anahtar bulgular, daha önce sağlıklı olan çocukta birden ortaya çıkan bulgular, birden çok sistemi ilgilendiren bulgular, hiçbir hastalık tablosuna uymayan bulgular, bilinç değişikliği ve yaşlı kişilerin evine ziyaret sonrası ortaya çıkan tablolar olarak sayılabilir.

Zehirleyici etkenin ne kadar alındığını gösteren spesifik laboratuvar testler kısıtlıdır. Bu yüzden çocuk acil servise zehirlenme şüphesi ile başvuran bir hastada ABCDDDEF sağlanmalı, ayrıntılı anemnez alınıp bu sırada dekontaminasyon ve detoksifikasyon planlanlamalıdır.

Dekontaminasyon ve detoksifikasyon yöntemi olarak mide yıkama, aktif kömür uygulama, tüm barsak yıkama, idrar alkalileştirme kullanılır. Seçilmiş vakalarda ekstrakorporeal yöntemler kullanılabilir.

Etkenin belirlenemediği her zehirlenme vakasında 12 derivasyonla EKG çekilip hastanın takibinin yapılması önemlidir.

Toksik maddenin değil hastanın tedavi edilmesi önemlidir. Zehirli maddenin miktarı şüpheliyse en kötü senaryo dikkate alınarak destek tedavisi planlanmalıdır. Spesifik antidot sayısı azdır. Prognozu destek tedavisi belirler. Zehirlenmeler Adli Olaylardır ve 114 Zehir Danışma Merkezinin kullanılması önemlidir.

Solunum Sıkıntısı Olan Çocuk Olgular

Elif Yücedağ – Mavera Uşaklıoğlu Yücedağ

İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul

Olgu 1: 3 yaş erkek hasta; acil servisimize 10 gündür öksürük, nefes almada zorlanma ve ateş yüksekliği ile başvurdu. Özgeçmişinde prenatal ve natal özellik yok. Postnatal tekrarlayan nebül alma öyküsü mevcut. Daha önce hastaneye yatış öyküsü yok. Beslenme öyküsünde ilk 6 ay anne sütü sonrasında ek gıdaya geçen hasta demir ve d vitamini profilaksilerini düzenli kullanmış. Nöromotor gelişimi gelişim basamaklarına uygun. Soygeçmişinde özellik yok. Fizik muayenesinde genel durum orta, bilinç açık, renk doğal, dispneik. Dss: 50/dk, bilateral ekspiryum uzunluğu, bilateral sibilan ralleri mevcut, interkostal çekilmeli solunum mevcut. Antropometrik ölçümleri yaşı ile uyumlu. Yapılan laboratuvar tetkiklerinde Wbc: 12.070/mm3, Crp:23.5 mg/l saptandı. Hasta reaktif havayolu hastalığı ve bronkopnömoni ön tanılarıyla çocuk servisine yatırıldı. Takiplerinde boyun bölgesinde krepitasyon veren cilt altı amfizemi fark edildi. Hasta Pnömomediastinum ve ciddi solunum sıkıntısı nedeni ile Çocuk yoğun bakım ünitesi (ÇYBÜ)'ne nakledildi. Hasta ÇYBÜ takibi ilk gününde solunum eforu çok artmış, subkostal, interkostal retraksiyonları mevcut ve takipneik (DSS:60/dk, Spo2:95 kta:155/dk) olması nedeni ile entübe edildi. Eş zamanlı olarak boyun etrafından hava boşaltıldı. Entübasyon sırasında trakeal hava basısı nedeniyle tüp ilerletilmekte zorlanıldı. Sağ pnömotoraks için iğne ile girildiğinde hava gelen hastaya önce sağ daha sonrasında da sol pnömotoraks için sol tüp torokostomi yapıldı. PA AC grafisinde sağ pnömoni nedeniyle vankomisin ve meropenem tedavileri başlandı. ÇYBÜ de 13 gün yatış sonrasında tüpleri çekilen hasta ekstübe edildi ve solunumu rahat şekilde servise tedavi devamı için nakledildi.

Pnömomediastinum; genellikle akut ve kronik akciğer hastalıkları sırasında alveollerin rüptürü ile mediastende hava bulunmasıdır. Spontan pnömomediastinumda en sık medikal neden astım olmakla birlikte alt solunum yolu enfeksiyonu gibi nedenlere bağlı olarak da görülebilmektedir. Astım atağı sırasında %0.2-0.3 oranında pnömomediastinum görüldüğü bildirilmektedir. Genellikle selim seyirli olup kendiliğinden iyileşmekle beraber erken tanı konulup uygun tedavi planlanmayan ciddi vakalarda hayatı tehdit edici olabilmektedir.

Olgu 2 : 2.5 yaş kız hasta; Acil servisimize nefes almada zorlanma, yatarken artan nefes darlığı, 5 gündür öksürük, burun akıntısı ve sarı renkli balgam çıkarma ile başvurdu. Özgeçmişinde prenatal ve natal özellik yoktu. Postnatal YDYBÜ'de sarılık nedeniyle 1 gün yatış öyküsü mevcut. Beslenme öyküsünde ilk 3 ay anne sütü sonrasında anne sütü ve formül mama kullanan hasta sadece d vitamini profilaksisini düzenli kullanmış. Nöromotor gelişimi gelişim basamaklarına uygundu. Soygeçmişinde özellik yoktu. Genel durum: Orta, bilinç açık, renk doğal, dispneik ve ortopneik hasta, burun kanadı solunumu mevcut, rezervuarlı maske ile Spo2: %97, DSS: 45/dk, bilateral ral ve ronküs mevcut, subkostal çekilmeli solunum mevcuttu. Antropometrik ölçümleri yaşı ile uyumlu idi. Yapılan laboratuvar tetkiklerinde WBC: 16.680/mm3, Crp:56 mg/l saptandı. Çekilen PA AC grafisinde sağ akciğer üst zonda atelektazi görünümü mevcuttu. Hastanın servis yatışından sonra solunum sıkıntısının gerilememesi üzerine pnömoni ve solunum sıkıntısı nedeniyle ÇYBÜ›ye nakledildi. Hasta ÇYBÜ sürecinde devralındığında takipneik, taşikardik, subkostal, interkostal, suprasternal çekilmesi mevcut. Bilateral yaygın wheezingi mevcut. Ekspiryum uzun idi. PAAC grafisinde bilateral yaygın infiltrasyon, sağ orta lobda atelektezi mevcuttu. Genel durumu orta-kötü olan hasta BİPAP desteğine alındı. Hastadan solunum yolu paneli gönderildi ve Bocavirus pozitif saptandı. Tedavide kortikosteroid ve bronkodilatatör nebül tedavileri, magnezyum sülfat infüzyonu ve sefotaksim başlanan hastanın ertesi gün solunumu rahatladı ve oda havasına alındı. ÇYBÜ yatışının 3. gününde servise devredildi.

Bocavirüs: Günümüze kadar insanlarda patojenik olduğu bilinen tek Parvoviridae ailesi üyesi, çocuklarda 5. hastalık etkeni olan Parvovirus B19 idi. Parvoviridae ailesinin yeni bir üyesi olarak tanımlanan Human Bocavirus (HBoV), ilk kez 2005 yılında İsveç'te alt solunum yolu enfeksiyonu gözlenen çocukların klinik örneklerinden soyutlanan bir RNA virüsüdür. Virüs özellikle 5 yaşın altındaki çocukların akut alt solunum yolu enfeksiyonlarında etkendir. Ateş, öksürük, rinore, karın ağrısı, diyare, dispne ve deri bulguları yaklaşık olarak bir hafta sürmekle

birlikte genelde fizik muayenede genel durumu iyi ve hastaneye yatış gereksinimi olmayan çocuklardır.

Olgu 3 : 15 aylık erkek hasta; çocuk acilimize hırıltılı solunum, öksürük, nefes almakta zorlanma şikayetiyle başvurdu. Öksürük ve hırıltılı solunum şikayetleri 1.5 aydır mevcut. Özgeçmişinde prenatal ve natal özellik yok. Postnatal önce İnfluenza›ya bağlı Akut Bronşiyolit yatış öyküsü mevcut. Annesi 20 günlükten itibaren alt solunum yolu şikayetlerinin olduğunu ve evde nebülizatör uyguladığını ifade ediyor. Beslenme öyküsünde anne sütü alıyor, d vitamini ve demir profilaksisini düzenli kullanmamış. Nöromotor gelişimi ayına uygun. Soygeçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenesinde DSS: 44/dk, bilateral ronküs ve ekspiryum uzunluğu mevcut, interkostal çekilmeli solunum mevcut. Antropometrik ölçümleri yaşı ile uyumlu idi. Yapılan laboratuvar tetkikleri normal sınırda saptandı. Çekilen PA Akciğer grafisinde sol akciğer alt lobta belirgin havalanma artışı mevcut. Hastanın servis yatışının 7.gününde nebül ve antibiyotik tedavilerine rağmen ekspiryum uzunluğu devam etmekte idi. Hastanın klinik olarak da şikayetlerinin gerilememesi üzerine hasta immün yetmezlik açısından tetkik edildi. Sonuçlar normal saptandı. Kontrastlı Toraks BT çekildi sol akciğer alt lobda havalanma artışı izlendi. Servis yatışının 11.gününde konjenital anomali? yabancı cisim aspirasyonu? ön tanılarıyla bronkoskopisi yapıldı. Bronkoskopide trakea orta hatta çekirdek kabuğu görüldü ve çıkarıldı.

Yabancı cisim aspirasyonları; çocukluk çağında sık görülür ve ani çocuk ölümleri arasında önemli yer tutar. Üç yaş altında ve erkek çocuklarda daha sık rastlanır. Ani başlayan öksürük, hışıltı ve tek taraflı azalmış solunum sesleri en sık görülen bulgulardır. Radyolojik görüntüler tanısal olmasa da tek taraflı amfizem ve atelektazi en önemli bulgulardır. Belirgin öykü vermeyen hastalarda tanı gecikebilmektedir. Trakeobronşiyal yabancı cisimlerde tedavi acildir. Şüphelenilen vakalarda bronkoskopi yapılmalıdır. Koruyucu önlemler yabancı cisim aspirasyon insidansını azaltmaktadır.Yabancı cisim aspirasyonu olguları için ailelere bilgi vermek ve korunma çok önemlidir. Üç yaşından küçük çocuklara akciğere kaçması kolay olan üzüm, sosis, havuç gibi besinler uygun şekilde hazırlanmadan verilmemelidir. Çocuk; uygun şekilde çiğnemesi, yutabilmesi ve konsantrasyonunu sağlayabilmesi için yemek sırasında rahatsız edilmemelidir. Ağzında yemek varken koşmasına izin verilmemelidir. Fındık, fıstık, leblebi gibi besin maddeleri 4-5 yaştan önce çocuklara verilmemelidir. Üç yaş altında küçük parçalı oyuncakların verilmesi uygun değildir. Çocukların ulaşabilecekleri yerlere yutulacak büyüklükte küçük nesneler bırakılmamalıdır. Çocuklar yemek yerken sandalyeye oturtulup, hareket etmeleri sınırlandırılmalıdır. Çok hızlı yemek yemelerine engel olunmaya çalışılmalıdır. Büyük yiyecekleri yutabilecekleri büyüklükte küçük parçalara ayırıp vermek ve çocuk yemek yerken başında bulunup takip etmek aspirasyon riskini azaltır.

Solunum Sıkıntısı Olan Çocuğa Yaklaşım

Dr. Mavera Uşaklıoğlu Erol

İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul

Tanım

Nefes alıp vermede güçlüğe solunum sıkıntısı denir.Akut solunum sıkıntısı acillere başvurunun en sık sebeplerinden biridir.

Solunum yetmezliği çocuklarda en sık kardiyak arrest nedenidir. Ani ve beklenmedik solunum durması hastalığın ciddiyetinin erken fark edilmesi ve uygun tedaviye başlanması ile önlenebilir.

Solunum sıkıntılı çocuğu; görünüm, solunum ve dolaşımını değerlendirerek anlayabiliriz. Korkmuş, huzursuz bir yüz ifadesi, ağlama, inleme, taşipne, burun kanadı solunumu, çekilme birer ipucudur. Taşipne sınırları yenidoğan yaş grubu için 60/dk olup, yaşla birlikte değişmektedir.

Epidemiyoloji

Hindistan'da yapılan bir çalışmada tüm çocuk acil başvurularının %17'si solunum hastalıkları tanısı almış olup, Mısır'da bu oranın %31 olduğu bildirilmiştir. Türkiye'de Başkent Üniversitesi'ndeki bir çalışmaya göre toplam %18,3 hastanın solunum sistemini ilgilendiren yakınmalarla başvurduğu görülmüştür. Anıl ve ark.larının yaptığı çalışmada solunum sistemi hastalıklarının yıl boyunca %35 ile 61 arasında değiştiği gözlenmiştir.

Patofizyoloji

Solunum sıkıntısına neden olabilecek birçok sebep bulunmaktadır. Genel olarak, alt veya üst solunum yolu tıkanıklıkları, havayolu inflamasyonu, kardiyak ve solunum kaslarının güçsüzlüğü solunum sıkıntısına neden olur. Çocuklarda hava yolunun daha küçük çapta olması nedeniyle havayolundaki herhangi bir darlık (bronkokonstrüksiyon ve yabancı cisim gibi) solunum sıkıntısına neden olabilir. Çocuklarda solunum sıkıntısının daha fazla olmasının diğer nedenleri arasında kas kitlesinin daha az olması, metabolizma hızı ve oksijen tüketiminin yüksek olması, göğüs kafesinin yetişkinlerden daha esnek olması sayılabilir.

Etiyoloji / Ayırıcı Tanı

Üst havayolu	Burun	Tıkanıklık Adenoid hipertrofisi Koanal atrezi Yabancı cisim Travma Polip
	Ağız	Peritonsiller abse Makroglossi Retrofarengeal abse Ludwig anjin
	Larinks	Krup Anafilaksi Yabanci cisim Laringomalezi Laringospazm Epiglottit Subglottik stenoz Travma Vokal kord paralizi Larengeal papillom
	Trakea	Trakeit Trakeözefageal fistül Yabancı cisim Trakeomalezi

Alt havayolu	Ana bronş	Yabancı cisim Hemanjiom Papillom
	Bronşiyoller	Astım Bronşiyolit
	Alveoller	Pnömoni Amfizem Pulmoner ödem Pulmoner sekastrasyon
Göğüs duvarı/ Plev-ral kavite		Pnömotoraks Şilotoraks Diyafram hernisi Malignite Hemotoraks Ampiyem Diyafram paralizisi
Kardiyak		Konjestif kalp yetmezliği Pulmoner hipertansiyon Aritmi Miyokardit Pulmoner emboli
Nörolojik	Beyin ve beyinsapı	Santral apne Enfeksiyon Prematürite Nöbet
	Spinal kord	Spinal musküler atrofi Guillain-Barre sendromu Transvers miyelit
	Periferal sinir, nöromusküler bileşke ve kaslar	Miyastania Graves Diyafram paralizisi Botulizm Musküler Distrofi
Diğer	Gastrointestinal	Gastroözefageal reflü Abdominal şişlik
	Metabolik	Asidoz Dehidratasyon Sepsis Toksikolojik sendrom

Fizik Muayene İle Solunum Sıkıntısının Lokalizasyonu

Üst solunum yolu tıkanıklığı
Koklama pozisyonu
Burun kanadı solunumu
Uzamış inspirasyon
Retraksiyonlar :supraklaviküler,suprasternal
Anormal ses : kabalık “hot potato “
Stridor
Köpek havlama sesi
Alt solunum yolu hastalıkları
Retraksiyonlar: interkostal, subkostal
Burun kanadı solunumu
Uzamış ekspirasyon
Hışıltı (wheezing)
İnleme
Raller
Plevral sürtünme sesi
bronkofoni

Pulsus paradoksus
Kardiyak hastalık
Gallo ritmi
Kardiyak üfürüm
raller
Juguler venöz dolgunluk
hepatomegali
Periferal ve periorbital ödem
Pulsus paradoksus
Santral sinir sistemi
Anormal solunum paterni
Metabolik
Kussmal solunumu

Tanısal Araçlar

- **Nabız Oksimetre:** Oksijen perfüzyonun hızlı göstergesi
  - ✓ Oksi-Hb yüzdesini gösterir
  - ✓ Beşinci vital bulgu
  - ✓ Non-invaziv
  - ✓ Ucuz
  - ✓ Hipoksemiyi gösterir

  <u>Nabız Oksimetresinin Doğru Okumasını Etkileyen Faktörler</u>

  - Anemi, koyu cilt rengi, methemoglobin düzeyinin yüksekliği, CO düzeyinin yüksek olması, zayıf ışık, dolaşım bozukluğu, yüksek bilirübin ve hareket artefaktıdır.
- **Arteriyal kan gazı:** Oksijenizasyon ve ventilasyonu gösterir. Altın standart yöntemdir. Asidoz/ alkaloz ya da metabolik / respiratuvar ayrımı yapılmasını sağlar. Kompensasyon olup olmadığını gösterir.
- **Tam kan sayımı:** Artmış wbc, sola kayma enfeksiyon göstergesi olabilir. Soluksa anemi açısından düşünmeli. Lösemi ya da diğer onkolojik hastalıklar açısından önemli bir tetkiktir.
- **PPD:** Tüberküloz öyküsü olan kişilerde önemli
- **Akciğer filmi:** Pnömoni açısından akciğer alanlarının görünümünü değerlendirmede kullanılır. Aşırı sıvı yüklenmesinde kalp boyutları ve pulmoner vaskülarite değerlendirmesinde kullanılır. Obstrüktif akciğer hastalıklarında hava hapsi görülebilir. Tek taraflı hava hapsi yabancı cismi gösterir. Pnömotoraks ve efüzyonda kalp gölgesinde ve akciğer kenarlarında kayma gözlenir. Kostofrenik sinüslerde sıvı efüzyonu gösterir.

Algoritmalar

Solunum Sıkıntılı Çocuğa Yaklaşım Algoritması

1. Hastayı soyun ve solunumunu değerlendirin.
2. Kardiyak elektrod ve pulse oksimetre takarak monitörize edin
3. Hastanın yaşına uygun maskeye ulaşabilir olduğunuzdan emin olun. Gerekirse ventile edin.
4. Emme ve oksijen tüplerini kontrol edin
5. Eğer hipoksikse oksijen verin.

Solunum yetmezliği bulguları var mı?
(Apne, solunum yavaşlaması, ciddi solunum eforu ya da zor nefes alma)

1. Hızlı ardışık entübasyona başla.
2. Pediatrik yoğun bakıma transfer et.

"Hışıltılı çocuğa yaklaşım" adlı algoritmaya gidin.

Hava değişimi azlığıyla birlikte ciddi solunum sıkıntısı var mı?
(sessiz akciğer gibi)

Nebülize albuterol ve atrovent uygula.
Çocukta artmış hava değişimiyle birlikte hışıltı var mı?

Yabancı cisim aspirasyonu düşün.
- İnspratuvar ve ekspiratuvar akciğer filmi çek.
- Bronkoskopi ayarla
- Pediatrik yoğun bakıma sevk et

Çocuğun kas tonusu iyi mi?

Nöromusküler hastalık ya da botulizm düşün.

Çocukta hışıltı var mı?

"Hışıltılı çocuğa yaklaşım" adlı algoritmaya gidin.

"Hışıltısı olmayan solunum sıkıntılı çocuğa yaklaşım" adlı algoritmaya gidin.

Hışıltılı Çoçuğa Yaklaşım

Akut astım atağı düşün.
1. Antikolinerjikli İnhale beta-agonist uygula.
2. İntravenöz sistemik kortikosteroid ver.
3. Gerekliyse intravenöz sıvı ver.
4. Cevapsızsa sürekli inhale beta-agonist vermeyi düşün.
5. Heliox tedavisi vermeyi düşün
6. İntravenöz magnezyum vermeyi düşün
7. Solunum yetmezliği gelişirse ketaminle hızlı ardışık entübasyon yap.

Solunum yetmezliği olmayan hışıltılı çocuk.
Hastanın astım ya da reaktif hastalık öyküsü var mı?

Tek taraflı hışıltı mı var?

Yabancı cisim asprasyonu ya da konjenital havayolu anomalisi düşün.
1. Dekübit ya da inspiratuvar/ekspiratuvar göğüs filmi çek.
2. Bronkoskopi için görüş iste.

Hastanın öyküsünde atopi, egzema ya da aile öyküsünde astım var mı?

Akut astım atağı düşün.

Hışıltısında iyileşme var mı?

Bronkodilatatör yanıtlı bronşiyolit düşün.
1. İnhale bronkodilatatöre devam et.
2. Gerekliyse iv sıvı ver
3. Oksijen gereksinimi olan ,dehidrate ve, sıklıkla tedavi gereksinimi olanları yatır.
4. Öyküsünde ya da aile hikayesinde atopi/astım varsa steroid vermeyi düşün.
5. Viral testleri yap.
6. Küçük yenidoğanlarda RSV'nin indüklediği apneyi gözlemle.

Fizik muayenede hepatomegali, filmde kardiyomegali ya da az beslenme ya da az kilo alma hikâyesi var mı?

Bronkodiatatör yanıtlı olmayan bronşiyolit düşün.
1. Gerekliyse iv sıvı ver
2. Oksijen ya da hidrasyon gereksinimi varsa yatır
3. Viral testleri yap
4. Öyküsünde ya da aile hikayesinde atopi/astım varsa steroid vermeyi düşün.
5. Küçük yenidoğanlarda RSV'nin indüklediği apneyi gözlemle.

Konjestif kalp yetmezliği düşün.
1. Yatır ya da sevk et.
2. Akciğer filmi çek.
3. Ekokardiyogram iste.
4. Kardiyolojiye konsülte et.

Hışıltısı Olmayan Solunum Sıkıntılı Çocuğa Yaklaşım

Ateş ya da ÜSYE belirtisi var mı?

Çocukta stridor veya havlayan bir öksürük var mı?

Krup düşün.
1. Sistemik steroid ver.
2. Gerekliyse iv sıvı ver.
3. Soğuk buharı düşün.
4. Heliox düşün.
5. Toksik görünüm ya da hızlı dekompanse ise bakteriyal trakeit düşün.
6. KBB'ye konsülte et.
7. İv antibiyotik ver.
8. Hızlı entübe et.

Asimetrik solunum sesleri var mı?

Alt solunum yolu enfeksiyonu düşün.
1. Oksijen ver.
2. Akciğer filmi çek
3. Gerekliyse iv sıvı ver.
4. Sefalosporin/makrolid ver.
5. Hipoksik ve dehidrate ise yatır.

Hipergllisemiyi kontrol et

Yabancı cisim aspirasyonu ya da konjenital anomali (laringomalezi) düşün.
1. Akciğer filmi ya da lateral boyun filmi çek.
2. KBB konsültasyonu iste.

Diyabetik ketoasidoz düşün.
1. Hastayı yatır.
2. Elektrolit ve idrar tetkiklerini iste.
3. Dehidratasyonu düzelt
4. İnsülin ver.
5. Endokrinolojiye konsulte et.
6. Bilinç değişikliği ya da derin asidozu varsa YBÜ'ye sevk et.

Kan rengi koyu kahverengi mi?

Methemoglobinemi düşün.
1. Kan gazı al.
2. Maruz kalma öyküsünü al
3. Metilen mavisi ver.

Bilinç değişikliği, düşük kapiller geri dönüş zamanı, hipoglisemi ya da hipertansiyonu kontrol et.

Sepsis ya da doğumsal metabolik hastalık düşün.
1. Hastayı yatır.
2. Oral alımı kes.
3. İv sıvı ve glukoz ver.
4. Serum elektrolit, KCFT,amonyak ve laktat bak.
5. Kan idrar ve BOS kültürü al.
6. Ampiril antibiyotik tedavisi başla.
7. Gerekliyse YBÜ sevki yap.

Öksürük karakteristik mi?

Paroksismal öksürükse boğmaca düşün 1. Hastayı yatır. 2. Hemogram al. 3. PCR, kültür ve DFA için nazofarengeal sürüntü al.	Yenidoğanda kesik kesik öksürükse klamidya düşün. 1. Göğüs filmi çek. 2. Nazofarengeal sürüntü örneği ve kültür al.

Burnu tıkalı olan bir yenidoğan mı?

Burun tıkanıklığı düşün.
1. Serum fizyolojik ile nazal yıkama yap.
2. Başın pozisyonunu düzelt.

Burnu akan ve öksüren iyi görünen bir çocuk mu?

Nedeni bilinmeyen etiyolojiye bağlı artmış solunumu olduğu için yatır.

Üst solunum yolu enfeksiyonu düşün.
1. Tedaviye gerek yok.

Tedavi

Oksijen; ilk ve en etkili ilaçtır. Nemlendirilmeli ve ısıtarak verilmelidir. Çocuk rahatsız olmamalı, strese girmemelidir. Hava yolu açıklığından emin olunmalıdır. Satürasyonu iyi olsa bile verilmelidir. O2 tedavisi sonrası tekrar değerlendirilmelidir.

Ciddi solunum sıkıntısında; oral beslenmeyi kesip intravenöz sıvı verilmeli ya da nazogastrik tüple beslenme sağlanmalıdır. Sıvı yükünün hipoksemiyi artırdığı bilinmeli ve sıvı dengesine dikkat edilmelidir. Eğer oral beslenecekse küçük hacimlerle beslemeli, kusarak aspire etmesine izin verilmemelidir.

Tekrarlayan Otit, Tekrarlayan Sinüzit, Tekrarlayan Tonsillit

Didem Kızmaz İnançlı, Gamze Demir

Vaka 1

8 yaşında kız hasta 10 gün önce başlayan ve antibiyoterapiye rağmen gittikçe artan sol gözde ağrı, şişlik, burun tıkanıklığ ve ara ara olan burun akıntısı şikayetleriyle başvurdu. Özgeçmişinde son bir yıl içerisinde 3 defa sinüzit tanısı ile antibiyotik kullanım öyküsü mevcuttu. Soygeçmişinde ise özellik yoktu. Hastanın muayenesinde sol gözde propitozis ve dışa bakış kısıtlılığı mevcuttu (Şekil 1). Tetkiklerinde beyaz küre sayısının 12000/uL olması dışında özellik saptanmadı. Kan glukoz değeri normal sınırlarda, CRP negatifti. Orbital sellülit tanısıyla intravenöz ampisilin sulbaktam ve vankomisin başlandı. Hastanın Orbita BT ve MR görüntülemeleri, frontal sinüs sol yarımından başlayan etmoid selüllere, posteriorda sfenoid sinüse ve solda maksiller sinüse uzanım gösteren, etmoid selüllerde kemik çatıda incelmeye ve ekspansiyona neden olan orbita medial duvarında orbitaya doğru ekspansiyona sebep olan unilateral tutulumlu allerjik fungal sinüzit ile uyumlu bulundu (Şekil-2). Hastaya sistemik ve intranazal kortikosteroid ile antihistaminik başlandı. 2. günde Kulak-Burun-boğaz Hastalıkları tarafından opere edildi. İnvazif fungal enfeksiyon lehine bulgu yoktu. Hastanın immünolojik değerlendirmesinde Total IgE 1740 kU/L bulundu, immün yetmezlik saptanmadı. Kan glukoz düzeyi ve HbA1c düzeyi normaldi. Aspergillus fumigatus spesifik IgE 12.400 kU/L (<0.10), Alternaria tenuis spesifik IgE 69.100 kU/L (<0.10), Küf paneli 29.200 kU/L (<0.10) olarak sonuçlandı. Patolojisi inflamatuvar nazal polip olarak raporlandı. Kistik fibrozis saptanmadı. Operasyonda alınan örnekten yapılan yaymada hif görülmesi ve kültürde küf üremesi olması üzerine tedavisine lipozomal amfoterisin-B eklendi. Sol gözündeki propitozis ve hareket kısıtlılığı gerileyerek tamamen düzeldi. Itrakonazol, amoksisilin klavunat ve sistemik steroid ile taburcu edildi. Taburculuk sonrası üreme Lomentospora prolificans olarak raporlandı. Tedavinin 3.haftasında ise antibiyogramı sonuçlandı. Sistemik steroid tedavisi azaltılarak 1 ay sonunda kesildi, antifungal ve antibiyoterapi 1 aya tamamlandı. 1 aydan sonra nazal kortikosteroide geçildi, montelukast devam edildi. 1 yıldır takip edilmekte olup rekürrens gözlenmedi.

Tekrarlayan Otit, Tekrarlayan Sinüzit, Tekrarlayan Tonsillit

Dünyada ve ülkemizde çocukların sağlık hizmetlerine en sık başvuru nedenini enfeksiyon kaynaklı şikayetler oluşturmaktadır. Çocuklarda en sık görülen enfeksiyonlar ise akut solunum yolu enfeksiyonlarıdır. Akut solunum yolu enfeksiyonları üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları olmak üzere ikiye ayrılmaktadır. Üst solunum yolları larinks üzeri bölgeden oluşmaktadır. Nazofarenjit, tonsillofarenjit, akut otitis media, akut rinosinüzit gibi enfeksiyonlar bu grup içerisinde yer almaktadır. Sağlıklı çocukların okul öncesi dönemde yılda 6-8 kez, okul çağında ise yılda 4-6 kez akut solunum yolu enfeksiyonu geçirmesi beklenen bir durumdur. Akut solunum yolu enfeksiyonlarında genellikle etken viruslardır. Bunlar RSV, rhinovirus, parainfluenza, influenza, adenovirus, mevsimsel coronaviruslardır. Sık görülen bakteriyel etkenler ise Streptococcus pneumonia, Moraxella catarrhalis, Haemophilus influenzadır.

Sinüzit

Tanım ve epidemiyoloji

Sinüzit veya rinosinüzit bir veya daha fazla paranazal sinüz mukozası ve nazal mukozanın inflamasyonudur.. Üst solunum yolu enfeksiyonlarının %5-10'u sinüzit ile komplike olur.4-7 yaş arasında daha sık görülürken, 2 yaş altında daha nadir görülür. Sinus ostiumları büyük çocuklara göre daha geniştir.Erkeklerde kızlardan daha sık görülmektedir.

Patofizyoloji

Orta kulak, Sinüs, östaki tüpü sterildir, nazofarinks ve burnun ise mikrobial florası vardır. Normal şartlar altında nazosiliyer aktivite mukus örtüsünü farinkse doğru iterek patojenleri uzaklaştırır.Silier epitele hasar veren, siliyaların morfoloji, sayı ve fonksiyonunu bozan, Mukus üretimi ve yoğunluğunu değiştirerek mukus akışının bozulmasına yol açan, mikroorganizmaların inokulasyonu ve enfeksiyona yol açan etkenler enfeksiyona sebep olur. En sık

neden üst solunum yolu enfeksiyonları, ikinci en sık neden ise alerjilerdir.

IDSA'ya göre aşağıdakilerinde herhangi birisinin varlığında sinüzit tanısı konulabilir:

• 10 gündür herhangi bir düzelme olmaksızın devam eden üst sol yolu enfeksiyonu semptomları,

• 3-4 gün ardarda olan ciddi semptom ve bulgular: 39 derece üzeri yüksek ateş, yüz ağrısı veya pürülan burun akıntısı

• 5-6 gün süren ve iyileşmekte olan tipik viral üst solunum yolu sonrası, ateş, baş ağrısı ve burun akıntısı gibi semptomların ortaya çıkması ile karakterize olan kötüleşen belirti ve bulgular

Sinüzit sınıflandırması:

Akut Bakteriyel Sinüzit: 30 günden az süren belirti ve bulgular

Subakut Bakteriyel Sinüzit: 30-90 gün arası süren belirti ve bulgular

Kronik Bakteriyel Sinüzit: 90 günün üzerinde süren persistan semptomlar

Rekürren Sinüzit: 6 aylık süre içerisinde her biri 30 günden az süren ve 10 günlük semptomsuz periodlar ile ayrılan en az 3 atak veya 12 ay içinde 4 atak olması

Etkenler

%90 Haemophilus influenzae, Streptococcus pneumoniae, Moraxella catarrhalis, Staphylococcus aureus, Streptococcus pyogenes'dir.

Belirti ve Bulgular

Semptom ve bulgular yaşa göre değişmekle birlikte en sık görülen semptom burun akıntısıdır. Daha büyük çocuklar ve adölesanlarda erişkinlere benzer lokalize semptomlar varken küçük çocuklarda daha az net semptomlar görülür. Burun akıntısı genellikle pürülan, persistan burun akıntısı ve bu akıntıya bağlı özellikle gece kötüleşen öksürük olur, ve buna bağlı bazen kusma olabilir. Halitozis görülebilir. Yaş küçüldükçe artan ateş ve periorbital şişlik ortaya çıkabilir.

Tanı ve laboratuvar

Kültür ve radyoloji dışındaki tetkikler faydalı değildir.

Amerikan Pediatri Akademisi 1-18 yaş arasında sinüzit tanısını doğrulamak için radyolojik görüntüleme önermemekte, Amerikan Radyoloji Akademisi klinik tanı konulmasını önermektedir. Uygun ve yeterli tedaviye rağmen düzelme olmaması veya komplikasyon şüphesi olması durumunda ise görüntülemeye başvurulması önerilir. Aksiyel görüntülerin olduğu sınırlı BT görüntüleme yeterli olmaktadır fakat komplikasyon düşünülmekte ise kontrastlı aksiyel ve koronal BT tercih edilmeli intrkraniyal uzanım düşünülüyor ise MRG yapılmalıdır.

Tedavi

IDSA rehberi ilk tercih olarak Amoksisilin klavulanat önermektedir. APA rehberi ise komplike olmamamış pediatrik akut bakteriyel sinüzitte antibiyotik direnci düşünülmüyora, ilk tercih amoksisilin (45 mg/kg/gün 2 doz), dirençli pnömokok suşlarının yüksek prevalansının olduğu yerlerde yüksek doz 80-90mg/kg/gün olarak önermektedir. Ciddi hastalık, 2 yaş altı, kreşe giden,yakın zamanda ab kullananlarda amoksisilin klavulanat(80-90 mg/kg/gün amoksisilin, 6,4mg/kg/gün klavulanat) önerilmektedir. Tedavi süresi semptomlar düzeldikten sonra 7 gündür. Ciddi hasta çocuk yatırılmalı, antibiyoterapi Staphylococcus aureus ve dirençli pnömokokları kapsamalıdır.

Tekrarlayan sinüzit

Tekrarlayan sinüzit sağlıklı çocuklarda nadir görülen bir durumdur ve tekrarlayan ÜSYE, alerjik rinit alevlenmelerinden ve kronik sinüzitten ayırt edilmelidir. Rekürren sinüzit olması durumunda iyi bir öykü alınarak, detaylı fizik muayene yapılmalıdır. Altta yatan alerjiler, özellikle alerjik rinit için değerlendirilmelidir; başlıca immünoglobulin A ve immünoglobulin G eksikliği olmak üzere immün yetmezlikler; kistik fibroz; gastroözofageal reflü hastalığı; veya dismotil silia sendromu açısından da değerlendirilmelidirler. Bunlar arasında septal deviasyon, nazal polipler

veya konka bülloza (orta konkanın pnömatizasyonu); drenajı bozulmuş atipik etmoid hücreler, lateralize bir orta konka; ve intrinsik ostiomeatal anomaliler gibi sinüs ostiumunu tıkayan anatomik anormallikler mevcut olabilir. Ayrıca kontamine ya da irritan madde içeren havuzlarda yüzme gibi tekrarlayan maruziyetler sorgulanmalıdır. Allerjik fungal rinosinüzit (AFRS) de akılda tutulmalıdır. Özellikle sinüzit ve orbital/preseptal sellülit bulguları ile gelen hastalarda AFRS olabileceği unutulmamalıdır. Özellikle genetik veya edinsel kraniyofasiyal anormallikleri olan çocuklarda obstrüktif durumların saptanması için kontrastlı BT, MRI veya endoskopi veya 3'ünün tümü yapılmalıdır. Spesifik allerji, irritanlar(ev hayvanları, sigara dumanı) sorgulanmalı, bu etkenlerden uzak durulmalıdır. Nazal saline sekresyonları ve antijenleri toksinleri dilüe eder, mukosilier transport, sinüs drenajı ve ventilasyonu arttırır. Antihistaminik ve öncelikle topikal olmak üzere kortiokosteroidlerin de tedavide yeri vardır.

Antimikrobiyal tedavi kültür ve duyarlılık verilerine göre planlanmalıdır. Spesifik antimikrobiyal ajanlar aynıdır fakat tedavi süresinin 3 haftaya uzatılmalı veya semptomlar tamamen düzeldikten sonra 7 gün daha verilmelidir.

Allerjik fungal sinüzit

İnhale edilen fungal organizmalara karşı gelişen hipersensitivite reaksiyonudur.

Kronik non-infeksiyöz, inflamatuvar süreç olup Ig-E aracılıklı tip 1 hipersensitivite ve tip 3 gecikmiş hipersensitivite reaksiyonudur. Tanı kriterleri; nazal polipozisin eşlik ettiği rinosinüzit varlığı, eozinofilik müsin varlığı (mantar hifleri ve degranülasyon eozinofilleri gösterenpatoloji ile), mantarlara karşı immünoglobulin (Ig)E aracılı alerji kanıtı (cilt testi veya in vitro IgE immünolojik testleri), invaziv mantar hastalığı, şeker hastalığı veya immün yetmezlik kanıtı olmaması, karakteristik radyografik bulgulardır.

Vaka 2

9 aylık kız hasta hasta tarafımıza başvurusundan 4 gün önce başlayan günde 5-6 kez olup, son 2 gündür artış gösteren kusma ve başvuru günü sabahı başlayan en yükseği 38,7 derece ölçülen ateş şikayeti ile başvurdu. Hastanın özgeçmişinde, böbrek kisti nedeniyle nefrolojiden takipli olup operasyon öyküsü, yarık damak sebebiyle emme güçlüğü sebebi ile 35 gün servis yatışı, otitis media sebebi ile 5 aylıkken, ve 7 aylıkken yatarak tedavi alma öyküsü mevcuttu. Bilinen alerji öyküsü yoktu. Aşıları sağlık bakanlığı takvimine göre yapılmıştı. Soygeçmişinde ise anne baba sağ sağlıklı olup, aralarında akraba evliliği mevcuttu. Muayenesinde genel durumu orta, huzursuz, orofarenks muayenesinde yarık damak mevcuttu. Otoskopik muayenesinde sağ dış kulak yolunda sarı renkli akıntı mevcut olup, sağ timpan membran perforeydi. Dinlemekle solunum sesleri doğal ve bilateral eşit duyuldu. Batın rahat. Organomegalisi yok, haricen kız ve genital anomalisi yoktu. Hemoglobin 13,5mg/dl, lökosit 14490u/L, nötrofil 6540u/L, CRP:0,7mg/L bulundu. Böbrek fonksiyonları, elektrolitler ve transaminzaları normal sınırlardaydı. Tam idrar tetkikinde özellik yoktu. Hasta otitis media tanısı ile servise yatırıldı. Önceki yatışında kulak akıntısından alınan kültüründe Pseudomonas aureginosa üremesi olması üzerine kan kültürü ve kulak akıntısından kültür alınarak hastaya önceki üremesinin antibiyogramına uygun olarak piperasilin tazobaktam tedavisi başlandı. Hastanın ateşi yatışının 2. Gününden sonra olmadı fakat kulak akıntısı devam etti. Tedavi öncesinde alınan kan kültüründe üreme olmadı, kulaktan alınan kültürde ise tekrar Pseudomonas aureginosa üremesi oldu. Antibiyogramında piperasilin tazobaktam orta duyarlı, meropenem duyarlı saptandı. Kültür alınarak meropeneme geçildi. Hastanın kulak akıntısı meropenem tedavisinin 3. Gününden itibaren olmadı. Tedavi değişikliği öncesi alınan kültürde de aynı mikroorganizma üredi. Meropenem tedavisinin 2. Gününde alınan kültürde ise üreme saptanmadı. Meropenem tedavisi 10 güne tamamlanan 10 hasta 12.ayda opere oldu, takibinde tekrar otitis media olmadı.

Otitis Media

Akut otitis media (AOM) çocuklarda en sık üç yaş altında genellikle de 6 ay ile 24 ay arasında görülmektedir. Çocuklarda akut otitis mediaya yatkınlık yaratan nedenler; bağışıklık sisteminin olgunlaşmamış olması, östaki tüpünün daha kısa, floppi, düz ve horizontal olmasıdır. 3 yaşından sonra ise anatomik fizyolojik ve immnolojik faktörlerin düzelmesi ile AOM insidansı azalır. Pediyatri polikliniğine en sık başvuru ve en sık antibiyotik reçete edilme sebebi olan bakteriyel hastalıktır. Çocuğun ilk AOM atağı yaşı, erkek cinsiyet, düşük doğum ağırlığı (<2500 g), erken doğum

(<37 hafta), doğumun sonbahar mevsimi olması, biberonla besleme, kreş devam etme, daha fazla küçük kardeş

sayısı, ebeveynlerin eğitim ve sosyoekonomik seviye düşüklüğü, daha sık kulak enfeksiyonu ve diğer bulaşıcı enfeksiyon öyküsü, sigaraya maruz kalma AOM geçirme açısından risk faktörüdür.

AOM'a en sık neden olan patojenler Streptococcus pneumoniae, Haemophilus influenza, Moraxella catarrhalis'tir. Üst solunum yolu enfeksiyonlarının (ÜSYE) %35'i AOM ile komplike olmaktadır. S. pneumoniae, tiplendirilemeyen H. influenzae, ve M. Catarhalis'in nazofarenksi kolonize etmesi, viral ÜSYE ile birlikte AOM gelişimi için gereken ortam oluşur. ÜSYE nazofarenks ve östaki tüpünün inflamasyonuna yol açar. İnflamatuvar mediatörler, bakteriyel kolonizasyon artar. Nazofarenks, östaki tüpü ve orta kulakta mukosiliyer klirens azalır, bu da östaki tüpü disfonksiyonu ile negatif orta kulak basıncına yol açar. Kolonize olan otopatojenler ve viral etkenler orta kulağa ulaşır, immün ve inflamatuvar cevap sonucunda orta kulakta pürülan materyal birikir ve AOM semptom ve bulguları oluşur.

Semptom ve Klinik Bulgular

Otalji en sık görülen semptomdur. Fakat henüz konuşamayan çocuklarda, otalji kulağın çekilmesi/ovuşturulması ile ortaya çıkabilir, aşırı ağlama, ateş veya ebeveyn tarafından belirtildiği gibi çocuğun uyku veya davranış düzeninde değişiklikler genellikle nispeten spesifik olmayan semptomlardır. Otore ise timpanik membranın perforasyonu sonucu ortaya çıkar, ağrıda azalma ve rahatlamaya sebep olur. Perforasyon 24-72 saat içerisinde kapanır. İşitme kaybı sıvı birikimi nedeniyle görülebilirken, vertigo ve tinnitus çocuklarda sık görülmez. Kulak arkasında şişme ise mastoidit açısından uyarıcı olmalıdır.

Amerikan Pediatri Akademisi rehberine göre;

• Timpan membranda ciddi bombelik veya eksternal otite bağlı olmayan otore

• Timpan membranda hafif bombelik ve yeni başlayan (son 48 saat içinde olan) kulak ağrısı (henüz konuşmayan çocuklarda kulak tutma, ovuşturma, çekiştirme şeklinde olabilir) veya timpan membranın ciddi eritemi olması durumunda otitis media tanısı konulabilir.

Tedavi

AOM'da tedavinin amacı; primer olarak otit semptom ve bulgularının düzeltilmesi,sekonder olarak mastoidit, menenjit, fasiyal paralizi gibi erken komplikasyonların önlenmesi; üçüncül olarak ise işitme kaybı, konuşmada gecikme, dil yeteneğinde gerileme gibi geç komplikasyonların önlenmesidir. AOM viral veya bakteriyel veya her ikisinin de birlikte neden olduğu, genellikle kendi kendini sınırlayan, mastoidit gibi komplikasyonların nadiren görüldüğü semptomların genelde 3 gün ile 1 hafta sürdüğü bir enfeksiyondur.

NICE ve APA öncelikle parasetamol veya ibuprofen ile ağrının kesilmesini önermektedir. Aneljezikler doğru dozda ve uygun zaman aralığı ile verilmelidir. Timpan membranda perforasyon yok ve yaşı uygun ise lokal aneljezik ve anestezikler kullanılabilir.

Antibiyotik tedavisi için ise bekle-gör yaklaşımı ve hemen antibiyotik başlanmasını öneren iki farklı yaklaşım vardır. APA rehberine göre yaştan bağımsız olarak otoresi veya ciddi semptomu olan, 2 yaş altında bilateral otit olan hastalara antibiyotik verilmelidir, bu kriterler dışında kalanlar ise antibiyotiksiz yakın takip edilebilirler. NICE rehberi otitis medianın viral veya bakteriyel etkenlere veya her ikisine de bağlı olabileceğini fakat ayrımın zor olduğunu belirtmektedir. Bekle ve gör yaklaşımı veya antibiyotik reçete edilmesini fakat klinik takibine göre başlanmasına karar verilmesini önermektedir. Antibiyotikten en çok fayda gören grubun 2 yaş altında bilateral otit olan grup ile herhangi bir yaşta otoresi olan hastalar olduğu belirtmektedir. Öncelikle uygun doz ve doz aralığında ibuprofen veya parasetamol, perforasyon olmadığında topikal analjezikleri önermektedir. Hemen antibiyotik başlanmasını önerdiği durumlar ise toksik görünüm, ciddi hastalık belirti ve bulgusu olan hastalar olup, konjenital kalp, akciğer, böbrek, karaciğer, nöromüsküler hastalık, immün süpresyon, kistik fibroz, prematüre doğum öyküsü olanlara da antibiyotik başlanmasını önermektedir. Antibiyotik reçete edilmeyen gruba 48-72 saat içinde düzelme olmaması veya kötüleşme olmaması durumunda başvurmaları gerektiği, reçete verilen gruba bu gibi durumda antibiyotiğe başlanması gerektiği, antibiyotik başlana n fakat yine 48-72 saat içerisinde düzelme olmayan veya kötüleşme olan gruba ise tekrar başvurmaları gerektiği anlatılmalıdır.

Antibiyotik tedavisinde ilk tercih amoksisilin iken, eğer 30 gün içerisinde amoksisilin kullanım öyküsü, konjuktivit

var ise (NTHİ), amoksisiline yanıt vermeyen veya rekürren AOM var ise beta laktamaz üreten etken olabileceği için amoksisilin klavunat önerilmektedir. 48-72 saatte düzelme olmaz ise IV/IM seftriakson tedavisine geçilebilir. Penisilin alerjisi var ise, reaksiyon tipi dikkate alınarak Klindamisin, Sefdinir, Sefpodoksim, Seftriakson, Sefuroksim kullanılabilir. APA makrolidlerin kısıtlı etkinliği olduğunu belirtirken, NICE rehberi penisilin alerjisi durumunda makrolid kullanımını önermektedir.

Rekürren otitis media

6 ay içinde ≥3 veya son biri son 6 ay içinde olmak üzere 12 ay içinde ≥4 atak olarak tanımlanır. Tekrarlayan AOM'li çocuklara ayrıca "**otitis eğilimli**" denir.

6 yaş altındaki çocuklarda tekrarlayan AOM prevalansı, 13 valanlı pnömokok konjuge aşısının uygulanmasından sonra %17'den 11'e düşmüştür. Risk faktörleri; yaş, aile öyküsü,genetik, kreş (günlük bakım evleri),anne sütü alamama, ırk ve etnik köken, düşük sosyoekonomik durum, sınırlı sağlık hizmetleri, kreşe giden kardeş olması, mevsim (kış), altta yatan durumlardır (İmmün yetmezlikler, yarık damak, siliyer diskinezi, kistik fibroz, Down sendromu). Paratubal kaslar (Tensor veli palatini, levator veli palatini) östaki tüpünün açılmasından sorumludur. Yarık damakta her iki kas da etkilenmiştir. Bu da östaki tüpünün disfonksiyonuna ve otitis mediaya yatkınlığa yol açar. Tekrarlayan otitis medianın önlenmesinde eğitim, aşılama, predispozan faktörlerin ortadan kaldırılması önemli olup daha invazif müdahaleler ise antibiyotik profilaksisi ve cerrahi girişimdir. Antibiyotik profilaksisi APA tarafından önerilmemektedir, timpanostomi tüpü ise vaka bazında karar verilerek önerilmelidir.

Vaka 3

Dört yaşındaki hasta 3 gün önce başlayan ateş yüksekliği, boğaz ağrısı ve bir gün sonra farkedilen boynun sol tarafında şişlik şikayetleri ile başvurdu. Hastanın öyküsünde son 8 aydır 20-25 günde bir tekrarlayan ateş şikayeti, boyunda şişlik olduğu ateşli olduğunda çocuk hekimine başvurduklarını ve her seferinde muayenesinde boğaz enfeksiyonu tanısı ile antibiyotik verildiği, ateşin başlangıcından itibaren 5-6. günden itibaren düzeldiği, aralarda ise şikayetinin olmadığı öğrenildi. Hastanın fizik muayenesinde tonsiller hiperemik-hipertrofik ve solda 2x1 cm servikal lenfadenopati tespit edildi. Oral aft tespit edilmedi. Diğer sistem muayenelerinde herhangi bir patoloji tespit edilmedi. Hastanın laboratuvar tetkiklerinde WBC:14700/mm³, CRP:80,05 g/dL, sedim:46 mm/saat olarak tespit edildi. Biyokimya tetkiklerinde bir özellik saptanmadı. Antibiyotik başlanmadı. Tam İdrar tahlilinde bir özellik yoktu. CMV Ig M(-), CMV Ig G(+), toksoplazma IgM ve IgG, rubella IgM ve IgG ile herpes simpleks virus IgM ve IgG (-) idi. EBV VCA IgM negatif bulundu. Fibrinojen:383 mg/dL idi. Hızlı antijen testi negatif bulundu. Solunum yolu multiplex PCR'da etken saptanmadı. Boğaz kültüründe A grubu beta hemolitik streptokok üremedi. Kan ve idrar kültürlerinde üreme olmadı. İmmünglobülinler ve lenfosit alt gruplar yaşına göre normal sınırlarda bulundu. Yatışının 2.gününde (ateşin 5.günü) ekokardiyografi ile yapılan kardiyak muayenesi normal bulundu. Yatışının 2. günü gecesinden itibaren ateş yüksekliği tespit edilmedi. Hastada PFAPA düşünüldü. Hasta yatışındaki şikayet başlangıcından 25 gün sonra tekrar 38,5 °C ateş ile başvurdu, kriptik tonsillit ve aftöz lezyonları mevcuttu, hastanın tetkiklerinde hafif lökositoz ve CRP yüksekliği saptandı. Yatırıldı, tek doz sistemik metilprednisolon uygulandı, takibinde ateşi tekrar etmedi.

Tonsillit:

Waldeyer halkası oral ve nazal kavitenin farinkse açıldığı bölgeyi çevreleyen lenfoid dokudur, eksojen antijenlerin filtrelenmesi, immün cevabın devamlılığında önemli bir role sahiptir. Palatin tonsiller, faringeal tonsil, östaki tüpünün girişindeki lenfoid doku, dil kökündeki lingula tonsil, arka farenks duvarındaki lenfoid dokudan oluşmaktadır. Görevleri sekretuvar immüniteyi uyarmak ve sekretuvar immünglobülinlerin salınımına katkıda bulunmaktır. Tonsiller kriptler skuamoz epitel ile çevrilidir ve lenfositlere ev sahipliği yaparlar. 4-10 yaş arası immünolojik açıdan en aktif oldukları dönemdir, puberteden sonra azalır. Hipertrofi özellikle 3-6 yaş arasında sık görülür., 8 yaştan sonra küçülmeye başlar. Farenjit ise boğazın mukoz membranları ve altta yatan yapıların eritem, ödem, eksuda ve enantem ile karakterize olabilen inflamasyonu olup, bu klinik tanı tonsillit, tonsillofarenjit, nazofarenjiti de içermektedir. Enfeksiyöz ve non-enfeksiyöz nedenleri olabilir. Non enfeksiyöz nedenler arasında, Behçet hastalığı, allerji, kimyasal irritanlar, PFAPA, Kawasaki SJS, SLE gibi nedenler sayılabilir,non enfekiyöz sebeplerde tanıya ulaşmak daha zor olabilir. Çocuk ve adölesanlarda genellikle viral kaynaklı olup, kendi kendini sınırlar, iyi seyirlidir.

Bulaş oral ya da solunum sekresyonlarının teması ile olur. En sık görüldükleri mevsim sonbahar ilkbahar ve kıştır.

İnfluenza, parainfluenza, adenovirus, coronavirus (SARS-CoV-2 dahil), adenovirus, enterovirus, rhinovirus, respiratuar sinsisyal virus (RSV), sitomegalovirus, Epstein-Barr virus (EBV), herpes simplex virus (HSV), and human metapneumovirus (HMPV), insan immün yetmezlik virüsü (HIV) etyolojide yer alan önemli viruslardır. Monomükleoz dışında genelde hafif seyirlidir.

Bakteriyel etyolojide ise en sık görülen etken A grubu beta hemolitik streptokok (Streptococcus pyogenes)'tur. (%15-30) Fusobacterium necrophorum, Grup C (GCS), grup G (GGS) β-hemolitik streptokok, Arcanobacterium haemolyticum ,Mycoplasma pneumoniae, Haemophilus influenza type b, Francisella tularenis, Fusobacterium necrophorum, Chlamydia pneumoniae, Chlamydia trachomatis, Yersinia enterolitica, Coxiella burnetii ve Neisseria gonorrhoeae gibi bakteriler de farenjite neden olabilir. Bakteriyel ve viral nedenleri birbirinden klinik ile ayırmak her zaman mümkün olmasa da bazı belirti ve bulgular yol gösterici olabilir.

Konjunktivit, öksürük, ses kısıklığı, krup, anterior stomatit, ülseratif oral lezyonlar, viral ekzantem, miyalji, ishal daha çok viral nedenleri düşündürürken, ani başlangıç, boğaz ağrsı, ateş, kızıl döküntüsü,kusma, karın ağrısı, tonsillerde kript olması, ağrılı servikal lenfadenomegali, temas öyküsü A grubu Beta- hemolitik streptokok düşündürür. Kimi etyolojik ajanları düşündüren semptom ve bulgulara rastayabiliriz. Örneğin splenomegali, lenfadenopati veya hepatomegali, eksudatif tonsillit EBV enfeksiyöz mononükleoz düşündürür. HIV primer enfeksiyonu düşündüren akut retroviral sendrom ise non eksudatif farenjit, ateş, artralji, miyalji, adenopati ve makülopapüler döküntü ile presente olabilir. Gonokok eksudatif tonsillofarenjite sebep olabilir, cinsel istismar akla gelmelidir. GAS 2-3 yaşından önce nadir görülür. 5-15 yaş arası en sık görüldüğü yaş aralığıdır. GAS taşıyıcılığı ile enfeksiyon ayrımını yapmak zordur. Uygun tedavi sonrası halen kültürde GAS üreyen asemptomatik kişilerde GAS taşıyıcılığı düşünülebilir Akut romatizmal ateş ve süpüratif komplikasyonlar açısından risk altında olmayıp, bulaştırıcılıkları düşüktür. Tanıda hızlı antijen testi ve boğaz kültürü kullanılır. Kültürün duyarlılığı %90-95'tir. Tanıda altın standarttır. Hızlı antijen testi ise çabuk sonuç vermesi sayesinde hem GAS yayılmasını önlemede hem de okula dönüşte yarar sağlar. %95 üzeri spesifitesi vardır. EBV için serolojik testler ve diğer ajanlar için ise solunum yolu multiplex PCR'ı faydalıdır. Tonsillofarenjit tedavisi genellikle semptomatiktir. Ibuprofen, parasetamol kullanılabilir. Kortikosteroidler ise özellikle mononkleozda görülebilen üst solunum yolu obstrüksiyonunda faydalıdır. HSV gingivostomatiti için ilk 72 saatte asiklovir, influenza farenjiti için ilk 48 saatte oseltamivir başlanabilir. Antibiyotikler izole edilen bakteriyel ajana göre seçilir. GAS tonsillofarenjiti tedavi edilmediğinde semptomlar 5 günden sonra düzelir, tedavinin amacı süpüratif komplikasyonları ve yayılımı önlemektir. Tedavi ile hastalık süresi kısalır ve akut romatizmal ateş önlenir. İlk 9 gün içerisinde tedavinin başlanması AFR önlenmenmesini sağlar Aku glomerülonefriti ise önlemez. Tedavide pensilin, amoksisilin kullanılır. Tip 1 hipersensitivite reaksiyonu olmayan alerjik reaksiyon öyküsü olanlarda ise sefalosporin kullanılabilir, diğerlerinde makrolid grubu antibiyotikler kullanılabilir.

Rekürren tonsillit:

Rekürren veya kronik tonsillit benzer terimler olarak kullanılmaktadır. Palatin tonsillerin tekrarlayan iltihabıdır Paradise'in tanımında yılda 7 epizod veya arka arkaya iki yıl devam eden yılda en az 5 epizod veya arka arkaya 3 yıl devam eden yılda en az 3 epizod olarak tanımlamaktadır. Tekrarlayan farenjitlerde GAS pozitifliği saptanması, GAS farenjiti anlamına gelebileceği gibi, GAS taşıyıcısının farklı ajanlarla farenjit olması anlamına da gelebilir. Bu gibi durumlarda tedavi kararında hastanın klinik ve epidemiyolojik olarak değerlendirilmesi uygun olacaktır. Bu faktörler hastanın yaşı, mevsim, GAS enfeksiyonu olan kişi ile temas, ARF veya APSGN aile hikayesidir. Akut farenjit tablosunda taşıyıcılık ve GAS enfeksiyonunu ayırt etmek zordur. ARF/APSGN aile öyküsü, kreş veya aile içinde GAS farenjiti epizodları gibi durumlarda test yapılmalı ve tedavi verilmelidir. Tonsillektomi belgelenmiş sık tonsillit epizodları olan çocuklarda farenjit insidansını 1-2 yıl azaltabilir. Bununla birlikte, farenjit sıklığı (GAS ve GAS olmayan) genellikle zamanla azalır. Dirençli kriptik bademcik iltihabı vakalarında tonsillektomi tedavi edici olabilir. Tonsillektominin, hafif semptomları olan veya ameliyattan 2 yıl sonra ciddi enfeksiyonları olan çocuklarda konservatif tedaviye göre klinik fayda sağladığı gösterilmemiştir Tonsillektomiden 2 yıl sonra, ciddi şekilde etkilenen çocuklarda farenjit insidansı, tonsillektomi olan ve olmayanlar arasında benzerdir. Çok az çocuk bu kadar ciddi şekilde etkilenmektedir ve çoğu için tonsillektominin sınırlı klinik faydası, anestezi ve ameliyatın risklerine

karşı kar zarar oranı düşünülerek karar verilmelidir. Amerikan otolaringoloji akademisi Paradise kriterleri'ne göre belgelenmiş tekrarlayan tonsilliti olan çocuklarda tonsilllektomiyi önermekte, kararın aile ile birlikte kar zarar oranına göre alınmasını önermektedir. Tekrarlayan farenjit, periyodik ateş veya PFAPA sendromu gibi otoinflamatuar sendromun bir parçası olabilir. Enfeksiyöz mononükleoz ve Lemierre sendromunda uzamış farenjit (>1 hafta) oluşabilir, ancak bu aynı zamanda nötropeni, tekrarlayan ateş sendromu veya SLE veya IBD gibi bir otoimmün hastalık olasılığını da düşündürür. Bu gibi durumlarda, farenjit, birlikte altta yatan tanıdan şüphe duymamızı neden olan bir dizi klinik bulgudan biri olacaktır. Rekürren tonsilliti olan hastalarda tonsillerde mikroorganizmaların biyofilm oluşumuna anlamlı olarak daha fazla rastlanmaktadır.

Periyodik Ateş, Aftöz Stomatit, Farenjit ve Adenit

PFAPA, çocuklarda en sık tekrarlayan ateş sendromudur. Genellikle 2 ila 5 yaşları arasında tekrarlayan ateş, halsizlik, negatif boğaz kültürleri ile eksüdatif görünen tonsillit, servikal lenfadenopati, oral aft ve daha az sıklıkla baş ağrısı, karın ağrısı ve eklem ağrısı ile kendini gösterir. Nadiren daha ileri yaşlarda da görülebilir. Ataklar, antipiretik veya antibiyotik tedavisinden bağımsız olarak 4-6 gün sürer ve genellikle 3-6 haftalık döngülerde saat benzeri bir düzenlilikle ortaya çıkar. Ataklar sırasındaki bulgular hafif hepatosplenomegali, hafif lökositoz ve yüksek akut faz reaktanlarını içerebilir. Atakların hem sıklığı hem de yoğunluğu artan yaşla birlikte azalır. Çoğu hasta, tek bir oral prednizon dozuna (0.6-2.0 mg/kg) dramatik yanıt verir, ancak bu yaklaşım nüksü önlemez ve alevlenmeler arasındaki aralığı kısaltabilir. Steroid tedavavisi ile atak aralıkları kısalan ve daha yüksek doz steroid gereksinimi olan hastalarda Simetidin vey a Kolşisin gibi önleyici tedaviler veya tonsillektomi düşünülebilir. 20-40 mg/kg/gün dozunda vakaların yaklaşık üçte birinde nüksleri önlemede etkilidir. Tonsillektomi sonrası tam düzelme bildirilmiştir, ancak ilk yaklaşım tıbbi tedavi olmalıdır.

Kaynaklar

1. Upper Respiratory Tract Infections in Children Çocuklarda Üst Solunum Yolu Enfeksiyonları Yaz›flma Adresi/ Address for Correspondence Dr. Güldane Koturoğlu, Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İzmir, Geliş tarihi/Received: 02.04.2015 Kabul tarihi/ Accepted: 10.04.2015 Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İzmir, Türkiye
2. Ebeveynleri Çocuk Acile Getiren Nedenler: 4 Yıllık İ zlem Causes of Pediatric Emergency Department Applications of Parents: 4 Years Follow-Up Nazmi Mutlu Karakaş, Beril Özdemir, Serhat Kılıç, Özlem Akbulut Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
3. https://www.ttb.org.tr/sted/sted0402/akut.pdf
4. James D. Cherry, Edward C. Kuan and Nina L. Shapiro 2019, Rhinosinusitis in Cherry D. James, Feigin and Cherry's Textbook of Pediatric Infectious Diseases, 9, 134-144.e4
5. Burton MJ, Glasziou PP, Chong LY, Venekamp RP (2014) Tonsillectomy or adenotonsillectomy versus non-surgical treatment for chronic/ recurrent acute tonsillitis (Review). Cochrane Database Syst Rev 11: CD001802.
6. Paradise JL, Bluestone CD, Bachman RZ (1984) Efficacy of tonsillectomy for recurrent throat infection in severely affected children. Results of parallel randomized and nonrandomized clinical trials. N Engl J Med 310(11): 674-683.
7. James W. Verbsky,2020, Hereditary Periodic Fever Syndromes and Other Systemic Autoinflammatory Diseases in Kliegman, Robert M., MD Nelson Textbook of Pediatrics, 21st edition, Elsevier, 1292-1304.e1
8. Robert R. Tanz ,2020, Acute Pharyngitis in Kliegman, Robert M., MD Nelson Textbook of Pediatrics, 21st edition, Elsevier, 2192-2196.e1
9. Ralph F. Wetmore ,2020, Tonsils and Adenoids in Kliegman, Robert M., MD Nelson Textbook of Pediatrics, 21st edition, Elsevier , 2198-2202.e1

10. Robert R. Tanz and Stanford T. Shulman,2023, Pharyngitis in Sarah S. Long MD Principles and Practice of Pediatric Infectious Diseases, 6th edition 206-212.e2
11. James D. Cherry, 2019, Pharyngitis (Pharyngitis, Tonsillitis, Tonsillopharyngitis, and Nasopharyngitis) in Cherry D. James, Feigin and Cherry's Textbook of Pediatric Infectious Diseases, 9, 108-115.e4
12. Janet R. Casey and Charles D. Bluestone, 2019, Otitis Media in Cherry D. James, Feigin and Cherry's Textbook of Pediatric Infectious Diseases, 9, 149-169.e4
13. National Institute for Health and Care Excellence (updated 2022) Otitis media (acute): antimicrobial prescribing (NICE guideline 91) https://www.nice.org.uk/guidance/ng91
14. Mitchell RB, Archer SM, Ishman SL, et al. Clinical Practice Guideline: Tonsillectomy in Children (Update). Otolaryngology–Head and Neck Surgery. 2019;160(1_suppl):S1-S42. doi:10.1177/0194599818801757
15. Arambula A, Brown JR, Neff L. Anatomy and physiology of the palatine tonsils, adenoids, and lingual tonsils. World J Otorhinolaryngol Head Neck Surg. 2021 Jun 27;7(3):155-160. doi: 10.1016/j.wjorl.2021.04.003. PMID: 34430822; PMCID: PMC8356106.
16. Bochner, R. E., Gangar, M., & Belamarich, P. F. (2017). A Clinical Approach to Tonsillitis, Tonsillar Hypertrophy, and Peritonsillar and Retropharyngeal Abscesses. Pediatrics in Review, 38(2), 81–92. doi:10.1542/pir.2016-0072

Olgularla Pnömoni

Şeymanur Ağcakoyun

- **Şikayet:**
- Ateş, öksürük, burun akıntısı, halsizlik
- **Hikaye:**
- 4 gündür ateş, öksürük, burun akıntısı
- Artan solunum sıkıntısı ve genel durumda bozulma
- Bilinen rahatsızlık yok
- **Prenatal** → Takipli, annede GDM (diyetle regüle).
- **Natal** → Term, elektif C/S.
- **Postnatal** → Takipli, sorunsuz.
- Aşıları tam.
- Bilinen hastalığı ve ilaç-gıda allerjisi yok.
- 3 gündür ateş, öksürük ve burun akıntısı tarifleyen hasta önce dış merkez Çocuk Acil Polikliniği'ne başvurmuş. ÜSYE reçetesi verilip kontrole gelmesi söylenerek taburcu edilmiş.
- Eve gittikten sonra ateşinin dirençli seyretmesi, öksürüğünün artması ve beslenmede azalma tariflemesi üzerine 2 gün sonra aynı merkezin Çocuk Polikliniği'ne başvurmuş.
- Poliklinikte genel durumu düşkün görülen, solunum sıkıntısı olan ve 5 gündür ateşi devam eden hasta ileri tetkik ve tedavi amacıyla 112 ile hastanemiz Çocuk Acil Kliniği'ne yönlendirildi.
- Anne : 30 yaşında, sağ-sağlıklı.
- Baba: 32 yaşında, sağ-sağlıklı.
- Anne baba arasında **1.derece akrabalık** öyküsü mevcut
- Doğumdan 2 saat sonra ex kardeş öyküsü var (nedeni bilinmiyor).
- **VA**:11.6 kg (3p)
- **Boy:** 85 cm (<3p)
- **Ateş:** 37.2ºC
- **KTA:** 159/dk
- **TA:** 95/50 mmHg
- **SPO2**: %96 (oda havasında)
- **DSS: 44**/dk
- **Genel durum**: kötü, düşkün
- **Cilt:** özellik yok.
- **Baş- boyun**: özellik yok.
- **Gözler:** Işık refleksi +/+. Pupiller bilateral izokorik. Konjonktiva ve skleralar doğal.
- **Solunum sistemi: Solunum sesleri sağda belirgin azalmış.** Ral yok. Ronküs yok.
- **Kardiyovaskuler sistem :** S1(+) S2(+), ritmik, ek ses yok, üfürüm yok.
- **Sindirim sistemi:** Batın rahat. Hepatomegali yok, splenomegali yok, barsak sesleri normoaktif.
- **Ürogenital sistem:** Doğal.
- **Lökomotor sistem:** Doğal.

- **Sinir sistemi:** Bilinç açık oryante, koopere. Pupiller bilateral izokorik. IR:+/+ DTR: ++/++
- Meningeal irritasyon bulgusu yok.
- LAP yok.
- Hastanın dış merkezde çekilen Akciğer grafisi →
- **Çocuk Acil Gözlem**
- **Kan gazı;**
- pH: 7.36
- PCO2:40.3 mmHg
- HCO3:22.4 mmol/L
- BE:-2.8 mmol/L
- Laktat:2.8 mmol/L
- **Kan kültürü alınıp Ampisilin-Sulbaktam iv antibiyoterapisi başlandı. Ç.Enfeksiyon Kliniği'ne interne edildi.**
- Yatışının 24.saatinde genel durumu bozulan, ateşleri dirençli seyreden hastanın;
- **Vitalleri;**
- KTA: 170/dk,
- DSS: 45/dk,
- TA: 90/50 mmHg,
- KDZ > 2 sn.
- **Kan gazı;**
- pH: 7.4
- PCO2: 32 mmHg
- HCO3:19.7 mmol/L
- BE: -4.3 mmol/L
- Laktat: 2 mmol/L
- **Kontrol kan tetkiklerinde;**
- **CRP:333 mg/L,**
- **PCT:93 ug/L**
- Hastanın antibiyoterapisi **Seftriakson-Vankomisin** olarak düzenlendi.
- HFNC 2 lt/kg/dk
- Seftriakson-Vankomisin 24-48.saat
- Ateş
- AFR
- **48.saatinde çekilen kontrol PAAC →**
- Seftriakson 24-48.saat
- Yatışının 72.saati
- **Torasentez sonrası kontrol PAAC**
- Seftriakson-Vankomisin 5.gününde tekrar dirençli ateşi olan hastanın;
- Kontrol PAAC
- Solunum yolu pcr paneli
- **Rhinovirüs/Enterovirüs +**
- Seftriakson-Vankomisin 6.gün

- **Toraks BT**
- **Ç.Cerrahisi konsültasyonu**
- BT, laboratuvar ve klinik bulguları göz önüne alınarak hastaya **Nekrotizan pnömoni** ve **parapnömonik effüzyon** tanısı kondu.
- Yatışının 8.gününde.
- Seftriakson-Vankomisin 7.gününde.
- Ç.Cerrahisi eşliğinde **Video Yardımlı Torakoskopik Cerrahi (VATS)**.
- **500 ml sıvı boşaltıldı;**
- Hücre sayımı: bol lökosit
- Anaerob kültürü: üreme yok.
- **VATS sonrası kontrol PAAC →**
- Ateş
- Seftriakson-Vankomisin 9.gün.
- Oda havasında izlenen hasta postop 2.gününde **Ç.Enfeksiyon Kliniği'ne** devredildi.
- Postop 4.gününde Toraks tüpü klemplendi.
- Postop 5.gününde Toraks tüpü kontrol PAAC sonrası çekildi.
- Serbest oda havasında Spo2: %98
- Ateş
- AFR
- Kan ve kateter kx'de üreme yok.
-
- Seftriakson + vankomisin 14.Gününde sonlandırıldı.
- **Amoksisilin-klavunat ile tedavi evde 6 haftaya tamamlandı.**

Olgu-2

- **Şikayet:**
- Öksürük, hırıltılı solunum, beslenme güçlüğü
- **Hikaye:**
- 4 gündür hırıltı, burun tıkanıklığı, 2 gündür öksürük şikayetinde artma
- Ateşi olmamış.
- Beslenmeyi reddetme başlamış.
- **Prenatal** → Takipli, sorunsuz.
- **Natal** →Term, nsvd.
- **Postnatal** → Takipli, sorunsuz
- Aşıları tam.
- Bilinen hastalığı ve ilaç-gıda allerjisi
- Daha önce nebül alma öyküsü
- 4 gün önce hırıltı ve burun akıntısı şikayeti başlayan hastanın hiç ateşi olmamış.
- Fakat öksürüğü giderek artmış ve beslenme reddi başlamış.
- Bu şikayetler ile hastanemiz Çocuk Acil Kliniği'ne başvurdu.
- Alınan tetkiklerinde RSV pozitif sonuçlanan, çekilen akciğer grafisi viral pnömoni lehine bulgu veren ve Acil Gözlemde 6 saat izleminde uygulanan inhaler tedavilere rağmen solunum sıkıntısı devam eden hasta RSV pnömonisi tanısıyla **Ç.Enfeksiyon Kliniği'ne interne edildi.**

- Anne ve baba sağ-sağlıklı.
- Anne baba arasında akrabalık öyküsü yok.
- Annenin babaannesi 2 ay önce Aktif Tüberküloz nedeniyle tedavi almaya başlamış.
- Aile fertlerinin tarama testleri normal sonuçlanmış.
- **VA**: 7 kg (50-75 p)
- **Boy:** 62 cm (25-50 p)
- **Baş çevresi:** 42 cm (50-75 p)
- **Ateş:** 36.8 ºC
- **KTA:** 147/dk
- **TA:** 100/60 mmHg
- **SPO2**: %98(oda havasında)
- **SS: 60**/dk
- **Genel durum**: orta- kötü
- **Cilt:** doğal.
- **Baş- boyun**: burun tıkalı
- **Gözler:** Işık refleksi +/+. Pupiller bilateral izokorik. Konjonktiva ve skleralar doğal.
- **Solunum sistemi: Solunum sesleri bilateral eşit, kaba. Bilateral ral ve ronküs mevcut. Ekspiryum uzun. Takipneik.**
- **Kardiyovaskuler sistem :** S1(+) S2(+), ritmik, ek ses yok, üfürüm yok.
- **Sindirim sistemi:** Batın rahat. Hepatomegali yok, splenomegali yok, barsak sesleri normoaktif.
- **Ürogenital sistem:** Özellik yok.
- **Lökomotor sistem:** Özellik yok.
- **Sinir sistemi:** Bilinç açık oryante, koopere. Pupiller bilateral izokorik. Ön fontanel 2*3 cm açık, bombe değil. Arka fontanel kapalı. IR:+/+ DTR: ++/++
- Meningeal irritasyon bulgusu yok.
- LAP yok.
- Ç.Enfeksiyon Kliniği'ne yatırıldı.
- **Vitalleri;**
- SPO2: %98 (oda havasında),
- KTA:147/dk,
- DSS: **60**/dk,
- TA:100/60 mmHg,
- KDZ<2 sn
- **Kan gazı;**
- Ph:7.3,
- PCO2: 51 mmHg,
- HCO2: 26 mmol/L,
- BE: -2.8 mmol/L,
- Laktat: 2.5 mmol/L.
- **SPO2:92** → Rezervuarlı maske (8 lt/dk)
- 48.saatinde **Toraks BT**
- Hasta izole edildi.

- Aileden babaannenin tetkikleri istendi.
- Solunum sıkıntısı, kan gazında asidoz → HFNC 2 lt/kg/dk
- Tüberküloz açısından tetkikleri alındı.
- 3 gün üst üste **mide açlık sıvısı** alındı. (ARB görülmedi.)
- **Kranyal USG:** Normal.
- **Abdomen USG:**
- Karaciğer ve dalak boyutları hafif artmış.
- Multipl reaktif lenf nodları mevcut.
- Lomber ponksiyon öncesi göz dibi muayenesi doğal.
- **LP yapıldı.**
- BOS protein: 486 mg/L
- BOS glukoz: 62.0 mg/dL (eş zamanlı parmak ucu kan şekeri:70 mg/dL)
- BOS hücre sayımı: nadir lökosit.
- BOS kültür: üreme olmadı.
- **Mikobakteri kültürü (BOS): üreme**
- Babannenin tetkikleri incelendi.
- → Biyopsi raporunda granülom yapıları izlenmiş olup granülomatöz hastalıklar açısından araştırılması önerilmiş. Fakat babaanne araştırılmasını istemediği için en sık neden olan tüberküloz tanısı ön planda düşünülüp anti-tbc tedavi başlanmış olduğu öğrenildi.
- Yatışının 4.gününde solunum sıkıntısı → **Toraks BT** → **konsolide alanlar** → **Ampisilin-Sulbaktam** başlandı.
- Bronkoskopi yapılması planlanan hastanın solunum sıkıntısı nedeniyle bronkoskopi planı ertelendi.
- **Yatışının 11.gününde** → kontrol **Torakoabdominal BT** →
- konsolide alanlar
- hiler LAP
- Gastrointestinal tutulum
- Solunum sıkıntısı bulguları gerileyen hastanın **Ampisilin-sulbaktam** antibiyoterapisi 10 güne tamamlanarak kesildi.
- HFNC 1 lt/kg/dk → Rezervuarlı maske (8 lt/kg/dk)
- Bronkoskopi yapılması ve takip amaçlı dış merkez **Çocuk Göğüs Hastalıkları'na** 112 ile nakil edildi.
- **BAL**
- ARB
- Kültür
- Mantar kültürü: C.albicans
- Ig G, M, A ve IgE normal.
- Hastamıza solunum sıkıntısı gerilemesi ve kliniğinde bozulma olmaması nedeniyle takiplerinde yapılan BAL ve diğer tetkiklerinde de tüberküloz şüphesi uyandırmaması nedeniyle tarafımızca ve dış merkez tarafından anti-tbc tedavi başlanmadı.
- **Hastanın halen dış merkez Ç.Göğüs Hastalıklarında takibi devam etmekte**.

Olgularla Pnömoni

Dr. Lütfiye Şahin Keskin, Dr. Şeymanur Ağcakoyun

Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağliği Ve Hastalıkları

OLGU 1

D.F. 3 Yaş, Kız

Şikayet:

Ateş, öksürük, burun akıntısı, halsizlik

Hikaye:

4 gündür ateş, öksürük, burun akıntısı

Artan solunum sıkıntısı ve genel durumda bozulma

Bilinen rahatsızlık yok

Özgeçmiş

Prenatal Takipli, annede GDM (diyetle regüle).

Natal Term, elektif C/S.

Postnatal Takipli, sorunsuz.

Aşıları tam.

Bilinen hastalığı ve ilaç-gıda allerjisi yok.

Hikaye

3 gündür ateş, öksürük ve burun akıntısı tarifleyen hasta önce dış merkez Çocuk Acil Polikliniği'ne başvurmuş. ÜSYE reçetesi verilip kontrole gelmesi söylenerek taburcu edilmiş.

Eve gittikten sonra ateşinin dirençli seyretmesi, öksürüğünün artması ve beslenmede azalma tariflemesi üzerine 2 gün sonra aynı merkezin Çocuk Polikliniği'ne başvurmuş.

Poliklinikte genel durumu düşkün görülen, solunum sıkıntısı olan ve 5 gündür ateşi devam eden hasta ileri tetkik ve tedavi amacıyla 112 ile hastanemiz Çocuk Acil Kliniği'ne yönlendirildi.

Soygeçmiş

Anne: 30 yaşında, sağ-sağlıklı.

Baba: 32 yaşında, sağ-sağlıklı.

Anne baba arasında 1.derece akrabalık öyküsü mevcut.

Doğumdan 2 saat sonra ex kardeş öyküsü var. (nedeni bilinmiyor)

Fizik Muayene

VA:11.6 kg (3p)

Boy: 85 cm (<3p)

Vitalleri;

Ateş: 37.2ºC

KTA: 159/dk

TA: 95/50 mmHg

SPO2: %96 (oda havasında)

DSS: 44/dk

Genel durum: Kötü, düşkün.

Cilt: Özellik yok.

Baş- boyun: Özellik yok.

Işık refleksi +/+

Pupiller bilateral izokorik.

Konjonktiva ve skleralar doğal.

Solunum sistemi:

Solunum sesleri sağda belirgin azalmış. Ral yok. Ronküs yok.

Kardiyovaskuler sistem: Özellik yok.

Sindirim sistemi: Özellik yok.

Ürogenital sistem: Özellik yok.

Kas-iskelet sistemi: Özellik yok.

Çocuk Acil Gözlem

Kan gazı;

pH: 7.36

PCO2: 40.3 mmHg

HCO3: 22.4 mmol/L

BE :-2.8 mmol/L

Laktat: 2.8 mmol/L

Kan kültürü alınıp Ampisilin-Sulbaktam iv antibiyoterapisi başlandı. Ç.Enfeksiyon Kliniği'ne interne edildi.

Klinik Seyir- Ç.Enfeksiyon Kliniği

Yatışının 24.saatinde genel durumu bozulan, ateşleri dirençli seyreden hastanın;

Vitalleri;

KTA: 170/dk

DSS: 50/dk

TA: 90/50 mmHg

KDZ > 2 sn

Kan gazı;

pH: 7.4

PCO2: 32 mmHg

HCO3:19.7 mmol/L

BE: -4.3 mmol/L

Laktat: 2 mmol/L

Kontrol kan tetkiklerinde;

CRP:333 mg/L,

PCT:93 ug/L

Hastanın antibiyoterapisi Seftriakson-Vankomisin olarak düzenlendi.

Klinik Seyir - ÇYBÜ'ye sevk

Genel durum kötü

Ateş

Göğüs ağrısı

Klinik Seyir - Çocuk Yoğun Bakım Ünitesi

Seftriakson-Vankomisin 24-48.saat

Ateş aralarında açılma

AFR'de gerileme

Solunum sıkıntısında artış

Genel durumda kötüleşme

Ateş araları açıldı. Akut fazları geriledi. FM de tüm akciğerde solunum sesleri alınamayınca kontrol grafisi çekildi, efüzyonda artış saptandı. Sağda total plevral efüzyon.

Klinik Seyir - Çocuk Yoğun Bakım Ünitesi

48.saatinde Toraks USG: Sağ hemitoraks bazalden apekse uzanım gösteren en derin yerinde 95 mm olarak ölçülen nispeten homojen plevral mayii izlenmiştir.

Torasentez

TORAKS USG DE PLEVRAL MAYİİ SAPTANAN HASTA Ç.CERRAHİSİNE DANIŞILDI, efüzyonda artış saptanması üzerine tanısal ve hastayı rahatlatmak amacıyla boşaltıcı torasentez yapıldı

Hücre sayımında bol lökosit görüldü Eksüda niteliğinde mayii (pü, ampiyem yok)

Torasentezle 200 ml sarı-hemorajik renkli gelen sıvıdan örnekler alındı.

Mikrobiyoloji, kültür, Direk bakı, lökosit sayısı,Sıvıda şeker, LDH, protein gönderildi

Klinik Seyir- Çocuk Yoğun Bakım Ünitesi

Seftriakson 24-48.saat

Yatışının 72.saati

Ateş aralarında açılma

AFR'de gerileme

HFNC 1 lt/kg/dk

Torasentezle hasta rahatladı.

Seftriakson-Vankomisin 5.gününde ateş

Genel durumu iyi

Solunum yolu pcr paneli Rhinovirüs/Enterovirüs +

Kontrol paac çekildi. Solunum pcr paneli …. Pozitif saptandı. Genel durumunda kötüleşme olmayan hastanın pcr

rhinovirüs pozitif saptandı. İzlemine devam edildi.

Seftriakson-Vankomisin 6.gün

Sağda solunum seslerinin alınamaması

Toraks BT

Ç.Cerrahisi konsültasyonu

BT, laboratuvar ve klinik bulguları göz önüne alınarak hastaya Nekrotizan pnömoni ve parapnömonik effüzyon tanısı kondu.

Yatışının 8.gününde

Seftriakson-Vankomisin (7.gün)

Ç.Cerrahisi eşliğinde Video Yardımlı Torakoskopik Cerrahi (VATS)

500 ml sıvı boşaltıldı;

Hücre sayımı: bol lökosit.

Kültür: üreme yok.

VATS sonrası ateş devam etmedi.Postop 2.gününde Ç.Enfeksiyon Kliniği'ne devredildi.

Seftriakson-Vankomisin (9.gün).Oda havasında izlenmekte.

Postop 4.gününde Toraks tüpü klemplendi.

Serbest oda havasında Spo2: %98 Ateş yok.

Kan ve kateter kx'de üreme yok.Seftriakson + vankomisin 14.Gününde sonlandırıldı.

Amoksisilin-klavunat ile tedavi evde 6 haftaya tamamladı.

Parapnömonik Efüzyon

Epidemiyoloji

Tüm dünyada 2020 yılında 5 yaşın altındaki tahminen 5 milyon çocuk, çoğu önlenebilir ve tedavi edilebilir nedenlerden hayatını kaybetti.Pnömoni 2019 yılında gerçekleşen çocuk ölümlerinin %14'ünü oluşturmaktadır.

Türkiye'de pnömoni 2019 yılında gerçekleşen tüm 5 yaş altı çocuk ölümlerinin %4'ünü oluşturmaktadır.

Toplumda Kazanılmış Pnömoni

Önceden sağlıklı olan, yakınmalarının başlangıcından 14 gün öncesine kadar hastanede yatış öyküsü olmayan bir çocukta, toplumda günlük yaşam sırasında ortaya çıkan pnömonidir.

Uygun antibiyotik tedavisi ile beklenen 48-72 saat arasında klinik iyileşmenin görülmesidir.

Radyolojik düzelme 4-6 haftayı bulabilir.

Komplike pnömoni?? Pnömoni seyrinde komplikasyon kimlerde düşünülmeli?

Klinikte hızlı kötüleşme

Dirençli ateş

Solunum sıkıntısı

Solunum seslerinde kötüleşme

Yoğun pürülan balgam

Göğüs ve yan ağrısı

Hemoptizi

Pnömoni seyrinde gelişebilecek komplikasyonlar

Parapnömonik efüzyon /Ampiyem

Nekrotizan pnömoni

Pnömatosel oluşumu

Apse oluşumu

Hiponatremi (Uygunsuz ADH sendromu)

Parapnömonik Efüzyon

Pnömoninin en sık komplikasyonudur.

48 saatlik uygun tedaviye rağmen ateşin düşmemesi

Takipne-taşikardi-dispne- göğüs ağrısı

Göğüs duvarı hareketlerinde azalma, perküsyonda matite

Dinlemekle solunum seslerinde azalma ve plöretik sürtünme sesi durumlarında şüphelenilmelidir.

Etkenler

S. Pneumoniae ve S. Aureus (en sık etkenler)

H. influenzae type b

Grup A streptokoklar

M. Pneumoniae

Anaerop bakteriler (B.Fragilis, Fusobacterium)

Tetkikler

Akciğer Grafisi

Toraks USG

Tanısal Torasentez

Plevral sıvıda

Mikrobiyoloji kültür

Gram boyama

Lökosit ve hücre sayımı

pH, glukoz, protein, LDH

Bilgisayarlı Tomografi kimlere çekelim?

Tedaviye direnç

Nekrotizan pnömoni

Mediastinal genişleme

Malignite şüphesi

Parapnömonik Efüzyon'da Light Sınıflaması

Basit plevral efüzyon	Lateral dekübitus filminde sıvı< 10 mm.	Torasentez gereksiz, Antibiyotik tedavisi
Tipik parapnömonik plevral efüzyon	Sıvı> 10 mm.,Glukoz> 40 mg/dl pH>7.2 Boyamada bakteri yok, kültür negatif	Antibiyotik tedavisi
Sınırda komplike parapnömonik plevral efüzyon	7.00<pH<7.2 ve/veya LDH>1000 ve glukoz> 40 mg/dl Boyamada bakteri yok, kültür negatif	Antibiyotik tedavisi ve seri torasentez
Basit komplike parapnömonik plevral efüzyon	pH<7.0 ve/veya glukoz< 40 mg/dl ve/veya boyamada bakteri var, kültür pozitif. Lokülasyon yok, püy yok	Tüp torakostomi ve antibiyotik tedavisi
Kompleks komplike parapnömonik plevral efüzyon	pH<7.0 ve/veya glukoz< 40 mg/dl ve/veya boyamada bakteri var, kültür pozitif.	Tüp torakostomi, antibiyotik ve fibrinolitik tedavi±VATS
Basit ampiyem	Püy, tek loküle veya serbest sıvı	Tüp torakostomi±VATS ve/veya Dekortikasyon
Komplike ampiyem	Multiloküle	Tüp torakostomi ve fibrinolitik, VATS veya dekortikasyon

Tüp Torakostomi Endikasyonları

Solunum sıkıntısı

Loküle efüzyon /ampiyem (pH <7.0, glukoz <40 mg/dL, LDH >1000)

48-72 saatlik tedaviye cevapsızlık

Plevral sıvı miktarında artış

Video Yardımlı Torakoskopik Cerrahi (VATS)

Açık torakotomiden daha az invaziv olduğu için VATS tipik hastalarda cerrahi drenaj için tercih edilen prosedürdür.Major torasik cerrahi olan dekortikasyon işlemine gereksinimi azaltmaktadır.

Tedavi

Pnömoni için antibiyotik başlanırken, efüzyon varlığı tek başına ajan seçimini etkilememektedir.

Toplum Kaynaklı Beta-laktam + beta-laktamaz kombinasyonu veya 2.&-3. kuşak sefalosporinler

Hastane kaynaklı Antipsödomonal spektrumu olan 3. kuşak sefalosporinler,

Hastane kaynaklı Metisilin rezistans S. Aureus infeksiyon ihtimali varsa glikopeptidler

Antibiyotik tedavisinin süresi her hastada drenaj durumuna ve hastanın klinik cevabına göre değişebilir.

Tedavi süresi etken tespit edilmişse etkene göre verilmelidir.

Etken belli değil ise ateş düştükten sonra 5 gün daha IV yatarak tedavinin devam edilmesi daha sonra ayaktan tedavinin oral antibiyotikle devam edilmesi önerilir.

Toplam tedavi süresi 4 hafta veya ateş düştükten sonra 2 hafta daha devam etmelidir.

OLGU 2

A.E. 4 ay, Kız

Şikayet:

Öksürük, hırıltılı solunum, beslenme güçlüğü

Hikaye:

4 gündür hırıltı, burun tıkanıklığı, 2 gündür öksürük şikayetinde artma

Ateşi olmamış.

Beslenmeyi reddetme başlamış.

Özgeçmiş

Prenatal Takipli, sorunsuz.

Natal Term, nsvd.

Postnatal Takipli, sorunsuz.

Aşıları tam.

Bilinen hastalığı ve ilaç-gıda allerjisi yok.

Daha önce nebül alma öyküsü yok.

Hikaye

4 gün önce hırıltı ve burun akıntısı şikayeti başlayan hastanın hiç ateşi olmamış.

Öksürüğü giderek artmış.

Bu şikayetler ile hastanemiz Çocuk Acil Kliniği'ne başvurdu.

RSV +

PAAC Viral Pnömoni

Solunum sıkıntısı Ç.Enfeksiyon Kliniği'ne interne edildi.

Soygeçmiş

Anne ve baba sağ-sağlıklı.

Anne baba arasında akrabalık öyküsü yok.

Hastamıza babaannesi bakmakta.

Fizik Muayene

VA: 7 kg (50-75 p)

Boy: 63 cm (50-75 p)

Baş çevresi: 42 cm (50-75 p)

Ateş: 36.8 ºC

KTA: 147/dk

TA: 100/60 mmHg

SPO2: %96 (oda havasında)

SS: 60/dk

Genel durum: orta- kötü.

Cilt: doğal.

Baş- boyun: burun tıkalı.

Işık refleksi +/+.

Pupiller bilateral izokorik.

Solunum sistemi: Solunum sesleri bilateral eşit, kaba. Bilateral ral ve ronküs mevcut. Ekspiryum uzun.

Kardiyovaskuler sistem: Özellik yok.

Sindirim sistemi: Özellik yok.

Ürogenital sistem: Özellik yok.

Kas-iskelet sistemi: Özellik yok.

Laboratuvar

Akut fazları negatif. Burun sürüntü örneğinde RSV poziitf saptandı.

Ç.Enfeksiyon Kliniği'ne yatırıldı.

Vitalleri;

SPO2: %98 (oda havasında)

KTA:147/dk

DSS: 60/dk

TA:100/60 mmHg

Kan gazı;

pH: 7.3

PCO2: 51 mmHg

HCO3: 26 mmol/L

BE: -2.8 mmol/L

Laktat: 2.5 mmol/L

İnhaler tedavi

İzleminde SPO2: 92 saptanan hastaya Rezervuarlı maske ile 8 lt/dk O2 desteği başlandı.

Tedaviye yanıt alınamayan hastaya 5.gününde Toraks BT

Her iki akciğer apekste konsolide parankim sahaları izlenmiş olup her iki akciğer parankiminde yaygın sentri-lobüler mikronodüller dansite artımları ve eşlik eden tomurcuklanmış ağaç ile uyumlu parankim sahaları izlendi. Tariflenen görünüm TBC ve miliyer yayılım olarak değerlendirilmiştir. Tomurcuklanmış ağaç manzarası (Tree-in-bud sign) Hiler Lenfadenopati

İzleminde tedavilere yanıt alınamayan, kliniğinde kötüleşme olan ve vizit esnasında alınan anamnezde hastamızın babaannesinin dış merkezde 2 ay önce aktif tüberküloz nedeniyle tedavi almakta olduğu öğrenildi. Aile fertlerinin tarama testleri normal .

Klinik Seyir- Ç.Enfeksiyon Kliniği

Hasta izole edildi.

Solunum sıkıntısı, kan gazında asidoz HFNC 2 lt/kg/dk

Tüberküloz açısından tetkikleri alındı.

BT bulguları miliyer tüberküloz lehine saptanan hasta tetkik edildi.

Tedavisine Ampisilin-Sulbaktam eklendi.

3 gün üst üste mide açlık sıvısı ARB yok.

Kranyal USG: Normal.

Abdomen USG: Multipl reaktif lenf nodları mevcut.

Babannenin tetkikleri incelendi.

Aile üyelerinin PPD tarama testleri negatif.

Aile fertlerine profilaksi başlanmamış.

Hastamıza PPD yapılmamış.

Dış merkez Ç.Göğüs Hastalıkları konsültasyonu Elektif şartlarda bronkoskopi önerildi.

Ç.Göğüs kons notu: temas öyküsü olan, fm de wheezing(wheezy infant) olan hastada, endobronşiyal tbc ayırt edilemez.

Ampisilin-sulbaktam 8.gününde

1 hafta sonra kontrol Toraks BT

konsolide alanlar ,hiler LAP,Tedaviye yanıt mevcut

Ampisilin-sulbaktam antibiyoterapisi 10 güne tamamlanarak kesildi.

Salbutamol 4*1 Taburcu edildi.

Taburculuk sonrası ayaktan dış merkez Çocuk Göğüs Hastalıkları'na yönlendirildi.

Solunum sıkıntısı düzelen, amp-sulbaktam 10 güne tamamlanarak kesilen hasta serbest oda ahvasında izlendi. Ventolin 4 doz ile taburcu edielrek ayaktan Ç.Göğüs hastalıklarına yönlendirildi.

Dış merkez- Ç.Göğüs Hastalıkları Takip

Bronkoalvoler lavaj:

ARB: basil görülmedi.Kültür: üreme yok.

Ig G, M, A ve IgE normal.

Hastanın halen dış merkez Ç.Göğüs Hastalıklarında takibi devam etmekte.

Sonuç olarak, hastaya BAL yapıldı, Ç.Göğüse danışıldı, TBC den şüphelenildi fakat tedaviden yanıtını gördük. Anti-tbc başlanmadı.

Respiratuvar Sinsityal Virüs

Bronşiyolitin en sık ve en önemli etkenidir.

Kasım-Nisan ayları arasındaki salgınlardan çoğunlukla RSV sorumludur.

Ülkemizde yatarak tedavi edilen hastaların %41'inin RSV bronşiyoliti olduğu bildirilmiştir.

RSV Bronşiolit - Klinik

İlk bulgular ÜSYE benzeri

Hafif ateş

Burun akıntısı

Burun tıkanıklığı

Takibinde viral inflamasyona bağlı

Hışıltılı solunum

Öksürük

Hızlı soluk alıp verme

Çekilmeler

RSV Bronşiolit - Fizik Muayene

Sibilan ronkus

İnce krepitan ral

Ekspiryumda uzama

Retraksiyonlar

Ağır olgularda

Dispne

Siyanoz

Dolaşım bozukluğu

RSV Bronşiolit -Tanı

Bronşiolit tanısı öykü ve fizik muayene bulguları ile konulur, ağır vakalar dışında radyolojik tetkik ve laboratuvar incelemesine gerek yoktur.

Non-spesifik tetkikler

Hemogram

C-reaktif protein (CRP)

Etkeni saptamaya yönelik spesifik tetkikler

Viral antijen saptanması

Polimeraz zincir reaksiyonu (PCR)

RSV Bronşiolit-Laboratuvar

RSV Bronşiolit-Ayırıcı Tanı

Diğer viral etkenlerin neden olduğu bronşiolit

Pnömoni

Reaktif hava yolu

Yabancı Cisim Aspirasyonu

Aspirasyon Pnömonisi

Tüberküloz (endobronşial)

Diğer konjenital akciğer malformasyonları (vasküler ring, trakeomalazi, trakea özefageal fistül)

RSV Bronşiolit-Hastaneye Yatış Endikasyonları

Genel durum bozukluğu

Beslenme yetersizliği

DSS sürekli olarak > 60/dakika

Aşırı solunum sıkıntısı (belirgin retraksiyon, inleme)

Apne

Santral siyanoz

Oda havasında parsiyel oksijen saturasyonu < %92

RSV Bronşiolit-Tedavi

Bronşiolit sıklıkla kendini sınırlayan hastalık olup olguların çoğunda 3.günde pik yapar, 5-7 gün içerisinde azalır, genellikle hastaneye yatış gerekmemektedir.Tedavi yaklaşımında destek tedavisi ve komplikasyonların izlemi önerilir.Hidrasyon, beslenme ve solunum takibi yapılmalıdır.

Tüberküloz-Epidemiyoloji

Çocuklar ve genç ergenler (15 yaş altı) dünya genelinde tüberkülozlu hastaların yaklaşık %11'ini oluşturmaktadır.

DSÖ tarafından yayımlanan Küresel Tüberküloz 2019 raporunda Türkiye'de tüberküloz hastalarının % 6'sını 0-14 yaş grubundaki çocuklar oluşturmaktadır.

Tüberküloz-Klinik

Uygulanan tedavilere dirençli, nedeni açıklanamayan ve 2-3 haftadan uzun süren öksürük

Uygulanan tedavilere dirençli, nedeni açıklanamayan ateş

Kilo kaybı

Gece terlemesi, iştahsızlık, azalmış aktivite

Süt çocuklarında; açıklanamayan hepatosplenomegali, sepsis benzeri durum, kilo alımında zorluk ve gelişme geriliği

Paratrakeal lenf bezlerinin büyümesi sonucu bronşial obstrüksiyon gelişen bazı bebekler ve küçük çocuklarda bölgesel hışıltı (wheezing) veya solunum seslerinde azalma, solunum sıkıntısı

Endobronşial Tüberküloz

Kaviter lezyon içerisindeki kazeöz materyalin bronşial yayılımı sonucunda endobronşial tüberküloz gelişebilir.

Endobronşial tüberkülozun radyolojik bulgusu; bronşiyol yapılarda sıvı birikimine bağlı, dallanma gösteren bronşiyollerde duvar kalınlaşmaları ve silik opasiteler şeklinde izlenen, tomurcuklanmış ağaç görünümüdür.

Çocuklarda, gelişmekte olan ve kolay komprese edilebilen bronşial sistemde, lenfadenopatilerin basısı ve endobronşial hastalığa bağlı olarak kısmi veya tam bronşial obstrüksiyon görülebilir. Bazen obstrüksiyon segmental atelektazi ile sonuçlanabilir.

Kısmi bronşiyal obstrüksiyon etkilenen parankimin progresif hiperinflamasyonuna ve havalanma artışı.Tam obstrüksiyon sıklıkla üst lob anterior veya orta lob medial segmentin kollabe olması.

Tüberküloz enfeksiyonunun yaygın olduğu ülkemizde, yakın temas öyküsü olan ve solunum sıkıntısı, inatçı öksürük vb şikayetlerle başvuran hastalarda, klinik ve radyolojik bulguları spesifik olmayan endobronşiyal tüberküloz tanısı da düşünülmeli, hızlı tanı ve oluşabilecek komplikasyonların izlemi açısından bronkoskopik tetkik öncelikli olmalıdır.

Kawasaki Hastalığı

Kadir Ulu

Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Romatoloji, İstanbul

Giriş: Kawasaki hastalığı, ateş, döküntü, konjonktivit, oral mukozit, ekstremite değişiklikleri, servikal lenfadenopati ve vakaların bir kısmında koroner ve diğer arterlerde dilatasyon veya anevrizmalar ile karakterize, etiyolojisi bilinmeyen, kendi kendini sınırlayan bir vaskülittir. Beş günden uzun ateş, bilateral nonpürülan konjonktivit, döküntü, servikal lenfadenopati ve mukokutanöz değişiklikler hastalığın tanısında temel bulgulardır. Klinik özelliklerin diğer pediatrik ateşli hastalıklarla örtüşmesi ve inkomplet ve atipik bulgularla karşımıza çıkabilmesi Kawasaki hastalığının tanısını zorlaştırmaktadır. Kawasaki hastalığı ile ilişkili kardiyak morbiditeyi azaltmak için hızlı tanı ve tedavi şarttır. Tedavi edilmeyen olgularda kardiyak tutulum yaklaşık %25 oranında görülmektedir. Tedavi ile bu oran %3'e kadar düşmektedir. Olguların yaklaşık %10- %20'sinde ise tedaviye rağmen persiste eden ateş ile intravenöz immunoglobulin (İVİG) direnci söz konusudur. Burada Kawasaki hastalığı tanısıyla takip edilen iki olgu sunulmuştur.

Olgu 1: İki yaşında kız hasta beş gündür devam eden ateş, makülopapüler döküntü, çilek dili, nonpürülan konjoktivit, ellerde ödem ve servikal lenfadenopati saptanması üzerine kawasaki hastalığı tanısı aldı. C-reaktif protein: 47 mg/l, Eritrosit sedimantasyon hızı: 40 mm/saat, wbc: 14.500/mm^3 trombosit: 557.000/mm^3, SARS-COV2 IgG ve IgM antikorları negatif olarak sonuçlandı. Ekokardiyografide koroner vasküler yapılar normal olarak izlendi. Enfektif ve diğer uzamış ateş etyolojisine yol açacak nedenler ekarte edildikten sonra hastaya 2 gr/kg İVİG tedavisi uygulandı. Aspirin tedavisi başlandı. Yedi günlük hastane yatışından sonra herhangi bir sekel izlenmeden ayaktan takipleri devam etmektedir.

Olgu 2: On gün süren ateş, konjoktivit, oral mukozit, servikal lenfadenopati, ekstremitelerde döküntü ve ödem bulguları olan sekiz aylık hasta kawasaki hastalığı tanısıyla yatış yapıldı. Tetkiklerinde c-reaktif protein: 215mg/l, eritrosit sedimantasyon hızı 71 mm/saat, wbc: 18700/mm^3, plateler: 668.000/mm^3, SARS-COV2 IgG ve IgM antikorları negatif olarak saptandı. İnravenöz immunglobulin tedavisi ile hastanın ateşinde gerileme olmaması üzerine ikinci doz uygulandı. Aspirin ve metilprednizolon tedavileri başlandı. Ekokardiyografisinde sol koroner arterde dilatasyon saptandı. Platelet değerlerinde artış devam etti ve en yüksek 1.430.000/mm^3 olarak tespit edildi. İkinci doz İVİG sonrası bulguları devam eden akut faz yanıtı yüksek seyreden hastaya dirençli seyrettiği için infliksimab tedavisi uygulandı. İnfliksimab ile bulguları kontrol altına alınan olgunun takibinin dokuzuncu ayında sol koroner arterdeki dilatasyonun sekelsiz gerilediği gözlendi.

Tartışma: Hastalığın ilk 10 günü içinde verilen İVİG ve aspirin ile standart tedavi oldukça etkilidir ve olguların çoğunda mükemmel bir prognoz vardır. Ancak yaklaşık %5'inde koroner vasküler yapılarda dilatasyon, ektazi veya anevrizma izlenebilmektedir. İlk olguda olduğu gibi selim bir seyir izlenebilirken, biyolojik ilaç kullanımı gerektirecek dirençli hastalar da başvurabilmektedir. Kawasaki hastalığı saptanan, özellikle koroner arter lezyonları gelişenlerde, TNF-α seviyeleri belirgin şekilde artar. Son zamanlarda yapılan çalışmalarda bu artış tedavi hedefleri arasında yerini almıştır. Standart İVİG tedavisinden sonra inatçı ateş gibi yanıtsızlık, dirençli kawasaki hastalığı olarak kabul edilir ve yaşamı tehdit eden Kawasaki hastalığı şok sendromu, makrofaj aktivasyon sendromu gibi durumlara yol açabilir. Dirençli olgularda ikinci doz İVİG, yüksek doz steroid, infliksimab, anakinra gibi tedavi seçenekleri bulunmaktadır.

Sonuç: Uzamış ateş etyolojileri arasında çocuk sağlığı ve hastalıkları kliniğinde kawasaki hastalığı önemli bir yer tutmaktadır. Diğer ateş etyolojilerinden ayırıcı tanısının yapılması ve dikkatli bir muayene ile erken tanılandırılması sekel ve komlikasyonları önlemede en önemli adımdır.

Kaynaklar:

1. Burns JC, Roberts SC, Tremoulet AH, et al. Infliximab versus second intravenous immunoglobulin for treatment of resistant Kawasaki disease in the USA (KIDCARE): a randomised, multicentre comparative effectiveness trial [published correction appears in Lancet Child Adolesc Health. 2022 Feb;6(2):e5]. *Lancet Child Adolesc Health*. 2021;5(12):852-861.

2. Zhu F, Ang JY. 2021 Update on the Clinical Management and Diagnosis of Kawasaki Disease. *Curr Infect Dis Rep*. 2021;23(3):3.

3. Çakmak F, Demir F, Çakan M, et al. Is it all about age? Clinical characteristics of Kawasaki disease in the extremely young: PeRA research group experience. *Postgrad Med*. 2022;134(4):429-434.

4. Zulian F, Zanon G, Martini G, Mescoli G, Milanesi O. Efficacy of infliximab in long-lasting refractory Kawasaki disease. *Clin Exp Rheumatol*. 2006;24(4):453.

Sistemik Juvenil İdiopatik Artrit: Olgu Sunumu

Dr. Figen Çakmak

İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Romatoloji BD.

Öncesinde bilinen hastalığı olmayan üç yaş üç aylık kız çocuk ateş yakınması ile çocuk acil polikliniğine başvurdu. Ateşinin sabah ve akşam olmak üzere günde 2 defa 37-38˚ C arasına yükseldiği ve bir aydır devam ettiği öğrenildi.

Hasta miadında, G2P2A0C0 anneden, 2730 gram ağırlığında normal spontan vajinal doğum ile doğmuş. Postnatal adaptasyon sorunu olmamış. Nöromotor gelişimi yaşına uygun seyretmiş. İlk 6 ay sadece anne sütü ile beslenmiş. Aşıları Sağlık Bakanlığı ulusal aşı takvimine uygun olarak yapılmış. Bilinen bir hastalığı ve düzenli kullandığı bir tedavi yok.

Annesi 22 yaşında ve sağlıklı idi. Babası 26 yaşında idi ve kronik hastalığı yoktu. 5,5 yaşında sağlıklı bir kız kardeşi vardı. Amca böbrek yetmezliği tanısı ile takipli idi ancak sebebi bilinmiyordu. Anne ile baba arasında 3.derece akraba evliliği vardı.

Başvurusunda genel durumu orta, vital bulguları doğaldı. Tartısı 10. persantilde, boyu 30. persantildeydi. Kardiyovasküler sistem, solunum sistemi, nörolojik sistem muayeneleri normaldi. Patolojik lenfadenopati saptanmadı. Batında hassasiyet, defans, rebaund yoktu. Kot altı 1 cm hepatomegalisi olan hastanın muayenesinde splenomegalisi yoktu ve traube açıktı. Sol ayak bileğinde ağrı, şişlik, ısı artışı ve kızarıklık mevcuttu. Sağ dizde ise ağrı ve şişlik mevcuttu; kızarıklık ve ısı artışı yoktu. Kas gücü muayenesi doğaldı.

Akut artrit ve ateş bulguları olan hastadan hemogram, biyokimya, ferritin, fibrinojen, koagülasyon ve tam idrar tetkiki gönderildi. Yapılan tetkiklerinde nötrofilik lökositoz, trombositoz, hipokrom mikrositer anemi mevcut idi. Akut faz reaaktanlarında artış, ferritin ve fibrinojen yüksekliği saptandı. Septik artrit ve osteomyelit açısından eklem grafileri çekilerek ortopedi ve travmatoloji anabilim dalı tarafından değerlendirildi. Mevcut kilinik ve laboratuvar bulguları değerlendirilen hastada ön planda septik artrit ve osteomiyelit düşünülmedi, ileri görüntüleme ve eklem aspirasyonu yapılmadı. Hastaya yapılan periferik yaymada hipokrom mikrositer anemi, çomak hakimiyetinde lökosit serisi, yeterli ve kümeli trombositler görüldü, atipik hücre saptanmadı. Elektrokardiyografik değerlendirmesi normaldi.

Hematolojik malignitelerin ayırıcı tanısı ve hemafogositoz açısından tedavi öncesinde kemik iliği aspirasyonu yapıldı. Acil şartlarda boyanan ve incelenen kemik iliği yaymasında her seriden ve yaştan hücrenin olduğu heterojen kemik iliği mevcuttu, belirgin hemafagositoz ve atipik hücre infiltrasyonu görülmedi.

Mevcut klinik bulgular, ateşin karakteri, ferritin yüksekliği, fibrinojen yüksekliği ile ön planda sistemik JİA düşünülen hastaya pulse steroid tedavisi verilmesi planlandı.

Hemogram		**Tam idrar tetkiki**	
RBC	3,27 10^6/µl	pH	7
Hemoglobin	7,7 g/dl	Dansite	1019
Hematokrit	24,3 %	Nitrit	Negatif
MCV	75 fL	Keton	Negatif
NEUT	16900 /µl	Protein	Negatif
WBC	23000 x 10^6/L	Lökosit esteraz	Negatif
PLT	627.000 /µl	Sediment	Negatif
Biyokimya		**Koagülasyon**	
Kreatinin	0.25 mg/dl	PT	15,8
Üre	10,6 mg/dl	APTT	33,7

AST	27 U/L	INR	1,21
ALT	19 U/L	D-Dimer	7810
LDH	450 U/L	Fibrinojen	572
Ürik asit	2,4		
CRP	102 mg/L		
ESR	80 mm/sa		
Ferritin	2320 g/L		
Fibrinojen	572 mg/dL		
D-Dimer	7810 µ/L		
Sedimantasyon	80		

Laboratuvar Bulguları

SİSTEMİK JİA

JİA hasta grubunun yaklaşık %10-20 'sini oluşturur. Aralıklı yüksek ateş ve diğer eklem bulgularıyla karakterizedir. Kadın ve erkek oranı eşittir. Sıklıkla 4 yaşından küçüklerde görülmekle beraber herhangi bir yaşta da görülebilir. Ateş, karakteristik olarak günde 1 veya 2 kez 39 dereceye kadar yükselebilir (sabah ve akşam olmak üzere 2 kez pik). Ateşle birlikte sıklıkla gövde ve ekstremitelerde olan pembe renkli, batıp çıkan maküler döküntüler görülebilir. Koebner fenomeni olabilir.

Yorgunluk, uykuya eğilim, kas ağrıları gibi sistemik bulgular görülebilir. Eklem tutulumu başlangıçta oligoartiküler olmasına karşın zaman içerisinde poliartiküler tutulum görülebilir. En sık tutulan eklemler diz, dirsek, el bileği, ayak bileği ve kalça eklemidir. Hastaların yaklaşık 1/3'ünde lenfadenopati ve hepatosplenomegali, yarısında plörezi veya perikardit görülebilir.

LABARATUVAR

- Belirgin lökositoz (100.000/mm³'ü aşabilir)
- Belirgin sola kayma
- Akut faz göstergelerinde ve özellikle de ferritin düzeyinde belirgin yükselme
- Kronik hastalık anemisi (%40)
- ANA negatif, RF negatif (sıklıkla)
- Trombositoz

TANI KRİTERLERİ (PRİNTO kriterleri 2019)

- Başka nedenle açıklanamayan ateş: enfeksiyon, neoplastik hastalıklar, monojenik otoinflamatuar hastalıklar dışlanmış olmalı
- 2 hafta süreyle, en az 3 ardışık gün (günde bir kez >39, ateş olursa <37)

2 major kriter ya da 1 majör+ 2 minör kriter

Majör Kriterler

1. Batıp çıkan eritamatöz raş
2. Artrit

Minör kriterler

1. Yaygın LAP ve/veya hepatosplenomegali ve/veya splenomegali
2. Serözit

3. 2 haftadan uzun süren artralji (artrit yokluğuna)
4. Nötrofilik lökositoz (>15000/mm3)

KOMPLİKASYONLAR

1) Makrofaj aktivasyon sendromu sistemik JİA'nın en önemli komplikasyonudur. Yaşamı tehdit edici bir hastalıktır. Ana klinik bulguları tüketim koagülopatisi ile uyumludur.MAS'ın görülmesi için hastaların tipik sistemik başlangıçlı olmasına gerek yoktur. Kemik iliği aspirasyonu ve doku biyopsilerinde hemofagositozun gösterilmesi tanıyı destekler.

Sistemik JIA MAS Sınıflandırma Ölçütleri

✓ Ferritin >684 ng/ml ve aşağıdakilerden herhangi ikisinin mevcut olması

- Trombositler ≤ 181.000
- AST>48 U/L
- Trigliserid> 156 mg/dl
- Fibrinojen ≤ 360 mg/dl

2) AA Tipi amiloidoz (nadir)

3) Büyüme gelişme geriliği (aktif hastalık, yetersiz beslenme, steroid tedavisine bağlı)

TEDAVİ

✓ Tedavide ilk seçenek yoğun yüksek doz steroiddir.

✓ Eklem tutulumu varsa DMARD (Metotreksat) tedavi verilebilir.

✓ Yanıtsız hastalarda anti IL-1 ve anti IL-6 tedavilerine geçilebilmektedir.

✓ Steroid kaynaklı komplikasyonların önüne geçebilmek için dozun en kısa sürede azaltılarak kesilmesi önerilmektedir.

KAYNAKLAR

1. Laxer RM, Cellucci T, Rozenblyum E (eds). A Resident' Guide to Pediatric Rheumatology. Approaches and differential diagnoses for common complaints referred to pediatric rheumatology (4th ed). Canadian Rheumatology Associations, 2019:25-34.

2. Kimura Y, Vastert SJ. Systemic juvenile idiopathic arthritis. In: Petty RE, Laxer RM, Lindsley CB, Wedderburn LR (eds). Textbook of Pediatric Rheumatology (8th ed). Philadelphia: Elsevier, 2021:216-227.

3. 3. Martini A, Ravelli A, Aucin T, et al. Toward new classification criteria for juvenile idiopathic arthritis. First steps. Pediatric International Trials Organization international consensus. J Rheumatol 2019; 46:190-197.

Şok ve Organ Yetersizliğine Vaka Temelli Yaklaşım

Ali Genco Gençay[1], Emrullah Aygüler[1]

[1]İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

Sunumumuzda, genel pediyatri uzmanı olarak çalışacak hekimlere, şokun farklı türleriyle ilgili örnekler sunulması, tedavide dikkat edilecek temel ilkelerin vurgulanması ve şoktaki hastalarda sıklıkla gözden kaçabilen noktalara dair ipuçları verilmesi planlandı.

Çocuklarda şokun en sık görülen tipi hipovolemik şok, bunun da en sık nedeni akut gastroenterit, eşlik eden beslenme yetersizliği ve kusmadır (1). Hipovolemik şokun tedavisi, kayıpların yerine konmasıdır. Burada genel pediyatristler için, şokun erken tanısı ve hastanın şoktan hızla çıkarılması hayati önemdedir. Dolaşım yetersizliğinin hızlı düzeltilmesinde vasküler erişim sağlanamayan hastalarda kemik içi yolun erkenden açılması gerekir. Şoktaki çocuğa bir dakika içinde veya 2 girişimle damar yolu açılamıyorsa veya tecrübeli hekim veya hemşire hastaya damar yolunun kısa sürede açılamayacağını öngörüyorsa, hızla kemik içi yol açılmalıdır. Kemik içi yol ile, her ilaç ve sıvı verilebilir, ancak kemik içi yolun bazı kısıtlılıkları vardır. Kemik içi yollar, mümkün olan en kısa sürede, en fazla 24 saat içinde başka vasküler erişim sağlanarak çekilmelidir. Daha önce denenmiş kemikten veya kırık olan kemikten yol açılması mutlak kontrendikedir (2).

İdame sıvı tedavisi ve devam eden kayıpların karşılanması, dolaşım yetersizliği düzeldikten sonra planlanmalıdır. Kristaloidler, kolay temin edilebilmeleri ve ucuz olmaları nedeniyle ilk tercihtir. Hipotonik sıvılardan kaçınılmalı, izotonik vasıfta dengeli sıvılar seçilmelidir (3). Hiperkloremik asidozdan kaçınmak açısından, karaciğer yetersizliği veya mitokondriyal disfonksiyon olmayan hastalarda, serum fizyolojik yerine ringer laktat gibi tamponlu çözeltiler tercih edilebilir (4).

Çocuklarda distribütif şok, anafilaksiden, travma sonrasında nörojenik şoktan ve septik şoktan kaynaklanabilir. Anafilaksi, klinikte karşımıza ürtiker, anjiyoödem, solunum sıkıntısı, dolaşım yetersizliği, karın ağrısı, bulantı, kusma ve ishal ile çıkar. Anafilakside yaygın histamin salınımına bağlı olarak vazodilatasyon ve ekstravazasyon geliştiğinden, damar yatağını doldurmak için kristaloidler ve vazodilatasyonu gidermek için vazopressör tedavi uygulanır (5). İlk tercih olan adrenalin, 0.01 mg/kg intramusküler bolus olarak 3 - 5 dakikada bir tekrar uygulanabilir. Tekrarlayan boluslardan fayda görmeyen hastalarda, kas dokusu perfüzyonu yetersiz olduğu için intramusküler enjeksiyon işe yaramıyor olabilir. Bu durumda intravenöz adrenalin infüzyonuna geçilmelidir, ancak adrenalin dozu yükseltildiğinde adrenaline bağlı laktik asidoz görülebileceğini unutmamak gerekir (6). Adrenalin infüzyonuyla dolaşım yetersizliğinin düzelmediği veya adrenalinin yan etkiye neden olduğu durumlarda, noradrenalin veya vazopressin gibi ek vazopressörler kullanılabilir (7).

Obstrüktif şok, perikard tamponadı, tansiyon pnömotoraks, kritik aort koarktasyonu gibi sebeplerden kaynaklanır. Tedavide, altta yatan neden perikardiyosentez ve torasentez gibi girişimlerle ortadan kaldırılmalıdır. Genel pediyatri uzmanı olarak çalışan hekimler için, tansiyon pnömotoraksa acil yaklaşımın bilinmesi önemlidir. Göğüs tüpü takmanın mümkün olmadığı durumlarda, hava kaçağı olan hemitoraks iğneyle dekomprese edilmelidir. Girişim, hasta supin pozisyonda iken, midklaviküler hattan, ikinci interkostal aralıktan, cilde dik açıyla, serum fizyolojik ile doldurulmuş şırınga ve venöz kanül ile gerçekleştirilir. Şırınga kanüle takılır, şırıngayla negatif basınç uygulanarak kanül göğüs duvarında ikinci interkostal aralıktan, üçüncü kaburganın hemen üstünden ilerletilir ve plevra boşluğuna ulaşıldığında, şırınganın içinde hava baloncukları görülür (8).

Malnütrisyonu olan hastalarda, yeniden beslenme sendromuna bağlı kardiyojenik şok gelişebilir (9). Kardiyojenik şok yönetiminde, sıvı bolusları düşük miktarda (10 cc/kg) ve dikkatli şekilde verilmeli, aşırı sıvı yükünden kaçınılmalı, gereğinde kalbi destekleyen vazoaktif ilaçlar (milrinon, dobutamin, adrenalin, levosimendan) kullanılmalıdır (8). Bunların da yetersiz kaldığı durumlarda, mekanik dolaşım desteğine gereksinim duyulabilir.

Septik şokta, ilk bir saat içinde mutlaka intravenöz / intraosseöz erişim sağlanmış, kan kültürü alınmış, uygun antibiyoterapi başlanmış, laktat ölçülmüş ve takip edilmiş, gerekli sıvı bolusları uygulanmış ve vazoaktif tedavi mümkünse kateterden, kateter henüz takılamadıysa periferik damar yolundan başlanmış olmalıdır (10).

Organ yetersizliklerinin eşlik ettiği septik hastalar, Carcillo ve ark. tarafından tanımlanan sepsis fenotipleri açısından mutlaka değerlendirilmelidir (11). Bu fenotipler arasından, ülkemiz koşullarında tanısını koymak kolay ve özgül tedavi uygulamak mümkün olduğu için, özellikle trombositopeni ilişkili çoklu organ yetersizliği (TAMOF) ve makrofaj aktivasyon sendromu (MAS) / hemofagositik lenfohistiyositoz (HLH) tablolarının tanınması önemlidir. Trombositopeni, laktat dehidrojenaz düzeyinde yükseklik, akut böbrek hasarı, ADAMTS-13 düzeylerinde düşüklük olan hastalarda TAMOF düşünülmeli, plazma değişimi organize edilmelidir (11). MAS / HLH gelişen sepsis hastalarında, pulse metil prednizolon, plazma değişimi ve anakinra gibi immünomodülatuar tedaviler planlanmalıdır (12, 13).

Kritik hastalık seyrinde sitomegalovirus (CMV) reaktivasyonu, hem hiperinflamasyonu tetikleyerek hem de immüniteyi zayıflatarak, klinik sonuçları olumsuz yönde etkileyebilir (14). İmmünokompetan erişkinlerde kritik hastalık seyrinde CMV reaktivasyonunun, klinik sonuçları olumsuz etkilediği ve CMV profilaksisi ile reaktivasyonun azaltılabildiği belirtilmiştir (15). Çocuklarda profilaksi önermek için yeterli veri yoktur, ancak pediyatrik yoğun bakımda da kritik hastalıkta CMV reaktivasyonu görülebilmektedir (14, 16). Bu nedenle, kritik hastalık seyrinde ikincil kötüleşme yaşanan çocuklarda mutlaka CMV reaktivasyonu olasılığı akılda tutulmalı ve gereğinde gansiklovir tedavisi başlanmalıdır.

Kaynaklar

1. Mendelson J. Emergency Department Management of Pediatric Shock. *Emerg Med Clin North Am*. 2018;36(2):427-440. doi:10.1016/j.emc.2017.12.010
2. Sá RA, Melo CL, Dantas RB, Delfim LV. Vascular access through the intraosseous route in pediatric emergencies. Acesso vascular por via intraóssea em emergências pediátricas. *Rev Bras Ter Intensiva*. 2012;24(4):407-414. doi:10.1590/s0103-507x2012000400019
3. Wang J, Xu E, Xiao Y. Isotonic versus hypotonic maintenance IV fluids in hospitalized children: a meta-analysis. *Pediatrics*. 2014;133(1):105-113. doi:10.1542/peds.2013-2041
4. Emrath ET, Fortenberry JD, Travers C, McCracken CE, Hebbar KB. Resuscitation With Balanced Fluids Is Associated With Improved Survival in Pediatric Severe Sepsis. *Crit Care Med*. 2017;45(7):1177-1183. doi:10.1097/CCM.0000000000002365
5. Poowuttikul P, Seth D. Anaphylaxis in Children and Adolescents. *Pediatr Clin North Am*. 2019;66(5):995-1005. doi:10.1016/j.pcl.2019.06.005
6. Friedman S, Brierley J. Which Inotrope? Paediatrics and Child Health, 23:5. doi: https://doi.org/10.1016/j.paed.2013.02.004
7. Campbell RL, Li JT, Nicklas RA, Sadosty AT; Members of the Joint Task Force; Practice Parameter Workgroup. Emergency department diagnosis and treatment of anaphylaxis: a practice parameter. *Ann Allergy Asthma Immunol*. 2014;113(6):599-608. doi:10.1016/j.anai.2014.10.007
8. Edwards LR, Malone MP, Prodhan P ve ark. Pediatric Vascular Access and Centeses. Fuhrman and Zimmerman's Pediatric Critical Care. ISBN 978-0-323067269-6. Elsevier, 2022.
9. Fuentebella J, Kerner JA. Refeeding syndrome. *Pediatr Clin North Am*. 2009;56(5):1201-1210. doi:10.1016/j.pcl.2009.06.006
10. Weiss SL, Peters MJ, Alhazzani W, et al. Surviving Sepsis Campaign International Guidelines for the Management of Septic Shock and Sepsis-Associated Organ Dysfunction in Children. *Pediatr Crit Care Med*. 2020;21(2):e52-e106. doi:10.1097/PCC.0000000000002198

11. Carcillo JA, Halstead ES, Hall MW, et al. Three Hypothetical Inflammation Pathobiology Phenotypes and Pediatric Sepsis-Induced Multiple Organ Failure Outcome. *Pediatr Crit Care Med*. 2017;18(6):513-523. doi:10.1097/PCC.0000000000001122

12. Demirkol D, Yildizdas D, Bayrakci B, et al. Hyperferritinemia in the critically ill child with secondary hemophagocytic lymphohistiocytosis/sepsis/multiple organ dysfunction syndrome/macrophage activation syndrome: what is the treatment?. *Crit Care*. 2012;16(2):R52. Published 2012 Dec 12. doi:10.1186/cc11256

13. Rajasekaran S, Kruse K, Kovey K, et al. Therapeutic role of anakinra, an interleukin-1 receptor antagonist, in the management of secondary hemophagocytic lymphohistiocytosis/sepsis/multiple organ dysfunction/macrophage activating syndrome in critically ill children*. *Pediatr Crit Care Med*. 2014;15(5):401-408. doi:10.1097/PCC.0000000000000078

14. Alyazidi R, Murthy S, Slyker JA, Gantt S. The Potential Harm of Cytomegalovirus Infection in Immunocompetent Critically Ill Children. *Front Pediatr*. 2018;6:96. Published 2018 Apr 10. doi:10.3389/fped.2018.00096

15. Cowley NJ, Owen A, Shiels SC, et al. Safety and Efficacy of Antiviral Therapy for Prevention of Cytomegalovirus Reactivation in Immunocompetent Critically Ill Patients: A Randomized Clinical Trial. *JAMA Intern Med*. 2017;177(6):774-783. doi:10.1001/jamainternmed.2017.0895

16. Demirkol D, Kavgacı U, Babaoğlu B, Tanju S, Oflaz Sözmen B, Tekin S. Cytomegalovirus reactivation in a critically ill patient: a case report. *J Med Case Rep*. 2018;12(1):163. Published 2018 Jun 11. doi:10.1186/s13256-018-1681-4

Minör Kafa Travmaları

Dr. Hakan Kurt, Dr. Remzi Mete

Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Travmatik beyin hasarı (TBH), eksternal fiziksel kuvvetlerden kaynaklanan mekanik enerjinin kafaya aktarılması sonrasında beynin normal fonksiyonlarının kesintiye uğramasıdır. TBH hafiften şiddetliye kadar değişebilir ve ölüme sebep olabilir.

Yıllık pediatrik TBH insidansının dünya çapında 1 ila 6 milyon vaka olduğu tahmin edilmektedir ve bunların büyük çoğunluğunu hafif TBH oluşturmaktadır. Hafif TBH genellikle konküzyon ile eş anlamlı olarak kullanılır.

Hafif TBH, travmadan 30 dakika sonra glaskow koma skorunun 13-15 olması ve konfüzyon, 30 dakika veya daha kısa süreli bilinç kaybı, 24 saatten kısa süreli posttravmatik amnezi ile geçici nörolojik anormalliklerden bir ya da daha fazlasının bir arada bulunması şeklinde tanımlanmaktadır. Beyin görüntüleme yapılırsa akut bir anormallik gözlenmez.

Yaralanmanın altında yatan mekanizma, beyinde nöronal işlev bozukluğu ile sonuçlanan başın geçici rotasyonel ve/veya lineer hızlanmasıdır.

Çocuklar, büyük ölçüde farklı aktivite ve davranışlar nedeniyle erişkinlerden daha fazla TBH yaşarlar. 4 yaşın altındaki çocuklar için düşmeler en önemli yaralanma mekanizmasıdır (%70). 5 ila 14 yaş arası çocuklar için düşme ve bir nesneye çarpma veya nesne çarpması eşit sıklıktadır (%35). 15-24 yaş arası gençler ve genç yetişkinler için düşme, bir nesneye çarpma veya nesne çarpması, motorlu taşıt kazası ve saldırı sonucu oluşan yaralanmaların her biri %20 oranında görülür.

Hafif TBH için uygun tedavi, durumun erken tanınmasına bağlıdır. Sıklıkla yapılmasına rağmen, hafif TBH tanısı için görüntüleme gerekli değildir. Teşhis büyük ölçüde hastanın öyküsünü irdeleyerek, sistemlerin kapsamlı bir şekilde gözden geçirilmesi ve detaylı bir fizik muayeneyi içeren klinik yaklaşıma dayanır. Bildirilen semptomların çeşitliliği hastadan hastaya değişir ancak en yaygın olanları baş ağrısı, yorgunluk ve uyku halidir. Semptomlar değişiklik gösterse de, acil serviste daha fazla tetkik yapılmasını veya pediatrik travma merkezine sevki gerektiren alarm semptomları vardır. Alarm semptomları; kötüleşen bilinç düzeyi, şiddetli baş ağrısı, asimetrik pupiller, fokal nörolojik bozukluk, dirençli kusma, nöbet ve bilinç kaybını içerir. Bu belirti ve bulguları gösteren hastalara görüntüleme yapılmalıdır ve hastalar ayaktan tedavi edilmemelidir.

Alarm semptomları, beyin görüntülemesi için açık bir göstergedir; bununla birlikte, alarm semptomları olmayan hastalarda nörogörüntüleme endikasyonlarına ilişkin görüşler yıllar içinde farklılık göstermiştir. 2009'da Pediatrik Acil Bakım Uygulamalı Araştırma Ağı grubu, glaskow koma skoru 14 veya 15 olan ve klinik olarak önemli TBH için düşük risk altındaki çocukları tanımlayan kılavuz yayımladı. Düşük riskli pediatrik hasta grubunun, kanıta dayalı veriler ışığında uygun şekilde tanınması, klinisyenlere görüntüleme tetkikini güvenli bir şekilde erteleme konusunda yardımcı olmaktadır. Kriterler 2 yaş altı ve üstü çocuklara göre ayrı ayrı belirlenmiş olup iki yaş grubu için duyarlılık %100 ve %97 olarak belirlenmiştir.

Nörogörüntüleme kararı verildikten sonra, bilgisayarlı tomografi pediatrik hafif TBH değerlendirmesinde altın standart olarak kabul edilir. Bu görüntüleme yöntemi, yüksek dozlarının malignite ile ilişkili olduğu bilinen iyonlaştırıcı radyasyon riskine sahiptir. İyonlaştırıcı radyasyona erken maruz kalmayla ilgili uzun süredir devam eden endişe, özellikle hızlı sekans manyetik rezonans görüntüleme (MRG) yönteminin ortaya çıkmasıyla birlikte, TBH'nin değerlendirilmesinde MRG'nin yararlılığının değerlendirilmesine yol açmıştır. Akut TBH değerlendirmesinde MRG kullanımı ile ilgili başlıca sorun, kemik yapıyı değerlendirmede gösterdiği düşük duyarlılıktır. Bu nedenle BT incelemesi, iyonlaştırıcı radyasyon riskine rağmen sağlık hizmeti sağlayıcıları tarafından tercih edilen görüntüleme yöntemi olmaya devam etmektedir.

Hafif TBH tanısında serum biyobelirteçlerine yönelik önemli sayıda araştırmaya rağmen serum biyobelirteçlerinin kullanılmasını önerecek güncel kanıt veya kılavuz bulunmadığına dikkat etmek önemlidir.

İyileşme sürecinde semptomlar tipik olarak günler ila haftalar içinde düzelir ve çocukların %80'i yaralanmadan 4 hafta sonra semptomların düzeldiğini bildirmektedir. Temel akut yönetim, 24 ila 72 saatlik fiziksel, bilişsel dinlenmeyi ve kademeli olarak okula ve spora dönüşü içerir. Bir ayı aşan 1 veya daha fazla semptom bildiren hastaların %10 ila %20'si, postkonküzyon sendromu tanı kriterlerini karşılar ve henüz yapılmadıysa multidisipliner bir kliniğe sevk edilmelidir. Davranışsal sorunlar için nöropsikiyatrik değerlendirme; nöbetler, baş ağrıları veya uyku sorunları için nöroloji değerlendirmesi, görme sorunları için oftalmolojik değerlendirme ve fiziksel veya mesleki terapi seçenekleriyle hafif TBH sekellerinin yönetimine özel bir yaklaşım oluşturabilir.

KAYNAKLAR

1. Teasdale G, Jennett B. Assessment of coma and impaired consciousness. A practical scale. Lancet 1974;2(7872):81–4.

2. Dewan MC, Mummareddy N, Wellons JC 3rd, et al. Epidemiology of global pediatric traumatic brain injury: qualitative review. World Neurosurg 2016;91: 497–509.e1.

3. McCrory P, Meeuwisse W, Dvorak J, et al. Consensus statement on concussion in sport—the 5th international conference on concussion in sport held in Berlin, October 2016. Br J Sports Med 2017;51(11):838–47.

4. Giza CC, Hovda DA. The new neurometabolic cascade of concussion. Neurosurgery 2014;75(Suppl 4):S24–33.

5. Percent distributions of TBI-related emergency department visits by age group and injury mechanism — United States, 2006–2010 j Concussion j Traumatic Brain Injury j CDC Injury Center. 2019. Available at: https://www.cdc.gov/ traumaticbraininjury/data/dist_ed.html. [Accessed 17 April 2020].

6. Lovell MR, Iverson GL, Collins MW, et al. Measurement of symptoms following sports-related concussion: reliability and normative data for the postconcussion scale. Appl Neuropsychol 2006;13(3):166–74.

7. Lumba-Brown A, Yeates KO, Sarmiento K, et al. Centers for Disease Control and Prevention guideline on the diagnosis and management of mild traumatic brain injury among children. JAMA Pediatr 2018;172(11):e182853.

8. Kuppermann N, Holmes JF, Dayan PS, et al. Identification of children at very low risk of clinically-important brain injuries after head trauma: a prospective cohort study. Lancet 2009;374(9696):1160–70.

9. Young JY, Duhaime A-C, Caruso PA, et al. Comparison of non-sedated brain MRI and CT for the detection of acute traumatic injury in children 6 years of age or less. Emerg Radiol 2016;23(4):325–31.

10. Lindberg DM, Stence NV, Grubenhoff JA, et al. Feasibility and accuracy of fast MRI versus CT for traumatic brain injury in young children. Pediatrics 2019; 144(4):e20190419.

11. Silverberg ND, Iaccarino MA, Panenka WJ, et al. Management of concussion and mild traumatic brain injury: a synthesis of practice guidelines. Arch Phys Med Rehabil 2020;101(2):382–93.

12. Purcell LK, Davis GA, Gioia GA. What factors must be considered in "return to school" following concussion and what strategies or accommodations should be followed? A systematic review. Br J Sports Med 2019;53(4):250.

13. Yengo-Kahn AM, Reynolds RA, Bonfield CM. Mild Traumatic Brain Injury in Children. Pediatr Clin North Am. 2021 Aug;68(4):857-874.

Tıbbi Uygulama Hataları; Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Olgular

N. Yıldız Silahlı[1,3], T. T. Celkan[2,3]

İstanbul Medipol Üniversitesi, Pediatri ABD, Adli Tıp ABD

İstinye Üniversitesi, Pediatri ABD, Çocuk Hematoloji Onkoloji BD

Adalet Bakanlığı Adli Tıp Kurumu Başkanlığı, 7. Adli Tıp İhtisas Kurulu

Malpraktis (tıbbi uygulama hataları); "hekimin tedavi sırasında standart uygulamayı yapmaması, beceri eksikliği veya hastayı tedavi etmemesi ile oluşan zarar" olarak tanımlanırken, tıbbi bakım ve tedavi sırasında görülen ve hekimin hatası olmayan durumlar ise ***komplikasyon*** olarak tanımlanmaktadır. · Hekim sorumluluğunun yasal anlamda söz konusu edilebilmesi için; hekimin fiilinin hukuka aykırı olması, bir zararın meydana gelmiş olması, bu zararın hekimin kusurlu bir davranışına bağlı olması ve fiil ile sonuç arasında nedensellik (illiyet) bağı bulunması gerekmektedir. Özetle malpraktis, hekimin yapılmaması gerekeni yapması, yapılması gerekeni yapmaması hali ile hastada bir zarara yol açması durumudur. Türk Ceza Kanununda malpraktis sonucu oluşan yaralanmalar ya da ölümler; Madde 89 (Taksirle Yaralanma), Madde 85 (Taksirle Ölüme Yol Açma) ve Madde 83 (kasten ölümün ihmali davranışla işlenmesi) başlıklarında değerlendirilmekte iken Borçlar Kanunu 41 ve 42 maddelerine göre hasta tarafından zararın ispat edilmesi kaydı ile hukuki değerlendirme yapılmaktadır (Türk Ceza Kanunu; www.mevzuat.com.tr). Ülkemizde resmi tıbbi bilirkişilik görevini yürütmekte olan Adli Tıp Kurumu Adli Tıp 7. İhtisas Kurulu'nda ölümle sonuçlanmayan tıbbi uygulama hatalarına ilişkin değerlendirmeler yapılmaktadır. Bilirkişi değerlendirmesinde mevcut koşullar aksaklıklar, oluşan zarar ve uygulanan tıbbi müdahale arasındaki dinamik sürecin tam anlaşılması ve her olgunun kendine özgü değerlendirilmesi önem arz etmektedir.

Olgular

1. ***Çocuk sağlığı ve hastalıkları pratiğinde medicolegal sürece konu olan olgulara genel bakış***
2. ***Hipoksik iskemik ensefalopati tanılı medicolegal sürece yansıyan olgular***
3. ***Prematüre Retinopatisi tanılı medicolegal sürece yansıyan olgular***
4. ***Doğum travmaları (brakial pleksus hasarı, uzun kemk kırıkları..vb) medicolegal sürece yansıyan olgular***
5. ***Acil hasta evoluasyonu ve karşılaşılan medicolegal sorunlar***

Eksik Aşılı Çocuğa Yaklaşım

Ege Akten, Merve Tosyalı

Çocuk sağlığı izlem vizitlerinde mutlaka çocuğun aşı durumu sorgulanmalıdır. Aşıları yapılmayan ya da eksik olan çocukların durumları değerlendirildikten sonra bir an önce aşılanmaya başlanmalıdır. Aşılama tarihinin bulunduğu yazılı ya da elektronik kayıtlar kesin bilgi olarak değerlendirilmelidir. Aşılanma durumu ile ilgili kesin bilgi sahibi olunmadığı durumlarda aşıların yapılmadığı düşünülmeli ve aşı programı hazırlanmalıdır (1,2,3). Bu gibi durumlarda zaman kaybına yol açacağı için ve bazı testler yanıltıcı olabileceği için serolojik test alınmasına gerek yoktur. Aşıları eksik çocuklarda yapıldığı bilinen aşı dozlarının tekrar yapılmasına gerek yoktur ve aradan uzun bir zaman geçmiş olsa da aşılamaya kaldığı yerden devam edilir (1,2). Ayrıca aşılar uygun olmayan yol ile yapılmışsa (örn: intramuskuler uygulanması gereken aşı subkutan uygulanmış ise), uygun zaman aralıklarında yapılmadıysa ya da uygulanması gereken en erken yaştan önce yapıldıysa aşı uygulaması geçersiz sayılır, kişinin tekrar aşılanması gereklidir. Aşıları eksik olan çocuklara aynı anda çok sayıda aşı yapılmasında herhangi bir sorun yoktur. Eksik aşılı çocuklarda özel durumların belirlenmesi ve aşılar için kontrendikasyon olup olmadığının saptanması çok önemlidir

Aşılar arasında olması gereken minimum süre ve en erken uygulama yaşı

Tablo 1'de aşılar arasında önerilen minimum yaş ve uygulama aralıkları gösterilmektedir. Aşı yapılması gereken minimum süreden 5 gün veya daha fazla süre erken yapılmışsa geçersiz kabul edilmelidir ve tekrarlanmalıdır. Ancak bazı durumlarda (salgın, organ nakli, seyahat vb) önerilenden daha kısa aralıklarla ve daha erken yaşlarda (örn kızamık aşısı salgın durumlarında 6. ayda yapılabilir) aşı dozlarının uygulaması yapılabilir. Eksik aşılı çocukların aşılanması için uygulanacak şemalar Sağlık Bakanlığının genelgesi ve Sosyal Pediatri Derneğinin internet sitesi kaynak alınarak hazırlanabilir (Tablo 2) (4).

Tablo 1. Aşı dozları arasında önerilen minimum süre ve ilk doz için en erken yaş

Aşı	**İlk doz için minimum yaş**	**Dozlar arası olması gereken minimum süre**			
		Doz 1-2	**Doz 2-3**	**Doz 3-4**	**Doz 4-5**
Hep B	Doğum	4 hft	*8 hft		
DaBT-IPV	6. hft	4 hft	4 hft	6 ay	**6 ay
Hib	6. hft	4 hft	4 hft	6-9 ay	
KKK	***12. ay	4 hft			
Su çiçeği	12.ay	1-3 ay			
Hepatit A	12. ay	6 ay			
Konjuge pnömokok	6. hft	4 hft	8 hft		

*3.doz en erken 6. ay sonra yapılır, 3. doz 1. dozdan en geç 16 hft sonra yapılır

**Eğer 4. doz 4 yaş ve üstünde yapıldıysa 5. doza gerek yoktur

***Salgınlarda en erken 6. ayda yapılabilir

Tablo 2. Bir yaş üzeri hiç aşılanmamış çocuklar için ulusal aşılama şeması

	12-71 ay*	**6-13 yaş**	**14 yaş ve üzeri**
İlk karşılaşma	DaBT-İPA-Hib, Hepatit B, KPA, PPD, Hepatit A**	DaBT-İPA, Hepatit B, KKK, Suçiçeği, Hepatit A	Td, OPA, Hepatit B, KKK, Suçiçeği, Hepatit A.
İlk karşılaşmadan 2 gün sonra	Suçiçeği, KKK, PPD sonucuna göre BCG	-	-
İlk karşılaşmadan 2 ay sonra	DaBT-İPA-Hib/DaBT-IPV, Hepatit B, OPA, KPA	DaBT-İPA, OPA, Hepatit B, KKK	Td, OPA, Hepatit B, KKK
İlk karşılaşmadan 8 ay sonra	DaBT-İPA, Hepatit B, OPA, Hepatit A	DaBT-İPA, OPA, Hepatit B, Hepatit A	Td, Hepatit B, Hepatit A

*Çocukluk çağı aşılama takvimine okul aşıları ile devam edilecektir.

-59 ayın üzerindeki çocuklara DaBT-İPA şeklinde uygulanmalıdır. 15–59 ay arası çocuklarda tek doz Haemophilus influenzae tip b yeterlidir.-DaBT-İPA-Hib aşısının ilk dozunun 12-14 aylık iken uygulandığı çocuklara ikinci doz da DaBT-İPA-Hib şeklinde uygulanmalıdır.**Çocuk 18 ay ve üstünde ise hepatit A aşısı ilk dozu yapılacaktır.

Kısaltmalar: DaBT-İPA-Hib: Difteri-tetanoz-aselüler boğmaca-inaktif poliovirus-Hib karma aşısı, KPA: Konjuge pnömokok *aşısı, KKK: Kızamık-kızamıkçık-kabakulak aşısı, BCG:* Bacillus Calmette-Guerin *aşısı, OPA: Oral* poliovirus *aşısı,* Td: Tetanoz-difteri aşısı

Kaynaklar

1. American Academy of Pediatrics. Active Immunization. In: Kimberlin DW, Brady MT, Jackson MA, Long SS, eds. Red Book: 2018 Report of the Committee on Infectious Diseases. 31st ed. Itasca, IL: American Academy of Pediatrics; 2018:31-39.

2. Ezeanolue E, Harriman K, Hunter P, Kroger A, Pellegrini C. General Best Practice Guidelines for Immunization. Best Practices Guidance of the Advisory Committee on Immunization Practices (ACIP) [www.cdc.gov/vaccines/hcp/acip-recs/general-recs/downloads/general-recs.pdf]. (Erişim tarihi: 11.05.2021).

3. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). General Recommendations on Immunization. In: Hamborsky J, Kroger A, Wolfe S (eds). Epidemiology and Prevention of Vaccine-Preventable Diseases. 13th ed. Washington D.C.: Public Health Foundation, 2015:9-31, (updated July 2020). Available from: https://www.cdc.gov/vaccines/pubs/pinkbook/genrec.html (Erişim tarihi: 13.05.2021).

4. T.C. Sağlık Bakanlığı. Genişletilmiş Bağışıklama Programı Genelgesi. (Erişim Tarihi: 30.04.2021). https://dosyasb.saglik.gov.tr/Eklenti/1117,gbpgenelge2008pdf.pdf?0.

Çocuk Sağlığı İzlemi

Gözdenur Savcı

Çocuk ve yetişkinler arasındaki biyolojik, fizyolojik, bilişsel ve davranışsal farklılıkların anlaşılmasıyla birlikte "çocukların yetişkinlerin bir minyatürü" olduğuna dair anlayış terk edilmiştir. Türkiye'nin de taraf olduğu 20 Kasım 1989 tarihli Çocuk Hakların Dair Sözleşme (ÇHS) uyarınca (madde 1) "…onsekiz yaşına kadar her insan çocuk sayılır". Çocuk henüz bedensel, psikolojik ve sosyal yönden olgunluğa ve erginliğe ulaşamamış bireydir. O nedenle etkisi bir ömür boyu sürecek çocuk sağlığı izlemi büyük bir titizlikle ele alınmalıdır. Çocuk sağlığı izlemiyle;

- Bebek ve çocuk ölümlerinin azaltılması
- Hastalık ve sakatlıkların azaltılması/önlenmesi
- Erken tanı/ tedavi
- Sağlığın iyileştirilmesi
- Gelişimin desteklenmesi amaçlanır.

"Eko-biyo-gelişimsel yaklaşım"a göre intrauterin gelişimi de içine alan biyolojik, davranışsal, psikolojik, sosyal ve çevresel faktörlerin karmaşık etkileşimi, sağlığı tüm bir yaşam boyunca ve hatta gelecek nesiller için değiştirebilir. O nedenle çocuk sağlığının; yetkin ve kapsamlı bir devlet politikası ile desteklenmesi ve izlemin prekonsepsiyonel dönemden başlaması esastır.

Her çocuk sağlığı izleminde dikkat edilmesi gereken başlıklar aşağıda özetlenmiştir:

- Uygun iletişim
- Aile/çevre/çocuk ilişkisinin gözlenmesi
- Riskli durumların belirlenmesi
- Büyüme ve gelişmenin değerlendirilmesi
- Fizik muayene
- Taramalar
- İmmunizasyon
- Sağlık eğitimi ve danışmanlık

Bütün aşamalarda yapılanlar kayıt altına alınmalı ve yapılan her işlemde çocuğun üstün yararı gözetilmelidir (ÇHS madde 3).

Zaman sınırlaması nedeniyle, bu sunum özelinde prekonsepsiyonel dönemden 21 yaşa değin süren çocuk sağlığı izlemini 3 ana başlıkta toplayabiliriz:

1) İlk 5 yaş çocuk izlemi
2) Okul çağı çocuğu izlemi
3) Ergen izlemi

İLK 5 YAŞ ÇOCUK İZLEMİ

Prekonsepsiyonel Dönem ve Prenatal Dönem:

Tüm anne adaylarına uygun ve besleyici bir diyet ile fiziksel açıdan aktif bir yaşam tarzı önerilmelidir. Alkol,

tütün ve madde kullanımının olumsuz etkileri hakkında aile bilgilendirilmeli ve kullanımları halinde bırakmaları için destek birimlerine yönlendirilmelidir. Bitkisel olanlar da dahil olmak üzere reçetesiz satılan ilaçlardan (potansiyel teratojenik etkileri nedeniyle) annenin/ anne adayının uzak kalması sağlanmalıdır. Anne adayına (üreme çağındaki her kadına) günde 400 µg folik asit önerilmesi, fetüsün nöral tüp defektlerinden korunmasında önem taşır. Aile planlaması hakkında bilgi verilmelidir. Anne adayına gebe okulları ve gebe izlemleri hakkında bilgi verilmeli ve devamlılığı önerilmelidir. Riskli durumların belirlenmesi; gebelik sırasında ve sonrasında oluşabilecek sorunların önlenmesi için yaklaşım geliştirmede önem arz eder. Gebelikte önerilen taramalar (bir sonraki derste detaylı anlatılacaktır) yapılmalıdır. Anne adayının tercihen gebelik öncesi tüm aşılarının tamamlanmış olması önerilmektedir. Özellikle KKK aşısı ile gebelik arasında en az 1 ay olması önemlidir. Gebelikte difteri, tetanoz, Covid 19, ve mevsiminde iken influenza aşıları yapılmalı; koza stratejisi açısından asellüler boğmaca aşısı da önerilmelidir. Ülkemizde rutin hepatit B aşılaması nedeniyle önerilmese de Amerika Hastalık Koruma ve Kontrol Merkezleri (Centers for Disease Control and Prevention; CDC) gebelikte Hepatit B taramasını ve gereğinde aşılanmasını önermektedir.

İLK 5 YAŞ ÇOCUK İZLEMİ

T.C. Sağlık Bakanlığı Çocuk İzlem Programı

- Doğum anı ve doğumun hemen sonrasında
- 15.-41. gün ve 2. ay
- 3.-4. ay
- 6., 9. ve 12. ay
- 13-36 ay arasında 6 ayda 1
- 4-6 yaş arasında yılda 1 olarak önerilmektedir.

UYGUN İLETİŞİM

Tüm yaşlarda olduğu gibi ilk 5 yaşta da çocuk izleminin en önemli basamağı aile ile "uygun iletişim"in sağlanmasıdır. Çünkü uygun iletişim ile hekim ve aile arasında güven duygusu gelişir. Bu da hekimin hastadan doğru bilgiyi almasını ve sonrasında doğru tanının konulup, ailenin de tedaviye uyumunu sağlar. Uygun iletişim için başlıca şu hususlara dikkat etmek gerekir:

- Gerekli mahremiyeti sağlayın
- İsmiyle hitap edin: "annesi", "babası" ya da "bebek"- "çocuk" demekten kaçının
- Etkin ve aktif dinleme yöntemlerini kullanın ("Hmm", duygu yansıtması, kapı aralayıcılar, açık uçlu sorular)
- Büyük çocukların yakınmasını kendisinden dinleyin (ÇHS Madde 12: Katılım hakkı)
- İletişim engellerine dikkat edin (Göz teması, alay etme, emretme, aşırı övme…)
- Uygun vites değiştirme yöntemleri kullanın.
- Yapılan her işlemde çocuğun üstün yararının gözetin (ÇHS Madde 3)

AİLE/ÇEVRE/ÇOCUK İLİŞKİSİNİN GÖZLENMESİ

Ailenin çocuk yetiştirme tutumlarına dair gözlem, çocuğun yaşadığı sosyal çevrenin değerlendirilmesi açısından önem taşır. Çocuk yetiştirme tutumları 3 ana başlıkta özetlenebilir.

1) Baskıcı tutum

2) İzin verici tutum

3) Demokratik yetkin tutum

Bütün bunların ötesinde bir hekim bir ihmal ya da istismarı ilk fark eden kişi olabilir. Zararlı etkileri gösterilmiş olmasına rağmen ülkemizde halen fiziksel ceza yaygındır. 2002 yılında yapılmış bir araştırmada en sık dayak yiyen grup 5 yaş altı (%78,8) çocuklardır.

RİSKLİ DURUMLARIN BELİRLENMESİ

Riskli durumların belirlenmesi, olası hastalıklar açısından varsa taramaların yapılması, ileri tetkikler açısından hastanın değerlendirilmesi için önemlidir. Riskli durumların belirlenmesi için aşağıda sıralanan konu ve soruların gözden geçirilmesi faydalı olacaktır:

- Gebelik ve doğumla ilgili bilgiler alınmalıdır
- Kardeş ölümü ve kardeşte bilinen bir hastalık olup olmadığı sorgulanmalıdır.
- Yakın akrabalar arasında;

✓ Erken yaşta görme ya da işitme sorunu olan kimse var mıdır?

✓ Gelişimsel kalça displazisi olan kimse var mıdır?

✓ Zihinsel gelişme geriliği olan kimse var mıdır?

✓ Aktif tüberküloz tedavisi alan var mıdır?

✓ 50 yalın altında yaş iskemik kalp hastalığı öyküsü olan kimse var mıdır?

✓ Bilinen önemli başka bir hastalık var mıdır?

BÜYÜME VE GELİŞMENİN DEĞERLENDİRİLMESİ

Büyüme: hücre sayı ve büyüklüğünün artmasına bağlı olarak vücut hacminin ve kütlesinin artmasıdır. Tek bir dönemde yapılan ölçüm *"büyümenin değerlendirilmesi",* belirli aralıklarla yapılan ölçümler *"büyümenin izlemi"* olarak adlandırılır. İdeal olan izlemdir. Büyümenin değerlendirilmesinde esas alınan ölçüler:

✓ Vücut ağırlığı

✓ Boy uzunluğu

✓ Uzama hızı

✓ Baş çevresi ve fontanel büyüklüğü

✓ Gereken olgularda üst-orta kol çevresi, deri kıvrım kalınlığı ve vücut kısımlarının birbirine oranıdır.

Gelişimin izlenmesinde ise "Bebek- Çocuk ve Ergen" izlem protokollerinde önerilen Gelişimin İzlenmesi ve Değerlendirilmesi Rehberi (GİDR) ile değerlendirmek ve desteklemektir.

Amerikan Pediatri Akademisi (APA) ise gelişimi 9., 18., 10. aylar ve 4-5 yaşlarda taramayı (Denver II, AGTE, ASQ, GEÇDA, SİATT), otizmi ise 18., 24. ve 36. aylarda taramayı (M- CHAT, M-CHAT- R/F) önerir.

FİZİK MUAYENE

Tüm hastalarda ilk yapılması gereken ağır (ciddi) hastalık bulgusu olan "Tehlike İşaretleri"ni değerlendirmektir.

Tehlike İşaretleri:

- Sık soluma (<60/dk)
- Yavaş soluma (<30/dk)
- Ciddi göğüs duvarı çekilmeleri
- İnleme

- Havale geçirme
- Hipotoni veya hipertoni
- Ateş (<38 °C)
- Vücut ısısı <35 °C ve ısıtılamıyor
- Göbekten iltihap geliyor, kökteki kızarıklık cilde taşmış
- Ciltte >10 püstül veya şiş, kızarık, büllöz lezyonlar
- Göbek ve kesi yerinden kanama tehlike işaretleridir ve ağır (ciddi) hastalık bulgusudur.

Tüm hastalarda "Saç telinden ayak parmağına kadar" tam ve detaylı fizik muayene esastır.

TARAMALAR

A) **GÖZLEM İLE TARAMA**

1) Biliyer Atrezi: Yenidoğan döneminde dışkı rengi kartları ile taranması uygundur.

B) **FİZİK MUAYENE İLE TARAMA**

1) **Baştaki şekil bozuklukları**

Kraniosinostoz yenidoğan ve süt çocukluğu döneminde görülebilen başın önemli bir şekil bozukluğudur. Bazen yatış pozisyonuna bağlı olan şekil bozuklukları ile de karışabilir. Kuşku halinde ultrasonografi ile tetkik yapılmalıdır.

2) **Doğuştan Kalp Hastalıkları**

Görülme sıklığı 1000 canlı doğumda 7-8'dir. Fizik muayenede siyanoz, üfürüm, femoral nabızların palpe edilmesinde anormallik, taşipne uyarıcı olmalıdır. Nabız oksimetre ile neonatal kritik doğumsal kalp hastalıkları taranmaktadır. (Bkz. Taramalar dersi)

3) **Hipertansiyon**

3 yaştan itibaren yılda 1 kez uygun manşonla ölçülerek taranması gerekir. Risk faktörü varsa doğumdan itibaren her izlemde tansiyon ölçümü uygundur.

<u>Hipertansiyon risk faktörleri:</u>

- Erken veya düşük kilolu olma ve/veya yoğun bakım ünitesinde yatış öyküsü
- Kan basıncını yükseltebilecek ilaç alımı
- Antihipertansif kullanımı
- Kafa içi basınç artımı
- Hipertansiyona sebep olabilen;

- Diabetes mellitus
- Hiperlipidemi
- Yineleyen idrar yolu enfeksiyonu öyküsü
- Organ nakli
- 1. derece yakınlarında hipertansiyon veya kardiyovasküler hastalık öyküsü

Obezite
Doğumsal kalp hastalığı
Böbrek hastalığı veya anomalisi
Malignite

4) **Konjenital Adrenal Displazi**

Skrotal hiperpigmentasyon varlığında akla gelmelidir. Şüpheli vakalarda 17 OH progesteron bakılması önerilir.

5) **Ürogenital anomaliler:**

İnmemiş testis en sık görülen ürogenital anomalilerdendir. Konjenital olabileceği gibi edinsel olarak da gelişebileceği akılda tutulmalıdır. İmperfore anüs, kloak anomalileri, öne yerleşimli anüs, hipospadias, epispadias başlıca görülen ürogenital anomalilerdendir.

6) **Yarık Damak:**

Baş-boyun bölgesinin en sık görülen konjenital anomalilerindendir. Muayenesinde inspeksiyon ve palpasyon birlikte değerlendirilmelidir.

7) **Orta hat defektleri:**

Açık tip spinal orta hat defektlerinin erken prenatal tanı ve folik asit kullanımı ile sıklığı azalmış olsa da sakral bölgede deri katlantıları, kıllanma artışı ya da gamze varlığında spina bifida occülta gibi kapalı tip spinal disrafizmden şüphelenilmelidir. Ultrasonografi planlanmalı ve gereğinde eşlik edebilecek diğer malformasyonlar açısından ileri tetkik edilmelidir. Daha azalan sıklıkta omurganın herhangi bir yerinde (servikal, torakal) de orta hat defekti görülebilmektedir.

8) **Alt Ekstremite Anomalileri:**

a) **Tibial Torsiyon:** Ayağın içe dönük görünmesine sebep olur. Genelde 8-9 yaşından önce düzelir.

b) **Genu Varum- Genu Valgum**

Genu varum: Ayaktayken medial malleollerin birbirine değecek şekilde birleştirilmesinden sonra dizler arasında 1-2 cmden fazla boşluk kalması durumunda oluşan deformitedir. “O bacak” olarak da bilinir. 2 yaş üzerinde patolojik kabul edilir.

Genu valgum: Ayaktayken, dizler birbirine bitişik dururken medial malleoller arasında 1-2 cmden fazla boşluğun olması “genu valgum” olarak adlandırılır. 7 yaşından sonra görülmesi patolojiktir.

9) **Gelişimsel Kalça Displazisi** (Bkz. Taramalar dersi)

10) **Dişler ve Diş Çürükleri:**

Dişler ektodermden gelişir. Konjenital malformasyon saptanması halinde ektodermden köken sinir sistemi de eşlik edebilecek anomaliler açısından değerlendirilmelidir.

Diş çürükleri hem şekerli gıdaların kullanımının kısıtlanmasıyla hem anne sütünün teşvik edilip biberon kullanımının engellenmesiyle hem de uygun doz ve miktarda florürlü diş macunu kullanımı ile önlenmelidir. 2019 tarihli Türk Dişhekimleri Birliği, Türk Pedonti Derneği’nin yayımlamış olduğu Florür Durum Raporu Güncellemesi’ne göre ilk dişin sürmesinden 2 yaşa kadar olan dönemde, sürüntü şeklinde 1000 ppm konsantrasyonundaki florür ile günde 2 kez, 2-6 yaş arasında bezelye tanesi kadar 1000 ppm florürlü diş macunu ile günde 2 kez, 6 yaşından sonra ise 1450 ppm konsantrasyonundaki florürlü diş macununu fırça boyutunda sürerek günde 2 kez diş fırçalanması önerilmektedir. Gerekirse 6 yaşından küçük çocuklarda florürlü vernikler de tercih edilebilir.

C) **LABORATUVAR İLE TARAMA**

1) **Hiperkolesterolemi**:

Risk faktörü varsa 2 yaş ve üzeri çocuklarda hiperkolesterolemi taraması yapılmalıdır. (Bkz. Taramalar dersi)

2) **Kurşun Zehirlenmesi**

Kurşun bazlı boya (ülkemizde bulunmamaktadır), kurşunlu lehimler, mobilya onarımında çalışan ebeveyn artmış kurşun maruziyeti için risk faktörlerindendir. Bu gibi durumlarda 1-2 yaş aralığında kan kurşun düzeyi

ölçülmelidir.

3) **Demir Eksikliği Anemisi**

Prematürelerde: 2. ayda 2 mg/kg/gün, termlerde ise 4. ayda 10 mg/gün günde tek doz profilaksi başlamak ve 9. ayda Hb ve/veya Hct bakarak anemi kontrolü yapmak gerekir. (Bkz. Bebek-Çocuk-Ergen İzlem Protokolleri)

4) **Üriner Sistem Enfeksiyonu**

Bir yaş altında idrar yolu enfeksiyonları belirtisiz olabilir ve renal hasar riski yüksektir. Kronik böbrek hastalıklarının etiyolojisinin 1/3'ünde vezikoüreteral reflü görülmektedir. O nedenle 6-12 ay arasında bir kere tam idrar tahlili yapılması önerilmektedir. APA ise sadece riskli grupta tam idrar tahlili taraması önerir.

APA'ya göre risk grubu

- Diabetes Mellitus
- Postenfeksiyöz Glomerülonefrit
- Hemolitik üremik sendrom
- Henoch Shönlein Purpurası öyküsü olan hastalardır.

D) ÖZGÜN YÖNTEMLERLE TARAMA

1) Tüberkülin Deri Testi

Aktif tüberküloz tanılı hasta ile yakın temas söz konusu ile PPD testi ile hastalık taraması yapılmalıdır.

2) İşitmenin Değerlendirilmesi ve Taranması (Bkz. Taramalar dersi)

3) Görmenin Değerlendirilmesi ve Taranması (Bkz. Taramalar dersi)

İMMUNİZASYON

Tüm çocuklar T.C. Sağlık Bakanlığı Aşı Takvimi'ne uygun olarak aşılanmış olmalıdır. Ayrıca izlemi yapan hekim rutin dışı aşılar hakkında aileyi bilgilendirmeli ve yaşına uygun olanları önererek kayıt altına almalıdır.

OKUL ÇAĞI ÇOCUĞU İZLEMİ (7-9 YAŞ)

Bu dönemde yılda 1 izlem önerilir. İlk 5 yaştaki çocuk izlemi prosedürlerine ilave olarak ilkokul 1. sınıfta görme ve işitme değerlendirmesi ile taramalarının yapılmış olması beklenir. Skolyoz için "Adam's Öne Eğilme Testi" yapılmalıdır ve iki dakikalık ortopedik muayene ile kas ve eklem yapısı hakkında bilgi sahibi olunabilir.

ERGEN İZLEMİ (10-21 YAŞ)

10- 14 yaş: **erken ergenlik,** 15-18 yaş: **orta ergenlik**, 19-21 yaş: g**eç ergenlik** olarak ifade edilir. Yılda 1 izlem önerilir. Belirtilen yaş gruplarında birer defa Hb/HCT ölçümü yapmak yeterlidir. Fiziksel, cinsel ve psikososyal gelişiminin bir bütün olarak değerlendirildiğini ifade edip gençle baş başa görüşme sağlanmalıdır. Konuşulanların bilgisi olmaksızın başkalarıyla paylaşılmayacağının bilgisi gençle paylaşılmalıdır. HEADSSS psikososyal öykü formu kullanılması izlemi detaylandırmak açısından önemlidir.

- Home (Ev)
- Education/ Employment (Eğitim/İş)
- Eating (Yeme Tutumu)
- Activities (Akranlarla aktivite)
- Drugs (Madde Kullanımı)
- Sexuality (Cinsellik)
- Suicidality (İntihar ve Depresyon)

- Safety (Güvenlik) hakkında bilgi almayı sağlar.

Cinsel istismar şüphesi varlığında olayın ayrıntısına girmeden durum yetkili makamlara (kolluk kuvvetleri ve cumhuriyet savcılığı) bildirilmelidir.

Tanner evrelemesi için, kart gence verilip kendisinin hangi evrede olduğu sorulmalıdır.

APA ergenler için; 21 yaşında pap smear testi ile servikal displazi taramasını önermektedir. Ayrıca cinsel yolla bulaşan hastalıklardan HIV'in 15-18 yaş arasında bir kez, HCV'nin ise 18-21 yaş arasında bir kez taranmasını önermektedir.

Sunumda Yararlanılan ve İleri Okuma İçin Önerilen Kaynaklar:

1) Gökçay G., Beyazova U. *İlk Beş Yaşta Çocuk Sağlığı İzlemi*. İstanbul:Nobel Tıp Kitapevleri,2020

2) Hagan JF, Shaw JS, Duncan PM, eds. *Bright Futures: Guidelines for Health Supervision of Infants, Children, and Adolescents*. 4th ed. Elk Grove Village, IL: American Academy of Pediatrics; 2017

3) T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü. Bebek-Çocuk-Ergen İzlem Protokolleri. Ankara, 2018

4) T.C. Sağlık Bakanlığı Neonatal Kritik Doğumsal Kalp Hastalıkları Tarama Rehberi,2020

5) Türk Dişhekimleri Birliği, Türk Pedonti Derneği Florür Durum Raporu Güncellemesi, 2019

6) WHO (2019). Children are not little adults. In: WHO training package for the health sector: children's health and the environment. Geneva: World Health Organization. (https://www.who.int/ceh/capacity/training_modules/en/).

7) Pregnancy and Vaccination, CDC, https://www.cdc.gov/vaccines/pregnancy/index.html (erişim tarihi 2.12.2022)

8) T.C. Sağlık Bakanlığı, Aşı Portalı, https://asi.saglik.gov.tr/asi-takvimi2 (erişim tarihi 2.12.2022)

9) Sosyal pediatri derneğinin sağlıklı çocuklarda rutin dışı aşıların uygulanmasına ilişkin önerileri, http://www.sosyalpediatri.org.tr/uploads/ocak2022/sospedasi.pdf (erişim tarihi 2.12.2022)

Taramalar

Mahmut Caner US

Çocuk sağlığı izleminde temel hizmetler hastalıklarla ilgili riskli durumların belirlenmesi, çocuk bakımı konusunda ailenin bilgilendirilmesi, yönlendirilmesi ve desteklenmesi, sağlıklı beslenmenin sağlanması, büyüme ve gelişmenin izlenmesi, aşıların uygulanması ve taramalarının yapılmasıdır. Taramalar, bir toplumda sık görülen, erken dönemde belirtisiz olan, tedavi edilmediği zaman kalıcı sekel bırakan ve erken tanı ve tedavi ile sekellerin önlenebildiği hastalıklar yönünden; ucuz, güvenilir ve uygulanabilir yöntemlerle uygulanan sağlık hizmetleridir. Öykü ile riskli durumların saptanması, gözlem, fizik muayene, laboratuvar testleri veya özel özgün yöntemler tarama yöntemleridir. Her ülkenin kendi koşulları ve hastalık sıklıklarına göre değişmekle birlikte bir hastalığın tarama programına alınabilmesi için bazı özellikleri taşıması gerekir. Tarama programlarına alınacak hastalıklar için halen Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ)'nün 1968 yılında yayınladığı Wilson ve Jungner kriterleri altın standarttır. Bu kriterlere göre; o hastalık toplumda sık görülen önemli bir sağlık sorunu olmalı, kesin tanısı için doğrulayıcı testleri, erken tanıya uygun latent dönemi ve kabul edilebilir bir tedavisi bulunmalı, hastalığa yönelik tarama yöntemi kolay uygulanabilir, maliyeti düşük ve güvenilir olmalıdır.

Yenidoğan Tarama Programı kapsamında yenidoğanların belirlenen hastalıklar için taranması, oluşacak zekâ geriliği, beyin hasarları ve geri dönüşümsüz zararların engellenerek, tanı konan bebeklerde bu hastalıklar nedeniyle oluşacak rahatsızlıkları önlemek amacıyla uygun tedavi başlanması ve böylece olumsuz sağlık sonuçlarının önlenmesi, akraba evliliklerinin azaltılması konusunda toplum bilincinin artırılması ve topluma getirdiği ekonomik yükün önlenmesi amaçlanmaktadır. Fenilketonüri Tarama Programı 1987 yılında başlamış, 1993 yılında tüm Türkiye'ye yaygınlaştırılmıştır. Ulusal Yenidoğan Tarama Programı ise Fenilketonüri taramasına Konjenital Hipotiroidi taramasının eklenmesi ile 25.12.2006 tarihinde başlatılmıştır. 2008 Ekim'de Biotinidaz eksikliği, Ocak 2015'den itibaren ise Kistik Fibrozis taraması panele eklenmiştir. 2017 yılında Konjenital Adrenal Hiperplazi (KAH) pilot taraması (Konya, Kayseri, Samsun, Adana) başlatılmış, 2018 yılında KAH taraması 14 ilde, 2019 yılında 22 ilde, 2020 yılında 41 ilde yaygınlaşmış, 2022 yılında ise 81 il'e yaygınlaştırılmıştır. Tarama paneline 09.05.2022 tarihi itibariyle Spinal Müsküler Atrofi (SMA) eklenmiştir. İl genelindeki tüm sağlık birimlerinde Yenidoğan Tarama Programı için alınacak topuk kanları, İl Sağlık Müdürlüğünde toplanarak, Ankara ve İstanbul Tarama Laboratuvarlarına gönderilmektedir. Tarama laboratuvarında her bir hastalık için çalışılan kan sonuçları Yenidoğan Tarama Programı Web Uygulaması üzerinden illere iletilmekte, tarama sonucu şüpheli çıkan bebekler ilgili kliniklere yönlendirilmektedir. Tarama programında her bir hastalık için kurulan bilimsel komisyonlar, izleme ve değerlendirme çalışmalarına destek olmaktadır. Tarama çalışmaları sayesinde yılda yaklaşık 4500 çocuğun var olan hastalıklarının sonuçlarından korunması sağlanabilmekte, engelliliğin önüne geçilmektedir. Tarama paneline eklenebilecek hastalıklar konusunda çalışmalar sürdürülmektedir. Tarama programı kapsamında doğan her bebekten sağlık çalışanı tarafından ağızdan beslenme başladıktan

48 saat sonra topuk kanı örneği alınmalıdır. Topuk kanı ilk 48 saatten önce alınan bebeklerden ikinci kan örneği doğumu takip eden 5-7. günler arası alınmalıdır. Bu kapsamda birinci basamak sağlık kuruluşları çalışanları topuk kanının alınıp alınmadığı, alındı ise de ağızdan alımdan ne kadar süre sonra alındığını sorgulamalı ve gerekli durumlarda tekrar alınması için aile hekimlerine yönlendirmelidir. Bir diğer özel durum olan yenidoğan servislerinde yatan bebeklerinde ağızdan beslenmeyi izleyen 48 saat sonunda topuk kanının alınması ve dosyalarına kaydedilmesi; eğer nakil söz konusu ise de üniteden çıkmadan topuk kanının alınıp ilgili notlarda belirtilmesi gerekmektedir. İlk 24 saat içinde alınan kanda Fenilketonüri için yalancı negatiflik, konjenital hipotiroidi için yalancı pozitiflik oranı yüksektir. Topuk kanı alınırken topuk nazikçe ısıtıldıktan sonra (yumuşak bir bez ile birkaç dakika), ayak uygun bir pozisyona alınıp, ayak plantar yüzünde topuğun lateral kısımlarından, steril bir lancetle, ilk damla steril bir gazlı bezle temizlendikten sonra, kalın bir kan damlası oluşturulup, karta işaretli yerlerden başlanarak her seferinde tek yüzeyden dokundurularak sırası ile her bir halka tam olarak dolana kadar, topuk aşırı sıkılmadan ya da sağılmadan kan alımı tamamlanmalıdır. Alınan topuk kanı örneği oda ısısında 3 saat kurutulmalı, açıklama-

ları tam olarak doldurulmalı, gönderilene kadar kilitli naylon torbalar içinde buzdolabı rafında saklanmalı ve zarf içinde İlçe Sağlık Müdürlüğüne gönderilmelidir.

Bebeklerde işitme kaybı erken dönemde tanımlanıp tedavi edilmediğinde, konuşma ve dil gelişimi zarar görmektedir. İşitme kaybı, 1000 canlı doğumda 1-3 insidansla en yaygın görülen doğumsal defekttir. İşitme kaybı saptanan çocuklardan işitme desteği alabileceklerin belirlenmesi ve altı aydan önce gerekli müdahalelerin yapılması ile bu çocukların üç yaşında uygulanan dil gelişimi testlerinde normal sınırlarda sonuç aldığı gösterilmiştir. Program ile ilk 1 ayda tüm çocukların taranması, ilk 3 ayda tanı konulması ve 6 aydan önce müdahalenin başlanması hedeflenmektedir. Yenidoğan işitme tarama programı "işitme kaybıyla doğan ya da doğum sonrası dönemde işitme kaybı ortaya çıkan çocuklarda işitme kaybının çocuğun konuşma gelişimini etkilemeden ve psikolojik ve sosyal açıdan sağlıklı bir birey olarak toplumdaki yerini almasını sağlayacak şekilde erkenden saptanması, tedavi ve rehabilitasyonunun sağlanması, toplumla sağlıklı bireyler kazandırılması amacıyla başlatılmıştır. Program Özürlüler İdaresi Başkanlığı'nın koordinasyonuyla 29.09.2000 tarihinde Ankara Zübeyde Hanım Doğum Hastanesinde pilot program olarak başlatılmış, 2005 yılında AÇSAP Genel Müdürlüğüne devredilmiştir. Programın oluşturulma aşamasında Hacettepe, Marmara, 9 Eylül ve Gazi Üniversitelerinden destek alınmıştır. 2008 yılında 81 ilde ulusal program haline getirilmiştir. Halen 81 ilde, doğumun yapıldığı sağlık kurumlarında uygulanmaktadır. Normal işitme eşiği 0-20dB olup, 20-40 dB hafif, 41-60 dB orta, 61-90 dB ciddi, >90 dB üzerindeki sesleri duyamıyorsa derin işitme kaybı olarak değerlendirilir. Yenidoğan işitme tarama programı doğumdan sonraki ilk 72 saat içerisinde ABR cihazları ile yapılmakta olup, testi geçseler dahi yenidoğan yatış öyküsü ve/veya risk faktörü olanların (Ailede işitme kaybı öyküsü, bebekte sendromik hastalık varlığı, bebekte kraniofasyal anomaliler varlığı, 5 günden uzun yenidoğan yoğun bakım yatışı, 10 gün veya daha uzun solunum desteği, 7 gün veya daha uzun Ototoksik ilaç kullanımı, sarılık, bakteriyel menenjit, ECMO tedavisi, mikrotia veya dış kulak yolu atrezisi, annenin gebelikte toxoplazmai CMV, herpes, sfiliz, kabakulak, kızamık, kızamıkçık, suçiçeği ve diğer ateşli hastalıklar geçirmesi) genelge ile belirlenmiş olan referans merkezlere yönlendirilmesi önerilmektedir. 2008 yılından bu yana 81 ilimizde uygulanmakta olan Ulusal Yenidoğan İşitme Tarama Programına 2015 yılı sonunda Okul Çağı Çocuklarda İşitme Tarama Programı eklenmiş olup halen 81 ilde ilköğretim 1. Sınıflara yönelik tarama programı devam etmektedir. İşitme sadece bebeklik döneminde değil çocukluk döneminin her evresinde büyük bir öneme sahiptir. İşitme kayıpları enfeksiyonlar, travmalar ve progresif işitme kaybı yapan genetik hastalıklara bağlı olarak doğum sonrası dönemde de ortaya çıkabilmektedir. İşitme eğitim ve iletişim için en önemli bileşendir. Okul döneminde daha da önemli hale gelmektedir. Kalıcı işitme kaybı yaygınlığının okul-yaşı nüfusta binde dokuza yükseldiği bildirilmektedir. Bir ya da her iki kulakta kalıcı ya da geçici işitme kaybı okul-yaşı çocukların % 14 ten fazlasını etkilemektedir. Tek taraflı işitme kayıplarında bile sınıf tekrar oranı %37 olarak bildirilmektedir. İşitme kaybı dikkat, öğrenme ve sosyal işlevlerdeki sıkıntıları artırmaktadır. Çocuklardaki işitme kaybı yaygınlığı eğer gerekli tıbbi ve eğitim desteği sağlanamazsa okul başarısını olumsuz yönde etkileyerek önemli ekonomik kayıplara sebep olmaktadır. Ülkemizde de işitme taraması, 81 ilimizde, ilköğretimin 1. yılında, bilim komisyonu tarafından belirlenen protokoller çerçevesinde okul ortamında, işitme taraması konusunda eğitimli TSM ya da SHM'de görevli sağlık personeli tarafından, 1305 tarama odyometri cihazı kullanılarak sahada uygulanmaktadır. Tarama sonucunda işitme kaybı şüphesi olana çocuklar, ildeki kulak burun boğaz uzmanlarına sevk edilmektedir. Daha ileri tetkik ve tedavi gerektiren olgular ise kulak burun boğaz uzmanları tarafından, Yenidoğan İşitme Tarama Programında da üst basamak olan referans merkezlere yönlendirilmektedir.

Görme taraması ile amaçlanan, görmenin normal gelişimini engelleyecek risk etmenlerini saptamak ve yetersiz görmesi olan olguları erken dönemde tanımaktır. Bebeklerin; şaşılık, ambliyopi, kırma kusuru, katarakt, glokom, retinoblastom ve prematür retinopatisi açısından değerlendirilmesi gerekmektedir. Retinoblastomlar kolay tanınabilecek ve önlenebilecek mortalite nedeni iken konjenital katarakt da yine kolay tanınabilecek ve önlenebilecek körlükle sonuçlanabilen bir durumdur. Ayrıca ülkemizde artan prematürite oranları prematüre retinopatisini önemli bir sağlık sorunu haline getirmiştir. Program kapsamında aile hekimlerine kırmızı refle testi ve göz muayenesi konusunda eğitim verilmiştir. Bebek çocuk ergen izlem protokolleri kapsamında bebeklerin muayeneleri yapılmaktadır. Ülkemizde 2015 yılında başlanan

"Okul Öncesi Çocuklarda Görme Taraması Programı" kapsamında 36-48 aylık çocuklara aile sağlığı merkezlerinde

kırmızı refle testi ve görme keskinliği için "Lea Sembol Testi" uygulanır. 2018 yılından itibaren de aile hekimliklerinde LEA Sembol Testi ve Snellen Eşeli ile ilköğretim 1. sınıf öğrencilerine yönelik görme taraması başlatılmıştır.

……

Gelişimsel Kalça Displazisi (GKD) kalça ekleminin stabil olmayışından, tam çıkığa kadar çok farklı şekillerde karşılaşılabilen bir ortopedik sorundur. Bu klinik durumla ilgili bilimsel çevrelerin üzerinde fikir birliğine vardığı konu, GKD' nin çok büyük bir bölümünün erken tanı ile olgunun ilerideki hayatına olumsuz hiçbir etkisi kalmayacak şekilde, tam olarak tedavi edilebildiğidir. Çeşitli yayınlarda yeni doğan döneminde kalça displazisi görülme sıklığı 1/100, tam çıkıklı çocuk görülme sıklığı da 1/1000 olarak bildirilmektedir. GKD' nin Türkiye'deki görülme sıklığının 1000 canlı doğumda yaklaşık 5 ile 15 arasında olduğu öngörülmektedir. Bu da ülkemizde her yıl tedavi edilmediği takdirde sakat kalma olasılığı olan yaklaşık 14-18 bin yenidoğan ile karşılaşıldığı anlamına gelmektedir. GKD kızlarda yaklaşık 4 ile 8 kat daha fazla görülmektedir. Uygun tedavi edilmediğinde GKD' li bireyler toplumda toplam sağlıklı yaşam günü ortalamasının düşmesine, sosyal güvenlik kurumu yükünün artmasına ve ciddi iş gücü kayıplarına neden olmaktadır. Bakanlığımızın öncelikleri arasında yer alan GKD erken tanı ve tedavi programı çalışmaları, Çocuk Ortopedisi Derneği ile iş birliğinde 2010 yılında başlatılmış ve sahada uygulayıcı olacak aile hekimlerine eğitim verilmiştir. 2013 yılında Radyoloji uzmanlık derneğinin de programa katılması ile illerde tüm ortopedi ve radyoloji uzmanları ile aile hekimlerinin güncelleme eğitimlerini yapmışlardır. Programın temel amacı; yenidoğan döneminde (3-4 hafta) tüm bebeklerin kalça çıkığı açısından muayenelerinin yapılması, pozitif muayene bulgusu (ilk 3 ayda Barlow veya Ortolani manevralarının pozitifliği, 3 aydan sonra abduksiyon kısıtlılığı varlığı, 2. aydan sonra pili asimetrisi varlığı, asimetrik duruş, Galeazzi belirtisi) ya da risk faktörlerinden (Aile öyküsü, ilk kız bebek, makat geliş, çoğul gebelik, oligohidramnios, tortikollis, pes ekinovarus, kundak) herhangi birinin varlığı durumunda ileri tetkik ve muayene için ortopedi kliniğine sevk edilmesi, bu grubun hayatlarının ilk 3-6 haftasında GKD açısından kalça USG ile değerlendirilmesi, tedavi gerektiren olgularda erken ve uygun tedavilerinin başlatılması, kalça çıkığı için yapılacak cerrahi tedavi sayısı ve muhtemel komplikasyonların en aza indirilmesidir.

Okul çağında ve ergenlikte taranması gereken ortopedik sorunlardan biri de skolyozdur. Erken tanı ilerlemeyi durdurmak için önemlidir. Muayenede çocuğun öne eğilerek ellerini ayaklarının ucuna değdirmesi istenir. Bu pozisyonda skolyoz fark edilen çocuklar ilgili alanda çalışan uzmanlara yönlendirilmelidir.

Doğumsal kalp hastalıkları (DKH) her bin canlı doğumda 8-12 sıklıkta olup en sık görülen doğumsal anomalilerdir. Neonatal kritik DKH ise yaşamın erken dönemlerinde girişim/cerrahi gerektiren kalp lezyonları olarak tanımlanmaktadır. DKH' lerin yaklaşık 3'te 1'ini kritik DKH' ler oluşturmaktadır. Yılda yaklaşık 5-6000 bebek kritik DKH olarak tanı almakta olup, bebek ölüm nedenleri arasında 4. sırada yer almaktadır. Bu anomalilerin tanısı prenatal veya postnatal donemde konulabilir. Kritik doğumsal kalp hastalıklarının doğum servisinden taburculuk öncesinde tanı alamaması ise kardiyojenik şok veya ölüm gibi istenmeyen sonuçlara yol açabilmektedir. Neonatal kritik DKH nabız oksimetre taraması, doğumdan sonra tüm bebeklere, neonatal kritik DKH taraması konusunda eğitim almış, bebeğin bakımından sorumlu veya bu iş için görevlendirilmiş bir doktor, hemşire, ebe ya da sağlık memuru tarafından, bebek postnatal 24. ve 48.saatler arasında iken, taburculuk öncesinde; erken taburculuk düşünülüyorsa 24. saate en yakın zamanda, sessiz bir ortamda, yatak başında veya anne yanı izlem servisinde, bebek uyanık ve sakinken (ebeveyn desteği alınabilir) yapılmalıdır. Yasamın ilk 24 saati fetal dolasımdan neonatal dolasıma geçiş dönemidir. Fetal şantların devam etmesi nedeniyle taramanın postnatal 24. saatten önce yapılması yanlış pozitiflik ve negatiflik oranını artırır. Prematürelerde, gözlem odasında veya yoğun bakım ünitesinde izlenen hasta bebeklerde stabil olunca yapılması uygundur. Sağlıklı bebeklerde SpO2 düzeyi %95-100 arasındadır. Oksimetre problarından biri sağ ele ve diğeri ayaklardan herhangi birine yerleştirildikten sonra, kalp tepe atımı 90-160/dakika arasında ve sinyal kalitesi iyi iken testin yapılması ölçüm güvenirliğini artırır. SpO2 el ve ayakta ≥%95 ve el-ayak arasındaki fark ≤3 ise tarama testi sonucu "negatif, geçti" olarak yorumlanır. Test negatif, DKH' ye özgün ek belirti ve bulgular yoksa ileri inceleme önerilmez. Prenatal tanı, klinik bulgular, dismorfik özellikler veya diğer nedenlerle endikasyon varsa kardiyolojik inceleme yapılmalıdır. Tarama, klinik değerlendirmenin yerini almamalıdır. SpO2 el veya ayakta ≤ %89 ya da 1 saat arayla yapılan 2 testte el veya ayakta ≤%94 ya da el-ayak arasındaki fark ≥4 ise tarama testi sonucu "pozitif, kaldı" olarak yorumlanır; bebeğin sorumlu doktoruna haber verilmelidir. Hipoksemi nedeni saptanamamış ve bebek semptomatikse acil olarak, asemptomatikse elektif koşullarda pedi-

atrik kardiyoloji konsültasyonu ve EKO planlanmalıdır. Bebek eve gönderilmeden önce kritik DKH olup olmadığı (aynı hastanede veya sevk edildiği merkezde) kesin olarak belirlenmelidir. Tarama sonuçları tarama formuna ve epikrize kaydedilmelidir. Sonuçlar ve izlem planı hakkında aile bilgilendirilmelidir.

Çocuk sağlığı izleminde taranması gereken diğer durumlar anemi, hiperkolestrolemi, hipertansiyondur. Riski olmayan çocukların 3 yaşından itibaren yılda 1 kez kan basıncının ölçülmesi önerilmektedir. Tüm çocuklara 2 yaşından sonra yıllık risk değerlendirmesi yapılmalı ve risk faktörü taşıyan çocuklarda total kolesterol düzeyine bakılmalıdır.

Çocuk sağlığı izleminde taramalar prenatal taramalarla başlayıp adölesan dönemin sonuna kadar devam eden bir süreçtir. Sadece laboratuvar değil öykü, fizik muayene, çeşitli özel testler ile taramalar yapılmaktadır. Taramalarda unutulmaması gereken her çocuğun her izlemde ayrıntılı muayene edilmesidir. Fizik muayene çocuk sağlığı izleminin ve taramaların ayrılmaz bir parçasıdır.

Kaynaklar

1. Gür E. Yenidoğan tarama programları. İçinde: Gökçay G, Beyazova U (Ed). İlk beş yaşta çocuk sağlığı izlemi. İstanbul, Nobel Tıp Kitapevleri; 2021. p.17-26.

2. Gökçay G, Aksakal MT. Çocuk sağlığı izlem ilkeleri. İçinde: Gökçay G, Beyazova U (Ed). İlk beş yaşta çocuk sağlığı izlemi. İstanbul, Nobel Tıp Kitapevleri; 2021. p.3-15.

3. Orhon F. Taramalar; tanım, amaçlar ve genel ilkeler. Orhon F, editör. Çocuk Sağlığı İzleminde Taramalar. 1. Baskı. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2021. p.1-8

4. Almiş H. Yenidoğan metabolik ve endokrin hastalık taramaları. Orhon F, editör. Çocuk Sağlığı izleminde Taramalar. 1. Baskı. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2021. p.9-17.

5. T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü Çocuk ve Ergen Sağlığı Dairesi Başkanlığı. Tarama Programları. https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/cocukergen-tp-liste. Erişim tarihi: 18.11.2022.

6. Güran T, Tezel B, Çakır M, Akıncı A, Orbak Z, Keskin M, et al. Neonatal Screening for Congenital Adrenal Hyperplasia in Turkey: Outcomes of Extended Pilot Study in 241,083 Infants. J Clin Res Pediatr Endocrinol. 2020;12(3):287-294.

7. Coşkun T, Yenidoğanlarda Konjenital Metabolik hastalıkların taranması, Katkı Pediatri Dergisi, 2003;(3-4): 541-85

Olgularla Ürtikere Yaklaşım

Dr. Fatma Nur Ayman-Dr. Esra Yayla Korkmaz

İstanbul Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi

Ürtiker çeşitli büyüklük ve şekillerde olan, vücudun her yerinde görülebilen, ortası deriden kabarık ve sınırları belirgin, çevresi eritemli, plak şeklinde, kaşıntılı deri döküntüleridir. Tabloya anjioödem eşlik edebilir (%50). Yaşam boyu akut ürtiker sıklığı %12-25 iken atopik bireylerde bu oran %50'ye kadar çıkabilmektedir. Anjioödem ise dermisin alt tabakalarını, subkutan doku ve mukoza membranlarını tutan, tutulumun daha çok yüz, dudak, genital bölgede olduğu, karıncalanma, yanma ve ağrı hissinin ön planda olduğu, eritem ve ödemle seyreden lezyonlardır. Ürtikerler sürelerine göre; akut ürtiker (<6 hafta) ve kronik ürtiker (>6 hafta), oluş mekanizmalarına göre; spontan ürtiker ve tetiklenebilir ürtiker olarak sınıflandırılır. Ürtikerin ayırıcı tanısında makülopapüler kutanöz mastositoz (urticaria pigmentosa), cilt tutulumu ile seyreden sistemik mastositoz, anafilaksi, mast hücre aktivasyon sendromu, ürtikeryal vaskülit, bradikinin aracılı anjioödem, kriyopirin ilişkili periyodik sendromlar, Schnitzler sendromu ve büllöz pemfigoid akılda tutulmalıdır. Enfeksiyon, gıdalar, spesifik tetikleyiciler (soğuk, sıcak, basınç, v.b.), ilaçlar gibi ekstrensek faktörlerle ya da otoimmünite ile aktive edilmiş mast hücrelerinden salınan histamin, trombosit aktive edici faktör (PAF) ve çeşitli sitokinler duyusal sinir aktivasyonu, vazodilatasyon ve plazma ekstravazasyonuna neden olur. Akut ürtiker tanısı için olası tetikleyicilerin sorgulandığı iyi bir anamnez ve fizik muayene yeterlidir, rutin bir tanı testi önerilmemektedir. Kronik spontan ürtikerde tam kan sayımı, CRP/ESH rutin testleri arasında yer almaktadır. Altta yatan nedenin araştırılması için seçilmiş vakalarda H.pylori gibi enfeksiyon hastalıkları araştırılabilir; fonksiyonel otoantikorlar (örn; otolog serum testi), tiroid hormonları ve otoantikorları, deri prik testi, triptaz ölçümü ve cilt biyopsisi ile değerlendirme yapılabilir. Tetiklenebilir ürtikerlerin tanısında ürtiker tipine göre provakasyon testi yapılmalıdır. Ürtiker tedavisinin temelini altta yatan nedenlerin belirlenmesi, ortadan kaldırılması, tolerans indüksiyonu ve semptomatik farmakolojik tedavi oluşturur. Farmakolojik tedavide H1-reseptör bloker antihistaminikler, omalizumab, siklosporin kullanılmakadır. Birinci basamak tedavide 2. kuşak H1-antihistaminikler kullanılırken standart doza yanıtsız vakalarda antihistaminik dozu 4 katına çıkılabilmektedir. Yüksek doz antihistaminik yanıtsız vakalarda omalizumab, omalizumab yanıtsız vakalarda ise siklosporin denenmektedir. Kronik ürtikerli vakaların çoğunda 1-5 yıl içerisinde düzelme olur.

Pediatristlerin Korkulu Rüyası Anafilaksi

Serdar Al, Güneş Ekin Gürova

Anafilaksi ani başlayan, hızla ilerleyen, yaşamı tehdit eden akut sistemik alerjik reaksiyonların en şiddetli klinik sunumudur. Anafilaksi sıklığı son yıllarda artmıştır ve tanı ve yönetimi ile ilgili bilgilerin güncel rehberler kılavuzluğunda yaygınlaştırılmasına ihtiyaç duyulmaktadır. Anafilaksinin tetikleyicileri arasında sıklıkla besinler, ilaçlar ve böcek sokmaları bulunmaktadır. Her sağlık çalışanın karşılaşabileceği tıbbi acil bir tablodur. Bu nedenle her sağlık çalışanı bu tür acil durumlarla başa çıkmaya hazır olmalıdır.

2020'de Dünya Alerji Organizasyonu (WAO) anafilaksi tanı kriterlerinde güncelleme yapmış ancak 2021 Avrupa Alerji ve Klinik İmmünoloji Akademisi (EAACI) 2021 Anafilaksi rehberi güncellemesinde daha önceki kriterleri tanı kriterleri olarak belirtmiştir. [1,2]

Tablo 1. Anafilaksi tanı kriterleri [3]

Aşağıdaki 3 kriterden herhangi birinin gerçekleşmesi halinde anafilaksi olasılığı çok yüksektir
1. Akut olarak (dakikalar-saatler içinde) ortaya çıkan deri, mukoza veya ikisine ait tutulum belirtileri (yaygın ürtiker, kaşıntı, kızarıklık, dudaklar/dil/uvula şişliği) VE AŞAĞIDAKİLERDEN EN AZ BİRİ
a. Solunumun bozulması (örn. dispne, hışıltı (hışıltı) /bronkospazm, stridor, PEF (Zirve ekspiratuar akım) azalması, hipoksemi)
b. Kan basıncında azalma veya uç organ fonksiyon bozukluğu ile ilişkili belirtiler (örn. hipotoni (kollaps), senkop, inkontinans)
2. Hastanın olası bir alerjen ile karşılaşmasından sonra hızla (dakikalar-saatler içinde) aşağıdakilerden iki veya daha fazlasının oluşması
a. Deri, mukoza veya ikisine ait tutulum belirtileri (yaygın ürtiker, kaşıntı, kızarıklık, dudaklar/dil/uvula şişliği)
b. Solunumun bozulması (örn. dispne, hışıltı (hışıltı) / bronkospazm, stridor, PEF azalması, hipoksemi)
c. Kan basıncında azalma veya uç organ fonksiyon bozukluğu ile ilişkili belirtiler (örn. hipotoni (kollaps), senkop, inkontinans)
d. İnatçı gastrointestinal belirtiler (örn. kramp tarzında karın ağrısı, kusma)
3. Hasta için bilinin bir alerjen ile karşılaştıktan sonra (dakikalar-saatler içinde) kan basıncının düşmesi
a. Bebek ve çocuklarda: Yaşa uygun sistolik kan basıncının düşüklüğü veya sistolik kan basıncında>%30 düşme
b. Erişkinlerde: Kan basıncı <90 mmHg veya hastanın bazal değerinden>%30 düşme

Tanınmasından sonra anafilaksi son derece hızlı müdahale edilmesi gereken bir durumdur. Güncel rehberlerde hızlı müdahale algoritmik yaklaşım önerilmiştir.

Tablo 2. Anafilaksi müdahale basamakları[2]

1.	Hastayı yakından takip et- hastayla kal
2.	Tetikleyiciyi uzaklaştır (örneğin yiyecek, ilaç ve zehir).
3.	Anafilaksi belirtileri ara
4.	Anafilaksi belirtileri varsa (örneğin, solunum veya dolaşım sorunları) adrenalin uygula.
5.	Yardım için ara
6.	Hastanın düz yatır, bacaklarını kaldır, solunum sıkıntısı varsa hasta oturmak isteyebilir.
7.	İlk uygulamadan 5-10 dakika sonra semptomlarda düzelme olmazsa adrenalini tekrarla.
8.	Oksijen, beta-2 agonist veya IV sıvıları unutma.
9.	Dolaşım bozukluğu, bronkospazm ve larengeal tutulum (Stridor, Ses değişikliği, Odinofaji) olanlar 24 saat yatırarak izle.

Acil tedavide öncelikle sorumlu alerjenle temas kesilmelidir. Arı sokması ile reaksiyon gelişmiş ise arı iğnesi çıkarılmalı, ilaç infüzyonu uygulanıyorsa ilaç durdurulmalıdır.

Hızla hastanın havayolu, solunumu, dolaşımı, mental durumu değerlendirilmelidir.

Hemen adrenalin 1/1000 (1 mg/ml) solüsyondan 0,01 mg/kg/doz uyluk dış yan yüze (vastus lateralis) İM olarak uygulanmalı gerekirse 5-5 dakika arayla tekrarlanmalıdır.

Hastayı düz bir zemine yatırmak ve ayakların kaldırılması önerilmektedir.

Hasta nabız, tansiyon, dakika solunum sayısı, oksijen satürasyonu açısından monitörize edilmelidir.

Hastaya maske ile oksijen (8-10 lt/dk) uygulanmalı, damar yolu açılarak intravenöz sıvı (20 ml/kg'dan serum fizyolojik veya ringer laktat) verilebilir.

Sıvı ve adrenalin tekrarlarına rağmen hipotansiyon düzelmiyor ise intravenöz adrenalin infüzyonu başlanmalıdır. β- bloker alan hastalarda adrenalin yine ilk tercih olmakla birlikte klinik tablo adrenaline refrakter ise; inotropik ve kronotropik etkilerinden faydalanmak için Glukagon uygulanabilir.

Antihistaminikler sadece cilt bulguları için verilebilir. Steroidlerin bifazik anafilaksiye etkisi tartışmalıdır.

Anafilaksinin genç hekimler tarafından tanınması, hızlı tedavi algoritmaların öğrenilmesi, örnek vaka senaryoları eşliğinde bu sunumda hedeflendi. Anafilaksi konusunda bilgi ve kazanımların artması yaşam kurtarıcı etkisi olması nedeniyle önemlidir.

Kaynaklar

1. Cardona V, Ansotegui IJ, Ebisawa M, et al. World Allergy Organization Anaphylaxis Guidance 2020. *World Allergy Organ J*. 2020;13(10):100472. doi:10.1016/j.waojou.2020.100472
2. Muraro A, Worm M, Alviani C, et al. EAACI guidelines: Anaphylaxis (2021 update). *Allergy Eur J Allergy Clin Immunol*. 2022;77(2):357-377. doi:10.1111/all.15032
3. Orhan F, Civelek E, Şahiner ÜM, et al. Anafilaksi: Türk Ulusal Rehberi 2018. *Anaphylaxis Turkish Natl Guidel 2018*. 2018;16:1-62. http://10.0.85.151/aai.2018.1%0Ahttp://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&db=a9h&AN=130352441&site=ehost-live

İdrar Kaçırma; Ne Zaman Patolojik?

Mehmet Taşdemir, Funda Yıldız

İdrar kaçırma çocuklarda sık görülen bir problem olup psikososyal ciddi sorunlara yol açabilmektedir. 4-6 yaşa kadar olan çocuklarda görülme sıklığı %20 civarında bildirilmektedir.

Enürezis /enürezis nokturna (EN) 4-5 yaşından büyük çocuklarda yinelenen uykuda işeme olarak tanımlanır. Hem gündüz hem gece veya sadece gündüzleri olan idrar kaçırma ise üriner inkontinans olarak tanımlanır.

Beş yaşını tamamlamış çocuklarda idrar kaçırma veya daha erken yaşlarda 6 ay kuru kalmanın ardından idrar kaçırmanın başlaması patolojik sayılmalıdır. Sadece gece idrar kaçırma, gece ve gündüz idrar kaçırma ya da sadece gündüz idrar kaçırma söz konusu olabilir.

Literatürde çok sayıda tanım mevcut olup dil birliği henüz sağlanamamıştır.

Bu sunumda idrar kaçırma yakınmasıyla başvuran 9 yaşındaki bir kız çocukta öykü, fizik muayene ve basit tetkikler ile ayırıcı tanı yapılarak, soruna yönelik uygun tedavi yaklaşımlarının ayrıntılı olarak tartışılması amaçlanmıştır. Çocuğun izleminde altta yatan mesane ve üst üriner sistemi ilgilendiren sorunlar tartışılarak basit bir semptomdan ulaşılabilen ciddi sorunlar gösterilmeye çalışılmıştır.

Uluslararası Çocuk Kontinans Birliği (*International Children's Continence Society*) 2015 güncellemesine göre idrar kaçırma ile ilgili tanımlamalar şu şekilde özetlenebilir:

- *Enürezis /enürezis nokturna (EN):* 5-6 yaş aralığında ayda iki ve daha fazla, daha büyük çocuklarda ayda bir kez uykuda istem dışı işeme olmasıdır.
- *Primer enürezis nokturna*: Bebeklikten itibaren hiç 6 ay kuru kalma döneminin olmadığı durumdur.
- *Sekonder enürezis nokturna*: En az 6 ay kuru kaldıktan sonra herhangi bir yaşta birdenbire uykuda işemenin başlamasıdır.
- *Monosemptomatik enürezis nokturna (MEN):* Enürezisi olan çocuklarda alt üriner sistem bozukluğunu düşündürecek herhangi bir yakınmanın olmamasıdır.
- *Non-monosemptomatik (Non-MEN)*: Enürezis olan çocukta alt üriner sistem bozukluğunu düşündüren aciliyet hissi (urgency), artmış ya da azalmış işeme sıklığı, gündüz idrar kaçırma, ıkınma, bitirememe, zayıf akım, damlatma ve idrar tutma manevraları (çömelme, bacaklarını çaprazlama, vincent cursy gibi pozisyon değişiklikleri) gibi bulguların bulunmasıdır.
- *Gündüz idrar kaçırma (daytime urinary incontinence)*: 5 yaşını tamamlamış çocuklarda bir başka tıbbi neden ya da ilaç etkisi olmadan en az ardışık üç ay boyunca haftada iki kez gündüz idrar kaçırmanın olduğu durumdur (gece sorun yoktur).
- Üriner inkontinans: Hem gündüz hem gece veya sadece gündüzleri olan idrar kaçırmadır.
- *Mesane disfonksiyonu (işeme disfonksiyonu*, *voding dysfuntion*): Mesanenin dolumu veya boşalımı ile ilgili anormalliği anlatmak için kullanılan genel bir terimdir.

MONOSEMPTOMATİK ENÜREZİS NOKTURNA

Etiyoloji:

Oluş nedenlerinde birden çok etkenin üzerinde durulmaktadır ve bir çocukta birden fazla neden olabilir.

Genetik etkenler:

Genetik yatkınlık uykuda işemeye yol açan önemli faktörlerden biridir. Aile öyküsü olmayan çocukların %15'inde uykuda işeme gözlenirken, ebeveynlerden birinde öykü varsa bu oran %44'e, her ikisinde de öykü varsa bu oran %77' ye kadar çıkmaktadır. Genetik çalışmalar uykuda işemenin 8, 12 ve 13. kromozomlarla ilişkili olabileceğini göstermiştir.

Hormonal etkenler:

Erişkinlerde, geceleri antidiüretik hormon (ADH) salınımının artması nedeniyle idrar miktarında %50 oranında azalma olmaktadır. Çocuklarda bu farklılığın 3 yaş civarında oluştuğu kabul edilmektedir. Uykuda işeyen çocukların sağlıklı çocuklara göre geceleri idrar osmolaritelerinin daha düşük, idrar miktarlarının daha fazla olduğu gösterilmiştir. Bu durumun mesane kapasitesini aşarak uykuda işemeye neden olduğu kabul edilmektedir.

Mesane kapasitesinde azalma:

Mesane kapasitesinde gündüz ve gece farklılıklar vardır. Sağlıklı çocuklarda gece mesane kapasitesinin gündüzden 1.6-2.1 kat daha fazla olduğu gösterilmiş ve bu durum uykunun işeme merkezi üzerine olan baskılayıcı etkisi ile açıklanmaya çalışılmıştır. Sağlıklı kontrollerle karşılaştırıldığında uykuda işeyen bazı çocukların geceleri mesane kapasitelerinin daha düşük olduğu gösterilmiştir. Mesane kapasitesinde geceleri olan azalmanın uykuda işemeye neden olabileceği düşünülmektedir.

Uyku bozuklukları:

Uyku bozukluklarının enürezisdeki rolleri tartışmalıdır. Kontrollü uyku çalışmalarında uykuda işeyen çocukların sağlıklı çocuklara göre daha derin uyuduğuna dair kanıtlar elde edilmemiştir. Uykuda işemenin uykunun derin safhalarında olduğu bazı çalışmalarda gösterilmişse de yapılan ayrıntılı çalışmalarla uykunun her döneminde olabildiği bildirilmiştir.

Gelişmede gecikme:

Uykuda işeyen çocuklarda herhangi bir nörolojik hastalığı destekleyen bulgu bulunmamakla birlikte, bu çocukların yürüme, konuşma gibi bazı gelişimsel basamaklarında gecikme olduğu saptanmıştır.

Psikososyal etkenler:

Özellikle sekonder enürezisi olan çocuklarda psikososyal faktörlerin rolü olduğu öne sürülmektedir.

Birçok anatomik ya da fonksiyonel üriner sistem anomalisi, tübüler hastalık ya da sistemik hastalıkta enürezis görülebilir. Bu nedenle, uykuda işemesi olan bir çocuğu değerlendirirken, ileri incelemeye gereksinim duyabilecek az sayıdaki hastayı, tek semptomlu uykuda işemesi olanlardan ayırmak son derece önemlidir.

GÜNDÜZ İDRAR KAÇIRMA (DAYTIME URINARY INCONTINENCE):

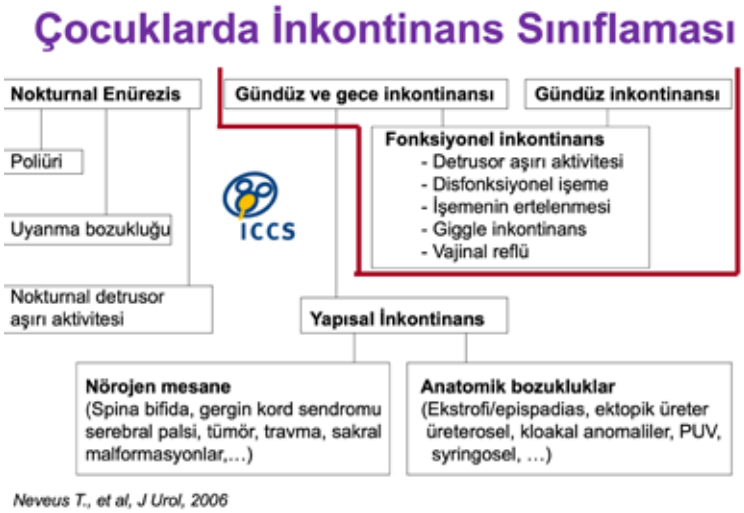
Tanım ve sınıflandırma

Alt üriner sistem disfonksiyonu, mesane ve mesane boynu bozukluklarını kapsayan geniş spektrumda bir hastalık grubudur. Bu hastalık en genel ifade ile mesanenin dolumu ve boşalımı ile ilgili problemleri kapsar ve karşımıza gündüz idrar kaçırma, gündüz ve gece idrar kaçırma, aciliyet hissi (urgency), idrar yolu enfeksiyonu gibi sorunlarla gelebilir. Non-monosemptomatik enürezis nokturna bu grup içinde değerlendirilmelidir. Birçok vakada altta yatan bir anatomik ya da nörolojik bir problem yoktur ama bir grup hastanın bu açılardan dikkatli değerlendirilmesi gerekir.

Gündüz idrar kaçırmanın alt tipleri (Tablo 1):

- Aşırı aktif mesane
- Disfonksiyonel işeme
- Tembel mesane

- İşemeyi geciktirme
- Stres ilişkili kaçırma
- Giggle inkontinans (gülme veya hapşırma ile bol miktarda idrar kaçırma)
- Veziko-vajinal inkontinans



Şekil 1: Uluslararası Çocuk Kontinans Topluluğu idrar kaçırma sınıflaması (*International Children's Continence Society, ICCS*)

Eşlik edebilen sorunlar; kabızlık, idrar yolu enfeksiyonu, davranışsal problemler, dikkat eksikliği ve hiperaktivite olarak özetlenebilir. Uluslararası Çocuk Kontinans Topluluğu (International Children's Continence Society, ICCS) mesane ve bağırsak problemleri birlikteliğini "**mesane bağırsak disfonksiyonu"** olarak tanımlamaktadır ve buna göre farklı yaklaşım önermektedir.

Prevalans

Gündüz idrar kaçırma çocuklarda sık bir problemdir. Ama gerçek prevalansını belirlemek zordur. Son 25 yılda 19 çalışmadan elde edilen veriler ışığında idrar kaçırma sıklığı; 7 yaş çocuklarda %3.2-%9, 11-13 yaşta %1.1-%4.2 ve 15-17 yaş aralığında %1.2-%3 olarak rapor edilmiştir. İdrar kaçırma prevalansı kızlarda erkeklerden daha fazladır (anatomik farklılık nedeniyle).

Bu çocukların 1/3'ünde fekal inkontinans ya da kabızlık görülebilmektedir. Gündüz idrar kaçırma noktürnal enürezisle de birlikte görülebilmektedir.

Semptomlar

Alt üriner sistemle ilgili semptomlar; aciliyet (urgency), sıklık artışı (frequency), gündüz idrar kaçırma, tutma, bekletme, erteleme, bitirememe (hesitancy), karın kaslarını kullanarak idrar yapma (abdominal straining) tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonları şeklinde özetlenebilir.

Patofizyoloji

Aşırı aktif mesane idrar kaçırma sıklığından veya nokturnal enürezisten bağımsız aciliyet hissi ile karakterize bir durumdur. Patogenezinde otonomik disfonksiyon ilişkili detrussor kasının aşırı aktivitesi çok önemli rol oynar ve bu durum sistometri ile değerlendirilebilir. Tanıda girişimsel ürodinamik çalışmalar şart değildir.

Disfonksiyonel işeme genellikle kızlarda görülür. Pelvik taban kaslarının tekrarlayan kasılmaları ve eşzamanlı üretral sfinkterin kasılmasıyla işeme tipik özelliğidir. Sonuç olarak çocuklarda uzamış staccato işeme (serbest üroflovmetride testere dişi görünümü) ve işeme sonrası rezidü idrar kalması ve aynı zamanda artmış idrar yolu enfeksiyonu riski söz konusu olmaktadır. Mesane ve rektum dolumunun hissedilmesi ile ilgili veya algılanması ile

ilgili problemler disfonksiyonel işemeye yol açabilmektedir ve idrar kaçırma mesanenin aşırı dolması sonucunda gelişebilmektedir.

Tembel mesane ya da diğer bir ifade ile "***az aktif mesane***", detrussor kasılmalarının mesane boşalımı sırasında yetersizliği ile karakterizedir. Bu probleme sahip çocuklar mesanenin dolduğunu ve boşaltılmaya ihtiyacı olduğunu hissetmezler veya algılayamazlar, az sıklıkta idrar yaparlar ve işeme akım paternleri aralıklıdır (intermittant). İşeme sırasında karın kaslarını kullanmaya eğilimleri vardır ve işeme sonrası ciddi anlamda rezidü idrar kalır. Aynı zamanda idrar yolu enfeksiyonu sık görülür bu grup çocukta. Problemin teşhisinde ürodinamik çalışmalar önemlidir.

İşemenin ertelenmesi oyun veya aktiviteler nedeniyle çocuklarda olabilmektedir. Bu çocuklar az sıklıkta idrar yapma eğiliminde olabilmektedirler. Bu nedenle mesanenin aşırı dolumu sonrasında aciliyet hissi ve idrar kaçırma gerçekleşmektedir.

Stres inkontinans, gülme veya hapşırma gibi durumlarda istemsiz şekilde **küçük volümlerde** idrar kaçırmanın olmasıdır. Karın içi basıncının artması sonucunda gelişmektedir.

Giggle inkontinans ise nadir bir durum olup gülme sonrasında mesanenin neredeyse tamamıyla boşalması ve diğer durumlarda mesane fonksiyonun normal olması durumudur. Her iki durumun gerçek sebebi bilinmemektedir aralarındaki fark kaçırılan idrarın miktarıdır.

Vesico-vajinal reflü, puberte öncesi kızlarda görülen bir durumdur. Üretranın açılma pozisyonu nedeniyle işeme sırasında vajina içine reflü olmasıyla karakterizedir. Bacaklar kapalı olacak şekilde klozete yanlış oturma buna yol açabilmektedir. En önemli belirtisi işemeden bir süre sonra ıslanmanın olmasıdır.

Risk Faktörleri

Alt üriner sistem disfonksiyonu risk faktörleriyle ilgili bir konsensüs olmamakla birlikte genetik, demografik, çevresel, davranışsal, fiziksel sorunlar suçlanmaktadır.

Genetik ve Demografik Faktörler

Nokturnal enürezis gibi, gündüz idrar kaçırmanın alt tipleri de genetik eğilime sahip görünmektedir. İdrar kaçırma olan çocukların ailelerinde veya yakınlarında %20-%70 idrar kaçırma öyküsü ifade edilmektedir. Bu çocukların babalarında ya da kardeşlerinde idrar kaçırma öyküsünün varlığı, aşırı aktif mesane ve disfonksiyonel işeme gibi sorunların sıklığını arttırmaktadır.

Sosyoekonomik Faktörler

Düşük sosyoekonomik durum, okula başlama risk faktörleri arasında sayılmaktadır. Hijyenik koşulların kötülüğü, okulda tuvalet kullanımının zorlukları (süre kısıtlılığı, temizlik sorunları gibi) işemenin geciktirilmesine ve böylelikle mesane problemlerine yol açabilmektedir.

Davranışsal Faktörler

Sağlıklı toplumla karşılaştırıldığında idrar kaçırma sorunu olan çocuklarda anksiyete, dikkat eksikliği, hiperaktivite gibi problemler daha sık görülmektedir. Aynı zamanda bu çocukların duyusal ve motor aktivitelerinde problemler daha sık bildirilmektedir.

Fiziksel Faktörler

Eklemlerinde mobilite artışı olan çocuklarda (okul çağında sıklığı %15) gündüz idrar kaçırma daha sık olabilmektedir. Bu duruma yol açan sebebin pelvik taban bağlarında (ligamen) gevşeklik olduğu belirtilmektedir. Eklemlerinde hipermobilite olan kızlarda gündüz idrar kaçırma, nokturnal enürezis ve idrar yolu enfeksiyonu sağlıklı kızlara göre daha sık iken aynı soruna sahip erkeklerde kabızlık ve fekal inkontinans daha sıktır. Fiziksel faktörlerden bir diğeri obezite olup; kabızlık, sedanter yaşam, hormonal etkiler ve otonomik disfonksiyon ilişkili idrar kaçırma sorunlarının artışına yol açmaktadır.

Tablo 1. Alt üriner sistem disfonksiyonunun dört ana alt tipinde belirti ve bulgular

	Belirtiler	Bulgular
Aşırı aktif mesane (*overactive*)	(Sistometrik olarak) Detrusor kasında aşırı aktivite, işeme sıklık artışı, aciliyet, gece ve gündüz idrar kaçırma, kabızlık	Tutma manevraları, normal akım paterni, mesane duvarı kalınlaşması, düşük volümlerde işeme
Disfonksiyonel işeme	İşeme sırasında sfinkterin gevşeyememesi, normal işeme sıklığı, gece veya gündüz idrar kaçırma, kabızlık, idrar yolu enfeksiyonu	İşeme sonrası rezidü, staccato veya aralıklı işeme paterni, sıklığın normal olması
Tembel mesane (*underactive*)	(Sistometrik olarak) Zayıf detrusor kasılmaları, işeme sıklığının azlığı, gündüz idrar kaçırma, kabızlık ve idrar yolu enfeksiyonu	İşeme sonrası rezidü, staccato veya aralıklı işeme, artmış volümde işeme
İşemenin geciktirilmesi	İşeme sıklığının azalması ve idrar kaçırma	Normal işeme akım paterni

İDRAR KAÇIRAN HASTAYA YAKLAŞIM VE DEĞERLENDİRME

(Tüm hastalık grupları için):

Tüm hastaların tanısında ve yönetiminde detaylı öykü alımı, işeme bozukluğu semptom skorlaması, işeme günlüğü ve dikkatli bir muayene çoğu zaman yeterli olmaktadır.

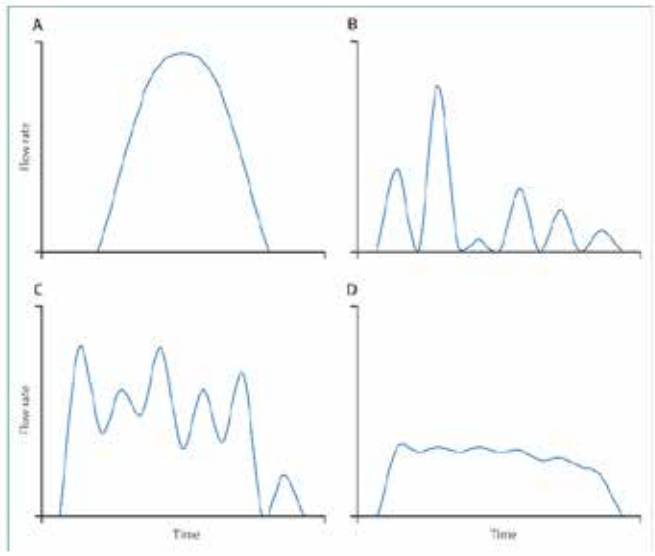
Öyküde, idrar kaçırmanın başlama zamanı, sıklığı, kaç kez olduğu sorgulanmalıdır. Mesane fonksiyon bozukluğunu düşündüren, aciliyet hissi (urgency), gündüz idrar kaçırma, idrarı tutma manevralarının varlığı (çömelme, bacaklarını çaprazlama, *Vincent's Curtsy* gibi pozisyon değişiklikleri), dışkılama alışkanlığı (kabızlık, enkoprezis) ve idrar yolu enfeksiyonu sorgulanarak ayırıcı tanı yapılmalıdır.

Aileden çocuğun gelişim basamakları, birinci derecede yakınlarındaki idrar kaçırma varlığı, zorlu yaşam olayları (kardeş doğumu, okula başlama, taşınma, hastaneye yatma, ayrılık vs) hakkında bilgi alınmalıdır. Ayrıca bu duruma yol açabilecek, uyku apnesi ve ilaç kullanımı gibi diğer nedenler de sorgulanmalıdır.

En az 2 günlük olacak şekilde alınan sıvılar, idrara gitme sıklığı, her seferinde yapılan idrar miktarını ve kaçırma saatlerini gösteren işeme günlüğü tutturularak, poliüri varlığı, fonksiyonel mesane kapasitesi ve işeme alışkanlığı ayrıntıları belirlenmelidir.

Fizik bakıda genel değerlendirme dışında nörolojik muayene, özellikle lumbosakral bölge muayenesi ve genito-üriner sistem muayenesi dikkatlice yapılmalıdır.

Monosemptomatik enürezis nokturna sorunu olan hastalarda ileri laboratuvar incelemeleri veya görüntüleme şart değildir. Laboratuvar ve radyolojik incelemelerin amacı ileri inceleme gerektiren alt üriner sistem hastalığına sahip az sayıdaki hastayı MEN'li hastalardan ayırabilmektir. MEN olmayan hastalarda etiyolojide yer alabilecek farklı durumların değerlendirilebilmesi için (üriner sistem enfeksiyonu, tübülointerstisyel hastalıklar, kronik böbrek yetersizliği, santral ya da nefrojenik diabetes insipitus ve diabetes melllitus gibi) tam idrar tetkiki, açlık kan şekeri, kan üre azotu, serum kreatinin düzeyi, sodyum, potasyum ve klor en az bir kez istenmelidir. Alt üriner sistem hastalığı düşünülen grupta üriner sistem ultrasonografi ve seçilmiş hastalarda ürodinamik çalışmalar yol gösterici olabilmektedir. Girişimsel olmayan ürodinamik çalışmalardan serbest üroflovmetri idrar akım paternlerini göstererek altta yatan sorun hakkında fikir vermektedir (Şekil 2)



Şekil 2. Serbest üroflovmetri testi ile elde edilebilen yaygın dört işeme paterni. (A) Normal, (B) Aralıklı, (C) Staccato, (D) Plato

TEDAVİ

MONOSEMPTOMATİK ENÜREZİS TEDAVİSİ:

Enürezis çoğunlukla kendi kendine düzelen bir durum olmakla birlikte, neden olduğu özgüven azlığı gibi psikososyal sorunlar nedeniyle tedavi edilmesi gereken bir durumdur. Tedavinin esasları destekleyici tedavi, ilaç tedavisi ve alarm tedavisi olarak özetlenebilir.

Destekleyici tedavi (davranış tedavisi):

Destekleyici tedavinin tek başına yeterli olmadığı ilaç ya da alarm tedavisi ile birlikte kullanılması önerilmektedir. Öncelikle aile normal mesane fonksiyonları ve EN patogenezi hakkında bilgilendirilmeli ve aile ve çocuğun motive olması sağlanmalıdır. Takvim yöntemi önerilebilir. Bu yöntemde her sabah çocuğun çeşitli sembollerle belirlediği kuru ve ıslak geceleri işaretlediği bir takvim doldurması sağlanır, takvimde kuru gün sayısı için bir hedef belirlenerek, bu sayıya ulaşınca ödüllendirilir. Düzenli tuvalete gitmesi sağlanmalıdır (sabah, gün içinde okuldayken en az iki, okul sonrası bir kez, yemek zamanı ve yatmadan önce) ve çocuğa tuvaletini yaparken pelvik taban kaslarını gevşetici pozisyon öğretilmelidir. Gündüz sıvı alımı serbest bırakılırken, akşam sıvı ve besin alımı kısıtlanmalıdır. Kabızlık/dışkı kaçırma varsa öncelikle bu durum tedavi edilmelidir.

Alarm tedavisi:

Etkinliği kanıtlanmış bir tedavi şeklidir. Çocuk uykusunda işediğinde bir zil sisteminin çalmaya başlaması ve çocuğu uyandırması temeline dayanır. Etki mekanizması tam olarak bilinmemekle birlikte, mesane kapasitesini arttırdığı, gece idrar miktarını azalttığı ve uyanmayı kolaylaştırdığı öne sürülmüştür. Başlangıçta hasta mesane tamamen boşaldıktan sonra uyanır. Bir süre sonra daha erken, uykusunda idrarı geldiğinde uyanmaya başlar. Alarm tedavisi tamamen kuruluk sağlandıktan 1 ay sonra bırakılmalıdır. Çeşitli çalışmalarda başarı oranı %65-90 olarak bulunmuş olup, diğer bütün yöntemler içinde en yüksek başarı ve en düşük relaps oranına sahip yöntemdir. Alarm tedavisinde amaç, uykuda işeme sıklığını azaltmak değil, tam kuruluğu sağlamaktır. En önemli sorun alarm ile uyanamayan çocuklarda ailenin tedaviyi bırakmasıdır.

İlaç tedavileri:

Desmopressin: Antidiüretik hormonun sentetik şeklidir. Kanıta dayalı etkili bir tedavi yöntemidir. Akut etki istendiği durumlarda çok yararlıdır. Nokturnal poliüirisi olan olgular (gece idrar miktarının beklenen mesane kapasitesinin %130'dan fazla olması), normal mesane kapasitesi olanlar (maksimum işeme hacminin beklenen mesane kapasitesinin %70'den fazla olması) ve alarm tedavisinin başarısız olduğu durumlarda oldukça etkilidir. Desmopressin

120 µg/gün hızlı-eriyen tablet (fast-melting formula) (yatmadan 30-60 dakika önce) şeklinde tedaviye başlanır. Tedaviye 2 hafta içinde yanıt varsa aynı dozda 3 ay süreyle kullanılarak doz azaltılarak kesilir. Tedavi başlandıktan sonra iki hafta içinde yanıt alınamazsa doz 240 µg/gün olacak şekilde arttırılabilir. 3 ay süreyle tedaviye devam edilir, kuruluk sağlandıktan sonra doz azaltılarak ve aralıklı olarak verilerek kesilir.

Kısa dönemde, desmopressine alarma göre daha hızlı yanıt alındığı bildirilmiştir, ancak yapılan çalışmalarda tedavi kesilmesinden 6-24 ay sonra kuru kalma oranının %30' a düştüğü görülmüştür. Uygulama kolaylığı, düşük yan etkisi nedeniyle tercih edilen bir yöntemdir. Nadir görülen ancak önemli bir yan etkisi su intoksikasyonudur. Bu nedenle akşamları çocukların sıvı alımı kısıtlanmalıdır.

Antikolinerjikler (Oksibutinin, tolterodin): Monosemptomatik noktürnal enüreziste alarm ve desmopressin tedavinin etkisiz olduğu durumlarda kullanılır. Kombinasyon tedavisi olarak da kullanılabilir.

GÜNDÜZ İDRAR KAÇIRMA TEDAVİSİ:

Standart üroterapi:

Gündüz idrar kaçıran çocukların tüm alt tiplerinde ilk tedavi seçeneğidir. Yeterli sıvı alımı, düzenli aralıklarla ve yeterli zaman ayrılarak işeme ve işeme günlüğünün yapılması takip ve tedavide önemlidir. Doğru işeme tekniği, doğru oturma pozisyonu anlatılmalıdır. Üroterapinin başarı oranı %40-90 olarak bildirilmektedir. Ailenin iş birliği

önemlidir. Ayrıca eşlik edebilecek kabızlık ve idrar yolu enfeksiyonu tedavi edilmelidir. Başarısızlık halinde hastalık yeniden değerlendirilmeli, tanı doğruluğundan emin olunmalı ve gerekli ek tetkikler planlanmalıdır.

Fizyoterapi:

Pelvik taban egzersizleri, biyofeedback uygulamaları, alarm tedavisi ve nöromodülasyon faydalı olabilmektedir. Nöromodülasyon özellikle farmakolojik tedaviye uyumsuz hasta gruplarında kullanılabilecek bir yöntemdir.

Farmakolojik tedavi:

İlaç tedavisi mesanede artmış detrusor aktivitesini, kabızlık ve idrar yolu enfeksiyonunu tedavi amaçlı verilebilmektedir. Aşırı aktif mesane ve/veya yeterli sıvı alımına rağmen mesanede depolama yetersizliği olması durumunda antikolinerjikler faydalı olabilmektedir. Oksibutinin ve propiverin çocukta kullanım onayı almış ilaçlardır.

Oksibutinin selektif olmayan antimuskarinik bir ilaç olup; sık olarak ağız kuruluğu, kabızlık, görme bozukluğu, davranış değişikliği gibi yan etkilere yol açabilmektedir. Kısa etkili olması ve doz değişikliklerine hızlı yanıt alınması avantajlarındandır.

Propiverin selektif bir antimuskarinik olup hem antikolinerjik etkisi mevcut olup hem de kalsiyum kanal blokeri etkisi mevcuttur. Propiverin ile oksibutinin benzer klinik etkiye sahiptirler. Propiverin, oksibutinine kıyasla daha iyi etkililik, tolere edilebilirlik, güvenliğe sahiptir.

Tolterodin mesaneye özgü bir antimuskarinik olup çocuklarda kullanımı güvenli bulunmuştur ancak etkisiyle ilgili çelişkili görüşler mevcuttur. Yan etkileri nispeten daha azdır.

Solifenasin selektif antimuskarinik bir ilaç olup çocuklarda kullanımı uygun değildir ancak çalışma düzeyinde olumlu sonuçlar alınmıştır.

Mirabegron B3 adrenarjik agonist olup, aşırı aktif mesane tedavisinde erişkinlerde güvenli bulunmuştur, çocuklarda tecrübe yeterli değildir.

İmipiramin trisiklik antidepresan bir ilaç olup eskiden kullanımdaydı ancak taşikardi gibi ciddi yan etkileri nedeniyle artık tercih edilmemektedir.

Diğer tedaviler

Seçilmiş olgularda botoks uygulaması, mesane augmentasyonu ve temiz aralıklı kateter uygulaması gerekebilmektedir.

SONUÇ:

Çocuklarda idrar kaçırma basit bir sorun olabileceği gibi önemli bir hastalığın başlangıç belirtisi de olabilir. Şikayetin ve hikayenin doğru ve ayrıntılı şekilde alınması, eşlik eden sorunların iyi değerlendirilmesi, detaylı bir fizik muayene ve hedefe yönelik tetkikler ile doğru teşhis ve ardından aile ile tam işbirliği halinde uygun hasta yönetimi başarı için önemlidir.

KAYNAKLAR

1. Nieuwhof-Leppink AJ, Schroeder RPJ, van de Putte EM, de Jong TPVM, Schappin R. Daytime urinary incontinence in children and adolescents. Lancet Child Adolesc Health. 2019 Jul;3(7):492-501. doi: 10.1016/S2352-4642(19)30113-0. Epub 2019 May 4. PMID: 31060913.

2. Sureshkumar P, Craig JC, Roy LP, Knight JF. Daytime urinary incontinence in primary school children: a population-based survey. J Pediatr. 2000 Dec;137(6):814-8. doi: 10.1067/mpd.2000.109196. PMID: 11113838.

3. Farhat W, Bägli DJ, Capolicchio G, O'Reilly S, Merguerian PA, Khoury A, McLorie GA. The dysfunctional voiding scoring system: quantitative standardization of dysfunctional voiding symptoms in children. J Urol. 2000 Sep;164(3 Pt 2):1011-5. doi: 10.1097/00005392-200009020-00023. PMID: 10958730.

4. *Israel Franco, Paul Austin, Stuart Bauer, Alexander von Gontard, Yves Homsy. Pediatric Incontinence : Evaluation and Clinical Management. Wiley-Blackwell; 2015. E-book, accessed November 14, 2022.*

5. Neveus T, Eggert P,Evans J,Macedo A,Tekgül S.Evaluation and treatment for monosymptomatic enuresis.A standardization Document from the international Children's continence study. J Urol, 2010.

6. *Özkaya* O.Enürezis. Turkiye Klinikleri J Pediatr Sci 2008, 4(1):106-110.

7. Norgaard JP, van Gool HD, Hjalmas K, Djurhuus JC, Hellstrom AK. Standardization and definitions in lower urinary tract dysfunction in children BJU Int, suppl, 1998;81.

8. Hjalmas K, Arnold S, Bower W, Caione P, Chiozzaa M, Gontard A. Nocturnal Enuresis: An international evidence based management study. J Urol, 2004; 171;2545-2561.

9. Alon US. Nocturnal enuresis. Pediatr Nephrol 1995;9: 94-103.

10. Jalkut M W, Lerman S, Churchill BM. Enuresis.Pediatric Urology, Pediatrics Clinics of North America 2001;48, 1461-1488.

11. Kawauchi A, Yamao Y, Nakanishi H, Naito Y, Tanaka Y, Ukimura O. Relationship among nocturnal urinary volume, bladder capacity and nocturia with and without waterload in nonenuretic children Urology; 2002, 59; 433.

12. Fly Hansen A, Jorgensen TM. Treatment of nocturnal enuresis with the bell and pad system. Scand J Urol Nephrol, 1995;Suppl 173: 101-102.

13. A. Avanoğlu, E. Baskın, O. Söylemezoğlu, S. Tekgül, O. Ziylan, U. Zorludemir. Türkiye Enürezis Kılavuzu, 2010.

Hipertansiyon

Hacer Özdemir

Hipertansiyon (HT), çocukluk çağında erişkinlere göre daha az sıklıkta görülmekle birlikte önemli bir sağlık sorunu olarak karşımıza çıkmaktadır. Son yıllarda çocuk ve ergen yaş grubunda obezitenin artması ile sıklığı artmıştır. Çocukluk dönemindeki yüksek kan basıncının bu yaş grubunda morbidite ve mortalite artışıyla ilişkili olmasının yanı sıra erişkin dönemdeki hipertansiyon ve artmış kardiyovasküler olaylarla da ilişkili olduğu görülmüştür.

Obezite ve sağlıksız beslenme alışkanlıklarının yaygınlaşmasıyla birlikte hipertansiyon insidansı artmıştır. Çocukluk çağında hipertansiyon sıklığının %3,5 kadar olduğu düşünülmekte, bu oran kronik böbrek hastalığı olan çocuklarda % 50'ye kadar yükselmektedir.

Hipertansiyon sıklığının obezite, Tip 1 ve Tip 2 diyabet, uyku apne sendromu, kronik böbrek hastalığı ve prematürite gibi durumlarda arttığı bilinmektedir.

Çocukluk çağı hipertansiyonu için başlıca iki kılavuz bulunmaktadır. İlki 2009'da yayınlanmasının ardından 2016' da güncellenmiş olan European Society of Hypertension (ESH) kılavuzu, diğeri ise Amerikan Pediatri Akademisi (AAP) tarafından oluşturulan ve 2017'de güncellenen AAP kılavuzu'dur. Bu kılavuzlar ışığında hipertansiyon tanı, değerlendirme ve tedavisi ile ilgili güncel bilgiler elde edilmiştir. Kılavuzların amacı ortak olsa da aralarında benzerlik ve farklılıklar bulunmaktadır.

TANIM

Normal kan basıncı; yaş, cinsiyet ve boya göre kan basıncı ölçümlerinin 90. persentilden düşük olmasıdır. Hipertansiyon tanımı ise sistolik ve/veya diyastolik KB'nın klinik ölçümlerde 95. persentil ve üzerinde olması olarak tanımlanmıştır.

Hipertansiyon sınıflaması için AAP kılavuzu 13 yaş ve üzeri, ESH kılavuzu ise 16 yaş ve üzeri ergenlerde erişkin hipertansiyon kılavuzu (American Heart Association ve American College of Cardiology) değerlerinin kullanılmasını önermektedir.

Çocuklarda 13 yaş altı için 90.persentil altı ölçümler, 13 yaş üzeri için ise <120/<80 mmHg ölçümler normotansif kabul edilir. Yüksek kan basıncı; 13 yaş altında 90-95P ya da 120/80-95P arası değerler iken, 13 yaş üzerinde 120-129/<80 mmHg olarak kabul edilmektedir. Hipertansiyon ise 13 yaş altı için ≥95.persentil ya da ≥130/80 mmHg iken 13 yaş üstündeki ergenlerde ≥130/80 mmHg ölçümlerdir.

Evre 1 HT; 13 yaş altında 95P-95P+12 mmHg ya da 130/80-139/89 iken, 13 yaş üstünde 130/80-139/89 arası kabul edilir.

Evre 2 HT; 13 yaş altında ≥95P+12 mmHg ya da ≥140/90 mmHg (hangisi düşükse) kabul edilirken, 13 yaş üstünde ≥140/90 mmHg kabul edilmektedir.

Acil müdahale endikasyonu için önerilen değerler ≥95P+30 mmHg ya da herhangi bir yaş için ≥180/120 mmHg'dir.

KAN BASINCI ÖLÇÜMÜ

Ofis Kan Basıncı Ölçümü

Ofis kan basıncı ölçümlerinde osilometrik cihazla veya oskültasyon yöntemi ile kan basıncı ölçülebilmektedir. Osilometrik cihaz ölçümünde 90.persentili aşan ölçümlerin oskültasyon ile tekrarlanması gerekmektedir.

Çocuklarda kan basıncı, brakial arter üzerine yerleştirilmiş bir stetoskop kullanarak ölçülmelidir. KB ölçümü öncesi çocuk uyarıcı ilaçlardan, gıdalardan kaçınmalı; sakin bir odada 3-5 dakika, ayakları yerde, sırtını destekleyecek pozisyonda oturmalıdır. Ölçümler kubital fossa kalp seviyesinde desteklenecek şekilde yapılmalıdır. Uygun bir manşonun eni; olekranon ve akromion arasındaki orta noktada kol çevresinin en az %40'ını, boyu ise %80-100'ünü

kapsamalıdır. SKB, Korotkoff seslerinin (K1) başlamasıyla belirlenir. Korotkoff seslerinin kaybolması (K5) DKB ölçümüdür. İlk ölçümde kan basıncı yüksek saptanması halinde en az iki ölçüm daha yapılmalı ve oskültasyon ile doğrulanmalıdır. Sonrasında üç ölçümün ortalaması alınıp sınıflandırılmalıdır.

Üç yaş ve daha büyük çocuklarda yılda bir kan basıncı ölçümü önerilmektedir. Ancak obezite, böbrek hastalığı, diyabet, aort koarktasyonu varlığında ya da kan basıncını yükselten ilaç kullanımı gibi hipertansiyona yatkınlık yaratan durumlarda her kontrolde tansiyon ölçümü yapılması önerilmektedir.

Üç yaşından küçük çocuklarda; düşük doğum tartılı bebeklerde, premature doğum öyküsü, umblikal kateter gereksinimi olan bebeklerde, konjenital kalp hastalığı, tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonu, ürolojik anomaliler, solid organ nakli, kemik iliği nakli, malinite, nörofibromatozis, tüberoskleroz ya da orak hücreli anemi gibi hastalıklardan biri mevcut ise kan basıncı ölçümü yapılmalıdır.

Yaşam İçi Kan Basıncı İzlemi (YİKBİ)

Yaşam içi kan basıncı izlemi, hastanın kan basıncının ofis dışı ortamda 24 saat boyunca her 20–30 dak. ara ile yapılan gece-gündüz kan basıncı ölçümlerinden oluşur. Gece ve gündüz sistolik, diyastolik ve ortalama kan basıncı ölçümleri, 95.persentil üzerindeki kan basıncı ölçümlerinin tüm ölçümlere oranı (kan basıncı yükü), gece kan basıncı ölçümlerinde düşme (dipping) olup olmadığı belirlenir. Ölçümlerin değerlendirilmesinde, ortalama SKB ve DKB <95. persantil olması ve kan basıncı yükünün <%25 olması normal kan basıncını gösterir. Normal dipping değerinin % 10-20 arasında olması beklenir.

Tanı anında hipertansif saptanan çocuklarda, 1 yıl ve üzeri ofis kan basıncı ölçümleri yüksek kan basıncı grubunda olan çocuklarda, antihipertansif tedavi başlamadan önce YİKB değerlendirmesi önerilmektedir. Yüksek riskli gruplarda; (obezite, diyabet, prematürite, kronik böbrek hastalığı, uyku apne sendromu, solid organ nakli gibi) YİKB ölçümü önerilmektedir.

Yaşam içi kan basıncı ölçümü; maskeli hipertansiyon ve beyaz önlük hipertansiyonu tanısı için faydalıdır. Beyaz önlük hipertansiyonunda, ofis ölçümünde kan basıncı ≥95. persantil iken, YİKB değerleri normal sınırlardadır. Maskeli hipertansiyonda ise, ofis ölçümleri normal ancak YİKB değerleri yüksek olarak saptanır. Maskeli hipertansiyon hedef organ hasarı açısından risk taşımaktadır.

HİPERTANSİYON NEDENLERİ VE TANISAL YAKLAŞIM

Hipertansiyon tanısı konulduktan primer ve sekonder ayrımının yapılmalıdır. Çocuk ve ergenlerde görülen hipertansiyonun en sık nedeni primer hipertansiyondur. Primer hipertansiyon altı yaşından büyük çocuklarda, aile öyküsü pozitif ise ve fazla kilo/obezite eşlik ediyor ise ve hipertansiyonun sekonder nedenini düşündüren öykü, fizik muayene bulguları saptanmıyorsa düşünülmelidir ve tetkikleri planlanmalıdır. Tüm hastalara üre, kreatinin, sodyum potasyum, tam idrar analizi, lipid profili, mikroalbuminüri değerlendirmesi yapılmalıdır. Obez çocuklarda hemoglobin A1C, AST, ALT değerlendirilmesi yapılmalıdır.

Küçük yaş gruplarında sekonder nedenler daha fazla görülmekle birlikte özellikle renal parankim hastalıkları ve renovasküler hastalıklar önde gelen sebeplerdendir. 6 yaşından küçük çocuklarda ve hedef organ hasarının eşlik ettiği ciddi hipertansiyon durumlarında akla gelmelidir.

Hipertansiyon tanısı konulduktan sonra ayrıntılı aile öyküsü alınmalı, doğum ve doğum sonrasında yoğun bakım izlemi ve bu sırada göbek kateteri gereksinimi olup olmadığı sorgulanmalı, kullanılan ilaçlar, beslenme biçimi, tuz kullanımı, psikososyal durumu ve fiziksel aktivite durumları hakkında anamnez alınmalıdır.

Hipertansiyon tanısı almış çocukların tartı, boy, vücut kitle indeksi ve persantilleri değerlendirilmelidir. Bu çocuklarda sağ kol, sol kol, tek bacak KB ölçümü yapılmalıdır. Ayrıntılı fizik muayene yapılması hem hipertansiyonun sekonder nedenlerinin hem de hedef organ hasarının saptanabilmesi açısından önemlidir.

Laboratuvar incelemeleriyle altta yatan sekonder nedenler araştırılmalıdır. Öykü, fizik bakı ve başlangıç tetkiklerinde şüphe duyulan bir durum var ise özgün testler yapılmalıdır.

Renovasküler etiyoloji açısından görüntülemelerde renal arter doppler incelemesi sekiz yaş ve üzeri normal kilolu

çocuklarda tarama amaçlı kullanılabilir. Renal arter stenozu tanısında altın standart konvansiyonel arteriyografidir. Manyetik rezonans (MR) ya da bilgisayarlı tomografi (BT) anjiografi noninvazif görüntüleme yöntemleridir.

Hedef organ hasarına yönelik tetkikler

Hipertansiyonun hedef organ hasarını saptamada ekokardiyografi yapılması gerekmektedir. Sol ventrikül hipertrofisi varlığı mutlaka her hastada değerlendirilmelidir. AAP, kalp görüntülemesini sol ventrikül ejeksiyon fraksiyonu ve kütlesinin değerlendirilmesini de önermektedir. İlk değerlendirme sonrası 6–12 ay ara ile kontrol edilmelidir. İlk başvuruda normal saptanır ise yıllık kontrol yeterlidir. Akut ciddi hipertansiyonda göz dibi incelemesi yapılması önerilir. Çocuklarda kronik böbrek hastalığı, obezite, insülin direnci, dislipidemi ve yoğun fiziksel aktivite gibi durumlarda mikroalbuminüri görülebilir.

KAYNAKLAR:

1. Göknar N, Çalışkan S. New guidelines for the diagnosis, evaluation, and treatment of pediatric hypertension. *Turk Pediatri Ars*. 2020;55(1):11-22. Published 2020 Mar 9

2. Başaran C, Kasap Demir B. Comparison of Childhood Hypertension Guidelines. *The Journal of Current Pediatrics* 2021;19:393-405

3. National High Blood Pressure Education Program Working Group on High Blood Pressure in Children and Adolescents. The fourth report on the diagnosis, evaluation, and treatment of high blood pressure in children and adolescents. *Pediatrics*. 2004;114(2 Suppl 4th Report):555-576.

4. Lurbe E, Agabiti-Rosei E, Cruickshank JK, et al. 2016 European Society of Hypertension guidelines for the management of high blood pressure in children and adolescents. *J Hypertens*. 2016;34(10):1887-1920.

5. Flynn, Joseph T et al. “Clinical Practice Guideline for Screening and Management of High Blood Pressure in Children and Adolescents.” *Pediatrics* vol. 140,3 (2017): e20171904.

Hipertansiyon

Diana Üçkardeş

TEDAVİ

Tedavinin amacı, hedef organ hasarına engel olmak ve erişkin dönemdeki hipertansiyon ve kardiyovasküler hastalık riskinin azaltmaktır. Hedef kan basıncı sistolik ve diyastolik kan basıncının <90. persentil veya <130/80 mmHg'nın (hangisi daha küçükse) olmasıdır. Kronik böbrek hastalığı tanısı olan hastalarda ise 50. persentilin altında daha düşük kan basıncı değerleri hedeflenmelidir.

Hipertansiyon tedavisi yaşam şekli değişiklikleri ve farmakolojik tedaviyi içerir. Öncelikle yaşam biçimi değişikliği, beslenme alışkanlıkları, fiziksel aktivite gibi durumlar değerlendirilmelidir. Özellikle günlük tuz alımının kısıtlanması (<3 gram), yüksek zeytinyağı tüketimi kan basıncı kontrolünde önem taşımaktadır. Yüksek oranda sebze, meyve içeren, düşük yağlı süt ürünleri, tam tahıllı ürünler, tavuk, balık, fındık ve yağsız etten oluşan DASH ("Dietary Approach to Stop Hypertension") tipi diyet kan basıncı kontrolünün sağlanmasında önerilmektedir. Haftada 3–5 kez 30–60 dak. yürümek kan basıncını düşürmeye yardımcı bir aktivite olarak önerilmelidir.

Farmakolojik tedavi, yaşam biçimi değişikliklerine rağmen hipertansif hastalar, semptomatik hastalar, modifiye edilebilir risk faktörü (obezite) olmadan evre 2 hipertansiyonu olan hastalar, sol ventrikül hipertrofisi gibi hedef organ hasarı varlığında, kronik böbrek hastalığı, diyabet gibi sekonder nedenlerin varlığında başlanabilir. Tedaviye tek ilaçla ve en düşük dozda başlanmalıdır. Tedaviye başladıktan sonra 2-4 hafta ara ile kan basıncı kontrol edilmeli ve tedavi yanıtı değerlendirilmelidir. Kan basıncı hedeflenen düzeye ulaşmamış ise ilaç dozu yükseltilmeli, ilaç yan etkileri göz önünde bulundurulmalıdır. Kan basıncı kontrol altına alınır ise 4-6 haftalık aralarla hasta değerlendirilmelidir. Kan basıncı kontrolü uygun dozda kullanılan tek ilaçla kontrol altına alınamazsa ikinci ilaç eklenmelidir. Hastanın ilaç uyumu mutlaka sorgulanmalıdır. Kan basıncı hedeflenen düzeye ulaşıldıktan sonra hastalar 3-4 ay ara ile izlenmelidir. Ev ölçümleri izlem için kullanılabilir. Her kontrolde hastanın ilacı nasıl uyguladığı, ilaç uyumu, önerilere dikkat edip etmediği sorgulanmalı, gerekirse laboratuvar tetkikleri incelenmelidir.

Başlangıç tedavisi için ACE inhibitörü (anjiotensin converting enzim), ARB (anjiotensin reseptör blokeri), uzun etkili kalsiyum kanal blokerleri veya tiyazid grubu diüretikleri önerilmektedir. Beta-blokerler güvenlik açısından çocukluk çağında ilk basamak tedavi olarak kullanılmamalıdır. Kronik böbrek hastalığı, proteinüri ve diyabeti olan hastalarda ARB veya ACE inhibitörleri kontrendikasyon yok ise ilk tercih edilecek ilaçlardır.

HİPERTANSİF ACİLLER

Hipertansif kriz çocuklarda nadir görülen bir durumdur. Tedavi edilmezse hayatı tehdit edici olabilir ve yaşamsal organlarda geriye dönüşsüz hasar bırakabilir. Hipertansif kriz ile karşımıza çıkan hastanın klinik semptomları çok hafif (urgency-hipertansif aciliyet) olabileceği gibi benzer kan basıncı değerinde hasta şiddetli semptomlara (emergency-hipertansif acil durum) sahip olabilir. Kan basıncı yüksekliği ile başvuran hastaların hedef organ hasarı açısından klinik bulguları ile birlikte bireyselleştirilmiş olarak değerlendirilmesi, kan basıncının mutlak değerinden daha fazla önem taşımaktadır.

Hipertansif krizde tedavinin temel amacı, hipertansiyona bağlı yan etkilerden korunarak kan basıncının kontrollü azaltılması, hipertansiyonun neden olduğu nörolojik, oftalmolojik, renal ve kardiyak komplikasyonları içeren organ disfonksiyonunu önlemek veya tedavi etmektir. Organların hipertansif hasarını önlemek için kan basıncı düşürülmeli, ancak hızlı kan basıncı düşüşüyle ortaya çıkabilecek hipoperfüzyon açısından dikkatli olunmalıdır. Bu nedenle hipertansiyonun acil tedavisinde intravenöz bolus yerine sürekli infüzyon tedavisi tercih edilmelidir.

Son 2017 CPG for Screening and Management of High BP in Children and Adolescents kılavuzu hipertansif aciliyet yerine akut ciddi hipertansiyon, hipertansif acil durum yerine akut semptomatik ciddi hipertansiyon terimini kullanmıştır. Hipertansif krizde kan basıncı değeri yetişkin hastalar için 180/120 mmHg iken, çocuklarda 95. persentilin 30 mmHg üzerindeki değerler sayılabilir. Benzer kan basıncı yüksekliği olan hastalar farklı klinik

tablolar ile karşımıza çıkabilir.

Etyoloji

Yetişkin hastalarda hipertansif krizler sıklıkla antihipertansif ilaç kullanımında uyumsuzluk, ilaçların aniden kesilmesi ile ilişkili iken, çocuklarda sıklıkla sekonder hipertansiyonun, özellikle renal, renovasküler nedenli hipertansiyonun bir bulgusu olarak karşımıza çıkar. Yenidoğanlarda aort koarktasyonu, renal arter/ven trombozu, polikistik böbrek hastalığı gibi durumlarda hipertansif kriz görülebilir. Primer hipertansiyon, renal parankimal hastalık, endokrin nedenler, otoimmün hastalıklar ve ilaçlar daha büyük çocuklarda ve adolesanlarda nedenler arasındadır. Ergenlerde kokain, amfetamin gibi madde kötüye kullanımı, yüksek dozda psödoefedrin, fenilpropanolamin, nonsteriod antiinflamatuar ilaç, monoaminooksidaz inhibitörleri kullanımı hipertansif krize yol açan nedenlerdendir.

Klinik Bulgular

Hastalar baş ağrısı, bulantı, kusma, bulanık görme gibi daha hafif semptomlarla gelebileceği gibi hipertansif ensefalopati, serebral enfarktüs, beyin kanaması, retinal kanama, papilödem, fasiyal sinir felci, akut böbrek hasarı, akut kalp yetersizliği ve akciğer ödemi gibi hayatı tehdit eden ciddi durumlarla karşımıza çıkabilir.

Hipertansif krizin çocuklarda en yaygın klinik belirtisi nörolojik semptomlardır. Akut serebral semptomlar ani başlangıçlı ve serebral otoregülasyonun yapılmasına yetecek sürenin olmadığı durumlarda görülmektedir. Hastaların yoğun bakımda izlenmesi, fundoskopik muayene (hemoraji, eksuda, papilödem), ayrıntılı nörolojik muayene yapılması, BT/MR ile kraniyal görüntüleme yapılarak posterior reversible encephalopathy sendromu (PRES) açısından değerlendirilmesi önerilir. Hipertansif ensefalopati görüntülemelerde özellikle oksipitoparietal alanda beyaz cevherde geri dönüşümlü olarak ortaya çıkan PRES olarak adlandırılan durum ile karşımıza çıkabilir. PRES'te bulgular bilateral oksipitoparietal alanda, beyaz cevherde sıklıkla geri dönüşümlü değişiklikler olarak görülür.

Hipertansif krizin kardiyovasküler belirtileri konjestif kalp yetersizliğini içerir. Eforda dispne, akciğer ödemi, galo ritmi görülebilir.

Görme anormallikleri, retinal infarktüsler, kanamalar, optik disk ödemi, kortikal körlük, akut iskemik optik nöropati ve kafa içi basınç artışına bağlı görme anormalliklerini kapsar.

Böbrek ile ilgili belirtiler, akut böbrek hasarı, proteinüri, hematüri şeklinde karşımıza çıkabilir.

Yenidoğan ve süt çocuklarında hipertansif krizin belirtileri, irritabilite, beslenme problemleri, taşipne, apne, siyanoz, kalp yetersizliği ve nöbet şeklinde görülebilir.

Değerlendirme

İlk değerlendirme birkaç dakika içinde yapılmalı, kısa öykü, fizik muayene ile hipertansiyonun olası nedeni bulunmalıdır. Gerekli laboratuvar incelemeleri ve görüntülemeler yapılmalıdır. Hipertansif acil durumlarda sonuçlar beklenmeden tedaviye başlanmalıdır.

Tedavi

Tedavinin temel amacı hipertansiyona sekonder gelişebilecek yaşamı tehdit eden hedef organ hasarını önlemek veya tedavi etmektir. Hastalar yoğun bakım ünitesinde izlenmeli, kan basıncı düşüşü kontrollü ve güvenli bir şekilde sağlanmalıdır.

Tedaviye başlamadan önce alınması gereken kararlar;

1. **Hangi uygulama yolu?**

Hayatı tehdit eden komplikasyonlar varlığında ve/veya hastanın bilinci kapalı ise intravenöz yol tercih edilerek tedavi edilmelidir. Bolus infüzyon yerine sürekli infüzyon şeklinde ilaç uygulanmalıdır. Hasta oral alımı tolere edebiliyorsa ve hayatı tehdit eden komplikasyon yoksa oral yoldan ilaçlarla tedavi edilebilir.

2. **Hangi ilaç uygulanmalı?**

İlk ilaç seçimi hekimin klinik tecrübesine ve bulunduğu hastanede ilaç ulaşılabilirliğine bağlıdır. İlaçlar etki

hızı, güvenilirlik ve kullanım kolaylığına bağlı tercih edilir. Akut hipertansiyonun nedeninin bilindiği durumlarda kan basıncı kontrolü sağlandıktan sonra hastanın hastalığına yönelik ilaçlarla kan basıncı kontrolüne devam edilmelidir. Örneğin akut glomerulonefrit tanılı hastada su ve tuz retansiyonu olduğundan bu hastalar diüretik tedaviden fayda görürler. Azalmış glomerüler filtrasyonu olan bu hastalarda ACE inhibitörü kullanımından kaçınılmalıdır, böbrek perfüzyonunu azaltarak glomerüler filtrasyon hızını daha da azaltır ve hiperpotasemi riski vardır. Hipertansif krizde kullanılacak ilaçlardan; intravenöz ajanlar; vazodilatörler, kalsiyum kanal blokerleri, ACE inhibitörü, diüretikler, oral ilaçlardan, uzun etkili kalsiyum kanal blokerleri, ACE inhibitörleri, adrenerjik bloker ve agonistler, vazodilatörler olarak sayılabilir.

3. **Kan basıncı ne hızda düşürülmeli?**

Klinik deneyimler kan basıncının ilk 6 saatte %25 düşürülmesini önermektedir. Örneğin 15 yaşındaki bir hastanın sistolik kan basıncı 190 mmHg ise, hedef kan basıncı 95.persentil olan 130 mmHg'dır. 190-130= 60 mmHg'lık düşüşün % 25'i (15 mmHg) ilk 6 saatte yapılmalı, 175 mmHg'dan 130 mmHg'ya düşüş 24-48 saatte sağlanmalıdır. Uzun süredir hipertansif olan ve otoregulatuar kompanzasyon mekanizmaları gelişmiş hastalarda kan basıncının hızlı düşürülmesi organ hipoperfüzyonuna ve işlev bozukluğuna yol açabilir. Geçici veya kalıcı görme kaybı, geçici akut böbrek hasarı, transvers iskemik miyelopati bu hastalarda görülebilir.

4. **Hedef kan basıncı değeri ne olmalı?**

Hedef kan basıncı hastayı normotansif değerlere ulaştırmak değil, hastanın kan basıncının 95. persentile düşürülmesidir. Hedef kan basıncının altına düşüldüğüne ve organlarda hipoperfüzyon bulguları geliştiğinde intravenöz salin veya inotrop tedavi hastaya başlanmalıdır.

Prognoz

Hipertansif krizin prognozu süresine ve hedef organ disfonksiyonunun derecesine, kan basıncının düşürülme hızına ve kan basıncının kronik dönemde kontrol altına alınabilme derecesine bağlıdır. Hipertansif kriz sonrası çocukların uzun dönem prognozu uzun süreli kan basıncının kontrolüne bağlıdır.

HİPERTANSİYONUN ÖNLENMESİ

Çocuk ve ergenlerde görülen hipertansiyon yetişkin dönemde de devam etmekte ve kardiyovasküler morbidite ve mortalite için risk faktörü olmaktadır. Çocukluk döneminde kan basıncının kontrol altına alınması hedef organ hasarının önlenmesi ile birlikte yetişkin dönemdeki kardiyovasküler hastalık riskini de azaltacaktır. Özellikle ailede hipertansiyon tanılı bireylerin varlığı, aşırı kilo ve obezite, yüksek sodyum içeren diyetler, sağlıksız gıdaların tüketilmesi, hareketsiz yaşam gibi risk faktörleri değerlendirilmelidir. Uyku saatleri düzenlenmeli, sigaradan uzak durulmalıdır. Günlük tuz tüketimi 3 gramın altında tutulmalıdır. Bu önleyici stratejiler çocukluk çağı hipertansiyonunda mücadelede birinci basamağı oluşturmaktadır.

KAYNAKLAR:

1. Göknar N, Çalışkan S. New guidelines for the diagnosis, evaluation, and treatment of pediatric hypertension. *Turk Pediatri Ars*. 2020;55(1):11-22. Published 2020 Mar 9
2. Başaran C, Kasap Demir B. Comparison of Childhood Hypertension Guidelines. *The Journal of Current Pediatrics* 2021;19:393-405
3. National High Blood Pressure Education Program Working Group on High Blood Pressure in Children and Adolescents. The fourth report on the diagnosis, evaluation, and treatment of high blood pressure in children and adolescents. *Pediatrics*. 2004;114(2 Suppl 4th Report):555-576.
4. Lurbe E, Agabiti-Rosei E, Cruickshank JK, et al. 2016 European Society of Hypertension guidelines for the management of high blood pressure in children and adolescents. *J Hypertens*. 2016;34(10):1887-1920.
5. Flynn, Joseph T et al. "Clinical Practice Guideline for Screening and Management of High Blood Pressure in Children and Adolescents." *Pediatrics* vol. 140,3 (2017): e20171904.
6. Seeman T, Hamdani G, Mitsnefes M. Hypertensive crisis in children and adolescents. *Pediatr Nephrol*. 2019;34(12):2523-2537.

Klinik ipuçlarıyla vitamin eksiklikleri

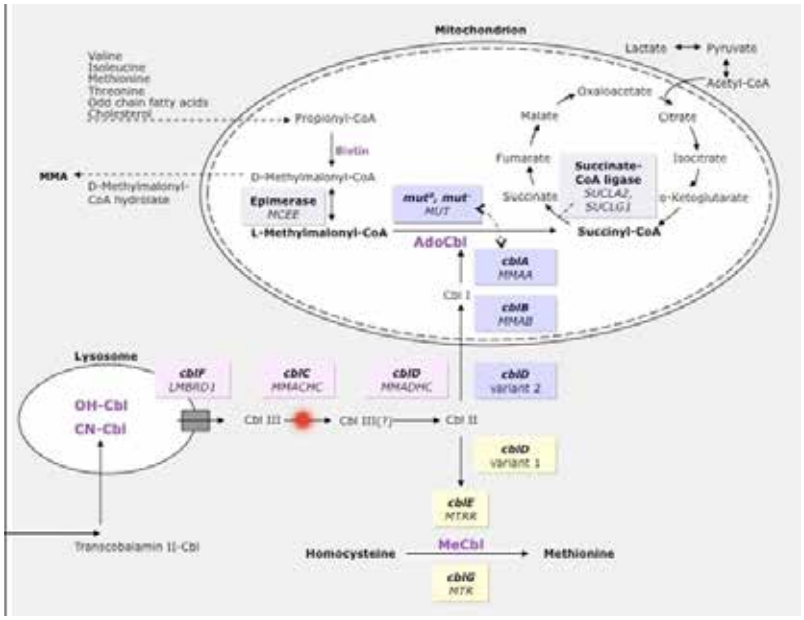
Melike Ersoy

Sağlık Bilimleri Üniversitesi Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Metabolizma Hastalıkları

Vitamin B12 ve folik asit, metabolizmanın tek karbon vericileri olmaları, DNA sentezi, metilasyon ve redoks reaksiyonlarını içeren özellikle turn-over hızı yüksek hücrelerde aktif etkili, benzer metabolik, klinik ve laboratuvar bulgulara sahip önemli iki vitamini…

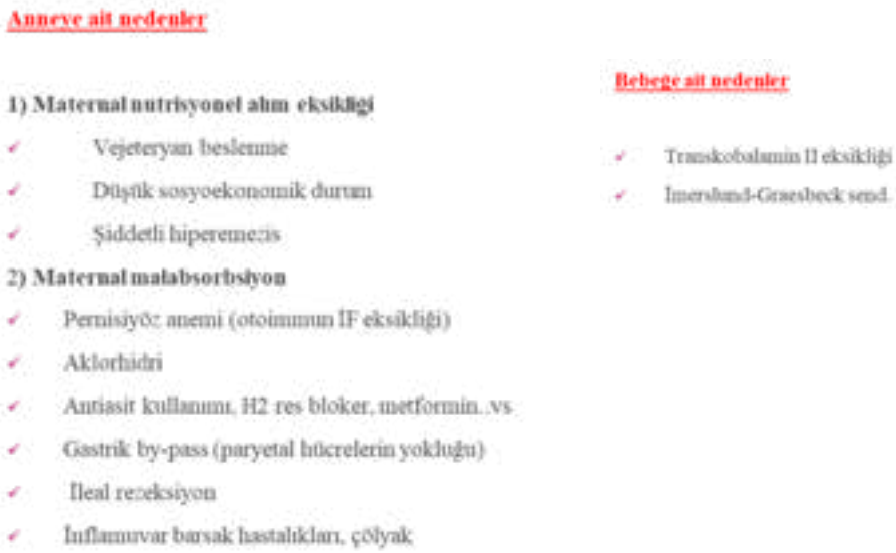
B12 vitamini

B12 (kobalamin) kimyasal olarak merkezinde cobalt elementi içeren ağsı yapıda, suda çözünen bir vitamin olup metil ve adenozil-kobalamin doğal, siyano ve hidroksi-kobalamin formları ticari formlarını oluşturur. İnsanda sentezi olmadığından kaynağı diyet ile alınan hayvansal gıdalardır. Proteinlere bağlı B12 mide asidinde serbestleşir. Haptokorin (R) ve intrensek faktöre (IF) bağlanarak gastrointestinal kanalda bozulmadan korunarak iletilir ve terminal ileumda kubiline bağlanıp enterosite ve Transkobalamin TCI,II,III'e bağlanarak kana geçer. TCII'ye bağlı formu (%80) metabolik aktif formudur. Hücre içi metabolizmasında iki farklı enzimin koenzimi olarak görev yapar: Hücre içi enzim eksiklikleri, "kobalamin metabolizması bozuklukları", bir dizi genetik-kalıtımsal metabolik hastalık grubunu oluşturur. Metilkobalamin metiyonin sentaz ve adenozilkobalamin metilmalonil CoA mutaz enziminin koenzimi olarak görev alır. Hücre içi B12 eksikliği metil malonik asit (MMA) ve homosistein yükseklığine yol açar. Metiyonin düzeyi düşebilir (Şekil 1). Serumda ölçülen total B12 düzeyinin normal olduğu durumlarda ve subklinik B12 vitamin eksikliğinde aktif formun düşüklüğünün en iyi göstergeleri idrar/kan MMA atılımı ve kan homosistein düzeyinin yüksekliğidir.



Şekil 1. Kobalamin hücre içi metabolizması

Yenidoğan dönemi ve yaşamın diğer dönemlerinde B12 eksikliği nedenleri ve bulguları açısından farklılık gösterir.



Fizyolojik olarak, B12 eksikliği olmayan bir annenin bebeği 25mcg B12 deposuyla doğar. Günde 0.1-0.4 mcg B12 tüketir. Anne sütüyle 0.4 mcg/gün alır. (6 ay) B12 eksikliği olmayan annenin sütü 180-300 ng/L B12 içerirken, eksiliği olan annede bu düzey 50-85 ng/L kadar düşüktür. Maternal B12 eksiliğinde bebekler normal antropometrik ve nöromotor gelişimde doğmalarına karşın klinik bulgular ortalama 4-10 ay arasında ortaya çıkar. Hipotoni, gelişim geriliği, letarji, konvülzyon, EEG de patoloji (jeneralize keskin dalga, hipsaritmi) istemsiz hareketler (dilde otomatizma), irritabilite, tartı alımında duraklama, persentilde gerileme, baş çevresi persantilinde gerileme, tamamlayıcı beslenmeyi reddetme, gülümsemenin olmaması gibi bulgularla kendini gösterir. Saç renginde açılma, ciltte hiperpigmentasyon ilk bulgulardan olabilir. Glossit, villöz atrofi, hipersegmente nötrofiller makrositoz, hemoglobin düşüklüğü, pansitopeni, serebral atrofi, miyelinizasyonda gerilik gelişebilir. Daha ileri yalarda çabuk yorulma, nefes darlığı, baş dönmesi, soluk veya sarımsı cilt, kilo kaybı, ellerde ve ayaklarda uyuşma veya karıncalanma, istemsiz hareketler, tremor, kas güçsüzlüğü, kişilik değişiklikleri, nörokognitif fonksiyon bozuklukları, unutkanlık, ak maddede demiyelizan lezyonlar, stroke riskinde artış görülür.

Tanı total B12 düzeyi < 400 pmol/L, İdrarda MMA atılımı, homosistein yüksekliği konur. Megoloblastik anemi geç bulgu olup subklinik vakalarda olmayabilir.

Tedavi önleme ile başlar ve subklinik dönem ile hematolojik ve nörolojik bulguların görülüğünde hemen başlanır. Seçilecek form klinik şiddeti, Kliniğin ağırlık derecesi, B12 eksikliğinin nedeni, hastanın tercihi ve yaşına bağlı yaplır. Ağır ve yenidoğan dönemi ve 50 yaş üstünde parenteral ım formalr tercih edilir. Tek doz hidrosikobalamin 1 mg IM sonrası MMA ve homosistein kontolü, normal ise yeterli, sonrasında idame edilir. Apati, hipotoni, anoreksi, istemsiz hareketler ve hematolojik bulgular tedaviye günler içinde hızlı yanıt verirken; serebral atrofi, sinir miyelinizasyonu aylar içinde normale döner; Ancak; eksikliğin ağırlığı ve süresine bağlı olarak uzun dönemde nörokognitif gelişim geriliği, sekel olarak kalabilmektedir. Hastaların uygun tedavi ile 2 yaş civarı yaşıtlarını yakaladığı görüldü.

Siyano-kobalamin

- Oksidatif stresin neden olduğu toksik etkiyi azaltan glutatyon deplesyonuna neden olduğu ve siyanid toksisitesi oluşturduğu için özellikle de KBY hastalarında önerilmez
- Leberin optik atrofisi olan hastalarda bu nedenle hastalığı kötüleşttirir.
- Siyanokobalaminin metilkobalamin formuna dönüşmesi 48 saat alır ve az bir miktarı dönüşebilir.

Hidrosikobalamin oral ve im formu var; fizyolojik ve etkin, hücre içine geçisi daha kolay

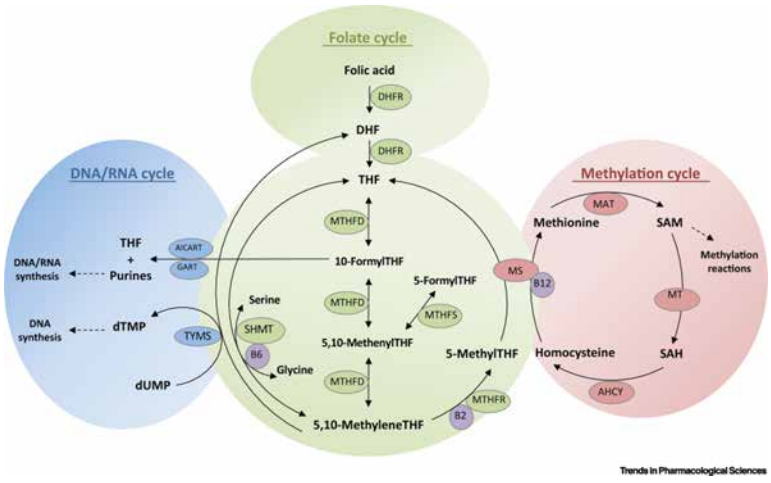
Metilkobalamin Nasal, oral ve im formu var. TC'de dilatı sprey formu

Öneri: hidroksi ve metilkobalamini beraber ver (metil kobalaminin mss üzerine etkisi iyi değil (periferik sinir ve kemikiliğinde etkin)

Folik asit vitamini

Doğada poliglutamat deriveleri şeklinde yeşil yapraklı sebzeler, yumurta, karaciğer, kurubaklagiller, tahıl ve meyvelerde bulunur. Folik asit ise sentetik formu olup daha stabil olan kimyasıyla suplement preperatlarda kullanılan formudur. Poliglutamat deriveleri formundaki folat, intestitinal konjugaz enzimi ile monoglutamata parçalanıp duedenum ve jejunumdan aktif olarak emilir. Çok sayıda tek karbon transfer reaksiyonunda bir kofaktör olarak, purin biyosentezi, epigenetik düzenleme, amino asit homeostazı ve redoks (antioksidan) savunmasında doğrudan bir etkiye sahiptir. Nitrik oksit metabolizması ve homosistein düzeyinin regülasyonuna bağlı endotelyel fonksiyona etki ederek kardiyovasküler sistem üzerinde etkilidir.

Metilasyon, yaşam aktarımının merkezinde yer alan ve gametogenezin düzenlenmesi ve embriyo gelişiminden sorumlu olan temel bir biyokimyasal mekanizmadır. DNA ve histonların metilasyonu, hücre bölünmesini ve epigenez ve imprinting yoluyla gen ekspresyonunun düzenlenmesini sağlar (Şekil 2).



Şekil 2. Folik asit metabolizması



Nöral tüp defekti ve folik asit eksikliği;

0,5-2/1000 NTD sıklığında görülür. Folik asit-NTD ilişkisi kanıtlı predispozan faktördür. Çoğu kortikal ve subkortikal yapıdaki nörojenez ve hücre göçü, yüksek konsantrasyonlarda metil donör gereklidir. Gestasyonel diyabet, MTHFR polimorfizm, antiepileptik kullanımı, obezite varlığı ek olarak riski artırır. Özofagus atrezisi, konotrunkal kalp defekti, yarık damak, üriner malformasyonlar ve omfaloseller riskinin artığı gösterilmiş. Yüksek doz 4 mg/gün folik asit önleyicidir. Tüm metilasyon işlemleri, bir metiltransferaz enzimi ve onun kofaktörü S-adenosilmetionin (SAM) aracılığıyla gerçekleştirilir; bir metil grubunun bir hedef moleküle transferi, SAH'ın (SA homosistein) ve ardından homosisteinin (Hcy) salınmasına neden olur. Bu moleküllerin her ikisi de toksiktir, metilasyonu inhibe eder ve Hcy'nin metiyonine geri dönüşümü zorunludur; bu, folat döngüsü tarafından desteklenen bir karbon döngüsü aracılığıyla elde edilir. Folat eksikliği, hiperhomosisteinemiye neden olur ve erken gebelikte eksiklik nöral tüpün kapanmasına engel olur.

Otizm ve folik asit eksikliği;

Hayvan deneyleri:

- Gebelik öncesi folat eksikliği yavrularda, otistik fenotiple ilgili belirli davranışsal özellikleri ortaya çıkarır.
- Azalmış sosyal etkileşimler, artan kaygı ve tekrarlayan davranışlar ön planda
- Davranışsal bozuklukların altında epigenetik DNA metilasyonunu mekanizması yatmaktadır.

Metaanalizler üç farklı görüş:

- Maternal folik asit takviyesi otizm riskini azaltır;
- Diğer çalışmalar bu olumlu sonuçları doğrulamamakta ve takviyeyi takiben artan bir risk bulmaktadır.
- Bazı yazarlar folat alımı ile otizm riski arasında herhangi bir ilişki veya folat desteğinin faydası hakkında tatmin edici sonuçlar elde edememişlerdir.

Folik asit eksikliği bir halk sağlığı sorunudur.Batı ülkelerinin çoğunda gıda zenginleştirme programları uygulanmış ve folat eksikliği insidansını azalttığı gösterilmiştir. Dünya Sağlık Örgütü'ne (WHO) ve Gıda ve Tarım Örgütü'ne (FAO) göre, folat için önerilen besin alımı (RNI) günde 400mcg›dir.

Vitamin B12 Eksikliği Vaka Sunumu

Dr. Gülşah Ziroğlu, Dr. Melike Ersoy Olbak

9 aylık kız hasta; 2 gündür kusma, ishal ve idrar yapamama şikayetleri ile çocuk acile başvurdu. Hastanın son 3 aydır hareketlerinde azalma olduğu belirtildi. Vegan beslenen annenin ilk gebeliği olup prenatal takiplerinde sorun olmadığı öğrenildi. Hasta zamanında 3250 gram ağırlığında, 49 cm boyunda ve baş çevresi 36 cm olarak doğmuş. Hastane yatış öyküsü bulunmayan hastanın nöromotor gelişimi 6.aya kadar normal seyretmiş. Hastanın son 3 aydır başını tutamamaya ve desteksiz oturamamaya başladığı belirtildi. 8 aydır sadece anne sütü ile beslenen hasta son 1 aydır ek gıda almaya başlamış. Hasta vitamin D ve demir takviyesi kullanmamaktaydı. Soy geçmişinde anne ile baba arasında akrabalık yoktu ve ailede bilinen hastalık öyküsü bulunmamaktaydı. Hastanın vital bulguları ateşi 36 °C, nabzı 156/dk, tansiyonu 70/55 mm/Hg olarak değerlendirildi. Antropometrik ölçümlerinde kilosu 6650 gram(<3p), boyu 69 cm (25p) ve baş çevresi 41 cm(<3p) olarak saptandı. Hastanın yapılan ayrıntılı fizik muayenesinde genel durumu orta ve çevreye ilgisizdi. Cildi soluk ve sarı olan hastanın turgor-tonusu doğaldı, hastanın vücudunda herhangi bir döküntü yoktu. Göz muayenesinde pupiller izokorik, ışık refleksi bilateral pozitif saptandı. Hastanın kafa yapısı simetrik, saçlı derisi normaldi. Ön ve arka fontanelleri kapalıydı. Bilateral timpanik membranlar doğal izlendi. Yapılan orofarenks muayenesinde mukozalar soluk gözlemlendi. Hastanın nabzı 156/dk ve 2/6 üfürümü mevcuttu. Periferik nabızlar alınıyordu. Solunum sesleri bilateral eşit olan hastanın ekspiryum uzunluğu ve retraksiyonu yoktu. Batın muayenesinde kot altında 3 cm kadar ele gelen hepatomegalisi ve splenomegalisi saptandı. Haricen kız olan hastada herhangi bir genitoüriner anomali saptanmadı. Nörolojik muayenesinde hastada hipotonisite mevcut olup başını tutamıyor, destekli ve desteksiz oturamıyordu. Ekstremite hareketleri azalmış olan hastanın üst ekstremitelerinde +3, alt ekstremitelerinde +2 DTR artışı mevcuttu. Hastada patolojik refleks saptanmadı. Patolojik fizik muayenelerini değerlendirecek olursak hastada büyüme gelişme geriliği, cilt ve mukozalarda solukluk, taşikardi ve üfürüm, hepatosplenomegali, hipotonisite, ekstremite hareketlerinde azalma, DTR'lerde artış saptandı. Hastanın yapılan laboratuvar tetkiklerinde WBC: 3400 (6000-17500), HGB: 3.5 g/dl (11-13.5), PLT: 149000 /mm3 (150.000-450.000), MCV:95.3 fL (70-87), Vit B12: 37 pg/ml (>200), Folat: 14 ng/ml (3-21), Demir:14 mg/dl (50-120), Ferritin:3 ng/ml (12-140) saptandı. Alınan metabolik tetkikleri tandem ms: C0(serbest karnitin):12 µmol/L (n>10), C3(propiyonil karnitin): 4.5 µmol/L (n<6.5) üst sınır, İOA: MMA:79 (N: ≤ 14), Homosistein: 39 mmol/L (5-15) olarak sonuçlandı. Hastaya yapılan periferik yaymada; lökoeritroblastik değişiklikler, eritrositlerde poikilositoz ve anizositoz ile hipersegmente nötrofiller gözlemlendi. Hastaya kemik iliği aspirasyonu yapıldı ve incelemede megaloblastik değişikler saptandı. Hastanın çekilen kraniyal MR'ında yaygın kortikal atrofiler gözlemlendi. Hasta B12 eksikliği tanısı ile çocuk servisine tedavi ve takip amaçlı interne edildi. Tedavide öncelikle hastaya eritrosit süspansiyonu verildi. Günaşırı 1/2 ampul hidroksikobalamin 500 mcg intramuskuler 4 kez olarak uygulandı. 1. hafta sonunda hastanın kontrol B12 seviyesi 1200 pg/mL olarak sonuçlandı. Hastaya aynı zamanda demir tedavisi başlandı. Eş zamanlı ayına ve gelişimine uygun kalori ve besin örgüsü düzenlendi. Ayrıca ilk 8 ay yalnızca anne sütüyle beslenen hastanın annesinden gönderilen vitamin B12 düzeyi 63 pg/ml olarak sonuçlandı ve anneye tek doz 1000 mcg IM ve sonrasında oral vitamin B12 tedavisi başlandı. Hastanın 5 ay sonra kontrolünde vitamin B12 ve hemoglobin düzeyi normal seviyelere geldi. Büyüme-gelişme parametreleri yaşıtlarını yakaladı. Nöromotor gelişiminin yaşıtlarıyla uyumlu olduğu gözlendi.

Folik Asit Eksikliği Vaka Sunumu

Dr.Zelal Buluş Dereköylü, Dr.Melike Ersoy Olbak

Yaşamının ilk saatlerinde olan erkek hasta; sırtında kırmızı renkli kese şeklinde şişlik ile hastanemiz doğumhane salonunda C/S ile doğumu gerçekleşti Term doğum olup, Doğum tartısı 3455 gram (48.8 p), Baş çevresi: 37,5 cm, (95.7 p) Boy: 50cm (45.2 p) olarak ölçüldü. Prenatal öyküsü sorulduğunda; Takipsiz. 2.Düzey tarama (USG ve serum AFP düzeyi) dahil sonraki kontrollerine gitmemiş olduğu ve gebelik döneminde vitamin ve demir takviyesi kullanmamış olduğu öğrenildi. Postnatal öyküsü; **1.dk APGAR: 5 5.dk APGAR :9 (solunum yetmezliği nedeniyle entübe)** Hastanın Yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatışı yapıldı. (Bel kısmında kemik dokudan dışarı doğru fıtıklaşmış kese nedeniyle menenjit riski ve solunum sıkıntısı mevcut idi.) Anne ile baba arasında 2.derece akraba evliliği olduğu öğrenildi. Ailede bilinen hastalık öyküsü yok.1.çocukları kız, sağ sağlıklıydı. Annenin gebelik öncesi ve sırasında demir,folik asit dahil vitamin takviyesi almadığı öğrenildi.

Hastanın vital bulguları ateş:36,8 derece, kalp tepe atımı:143/dk, Tansiyon arteriyel:65/50 mm Hg olarak ölçüldü. Yapılan fizik muayenede genel durumu Orta – Kötü olarak değerlendirildi.Cilt rengi Pembe, Turgor ve tonusu doğal. Vücudunda döküntü yoktu. Pupilleri izokorik. Işık refleksi bilateral eşit alındı. Skleraları doğal ve göz kapaklarında patoloji görülmedi. Baş-boyun muaynesinde saçlı deri doğal. Ön Fontanel: açık, Arka Fontanel:kapalı olarak palpe edildi.Bilateral timpanik membran doğal,mukozalar pembeydi.Kalp tepe atımı 143/dk **,dinlemekle 2/6 üfürüm (EKO yapıldı:PFO dışında patoloji saptanmadı),** Periferik nabızlar alındı ve bilateral femoral nabızlar palpe edildi. Hastanın solunum sıkıntısı nedeniyle entübe takip edildi.Solunum sesleri bilateral eşit, doğaldı. **Hastanın bel kısmında kalçaya yakın bölgede 3*3 cm büyüklüğünde içerisinde sinir liflerinin görülebildiği kese mevcuttu.** Batın muayenesi rahat. Ele gelen kitle yok. Hepato-splenomegali yoktu.Haricen erkek görünümde olan hastanın testisleri bilateral palpabldı. Anomali saptanmadı.**Nöromotor sistem muayenesinde bebeğin hipoton olduğu görüldü.Üst ekstremite Derin tendon refleksleri ve Moro refleksi bilateral zayıf alındı ancak Alt ekstremite hareketlerinin azalmış olduğu ve Alt ekstremite Derin tendon reflekslerinin alınamadığı görüldü.** Hastanın yapılan laboratuvar tetkiklerinde WBC:9800 /mm3 (5.000-20.000) HGB:18 g/dl (14-20) PLT:178.000 / mm3 (150.000-450.000) NEU:5.000/mm3 (1.500-10.000) LYM:2500/mm3 (2.000-17.000) Vitamin B12 :335 pq/ml (>200) olarak saptandı. **Annenin gebelik öncesi ve gebelik sırasında folik asit dahil vitamin takviyesi alınmadığı bilindiğinden eş zamanlı anneden ve bebekten folik asit düzeyi bakıldı. Annenin folik asit düzeyi:2.5 ng/ml (3-21), bebeğin folik asit düzeyi:1.2 ng/ml (3-21) olarak saptandı**. Tanısı **Spina Bifida Aperta** olarak konulan hastanın durumu **Folik Asit Eksikliğine** bağlı olarak değerlendirildi.

Hasta yenidoğan yoğum bakım ünitesine yatırıldı. Hastaya solunum desteğinin yanında menenjit proflaksisi için Ampisilin-Sefotaksim menenjit dozunda başlandı. Hasta postnatal 6. Saatinde hastanemiz Beyin ve Sinir Cerrahisi ekibi tarafından opere edildi. Operasyon sonrası tedavisine yendioğan yoğun bakım ünitesinde devam edilen hasta günlük Beyin ve Sinir cerrahisi takibiyle izlendi.Hastaya Intravenöz TPN desteği içinde folat dahil diğer vitamin ve mineral desteği verildi. Hastanın hidrosefalisi de olması sebebiyle çekilen görüntülemeler sonrasında Arnold Chiari Tip 2 ve meningomyelosel birlikteliği olduğu düşünüldü.Konvülziyon riski nedeniyle anti-konvulzan başlandı. Hasta yaşamının 3.ayında trakeostomize şekilde yenidoğan yoğun bakım ünitesinden taburcu edildi.

2013 yılında Czeziel ve arkadaşları tarafından yapılan bir çalışmada; şiddetli NTD'lerin yaklaşık %90'ının perikonsepsiyonel (döllenmeden en az bir ay önce ve en az iki ay sonra) Multivitaminler tarafından önlenebilir olduğunu, yaklaşık %70'inin ise perikonsepsiyonel Folik Asit takviyesi ile önlenebilir olduğu gösterilmiştir.

Schmidt ve ark. yaşları 1-2 arasında değişen 837 otizmli çocuk arasında yaptığı çalışmada annelerinin gebelik sırasında düşük miktarda folik asit aldığını, normal gelişim gösteren çocukların anneleri ise gebelik sırasında folik asit desteği (≥600 µg/gün) kılavuzlarına uyduğunu bildirmiştir.

Xia et al. 2007-2009 yılları arasında yaşları 2-9 arasında değişen 111 çocuk arasında yaptığı çalışmada günlük besin alımı değerlendirildiğinde otizmli çocukların yetersiz folik asit alımına sahip olduğu görüldü.

2012 yılında yapılan CHARGE (Childhood Autism Risks from Genetics and Environment) adı verilen geniş bir çalışmada hamileliğin ilk ayında yeterli miktarda folik asit takviyesinin çocuğun OSB'ye yatkınlığını azaltabileceğini göstermektedir.

Anne ve çocuk üzerinde yapılan büyük kohort çalışmaları, folik asit takviyesi ile otizm arasındaki ilişkinin anlaşılmasına yönelik ilk adım olabilir.

Bu çalışmalar, halk sağlığı politikası olarak doğurganlık çağındaki kadınların folik asit içeren vitaminleri tüketmelerine yönelik destek sağlayabilir.

Kabızlık; Fonksiyonel mi? Organik mi?

Dr. İlke Aktaş, Dr. Nihan Uygur Külcü

*Sağlık Bilimleri Üniversitesi Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Bağırsak hareketlerinde yavaşlama sonucu çok sert ya da çok küçük dışkılama, her gün dışkılama olmasına rağmen tuvalet yaparken zorlanma hissi veya ağrılı dışkılama, ya da dışkılama sayısının haftada iki ya da daha az olması kabızlık olarak adlandırılmaktadır. Kabızlığın fonksiyonel kabızlık ve organik nedenli kabızlık olmak üzere 2 ana nedeni vardır. Fonksiyonel kabızlık, bir yaş ve üzeri sağlıklı çocuklarda kabızlık vakalarının %95'ini oluşturur ve özellikle okul öncesi dönemdeki çocuklar arasında yaygındır. Organik nedenler, kabızlığı olan çocukların %5'inden daha azından sorumludur ve süt çocukluğu döneminde daha yaygın olarak görülmektedir. Organik nedenler arasında sıklıkla anatomik malformasyonlar, metabolik nedenler, nöropatiler, ilaç kullanımı ve Hirschsprung hastalığı yer almaktadır.

Altta yatan organik bir neden bulunamazsa kabızlık fonksiyonel kabızlık olarak tanımlanır ve çocuklarda patofizyolojisi belirsizliğini korumakla birlikte çok faktörlüdür. Fonksiyonel kabızlık en sık olarak okul öncesi dönemde ağrılı bağırsak hareketleri sonucu istemli dışkı tutmaya bağlı olarak gelişir. Dışkıların rektumda kalması sonucu, rektal mukoza tutulan dışkılardan suyu yeniden emer ve bu da dışkılamanın daha zor hale gelmesine neden olur. Anamnez, fonksiyonel kabızlık tanısındaki en önemli basamaktır. Hastanın öyküsü değerlendirilirken olası organik nedenler gözden geçirilmedir. Hastanın fizik muayenesi detaylı olarak yapılmalıdır. Fizik muayene, ağırlık ve boy değerlendirmesinin yanı sıra, karın muayenesi, perianal bölge muayenesi, lumbosakral bölge muayenesi ve nörolojik muayeneyi de içermelidir. Kronik kabızlığı olan herhangi bir çocuk, yaşı ne olursa olsun, imperfore anüs, bağırsak tıkanıklığı veya Hirschsprung hastalığı gibi kabızlığı açıklayabilecek altta yatan anatomik anormallikleri dışlamak için detaylıca değerlendirilmelidir.

Fonksiyonel kabızlığın tanımlanmasında en son güncellemeler yapılarak 2016'da Roma IV Kriterleri oluşturulmuştur (Tablo 1). Çocuklar için ayrıca Modifiye Bristol Dışkı Formu Ölçeği, dışkı kıvamını tanımlamak için kullanılmaktadır.

Tablo 1: Fonksiyonel kabızlıkta Roma IV tanı kriterleri

Bebek ve küçük çocuklar (<4 yaş) Aşağıdakilerden en az 2 tanesi 1 aydır mevcut ise	**Çocuklar ve adölesanlar (≥4 yaş)** Aşağıdakilerden en az 2 tanesi 1 ay boyunca haftada en az bir kere mevcut ise
• Haftada 2 veya daha az sayıda dışkılama • Rektumda büyük bir dışkı kütlesinin varlığı • Büyük çaplı dışkılama • Ağrılı ve sert dışkılama	• Haftada 2 veya daha az dışkılama • Haftada en az bir kere dışkı kaçırma • Retentive postür veya istemli dışkı tutma • Ağrılı ve sert dışkılama • Rektumda büyük dışkı kitlesi varlığı • Tuvaleti kaplayan büyük çaplı dışkı öyküsü

Fonksiyonel kabızlık ile organik nedenli kabızlığın ayırıcı tanısında kabızlıktaki alarm işaretleri dikkatle aranmalıdır. Kabızlık ile birlikte ateş varlığı, kusma, kanlı gaita, büyüme geriliği görülmesi, on iki aydan küçük yaş, geç mekonyum çıkarma, abdominal distansiyon, nörolojik bulgu varlığı, rektal tuşe sonrası fışkırır tarzda sulu dışkılama, rektal tuşede boş rektum, dışkı tutma öyküsünün alınamaması, çok sıkı ya da çok gevşek anal tonus, sakral bölgede deride pigmentasyon, gamze, kıllanma artışı kabızlıktaki alarm işaretleridir. Tedavi organik neden bulunduysa nedene yöneliktir. Fonksiyonel kabızlık tedavisi uzun ve sabır gerektiren bir süreçtir. Fonksiyonel

kabızlıkta aile ve çocuk eğitimi, tuvalet eğitimi, diyet ve davranış modifikasyonu, laksatiflerin kullanımı önemlidir. Başarılı bir tedavi için önce beslenme ve davranış eğitimi verilmeli, birikmiş sert dışkı boşaltılmalı, tekrar dışkı birikimi önlenmeli ve düzenli hasta takibi ile normal barsak hareketleri sağlanmalıdır.

Olgu 1: 10 gündür kabızlık ve 1 haftadan beri karın ağrısı şikayeti olması üzerine dış merkezde kabızlık tanısı alarak diyet düzenlenmesi, davranış eğitimi ve laktüloz tedavisi başlanan on üç yaşında erkek hasta şikayetlerinin geçmemesi üzerine hastanemiz çocuk polikliniklerine başvurdu. Fizik muayenesinde sol orta alt zonda akciğer sesleri azalmış olan hastaya çekilen grafide sol kostofrenik sinüs kapalı izlendi. Hastanın lökositozu, trombositozu ve anemisi mevcuttu. Toraks ultrasonografisinde sol diyafragma komşuluğunda plevral efüzyonla uyumlu belirgin mayi saptandı. Hastaya toraks tüpü takılıp su altı drenaja alındı. Alınan örnek eksüda vasfında tespit edildi. Tüberkülin deri testi negatif olarak sonuçlandı. Antibiyoterapi, beraberinde solunum fizyoterapisi uygulandı. 14 gün tedavi sonrası kliniği düzelen hasta taburcu edildi.

Olgu 2: Doğduğundan beri göbeğinde şişlik ve kabızlık şikayeti olan, iki buçuk aylık kız hasta yeni başlayan ve giderek artan huzursuzluk yakınması ile çocuk acil polikliniğine getirildi. Diğer fizik muayene bulguları doğal olan hastanın 1x1 cm boyutlarında umblikal hernisi mevcuttu. Öykü ayrıntılı sorgulandığında, mekonyum çıkışının ilk 24 saat içinde olmadığı, sürekli kabız olduğu, dışkısını ancak 4-5 günde bir ve çoğu zaman uyarı yardımıyla yaptığı öğrenildi. Direkt batın grafisinde dilate barsak ansları görüldü. Rektal tuşe ve opak madde sonrası çekilen radyolojik görüntülemelerde genişlemiş proksimal barsak anslarının görüldü. Çocuk cerrahisi tarafından yapılan biyopsi sonrası agangliyonik megakolon (Hirschsprung Hastalığı) tanısı konuldu.

Olgu 3: Altı yaşındaki erkek, hasta boy ve kilosunun düşük olması ve kabızlık şikayetiyle polikliniğimize başvurdu. Öyküsünden sorunsuz bir gebelikten sonra, hastanede, normal vajinal yolla term 3100 gr ve 51 cm doğduğu, 2 yaşına kadar büyümesinin yaşına uygun seyrettiği, iki yaşından sonra özellikle boyunun yaşıtlarından geri kalması ve kabızlık sorunu nedeniyle doktora götürüldüğü, değişik diyet ve ilaçlar uygulandığı ancak yarar görmediği öğrenildi. Hastanın kronolojik yaşı 6 yaş, boy yaşı; 4 yaş, kemik yaşı 2,5 yaş ile uyumlu, vücut ağırlığı; 18 kg (20p), boy; 97 cm (<3p), TA; 80/50 mmHg, nabız; 98/dk olarak ölçüldü. Derisi kuru, saçları kaba görünümlü ve kırılgan idi. Tiroid bezi palpe edilemedi, pubertal evrelemesi Tanner evre 1 ile uyumluydu. Organomegali, ekstremite anomalisi, dismorfik görünüm yoktu. Laboratuvar incelemeleri: Tam kan, idrar ve dışkı incelemelerinde patolojik bulgu saptanmadı. Tiroid fonksiyon testleri: TSH artmış, sT4 belirgin azalmış, Total ve ST3 azalmış, tiroglobulin, Anti-TPO ve Anti-Tiroglobulin normal düzeyde bulundu. Tiroid ultrasonografisinde tiroid bezi görüntülenemedi. Tiroid sintigrafisinde; çene altı orta hatta yerleşmiş lingual ektopik tiroid dokusu belirlendi. Hastaya ektopik tiroide bağlı konjenital hipotiroidi tanısıyla L-tiroksin tedavisi başlandı.

Olgu 4: Dört yaşında erkek hasta, makatından kan gelmesi, kaka yaparken zorlanma, kabızlık yakınmalarıyla çocuk polikliniğine getirildi. En büyüğü 20 yaşında olan 10 çocuklu sosyoekonomik düzeyli ailenin 9. çocuğuydu. Aşırı huzursuz olan hastanın güçlükle yapılan perianal muayenesinde, yaygın masere alanlar arasında üç adeti (saat 06, 09 ve 12) çok derin olmak üzere fissurler, deride sıyrık ve ekimotik lezyonlar saptandı. Hastaya perianal fissur tedavisi düzenlenerek pediatrik gastroenteroloji ve çocuk cerrahisi polikliniklerine yönlendirildi. Rutin tetkikler ve gaita incelemeleri normal bulundu. Mevcut perianal bulgular nedeniyle çocuk istismar ve ihmali sorgulandı. Çocuk gastroenteroloji danışımında, altı aydır devam eden rektal kanamaya son üç aydan beri kabızlık eklendiği, aşırı ağlama, sürekli huzursuzluk ve sinirlilik, yabancılardan korkma, üzerini değiştirirken huysuzlanma, iştahsızlık yakınmaları olduğu öğrenildi. Hastanın ileri tetkik ve takibi önerildi. Büyüme gelişme geriliği, perianal hastalık ve kabızlık nedeniyle inflamatuvar bağırsak hastalıkları ve malabsorpsiyon sendromları sorgulandı. Yapılan gastroskopi, kolonoskopi, patolojik ve immünolojik tetkikler, Çölyak hastalığına yönelik antikor tetkikleri normal bulundu. Mevcut fizik muayene bulguları eşliğinde; ailenin ve çocuğun çok sayıda risk faktörü taşıması, şüphe halinde hekimin ihbar zorunluluğu olması, çocuğun koruma altına alınarak tıbbi takibinin yapılabilmesi, ailenin diğer çocuklarının da araştırılması için "Çocuk ihmali ve çocuk cinsel istismarı şüphesi" ihbarı yapıldı. Sağlık ve bakım tedbiri kararı alınarak aile desteklendi. Hasta ve kardeşleri, ailesi tarafından düzenli olarak çocuk gastroenteroloji polikliniğine getirildi. Anal fissür tedavisi ile birlikte laksatif tedavi ve beslenme eğitimi alan hastanın perianal hastalığı iyileşti, izlemde tartı alımı gözlendi.

Olgu 5: Dört aylık erkek bebek karın şişliği ve kabızlık şikayeti ile çocuk polikliniğine getirildi. Özgeçmişinde spontan vaginal yolla doğduğu, doğduktan sonra ilk gün gaitasını yaptığı, bir aylık olduktan sonra üç-dört günde bir, az miktarda gaita yapmaya başladığı öğrenildi. Bu şikayetle birçok defa doktora gittiği ancak şikayetlerinin geçmediği öğrenildi. Hastanın fizik muayenesinde batında distansiyon mevcuttu. Anal bölge muayenesinde fistüllü anal atrezi tespit edildi. Çocuk cerrahisi tarafından da değerlendirilen hasta alçak tip anal atrezi tanısı konularak operasyon için çocuk cerrahisine devredildi.

Olgu 6: Dört buçuk aylık erkek olgu tekrarlayan üriner sistem enfeksiyonu ve kabızlık şikayeti ile polikliniğimize başvurdu. Normal vajinal yolla term doğum olduğu, yenidoğan döneminde solunum sıkıntısı nedeniyle izlendiği ve doğduğundan beri kabızlık yakınması olduğu öğrenildi. Fizik incelemede kaba yüz görünümü, mikrognati, boyun kısalığı, pektus ekskavatum, abdominal distansiyon ve hipotoni saptandı. Her iki testis skrotumda palpe edildi. Kaba ve atipik yüz görünümü nedeniyle bakılan metabolik incelemeleri de normaldi. Kromozom analizi 46,XY olup kromozomal anomalisi yoktu. Abdominal ultrasonografide; sağda çift toplayıcı sistem, bilateral evre 2 hidronefroz, her iki testis inguinal kanalda ve abdominal kaslar zayıf saptandı. Voiding sistoüretografide evre 4 vezikoüreteral reflü mevcuttu. Ekokardiyografide patent foramen ovale ve biküspit aort kapağı saptandı. Kraniyal MR görüntüleme normaldi. Abdominal kaslarda hipoplazi ve üriner sistem anomalisi olan olgu Pseudo- Prune-Belly Sendromu tanısı ile izlemeye alındı.

Olgu 7: 4 yaşında kız hasta, uzun süredir kabızlık yakınması olması nedeniyle çocuk polikliniğine başvurdu. Öyküsünde ek gıdaya geçtiği dönemden itibaren kabızlık şikayetinin başladığı, haftada 3 kere az ve koyu kıvamlı dışkılaması olduğu, son 1 yıldır laktüloz tedavisi aldığı fakat tam anlamıyla fayda görmediği, boy ve kilosunun 1 yaşına kadar 50-75 persentil arasında seyrettiği son 1 yıldır da 3-10 persentil arasına gerilediği öğrenildi. Özgeçmişinde ve fizik muayenesinde anormallik saptanmayan hastaya yapılan ileri incelemede, TTG İGA >200 Ru/ml, Endomiyum/Gliadin Ig A: Pozitif, Ig A:92 olarak saptandı. Hastaya endoskopi yapılarak Çölyak Hastalığı tanısı konuldu. Hastanın diyeti düzenlenerek izleme alındı.

KAYNAKLAR

1- Mugie SM, Benninga MA, Di Lorenzo C. Epidemiology of constipation in children and adults: a systematic review. Best Pract Res Clin Gastroenterol. 2011; 25(1):3-18.

2- Aydoğdu S, Cakir M, Yüksekkaya HA, Arikan C, Tümgör G, Baran M, et al. Chronic constipation in Turkish children: clinical findings and applicability of classification criteria. Turk J Pediatr. 2009; 51(2): 146-53.

3- Sood, M. "Functional fecal incontinence in infants and children: definition, clinical manifestations and evaluation." *UpToDate*. UptoDate, Waltham (MA), 2018.

4- Tabbers MM, DiLorenzo C, Berger MY, Faure C, Langendam MW, Nurko S,et al.; European Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition; North American Society for Pediatric Gastroenterology. Evaluation and treatment of functional constipation in infants and children: evidence-based recommendations from ESPGHAN and NASPGHAN. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2014; 58(2): 258-74.

5- Baker SS, Liptak GS, Colletti RB, Croffie JM, Di Lorenzo C, Ector Wet al. Constipation in infants and children: evaluation and treatment. A medical position statement of the North American Society for Pediatric Gastroenterology and Nutrition. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 1999;29(5):612-26.

6- American Academy of Pediatrics. Guide to toilet training, Elk Grove Village, 2003.

7- Southwell BR, King SK, Hutson JM. Chronic constipation in children: organic disorders are a major cause. J Paediatr Child Health. 2005; 41(1-2): 1-15.

8- Koppen IJ, Lammers LA, Benninga MA, Tabbers MM. Management of functional constipation in children: Therapy in practice. Paediatr Drugs. 2015; 17(5): 349-60.

Ne Zaman Çocuk Kardiyolojisine Danışalım?

Cansu Badem

7 aylık erkek hasta, ateşin eşlik etmediği, sık tekrarlayan balgamsız kuru öksürük ve hırıltı şikayeti ile acil servisimize başvurdu. Hastamızın hikâyesinden tekrarlayan öksürük hırıltı şikayeti ile sık hastane başvurusu, bir kez de bronşiolit sebebiyle hastane yatış öyküsü olduğu ve evde aralıklı inhaler tedavi aldığı öğrenildi. Özgeçmişinde zamanında doğduğu ve 15 gün solunum sıkıntısı sebebiyle yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yattığı öğrenildi. Anne ve babasında alerjik semptomlar olan hastanın fizik muayenesinde yaygın sibilan ralleri ve wheezing mevcuttu. Oda havasında vital bulguları stabildi. Laboratuvar tetkikleri (lökositoz, akut faz reaktanlarında artış, immünglobulin düzeylerinde anormallik, alerji tetkiklerinde ve akciğer grafisinde) normal sınırlar içinde idi.

Bronş duvarında türbülan akımın yarattığı osilasyonun oluşturduğu yüksek frekanslı polifolik ıslık sesi olarak tanımlanan wheezing hava yolu daralmasını gösteren non-spesifik bir bulgudur. Wheezing nedenleri olarak akut bronşiolit, astım, trakeal bozukluklar (trakeomalazi, trakeözefagial fistül), gastroözefagial reflü, yabancı cisim aspirasyonu, kitlie, bronkopulmober displazi, kistik fibrozis sayılabilir. Bunlara ek olarak vasküler ring anomalileri akla gelmelidir.

Vasküler ring, tüm konjenital kalp hastalarının %1'ini oluşturan arkus aorta ve dallarının değişik derecede trakea ve/veya özefagusa bası yaptığı embriyolojik bir malformasyondur. Komplet ve inkomplet olarak ikiye ayrılmaktadır. Özefagus ve trakea çevresinde tam bir halka oluşturan; double (çift) aortik ark ve sol ligamentum arteirozum ile birlikte olan sağ aortik ark, komplet vasküler ring olarak değerlendirilir. Trakea ve özefagus çevresinde tam bir halka oluşturmayan ancak trakea ve/veya özefagusa farklı derecelerde bası yapan inominate arter anomalisi, aberran sağ subklavial arter, anormal çıkışlı sol pulmoner arter (pulmoner arter sling) inkomplet vasküler ring içerisinde yer almaktadır. Tüm vasküler halkların en sık görüleni double aortik ark olup, %40'ını oluşturur. Klinik olarak tekrarlayan devamlı hışıltı, stridor, solunum sıkıntısı, aspirasyon, apne, yutma güçlüğü ile karşımıza çıkar. Genellikle beslenmeyle kötüleşen klinik bulgular mevcuttur. Double aortik ark anomalisi olan bebekler trakeal basıyı azaltmak için genellikle başını hiperekstansiyona getirir. Bası bulguları ne kadar ciddi ise başvuru semptomları o kadar erken ortaya çıkar. Yemek ile ortaya çıkan bulgular (özofagus basısına bağlı bulgular) özellikle sıvı gıdadan katı gıdaya geçilen aylarda görülürken, solunum bulguları (trakea basısına bağlı bulgular) herhangi bir yaşta görülebilir.

Tanı için önceden baryumlu özefagus pasaj grafisi, bronkoskopi kullanılmaktaydı. Baryumlu özefagus grafisi anormal innominate arter dışındaki vasküler halkalarda tanı koydurucudur. Günümüzde, basının lokalizasyonunu ve derecesini göstermek için kardiyak MR ve BT ilk tercih edilen görüntüleme yöntemleridir. EKG diğer doğuştan kalp hastalıklarının eşlik etmediği durumlarda normaldir.

Solunum sıkıntısı, tekrarlayan akciğer enfeksiyonları, apne nöbetleri, kilo alımında azalma ve yutma disfonksiyonu gibi semptomları olan olgularda cerrahi müdahale yapılır. Cerrahi zamanı semptomların ciddiyetine bağlıdır ve özellikle süt çocukluğu döneminde yapılabilir. Cerrahi sonrasında da haftalar ve aylar süren havayolu obstrüksiyonu sürebilir.

İkinci olgu: 3 aydır devam eden karın ağrısı, halsizlik, iştahsızlık, solukluk ve sık nefes alıp verme şikayeti ile dış merkez çocuk acil servisine başvuran 6 yaş erkek hasta. Hastaya çocuk gastroenteroloji tarafından endoskopi önerildiği ancak ailenin kabul etmemesi üzerine batın manyetik rezanons görüntüleme (MRG) çekildiği öğrenildi. Batın MRG'de görüntüleme alanına giren kesitlerde kardiyomegali saptanması üzerine başka bir merkezde çocuk kardiyoloji tarafından değerlendirilen hastanın fizik muayenesinde; taşikardik, hepatomegali ve akciğer muayenesinde bilateral ince rallerinin olduğu öğrenildi. Ekokardiyografik değerlendirmede; sol kalp boşluklarında genişleme ve kardiyak fonksiyonlarda azalma saptanan hastaya dilate kardiyomiyopati ön tanısı ile yoğunbakıma yatırılıp, digoksin, intravenöz inotropik destek, diüretik ve anjiyotensin converting enzim inhibitörü (ACEinh) başlandıldığı öğrenildi. Konjestif kalp yetmezliği tedavisine yeterli yanıt alınamayan hastaya sol ventriküler destek

cihazı (LVAD) veya kalp nakli için yapılması açısından hastanemize sevk edildi. Hastanın özgeçmişinde zamanında doğduğu, 2 kez bronşiolit, 1 kez akut gastroenterit nedeni ile ayaktan tedavi aldığı öğrenildi. Soygeçmişinde; amcasının 48 yaşında miyokart infaktüsü sebebiyle 2 damar by-pass ve defibrilatör özellikli kardiyak resonkronizasyon terapisi (CRT-D) yapıldığı öğrenildi.

Hastanemize yatış muayenesinde; satürasyonu oda havasında %98, kan basıncı inotrop altında 70/40 mmHg idi. Genel durumu orta, düşkün, dakika solunum sayısı artmış (36/dk), interkostal ve subkostal retraksiyonları mevcuttu. Kalp tepe atımı 155-170 vuru/dk idi. Periferik nabızlar zayıf palpable, karaciğer kot altında 3-4 cm ele geliyordu. Tetkiklerinde lökositoz, akut faz reaktanların artış yoktu. Akciğer grafisinde kardiyomegalisi mevcuttu. Kardiyak enzimlerinden Troponin-T: 0,131 ng/ml ile normal değerin 10 katı yüksekliğindeydi. Çekilen EKG'sinde dar QRS, P dalgası D1 ve aVF'de pozitif, QRS voltajları yüksek, V5-6'da T negatif, PR mesafesi 180 ms ve long RP taşikardi olduğu saptandı. Hatada ön planda supra ventriküler taşikardi (SVT) düşünülmesi üzerine adenozin testi yapılmasına karar verildi.

SVT'de tanıya yardımcı ajan olarak kullanılan adenozin uygulanması sonucu AV nodda geçici blok oluşturur. Hastamızda adenozin sonrasında P dalgalarının devam ettiği ancak QRS oluşmadığı görüldü. Düzenli, dar QRS'li taşikardide görülebilir P dalgasının varlığı ile uzun PR mesafesinin varlığı ektopik atriyal taşikardilerde görülür. Hastamızın ekokardiyografik değerlendirmesinde sol kalp boşlukları ileri derecede dilate, kardiyak fonksiyonlar azalmış saptandı, yapısal ek anomali saptanmadı.

Taşikardi ilişkili dilate kardiyomiyopatide en sık sebep fokal atriyal taşikardidir ve hastamız fokal atriyal taşikardi ilişkili dilate kardiyomiyopati olarak değerlendirildi. Tedavi olarak konjestif kalp yetmezliği tedavisi, antiaritmikler verilir ve gereklilik halinde ablasyon uygulanır. Hastamıza fosfodiestraz 3 inhibitörü olan milrinon ve deksmedetomidin infüzyonu başlandı. Digoksin, sınıf 1c antiaritmik propafenon, sınıf III antiaritmik amiodaron başlandı. 3 günlük yoğun bakım ünitesinde konjestif kalp yetmezliği ve aritmi tedavisine rağmen atriyal taşikardi devam etti. Hastamıza ekstrakorporeal membran oksijenasyonu desteği planlanarak ablasyon yapıldı.

Dilate kardiyomiyopati sol ve her iki ventrikülde dilatasyon ve bozulmuş sistolik fonksiyonlar ile karakterize, çocuklarda en sık görülen kardiyomiyopatidir. Kız erkek arasında görülme oranı eşittir. Klinik olarak asemptomatik seyirden düşük kardiyak output ilişkili kardiyolojeni şok – konjestif kalp yetmezliği tablosuna kadar geniş prezentasyonu vardır. Konjestis kalp yetmezliği bulguları: takipne, dispne, çabuk yorulma, iştahsızlık, bulantı, kusma, karın ağrısı, küçük bebeklerde kilo alamama, sık akciğer enfeksiyonu. Hastaların fizik muayenelerinde takipne, wheezing, raller, taşikardi, S3, hepatomegali, soğuk terleme, ciltte solukluk saptanabilir. EKG'de sol ventrikül hipertrofisi, ST-T değişiklikleri, QTC uzaması; telekardiyografide kardiyomegali, akciğer vaskülaritesinde artış, ödem izlenebilir.

Acilde Ve Poliklinikte Ne Zaman "Pediatrik Kardiyoloji" Konsultasyonu İsteyelim?

Halise Zeynep Genç

Major konjenital kalp defektlerinin doğum prevalansı yaklaşık yüzde 1'dir. Ciddi konjenital kalp hastalıkları (KKH) ise her 1000 doğumda 2-3 oranında görülür. Pediatrik kardiyoloji konsültasyonu acil veya elektif durumlarda istenebilir. Konsültasyon gerektiren durumlar yaş gruplarına göre önemli değişkenlik gösterir. Bu nedenle yaş gruplarına göre hastaların değerlendirilmesi en idealidir.

YENİDOĞAN VE İNFANTLAR

Yenidoğan/İnfantlarda ne zaman pediatrik kardiyoloji konsültasyonu?

-Siyanoz varlığı

a.Doğumdan 2 saat sonra siyanoz varlığı (normal vücut ısısında ve tansiyonda)

b. %100 FiO2 ile saturasyonun %90'nın altında olması

-Konjestif kalp yetersizliğinin klinik bulguları

a.Taşikardi

b.Takipne

c.Üfürüm

d.Grafide kardiyomegali

-Şok varlığının klinik bulguları

a.Hipotansiyon

b.Kapiller dolum zamanının azalması

c.Asidoz

-Semptomatik aritmiler

a. Taşikardi

b.Bradikardi

-Sendrom/dismorfizm varlığı

a.Down Sendromu

b.Fetal alkol sendromu

c.VACTERL anomalisi

d.Diyabetik anne bebeği

-Hışıltı

<u>Siyanoz</u>

Yenidoğanda sağ koldan bakılan saturasyon değeri düşükse, %100 oksijen ile hiperoksi testi uygulanır. Oksijen ile saturasyonda yükselme olmazsa santral siyanoz demektir. Sağ kolda düşükse, sağ kulak memesinden saturasyona bakılarak doğrulama yapılabilir. Duktustan sonra çıkan bir ARSA varlığında ve yenidoğanda hala duktusta sağ

sol şant var ise hiperoksi testinde yanlış negatifliğe yol açabilir.

Siyanotik KKH'larını taklit eden durumlar:

Akrosiyanoz-Bebeğin vücut ısısının düşük olup olmadığına bakılmalı, ekstremitelerin soğuk olmadığından emin olunmalıdır.

Persistan Fetal Dolaşım-PVR'nin yüksek seyretmesi, pulmoner kan akımın az olması ve buna bağlı olarak atrial ve duktal seviyede sağ sol şant nedeniyle saturasyon alt ekstremitelerde üst ekstremitelere göre daha düşük ölçülür. Akciğer grafisinde pulmoner kan akımının az olduğunu gösteren bulgular vardır

Polisitemi- Polisitemi durumunda siyanoz, daha yüksek oksijenizasyon seviyelerinde kendini gösterir. Anemik bir hastada siyanoz daha geç belirgin hale gelir. Bu nedenle KKH'dan şüphelenilen bir hastada Hg ve Hct seviyeleri önemlidir.

Sepsis ve şok-Her iki durum da soluk cilt rengine neden olan periferik vazokonstriksiyona neden olur.

Methemoglobinemi

MSS anormallikleri- nadir görülür.

Hızlı davranmak ve tanıyı hızlı koymak önemlidir, çünkü duktus bağımlı KKH'larında PGE1 infüzyonu başlamak gerekir.

Siyanozu olan yenidoğanda olabilecek KKH:

1. TGA
2. Pulmoner atrezi (VSD'li veya İVS)
3. Triküspit atrezisi
4. TAPVD
5. Truncus arteriyosus
6. TOF-ciddi pulmoner stenoz
7. Kompleks KKH (izomerizm)

KKH

Özellikle ilk 1 yaşta görülen KKH, acil pediatrik kardiyoloji konsültasyonu gerektirir.

KKH tedavisi pediatrist tarafından yapılabilir, etyolojiyi saptamak için pediyatrik kardiyolog gerekir.

Başvuru ne kadar erken yaşta olursa, altta yatan lezyonun o kadar şiddetli olduğunu düşündürür.

Fizik muayenede taşikardi, takipne, periferik nabızların zayıflığı, femoral nabızların alınamaması, üst-alt tansiyon farkı, hepatomegali, juguler dolgunluk, üfürüm duyulması, S2'nin sert duyulması gibi bulgular saptanabilir.

Klinik bulgular içerisinde beslenme güçlüğü/çabuk yorulma, büyüme gelişme geriliği, sık bronşiolit hikayesi, sık hastane yatış öyküsü olabilir.

Göğüs grafisinde kardiyomegali, akciğerlerde vaskülarite artışı, ödem görülebilir.

EKG'de ST-T değişiklikleri, patolojik Q dalgası, d1, aVL, V4-V6'da derin ve dar Q dalgaları saptanabilir.

1. Sol-sağ şantlı hastalıklar

a.VSD

b.ASD

c.AVSD

d.PDA

e.Aortopulmoner pencere

f.TGA+VSD

g.Truncus arteriyosus

2. Obstrüktif lezyonlar

a.Aort stenozu

b.Aort koarktasyonu

c.HLHS

3.Miyokardiyal hastalıklar

a.Dilate KMP

b.ALCAPA

c.Akut miyokardit

d.Endokardiyal fibroelastozis

e.Taşikardi induced KMP

ŞOK

Sebebi bulunamayan şok durumunda pediyatrik kardiyolojiye konsulte edilmelidir.

HLHS (mitral stenoz/atrezi, ciddi aort stenozu/atrezisi, arcus hipoplazisi, kesintili aortik ark, ciddi koarktasyon veya bunların birliktelikleri) hastaları başta normal olabilir, duktusun kapanmaya başlamasıyla şok tablosu gelişir.

SEMPTOMATİK ARİTMİ

Yenidoğanda huzursuzluk ile bulgu verebilir.

Yenidoğanda en sık görülen aritmi, SVT 'dir.

Taşikardi induced KMP olabilir, sıklıkla etyolojide supraventriküler aritmiler görülür (Fokal atrial taşikardi, PJRT, JET) ve genelde süreklidir.

Ventriküler taşikardi veya çok sık VES de KMP'ye neden olabilir.

Bradiaritmilerden yenidoğanda en sık görülen tip komplet AV bloktur.

Semptomatik olup olmamasına göre, kalp hızına göre ve altta yatan yapısal kalp hastalığı varlığına göre pace-maker endikasyonu vardır.

SENDROMLAR

KKH'larının eşlik ettiği bilinen sendromlarda pediyatrik kardiyoloji konsültasyonu istenmelidir.

Down Sendromu- Komplet AVSD

VACTERL-VSD

Diyabetik anne bebeği-Asimetrik septal hipertrofi, hipertrofiye bağlı LVOT darlığı, TGA, VSD

Fetal alkol sendromu-VSD, TOF

Rubella sendromu-PDA, pulmoner stenoz

Annede Lityum kullanımı- Ebstein anomalisi

Annede retinoik asit kullanımı-konotrunkal anomali

Annede antikonvulzan kullanımı-TOF, aort koarktasyonu, aort veya pulmoner stenoz

Annede SLE, miks konnektif doku hastalığı-Konjenital AV blok

HIŞILTI

Hışıltı, tekrarlayan bronşiolit, ASYE hikayesi olan, sık hastane yatış hikayesi olan hastalarda pediyatrik kardiyoloji değerlendirmesi gerekir.

Hışıltılı bebekte kardiyak etyolojiler:

-Dilate KMP

-Miyokardit

-Aort koarktasyonu

-Aort stenozu

-Koroner arter anomalileri

-Vasküler ringler (Üst GİS semptomlarına da neden olabilir)

-KKY

Önemli bir nokta, yenidoğanın pediatrik kardiyak merkeze transportudur. Dikkat edilecek noktalar:

-PGE1 infüzyonu

-entübasyon- (PGE1 apneye neden olabilir)

-mümkünse kardiyak monitorizasyon

DAHA BÜYÜK ÇOCUKLAR

Daha büyük çocukların pediyatrik kardiyoloji konsültasyonu genelde daha elektiftir, daha çok edinsel hastalık şüphesi vardır.

Masum üfürümlerde pediyatrik kardiyoloji değerlendirmesi gerekli değildir.

Masum üfürüm özellikleri:

-Kısa süreli

-Müzikal

-1-2/6 şiddetinde

- Sistolik

-Şiddeti solunum ve pozisyonla değişir

Ne zaman pediyatrik kardiyoloji konsültasyonu?

-Masum olmayan/Önemli üfürümler

-Siyanotik spell

-KKY

-İnfektif endokardit

-Akut Romatizmal Ateş

-Semptomatik aritmiler

-Hipertansiyon/hiperlipidemi

-Kalbi etkileyen sistemik hastalıklar

-Senkop/presenkop

-Göğüs ağrısı

MASUM OLMAYAN ÜFÜRÜMLER

Semptomatik

Şiddetli

Thrill eşlik edebilir

Diyastolik üfürümler

Pozisyonla değişmez

SİYANOTİK SPELL

Nadiren 1 yaştan sonra başlayabilir, TOF'un ilk belirtisi olabilir.

Büyük çocuklarda kardiyak kökenli siyanozun diğer nedenleri:

-Atriyal düzeyde sağ sol şantlı Ebstein anomalisi

-Eisenmenger sendromu

-Primer pulmoner hipertansiyon

KKY

Sıklıkla viral enfeksiyon nedeniyle oluşan miyokarditlerde görülebilir.

-KMP (Dilate, restriktif)

-Kalbi etkileyen sistemik hastalıklar (Kawasaki, ARA)

-Metabolik depo hastalıkları

-Tanı almamış konjenital kalp hastalıkları nçb

İNFEKTİF ENDOKARDİT

Nedeni bilinmeyen ateşi olan ve pozitif kan kültürü olan hastalarda eko ile değerlendirme gerekir.

Yapısal kalp hastalığı olduğu bilinen hastalarda, tekrarlayan ateş veya nedeni bilinmeyen ateş olması durumunda, kan kültürü pozitifliği olmasa da eko ile değerlendirme gerekir.

SENKOP/PRESENKOP

Senkop, presenkop, baş dönmesi, sersemleme gibi durumlarda pediyatrik kardiyolojik değerlendirme gerekir.

-Aritmiler

-Vazovagal senkop

-Otonomik disfonksiyon

-Nörokardiyojenik senkop

GÖĞÜS AĞRISI

Çocukluk dönemindeki göğüs ağrılarının çoğu kardiyovasküler sistem dışındaki organ sistemlerinden köken alır. En sık üç neden;

-idiyopatik (%12-85)

-İskelet ve kas ağrısı, kostokondrit (%15-43)

-Öksürükle beraber olan solunumsal nedenler (%12-21)

-Gastrointestinal (GÖRH, özefajit, gastrit, peptik ülser, yabancı cisim) (%4-17)

-Psikojenik (%5-17)

-Kardiyak (%0-4)

a.Kalbin yapısal bozuklukları (Ciddi Aort veya pulmoner darlık, HKMP gibi)

b.MVP

c.Koroner arter anomalileri

d.Aort diseksiyonu/anevrizması (Marfan,Turner, Noonan sendromu)

e.Miyokardit/Perikardit

f.Kawasaki hastalığı

g.Aritmiler

Detaylı öykü önemli;

1.Ağrıya ne sebep oluyor? (egzersiz, yemek yeme,duygusal stres vb)

2.Benzer ağrı sınıfta ders sırasında veya TV sırasında, dinlenme esnasında oluyor mu?

3.Ağrının niteliği (keskin, basınç veya sıkışma hissi)?

4.Ağrının yeri (tek bir nokta veya yaygın vb), şiddeti, yayılımı, süresi (saniyeler, dakikalar, saatler vb) ?

5.Derin nefes ile ağrı artıyor mu?

6.Belli vücut pozisyonu ile düzeliyor mu (perikarditte öne eğilmekle azalır)?

7.Yemeklerle ilişkisi var mı?

8.Ne sıklıkta ve ne zamandır ağrı var (sıklık ve kroniklik)?

9.Oyun oynarken yaralanma veya spor esnasında aşırı kullanma, yoğun egzersiz?

10.Ağrıyla beraber öksürük,ateş,çarpıntı gibi başka bulgu eşlik ediyor mu?

11.Ailede bilinen kalp hastalığı, ani kardiyak arrest hikayesi var mı?

Ne zaman pediyatrik kardiyoloji?

1.Göğüs ağrısı egzersizle artıyorsa

2.Çarpıntı, baş dönmesi gibi belirtilerle birlikteyse

3.Keskin bir ağrıdan çok göğüste basınç ve sıkışma hissi gibi anjinal ağrıya benziyorsa

4.FM, EKG veya göğüs grafisinde anormallik varsa

5.Ailede KMP, uzun QT, ani kardiyak arrest gibi öykü varsa

6.Ağrı kronik ve tekrarlıyorsa, aile çok endişeli ise.

Tüm durumlarda detaylı bir anamnez ve FM gerekir!

Fizik muayene esnasında TA ölçümü mutlaka yapılmalı!

Periferik nabızlar, özellikle femoral nabızlar mutlaka kontrol edilmeli!

Çocuklarda Göğüs Ağrısına Yaklaşım

Dr Öğr. Üyesi Özgür Kızılca, Uzm. Dr Melis Öztürk Aykaç

Tekirdağ Namık Kemal Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Hastalıkları Anabilim Dalı

Göğüs ağrısı, çocuklarda kardiyak şikayetler içinde çocuk acile en sık, çocuk kardiyoloji polikliniğine üfürümden sonra ikinci en sık başvuru nedenini oluşturur. Çoğu vakada etiyoloji iyi huylu olsa da aile ve çocuk için göğüs ağrısı sıklıkla kalp ile ilişkilendirilmekte endişe ve kaygıya sebep olabilmektedir. Bunun sonucunda sık acil başvurularına, okul devamsızlığına ve fiziksel aktiviteden kaçınmaya neden olabilmektedir. Erişkinin aksine çocuklarda göğüs ağrısı sıklıkla kalp dışı nedenlere bağlı olarak meydana gelir. Çocuklarda göğüs ağrısının kardiyak kökenli olma ihtimali %1-2 dir. En sık nedenini %50-70 oranla etyolojinin belirlenemediği idiyopatik ağrılar oluşturur ve genellikle tekrarlayıcıdır. Etyolojinin belirlenebildiği durumlarda %15-30'u lokomotor sistem, %12-21'i pulmoner sistem, %5-7'si gastrointestinal sisteme ait ağrılar oluşturur. Özellikle adelosan kızlarda psikiyatrik göğüs ağrıları ile sık karşılaşılır ve göğüs ağrılarının %5-17 lik yüzdesini oluşturur. Ayrıntılı alınan anamnez ve yapılan kapsamlı bir muayene; genellikle göğüs ağrısının etiyolojisini, acil müdahale gerektiren ve yakın takibe alınması gereken hastaları belirleyebilir. Göğüs ağrısı ile gelen çocuklarda dikkatli bir öykü ve fizik muayene sonrasında, elektrokardiyografi ve telegrafik değerlendirmenin yapılması kardiyak kökenli olup olmadığı ile ilgili belirgin ipuçları sağlar. Daha detaylı laboratuvar testleri az sayıda hastada gereklidir. İlişkili hastalık semptomlarının yokluğunda, kalp veya solunum sistemleri ile ilgili fizik muayene bulgusu ve eforla semptomu yoksa ciddi bir neden olma ihtimali oldukça düşüktür. Kardiyak kökenli olmadığı düşünüldüğünde hasta ve hasta yakınının bilgilendirilmesi, tekrarlarının olabileceğinin anlatılması ve aralıklı takip edilmesi endişe ve kaygının ortadan kaldırılması açısından önemlidir.

Ağrının özelliklerinin sorgulanması gerekir. İstirahat halinde gelen saniyeler bazen dakikalar süren noktasal batıcı tarzda ağrılar özellikle idiyopatik ve lokomotor sistem patolojilerinde görülür. Miyalji, kostokondrit, tenosinovit, kayan kosta sendromu, minör travma gibi nedenlere bağlı olarak oluşabilir. Genelde akşamları ağrı olur ve sıklıkla tek taraflı, soldadır. Solunum hareketleri ile ağrı artıp azalabilir. Nadiren çift taraflı ve gezici olabilir. Özellikle mevsim geçişlerinde soğuk hava, rüzgar maruziyeti, egzersiz, spor faliyetleri bu tür ağrıları tetikleyebilir. Egzersiz ile tetiklenebilir olması özellikle kardiyak patolojileri akla getirebilir ve endişeye neden olabilir. Kostokondral eklemlerin ve kasların palpasyonu sıklıkla hassasiyeti ve ağrının tetiklenmesini sağlar. Kayan kosta sendromunda alt kostaların subkostal bölgeden anteriora doğru hareketlendirilmesi yine ağrının tetiklenmesine neden olur. Sternoklavikular eklem ve üst kostokondral eklemlerin non-süpüratif iltehabı Tietze sendromu olarak isimlendirilir. Xıphoid sendromunda yemek, öksürmek ve bastırmakla xiphoid üstünde ağrı tetiklenir. Şiddetli, uzun süren, sık tekrarlayan hastalarda sıcak kompres, lokal veya oral analjezik ilaçların bir hafta süre ile uygulanması yeterlidir. Skolyoz gibi vertebra anomalileri sinir sıkışmasına bağlı ağrı yaratabilir, vertebra muayenesinin yapılması bu açıdan önemlidir. Yine pektus ekskavatum, karinatum gibi göğüs deformitelerine nadiren de olsa ağrı eşlik eder. Juvenil idiyopatik artrit, sistemik lupus eritematosus, ailevi akdeniz ateşi gibi kollejen doku hastalıkları, Crohn gibi otoimmun hastalıklarda ağrı diğer sistem bulgularının net olmadığı erken dönemde ilk bulgulardan olabilir. Ayrıca bu hastalıklarda primer hastalığa akut perikardit eşlik edebileceği için dikkatli olunmalıdır.

Yemekle veya açlıkla tetiklenen, bulantı kusma, substernal yanma hissi, aeorfaji, disfajinin eşlik ettiği durumlarda gastroözofagial reflü, özofajit, petik ülser, pankreatit, kolesistit, hiatal herni, difuz özofagus spazmı ve akalazya gibi gastrointestinal sistem hastalıkları ön planda düşünülmelidir. Gastroözofagial reflü sık karşılaşılır ve bazen ön planda sadece ağrı tariflenebilir. Yanma hissinin sorgulanması epigastrik hassasiyetin saptanması tanı açısından faydalıdır. Endoskopik değerlendirmeden önce anti-asit, proton pompa inhibitörleri gibi ilaçlar ile şikayetlerin geçtiğinin saptanması tanıyı destekler ve endoskopik değerlendirme gerekliliğini azaltır. Sağ omuza da vurabilen sağ hipokondiriyak ağrı ön planda akut kolesistiti, epigastiumdan başlayan kuşak tarzında saran ağrı akut pankreatiti düşündürür. Özellikle 2 yaş altı çocuklarda disfaji ile birlikte ağızdan salya akması olduğunda yabancı cisim düşünülmelidir. Direkt grafi sıklıkla yabancı cismin saptanması için yeterlidir. Kostik madde yutulduğu

durumlarda ağız içerisinde hiperemi, disfaji ve salya akması görülür. Ağrıya kilo kaybı, disfaji, hematemez, melena, hematokezi gibi semptom ve bulgular eşlik ediyorsa ileri değerlendirme uygundur.

Solunum sistemi etkileyen birçok hastalıkta göğüs ağrısı olabilir. Ancak sıklıkla öykü, muayene, akciğer filmi ve basit laboratuvar tetkikleri ile etyoloji kolaylıkla saptanır. Üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları sırasında öksürmeye bağlı kosta ve eklemlerde zorlanma veya yansıyan miyaljilere bağlı ağrılar sıktır. Diğer bir ağrı nedeni plörezilerdir ve sıklıkla pnömonilere eşlik eder. Reaktif hava yolu hastalıklarında tek semptom eforla olan nefes darlığı veya göğüs ağrısı olabilir ve kalp hastalığı şüphesi yaratabilir. Öykü silik olabilir, dikkatli bir şekilde önceki inhaler tedavileri, tekrarlayan rinit, konjuktivit varlığı, mevsimsel özellikleri ve aile öyküsü sorgulanmalıdır. Sıklıkla inhaler tedavi başlanması şikayetlerde azalma sağlar. Özellikle sedanter hayat tarzı, obezite, hiperkoagulabilite, hidrosefali için ventriküloatrial şant, kalıcı santral venöz şant, oral kontraseptif kullanımı, gebelik sonlandırma gibi risk faktörlerinin varlığında pulmoner emboli akla gelmelidir. Ateş, dinlemekle ral ve ronküsler, dispne, taşipne sıklıkla akciğer patolojilerini düşündür, ancak kalp yetmezliği, miyokardit, endokardit gibi kardiyak hastalıklarda benzer semptomlar olabileceği için dikkatli olunmalıdır. Rahatlıkla akciğer hastalığı kalp ve kalp hastalığı da akciğer hastalığı sanılabilir. Spontan pnömotoraks özelikle astenik yapılı insanlarda gelişir. Ağrıya solunum sıkıntısı eşlik edebilir ve dinlemekle solunum seslerinin azaldığı saptanır. Pnömomediastinum'da supraklavikuler ve boyunda subkutan amfizeme bağlı palpasyonda krepitasyon saptanır. Daha nadir görülen ampiyem, akciğer apsesi, bronşektazide de göğüs ağrısı olabilir.

Adelosan kız çocuklarında daha sık görülen psikojenik göğüs ağrılarının altında sıklıkla aile, okul, arkadaş çevresinin yarattığı stres durumu vardır. Stresin varlığı ya da düşüncesi ağrıyı tetikler. Beraberinde baş ağrısı, karın ağrısı, eklem ağrısı gibi somatik yakınmalar ve yaklaşık üçte birinde uyku bozuklukları eşlik eder. Özellikle geceleri nefes darlığı hissi, taşipne ve hiperventilasyon sonucunda alkaloz, baş dönmesi, tetani ve parasteziler yaşanabilir. Depresyon belirtileri yaygındır. Bulimia nervozaya bağlı özofajit ve özofagus yırtıkları ağrıya katkı yapar. Psikojenik göğüs ağrısı yaşayan çocuklarda alkol, sigara, kokain kullanımı sıktır, sorgulanması gerekir. Duygusal tetikleyici faktörlerin açıklığa kavuşturulması, çocuk ve aile desteğinin sağlanması ve gerekirse psikiyatriste yönlendirilmesi tedavi basamaklarını oluşturur.

Ergenlikte meme gelişimi erkek ve kızlarda tek veya iki taraflı ağrıya neden olur. Meme tomurcuğunun palpasyonu ağrıyı tetikler. Kızlarda ayrıca postmenstural hassasiyet, mastit ve fibrokistik hastalıklara bağlı ağrı olabilir.

Koksaki virüslerin neden olduğu plörodinide ağrılı spazmlara ek avuç içi ve ayak tabanında ülserler eşlik eder. Herpes zoster enfeksiyonlarında veziküler döküntüden önce tek taraflı ağrı ve yanma olur.

Göğüs ağrısında ilaç kullanımının sorgulanması gerekir. Tetrasiklin ve non-steroid antinilamatuar ilaçlar, alkol kullanımı gastrit, özofajite neden olabilir. Sempatomimetiklerin, oral kontraseptiflerin ve kokain kullanımını sorgulanmalıdır.

Tablo 1, Çocuklarda göğüs ağrısının kardiyak ve kardiyak olmayan nedenleri

Kardiyak olmayan nedenler	**Kardiyak nedenler**
Lokomotor sistem Kostokondrit, Tietze sendromu İdiyopatik göğüs ağrısı Kayan kosta sendromu Xiphoid ağrı sendromu Travma	İnflamatuar; miyokardit, perikardit İnfektif**;** virüs, bakteri, diğer **Nonenfektif;** SLE, Crohn, Postperikardiyotomi sendromu
Solunum sistemi Astım Akut-kronik bronşit Pnömoni Plörezi Pnömotoraks Pulmoner emboli	**Konjenital-edinsel kalp hastalıkları** Karditomiyopati; hipertrofik, dilate Aort stenozu, aort koarktasyonu Pulmoner stenoz Pulmoner hipertansiyon Mitral valv prolapsusu Aort diseksiyonu

Gastrointestinal sistem Gastroözofagial reflü Özofajit Gastrit Kolesistit Pankreatit Özofagus motilite bozuklukları Yabancı cisim	**Koroner arter hastalıkları** **Konjenital;** ALCAPA, koroner fistül, ostium stenozu **Edinsel;** Kawasaki hastalığı MIS-C Kardiyak cerrahi sonrası Kardiyak transplantasyon Ailesel hiperkolestrolemi
Diğer Panik bozukluk, anksiyete Hiperventilasyon Jinekomasti, fibrokistik hastalık Herper zoster	**Aritmiler** Supraventiküler, ventriküler taşikardi Kanalopatiler (long QT, Brugada…) WPW

Kardiyak göğüs ağrıları nadir olmakla birlikte morbidite ve mortaliteye sahip olabilecekleri için dikkatli olunmalıdır. Göğüs ağrısı eforla oluyorsa veya çarpıntı,eforla senkop veya azalmış egzersiz toleransı ile ilişkiliyse kardiyak hastalık olasılığı yüksektir. Kardiyak göğüs ağrılarını iflamatuar, iskemik ve aritmilere bağlı olarak görebiliriz. İnflamatuar hastalıklar olarak perikardit, miyokardit gibi hastalıkları sık görürüz ve genelde diğer patolojilere göre daha selim kardiyak kökenli göğüs ağrısı nedenleridir. İnfektif endokardit nadir olmakla birlikte tanı ve tedavi zorluğu ve mortal olabileceği için dikkatli olunmalıdır. Perikarditlerde sıklıkla batma tarzında nefes alma, yatma ile artan öne eğilmekle azalan bazen sol omuza vurabilen ağrı olur. Miyokarditde ağrı genelde lokalize perikard enflamasyonuna bağlı gelişir.

İskemik kardiyak ağrılar koroner arterleri etkileyen konjenital veya edinsel hastalıklara bağlı gelişir. Konjenital koroner arter stenoz, atrezi, fistül, çıkış anomalileri, seyir anomalilerine bağlı olabilir. Koroner arterlerin çıkış anomalileri içerinde en sık sol ana koroner arterin pulmoner arter çıktığı durumu anlarız. Genelde yenidoğan ve erken süt çocukluğu döneminde semptomatik olurlar ve kalp yetmezliği ile karşımıza gelirler. Ancak daha ileri yaşlarda koroner iskemi semptomları ile gelebilirler. Diğer koroner arterinde pulmoner arterleden çıkış anomalileri olabilir. Seyir anomalilerinden en sık olarak koroner arterlerin aorta ve pulmoner arter arasında seyri ve miyokard içinde seyri (bridging) akla gelir. Seyir anomalilerinde efor sırasında koroner arterin basıya uğramasına bağlı iskemi gelişir. Hipertrofik kardiyomiyopatide artan kas kitlesini koroner arterlerin karşılamada yetersizliğine bağlı efor sırasında iskemi gelişimi sıktır. Dilate kardiyomiyopatilerde de kalp kasılmasının bozulmasına bağlı iskemi gelişir. Mitral valv prolapsusunda prolabe kapakların papiller kasları çekiştirmesi sonucunda gelişen subendokardiyal iskemiye bağlı ağrı gelişebilir, hastaların yaklaşık %18'inde gözlenir. Aort stenozu ve pulmoner stenoz, aort koarktasyonunda hipertrofiye uğrayan ventirkül miyokardı özelikle egzersiz sırasında iskemiye uğrayarak ağrıya neden olur. Özellikle koroner ostiumlarında operasyondan etkilendiği büyük arter transpozisyonu düzletilmesi gibi ameliyatlar, fontan prosedürü , atrial switch operasyonu ve kardiyak transplantasyonda ilerleyen yaşla birlikte iskemi gelişebilir, bu açıdan takiplerde dikkatli değerlendirilmelidir. Homozigot ailesel hiperkolesterolemilerde erken yaşta koroner oklüzyon gelişir. Risk taşıyan çocuklarda 2 yaşından sonra 2 yılda bir, 10 yaşından sonra yılda bir kolesterol ölçümleri yapılmalıdır. Kawasaki hastalığı sonrasında akut dönemde gelişen koroner ektazi ve anevrimalarda kronik dönmede trombüs ve fibrozise bağlı iskemiler gelişebilir. Dev anevrizma gelişen hastalarda uzun süreli takiplerde %46 sında stenoz ve total obstrüksiyon gelişimine bağlı miyokard enfaktüsü ve ani ölüm gözlenir.

Marfan , Ehler-Danlos , Turner sendromu ve Homosistinüri aort diseksiyonu açısından risk taşır. Sırta vuran şiddetli ağrı hissedilir. Beraberinde hipertansiyon ve hipotansiyon sıklıkla saptanır.

Akut ve kronik gelişebilen pulmoner hipertansiyonda göğüs ağrısının yanında çabuk yorulma, efor dispnesi, presenkop-senkop sık görülür.

Transkatater septal oklüzyon veya stent yerleştirme gibi işlem geçiren hastalarda cihaz embolizasyonu, komşu dokulara bası gibi nedenlerle ağrı gelişebilir.

Özellikle küçük çocuklar supraventriküler ve ventrikuler taşikardileri çarpıntı yerine ağrı olarak tarifleyebilir. 6 yaş altında dikkat edilmelidir. Uzun QT, Brugada, wolf parkinson White sendromu ve aritmojenik sağ ventrikül displazisinde elektrokardiyografi bulguları ve aile öyküsü olması nedeniyle dikkatli sorgulanmalıdır. Katekolaminerjik

polmorfik ventriküler taşikardi'de egzersiz ve heyecan sırasında tetiklenen ventriküler taşikardi atakları dışında fizik muayene, EKG ve ekokardiyografi normaldir. Efor ve stres sırasında şikayetleri olan hastaların dikkat edilmesi gerekir, şüphe halinde efor testinde polimorfik ventiküler taşikardi atakları tetiklenir.

Öykü veya fizik muayeneye ek olarak EKG anormallikleri tanıya yardımcı olabilir ve ileri tetkik yapılması gerektiğini gösterebilir.

Örnekler verecek olursak :

Hipertrofik kardiyomiyopatili hastalarda sol ventrikül hipertrofisi veya zorlanma bulguları olabilir. Efor sırasında aritmi, sol ventrikül çıkış yolu obstrüksiyonu veya iskemi gelişimini izlemek için efor testi istenebilir.

Efüzyonlu perikarditte klinik seyir esnasında EKG değişir. Ekstremite ve prekordiyal dervivasyonları içeren generalize ST segment elevasyonu ilk 10 – 14 gün içinde görülür. Bunu iki hafta daha devam edebilen T dalgası düzleşmesi veya inversiyonu izler. Efüzyon büyükse voltajların genliği azalacaktır. Patolojik Q dalgaları tipik olarak perikarditte görülmez. ST-T dalgası anormallikleri miyokardit durumunda ortaya çıkar.

Pulmoner arterden kaynaklanan sol koroner arter anomalisi (ALCAPA) olan çocuklarda, tipik EKG paterni derin ve geniş Q dalgaları ile I, aVL, V5 ve V6'da T dalga inversiyonları olan anterolateral enfarktüs şeklindedir.

Pulmoner hipertansiyonu olan hastalarda tipik olarak sağ ventrikül hipertrofisi ve sağ eksen sapması bulguları vardır. EKG'de anterior derivasyonlarda anormal T dalgaları görülebilir.

Pulmoner embolide EKG bulguları genellikle spesifik olmayan ST-T segment değişiklikleri veya sinüs taşikardisidir. Akut sağ ventrikül hipertansiyonu ortaya çıkarsa I.derivasyonda klasik S dalgası III.derivasyonda Q dalgası ve III.derivasyonda T dalgası inversiyonu görülebilir.

TANISAL YAKLAŞIM;

Kalp hastalığı için risk faktör var mı ? (İlk ağrı epizotu, kol-çene yayılım, tansiyon-fizik muayene, kronik hastalık-ilaç –madde kullanımı vb)

Cevabımız evet ise EKG, Telegrafi, risk durumu varsa troponin tetkikleri alınarak çocuk kardiyoloji konsültasyonu istenmelidir.

Eğer bu riskler yoksa **pulmoner emboli risk faktörü var mı?** (Hiperkoagulabilite, cerrahi, gebelik, katater, malinite vb) Cevabımız evet ise Telegrafi isteyip çocuk göğüs hastalıkları konsültasyonu istenmelidir.Risk faktörleri yok ancak pulmoner semptomlar varsa Telegrafi ile Çocuk Hastalıkları değerlendirmesi ve ardından gereğinde çocuk cerrahi konsultasyonu istenmelidir.

Tüm risk faktörleri yokluğunda **ağrı yemekle ilişkili mi? abdominal hassasiyet var mı**? Sorularına yanıtımız evet iste ilk planda gastrointestinal sistem patolojileri akla gelmelidir.

Ağrı hareket palpasyon ile tetikleniyor ise daha çok lokomotor sistem patolojileri düşünülmelidir.

Psikiatrik açıdan risk faktörü var mı? (Kaygı, sınav, yakın kayıp, madde kullanımı vb) Çocuk psikiyatri konsültasyonu istenmelidir.

Aşağıdaki durumların varlığında çocuk kardiyoloji değerlendirmesi uygundur.

1. Eforla gelen göğüs ağrısı,
2. Sırt, çene, sol kol ve omuza vuran ağrı
3. Beraberinde çarpıntı, pre-senkop, senkop eşlik etmesi
4. Çabuk yorulma, ateş halsizlik, kilo kaybı,
5. Hastada kardiyak operasyon ve geçirilmiş kawasaki hastalığı öyküsü,
6. Hipertansiyon, hipotansiyon varlığında,
7. Elektrokardiyografi (ventriküler hipertrofi, ST segment değişikliği, düşük QRS voltajı, patolojik Q

dalgası) veya telegrafide şüpheli bulgular olduğunda,

8. Fizik muayenede patolojik üfürüm, taşikardi, perikardiyal sürtünme sesi, S3 duyulması, S2 de sertleşme, hepatomegali, boyun venlerinde dolgunluk, periferik ödem

9. Ailede erken yaşta kalp hastalığı, ritm bozukluğu ve/veya pacemaker-intrakardiyak defibrilatör, hiperlipidemi, sebebi bilinmeyen ölüm öyküsü olduğunda

Kardiyak troponin miyokard infaktüsü ve iskemiden şüphelenildiğinde tanıya yardımcıdır. Akut koroner sendromlarda (AKS) tanıda oldukça hassas bir biyobelirteç iken, çocuklarda AKS nadiren karşılaşacağımız bir durum olduğu için troponin kullanımının sınırlandırılması sık karşılaşılan yanlış pozitifliklerin önüne geçilmesi için önemlidir. Çocuklarda en sık akut miyokardite bağlı yükseklik görülür. Troponin yüksekliğine sebep olabilecek diğer patolojilerin bilinmesi ayırıcı tanı açısından önemlidir.

Tablo 2. Troponin yükselmesine sebep olan kardiyak ve kardiyak olmayan nedenler

Kardiyak nedenler	Kardiyak olmayan nedenler
Akut miyokard infaktüsü Miyokardit, perikardit Kardiyomiyopati Kalp yetmezliği Ateroskleroz Variant angına Ağır hipertansiyon Aort diseksiyonu Vaskülit (kawasaki, SLE) Pulmoner emboli Kardiyak yaralanma Taşiaritmi, bradiaritmi	Hipoksi, şok Sepsis Böbrek yetmezliği Akut solunum yetmezliği İnme, subaraknoidal kanama Ağır egzersiz Elektrik çarpması Karbonmonoksit zehirlenmesi

Özetle;

Göğüs ağrısı çocuklarda sık olan ancak sıklıkla selim karakterli bir durumdur. Fizik muayene, elektrokardiyografı, telegrafi sıklıkla etyoloji hakkında detaylı bilgi sağlar. Sıklıkla daha ileri tetkiklere ihtiyaç yoktur. Risk faktörlerinin varlığında daha detaylı değerlendirme ve gerekirse ekokardiyografik muayene için çocuk kardiyolojiye yönlendirilmesi uygundur.

Kaynaklar;

1- Geggel RL, Endom EE. (2020). Nontraumatic chest pain in children and adolescents: Approach and initial management. Uptodate. 1-43.

2- Veeram Reddy SR, Singh HR. (2010). Chest Pain in Children and Adolescents. Pediatrics in Review. 31; 1: 1-9.

3- Driscoll DJ. (2001) Chest pain in children and adolescents. Moss and Adams Heart Disease in Infants, Children, and Adolescents.1379– 1382.

4- Thull-Freedman J.(2010). Evaluation of chest pain in the pediatric patient. Med Clin North Am. 94; 327-47.

5- Lipsitz J.D., Masia C., Apfel H., et. al. (2005). Noncardiac chest pain and psychopathology in children and adolescents. J Psychosom Res 59: 185-188.

6- Asnes R.S., Santulli R., Bemporad J.R. (1981). Psychogenic chest pain in children. Clin Pediatr (Phila) 20: 788-791.

7- Biss T.T., Brandão L.R., Kahr W.H., et. al. (2009). Clinical probability score and D-dimer estimation lack utility in the diagnosis of childhood pulmonary embolism. J Thromb Haemost. 7: 1633-1638.

8- Rajpurkar M., Warrier I., Chitiur M., et. al. (2007). Pulmonary embolism: experience at a single children's hos-

pital. Thromb Res 119: 699-703.

9- Friedman KG, Alexander ME. (2013). Chest pain and syncope in children: a practical approach to the diagnosis of cardiac disease. J Pediatr.163:896.

10- Danduran MJ, Earing MG, Sheridan DC, et al. (2008). Chest pain: characteristics of children/adolescents. Pediatr Cardiol. 29:775.

11- Selbst SM. (2010). Approach to the child with chest pain. Pediatr Clin North Am. 57:1221.

12- Kane DA, Fulton DR, Saleeb S, et al. (2010). Needles in hay: chest pain as the presenting symptom in children with serious underlying cardiac pathology. Congenit Heart Dis. 5:366.

13- Saleeb SF, Li WY, Warren SZ, Lock JE. (2011). Effectiveness of screening for life-threatening chest pain in children. Pediatrics.128:1062.

14- Friedman KG, Kane DA, Rathod RH, et al. (2011). Management of pediatric chest pain using a standardized assessment and management plan. Pediatrics. 128:239.

Oradan Geçerken Denizi Göreceksin Sakın Şaşırma: 'Kistik Fibrozis, ama değil'

Uzm. Dr. Mustafa Eres

Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları BD

8 yaşında erkek hasta; tekrarlayan akciğer bulguları, hematüri nedeniyle takip edildiği merkezde yapılan genetik analizde CFTR geni V470M ve F508del heterozigot saptanması üzerine kliniğimize yönlendirilmiş. Olgunun tekrarlayan akciğer enfeksiyonları yanında ; yemek yerken öksürük, bazen boğulma hissi, iştahsızlık , disfaji gibi gastrointestinal siteme ait klinik bulguları da mevcuttu.

Özgeçmiş; normal spontan doğum, perinatal özellik yok. Hematüri nedeniyle bir süre çocuk nefroloji tarafından takip edilmiş. Kardiak üfürüm nedeniyle çocuk kardiyoloji tarafından da takip edilmiş. Aşıları yaşına uygun olarak yapılmış.

Soygeçmiş ; Ailede akciğer hastalığı ve Kistik Fibrozis öyküsü yok. 2 kardeşi var, sağlam sağlıklı.

Fizik Muayene; va 21.9 kg (3p) , boy 121 cm (3p). Bilinç açık kooperasyon tam, kalp ritmik , her iki akciğer solunuma eşit katılıyor akciğer sesleri olağan ral yok, ronkus yok, batın rahat hassasiyet yok defans yok, organomegali yok.

Ayırıcı tanı; Kistik Fibrozis, özefagusa bası yapan kitleler (duplikasyon kisti vb), vasküler ring ve benzeri anomaliler, lenfadenopati gibi klinik durumlar ayırcı tanıda düşünüldü.

Laborotuvar; Beyaz küre:6860 hb:14.7 htc :43 plt:316000, İnr: 1.06 pt : 12.5 apt:33, glukoz : 84 üre: 26 kreatinin:0.33 ürik asit : 4.7 tg 42 kolesterol: 107 total bil:0.59 direkt bil:0.12 ind.bil:0.47 ldl 57 ast 22 alt 10 total protein: 8.7 albumin4.8, ggt:11 Ldh:212, ck 53 mg : 2.1, Alp 212, lipaz 14, ca10.1 na:138 k:4.5 klor:105 ,cpr 0.1, Tsh: 2.6 sT4: 0.98, Ph:7.43 po2 123 pco2 33 hco3 23, IgA 194 IgG 1500, IgM 154, Gaitata da stetokrit negatif, Fekal elastaz normal, balgam kültürlerinde üreme olmadı, aspergillus deri testi ve spesifik negatif, antitoxoplazma negatif, kist hidatik negatif, tam idrar tetkiki normal.

Hastanın yapılan 3 ter testi nomal olarak görüldü. 21.08.2019 ter testi kondüktivite 21 mm/lt klor 11mEq/ lt, 25.12.2019 ter testi kondüktivite 21mmol/lt klor 5 mEq/ lt , 22.06.2011 ter testi kondüktivite 35 mmol/lt klor 23 mEq/lt şeklinde sonuçlandı.

V470M ve F508del compound heterozigot mutasyon saptanmış. V470M ; pankreas tutulumu beklenmektedir, hafif ve orta klinik bulguların olduğu mutasyon. F508del klasik mutasyonumuz.

Hastanımızın ekokardiyografisi normal olarak raporlandı. Solunum fonksiyon testi normal sınırlardaydı. Olgumuzun radyolojik görüntülemeleri yapıldı(şekil 1).Olgumuza çekilen toraks BT anjiografi de ; çift aortik ark görüldü. Çift aortik arkın sol tarafında ön ve arkadan olmak üzere çıkış yapmaktadırlar. Çift aortik arkın sağ tarafı daha incedir. Aortik ark trakeayı çevrelemekte daralmasına neden olmaktadır. Bu aortik arkın üst bölümünde trakea ön arka çapı yaklaşık 1,3 cm olarak ölçülmüştür. Aortik ark düzeyinde ön arka çap yaklaşık 0,8 , lateral çap ise 1,07 cm olarak ölçülmüştür. Aortik arkustan sonra trakea ön arka çapındaki daralma benzer özellikte trakea bifurkasyon bölgesine kadar devam etmektedir. Üç boyutlu görüntülemelerde de çift aortik ark net olarak görülmektedir(şekil 2).



Şekil 1: İki yönlü akciğer grafisi



Şekil 2: Toraks BT Anjio

Hastaya yapılan pediatrik fleksibl bronkoskopide: larinks, larinks girişi, vokal kordlar olağan olarak görüldü. Midtrakeanın 2 cm altında, dışarıdan bası yapan, lümenin üçgen hale getiren, pulsasyon veren görüntü alındı. Basının distalinde anatomi normaldi (şekil 3).



Şekil -3 : Pediatrik Fleksibl Bronkoskopi görüntüleri

Hastaya çeklilem ÖMD de özefagusa bası görüldü (şekil-4).



Şekil 4: ÖMD

Pediatrik Kalp Damar Cerrahisi Konseyine sunuldu. Konsey de Hastamıza cerrahi tedavi kararı verilerek opere edildi.

Hastamıza Kistik Fibrorizis mutasyonu tekrar gönderildi. Mutasyon saptanmadı.

Hastanın operasyon sonrası yakınmaları geriledi. Alt solunum yolu bulguları tekrarlamadı.

İştahsızlık, yutma güçlüğü gibi gastrointestinal sitemine ait bulguları geriledi. Kilo alımı gözlendi (21.9 kg 3p altı, 25 kg 3-10 p yükseldiği görüldü). Büyüme gelişmesinde önemli bir artış görüldü. Mental performansında gelişme kaydedildi.

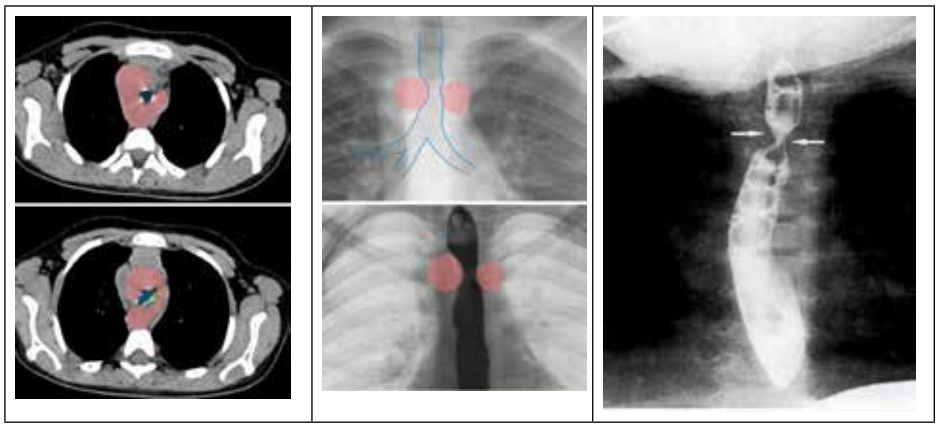
Kardio-Vasküler Solunum Sistemi ile ilişkli Anomaliler

Vasküler ring, Çift Arkus Aorta, Sağ Arkus Aorta + Sol Ligamentum Arteriosus,

İnnominate Arter Kompresyonu, Pulmoner Arter Sling (Vasküler Sling), Aberran (Retroesofageal) Sağ Subklavian Arter

Çift Arkus Aorta

En sık görülen vasküler ring tipidir. Sağ ve sol 4. aortik arkların persiste etmesiyle görülür. 22q11.2 delesyon sendromunda (TBX1, CRK1 ve ERK2 üç gen) sık görülmektedir. İki tane ark asendan aortadan çıkar. Trakea ve özefagusu çevreleyerek dessenden aortada birleşirler. %73 olguda sağ aortik ark dominant olarak görülür. Baryumlu özefagus grafisinde, posterior anterior pozisyonda bilateral bası vardır. Trakea anterior kompresyon görülür.



Şekil 5: Çift arkus aorta

Genellikle 3. aydan önce solunum sıkıntısı başlar. Yutma güçlüğü vardır. Sık sık stridor, wheezing, dispne görülür. Pnömoni, apne ataklarına hatta respiratuar arrest'e rastlanabilir.

Akciğer grafisinde tek veya çift taraflı , sağ veya soldan trakeaya bası, Torakal BT'de aortik arkuslara ait trakea'daki basının derecesi, seviyesi ve uzunluğu net olarak izlenebilir. Baryumlu esofagus grafilerinde esofagusun kompresyona uğradığı görülebilir(Şekil 5).

Doğru bazen akla ve mantığa uygun olmayabilir: «Kistik Fibrozis böyle de olur»

Dr. Sedef Narin Tongal
Celal Bayar Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları BD

OLGU SUNUMU

10 yaş erkek hasta,İlk başvuru:1 yaş

Belirtiler; -Tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonları,

-Steatore,

-Büyüme geriliği

ÖZGEÇMİŞ

✓ 38 Haftalık 2960 gram(10-25p) 48 cm(10-25p) C/S

✓ Yenidoğan döneminde yatışı olmamış

✓ 1 yaş içinde 4 kez Akciğer enfeksiyonu nedeniyle yatış

✓ 2 aylıktan itibaren ishal, yağlı gayta çıkarma

SOYGEÇMİŞ

- Anne baba arasında 3.derece akrabalık mevcut
- Ailede bilinen Akciğer hastalığı öyküsü yok
- 1 ablası var, ss

FİZİK MUAYENE

- Ateş 36.7 C
- Nabız 115/dk
- Solunum sayısı 36/dk
- Boy: 65 cm (<3 p)
- Kilo: 6.400 gram (<3 p)
- Baş çevresi: 41 cm (<3 p)
- Akciğer sesleri kaba,bilateral alt zonlarda ral+

LABORATUAR

- Tam kan sayımı: normal
- Biyokimyasal parametreler: normal
- Arteriyel kan gazı: normal

GÖRÜNTÜLEME

➢ Çekilen Akciğer grafisinde Her iki akc.de hava hapsine ait görünüm izlendi.Her iki diafragma eşitlenmiş olarak görülmekteydi.Sol retrokardiyak bölgede bronkovaskuler gölge artışı, sağ parakardiyak bölgede intersitisyel özelliği olan infiltratif görüntü ve yine sağ alt lob lateralde yama tarzi infiltrasyon saptandı.

TER TESTİ

➢ 2012: 107 mmol/L (konduktivite)

- 2012: 101 mmol/L-(konduktivite)
- 2013: 90 mmol/L (konduktivite) 71 mEq/L (Klorür).

GAYTA TETKİKİ:

Gaytada 4+ yağ

GENETİK ANALİZ

- CFTR mutasyon analizi negatif
- CFTR Sekans analizi normal

TORAKS BT: Yer yer santral hafif fuziform ve daha az sakkuler bronşektazi; özellikle sol alt lobda olmak üzere hava yolu obstrüksiyonuna ait mukus tıkacı bulguları mevcut.sağ orta lob ve sol alt lobda silendirik bronşektazi alanları görülmekte.aynı zamanda sağ orta lob ve diğer segmentlerde atelektatik alanlar ve bronşektazik alanlar , sol akc lingulada mukus tıkacı görülmektedir.

TANI:

Kistik fibrozis

TEDAVİ

- ✓ İnhale budesonid
- ✓ İnhale dornaz alfa
- ✓ %120 arttırılmış beslenme planı
- ✓ Pankreatik enzim replasmanı

İZLEM

- ✓ 2014-2022: Alt solunum yolu enfeksiyonu nedeniyle hastaneye çoklu başvurular
- ✓ Balgam kültürü: Sık Pseudomonas Aeruginosa üremesi
- ✓ Tobramisin(inhale), iv-inhale kolistin,oral antibiyotik tedavileri

Klinik ve toraks BT bulguları KF ile uyumlu ve pozitif ter testi sonucu ile KF düşünülen ancak CFTR normal saptanan hasta!!

- ✓ **NEDEN??**

KF'ye neden olan yaklaşık 2.000 farklı genetik mutasyon saptanmıştır. Mutasyona uğramış ve işlevsiz CFTR nedeniyle apikal bölgeye CL sekresyonu olmaz,hücre için Na girişi artar.Azalmış perisilier hidrasyon ve azaltılmış silier işlev nedeniyle 'KALIN VE YAPIŞKAN MUKUS'gelişir.

CFTR, epiteldeki ana Cl kanalı olmasına rağmen, hava yolu epitelinde bulunan SLC26A9 gibi CFTR dışı Cl kanalları Cl 'nin apikal sekresyonuna izin verir ve ASL hidrasyonunu destekler. CFTR ve bu CFTR dışı Cl kanalları arasında bir çapraz aktivasyon gösterilmiştir

KF patogenezinde Cl yerine HCO3 ve HCO3 exchanger birincil faktör olabilir mi?

En önemli HCO3 taşıyıcılarından biri SLC26A'dır.SLC26A, CFTR'ye organik olarak bağlıdır ve işlevini modüle eder.SLC26A9 işlev bozukluğunun bazı durumlarda şiddetli KF ile ilişkili olduğu bulunmuşKF benzeri akciğer hastalığı olan hastalarda;SLC26A9 mutasyonların kendi başlarına belirleyici olduğu henüz doğrulanamasa da, tek bir *CFTR* mutasyonunun patojenik rolünü tetikleyebilecekleri ve CFTR'nin fonksiyonel inhibisyonuna dayalı olarak solunum mukozası boyunca yeni bir Cl^- taşıma değişikliği mekanizması hakkında bilgi sağlayabileceği dü şünülmüş.

Hipotez;

- KF patofizyolojisinde HCO3 birincil anyon olabilir

- SLC26 ve SLC4; CF patogenezinde rol oynayan HCO3-anyon-taşıyıcıları olabilir

CFTR, SLC ve diğer tüm bikarbonat değiştiriciler, KF patogenezinde toplu olarak rol oynayabilir. SLC, bunlar arasında en umut verici görünen molekül olabilir. Sadece CFTR'ye bakarak önemli bir patogenetik mekanizmayı gözden kaçırıyor olabiliriz.

Olgunun **SLC gen analizi**

SLC26A9' da c.245G>A (p.Gly82Glu) missense varyant tespit edildi.Tespit edilen olası patojenik varyantın taşıyıcısını değerlendirmek için hastanın ebeveynlerinde SLC26 gen analizi yapıldı.Annesi c.245G>A mutasyonunu taşıyordu.(Asemptomatikti - akciğer grafisi ve ter testi normaldi)

Sonuç olarak Kistik Fibrozis İçin;

- Teşhis ve tanımlamada sorunlar var.
- Genetik mutasyon saptanmayan klinik KF vakaları bildirilmekte
- Ter testi, mükemmel bir teşhis aracı?
- SLC ailesi gibi genler KF'de rol oynayabilir.

Her Zaman Değil Ama Çoğu Zaman Doğru Birdir
«Kistik Fibrozis Klasiği»

Gözde İrem Odabaş Selçuk

Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

2 ay erkek hasta

Yenidoğan tarama testinde IRT yüksekliği saptanarak ter testi yapılması için tarafımıza yönlendirilmiş.

Hastanın gelişinde aktif şikayeti yok . Gaita çıkışı olağan (2-3 kez/gün)

ÖZGEÇMİŞ:

- 37 hafta+3 gün C/S ile 3335 gr doğum
- Yenidoğan yoğun bakım yatış öyküsü mevcut değil
- 15 günlükken İYE nedenli 10 gün IM gentamisin kullanımı mevcut
- Hospitalizasyon öyküsü yok.
- Aşıları SB takvimine uygun yapılmış.

SOYGEÇMİŞ

- Anne ile baba arasında akrabalık yok
- Ailede bilinen akciğer hastalığı öyküsü mevcut değil
- Kardeşi yok .

İLK BAŞVURU 31/03/22

Gelişinde yapılan fizik muayenede :

- AC oskultasyonu olağan
- Sistemik fizik muayene olağan
- Vücut ağırlığı:4350 gr (6,43 p / -1,52 SDS) / Boy: 66 cm (99p / 2,84 SDS) à Douma göre belirgin persantil kaybı mevcut

- IRT :90 , 2. IRT:140 saptandı
- İlk gelişinde (31/03/22) yapılan Ter Testinde:

Konduktivite: 100 mmol/L

Klor: 67 mmol/L olarak görüldü.

- KF mutasyon analizi ve ter testi tekrarı planlandı .
- 1 ay sonra kontrole çağırıldı .

2. BAŞVURU 15/06/22

- Hasta 2,5 ay sonra iştahsızlık , kilo alamama şikayeti ile başvurdu .
- Fizik muayenesinde patolojik bulgu görülmedi .
- VA:5800 gr (5,94 p / -1,56 SDS) / Boy:70 cm(97 p , 1,9 SDS) görüldü .→ Persantil kaybı devam etmekte
- Hastanın CFTR dizi analizi delta 508 homozigot olarak görüldü .
- Hastadan fekal elastaz tetkiki istendi.<15 µg/ml olarak saptandı .

3. BAŞVURU 24/06/22(6 GÜN HOSPİTALİZASYON)

- Hasta 5 aylıkken beslenmede azalma uykuya eğilim ile başvurdu .
- Geliş fizik muayenesinde GKS:13, ağrılı uyaran ile ağlama +, uykuya eğilimi mevcut
- Gelişinde alınan kan gazında pH:7,65 , HCO3: 35,9 , CO2: 30 mmHg , Na: 127,2 mmol/L ,K:2,75 mmol/L , Cl:95 mmol/L olarak görüldü .
- Geliş kan gazında hipokloremik hiponatremik metabolik alkaloz saptandı . Hastaya psödobatter sendromu tanısı kondu .
- Hasta 1 gün yoğun bakım ve 5 gün servis izlemi sonrasında taburcu edildi .

Çıkışı sırasında ;

- Dekas vitamin desteği başlandı.
- Kreon 20000 ünite başlandı .
- Kilosuna uygun günlük kalori ihtiyacının %125'i olacak şekilde diyeti düzenlendi.
- Hasta çocuk göğüs hastalıkları ve çocuk gastroenteroloji takibine alındı.

Hastanın tedavi başlanması sonrasında

- 01/07/22
- 18/07/22-21/07/22 (yatış)
- 01/08/22
- 10/08/22
- 15/08/22
- 29/08/22-03/09/22 (yatış)
- 06/09/22
- 29/09/22 tarihlerinde başvuruları mevcut.

Bu başvurularında ;

- Çocuk gastaroenteroloji ile işbirliği içinde Kreon doz ayarlaması yapıldı.
- Yatış ve kontrollerde alınan balgam kültürlerinde üreme saptanmadı .(1 kez pseudomonas şüphesi , kontrol normal)
- Hastaya tekrarlayan akciğer bulguları olması sonrasında Pulmozym nebul başlandı .

SON KONTROL 31/10/22

- Aktif yakınma yok .
- Fizik muayene olağan saptandı .
- VA:8 kg (11,5 p, -1,2 SDS) → Hastanın kilo alımı iyi , persantil artışı mevcut .
- Boy:74 cm (64 p , 0,39 SDS)

Takibine devam edilmekte .

Pediatristler İçin Tam Kan Sayımı Ve Periferik Yayma Değerlendirmesi

Nazlı Umman, Efnan Aydın

Prof. Dr. Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi

Tam Kan sayımı ve Periferik yayma:

Tam kan sayımı testleri hemen tüm sağlık hizmet sunumu yapılan kurumlarda yaygın kullanılabilen, hızlı, ucuz, uygulanması ciddi uzmanlık gerektirmeyen testlerdir. Tam kan sayımı, pek çok hastalık ve sendromda hem tanıda hem de hastalığın izleminde temel taşı oluşturan bir testtir. Tam kan sayımının (TKS) içeriği kullanılan otomatik kan sayımı cihazlarına ve bunları kullanan laboratuvara göre değişmektedir. Genelde TKS dendiğinde lökosit sayısı, eritrosit sayısı, standart eritrosit indeksleri (MCV, MCHC, MCH, RDW), HGB, HCT ve trombosit sayısı anlaşılır. Gelişmiş kan sayımı cihazı kullanan laboratuvarlarda lökosit formülü, eritroblast sayısı, immatür (Genç =olgunlaşmamış) granülositler, trombosit indeksleri ve retikülosit sayısı TKS raporuna ilave edilmektedir (1) . Kan sayımı cihazlarında teknik özelliklerine (markalarına) göre çeşitli trombosit ve retikülosit indeksleri ölçülmektedir. Ancak bunların hepsi standardize edilmemiştir, daha çok araştırma amacıyla kullanılmaktadır. Cihazlar ne kadar geliştirilmiş olsa da periferik kan yaymasının (PY) yerini tam olarak alamamıştır, TKS ve PY birbirlerini tamamlayan analizlerdir. TKS için kan örnekleri potasyum EDTA'LI tüplere alınmalıdır (2). Kan sayımı cihazlarında İmpedans, Radyo dalgaları ve Optik laser scatter olmak üzere üç temel teknoloji kullanılmaktadır. Lökosit formülü yapan cihazlarda floresan boyalar ve sitokimyasal boyalar (peroksidaz) bu üç teknoloji ile beraber kullanılmaktadır (1).

Eritrosit Sayımı Ve Eritrosit İndeksleri:

HGB (Hemoglobin): HGB birimi yaygın olarak g/dL olarak kullanılmaktadır. Anemi sınıflamasında da bu parametre kullanılarak demir eksikliği anemisi, talesemi, kronik hastalık anemisi, megaloblastik anemi ve myelodisplastik sendrom akla gelmelidir. Süt çocuğunda Hb değeri prematürelerde 3-6 haftada 7-9 g/dL'ye kadar düşebilir, buna fizyolojik anemi denir.

HCT (Hematokrit): Kan sayımı cihazlarında hematokrit ölçülmemekte, MCV ve eritrosit sayımından faydalanılarak formülle hesaplanmaktadır. HCT = MCV (fL) *Eritrosit sayısı (Milyon/µL) / 10

MCV (Mean Corpuscular Volume): Ortalama eritrosit hacmi: Eritrositlerin ortalama hacimlerinin birimi femtolitredir (fL). Normal eritrositlerin hacimleri 80-100 fL'dir. Mikrositler 80 fL'den küçük, makrositler 100 fL'den büyük eritrositlerdir. Anemiler MCV'ye göre mikrositik, makrositik ve normositik olarak sınıflandırılır.

MCH (Mean Corpuscular Hemoglobin = Ortalama Eritrosit Hemoglobini): Eritrosit içindeki ortalama HGB miktarını gösterir. Normal değeri 30-34 pikogramdır (pg) 'dır. Mikrositik anemilerde hacimleri küçük olan eritrositlerin içerdiği hemoglobin az olduğundan MCH normalden düşük, makrositik anemilerde ise büyüktür.

MCHC (Mean Corpuscular Hemoglobin Concentration =Ortalama Eritrosit Hemoglobini Konsantrasyonu): Eritrositlerin HGB içeriğinin yüzde olarak ifadesidir. Normal değeri % 30-36 g/dL arasındadır. Bu indeks ağır demir eksikliğinde hafif düşük, herediter sferositozda hafif artmış bulunabilir. Bunun dışında neredeyse tüm kan sayımlarında normal değerler içindedir.

RDW (Red Cell Distribution Width): Eritrosit dağılımı genişliği, eritrosit histogramlarından elde edilen istatiksel bir değerdir. RDW eritrositlerin büyüklüklerinin farkını gösteren bir değerdir, PY'daki anizositozun göstergesidir.

Trombosit sayımı: Trombositlerin sayımındaki zorluk küçük olmaları, kısa sürede kümeleşme eğilimleri, EDTA'lı ortamda görülen psödotrombositopeni ve fragmante eritrositlerin, parçalanmış hücre sitoplazmalarının trombositlerle karışmasından kaynaklanmaktadır. Trombosit sayısı yaşa göre çok fazla değişkenlik göstermez. 150000/ml altı trombositopeni, 400000/ml üstü trombositoz olarak kabul edilir. Trombosit indeksleri eritrosit indekslerine benzer şekilde MPV, PDW ve P-LCR gibi indeksler hesaplanmaktadır. Trombosit indeksleri cihazlara özgü farklılıklar gösterdiğinden, kalite kontrol programlarında da yer almadığından ve EDTA'lı kanda bekledikçe büyüklükleri

değiştiğinden rutin amaçla kullanılmamaktadırlar. Standardize edilmemişlerdir, ancak araştırma amacıyla (örn. kronik ITP/kalıtsal trombositopenilerde ayırıcı tanı) ölçülmektedirler (3). Bu ayırım için mikroskopta MPD (ortalama trombosit çapı) ölçümü de yararlı olabilir (4).

Tam kan sayımında Lökositler: Sayısı çocuklarda yaşa bağlı değişkenlik gösterdiğinden, normal aralığın altına lökopeni denirken, üstüne lökositoz denir. Enfeksiyon, akut stres, inflamasyon, myeloproliferatif hastalıklar gibi durumlarda dolaşıma myeloid öncülleri çıkarsa sola kayma denir. Lökosit sayısının 50.000/µL den fazla olup myeloid öncüllerden sadece genç ve çomakların görüldüğü tabloya ise lökomoid reaksiyon denir. Çeşitli firmalara ait kan sayımı cihazları birbirlerinden farklı teknolojileri kullanarak lökosit formülü yapmaktadır. Akan hücre ölçümü yöntemi ve radyo dalgalarıyla ölçüm geliştirildikten sonra kan sayımı cihazları "beşli lökosit formülünü" (nötrofil, eozinofil, bazofil, monosit ve lenfosit) ayırabilir duruma gelmiştir. Bugün kullandığımız geliştirilmiş cihazlar eritroblast ve olgunlaşmamış granülosit (immatur granülosit, IG) sayımı da yapabilmektedir.

Retikülosit Sayimi: Retikülositler olgunlaşmasını tamamlamamış eritrositlerdir. Eritrositler, çekirdeklerini kaybettikten sonra bir süre daha bünyelerinde RNA artıkları bulundurmaktadır, bunlar birkaç gün içinde kaybolur. Retikülositler "Krezil mavisi" veya "yeni metilen mavisi" ile boyandığında RNA artıkları mikroskopta görülebilir. Kan sayımı cihazları olgunlaşmamış retikülositlerin (ImmatureReticulocyte Fraction, IRF) sayımına olanak sağlamıştır. Olgunlaşmamış retikülositlerin artışı kemik iliğinin eritrosit yapımına başladığının ilk göstergesidir, kemik iliğininin hematopoetik aktivitesi hakkında bilgi verir.

Çocuklarda Tam Kan Sayımı Yorumlanması

Tam kan sayımı sonuç belgelerinde kan değerlerinin normal sınırları erişkin normal değerlerine göredir. Tam kan sonuçlarının her çocukta kendi yaş grubunun normallerine göre sınıflanması gerekir. Hemoglobin, hematokrit ve eritrosit sayısı yaş dışında adolesan çağından itibaren cinsiyete göre de değişiklik göstermektedir. Trombosit sayısı ise yaşa göre farklılık göstermez, tüm yaş grupları için aynıdır.

Fizyolojik Anemi: Süt çocukluğu döneminde normal Hb alt sınır değeri prematürelerde 3-6 haftada 7-9 g/dL'ye kadar düşebilir. Term bebeklerde ise 8-12 haftada 9-11 g/dL'ye kadar düşebilir. Bu durum fizyolojik anemi olarak adlandırılır.

Fizyolojik Lenfositoz: Erişkinde lökositlerin otomatik kan sayımında analizi yapıldığında, %50-70 nötrofil, % 20-40 lenfosit, %2-6 monosit, % 2-4 eozinofil, % 0-1 bazofil olarak normal bir dağılım gösterir. Ancak çocuklarda ilk 5 yaşta erişkinin tersine %50-70 oranında lenfosit hakimiyeti söz konusudur (1)

Periferik yayma:

Otomatik kan sayımı tarama amacıyla pediatriste yol gösterici olsa da PY'den sağlanan verilerin yerini tutamaz. Pediatrik hastanın klinik bulgularını ve kan sayımı sonuçlarını birlikte değerlendiren bir pediatrist, gerektiğinde (anemi, lökositoz, lökopeni, trombositoz, trombositopeni, adenomegali, splenomegali, akut ve kronik ateş gibi durumlar başta olmak üzere hemen tüm kronik ve akut hastalıklarda) PY incelemesi yapmalıdır.

Lamlar alkolle temizlenmiş ve iyice kurumuş olmalıdır. Üzerinde kir, yağ ve parmak izi olmamalıdır. Lam camın buzlu (tıraşlı) kısmına kurşun kalemle hastanın adı soyadı, protokol numarası ve tarih yazılmalı, buzlu kısmın 5-6 mm önüne pipet ya da cam kılcal tüple 15 µL kan konulmalı, pıhtılaşmadan hemen yayılmalıdır (1). Temiz ikinci bir lam veya lamel baş ve işaret parmağı arasında tutularak preparatın orta kısmından yerleştirilir, kan damlasına değene kadar geri çekilir. Kanın kılcal kuvvet ile iki cam arasında dağılması beklenir. Lam veya lamel 30° açıyla düz ve çabuk bir hareketle ileriye doğru itilir. İdeal bir yayma mum alevi şeklinde görülmelidir. Kalın kısım isim yazılan buzlu kısma yakın olmalı ve ileriye doğru ilerledikçe incelmelidir (5)

May-Grünwald Giemsa ile Boyama

Boyanacak yaymanın üzeri 5 mL May-Grünwald ile kaplanarak 3-5 dakika beklenir. Lam musluk suyunda hafifçe yıkanarak durulanır. Giemsa boyası pH'sı 7,2 olan tamponla veya distile su ile on defa sulandırılır. Yaymanın üzeri sulandırılmış Giemsa boyası ile kaplanarak 20 dakika boyanır. Musluk suyunda yıkanıp, dik bırakılarak kurutulur.

Mikroskopta yaymalara önce X20'lik objektifle bakılarak ışık ayarı yapılır, daha sonra da X40'lık objektif kullanılır. Daha fazla büyültme gereken durumlarda immersiyon objektifi (x100) kullanılır (5)

PY değerlendirmesi:

Eritrosit morfolojisi incelendikten sonra lökosit formülü yapılır. En az 100-200 hücre sayılmalıdır.

Eritrosit morfolojisi:

Boyanma Değişiklikleri

Normokromi: Normalde eritrositler pembe renkte boyanır ve ortalarında genişliği hücre çapının 1/3 ini aşmayan soluk bir alan bulunur

Hipokromi: Eritrositin ortasındaki soluk alan genişlemiştir. Ağır hipokromilerde eritrositler halka (yüzük) şeklini alırlar. Başlıca demir eksikliği anemisinde, talesimelerde ve sideroblastik anemilerde görülür.

Hiperkromi: Sferositler normal eritrositlere göre daha koyu boyanırlar. Ortalarındaki soluk alan kaybolmuştur.

Anizokromi: Eritrositlerin bir bölümü normokrom, bir bölümü ise hipokrom boyanmıştır. Bu durum iki ayrı eritrosit topluluğunun bir arada olduğunu gösterir. Demir eksikliği anemisinde tedaviye yanıtın alınmaya başlandığı dönemde, mikrositik ya da makrositik anemili bir hastaya normal eritrositlerle transfüzyon yapıldığında, sferositozla giden hastalıklarda ve sideroblastik anemilerde anizokromi görülebilir.

Polikromazi: Sitoplazma pembe yerine mavimsi-pembe tonda boyanmıştır. retikülositoz durumlarında (örn. akut kan kaybı, hemoliz) yaymalarda polikromazi ile karşılaşılır. Polikromazi ayrıca bir diseritropoez (eritrosit yapımında bozukluk) bulgusudur (örn. MDS, miyelofibroz, miyeloftizik anemiler).

Hedef (İng. target) hücresi: Hücrenin ortasında, boya almış küçük yuvarlak bir alan vardır. Bunu soluk bir halka çevirir. En dışta gene hemoglobinli dar bir alan yer alır. Nişan alınan hedefe benzetilir. Talasemilerde, Hb C gibi bazı hemoglobinopatilerde, splenektomiden sonra, karaciğer hastalıklarında ve bazen demir eksikliği anemisinde görülür.

Stomatosit: Normal eritrositin ortasındaki soluk alan yarık (ağız) biçimindedir. Herediter stomatositoz'da ve alkolizmde de stomatositlere rastlanabilir.

Eritrosit Büyüklük (Hücre Çapı) Değişiklikleri:

Normalde eritrositler çapları bakımından birbirlerine hemen hemen eşittir (7-8 µm). Yaymalarda normal bir eritrosit dar sitoplazmalı küçük lenfosit çekirdeğine (9 µm) yakın büyüklüktedir. Eritrositlerin büyüklük farkı gösterdiği duruma anizositoz denir. Küçük lenfosit çekirdeği ile karşılaştırıldığında normalden büyük eritrositlere makrosit, küçük olanlara mikrosit denir.

Makrositoz: Retikülositlerin normal eritrositlerden biraz daha büyük olması nedeniyle eritropoezin hızlandığı durumlarda (kanama, hemoliz) makrositoz olur. B12 vitamini ya da folik asit eksikliğine bağlı megaloblastic ameni, MDS gibi diseritropoez durumlarında, aplastik anemi, karaciğer hastalığı, hipotiroidi, alkolizm ve bazen gebelikte görülebilir.

Mikrositoz: demir eksikliği anemisi, talasemiler, sideroblastik anemiler, ağır kronik hastalık anemisi, kurşun zehirlenmesi gibi durumlarda görülür.

Eritrosit Şekil Değişiklikleri

Sferosit: Hücrenin ortasında soluk alan kaybolmuştur. Normal eritrositten biraz daha küçük olabilir (mikrosferosit)

En sık kalıtsal (herediter) sferositozda, otoimmun hemolitik anemilerde, yeni doğanın ABO uyuşmazlığında ve yanıklarda görülür.

Eliptosit ve Ovalosit: herediter eliptositoz' da seyrek olarak, MDS'de görülür.

Parçalanma (fragmantasyon): TTP, HÜS ve yaygın kanser metastazına bağlı-kronik YDİP, vaskülit, HELLP send-

romu, preeklampsi ve eklampsi gibi yaşamı tehdit edici mikroanjiyopatik hemolitik anemi durumlarında, kardiyak hemolitik anemilerde (protez kapaklar; yamalar, ağır aort stenozu) ve ağır yanıklarda

Gözyaşı damlası biçiminde eritrosit (dakriyosit): Kronik miyeloproliferatif hastalıklardan primer miyelofibrozda (miyeloid metaplazili miyeloskleroz, agnogenik miyeloid metaplazi), megaloblastik eritropoez, talasemilerde görülebilir.

Ekinosit: Eritrositin çevresinde eşit aralıklarla yerleşmiş küçük, birbirine benzer dikensi çıkıntılar. Ağır üremilerde, Eritrositlerin bazı glikolitik enzim defektlerinde (örn. piruvat kinaz eksikliği), malnütrisyonda veya yaymaya bağlı bir artefakt olarak görülebilir.

Akantosit: ekinositin aksine, dikenlerin boyları ve aralıkları eşit değildir. Splenektomiden sonra, ağır karaciğer hastalığında, Abetalipoproteinemide görülür.

Piknosit (düzensizce büzüşmüş eritrosit): sferositler gibi koyu boyanır, ortalarında soluk alan görülmez, ancak bu hücrelerin kenarları küçük çıkıntılar nedeniyle düzensizdir.G6PD eksikliğine bağlı hemolizde, oksidan ilaç ve kimyasal maddelerle karşılaşmada ve durağan olmayan (İng. unstable) hemoglobin hastalıklarında . Yaşamın ilk günlerinde, özellikle prematürelerde ve infantil piknositozda görülür.

Orak hücre (drepanosit, ing. sickle cell): Orak hücre hastalığında (Hb SS), Hb S moleküllerinin polimerizasyonu sonucu eritrositler orak şeklini alır.

Eritrositlerde İnklüzyonlar:

Bazofilik noktalanma: pembe renkteki sitoplazmaya yaygın bir şekilde dağılmış ince bazofilik noktaların varlığı.

Ribozom (RNA) çökeltilerini yansıtır ve diseritropoezi gösterir. megaloblastik anemiler, talasemiler, diseritropoetik anemiler, MDS, ve kurşun zehirlenmesinde , primidin-5-nükleotidaz enzimi eksikliğinde görülür.

Howell-Jolly cisimleri: Mor-eflatun boyanan küçük, yuvarlak çekirdek artıklarıdır. megaloblastik anemiler, MDS, diseritropoetik anemiler, aspleni, postsplenektomi

Cabot halkası: Mitoz iği artığı ya da çekirdek artığıdır, retikülosit evresinde görülür. Halka ya da 8 sayısının kolları biçimindedir. Diseritropoezde görülür.

Heinz cisimleri: Eritrosit içindeki denatüre hemoglobin çökelekleridir, En sık, okside edici kimyasal bileşiklerle karşılaşmış, eritrosit G6PD enzimi eksik kişilerde gelişen hemolizde (oksidatif hemoliz) ve bazı unstable hemoglobinopatilerde görülürler.

Siderofilik granüller (Pappenheimer cisimleri): Sideroblastik anemili hastalar ve splenektomili hastalarda, hipokrom eritrositlerinde bazofilik boyanan az sayıda (1-2 adet) tanecik görülebilir

Parazitler: eritrosit içindeki sıtma etkeni görülebilir. Bu parazitlerin kalın damla yaymalarında aranması gerekir.

Çekirdekli Eritrositler: yeni doğanda ve özellikle prematürelerde, akut kanama ve hemolizde, lösemilerde (özellikle akut lösemiler), MDS'de ve kemik iliğine yabancı bir dokunun yerleştiği miyeloftizik anemilerde (miyelofibroz, lökoeritroblastik anemiler)

Rulo oluşumu: Ig'lerin ister monoklonal (örn. multipl miyelom, makroglobülinemi) ve poliklonal (örn. karaciğer hastalığı, kolajen doku hastalıkları, bazı kronik infeksiyonlar) şekilde aşırı bir artış gösterdiği durumlarda (hiperglobülinemi), eritrositler. yaymalarda tek sıra halinde, madeni para dizisi şeklinde görülür. Bu bulgu eritrosit sedimantasyonun da çok hızlanmış bulunacağına işarettir. 71

Granülosit Morfolojisi:

Toksik granülasyon: Nötrofil granüller sayıca artmış, kabalaşmış ve daha koyu boyanmıştır. Akut infeksiyonlarda (özellikle bakteri), sepsis ve inflamasyonda görülür.

Hipogranülasyon veya agranülasyon : sıklıkla MDS'de ve bazen miyeloid lösemilerde olur.

İnklüzyonlar

Döhle cisimleri: hücrenin kenarına yakın yerleşen, soluk mavi-gri renkte boyanan, küçük, yuvarlak, granülsüz, ribozomdan zengin endoplazmik retikulum parçacıklarıdır. Bakteri infeksiyonları, yanıklar ve inflamasyonda görülür. Döhle cisimlerine benzer oluşumlar kalıtsal olarak May-Hegglin anomalisi'nde tanımlanmıştır. Bu anomalide ayrıca makrotrombositopeni vardır.

Chédiak-Higashi sendromu: az sayıda dev azürofil granüller dikkati çeker.

Alder-Reilly anomalisi: Mükopolisakkaridozlarda görülür, çapları çok büyük, koyu boyanmış granüller çekirdeği örter.

Bakteriler ve maya hücreleri: Ağır sepsislerde sitoplazmada ya da fagositoz vaküolleri içinde bakteri kümeleri ve maya hücreleri görülebilir.

Sola kayma: Nötrofil parçalı çekirdeklerinde lob sayısının azaldığı, çomak ve metamiyelosit gibi daha genç hücrelerin arttığı durumlar, nötrofili durumları, akut bakteri infeksiyonları ve sepsiste olur.

Hipersegmentasyon: Lob (segment) sayısı beşten fazla olan parçalılar artar. Altı ve yedi loblu hücreler görülür.

Lökoeritroblastik reaksiyon (anemi): Çevre kanında nötrofillerde sola kayma ile birlikte çekirdekli eritrositler bulunur.

Pelger-Hüet anomalisi: Kalıtsaldır. Çekirdek ya çomağı andıran sosis şeklinde ya da iki lobludur. Lobları çok ince bir kromatin köprüsü birleştirir. MDS, AML, KML'nin hızlanmış evresi ve primer miyelofibrozda benzer görüntü görülebilir (yalancı Pelger-Hüet anomalisi).

Monositler: Monoblast ile olgun monosit arasında promonosit ve olgunlaşmamış monosit gibi evreler mevcuttur.

Lenfosit Morfolojisi:

İşlevsel açıdan farklı olan lenfositleri (B-lenfositler, T-lenfositler, NK hücreleri) ve bunların alt gruplarını immünofenotipleme yapılmadan mikroskopta tanımak olanaklı değildir. Morfolojik açıdan lenfositler üçe ayrılır: 1. Dar sitoplazmalı küçük lenfositler. 2. Geniş sitoplazmalı büyük lenfositler. 3. Sitoplazmaları granüllü büyük lenfositler.

Atipik Lenfositler: Başta infeksiyöz mononükleoz (İM) olmak üzere, birçok akut virus infeksiyonunda (CMV infeksiyonu, HIV, viral hepatitler) görülür. Değişik adlar verilmiştir (aktive lenfosit, uyarılmış lenfosit, transforme lenfosit, reaktif lenfosit, virosit gibi). İM'da bu hücreleri ilk tanımlayanın adı ile "Downey hücreleri" denmiştir. Sitoplazmaları koyu bazofilik ve bazen vaküollü, çekirdekleri kimi kez nükleollüdür (5)

Lenfoproliferatif Hastalıklarda Lenfosit Morfolojisi

Prolenfosit: dendiğinde lenfoblast ile lenfosit arası hücreler: küçük lenfositten daha büyük bir hücre, çekirdekte daha ince bir kromatin yapısı ve nükleol varlığı. KLL de zamanla prolenfositler artabileceği gibi (prolenfositik dönüşüm), hastalık doğrudan doğruya "prolenfositik lösemi" şeklinde de başlayabilir

Akut lösemilerde periferik yaymada blast morfolojisi:

Akut lenfoblastik lösemilerde çekirdek sitoplazma oranı, vakuol ve çekirdekçik varlığı, sitoplazma bazofillerine göre FAB L1,2, ve 3 diye lenfoblastlar sınıflanır.

Akut Myeloblastik lösemide farklılaşmamış, granüllü veya atipik blastların oranları, Auer çubuğu gibi hücre içi yapılar ve myelodisplazi varlığı ortaya konmalıdır.

Trombosit Morfolojisi

Glanzmann hastalığı: trombositlerin kümeleşme işlevleri bozulmuştur, parmak ucundan hazırlanan yaymalarda trombositler tek tek dururlar. Kemik iliğinden dolaşıma yeni çıkmış olgunlaşmamış trombositler yaşlılara göre biraz daha büyüktür. Trombosit sayısının düşük olduğu bir yaymada normalden büyük trombositlerin görülmesi aşırı yıkım ya da tüketime bağlı trombositopenileri düşündürmelidir (örn. İTP). Normalden çok büyük trombositler trombositozla giden miyeloproliferatif hastalıklarda (özellikle esansiyel trombositemi) ve nadir kalıtsal trombosit hastalıklarında görülür (Bernard-Soulier sendromu, May-Hegglin anomalisi). Kalıtsal gri trombosit sendromunda

makrotrombositler granülsüz olduklarından çok soluk boyanırlar. Alfa granüller oluşmamıştır (5)

Kaynaklar

1. Aykut Köroğlu, Dr. Yücel Tangün, Dr. Hale Ören, Dr. Özlem Tüfekçi. tam kan sayimi. Hematoloji Laboratuvari Kilavuzu-1 2014.

2. Aykut Köroğlu. Otomatik kan sayım ilkeleri ve sonuçların yorumlanmas›. Hematoloji birinci basamak kursu eğitim kitab›, ed: Yücel Tangün, Türk Hematoloji Derneği, ‹izmir, 2000 and 11-22.

3. Noris P, Klersy C, Gresele P et al. Platelet size for distinguishing between inherited thrombocytopenias and immune thrombocytopenia: a multicentric real life study. Brit J Haematol 2013; 162: 112-9.

4. .Noris P, Biino G, Pecci A et al. Platelet diameters in inherited thrombocytopenias: analysis of 376 patients with all known disorders. Blood; 2014: 124 (6): e4-e10.

5. Yücel Tangün, Aykut Köroğlu. Çevre Kaninin Yayilmasi Ve Incelenmesi. Hematoloji Laboratuvari Kilavuzu-2014.

Trombositopeniye Yaklaşım

Müberra Canbaz

Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakultesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

OLGU SUNUMU

Bilinen hastalığı olmayan 3 yaşında kız hasta karın ağrısı şikayetiyle dış merkeze başvurmuş olup kolesistit ön tanısıyla tarafımız çocuk cerrahi ana bilim dalına yönlendirilmiş.

Öyküsünden; bir hafta önce başlayan yürümekte zorlanma, karın ağrısı ve bir gün önce farkedilen karında şişlik olması sebebiyle dış merkeze başvurmuş, yapılan abdomen ultrasonografide safra kesesi hidrops görünümünde, duvar kalınlığı artmış görüldüğünden kolesistit ön tanısıyla tarafımız çocuk cerrahisi bölümüne yönlendirilmiş. Ağrı nedeniyle yürümekte zorlandığı, karın ağrısının aralıklı olduğu gayta çıkarımında zorlanma olmadığı öğrenildi.

Özgeçmişinden; 38. gebelik haftasında 2800 gram normal spontan vajinal yolla doğduğu, göbek kordonunun 7.günde düştüğü, yenidoğan yoğun bakımda kalmadığı ve sarılık geçirmediği, yaralanmalar ile uzun süreli kanama öyküsünün olmadığı, aşılarının Sağlık Bakanlığı aşı takvimine uygun olarak yapılmakta olduğu öğrenildi.

Soygeçmişinden; aralarında akrabalık olmayan 43 yaşında sağ sağlıklı anne ile 46 yaşında sağ ve sağlıklı babanın altıncı çocuğu olduğu, 3 sağ ve sağlıklı kardeşinin olduğu, 48 günlük ve 23 günlük iken ex olan 2 kardeş öyküsü olduğu, genetik incelemede özellik bulunmadığı öğrenildi.

Fizik muayenesinde; genel durumu iyi bilinci açık, vücut ağırlığı 13.2kg (50-75p), boy 92 cm (50p), boya göre vücut ağırlığı %108, vücut sıcaklığı 36.8 C**,** kalp tepe atımı 114 atım/dk, solunum sayısı 28 /dk, oksijen saturasyonu %97, kan basıncı 90/50 mmHg idi. Cilt rengi doğal, turgor ve tonusu doğal, bilateral bacak ön yüzünde, peteşiyel lezyonlar, kapiller dolum zamanı 2 saniyenin altında, saç ve saçlı deri doğal, trakea orta hatta, tiroid nonpalpable, lenfoadenopati saptanmadı. Sklera ve konjunktivalar doğal görünümde, bilateral ışık refleksi alınıyor idi. Bilateral dış kulak yolu ve kulak zarı doğal, orofarenks hiperemik tonsiller doğaldı. Solunum sistemi muayenesinde her iki hemitoraks solunuma eşit katılıyor, akciğer sesleri doğal, kalp sesleri ritmik, S1 ve S2 normal, bilateral femoral nabızlar alınıyordu. Gastrointestinal sistem muayenesinde, bağırsak sesleri normoaktif, batın rahattı, hassasiyet, defans ve rebound yoktu. Karaciğer kot altında 4 cm, dalak 2 cm palpable saptanmadı ve traube kapalı idi. Genitoüriner sistem muayenesinde haricen kız görünümünde, labial sineşi yoktu. Kas ve iskelet sistem muayenesinde, dört ekstremite hareketli, kas gücü ve tonusu doğal, deformite yoktu. Nörolojik sistem muayenesinde; bilinç açık, derin tendon refleksleri normoaktif, patolojik refleks yok, pupiller izokorik, ışık refleksi bilateral olarak alınıyordu.

Laboratuvar incelemesinde; tam kan sayımında, hemoglobin 12.1 gr/dL, hematokrit %34, eritrosit sayısı 4,47 milyon/µL, MCV 77.6 fL, MCH 28,2 pg, MCHC %34.9 lökosit sayısı 11680/mm^3, absolü nötrofil sayısı 3770/mm^3, absolü lenfosit sayısı 6270/mm^3, trombosit sayısı 5.000/mm^3, MPV okunamamış, periferik yayma incelemesinde; %36PMNL, %60 lenfosit, %4 monosit, %2 eozinofil görüldü. Trombosit kümesi görülmedi. Biyokimya incelemesinde; serum sodyum 136 mEq/L, potasyum 3,92 mEq/L, klor 105,1 mEq/L, kan üre azotu 5.0 mg/dL, kreatinin 0.37 mg/dL, glukoz 137 mg/dL, kalsiyum 10,48 mg/dL, fosfor 5,5 mg/dL, ürik asit 2,8 mg/dl, total protein 7 g/dL, albümin 4,9 mg/dL, AST 30 U/L, ALT 11 U/L, ALP 162 U/L, GGT 9 U/L**,** LDH 377U/L, total bilirubin 0,6 mg/dL, direkt bilirubin 0,21 mg/dL, CRP düzeyi 0,6 mg/L,koagülasyon parametrelerinde INR 1.1, PTZ 14, aPTT 34,9 saptandı.

Klinik seyir; Çocuk cerrahisi bölümünde alınan kan tetkiklerinde trombositopeni ve nötropeni saptanması üzerine Çocuk Hematoloji ve Onkoloji bilim dalına konsulte edildi. Periferik yaymasında atipik hücrelerin görülmesi üzerine lösemi ön tanısıyla hasta Çocuk Hematoloji ve Onkoloji servisine alındı. Kemik iliği aspirasyonunda %70 L1 ve L2 blast , çalışılan flow stometride CD10 , CD19, CD22 pozitifliği görülmesi üzerine Pre B ALL tanısıyla ALL IC BFM protokol 1 faz 1A tedavisi başlandı.

TROMBOSİTOPENİYE YAKLAŞIM

Trombositler primer hemostazın önemli elemanlarıdır. Primer hemostazda yaralanmayı takiben saniyeler içinde vasküler subendotelial kollagen fibrillere yapışır ve içeriklerini boşaltırlar. Salınan granüller diğer trombositleri alana çeker önce adhezyon, sonrasında trombosit agregasyonu gelişir ve primer tıkaç oluşur. Trombositlerin üretimi kemik iliğinde özellikle hipoksiye sekonder olarak olur. Dalak ve periferik kanda bulunurlar, ortalama ömürleri 9-10 gündür. Trombosit çapları 1-4 mikron arasında olup, genç trombositler daha iri olabilir. Trombosit sayısı normalde 150.000-450.000 mm3 'tür.

- Peteşi: 3 mmden küçük damar dışına çıkmış eritrosit veya hemoglobin içeren lezyonlar
- Purpura 3 mmden büyük peteşi
- Ekimoz 10 mmden büyük peteşi alanı

YALANCI TROMBOSİTOPENİ

Kan alınması sırasındaki trombosit aktivasyonu (tüpte pıhtı) olması, Megatrombositlerin cihazda sayılamaması, EDTA ya bağlı in-vitro trombosit aglütinasyonu, Abciximab, eptifibatide, tirofiban gibi ilaçlar kullanıldığında, trombosit glikoproteinlerine monoklonal antikorların bağlanması durumlarında olabilecek yalancı trombositopeniler ekarte edilmelidir.

ÇOCUKLUK DÖNEMİNDE TROMBOSİTOPENİLER

1)TROMBOSİT YIKIMINDA ARTIŞLA GİDEN TROMBOSİTOPENİLER

İMMUN TROMBOSİTOPENİLER

İdiopatik

- İmmun Trombositopenik Purpura

Sekonder

- Enfeksiyonla birliktelik

Sekonder İTP›ye yol açan enfeksiyonlar: Ebstein-Barr virüs (EBV), Sitomegalovirüs (CMV), Varisella zoster, Human immün yetmezlik virusu (HİV), İnfluenza, Kızamıkçık, Kızamık, Parvovirus B19, Hepatit virüsleri, Tüberküloz ve Kabakulaktır .

- İlaçla birliktelik

İmmün yolla trombositopeni yapan ilaçlar Kinin, kinidin, fenasetin, metisilin, penisilin, sülfonamidler, altın tuzları, heparin, karbamazepin, vankomisin, piperasilindir.

- Posttransfüzyon purpura

Transfüzyondan 1 hafta sonra trombositopeni ve buna bağlı gelişen purpuralarla karakterize bir tablodur. Trombosit antijeni(Hpa-1a) negatif kişilere transfüzyon yapıldıktan sonra anti-HPA1 antikorlarına bağlı immün kökenli trombositopeni gelişimidir. İVİG ve plazmaferez tedavide uygulanabilir.

- Otoimmun hemolitik anemi
- Sistemik lupus eritematosus
- Lenfoproliferatif hastalıklar

NONİMMUN TROMBOSİTOPENİLER

Artmış Tüketime Bağlı

- Mikroanjiopatik hemolitik anemi

Mikroanjiopatik hemolitik anemiler (MAHA) kapiller ve arteriol sistem içinde bulunan mikrotrombüsteki, trombosit-fibrin ağı içinden geçen eritrositlerde yıkım ile karakterize bir grup hastalığı tanımlamak için kullanılmaktadır. Patofizyolojiden esas sorumlu trombositten zengin fibrinin birikimi olduğundan Trombotik Mikroanjiopatiler (TMA) olarak da isimlendirirler.MAHA damar içinde immün olmayan eritrosit yıkımı ile oluşan ve periferik kan yaymasında şistositlerin ve parçalanmış eritrosit parçalarının görüldüğü anemileri tanımlar.

Hemolitik üremik sendrom (HÜS) mikroanjiopatik hemolitik anemi, trombositopeni ve akut böbrek hasarı üçlüsü ile tanımlanan bir klinik tablodur.

Hemolitik üremik sendromun çocuklardaki en sık nedeni Shiga-toksin (Stx) üreten Escherichia coli (E. coli)'dir. Çocukluk çağında, STEC-HÜS dışında kalan HÜS olgularının büyük çoğunluğunu kompleman ilişkili HÜS'ler oluşturur

Trombotik trombositik purpura ilk kez 1924'te Moschcowitz tarafından güçsüzlüğü, solukluğu, purpura ve hemiparezisi olan, iki hafta içinde kalp yetmezliği ile ölen 16 yaşındaki bir kızda otopside organların birçoğunda saptanan arteriyol ve kapillerlerdeki hiyalin trombüsler ile tarif edilmiştir.

TTP'de tanı, klinik ve laboratuar bulgulara göre tanı konur. ADAMTS13 aktivitesinin belirlenmesi tedavi kararını vermek için gerekli değildir.

Patogenezde vWF'ü yıkan bir metalloproteaz olan ADAMTS13 düzeylerinde ciddi eksiklik (< %5 aktivite) olması rol oynar.

- Yaygın damar içi pıhtılaşması
- Kasabach-Merritt sendromu
- Siyanotik kalp hastalıkları

Trombosit Yıkımına Bağlı

- Kardiyak
- İlaçlar
- Enfeksiyonlar

2)TROMBOSİT YAPIMINDA AZALMA İLE GİDEN TROMBOSİTOPENİLER

MEGAKARYOSİT YAPIMININ BASKILANMASI VEYA HİPOPLAZİSİ

İlaçlar

Yapısal

İnefektif trombopoez

Metabolik hastalıklar

Kalıtsal trombosit hastalıkları

Edinsel trombosit hastalıkları

KEMİK İLİĞİ İNFİLTRASYONLARI

Benign

- Osteopetrozis
- Depo Hastalıkları

Malign

- Lösemi
- Lenfoma

- Myelofibrozis
- Langerhans hücreli histiyositoz
- Solid tümör metastazları

ÇOCUKLARDA İMMUN TROMBOSİTOPENİLER

İDİOPATİK TROMBOSİTOPENİK PURPURA

Sağlıklı bir çocukta akut trombositopenin en sık nedeni immün trombositopenik purpuradır. Çocukluk çağında en sık görülen kanama bozukluğudur.

İTP, trombositlere karşı gelişen otoantikorlar sonucu oluşan trombosit yıkımı ve azalmış trombosit üretimi ile karakterize, çoğunlukla mukozal kanamalar ve izole trombosit azlığı ile seyreden edinsel bir hastalıktır.

İTP kompleks patogenezi olan heterojen bir hastalıktır. Sıklıkla bir akut enfeksiyon hastalığın ortaya çıkışını tetikler. Ancak otoimmün dengesizlik olarak tanımlanan potansiyel bir etkisi de bu tetikleme sonucundadır. Patogenez ile ilgili çeşitli mekanizmalar vardır.

En çok tanımlanmış olan antikorlar GPIIb-GPIIIa, GPIb-GPIV, GPIa-IIa; dalaktaki folliküler B hücreleri ağırlıklı olarak bu antikorların sentezinden sorumludur.

Antikor kaplı trombositlerin çoğunlukla dalakta retikülo-endoteliyal hücrelerin aktive olmuş Fc reseptörleri aracılığıyla antitrombosit antikorların IgG Fc bölgesini tanımasıyla trombositler ortadan kaldırılmaktadır.

Antikor, hücresel sitotoksisite veya immün hücre kaynaklı sitokinler mekaryositlerde bozukluklardan sorumlu tutulmaktadır.

Trombosit üzerinde yapılan genetik çalışmalar indium ile işaretli otolog trombositlerin 2-3 günlük yarı ömüre sahip olduğunu göstermiştir. Bu da azalmış trombosit yapımını desteklemektedir.

Saf trombosit retikülositi sayısı azalmaktadır bu da trombosit üretiminin azaldığını desteklemektedir.

ITP'nin klasik prezentasyonu, daha önce sağlıklı olan 1-5 yaşlarındaki çocukta ani gelişen jeneralize peteşi ve purpuradır.

Akut ITP'li hastaların %50-85'inde 1-4 hafta önce viral enfeksiyon veya canlı aşı yaptırma öyküsü mevcuttur.

Jeneralize peteşi, purpura ve ekimozların yanı sıra epistaksis başta olmak üzere, intrakraniyal hemoraji, mikroskobik-makroskobik hematüri, daha nadiren hematemez, melena gibi sistem kanamaları meydana gelebilir.

Akut ITP'de hemoglobin, beyaz küre, periferik yayma normal olmalıdır.

Periferik yaymada, psödotrombositopeni olup olmadığı değerlendirilmeli. Yaymada trombosit anizositozu gözlenir.

ASH Guideline'ına göre hasta tipik ITP bulguları ile başvuruyorsa kemik iliği aspirasyonuna gerek yoktur.

Kemik iliği gerektiren endikasyonlar;

- Açıklanamayan anemi veya anormal beyaz küre sayısı
- Öykü ve fizik muayenede kemik iliği yetersizliği sendromu veya malignite açısından şüpheli bulgular olması
- Organomegali, lenfadenopati
- Steroid tedavisi başlanacak olması

Kemik iliği aspirasyonu sonucunda normal granülositik ve eritrositik seriler, her seriden yeterli sayıda hücre normal/artmış megakaryosit ve megakaryoblast blastik formasyon rastlanmaması bazı megakaryositlerin immatür olması ITP ile uyumludur.

ITP, genellikle tedavisiz, spontan olarak iyileşen bir hastalıktır. 9-12 ay içinde %90 trombositopenili çocuğun trombosit sayısının normale döndüğü saptanmıştır. Sadece ciltte peteşi ve ekimozu olan, mukozal kanaması olmayan hastalarda yalnızca gözlem ve danışmanlık önerilir.

Kimlere tedavi verilmelidir?

PLT< 50.000/mm^3 olan ve kanaması olan hastalara,

PLT<20.000/mm^3 olan hastalara verilmelidir.

Steroid Tedavisi

Sıklıkla 30 mg/kg/gün metilprednizolon, 3 gün ve 20mg/kg/gün 4 gün olmak üzere toplam 7 gün şeklinde verilir.

Prednizolon 1-2 mg/kg/gün 2 hafta süre ile verilmesi şeklinde protokoller de vardır.

Etki Mekanizması

- Antikor kaplı trombositlerin fagozitozunun inhibisyonu
- Trombosit antikor üretiminin inhibisyonu
- T hücrelerinin aktivasyonun baskılanmasıyla, otoimmün yanıtın baskılanması

İVİG

0,8-1 g/kg/gün dozunda 1-2 gün verildiğinde 48 saat içinde hastaların %95'inde trombosit sayısında hızlı artışı uyarır.

Etki Mekanizması:

İVİG'nin fagositler üzerindeki FcYR inhibitörü olan FcYRIIb'yi upregüle ettiği gösterilmiştir.

Ab kaplı trombositlerin Fc aracılı fagositozunu azaltır.

ANTİ-D

Rh(+) hastalar için 50-75 mcg/kg dozunda anti-D hastaların %80-90'ında 48-72 saat içinde >20.000 mm3 artış sağlar.

Etki Mekanizması;

Anti-D, eritrositler yüzeyindeki Rhesus D antijenini bağlayarak etkisini gösterir. Bu yolla retikülo endoteliyal sistem hücreleri üzerindeki Fc reseptörleri tarafından tanınmasına yol açar.

Bu eritrositler anti trombosit antikor kaplı trombositleri kaplayarak uzaklaştırılmasını yavaşlatırlar.

RİTUKSIMAB

Rituksimabın standart dozu 375 mg/m2 doz başına olmak üzere, toplam haftada bir 4 doz olacak şekilde, 4 hafta İV olarak kullanılır.

Etki mekanizması: Rituksimab, B hücreleri üzerindeki CD20 antijenlerine bağlanarak aşağıdaki etkileri gösterir; apoptozisin indüksiyonu yolu ile hücre lizisi yaparak antikor ilişkili hücresel sitotoksisiteyi baskılar ve antikor kaplı B hücrelerinin depozisyonunu sağlar. Antikor bağımlı opsonizasyon fagositoz ile sonuçlanır.

TROMBOPOETİK AJANLAR

Yirmi iki çocuğun romiplostim ile tedavi edildiği bir çalışmada haftalık doz olarak 1-10 µg/kg subkütan uygulamalar ile kronik İTP'li çocukların 17'sinden 15'inde yanıt alındığı gösterilmiştir. Eltrombopag dozajı için yapılan 2 büyük randomize çalışmada 150'yi aşkın çocukta erişkin dozajı olarak kullanılan (25-75 mg oral doz) dozun küçük çocuklarda bile yeterli olabileceği gösterilmiştir. İlacın süspansiyonu geliştirilmektedir. Her iki çalışmada da tedavinin 6. ayından sonra yanıt %81 olarak bulunmuştur, kalıcı yanıt %50-70 arasındadır.

Erken farmakolojik müdahalenin kronik ITP geliştirme olasılığını azalttığı gösterilmemiştir. Bu, yeni teşhis edil-

miş ITP'li 200 çocuğun rastgele olarak tek doz intravenöz immün globulin ile erken tedaviye veya sadece ciddi kanama durumunda tedavi ile dikkatli gözleme atandığı bir klinik çalışmada gösterilmişti. Kronik ITP'ye ilerleme oranı her iki grupta da benzer bulunmuştur.

Mevcut kanıtlara dayalı olarak tedavi; kronik ITP gelişimini önlemek yerine semptomların kontrolüne, şiddetli kanamayı durdurmaya, kanama riskini en aza indirmeye ve yaşam kalitesini iyileştirmeye yönelik olmalıdır.

AKUT LENFOBLASTİK LÖSEMİ

Çocukluk çağında lösemiler malign hastalıklar arasında ilk sırada yer alır. Akut lenfoblastik lösemi görülme sıklığı özellikle 2-5 yaş arasında artış göstermektedir. Erkeklerde kızlara göre daha fazla görülmektedir.

Akut lösemiler immatür hematopoetik veya lenfoid prekürsör hücrelerin klonal çoğalması, hızlı blastik hücre proliferasyonu ile karakterizedir.

Kronik lösemilerde ise lenfoid ve ya miyeloid hücrelerin proliferasyonu yanı sıra diferansiasyonun da devam etmesi ve olgun kemik iliği elemanlarının artmış bulunması önemli bir özelliktir.

ALL etyolojisi kesin olarak belli değildir, in utero ve çocukluk çağında radyasyona maruz kalmak All insidansını arttırmaktadır.

Benzen gibi kimyasal maddeler, alkalizan ajanlar AML riskinde daha çok rol oynamaktadır.

Genetik faktörlerden; Down sendromu, Fanconi anemisi, Dıamond Blackfan anemisi, Shwachman- Diamond sendromu, Nörofibramatozis, Ataksi telenjektazi, çevresel faktörlerden; iyonize radyasyon, ilaçlar, enfeksiyonlar, kimyasal maddeler genel olarak lösemiye yatkınlığı arttıran faktörlerdir.

Lenfositlerin düzenli ve programlı gelişimi sırasında ortaya çıkan onkogen veya tümör baskılayıcı genlerdeki somatik mutasyonlar, ALL'deki anormal klonal proliferasyona ve olgunlaşmada duraklamaya neden olmaktadır.

Öyküde kemik ağrısı, eklem ağrısı, eklem şişliği, çabuk yorulma, kolay morarma, uzun süren kanama, sık enfeksiyon, sebebi bilinmeyen ateş yüksekliği ve bulguların ortaya çıkış süresi sorgulanmalıdır.

Fizik muayenede halsizlik, solukluk, peteşi, purpura, ekimoz, mukoz membran kanamaları, anemi, hiperlökositoz sebebiyle; solunum sıkıntısı, karın şişliği, hepatosplenomegali, lenfadenomegali, santral sinir sistemi tutulumuna bağlı; baş ağrısı, kusma, papil ödem, retinal hemoraji, kraniyal sinir felçleri, konvulsiyon, pleji, hipotalamik tutuluma bağlı; polifaji, aşırı kilo artışı, hirşutizm, spinal kord tutuluma bağlı; sırt ağrısı, idrar ve dışkılama sorunu kemik eklem ağrıları, testislerde sertlik ve şişlik önemlidir.

Kemik iliği preperatlarının konvansiyonel sitokimyasal boyalar ile boyanarak tanının desteklenmesi uygundur (Sudan Black, PAS, MPO,)

Kemik iliğinde tüm çekirdekli hücrelerde lenfoblast sayısı ≥% 25 ise ALL tanısı konur.

All'de morfolojik değerlendirme Fransız-Amerikan-İngiliz (FAB) sınıflamasına göre yapılır.

FAB L1: Hücrelerin büyüklüğü homojen ve küçüktür, stoplazmaları hafif bazofilik ve dardır. Çekirdek sınırları düzenlidir. Çekirdekçik yoktur veya belirsizdir.

FAB L2: Hücrelerin çoğu büyüktür ve boyutları değişkendir. Çekirdek girintili veya çentiklidir. Stoplazma geniştir.

FAB L3: Hücreler büyük ve boyuları değişkendir. Stoplazma koyu bazofilik ve belirgin vakuoller içerir.

ALL'de en sık (%90) rastlanan tip L1 tipidir.

L2 tipi morfolojik olarak AML/M0-M1 ile karışabilir.

L3 tipi %1-2 oranında izlenir %98 olgun B hücreli karakterizedir.

All tedavisiz fataldir. Sağ kalım 1960 yılında %3 1970 yılında %34 iken 1990'dan sonra olguların %95'i indüksiyon tedavisi sonunda tam remisyona girmeye başlamış, beş yıllık genel sağ kalım %80'i aşmıştır. Son yıllardaki risk grupları ve MRD taranarak yapılan tedaviden sonra beş yıllık genel sağ kalım %90'ı aşmıştır.

Anemiye Yaklaşım

Seray Güler

Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakultesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Olgu Sunumu

Başvurusunda 1 yaş 11 aylık olup aktif şikâyeti olmayan erkek hastamız, ailesinin aşı reddi olup sonrasında aşılamaya başlanmasına karar verilmesi üzerine hastanemiz sosyal pediatri polikliniğine yönlendirilmiş. Poliklinik değerlendirilmesinde demir profilaksisini de almadığının öğrenilmesi üzerine kontrol amaçlı çalışılan tam kan sayımında hemoglobin değeri 7 saptandı.

Özgeçmişinden; prenatal bir özelliği olmayıp 39+5 gestasyonel haftada 3290 gr olarak sezaryen ile doğduğu, yenidoğan yoğun bakım yatışı ve sarılık öyküsü olmadığı öğrenildi. Geçirilmiş hastalık öyküsü olmayıp ilk 6 ay anne sütü aldığı, 6 aylıkken ek gıdaya geçtiği, şu anda sofra gıdalarıyla beslendiği, her tür besin grubundan yediği, haftada 1-2 kez kırmızı et tüketimi olduğu, ishal, yağlı dışkılama, karın ağrısı, karında distansiyon, gaz, kilo kaybı gibi malabsorbsiyon bulguları olmadığı, fark edilen herhangi bir kanlı dışkılama ya da kan kaybı olmadığı öğrenildi. Yakın zamanda geçirilmiş enfeksiyon öyküsü ve sık enfeksiyon geçirme öyküsü, pika, parazit, alerji öyküsü yoktu.

Soygeçmişinden; aralarında akrabalık olmayan 28 yaşında sağ sağlıklı anne ile 28 yaşında sağ sağlıklı babanın 1. Çocuğu olduğu, annenin annesinin hipotiroidi tanısı olup ailede bilinen talasemi tanısı, splenektomi öyküsü, sarılık geçiren birey olmadığı öğrenildi.

Fizik muayenede; hastanın gelişinde vital bulguları stabil olup taşikardisi ve yetmezlik bulgusu olmadığı görüldü. Fizik muayenesinde cilt rengi soluk, avuç içi ve avuç içi çizgileri soluk, konjunktivalar soluk, skleralar doğaldı ve hepatosplenomegali yoktu.

Tetkiklerinde; Anemik saptanması üzerine çalışılan tetkiklerinde Hb 6,5 g/dL, MCV 80,8 fL (yaşa göre normositer), lökosit 6590/mm^3, absolu nötrofil sayısı 2210/mm^3, absolu lenfosit sayısı 3860/mm^3, platelet 368000/mm^3, mutlak retikülosit sayısı 0 olarak sonuçlandı. Hastamızın yaş grubunda en sık beklenen anemi sebebi demir eksikliği anemisi olup etyoloji açısından çalışılan demir parametreleri, B12, folat düzeyleri normal, gaitada gizli kan negatif, hemoliz açısından bakılan biyokimya tetkikleri normal olarak sonuçlandı. Anemi açısından hastamızı değerlendirdiğimizde diğer serilerde sitopeni eşlik etmediği görüldü. Bu aşamada anemi etyolojisi açısından değerlendirilmeye başlandı.

ANEMİYE YAKLAŞIM

Anemi patofizyolojik ve morfolojik açıdan 2 şekilde değerlendirilmekte olup;

- *Patofizolojik yaklaşım;* retikülosit sayımına dayanır. 3 grupta incelenir;

-Hipoproliferatif kemik iliğinde; eritrosit morfolojisinde özellik yoktur. Anemiye yeterli cevap verilemez. Retikülosit sayısı düşüktür. Demir eksikliği, kronik hastalık anemisi, kronik böbrek yetersizliği, kemik iliği hasarında görülür.

-Maturasyon kusurlarında kemik iliğinde üretilen hücrelerin çoğu dolaşıma çıkamaz. İnefektif eritropoez vardır. Retikülosit sayısı düşük ve genellikle eritrosit morfolojisi bozuktur. Megaloblastik anemide, kobalamin-folat eksikliğinde, sideroblastik anemide, myelodisplazide görülür.

-Hiperproliferatif kemik iliğinde ise eritrositlerin erken yıkımı sıktır. Retikülosit yapım indeksi yüksektir. Genellikle MCV değeri yüksektir. Akut kan kaybında, hemolizlerde görülür.

- *Anemiye morfolojik yaklaşım;* eritrosit indekslerine dayanır. MCV başta olmak üzere tam kan sayımı ve periferik yaymanın değerlendirilmesi yapılır.

-Mikrositer anemiler (demir eksikliği, talasemi, kronik hastalık anemisi)

-Makrositer anemiler (B12-folat eksikliği, karaciğer hastalığı, hipotiroidizm, Blackfan Diamond anemisi)

-Normositer anemiler olarak 3 grupta incelenir. Aneminin normositer olduğu durumlarda retikülosit sayısına göre değerlendirilir. Retikülosit sayısı yüksekse hemolitik anemi, kanama, tedaviye yanıt düşünülür. Retikülosit sayısı düşükse primer kemik iliği yetersizlikleri (saf eritroid aplazisi, MDS, aplastik anemi), böbrek, karaciğer, endokrin gibi sekonder sebepler düşünülmelidir. Retikülosit sayısı düşük olduğu zaman lökosit ve trombosit sayısı da değerlendirilmelidir. Lökosit ve trombosit düşükse kemik iliği depresyonu, malignansi, aplastik anemi, normalse eritrosit aplazisi, yüksekse enfektif nedenler düşünülür. Ancak MCV değeri ortalama hakkında bilgi verdiğinden hem mikrositer hem makrositer anemi olduğu zaman normal olabilir. Bu nedenle Mentzer indeksi (MCV/RBC oranı) kullanılır. Mentzer indeksinin > 13 olması demir eksikliği lehineyken < 13 olması talasemi taşıyıcılığı lehinedir. Ortalama eritrosit dağılım hacmini gösteren RDW değeri ise demir eksikliği anemisi, megaloblastik anemi, talasemi major gibi hastalıklarda artmıştır.

Anemi Sınıflandırması

Eritrosit üretim bozuklukları (Aplastik anemi, saf eritroid aplazi, kemik iliği tutulumu gibi kemik iliği yetersizliği durumlarında, kronik böbrek hastalığı, hipotiroidizm, kronik enflamasyon, protein enerji malnutrisyonu, anormal hemoglobinler gibi bozulmuş eritropoetin üretiminde),

Eritrosit maturasyon bozukluğu ve inefektif eritropoezis (demir eksikliği, talasemik sendromlar, sideroblastik anemiler, kurşun zehirlenmesi, B12 vitamini eksikliği, folik asit eksikliği, orotik asidüri, primer diseritropoetik anemide)

Hemolitik anemiler (hemoglobin/membran/metabolizma defektleri, immun nedenlerle oluşanlar, mekanik nedenlerle oluşanlar, termal nedenlerle oluşanlar, oksidan nedenlerle oluşanlar, enfeksiyöz nedenlerle oluşanlar, paroksismal noktürnal hemoglobinüri, plazma lipid anormalliklerine bağlı olanlar) olmak üzere 3 grupta yapılır.

Ayırıcı Tanı; Hastamızın anemisi normositer ve retikülositopenik olup anemi sınıflandırmasına göre eritrosit üretim bozuklukları grubundan ve morfolojik değerlendirmede eritrosit aplazisi grubundan olarak değerlendirildi. Parvovirus enfeksiyonu, geçici saf eritroid aplaziye neden olabildiğinden hastamızda parvovirus serolojisi çalışıldı, negatif olarak sonuçlandı. Saf eritroid aplazisi mevcut olan hastadan kalıtsal kemik iliği yetmezliklerinde HbF miktarında artma görülebilmesi nedeniyle elektroforez gönderildi. HbA %95,03, HbF %2,33, HbA2 %2,63 olarak sonuçlandı. Etyoloji açısından kemik iliği aspirasyonu yapıldı. Flow Sitometride normoblast sayısı, eritrosit seri elemanları az olarak görüldü. Kemik iliği yaymasında yeterli miyelosit, metamiyelosit, band formları görüldü. Normoblast izlenmedi. Mevcut bulgularla ayırıcı tanıda Blackfan Diamond anemisi ve çocukluk çağının geçici eritroblastopenisi düşünüldü.

Çocukluk Çağının Geçici Eritroblastopenisi

Çocuklardaki en sık eritroid aplazi nedeni olup Diamond Blackfan anemisinden daha sık görülür. 6 ay-3 yaş arası çocuklarda görülen ağır geçici hipoplastik anemi olarak tanımlanabilir. Eritrosit üretimindeki azalmanın sebebi eritropoezin geçici immünolojik baskılanmasıdır. Sıklıkla bir viral hastalığın ardından görülür. Ciddi anemi olup transfüzyon gerekebilir. Sıklıkla birkaç ay içinde kendiliğinden iyileşir, kortikosteroid tedavisine yanıtı düşüktür.

Blackfan Diamond Anemisi

Tanımlanan ilk ribozomopatidir ve yapısal kalıtsal bir kemik iliği yetmezliği sendromudur. Olguların %50si otozominal dominant kalıtılırken %40ı sporadik olabilir, bu nedenle aile öyküsü olmayabilir. Klasik Blackfan Diamond anemisinin göze çarpan özelliği, nükleolar stres oluşturan, p53'ün stabilizasyonuna ve hedeflerinin aktivasyonuna yol açan, hücre döngüsü durması ve apoptoz ile sonuçlanan ribozomal RNA olgunlaşmasındaki bir kusurdur.

Klasik formunda hasta genellikle hayatın ilk aylarında ortaya çıkan anemi ile başvursa da, hastalığa neden olan genlerin belirlenmesi ile klasik formun dışında hafif hematolojik bulguların veya konjenital anomalilerin izlendiği veya fiziksel veya hematolojik olarak tamamen normal olan olguların da olduğu belirlenmiştir. Anemi doğumda da görülebilir, genellikle hayatın 2. ayında ortaya çıkar ve ortalama tanı yaşı 3-4 aydır. Anemi genellikle makrositer, daha az sıklıkla normositerdir. Retikülositopeni izlenir. Beyaz küre ve trombosit sayısı genellikle normaldir, bazen nötropeni, trombositopeni veya trombositoz eşlik edebilir. Eritrositlerde adenozin deaminaz (eADA) aktivitesi artmıştır. Hemoglobin F genellikle artmıştır. Karyotip genellikle normaldir. Kemik iliği incelemesinde myeloid ve megakaryositer seriler normal olup, belirgin olarak azalmış veya eritroid öncüllerinin hiç olmadığı ve normoblastların yokluğu ile karakterli maturasyon duraklaması izlenir. Eritroid progenitörleri ve öncülleri apoptoz ile ölüme oldukça duyarlıdır. 1 yaşından büyük çocuklarda ilk basamak tedavi steroidlerdir. 1 yaşından küçük çocuklarda ise steroidin büyüme ve fiziksel-bilişsel fonksiyonlar üzerindeki yan etkileri nedeniyle steroid tercih edilmeyip 1 yaşına kadar ihtiyaç oldukça transfüzyonlar ile takip edilir. Steroid tedavisine yanıt genellikle ilk 5-7 gün içerisinde retikülositoz yanıtının izlenmesi ile değerlendirilir. Tedaviye yanıt genellikle ilk haftalarda izlenir, glukokortikoidlere yanıt oranı yüzde 50 ila 75 arasında değişmektedir. Dört haftalık bir denemeden sonra yanıt alınamazsa, glukokortikoid tedavisi kesilmelidir. Aneminin steroidlere yetersiz yanıtı ve/veya MDS/AML gelişimi olması durumunda hematopoetik hücre transplantasyonu düşünülür.

Klinik Seyir; Hastanın kemik iliği aspirasyonunda malignitenin olmadığı görülmesi ve normoblastların görülmemesi üzerine Blackfan Diamond anemisi olarak düşünülerek steroid tedavisi başlandı. Tedavi boyunca hemoglobini artış eğiliminde seyrederek tedavinin 1. Haftasında 9,2 olarak sonuçlandı. Retikülosit sayısı da artarak tedavinin 1.haftasında 359300 olarak sonuçlandı. Takibinde yetmezlik bulgusu olmayan, servis takip ihtiyacı kalmayan hasta Çocuk Hematoloji poliklinik kontrolü planıyla taburcu edildi. Taburculuk sonrası poliklinik kontrolünde parvovirüs serolojisi negatif saptanması üzerine Tıbbi Genetik konsültasyonu yapılarak Diamond Blackfan Anemisi açısından tetkiki gönderildi.

Olgularla Metabolik Hastalıklar-
Çocuk Hekimi İlk Müdaheleyi Nasıl Yapmalı?

Dr. Fuat Kaplan[1], Dr. Fatma Derya Bulut[1]

[1]Çukurova Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hast. ABD, Adana

Hipoglisemi; çocukluk çağında en sık karşılaşılan biyokimyasal anormalliktir. Kan şekeri 55 mg/dl'nin altına düştüğünde adrenerjik ve nöroglikopenik bulgular görülür. Normal kan glukoz düzeyi normal beyin gelişimi ve fonksiyonlarının sağlaması için çok önemli olduğundan hipoglisemi acil tedavi edilmesi gereken bir durumdur. Bir yandan tedavi planlanırken, diğer yandan da etiyolojiyi belirlemeye yönelik kalıtsal metabolik veya endokrinolojik hastalıklara yönelik tetkikler planlanmalıdır (Tablo 1). Hipogliseminin acil tedavisinde; bilinç değişikliği varsa veya oral tedaviye rağmen hipoglisemi düzelmiyorsa hızlıca hastaya damaryolu açılarak öncelikle intravenöz bolus glukoz verilmelidir (0,2-0,4 mg/kg glukoz; %10 dekstroz 2-4 ml/kg şeklinde, 2-3 dakikada). Ardından idame dekstroz tedavisine beklenmeden geçilmelidir. Kalıtsal metabolik hastalıklarda (KMH), mitokondriyal hastalıklar haricinde glukoz ihtiyacın %100-150'si kadar verilmelidir. İdame glukoz infüzyon hızı hastanın yaşına ve vücut ağırlığına uygun şekilde yapılmalıdır (Tablo 2). Verilen mayideki glukoz konsantrasyonu %12,5'tan fazla ise periferik yoldan verilmemeli, santral kataterizasyon yapılmalıdır. Bu tedaviler sırasında mutlaka 15. dakikada kan şekerine bakılmalı ve ardından 30-60 dakikada bir kontrol edilmelidir. Hastanın kan şekerleri regüle olduğunda, bilinci açılıp rahatlıkla beslenebildiğinden emin olunduğunda infüzyona son verilebilir.

Tablo 1. Hipoglisemi anında yapılması gereken kalıtsal metabolik hastalıklara yönelik tetkikler

- Glukoz
- Aseton (kan veya idrarda)
- Kan gazları (venöz/kapiller)
- Amonyak
- Laktat
- İdrar organik asit analizi (10 cc idrar, buzlukta dondurulmuş)
- Yenidoğan metabolik tarama (3 halka, kuru kan kağıdında)

Tablo 2. Yaşa göre glukoz infüzyon hızı ihtiyacı (mg/kg/dk)

0-12 ay	8-10
1-3 yaş	7-8
4-6 yaş	6-7
7-12 yaş	5-6
Adölesan	4-5
Erişkin	3-4

Metabolik asidoz, KMH'larda sık görülebilen bir laboratuvar bulgusudur. Metabolik asidoz saptandığında öncelikle anyon açığı hesaplanarak (Na-[Cl+HCO3]) normal veya artmış olup olmadığı belirlenmelidir. Metabolik asidoz her zaman sıvı açığıyla ilişkilidir. Bu nedenle tedavide ilk basamak olarak bikarbonat açığı kapatılmadan önce hastaya serum fizyolojik (%0,9 NaCl; 10-20 ml/kg, 30 dakikada) verilmelidir. Ardından metabolik asidoz devam ediyorsa ön tanıya uygun şekilde hastaya bikarbonat açığı verilebilir. Sodyum bikarbonat intravenöz yoldan verilirken %5 dekstrozlu mayi ile 2-5 katına sulandırılarak ve yavaş infüzyonla verilmelidir. Artmış anyon açıklı

metabolik asidozda acil tıbbi müdahaleler yapıldıktan sonra akut intoksikasyon tipi metabolik hastalıklara özgü klinik ve laboratuvar bulguları varlığında mutlaka Çocuk Metabolizma uzmanından konsültasyon istenmelidir. Böyle bir hastada bilinç değişikliği, hiperamoneminin eşlik etmesi veya asidozun 12 saatten daha uzun sürmesi gibi durumlarda periton diyalizi veya devamlı venövenöz hemofiltarsyon gibi farklı tedavi yöntemlerine ihtiyaç duyulabilir.

Kaynaklar

1- Saudubray J-M, Baumgartner MR, Walter JH (eds). Inborn Metabolic Diseases. Diagnosis and treatment. 6th Edition. Springer 2016

2- Blau N, Duran M, Gibson KM, Dionisi-Vici C, (eds). Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment, and Follow-Up of Inherited Metabolic Diseases. 1st edition. Berlin, Heidelberg: Springer-Verlag; 2014.

3- Hoffmann GF, Zschocke J, Nyhan WL, (eds). Inherited Metabolic Diseases. 2nd edition. Berlin, Heidelberg: Springer-Verlag; 2017.

4- Yurdakök M (ed). Yurdakök Pediatri. Güneş tıp Kitabevi 2017

Büyümeyen Çocuk

Sebep Malnütrisyon mu?

Dr. Eda Dilara Bay[1], Dr. Halil Uğur Hatipoğlu[1]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Haseki SUAM Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

Olgu 1: 11 yıl 6/12 aylık kız çocuğu. Kilo alamama, gelişim geriliği, iştahsızlık yakınmasıyla başvurdu. Beş çocuklu bir ailenin dördüncü çocuğu olarak miadında 3750 gr(50-75p) olarak doğmuş. İlk 3 ay anne sütü almış sonra mamaya başlanmış. Özgeçmişinde özellik yok. Hep iştahsız bir çocukmuş. Soy geçmişinde özellik yok. Sistemik muayenesinde özellik yok. Ağırlık: 28,5 kg (SDS: -2, Persentil: 2,28, Ağırlık Yaşı: 8,88), Boy:140 cm (SDS: -1,4, Persentil: 8,08, Boy Yaşı: 10,28), VKİ:14,54 kg/m^2 (SDS: -1,84, Persentil: 3,29), Boya göre Tartı; %83, Hedef Boy:162 cm (-0,19 SDS, 42,47 Persentil) olarak ölçüldü. Tetkik sonuçlarında demir eksikliği anemisi, B12 ve D vitamini eksikliği dışında özellik yok. Doku Transglutaminaz IgA ve serum IgA düzeyleri normal, yaşı takvim yaşıyla uyumluydu. Yaşa göre kilosu ve boyu geri, boya göre kilosu geri, hedef boyundan kısa ve kemik yaşı takvim yaşına uygun olan çocuğun 3 günlük beslenme günlüğü incelendi. Nütrisyonel büyüme geriliği olarak değerlendirildi. Mikro besin eksikliklerini düzeltmeye yönelik tedavisi düzenlendi. Diyetisyen eşliğinde beslenmesi düzenlendi. Takiplerinde diyete uymadığı ve kilo almadığı görüldüğünden enteral beslenme solüsyonu başlandı. Sonraki takiplerinde kademeli olarak kilosu 10 persentile yükseldi. Boyu 10 persentilde devam ediyor.

Olgu 2: 6 yaşında erkek çocuk yaşıtlarına göre zayıf ve kısa olduğu yakınmasıyla getirildi. Miadında 3350 gr (50p) olarak doğmuş. İlk 6 ay sadece anne sütü almış sonra tamamlayıcı gıdaya geçilmiş. 2 yaşında sütten kesilmiş. Tartı alımının ek gıdaya geçildikten sonra yavaşladığı belirtildi. 1 yaşında 8 kg imiş. İştahı iyiymiş. Ara ara çocuk acile ishal yakınması ile başvurmuş ve akut gastroenterit tedavisi almış. 2 yaşındayken demir eksikliği anemisi ve B12 vitamini eksikliği nedeniyle tedavi verilmiş. Sistemik muayenesinde özellik yok. Ağırlık:15,4 kg (SDS: -2,38, Persentil: 0,87, Ağırlık Yaşı: 3,27), Boy:106 cm (SDS: -2,19, Persentil: 1,43, Boy Yaşı: 4,3), VKİ:13,71 kg/m^2 (SDS: -1,37, Persentil: 8,53), Boya göre ağırlık: %81, Hedef Boy:170,5 cm (-0,92 SDS, 17,88 Persentil) idi. Tetkik sonuçlarında doku transglutaminaz IgA yüksek ve serum IgA düzeyleri normal, kemik yaşı takvim yaşından geri idi. Yaşa göre kilo ve boyu geri, boya göre ağırlığı geri, kemik yaşı geri olan hasta Anti-endomisyum IgA düzeyinin de yüksek saptanması üzerine Çölyak hastalığı ön tanısı ile çocuk gastroenteroloji birimine yönlendirildi. Tanısı doğrulanıp ömür boyu glütensiz diyete alındı.

Olgu 3: Akut bronşiyolit tanısıyla servise yatırılan 4 aylık kız bebek. Yatış fizik muayenesinde kilo ve boy persentillerinin geri olduğu saptanmış. Mülteci bir ailenin çocuğu olduğu, annesi tarafından 2 aylıkken terkedildiği ve babaanne tarafından bakıldığı öğrenildi. Formül mamasının 1,5 ölçek/100 ml su şeklinde hazırlandığı görüldü. Miadında 3150 gr 50 cm olarak hastanemizde doğmuş. İlk 2 ay anne sütü ile beslenmiş. Ağırlık:4,8 kg (SDS: -2,08, Persentil: 1,88, Ağırlık Yaşı: 1,7 ay), Boy:58 cm (SDS: -1,62, Persentil: 5,26, Boy Yaşı: 2,39 ay) idi. Beslenmesi 120 kcal/kg/gün olacak şekilde düzenlendi ve ayına uygun formül mamanın doğru hazırlanışı babaanneye öğretildi. 1 hafta sonra tartı: +250 gr olarak taburcu edildi. 5 aylıkken Ağırlık:5,7 kg (SDS: -1,48, Persentil: 6,94, Ağırlık Yaşı: 2,83 ay), Boy:62 cm (SDS: -0,88, Persentil: 18,92, Boy Yaşı: 3,97 ay) idi. 6 aylıkken Ağırlık:6,8 kg (SDS: -0,7, Persentil: 24,2, Ağırlık Yaşı: 4,83 ay), Boy:65 cm (SDS: -0,54, Persentil: 29,46, Boy Yaşı: 5,35 ay) olarak ölçülen çocukta tamamlayıcı beslenmeye başlandı. Poliklinik izlemine devam edilmekte.

Büyüme, hücre sayı ve büyüklüğünün artmasına bağlı olarak vücut hacminin ve kütlesinin artması demektir. Konsepsiyondan başlayarak adölesan döneminin sonuna kadar devam eder. Genetik potansiyel ve bunu etkileyen çevresel faktörler büyümenin belirleyicileridir. Yeterli ve dengeli beslenme büyümeyi olumlu yönde etkileyen en önemli çevresel faktördür. Çocuklar kalıtsal büyüme potansiyellerine ancak yeterli ve dengeli beslenme ile erişebilir. Büyümenin hızlı olduğu dönemlerde alınan enerjinin %10'dan fazlası büyüme için harcanır. Özellikle süt

çocukluğu ve pubertedeki büyüme süreci beslenme durumundan etkilenen en duyarlı dönemlerdir. Süt çocukluğu dönemindeki beslenme, ulaşılacak erişkin boyu geri dönüşümsüz olarak etkiler *(Nihai erişkin boyu = 2 yaşındaki boyun 2 katı)*. Bu dönemde çocukta beslenme yetersizliği oluşursa büyüme eğrisine alt uçtan başlar ve erişkin boyu kısa kalır. Akut beslenme yetersizliği öncelikle ağırlığı etkiler. Eğer beslenme bozukluğu devam ederse yaşa göre boy da azalmaya başlar. Besin eksikliği ne kadar erken başlar ve ne kadar uzun sürerse o ölçüde boy kısalığı da kalıcı olarak devam eder ve çocuk genetik potansiyelinde olan hedef boya erişemez. ***Malnütrisyon***; protein, enerji ve diğer besinlerin eksiklik veya fazlalığına bağlı, vücut kütlesi ve fonksiyonlarında **ölçülebilir** olumsuz etkilere neden olan beslenme bozukluğu olarak tanımlanmaktadır. Yani aşırı zayıflık, bodurluk, düşük ağırlıklı olma ve mikro besin eksikliklerinin yer aldığı yetersiz beslenme (undernutrition) bir malnütrisyon olduğu gibi fazla kiloluluk/obezite ve mikro besinlerin fazla alınmasını içeren aşırı beslenme de (overnutrition) bir malnütrisyon çeşididir. Beslenme bozukluğunun üç aydan kısa süreli olması ***akut malnütrisyon*** olarak tanımlanır ve genellikle patolojik bir sebebe bağlı olarak, besin alımında veya günlük beslenme kalitesinde ani düşüş ile birlikte görülmektedir. Çocukların üç aydan daha uzun süre beslenme bozukluğunun etkisinde kalması ***kronik malnütrisyon*** olarak tanımlanır ve bu durum kalıcı büyüme-gelişme geriliği ile ilişkilidir. Mikro besin eksikliklerinde, her zaman gözle görülür bulgular saptanamayabilir. Ancak bu durum yaşam boyu büyüme-gelişme geriliğine ve üretkenliğin azalmasına neden olabilen bir kronik malnütrisyon biçimidir. Kronik malnütrisyon, özellikle hayatın hızlı büyüme ve gelişme dönemi olan ilk iki yaşta ortaya çıkarsa daha belirgin etkilere yol açmaktadır. Malnütrisyon büyüme geriliğinin yanı sıra nörolojik ve immünolojik işlev bozukluklarına da yol açabileceğinden erken tanı konulup tedavi edilmesi gereken bir durumdur.

UNICEF/DSÖ 2019 yılında yayınladığı raporda 5 yaş altı çocuklarda bodurluk oranı %21,9 iken akut malnütrisyon oranı %7,3'tür. Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması (TNSA-2018) sonuçlarına göre, 5 yaş altındaki çocukların %6'sı bodur (YGB -2 Z skorunun altında), %1,5'i ciddi şekilde bodur olarak tespit edilmiştir. Yine bu rapora göre Türkiye'de çocukların çok küçük bir yüzdesi zayıftır (BGA Z skoru -2'nin altında) (%2'den az) ve %1'den azı ciddi şekilde zayıftır. Düşük kilolu (YGA Z skoru -2'nin altında) çocukların oranı, zayıf çocukların oranı ile hemen hemen aynıdır (her ikisi de %2). Beş yaş altındaki çocukların %8'i fazla kiloludur. Hastanede yatan Türk çocuklarda malnütrisyon sıklığını araştıran TÜHAMAR çalışmasına göre ise akut malnütrisyon oranı beş yaş altında (BGA z skoru -2'nin altında) %11,2, beş yaş üstünde (VKİ z skoru -2'nin altında) iken kronik malnütrisyon oranı tüm yaş gruplarında %16,6 olarak bildirilmiştir. Bu çalışmada, malnütrisyon gelişme riskinin; ailenin sosyoekonomik durumu, artan kardeş sayısı, iki yaşından küçük olmak ve uzamış hastanede yatış süresi ile ilişkili olduğu saptanmıştır.

Malnütrisyonun tanınmasında beslenmenin ve büyümenin doğru değerlendirilmesi çok önemlidir. Prenatal, natal, postnatal öykü, beslenme öyküsü, sistemik muayene ve antropometrik ölçümlerin yer aldığı detaylı bir klinik değerlendirme sonrası bu değerlendirmeler sonucu elde edilecek olan veriler doğrultusunda istenecek laboratuvar tetkiklerinin değerlendirilmesi ile vücut kitlesi ve fonksiyonlarındaki olumsuzlukların saptanması mümkündür. Beslenme öyküsünde anne sütü ile beslenme ve tamamlayıcı beslenmeye geçiş süresi ile besin içeriğinin miktarı, çeşitliliği ve kalitesi mutlaka sorulmalı bu amaçla altı aydan küçük çocuklarda 1 günlük, tamamlayıcı beslenmeye geçilmiş veya tamamen sofra gıdaları ile beslenen daha büyük çocuklarda 3 günlük beslenme günlüğü istenmelidir. İshal, kusma, kabızlık gibi gastrointestinal semptomlar ve bunların beslenme ile ilişkisi önemlidir. Annenin gebelik öncesi ve esnasındaki akut/kronik hastalıkları, gebeliğin süresi, doğumdaki boy, kilo ve baş çevresi büyümenin sağlıklı olarak değerlendirilebilmesi için mutlaka sorgulanmalıdır. Bir diğer önemli husus değerlendirdiğimiz çocuğun daha önceki antropometrik ölçümleriyle karşılaştırılarak büyümesinin yorumlanması ve ebeveynlerinin antropometrik ölçümlerinin yapılmasıdır. Çocuğun boyu, kilosu, baş çevresi, orta üst kol çevresi, deri kıvrım kalınlığı ve diğer antropometrik ölçümler uygun tekniklerle yapılıp not edilmelidir. Bu ölçümler büyüme eğrilerinde işaretlenerek değerlendirilebileceği gibi dijital ortamda çeşitli örnekleri olan (örneğin ceddcozum.com) büyümenin değerlendirilmesi programları aracılığıyla da değerlendirilebilir. Vücut ağırlığı büyümenin en önemli göstergesi ve malnütrisyonda ilk etkilenen antropometrik ölçümdür. Yaşa göre boy beslenme bozukluğunun uzun süre devam etmesi durumunda etkilenir. Orta üst kol çevresi ölçümü ve deri kıvrım kalınlığı; boy ve kilo ölçümünün mümkün olmadığı çocuklarda beslenme durumunu değerlendirilmesinde kullanılabilir. Altı ay 5 yaş arası çocuklarda orta üst kol çevresinin 125 mm altında olması yetersiz beslenmenin, 115 mm altında olması ise ağır malnütrisyonun

göstergesidir. Akut malnütrisyonun değerlendirilmesinde; 5 yaşından küçüklerde boya göre ağırlık z skoru, 5 yaşından büyüklerde vücut kitle indeksi z skoru kullanılır. Klinik değerlendirme sonrası büyüme geriliği olan her çocukta; tam kan sayımı, TİT, biyokimya (kan şekeri, elektrolitler, BFT, KCFT, lipit profili, total protein, albümin), eritrosit sedimentasyon hızı, ferritin, demir, TDBK, B12 vitamini, D vitamini, çinko, IgA, doku transglutaminaz IgA, gaita mikroskopisi, gaitada parazit incelemesi, TSH, sT4, sol el bilek grafisi istenmelidir. Bununla birlikte klinik değerlendirmede spesifik bulgu varsa tanıya yönelik ileri tetkikler o zaman istenmelidir.

Bir sonraki adım malnütrisyonun ağırlığının değerlendirilmesidir. Bu amaçla Gomez, Waterlow, DSÖ veya Wellcome gibi sınıflama ölçeklerinden faydalanabiliriz. Mesela Waterlow sınıflandırması; akut malnütrisyon göstergesi olarak boya göre ağırlık, kronik malnütrisyon göstergesi olaraksa yaşa göre boy yüzdesini kullanmaktadır. Pratik olarak akut malnütrisyonda kilo etkilenir boy etkilenmez dolayısıyla YGA, BGA ve VKİ etkilenirken YGB etkilenmez. Kronik malnütrisyonda hem YGA hem de YGB etkilenir, boy ve kilonun hangi oranda etkilenmiş olacağına bağlı olarak BGA ve VKİ etkilenir veya etkilenmez.

Malnütrisyonun ağırlığı saptandıktan sonra tedavi aşamasına geçilir. Hafif malnütrisyonda genel olarak, zayıflama boya göre vücut kütlesi kaybına neden olduğundan, standart uygulamada öncelikle çocuğa enerji ve besinsel içeriği yoğun gıdalar verilerek kilo kazanımı hedeflenmektedir. İçerisinde bulunulan şartlara uygun yaklaşımlar seçmek burada önemli bir nokta olarak karşımıza çıkmaktadır. Gerekli müdahalelere rağmen yeterli düzeyde kalorinin alınamadığı durumlarda ise tedavide enteral beslenme ürünlerinin takviyesi düşünülmelidir. Çocuklarda büyümede duraklamanın söz konusu olduğu durumlarda da gelişebilecek malnütrisyonun önlenmesi açısından müdahale etmek gerekmektedir. Mikro besin öğeleri mutlaka yerine konmalıdır. Ağır malnütrisyonda hastaneye yatırılarak tedavi verilmelidir. DSÖ'nün 10 adımda yatan hasta tedavi programı doğrultusunda başlangıç tedavisi, rehabilitasyon ve takip süreçleri yürütülmelidir. Başlangıç tedavisinde; hipoglisemi, hipotermi, dehidratasyon, enfeksiyonlar, elektrolit dengesizlikleri, mikro besin eksikliklerinin düzeltilmesi amaçlanmaktadır. Refeeding sendromu gelişmemesi için ilk günlerde düşük protein, düşük kalori, düşük sodyumlu bir beslenme ile başlanıp bunların kademeli olarak artırılması gerekir. Ayrıca emziren anneler bu süreçte emzirmeye devam etmeleri konusunda teşvik edilmelidir. Rehabilitasyon sürecinde elektrolit dengesizlikleri ve mikro besin eksiklikleri düzeltilmeye devam edilir ve tedaviye demir eklenir. Büyümenin geri kalmaması için beslenme artırılır ve çocuklar taburcu edilmek üzere hazırlanır. **İzleme sürecinde k**ilo kaybını düzeltmek için beslemeye artarak devam edilir. Diğer yandan, DSÖ'nün malnütrisyon tedavi yönergesinde, güçlendirilmiş terapötik gıdalarla tedavi edilmeyen çocuklara başvuru sırasında yüksek miktarda A vitamini takviyesi yapılması önerilmektedir. Ağır malnütrisyonlu çocuklar 6 ay multivitamin desteği almalı ve en az 2 yıl boyunca büyümesinin ve beslenmesinin sık aralıklarla izlenmesi gerekmektedir.

Büyümeyen Çocuk, Ne Zaman Çocuk Endokrinoloji?

Dr. Diğdem Bezen, Dr. Rabia Kuş

Büyüme ve gelişmenin tanımı:

- Büyüme: vücut hacminin ve kitlesinin artması (hücrelerin sayısının ve büyüklüğünün artması)
- Gelişme: biyolojik olgunlaşma, farklılaşma (hücre ve dokuların yapı ve bileşimlerindeki değişimler)

Normal büyümeyi etkileyen faktörler: genetik, beslenme, metabolik nedenler, endokrin nedenler ve çevresel faktörlerdir. Büyümeyi etkileyen faktörler yaşlara göre değişir. İntrauterin dönemde ön planda intrauterin büyüme faktörleri (IGF1, IGF2, IGF1R), 0-2 yaşta ön planda beslenme ve tiroid hormonları, 2-8 yaşta ön planda büyüme hormonu ve tiroid hormonları, çevresel faktörler, >8 yaşta yani pubertede ön planda seks steroidleri, büyüme hormonu ve tiroid hormonları etkilidir.

Büyümenin değerlendirilmesi (antropometri):

- Boy- boy uzama hızı (her çocukta)
- Vücut ağırlığı ve ağırlık artışı (her çocukta)
- Baş çevresi- büyüme (<2 yaşta ve özel durumlarda)
- Vücut oranları ölçümü

  - Oturma yüksekliği (OY), OY/boy oranı (doğumda %70, 3 yaşta %60, okul çağında %55, ergenlikte %53)

  - Üst ekstremite/alt ekstremite oranı

  - Kulaç uzunluğu, kulaç-boy uzunluğu (<7 yaşta kulaç 3 cm kısa, 8-12 yaşta eşit, >12 yaşta kızlarda kulaç 1 cm uzun, erkeklerde 4 cm uzun)

- Vücut kitle indeksi (kg/m^2)

Elde edilen veriler persentil eğrilerine işaretlenmeli ve ortalamadan sapma değeri (SDS/Z skoru) hesaplanmalıdır. Bu hesaplamalar için Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneği'nin geliştirmiş olduğu güvenilir bir uygulama mevcuttur. www.ceddcozum.com adresinden ya da telefonlara indirilebilinen childmetrics uygulamasında çocuğun doğum tarihi, boyu, vücut ağırlığı, cinsiyeti, anne ve baba boyu verileri girildiğinde, takvim yaşı, desimal yaşı, Neyzi, CDC ya da WHO'ya göre boy, ağırlık, vücut kitle indeksinin persentili ve SDS'leri, ayrıca hedef boyu ve şu anki hedef boy sapması hesaplanabilmektedir. Kendimiz hesapladığımızda ise;

Hedef boy hesaplaması (±7cm)

Kız: AB + (BB -13) / 2

Erkek: (AB +13) + BB / 2

Öngörülen boy hesaplaması (±5cm)

Bayley-Pinneau yöntemi ile; boy ve kemik yaşına göre hesaplanan tahmini final boy

Kemik yaşı normalleri

<2 yaşta ± 6 ay, 2 yaş-ergenlik arası ± 1 yıl, ≥ ergenlikte ± 2 yıl

Büyüme hızı dönemleri (beşler kuralı)

Büyüme hızı her yaşta sabit değildir. Beklenen sağlıklı büyüme hızı yaşlara göre;

İlk 1 yıl: 25 cm/yıl, 1-4 yaş: 10 cm/yıl, 4-8 yaş: 5 cm/yıl, 8-12 yaş: 5 cm/yıl, ergenlikte kızlarda 7-8 cm/yıl (meme evre 2'den 3 e geçerken), erkeklerde 9-10 cm/yıl (testi volümü 10-15 cc iken) doruk büyüme atağı olur

Boy kısalığı tanısı ile kimi inceleyelim?

- Boy <3 persentil / < -2 SDS
- Boy, hedef boydan 1,6 SDS daha düşük
- Öngörülen boy, hedef boydan 1,6 SDS daha düşük
- YBH -1 SDS düşerse (yani 25 persentil düşerse)

Boy kısalığı değerlendirmede

- Takvim yaşı
- Boy ve ağırlık ölçümü, vücut oranları ölçümü
- Büyüme hızı
- Hedef boy
- Ergenlik muayenesi
- Kemik olgunlaşması

Boy kısalıkları sınıflaması

1- Boy SDS (-2) – (-3) SDS (İdiyopatik boy kısalıkları)

Ailevi (genetik)

Yapısal (konstitüsyonel)

Ailevi + Yapısal

2- Boy SDS <-3 SDS (patolojik boy kısalıkları)

- Orantılı: İUBK, sendromlar, kromozom anomalileri, endokrin bozukluklar, psikososyal cücelik
- Orantısız: iskelet displazisi, raşitizm, radyasyon maruziyeti

OLGU 1

Takvim yaşı: 12 9/12 yıl, erkek

Şikayet: boy kısalığı

Hikaye: 2-3 yaşından beri yaşıtlarından geri, D.A: 3250 gr, term

F.M: normal, OY/boy: 0.53, ergenlik henüz başlamamış

Boy: 139.7 cm, Vücut ağırlığı (VA): 25.1 kg

Ön tanı:

Kronik hastalık?

Malnütrisyon?, Çölyak hastalığı?

Yapısal BGG?

Psikososyal ?

Nasıl ilerleyelim?

Anamnezi derinleştir !

Beslenme öyküsü, geçirilmiş hastalık, ishal, kabızlık, karın ağrısı varlığı, psikolojik durum, ailede geç boy atan varlığı, büyüme hızına bakalım

Fizik muayenesinde özellik yok, beslenmesi iyi, anemik değil, GİS şikayeti yok, aile ilişkisi, okul başarısı iyi, amcası askere gidene kadar kısaymış..sonra uzamış, pantolon, ayakkabı her yıl değişiyor

Anne boyu: 160 cm, Baba boyu: 178 cm, Kemik yaşı: 10 6/12 yaş

Tetkik?

Üre, kreatinin, ALT, AST: normal

TKS: normal

TİT: normal

sT4, TSH: normal

IGF1, (IGFBP3): normal

Çölyak (d-Tg IgA): negatif

Ayırıcı tanıda:

Kronik hastalık?

- Öyküsünde yok
- TKS normal
- Karaciğer, böbrek fonksiyonları normal: dışlandı

Malnutrisyon? Çölyak Hastalığı?

- Beslenme öyküsü normal
- İshal, kabızlık yok
- Karın ağrıları yok
- dTg-IgA negatif: dışlandı

Psikososyal nedenler?

- Öyküsünde yok
- Aile ilişkisi iyi
- Okul başarısı iyi: dışlandı

Yapısal BGG?

- VA boya göre geri
- Ergenlik gecikmiş, geri
- Kemik yaşı geri
- Ailede geç boy atan var
- Erkek çocuk
- YBH iyi (?): tanı Yapısal BGG

Takipte: Beslenme önerileri, sıçrama egzersizleri önerileri, ergenlik takibi, YBH takibi

İzlemde: Ergenliğe geç girecek, birden boy atacak, final boyu genetiğine uygun olacak

OLGU 2

Takvim yaşı: 8 9/12 yıl, erkek

Şikayet: Kilolu olma

Hikaye: 4 yaşından beri yaşıtlarından kilolu, D.A: 3000 gr, term

F.M: normal, AN ve stria yok, OY/boy: 0,52, ergenlik: AK1PK1T3/2, henüz yok

Boy: 114,2 cm, VA: 34 kg

Ön tanı: ENDOKRİN NEDENLER

Büyüme hormonu eksikliği?

Hipotiroidi?

Cushing Sendromu?

Nasıl ilerleyelim?

Anamnezi derinleştir!

Beslenme öyküsü, geçirilmiş hastalık, kabızlık, cilt kuruluğu, saç dökülmesi varlığı, steroidli ilaç kullanımı, okul başarısı, büyüme hızı

Fizik muayenesinde özellik yoktu, beslenmesi: ara ara abur cubur, yd döneminde hastanede yatış, sebep?, kabızlık, saç, cilt şikayeti yok, ilaç kullanımı yok, pantolon 2 , ayakkabı 2 yılda bir

Anne boyu: 150,4 cm, Baba boyu: 170,2 cm, Kemik yaşı: 5 10/12 yaş

Tetkik?

Üre, kreatinin, ALT, AST: normal

TKS: normal

TİT: normal

sT4, TSH: normal

IGF1, (IGFBP3): düşük

Çölyak (dTg-IgA): negatif

Ayırıcı tanıda:

Hipotiroidi?

- Kabızlık, cilt kuruluğu, saç dökülmesi yok
- Guatr yok
- TFT normal: dışlandı

Cushing Sendromu?

- Muayenesinde Cushingoid bulgular yok
- İlaç kullanımı yok
- TA normal: dışlandı

BHE?

- VA boya göre fazla
- Ergenlik normal
- Kemik yaşı geri
- Yıllık büyüme hızı düşük?
- IGF1 ve IGFBP3 düşük: BHE ön tanı

Takipte: 6 ay izle; YBH düşükse BHUT yap, BHE ise diğer ön hipofiz hormonlarını değerlendir, beslenme önerileri, sıçrama egzersizleri önerileri, ergenlik takibi, BH tedavisi

İzlemde: Ergenliğe zamanında girecek, BH tedavisi alacak

En sık gördüğümüz boy kısalığı nedenlerinden;

- Yapısal BGG'de: Kemik yaşı ergenlik evresi ve vücut ağırlığı takvim yaşına göre geri olur. YBH normaldir, ergenliğe girince hızla pik yapar, finalde genetiğini yakalar
- Ailevi Boy kısalığında: Kemik yaşı ergenlik evresi ve vücut ağırlığı takvim yaşına göre normaldir. YBH normaldir, finalde genetiğini yakalar
- Endokrin nedenlerde: Kemik yaşı geri, ergenlik evresi normal/duraklamış, vücut ağırlığı takvim yaşına göre fazladır. YBH düşüktür, tedavisiz büyüyemezler

Özetle

Mümkünse her çocukta büyüme hızını takip etmeliyiz, ayrıntılı anamnez almalı ve hastayı mutlaka soyarak fizik muayene yapmalıyız,boy kısalığı tanısını doğru koymalıyız; böylece hastaları atlamayız ya da gereksiz tetkik etmeyiz, birinci basamakta istenmesi gereken tetkikleri istemeli ve sonuçlarını mutlaka takip etmeliyiz.

Ne zaman çocuk endokrinolojisi?

<u>< 3 yaşta</u>

- Boy SDS <-3 her çocuk
- Tekrarlayan ölçümlerde boy SDS <-2,5

<u>> 3 yaşta</u>

- Boy SDS <-2,5 her çocuk
- Boy SDS < -2 ve
  - SGA
  - psikososyal yoksunluk
  - orantısız boy/ dismorfik bulgular
  - hedef boya göre >1,6 SDS geri

<u>Her yaşta</u>

- Boy SDS de 1 SDS düşme olan her çocuk

Olgu Sunumu
Bezmialem Vakıf Üniversitesi
Çocuk Nörolojisi

Uzm. Dr. Türkay Babayeva, Uzm. Dr. Gökçe Cırdı, Prof. Dr. Dilara Füsun İçağasıoğlu

1. Olgu

1 yaş, kız hasta;

Nöbet geçirme,

Başını tutamama,

Desteksiz oturamama,

Yürüyememe,

Konuşamama şikayeti ile getirildi

Özgeçmiş

Prenatal: Annenin 1. gebeliği. Düzenli doktor ve USG kontrolü yok.

Natal: Miadında, NSVY ile doğmuş

Postnatal: Doğar doğmaz ağlamış. Küvöz bakımı almamış. İkter, siyanoz öyküsü yok.

Beslenme: Anne sütü 6 ay almış. Ardından ek gıdalara geçilmiş.

Hastanın öyküsünden; 8. ayına kadar nöromotor gelişim basamaklarının normal olduğu, sonrasında ise gerilediği, 15 gün önce de kısa süren ateşli bir nöbet geçirdiği öğrenildi.

Soygeçmiş

Anne – baba arasında akrabalık var

(hala-dayı çocukları)

G1P1Y1

Halada febril konvülziyon öyküsü var.

Fizik Muayene

Ateş: 37.1 C

Nabız: 120 / dk

Sol. Sayısı: 26 / dk

TA: 80 / 50 mmHg

Boy: 75cm (3-10 p)

Kilo: 8 kg (3-10 p)

Baş çevresi: 45cm(50 p)

Fizik Muayene

Genel durum: İyi

Cilt: Turgor, tonus doğal. Ödem, ikter, siyanoz, peteşi, purpura, pigmentasyon bozukluğu yok.

Baş boyun: Saç ve saçlı deri doğal. Kafa yapısı simetrik. Boyunda kitle ve LAP yok.

Gözler: DIR ve IDIR +/+. Pupiller izokorik. Konjonktivalar ve skleralar doğal. Obje takibi yok

Kulak-burun- boğaz:Bilateral kulak zarları doğal. Burun tıkanıklığı, akıntısı yok. Orofarenks ve tonsiller doğal

Fizik Muayene

Kardiyovasküler: S1, S2 doğal. AFN her iki alt ekstremitede alınıyor. Kalp tepe atımı 5. interkostal aralıkta

Solunum sistemi: Solunum sesleri doğal

Gastrointestinal sistem: Batın normal bombelikte. Barsak sesleri doğal. Palpasyonla defans, rebound yok. Hepatomegali ve splenomegali yok. Traube alanı açık.

Genitoüriner sistem: Haricen kız. Anomali yok.

Hangi tetkikleri istemeliyiz?

Laboratuvar

Tam kan sayımı, rutin biyokimyasal testleri normal

EEG: Bilateral fronto-temporal diken-dalga boşalımı

Laboratuvar

Kreatinin fosfokinaz (CK), ürik asit, amonyak, lipidler, laktat, pirüvat, idrar ve kan aminoasitleri, tandem mass, idrar organik asitleri normal.

Göz muayanesi: Bilateral makulada cherry red spot görünümü.

Kranial MRG: Bilateral kaudat, putamen ve talamus nükleuslarında tutulum, hipomyelinizasyon.

Patolojik bulgular

Hipotoni, obje takibinin olmaması

Bilateral makulada cherry red spot (Japon bayrağı) görünümü

Kranial MRG: Bilateral caudat, putamen ve talamus nükleuslarında tutulum, hipomyelinizasyon.
(MRG bulguları gangliosidozla uyumlu bulundu)*

Ön tanılar?

Hipotoni

Tonus, istirahat halindeki kasta pasif hareket sırasında hissedilen gerginlik olarak tanımlanır.

Kas tonusunun azalmasına « hipotoni »

artmasına « hipertoni » adı verilir.

Hipotoni

Santral hipotoni

Tendon refleksleri normal ya da canlı

Eller yumruk şeklinde tutulur

Diğer beyin işlevlerinde anormallikler

Yüzde biçim bozukluğu

Diğer organ anormallikleri

Vertikal suspansiyonda makaslama

Periferik hipotoni

Tendon refleksleri azalmış veya alınamaz

Fasikülasyon

Kas atrofisi

Diğer organlarda hiçbir anormallik yoktur

Hipotonik infant

Öyküde;

İntrauterin hareket azlığı

Hipotoninin ne zaman başladığı

Ne kadar sürede geliştiği

Eşlik eden diğer belirtiler

Akrabalık

sorgulanmalı

GM 1 Tip I

GM 2 Tip I (Tay-Sachs)

GM 2 Tip II (Sandhoff)

GM 2 AB variant

GM 2 B1 variant

Sialidosis

Metakromatik lökodistrofi

Niemann-Pick Tip A

Travma (retinal ödem)

İzlem

Hipotonisite

Bilateral makulada Japon bayrağı görüntüsü

Kranial MRG'da; «bilateral caudat, putamen ve talamus nükleuslarında tutulum, hipomyelinizasyon. Bu bulgular gangliosidozla uyumlu bulundu.

Heksozaminidaz A düzeyi:2 (50-250) düşük olarak saptandı.

Bu nedenle hastamızda Tay-Sachs düşünüldü

Hex A gen mutasyonu gönderildi.

Tay-Sachs hastalığı

OR geçer.

HEXA genindeki mutasyon sonucunda oluşur.

Makulada tipik "Japon bayrağı" görüntüsü olur.

Etkilenen bebekler gürültüye belirgin irkilme reaksiyonu vermesi dışında 6 aya kadar normal görünür.

Öykü, klinik bulgular, kraniyal görüntüleme ve hastaların dokularında heksozaminidaz A izoenziminin eksikliği saptanması ile tanı konulur.

2. Olgu

H.E.K

2 yaş 6 ay erkek hasta

Baş kontrolünün olmaması,

solunum sıkıntısı,

Beslenememe şikayetleri ile getirildi.

Olgu

Öyküsünden;

Gevşek bir bebek olduğu

Baş kontrolünün olmadığı

Kol ve bacaklarında hareketin çok az olduğu

Nefes alırken boğazından ses çıktığı

Zaman zaman morardığı

Ağlarken sesinin zayıf ve güçsüz olduğu

Hırıltılı solunumunun olduğu

Beslenme zorluğu yaşadığı öğrenildi.

Özgeçmiş

Prenatal: Annenin 1. gebeliği.

Natal: 40.GH C/S ile term doğum (amnion sıvısında azalma son günlerde saptanmış).

DA:2800 gram

Postnatal: Doğar doğmaz ağlamış. Küvöz bakımı almamış. İkter, siyanoz öyküsü yok.

Laringomalazi +

Geçirdiği döküntülü bir hastalık yok, bilinen bir başka bir hastalık yok

Soygeçmiş

G1P1Y1

Anne-baba arasında akrabalık var (uzak)

Ailede bilinen nörolojik ve metabolik bir hastalık yok.

Fizik Muayene

Boy : 72 cm (Persentil : 75)

Ağırlık : 8 kg (Persentil : 10-25)

Baş Çevresi : 45,6 cm (Persentil : 75)

Ön fontanel 3x3 cm normal bombelikte

Fizik Muayene

Genel durum: iyi

Cilt: Ödem, ikter, siyanoz, peteşi, purpura, pigmentasyon bozukluğu yok.

Baş boyun: Saç ve saçlı deri doğal. Kafa yapısı simetrik. Boyunda kitle ve LAP yok.

Gözler: DIR ve IDIR +/+ Pupiller izokorik. Konjonktivalar ve skleralar doğal.

Kulak-burun- boğaz: Bilateral kulak zarları doğal. Burun tıkanıklığı, akıntısı yok. Trakeostomi kanülü mevcut

Orofarenks ve tonsiller doğal.

Kardiyovasküler sistem: doğal.

Solunum sistemi: Stridor(+). Laringomalazi(+). İnterkostal çekilme(+).

Batın muayenesi:Karaciğer kosta altında 2cm palpable. Splenomegali yok

Poliklinik izleminde

Oturma, yürüme, konuşma yok

Göz takibi iyi, bakışları anlamlı

İnterkostal çekilmeler (+)

Üst ekstremitelerde kas gücü 1/5

Alt ekstremitelerde daha belirgin hipotoni ve kas gücü (0/5) kaybı mevcut

DTR alınamıyor.

Tekrarlayan bronşiyolit ve AC enfeksiyonları nedeniyle sık acil başvurusu ve göğüs hastalıkları takibi (+)

Treakeostomi +

Motor gecikme

Jeneralize hipotoni

Göz hareketleri normal

Stridor

Laringomalazi

İnterkostal çekilme

Hepatomegali

DTR alınamıyor

EMG: Polinöropati, ön boynuz tutulumu

Laboratuvar

Tam Kan: N

Elektrolit:normal

Kan aa:N

Tandem mass:N

İdrar organik asit:N

Kan aa:N

Laktat:N

Piruvat. N

Amonyak: N

Homosistein: N

B12: N

TSH: N

Serbest T4: N

D vitamin: N

CK: N

Kan gazı:N

Görüntüleme

Kranial MR-Kortikal atrofi, spinal atrofi, beyaz cevher tutulumu

Bu EEG trasesi fokal epileptiform aktivitelerin varlığı nedeniyle anormaldir.

EKO: N

Gözdibi değerlendirilmesi: N

Ön Tanılar

Motor gelişme geriliği

Hipotonik infant

Nöromüsküler hastalık

Metabolik hastalıklar/Depo hastalıkları

Hipotonik İnfant

Tonus; Kasların gerilmeye karşı gösterdiği direnç.

Kas tonusunun azalması « Hipotoni » (postüral kontrolü sürdürme ve yerçekimine karşı hareketi sürdürme yeteneğinin bozulması)

Üretilebilecek maksimum güçteki azalma « Kas gücünün azalması (zayıflık) »

Nöromüsküler Hastalıklar

Önboynuz Motor nöron Hastalığı

Spinal müsküler atrofi

Hypoksik-iskemik myelopati

Neurogenic arthrogryposis

Infantil nöronal dejenerasyon

Konjenital Motor/Duyusal Nöropatiler

Charcot-Marie-Tooth

Dejerine-Sottas Sendromu

Herediter sensory and autonomic neuropathy

Konjenital Myopatiler

Nemaline myopathy

Central core disease

Myotubular myopathy

Muscular Dystrophies

Dystrophinopathies

Walker-Warburg disease

Muscle-eye-brain disease

Fukuyama disease

Metabolik/Multisistem hastalıklar

Solunumsal Fonksiyonları Etkileyen Nöromüsküler Hastalıklar

ALS

Poliomyelit

SMA

GBS

Diyafragma paralizisi

Myastenia gravis

Botulizm

Glikojen depo hastalığı

Mitokondriyal myopati

Nemalin myopati

Core hastalığı

Polimyozit/dermatomyozit

Depo hastalıkları

Lizozomal depo hastalıkları

Mukopolisakkaridozlar (Glikozaminoglikanlar)

Oligosakkaridozlar (Olgosakkaridler)

Sfingolipidozlar (Membran glikosfingolipid)

Diğerleri (Pompe, Niemman Pick, Seroid lipofuksinosis)

Glikojen depo hastalıkları

Glikojen sentaz eksikliği (Tip 0)

Glukoz 6 fosfataz eksikliği (Tip I)

Amilo-1,6-glukosidaz eksikliği (Tip III)

Glikojen fosforilaz eksikliği (Tip VI)

EMG

Her iki üst ve alt ekstremitede incelenen sinirlerin bileşik kas aksonal potansiyelleri elde edilemedi.

Alt ekstremitelerde incelenen sinirlerin duysal aksiyon potansiyelleri elde edilemedi. Üst ekstremitelerde incelen sinirlerin duysal aksiyon potansiyelleri düşük amplitüdlü bulundu.

İğne EMG'sinde, incelenen kaslarda ileri seyrelme gösteren uzun süreli, polifazik motor ünite potansiyelleri ve bol denervasyon potansiyelleri görüldü.

SONUÇ: Bu bulgular, motor ve duysal lifleri tutan akson hasarı ile giden bir polinöropati düşündürmüştür. Ancak yaygın ön boynuz tutulumunu da akla getirmiştir.

Ön Tanı

Motor gecikme

Jeneralize hipotoni

Göz hareketleri normal

Stridor

Laringomalazi

İnterkostal çekilme

Beslenme güçlüğü

DTR alınamıyor

EMG: Ön boynuz tutulumu

SMA

Spinal kord ön boynuz hücrelerinin dejenerasyonu ile karakterize nörolojik bir hastalıktır.

İnsidansı 1/6000-1/10000 olup, genel popülasyonda bozuk gen taşıyıcı sıklığı 1/40 civarındadır.

Hastalık bu oranları ile, pediatrik grup nöromüsküler hastalıklardan olan Duchenne müsküler distrofiden sonra ikinci sıklıkta görülür.

Ayrıca kistik fibrozisten sonra ikinci sıklıkta fatal olması ile de önemlidir.

Hastalığın başlama yaşına ve hastanın yapabildiği hareketlere göre sınıflandırılmıştır.

SMA Tip 0

SMA'nın doğum öncesi başlangıcını belirtir

Fetal hareketler azalmış veya kaybolmuştur

Doğumda fasiyal dipleji ve kalp defektleri görülebilir

Artrogripozis olabilir

Erken fatal seyirlidir

SMA TİP 1(Werdnig Hoffman)

Yaşamın ilk 6 haftalık döneminde bulgu vermeye başlar.

SMA'nın en ağır tipidir.

Etkilenen olgular hipotoniktir, başını tutamaz, oturamazlar.

SMA'lı hastalarda el titremesi ve tip 1 olgularda dilde fasikülasyonlar tipiktir.

İnterkostal kasların tutulumuna bağlı ciddi solunum güçlüğü görülür, mekanik solunum desteği olmadan yaşamlarını sürdüremezler.

SMA Tip 2 (Dubowitz hastalığı)

Vakaların yaklaşık yüzde 20'sini oluşturur ve tip 1'den daha az şiddetli seyreder

En sık 3-15 ay arasında ortaya çıkar

Hastalar desteksiz oturabilirler. Ancak oturma gecikebilir

Bacaklar kollardan daha fazla etkilenmiştir

Yüz ve göz kasları korunmuştur

Dilde fasikülasyon ve dil atrofisi görülebilir

Skolyoz gelişebilir

SMA tip 2 olan hastalar genellikle SMN2 geninin üç kopyasına sahiptir

SMA Tip 3 (Kugelberg-Welander)

Vakaların yaklaşık yüzde 30'unu oluşturur.

Başlangıcı genellikle 18 aylık ve yetişkinlik arasındadır

Etkilenen bireyler bağımsız yürüyebilir. Ancak sık düşerler

Merdivenleri çıkarken ve çömelip kalkarken zorlanırlar

Normal bir yaşam süresi geçirirler

SMA tip 3'ü olan hastalar genellikle SMN2 geninin üç veya dört kopyasına sahiptir

SMA Tip 4

Vakaların yüzde beşinden daha azını oluşturur.

Başlangıç yaşı kesin olarak tanımlanmamıştır.

Bazı uzmanlar, SMA tip 4'ü SMA tip 3'ten ayırmak için ≥30 yaşındaki başlangıcı kullanmaktadırlar, bazıları ise gençlerin başlangıcını kabul etmektedir.

SMA spektrumunun ılımlı ucundadır.

Tüm motor kilometre taşları elde edilir, ambulasyon genellikle yaşam boyunca korunur ve ömür normaldir.

SMA tip 4 olan hastalar genellikle SMN2 geninin dört ila sekiz kopyasına sahiptir.

TANI

OR kalıtılır

Kesin tanı genetik inceleme ile konur

Kas biyopsisinde grup atrofisi görülür

SMA ile ilgili genler 5. kromozomunda bulunur.

%95'inde 5q11.2-13.3 gen lokusunda görülen delesyon major mutasyondur.

Kromozomun telomerik bölgesinde bulunan survival motor nöron geni (SMN1) patojen olan gendir.

Bu genin 5. kromozomunun sentromerik bölgesinde bulunan kopyası olan SMN2 geni hastalığın ağırlık derecesini belirler.

Tedavi

Fizik tedavi, ortopedik girişimler, solunum egzersizleri ile şikayetler azaltılmaya çalışılır.

Antisens oligonükleotit 'Nusinersen' (Spinraza) tedavisi uygulanmaktadır.

Gen tedavisi çalışmaları devam ediyor.

Ön Tanı

FM bulguları

Akciğer grafisi bulgusu

EMG' de polinöropati,ön boynuz tutulumu

Akciğer grafisinde havalanma azlığı mevcut

Trakeostomize

SMARD 1

Spinal kord ön boynuz motor hücrelerini tutan SMA'nın nadir bir çeşididir.

Otozomal resesif geçiş gösterir

Distal spinal müsküler atrofi tip 1 (DSMA1) veya Kalıtsal motor nöronopati tip VI (HMN6) olarak da isimlendirilir

Kromozom 11q13 üzerinde bulunan immünoglobülin bağlayıcı protein 2'yi (IGHMBP2) kodlayan gende mutasyonlar tanımlanmıştır

SMARD 1

Hipotoni

İntrauterin gelişme geriliği

İnspiratuvar stridor

Zayıf ağlama eşlik edebilmekte ve etkilenen bütün olgularda erken başlangıçlı ciddi solunum yetmezliği görülmektedir.

Tek ya da iki taraflı hemidiyafram paralizisi sıktır.

SMARD 1

Atipik SMA bulguları olan ve belirsiz bir nedenle solunum sıkıntısı gelişen bebeklerde SMARD 1 düşünülmelidir.

Klinik ve elektrofizyolojik olarak SMA düşünülen ancak SMN1 geninde mutasyon saptanmayan bütün olgularda 11q13 mutasyonları araştırılmalıdır

Ani bebek ölümü sendromu olan bir çocuğun akraba ebeveynleri IGHMBP2 mutasyonu açısından muayene edilmelidir.

Hipotonik bebek

Nasıl tanıyalım, neler yapalım?

Dr. Gökçe Cırdı

Bezmialem Vakıf Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Hipotonik bebek pediatristlerin sıklıkla karşılaştıkları ancak tanısı zor olan bir durumdur.

Kimi zaman vitamin B12 eksikliği gibi düzeltilebilir bir sebep hipotonisiteye sebep olurken kimi zaman tedavisi mümkün olmayan genetik bir hastalık etyolojide rol oynayabilir.

Kasların gerilmeye karşı gösterdiği direnç tonus; değişik sebeplerle kas tonusunun azalması hipotonisitedir.

Fazik tonus; ekstremitenin yüksek yoğunlukta uyarana hızlı konstraksiyon cevabı iken; postural tonus, aksiyel kasların düşük yoğunlukta uyarana uzamış cevabıdır ve postural tonusun azalması ile hipotoni gelişir.

Hipotonik bebekler yaşına göre yapmasi gereken hareketleri yapamazlar.

Güçsüzlük her zaman hipotoni ile birlikte gözlenirken; tüm hipotonik bebekler güçsüz değildir. Bazılarında kol ve bacak hareketleri etkilenmeyebilir ve bir kısmında tersine hipertonisite de görülebilir.

Hipotonik bebek kaldırıldığında “bez bebek” hissi verir. Kaba motor gelişimsel basamaklarını edinmede geri kalır. Yer çekimine karşı hareketleri azalır. Aktif ve pasif hareketleri yapamaz. Düşük sesle ağlar ve eşlik eden sendromik bulgular olabilir.

Hipotoni santral (beyin, beyin sapı ve servikal spinal bileşke) ve periferal hipotoni (ön boynuz hücreleri, periferik sinirler, nöromuskuler bileşke ve kaslar) olarak ikiye ayrılır.

Santral hipotonide aksiyel güçsüzlük, obje takibinde kısıtlılık, normal ya da artmış refleksler, apatik ve dismorfik görünüm ile fisting ; periferik hipotonide ise kas güçsüzlüğü, dilde fasikülasyon, reflekslerde azalma, kurbağa pozisyonu, cılız sesle ağlama ile emme ve yutmada güçlük ön plandadır.

Dikkatle alınmış bir anamnez ile etkin bir fizik muayene tanının temelini oluşturmaktadır.

Özellikle vertikal suspensiyon, aksiller suspensiyon, eşarp bulgusu, traksiyon ve popliteal açı hipotonik bebek muayenesinde önem arz etmektedir.

Etkili bir anemnez ve fizik muayene sonrasında uygun laboratuvar tetkikleri, görüntüleme, genetik çalışma, elektromiyografi ve kas biyopsisi tanı koymada yardımcı olacaktır.

Hipotonik Bebek, Ne Zaman Genetik Konsültasyonu?

Dr. Gökcen Karamık[1], Dr. Ceren Kahraman[2], Dr. Zehra Gizem Karabacak[2], Doç. Dr. Banu Nur[1]

[1]Akdeniz Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Genetik Bilim Dalı

[2]Akdeniz Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Hipotonisite genellikle gövde ve ekstremiteleri etkileyen azalmış kas tonusu ile kendini gösterir. Çok sayıda hastalıkta benzer klinik belirtiler görülebileceğinden hipotoni insidansını belirlemek zordur. Şiddet değişkendir ve altta yatan etiyolojiye göre değişmektedir. Merkezi sinir sistemi anomalilerinden, alt motor nöronun herhangi bir elemanından veya her ikisinden kaynaklanabilir (santral, periferik veya mix tip hipotoni). Santral nedenler vakaların %60-80'ini ve periferik nedenler yaklaşık %15-30'unu oluşturmaktadır. Hipotonisi olan bir bebek veya çocuğun ilk değerlendirilmesi sırasında gebelik/doğum öyküsü, medikal öykü, aile öyküsü, soyağacı çizilmesi, dismorfolojik klinik /nörolojik öykü ve fizik muayene ayırıcı tanıda en yardımcı ve en önemli basamağı oluşturmaktadır. Tanı koymak, prognoz, yönetim ve tedavi stratejileri için, aynı zamanda da bir ailede diğer kuşaklar için tekrarlama riskini belirlemek açısından çok önemlidir ve multidisipliner bir yaklaşım gerektirmektedir. Yapılan çalışmalarda hipotonik bebekte eşlik eden genetik hastalıkların oranı, %19,2-%60 arasında (test yöntemlerinin, farklı etnik grupların ve örneklem büyüklüklerinin sınırlamaları nedeniyle) değişebilmektedir. Genel olarak, genetik ve nörometabolik hastalıklar hipotoninin birincil nedenlerinin yaklaşık %60'ından sorumlu görünmektedir. Santral neonatal hipotoninin en sık görülen genetik nedenleri arasında, Trizomi 21 (Down sendromu) ve Prader-Willi sendromu (PWS) ile birlikte kromozomal bozukluklar yer alır. Günümüzde hipotoni ile ilişkilendirilmiş hastalıklar ve genlerin sayısının artması, bu durumun genetik heterojenliğini ortaya koymaktadır. Hipotoni, nöromusküler bozuklukları olan yenidoğanlarda anahtar belirtilerden biri olmakla birlikte, hipotoninin merkezi sinir sistemi tutulumu ve genetik veya nörometabolik hastalıklarla ilişkili olup olmadığını belirlemek için doğru bir ayırıcı tanıya ihtiyaç vardır. Yapısal anomalileri tespit etmek için kranial görüntüleme yapılması, nörolojik görüntüleme ve fizyolojik çalışmalar, görme ve işitmenin dikkatli bir şekilde değerlendirilmesi, ekokardiyogram veya abdominal ultrason gibi diğer yardımcı testler, yapılan fizik muayeneye ve tıbbi öyküye dayalı olarak düşünülmelidir, çünkü çoklu konjenital anomaliler bir kromozomal bozukluğun veya bir sendromun parçası olabilir. Yine eşlik eden bulgulara göre olguların kalıtsal metabolik hastalıklar açısından da araştırılması gerekir. Değerlendirmeyi kolaylaştırmaya yardımcı olmak için tanısal algoritmalar bulunmaktadır. Genetikte ayırıcı tanı için kullanılan sitogenetik ve moleküler tanı araçları karyotip analizi, FISH analizi, kromozomal mikrodizin analizi, Sanger dizileme, PCR tabanlı yöntemler ve yeni nesil dizileme (NGS)'dir. Sanger dizileme, varyant taraması için altın standart olarak kabul edilse de, büyük ölçekli dizilemeler için maliyetli ve zaman alıcıdır. PCR tabanlı yöntemler, sadece spinal musküler atrofi (SMA) ve PWS gibi tekli hastalıklara uygulanabilir ve bu da düşük tanı oranına yol açabilir. NGS testi ile birlikte tanı koyulan hastalar önemli ölçüde artış göstermiştir. Bu nedenle NGS tabanlı tetkikler genetik varyasyonun taranması ve tespiti için en yeni, en yararlı teknoloji olarak görünmektedir. Yeni moleküler tanı yöntemlerinin oluşturulması ve neonatal hipotoninin tanısal profili tedavi stratejisini iyileştirmektedir. Neonatal hipotoninin etiyolojisi, tedavisi, prognozu, genetik danışmanlık ve prenatal tanısı için doğru moleküler tanı ve genetik mekanizma çalışmaları önemli ve gereklidir. Öykü, fizik muayene, kraniyal görüntüleme yapılması (tomografi/MRI), biyokimyasal değerlendirme, nöromusküler testlere ek olarak klinik genetik değerlendirme ve genetik testlerle tanı koyma oranları önemli ölçüde artmaktadır. Sunumda hipotonik bebeğe genetik yaklaşım, tanıda anahtar bulgular, kullanılan moleküler tanı yöntemleri ve ayırıcı tanıya yaklaşımın olgular eşliğinde interaktif tartışılması amaçlanmıştır.

Özel Hekimlik

Serap Sapmaz

Hekimlik mesleğinin tarihi insanlık tarihi kadar eskidir. Hekimlerin mesleğini serbest bir biçimde icra etme hakkı bulunmaktadır. Anne ve babaların en kıymetli varlıkları olan çocuklarını emanet ettikleri pediatristler, doğumdan itibaren çocuklar ve ailelerle kurduğu yakın ilişki nedeniyle önemli bir konumdadır.

Çin'de pediatri uzmanı ve tıbbi kaynakların eksik olduğu ve eşitsiz dağıldığı, tıp öğrencileri tarafından daha düşük gelir ve daha ağır iş yükü, yüksek personel devir hızı nedeniyle pediatrinin daha az tercih edildiği bildirilmiştir.[1]

Literatürde ülkemizde çocuk romatoloji, onkoloji ve allerji-immünoloji alanında durumu bildiren güncel yayınlara ek olarak Çullu ve arkadaşlarının 2016 yılında yayınlanan Türkiye'de Çocuk Sağlığına Genel Bir Bakış başlıklı değerlendirmesi bulunmaktadır.[2,3,4,5]

Türk halkının nicel sağlık göstergeleri son yıllarda önemli ölçüde iyileşmiştir. Tüm çocukların sağlık sigortası kapsamı altına alınması sağlanmıştır. Bununla birlikte sağlık sistemi ve eğitiminde kalite ve sürdürülebilirlik alanları başta olmak üzere geliştirilmesi gereken hususlar bulunmaktadır.[2]

Toplumsal değişimler tüm meslek gruplarında olduğu gibi hekimlik uygulamalarını da etkilemektedir. Sağlık temel bir insan hakkı olarak değerlendirildiği süreçten yatırım alanı haline gelmeye başladığı süreç içerisinde özel sağlık hizmetleri artmıştır. İstanbul Tabip Odasının üye sayısının %55'ini üyelik zorunluluğu bulunan özel muayenehane ve özel hastane çalışanı hekimler oluşturmaktadır. Kamu hastanelerinde çalışma koşulları, yetersiz ücretler, yönetim sorunları, atama ile yaşamak istenilen şehre dönememe, akademik yükselmede belirsizlikler ve artan şiddet olayları ile eş zamanlı olarak özel hekimlik çalışma alanı giderek büyümüştür.

- 1987 yılında 116 olan özel hastane sayısı 2020 yılında ise 566'ya ulaşmıştır. Üniversite hastane sayısı 68'dir.
- 2002 yılında 12.387 olan özel hastane yatak sayısı 2020'de 52.230'a ulaşmıştır. Üniversite hastane yatak sayısı 41.987'dir. 2020 yılında özel hastane yoğun bakım yatak sayısı 16.895, üniversite hastanesi yoğun bakım yatak sayısı 6.866'dır.
- 2020 yılında özel hastane toplam tıbbi cihaz sayısı 6.515, üniversite hastanesi toplam tıbbi cihaz sayısı 2.177'dir. Özel sektörde MR cihazı 457 iken Sağlık Bakanlığındaki bu sayı 369'dur.
- 2020 yılında özel hastanede istihdam edilen hekim sayısı 30.683, üniversitelerde 36.418'dır. İstihdam edilen uzman hekimler yönünden bu sayı özelde 26.499, üniversitede 15.025, devlet hastanelerinde ise 46.603'tür.
- Ağustos 2021 itibarı ile Türkiye'de toplam tıp fakültesi sayısı 120'ye, tıp fakültesi toplam kontenjan sayısı 16.858'e ulaşmıştır.
- 2002 yılında toplam 91.949 olan hekim sayısı 2019 yılında 160.810 hekime ulaşmıştır. Bir önceki yıla göre 2019 yılında 7.682 hekim mesleğe katılmıştır. [6]

Bu sayısal artış rekabeti artırmış, performans uygulamasını yaygınlaştırmıştır. Hekimlerin özel hayatına ayırdığı zaman azalmış, ciro baskısı ve kazanç eşitsizliklerinin etkisi ile hekimler arasında tükenmişlik sendromu sıklığı artmıştır. Hasta memnuniyeti iyi hekimlik olarak algılanmaya başlanmış, telefon ile mesai dışı hizmet verme ve Kişisel Verilerin Korunması Kanunu doğrultusunda etik sorunlar ortaya çıkmıştır. Hekimler, iş sözleşmesi (4a - bordrolu) yerine hizmet alım sözleşmesi (4b - şirket) ile çalışmak durumunda kalarak özlük haklarını kaybetmiştir.

İstanbul Tabip Odası'nın yayınladığı Özel Hekimlikte Çalışma Biçimleri anketine katılan 1637 hekimin %42,21'i, 4B statüsünde çalışmaya kurum tarafından zorlandığını söylemiştir. Hekimlerin %62,49'u 4A bordrolu çalışmak istediğini belirtmiştir. "Hekimler özel sağlık kuruluşlarında çalışma biçimlerini seçmede sizce özgür mü?" sorusuna %70'i hayır yanıtını vermiştir. Yine hekimlerin %75'i yasal olarak belirlenenden daha uzun süreler çalışmaya zorlandığını belirtmiştir. %73,3'ü resmi tatillerde çalışmak zorunda kalmakta, %56,86'sı ise iş güvencesi kaygısı

yaşamaktadır. Emekli olma kaygısı yaşamayanların oranı sadece %25,6'dır. [7]

Türk Pediatri Kurumu tarafından özel sektörde çalışan pediatristlerin sorunları ile ilgilenmek ve çözümler üretmeye yardımcı olmak üzere, Özel Hekimlik Komisyonu kurulmuştur. [8] Türk Pediatri Kurumu, Özel Hekimlik Komisyonu kuruluş amaç ve hedefleri:

1. Ülkemizde, özel sektörde çalışan pediatristlerin birbirleri ile iletişim kurabileceği bir ağ oluşturmak ve bu ağı yayınlanacak bültenlerle canlı tutmak,

2. Özel sektör hekimlerinin mevcut kurumlarında/muayenehanelerinde karşılaştıkları ana sorunları belirlemek ve sınıflandırmak,

3. Belirlenen sorunların çözümü adına toplantılar düzenlemek, fikir alışverişlerinde bulunmak,

4. Komisyon olarak alınan kararları Türk Pediatri Kurumu ve ilgili hekimlerle paylaşmak, yazılı/görsel bültenler oluşturarak yayınlamak,

5. Bir araya gelerek mevcut komisyonun yaptıklarını ve yapabileceklerini değerlendirmek; hekimleri bilgilendirmek,

6. Özel sağlık hizmeti sunan hekimler arasında hasta/yönetici/personel memnuniyetlerini belirlemek ve iyileştirme hususunda neler yapılabileceğini tartışmak,

7. Hekimlerin karşılaştıkları sorunlar ve zorlukları birbirleriyle paylaşarak ortak çözüme katkıda bulunmak olarak belirlenmiştir.

Türk Pediatri Kurumu Özel Hekimlik Komisyonu'nun 2022 yılında yapmış olduğu anketin özet sonuçları:

1. Hekimlerin özel sektörde çalışmayı maddi koşulların daha iyi olmasının yanı sıra daha az, daha konforlu ve daha kaliteli hasta bakmak için seçtiği saptanmıştır.

2. Hekimler maaşlarında iyileştirme olması gerektiğini düşünmektedirler.

3. Özel sektörde çalışma koşulları, yardımcı personel ve sosyal imkanların iyileştirilmesini, iş güvenliği verilmesini ve izin haklarına saygı duyulması talep etmektedirler.

4. T. C. Sağlık Bakanlığı'nın yaptığı son iyileştirmelerden sonra özel hastanelerde çalışan pediatri hekimlerinin yaklaşık yarısı çalışma koşulları ve ücretlerinde iyileşme yapıldığını belirtmiştir.

5. Devlet hastanesinde çalışmak istememe nedenleri: aşırı hasta yükü dolayısı ile hekimliği layıkıyla icra edememenin sıkıntıları, hekime duyulan saygının azalması, sağlıkta şiddet ve mevcut fiyat politikasının sürdürülemeyeceğine inanmaları olarak saptanmıştır.

Ülkemiz ve dünyada çocuk sağlığı hizmetleri ve politikaları ile pediatri hekimlerinin güncel durumunun saptanması için daha fazla çalışmaya ihtiyaç duyulmaktadır.

Kaynakça

1. Liu, Y., Yang, LL., Xu, SY. *et al.* Pediatrics in China: challenges and prospects. *World J Pediatr* 14, 1–3 (2018). https://doi.org/10.1007/s12519-017-0117-3

2. Cullu F, Vural M. An Overview on Child Health Care in Turkey. J Pediatr. 2016 Oct;177S:S213-S216. doi: 10.1016/j.jpeds.2016.04.057. Epub 2016 Sep 22. PMID: 27666270.

3. Adrovic A, Kasapcopur O. Pediatric rheumatology in Turkey. Rheumatol Int. 2019 Mar;39(3):431-440. doi: 10.1007/s00296-018-04236-x. Epub 2019 Jan 3. PMID: 30604206.

4. Celik G, Bakirtas A, Sackesen C, Reisli I, Tuncer A. Pediatric allergy and immunology in Turkey. Pediatr Allergy Immunol. 2011 Jun;22(4):440-8. doi: 10.1111/j.1399-3038.2011.01179.x. PMID: 21535181.

5. Kebudi R; Turkish Pediatric Oncology Group. Pediatric oncology in Turkey. J Pediatr Hematol Oncol. 2012

Mar;34 Suppl 1:S12-4. doi: 10.1097/MPH.0b013e318249aaac. PMID: 22357143.

6. Özel Sağlık Sektöründe Hekim Olmak, Hasan Oğan, Erişim adresi: https://www.istabip.org.tr/site_icerik/2022/mart/ozelsektordehekimolmak.pdf

7. İstanbul Tabip Odası, Özel Hekimlikte Çalışma Biçimleri Anketi, Nisan 2022.

8. Türk Pediatri Kurumu, Özel Hekimlik Komisyonu.

7. Genç Pediatristler Kongresi Sözel Bildiriler

SS-001

FMF Hastalarında Sacroileit Sıklığının Belirlenmesi

Büşra Çelik[1], Taner Coşkuner[2], Betül Sözeri[2]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kliniği

[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Romatoloji Kliniği

Giriş: Ailesel Akdeniz ateşi, monogenik periyodik ateş sendromlarının en yaygın türüdür. Tekrarlayan, kendi kendini sınırlayan ateş ve poliserozit atakları ile karakterizedir. Kas-iskelet sistemi; belirti ve semptomları nadir değildir ve artrit,miyalji olarak kendini gösterir. Artralji ve artrit, FMF'li hastalarda akut seyirli olup, %5 sıklıkla kronik eklem tutulumu (sakroileit)görüldüğü bildirilmiştir.Bu çalışmada, FMF nedeniyle takip edilen çocuk hastalarda sakroileit sıklığının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Materyal ve Yöntem: Sağlık Bilimleri Üniversitesi,Ümraniye Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Romatoloji Bölümüne başvuran son iki yılda FMF nedeniyle izlenip, takibin herhangi bir döneminde sakroileit saptanan beş yaş üzerinde olan hastalar çalışmaya alınmıştır. Hastaların verileri retrospektif olarak kayıtlardan elde edilmiştir. Daha önce juvenil idiopatik artrit – juvenil spondiloartrit tanılı hastalar çalışma dışı bırakılmıştır.

Bulgular: Toplam 334 hasta değerlendirildi. Bunların %55,1 kız ve %44,9 erkek olduğu saptandı. Hastaların %2,7 sinde (9 hasta) fizik muayenede sacroileit ve %8,1 inde mr da sacroileit tespit edildi. Hastaların %4,2'sinde (27 hasta) ANA pozitifliği vardı. Bu hastaların yaş ortalaması 10,92 (min:5ay max:92ay). Klinik olarak sakroileit saptanan hastaların yedisinde mr bulgusu vardı , ikisinde yoktu. Klinik olarak sakroileit saptanmayan hastaların yirmisinde mr bulgusu vardı. 27 hastada inflamatuar bel ağrısı vardı. 9 hastada klinik olarak sakroileit saptandı. Klinik olarak sakroileit saptanan hastaların yaş ortalaması 11,78 olup diğerlerine göre istatistiksel fark yoktu . Mr da sakroileit saptanan hastaların 27sinin yaş ortalaması 13,0 olup diğerlerine göre istatistiksel fark yoktu. Mr da sacroileit saptanan 27 hastanın 16 sına HLAB27 bakıldı ve bunların hiçbirinde pozitiflik görülmedi.

Toplam hasta 334	FM de sacroileit %2,7
%55,1 Kız	Klinik sakroileit + MR bulgusu 7 hasta
%44,9 Erkek	Klinik sakroileit – MR bulgusu 20 hasta
Yaş ortalaması 10,92	MR sacroileit %8,1
ANA Pozitifliği %4,2	İnflamatuar bel ağrısı 27 hasta

Tartışma-Sonuç: FMF tanısı ile takip edilen inflamatuar bel ağrısı olan hastalarda klinik olarak sakroileit saptanmakla birlikte mr ile daha net veriler elde edildiği ve fmf sakroileitinin HLA B27 taşıyıcılığından bağımsız olarak gelişebileceği ortaya konulmuştur.

Anahtar Kelimeler: FMF, Sakroileit.

SS-002

Biyolojik İlaç Kullanan Jüvenil İdiyopatik Artritli Olguların Over Rezervinin Değerlendirilmesi

Yavuz Özer[1], Mehmet Yıldız[2], Hande Turan[1], Gürkan Tarçın[1], Dilek Bingöl Aydın[1], Aybüke Günalp[2], Fatih Haşlak[2], Elvan Bayramoğlu[1], Sezgin Şahin[2], Amra Adrovic[2], Kenan Barut[2], Özgür Kasapçopur[2], Olcay Evliyaoğlu[1]

[1]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji BD, İstanbul, Türkiye

[2]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji BD, İstanbul, Türkiye

Giriş

Juvenil idiyopatik artrit (JİA) çocukluk çağında en sık görülen kronik romatizmal hastalık olup, 16 yaşından önce başlayan ve altı haftadan uzun süren artritile karakterizedir(1). JİA'nın medikal tedavisinde, biyolojik olmayan ilaçlar ve biyolojik hastalık modifiye edici anti romatizmal ilaçlar yer alır(1,2). JİA'nın patogenezinden sorumlu spesifik pro inflamatuar sitokinleri (tümörnekroz faktörü [TNF], interlökin [IL]-1 ve IL-6) hedef alan biyolojik ajanların kullanımı güncel tedaviler arasında yer almaktadır. Çocuklarda biyolojik ajanların etkinlik ve güvenliğini ile ilgili en sık tartışılan konulardan birisi fertilite ve overler üzerindeki etkisidir(3–6).

Otoimmün romatizmal hastalıklarda azalmış over rezervi, hastalık aktivitesi, otoimmüniteve tedavilere bağlı olarak ortaya çıkabilir(7,8). JİA, pubertal ve doğurganlık çağındaki kadınların over rezervi ve gelecekte ki doğurganlığını etkileyebilir(9). Antral folikülsayısı (AFS), serum anti-Müllerian hormone (AMH) ve inhibin B, over fonksiyonunu doğrudan yansıtan belirteçlerdir. AMH, overdeki granüloza hücreleri tarafından üretilir ve granüloza hücresinin ve dolayısıyla over fonksiyonunun doğrudan bir göstergesidir(10,11).

Otoimmün romatizmal hastalıklarda azalmış over rezervi, hastalık aktivitesi, otoimmünite ve tedavilere bağlı olarak ortaya çıkabilir(7,8). JİA, pubertal ve doğurganlık çağındaki kadınların over rezervi ve gelecekteki doğurganlığını etkileyebilir(9). Antral folikülsayısı (AFS), serum anti-Müllerian hormone (AMH) ve inhibin B, over fonksiyonunu doğrudan yansıtan belirteçlerdir. AMH, overdeki granüloza hücreleri tarafından üretilir ve granüloza hücresinin ve dolayısıyla over fonksiyonunun doğrudan bir göstergesidir(10,11).

Bu çalışmada JİA'lıkızlarda, biyolojik ilaç tedavisi ile over rezervi arasındaki ilişkiyi değerlendirmek amaçlandı.

Gereç ve Yöntem

Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Romatolojisi kliniğinde takip edilen 81 JİA hastası dahil edildiği kesitsel çalışmamız Mart 2021-Mart 2022 arasında yürütüldü. Biyolojik ilaçların (etanersept, adalimumab, kanakinumab ve tosilizumab), non-steroidal antiinflamatuar ilaçların ve kortikosteroidlerin kullanımı sistematik olarak değerlendirildi. **Yaşları 8-21 yıl arasında değişen JİA'lı kız olgular ve sağlıklı kontrollerin demografik verileri, klinik özellikleri, aldıkları tedaviler ve hormon profilleri (AMH, LH, FSH ve östradiol) açılarından karşılaştırıldı.** Menstrüelsiklusun erken foliküler fazında (ilk beş gün içinde) saat 08:00 ile 10:00 arasında antekubitalvenden sokulan intravenöz kanül yoluyla kan örnekleri alındı. Menarş öncesi dişilerden randomize kan örnekleri alındı. AMH, FSH, LH ve estradiol seviyeleri elektro kemilüminesans yöntemleri (Roche Diagnostic GmbH, Mannheim, Almanya) kullanılarak analiz edildi. Azalmış over fonksiyonu AMH <1,1 µg/L olarak tanımlandı.

İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulu çalışmayı onayladı (Proje No: 13 Mart 2021; 52106). Bu araştırma Türk Pediatri Kurumu tarafından 09.04.2021/04 proje numarası ile desteklenmiştir.

Bulgular

Çalışmaya 81 JİA'lı olgu ve 49 sağlıklı kız dahil edildi. JİA alt tipine göre dağılımı; 46 (%56,8) oligo artiküler JİA, 22 (%27,2) poliartiküler JİA, 6 (%7,4) sistemik JİA ve 7 (%8,6) entezite bağlı artritidi. Olguların ve kontrol grubunun ortalama yaş, vücut ağırlığı SDS, boy SDS ve VKİ SDS'leri arasında anlamlı fark yoktu (p > 0,05). Ortalama JIA

tanı yaşı ve hastalık süresi sırasıyla 6,6±4,2 yılve 6,59±4,0 yılidi. JİA'lı olgular sadece metotreksat (MXT) kullanan (n=32) ve MXT ile birlikte biyolojik ilaç (MTX+BA) kullanan (n=49) olmak üzere iki grupta değerlendirildi. Gruplar arasında menarşyaşı (12,7±0,9'a karşı 13,9±1,14 yıl), menstrual siklus uzunluğu (29,2±1,98'e karşı 30,3±3,86 gün) ve menstürasyon süresi (5,23±1,09'a karşı 5,2±1,17 gün) açılarından fark saptanmadı (p>0,05).

Ortalama AMH değerleri MTX kullananlarda 3.42±2.19 ng/ml, MTX+BA kullananlarda 3.35±1.65 ng/ml vekontrollerde 3.35±1.65 ng/ml idi. Ortalama AMH düzeyleri açısından gruplararasında anlamlı fark bulunmamakla (p=0,11) birlikte JİA'lı kızların %7,4'ünde (n=6) over rezervinin azaldığı belirlendi. MTX kullanan 3 olguve MTX+BA kullanan 3 olguda AMH düzeyleri 1,1 ng/ml'nin altındaydı. LH, FSH ve östradiol düzeyleri JİA olguları ve kontrollerde benzerdi (p > 0,05).

Tartışma

Bildiğimiz kadarıyla çalışmamız, hastalık boyunca çeşitli tedaviler almış literatürdeki en genç JIA'lı popülasyonda over rezervinin AMH ile değerlendiren ilk çalışmadır. JİA'lı hastalar ve sağlıklı kontroller arasında serum AMH seviyelerinde herhangi bir farklılık gözlemlemedik. Sonuçlarımız Brouwer ve ark.ve Lopez-Corbetove ark. tarafından bildirilen erişkin çalışmaları ile uyumludur. Romatoidartrit (RA) hastalarda AMH serum düzeyleri ile belirlenen over rezervinin sağlıklı kontrollere göre azalmadığını gösterilmiştir(3,12). Diğer yandan, erişkin hastalarda yapılan çalışmalarda, diğer kronik romatizmal hastalıklarda olduğu gibi RA'de over rezervinin azaldığını gösterilmiştir(5).Romatizmal hastalıkları olan hastalarda doğurganlığın azalması mutifaktöriyeldir. JIA'lı kadınlarda otoimmünite ve kullanılan ilaçlar primordiyal folikül havuzunun erken tükenmesinde önemli rol oynayabilir(8). Bu çelişkili sonuçların nedeni çalışma tasarımlarının farklı olmasından kaynaklanmaktadır.

Literatürde MTX'ın AMH üzerindeki etkisine ilişkin çelişkili sonuçlar bildirilmiştir. MTX kullananRA'li kadınlarda AMH'nin kontrollere kıyasla daha düşük olduğu bildirilmiştir(6). Diğer yandan, MTX'ın genç erişkin JIA hastalarında over hormonal parametreleri açısından over folikül popülasyonunu etkilemediği gösterilmiştir(9). Alexander ve ark yaptığı çalışmada RA'lı kadınların sağlıklı kontrollere göre düşük saptanan AMH uzun süreli metotreksat kullanımı ile ilişkili olmadığı bildirilmiş(4).

Biyolojik ajanlar, özellikle kronik inflamatuar hastalıklar nedeniyle izlenen adolesan ve üreme çağındaki femalelerdeover rezervinin korunmasına yardımcı olabileceği düşünülmektedir. Hayvan deneylerinde de adalimumab veya etanerceptin over rezervini koruduğu gösterilmiştir(13,14). Adalimumab, over folikül rezervini artırarak over fonksiyonununkorunmasınakatkıdabulunanönemlibirbiyolojikajandır(14). Etanercept'ininflamasyonabağlıoksidatifstresive DNA hasarınıazalttığıoverlerdeiskemi/reperfüzyonhasarınıtakiben over rezervininkorunmasınasağlar(13). Benzerşekilde, farelelerde TNF-alfa genininnakavtedilmesiveya TNF-a antagonistietanercept enjeksiyonunun, granulosa hücrelerin apoptozunu azalttığı gösterilmiştir(15). Çalışmamızda, biyolojikajanlarındahaönceyapılançalışmalarlauyumluolarak, kadınlardafertiliteyibozmadığıgösterdik(3,9,16). Isojima ve ark, 12 erişkin RA'lı kadında serum AMH düzeylerinin 54 haftalık TNF-α inhibitörü tedavisi boyunca değişmediğini bildirilmiştir. (16).

Tedavininnedenolduğu over hasarınıvetoksisitesinideğerlendirmekiçin serum AMH ve AFSkullanılabilir(10). Diğer hormonal belirteçlerinaksine, adetdöngüsüboyunca serum AMH seviyelerindekidalgalanmalarküçüktür(17). AMH seviyeleri, dolaşımdaki gonadotropin seviyelerindenziyadefolikülerdurumladahagüçlübirşekildeilişkilidir(10). Bu nedenlerle AMH, ergenlerde over rezervinineniyibiyobelirteciolarakkabuledilir(10,17).

Sonuç olarak, çalışmamız tedavi alan JİA'li olgularda ortalama serum AMH düzeylerinin sağlıklı kontroller ile farklı olmadığı saptadık. Ancak AMH düzeyi kritik düzeyin altında kalan olgu çalışma grubunda bulunmasına rağmen sağlıklı kontrollerde tüm olgularda AMH kritik düzeyin üzerinde idi. Bu konuda hastalığın kendisinin ve tedavi seçeneklerinin değerlendirildiği daha kapsamlı çalışmalara ihtiyaç vardır.

Kaynaklar

1. Adrovic A, Yıldız M, Köker O, Şahin S, Barut K, Kasapçopur Ö. Biologics in juvenile idiopathic arthritis-main advantages and major challenges: A narrative review. Archives of Rheumatology. 2021

Mar;36(1):146–57.

2. Barut K, Adrovic A, Şahin S, Kasapçopur Ö. Juvenile idiopathic arthritis. Balkan Medical Journal. 2017 Apr;34(2):90–101.

3. Lopez-Corbeto M, Martínez-Mateu S, Pluma A, Ferrer R, López-Lasanta M, De Agustín JJ, et al. The ovarian reserve as measured by the anti-Müllerian hormone is not diminished in patients with rheumatoid arthritis compared to the healthy population. Clinical and Experimental Rheumatology. 2021;39(2):337–43.

4. Alexander VM, Ashley-Martin J, Riley JK, Cooper AR, Ratts VS, Jungheim ES. Association between arthritis treatments and ovarian reserve: a prospective study. Reproductive BioMedicine Online. 2021 Jun;42(6):1203–10.

5. Henes M, Froeschlin J, Taran FA, Brucker S, Rall KK, Xenitidis T, et al. Ovarian reserve alterations in premenopausal women with chronic inflammatory rheumatic diseases: Impact of rheumatoid arthritis, Behçet's disease and spondyloarthritis on anti-Müllerian hormone levels. Rheumatology (United Kingdom). 2015 Sep;54(9):1709–12.

6. Eudy AM, McDaniel G, Hurd WW, Clowse MEB. Fertility and ovarian reserve among women with rheumatoid arthritis. Journal of Rheumatology. 2019 May;46(5):455–9.

7. Brouwer J, Dolhain RJEM, Hazes JMW, Visser JA, Laven JSE. Reduced Ovarian Function in Female Rheumatoid Arthritis Patients Trying to Conceive. ACR Open Rheumatology. 2019 Jul;1(5):327–35.

8. Silva CA, Bonfa E, Østensen M. Maintenance of fertility in patients with rheumatic diseases needing antiinflammatory and immunosuppressive drugs. Arthritis care & research. 2010 Dec;62(12):1682–90.

9. Ferreira GR V., Tomioka RB, Aikawa NE, Leon EP, Maciel GAR, Serafini PC, et al. Ovarian reserve in young juvenile idiopathic arthritis patients. Modern Rheumatology. 2019 May 4;29(3):447–51.

10. Bhide P, Pundir J, Homburg R, Acharya G. Biomarkers of ovarian reserve in childhood and adolescence: A systematic review. Acta Obstetricia et Gynecologica Scandinavica. 2019 May;98(5):563–72.

11. Penzias A, Azziz R, Bendikson K, Falcone T, Hansen K, Hill M, et al. Testing and interpreting measures of ovarian reserve: a committee opinion. Fertility and Sterility. 2020 Dec;114(6):1151–7.

12. Brouwer J, Laven JSE, Hazes JMW, Schipper I, Dolhain RJEM. Levels of serum anti-Müllerian hormone, a marker for ovarian reserve, in women with rheumatoid arthritis. Arthritis Care and Research. 2013 Sep;65(9):1534–8.

13. Szpakowski R, Dykowska G, Fronczak A, Zając P, Czerw A. Migrations of nurses and doctors from Poland: Data for the years 2014–2020 based on the sample of the capital city of Warsaw. Archives of Medical Science. 2019 Jul;15(4):811–20.

14. Kaplan S, Türk A. Adalimumab Increases Follicle Reserve and Follicle Development in Rat Ovary: The Effect of Adalimumab on Ovarian Reserve. Cureus. 2020 Oct;12(10):e11230.

15. Zhao XY, Li Z Bin, Yuan HJ, Han X, Wu JS, Feng XY, et al. Restraint stress and elevation of corticotrophin-releasing hormone in female mice impair oocyte competence through activation of the tumour necrosis factor α (TNF-α) system. Reproduction, Fertility and Development. 2020 Jun;32(9):862–72.

16. Isojima S, Miura Y, Saito M, Yajima N, Miwa Y, Kasama T. Serum anti-Müllerian hormone levels in women with rheumatoid arthritis during tumor necrosis factor-α inhibitor treatment: Exploratory research. Obstetric Medicine. 2019 Dec;12(4):186–9.

17. Dewailly D, Andersen CY, Balen A, Broekmans F, Dilaver N, Fanchin R, et al. The physiology and clinical utility of anti-Müllerian hormone in women. Human Reproduction Update. 2014;20(3):370–85.

SS-003

Çocukluk Çağı Raynaud Fenomeni İle Başvuran Hastaların Klinik Özellikleri

Gülşah Kavrul Kayaalp[1], Selen Duygu Arık[1], Nuray Aktay Ayaz[1]

[1]İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

Giriş: Raynaud fenomeni (RP), genellikle soğuk ya da duygusal stres ile tetiklenen, el ve ayaklarda solukluk ve ardından siyanoz ve hiperemi ile karakterize epizodik ve geri dönüşümlü vazospazm ataklarıdır. Primer RP tüm olguların % 70-90'ını oluşturur ve atakların genellikle simetrik olduğu, doku nekrozu, ülserasyon veya gangrenin eşlik etmediği ve sistemik hastalığın eşlik etmediği RP'ni tanımlar.

Amaç: Çocuk romatoloji polikliniğine primer Raynaud fenomeni tanısı ile yönlendirilen hastaların klinik ve laboratuvar özelliklerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Romatoloji Polikliniği'nde primer Raynaud fenomeni tanısı ile izlenen 0-18 yaş arası hastaların demografik, klinik ve laboratuvar özellikleri hasta dosyalarından retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Çalışmaya 39 hasta dahil edildi. Hastaların %61,5'ini kız (n=24), %38,5'ini (n=15) erkek hastalar oluşturmaktaydı. Polikliniğe başvuru yaşı 10,5 ile 17,7 yıl arası olup medyan başvuru yaşı 14,5 yıl saptandı. Medyan izlem süresi 18 ay saptandı. En sık eşlik eden yakınma eklem ağrısı (n=15, % 38,5) olarak saptandı. Bunu tekrarlayan oral aft (n=6, %15,4) ve baş ağrısı (n=4, %10,3) izlemekteydi. İki hastada semptomların başlangıcından önceki bir yıl içinde COVID-19 enfeksiyonu geçirme öyküsü mevcuttu. Aile öyküsü 5 hastada sistemik bağ dokusu hastalıkları, 4 hastada romatoid artrit, 1 hastada ailesel Akdeniz ateşi ve 3 hastada Raynaud fenomeni açısından pozitif saptandı. Fizik muayenede iki hastada livedo retikülaris saptandı. Tüm hastaların tam kan sayımı normal saptandı. Antinükleer antikor testi 8 (%20,5) hastada 1:80 ve üzeri titrede pozitif saptandı. Anti ds-DNA ve anti-ENA antikorları tüm hastalarda negatif saptandı. Kapilleroskopik inceleme yapılmış olan 26 hastanın 8'inde (%30,7) meandering kapil, neoanjiogenez, tortiozite artışı, dev kapillerler, kapiller dansitede azalma ve mikrohemorajiyi içeren majör değişiklikler ve 5'inde (%19,2) minör değişiklikler saptandı. Hiçbir hastada skleroderma paterni saptanmadı. İzlemde tüm hastalara soğuktan korunma ve sigara maruziyetinden kaçınma önlemleri anlatıldı. Önlemlere rağmen Raynaud fenomeni devam eden 6 hastaya nifedipin tedavisi başlandı. Bulguları gerilemeyen ve kapilleroskopisinde majör anormallikler olan bir hastaya pentoksifilin başlandı. İzlem sırasında sistemik bağ dokusu hastalıkları için tanı kriterlerini dolduran hasta olmadı.

Sonuç: Literatürde çocukluk çağı primer Raynaud fenomeni ile ilgili sınırlı veri bulunmaktadır. Hastalarda yüksek oranda non-spesifik eklem ağrısı yakınması ve kapilleroskopik değişikliklerin varlığı dikkat çekmektedir. Primer Raynaud fenomeni çoğunlukla benign seyirli olmakla birlikte hastaların uzun süreli izlemi ile prognoz hakkında daha iyi bilgi edinilebilir.

Anahtar Kelimeler: Raynaud fenomeni, Bağ dokusu hastalıkları, Primer Raynaud

SS-004

Çocuk romatolojisinde biyolojik ilaçlara yaklaşım: jüvenil idiyopatik artrit tedavisinde ne zaman, niçin ve hangi biyolojik?

Fatma Gül Demirkan[1], Ayşe Tanatar[1], Nuray Aktay Ayaz[1]

[1]İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bölümü

Giriş: Jüvenil idiopatik artrit (JİA) çocukluk çağı kronik artritinin en sık nedenidir. Tam kür sağlayan kanıtlanmış bir tedavisi olmamakla birlikte biyolojik ilaçların kullanıma girmesi hastaların morbiditelerinde önemli ölçüde azalma sağlamıştır. Ancak çocuk hastalar erişkinlere kıyasla hem hastalık yüküne hem de tedavilerin etkilerine daha uzun süre maruz kalmaktadır.

Amaç: Biz de bu konuda merkezimizde biyolojik tedavi alan hasta grubumuzdaki sonuçları paylaşarak sağlık bakanlığı kullanım onayı almış biyolojik tedavilerin bilimsel faz çalışmaları dışında gerçek yaşamda kullanım endikasyonları, kullanan hastaların uzun dönem izlem sonuçları ve ilaç kesimi konularında katkı sunmayı amaçladık.

Yöntem: Tek merkezli kesitsel çalışmada İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Romatoloji Kliniği'nde JİA tanısıyla izlenen en az 3 ay biyolojik tedavi alan hastaların tıbbi kayıtları geriye dönük tarandı. JİA alt tipine göre biyolojik ilaç seçim nedeni, hastalık süresiyle biyolojik ilaç başlama zamanı ilişkisi ve bu ilaçların etkinlikleri hastalık aktivite skorlarındaki değişimler göz önünde bulundurularak değerlendirildi.

Bulgular: JİA tanılı 814 hastanın 237'si (%29,1) biyolojik tedavi almıştı, %51,5'i erkekti. En sık görülen alt tipi persistan oligoartiküler JİA'ydı (%45,1). En az bir kez biyolojik tedavi değişimi ihtiyacı olan 54 (%22,7) vakada en sık (%13,5) etanersept kullanımı sırasında tedavi değişimine gerek görülmüştü. Yeterli etkinlik sağlanamaması değişimin başta gelen nedeniydi. Son vizit sırasında 37 (%15,6) hastada tam remisyon sağlanması nedeniyle biyolojik tedavi kesilmişti. Hastaların biyolojik başlangıcındaki ve son vizitteki hastalık aktivitelerinde, JİA aktivite skoru (JADAS71) veya jüvenil spondiloartrit hastalık aktivite indeksiyle karşılaştırıldığında anlamlı olarak düzelme tespit edilmişti ($p<0,05$). Ayrıca biyolojik başlandığı zamanki hastalık süresiyle remisyon oranları arasında anlamlı farklılık olmasa da ($p=0,095$) daha küçük yaşta biyolojik tedavi başlanan hastalarda daha sık remisyona ulaşma imkânı olduğu görüldü ($p=0,006$) (Tablo 1 ve 2).

Tablo 1. Hastaların demografik ve klinik özellikleri

Cinsiyet (K/E), n (%)	115 (%48,5) /122 (%51,5)
Yaş (ay) (median, IQR)	173,2 (128-216)
Semptom başlangıç yaşı (ay) (median, IQR)	101,6 (39-143)
Tanı yaşı (ay) (median, IQR)	108,9 (52-151)
İzlem süresi (ay) (median, IQR)	46,4 (24-76)
Biyolojik başlama yaşı (ay) (median, IQR)	130,7 (79-174)
Biyolojik başlandığı sırada hastalık süresi (ay) (median, IQR)	21,2 (8-37)
Biyolojik kullanım süresi (ay) (median, IQR)	22 (10-40)
Biyolojik başlangıcındaki JADAS 71 (median, IQR)	13 (11-19)
Son vizitteki JADAS 71 (median, IQR)	0 (0-2)
Biyolojik başlangıcında kullanılan konkomitan tedavi, n (%) Metotreksat Steroid Salazoprin Leflunamid Kolşisin Siklosporin	 146 (%61,6) 30 (%12,6) 19 (%8) 16 (%6,7) 10 (%4,2) 9 (%3,7)

K, Kız; E,Erkek; IQR: Çeyrekler arası aralık; JADAS71, Juvenile Arthritis Disease Activity Score71

Tablo 2. JİA alt tiplerine göre tedavi seçimleri

JİA ILAR kategorisi (n)	ABT n(%)	ADL n(%)	ANK n(%)	ETA n(%)	İNF n(%)	CNK n(%)	SEK n(%)	TOF n(%)	TCL n(%)
Sistemik (28)	1 (%3,6)	2 (%7,6)	7 (%25)	1 (%3,6)	0	5 (%17,9)	0	0	12 (%42,9)
Oligoartiküler Persistan (107) Uzamış (8)	0 1(%12,5)	32(%29,9) 1 (%12,5)	0 0	68 (%63,6) 4 (%50)	1 (%0,9) 0	0 0	0 0	0 0	6 (%5,6) 2 (%25)
Poliartiküler RF+ (10) RF- (35)	0 1 (%2,9)	4 (%40) 7 (%20)	0 0	5 (%50) 17 (%48,6)	0 1 (%2,9)	0 0	0 0	0 0	1 (%10) 9 (%25,7)
Psöriyatik artrit (12)	0	5 (%41,7)	0	3 (%25)	2 (%16,7)	0	2 (%16,7)	0	0
Entezit ilişkili artrit (35)	0	13(%37,1)	0	18 (%51,4)	2(%5,7)	0	0	1(%2,9)	1(%2,9)
Undiferansiye (2)	0	0	0	2 (%100)	0	0	0	0	0
Toplam (237)	3 (%1,2)	64 (%27)	7(%2,9)	118 (%49,7)	6 (%2,5)	5 (%2)	2 (%0,8)	1 (%0,4)	31 (%13)

ABT,Abatasept; ADL,Adalimumab; ANK,Anakinra; ETA,Etanersept; İNF,İnfliksimab; CNK,Kanakinumab; SEK,Sekükinumab; TOF,Tofatisinib; TCL,Tosilizumab

Sonuç: Biyolojik tedaviler son yıllarda çocuk ve erişkin romatolojik hastalıkların tedavisinde oldukça etkili sonuçlar vermektedir. Ancak konvansiyonel tedavilerden biyolojik tedavilere başlama kararı noktasında hastaların periyodik muayenelerinde standardize edilmiş ölçeklerle ayrıntılı değerlendirmeleri yapılıp gereksiz ilaç değişikliklerinden, aşırı kullanımdan dolayısıyla maliyet yükü oluşturmaktan kaçınılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Jüvenil idiyopatik artrit, pediyatri, biyolojik tedavi, etkinlik, güvenilirlik

SS-005

Jüvenil idiyopatik artrit hastalarında biyolojik ajan deneyimi: Üçüncü basamak, tek merkez, gerçek yaşam verisi

Ayşe Tanatar[1], Fatma Gül Demirkan[1], Nuray Aktay Ayaz[1]

[1]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

Giriş ve amaç: Jüvenil idiyopatik artrit (JİA) çocuklarda kronik artritinin en sık sebebidir. Bu çalışmada JİA hastalarında biyolojik tedavilerin etkinlik ve güvenlik profilini araştırmak ve advers olaylarla ilişkili faktörleri tespit etmek amaçlanmıştır.

Yöntem: Ocak 2010 ile Aralık 2021 arasında teşhis edilen 814 JIA hastasından biyolojik ajanlarla tedavi edilen 237 hastanın tıbbi kayıtları retrospektif olarak incelendi. Demografik, klinik, laboratuvar ve tedavi verileri ve biyolojik tedaviler sırasında görülen advers olaylar kaydedildi.

Bulgular: Hastaların %51,5'i erkekti. 20 (%8,4)'sinde komorbid hastalık vardı. 19 (%8)'ünün 1. derece akrabasında romatizmal hastalık öyküsü vardı. Medyan (IQR) semptom başlangıç yaşı 101,6 (39-143) ay ve tanı yaşı 108,9 (52-151) aydı. Hastalık süresi medyan (IQR) 54,9 (30,1-85) ay ve tanıda gecikme 2,4 (1-8,6) aydı. En sık görülen JİA alt tipi %45,1 sıklıkla süregen oligoartiküler JİA'ydı. Medyan 46,4 (24- 76) aylık takip süresinde, biyolojik kullanım süresi medyan 22 (10-40) aydı ve biyolojik tedavi altında 27 (%11,4) hastada 33 advers olay görüldü. En yaygın advers olay, subkutan uygulanan biyolojik ajanlarla lokal enjeksiyon bölgesi reaksiyonları (n=8), bunu üst solunum yolu enfeksiyonları (n=4) ve yaygın eritematöz deri döküntüleri (n=4) izlemiştir.

Sistemik JİA'lı hastalarda diğer JİA alt tiplerine göre %35,7 ile daha fazla advers olay görüldü ancak istatistiksel anlamlı değildi. Biyolojik başlama yaşı medyan 130.7 (79-174) ay ve biyolojik başlandığındaki hastalık süresi 21,2 (8-37) aydı. Öncesinde kullanılan biyolojik sayısı medyan (min-max) 0 (0-8) idi. Biyolojik başlandığında hastalık süresi kısa olanlarda daha fazla advers olay görüldü (p=0,05). Biyolojik başlandığındaki hastalık aktivitesi (JADAS-71), biyolojikle birlikte aldığı ek tedaviler (DMARD, steroid), toplam biyolojik tedavi kullanım süresi, biyolojik başlangıç yaşı ve daha önce kullanılan biyolojik sayısı ile advers olaylar arasında anlamlı ilişki bulunamadı.

Sonuç: Biyolojik ajanlar JİA'lı çocuklarda sıklıkla kullanılmaktadır ve endikasyon dışı kullanımları oldukça yaygındır. Bu ajanlar etkili ve güvenli gibi görünse de çeşitli advers olaylarla ilişkilendirilebilmektedirler.

Anahtar Kelimeler: advers olay, biyolojik tedavi, jüvenil idiyopatik artrit

GİRİŞ

Jüvenil idiyopatik artrit (JİA), en sık görülen pediatrik romatizmal hastalıktır ve etkilenen eklem sayısına, eklem dışı belirtilerin varlığına, sistemik semptomlara, serolojiye ve genetik faktörlere bağlı olarak Uluslararası Romatoloji Birliği (ILAR) tarafından yedi alt tipte sınıflandırılır: oligoartiküler (oJIA), romatoid faktör (RF) negatif ve pozitif poliartiküler (pJIA), sistemik (sJIA), psoriatik (PsA), entezitle ilişkili (ERA) ve sınıflandırılamayan artrit (1).

Biyolojiklerin son 20 yılda hayatımıza girmesiyle sinovit ve doku hasarını geri çevirmek, eklem dışı komplikasyonları önlemek ve düşük hastalık aktivitesi sağlamak JİA'da ulaşılabilir hedefler haline geldi. Bununla birlikte, artan enfeksiyon riski ve potansiyel malignite tehdidi biyolojikler için kritik konulardır (2).

Bu çalışma, üçüncü basamak referans bir merkezde izlenen JİA hastalarında biyolojik tedavilerin etkinlik ve güvenlik profilini analiz etmeyi amaçladı.

MATERYAL-METOD

Ocak 2010-Aralık 2021 tarihleri arasında İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Romatoloji Birimi'nde JİA tanısı alan ve 1-3 ayda bir düzenli takip edilen 814 JİA hastasından biyolojik ajanlarla tedavi edilen 237 hastanın dosya kayıtları geriye dönük olarak incelendi. En az 6 ay takip edilen ve en az 3 ay biyolojik tedavi alan

hastalar çalışmaya dahil edildi.

Demografik özellikler, klinik, laboratuvar ve tedavi verileri, juvenil artrit hastalık aktivite skorları (JADAS-71) ve advers olaylar kaydedildi.

Kullanılan biyolojik ajanlar; TNF-α inhibitörleri (etanersept, adalimumab ve infliksimab), interlökin (IL)-1β'yı hedefleyen insan monoklonal antikoru (kanakinumab), IL-1 reseptör antagonisti (anakinra), IL-6 reseptörünü hedefleyen humanize monoklonal antikor (tosilizumab) ve sitotoksik T-lenfosit ilişkili protein 4 (CTLA-4) agonisti (abatacept), IL-17A reseptör antagonisti (sekukinumab) ve janus-kinaz inhibitörü (tofasitinib)'den oluşuyordu.

Tedaviye yanıt 71 eklem hastalık aktivite skoruna (JADAS-71) göre değerlendirildi (3). Wallace ve arkadaşları tarafından tanımlanan inaktif hastalık kriterleri (4); aktif artrit veya üveit olmaması, hastalık aktivitesi olmadığını belirten hekim genel değerlendirmesi, ateş, döküntü, serozit, splenomegali veya lenfadenopati olmaması ve JİA'ya atfedilebilecek yüksek eritrosit sedimantasyon hızı (ESR) veya C-reaktif protein (CRP) seviyesi yokluğu.

Advers olaylar (AE'ler) ve ciddi advers olaylar (SAE'ler), rutin takipler sırasında en az üç ayda bir semptomların sorgulanması, fizik muayene ve laboratuvar parametrelerine dayanan advers olaylar hakkında kapsamlı bilgileri içeren hastaların tıbbi dosyalarından kaydedildi. Ölümle sonuçlanan, yaşamı tehdit eden, hastaneye yatmayı gerektiren, malignite ya da kalıcı veya belirgin sakatlık/yetersizlikle sonuçlanan advers olaylar SAE olarak kabul edildi (5).

BULGULAR

814 JİA hasta grubundan en az 3 ay biyolojik tedavi almış toplam 237 (%29,1) hasta değerlendirildi. Bu hastaların 122'si (%51,5) erkekti. 20 (%8,4) hastada ek hastalık vardı; 9'unda ailesel Akdeniz ateşi, 3'ünde inflamatuar barsak hastalığı, 2'sinde sistemik lupus eritematozus, 2'sinde Henoch-Schönlein purpurası, 2'sinde Hashimoto tiroiditi, 1'inde hipopitüitarizm ve birinde insülin direnci vardı. Anne baba arasında akrabalık oranı %20,3 (n=48) idi. 19 (%8) hastanın ailesinde birinci derece akrabalarında romatizmal hastalık öyküsü vardı. En yaygın alt tip, kalıcı oligoartiküler JİA idi (%45,1).

En çok kullanılan biyolojik ajan etanerseptti (n=118), bunu adalimumab (n=64) ve tocilizumab (n=31) izledi. 164 (%69,2) hastaya eş zamanlı hastalık modifiye edici antiromatizmal ilaç (DMARD), %10,5'ine DMARD ve kortikosteroid ve %2,1'ine steroid verildi.

Medyan 20 aylık biyolojik tedavi sonrası medyan (IQR) başlangıçtaki JADAS-71 13'ten (11-19) 0'a (0-2) ($p < 0.05$) düştü. Son vizitte 37 (%15,6) hastada inaktif hastalık nedeniyle biyolojik tedavi kesildi ve 29'unda (29/37) ilaçsız remisyon sağlandı. Son vizitte biyolojik tedavi alan 118 (%49,8), DMARD alan 80 (%33,8), steroid alan 2 (%0,8) hasta vardı.

Medyan 46,4 (IQR 24-76) aylık takipte, biyolojik ilaç kullanım süresi medyan 22 aydı (IQR 10-40) ve 27 (%11,4) hasta 33 advers olay yaşadı. 8 hastada lokal enjeksiyon yeri reaksiyonu, 8 hastada fırsatçı enfeksiyon (2 hastada akciğer tüberkülozu, 2 hastada su çiçeği enfeksiyonu, 2 hastada verrü, birer hastada CMV enfeksiyonu ve uyuz), 4 hasta sık üst solunum yolu enfeksiyonu, 4 hasta yaygın hipersensitivite reaksiyonu, 2 hasta pnömoni, 1 hasta Covid-19 enfeksiyonu, 1 hasta parotit, 1 hastada karaciğer yetmezliği, 1 hastada konvulziyon ve PRES tablosu, 1 hastada preseptal selülit, 1 hastada lökopeni, 1 hastada kompleman düşüklüğü görüldü. Advers olaylar ve kullanılan biyolojik tedaviler Tablo 1'de özetlenmiştir.

Tablo 1. Advers olaylar ve hastaların o sırada kullandığı biyolojik tedaviler

Kullanılan biyolojik	Advers olay
Etanersept	Lokal enjeksiyon yeri reaksiyonu, pnömoni, preseptal selülit, uyuz, su çiçeği
Anakinra	Lokal enjeksiyon yeri reaksiyonu, yaygın hipersensitivite sendromu, karaciğer yetmezliği, CMV enfeksiyonu
Adalimumab	Sık üst solunum yolu enfeksiyonu, yaygın hipersensitivite sendromu, Covid-19, akciğer tüberkülozu, suçiçeği, verrü
Tosilizumab	Sık üst solunum yolu enfeksiyonu, pnömoni, lökopeni, kompleman düşüklüğü, lokal enjeksiyon yeri reaksiyonu, yaygın hipersensitivite sendromu, konvulziyon ve PRES tablosu, parotit
İnfliksimab	Verrü
Abatasept	Sık üst solunum yolu enfeksiyonu

CMV: sitomegalovirüs, PRES: posterior reversible ensefalopati sendromu

Yan etkiler en sık 7 (%26) hasta ile etanersept kullanımı sırasında, 6 (%22,2) hasta anakinra ve 6 (%22,2) hasta adalimumab, 6 (%22,2) hasta tosilizumab kullanmaktaydı. Diğer 1 (%3,7) hasta infliksimab ve 1 (%3,7) hasta abatasept kullanmaktaydı. SAE'ler 11 (%4,6) hastada gözlendi.

Sistemik JİA'lı hastalarda diğer JİA alt tiplerine göre %35.7 ile daha fazla advers olay görüldü ancak istatistiksel anlamlı değildi. Biyolojik başlandığında hastalık süresi kısa olanlarda daha fazla advers olay görüldü (p=0,05). Biyolojik başlandığındaki hastalık aktivitesi (JADAS-71), biyolojikle birlikte aldığı ek tedaviler (DMARD, steroid), toplam biyolojik tedavi kullanım süresi, biyolojik ilaç başlangıç yaşı ve daha önce kullanılan biyolojik sayısı ile advers olaylar arasında anlamlı ilişki bulunamadı.

TARTIŞMA VE SONUÇ

Bu yazıda üçüncü basamak referans bir merkezde JİA hastalarında biyolojik tedavilerin etkinlik ve güvenlik profilinin araştırılması ve yan etkilerle ilişkili faktörlerin belirlenmesi amaçlanmıştır.

JİA, ortak özelliği artrit olan karmaşık bir hastalık grubudur. Dünya çapında farklı alt tip dağılımına sahiptir ve bu çalışmada da Avrupa ve Kuzey Amerika'da olduğu gibi en yaygın alt tipin oligoJİA olduğu görülmüştür (6).

Biyolojik ajanlar başlangıç ve son vizit hastalık aktivite skorlarıyla birlikte değerlendirildiğinde oldukça etkili tedavilerdir. TNF-α inhibitörleri, ağrı, sertlik, büyüme ve yaşam kalitesi üzerindeki etkileri ile JIA tedavisinde en etkili ilaçlar ve ilk tercih olarak kabul edilmektedir ve ilk olarak pJIA, ardından ERA, psoriatik ve oligoartrit alt tiplerinin tedavisinde başarılı olmuştur (7). Bizim kohortumuzda da en çok kullanılan biyolojik grubu olmuştur.

Biyolojik ajanlar JİA'lı çocuklarda sıklıkla kullanılmaktadır ve oldukça etkin tedavilerdir. Endikasyon dışı kullanımları ise yaygındır. Bu ajanlar güvenli gibi görünse de çeşitli advers olaylarla ilişkilendirilebilmektedirler. Gereken hastaya uygun biyolojiğin seçimi ve takibi bu konuda uzmanlaşmış merkezlerce hassas bir şekilde yürütülmelidir.

KAYNAKLAR

1. Petty RE, Southwood TR, Manners P, Baum J, Glass DN, Goldenberg J, et al. International League of Associations for Rheumatology classification of juvenile idiopathic arthritis: second revision, Edmonton, 2001. J Rheumatol. 2004;31(2):390-2.
2. Ravelli A, Martini A. Juvenile idiopathic arthritis. Lancet. 2007;369(9563):767-78.
3. Consolaro A, Giancane G, Schiappapietra B, Davi S, Calandra S, Lanni S, et al. Clinical outcome measures in juvenile idiopathic arthritis. Pediatr Rheumatol Online J. 2016;14(1):23.
4. Wallace CA, Ruperto N, Giannini E, Childhood A, Rheumatology Research A, Pediatric Rheumatology International Trials O, et al. Preliminary criteria for clinical remission for select categories of juvenile idiopathic arthritis. J Rheumatol. 2004;31(11):2290-4.
5. Crepin S, Villeneuve C, Merle L. Quality of serious adverse events reporting to academic sponsors of clinical trials: far from optimal. Pharmacoepidemiol Drug Saf. 2016;25(6):719-24.
6. Petty RE, Laxer RM, Wedderburn LR. Juvenile idiopathic arthritis: Classification and basic concepts. In: Petty RE, Laxer RM, Lindsey CB, Wedderburn LR, Mellins ED, Fuhlbrigge RC (eds). Textbook of Pediatric Rheumatology (8th ed). Philadelphia: Elsevier; 2021. p. 209-15.
7. Lovell DJ, Reiff A, Ilowite NT, Wallace CA, Chon Y, Lin SL, et al. Safety and efficacy of up to eight years of continuous etanercept therapy in patients with juvenile rheumatoid arthritis. Arthritis Rheum 2008;58:1496-504.

SS-006

3.Basamak Çocuk Romatoloji Polikliniğinde Takip Edilen PFAPA Sendromlu Hastaların Tedavi Sonuçları

Koray TAN[1], Betül SÖZERİ[2]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kliniği

[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Romatoloji Kliniği

Giriş: Periyodik Ateş Aftöz Stomatit Farenjit Adenit (PFAPA) sendromu çocukluk çağındaki en yaygın periyodik ateş sendromudur. Tanı konulması sıklıkla gecikir ve tedavi yaklaşımları değişir. Genellikle okul öncesi dönemde düzenli ve tekrarlayan ataklarla kendini gösterir. Ateşli dönemde genellikle farenjit, servikal lenfadenopati, aftöz stomatit bulguları eşlik eder. PFAPA sendromu tanısı Marshall Kriterlerine dayanmaktadır.

Amaç: Bu çalışma ile PFAPA sendromlu hastaların tedaviye verdikleri yanıt ve tedavi seçenekleri değerlendirildi.

Materyal ve Yöntem: SBÜ Ümraniye Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Romatoloji Bölümüne 2016 – 2022 tarihleri arasında başvuran ve Marshall tanı kriterlerine göre PFAPA Sendromu tanısı alan 300 hastanın tedavisinde kullanılan kortikosteroid, kolşisin, tonsillektomi tedavilerinin sonuçları değerlendirmeye alındı. Hastaların verileri retrospektif inceleme ile kayıtlardan elde edilmiştir. Veriler IBM SPSS Statistics 18 © Copyright SPSS Inc. 1989, 2010 yazılımı kullanılarak analiz edildi, istatistiksel anlamlılık düzeyi 0,05 olarak kabul edildi.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 300 hastanın 178'i (%59,3) erkek, 122'si (%40,7) kızdır. Tüm hastaların tanı yaşları ortalama 46,38±26,61 ay, son yaşları 69,47±29,63 ay, atak başlangıç yaşları 22,8±14,09 ay, atak sıklıkları 15,24±6,81 yıl ve atak süreleri 4,1±0,81 gün olarak hesaplanmıştır. 299 (%99,7) hastanın periyotları düzenli iken yalnızca 1 hastanın (%0,3) periyotları düzensizdir (Tablo 1).

Tablo 1. Demografik ve klinik özellikler

Değişkenler (n=300)	n/Ort±SS	%/Medyan(IQR)
Cinsiyet		
Erkek	178	59,3
Kız	122	40,7
Tanı yaşı (ay)	46,38±26,61	41(29-58,5)
Son yaş (ay)	69,47±29,63	66(47,5-86)
Atak başlangıç yaşı (ay)	22,8±14,09	20(12-34)
Atak sıklığı (yıl)	15,24±6,81	12(12-18)
Atak süresi (gün)	4,1±0,81	4(4-5)
Periyot		
Düzensiz	1	,3
Düzenli	299	99,7

Hastaların 34'ünün (%11,3) anne babalarında akraba evliliği öyküsü bulunmaktadır. PFAPA olan 16 (%5,2), annesinde PFAPA olan 4 (%1,3), babasında PFAPA olan 4 (%1,3), kardeşinde PFAPA olan 4 (%1,3) ve diğer yakınlarında PFAPA olan 4 (%1,3) hasta bulunmaktadır. FMF olan 46 (%15,3), annesinde FMF olan 6 (%2,0), babasında FMF olan 2 (%0,7), kardeşinde FMF olan 4 (%1,3) ve diğer yakınlarında FMF olan 34 (%11,3) hasta bulunmaktadır. Behçet hastalığı olan 6 (%2), annesinde Behçet hastalığı olan 4 (%1,3), diğer yakınlarında Behçet hastalığı olan 2 (%0,7) hasta bulunmaktadır (Tablo 2).

Tablo 2. Aile öyküsü

Değişkenler (n=300)	n	%
Anne babada akraba evliliği		
Yok	266	88,7
Var	34	11,3
PFAPA		
Var	16	5,2
Anne	4	1,3
Baba	4	1,3
Kardeş	4	1,3
Diğer	4	1,3
FMF		
Var	46	15,3
Anne	6	2,0
Baba	2	,7
Kardeş	4	1,3
Diğer	34	11,3
Behçet		
Var	6	2
Anne	4	1,3
Baba	0	0
Kardeş	0	0
Diğer	2	0,7

Semptomlar analiz edildiğinde hastaların tamamında ateş gözlenir iken 289'unda (%96,3) tonsilit, 113'ünde (%37,7) aftöz stomatit ve 83'ünde (%27,7) servikal lenfadenit olduğu tespit edilmiştir (Tablo 3).

Tablo 3. Semptomlar

Değişkenler (n=300)	n	%
Ateş	300	100,0
Tonsilit	289	96,3
Aftöz stomatit	113	37,7
Servikal lenfadenit	83	27,7

Çalışmaya dahil edilen hastaların Marshall tanı kriterlerine göre özelliklerine bakıldığında, tamamı 5 yaş altı başlangıç gösteren, aft, lap veya farenjit bulgularından üçünden en az birine sahip olan, nötropenisi olmayan, epizodlar arasında asemptomatik dönem görülen ve normal büyüme gelişmesi olan hastalardır. Bu 300 hastadaki aft görülme oranı %37,7, lap görülme oranı %27,7 ve farenjit görülme oranı %96,3 olarak hesaplanmıştır (Tablo 4).

Tablo 4. Hastaların özellikleri

Değişkenler (n=300)	n	%
5 yaş altı başlangıç	300	100,0
Aft	113	37,7
Lap	83	27,7
Farenjit	289	96,3
Üçünden en az biri	300	100,0
Nötropeni olmama	300	100,0
Epizodlar arası asemptomatik dönem	300	100,0
Normal büyüme gelişme	300	100,0

Kortikostreoid tedavisi verilen 150 (%50,0), prednol verilen 120 (%40,0), dekort verilen 8 (%2,7), prednol ve dekort

verilen 22 (%7,3) hasta bulunmaktadır. Tedaviden sonra ateş zamanları incelendiğinde ilk 10 gün ateşi olan 12, 10-30 gün ateşi olan 81, 30 günden sonra ateşi olan 57 hasta olduğu görülmektedir. Bu bulgular bize kortikosteroid tedavisinin başarı oranını %92,0 olarak göstermektedir. (Tablo 5).

Tablo 5. KS tedavisi ile ilgili özellikler

Değişkenler (n=300)	n	%
Uygulanan KS tedavi		
Hiçbiri	150	50,0
Prednol	120	40,0
Dekort	8	2,7
Her ikisi	22	7,3
Tedaviden sonra ateş zamanı		
İlk 10 gün	12	4,0
10-30 gün	81	27,0
30 günden sonra	57	19,0

Kolşisin kullananan 210 hasta (%70,0) bulunurken, kolşisine tam yanıt veren 40 (%13,3), kısmi yanıt veren 150 (%50,0) ve yanıtsız olan 20 (%6,7) hasta olduğu görülmüştür. Bu bulgular ışığında tedavinin başarı oranı %90,4 olarak bulunmuştur. Hastaların 20'si (%6,7) ilaçlarını aksatmışlardır. Tedavi sonrası yan etki görülen 17 (%5,7) hasta olmuştur ve bu yan etkiler ishal (n=11), KCFT yüksekliği (n=3), bulantı ve kusma (n=2) ve alerji (n=1) şeklinde olmuştur (Tablo 6).

Tablo 6. Kolşisin tedavisi ile ilgili özellikler

Değişkenler (n=300)	n	%
Kolşisin yanıtı		
Kullanmıyor	90	30,0
Tam yanıt	40	13,3
Kısmi yanıt	150	50,0
Yanıtsız	20	6,7
İlaç aksatma		
Yok	190	63,3
Var	20	6,7
İlaç kullanmıyor	90	30,0
Tedavi sonrası yan etki		
Yok	193	64,3
Var	17	5,7
İlaç kullanmıyor	90	30,0
Yan etki (n=17)		
İshal	11	3,7
KCFT yüksekliği	3	1,0
Bulantı ve kusma	2	,7
Alerji	1	,3

Çalışmamızdaki 300 hastada tonsillektomi uygulanma oranı %12 (36 hasta) şeklinde bulunmuştur. Tonsillektomi uygulanan hastaların yaşları ortalama 56±27 ay olarak hesaplanmıştır. Hastaların %58,3'ünde (21 hastada) tonsillektomi sonrası atak görülmemiştir. Yılda sadece 1 atak görülen 2 hasta %5,5'i, yılda ≥2 atak görülen 13 hasta %36,1 olarak saptanmıştır (Tablo 7).

Tablo 7. Tonsillektomi öyküsü

Değişkenler (n=300)	n/Ort±SS	%/Medyan(IQR)
Öyküde tonsillektomi		
Yok	264	88
Var	36	12,0
Tonsillektomi yaşı (n=36)	56±27	51(36-70)
Tonsillektomi sonrası atak (yıl)		
YOK	21	7,0
1	2	,6
≥2	13	4,3

Kortikosteroid tedavisine yanıt alınamayan 12 hasta ve yanıt alınan 138 hasta demografik ve klinik özellikleri bakımından karşılaştırılmış ve analiz sonuçları tablo 8 ile sunulmuştur. Yapılan analizlere göre kortikosteroid tedavisine yanıt alınamayan hastaların %58,3'ü yanıt alınan hastaların %62,3'ü erkektir (p=0,999). Yanıt alınamayan hastaların tamamında yanıt alınan hastaların %99,3'ünde periyotlar düzenlidir (p=0,999). Anne babada akraba evliliği oranı yanıt alınamayan hastalarda %25, alınan hastalarda %7,2'dir (p=0,118). Ailede PFAPA, FMF, Behçet ve diğer romatolojik hastalıklar görülmesi bakımından yanıt alınan ve alınmayan hastalar arasında anlamlı bir fark bulunmamıştır (p>0,05). Ateş, tonsilit, aftöz stomatit ve servikal lenfadenit semptomları da yanıt durumu ile ilişkili bulunmamıştır (p>0,05). Tanı yaşı, son yaş, atak başlangıç yaşı, atak sıklığı ve süresi de yine gruplar arasında farklı bulunmamıştır (p>0,05) (Tablo 8).

Tablo 8. KS tedavisi alan hastalarda yanıt duruma göre özellikler

Değişkenler	KS yanıt yok (n=12)	KS yanıt var (n=138)	
	n(%)	n(%)	p≠
Erkek cinsiyet	7(58,3)	86(62,3)	0,999
Düzenli periyot	12(100)	137(99,3)	0,999
Anne babada akraba evliliği	3(25)	10(7,2)	0,118
Ailede PFAPA	1(8,3)	9(6,5)	0,999
Ailede FMF	2(16,7)	18(13,0)	0,999
Ailede Behçet	1(8,3)	4(2,9)	0,345
Ailede diğer romatolojik hast.	0(0)	8(5,8)	0,851
Ateş	12(100)	138(100)	-
Tonsilit	12(100)	137(99,3)	0,999
Aftöz stomatit	8(66,7)	53(38,4)	0,108
Servikal lenfadenit	5(41,7)	43(31,2)	0,670
	Medyan(IQR)	Medyan(IQR)	p*
Tanı yaşı (ay)	29,5(22,5-45,5)	37(28-53)	0,166
Son yaş (ay)	48,5(36,5-81,5)	59,5(46-83)	0,229
Atak başlangıç yaşı (ay)	15(8-33,5)	20(12-30)	0,426
Atak sıklığı (yıl)	12(12-24)	12(12-18)	0,142
Atak süresi (gün)	4(4-4)	4(4-5)	0,645

≠Pearson Ki kare, Yates düzeltmesi, Fisher Exact test.

*Mann Whitney U test.

Kolşisin tedavisine yanıt alınamayan 20 hasta ve yanıt alınan 190 hasta da demografik ve klinik özellikleri bakımından karşılaştırılmış ve analiz sonuçları tablo 9 ile sunulmuştur. Hastalardaki kolşisin tedavisine yanıt verme

durumu ile diğer bağımsız değişkenler arasında da anlamlı bir fark tespit edilmemiştir (p>0,05) (Tablo 9).

Tablo 9. Kolşisin tedavisi alan hastalarda yanıt duruma göre özellikler

Değişkenler	Kolşisin yanıt yok (n=20)	Kolşisin yanıt var (n=190)	
	n(%)	n(%)	p≠
Erkek cinsiyet	10(50,0)	112(58,9)	0,594
Düzenli periyot	20(100)	190(100)	-
Anne babada akraba evliliği	4(20,0)	23(12,1)	0,514
Ailede PFAPA	0(0)	11(5,8)	0,563
Ailede FMF	5(25,0)	33(17,4)	0,591
Ailede Behçet	0(0)	6(3,2)	0,920
Ailede diğer romatolojik hast.	0(0)	10(5,3)	0,618
Ateş	20(100)	190(100)	-
Tonsilit	19(95,0)	185(97,4)	0,999
Aftöz stomatit	8(40,0)	76(40,0)	0,999
Servikal lenfadenit	5(25,0)	51(26,8)	0,999
	Medyan(IQR)	Medyan(IQR)	p*
Tanı yaşı (ay)	46,5(31-62)	39,5(29-59)	0,449
Son yaş (ay)	73,5(56-90)	66(49-86)	0,147
Atak başlangıç yaşı (ay)	17,5(12-31)	22(12-34)	0,662
Atak sıklığı (yıl)	12(12-18)	12(12-18)	0,892
Atak süresi (gün)	4(3,5-5)	4(4-5)	0,684

≠Pearson Ki kare, Yates düzeltmesi, Fisher Exact test.

*Mann Whitney U test.

Tonsillektomi sonrası atağı olmayan 21 ve olan 15 hasta demografik ve klinik özelliklerine göre karşılaştırıldığında ailede FMF öyküsü iki grup arasında istatistiksel olarak anlamlı derecede farklı bulunmuştur (p=0,030). Tonsillektomi sonrası atağı olmayan hastaların %28,6'sının ailesinde FMF öyküsü var iken atağı olan hastaların ise hiçbirinin ailesinde FMF öyküsü yoktur. Diğer bağımsız değişkenler ile tonsillektomi atağı arasında anlamlı bir ilişki gözlenmemiştir (p>0,05) (Tablo 10).

Tablo 10. Tonsillektomi atak görülme durumuna göre özellikler

Değişkenler	Atak yok (n=21)	Atak var (n=15)	
	n(%)	n(%)	p≠
Erkek cinsiyet	14(66,7)	8(53,3)	0,644
Düzenli periyot	21(100)	15(100)	-
Anne babada akraba evliliği	4(19,0)	0(0)	0,125
Ailede PFAPA	0(0)	3(20,0)	0,064
Ailede FMF	6(28,6)	0(0)	**0,030**
Ailede Behçet	1(4,8)	0(0)	0,999
Ailede diğer romatolojik hast.	1(4,8)	2(13,3)	0,559
Ateş	21(100)	15(100)	-
Aftöz stomatit	6(28,6)	5(33,3)	0,999
Servikal lenfadenit	6(28,6)	4(26,7)	0,999
	Medyan(IQR)	Medyan(IQR)	p*
Tanı yaşı (ay)	39(28-68)	58(39-69)	0,214
Son yaş (ay)	65(49-100)	87(80-101)	0,202

Atak başlangıç yaşı (ay)	14(12-27)	12(12-36)	0874
Atak sıklığı (yıl)	12(12-24)	12(12-18)	0,680
Atak süresi (gün)	4(4-5)	5(4-5)	0,170

*Pearson Ki kare, Yates düzeltmesi, Fisher Exact test.

*Mann Whitney U test.

Tartışma-Sonuç: PFAPA Sendromlu hastalar değişken klinik tablolarla prezente olurlar. 5 yaş altı başlangıçlı, tonsilit ataklarıyla giden çocukluk çağı oto inflamatuar hastalıklarından birisidir. Hastalarda kullandığımız tedavileri kendi içlerinde demografik özellikler, aile öyküsü, semptomlar açısından karşılaştırdık genel olarak istatistiksel açıdan anlamlı bir durum gözlenmemiştir. Hastaların kortikosteroid tedavisinin yanı sıra düzenli kolşisin tedavisinden de fayda sağladığı görülmüştür. Bu nedenle bu hastalarda sürekli kolşisin tedavisinin kullanılabileceği bulgularla saptanmıştır.

Anahtar Kelimeler: PFAPA Sendromu, Tekrarlayan Ateş, Tonsillektomi, Kolşisin, Kortikosteroid

Kaynakça:

1. Amarilyo G, Rothman D, Manthiram K, Edwards KM, Li SC, Marshall GS, et al. Consensus treatment plans for periodic fever, aphthous stomatitis, pharyngitis and adenitis syndrome (PFAPA): a framework to evaluate treatment responses from the childhood arthritis and rheumatology research alliance (CARRA) PFAPA work group. Pediatric Rheumatology 2020 Apr 15 [cited 2022 Jun 1];18(31).

2. Lazea C, Damian L, Vulturar R, Lazar C. PFAPA Syndrome: Clinical, Laboratory and Therapeutic Features in a Single-Centre Cohort. Int J Gen Med. 2022 Aug;Volume 15:6871–80.

SS-007

Pediatrik romatolojide non-enfeksiyöz üveit: Jüvenil idiyopatik artrit ilişkili üveit deneyimi

Vafa Guliyeva[1], Özlem Akgün[1], Nuray Aktay Ayaz[1]

[1]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

Giriş: Juvenil idiyopatik artrit (JİA) çocukluk çağındaki en sık kronik artrit nedenidir. Hastalığın eklem dışı en sık bulgusu JİA ilişkili üveittir. Klasik JİA üveiti sinsi başlangıçlıdır, non-granülomatözdür ve ön üveittir. Göz bulguları %80-90 oranda artriti takip eden ilk 4 yıl içinde gelişir.

Amaç: Erken tanı konup tedavi edilmediğinde kalıcı görme kaybı gibi önemli komplikasyonlara neden olabilmektedir. Bu çalışmada merkezimizdeki JİA hastalarında üveit gelişme sıklığı, süresi ve üveit karakteri ile takip sonuçlarını araştırmayı amaçladık.

Yöntem: Kesitsel yapılan bu çalışmada Aralık 2011–Mart 2022 yılları arasında İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Romatoloji kliniğinde izlenen 354 JİA tanılı hastanın üveit gelişme zamanı, üveit tipi, laboratuvar bulguları, tedavi seçenekleri ve takip sonuçları tıbbi kayıtlarından geriye dönük değerlendirildi.

Bulgular: JİA tanısı olan 354 hastanın 24'ünde (%6,7) üveit gelişmişti. En sık (15, %62.5) persistan oligoartiküler tipinde üveit tanısı konmuştu. Hastaların %66,6'sında üveit JİA tanısından sonra, %16,6'sında aynı zamanda, %16,6'sında ise JİA tanısı üveitten sonra konmuştu. Üveitlerin %25'i akut, %33,3'ü kronik, %41,6'sı ise persistan karakterdeydi. On yedi (%70.8) hastada göz tutulumu bilateraldi. Yedi (%29,1) hastanın üveit tanısı sırasında göz şikâyeti yoktu. Şikâyeti olan hastalar en sık gözlerde kızarıklık (%33) ve bulanık görme (%25) olarak ifade ediyordu. Üveit nüksü tutulan eklem sayısından bağımsızdı (p>0,05).(Tablo 1)Laboratuvar bulgularında hastaların 14'ünde (%58,3) anti nükleer antikor pozitifti (9'u oligoartikülerdi). Üveit atağı sırasında bakılan C-reaktif protein 9 (%37.5) hastada, sedimantasyon ise 13 (%54.1) hastada yüksek bulunmuştu.Hastaların 6'sı (%25) sistemik steroid, 22'si (%91,6) metotreksat, 19'u (%79,1) anti TNF tedavisi aldı. Bir hastaya cerrahi girişim yapıldı.

Hastaların demografik ve klinik özellikleri

Cinsiyet (Kız/Erkek), n (%)	15 (%62.5)/9 (%37.5)
Yaş, ortalama±SD (ay)	138,5±46,2
Semptom yaşı, ortalama±SD (ay)	76,1±57,5
Tanı yaşı, median, IQR (ay)	74 (IQR:74)
JİA tanısını takiben üveit gelişimi süresi, süre, median (ay)	15.1 ±2.5
Üveit tanısını takiben JİA gelişimi süresi, median (ay)	3.5 ±1.5
JİA alt tipiJİA alt tipi	
Persistan oligoartiküler, n (%)	15 (%62.5)
Extended oligoartiküler, n (%)	1 (%4.1)
RF negatif poliartikuler, n (%)	6 (%25)
Entezit ilişkili, n (%)	1 (%4.1)
Üveit atak sayısı, n (%)	
0	1 (%4.1)
1	9 (%37.5)
2	5 (%20.8)
3	5 (%20.8)
4	3 (%12.5)
5	1 (%4.1)

Sonuç: Erişkinlerde en sık spondiloartropatilere sekonder üveit görülse de çocukluk çağında oligoartiküler JİA üveit açısından daha riskli grubu oluşturmaktadır. Risk altındaki hastalarda JIA ile ilişkili üveit taramasının ya-

pılması esastır. Erken teşhis ve tedavinin amacı, göz içi inflamasyonu en aza indirmek, böylelikle görme kaybına neden olan komplikasyonları önlemektir

Anahtar Kelimeler: romatolojik hastalıklar, üveit, komorbidite

SS-008

Ailesel akdeniz ateşinde sağlık ilişkili hayat kalitesi ölçeği'nin (fmf-qol) hastalığın bulguları ve pras skoru ile ilişkisi

Mustafa Kağan Erener[1], Taner Coşkuner[2], Kadir Ulu[2], Büşra Kaya[2], Kürşad Nuri Baydili[3], Betül Sözeri[2]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Hamidiye Tıp Fakültesi

[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Romatoloji

[3]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Hamidiye Tıp Fakültesi, Biyoistatistik ve Tıbbi Bilişim

Giriş: Ailevi Akdeniz Ateşi (AAA), özellikle akdeniz ve çevresinde yaşayan ırklarda görülen, tekrarlayan ateş, karın ağrısı, serözit ile karakterize yaşam kalitesini bozan otozomal resesif bir hastalıktır. Tekrarlayan atakların varlığı ve tıbbi tedavinin yan etkileri nedeniyle yaşam kalitesinin (QoL) tüm yönleri üzerinde olumsuz etkileri olabilen yaşam boyu süren bir hastalıktır. Bu hastalık ömür boyu ilaç kullanımı olması gerektirdiği için yaşam kalitesini de etkiler. Sağlıkla ilgili yaşam kalitesi kavramı, fiziksel semptomların, fonksiyonel durumun ve hastalığın psikolojik ve sosyal işlevsellik üzerindeki etkilerinin ölçümü olarak bilinir. Diğer kronik hastalıklarda olduğu gibi, AAA hastalarının yaşam kalitesi ile ilgili sorunlar özellikle son yıllarda önemli bir sağlık konusu haline gelmiştir. Ayrıca yaşam kalitesi konusunun ağrı, yorgunluk, anksiyete ve depresyon gibi duygudurum bozuklukları ve AAA hastaları üzerindeki etkilerini değerlendirmede güçlük yaratan uyku kalitesi gibi farklı bakış açıları vardır. Yaşam kalitesini belirleyebilmek adına AAA hastalarında kullanılmak üzere Yaşam Kalitesi Ölçeği (FMF-QoL) geliştirilmiştir.

Amaç: Ailevi akdeniz ateşi nedeniyle takip edilen çocuklarda ve adölesanlarda, AAA Sağlık İlişkili Hayat Kalitesi **Ölçeği'nin** (FMF-QoL) hastalığın bulguları ve hastalığın şiddetini belirten PRAS Skoru ile ilişkisi olup olmadığını değerlendirmek.

Bulgular: Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Romatoloji Servisi'nde en az bir yıl boyunca takip edilen 65'i kız 79'u erkek olmak üzere 144 AAA tanılı ve amiloidozu olmayan olgu çalışmaya dahil edildi. Atakların görülme yaşının medyan değeri 5 ± (0,1 – 15) bulundu. Yaşam kalitesi ölçeğinin medyan değeri 20,5 olarak hesaplandı ve %50'sinin değeri medyan skorun üstündeydi. (n=72). Atakların başlama yaşı ile yıllık atak sayısı (p=0,977) ve yaşam kalitesi puanları (p=0,157) arasında anlamlı ilişki olmadığı, atakların başlama yaşı ile PRAS arasında negatif yönlü, orta düzeyde bir ilişki olduğu (p<0,001; r=-472) tespit edilmiştir. Yıllık atak sayısı ile PRAS arasında pozitif yönlü orta düzeyde ilişki olduğu (p<0,001; r=0,441), yıllık atak sayısı ile yaşam kalitesi arasında anlamlı ilişki olmadığı (p=0,748) tespit edilmiştir. PRAS ile yaşam kalitesi arasında da yine anlamlı ilişki olmadığı (p=0,332) saptanmıştır.

Sonuç: Çocukluk çağı FMF hastalığı tüm yaşam boyunca ilaç kullanımı gerektiren ataklarla ve çeşitli sistem tutulumlarıyla seyreden bir antite olup yaşam kalitesinde önemli değişikliklere yol açmaktadır. Şimdiye kadar bu hastalara özgü yaşam kalitesini belirleyici net bir klinik karakter oluşturulmamıştır. Bu sebeple Duruöz ve arkadaşları tarafından erişkin AAA'larda kullanılan FMF-QoL ölçeğinin çocuklarda da kullanılabileceği düşünülmüş olup hastalığın bulguları ve PRAS skoru ile korelasyonu arandı. Yapılan çalışmada hastalıktan bağımsız kendini hasta hissetme ve kronik hastalık algısının da hayat kalitesi skorlarını etkileyebileceği ve bu çalışmanın daha geniş hasta sayısıyla yapılacak olan ilerleyen çalışmalara yol gösterici olacağı düşünülmektedir.

SS-009

İnkomplet Penetrans ve Atipik Klinikle Ortaya Çıkan MEFV Gen Varyantı: P369S Mutasyonu Taşıyan Ailevi Akdeniz Ateşi Olgularının Değerlendirmesi

Selen Duygu ARIK[1], Gülşah Kavrul Kayaalp[1], Nuray Aktay Ayaz[1]

[1]İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi

Giriş: Ailevi Akdeniz ateşi (AAA), tekrarlayan ateş ve serozit atakları ile karakterize otoinflamatuar bir hastalıktır. Bugüne kadar MEFV geninde 200'den fazla mutasyon bildirilmiştir. Bunlar arasında E148Q, M680I, M694I, M694V ve V726A mutasyonları Akdeniz bölgesi kökenli AAA hastalarının %70'inde klinik bulgularla ilişkili bulunan penetran varyantlardır. P369S mutasyonu ise özellikle R408Q mutasyonu ile birliktelik göstermekte olup daha çok asemptomatik bireylerde tespit edilmektedir. Bu nedenle AAA hastaları açısından klinik önemi belirsizliğini korumaktadır.

Amaç: Bu çalışmada merkezimizdeki P369S varyantı taşıyan AAA hastalarının klinik bulgularının ortaya konması ve literatürde inkomplet penetransı olduğu bildirilen bu mutasyonun AAA hastalığındaki fenotipinin belirlenmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Kesitsel retrospektif yapılan bu çalışmaya İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Romatoloji kliniğinde kasım 2022'ye kadar izlemde olan 1435 AAA olgusundan en az bir P369S alleli taşıyanlar dahil edilmiştir. Hastaların klinik bulguları, tanı yaşları, hastalık süreleri, kolşisin yanıtı ve komplikasyonları tıbbi kayıtlarından geriye dönük değerlendirildi.

Bulgular: AAA tanısı ile izlenen 1435 hastadan 38'inin (% 2,6) P369S mutasyonu taşıdığı görüldü. Hastaların 4'ünde (%10,5) P369S heterozigot mutasyonu, 10'unda (%26,3) bir penetran mutasyonla beraber P369S mutasyonu, 24'ünde (% 63,2) ise P369S/R408Q birleşik heterozigot mutasyon görüldü. Hastaların medyan yaşları, tanı yaşları ve atak başlama yaşları sırasıyla 12,0 (IQR:7,55-15-9), 72,2 (IQR:4,8-11,6) ve 5,2 (IQR:2,7-8,6) yıldı. Başvuru sırasında en sık görülen semptomlar karın ağrısı (n=36; %94,7), ateş (n=33; %86,8) ve artralji (n=22; %57,9) ve göğüs ağrısıydı (n=10; %26,3). Yirmi (%52,6) olguda ailede AAA tanısı mevcuttu ve tamamı kolşisin yanıtlıydı. Hiçbir hastada komplikasyon gelişmedi ve biyolojik ilaç tedavisi gereği olmadı. Ailesinde amiloidoz olan 1 (%2,6) hasta olmasına rağmen hastaların hiçbirinde amiloidoz gözlenmedi. İki hastada başlangıç bulguları PFAPA (Periyodik ateş, aftöz stomatit/ağız içi aft, faranjit, adenit/lenf bezi büyümesi) kliniği ile uyumluydu ve hastalık kolşisinle kontrol altına alınmıştı. P369S ile birlikte penetran mutasyonları taşıyan hastalarla taşımayan hastalar karşılaştırıldığında klinik bulgular, atak sıklığı ve tanı yaşları açısından anlamlı farklılık gözlenmedi (p>0,05).

Hastaların AAA genotip sınıflaması

Genotip	n (%)
P369S/R408Q	13 (%34,2)
P369S/Exon10	10 (%26,3)
P369S/R408Q/Exon2	6 (%15,8)
P369S/R480Q/Exon10	5 (%13,2)
P369S	4 (%10,5)

Çalışmamızdaki P369S varyant alleli taşıyan hastaların genotip sınıflamasında sayısal değerleri ve ortalamaları verilmiştir

Sonuç: Dünyada daha çok Askenazi Yahudileri arasında görülen P369S varyantının AAA kliniğindeki önemi hala aydınlatılamamıştır. İyi bilinen tam penetransa sahip M694V gibi mutasyonlarla birlikteliklerinde dahi bu hastaların dirençli seyretmediği, komplikasyon geliştirmediği ancak semptomatik olmaları nedeniyle kolşisin tedavisi almaları gerektiği görülmüştür.

Anahtar Kelimeler: ailevi akdeniz ateşi, P369S varyantı, kolşisin tedavisi

SS-010

Pediatrik İnflamatuvar Bağırsak Hastalarında Fenotipik Değişimin Değerlendirilmesi: 20 Yıllık Deneyim

Bilge Şahin Akkelle[1], Gizem Şengül[2], Engin Tutar[1], Deniz Ertem[1]

[1]Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D., Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme B.D.

[2]Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D.

Giriş: İnflamatuvar bağırsak hastalıkları (İBH)'nın yaklaşık %25'i çocukluk çağında tanı alır. Epidemiyolojik çalışmalar son yıllarda pediatrik İBH insidansında artış olduğunu göstermektedir.

Amaç: Çalışmamızda son 20 yılda tanı alan İBH hastalarımızın fenotipik özelliklerinin incelenmesi hedeflendi.

Yöntem: Ocak 2002 - Aralık 2021 yılları arasında İBH tanısı almış olan hastaların verileri geriye dönük olarak incelendi. Monogenik ve sınıflandırılamayan İBH tanılı hastalar çalışmaya dahil edilmedi. Hastaların tanı aldığı döneme göre, 2002-2011 arasında tanı alanlar Grup 1, 2012-2021arasında tanı alanlar Grup 2 olarak tanımlandı ve hastaların tanı yaşı, antropometrik özellikleri, tanıdaki hastalık lokasyonları, davranış karakterleri Paris sınıflamasına göre karşılaştırıldı.

Bulgular: Toplam 194 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların 144/194'ü (%74.2'si) son 10 yılda tanı almıştı (Grup 2). Her iki grupta da ülseratif kolit (ÜK) tanısı alan hastalar daha fazlaydı (%58 ve %57.6). Tanı yaşı ortalaması Grup 2'de Grup 1'e göre belirgin olarak daha yüksekti (12.9±2.2 yıl ve 10.3±2.1 yıl) ve aradaki fark istatistiksel olarak anlamlıydı (p=0.0001). Erken başlangıçlı (<10 yaş) İBH oranı Grup 1'de daha yüksekti (%46'ya karşı %19.5; p=0.001). Crohn hastalığı (CH) tanılı hastalarda izole ileal tutulum ve fistulizan perianal hastalık sıklığı Grup 2'de daha fazlaydı (p<0.05). CH olgularında üst gastrointestinal sistem (GİS) tutulumu Grup 2'de Grup 1'e göre (%52'e karşı %33) daha sıktı ancak fark istatistiksel anlamlılığa ulaşmadı. CH olgularında davranış karakteri ve orta-ağır şiddetteki hastalık aktivitesi açısından gruplar arasında fark saptanmadı. ÜK tanılı hastalarda grup 1'de sol kolon tutulumu (%46'ya karşı %23; p=0.02), Grup 2'de ise pankolit ön plandaydı (%47.5). Grup 2'deki ÜK hastalarında orta/ağır hastalık aktivitesi sıklığı Grup 1'e göre daha fazlaydı (p=0.02). Gruplar arasında vücut kitle indeksi ile yaşa göre boy/ağırlık z skorları ve ekstraintestinal bulgu sıklığı açısından istatistiksel fark saptanmadı.

Sonuç: Verilerimize göre; son 10 yılda İBH tanısı alan hasta sayımızda belirgin artış olmuştur. Son dekatta tanı alan Crohn hastaları yaşça daha büyük, ileal tutulumu daha sık olan, yüksek sıklıkta üst GİS ve perianal tutulum gösteren fenotipteydiler. Son 10 yılda tanı alan ÜK hastalarında ekstensif/pankolitin daha sık olduğu ve hastaların daha şiddetli hastalık aktivitesiyle başvurdukları görülmüştür. Hastalarımıza ait bulgular, son yıllarda pediatrik İBH fenotipinde değişkenlik olduğuna işaret etmektedir.

Anahtar Kelimeler: Pediatrik, İnflamatuvar Bağırsak Hastalığı, Fenotip, Değişim

SS-011

Çölyak Hastalığı Tanısında Serolojik Tetkikler ile Tanı Koymanın Biyopsi Sonuçlari ile Karşılaştırılması

Beyzanur Yılmaz[1], Zeren Barış[2], Müberra Canbaz[1], Yusuf Aydemir[2]

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

[2] Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı

Çölyak hastalığı, gluten içeren buğday, arpa, çavdar ve yulafın tüketilmesi ile tetiklenen ve immun mekanizma ile oluşan enteropatidir.

KLİNİK BULGULAR

Gastrointestinal

- ✓ kronik veya aralıklı ishal/ kabızlık/karın ağrısı
- ✓ tekrarlayan mide bulantısı ve/veya kusma
- ✓ Karın şişliği

Ekstraintestinal Semptomlar :

- ✓ Kilo kaybı
- ✓ gecikmiş puberte, amenore
- ✓ sinirlilik, kronik yorgunluk
- ✓ nöropati
- ✓ artrit/artralji
- ✓ kronik demir eksikliği anemisi
- ✓ azalmış kemik mineralizasyonu,
- ✓ Tekrarlayankırıklar
- ✓ tekrarlayan aftöz stomatit
- ✓ dermatit herpetiformis tipi döküntü
- ✓ diş problemleri
- ✓ anormal karaciğer fonksiyon testleri

Tanı için

- Çölyak seroloji (IgA ve DTG IgA) ile tarama yapılmakta
- Taramada pozitif saptanan hastalar endoskopik olarak duodenum 1 ve 2. kısımlardan alınan biyopsiler ile değerlendirilmektedir.
- Çölyak hastalığında ince barsak mukozasının histopatolojik değerlendirilmesi Marsh sınıflamasına göre yapılmaktadır.
- 2020 yılı Avrupa Pediatrik Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Derneği (ESPGHAN) kılavuzlarına göre doku transglutaminaz IgA (dTG-IgA) normalin üst sınırının >10 katı olan ve ayrı bir kan örneğinden bakılan anti-endomisyum antikor IgA (EMA-IgA) saptanan hastalarda endoskopi yapılmadan çölyak tanısı koyulabilmektedir.

TEDAVİ

Günümüzde tek tedavisi ömür boyu sıkı glutensiz diyet uygulanmasıdır. Bu nedenle doğru tanı önem taşımaktadır.

AMAÇ

Çalışmamızda ESPGHAN kriterlerine göre endoskopisiz tanı kriterlerini karşılayan fakat merkezimizde endoskopi yapılarak tanı almış hastaların endoskopik ve histopatolojik bulgularını, yeni kriterlerin pratikte uygulanabilirliğini değerlendirmeyi amaçladık.

GEREÇ VE YÖNTEMLER

• Ağustos 2017- Ağustos 2022 tarihleri arasında Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı'nda çölyak ön tanısı ile endoskopi yapılan 110 hastanın verileri retrospektif olarak incelendi.

• Endoskopi yapılan 110 hastanın 33'ünün tanı anında dTG-IgA normalin üst sınırının >10 katı ve farklı zamanda çalışılan EMA-IgA pozitif saptanmıştı.

• Bu hastaların yaş, cinsiyet, şikayetleri, farklı zamanlardaki EMA ve dTGA düzeyleri, endoskopi sonuçları, rutin olarak alınan özefagustan 1, korpustan 1, antrumdan 1, bulbustan 1, duodenumdan alınan 4 parça patoloji sonuçları kaydedildi.

BULGULAR

• Çalışmaya 33 hasta dahil edildi.

• Hastaların 15'i(%45.5) kız, 18'i (%54.6) erkekti.

• Ortalama yaşları 8.94 yaştı (min-maks: 2-17 yaş).

• Hastaların 12'si (%36.4) büyüme geriliği, 5'i (%15.1) karın ağrısı, 4'ü (%12.1) kabızlık, 4'ü (%12.1) kusma, 2'si (%6.1) ishal ile başvurmuştu; 8 hasta (%24.2) ailede çölyak olması dolasıyla tarama amaçlı tanı almıştı.

• Endoskopik olarak 25'inde (%75.8) duodenum mukozasında atrofi, 7'sinde (%21.2) antral gastrit, 1'inde (%3) midede bezoar saptandı. Duodenal biyopsilerde Marsh-Oberhuber sınıflamasına göre hastaların 7'sinde (%21.2) Tip 3A, 14'ünde (%42.4) Tip 3B, 11'inde (%33.3) Tip 3C ile uyumlu çölyak bulguları vardı.

• Biyopsilerdeki çölyak bulgularına ek olarak, hastaların 4'ünde (%12) duodenumda gastrik metaplazi, 3'ünde (%9.1) *Helicobacter pylori* enfeksiyonu, 1'inde (%3) lenfositik gastrit, 1'inde (%3) eozinofilik özofajit saptandı.

• Bir hastanın biyopsisi Marsh Evre 1 ile uyumlu bulunup, potansiyel çölyak tanısı almış, takibinde dTG-IgA'sı 61.4 IU/ml'e kadar gerilemiştir. Aktif şikayeti olmayan hasta diyetsiz izlenmektedir.

TARTIŞMA

Çalışmamız neticesinde çölyak hastalığı tanısının klinik, endoskopik, serolojik ve histopatolojik birliktelik ile konulması gerektiğini düşünmekteyiz. Korelasyonun önemini vurgulama nedenimiz ise; literatürde çok sayıda çalışmanın ve metaanalizlerin de bildirdiği üzere çölyak hastalığının tanısında endoskopik biyopsilerin değerlendirilmesi ve histopatolojik tanının daha kıymet olduğunun saptanmasıdır. Literatüre bakıldığında seroloji testleri kullanılırsa, nüfusun dörtte üçünde biyopsiler gereksiz olacağı saptanmış. Çünkü çalışmalarda sağlıklı hastalar baskındı ve testin yüksek özgüllüğü çölyak hastalığını dışlamak ve biyopsilerden kaçınmak için yeterli olacaktır. nFakat yalnızca çölyak hastalarına odaklanarak yapılan çalışmalarda, hastaların %23'ünün çölyak hastalığını doğrulamak veya dışlamak için endoskopi yapılması gerekeceği saptanmış. Yapılan başka bir çalışmada TGA-IgA titreleri ≥10× ULN olan 555 asemptomatik çocuktan alınan verilerin analizinde, 552'sinde tanısal ince barsak biyopsisi vardı, 520'sinde (%94,2) Marsh sınıf 2 veya 3 duodenal lezyona sahip olduğu görülmüştür.Bununla birlikte, biyopsiden kaçınmanın, özellikle bir endoskopinin ortaya çıkarabileceği semptomatik hastalarda ek patolojileri gözden kaçırma riskinin olduğunu unutulmamalıdır.

Çalışmamızda da hastalarımızın 9'unda (%27.1) biyopsilerinde çölyak bulgularına ek bulgular saptadık. Dokuz hastamızın ;

- 4'ünde (%12) duodenumda gastrik metaplazi,
- 3'ünde (%9.1) *Helicobacter pylori* enfeksiyonu,

- 1'inde (%3) lenfositik gastrit,
- 1'inde (%3) eozinofilik özofajit saptandı.

Hastalarımızdan 1'inde eozinofilik özofajit saptanmıştır. Hastamıza biyopsisiz tanı kriterleri ile tanı konulması ,endoskopi yapılmaması halinde eozinofilik özofajit tanısını atlanmış olacağı aşikardır. dTGA-IgA ve histopatoloji arasındaki uyumsuz sonuçlar, biyopsilerin yeniden değerlendirilmesini gerektirebilir. Histolojik değişiklik olmayan/hafif (Marsh 0/I) ancak doğrulanmış otoimmünite olan hastalar yakından takip edilmelidir. Çalışmamızda bir hastanın biyopsisi Marsh Evre 1 ile uyumlu bulunup, potansiyel çölyak tanısı almış, takibinde dTG-IgA'sı 61.4 IU/ml'e kadar gerilemiş, HLA-D2Q analizi heterozigot pozitif saptanmıştı. Şu anda şikayeti olmadan diyetsiz izlenmektedir. Sonuç olarak ; seroloji testlerinde pozitif sonuçları olan hastalar bir pediatrik gastroenteroloğa/uzmana yönlendirilmelidir. bdTGA-IgA 10 katın altında pozitif olan çocuklarda ise çölyak hastalığı tanısını gözden kaçırmamak için endoskopi yapılarak biyopsi örnekleri alınmalıdır. Ülkemizde çölyak hastalığı tanısının pediatrik gastroenteroloji kliniklerinde serolojik ve histopatolojik korelasyon ile konulması gerektiğini düşünmekle birlikte, endoskopisiz tanının rutin olarak uygulanabilmesi için daha geniş çalışmalara ihtiyaç duyulmaktadır.

SS-012

Peptik Ülser: Çölyak Hastalarında Daha mı Sık?

Simge Bülbül Bilgin[1], Nevzat Aykut Bayrak[1]

[1]SBÜ Zeynep Kâmil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

Giriş: Çölyak hastalığı (ÇH), özellikle ince bağırsağın tutulduğu immün-aracılı bir hastalıktır. Son yıllarda ÇH olgularında peptik ülser (PÜ) sıklığında artış olduğu gösterilmişse de, çocukluk çağında veriler sınırlıdır.

Amaç: Çalışmamızın amacı da, hastanemizde tanı alan ÇH olgularında PÜ sıklığının araştırılmasıdır.

Yöntem: Hastanemiz Pediatrik Gastroenteroloji Bölümü'nde Ocak 2019-2021 tarihleri arasında herhangi bir nedenle tanısal amaçla özofago-gastro-duodenoskopi (ÖGD) yapılan olguların verileri retrospektif incelendi. ÇH tanısı laboratuar ve histopatolojik olarak konuldu. ÇH olan (ÇH grubu) ve olmayan (kontrol grubu) olguların endoskopik, histopatolojik ve klinik özellikleri kaydedildi. Acil endoskopi gereken olgular, bilinen ağır nörolojik, kardiyak, pulmoner, gastrointestinal, hepatik, renal ve metabolik hastalığı olan olgular ve verileri eksik olan olgular çalışma dışı tutuldu.

Bulgular: ÖGD yapılan toplam 1286 olgunun 944'ü çalışma koşullarını karşılıyordu (ortalama yaş: 11,07±4,88 yıl, %58,8 kız, 96 ÇH olgusu). ÇH grubu ile kontrol grubu arasında cinsiyet açısından fark yoktu (sırasıyla, %65,6 vs. %58 kız, p>0,05), ancak yaş farkı mevcuttu (sırasıyla, 8,65±4,96 vs. 11,35±4,80 p<0,05). ÖGD sonucunda olguların %11,4'ünde (n:108) peptik ülser saptandı. Bu olguların 7'si ÇH, 101'i kontrol grubundaydı ve iki grup arasında ülser gelişimi açısından anlamlı fark saptanmadı (p>0,05). Her iki grupta da yaş arttıkça peptik ülser görülme sıklığının arttığı gözlendi (r2: 0,68, p<0,05).

Sonuç: Çölyak hastalığı olgularında peptik ülser sıklığının herhangi bir nedenle ÖGD yapılan olgularla benzer sıklıkta olduğu saptandı. Olguların yaşı arttıkça PÜ görülme sıklığının da arttığı görüldü.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, Çölyak Hastalığı, Peptik Ülser

SS-013

Eroziv Özofajiti Olan Çocuklarda Beslenme Durumunun Değerlendirilmesi

Özge Işitan[1], Salih Demirhan[1], Nevzat Aykut Bayrak[2]

[1]SBÜ Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

[2]SBÜ Zeynep Kâmil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Bölümü

Giriş: Gastroözofageal reflü (GÖR) semptomlarının yoğunluğu, her zaman özofagus mukozal hasarının derecesini doğrudan yansıtmaz. Özofagus hasarının değerlendirilmesinde özofago-gastro-duodenoskopi (ÖGD) ve biyopsi kıymetlidir. Özofajitin endoskopik değerlendirilmesi çocukluk çağında geçerliliği gösterilmiş bir endoskopik sınıflandırma sistemi olmadığından sıklıkla özneldir, ancak pratikliği ve yaygınlığı nedeniyle Los Angeles (LA) sınıflandırmasından yararlanılmaktadır.

Amaç: Amacımız, eroziv özofajitli çocukları beslenme durumlarına göre değerlendirmektir.

Yöntem: Ocak 2019-2021 arasında, merkezimizde herhangi bir nedenle ÖGD yapılan çocuklar çalışmaya alındı. Eroziv özofajit varlığı, mukozal hasarın LA sınıflamasına göre derecelendirilmesiyle belirlendi. ÖGD günü kilo ve boy ölçüldü, vücut kitle indeksi (VKİ) ile z-skorları hesaplandı. Yemek borusunda mukozal anormallik olmayan hastalar kontrol grubunu oluşturdu. Çalışma dışı kalma kriterleri: 72 aydan küçükler, kronik hastalıklar (örneğin konjenital, renal, kardiyak, nörolojik, metabolik hastalık, inflamatuvar bağırsak hastalığı ve çölyak hastalığı), ÖGD öncesi anti-asit tedavisi, yetersiz hasta verileri.

Bulgular: Çalışma süresi boyunca yapılan toplan 1286 ÖGD'den 986'sı çalışmaya alındı (ortalama yaş: 11,64 ±4,7 yıl, %49,3 kız). Eroziv özofajit sıklığı %9,4'tü (n=93, %39,8 kız ortalama yaş: 12,8±4,22 yıl, 51 LA evre A özofajit, 24 LA evre B özofajit, 18 LA evre C/D özofajit hastası). Çalışma ve kontrol grupları arasında yaş farkı yoktu ancak eroziv özofajit grubunda erkekler çoğunluktaydı ($p<0,05$). Çalışma ve kontrol grubunun ortalama VKİ z-skorları, sırasıyla 0,04±1,76 ve 0,48±0,92 idi. VKİ z-skorunun ortanca, minimum ve maksimum değerleri çalışma grubunda sırasıyla -0,11, -4,21 ve 4,45 idi. Eroziv özofajiti olan çocuklar arasında VKİ z-skoru 21 vakada <-2SDS, 42 vakada normal ve 30 vakada >2SDS idi. Yaş ve cinsiyete göre düzeltme yapıldıktan sonra, ileri evre özofajit, yetersiz beslenme (r2:0,72, $p<0,01$) ve obezite (r2:0,54 $p<0,01$) ile pozitif korelasyon gösterirken, normal büyümeyle anlamlı korelasyon yoktu (r2:0,2, $p>0,05$)

Sonuç: Çalışmamızda Los Angeles sınıflandırmasına göre derecelendirilen eroziv özofajit, yetersiz beslenen ve aşırı kilolu olan olgularda önemli ölçüde yaygındı. Malnutrisyonu olan tüm çocuklar eroziv özofajit açısından dikkatli değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, Eroziv Özofajit, Malnutrisyon, Obezite

SS-014

Ege Bölgesinde Üst Gastrointestinal Sistem Endoskopisi Yapılan Çocuk Ve Adolesanlarda Helıcobacter Pylori Sıklığı

Sultan Aslınur Hazan[1], Tuğba Gürsoy Koca[2], Halil Kocamaz[3]

[1]Pamukkale Üniversitesi Hastanesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

[2]Pamukkale Üniversitesi Hastanesi Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı

[3]Gaziantep Cengiz Gökçek Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi

GİRİŞ

Helicobacter pylori bakterisi ilk olarak 1983 yılında Robin Warren tarafından tespit edilmiştir. Gelişmekte olan ülkelerde *H. Pylori* sıklığı gelişmiş ülkelere göre fazladır. *H. pylori* tanısında en duyarlı yöntemler mide biyopsi örneklerinde bakterinin gösterilmesi ve kültürle üretilmesidir. Ülkemizde çocuklardaki *H. Pylori* sıklığının %53-78 oranında olduğu gösterilmiştir. Çalışmamızın amacı Ege bölgesinde üst gastrointestinal sistem endoskopisi yapılan çocuklardaki, *H.pylori* sıklığını belirlemek, klinik yakınmalarla ve histopatolojik bulgularla ilişkilendirmektir.

GEREÇ VE YÖNTEM

Pamukkale Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi çocuk gastroenteroloji kliniğine 1 Ocak 2016-31 Aralık 2019 tarihleri arasında başvuran ve üst GİS endoskopisi yapılan 0-18 yaş aralığındaki çocukların verileri retrospektif olarak değerlendirildi. Hastalara ait yaş, cinsiyet, yakınma, endoskopi bulguları, histopatoloji tam kan sayımı ve biyokimyasal parametreleri mevcut bilgilerinden elde edildi. Üst GIS endoskopisi yapılarak biyopsi örneği alınan hastalar çalışmaya dahil edildi. *H. pylori* değerlendirmesi için histokimyasal olarak modifiye giemsa boyası kullanıldı. Olgularda *H. pylori* varlığı ve şiddeti, kronik inflamasyon, aktivite, atrofi, intestinal metaplazi histopatolojik olarak incelendi. Olgularda, *H. pylori* yoğunluğu yok (0), hafif (+1), orta (+2), şiddetli (+3) olarak sınıflandırıldı. Verilerin istatistik analizi SPSS 22.0 programı kullanılarak yapıldı. Gruplar arası karşılaştırmalar için ki-kare testi kullanıldı ve $p<0.05$ anlamlı kabul edildi. Çalışmaya başlamadan önce etik kurul onayı alındı.

BULGULAR

Çalışma grubunu oluşturan 300 olgunun 191 (%63,7)'i kız, 109 (%36,3)'i erkek olup, yaş ortalaması 11,8 ±4,5 yıl idi (yaş aralığı 0-18 yaş). Seksen bir olguda (%27) değişik şiddetlerde *H. Pylori* pozitifliği saptandı. *H. pylori* saptanan olguların 50 (%62)'si kız, 31 (%38)'u erkekti. Toplam endoskopi yapılan hastaların içinde 31'inde(%10,3) hafif (+1), 23(%7,7)ünde orta (+2) ve 27(%9)sinde şiddetli (+3) *H. pylori* pozitifliği izlendi. İntestinal metaplazi ve atrofi hiçbir hastada izlenmedi. Bu yüzden *helicobacter pylori* pozitifliği ile ilişki kurulamadı.

Olguların Cinsiyete Göre Dağılımı

N		Olgu sayısı		H. pylori pozitifliği		
		%	n	%	P	
Cinsiyet	Kız	191	%63,7	50	%61,7	>0,05
	Erkek	109	%36,3	31	%38,2	

H. pylori şiddeti yaş gruplarına göre değerlendirildiğinde istatistiksel olarak anlamlı ilişki saptanmadı($p>0.05$).

Olguların Yaşa Göre Dağılımı

		Olgu sayısı		H. pylori pozitifliği	
		n	%	n	%
Yaş Grubu	0-6 yaş	48	%16	6	%2
	6-12 yaş	86	%28,7	17	%5,6
	13-18 yaş	166	%55,3	58	%19,3

Olguların endoskopi endikasyonları ve endoskopi sonuçlara olguların arasında ve *helicobacter pylori* pozitif olgular arasında istatistiksel olarak değerlendirildi.

Olguların Endoskopi Yapılma Endikasyonları ve Endoskopik Bulguları

		Olgu sayısı		H. pylori pozitifliği		
		n	%	n	%	*p*
Yakınma	Karın ağrısı	159	%53	48	%60	>0,05
	Bulantı	35	%10,7	15	%18,5	>0,05
	Kusma	50	%16,7	14	%17,2	>0,05
	Kilo Alamama	32	%10,7	6	%7,4	>0,05
	Çölyak şüphesi	50	%16,7	9	%11,1	**<0,05**
	Diyare	10	%3,3	3	%3,7	>0,05
	GİS kanama	19	%6,3	3	%3,7	>0,05
	Dispepsi	40	%13,3	12	%14,8	>0,05
Histopatolojik Bulgu	Gastrit	201	%68	66	%81,4	**<0,05**
	Gastrik ülser	10	%3,3	3	%3,7	>0,05
	Duodenit	29	%9,7	7	%8,6	>0,05
	Özofajit	26	%8,7	8	% 9,8	>0,05
	LES yetmezliği	18	%6	5	%6,1	>0,05
	Çölyak hastalığı	52	%17,3	10	%12,3	>0,05
	Normal	31	%10,3	4	%4,9	>0,05

Endoskopi sonucu gastrit saptanan olgular sıklıktaydı(%68). Gastrit sonucu olan olgular kendi içinde tekrar alt gruplara ayrıldı. *Helicobacter pylori* pozitif olgular kendi arasında oranlandı.

Endoskopi Histopatolojik Bulgusu Gastrit Saptanan Olgular

	Olgu Sayısı		H. pylori Pozitifliği	
	n	%	n	%
Pangastrit	75	25	26	32
Korpus ve Antrumda Gastrit	64	21,3	6	7,4
Antral Gastrit	37	12,3	9	11
Korpus ve Antrumda Nodüler Gastrit	14	4,6	14	17,2
Nodüler Pangastrit	7	2,3	7	8,6
Antral Nodüler Gastrit	4	1,3	4	4,9

TARTIŞMA

Ülkemizde *H. pylori* sıklığı gelişmekte olan ülkelerle benzerdir. Kara ve arkadaşlarının çalışmasında *H. pylori* sıklığını %59.8 olarak bildirmişlerdir. Elazığ'da Özbey ve arkadaşlarının çalışmasında %63.2 oranında *H. pylori* pozitifliği saptanmıştır. İstanbul'da Emiroğlu ve arkadaşlarının çalışmasında, %35 oranında *H. pylori* pozitifliği bildirilmiştir. Çalışmamızda *H. Pylori* pozitifliğini %27 olarak saptadık.

Urfa bölgesinde yapılan çalışmada endoskopi yapılma nedenleri arasında büyüme geriliği, çölyak hastalığı şüphesi ve karın ağrısı bulunmaktaydı. Arik ve arkadaşlarının çalışmasında endoskopi yapılma sebebi en sık karın ağrısı ve çölyak hastalığı şüphesiydi. Çalışmamızda en sık endoskopi endikasyonu kronik karın ağrısıydı (%53'ünde

sebep). Ancak çalışmamızda *H. pylori* pozitif vakaların %60'ında karın ağrısı şikayeti vardı.

Aydoğdu ve arkadaşlarının İzmir'de çölyaklı hastada yaptıkları çalışmada, *H. pylori* sıklığının %21.8 oranında olduğu bildirilmiştir. Çalışmamızda *H pylori* pozitif vakalardaki çölyak hastalığı sıklığı %12'iydi.

Deveci ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada endoskopik olarak gastrit saptanan olguların %75,3'ünde *H. pylori* pozitif saptanmıştır. Çalışmamızda gastrit saptanan vakaların %31,8'inde *H. pylori* pozitif saptanmıştır. Buna göre, *H. pylori* pozitifliği ile gastrit varlığı arasında anlamlı ilişki bulundu. Motamed ve arkadaşları *H. pylori* pozitif olgularda %24.8 oranında gastrit ve %47.4 oranında ise midede nodülarite bildirmişlerdir. İstanbul ve çevre illeri kapsayan çalışmada, *H. pylori* enfeksiyonu pozitif olgularda yüksek oranda antral gastrit bildirilmiş. Çalışmamızda *H. Pylori* pozitif saptanan vakaların %81,4'ünde(66) nodüler gastrit saptanmıştır. Deveci ve arkadaşlarının çalışmasında mide ülserli olguların %80'inde, duodenal ülserli olguların %66,7'sinde *H. pylori* pozitifliği saptanmıştır. Koca ve arkadaşları mide ülserli hastaların %40'ında, duodenal ülserli hastaların ise %71,5'inde *H. pylori* pozitifliği saptamıştır. Çalışmamızda mide ülseri olan hastaların % 30 unda, duodenal ülseri olan hastaların % 24'ünde *H. Pylori* pozitif saptanmıştır.

H. Pylori enfeksiyonun çocukluk yaş grubunda kazanıldığı düşünülür. Erken tanı ve tedavi oldukça önemlidir. Çalışmalar *H. pylori* bölgelere göre değişiklik gösterdiğini, ülkemizin batısında nispeten daha düşük olduğunu göstermektedir. *H. pylori*'nin özelikle gastrik kanserde ana etiyolojik faktör olması nedeniyle eradikasyonu mutlaka yapılmalıdır.

Sonuç olarak bölgemizde çocuk ve adölesanlarda en yaygın üst GİS endoskopisi endikasyonu kronik karın ağrısıdır. Üst GIS endoskopisi yapılan çocuklarda *H. Pylori* sıklığı %27 olarak bulunmuştur

SS-015

Uzamış febril miyalji görülen ailevi Akdeniz ateşi hastalarının özellikleri

Pınar Özge Avar Aydın[1], Zeynep Birsin Özçakar[1]

[1]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

Giriş: Ailevi Akdeniz ateşinin klasik bulguları; tekrarlayan ve kısa süreli ateş, karın ağrısı, göğüs ağrısı ve artrittir. Uzamış febril miyalji hastalığın ilk bulgusu olarak veya hastalık seyrinde nadir olarak görülebilmektedir. Beş günden uzun süren ateş, ağır miyalji ve belirgin akut faz yanıt yüksekliği uzamış febril miyaljinin temel bulgularıdır. Pediyatrik hasta popülasyonunda uzamış febril miyalji nadir görüldüğünden özellikleri tam tanımlanmamıştır.

Amaç: Bu çalışmada uzamış febril miyalji görülen ailevi Akdeniz ateşi hastalarının demografik, klinik ve laboratuvar özelliklerinin incelenmesi amaçlanmıştır. Ek olarak, çalışma grubundaki diğer hastalarla farklılıkları değerlendirilmiştir.

Gereç ve Yöntem: Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Romatoloji Bilim Dalı'ndan son 5 yılda (2016-2021) ailevi Akdeniz ateşi tanısı ile en az 6 ay takipli hastalar çalışmaya alındı. Ailevi Akdeniz ateşi tanısı Türk Pediatrik Tanı Ölçütlerine göre konulmuştu. Veriler elektronik hasta dosyalarından alınarak retrospektif olarak analiz edildi.

Bulgular: Ailevi Akdeniz ateşi tanısıyla izlenen 539 hastadan 10'unda (6'sı kız) uzamış febril miyalji görüldü (%1,9). Hastaların %30'u uzamış febril miyalji sonrası ailevi Akdeniz ateşi tanısı almıştı. Tümünde beş günü geçen ateş ve miyalji veya artralji görülmüştü ve ortalama ateş süresi 11,67 ± 4,77 gündü (5-20). Hastalarda benzer klinik bulgulara neden olabilecek vaskülitler, enfeksiyöz ve diğer nedenler dışlanmıştı. Başvuruda ortanca C-reaktif protein 104,20 mg/L (66,80-447,00), eritrosit çökme hızı 90,00 mm/sa (17,00-130,00), serum fibrinojen düzeyi 5,29 g/L (3,46-10,49), lökosit sayısı 6.100/mm^3 (6.010-26.300) ve trombosit sayısı 420.000/mm^3 (229.000-541.000) bulundu. Hastaların %30'una kolşisin başlanmış, %40'ında kolşisinin dozu artırılmış, %50'sine steroid, %30'una steroid dışı antienflamatuvar ilaçlar başlanmıştı. Bir hastaya uzamış febril miyalji sonrası kolşisine yetersiz yanıtlı ailevi Akdeniz ateşi tanısıyla IL-1 karşıtı ilaç başlanmıştı. Uzamış febril miyalji görülen hastalar, diğer hastalar ile karşılaştırıldığında (Tablo 1); göğüs ağrısı, akut artrit, erizipel benzeri eritem, homozigot M694V mutasyonu, IL-1 karşıtı ilaç kullanım sıklıkları istatistiksel olarak anlamlı daha yüksek bulundu (p<0,02). Hastaların son kolşisin dozları sınırda anlamlı daha yüksekti (p=0,05).

Sonuç: Uzamış febril miyalji çocukluk çağında ailevi Akdeniz ateşinin nadir bir klinik bulgusudur. Hastalığın ilk bulgusu olabilir. Uzamış ateş, şiddetli miyalji ve belirgin akut faz yanıt yüksekliği olan hastalarda ayırıcı tanıda akla gelmelidir. Diğer ailevi Akdeniz ateşi tanılı hastalarla kıyaslandığında, uzamış febril miyalji görülen hastaların daha ağır AAA hastalık fenotipi gösterdikleri belirlenmiştir.

Tablo 1. Uzamış febril miyalji görülen hastalar ile çalışma grubundaki hastaların karşılaştırılması*

	UFM Olan Grup n: 10 (%)	**UFM Olmayan Grup n: 529 (%)**	***p değeri***
AAA şikayet başlangıç yaşı, yıl	3,18 ± 2,34	3,70 ± 3,66	0,854
AAA tanıda gecikme süresi, yıl	2,65 ± 3,47	3,18 ± 2,97	0,305
AAA yakınmaları			
Ateş	10 (100,0)	490 (92,5)	0,367
Karın ağrısı	10 (100,0)	464 (87,5)	0,234
Göğüs ağrısı	7 (70,0)	126 (23,8)	**<0,001**
Akut artrit	6 (60,0)	132 (24,9)	**0,012**
Erizipel benzeri eritem	3 (30,0)	43 (8,1)	**0,014**
Homozigot M694V mutasyonu	7 (70,0)	154 (29,1)	**<0,001**
Son kolşisin dozu, mg/m^2/gün	1,08 ± 0,20	0,94 ± 0,21	**0,050**
IL-1 karşıtı ilaç kullanımı	3 (30,0)	29 (5,5)	**0,001**

* n (%) veya ortalama ± standart sapma

AAA: ailevi Akdeniz ateşi, UFM: uzamış febril miyalji

SS-016

Çölyak Hastalığında Boya Göre Düzeltilmiş Kemik Mineral Dansitesi

Aylin Yücel[1]

[1]Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı

Giriş: Çölyak hastalığı, genetik olarak duyarlı kişilerde glutene maruziyetle ortaya çıkan, ince bağırsağın kronik inflamasyonu ile karakterize otoimmün bir hastalıktır. Kemik oluşumu için gerekli besin öğelerinin malabsorbsiyonu, sekonder hiperparatiroidi, proinflamatuvar sitokinlerin artışı gibi birçok faktör nedeniyle kemik mineralizasyon kusurları eşlik edebilir (1).

Çocukluk döneminde ulaşılan pik kemik kütlesi, bireyin gelecekteki kemik sağlığının önemli bir göstergesidir. Bu dönemde yetersiz kemik mineralizasyonu, yetişkin dönemde osteoporotik kırık riskini artırabilir (2).

DXA, kemik mineral dansitesini (KMD) ölçerek çocuklarda ve ergenlerde kemik mineralizasyonunu değerlendirmek için tercih edilen yöntemdir. Başlıca sınırlaması, alansal KMD'nin ölçülmesidir. Hacimsel KMD'yi ölçmediğinden DXA ile ölçülen kemik mineralizasyonu, kemik boyutundan etkilenir. Bu nedenle boy kısalığı varlığında kemik mineralizasyonunu olduğundan daha yetersiz gösterebilir (3)

Boy kısalığı çölyak hastalığında sık karşılaşılan problemlerden birisidir. Çalışmanın amacı çölyaklı çocuklarda KMD z-skor ve boya göre düzeltilmiş KMD z-skor değerlerini karşılaştırmaktır.

Yöntem: 2019-2022 yılları arasında Meram Tıp Fakültesi çocuk gastroenteroloji kliniğinde çölyak hastalığı tanısı konulmuş, 5-18 yaş arası 105 çocuk dahil edildi. KMD'ni etkileyebilecek Tip1 diyabet, hipotiroidi gibi ek hastalıkları olan 21 çocuk ve gecikmiş pubertesi olan 13 çocuk çalışmadan çıkartıldı. Dahil edilme kriterlerini karşılayan 71 hastanın yaş, cinsiyet, boy, kilo, vücut kitle indeksi, diyet öncesi tüm vücut DXA ölçümleri, serum kalsiyum, fosfor, alkalen fosfataz, parathormon ve 25-hidroksivitamin D düzeyleri retrospektif olarak değerlendirildi. KMD z-skor ve KMD boya göre düzeltilmiş z-skor (height adjusted z-score=HAZ) değerleri hesaplandı (https://zscore.research.chop.edu/calcpedbonedens.php). Z-skor <-1.0 osteopeni, <-2 osteoporoz olarak tanımlandı.

Bulgular: Dahil edilme kritelerini karşılayan 71 olgunun, yaş ortalaması 10.47±3.88 ve kız cinsiyet çoğunluktaydı (%66.2). Olguların %29.6'sında (n=21) boy kısalığı mevcuttu. Hastaların demografik, laboratuvar ve histopatolojik özellikleri Tablo1'de gösterilmiştir.

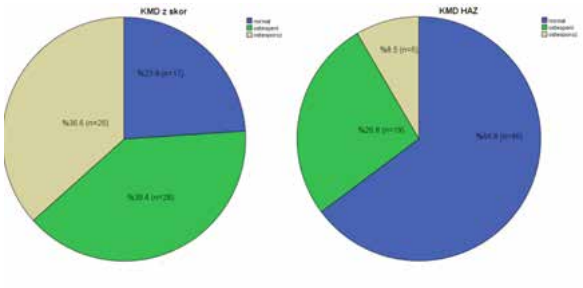
Tablo 1. Demografik, klinik ve laboratuvar özellikler

Ortalama±SS		
Yaş	yıl	10.47±3.88
Ağırlık SDS		-2.11±1.23
Boy SDS		-2.12±0.80
BMI SDS		-1.01±1.01
Kalsiyum	mg/dl	9.39±1.08
Fosfor	mg/dl	4.91±1.05
Alkalen Fosfataz	IU/L	220±128
Paratioid hormon	pg/ml	41.19±26.26
Vitamin D	ng/ml	16.06±8.89
	N (%)	
Cinsiyet	Kız	47 (%66.2)
	Erkek	24 (%33.8)
Doku transglutaminaz IgA	>200	60 (%84.5)
	100-200	11 (%15.5)

Histopatoloji	Marsh Evre 3a	5 (%7)
	Marsh Evre 3b	34 (%47.9)
	Marsh Evre 3c	33 (%46.5)

Olguların KMD z-skor değerleri (1.62 ±0.99) boya göre düzeltilmiş KMD z-skor değerlerine (-0.68±0.92) göre istatistiksel olarak anlamlı derecede daha düşüktü. Sadece yaşa ve cinsiyete göre düzeltilmiş KMD z-skor değerlendirildiğinde olguların %39.4'ünde (n=28) osteopeni, %36.6'sında (n=26) osteoporoz saptandı. Boya göre düzeltildiğinde olguların %26.8'inde (n=19) osteopeni ve %8.5'inde (n=6) osteoporoz tespit edildi (Şekil 1).

Şekil 1. KMD z skor ve KMD HAZ değerlerine göre sınıflama



Boy kısalığı olan ve olmayan gruplar KMD z skor ve KMD HAZ'a göre karşılaştırıldığında, boy kısalığı olan grupta boya göre düzeltilmiş KMD z skor değeri anlamlı derecede daha yüksekti. Boy kısalığı olmayan grupta da boya göre düzeltilmiş KMD z skor değerleri daha yüksekti, ancak fark istatistiksel olarak anlamlı değildi (Tablo2).

Tablo 2. Boya göre KMD z skor ve KMD HAZ

	KMD z skor	KMD HAZ	p değeri
Boy SDS Normal	-1,50±0,96	-0,71±1,02	0,78
Boy < -2 SDS	-1,91±0,92	-0,65±0,84	**0.02**

Tartışma ve Sonuç

Çalışmamızda, boy uzunluğu hesaba katıldığında daha az sayıda hastanın osteoporoz ve osteopeni tanısı aldığını saptadık. Literatürde çölyak hastalarında osteoporoz prevalansı %9-72 gibi oldukça geniş bir yelpazede bildirilmiştir (4). Bunun nedeninin boya göre düzeltilmiş değerlerin kullanılmaması olabileceğini düşünmekteyiz. Çölyak hastalığında boya göre düzeltmiş KMD kullanılarak yapılacak prevelans çalışmalarına ihtiyaç vardır.

Kaynaklar

1- Larussa T, Suraci E, Nazionale I, Abenavoli L, Imeneo M, Luzza F. BoneMineralization in Celiac Disease. Gastroenterol Res Pract 2012;2012:198025.

2- Fouda MA, Khan AA, Sultan M, Rios LP, McAssey K, Armstrong D. Evaluation and management of skeletal health in celiac disease: position statement. Can J Gastroenterol 2012;26(11):819-29.

3- Schoenau E, Land C, Stabrey A, Remer T, Kroke A. The bone mass concept: problems in short stature. Eur J Endocrinol. 2004;151(Suppl 1):S87-S91.

4- Fedewa MV, Bentley JL, Higgins S, Kindler JM, Esco MR, MacDonald HV. Celiac Disease and Bone Health in Children and Adolescents: A Systematic Review and Meta-Analysis J Clin Densitom 2020;23(2):200-211.

SS-017

Besin Proteini İlişkili Proktokolit, Enteropati ve Enterokolit Sendromu Olan Çocukların Annelerinin Diyet Eliminasyonu Tedavisi Sırasındaki Ruhsal Durumlarının Çocuklarının Klinik Bulguları İle İlişkili Olarak Değerlendirilmesi

Nigar Bayramova[1], Güzide Doğan[1], Özge Kılıç[2], Zeynep Efşan Başer Sinoplu[1], Ali Toprak[3]

[1]Bezmialem Vakıf Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD

[2]Bezmialem Vakıf Üniversitesi Psikiyatri AD

[3]Bezmialem Vakıf Üniversitesi Biyoistatistik ve Tıp Bilişimi AD

Deneyim ve hedefler: İmmunoglobulin E aracılı olmayan besin alerjilerinin tedavisi emziren annelere ve çocuklarına besin eliminasyonudur. Bu süreç çocukların klinik durumuna göre aylar sürebilmektedir. Diyetin uzun sürmesi hem annelerin hem de çocukların yaşamını olumsuz yönde etkileyebilmektedir. Bu çalışmada besin protein ilişkili proktokolit (BPİAP), enteropati (BPE) ve enterokolit (BPİES) tanısı alan çocukların annelerinin diyet öncesi ve diyet altında depresyon ve duygu durumlarını değerlendirmeyi ve çocuklarının klinik durumu ile annelerinin ruhsal durumlarındaki değişiklikleri belirlemeyi amaçladık.

Metotlar: Çocuk Gastroenteroloji Hepatoloji ve Beslenme Polikliniğinde besin protein ilişkili BPİAP, BPE ve BPİES tanısı alan 1-12 ay aralığındaki 42 çocuk hasta ve anneleri dahil edildi. Annelere çocukların beslenme durumları ve demografik verileri ile ilgili sorular soruldu. Başvuru anında ve diyet altında hastaların kilo değerlendirmesı, klinik bulguları (huzursuzluk, emmeyi reddetme, gaz sancıları, kusma, mukuslu dışkılama, kanlı dışkılama, yağlı ishal, kilo alamama, kabızlık) sorgulandı, CoMİSS skorlaması yapıldı. Anneler, çocuklarını sadece anne sütü ile besleyenler, hem anne sütü hem de mama ile besleyenler, sadece mama ile besleyen anneler olarak üç gruba ayrıldı. Annelere diyet öncesi tanı anında ve 2 aylık diyet altında iki kez Beck Depresyon Ölçeği ve Beck Anksiyete Ölçeği doldurtuldu.

Sonuçlar: Hastaların 16'sı BPİAP, 13'ü BPE, 13'ü BPİES tanılıydı. Semptomlarının başlama yaş ortalaması 4 aydı. Diyet öncesi ve diyet sonrası tüm gruplarda CoMiSS değerinde diyet öncesine göre anlamlı düşüş izlendi. Sadece anne sütü ile besleyen grupta diyet öncesi ve sonrası anksiyete ve depresyon puanlarında anlamlı bir değişiklik görülmedi. Çocuklarını anne sütü ve mama ile besleyen grupta diyet sonrası hem anksiyete hem de depresyon puanları anlamlı olarak yüksek saptandı. Bebeğini sadece mama ile besleyen annelerin diyet sonrası anksiyete ve depresyon puanları diyet öncesine göre anlamlı olarak azaldı. Çoklu besin eliminasyon diyeti yapan grupta diyet sonrası anksiyete skoru sadece süt eliminasyon diyeti yapan gruptan anlamlı ($p < 0.05$) olarak daha yüksekti. Çoklu besin eliminasyon diyeti yapan grupta diyet sonrası depresyon skoru sadece süt eliminasyon diyeti yapan gruptan anlamlı ($p < 0.05$) olarak daha yüksekti.

Kararlar: Ig E aracılı olmayan besin alerjisi olan çocukların annelerinin diyet yaptıkları süre içinde ruhsal durumları bozulabilir. Çocuklarda diyet tedavisi ile klinik iyileşme sağlanırken, bu süreçte diyet yapmak zorunda kalan annelere ruhsal açıdan destek verilmesi önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Beck Anksiyete Ölçeği, Beck Depresyon Ölçeği , besin protein ilişkili proktokolit ,protein ilişkili enterokolit , protein ilişkili enteropati

Tablo 1: Annelerin anksiyete ve depresyon puanlarının diyete ve beslenme şekline göre değişmesi

		Sadece AS ile Besleyen	AS ve Mama ile Besleyen	Sadece Mama ile Besleyen
Anksiyete Puanı				
Diyet Öncesi	Ort.±ss	7,6 ± 5,8	6,8 ± 8,0	10,7 ± 6,7
	Medyan	5,0	3,5	11,0
Diyet Sonrası	Ort.±ss	10,3 ± 5,6	11,7 ± 8,4	5,0 ± 2,4
	Medyan	10,0	10,5	5,0
D.Ö./D.S.Değişim	Ort.±ss	2,7 ± 7,4	4,9 ± 6,2	-5,7 ± 7,2
	Medyan	3,0	4,0	-6,0
Grup İçi Değişim p		0,121 [w]	***0,009*** [w]	***0,042*** [w]
Depresyon Puanı				
Diyet Öncesi	Ort.±ss	7,7 ± 6,2	6,0 ± 5,0	8,9 ± 4,4
	Medyan	5,0	4,5	8,0
Diyet Sonrası	Ort.±ss	10,9 ± 6,6	8,9 ± 6,5	4,4 ± 1,5
	Medyan	11,0	9,5	5,0
D.Ö./D.S.Değişim	Ort.±ss	3,2 ± 7,5	2,9 ± 6,4	-4,4 ± 4,8
	Medyan	3,0	1,5	-4,0
Grup İçi Değişim p		***0,048*** [w]	0,141 [w]	***0,041*** [w]

[K] Kruskal-wallis (Mann-whitney u test) / [w] Wilcoxon test

Tablo 2: Eliminasyon diyetine göre anksiyete ve depresyon puanı değişimi

	Süt Eliminasyonu Diyeti Yapanlar		Çoklu Besin Eliminasyonu Yapanlar		P
	Ort.±ss	Medyan	Ort.±ss	Medyan	
Anksiyete Puanı					
Diyet Öncesi	8,5 ± 6,9	7,0	6,7 ± 6,4	5,0	0,502 [m]
Diyet Sonrası	8,8 ± 5,9	8,0	11,9 ± 7,5	12,0	0,226 [m]
D.Ö./D.S.Değişim	0,3 ± 8,0	0,0	5,2 ± 6,5	7,0	***0,032*** [m]
Grıp İçi Değişim p	0,951 [w]		***0,014*** [w]		
Depresyon Puanı					
Diyet Öncesi	8,4 ± 6,2	8,0	5,4 ± 3,6	5,0	0,201 [m]
Diyet Sonrası	8,5 ± 6,0	8,0	10,3 ± 7,1	9,0	0,415 [m]
D.Ö./D.S.Değişim	0,1 ± 5,9	0,0	4,9 ± 8,5	5,0	***0,047*** [m]
Grıp İçi Değişim p	0,936 [w]		***0,049*** [w]		

[m] Mann-whitney u test / [w] Wilcoxon test

KAYNAKLAR

1. Feuille E, Nowak-Węgrzyn A. Food protein-induced enterocolitis syndrome, allergic proctocolitis, and enteropathy. Current allergy and asthma reports. 2015;15(8):1-11.

2. Alanne S, Laitinen K, Söderlund R, Paavilainen E. Mothers' perceptions of factors affecting their abilities to care for infants with allergy. Journal of clinical nursing. 2012;21(2):170-9.

3. Arvola T, Tahvanainen A, Isolauri E. Concerns and expectations of parents with atopic infants. Pediatric allergy and immunology. 2000;11(3):183-8.

SS-037

Anafilaksi Hastalarında, Ebeveynlerinde ve Eğitim Kurumu Sorumlularında Adrenalin Oto-enjektör Kullanım Beceri ve Tereddütlerinin Değerlendirilmesi

Dilara Lahut Şeviş[1], Fatma Bal Çetinkaya[2], Gizem Uslu[2], Hayrunnisa Bekis Bozkurt[2], Leman Tuba Karakurt[2], Özlem Cavkaytar[2], Mustafa Arga[2]

[1]İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

[2]İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Alerji-İmmünoloji Anabilim Dalı

GİRİŞ

Anafilaksi**,** alerjik hastaların bir kısmını etkileyen, alerjene maruz kaldıktan sonra ortaya çıkan, ani başlayan ve ölüme yol açabilen ciddi bir sistemik hipersensitivite reaksiyonudur [1]. Bu sebeple de önemli bir pediatrik acildir [2-4].

Anafilaksi tetikleyicileri incelenen topluma ve yaşa göre değişkenlik gösterirken en sık görülenler: besinler, böcek sokmaları ve ilaçlardır. Gıdalardan yer fıstığı, kabuklu yemişler, süt, yumurta, balık ve susam gibi önemli alerjenler çocuklarda anafilaksinin en yaygın tetikleyicisidir [8]. Anafilaksiden korunmada temel olan bu tetikleyicilerden kaçınmaktır. Anafilaksi tüm kaçınma ve korunma yöntemlerine rağmen tekrarlayıcı olabilir. Hastalar ve aileleri bu konuda tekrar tekrar eğitilse de, kazara maruziyetler engellenememektedir [9, 10].

Adrenalin, anafilaksi tedavisinde ilk uygulanması gereken ve tek hayat kurtarıcı ilaçtır [3]. Bu nedenle anafilaksi öyküsü olan ve anafilaksinin tekrarlama riski olan her hastaya adrenalin otoenjektör (AOE) reçete edilmeli [11, 12], cihazın kullanımı ile ilgili eğitim verilmeli ve acil durum hazırlık planı belirlenmelidir [13]. Ancak hayat kurtarıcı rolüne rağmen, AOE hala yetersiz kullanılmaktadır [17-20]. AOE kullanımına ilişkin yakın tarihli bir meta-analiz, AOE kullanımındaki en yaygın engellerin, ihtiyaç halinde AOE'nin ortamda bulunmaması, ebeveynlerin AOE'yi nasıl uygulayacağı konusunda eğitiminin yetersiz olması, AOE'nin istemik etkilerinden tedirgin olunması ve doğru şekilde uygulamada başarısızlık veya kazara uygulama olduğunu bulmuştur [21,22]. AOE'nin doğru kullanımı şaşırtıcı derecede düşük saptanmış olup, yapılan çalışmalarda kullanım oranı %16 ile %32 arasında değişmektedir [20, 23-27]. Hastalara ve ebeveynlerine her zaman yanlarında bir AOE taşımaları önerilmiş olsa da, araştırmalar hastaların yalnızca yarısına yakının düzenli olarak son kullanım tarihi geçmemiş bir AOE taşıdığını ortaya koymaktadır [28].

Okul ortamlarında anafilaktik reaksiyonlar nispeten nadir olsa da, son yıllarda alerji prevalansının artmasıyla birlikte okul çağındaki çocuklarda anafilaksi görülme riski de artmıştır. [5,6]. Gelişmekte olan ülkelerdeki okullarda aktif çalışan hemşire sayısının kısıtlılığı olası anafilaksi durumunda öğrencilerle yoğun zaman geçiren öğretmenlere sorumluluk yüklemektedir. Ancak, okullar bu risklere karşı yeterince hazırlıklı değildir. Okulda Alerjik Çocuk Görev Gücü (TACS) 2009 tarafından yayınlanan okulda olası alerjik hastalıklar için uygulama planına rağmen, dünya çapında, özellikle gelişmekte olan ülkelerde kapsamlı bir hazırlık yapılmamıştır (7).

AMAÇ

Çalışmamızda amacımız hastaların, ebeveynlerin ve gidiyorsa okulundaki (kreş/anaokulu/ilköğretim/lise) sorumlunun AOE kullanımı konusundaki tutum ve bilgi düzeylerini belirlemek, geçirilmiş anafilakside doğru AOE kullanım oranı ve sıklığını tespit etmek, AOE kullanılamamışsa nedenlerini öğrenmek, pratik uygulama ile hasta ve eğitmenlerine eğitim vererek uygulama sırasındaki hataları düzeltmek, daha iyi ve standardize bir eğitimle becerilerini geliştirmekti. Bu alanda yapılmış önceki çalışmalar sadece hasta ve ebeveynlerini değerlendirirken, biz çalışmamızda hastalarımızın eğitim kurumu sorumlularını da değerlendirmeye katarak, hastaların günlük hayat düzeninde daha kapsamlı bir değerlendirme elde etmeyi hedefledik.

MATERYAL ve METOD

Bu çalışma İstanbul Medeniyet Üniversitesi Çocuk Alerji ve İmmunoloji Anabilim dalında yürütülmüş olan ilaç dışı klinik araştırmadır. Çocuk Alerji Bilim dalında anafilaksi tanı ve yüksek şüphesiyle takip edilip, AOE raporlanmış ve reçete edilmiş olan, 0-18 yaş arası hastaların ebeveynlerine, 12 yaş ve üzerinde olanların kendilerine ve herhangi bir eğitim kurumuna gidenlerin kurum sorumlularına yüz yüze anket uygulandı. Çalışma öncesi üniversitemiz etik kurulundan izin ve çalışmaya katılmayı kabul eden hastalardan, yakınları ve öğretmenlerinden onam formu alındı (2022/0231 onam numarası ve 13.04.2022 tarihi ile).

Anket için gerçekleştirilen görüşme sırasında hasta ve ebeveynlerin demografik, sosyo-ekonomik ve gidiyorsa okulları ile ilgili verileri toplandı. Ankette AOE'nin taşınması ve saklanması ile ilgili sorular soruldu. Ebeveynler ve 12 yaş üstü hastalar, aldıkları AOE kullanım eğitimi ve eğitimden sonra kendilerini uygulama için ne kadar yetkin hissettikleri hakkında sorgulandı. Hastaların tanı sonrası AOE kullanmaları gereken bir durum yaşayıp yaşamadıkları, bu durumun gerçekleştiği yer, bu durumda ortaya çıkan şikayetler, olay anında AOE kullanıp kullanmadıkları, kullanmayanların nedenleri, AOE'nin yanlış kullanımı ve olumsuz etkileri, AOE öncesinde başka bir ilaç alıp almadıkları, hastaneye başvurup başvurmadıkları, hastanedeki gözlem süreleri soruldu. Okula giden hastaların sınıf öğretmenlerine öğrencilerinin hastalığı hakkında bilgi sahibi olup olmadıkları, okulda AOE muhafaza edip etmedikleri, AOE kullanım hakkında bilgileri ve gerektiğinde AOE kullanımı hakkında ne düşündükleri soruldu.

İstatiksel Analiz

Tüm veri değerlendirme ve analizleri The Statistical Package for the Social Sciences versiyon 21.0 (IBM Corp., Armonk, NY, USA) ve Microsoft Office Excel programları kullanılarak yapıldı. Değişkenlerin normal dağılıma uygunluğu Shapiro Wilk testi ile Q-Q plot ve histogram grafikleri ile denetlendi. Sürekli değişkenler ortanca (25.-75. çeyrek) ve ortalama ± standart sapma olarak raporlandı. Kategorik değişkenler frekans (yüzde) ile sunuldu. Sürekli veriler için Mann Whitney U ve Kruskal-Wallis testiyle analiz edildi. Kategorik veriler için gözlem sayısının yeterli olduğu durumlarda Pearson Ki-kare testi, gözlem sayılarının yetersiz olduğu durumlarda Fisher'in kesin testi (işlemci gücünün yetersiz olduğu durumlarda 10.000 örneklem ile p değeri simüle edildi) kullanıldı. Sürekli veriler arası ilişki, veriler normal dağılmadığı için Spearman korelasyon ile bakıldı. $p<0,05$ anlamlı olarak kabul edildi.

BULGULAR

Çalışmamıza toplam 125 anafilaksi tanısı almış ve AOE reçetelenmiş hasta dahil edildi, 88'i herhangi bir eğitim kurumuna gidiyordu ve 26'sı 12 yaş üzeriydi. hastanın ebeveynlerine uygulanan anket, 12 yaş üstü olan 26 hastanın kendisine de uygulandı. Herhangi bir eğitim kurumuna gitmekte olan 88 hasta mevcuttu. 6 okul şehir dışında olduğu için çalışmaya dahil edilmedi. Gidilen 82 okuldan 3 öğretmen çalışmaya katılmayı kabul etmediği için, toplamda 79 hastanın eğitim sorumlusuna anket uygulanabildi.

Çalışmaya dahil edilen hastaların ortalama yaşı 7.5 (± 4.3), ebeveynlerin ortalama yaşı 37.6 (± 6.3)'ydı. Ebeveynlerin %29'u baba, %71'i anneydi. Çalışmaya katılanların detaylı demografik verileri Tablo 1'de verilmiştir.

***Tablo 1**: Tüm Hastaların Demografik Özellikleri*

	Tüm Hastalar
Özellikler	N = 125[1]
Hastanın yaşı	7.5 ± 4.3
Hastanın cinsiyeti	
Erkek	82 (%66)
Kadın	43 (%34)
Hastanın gittiği okul türü	
Devlet Okulu	55 (%44)
Özel Okul	33 (%26)
Okula gitmiyor	37 (%30)
Ebeveynin cinsiyeti	

	Tüm Hastalar
Özellikler	N = 125[1]
Erkek	36 (%29)
Kadın	89 (%71)
Ebeveynin yaşı	37.6 ± 6.3
Ebeveynin eğitim durumu	
İlkokul	17 (%14)
Ortaokul	7 (%5.6)
Lise	37 (%30)
Lisans	49 (%39)
Lisansüstü	12 (%9.6)
Yok	3 (%2.4)
Haneye giren toplam aylık gelir	
4500TL ve altı	8 (%6.4)
4500-10000TL	62 (%50)
10000-17500TL	36 (%29)
17500TL ve üzeri	19 (%15)

[1]Ortalama ± Standart sapma; n (%)

Anafilaksi geçirip AOE reçetelenmiş hastaların ilk epizodlarındaki tetikleyicilerinin, %80'i besin, %7.7'si ilaç, %4.3'ü arı, %1.7'si soğuk, %0.9'u egzersiz ilişkili saptanırken, %5.1'i idiyopatik anafilaksi kabul edilmiştir. Hastaların ilk anafilaksilerindeki tetikleyicileri, semptomları ve derecelendirilmesi ile ilgili detaylı veriler Tablo 2'de sunulmuştur. Hastaların %42'sinde takip sırasında anafilaksi epizodunun tekrarladığı ve bunların %65'inin evde, %15'inin okulda ve %7.7'sinin hastanede gerçekleştiği belirlendi.

Tablo2: Anafilaksi Tanısı Alan Hastaların Etken ve Semptom Dağılımı

SS-038

Güncel Bilgiler Işığında CHAPLE Hastalığının Doğal Öyküsü, Epidemiyolojik Özellikleri ve Tedavi Yanıtlarının Değerlendirilmesi

Şimanur Cevahir[1], Emine Selva Aydoğdu[1], Merve Selçuk[1], Asena Pınar Sefer[1], Melek Yorgun Altunbaş[1], Ezgi Yalçın Güngören[1], Birkan Özer[1], Burcu Kocamış[1], Nurhan Kasap[1], Sevgi Eltan[1], Dilek Başer[1], Gamze Akgün[1], Safa Barış[1], Elif Aydıner[1], Ahmet Oğuzhan Özen[1]

[1]Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji ve İmmunoloji Bilim Dalı

GİRİŞ

Protein kaybettirici enteropati (PKE), serum proteinlerinin gastrointestinal sisteme aşırı derecede kaybedilmesiyle bilinen nadir bir durumdur. PKE nedenlerinden biri de intestinal lenfanjiektazilerdir. Tarafımızca 2017'de primer intestinal lenfanjiektazinin (PİL) monogenik bir formu olan CHAPLE sendromu (CD55 deficiency with hyperactivation of complement, angiopathic thrombosis, and protein losing enteropathy) keşfedilmiştir. Bu keşif ile PİL ve patolojik kompleman aktivasyonu bağlantısı ilk kez ortaya konulmuştur. Kompleman hiperaktivasyonu, anjiyopatik tromboz ve protein kaybettiren enteropati (CHAPLE sendromu) ile birlikte CD55 eksikliği, kompleman düzenleyici gen CD55' teki bialelik mutasyonlardan kaynaklanır. Şiddetli komplikasyonlar erken ölüme neden olabilir. CHAPLE tedavisi sıklıkla semptomlara yönelik destekleyici tedavileri içerir. Yaygın tedavi yaklaşımları, albümin, immünoglobulinler ve mikro besinler gibi replasman tedavileri, immünomodülatör tedavileri, tromboembolik hadiselerin önlenmesi ve tedavi edilmesi ile cerrahi müdahaleleri içerir. Son zamanlardaki araştırmalar ile kompleman bloker tedavisinin (KBT) kompleman kaskadındaki aşırı aktiviteyi önleyerek hastalık aktivitesini durdurmak, ölümcül komplikasyonları önlemek ve tersine çevirmek için büyük bir potansiyel olduğu gösterilmiştir.

AMAÇ

Bu çalışmada CHAPLE hastalığının dünya kohortunu sunarak hastalığın doğal öyküsünü, epidemiyolojik özelliklerini ve tedavi seçeneklerini değerlendirmeyi amaçladık. Birincil amacımız çeşitli tedavi yöntemlerini karşılaştırarak hastalığın mortalite ve morbiditesini azaltan tedavi seçenekleri hakkında klinisyenlere yol gösterici bilgiler sağlamaktır. İkincil amacımız ise CHAPLE ailelerinde tanımlanan CD55 gen mutasyonlarını dünya çapında bir kohortta sunarak farklı coğrafyalarda hastalığın dağılımı ortaya koymaktır.

YÖNTEM VE GEREÇLER

Çalışmada sunulan veriler, CHAPLE veri tabanı olarak adlandırılan dünya çapında bir kohort ile CHAPLE hastalığının doğal seyrini inceleyen bir proje kapsamında 2018-2022 yılları arasında toplanmıştır. Marmara Üniversitesi Etik Kurulu tarafından çalışma onaylanmıştır (Protokol No: 09.2018.443 / 01.06.2018).

Çalışma kapsamında moleküler olarak teşhis edilen CHAPLE olgularını takip eden hekimlerden demografik ve klinik bilgiler istendi. Tüm hastaların kimlik bilgileri klinisyenleri tarafından gizli tutuldu. Tüm verileri tam olan altmış altı hasta ileri analizlere dahil edildi. Daha önce yayınlanmış ve bu çalışmaya dahil edilmeyen 10 hasta, CHAPLE hastalığının epidemiyolojik özelliklerini saptamak için bazı istatistiklerde alıntılandı. Moleküler olarak teşhis edilen CHAPLE hastalarının yanı sıra, ailelerde protein kaybettirici enteropati (PKE)'den ölen kardeşler *olası CHAPLE olguları* olarak adlandırıldı. CHAPLE ile ilişkili ölüm oranları hesaplanırken, CHAPLE hastalığı olması muhtemel olan bu bireyler analizlere dahil edildi.

CHAPLE hastalığının klinik özellikleri analiz edilirken hastalığın ayırt edici önemli özelliklerini belirleme amacıyla CD55 ifadesi normal olan ve CHAPLE-dışı PKE olarak adlandırılan bir pozitif kontrol grubu kullanıldı.

***Akan hücre ölçerde ex-vivo* hücre yüzey boyaması:** Her hastanın kendisinden ve aile bireylerinden ikişer adet 5 ml periferik kan örneği alındı. Elde edilen kan örneklerine CD55 yüzey boyaması yapılarak CD55 ifadesi ölçüldü. CD55 ifadesinin belirlenmesinde PerCP-konjuge anti-CD19 (Becton Dickinson, Amerika) ve PE-konjuge anti-CD55

(Biolegend, Amerika) antikorları ile boyama yapıldı. 2 ml kan örnekleri EDTA'lı **tüplere alındı ve bir tüpe CD55 antikoru diğerine ise** izotip kontrol eklendi. Tüplerin üzerine 100 µl kan dağıtıldı. Sonrasında tüpler 15 dakika süreyle karanlıkta inkübe edildi. Takibinde üzerlerine 2 ml lizat solüsyonu (VersaLyse Lizis solüsyonu, Beckman Coulter, Fransa) eklendi ve tekrar 10 dakika süreyle karanlıkta inkübe edildi. Ardından 5 dakika 1500 rpm'de santrifüj edildi. Hücreler yıkama solüsyonu (PBS + fötal sığır serum) içerisinde iki kez yıkandı. Yıkama sonrası hücreler üzerine 500 µl yıkama solüsyonu eklenerek akan hücre ölçer cihazında okuma ve analiz işlemleri gerçekleştirildi. CD55 ifadesi bozuk olan olguların aile bireyleri için de aynı antikorlar kullanıldı. Olgularda ve aile bireylerinde CD55 ifadesi 4-renkli FACS Calibur (Becton Dickinson, Amerika) akan hücre ölçer cihazı kullanılarak belirlendi. Analizler için FlowJo programı kullanıldı. CD55 ifadesi düşük bulunan hastalar CHAPLE grubuna alındı.

Genetik Analizler: Her iki grupta hastalardan ve ailelerinden alınan kanlardan Qiagen QIAmp DNA Qıacube Kit (katalog numarası- ID: 51326) ile DNA izolasyonu yapıldı. Dizileme sonuçları Sequencher V.5.3. programında analiz edildi. Referans transkriptler ile elektroferogramlar karşılaştırılarak nükleotid değişiklikleri belirlendi. Sonrasında varyant annotasyonu ile mutasyonların karşılık geldiği protein değişiklikleri belirlendi.

İstatistiksel *Değerlendirmeler:* Sayısal veriler için merkezi eğilim ölçüsü olarak aritmetik ortalama (standart sapma) kullanıldı. Kategorik değişkenler sıklık yüzdeleri şeklinde verildi. Normal dağılmayan sayısal verilerin karşılaştırması için Mann Whitney U ve Kruskall Wallis testi; normal dağılan sayısal verilerin karşılaştırılması için Bağımsız Örneklem T testi; kategorik verilerin karşılaştırılmasında Pearson ki-kare testi kullanıldı. Olay bağımsız sağkalımların karşılaştırılması Kaplan-Meier **yöntemi ile yapıldı. Çalışmanın istatistik analizleri IBM SPSS sürüm 26.0 © (SPSS** Inc., Chicago, IL, USA) ile yapıldı. Grafikler GraphPad Prism version 8.02 (Windows, GraphPad Software, La Jolla California USA) ve Adobe Illustrator 2022 ile oluşturuldu. P değerinin 0,05'ten küçük olması istatistiksel olarak anlamlı kabul edildi.

BULGULAR

Bu çalışmada 43'ü yayınlanmamış 66 CHAPLE hastasının verileri incelendi. Hepsi fonksiyon kaybına neden olan 11 yeni patojenik mutasyon tanımlandı: M1R, E50, c.101-2A>G,c.479-2A>G, R170,Q247, E275Kfs*15, I235Tfs*2, K347Effs*20, L371R, A380 LFS*13, c.1082-8A>G (Şekil 1). Resmi olarak teşhis edilmiş CHAPLE hastalarının toplam sayısı, 2022 itibariyle 81'e ulaştı (ölen ve yaşayan olgular dahil). Belirli ülkelerin, genel olarak "kurucu etkileri" nedeniyle küresel CHAPLE kohortuna daha yüksek katkıda bulunduğu görüldü (Şekil 2). Batı ülkelerinde yaşayan bazı CHAPLE aileleri, endogami uygulayarak kurucu mutasyonları aktaran etnik grupların göçmenleriydi. Bu tür mutasyonlar Faslılar (T123Nfs*6), Suriyeliler (E50Afs*12), Buhara Yahudileri (S199L) ve Türkler (çoklu aleller) arasında tanımlandı. Türkiye'de ise bazı mutasyonların bazı illerde daha baskın olduğu görüldü (Şekil 3).

Erzurum ili İspir ilçesinden, G37Afs*24 mutasyonunu taşıyan, akraba olmayan beş ailede en az altı CHAPLE hastası mevcuttu. 2021 yılı itibarıyla İspir'in nüfusu 14.955'tir. Bu varyant için homozigotluğun >1:2991 olacağı tahmin edilebilir. Belirli bölgelerdeki farklı CHAPLE alellerinin kesin popülasyon frekanslarını belirlemek için epidemiyolojik araştırmalara ihtiyaç vardır.

CHAPLE kayıtlarında bilinen tüm hastaların yarısından fazlası Türkiye kökenliydi. Türkiye'de tıp camiasında CHAPLE farkındalığının artması ve tanı testlerine kolay erişim, bu durumu açıklayabilir.

CHAPLE Hastalığının Doğal Öyküsü

Çalışmaya dahil edilen 66 CHAPLE hastasının ortanca yaşı 13,8 (8,3-21,05) idi. Olguların %51,5'i kadındı. Tüm hastaların demografik bilgileri ayrıntılı olarak Tablo 1'de, laboratuvar verileri Tablo 2'te verilmiştir.

Hastalık sıklıkla ilk on yılda ortaya çıkar, ancak daha sonra başlaması mümkündür

Hastaların çoğu, yaşamlarının ilk on yılında hipoproteinemi **gösterdi (Şekil 4). Hastaların bir kısmında** hipoproteinemi yetişkin yaşta saptanmıştı ve hastalar bu yaşa kadar asemptomatikti. Bu, hastalığın herhangi bir yaşta başlayabileceğini gösteriyordu. Aile taramalarında herhangi bir semptom tariflemeyen ve sadece genetik olarak tanı alan az sayıda CHAPLE olgusu mevcuttu (5/66). Asemptomatik deneklerin bir kısmı, subklinik PKE' yi düşündüren laboratuvar özelliklere sahipti.

CHAPLE ölümcül bir hastalıktır

CHAPLE hastalarının aile öyküsü incelendiğinde genetik olarak teşhis edilen 76 olgunun (çalışmaya alınmayan 10 CHAPLE hastası dahil) yanı sıra, beş olguya resmen PKE teşhisi konulduğu görüldü. Ancak bu hastalar CD55 genetik araştırmaları bulunmadan önce ölmüştü (toplam 81 olası CHAPLE olgusu). 2022 yılı itibariyle tüm kalıtsal PKE vakaları dikkate alındığında CHAPLE sendromunun kaba vaka ölüm oranı %13, 5'dir (11/81). Kaybedilen olguların ölüm yaşı 2 ile 40 yaş arasındadır (medyan = 8 yıl; IQR = 3 ila 15 yıl), bu da ölümün herhangi bir yaşta gerçekleşebileceğini göstermektedir (Şekil 5). CHAPLE ile ilgili kesin ölüm oranlarını belirlemek için daha uzun takip gereklidir ancak yeni tedavi modellerinin geliştirilmesi hastalığın ölüm riskini azaltabilir. Kompleman blokör tedavinin (KBT) keşfedilmesi hastalığın doğal seyrini yeniden şekillendirmiştir. Dikkat çekici bir şekilde, ölen deneklerden dokuzu KBT almadı ve beş olgu CHAPLE hastalığına yönelik bu tedavinin ortaya çıkmasından önce (2017'den önce), dört olgu ise tedaviyi beklerken öldü. Ekulizumab tedavisine (KBT) rağmen iki CHAPLE hastası kaybedildi; bu olguların PKE'leri ve hastalık semptomları tedavi altında tamamen iyileşti ancak bir olgu karaciğer kanserinden diğeri ise tedavi öncesinde var olan kalp hastalığından dolayı kaybedildi.

CHAPLE hastalarında sık görülen bir komplikasyon olarak tekrarlayan bağırsak tıkanıklıkları ve bağırsak rezeksiyonu gerekliliği

Kalıcı bağırsak iltihabı, bağırsak tıkanıklığı ile sonuçlanan ilerleyici gastrointestinal hasara yol açabilir. Bağırsak tıkanıklığı geri döndürülemez ise ilgili bölümlerin cerrahi olarak çıkarılması gerekebilir. Semptomların kontrol altına alınamadığı durumlarda intestinal lenfanjiektazili alanın rezeksiyonu, bağırsak cerrahisi için başka bir endikasyondur. Çalışma olgularının 22'sinde (%34) toplam 38 kez bağırsak tıkanıklığı görüldü ve bazı olgular birden fazla tıkanıklık atakları yaşadı. Genel olarak, 20 olguya 27 kez bağırsak rezeksiyonu uygulandı (14 olguda bağırsak tıkanıklığı ve 6 olguda PKE tedavisi amacıyla) (Şekil 6). Dört hasta birden fazla ameliyat geçirdi. Dikkat çekici bir şekilde, bağırsak ameliyatlarının tamamı KBT bulunmadan önce yapıldı; KBT sonrası hiçbir hastada barsak cerrahisi gerekmedi.

Manyetik rezonans enterografi (MRE) veya bilgisayarlı tomografi (BT) dahil olmak üzere yapılan gastrointestinal taramalar, CHAPLE hastalarında yapısal bağırsak lezyonlarının sık olduğunu gösterdi (Tablo 1). Yaygın patolojik bulgular arasında artmış duvar kalınlığı, kontrast artışı, segment darlıkları ve dilatasyonu yer alıyordu. Diğer özellikler arasında mezenterik lenf nodu büyümesi ve batın içi asit bulunur. CHAPLE hastalarının çoğunda karaciğer ve dalak boyutları artmıştır. Patolojik bulguların genişliği ve kapsamı, gastrointestinal sistem anatomisini bozan yaygın ve kalıcı bir inflamatuar duruma işaret etmektedir. Konvansiyonel tedaviye yanıt vermeyen karakteristik radyolojik bulguların, KBT alan hastalarda tamamen gerilediği görülmüştür.

CHAPLE hastalığında tromboembolik komplikasyonlar

Tromboembolizm, CHAPLE hastalığının en korkulan komplikasyonudur. Çalışma hastalarından 17'si (%26) toplam 27 trombotik olay atağı yaşadı (Şekil 6). Dört hastanın rezeksiyon sonrası bağırsak preperatları histopatolojik olarak incelendi ve yapılan incelemelerde birden fazla bölgede mezenterik trombüs olduğu görüldü. Ayrıca iki olguda hayatı tehdit edici Budd Chiari sendromu gelişti; bunlardan birine karaciğer yetmezliği nedeniyle karaciğer nakli yapıldı.

Tedavi Stratejileri ve Başarı Oranları

CHAPLE hastalarının aldığı tüm tedaviler Tablo 3' te ayrıntılı olarak verilmiştir.

CHAPLE hastalarının %75' ne; klinik, endoskopik ve radyolojik bulgulara dayanılarak hayatlarının bir döneminde inflamatuvar bağırsak hastalığı (İBH) tedavileri uygulanmıştır (mesalazin, azatiyoprin, metotreksat, kortikosteroidler veya anti-TNF) *(p< .001)*. Hastalarda İBH tedavilerinin ve albümin / immunoglobulin G (IgG) replasman tedavileri gibi diğer destekleyici tedavilerin uygulanması, hastaların semptomlarında ve serum albümin-IgG **düzeylerinde herhangi bir iyileşmeye neden olmadı (Şekil 7 ve Şekil 9). PKE hastalarında sık kullanılan** oktreotit ve orta zincirli yağ asitlerinin (MCT) CHAPLE hastalarında gastrointestinal semptomlar ve hipoproteinemi üzerinde olumlu hiçbir etkisi olmadığı görüldü (Şekil 7 ve Şekil 9).

Kortikosteroid tedavisi, CHAPLE tedavisinin temel dayanaklarından biri olarak kabul edilir. Doktor değerlendirmeleri, glukokortikoidlerin seçili bazı CHAPLE belirtilerini potansiyel olarak iyileştirebileceğini göstermektedir (Şekil 7). Yanıt doza bağımlıdır ve albümin konsantrasyonlarını yükselten ve abdominal semptomları önleyen hastaya özgü dozu bulmak çok önemlidir (Şekil 8). Bununla birlikte, bazı hastalar yüksek dozlarda kortikosteroidlere (1 mg/kg/gün prednizolon) bile yanıt vermemektedir. Hasta kayıtları, kortikosteroid tedavisinin bağırsak tıkanıklığı ve tromboembolizm dahil olmak üzere uzun vadeli sekelleri **önlemediğini göstermektedir. Ayrıca, steroid dozunun düşülmesiyle tüm semptomların yeniden alevlenmesi bu olguların uzun süreli veya sürekli steroid bağımlı olmalarına ve özellikle çocuklarda önemli ilaç toksisitelerine neden olmaktadır. Bu nedenle kortikosteroidler, KBT başlatılana kadar hastayı stabilize eden bir köprü tedavisi olarak işlev görebilir.**

Daha önce tartışıldığı gibi, hastaların önemli bir kısmına bağırsak rezeksiyonu ameliyatı uygulanmıştı. Ameliyatın ardından küçük bir alt grup remisyona girdi (Şekil 7). Bağırsak cerrahisi P2.1, P5.1, P12.1, P15.1 ve P33.1 hastalarında albümin ve IgG seviyelerinde geçici bir artışa neden oldu. Ancak, tüm hastaların gastrointestinal semptomları ve hipoalbüminemileri (P12.1 hariç) bir süre sonra tekrarladı. Diğerlerinde, cerrahi sadece kısmi bir rahatlama ya da kısa süreli belirgin iyileşmenin ardından hastalığın yeniden aynı şiddette nüksetmesine neden oldu. Özellikle, bazı hastalarda çoklu bağırsak rezeksiyonu operasyonları gerekti, bu da devam eden kompleman aktivasyonu ve iltihaplanma nedeniyle altta yatan bağırsak hasarının devam ettiğini göstermektedir.

Kompleman Bloker Tedavi

Kohorta dahil edilen 66 hastadan 30'una ekulizumab tedavisi verildi. 29 hastanın uzun süreli ekulizumab kullanımına (ve ekulizumab tedavisinden ravulizumab tedavisine geçiş yapan bir vaka dahil) ilişkin takip bilgilerine göre toplam 1114 ay boyunca (medyan=48; IQR= 20 – 56 ay) tüm hastalar KBT' ye yanıt verdi (**Şekil** 9).

Ekulizumab tedavisinin başlangıcından kısa bir süre sonra olguların serum albümin ve IgG düzeylerinde hızlı bir düzelme izlendi ve tedavi boyunca istenilen düzeylerde kaldı. Uygulanan tüm tedaviler içinde sadece ekulizumab tedavisi sonrası laboratuvar değerlerinde uzun dönemde düzelme görülmüştür. Ekulizumab tedavisinin kesildiği 3 hastadan (P13.1, P13.2 ve P23.1) P13.1 ve P13.2' nin albümin ve IgG seviyeleri, ilaç kesiminden sonra dahi normal aralıklarda kaldı. P23.1 ise bu değerlerde düşüş yaşadı.

Bir hastada ekulizumab tedavisine bağlı baş ağrısı gelişti, ağrılarını ve hastalık semptomlarını başarıyla gidermek için Ravulizumab (8 haftada bir) verildi.

KBT altında hiçbir hasta bağırsak ameliyatı geçirmedi. Ekulizumabın birçok hastada başarılı bir **şekilde** kullanılmış ve tolere edilmiş (bir hasta hariç) olmasına rağmen, birkaç **ülkede** ilaca erişilebilirlik **çok** zordur.

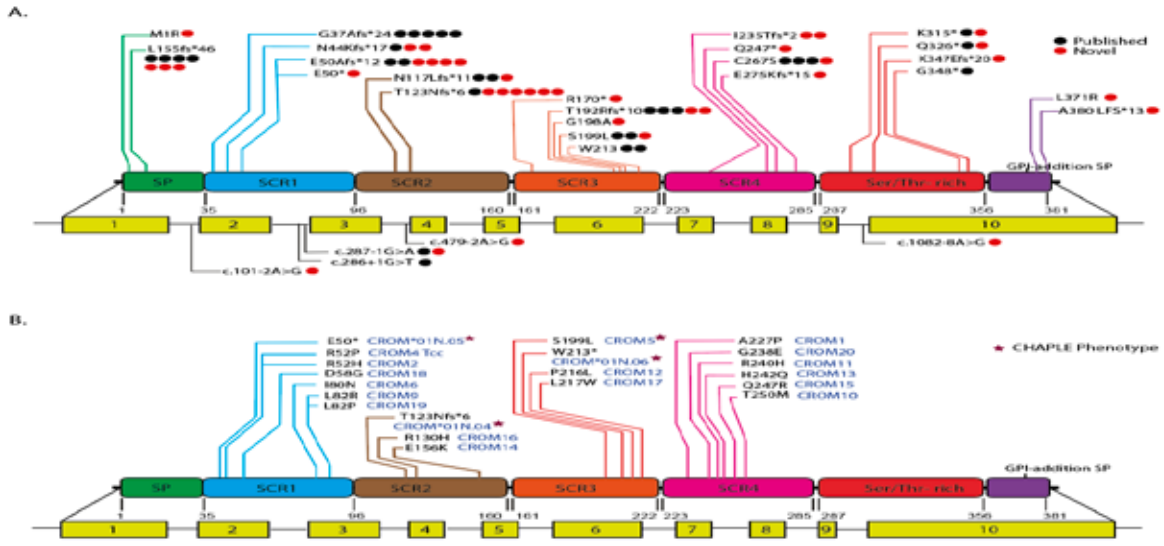
COVID-19 ve CHAPLE

COVID-19 açısından değerlendirilebilen 32 hastanın 7'si hastalığı geçirdi. Bunlardan altısı hafif semptomlarla atlatırken 73 yaşındaki bir hasta (P40.1) monoklonal anti-SARS-CoV-2 antikorları ile tedavi edildi, ancak yine de steroid ve oksijen desteğine ihtiyaç duydu. CHAPLE olgularının hiçbirinde COVID-19'a bağlı ölüm görülmedi.

TARTIŞMA

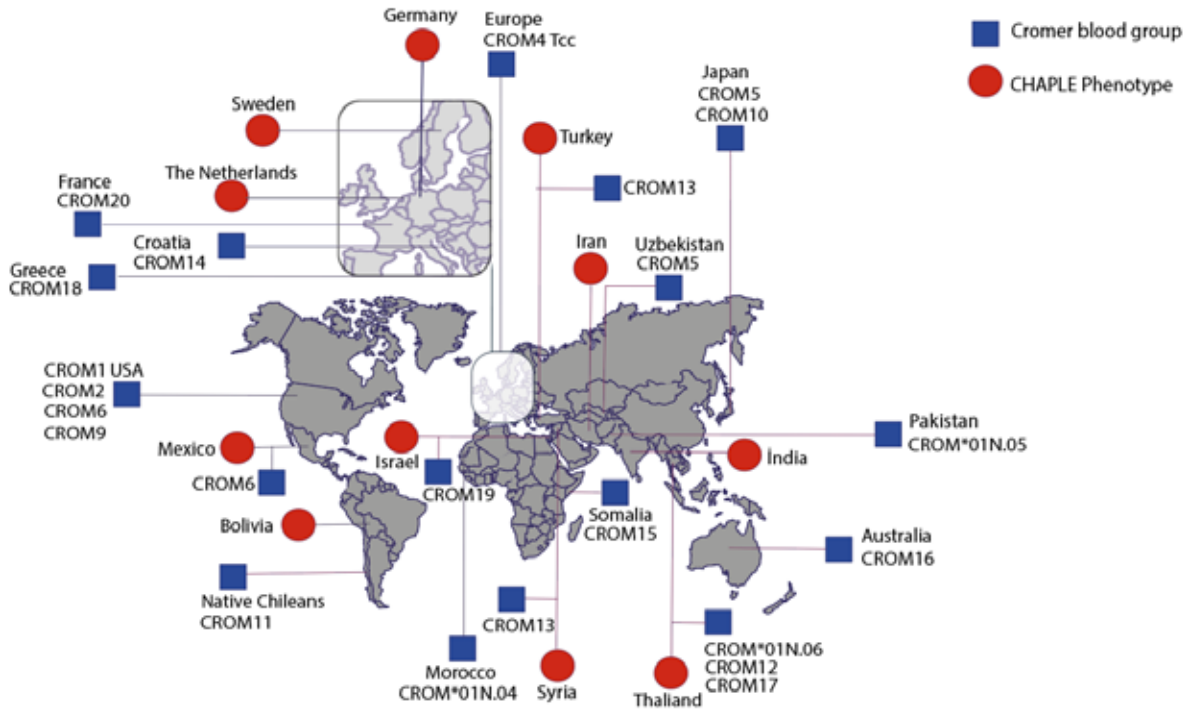
CHAPLE hastalığının doğal seyri, ciddi ve potansiyel olarak yaşamı tehdit eden multisistemik belirtileri içerir; hastalık, olgularda geleneksel terapötik yaklaşımlarla hafifletilmiş ancak ortadan kaldırılamamıştır. Şu anda KBT, hastaları semptomatik, klinik ve laboratuvar olarak iyileştirmede oldukça etkilidir. KBT altında tedavi edilen olgulara daha uzun takip süresi sağlandıkça hastalığın mortalitesinin azalacağı kuvvetle muhtemeldir. KBT, hastalık yönetimindeki hastalığı modifiye edebilen tek stratejidir. Tedavi ile kontrol altına alınmadığında hastalık, kronik tromboembolik olaylara bağlı kalp yetmezliği (**örn**., P5.1'de) veya Budd-Chiari sendromuna bağlı karaciğer yetmezliği gibi ölümcül komplikasyonlarla seyredebilmektedir. Verilerde tartışılan olgularda görüldüğü gibi aktif hastalık KBT ile başarılı bir şekilde kontrol edilebilmesine rağmen, önceden var olan organ sekeli tersine çevrilemez. CHAPLE hastalarının beklenen organ komplikasyonları açısından izlenmesini ve geri dönüşü olmayan değişiklikler gelişmeden önce KBT'nin erken dönemde başlatılmasını önermekteyiz.

ŞEKİLLER

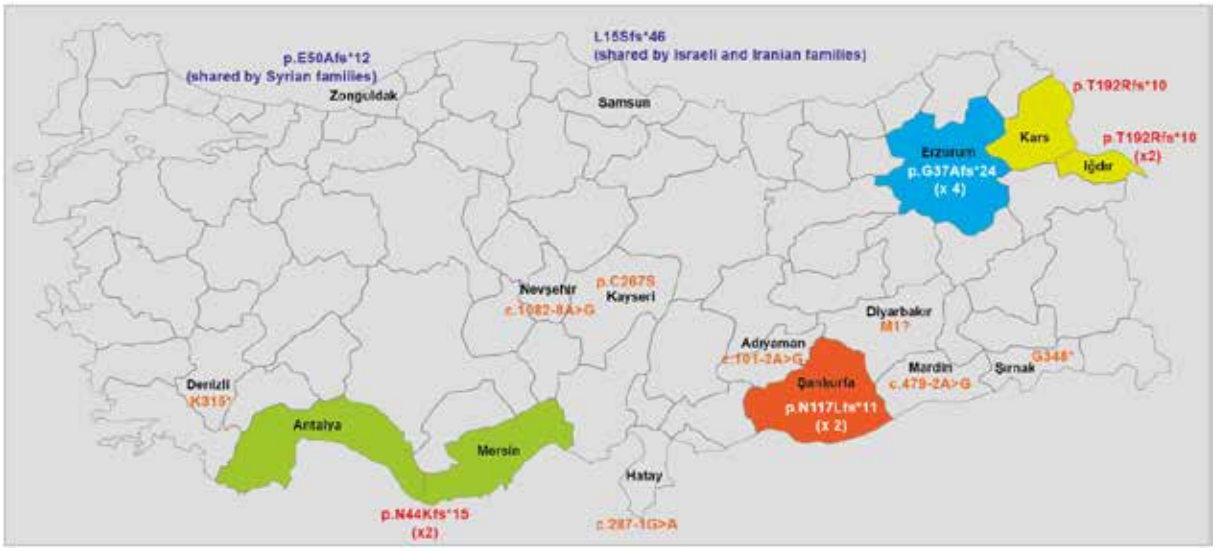


Şekil 1: CD55 geni üzerinde saptanan patolojik mutasyonlar

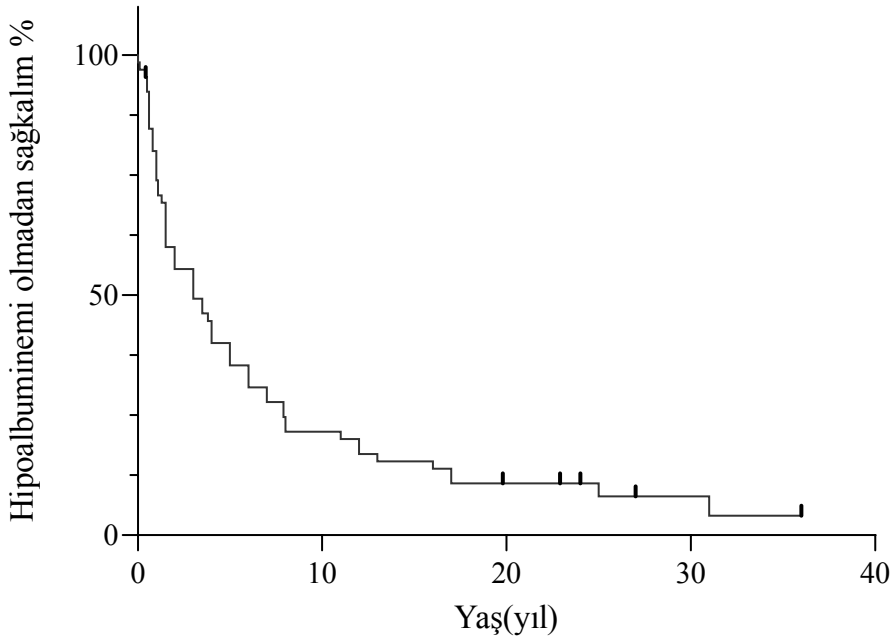
**Kırmızı daire ile gösterilen mutasyonlar yeni yayınlanmamış mutasyonlar, siyah daire ile belirtilen mutasyonlar literatürde daha önce yayınlanmış mutasyonlardır.*



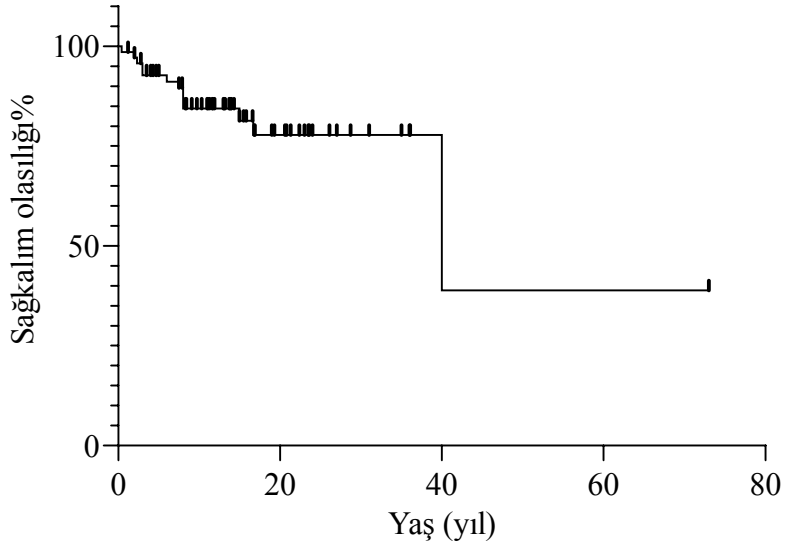
Şekil 2: Dünya kohortu



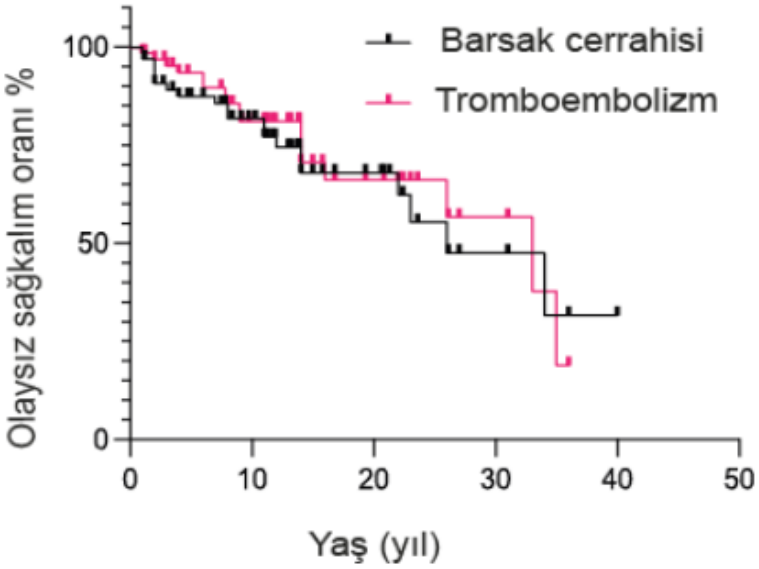
Şekil 3. CD55 mutasyonlarının Türkiye›deki coğrafi dağılımı. Renkli haritalama ile bir şehirdeki veya komşu şehirlerdeki özel mutasyonlar gösterilmiştir. Aynı mutasyonu taşıyan ailelerin sayısı her mutasyonun altında belirtilmiştir.



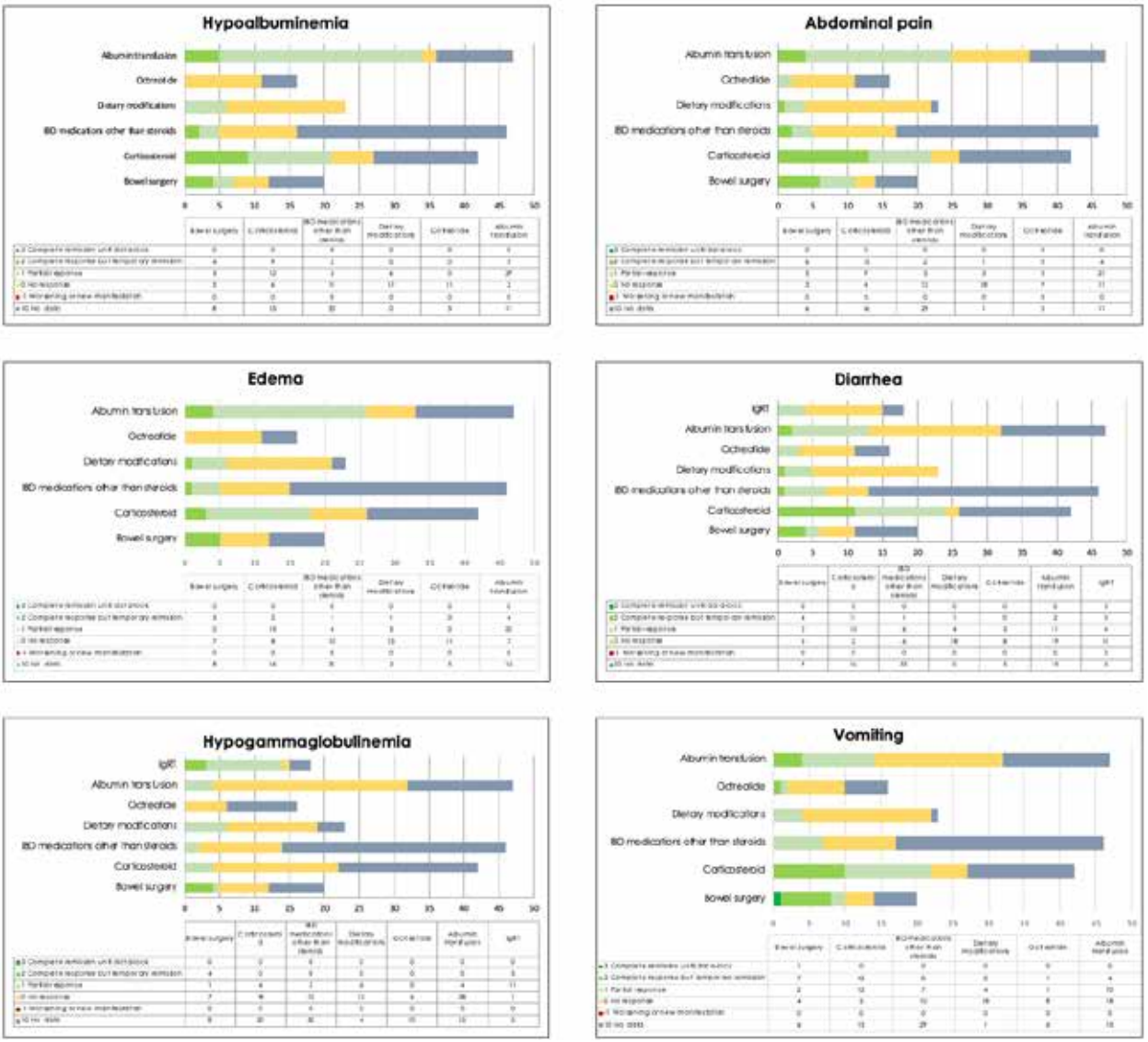
Şekil *4. CHAPLE hastalarında hipoproteinemi başlangıcı. Kaplan-Meier grafiği, zamana (yıl) (n=66) karşı hipo-proteinemisiz olmanın kümülatif sıklığını gösterir*. Her olgu için, tıbbi bir kaydın hipoproteinemiyi gösterdiği en erken yaş not edildi ve grafikte işaretlendi.



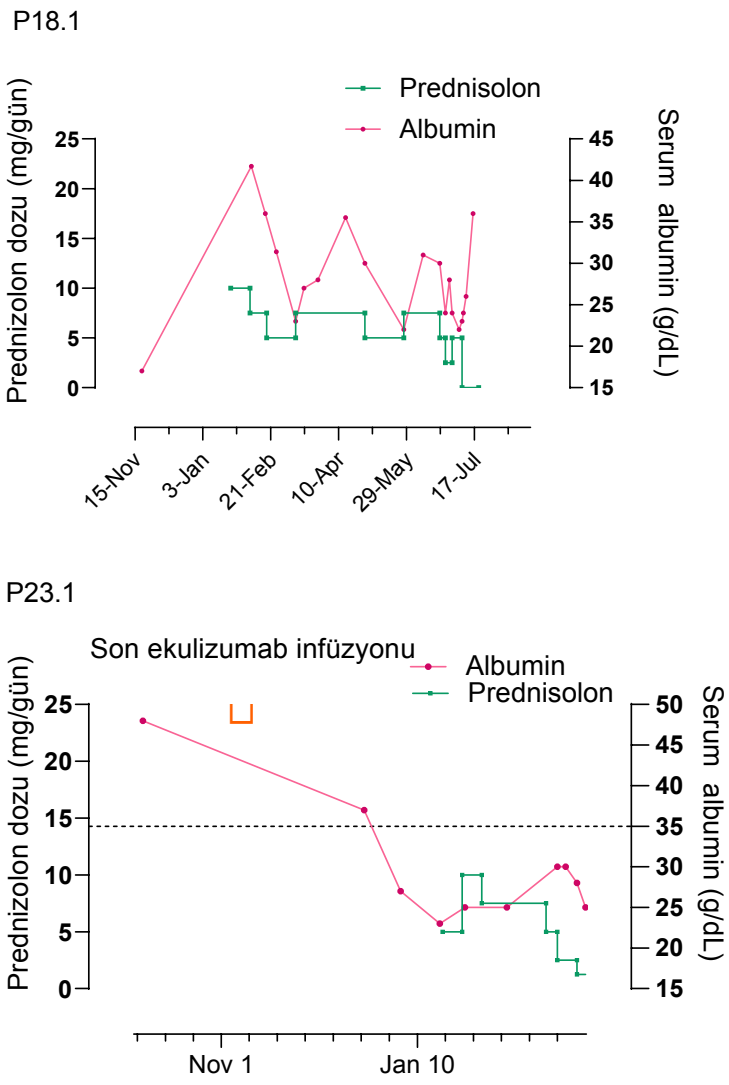
Şekil *5. CHAPLE hastalarınn sağkalım olasılığı*. Kaplan-Meier grafiği, olası CHAPLE hastalarının (N=71) kümülatif sağkalımını gösterir. Veriler, CHAPLE veritabanımızdaki 66 hastadan ve olası CHAPLE hastalığı olan beş **ölü** denekten elde edilmiştir.



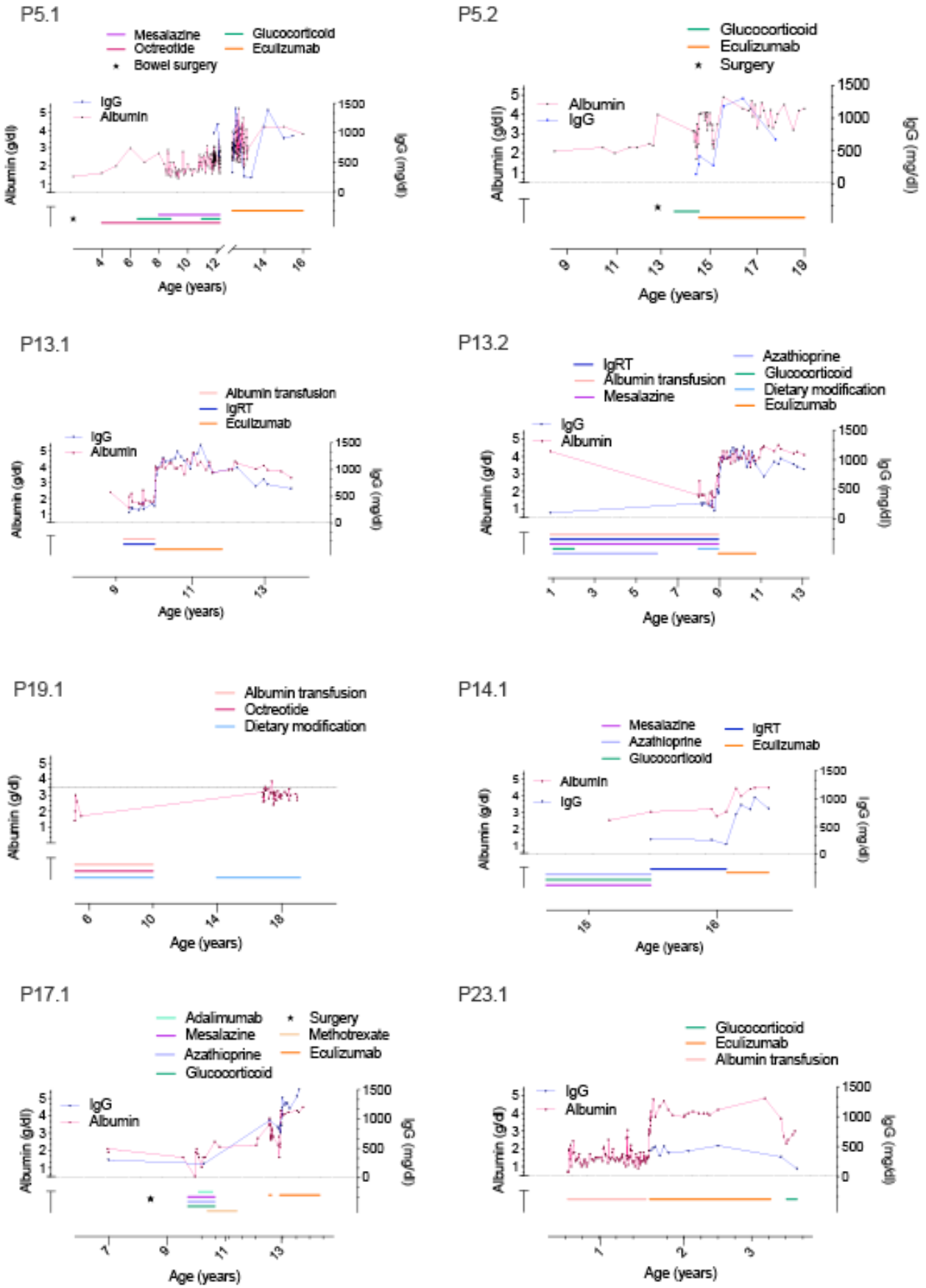
Şekil *6. Tromboembolik komplikasyonlar ve barsak cerrahisi olmadan sağkalım eğrisi*. Kaplan-Meier grafiği, belirtilen olaysız (n=66) sağkalım analizi. Birkaç olgu birden **çok** bağırsak operasyonu geçirdi ancak sağkalım eğirisinde ilk operasyon zamanı gösterildi ve yinelenen işlemler eğrilerde temsil edilmedi.



Şekil 7. CHAPLE hastalarında farklı tedavilere yanıtın değerlendirilmesi. Tüm hastaların aldıkları bireysel tedavilere bireysel yanıtları, sorumlu klinisyen tarafından derecelendirildi. Şekilde tedavi yanıtlarının birleşik bir analizi gösterilmektedir. X ekseni sayıları gösterir. Yatay çubuklar, belirtilen tedaviler için farklı yanıt seviyelerine sahip hasta kümelerini gösterir. Renk gradyanı koyu yeşilden (tam remisyon) ve kırmızıya (kötüleşme) doğru klinik yanıt derecesini temsil eder.

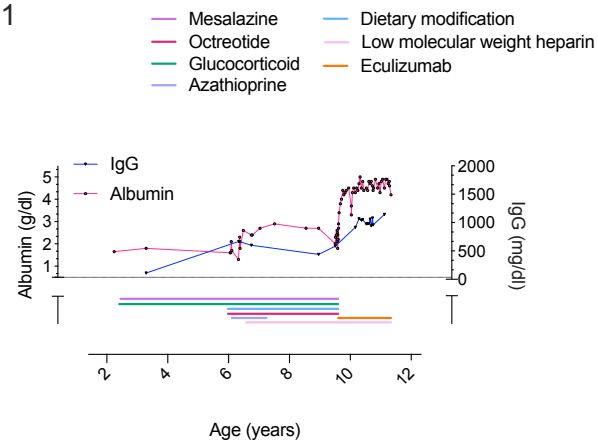


Şekil *8. Prednizolon dozunun albümin konsantrasyonları* üzerindeki *etkisi.* Serum albümin konsantrasyonlarının prednizolon dozundaki bir değişikliğe nasıl tepki verdiğini gösteren bir zaman **çizelgesi**. P23.1'in albumin düzeyleri tedavi kesiminden sonra 2 ay içerisnde yaklaşık iki ay içerisinde düşmeye başladı. Sonrasında başlanan ve titre edilen glukokortikoid tedavisi ile serum albumin düzeyleri yeniden yükseldi. Her iki paneldeki doz ayarlamalarının, albümin seviyelerini 2,5 g/dL civarında tutan en düşük etkili prednizolon miktarını belirlemeyi amaçladı. P23.1'de 5 mg ve P18.1'de 7.5 mg günlük prednizolon albümin değerlerini istenen aralıklarda tutabilirken daha düşük dozlar yetersiz görünmektedir.

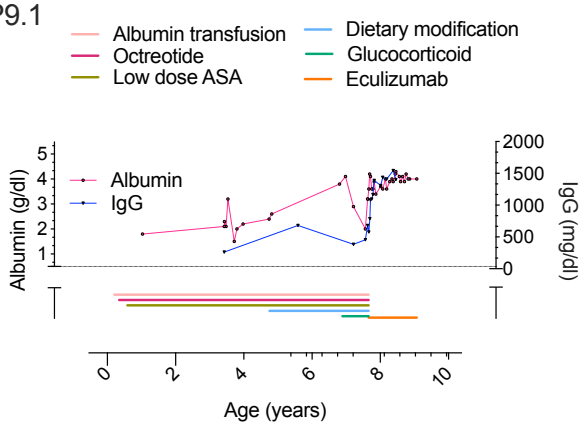


Şekil 9. ***CHAPLE hastalarının zaman içinde aldığı tedavilerin ve bunların serum albumin-IgG düzeylerine etkisi. IgRT:*** **İmmünoglobulin** ***replasman tedavisi***

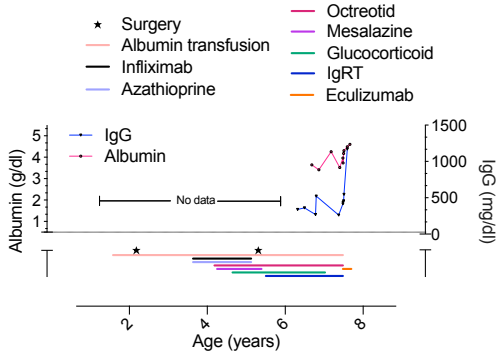
P10.1



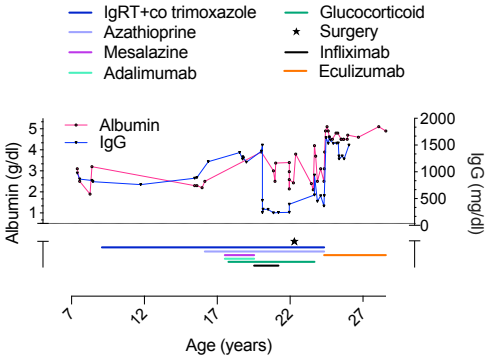
P9.1



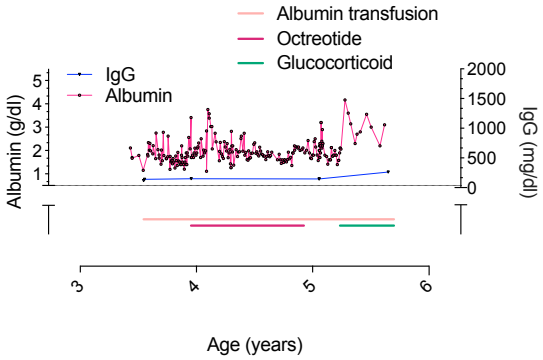
P15.1



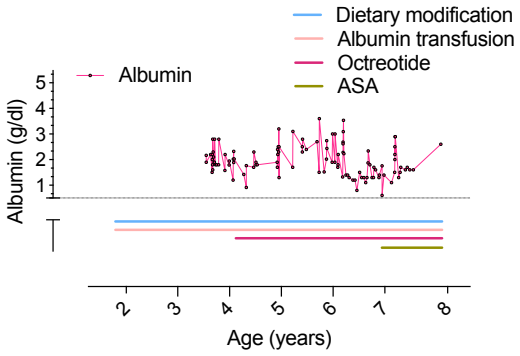
P2.1



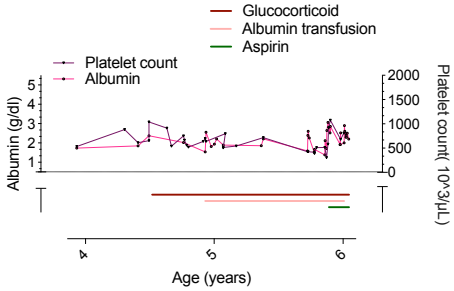
P18.1



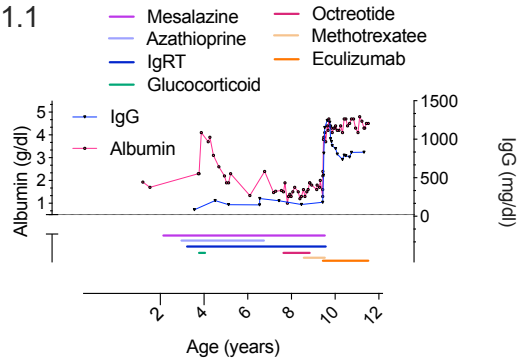
P7.1



P7.2



P1.1



Şekil 9'un devamı.

TABLOLAR

Tablo 1: Çalışma Hastalarının Demografik ve Klinik Özellikleri.

Demografik ve Klinik Özellikler	Toplam	CHAPLE	CHAPLE olmayan	*P*
Hastalar, n (%)	115 (100)	66 (57,4)	49 (42,6)	-
Yaş, medyan (yıl) (25-75p)	10,6 (4,3-16,7)	13,8 (8,3-21,05)	4,5 (2,75-11,45)	***< .001***
Ölüm, n (%)	9 (7,9)	6 (9)	3 (6,1)	0,54
Cinsiyet				0.85
Kadın, n (%)	58 (50,8)	34 (51,5)	24 (49)	
Erkek, n (%)	57 (49,6)	32 (48,5)	25 (51)	
İlk semptomunda yaşı, medyan (yıl) (25-75p)	1 (0,5-5,25)	3 (1-7)	0,83 (0,15-2)	***< .001***
İlk albümin tedavisinde yaşı, medyan (yıl) (25-75p)	1,5 (0,8- 4)	1,5 (1-5)	1 (0,4-4)	***.023***
Aile Geçmişi, n (%)				
Akraba evliliği	78 (67,8)	46 (69,6)	32 (65,3)	0.69
Ailede teşhis edilen bağırsak hastalığı	30 (26)	27 (40,9)	3 (8,2)	***< .001***
Belirtiler ve bulgular				
Tekrarlayan ishal	90 (78,9)	53 (81,5)	37 (75,5)	0,43
Karın şişkinliği	87 (76,3)	53 (81,5)	34 (69,4)	0.13
Karın ağrısı	81 (71,1)	55 (84,6)	26 (53,1)	***< .001***
Yüz ödemi	82 (71,9)	47 (72,3)	35 (71,4)	0.92
İştah kaybı	77 (67,5)	47 (72,3)	30 (61,2)	0.21
Mide bulantısı	68 (59,6)	49 (75,4)	19 (38,8)	***< .001***
Kusma	67 (58,8)	46 (70,8)	21 (42,9)	***.003***
Çomak parmak	38 (33,3)	31(47,7)	7 (14,3)	***< .001***
Sendromik yüz görünümü	15 (13,2)	4 (6,2)	11 (22,4)	***.017***
Hepatosplenomegali	16 (14)	12 (18,5)	4 (8,2)	0.12
Diğerleri				
Tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonu	31 (27,2)	23 (35,4)	8 (16,3)	***.02***
Miyokardit 4 (3,5)		2 (3,1)	2 (4,1)	1.00
Hipotiroidizm	17 (15)	9 (13,8)	8 (16,3)	0.71
Malabsorpsiyon				
Tanı anındaki yaşa göre ağırlık (z-skoru), medyan (25-75P)	-1,98 (-3--0,87)	-1,89 (-2,87 - -1)	-1,9 (-2,8- -0,63)	0,82
Tanı anındaki yaşa göre boy (z-skoru), ortanca (25-75P)	-2,1 (-2,9- -0,98)	-2,29(-3- -1)	-1,98 (-2.9- -0,63)	0.34
B12 vitamini eksikliği	67 (58)	36 (55,4)	31 (63,3)	0.65
D vitamini eksikliği	81 (73,6)	48 (73,8)	33 (67,3)	0.18
Anemi	88 (77,1)	49 (75,4)	39 (79,6)	0.70
Bağırsak tıkanıklığı [+]	23 (20,1)	23 (35)	1 (2)	***< .001***
Tromboembolizm [‡]	20 (17,5)	17 (26,2)	3 (6,1)	***.005***
Tarama				
Endoskopide İL	58 (51,8)	38 (60,3)	20 (40,8)	***.04***
Bağırsak duvarında ödem/kalınlaşma [+]	61 (53,5)	47 (72)	14 (28,6)	***< .001***
HS mezenterinde venöz trombüs [†]	11 (9,6)	10 (15,4)	1 (2)	***.017***

Kısaltmalar: IL: İntestinal lenfanjektazi, HS: hepatik splenik[+] Karın ultrasonografisi veya bilgisayarlı tomografi ile tanı kondu. [†] Doppler USG veya CT/MR anjiyografi ile teşhis kondu. [‡] Trombüsler; mezenterik ve hepatik venler de dahil derin abdominal venlerde bulunuyor, bu trombüsler bazen vena kava inferiora ve kalbe uzanarak pulmoner emboliye yol açıyordu.

Tablo 2: Çalışma Hastalarının Laboratuvar Bulguları.

Laboratuvar	Toplam	CHAPLE	CHAPLE olmayan	P
Hipoalbüminemi [1]	109 (95,6)	60 (92,3)	49 (100)	***.047***
Düşük immünoglobulin seviyesi [2]	96 (84,2)	59 (90,8)	37 (75,5)	***.027***
Trombositoz [3]	50 (43,8)	37 (57)	13 (26,5)	***.001***
Hiperlipidemi	24 (21,1)	19 (29,2)	5 (10,2)	***.014***
Karaciğer fonksiyon testlerinde bozukluk [4]	17 (14,9)	4 (6,2)	13 (26,5)	***< .001***
Böbrek fonksiyon testlerinde bozukluk [6]	4 (3,5)	0 (0)	4 (8,2)	***.002***
Albümin (g/dL) (3.5-5.4), ortalama (SD)	2,05 (±0,72)	2,05 (±0,46)	2,05 (±0,46)	0.98
Toplam protein (g/dL) (6.4-8.3)	3,5 (3-4,35)	3,2(2,5-3,7)	3,7 (3,4-4,9)	***.014***
WBC (10^3/uL), ortalama (SD)	10,7 (±5,7)	12,1 (±6,1)	11,26 (±5,7)	0.45
ANC (10^3/uL), medyan (25-75)	4,3 (3,17-6,8)	4,1 (3,5-6,3)	4,57 (2,9-7,4)	0.38
ALC (10^3/uL), medyan (25-75)	3,8 (2,9-5,5)	4,6 (3,0-5,9)	3,7 (1,73-4,4)	0.23
Hgb (g/dL), ortalama (SD)	10,2 (±2,2)	9,6 (±1,6)	10,72 (±2,25)	***.032***
Plt (10^3/uL) (150 - 440), ortalama (SD) *	543,31 (±303.67)	663 (±245,8)	486 (±196.15)	***.003***
25-OH Vit D3 (ng/mL) (30-100)	12 (10-21)	11,6 (10-16)	20 (11-28)	.1
Vit B12 (pg/mL) (180-914), ortanca (25-75)	185 (116-290)	130 105-197)	228 (186-300)	***.001***
Trigliserit (mg/dL) (<150), ortanca (25-75)	147 (94,5-233,5)	177 (144-309)	94 (76-133)	***< .001***
Ig G (mg/dL), medyan (25-75)	259 (148-463)	264 (115-540)	255 (156-390)	0.34
Ig M (mg/dL),ortanca (25-75)	47,8 (30-90,5)	40,9 (27-124)	55 (38-73)	***.045***
Ig A (mg/dL), medyan (25-75)	56,3 (30-120)	56,2 (39,8-122)	57 (29-120)	0.35

[1] Albümin <3,5 g/dL[2] Yaş için normal değerlere göre [3] PLT (10^3/uL) >440 . [4] Testin yapıldığı merkezin sınır değerleri referans alınmıştır. * Bir hastada hepatik ven trombozu sebebiyle Budd-Chiari sendromu gelişti, bu hastada hipersplenizme ve trombositopeniye neden oldu.

Tablo 3: CHAPLE ve CHAPLE Olmayan Hastaların Aldığı Tedaviler

Hastaların Tedavileri	Toplam, hasta sayısı (%)	CHAPLE, hasta sayısı (%)	CHAPLE olmayan, hasta sayısı (%)	*P*
Ekulizumab	**30 (26)**	**30 (45,5)**	**0(0)**	***< .001***
Protein replasmanı				
Albümin transfüzyonu	96 (84,2)	47 (72,3)	49 (100)	***< .001***
IgRT	48 (42,5)	27 (41,5)	21 (43,8)	.81
Destekleyici tedaviler				
D vitamini	92 (81,4)	52 (81,3)	40 (81,9)	.95
B12 vitamini	68 (60,2)	34 (53,1)	34 (69,4)	.08
Demir	83 (73,5)	41 (64,1)	42 (85,7)	***.01***
Mikronütrient [+]	64 (58,4)	34 (53,1)	32 (65,3)	.19
Enteral beslenme desteği	80 (70,8)	39(60,9)	41 (83,7)	***.008***
Parenteral beslenme desteği	26 (22,8)	13 (20)	13 (26,5)	.41
MCT yağı	34 (30,7)	23 (35)	12 (24,5)	.21
Eritrosit transfüzyonu	25 (21,9)	13 (20)	12 (24,5)	.56
Tromboembolizm tedavisi	20 (17,4)	17(26,7)	3 (6,1)	***.005***
Düşük moleküler ağırlıklı heparin	16 (14)	13 (20)	3 (6,1)	***.03***
Asetilsalisilik asit	12 (10,5)	11 (16,9)	1 (2)	***.01***
tPA	1 (0,9)	1 (1,5)	0 (0)	.38
Tromboembolizm nedeniyle ameliyat	7 (6,2)	6 (9,2)	1 (2,1)	.12
Pulmoner Emboli için 0_2 desteği	4 (3,5)	4 (6,2)	0 (0)	.08
Plevral efüzyon veya asit nedeniyle müdahale	9 (7,9)	7 (10,8)	2 (4,1)	.19
Bağırsak ameliyatı	20 (17,5)	20 (30,8)	0 (0)	***< .001***
Kortikosteroidler	57 (50)	42 (64,6)	15 (30,6)	***< .001***
IBh tedavileri	61 (53,5)	46 (70,8)	15 (30,6)	***< .001***
Mesalazin	30 (26,3)	23 (35,4)	7 (14,3)	***.01***
Azatiyoprin	29 (25,4)	22 (33,8)	7 (14,3)	***.018***
Metotreksat	8 (7)	7 (10,8)	1 (2)	.13
Anti-TNF (Infliximab, adalimumab, symzia)	15 (13,2)	15 (23,1)	0 (0)	***< .001***
Diğerleri				
IV antibiyotik tedavisi	62 (54,4)	35 (53,8)	27 (55,1)	.89
Oral antibiyotik profilaksisi	35 (30,7)	22 (33,8)	13 (26,5)	.40
Yoğun bakım ünitesinde yatış	24 (21,1)	14 (21,5)	10 (20,4)	.71
Tiroid replasman tedavisi	15 (13,2)	9 (13,8)	6 (12,2)	.80
Oktreotid	24 (21,1)	16 (24,6)	8 (16,3)	.28

Anahtar kelimeler: CHAPLE, PKE, PİL, CD55, Kompleman

SS-039

Hipogamaglobulinemi Tanılı Hastaların Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi

Benan Sancar[1], Şeyma Yavuz Coşkun[1], Uğur Altaş[1], Mehmet Yaşar Özkars[1]

[1]SBÜ. Ümraniye Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Bu çalışmada, hipogamaglobulinemi tanısıyla Çocuk Alerji ve İmmunoloji polikliniğinde takip edilen hastaların klinik özelliklerinin ve laboratuvar değerlerinin retrospektif olarak değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: 01.05.2021- 31.05.2022 tarihleri arasında Çocuk Alerji ve İmmunoloji polikliniğinde hipogamaglobulinemi tanısı ile takip edilen toplam 277 hastanın dosya kayıtları retrospektif olarak incelendi. Hastaların klinik özellikleri, intravenöz immünoglobülin tedavisi kullanım durumları ve antibiyoterapi kullanım sıklığı ve laboratuvar değerleri araştırma kapsamında değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmamıza hipogamaglobulinemi tanısı olan 277 hasta dahil edilmiş olup, %33,9'u (n=94) kız, %66,1 (n=183)'i erkektir. Hastaların şikayetlerinin başladığı medyan yaş 21,0 ay (1-200 ay) olarak tespit edildi. Hastaların, %39,7' sinde (n=110) tekrarlayan enfeksiyonlar, %17,0'sinde (n=47) astım, %14,1'inde (n=39) besin alerjisi, %13,7'sinde (n=38) alerjik rinit, %12,6'sında (n=35) atopik dermatit, %2,9'unda (n=8) ürtiker olduğu saptandı. Beklenilen üzere intravenöz immunoglobulin tedavisi alan hastaların serum IgG değerleri anlamlı olarak daha düşüktür (p=0,038). Sepsis gelişimi ve intravenöz antibiyotik tedavisi alma durumlarının her ikisi için de laboratuvar değerleri açısından istatistiksel bir anlamlılık görülmemiştir (p>0,05).

Sonuç: Sık enfeksiyon geçiren, alerjik ve atopik klinik bulguları olan çocuklarda primer immün yetmezlik tanısı göz önünde bulundurulup, uygun anamnez ve laboratuvar tetkikleri tanı açısından değerlendirilmelidir. Erken tanı ile uygun tedavinin başlanması, diğer kronik hastalıklarda olduğu gibi hastalığa bağlı komplikasyonların önüne geçmek için son derece önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Primer immün yetmezlik, Antikor eksiklikleri, Alerji.

GİRİŞ

Primer immün yetmezlikler (PİY), bağışıklık sisteminin doğuştan gelen kusurlarından kaynaklanır ve bunun sonucunda değişen şiddette tekrarlayan bakteriyel, fungal, viral ve protozoal enfeksiyonlar ortaya çıkar. Eşlik edebilen diğer klinik tablolar otoimmünite, otoenflamatuvar hastalık, alerji ve maligniteye karşı artan duyarlılıktır. 2022 yılında güncellenen Uluslararası İmmünoloji Dernekler Birliği (IUIS) fenotipik sınıflandırması, bu hastalara tanı koymada rehberlik etmeyi amaçlamaktadır. Bu sınıflandırmaya göre 485 gen kusuruna sahip bozukluk mevcuttur (1).

Antikor eksikliği bozuklukları, tüm PİY tanılarının yaklaşık %50'sini oluşturan en yaygın immün yetmezlik türüdür (2). Diğer türler olarak; kombine immün yetmezlikler, sendromik özelliklere sahip kombine immün yetmezlikler, immün sistemin disregülasyon hastalıkları, intrinsik ve doğal immün sistem bozuklukları, otoenflamatuvar hastalıklar, fagositer sistem bozuklukları, kompleman sistem bozuklukları ve kemik iliği yetmezliği yer almaktadır (3).

Antikor eksikliği bozuklukları içerisinde yer alan selektif İmmünoglobulin A (IgA) eksikliği en yaygın PİY'dir ve yaklaşık olarak 1/600-800 oranında görülür. Diğer antikor eksikliği bozuklukları ise agamaglobulinemi, yaygın değişken immün yetmezlik, hiper IgM sendromu, süt çocuğunun geçici hipogamaglobulinemisi, selektif IgM eksikliği, IgG subgruplarının eksikliği, normal immunoglobulin (Ig) düzeyi ile seyreden spesifik antikor eksikliği olarak sınıflandırılmaktadır (4). İsviçre'de antikor eksikliği ile giden PİY'lerin oranı %62,4 olarak bildirilmiştir (5). Ülkemizde yürütülen bir çalışmada da PİY hastalarının %71,8'inde antikor eksikliğine bağlı immün yetmezlik görülmüştür (3).

Primer immün yetmezliğin erken tanısı hastalık ilişkili morbidite ve mortalitenin önlenmesinde son derece öneme sahiptir. Fakat ABD'de Immune Deficiency Foundation tarafından yürütülen ulusal çalışmalarda hastaların yakla-

şık %60'ı erişkinliğe kadar tanı alamamıştır (6,7). İmmün yetmezlik hastalarının değerlendirilmesinde; ilk etapta aile öyküsü de dahil olmak üzere ayrıntılı klinik öykü ve fizik muayene gereklidir. Klinik öykü ve fizik muayenenin ışığında hastaların laboratuvar tetkileri ve immünolojik testleri görülmelidir. B hücresi (antikor eksikliği) bozukluklarından şüphelenilen hastaların ilk değerlendirmesi, serum IgG, IgA, IgM ve IgE düzeylerinin ölçülmesini içerir. Yaşa uygun referans değerlerin altında olan serum seviyeleri, B hücresi immün yetmezliklerinin göstergesi olabilir (8).

Primer immün yetmezliği olan çocuklarda tekrarlayan enfeksiyonların yanında astım

alerjik rinit, ürtiker, atopik dermatit, besin alerjileri de görülebilmektedir (9). Bu klinik tablolara sahip çocuklar altta yatabilecek primer immün yetmezlik açısından değerlendirilmelidir. Erken ve doğru konan PİY tanısı ile bu hastalara uygun tedavi başlanabilmektedir ve enfeksiyonlar başta olmak üzere olası komplikasyonlar önlenebilmektedir (10). Bu bağlamda yürüttüğümüz çalışmada, kliniğimizde antikor eksikliği tanısıyla takip edilen hastaların laboratuvar ve klinik bulgularının retrospektif olarak değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM

Çalışmamıza çocuk alerji ve immünoloji bilim dalına 01.05.2021- 31.05.2022 tarihleri arasında başvuran hipogamaglobulinemi tablosuyla izlenen hastalar dahil edildi. Hastaların anamnez, fizik muayene ve laboratuvar bilgileri dosyalarından retrospektif olarak değerlendirildi. Hastaların cinsiyetleri, başvuru yaşları, eş zamanlı aldığı diğer tanılar, karşılaşılan sepsis tabloları, intravenöz antibiyoterapi ve intravenöz immunoglobulin ihtiyacı gerekliliği ayrıntılı anamnez bilgilerinden öğrenildi. Birinci basamak immün yetmezlik tarama tetkikleri olarak; serum IgA, IgG, IgM, total IgE, mutlak nötrofil, lenfosit ve eozinofil sayıları ile, nötrofil, eozinofil, lenfosit yüzdeleri, lenfosit alt grup tetkiklerinden CD3+, CD4+, CD8+ T lenfositleri, CD19+ B lenfosit, CD16/56+ NK hücre değerleri incelendi.

İstatistiksel Analiz: İstatistiksel analizler ve verilerin kaydedilmesi için SPSS (Statistical Package for Social Sciences) for Windows 25.0 programı kullanılmıştır. Çalışmada tanımlayıcı veriler için medyan, minimum ve maksimum değerler ile sayı (n) ve yüzdeler (%) kullanılmıştır. Sürekli değişkenlerin normal dağılıma uygunluğu görsel (histogram ve olasılık grafikleri) ve analitik yöntemlerle (Kolmogorov-Smirnov/Shapiro-Wilk testleri) incelenmiştir. İkiden grubun karşılaştırılması için normal dağılıma uymayanlarda Mann Whitney U testi kullanılmıştır. İstatistiksel anlamlılık düzeyi <0,05 olarak belirlenmiştir.

BULGULAR

Çalışmamıza hipogamaglobulinemi tanısı olan 277 hasta dahil edilmiş olup, %33,9'u (n=94) kız , %66,1 (n=183)'i erkekti. Medyan başvuru yaşı 21 ay olduğu gözlendi. Kız hastalarda medyan başvuru yaşı 24 ay iken erkek hastalarda medyan başvuru yaşı 19 aydı. On üç hasta (%4,7) intravenöz İmmunoglobülin (IVIG) tedavisi almıştı. On hasta (%3,6) intravenöz antibiyotik tedavisi almıştı. On bir (%4,0) hastada sepsis gelişmişti (Tablo 1).

Tablo 1. Hastaların sosyodemografik ve klinik özellikleri

YAŞ (ay), medyan (min-maks)		21,0 (1-200 ay)	
		N	%
CİNSİYET	Kız	94	33,9
	Erkek	183	66,1
IVIG ALMA	Yok	262	95,3
	Var	13	4,7
SEPSİS	Yok	264	96,0
	Var	11	4,0
IV ANTİBİYOTİK	Yok	264	96,4
	Var	10	3,6

Hastaların eşlik eden klinik tabloları da araştırma kapsamında değerlendirildi. Hastaların, %39,7' sinde (n=110) tekrarlayan enfeksiyonlar, %17,0'sinde (n=47) astım, %14,1'inde (n=39) besin alerjisi, %13,7'sinde (n=38) alerjik rinit, %12,6'sında (n=35) atopik dermatit, %2,9'unda (n=8) ürtiker olduğu saptandı (Tablo 2).

Tablo 2. Hastaların eşlik eden klinik tabloları

	N	%
Tekrarlayan Enfeksiyon	110	39,7
Astım	47	17,0
Besin Alerjisi	39	14,1
Alerjik rinit	38	13,7
Atopik dermatit	35	12,6
Ürtiker	8	2,9
Total	277	100,0

Hastaların immunoglobulin değerleri (IgA, IgG, IgM, IgE), CD+ hücre alt grupları, lenfosit, nötrofil ve eozinofil değerleri araştırma kapsamında değerlendirildi. Hastaların laboratuvar değerleri Tablo 3'te gösterilmiştir.

Tablo 3. Hastaların laboratuvar değerleri

	Ortalama	Standart Sapma
Mutlak Lenfosit (10^3/uL)	4661,9	2215,6
Lenfosit (%)	46,5	18,3
Mutlak Nötrofil (10^3/uL)	3824,1	2392,9
Nötrofil(%)	37,4	17,7
Mutlak Eosinofil (10^3/uL)	394,3	1097,7
Eosinofil(%)	3,7	5,0
IgA (mg/dL)	72,6	68,9
IgG (mg/dL)	659,9	334,3
IgM (mg/dL)	91,7	50,3
IgE (IU/mL)	208,35	1151,56
CD3+ T Lenfosit (%)	53,54	52,08
CD4+ (%)	31,32	20,45
CD8+ (%)	15,42	11,36
CD19+B Lenfosit (%)	13,82	11,66
CD16/56+NK Hücreleri (%)	7,22	6,44

Hastaların IVIG tedavisi alma, sepsis gelişimi ve intravenöz antibiyotik tedavisi alma durumlarının laboratuvar değerleri ile ilişkisi değerlendirildi. Beklenilen üzere intravenöz immunoglobulin tedavisi alan hastaların, almayanlara göre serum İmmunglobulin G seviyeleri anlamlı olarak daha düşük bulundu (p=0,038). IVIG tedavisi alanların IgG değeri ortalaması 486,0±277,9 iken IVIG tedavisi almayanların IgG değeri ortalaması 669,9±333,2 idi.Sepsis gelişimi ve intravenöz antibiyotik tedavisi alma durumlarının her ikisi için de laboratuvar değerleri açısından istatistiksel bir anlamlılık görülmedi (p>0,05).

TARTIŞMA

Primer antikor eksikliği olanlarda başvuru şikayetleri tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları şeklinde olmaktadır (10). Tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları ve ilişkili bulgular astım, alerjik rinit gibi hastalıklarda da gözlemlenebildiğinden tanıda bazen zorluk yaşanabilmektedir. Literatürde antikor eksikliği olan çocuklarda astım ve alerjik rinit varlığı sıklıkla bildirilmiştir (11).

Ülkemizde yürütülen bir çalışmada 1-17 yaş arası antikor eksikliği saptanmış 97 hastanın %64,9'unda astım, %18,6'sında hışıltı, %6,2'sinde ürtiker, %4,1'inde alerjik rinit, %4,1'inde atopik dermatit ve 2,1'inde besin alerjisi

görüldüğü bildirilmiştir (12). Başka bir çalışmada da IgA eksikliği olan hastaların %40'ında astım, %24'ünde reaktif hava yolu, %14'ünde astım ve alerjik rinit birlikteliği, %10'nunda alerjik dermatozlar, %2'sinde alerjik rinit eşlik etmektedir (13). Üç yaş altı çocuklarda yürütülen bir çalışmada, IgA eksikliğine en sık tekrarlayan enfeksiyonlar eşlik etmekteyken; astım, atopik dermatit, alerjik rinit bu hastalarda bildirilen diğer klinik tablolardır (14). Bizim çalışmamızda da benzer şekilde hastalarda en sık (%39,7' sinde) tekrarlayan enfeksiyon görülmüştür. Çalışmamızdaki hastaların %17,0'sinde astım, %14,1'inde besin alerjisi, %13,7'sinde alerjik rinit, %12,6'sında atopik dermatit, %2,9'unda ürtiker eşlik eden diğer klinik tablolardı.

Çalışmamızda beklenilen üzere serum IgG değerlerinde düşüklük gözlenen tablolarda intravenöz immunoglobulin tedavisi alma durumu anlamlı olarak daha sıktı. Antikor yetmezliği primer immün yetmezliklerin en sık görülen alt grubudur. İmmünoglobulin replasman tedavisi enfeksiyona duyarlılığı olan hastaların tedavisinde ve enfeksiyon gelişmesinin önlenmesinde etkindir. Bu amaçla immünoglobulin tedavisi intravenöz ve subkutan olarak uygulanabilir (15). Tekrarlayan enfeksiyon öyküsü bulunan çocuklarda bağışıklığın kontrolü önem taşımaktadır. İmmünglobulin destek tedavisinin hangi durumlarda verilmesi gerektiği halen tartışmalıyken, IVIG tedavisinin immunoglobulin değerlerindeki düzelme süresini etkilediği de bilinmektedir (16).

Çalışmamızda antikor eksikliği tanısı olan çocuklar retrospektif olarak değerlendirilmiş, antikor eksikliği alt grup tanı ve tetkikleri referans merkezlerde çalışıldığından bu veriler araştırma kapsamında değerlendirilememiştir. Bu durum çalışmamızın kısıtlılığıdır. Örneklem sayımızın benzer çalışmalara kıyasla büyük olması ise çalışmanın güçlü yönlerindendir.

Antikor eksikliği olan hastaların bir kısmı düzelebilirken bir kısmı da CVID gibi düzenli tedavi gerektiren primer immün yetmezliğe dönebilir. Bu sebeple antikor eksikliği tanısı alan hastaların klinik takibi önem taşımaktadır (17). Sık enfeksiyon geçiren, alerjik ve atopik klinik bulguları olan çocuklarda primer immün yetmezlik tanısı göz önünde bulundurulup, uygun anamnez ve laboratuvar tetkikleri tanı açısından değerlendirilmelidir. Erken tanı ile uygun tedavinin başlanması, diğer kronik hastalıklarda olduğu gibi hastalığa bağlı komplikasyonların önüne geçmek için son derece önemlidir.

KAYNAKÇA

1. Tangye SG, Al-Herz W, Bousfiha A, Cunningham-Rundles C, Franco JL, Holland SM, Klein C, Morio T, Oksenhendler E, Picard C, Puel A, Puck J, Seppänen MRJ, Somech R, Su HC, Sullivan KE, Torgerson TR, Meyts I. Human Inborn Errors of Immunity: 2022 Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee. J Clin Immunol. 2022 Jun 24:1–35. doi: 10.1007/s10875-022-01289-3. Epub ahead of print. PMID: 35748970; PMCID: PMC9244088.

2. Bonilla, Francisco A., et al. "Practice parameter for the diagnosis and management of primary immunodeficiency." *Journal of Allergy and Clinical Immunology* 136.5 (2015): 1186-1205.

3. Kılıç M, Taşkın E, Selmanoğlu A. Primer İmmün Yetmezlikli Olgularımızın Retrospektif Değerlendirilmesi. Firat-Medıcal J. 2015;20(1):037–42.

4.Yazdani R, Azizi G, Abolhassani H, Aghamohammadi A. Selective IgA Deficiency: Epidemiology, Pathogenesis, Clinical Phenotype, Diagnosis, Prognosis and Management. Scand J Immunol. 2017 Jan;85(1):3-12. doi: 10.1111/sji.12499. PMID: 27763681.

5. Marschall, Karin, et al. "The Swiss National Registry for Primary Immunodeficiencies: report on the first 6 years' activity from 2008 to 2014." Clinical & Experimental Immunology 182.1 (2015): 45-50.

6. Immune Deficiency Foundation. Primary immune deficiency diseases in America: the first national survey of patients and specialists. 1995. https://primaryimmune.org/wp-content/uploads/2011/04/Primary-Immune-Deficiency-Diseases-in-America-The-First-National-Survey-of-Patients-and-Specialists-1995.pdf Accessed 8 Mar 2017.

7. Immune Deficiency Foundation. Primary immune deficiency diseases in America: 2007 the third national survey of patients. https://primaryimmune.org/wp-content/uploads/2011/04/Primary-Immunodeficiency-Di-

seases-in-America-2007The-Third-National-Survey-of-Patients.pdf. Accessed 8 Mar 2017.

8. McCusker, Christine, Julia Upton, and Richard Warrington. "Primary immunodeficiency." Allergy, Asthma & Clinical Immunology 14.2 (2018): 1-12.
9. Aghamohammadi, Asghar, et al. "IgA deficiency: correlation between clinical and immunological phenotypes." *Journal of clinical immunology* 29.1 (2009): 130-136.
10. Sorensen, Ricardo U., and Cleveland Moore. "Antibody deficiency syndromes." *Pediatric Clinics of North America* 47.6 (2000): 1225-1252.
11. Boyle RJ, Le C, Balloch A, Tang ML. The clinical syndrome of specific antibody deficiency in children. *Clin Exp Immunol* (2006) 146(3):486–92. doi: 10.1111/j.1365-2249.2006.03242.x
12. MISIRLIOĞLU, Emine Dibek, et al. "Allerji kliniğinde izlenen hastalarda primer antikor eksiklikleri." *Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi* 4.4 (2010): 219-223.
13. Genel F, Can D, Yılmaz N ve ark. Antikor eksikliği olan çocuklarda alerji sıklığı. Astım Alerji İmmünoloji 2009; 7: 174-179.
14. Aghamohammadi A, Cheraghi T, Gharagozlou M, Movahedi M, Rezaei N, Yeganeh M, Parvaneh N, Abolhassani H, Pourpak Z, Moin M. IgA deficiency:correlation betweeen clinical and immunological phenotypes. J Clin Immunol 2009;29: 130-136.
15. Modell V, Knaus M, Modell F, Roifman C, Orange J, Notarangelo LD. Global overview of primary immunodeficiencies: a report from Jeffrey Modell Centers worldwide focused on diagnosis, treatment, and discovery. Immunol Res. 2014;60(1):132-44.
16. Van Winkle RC, Hauck WW, McGeady SJ. Phenotypic parameters predict time to normalization in infants with hypogammaglobulinemia. J Clin Immunol 2013; 33:1336-40.
17. Abbas A, Lichtman HA. Cellular and Moleculer Immunology. Abbas A, Lichtman HA. 6th Edition. Philadelphia, 2007; Chapter 8; p:215-40.

SS-040

Astımlı Hastalarda İnterlökin-4 (*Il-4*) Ve Lökotrien C4 Sentaz (*Ltc4s*) Genlerinin Yeni Nesil Dizi Analizi İle Araştırılması

Muhammet Mesut Nezir Engin[1], Önder Kılıçaslan[2], Recep Eröz[3], Öner Özdemir[4], Ramazan Cahit Temizkan[5], Kenan Kocabay[5]

[1]Çocuk İzlem Akademisi

[2]Prof Dr Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Kliniği

[3]Aksaray Üniversitesi, Tibbi Genetik Anabilim Dalı

[4]Sakarya Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

[5]Düzce Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Özet

Giriş: Astım çocukluk çağı kronik solunum yolları hastalıklarının en sık görülenidir. Astım, basit Mendelian kalıtım sergilemeyen karmaşık genetik yapıya sahip bir hastalıktır. Astım genetiği ile ilgili günümüzde yapılan birçok çalışma mevcuttur, ama hala net olarak astım genetiği anlaşılamamıştır. Bildiğimiz kadarıyla literatürde *IL-4* veya *LTC4S* geninin yeni nesil dizi analizi yöntemi ile değerlendirildiği çalışma yoktur. Biz bu çalışma ile astım tanısıyla takip edilen hastalarda yeni nesil dizi analizi ile *IL-4* ve *LTC4* genindeki değişimleri ortaya koymayı amaçladık.

Gereç ve Yöntem: Bu çalışma Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniğinde GINA kriterlerine göre uzman hekim tarafından astım tanısı konulup takip edilen 50 hasta üzerinde yapılmış prospektif bir çalışmadır. İlk olarak DNA izolasyonu yapılarak, izole edilen DNA örneklerinden *IL-4* ve *LTC4S* geninin yeni nesil dizi analizi yöntemi ile taraması yapıldı. Ayrıca hastaların demografik, klinik ve laboratuvar verileri kaydedildi.

Bulgular: Çalışmaya 32'si (%64) erkek, 18'si (%36) kız olmak üzere toplam 50 hasta alındı. Çalışmamıza dahil edilen 50 hastanın 31'inde (%62) varyasyon saptandı. Astımlı olgu grubunda *IL-4* geninde intron 1'de c.-33C>T, intron 3'de c.361-9C>A, intron 3'de c.360+18 C>A ve ekzon 4'te c.23G>A ve varyasyonları saptandı. *LTC4S* geninde intron 1'de c.59-10 C>A, intron 1'de c.-33 C>T intron 3'de c.230-12 T>C, intron 3'de c.361-9 C>A ve intron 4'te c.312-16 T>C varyasyonları tanımlandı.

Sonuçlar: *IL-4* geninde varyasyon taşıyıcı olgularda akut ürtiker oluşma olasılığının, taşıyıcı olmayanlara göre 5,6 kat daha fazla olduğu görüldü. *IL-4* geninde homozigot olarak varyasyon saptanan olguların kliniğinin heterozigot olanlara göre daha ciddi olduğu görüldü. Çalışmamızda *LTC4S* geninde yüksek oranda gözlenen intron 4'te c.312-16 T>C genetik değişimi astımla ilişkilendirilmiştir.

Anahtar kelimeler: Astım, Çocuk, IL-4 geni, LTC4S geni, Yeni Nesil Dizi Analizi

Giriş

Astım çocukluk çağı kronik solunum yolları hastalıklarının en sık görülenidir (1). Günümüze kadar sürekli olarak prevalansı, morbiditesi ve mortalitesi artan bir hastalık haline gelmiştir (2–4). Gelişmiş ülkelerde international study of asthma and allergies in childhood (ISAAC) araştırması ile astım prevalansı %4-23 arasında saptanmıştır (5). Türkiye'de ise ISAAC araştırmasıyla yapılan çocukluk çağı prevalans çalışmalarında kümülatif astım prevalansı %13,7-15,3 arasında değişmektedir (6).

Astımda oluşan inflamasyon aşırı duyarlılık tip 2 reaksiyonudur. Solunan alerjenler antijen sunan hücreler (APC) ile karşılaşır ve aktivasyon sonrası naive T hücreleri yardımcı T2 (TH2) hücrelerine farklılaşır. Bu hücreden salınan

interlökin-4 (IL-4) ve IL-13 ile B lenfositi plazma hücrelerine dönüşür ve antijene spesifik immünglobulin (Ig) E yapımı başlar. Kanda dolaşan Ig E bazofil, mast hücresi, eozinofil ve makrofaja bağlanır. Bu bağlanma sonucu mediatörler (lökotrienler, prostaglandinler, serotonin gibi) perifere salınırlar ve erken faz reaksiyonuna yol açarlar. Geç faz reaksiyonu ise, 6-8 saat sonra gelişir. Remodelling (yeniden yapılanma) diye adlandırılan bu olaylar havayolunun geri dönüşümsüz değişimine neden olur. Ayrıca bronşiyal astım patogenezinde rol oynayan en önemli mediyatörlerden biri de sisteinil lökotrienlerdir (7–10).

Astım multifaktöryel bir hastalık olarak değerlendirilmekle beraber, astımda inflamasyon oluşum mekanizmasına baktığımızda birçok yolakta *IL-4* ve Lökotrien C4 Sentaz (*LTC4S*) yer alır. Astımlı ebeveynlerin çocuklarında astım riskinin arttığı uzun zamandır bilinmektedir. Astım genetiği ile ilgili günümüzde yapılan birçok çalışma mevcuttur, fakat hala net olarak astım genetiği anlaşılamamıştır. Bildiğimiz kadarıyla literatürde astımlı çocuk hastalarda *IL-4* ve *LTC4S* genlerinin NGS (next generation sequencing: yeni nesil dizileme) ile tarandığı herhangi bir çalışmaya rastlayamadık. Biz bu çalışma ile çocuk yaş grubundaki astımlı hastalarda yeni nesil dizi analizi yaparak etyolojiden sorumlu genetik değişimi ortaya koymayı amaçlıyoruz.

Gereç ve Yöntem

Bu çalışma Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniğinde astım ile takip edilen 50 hasta üzerinde yapılmış prospektif bir çalışmadır. Astımlı hasta ve ailelerine araştırma ile ilgili sözlü ve yazılı bilgi verilerek, yazılı olarak sunulan katılımcı bilgilendirme formunu onaylayan gönüllüler çalışmaya dahil edilmiştir. Çalışma için Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi Etik Kurulundan onay alındı (Etik kurul onay tarihi: 30.07.2018 ve Onay numarası:2018/144). Araştırmanın maliyeti, 2018.04.03.891 numaralı proje ile Düzce Üniversitesi Rektörlüğü Bilimsel Araştırma Projeler Birimi tarafından karşılanmıştır.

GINA kriterlerine göre olgulara astım tanısı konuldu. Ayrıca tanı alan hastaların tümünde Astım Prediktivite İndeksine (API) göre en az 1 major veya 2 minor risk faktörü ve son 1 yılda üçten fazla wheezing atak görülme durumu vardı. Astım tanısı konulan çocukların hepsinin ayrıntılı öykü, fizik muayeneleri ve tedavi düzenlemeleri yapılarak Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniğinde takibe alındı. Hastalığın kontrol durumu ve/veya şiddetini değerlendirmede GINA 2020 rehberi kullanıldı.

Yine bu rehbere göre astım şiddeti astımı kontrol altına alan tedaviye göre belirlenmektedir. Astım şiddeti hafif astım, orta dereceli astım ve şiddetli astım olarak sınıflandırılmaktadır. Yeni sınıflandırma **Tablo 8'de** gösterilmektedir. Yine bu genetik mutasyonlarla ilişkisi değerlendirilen astım hastalar ve bu astımlı hastalarda bulunan akut ürtiker, alerjik rinit, besin alerjisi, atopik dermatit ve alerjik konjonktivit hastalıkları teşhisi uzman hekim tarafından konulup hastalar o tanıyla takip edilmekteydi.

Tablo 8. Astımı Kontrol Altına Alan Tedaviye Göre Astım Şiddetinin Belirlenmesi (3)

HAFİF ASTIM
Gerektikçe düşük doz İKS ve/veya SABA
Günlük düşük doz İKS
Günlük düşük doz İKS ve SABA
Günlük LTRA
ORTA DERECEDE ASTIM
Günlük orta doz İKS
Günlük düşük doz İKS ve LABA
Günlük düşük doz İKS ve LTRA
ŞİDDETLİ ASTIM
Günlük orta doz İKS ve LABA
Günlük yüksek doz İKS
Günlük yüksek doz İKS ie birlikte LABA, tiotropium ve/veya LTRA
Anti-IgE veya Anti-IL-5
Verilen tüm tedavilere yanıtsızlık

İKS: İnhaler Kortikosteroid — SABA: Hızlı etkili inhale β2- agonistler
LTRA: Lökotrien reseptör antagonisti — LABA: Uzun Etkili β2 -Agonist

Astımla / alerjik hastalıklarla ilişkisi sorgulanan çevresel faktörler bir anketle sorgulanmıştır. Ankette cinsiyet, yaş, ebeveyn eğitim durumu, evde sigara içimi, ebeveynde astım öyküsü, kardeşte astım öyküsü, ailede astım

öyküsü, ailede alerji öyküsü, evde yaşayan kişi sayısı, ev ısınması, evde rutubet ve ikamet edilen yer sorgulanmaktadır.

Araştırmaya Dahil Olma Kriterleri

1. 12 aydan büyük olan
2. 18 yaşından küçük olan
3. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniğinde astım nedeniyle takip edilen
4. Bilgilendirilmiş olur formunu imzalamış, bilgilendirilmiş olur vermiş olan hastalar çalışmaya dahil edildi.

Çalışmaya dahil edilen astımlı hastaların demografik özellikleri, risk faktör durumu, özgeçmiş bilgileri, soygeçmiş bilgileri ve laboratuvar bulguları kaydedildi.

Genetik çalışmaya başlarken tüm olguların periferik kanlarından DNA izolasyonu yapıldı (Magnesia16 Tam Kandan Genomik DNA İzolasyon Kiti-102, Anatolia Diagnostics and Biotechnology Products Inc.). İzole edilen DNA örneklerinden hedeflenen gen bölgeleri, bu bölgelere spesifik primerler kullanılarak çoğaltıldı, daha sonra saflaştırma işlemi uygulandıktan sonra hedefe yönelik NGS yöntemiyle bu bölgelerin moleküler genetik analizi yapıldı. NGS yönteminin temeli DNA'nın enzimatik reaksiyonlar sonucu parçalara ayrılarak çok sayıda DNA parçasıyla bir kütüphane oluşturulması ve sonrasında bu DNA parçalarının çoğaltılmasına dayanmaktadır.

NGS teknolojileri ile tüm genom ve tüm ekzom dizilenmesinin yanında hedefe yönelik olarak oluşturulan NGS panelleri ile etiyolojisi genetik heterojenite gösteren hastalıklar için çok sayıda gen aynı anda dizilenebilmektedir. Bu sayede astım gibi fenotipik ve genotipik heterojenite gösteren hastalıkların genetik temelinin ortaya konması mümkün olmaktadır (11)"mendeley":{"formattedCitation":"(225. Bu çalışmada MiSeq (Illumina, San Diego, CA, USA) sistemi kullanılmış ve hedefe yönelik dizileme (targeted resequencing) yöntemi uygulanmıştır.

İstatistiksel Analiz

Çalışmamızın verileri bilgisayar ortamında SPSS 17.0 (SPSS, Inc., Chicago, Illinois, USA) istatistik programı kullanılarak değerlendirildi. Ölçümle belirlenen değişkenler için ortalama ve standart sapma şeklinde tanımlayıcı veriler hesaplandı. Öncelikle kullanılan verilerin normal dağılıma uygunluğu için Shapiro-Wilk testi yapılmış ve normal dağılım göstermediği ($p<0,05$) saptanmıştır. Bundan dolayı istatistiksel analizde non-parametrik testler yapılması uygun bulundu. İkili kıyaslamalarda Mann-Whitney U Testi, ikiden fazla kıyaslamalarda Kruskal–Wallis Testi kullanıldı. Korelasyon testi ile iki grup arasındaki ilişki araştırıldı. Çapraz tablo (Cross Tab) analizi ile iki kategorik (isimsel veya dereceli) değişken arasındaki ilişki incelendi. Elde edilen 0.05'ten küçük p değerleri anlamlı kabul edildi.

Bulgular

Çalışmaya 32'si (%64) erkek, 18'si (%36) kız olmak üzere toplam 50 hasta alındı. Hastaların yaşı ortalama 7,12±3,8 yıl (1-16 yıl), semptom başlama yaşı ise ortalama 2,73±3,2 yıl (3 ay-13 yıl) idi. Hastaların 38'inin (%76) sezaryen ve 12'sinin (%24) normal vajinal yolla doğduğu görüldü.

Çalışmamıza dahil edilen 50 hastanın 31 tanesinde (%62) genetik varyasyon saptandı. Hastalarımızın 6'sında (%12) sadece IL-4 geninde varyasyon, 19'unda (%38) sadece LTC4S geninde varvasyon ve 6'sında da (%12) hem IL-4 hem LTC4S geninde varyasyon saptandı. Varyasyon tespit edilen olguların demografik bulguları ve diğer alerjik hastalık tanıları olup olmadığı **Tablo 1**'de gösterilmiştir.

***IL-4* Geninde Varyasyon Saptanan Olguların Demografik, Klinik ve Laboratuar Özellikleri**

Bu grupta tanı alan olgu sayısı 12 olup, bu olguların 10'u (%83) erkek, 2'si (%17) kız idi. Olguların yaşı ortalama 10±4,3 yıl ve semptom başlama yaşı ise ortalama 3,7±4,1 yıl idi. Olguların 8'inin (%67) sezaryen ve 4'ünün (%33) normal vajinal yolla doğduğu saptandı. IL-4 geninde varyasyon olan olgularda evde rutubet olma durumu ($p=0,041$), ürtiker tanısı birlikteliği olma durumu ($p=0,011$) ve hemoglobin değeri ($p=0,008$) genetik varyasyon saptanmayan olgulara göre istatiksel olarak anlamlı derecede yüksek bulundu. Ayrıca IL-4 geninde varyasyon taşıyıcı bireylerde akut ürtiker oluşma olasılığı, taşıyıcı olmayanlara göre 5,6 kat daha fazla olduğu saptandı

(OR:5,6; CI: 1.380-22.724) **(x2=6,445; p=0,011).**

***IL-4* Geninde Varyasyon Saptanan Olguların Genetik Özellikleri**

2, 27, 42, 45, 46, 47 ve 50 numaralı olgularda IL-4 geni **intron 1'de c.-33C>T (rs2070874)** heterozigot ve **intron 3'de c.361-9C>A (rs2243290)** heterozigot varyasyonu saptandı. Üç olgu hafif astım fenotipli ve dört olgu orta derecede astım fenotipli olarak değerlendirildi. Altı olgunun geceleri şiddetli öksürüğü olduğu, tüm hastaların egzersiz sonrası semptomların olduğu, beş hastanın alerjen sonrası semptomların olduğu, tüm hastaların soğuk algınlığı sonrasında semptomlarının gözlendiği ve altı hastanın soğuk algınlığı sonrası semptomlarının 10 günden fazla sürdüğü öğrenildi. 42 numaralı olguda kunduracı göğsü mevcuttu ve astım tanısı öncesi adenoidektomi olma öyküsü vardı. 42 numaralı olgunun eozinofil oranı %10,6, 46 numaralı olgunun ise %8,4 bulundu.

4 numaralı olguda IL-4 geni **intron 1'de c.-33C>T (rs2070874)** homozigot ve **intron 3'de c.361-9C>A (rs2243290)** homozigot varyasyonu tespit edildi. Bu olgu orta derece şiddetli astım fenotipli olarak değerlendirildi. Olgunun ilaç tedavisinden önce ortalama iki haftada bir öksürük ve hışıltı semptomlarının olduğu, egzersiz sonrası semptomları olduğu, soğuk algınlığı sonrasında semptomlarının gözlendiği ve semptomlarının 10 günden fazla sürdüğü öğrenildi. Bu olgu düzenli olarak inhaler salmeterol ve flutikazon kombinasyonu kullanmaktadır. Tedavi öncesi astım semptomları tekrarlayıcı ve yaşam kalitesini bozmuşken tedavi sonrası şikayetleri gerilemiştir.

8 numaralı olguda IL-4 geni **ekzon 4'te c.23G>A (rs201210927)** homozigot ve **intron 3'de c.360+18 C>A (rs71645916)** homozigot varyasyonu tespit edildi. Bu olgu şiddetli astım fenotipli olarak değerlendirildi. Bu olguda sorgulanan alerjik hastalıkların hepsi birlikte bulunmaktadır. Özellikle kronik ürtikeri tedaviye dirençli olupve dermatoloji kliniği ile birlikte takip edilmektedir. Bu olgu yüksek doz inhaler flutikazon, montelukast, nazal steroid, antihistaminik ve astım atağında inhaler salbutamol tedavisi almaktadır.

12 ve 18 numaralı olgularda IL-4 geni **ekzon 4'te c.23G>A (rs201210927)** heterozigot ve **intron 3'de c.360+18 C>A (rs71645916)** heterozigot varyasyonu tespit edildi. 12 numaralı olgu orta derecede astım fenotipli ve 18 numaralı olgu hafif astım fenotipli olarak değerlendirildi. İki olgunun da geceleri şiddetli öksürüğü olduğu, bir olgunun egzersiz sonrası semptomların olduğu, bir olgunun alerjen sonrası semptomların olduğu, iki olgunun da soğuk algınlığı sonrasında semptomlarının gözlendiği ve semptomlarının 10 günden fazla sürdüğü öğrenildi. 12 numaralı olgu düzenli olarak inhaler flutikazon tedavisi alırken, diğer olguda atak durumlarında nebulizatörle budesonid ve salbutamol tedavisi almaktadır.

16 numaralı olguda IL-4 geni **intron 3'de c.361-9C>A (rs2243290)** heterozigot ve **intron 3'de c.360+18 C>A (rs71645916)** heterozigot varyasyonu bulundu. Bu olgu orta derecede astım fenotipli olarak değerlendirildi. Bu olgu inhaler flutikazon, montelukast, nazal steroid, antihistaminik ve astım atağında inhaler salbutamol tedavisi almaktadır.

***LTC4S* Geninde Varyasyon Saptanan Olguların Demografik, Klinik ve Laboratuvar Özellikleri**

Bu grupta tanı alan olgu sayısı 25 olup, bu olguların 15'i (%60) erkek, 10'u (%40) kız idi. Olguların yaşı ortalama 7±3,8 yıl ve semptom başlama yaşı ise ortalama 3±3,2 yıl idi. Olguların 17'sinin (%68) sezaryen ve 8'inin (%32) normal vajinal yolla doğduğu saptandı. Kardeşte astım olma durumu LTC4S geninde varyasyonu olan olgularda olmayanlara göre istatistiksel olarak anlamlıya yakın derecede daha yüksek bulundu (p=0,088).

***LTC4S* Geninde Varyasyon Saptanan Olguların Genetik Özellikleri**

2, 5, 6, 12, 15, 19, 21, 24, 27, 30, 33, 36, 38, 40, 43, 44 ve 50 numaralı 17 olguda *LTC4S* geni **intron 4'te c.312-16 T>C (rs2306795)** heterozigot varyasyonu tespit edildi. Yedi olgu hafif astım fenotipli ve on olgu orta derecede astım fenotipli idi. 38 numaralı olgunun tip 1 diabetes mellitus tanısı mevcuttu. 40 numaralı olgu iki yıl boyunca dış merkezde takip edilmiş ve iki yıl immünoterapi - almasına rağmen tekrarlayan astım semptomları mevcuttu. Bu olgumuza inhaler salmeterol ve flutikazon kombinasyonu başlandıktan sonra şikâyetleri kontrol altına alındı. 5 numaralı olgunun eozinofil oranı %15,5 olarak bulundu. Bu gruptaki olguların 12'sinde (%71) alerjik rinit tanısı mevcuttu.

4,10 ve 20 numaralı olgularda *LTC4S* geni **intron 3'de c.230-12 T>C (rs188919983)** heterozigot varyasyonu tespit edildi. İki olgu hafif astım fenotipli ve bir olgu orta derecede astım fenotipli idi.

16, 17 ve 32 numaralı olgularda *LTC4S* geni **intron 4'te c.312-16 T>C (rs2306795)** heterozigot ve **intron 1'de c.59-10 C>A (rs145738814)** varyasyonu tespit edildi. Üç olguda orta derecede astım fenotipli idi. 16 ve 17 numaralı olgular kardeş olup iki olguda montelukast ve inhaler flutikazon almaktadır. Bu gruptaki üç olguda da sigara maruziyeti bulunmaktadır ve soba ile ısınmaktadırlar.

28 numaralı olguda *LTC4S* geni **intron 1'de c.-33 C>T (rs2070874)** heterozigot ve **intron 3'de c.361-9 C>A (rs2243290)** heterozigot varyasyonu tespit edildi. Bu olgu şiddetli astım fenotipli idi. Olgu 9 yaşında olup astım semptomları 6 aydan önce başlamıştı. Olguda sorgulanan alerjik hastalıkların hepsi birlikte mevcuttu ve tedavi olarak inhaler flutikazon, montelukast, nazal steroid, antihistaminik ve astım atağında inhaler salbutamol tedavisi almaktadır.

49 numaralı olguda *LTC4S* geni **intron 1'de c.59-10 C>A (rs145738814)** heterozigot varyasyonu tespit edildi. Olgu hafif astım fenotipli idi. Düzenli olarak tedavi verilmeyen olgu, atak durumlarında inhaler flutikazon ve salbutamol tedavisi almaktadır.

Tablo. Astım tanılı olgularda sorgulanan alerjik hastalıklarda gözlenen mutasyon oranları

Alerjik Hastalıklar	IL-4 mutasyonu saptananlar		LTC4S mutasyonu saptananlar		Tüm Hastalar
	Sayı	%	Sayı	%	
Alerjik Rinit	7	22,5	16	51	31
Atopik Dermatit	5	29,4	7	41	17
Besin Alerjisi	5	38,4	4	30,7	13
Alerjik Konjonktivit	8	29,6	11	40,7	27
Akut Ürtiker	8	44,4	9	50	18

Tablo 1. Varyaston tespit edilen hastaların demografik bulguları ve diğer alerjik hastalıklarla birlikteliği

Hasta Numarası	Cinsiyet	Yaş	Semptom Başlama Yaşı	Allerjik Rinit	Allerjik Konjonktivit	Atopik Dermatit	Besin Alerjisi	Ürtiker	IL-4 geni mutasyonu	LTC4S geni mutasyonu
2	Kız	10	6	-	-	-	-	+	İntron 1'de c.-33C>T heterozigot ve intron 3'de c.361-9C>A heterozigot	İntron 4'te c.312-16 T>C heterozigot
4	Kız	14	11	+	+	-	-	-	İntron 1'de c.-33C>T homozigot ve intron 3'de c.361-9C>A homozigot	İntron 3'de c.230-12 T>C heterozigot
5	Erkek	6	3	+	+	+	-	-	Yok	İntron 4'te c.312-16 T>C heterozigot
6	Erkek	9	5	+	-	+	-	-	Yok	İntron 4'te c.312-16 T>C heterozigot
8	Erkek	5	<1	+	+	+	+	+	Ekzon 4'te c.*23G>A homozigot ve intron 3'de c.360+18 C>A homozigot	Yok
10	Erkek	2	<1	-	-	+	-	-	Yok	İntron 3'de c.230-12 T>C heterozigot
12	Erkek	14	11	+	+	-	+	+	Ekzon 4'te c.*23G>A heterozigot ve intron 3'de c.360+18 C>A heterozigot	İntron 4'te c.312-16 T>C heterozigot
15	Erkek	7	4	+	-	-	-	+	Yok	İntron 4'te c.312-16 T>C heterozigot
16	Erkek	6	2	+	+	-	-	-	İntron 3'de c.361-9C>A heterozigot ve intron 3'de c.360+18 C>A heterozigot	İntron 4'te c.312-16 T>C heterozigot ve intron 1'de c.59-10 C>A heterozigot
17	Erkek	5	1	-	-	-	-	-	Yok	İntron 4'te c.312-16 T>C heterozigot ve intron 1'de c.59-10 C>A heterozigot
18	Erkek	4	<1	-	-	+	+	+	Ekzon 4'te c.*23G>A heterozigot ve intron 3'de c.360+18 C>A heterozigot	Yok
19	Erkek	9	<1	+	-	-	-	-	Yok	İntron 4'te c.312-16 T>C heterozigot
20	Kız	4	<1	-	+	-	-	-	Yok	İntron 3'de c.230-12 T>C heterozigot
21	Erkek	2	<1	-	-	-	-	-	Yok	İntron 4'te c.312-16 T>C heterozigot
24	Erkek	12	1	+	+	-	-	-	Yok	İntron 4'te c.312-16 T>C heterozigot
27	Erkek	8	1	+	+	+	-	+	İntron 1'de c.-33C>T heterozigot ve intron 3'de c.361-9C>A heterozigot	İntron 4'te c.312-16 T>C heterozigot
28	Erkek	9	<1	+	+	+	+	+	Yok	İntron 1'de c.-33 C>T heterozigot ve intron 3'de c.361-9 C>A heterozigot
30	Kız	8	5	-	-	-	-	-	Yok	İntron 4'te c.312-16 T>C heterozigot
32	Kız	5	2	+	-	-	+	-	Yok	İntron 4'te c.312-16 T>C heterozigot ve intron 1'de c.59-10 C>A heterozigot
33	Kız	6	4	-	-	-	-	+	Yok	İntron 4'te c.312-16 T>C heterozigot
36	Erkek	4	2	+	-	+	-	+	Yok	İntron 4'te c.312-16 T>C heterozigot
38	Erkek	4	2	+	+	-	-	+	Yok	İntron 4'te c.312-16 T>C heterozigot
40	Kız	13	10	+	+	-	-	-	Yok	İntron 4'te c.312-16 T>C heterozigot
42	Erkek	13	<1	-	+	+	-	-	İntron 1'de c.-33C>T heterozigot ve intron 3'de c.361-9C>A heterozigot	Yok
43	Kız	7	<1	+	-	+	-	-	Yok	İntron 4'te c.312-16 T>C heterozigot
44	Kız	4	2	-	-	-	-	-	Yok	İntron 4'te c.312-16 T>C heterozigot
45	Erkek	4	<1	-	-	+	+	+	İntron 1'de c.-33C>T heterozigot ve intron 3'de c.361-9C>A heterozigot	Yok
46	Erkek	14	4	+	+	-	+	-	İntron 1'de c.-33C>T heterozigot ve intron 3'de c.361-9C>A heterozigot	Yok
47	Erkek	8	8	-	-	-	-	+	İntron 1'de c.-33C>T heterozigot ve intron 3'de c.361-9C>A heterozigot	Yok
49	Kız	3	1	-	-	-	+	-	Yok	İntron 1'de c.59-10 C>A heterozigot
50	Erkek	15	1	+	+	-	-	+	İntron 1'de c.-33C>T heterozigot ve intron 3'de c.361-9C>A heterozigot	İntron 4'te c.312-16 T>C heterozigot

Tartışma

Astım ve astım benzeri semptomların ailede geçiş göstermesi astımın genetik geçiş gösterdiğinin açık bir kanıtıdır. Astım basit Mendelian kalıtım sergilemeyen karmaşık genetik yapıya sahip bir hastalıktır. Astım ve alerji ile ilgili genetik lokusların belirlenmesine yönelik yapılan araştırmalar ve ileri genetik yöntemlerin ortaya çıkması sonrasında astım patogenezinde önemli yolaklar keşfedilmiştir. Genetik çalışmalardaki büyük ilerlemeye rağmen astımın kompleks bir hastalık olması nedeniyle hala net olarak astım genetiği anlaşılamamıştır (1,12).

Dünyada 300 milyon astım hastasının olduğu tahmin edilmektedir. Ayrıca her 250 ölümden birinin astım nedeniyle olduğu ve astımdan dolayı dünyada yılda yaklaşık 250.000 kişinin öldüğü bilinmektedir. Kentleşmiş ve Batı yaşam tarzını benimsemiş toplumlarda astım oranı giderek artmaktadır (13).

Çalışmamızda astımlı çocuk hastaların demografik ve klinik bulguları, risk faktörleri ve laboratuvar bulguları değerlendirildi. *IL-4* ve *LTC4S* genleri NGS analizi ile taranarak hastalarda var olan varyasyonlar saptandı. Aynı gende varyasyon saptanan hastalar ile varyasyon saptanmayan hastaların demografik bulguları, klinik bulguları, risk faktörleri ve laboratuvar bulguları karşılaştırıldı.

Astım genetiği konusunda ilk sistematik sınıflandırma Cooke ve Vander Veer tarafından 1916'da yapılmıştır (14). Astımın genetik alt yapısına yönelik yapılan çalışmalar gün geçtikçe artmaktadır. Çalışmalar sonucunda astım ile ilişkilendirilmiş genler; sitokinler, beta-2 adrenerjik reseptör geni, sinyal proteinleri ve *Th1* ve *Th2* hücre farklılaşmasında rol oynayan transkripsiyon faktörlerinin reseptör genleridir. *IL-4, IL4RA, LTC4S, IFNG, IFN-GR1, STAT6, ADAM, GATA3, TBX21, IL-13, IL-13* reseptör, *TLR4, CD14* ve *FCER1B* genleri astımla ilişkilendirilen bazı genlerdir (15-18). Literatürü incelediğimizde bildiğimiz kadarıyla henüz *IL-4* veya *LTC4S* geninin NGS analizi ile tarandığı hiçbir çalışma yapılmamıştır. Çalışmamız bu nedenle ilk çalışma özelliği taşımaktadır.

İnterlökin-4 bağışıklık sistemi tarafından oluşturulan yanıtların düzenlenmesinde önemli bir rol oynayan sitokindir. *IL-4* geninde meydana gelecek varyasyonlar atopiye yol açabilir. *IL-4* reseptörü geninde meydana gelen varyasyona bağlı olarak IgE üretimi ve atopik astım insidansı artar. Fakat bu mekanizmayla ilgili genler henüz tam olarak belirlenmiş değildir. Th1/Th2 alt kümesi farklılaşmasının uygun şekilde düzenlenmesi, immün tepkilerin oluşumu ve düzenlenmesi için önemlidir. Bu faktörlerin tanımlanması, etkileşimlerinin açıklanması ve genetik varyasyonların saptanması sonucunda hastalığın tedavi edilmesinde yeni tedavi stratejileri geliştirilebilecektir (19-22).

Literatürde IL-4 ile ilgili yapılan çalışmalar incelendiğinde; Kabesh ve ark.'ları (23) C-589T, C-33T ve VE6523 polimorfizmlerini, Hosseini-Farahabadi ve ark.'ları (24) -590C>T poliformizmini, Li ve ark.'ları (26) C-589T poliformizmini ve Zhang ve ark.'ları (27) 590 C>T polimorfizmini astımla ilişkili olarak bulmuşlardır. Amat ve ark.'larının 2017 yılında Fransa'da 317 tekrarlayan hışıltısı olan üç yaşından küçük çocuklarda yaptıkları 16 poliformizm genotiplemesinde *IL-4* geninde rs2070874 polimorfizminin tekrarlayan viral kaynaklı hışıltı şiddetiyle ilişkili olabileceği düşünülmüş (28). Miyake ve ark.'ları 2013 yılında Japonya'da *IL-4*'teki polimorfizmler ile astım arasındaki ilişki üzerine yapılan bir çalışmada rs2243250, rs2070874 ve rs2227284 polimorfizmleri ile astım arasında belirgin bir ilişki bulunamamıştır. Buna karşın rs2243290 poliformizminin astım riski ile anlamlı bir şekilde ilişkili olduğu gösterilmiştir (30).

Çalışmamızda *IL-4* genin NGS analizi sonucu, olguların %24'ünde (n:12) *IL-4* geninde varyasyon saptanmıştır. İntron 1'de c.-33C>T (rs2070874) ve intron 3'de c.361-9C>A (rs2243290) varyasyonu astımla ilişkilendirildi. Literatürdeki çalışmalarda IL-4 rs2243290 varyasyonu çalışmamızdaki gibi astımla ilişkilendirilmiştir (30). IL-4 rs2070874 varyasyonuyla ilgili bir çalışmada tekrarlayan viral kaynaklı hışıltı şiddetiyle ilişkili olabileceği düşünülmüş ve bir çalışmada ise astım riski ile ilgili belirgin ilişki bulunamamışken (28) çalışmamızda astımla ilişkilendirildi. Ayrıca literatürde çalışmamızda saptanmayan *IL-4* genindeki C-589T, C-33T, VE6523 ve -590 C>T genetik değişimleri astımla ilişkilendirilmiştir (23-27). Daha önce tanımlanan ama literatürde astımla ilgili veri olmayan intron 3'de c.360+18 C>A (rs71645916) varyasyonu 8, 12, 16 ve 18 numaralı olgularda saptandı. Ayrıca ekzon 4'te c.23G>A (rs201210927) varyasyonu 8, 12 ve 18 numaralı olgularda saptandı.

İnterlökin-4 geninde varyasyon saptanan olgular ile varyasyon saptanmayan olguların klinik ve laboratuvar özellikleri karşılaştırıldığında *IL-4* geninde varyasyon olan olguların evinde rutubet olma durumu (p=0,041) ve ürtiker

tanısı birlikte bulunma durumu (p=0,011) varyasyonu saptanmayan hastalara göre istatistiksel olarak anlamlı derecede yüksek bulundu. *IL-4* geninde varyasyonu taşıyıcı bireylerde akut ürtiker birlikte bulunma olasılığının, taşıyıcı olmayanlara göre 5,6 kat daha fazla olduğu görüldü (OR:5,6; CI: 1.380-22.724) **(x2=6,445;p=0,011),** böylece *IL-4* genindeki varyasyonlar ile ürtiker arasında ilişki olduğu gösterilmiştir. Ayrıca rutubetin *IL-4* gen üzerinde mutajenik etkisi olduğu düşünülebilir, ama bununla ilgili daha kapsamlı diğer çalışmaların yapılmasına ihtiyaç vardır.

İnterlökin-4 geninde varyasyon saptanan hastaların genetik özellikleri incelendiğinde intron 1'de c.-33C>T ve intron 3'de c.361-9C>A homozigot varyasyonu saptanan olgunun astım kliniği heterozigot varyasyon saptanan olgulara göre daha kötüydü. Ekzon 4'te c.23G>A ve intron 3'de c.360+18 C>A homozigot varyasyonu saptanan 8 numaralı olgunun kliniği ise oldukça ciddiydi. Bu vakada sorgulanan tüm alerjik hastalıklar birlikte gözlenmekteydi ve astım tedavisine dirençliydi. Buna karşın ekzon 4'te c.23G>A ve intron 3'de c.360+18 C>A heterozigot varyasyonu saptanan hastaların kliniği daha iyi gözlemlendi. Sonuç olarak; *IL-4* geninde homozigot olarak varyasyon saptanan astımlı olgunun kliniği heterozigot olanlara göre daha ciddidir, bu da bize *IL-4* geninin intron 1'de c.-33C>T, intron 3'de c.360+18 C>A, intron 3'de c.361-9C>A ve ekzon 4'te c.23G>A varyasyonlarının astım ile ilişkili olabileceğini göstermektedir.

Lökotrien C4 güçlü bir inflamatuar mediatör ailesi olan bir sisteinil lökotrien (CysLT)'dir. LTC4 üretimi için LTC4S enzimi gereklidir. LTC4S 5-lipoksijenaz/LTC4 sentaz yolunun 18 kD'lik bir entegral membran enzimidir ve sisteinil lökotrienlerin oluşumu için en önemli ve sadece işlenmiş enzim olarak konumlandırılır (31). Astımda farmakogenetik çalışmaların konusu olan enzimlerden biri *LTC4S*'dır (32). Çalışmamızda *LTC4S* genin NGS analizi sonucu, astımlı hastaların %50'sinde (n:25) *LTC4S* geninde varyasyon saptanmıştır. Çalışmamızda intron 4'te c.312-16 T>C (rs2306795), intron 3'de c.230-12 T>C (rs188919983), intron 1'de c.59-10 C>A (rs145738814), intron 1'de c.-33 C>T (rs2070874) ve intron 3'de c.361-9 C>A (rs2243290) varyasyonları tanımlandı. Literatürde genotipleme çalışmaları sonucu astım ile ilişkisi bazı çalışmalarda bulunan LTC4S geninde c.444 A>C genetik değişimi hastalarımızda saptanmadı.

Literatürde astımlı hastalarda *LTC4S* gen ilişkisi üzerine yapılan çalışmalara baktığımızda 444A/C polimorfizmi araştırılmıştır. Sayers ve ark.'ları (33) ve Sanz ve ark.'ları (34) 444A/C polimorfizmi ile astım arasında anlamlı bir ilişki saptanmamıştır. Zhang ve ark.'ları (35) ve Thompson ve ark.'ları (36) 444A/C polimorfizmi ile astım arasında ilişki saptamışlardır.

Lökotrien C4 Sentaz geninde varyasyon saptanan olgular ile varyasyon saptanmayan olguların klinik ve laboratuvar özellikleri karşılaştırıldığında kardeşte astım bulunma durumu *LTC4S* geninde varyasyonu olan hastalarda istatistiksel olarak anlamlıya yakın bir derecede daha yüksek bulundu (p=0,088). Bununla birlikte intron 4'te c.312-16 T>C ve intron 1'de c.59-10 C>A varyasyonu saptanan üç hastamızın ikisinin kardeş olduğu gözlendi. Kardeşte astım tanısı oranının yüksek olması ve kardeş olan olgu 16 ve olgu 17'de aynı varyasyonu saptanması *LTC4S* geninde genetik geçişin fazla görüldüğünü düşündürmektedir, ama bununla ilgili daha kapsamlı ilave çalışmaların yapılmasına ihtiyaç vardır.

Lökotrien C4 Sentaz geninde varyasyonu saptanan olguların genetik özelliklerini incelediğimizde tüm olguların %34'ünde (n:17) intron 4'te c.312-16 T>C varyasyonu tespit edildi. Çalışmamızda yüksek oranda intron 4'te c.312-16 T>C genetik değişimi astımla ilişkilendirildi. İntron 1'de c.-33 C>T heterozigot ve intron 3'de c.361-9 C>A heterozigot varyasyonu saptanan olgumuzun klinik semptomlarının 6 aydan önce başladığı, sorgulanan tüm alerjik hastalıkların birlikte bulunduğu ve astımının tedaviye dirençli olduğu öğrenildi. Astım genotip ve fenotip ilişkisiyle ilgili gelecekte yapılan çalışmalara bu olguda gözlenen intron 1'de c.-33 C>T ve intron 3'de c.361-9 C>A varyasyonun katkı sağlayacağını düşünmekteyiz.

Çalışmamızda astımlı hastalarda mevcut veriler eşliğinde hastalığın patogenezisine katkı sağlayabileceğini düşündüğümüz 9 farklı genetik değişim saptadık. Çalışmamızın astımlı hastalarda *IL-4* ve *LTC4S* genlerinin NGS analizi ile çalışılmış ilk çalışma olması oldukça büyük önem arz etmektedir. Bu çalışma sayesinde astımlı hastalarda söz konusu iki genin tamamında meydana gelebilecek genetik değişikliklerin tamamı moleküler düzeyde bakılmış olup, genlerde meydana gelen bu değişikliklerin hastalığın prognozu, olası patojenik etkileri ve fenoti-

pik yansımaları ayrı ayrı hasta bazında incelenmiştir. Aynı zamanda genlerde meydana gelen bu değişikliklerin hastalığın mevcut tedavi stratejisine etkileri, uygulanan ilaçlara verilen yanıtların başarısı da hasta bazında ayrı ayrı değerlendirilmiştir.

Çalışmamızda *IL-4* ve *LTC4S* genlerinde saptanan genetik değişimlerin astımın tanısı, prognozu, tedavisinde etkisiz olduğu bilinen IL-4 antagonisti (pascolizumab) (37), astım tedavisinde sıklıkla kullanılan lökotrien antagonisti (montelukast) ve diğer tedavi stratejileri ile ilgili ileride yapılacak bireye özgü farmakogenetik çalışmalarına ışık tutacağı kanaatindeyiz.

Astım genetiğinin tam olarak anlaşılmasıyla astımdan kötü etkilenen kişilerin, astımda rol alan genetik bozukluklardan kaynaklı genlerin yapısı, ifadesi ve fonksiyonlarında meydana gelen bozukluklar göz önünde bulundurularak bireye özgü tedavi stratejilerinin geliştirilmesine katkı sunacağını düşünüyoruz. Aynı zamanda üzerinde ciddi çalışmaların yapıldığı gen susturma, gen regülasyonu, gen aktarma vb. yöntemlerle genomda meydana gelen bu değişikliklerin hedef alınarak düzeltilmesi ile hastalığın patogenezisinin ortadan kaldırılmasına katkı sağlanacağını düşünüyoruz. Multifaktöriyel bir kalıtım özelliği gösteren astımda *IL-4* ve *LTC4S* genlerindeki varyasyonlar göz önünde bulundurularak uygulanacak bireye özgü tedavi stratejileri ile astımlı hastaların hastalıktan kaynaklı olumsuzlukları, psikolojik durumu, iş gücü kaybı, devlete mali yük, sık hastaneye yatıştan kaynaklı sağlık personelinin harcadığı zaman vb. kayıplar engellenebilecektir. Mevcut konu ile ilgili daha net bilgi elde edebilmek için geniş serileri içeren ilave çalışmalara ihtiyaç vardır.

Kaynaklar

1) Spahn J, Covar R, Stempel DA. Asthma: Addressing consistency in results from basic science, clinical trial, and observational experience. J Allergy Clin Immunol. 2002;109:490–502.
2) Guilbert T, Krawiec M. Natural history of asthma. Pediatr Clin N Am. 2003;50:523–38.
3) Global Initiative For Asthma (GINA) web site [homepage on the internet] http://www.ginasthma.com/.
4) Türk toraks derneği astım tanı ve tedavi rehberi 2016. Available from: http://www.toraks.org.tr/uploadFiles/book/file/1082017TTD-Astim-Tani-ve-Tedavi-Rehberi2016.pdf.
5) The ISAAC steering commity worldwide variations in the prevalance of symptoms of asthma, allergic rhinoconjuctivitis and atopic eczema. The international study of asthma and allergies in childhood. Lancet. 1998;1225–32.
6) Akcakaya T, Kulak K, Hassanzade A, Camcıoğlu Y, Cokuğras H. Prevalance of bronchial asthma and allergic rhinitis in İstanbul school children. Eur J Epidemiol. 2000;16:693–9.
7) Liu AH, Spahn JD, Leung DYM. Childhood Asthma. In Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB, eds. Nelson Textbook of Pediatrics, 17th edition. Unites States of America: WB Saunders Company. 2004;760–74.
8) Akcakaya N, Kulak K, Hassanzade A, Camcıoğlu Y, Cokuğras H. Latex allergy the incidence among Turkish children with atopic disease and with neural tube defects. Allergol Immunpathol. 1999;27:141–4.
9) Guidelines for the diagnosis and management of asthma: update on selected topics, 2002: National Asthma Education and Prevention Program , National Instutues of Health, J Allergy Clin Immunol. 2002;141.
10) Global strategy for asthma management and prevention. National Instutues of Health. NIH publication no: 02-3659, 2005.
11) Doğan M, Eröz R, Yüce H, Özmerdivenli R. The Known about Next-Generation Sequencing (NGS) (Review of the Literature). Duzce Medical Journal 2017;19(1):27-30.
12) Birben E, Saçkesen C, Kalaycı Ö. Astım Genetiği: Çevre ve Gen Etkileşimleri. Turkiye Klinikleri J Pediatr Sci 2009;5(3).

13) Masoli M, Fabian D, Holt S, Beasley R. The global burden of asthma: executive summary of the GINA Dissemination Committee report. Allergy. 2004;59:469-78.

14) Blumenthal MN. What we know about the genetics od asthma at the beginning of the 21't century. Clin Rev Allergy Immunol 2002;22:22-32.

15) Holgate ST. Genetic and environmental interaction in allergy and asthma. J Allergy Clin Immunol. 1999;104(6):1139–1146.

16) Lewis DA, Ganderton D, Meakin BJ, Brambilla G. Modulite®: a simple solution to a difficult problem. Respiration. 2005;72(Suppl. 1):3–5.

17) Toskala E, Kennedy DW. Asthma risk factors. In: International forum of allergy & rhinology. Wiley Online Library; 2015:11-16.

18) Akdis CA, Agache I. Global Atlas of Asthma, 2013. European Academy of Allergy and Clinical Immunology. Available from: www.eaaci.org.

19) Choi P, Reiser H. IL-4: role in disease and regulation of production. Clin Exp Immunol 1998; 114:317-319.

20) Thomas NS, Wilkinson J, Holgate ST. The candidate region approach to the genetics of asthma and allergy. Am J Respir Crit Care Med 1997;156:144-151.

21) Mitsuyasu H, Izuhara K, Mao X-Q et al. Ile50Val variant of IL4Rα upregulates IgE synthesis and associates with atopic asthma. Nature Genet 1998;19:119-120.

22) https://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?gene=IL4.

23) Kabesh M, Tzotvheva I, Carr D, Höfler C, Weiland SK, Fritzsch C et all. A complete screening of the IL4 gene: Novel polymorphisms and their association with asthma and IgE in childhood. J Allergy Clin Immunol 2003;112:893-8.

24) Hosseini-Farahabadi S, Tavakkol- Afshari J, Rafatpanah H, Farid-Hosseini R, Daluci MK. Association between the Polymorphisms of IL-4 Gene Promoter (-590C>T), IL-13 Coding Region (R130Q) and IL-16 Gene Promoter (-295T>C) and Allergic Asthma. Iran J Allergy Asthma Immunol March 2007; 6(1) 9-14.

25) Hussein IA, Jaber SH. Genotyping of IL-4 -590 (C>T) Gene in Iraqi Asthma Patients. Dis Markers. 2017;2017:5806236.

26) Li Y, Guo B, Zhang L, Han J, Wu B, Xiong H. Association between C-589T polymorphisms of interleukin-4 gene promoter and asthma: A meta-analysis. Respiratory Medicine 2008;102:984–992.

27) Zhang JH, Zhou GH, Wei TT, Chang ZS.Association between the interleukin 4 gene -590C>T promoter polymorphism and asthma in Xinjiang Uighur children. Genet Mol Res. 2016;15(3). doi: 10.4238/gmr.15038363.

28) Amat F, Louha M, Benet M, Guiddir T, Bourgoin-Heck M, Sait-Pierre P et all. The IL-4 rs2070874 polymorphism may be associated with the severity of recurrent viral-induced wheeze. Pediatric Pulmonology. 2017;52:1435–1442.

29) Li L, Li Y, Zeng XC, Li J, Du XY. Role of interleukin-4 genetic polymorphisms and environmental factors in the risk of asthma in children. Genet Mol Res. 2016;15(4). doi: 10.4238/gmr15048873.–

30) Miyake Y, Tanaka K, Arakawa M. Relationship Between Polymorphisms in IL4 and Asthma in Japanese Women: The Kyushu Okinawa Maternal and Child Health Study. J Investig Allergol Clin Immunol 2013; Vol. 23(4): 242-247.

31) Penrose JF, Austen KF. The Biochemical, Molecular, and Genomic Aspects of Leukotriene C4 Synthase. Proc Assoc Am Physicians. 1999;111(6):537-546.

32) Saçkesen C, Kalaycı Ö. Astım tedavisinde farmakogenetik yaklaşım. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2004; 47: 292-298.

33) Sayers I, Barton S, Rorke S, Beghe B, Hayward B, Eerdewegh PV et all. Allelic association and functional studies of promoter polymorphism in the leukotriene C4 synthase gene (LTC4S) in asthma. Thorax 2003;58:417–424.

34) Sanz C, Isidro-García M, Dávila I, Moreno E, Laffond E, Lorente F. Analysis of 927T >C CYSLTRI and –444A> C LTC4S Polymorphisms in Patients with Asthma. J Investig Allergol Clin Immunol 2006; Vol. 16(6): 331-337.

35) Zhang Y, Huang H, Huang J, Xiang Z, Yang M, Tian C, Fan H.The -444A/C polymorphism in the LTC4S gene and the risk of asthma: a meta-analysis. Arch Med Res. 2012 Aug;43(6):444-450.

36) Thompson MD, Capra V, Clunes MT, Rovati GE, Stankova J, Maj MC et all. Cysteinyl Leukotrienes Pathway Genes, Atopic Asthma and Drug Response: From Population Isolates to Large Genome-Wide Association Studies. Front Pharmacol. 2016;1(7):299.

37) Kau AL, Korenblat PE. Anti-Interleukin 4 and 13 for Asthma Treatment in the Era of Endotypes. Curr Opin Allergy Clin Immunol. 2014;14(6):570-575.

SS-041

Astım Tanısında Madalyonun Arka Yüzü

Gülay Bilgin[1], Zeynep Reyhan Onay[1], Fatma Begüm Çopur[1], Sinem Can Oksay[1], Deniz Mavi[1], Yasemin Mocan Çağlar[1], Begüm Yörük[1], Özge Ülgen[1], Saniye Girit[1]

[1]Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul Medeniyet Üniversitesi, İstanbul, Türkiye

Giriş: Astım çocukluk çağında popülasyonun %5-10'unu etkileyen en sık karşılaşılan kronik solunum yolu hastalığıdır. Astımın doğru tanısı astım tedavisinin de temel basamağını oluşturduğu için önemlidir. Rehberler; astımın doğru tanımlanabilmesi için öykü, fizik muayene, solunum fonksiyon testleri (SFT) ve ek tanı yöntemlerinin kullanılmasını önermektedir. Çocukluk çağında doğru astım tanısının konulmaması hem semptom kontrolünün sağlanamamasına hem de altta yatan hastalıkların atlanmasına ve komorbidite gelişmesine neden olmaktadır. Özellikle 6 yaş altındaki çocuklarda SFT yapılamadığından tanı için semptomlar dikkatli şekilde sorgulanmalıdır.

Amaç: Amacımız; kliniğimize astım düşünülerek yönlendirilen ancak izleminde astım olmadığı anlaşılan hastaların klinik özelliklerinin belirlenmesidir.

Yöntem: Hastanemiz Çocuk Göğüs Hastalıkları polikliniğine son iki yılda astım ön tanısı ile yönlendirilen toplam 315 hasta geriye dönük olarak incelendi.

Bulgular: Hastaların 235'inin (%74,6) astım ön tanısı doğrulanırken, 80 hastanın (%25,4) yanlış astım tanısı aldığı görüldü.Bu 80 hasta içinde en sık bronşektazi (%16,2) tanısı konulduğu görüldü. İki yaş altında astım düşünülerek tarafımıza yönlendirilen 26 hastanın 14'ünde (%53,8) hışıltı fenotipleri (epizodik ve çoklu tetikleyicili hışıltı), 12'sinde (%46,2) ise yabancı cisim aspirasyonu, tüberküloz, interstisyel akciğer hastalıkları, immun yetmezlik gibi hastalıklar saptandı. Astım tanısı alan ve sonrasında yanlış astım tanısı aldığı görülen hastalar karşılaştırıldığında cinsiyet ve atopik dermatit öyküsü varlığında anlamlı fark saptanmazken (sırasıyla p=0,262, p=0, 692), eozinofili, mevsimsel alerjik rinit, ailede astım öyküsü varlığı, eozinofili yüzdesi ve total IgE düzeyi ile astım prediktif indeksi ve reversibilite pozitifliği astım tanısının doğrulandığı grupta anlamlı olarak yüksek saptandı (sırasıyla p=0,018, p<0,001, p=0,013,p<0,001,p<0,001,p=0,002, p<0,001).

Sonuç: Çalışmamızda, astım tanısı ile yönlendirilen hastaların dörtte birinde astım dışı tanılar saptanmıştır. İki yaş altı grupta astım tanısı koymadan önce ayırıcı tanı açısından hastaların öykü ve fizik incelemelerinin ayrıntılı yapılması önemlidir. Astım tablosunu taklit eden diğer hastalıklar dışlandıktan sonra eozinofili, total IgE düzeyleri ve astım prediktif indeksi hastaların ayırıcı tanısında yol göstericidir. Birçok çocuk hastada yanlış astım tanısı nedeni ile primer hastalıklarının tanısı geç kalarak komorbiditelerin gelişme riski artmaktadır. Bu çalışma ile astım tanısında hekimleri zorlayan ayırıcı tanı basamağının önemini bir kere daha vurgulamak istiyoruz.

Anahtar Kelimeler: çocuk, hışıltı, ayırıcı tanı, astım

SS-042

Mukoza İlişkili Değişmez T Hücrelerinin (MAIT) Çocukluk Çağı Astımı İle İlişkisinin Değerlendirilmesi

Meral Ekşi[1], Huri Bulut[2], Erdem Akalın[3], Feyza Ustabaş Kahraman[4], Hakan Yazan[5], Mebrure Yazıcı[6], Mustafa Atilla Nursoy[6], Emin Özkaya[6], Abdurrahim Koçyiğit[7], Erkan Çakır[8]

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

[2]İstinye Üniversitesi, İstinye Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyokimya Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

[3]Bezmialem Vakıf Universitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, İstanbul, Türkiye

[4]Bezmialem Vakıf Universitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

[5]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

[6]Bezmialem Vakıf Universitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik İmmunoloji ve Alerji Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

[7]Bezmialem Vakıf Universitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyokimya Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

[8]Bezmialem Vakıf Universitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

Giriş ve Amaç: Doğal bağışıklık benzeri T lenfositleri, doğal ve adaptif bağışıklık hücrelerinin özelliklerini taşıyan, mukoza ilişkili değişmez T (MAIT) hücrelerini içeren yakın zamanda tanımlanmış bir T hücresi grubudur. MAIT hücreleri ile çocukluk çağı astımı arasındaki ilişki tartışmalıdır. Bu çalışmadaki amacımız, henüz çok yeni veriler doğrultusunda astım patogenezi ile ilişkilendiren MAIT hücrelerinin astım gelişimindeki rolünü alerjik astımlı (AA), non-alerjik astımlı (NAA) ve konrol grubuyla karşılaştırarak ortaya çıkarmaktır. Çalışmamız bu grup hastalardaki MAIT hücre oranlarının karşılaştırıldığı ilk çalışmadır.

Yöntem: Çalışmamıza, Bezmialem Vakıf Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hastalıkları Polikliniği'ne gelen, GINA 2018 kriterlerine göre astım tanısı alan 6-18 yaş arası 71 çocuk hasta dahil edildi. Hastalar, GINA 2018 rehberine dayanılarak AA (n=41) ve NAA (n=30) şeklinde sınıflandırıldı. Kontrol grubu ise polikliniğe rutin kontrol amacıyla getirilen ve reaktif hava yolu atağı öyküsü, malnutrisyon, akut ve/veya kronik bir hastalığı olmayan 6-18 yaş arası 36 sağlıklı gönüllü çocuklardan oluşturuldu. Hasta ve kontrol grubundan heparin tüplerine rutin kana ek olarak 5 cc kan alındı. MAIT, TH17, MAIT-17 (MAIT hücrelerinden üretilen IL17) ve Th17-17 (Th17 hücrelerinden üretilen IL17) hücrelerinin oranları akış sitometrisi ile araştırıldı ve AA, NAA ve kontrol grubu arasında karşılaştırıldı.

Bulgular:AA ve NAA hasta grupları karşılaştırıldığında, ortalama MAIT hücre oranı NAA hastalarında istatistiksel olarak anlamlı bir azalma bulunmuştur (medyan = 0.45, $p < 0.05$). Ayrıca, MAIT hücre oranlarının ortalaması, NAA hastalarında kontrol gruplarına göre anlamlı olarak daha düşük bulunurken (ortalama = 0.504, $p < 0.05$); TH17, MAIT-17 ve TH17-17 hücreleri gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark gözlenmemiştir.

Tartışma ve Sonuç: Astım çocuklarda çok sık görülen bir hastalık olmasına karşın çocukluk çağı astım patofizyolojisinde MAIT hücrelerinin rolü hakkında az bilgi vardır ve bunlar net değildir. Çalışmamızda okul çağı çocuklarında alerjik ve alerjik olmayan hasta grupları ve kontrol grubu ile MAIT hücrelerini, Th17 hücrelerini ve bunlardan üretilen IL-17 seviyelerini gruplar arasında kıyasladık. Alerjik olmayan hasta grubumuzda MAIT hücrelerini diğer gruplara göre anlamlı derecede düşük bulduk. IL-17 üreten MAIT hücreleri (MAIT17) oranları ortalaması gruplar arasında kıyasladığımızda anlamlı bir fark bulamadık. MAIT hücre düşüklüğünün NAA gelişiminde rol oynayabileceği tahmin edilmiştir. Çalışmamızda MAIT hücre düzeyleri NAA grubunda düşük saptanırken hastalık ciddiyeti ile MAIT hücreleri arasındaki ilişki değerlendirilmedi. Aynı şekilde hastaların ağırlık derecesine bakılmaksızın MAIT 17 ve TH 17 düzeyleri arasında AA, NAA ve kontrol grubunda anlamlı farklılık görülmedi. Çalışmamız konuyla ilgili literatürdeki ilk çalışma olup, daha ileri çalışmalara ihtiyaç vardır.

GİRİŞ

Astım doğrudan ya da dolaylı uyaranlara karşı gelişen hava yolu aşırı duyarlılığı ile ilişkili kronik hava yolu inflamasyonu ile karakterize heterojen bir hastalıktır. Hırıltı, nefes darlığı, göğüste sıkışma ve/veya öksürük gibi solunum semptomları ve ekspiratuar hava akımı kısıtlılığı ile birlikte tanımlanır [1]. Astım gelişiminde tanımlanan en güçlü risk faktörü, atopi veya yaygın olan çevresel alerjenlere karşı immün sistemin spesifik IgE antikorları geliştirmeye yönelik genetik yatkınlığının bulunmasıdır. Astım patogenezinde atopi tanımlanmışken, atopi yokluğunda astımın geliştiği diğer yollar açıkça tanımlanmamıştır [2]. Eozinofiller ve mast hücreleri başta olmak üzere birçok T hücre elemanları, sitokinler ve immün mediyatörler astım gelişiminde rol oynamaktadır. Son yıllarda yapılan çalışmalar astım patogenezinin hetorojenliğini vurgulamaktadır. Bu hetorojenite, farklı hasta fenotipleri (semptomlar, başlangıç yaşı, atopi ve akciğer fonksiyonu), hava yolu enflamasyonu, yeniden şekillenme ve belirli bir mikrobial ortamdaki immun ve metabolik yollar gibi farklı patojenik mekanizmalardan kaynaklanabilir. Özellikle alerjik astım da oluşan akciğer enflamasyonu, mukus salgılanması, IgE üretimi ve fibrozis gibi karakteristik semptomlar daha çok Th2 (T helper) hücreleri tarafından üretilen sitokinler (IL-4, IL-5, IL-13) ile ilişkilendirilmiştir [3]. Aksine alerjik olmayan astım, geçirilen viral enfeksiyonların nötrofil hakimiyetindeki inflamatuar yanıtı ile tetiklenir [4]. Nötrofil hakimiyetinde gelişen astım formu fare ve insanlarda IL-17 ile ilişkili bulunmuştur [5-7]. Bu sitokinin, nötrofilik inflamasyonun başlamasında ve devamlılığında rolü vardır [8]. Ayrıca TGF-β (Transforming growth factor) ile bağlantılı olarak solunum yolu düz kasının yeniden şekillenmesine katkıda bulunur [9]. Astım patogenezinde son zamanlarda Th17 hücrelerinin rol oynadığı diğer potansiyel yollar ortaya atılmıştır [10]. Çocuklarda ve erişkinlerde, dolaşımda ve solunum yollarındaki interlökin 17 (IL-17) ekspresyonunun astım şiddeti ile arttığı ayrıca alevlenen astım olgularındaki solunum yollarında, alevlenmeyen olgulara göre daha yüksek IL-17 olduğu bildirilmiştir [11-14]. IL-17 ekspresyonu, alerjik astımı ve riniti olan çocuklardan alınan kan ve balgam süpernatantında sağlıklı kontrollere göre daha yüksek bulunurken; şiddetli astımı olan çocuklar ile kontrol grubu arasında anlamlı bir farklılık bildirilmemiştir [15-16]. IL-17 salgılayan CD4+ T hücrelerinin (Th17 hücreleri) astımda birincil IL-17 kaynağı olduğu düşünülse de, invariant natural killer T (iNKT) ve mucosa associated invariant T cell (MAIT) gibi hücresel kaynaklar da IL-17'yi üretir [17-18]. Innate like T lenfositler (ILT), doğal veya adaptif bağışıklıkta yer almayan nispeten yakın zamanda tanımlanmış T hücresi grubudur [19]. İnsanlar, iNKT hücreleri ve MAIT hücreleri de dahil olmak üzere, peptit olmayan antijenleri tanıyan değişmez T hücre reseptörü ve α-zincirine sahip ILT lenfosit popülasyonlarına sahiptir. Astım patogenezinde iNKT ve MAIT hücrelerinin yeri ile ilgili az sayıda çalışma mevcuttur [3]. ILT lenfositlerinin bir alt kümesi olan MAIT hücrelerinin akciğerde bulunması ve Th2 sitokinlerini üretebilmeleri nedeniyle astım patogenezinde rollerinin olduğu son yıllarda yapılan çalışmalarda bildirilmiştir [10]. Ancak MAIT hücrelerinin çocukluk çağında astım patofizyolojisi üzerindeki olası etkisi hakkında çok az şey bilinmektedir.

Bu çalışmadaki amacımız, henüz çok yeni veriler doğrultusunda astım patogenezi ile ilişkilendiren MAIT hücrelerinin astım gelişimindeki rolünü AA, NAA ve konrol grubuyla karşılaştırırarak ortaya çıkarmaktır. Çalışmamız bu grup hastalardaki MAIT hücre oranlarının karşılaştırıldığı ilk çalışmadır.

Materyal ve Metod

Hasta ve kontrol grupları

Çalışmamıza, 2019 Ocak- 2019 Aralık tarihleri arasında Bezmialem Vakıf Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Polikliniği'ne başvuran, hayat boyu 3 veya daha fazla rekatif hava yolu atağı geçiren, tipik astım semptomları olan ve confirmed variable expiratory airflow limitation ları olan ve GINA 2018 kriterlerine göre astım tanısı alan 6-18 yaş arası 71 hasta dahil edildi. Kontrol grubu olarakta her hangi bir kronik hastalığı olmayan 6-18 yaş arası 36 hasta alınmıştır. 2018 GINA kriterlerine göre astım tanısı almış 6-18 yaş aralığında1i 31'i, kız 71 çocuk hasta ve 23'ü kız, 36 sağlıklı gönüllüler dahil edilmiştir

Tekrarlayan RHY ataklarına neden olan kronik üst solunum yolu öksürük sendromu, inhale yabancı cisim, bronşektazi, primer siliyer diskinezi, konjenital kalp hastalığı, bronkopulmoner displazi, kistik fibroz, immün yetmezlik sendromları, nöromüsküler hastalık, gastroözofageal reflü hastalığı vb. tanılı hastalar ile diğer kronik hastalığı olanlar çalışma dışı bırakılmıştır.

Hasta grubu kendi içinde GINA 2018 rehberine dayanılarak allerjik (n=41) ve non-allergic (n=30) şekilde sınıflandırılmıştır. Allerjik astım (AA) grubunu; en az bir inhaler allerjen duyarlılığı olan (tozi polen, tüy vs) ve geçmişinede ve/veya ailesinde doktor tanılı egzema, allerjik rinit, besin allerjisi öyküsü bulunan hastalar dahil edilmiştir. Non-allerjik astım (NAA) grubuna ise herhangi bir allerjen duyarlılığı olmayan ve geçmişinde ve/veya ailesinde doktor tanılı allerjik hastalık hikayesi bulunmayan hastalar dahil edilmiştir (2). Kontrol grubunu ise Çocuk Polikliniğine rutin kontrol amacıyla getirilen ve reaktif hava yolu atağı öyküsü, malnutrisyon, akut ve/veya kronik bir hastalığı olmayan sağlıklı gönüllü çocuklar oluşturmuştur.

Flow sitometri

AA, NAA ve kontrol gruplarından periferik venöz kan örnekleri heparin içeren tüplerde toplandı. Ardından 12x75mm 5 ml PS tüplerin içerisine , 20ul CD3 FITC (BD Cat no:345763, ABD), 20ul CD161 APC (BD Cat no:550968, ABD) ve 5ul TCR V alpha 7,2 PE (Biolegent Cat no: 351706, ABD) antikor koyulup üzerlerine 100'er ul periferik kan örnekleri eklendi. Oda sıcaklığında karanlık ortamda inkübasyonun ardından tüplere facs lysing solution (BD ref:349202, ABD) eklenip vortexlendi ve 5 dakika oda sıcaklığında karanlıkta inkübasyona bırakıldı. İnkübasyonun ardından tüpler 4 dakika 400 x g de santirifüj edilip süpernatantları uzaklaştırıldı. Elde edilen peletlere cell wash (BD ref:349524,ABD) eklendikten sonra vortex yapıldı. Tüm örnekler, 4 dakika 400 x g de santirifüj edilip süpernatantlar tekrar uzaklaştırıldıktan sonra, facs permeabilizing solution (BD ref:340973, ABD) ile vortexlenip 10 dakika oda sıcaklığında karanlık ortamda inkübasyona bırakıldı. Yukarıda belirtildiği gibi yeniden bir santrfiüj ve yıkama işlemine tabi tutulan örneklerdeki tüm süpernatantlar uzaklaştırıldı. Ardından tüplere IL-17A PerCP 5,5 (BD Cat no: 560799) eklendi ve oda sıcaklığında karanlıkta 35-40 dakika inkübasyona bırakıldı. Tüm örnekler yukarıdaki şekilde santrifüj edilip yıkandıktan sonra tüm süpernatantlar uzaklaştırıldı. Tüplere 200ul cell wash (BD ref:349524, ABD) eklenip 10 dakika içerisinde okuma işlemi yapıldı. Analizler BD Facscanto II (4-2-2, ABD) cihazında BD FacsDiva programı kullanılarak yapıldı.

İstatistiksel Analiz

İstatistiksel anazlizler için IBM SPSS Statistics v. 22.0 programı kullanılmıştır. Verilerin dağılımı Shapiro-Wilk testi ile incelenmiştir. Normal dağılıma sahip olmayan iki grup arasındaki karşılaştırmalarda Mann Whitney u testi kullanılmıştır. Normal dağılıma sahip olmayan üç grup karşılaştırmalarında Kruskal-Wallis testi uygulanmıştır. Anlamlı çıkan sonuçların post-hoc karşılaştırılması Dunn testi ile yapılmıştır. Verilerin tanımlayıcı istatistikleri medyan, interquartile range ve ortalama ± standart sapma olarak verilmiştir. $P<0.05$ değeri anlamlılık olarak kabul edilmiştir.

Çalışmamızın etik kurul onayı, Bezmialem Vakıf Üniversitesi Klinik Araştırmalar Etik Komisyonu'ndan alınmıştır.

Sonuçlar

Hasta ve kontrol grupları

41 AA tanılı hastaların (%48,7'i kız,) yaş ortalamaları 10,5±3,1 years iken, NAA tanılı 30 hastanın (% 40 'ı kız) yaş ortalaması 8,2±2,3 idi. AA grubunun tamamımının allerji deri testi pozitfiken, NAA grubunun ise tamamının allerji deri testi negatifti. Kontrol grubunun %63,9'u kız ve %36,1'i erkek olarak kaydedilmiştir. Kontrol grubundaki 36 hastanın (63,8 % kız) yaş ortalaması10,9±3,2 idi. Tüm gruplar arasında yaş ortalamaları ve cinsiyet açısından anlamlı fark yoktu. Tablo 1 de tüm hasta ve kontrol gruplarının demografik ve klinik verilerini özetlenmiştir.

Flow sitometri sonuçları ve karşılaştırmalar

Tüm hasta ve kontrol grupları karşılaştırıldığında MAIT hücre oranı NAA hastalarında istatistiksel olarak anlamlı düzeyde düşük bulunmuştur (p=0,011) (Tablo 2). Th17, MAIT+IL-17A+ ve CD3+IL17A+ hücre oranları ortalamaları değerlendirildiğinde tüm gruplar arasında istatiksel olarak anlamlı bulunamamıştır (p=0,319, p=0,568, p=0,467) (Tablo 2). NAA ve kontrol hasta grupları kendi içinde kıyaslandığında MAIT hücre oranları ortalaması NAA hastalarda istatiksel olarak anlamlı düzeyde düşük bulunmuştur (p=0,011). Th17, MAIT+IL-17A+ ve CD3+IL17A+ hücre oranları ortalaması NAA ile kontrol hastaları arasında kıyaslandığında istatiksel olarak anlamlı bir fark bulunamamıştır (p>0,05). AA ve kontrol grupları karşılaştırıldığında Th17, MAIT, MAIT+IL17A+ ve CD3+IL17A+

hücre oranları ortalaması gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunamamıştır (p>0,05) (Tablo 2). Son olarak Tüm hasta grupları (AA+NAA) ile kontrol grubunun Th17, MAIT, MAIT+IL17A+ ve CD3+IL17A+ hücre oranları ortalaması kıyaslandığında da istatiksel olarak anlamlı bir fark bulunamamıştır (p>0,05).

Tartışma: Astım çocuklarda çok sık görülen bir hastalık olmasına karşın çocukluk çağı astım patofizyolojisinde MAIT hücrelerinin rolü hakkında az bilgi vardır ve bunlar net değildir. Biz çalışmamızda okul çağı çocuklarında alerjik ve alerjik olmayan hasta grupları ve kontrol grubu ile MAIT hücrelerini, Th17 hücrelerini ve bunlardan üretilen IL-17 seviyelerini gruplar arasında kıyasladık. Alerjik olmayan hasta grubumuzda MAIT hücrelerini diğer gruplara göre anlamlı derece de düşük bulduk. IL-17 üreten MAIT hücreleri (MAIT+17 A+) oranları ortalaması gruplar arasında kıyasladığımızda anlamlı bir fark bulamadık.

MAIT hücreleri son yıllarda tanımlanmış olup bakterial, fungal ve mikobakterial enfeksiyonlarla ve otoimmun hastalıklarla ilişkileri gösterilmiştir [20]. Astım patogenezi çok heterojen olup son yıllarda bir çok sitokin ve hücre grubu astımla ilişkilendirilmiştir. iNKT ve MAİT hücrelerinin astım ile ilişkili olduğu literatürde gösterilmiştir [21]. Yapılan bir çalışmada 1 yaşında dolaşımdaki yüksek MAIT hücrelerinin 7 yaşında astım gelişme riskini azalttığı ileri sürülmüştür. Dolaşımdaki yüksek MAIT hücreleri IFN-γ-üreten CD4+ T hücreleri ile yüksek korelasyon gösterdiği görülmüştür ve astım gelişimine karşı koruyucu olduğu düşünülmüştür [22]. Lezmi ve ark yaptığı çalışmada okul çağı çocuklarında atak halinde gelen ve atak olmadan gelen astımlı hastalar değerlendirilmiş olup, MAIT-17 hücrelerinin astım şiddeti ile pozitif korelasyon gösterdiği bulunmuştur. Bu durumun yüksek olasılıkla MAIT-17'nin astım semptomlarına yol açtığı düşünülmüştür [10]. Aynı ekibin 2019 yılında ağır astımlı çocuklarda yaptıkları çalışmada, MAİT 17 ve TH 17 BAL sıvısında değerlendirilmiş olup, bu hücrelerin BAL daki miktarlarının kana göre daha çok arttığı gösterilmiştir [23]. Bizim çalışmamızda MAIT hücreleri NAA grubunda düşük saptandı fakat hastalık ciddiyeti ile MAIT hücreleri arasındaki ilişki değerlendirilmedi. Aynı şekilde hastaların ağırlık derecesine bakılmaksızın MAIT 17 ve TH 17 sayıları arasında AA, NAA ve kontrol grubunda anlamlı farklılık görülmedi. Yetişkinlerde yapılan ve severe ve mild astımlı hastaların nazal/bronşial mukozalarında IL 17 düzeyleri değerlendirilmiş, IL 17 ekspresyonunun severe astımda daha yüksek olduğu gösterilmiş. Ayrıca bu çalışmada IL 17'nin bronşial nötrofili, atak ve FEV 1 ile ilişkili olduğu gösterilmiştir [24]. Bizim çalışmamızda ise nazal mukoza yerine plazma örneklemesi yapıldı ve IL 17 üreten MAİT hücrelerinin sayısını AA, NAA ve kontrol grubunda anlamlı bir fark olmadığını gösterdik. Ishmoro ve ark. ının erişkinlerde yaptıkları bir çalışmada MAIT hücrelerinin astım hastalarında airway limitation ile negatif korelasyonu olduğu gösterilmiştir [25].

Çalışmamızda bazı limitasyonlar vardı: Hastların klinik dereceleri, atak durumu, astım skorları, bu çalışmada değerlendirilmedi. Daha ileri araştırmalar da MAIT hücresini doku düzeyinde (balgam veya BAL sıvısında) ve akut atak sırasında araştırılması faydalı olacaktır. Farklı astım endotipleri bağlamında bu hücrelerin sıklığı ve fonksiyonel alt gruplarının ayrıntılı analizleri, yeni terapötik yaklaşımların gelişimi için çok önemli olabilir.

Sonuç olarak, bu çalışmada non-allerjik astım tanılı hastalarda, AA ve kontrol grubuna göre MAİT hücreleri daha düşük bulunmuştur. Bu çalışma allergic ve non-allerjik astımlı çocuklarda MAIT hücrelerini karşılaştıran literatürdeki ilk çalışmadır.

REFERANSLAR

1. Global Initiative for Asthma (GINA). Global strategy for asthma management and prevention (Update 2018). Avaliable from: http://www.ginasthma.org/local/uploads/files/GINA_Report_2018.pdf
2. National Asthma Education and Prevention Program: Expert panel report II: Guidelines for the diagnosis and management of asthma. National Heart, Lung, and Blood Institute (NIH publication no. 97-4051), Bethesda, MD 1997.
3. Lezmi G. Leite-de-Moraes M. Invarient Natural Killer T and Mucosal- Associated Invarient T Cells in Asthmatic Patients. Frontiers in Immunology. 2018 July; 9; Article Number: 1766.
4. Wenzel SE, Schwartz LB, Langmack EL, Halliday JL, Trudeau JB, Gibbs RL, Chu HW (1999) Evidence that

severe asthma can be divided pathologically into two inflammatory subtypes with distinct physiologic and clinical characteristics. Am J Respir Crit CareMed160(3):1001–1008.https://doi.org/10.1164/ajrccm.160.3.9812110

5. Wilson RH, Whitehead GS,Nakano H, Free ME,Kolls JK, Cook DN(2009)Allergicsensitizationthroughthe-airwayprimesTh17dependent neutrophilia and airway hyperresponsiveness. Am J Respir Crit Care Med 180(8):720–730. https://doi.org/10.1164/ rccm.200904-0573OC
6. Bullens DM, Truyen E, Coteur L, Dilissen E, Hellings PW, Dupont LJ, Ceuppens JL (2006) IL-17 mRNA in sputum of asthmaticpatients:linkingTcelldriveninflammationandgranulocyticinflux?RespirRes7:135.https://doi.org/10.1186/1465-9921-7135
7. Chesné J, Braza F, Chadeuf G, Mahay G, Cheminant MA, Loy J, BrouardS,SauzeauV,LoirandG,MagnanA(2015)Primeroleof IL-17Ainneutrophiliaandairwaysmoothmusclecontractionina house dust mite-induced allergic asthma model. J Allergy Clin Immunol 135(6):1643-1643.e1643.
8. Lindén A (2001) Role of interleukin-17 and the neutrophil in asthma. Int Arch Allergy Immunol 126(3):179–184.
9. Evasovic JM, Singer CA (2019) Regulation of IL-17A and implications for TGF-β1 comodulation of airway smooth muscle remodeling in severe asthma. Am J Physiol Lung Cell Mol Physiol 316(5):L843–L868.
10. Lezmi G. Taam R. A. Dietrich C. Chatenoud L. Blic J. Leite-de-Moraes M. Circu-lating IL-17-producing mucosal-associated invariant T cells (MAIT) are associated with symptoms in children with asthma. Clinical Immunology 2018; 188:7–11.
11. W. Al-Ramli, D. Prefontaine, F. Chouiali, J.G. Martin, R. Olivenstein, C. Lemiere, Q.Hamid, T(H)17-associated cytokines (IL-17A and IL-17F) in severe asthma, J. AllergyClin. Immunol. 123 (2009) 1185–1187.
12. I. Agache, C. Ciobanu, C. Agache, M. Anghel, Increased serum IL-17 is an independent risk factor for severe asthma, Respir. Med. 104 (2010) 1131–1137.
13. F.L. Ricciardolo, V. Sorbello, A. Folino, F. Gallo, G.M. Massaglia, G. Favata, S. Conticello, D. Vallese, F. Gani, M. Malerba, G. Folkerts, G. Rolla, M. Profita, T. Mauad, A. Di Stefano, G. Ciprandi, Identification of IL-17F/frequent exacerbator endotype in asthma, J. Allergy Clin. Immunol. 140 (2016) 395–406.
14. V. Sorbello, G. Ciprandi, A. Di Stefano, G.M. Massaglia, G. Favata, S. Conticello, M. Malerba, G. Folkerts, M. Profita, G. Rolla, F.L. Ricciardolo, Nasal IL-17F is related to bronchial IL-17F/neutrophilia and exacerbations in stable atopic severe asthma, Allergy 70 (2015) 236–240.
15. G.D. Albano, C. Di Sano, A. Bonanno, L. Riccobono, R. Gagliardo, P. Chanez, M. Gjomarkaj, A.M. Montalbano, G. Anzalone, S. La Grutta, F.L. Ricciardolo, M. Profita, Th17 immunity in children with allergic asthma and rhinitis: a pharmacological approach, PLoS One 8 (2013), e58892.
16. C.K. Andersson, A. Adams, P. Nagakumar, C. Bossley, A. Gupta, D. De Vries, A. Adnan, A. Bush, S. Saglani, C.M. Lloyd, Intraepithelial neutrophils in pediatric severe asthma are associated with better lung function, J. Allergy Clin. Immunol. 139 (2017) 1819–1829.
17. M.L. Michel, A.C. Keller, C. Paget, M. Fujio, F. Trottein, P.B. Savage, C.H. Wong, E. Schneider, M. Dy, M.C. Leite-de-Moraes, Identification of an IL-17-producing NK1.1(neg) iNKT cell population involved in airway neutrophilia, J. Exp. Med. 204 (2007) 995–1001.
18. M. Dusseaux, E. Martin, N. Serriari, I. Peguillet, V. Premel, D. Louis, M. Milder, L. Le Bourhis, C. Soudais, E. Treiner, O. Lantz, Human MAIT cells are xenobiotic-resistant, tissue-targeted, CD161hi IL-17-secreting T cells, Blood 117 (2011) 1250–1259.
19. Iwamura C. Nakayama T. Role of CD1d- and MR1-Restricted T Cells in Asthma. Frontiers in Immunology. 2018 August; 9; Article number: 1942

20. Hinks, T. S. C. (2016). Mucosal-associated invariant T cells in autoimmunity, immune-mediated diseases and airways disease. Immunology, 148(1), 1–12.

21. Victor, J. R., Lezmi, G., & Leite-de-Moraes, M. (2020). New Insights into Asthma Inflammation: Focus on iNKT, MAIT, and γδT Cells. Clinical Reviews in Allergy & Immunology, 59(3), 371–381.

22. Chandra, S., Wingender, G., Greenbaum, J. A., Khurana, A., Gholami, A. M., Ganesan, A.-P., Rosenbach, M., Jaffee, K., Gern, J. E., Wood, R., O'Connor, G., Sandel, M., Kattan, M., Bacharier, L., Togias, A., Horner, A. A., & Kronenberg, M. (2018). Development of Asthma in Inner-City Children: Possible Roles of MAIT Cells and Variation in the Home Environment. The Journal of Immunology, 200(6), 1995–2003.

23. Lezmi, G., Abou-Taam, R., Garcelon, N., Dietrich, C., Machavoine, F., Delacourt, C., Adel-Patient, K., & Leite-de-Moraes, M. (2019). Evidence for a MAIT-17–high phenotype in children with severe asthma. Journal of Allergy and Clinical Immunology, 144(6), 1714-1716.e6.

24. Ricciardolo, F. L. M., Sorbello, V., Folino, A., Gallo, F., Massaglia, G. M., Favatà, G., Conticello, S., Vallese, D., Gani, F., Malerba, M., Folkerts, G., Rolla, G., Profita, M., Mauad, T., Di Stefano, A., & Ciprandi, G. (2017). Identification of IL-17F/frequent exacerbator endotype in asthma. Journal of Allergy and Clinical Immunology, 140(2), 395–406.

25. Ishimori, A., Harada, N., Chiba, A., Harada, S., Matsuno, K., Makino, F., Ito, J., Ohta, S., Ono, J., Atsuta, R., Izuhara, K., Takahashi, K., & Miyake, S. (2017). Circulating activated innate lymphoid cells and mucosal-associated invariant T cells are associated with airflow limitation in patients with asthma. Allergology International, 66(2), 302–309

Tablo 1: Hasta ve kontrol gruplarının demografik ve klınik özellikleri

	AA (n:41)	NAA (n:30)	Control (n:36)	p
Yaş (yıl)	10,5±3,1	8,2±2,3	10,9±3,2	>0,05*
Kız cinsiyet (n, %)	20, 48,7 %	12, 40 %	23, 63,9 %	>0,05*
Tipik astım semptomları (n, %)	41, 100 %	30, 100 %	0	>0,05*
Confırmed variable expıratory aırflow limitatıon (n,%)	41, 100 %	30, 100 %	0	>0,05*
Adt pozitifliği (n, %)	41, 100 %	0	0	>0,05*
Ailede atopy hikayesi	35, 87,5 %	0	0	
Ige yüksekliği (n, %)	36, 90 %	0	0	
Eozinofili (n, %)	25, 62,5 %	0	0	

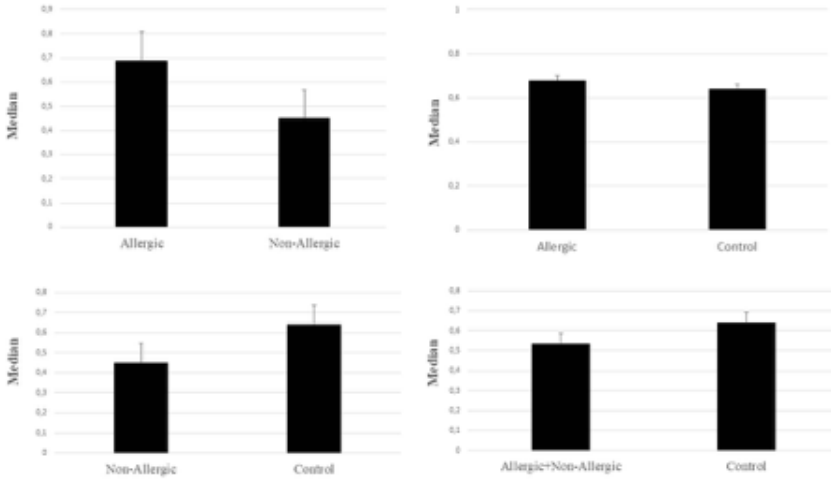
** Pearson Chi-square test, AA: Allergic asthma, NAA: Non-allergic asthma*

Tablo 2: Allerjik astım, non-allergic astım ve kontrol grubunun sonuçlarının karşılaştırılması

	MAIT*	***MAIT + IL 17 A +****	***TH17****	***CD3+IL17A+****
***Allergic asthma** (mean): Median (IQR):*	*0,80±0,52 0,68 (0,06-2,42)*	*0,018±0,012 0,02 (0,005-0,05)*	*22,68±6,22*	*0,19±0,14 0,15 (0,03-0,74)*
***Non-allergic asthma** (mean) Median (IQR)*	*0,50±0,33 0,45(0,05-1,4)*	*0,016±0,011 0,015 (0-0,04)*	*22,16±6,73*	*0,14±0,07 0,13 (0,02-0,34)*
***Control** (mean): Median (IQR)*	*0,82±1,00 0,64 (0,22-6,3)*	*0,024±0,020 0,02 (0-0,09)*	*23,96±8,39*	*0,25±0,42 0,15 (0,02-2,46)*
***P** value*	*0,027*	*0,319*	*0,568*	*0,467*
***Post hoc p** value*	*$p^{a,n}$ = 0,011 $p^{a,c}$=0,526 $p^{n,c}$=0,039*	*$p^{a,n}$=0,66 $p^{a,c}$=0,264 $p^{n,c}$=0,145*	*$p^{a,n}$=0,736 $p^{a,c}$=0,451 $p^{n,c}$=0,594*	*$p^{a,n}$=0,99 $p^{a,c}$=0,787 $p^{n,c}$=0,779*

*MAIT: Mucosa assoicated invariant T cell, MAIT + IL17A+: Interleukin 17 A producing MAIT, TH17: T helper 17, CD3+IL17A+: Interleukin 17 A producing CD 3 lymphosyt, *Kruskall Wallsi test, a: Atopic asthma, n: non-atopic asthma, c: control*

Şekil 1: AA, NAA ve kontrol grubunun MAİT sonuçlarının karşılaştırılması



SS-043

Çocukluk Çağı Maligniteleri Tanı Alma Süresi Üzerinde Covid-19 Pandemisinin Etkisi

Büşranur Tırtır[1], Ecegyz Muradova[1], Şifa Şahin[2], Yasin Yılmaz[2], Hikmet Gülşah Tanyıldız[2], Deniz Tuğcu[2], Serap Karaman[2], Ayşegül Ünüvar[2], Zeynep Karakaş[2]

[1]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
[2]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bilim Dalı

Giriş: Doğumdan adolesan döneme kadar olan dönemde görülebilecek tüm kanser türlerini içeren çocukluk çağı kanserleri tüm kanserlerin %4'ünü oluşturmaktadır. Ülkemizde de her yıl yaklaşık 2500-3000 çocuk kanser tanısı almaktadır. Çocukluk çağı kanserlerinde, erişkinlerdeki gibi yerleşmiş tarama testleri yoktur. Bu hastaların erken tanı alabilmeleri, hastalıklara ilişkin bulgu ve belirtilerin bilinmesi ve semptomlar ortaya çıktığında vakit kaybetmeden sağlık merkezlerine başvurulması ile mümkündür.

Amaç: çocukluk çağı malignitelerinin tanı alma süresi üzerinde Covid-19 pandemisinin etkisini incelemektir.

Yöntem: Ocak 2018-Aralık 2019 tarihleri ve Mart 2020-Aralık 2021 tarihleri arasında İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi'nde Çocuk Hematoloji ve Onkoloji polikliniğinde ve yatan hasta servislerinde "Malignite" tanısı alan 54 pediatrik hasta retrospektif olarak incelendi. Toplamda verilerine ulaşabildiğimiz; Covid-19 pandemisi süresince tanı alan 26 hastayı, Covid-19 pandemisi öncesi tanı alan 28 hastayı retrospektif olarak inceledik.

Bulgular: Covid-19 pandemisi öncesi toplam 28 hasta, hastaların 17'si (%60) erkek, 11'i (%40) kız; yaş dağılımı en küçüğü 1 aylık, en büyüğü 17 yaş, ortalama 8 yaş, medyan 8.5 yaş, tanı alma yaşı ortalama 8.3 yaş idi. Covid-19 pandemisi süresince toplam 26 hasta, hastaların 16'si (%61) erkek, 10'i (%39) kız; yaş dağılımı en küçüğü 1 aylık, en büyüğü 18 yaş, ortalama 7 yaş, medyan 5 yaş tanı alma yaşı ortalama 5.1 yaş idi. Covid-19 pandemisi öncesi ve sonrası tanı alma süreleri değerlendirildiğinde Covid-19 dönemi tanı alma süresi Covid-19 öncesine göre daha kısa bulunmuştur. *P değeri 0.029 (p değeri < 0.05).*

Sonuç: Covid pandemisi ile ülkemizde sağlık sistemlerinin erişilebilirliği artmış ve sağlık çalışanlarının özverili çalışması ile sağlık sisteminin aksamadığı görülmüş ve hastalarımızın tanı almasında gecikmeye sebep olmamıştır. Aksine verilerimize göre hastaların tanı alma sürelerinin hız kazandığı görülmüştür. Bu durum sağlık sistemimizde yer alan sağlık personelinin özverili çalışması ile açıklanabilmektedir. Bunu pandemi süresince hastane ortamına ve acil servislere acil olmayan hasta başvurusunun azalması ile ciddi semptomları olan hastaların başvurusunun ön plana çıkması olarak da açıklayabilmekteyiz.

SS-044

Obez Adolesanlarda Vücut Kitle İndeksi Demir Eksikliği Anemisi İle İlişkili Olabilir mi?

Simge Eren[1], Leyla Gizem Bolaç Özyılmaz[1], Rümeysa Ceylan[1], Mustafa Özdemir[1], Ebru Mısırlı Özdemir[1], Aydilek Dağdeviren Çayır[1], Ahmet Uçar[1]

[1]Şişli Hamidiye Etfal SUAM

Giriş: Obezite, demir eksikliği anemisi de dahil olmak üzere çeşitli komorbiditeler ve komplikasyonlar için bir risk faktörüdür. Altta yatan mekanizma net olmamakla birlikte, obez çocuklarda demir eksikliği sık görülür. Çocuk ve adolesan yaş grubunda gözlenen demir eksikliği insidansı ile birlikte obezite prevalansının yüksek olması, obezite ile demir durumu arasında bir ilişki olduğunu düşündürmektedir.

Amaç: Obezite ve demir eksikliği anemisi arasındaki ilişkiyi, kliniğimize obezite nedeniyle başvuran adolesanlarda, vücut kitle indeksi (BMI) ile serum demir parametreleri ve hemoglobin değerleri değişimini inceleyerek değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem: Bu çalışmada çocuk endokrin kliniğimize 2020- 2022 yılları arasında başvuran obez adolesan hastaların yapılandırılmış elektronik dosya verileri retrospektif olarak değerlendirildi. Demografik veriler,kilo, boy,vücut kitle indeksi (VKİ) ,bel çevresi, tam kan sayımı, serum demir düzeyleri, ferritin düzeyleri , tedavi izlem değerlendirmesi dosyalardan kaydedildi. Son 6 ay içinde demir tedavisi alan, enfeksiyonu veya inflamatuar hastalığı olan, demir eksikliği anemisi veya kırmızı kan hücresi fonksiyon bozukluğu ve kronik hastalığı olan ve hastalar çalışmaya dahil edilmedi. Sonuçlar ve sayısal değerler (%) ve ortalama ± standart sapma (SD) olarak ifade edildi. Başlangıç ve sonuç değişkenleri Student's t- testi, Mann- Whitney ve ki- kare- testleri kullanılarak karşılaştırıldı, p değerleri < 0,005 anlamlı olarak kabul edildi.

Bulgular: İncelenen tarih aralığında 31(18 [%58] erkek) olgu değerlendirilmeye alındı. Deneklerin ortalama yaşı 14,61±1,47(12-17) yıldı. Obez adolesanların başvuru anındaki ortalama VKİ: 34,25±4,98(26-46) ve ortalama VKİ percentil: 99 ± 1,1 idi. Takip sürecinde kilo verilen dönemde bakılan ikinci ortalama VKİ:31,50 ± 4,4(24-40) ve ortalama VKİ percentil:97±3,1 , idi. Başvuru anında bakılan ortalama hemoglobin:12,9 ± 0,95 gr/dl idi. Takip sürecinde kilo verilen dönemde bakılan ikinci ortalama hemoglobin:13,2±1,22 gr/dl idi. Başvuru anında bakılan ortalama Fe: 57,96 ± 19,48ng/ml ve ortalama Ferritin: 30,5±14 ng/ml idi. Takip sürecinde kilo verilen dönemde bakılan ikinci ortalama Fe: 56,01±19 ng/ml , ikinci ortalama Ferritin: 33,1±14 ng/ml idi.VKİ' deki değişim ile hemoglobin ve demir parametreleri arasında korelasyon saptandı.

Sonuç: Çalışmamız, obez adölesanlarda VKİ ile demir eksikliği anemisi arasında anlamlı bir ilişki olduğunu düşündürmektedir. Obez adolesan sayısındaki artış ve demir eksikliğinin bilinen morbiditeleri göz önüne alındığında VKİ yüksek olan adolesanlar anemi açısından klinik olarak yakından takip edilmelidir.

SS-045

Emziren Annelerdeki B12 Vitamin Düzeyinin Bebeğin B12 Vitamin Ve Homosistein Düzeyi İle İlişkisi

Samet Paksoy[1], Asuman Kıral[2]

[1]SBÜ İstanbul Mehmet Akif Ersoy Göğüs Kalp ve Damar Cerrahisi Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı
[2]İstanbul Medeniyet Üniversitesi Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Giriş ve Amaç: İnsan vücudu için esansiyel vitaminlerden olan B12 vitamininin eksikliği ülkemizde çok sık olup, infantlar bu bakımdan risk altındadır. Bu çalışmada emziren annelerin B12 vitamin düzeylerinin infantta B12 vitamin ve homosistein düzeylerine etkisinin araştırılması amaçlandı.

Materyal Method: Çalışmaya 01 Kasım 2018 – 21 Kasım 2019 tarihleri arasında İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Eğitim ve Araştırma Hastanesi süt çocuğu polikliniğine başvuran, 1-6 aylık 214 infant ve anneleri dahil edildi. Doğum zamanı ve ağırlığı normal, B12 vitamini ve folik asit vitamini kullanmayan, formula veya ek gıda almayan, ek komorbiditesi olmayan infantlar ile o an B12 vitamin içeren ilaç kullanımı olmayan anneleri çalışmaya dahil edildi. Çalışmamızda primer olarak annelerin B12 vitamin düzeyleri, infantta B12 vitamin, folik asit ve homosistein düzeyleri analiz edildi, sekonder olarak etki eden ilişkili risk faktörlerinin saptanması amaçlandı.

Bulgular: İnfantlarda yeterli B12 vitamin düzeyine sahip olma oranı %20,09(n=43) normal homosistein düzeyine sahip olma oranı %21,03(n=45); annelerde ise yeterli B12 vitamin seviyesi oranı %53,27 (n=114) bulundu. Annelerin B12 vitamin değerlerinin ortalaması 317,06±116,12 pg/mL iken infantların 232,49±123,87 pg/mL'ydi. İnfantların homosistein ortalaması 12,58±5,72 µmol/L ve folat ortalaması 14,64±3,17 ng/mL'ydi ve hiçbir infantta folik asit eksikliği saptanmadı. Gebeliğinin son 3 ayında B12 vitamin kullanan annelerin infantlarının B12 vitamin ortalaması 247,43 pg/mL iken kullanmayanların infantlarının B12 vitamin ortalama değeri ise 193,24 pg/mL'ydi ve aralarında istatistiksel anlamlı farklılık vardı (p=003). B12 vitamin düzeyi yeterli ve homosistein düzeyi normal olan infantların annelerinin B12 vitamin değeri ortalaması 383,93 pg/mL ve 379,07 pg/mL'ydi. Homosisteinin yüksekliğini öngören B12 vitamin kesim değeri için 220 pg/mL alındığında %66,27 sensitivite, %75,56 spesifite hesaplandı.

Sonuç: Bu çalışma ile sadece beş infanttan birinin yeterli B12 vitamin düzeyine sahip olduğu görülmekle birlikte emziren annelerin gerekli B12 vitamin düzeyine sahip olması durumunda infantların B12 vitamin eksikliğinin çok daha az görüleceği öngörüldü. Toplumumuzdaki gebelerin B12 vitamin düzeyi açısından değerlendirilmesi ve B12 vitamin desteği verilmesinin gerekli olduğu düşüncesindeyiz.

Anahtar Kelimeler: B12 vitamini, homosistein, gebe, infant, laktasyon

GİRİŞ

B12 vitamini hayvansal gıdalardan elde edilmekte olup insanlar için esansiyel bir vitamindir ve düzenli olarak diyetle alımı sağlanmalıdır. Erişkin bir insan karaciğerinde ortalama 2000 mcg B12 vitamini deposu olmakla birlikte yenidoğan karaciğerinde 25-30 mcg B12 vitamin deposu bulunmaktadır[1]. Düşük B12 vitamin düzeyine sahip gebelerin infantlarının yeterli B12 vitamin düzeyine sahip olmadığı gösterilmiştir[2].

B12 vitamini hücre bölünmesi başta olmak üzere vücudumuzda çok önemli reaksiyonlarda görev almaktadır[3-6]. Pürin ve pirimidin sentez aşamlarındaki transmetilasyon reaksiyonu ve nöron miyelinizasyonun oluşumu B12 vitamininin görev aldığı önemli reaksiyonlar olup insan vücudundaki bir çok sistemde B12 vitamini kullanılmaktadır.

Ülkemizde yapılan az sayıda çalışmalarda yenidoğan döneminde B12 vitamin eksikliği %42 [7] ve %74,2 [8], geriatrik yaş grubunda bu eksiklik oranı %73 olarak saptanmış olup [9], pediyatrik yaş grubu ile ilgili veriler yetersizdir.

Eksikliğin bu kadar sık görüldüğü ülkemizde fetal dönemde anneden gerekli B12 vitamin desteğini alamayan yenidoğanların daha düşük B12 vitamin deposu ile doğması beklenmektedir. Bu nedenle gebe ve annelerin kendi sağlık durumları haricinde bebekleri için de ekstra iyilik halinde olmaları gerektiği düşünülmektedir. Gebelik ve laktasyon döneminde anne bedeninin fizyolojisi değişmekte ve besin-vitamin ihtiyaçları artmaktadır. Amerika Birleşik Devletleri Ulusal Sağlık Enstitüsü'nün (NIH) önerisine göre erken infant dönemde günlük kobalamin gereksinimi 0,4mcg/gün iken erişkin dönemde bu gereksinim 2,4mcg/gün olup laktasyon ve gebelik süresinde bu gereksinim bir miktar daha da artar. Bu öneriler, gebelikte 2,6 mcg/gün, laktasyonda ise 2,8 mcg/gün olarak belirtilmiştir[10]. Dünya Sağlık Örgütü gebelere demir ve folik asit desteği rutin olarak gebelere önermektedir ancak gebelere B12 vitamin desteği açısından rutin önerisi yoktur[11].

Vejeteryanlar, veganlar, sosyoekonomik durumu düşük olanlar, gastrointestinal sistem emilim bozukluğu olanlar alım eksikliği ile gebelik, laktasyon ve büyüme gelişme döneminde olanlar ise gereksinim artışı nedeniyle B12 vitamin eksikliği yönünden risk taşımaktadırlar.

B12 vitamin eksikliği klinik olarak asemptomatik olabileceği gibi hematolojik ve nörolojik belirtiler başta olmak üzere birçok sistemde bulgu verebilmektedir[12]. Megaloblastik anemi, infantlarda nörolojik gelişim basamaklarında gerilik, miyelinizasyonda gecikme ve hipotoni, periferal duyusal nöropati sık görülen bulgulardandır[13, 14].

Hayatın ilk altı aylık döneminde infantların tek besin kaynağı anne sütü olup, mikro ve makro besin ögelerinin tamamı anne sütü aracılığı infanta aktarılmaktadır. Annenin B12 vitamin düzeyinin anne sütü ve infant serumunun B12 vitamin düzeyi ile korele olduğu çalışmalarda gösterilmiştir [6-8], ayrıca gebelikteki B12 vitamin ve folik asit düzeylerinin infantın 2 yaşındaki homosistein düzeyinin etkilediğini gösteren çalışma mevcuttur ancak iki yaşına kadar infantların karışık beslenmeyle ciddi oranda vitamin seviyelerinin etkileneceği düşünüldüğünde bu çalışmadaki infantların B12 vitamin ve folik asitlerinin sadece gebelikteki durumdan etkilenmeleri düşünülmemelidir [15]. Ayrıca ülkemizden yapılan çalışmalar ise gebe ile yenidoğanların ilişkisine dayanmakta olup fetal hayatın etkileri altında olan çalışma grupları ile yapılmıştır[7, 8], laktasyon sürecindeki infantlar ile ilgili çalışma bulunmamaktadır. Laktasyon sürecindeki anne ile infantın B12 vitamin düzeyi ilişkisinin saptanmasının yanı sıra bu çalışmanın amaçlarından biri de infantların optimal B12 vitamin değerini ortaya koymaktır. Çalışmanın yürütüldüğü tarihte infantta optimal B12 vitamin düzeyini saptayan çalışmaya literatürde rastlanmaması çalışmamızın temel motivasyonudur.

Bu bilgilerden yola çıkarak emziren annelerin B12 vitamin düzeyinin infantlardaki B12 vitamin ve homosistein düzeyleri ile ilişkisi ve 1-6 aylık infantların ideal B12 vitamin seviyesinin saptanması ve ilişkili risk faktörlerinin belirlenmesi amaçlanmıştır.

MATERYAL METHOD

İncelemeler

Bu çalışma İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Eğitim Araştırma Hastanesi'nde 01 Kasım 2018– 21 Kasım 2019 tarihleri arasında B12 vitamin ve homosistein değerleri ölçülmüş 1-6 aylık infant ve birbirleriyle 15 gün yakınlık içinde B12 vitamin değerleri ölçülmüş annelerinin verileri alınarak retrospektif olarak yapıldı. Doğum zamanı ve ağırlığı normal olan(>37 GH, >2500 gr) B12 vitamini ve folik asit vitamini kullanmayan, formula veya ek gıda almayan (donör anne sütü dahil) , ek hastalığı (Konjenital kalp hastalığı, nöro-gelişimsel gerilik, kronik sistemik hastalık, kronik solunum yolu hastalığı, malnutrisyon, malabsorpsiyon bozuklukları, metabolik hastalık, kronik bobrek yetmezliği,) veya klinik enfeksiyonu olmayan infantlar (son 2 haftada ateşli hastalık) ile malnutrisyon, barsak emilim bozukluğu (Crohn Hastalığı, Atrofik Gastrit, Imerslund Grasbeck sendromu) , ek hastalığı/klinik enfeksiyonu olmayan, metformin veya proton pompa inhibitörü kullanmayan metabolik cerrahi geçirmemiş ve o an B12 vitamin içeren ilaç kullanımı olmayan anneler çalışmaya dahil edildi. Bu Kriterlere uyan 214 infant ve anneleri ile çalışma grupları oluşturuldu.

Annelerin B12 vitamin düzeyi ile infantların B12 vitamin ve eş zamanlı alınmış homosistein seviyeleri karşılaştırılıp ilişkileri incelendi. B12 vitamin düzeyi 200 pg/mL altında eksiklik, 200-300pg/ml aralığında yetersizlik ve

300 pg/mL üzerinde ise yeterlilik olarak tanımlandı[12, 16], folik asit referans değerleri olarak 3 ng/mL altında yetersizlik, 3-5 ng/mL arasında eksiklik, 5-20 ng/mL yeterlilik olarak tanımlanırken[17], infantlar için yaşına uygun homosistein referans değeri olan 3,3-8,3 µmol/L normal düzey olarak tanımlandı [18, 19]. Annelerin gebeliğin son 3 ayında günlük ihtiyaç dozunda B12 vitamin kullanıp kullanmadığı(2,5-3 mcg), yenidoğan doğum ağırlığı, B12 vitamin testi alındığı zamanki post natal yaşı ile B12 vitamin düzeyinin korelasyonu incelendi.

Çalışmaya başlamadan önce İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Eğitim Araştırma Hastanesi Etik Kurulu'ndan izin alındı (25.12.2019 tarihli 2019/0523 nolu karar).

İstatistiksel Analiz

İstatistiksel analizler SPSS versiyon 17.0 programı yardımıyla yapıldı. Değişkenlerin normal dağılıma uygunluğu histogram grafikleri ve Kolmogorov-Smirnov testi ile incelendi. Tanımlayıcı analizler sunulurken ortalama, standart sapma, ortanca değerler kullanıldı. Normal dağılım göstermeyen (nonparametrik) değerler iki grup arasında değerlendirilirken Mann Whitney U Testi, ikiden fazla grup arasında değerlendirilirken Kruskal Wallis Testi kullanıldı. Ölçümsel verilerin birbirleri ile analizinde Spearman Korelasyon Testi'nden faydalanıldı. İnfantların B12 vitamin düzeyinin homosistein yüksekliğini öngerebilecek bir cut off değerinin bulunmasında ROC Analizi kullanıldı. P-değerinin 0.05'in altında olduğu durumlar istatistiksel olarak anlamlı sonuçlar şeklinde değerlendirildi.

BULGULAR

Çalışmaya 214 infant ve anne alındı. İnfantların %45,33'ünün (n=97) doğum şekli normal spontan vajinal doğum, %54,67'sinin (n=117) doğum şekli ise sezaryandı(C/S). B12 eksikliği infantların %50,47'sinde (n=108), B12 yetersizliği %29,44'ünde (n=63), annelerde ise B12 eksikliği %14,95'inde (n=32), B12 yetersizliği %31,78'inde (n=68) saptandı. Homosistein yüksekliği infantların %78,97'sinde (n=169) varken, folatı ölçülen infantların %100'ün (n=122) değeri normal bulundu (Tablo 1).

Anne vitamin B12 düzeyi ile infantın vitamin B12 düzeyi, homosistein düzeyi ve haftalık kırmızı et tüketilen öğün sayısı arasındaki korelâsyona bakıldı. Buna göre anne B12 düzeyi ile infant B12 düzeyi arasında istatistiksel olarak anlamlı pozitif korelasyon; anne B12 düzeyi ile infant homosistein düzeyi arasında anlamlı negatif korelasyon saptandı (p<0,001 tablo 2). Anne B12 düzeyi ile haftalık kırmızı et tüketilen öğün sayısı arasında anlamlı ilişki bulunmadı (p=0,475, tablo 2).

Annelerde gebeliğin son 3 ayında B12 vitamin takviyesi alma oranı %72,43 (n=155) idi (Tablo1). Gebelikte son 3 ay B12 içeren vitamin kullanan annelerin infantları ile kullanmayan annelerin infantlarının B12 vitamin ve homosistein düzeyleri karşılaştırıldığında; gebelikte son 3 ay B12 içeren vitamin kullanan annelerin infantlarının B12 düzeyleri diğerlerine göre istatistiksel olarak anlamlı yüksekti. (p=0,003 Tablo 3). Ancak gebelikte son 3 ay B12 içeren vitamin kullanan annelerin infantlarının homosistein düzeyleri ile kullanmayanlar arasında anlamlı ilişki saptanmadı (p=0,063 Tablo 3).

Çalışmada yenidoğan doğum ağırlığı ile infant B12 düzeyi arasındaki korelasyona da bakıldı ancak anlamlı ilişki olmadığı görüldü (p=0,412, data gösterilmedi). İnfantın postnatal yaşına göre infant ve anne B12 vitamin düzeyleri karşılaştırıldığında anlamlı ilişki olmadığı görüldü(p=0,972 ve p=0,369 data gösterilmedi).

İnfantların vitamin B12>300 pg/mL olma ve homosisteinin normal olma durumuna göre anne B12 vitamin değerleri incelendiğinde; infant B12> 300 pg/mL olan annelerin B12 vitamin değeri olmayanlara göre anlamlı yüksek saptandı (p<0,001 tablo 4). Benzer şekilde infant homosisteini normal olan annelerin B12 vitamin değeri yüksek olanlara göre anlamlı yüksekti (p<0,001 tablo 4).

Homosisteini normal olan infantların B12 vitamin düzeyi ortalaması 301,31±119,01 pg/mL olup, homosisteini yüksek olanlarınki ise 214,16±118,90 pg/mL'ydi ve aralarında istatistiksel olarak anlamlı farklılık vardı (p<0,001, data is not shown).

İnfantların B12 düzeyinin homosisten yüksekliğini öngörebilmesi için ROC analizi kullanılarak bir cut off değerinin varlığı incelendi. Bu değer tespit edilirken hem sensitivite hem de spesifite yüzdesinin yüksek olmasına dikkat edildi ve bu kritere uyan 220 pg/mL değeri seçildi. Buna göre infantlarda B12 vitamin cut off değeri 220 pg/mL

alındığında %66,27 sensitivite, %75,56 spesifite, %91,06 pozitif prediktif değer ve %37,36 negatif prediktif değer hesaplandı(Şekil 1).

Anne B12 düzeyi gruplandırılarak bakıldığında; anne B12 düzeyi >385 pg/mL olan infantların B12 vitamin düzeyi, anne B12 vitamin düzeyi 300-384 pg/mL arasında olanlara göre ve <300 pg/mL olanlara göre daha yüksekti (p<0,001 tablo 5). Anne B12 düzeyi >385 pg/mL olan infantların homosistein düzeyi, anne B12 düzeyi 300-384 pg/mL arasında olanlara göre ve <300 pg/mL olanlara göre daha düşüktü (p<0,001 tablo 5).

TARTIŞMA

Çalışmamıza alınan 214 infant ve annesinin sonuçları değerlendirildiğinde B12 vitamin düzeyi 200 pg/mL altında olan infant oranı %50,4, B12 vitamin düzeyi 200-300 pg/mL olarak yetersizlik durumunda olan infant oranı %29,4 olarak saptandı. Bu iki durum birlikte değerlendirildiğinde B12 vitamin değeri 300 pg/mL değerinin altında olan infant oranı %79,8 olarak bulunmuş olup Yetim ve arkadaşlarının yenidoğan döneminde kord kanından saptadığı değer olan %61 değerinin üzerindedir[20], ülkemizde infantlar üzerinde yapılmış çalışma olmadığı için mukayese edilemedi.

Gebe serum B12 vitamin düzeyinin kord kanı B12 vitamin düzeyi ile güçlü korelasyon gösterdiği kanıtlanmıştır. Yetim ve arkadaşlarının yenidoğanlar üzerinde kord kanından yapılan çalışmasında gebe serumlarının %93'ünde kord kanlarının ise %61'inde B12 vitamin düzeyi 300 pg/mL'nin altında bulunmuş, anne ve infantların hiçbirinde folik asit eksikliği saptanmadı[20]. Homosistein yüksekliği yapan bir diğer neden olan folik asit eksikliği, çalışmamızda folik asit düzeyi ölçülen 122 infantın hiçbirinde saptanmadı, bu sonuç hastalarımızın homosistein yüksekliğinin B12 vitamini eksikliğinden kaynaklandığını destekler niteliktedir. Folik asit eksikliğinin görülmeme nedenlerinden en önemlisi gebelikte verilen 400 mcg folik asit desteğini hastalarımızdan 8 hasta hariç hepsinin kullanmış olmasıydı. Öner'in çalışmasındaki yenidoğan B12 vitamin düzeyi 200 pg/mL altında olan infant oranı olan %42 iken, bizim çalışmamızda 1-6 arası infantlarda %50,4 bulunmuş olup çalışma gruplarının farklılığı düşünülse de yenidoğan döneminden itibaren infantların ciddi oranda B12 vitamin eksikliği yaşadığı görüldü [7]. Öner yine bu çalışmasında yenidoğanların B12 vitamin düzeyinin postnatal 15. günden sonra düştüğünü de ifade etmişti; bizim çalışmamızda bulunan 1-6 aylık dönemdeki infantların yenidoğan dönemine göre daha çok B12 vitamin eksikliği yaşaması da bunu destekler niteliktedir, ancak çalışmamızda 1-6 aylık dönemdeki infantlar 3 yaş grubuna ayrıldığında kendi aralarında anlamlı farklılık saptanmadı.

Çalışmamızda elde edilen verilere göre emziren annelerin %14,9'unda B12 vitamin düzeyi 200 pg/mL'nin altında bulunmuştur, 200-300 pg/mL olarak yetersiz B12 vitamin düzeyine sahip anne oranı ise %31,7'dir. Bu istatistiklere göre ülkemiz toplumunda sıkça görülen B12 vitamin eksikliği emziren annelerde de belirgin olarak fazladır ve bu annelerden beslenen infantların B12 vitamin düzeyi de anne ile korele olarak düşüktür(tablo2). Kanada ve Kamboçya merkezli yapılan çalışmaya göre ülkemizde bu iki ülkeye kıyasla çok daha fazla B12 vitamin eksikliği görülmektedir[6].

Hayvansal gıdalardan elde ettiğimiz B12 vitaminlerinin annenin nutrisyonu ile olan ilişkisi incelendiğinde annelerin beslenme öyküsü ayrıntılı alınamadığından haftalık kaç öğün kırmızı et tükettikleri ile sınırlı bir öykü alındı ve bu anamnezin annenin B12 vitamin düzeyi ile anlamlı ilişkisi bulunmadı (p>0,05). Bu durumun muhtemel nedeninin ailelerin eksik beyanı olduğu düşünüldü.

Çalışmamızda anne B12 vitamin düzeyi ile infantların B12 vitamin düzeyinin pozitif korelasyon gösterdiği, infant homosistein düzeyi ile beklendiği üzere negatif korelasyon gösterdiği saptandı. Literatürde bulunan Towfida ve arkadaşlarının Bangladeş'te yaptıkları çalışmada da maternal B12 vitamin düzeyi ile infant homosistein düzeyi arasında negatif korelasyon bulunmuş[21], ancak ülkemiz ve diğer Avrupa ülkelerinde homosistein düzeylerini içeren çalışma bulunamamıştır. Türkiye'de Akçaboy ve arkadaşlarının 2014 yılında B12 vitamin eksikliği olan infantlar üzerine yapılmış bir retrospektif çalışmada annelerinin hepsinde B12 vitamin eksikliği saptamıştır[22].

Ayrıca çalışmamızda gebeliğin son üç ayında B12 vitamini içeren supplement kullanan annelerin infantlarının ortalama B12 vitamin düzeyinin kullanmayanlarınkine göre anlamlı derecede yüksek saptandığı bulundu (p=0,003 tablo3). İki grup infantların değerleri mukayese edildiğinde 54 pg/mL fark oluştuğu

bulundu. Bu nedenle gebe takip programlarında gebelerin demir ve folik asit replasmaları başlanırken B12 vitamin düzeyi durumunun değerlendirilmesi gerektiğinin önemli olduğunu düşünmekteyiz.

Yine bir başka çalışma olan çok merkezli olarak Chebaya ve arkadaşları tarafından yapılmış bir çalışmada Kanadalı ve Kamboçyalıların laktasyon döneminde anne serumu, anne sütü ve infant serum B12 vitamin düzeyi ilişkileri incelenmiştir[6]. Kanadalı annelerin gebelik ve laktasyon döneminde B12 vitamin supplementi aldığı ancak Kamboçyalı annelerin almadığı bildirilmiş ve Kanadalı annelerin gerek sosyoekonomik durumlarının daha iyi olması gerekse B12 vitamin supplementi kullanmaları nedeniyle B12 vitamin düzeyleri istatistiksel anlamlı derecede daha yüksek bulunmuştur. Kanadalı annelerin anne serumu, anne sütü ve infant serum B12 vitamin düzeyleri anlamlı derecede korele bulunmuş olup, Kamboçyalı annelerde ise anne ve infant serum B12 vitamin düzeyleri arasında korelasyon saptanmıştır. Vitamin supplement kullanımının infant ve annenin B12 vitamin değerleri üzerindeki pozitif etkileri görülmekle birlikte, supplement kullanımından bağımsız olarak anne ve infant B12 vitamin düzeylerinin doğrudan ilişkili olduğu gösterilmiştir. Bizim çalışmamızda da bu çalışmayı destekler nitelikte anne infant B12 vitamin düzeyi korelasyonu güçlü şekilde gösterildi.

Çalışmamızda infantlar yenidoğan döneminden sonra postnatal yaşa göre 31-60 gün, 61-120 gün, 121-180 günlük olarak 3 gruba ayrılarak B12 vitamin seviyeleri açısından değerlerildiğinde yaş grupları arasında anlamlı farklılık saptanmadı. Kamboçyalı ve Kanadalı anneler üzerinde yapılan çalışmada postnatal yaşa göre infantlar iki grupta 8 haftalıktan önce ve sonra olarak ayrılmış ve postnatal yaş ilerledikçe daha düşük B12 vitamin düzeyine sahip olduğu gösterilmiş ancak istatistiksel anlamlı fark saptanmamıştır[6]. Ülkemizde yapılan çalışmalardaki yenidoğan döneminin B12 vitamin eksikliğine göre([7, 8, 20] bizim çalışmamızda infantlarda daha yüksek oranda B12 vitamin eksikliği bulunmuş olup, Kanada'dan Chebaya'nın yapmış olduğu çalışmayı[6] destekler nitelikte 1-6 aylık dönem içerisinde B12 vitamin düzeyi düşse de istatistiksel anlamlı farklılık saptanmamıştır(Tablo 4).

İnfantların yeterli B12 vitamin ve normal homosistein seviyelerine sahip olanların olmayanlarınkine göre kıyaslandığında annelerin B12 vitamin seviyeleri arasında istatiksel anlamlı farklılık bulundu. Bu çalışma ile infantların yeterli B12 vitamin ve normal homosistein seviyelerine sahip olması için annelerin B12 vitamin düzeyinin 385 pg/mL üzerinde tutulması gerektiği düşünülmelidir ve anneler açısından bu inceleme ilk kez çalışmamızda ortaya konuldu.

Erişkin yaş grubunda da B12 vitamin 300 pg/mL normal seviye olarak, 200-300pg/mL ise yetersizlik olarak belirtilmektedir[16] ve normal B12 vitamin düzeyi için %90 duyarlılık bildirilmiştir. Halihazırda 300 pg/mL düzeyi %100 duyarlılık göstermediği bilinmekte olup çalışmamızdaki bulgulara göre annelerdeki 300 pg/mL B12 vitamin düzeyi, emziren annelerin infantları için yetersiz olduğunu düşünmekteyiz. Emziren annenin B12 vitamin düzeyi 385 pg/mL üzerinde tutulabilirse infantın B12 vitamin düzeyi 300 pg/mL üzeri, homosistein düzeyi ise 8,3 µmol/L'nin altında olması sağlanabileceği çalışma sonuçlarımızdan elde edilmektedir.

Tüm bunlardan yola çıkarak fetal dönemden başlayıp infant dönemde devam eden ve yaşlılık dahil hayatın her evresinde nöropsikiyatrik bozukluklara yol açabilen B12 vitamin eksikliği maalesef ki çok sık görülmektedir. Bu nedenle erken tanı ve takibi önemlidir.

Persiste eden hiperhomosisteineminin erişkinlerde serebrovasküler olaylar, diyabet gelişimi ve kardiyovasküler olaylar üzerine etkileri bilinmektedir[24, 25]. Hiperhomosisteinemiye neden olan etkenler arasında infant, çocukluk ve yaşlılık döneminde B12 vitamin eksikliği ön sıralardadır[18]. B12 vitamin eksikliğinin ise infant grubunda en sık nedenlerinden birisi maternal B12 vitamin eksikliğine bağlı düşük B12 vitamin deposu ve yetersiz alım olmasıdır[26].

Ülkemizde gebeler ve yenidoğan üzerine B12 vitamin düzeyi açısından yapılmış değerli çalışmalar mevcuttur ancak infant döneminin B12 vitamin ve homosistein düzey ilişkisi ile ilgili yeterli veri bulunmamaktadır [6, 9].

Çalışmamızda infant dönemi için homosisteinin yüksekliğini öngörebilmesi için ilk kez cut-off B12 vitamin düzeyi ortaya kondu ve 220 pg/mL olarak bulundu ve 220 pg/mL değeri için sensitivite: %66,2 spesifite:%75,5 negatif prediktif değer %37,3 pozitif prediktif değer %91,0 saptandı. Buna göre hasta grubumuzdan B12 vitamin değeri 220 pg/mL'nin altında olanların homosistein yüksekliği oranı %91 iken, 220 pg/mL üzerinde olanların homosiste-

in normalliği oranı %37,3 bulundu. Bunun sebebi infant hasta grubumuzun önemli bir bölümünün 300 pg/ml'nin altında B12 vitamin düzeyine sahip olmasıdır. Homosistein düzeyi normal olan infantların B12 vitamin değerinin ortalamasının 301,3 pg/mL bulunduğunu belirterek normal cutoff değeri olan 300 pg/mL ve üzerinin güvenli aralık olarak infantta da kullanılabileceğini söyleyebiliriz.

Ülkemizde yapılmış olan ve yenidoğana özgü B12 vitamin cut off değeri %70 özgüllük ve duyarlılık ile 232.5 pg/mL olarak belirtilen çalışmada Hcy için 4.7 µmol/L %58 özgüllük %68 duyarlılık için cutoff değer olarak belirlenmiştir[20]. İnfant ve yenidoğan homosistein seviyeleri erişkin homosistein seviyelerinden oldukça düşük olduğu bu iki çalışmada gösterilmiştir.

Çalışmamızın kısıtlayıcı özellikleri verilerin retrospektif olarak toplanması ve hastaların klinik bulgularının çalışmaya dahil edilmemesidir. Ancak çok sayıda infant ve annenin çalışma gruplarına dahil edilmesi, anne B12 vitamin seviyesinin infant homosistein değerlerine etkisinin araştırılması, emziren annenin infantın sağlığı için sahip olması gereken B12 vitamin seviyesinin ilk kez çalışmamızda ortaya konması ve infant yaş grubu için optimal B12 vitamin seviyesinin ilk kez çalışmamızda araştırılması çalışmamızın güçlü ve farklı olduğu alanlardır.

Türkiye'de doğumdan itibaren yenidoğan ve infantlara 25,OH D-vitamini profilaksisi ve 4.aydan itibaren demir profilaksisi verilmektedir. Bunlara ek olarak çalışmamızda saptandığı üzere infantlarda ve emziren annelerde çok sık B12 vitamin eksikliği görülmektedir. B12 vitamin eksikliğinin özellikle Türkiye gibi gelişmekte olan ülkelerde sık görüldüğü bilindiği için özellikle annelerin B12 vitamin eksikliğinin önlenmesi ile infantların B12 vitamin eksikliği yaşaması önlenebilir. Türkiye'de gebe takip programlarında B12 vitamin düzeyi takibi ve/veya B12 içeren vitamin supplement rutin kullanımı yoktur. Ulusal ve uluslararası jinekoloji obstetrik derneklerinin önerisi ile gebelere demir ve folik asit replasmanları rutin olarak önerilmektedir ancak B12 vitamin düzey takibi ve eksikliğinin önlenmesi jinekoloji uzmanı hekim insiyatifindedir. Gerek gebenin ilaç kullanım uyumsuzluğu, gerekse dernekler ve bakanlık tarafından B12 vitamin supplementin kesin kullanım önerisi olmaması nedeni ile gebeye halen yalnızca demir ve folik asit başlanması uygulaması sıkça yapılmaktadır ve bir çok annenin gebelik döneminde B12 vitamin düzeyine rutin bakılmamaktadır. Önerimiz ülkemizde B12 vitamin eksikliği çok sık görüldüğü için gebelik dönemi takiplerinin erken döneminde B12 vitamin düzeyine bakılması, eksiklik var ise tedavi başlanması ve 2-5mcg günlük idame B12 başlanması, eksikliği olmayan gebelere de idame dozunda B12 vitamini içeren preparatların başlanması ve laktasyon döneminde devam edilmesidir. Böylelikle gebelik döneminde fetal B12 vitamin depolarının yeterince oluşması sağlanıp, laktasyon döneminde de infantların idame B12 vitaminlerini anne aracılığı ile yeteri düzeyde alması sağlanabilir.

REFERANSLAR

1. Institute of, M., *Dietary Reference Intakes for Thiamin, Riboflavin, Niacin, Vitamin B6, Folate, Vitamin B12, Pantothenic Acid, Biotin, and Choline*. 1998, Washington, DC: The National Academies Press.
2. Guerra-Shinohara, E.M., et al., *Relationship between total homocysteine and folate levels in pregnant women and their newborn babies according to maternal serum levels of vitamin B12.* BJOG, 2002. **109**(7): p. 784-91.
3. Fang, H., J. Kang, and D. Zhang, *Microbial production of vitamin B.* Microb Cell Fact, 2017. **16**(1): p. 15.
4. Moras, E., et al., *Mitochondrial vitamin B12-binding proteins in patients with inborn errors of cobalamin metabolism.* Mol Genet Metab, 2007. **90**(2): p. 140-7.
5. Green, R., *Metabolite assays in cobalamin and folate deficiency.* Baillieres Clin Haematol, 1995. **8**(3): p. 533-66.
6. Chebaya, P., et al., *Correlations between Maternal, Breast Milk, and Infant Vitamin B12 Concentrations among Mother-Infant Dyads in Vancouver, Canada and Prey Veng, Cambodia: An Exploratory Analysis.* Nutrients, 2017. **9**(3).
7. Önal, H., et al., *Gelişmekte olan ülkelerde önemli bir sorun: annede ve yenidoğanda B12 vitamini eksikliği*

Özgün Araştırma. Türk Pediatri Arşivi, 2010. **45**(3): p. 42-45.

8. Sayar, E.H., et al., *The frequency of vitamin B12, iron, and folic acid deficiency in the neonatal period and infancy, and the relationship with maternal levels.* Turk Pediatri Ars, 2020. **55**(2): p. 139-148.
9. Yildirim, T., et al., *The prevalence of anemia, iron, vitamin B12, and folic acid deficiencies in community dwelling elderly in Ankara, Turkey.* Arch Gerontol Geriatr, 2015. **60**(2): p. 344-8.
10. *Vitamin B12 Fact Sheet for Health Professionals*. 2019 July 9, 2019 [cited 2019 December 06]; Available from: https://ods.od.nih.gov/factsheets/VitaminB12-HealthProfessional/.
11. *WHO Guidelines Approved by the Guidelines Review Committee*, in *Guideline: Daily Iron and Folic Acid Supplementation in Pregnant Women*. 2012, World Health Organization

World Health Organization.: Geneva.

12. Green, R., et al., *Vitamin B12 deficiency.* Nat Rev Dis Primers, 2017. **3**: p. 17040.
13. Green, R., *Vitamin B12 deficiency from the perspective of a practicing hematologist.* Blood, 2017. **129**(19): p. 2603-2611.
14. Scalabrino, G., et al., *New basis of the neurotrophic action of vitamin B12.* Clin Chem Lab Med, 2003. **41**(11): p. 1435-7.
15. Lubree, H.G., et al., *Child's homocysteine concentration at 2 years is influenced by pregnancy vitamin B12 and folate status.* J Dev Orig Health Dis, 2012. **3**(1): p. 32-8.
16. Stabler, S.P., *Clinical practice. Vitamin B12 deficiency.* N Engl J Med, 2013. **368**(2): p. 149-60.
17. Thornburg, C.D., *Folic Acid Deficiency*, in *Nelson Textbook of Pediatrics*, R.M. KLIEGMAN and J. ST GEME, Editors. 2019.
18. Refsum, H., et al., *Facts and recommendations about total homocysteine determinations: an expert opinion.* Clin Chem, 2004. **50**(1): p. 3-32.
19. Vilaseca, M.A., et al., *Total homocysteine in pediatric patients.* Clin Chem, 1997. **43**(4): p. 690-2.
20. *Yetim A, Aygün E, Yetim Ç, Ucar A, Karakaş Z, Gökçay G, Demirkol M, Ömer B, Gökçay G, Baş F, Erginöz E, Dağoğlu T. Measurement of serum vitamin B12-related metabolites in newborns: implications for new cutoff values to detect B12 deficiency. J Matern Fetal Neonatal Med. 2021 Apr;34(8):1260-1268. doi: 10.1080/14767058.2019.1633301. Epub 2019 Jul 2. PMID: 31204544.*
21. Siddiqua, T.J., et al., *Vitamin B12 supplementation during pregnancy and postpartum improves B12 status of both mothers and infants but vaccine response in mothers only: a randomized clinical trial in Bangladesh.* Eur J Nutr, 2016. **55**(1): p. 281-93.
22. Akcaboy, M., et al., *Vitamin B12 Deficiency in Infants.* Indian journal of pediatrics, 2015. **82**.
23. Lai, J.S., et al., *Maternal plasma vitamin B12 concentrations during pregnancy and infant cognitive outcomes at 2 years of age.* Br J Nutr, 2019. **121**(11): p. 1303-1312.
24. Conri, C., et al., *[Homocysteinemia: role in vascular disease].* Presse Med, 2000. **29**(13): p. 737-41.
25. Combs, G.F. and J.P. McClung, *Chapter 18 - Vitamin B12*, in *The Vitamins (Fifth Edition)*, G.F. Combs and J.P. McClung, Editors. 2017, Academic Press. p. 431-452.
26. Allen, L.H., *Causes of vitamin B12 and folate deficiency.* Food Nutr Bull, 2008. **29**(2 Suppl): p. S20-34; discussion S35-7.

ŞEKİL VE TABLOLAR

Tablo 1: Çalışma gruplarının demografik özellikleri ve vitamin düzeyleri

Parametre		n	%
Postnatal yaş(gün)	30-60 gün	80	37,38
	61-120 gün	93	43,46
	121-180 gün	41	19,16
Doğum şekli	NSD	97	45,33
	C/S	117	54,67
Gebelikte son 3 ay B12 takviyesi	Evet	155	72,43
	Hayır	59	27,57
Anne B12 düzeyi durumu	B12 eksikliği	32	14,95
	B12 yetersiziği	68	31,78
	Yeterli	114	53,27
İnfant B12 düzeyi durumu	B12 eksikliği	108	50,47
	B12 yetersiziği	63	29,44
	Yeterli	43	20,09
İnfant **Homosistein durumu**	Normal	45	21,03
	Yüksek	169	78,97
İnfant **Folat durumu**	Normal	122	100,00

Tablo 2: Anne B12 vitamin düzeyinin korelasyonu

Değişkenler		**Anne B12 vitamin düzeyi**
İnfant B12 **vitamin düzeyi**	R	0,372
	P	**<0,001**
İnfant **Homosistein düzeyi**	R	-0,376
	P	**<0,001**
Annenin haftalık kırmızı et tükettiği öğün **sayısı**	R	0,049
	P	0,475

Spearman Korelasyon Testi

Tablo 3: Gebeliğinde B12 vit. Kullanma Durumunun İnfantlara Etkisi

	Gebelikte son 3 ay B12 takviyesi		**p**
	Evet	**Hayır**	
*İnfant B12 vitamin (**pg/mL**)	247,43±131,81	193,24±89,73	**0,003**
*İnfant **Homosistein** (µmol**/L**)	12,08±5,30	13,89±6,55	0,063

Mann Whitney U Testi

* Ort±Sd

Tablo 4: İnfant B12 ve Homosistein Durumuna göre Annenin B12 vit. düzeyleri

Parametreler		Anne B12 Vitamin		p
*İnfant B12 vitamini (pg/mL)		<300	300,25±104,48	**<0,001**
		>300	383,93±135,90	
*İnfant Homosistein (µmol/L)		Normal	379,07±123,89	**<0,001**
		Yüksek	300,55±108,50	

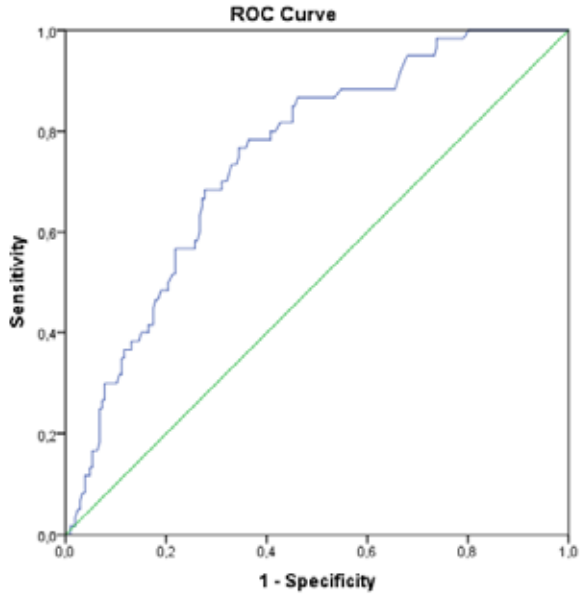
Mann Whitney U Test, * Ort±Sd

Tablo 5. Annenin B12 vitamin düzeyi durumuna göre İnfant B12 vitamin ve Homosistein Düzeyi

	Anne B12 **(pg/mL)**			p
	<300	300-385	>385	
	Ort±Sd	Ort±Sd	Ort±Sd	
İnfant B12**(pg/mL)**	196,01±110,28	236,03±113,04	293,95±134,20	**<0,001**
İnfant Homosistein **(µmol/L)**	14,41±6,54	12,06±4,72	9,86±3,55	**<0,001**

Kruskal Wallis Testi

Şekil 1. Homosistein Düzeyinin Predikte Edilmesi İçin B12 Vitamin Değerinin ROC Grafiği



SS-046

Hemogram Parametrelerinin Vitamin B12 Eksikliğinin Ciddiyeti İle İlişkisi

Övgü Büke[1], Meltem Erol[1], Özlem Bostan Gayret[1], Merve Yenice Bal[1], Okan Yüce[1]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi - Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

Giriş

B12 vitamin eksikliği özellikle gelişmekte olan ülkelerde oldukça önemli bir sağlık sorunudur. Dünyada sosyoekonomik düzeyi düşük bölgelerde görülme sıklığı %22-65 olarak bildirilmişken, Türkiye'den yapılan bölgesel çalışmalarda Koç ve arkadaşlarının çalışmasında Urfa'da %10.8 oranında saptanmıştır[1,2]. Vücudumuzdaki birçok sistemde görev alan B12 vitaminin eksikliğinin düzeltilmesi özellikle çocukların nörolojik gelişimi için gereklidir. Eksikliğin hematolojik bulguları arasında anemi, lökopeni, trombositopeni sayılabilir[3]. Çalışmamızın amacı B12 vitamini eksikliği seviyesi ile tam kan sayımı parametrelerinin ilişkisini saptamak ve bu parametrelerin hastalık ciddiyeti ile ilişkisini belirlemektir.

Materyal ve Metot

Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniğinde Ocak 2016- Kasım 2016 tarihleri arasında vitamin B12 eksikliği tanısıyla takip ve tedavi edilen 237 adet 3 ay-16 yaş grubu hastanın dosyası geriye dönük olarak incelendi. Hemoglobin (Hb) ve hematokrit (Htc) düzeylerinin yaşa göre normal değerinin 2 standart deviasyonun altındaki değerleri anemi kabul edildi.Çocuklarda MCV'de üst sınır 6. aydan sonra erişkin değeri olan 96 fl'ye ulaşıncaya kadar [84fl + (yaş(yıl) x 0.6)] formülü ile kullanılarak MCV'in makrositoz sınırı her hasta için yaşa göre ayrı ayrı hesaplanarak makrositoz tanımlaması yapıldı. Altı aydan küçük infantlarda makrositoz değerlendirilmesi yapılmadı.300 pg/ml altındaki değerler B12 eksikliği olarak kabul edildi ve hastalar B12 seviyelerine göre iki gruba ayrıldı (200-300 pg/ml: Hafif Şiddette, <200 pg/ml:Ağır şiddette). Hafif ve ağır şiddetteki hastaların tam kan sayımlarında hemoglobin, hematokrit, eritrosit dağılım genişliği, trombosit, ortalama eritrosit hacmi, ortalama trombosit hacmi, lenfosit ve nötrofil sayıları karşılaştırıldı ve bu değerlerin B12 eksikliği ciddiyet ile korelasyonu incelendi. Kronik hastalıkları olan hastalar çalışmadan çıkarıldı. Çalışma için hastanemiz etik kurulunun 08.02.2017 tarihli ve 541 sayılı onayı alındı.

Bulgular

Hastalarımızın 146'sı kız (%61,6), 91'i erkekti (%38,3). Gruplar arasında yaş ve cinsiyet açısından farklılık yoktu. B12 düzeyi ≤200 olanların Hemoglobin ortalamaları 12,35±1,74, B12 düzeyi >200 olan grubun hemoglobin ortalaması 12,80±1,31 olup, istatistiksel olarak anlamlı derecede düşük bulunmuştur (p=0,026). Yine Vitamin B12 düzeyi ≤200 olan grubun hematokrit ortalamaları (37,11±5,17), B 12 düzeyi >200 olan gruptan (38,43±3,7) istatistiksel olarak anlamlı derecede düşük bulunmuştur (p=0,025).

Vitamin B 12 düzeyi ≤200 olan grubun kırmızı kan hücresi sayımı (RBC) ortalamaları 4,61±0,57 bulunurken, B12 düzeyi >200 olan grubunun RBC ortalaması 4,74±0,39 olup, istatistiksel olarak anlamlı derecede düşük saptanmıştır (p=0,047).

Vitamin B12 eksikliğinde çoğunlukla makrositer anemi beklenirken hastalarımızda Vitamin B 12 düzeyi ≤200 olanlarda MCV ortalaması 80,12±7,25 bulunurken, Vitamin B 12 düzeyi >200 olan grubun da MCV ortalaması 80,57±5,33 olarak saptanmıştır ve iki grubun MCV ortalamaları arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık gözlenmemiştir (p=0,585).

Vitamin B12 düzeyi ≤200 olan grubun eritrosit dağılım genişliği (RDW) ortalamaları 12,64±1,78, vitamin B 12 düzeyi >200 olan grubun ortalaması ise 12,05±1,2 olup, istatistiksel olarak anlamlı derecede yüksek bulunmuştur (p=0,026).

İki grubun beyaz küre sayısı (WBC) ortalamaları (p=0,903), platelet ortalamaları (p=0,227), ortalama korpüsküler

hacmi ortalamaları, ortalama parçacık haemoglobin (MCH) ortalamaları (p=0,812), ortalama parçacık haemoglobin konsantrasyonu (MCHC) ortalamaları (p= 0,951), ortalama trombosit hacmi (MPV) ortalamaları (p=0,327), paketlenmiş hücre hacmi (PCT) ortalamaları (p=0,227), trombosit dağılım genişliği (PDW) ortalamaları (p=0,869) arasında anlamlı fark olmadığı görülmüştür.

Tablo 1. B12 eksikliğinin ciddiyeti ile cinsiyet ve hemogram parametrelerinin ilişkisi

		Vitamin B12 ≤200 Grubu n:118		Vitamin B12 >200 Grubu n:119		p
Yaş		7,99±6,24		9,23±5,27		0,101
Cinsiyet	**Kız**	72	61,02%	74	62,18%	
	Erkek	46	38,98%	45	37,82%	0,853
WBC		8,8±2,93		8,85±2,83		0,903
RBC		4,61±0,57		4,74±0,39		**0,047**
Hemoglobin		12,35±1,74		12,80±1,31		**0,026**
Hematokrit		37,11±5,17		38,43±3,7		**0,025**
Platelet		311,96±99,13		297,35±86,35		0,227
MCV		80,12±7,25		80,57±5,33		0,585
MCH		26,79±2,96		26,87±2,12		0,812
MCHC		33,35±1,32		33,34±1,2		0,951
MPV		7,91±5,64		7,39±1,46		0,327
PCT		0,23±0,08		0,22±0,05		0,227
PDW		18,28±1,93		18,32±2,01		0,869
LYM		4175,25±2207,86		3813,7±1885,83		0,176
MON		667,29±240,73		662,52±240,94		0,879
NEUT		3682,35±2238,67		4060,26±2036,94		0,175
EOS		241,43±262,54		252,29±199,01		0,721
BASO		86,96±73,44		83,28±52,34		0,657
RDW		12,64±1,78		12,05±1,2		**0,003**

B12 vitamin düşüklüğünü etkileyen faktörleri belirlemek için istatistiksel olarak anlamlı bulunan parametreler olan RBC, Hemoglobin, Hematokrit ve RDW ile logistik regresyon analizi yapılmıştır. Bölgemizdeki çocuklarda Vitamin B 12 düşüklüğünü etkileyen faktörün sadece RDW yüksekliği (p=0,01) olduğu görülmüştür.

Tablo 2. RBC, Hemoglobin, Hematokrit ve RDW ile logistik regresyon analizi

					OR %95 GA	
	B	**S.E.**	**p**	**OR**	**Alt Sınır**	Üst Sınır
RBC	-0,69	0,48	0,156	0,50	0,20	1,30
Hemoglobin	-0,22	0,34	0,523	1,24	0,64	2,40
Hematokrit	-0,03	0,12	0,825	0,97	0,77	1,24
RDW	0,37	0,14	**0,01**	1,45	1,09	1,92

Tartışma

Çocukluk çağında vitamin B eksikliğinin erken tanı konulup tedavi edilmesi önem taşımaktadır. Tedavi maliyeti oldukça düşük olmasına rağmen, tedavide gecikme derin anemi, geri dönüşümsüz nörolojik gibi oldukça ciddi komplikasyonlara neden olabilmektedir[4]. Hematolojik parametrelerdeki değişiklikler (anemi, tek başına veya lökopeni veya trombositopeni ile birlikte) ve nörolojik bulgular hastalığın geç döneminde ortaya çıkabilmektedir[5]. Çalışmamızda Vitamin B 12 düzeyi 200 pg/mL nin altında olan ve üstünde olanlarla MCV, beyaz küre ve trombosit

değerleri arasında anlamlı fark olmadığı görülmüştür. Yalnızca MCV değerinin, megaloblastik anemi tanısında her zaman yol gösterici olmadığı ve megaloblastik anemi tanısında tek başına kullanılmaması önerilmektedir[6]. Demir eksikliği makrositozisi maskeleyebilir, ayrıca demir eksikliği ile birlikte B12 vitamin eksikliği olması sonucunda MCV'nin normal ya da düşük olması tanıda yanılgıya neden olabilmektedir[7]. Çalışmamızda benzer şekilde B12 vitamin eksikliği olmasına rağmen MCV ortalamaların her iki grupda da 90 fL nin altında olduğu görülmüştür. Olguların demir parametrelerinin çalışılmamış olması çalışmamızda kısıtlayıcı bir faktör olarak ortaya çıkmaktadır. Bor ve arkadaşları MCV değeri 100 fL nin üzerindeki 98 hastanın sadece 2 sinde B12 vitamin eksikliği olduğunu saptamışlardır[8]. Kwok ve arkadaşları çalışmalarında vitamin B 12 eksikliği saptanan hastalarla sağlıklı kontrol grubu arasında beyaz küre, MCV ve trombosit değerleri açısından anlamlı fark olmadığını bildirmişlerdir[9]. Çalışmamızın sonucu literatürlerle uyumluydu.

B12 eksikliği ve MPV ilişkisi çok iyi bilinmemektedir. Literatürde Vitamin B 12 tedavisi sonrası hastaların MPV değerinin arttığı görülmüştür[10]. Aktaş ve arkadaşlarının çalışmasında vitamin B 12 eksikliği olan hasta grubunda MPV ortalamasının B12 eksikliği olmayan gruba göre anlamlı olarak daha düşük olduğu görülmüştür[11]. Çalışmamızda da B12 eksikliğinin ciddiyeti ile MPV arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki saptanmamıştır.

Çalışmamızda RDW ortalamasının Vitamin B 12 düzeyi 200 fL nin altında olan hastalarda anlamlı olarak daha yüksek olduğu görülmüştür. Artmış RDW değerinin inflamatuar hastalıklarla ilişkisi olduğu gösterilmiştir[12,13.14]. Vitamin B12 vitamini eksikliği DNA sentezinde defekte neden olur bu da hematopoietik hücrelerin dengesiz büyümesine ve bozulmuş bölünmeye yol açar. Böylece kemik iliğinde hem normal boyutta hem de büyümüş eritrositler üretilir bu da RDW'de artışa sebep olur. Başka bir açıklama da vitamin B12 eksikliği ve inflamasyon arasındaki ilişki olabilir. RDW'nin inflamatuar durumlarla ilişkisi gösterildiğinden ve vitamin B12 eksikliğinin de homosistein artışına bağlı olarak inflamasyonla bağlantılı olduğu düşünülürken B12 vitamin eksikliğinde artmış RDW hastalığın inflamatuar yükünü yansıtmaktadır[11]. Aktaş ve arkadaşlarının çalışmasında B12 düzeyi düşük olan hastalarda RDW nin anlamlı olarak yüksek olduğu görülmüştür[11]. Ponstaporn ve arkadaşları, Bhatia ve arkadaşları tarafından da B12 vitamin eksikilğinde artmış RDW seviyeleriyle ilgili yayınlanan çalışmalar mevcuttur[6,15]. Çalışmamızın sonucu literatürlerle uyumlu bulunmuştur.

Çalışmamızda, çocuklarda B12 vitamini eksikliğini ciddiyetiyle ilişkili faktörlerin hemoglobin, hematokrit, RBC ve RDW olduğu, yapılan regresyon analizine göre ise bölgemizdeki çocuklarda Vitamin B 12 düşüklüğü ile ilgili parametrenin RDW yüksekliği (p=0,01) olduğu görülmüştür. Bu konuda yapılacak daha geniş ölçekli çalışmalara ihtiyaç olsa da yüksek RDW değerlerinin, B12 eksikliği anemisinde hastalık ciddiyetini belirlemede kullanılabileceğini düşünmekteyiz.

Kaynaklar

1. Koç A, Koçyiğit A, Ulukangil M, Demir N.Şanlıurfa Yöresinde 9-12 YaşGrubu Çocuklarda B12 Vitamini Eksikliği Sıklığı ve Bağırsak Parazitleri ile İlişkisi. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi, 2005;48:308-315.

2. Stabler SP, Allen RH. Vitamin B12 deficiency as a worldwide problem. Annu Rev Nutr 2004;24:299-326.

3. Watkins D, Whiteheat VM, Rosenblatt DS. Megaloblastic Anemia. In: Orkin S, Nathan David G, Gingsburg D, Look T, eds. Nathan and Oski's Hematology of Infancy and Childhood. 7th edition. Philadelphia: W.B. Saunders Co, 2009;467- 520.

4. Brocadello F, Levedianos G, Piccione F, Manara R, Pesenti FF. Irreversible subacute sclerotic combined degeneration of the spinal cord in a vegan subject. Nutrition 2007;23:622-4.

5. Andres E, Loukili NH, Noel E, Kaltenbach G, Abdelgheni MB, Perrin AE, et al. Vitamin B12 (cobalamin) deficiency in elderly patients. CMAJ: Canadian Medical Association. Journal de l'Association Medicale Canadienne. 2004;171(3):251-9. Epub 2004/08/04.

6. Bhatia, P., J.D. Kulkarni, and S.A. Pai, Vitamin B12 deficiency in India: Mean corpuscular volume is an unreliable screening parameter. National Medical Journal of India, 2012. 25(6).

7. Von Schenck U, Gotze CB, Koletzko B. Persistence of neurological damage induced by dietary vitamin B12 deficiency in infancy. Arch Dis Child. 1997; 77: 137-139

8. Bor, M.V., et al., A daily intake of approximately 6 µg vitamin B-12 appears to saturate all the vitamin B-12–related variables in Danish postmenopausal women. The American journal of clinical nutrition, 2006. 83(1): p. 52-58

9. Kwok, T., et al., Independent effect of vitamin B12 deficiency on hematological status in older Chinese vegetarian women. Am J Hematol, 2002. 70(3): p. 186-90.

10. Bernard M, Babior H, Franklin B. Megaloblastic anemias. In : Harrison's Principles of Internal Medicine. Kasper DL, Braunwald E, Fauci AS, Hauser SL, Longo DL, Jameson JL, editors. 16th ed. McGraw-Hill: New York. 2005;601-7.

11. Aktas G, Alcelik A, Tekce BK, Sit M et al. Could Mean Platelet Volume and Red Cell Distribution Width Predict Vitamin B12 Deficiency? British Journal of Medicine & Medical Research 4(31): 4965-4971, 2014

12. Song CS, Park DI, Yoon MY, Seok HS, Park JH, Kim HJ, et al. Association Between Red Cell Distribution Width and Disease Activity in Patients with Inflammatory Bowel Disease. Digest Dis Sci. 2012;57(4):1033-8.

13. Mohan IV, Jagroop IA, Mikhailidis DP, Stansby GP. Homocysteine activates platelets in vitro. Clin Appl Thromb-Hem. 2008;14(1):8-18.

14. Clarke, K., R. Sagunarthy, and S. Kansal, RDW as an additional marker in inflammatory bowel Disease/Undifferentiated colitis. Digestive Diseases and Sciences, 2008. 53(9): p. 2521-2523.

15. Pongstaporn W, Bunyaratavej A. Hematological parameters, ferritin and vitamin B12 in vegetarians. Journal of the Medical Association of Thailand=Chotmaihet Thangphaet. 1999;82(3):304-11. Epub 1999/07/20.

SS-047

Lenfadenopatilerin Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi, Tek Merkez 10 yıllık Deneyim

Ayşe Merve Güngör[1], Ayşe Aşık[1], Sabriye Gülçin Bozbeyoğlu[1], Sema Yıldırım[1], Fırat Erdoğan[1]

[1]İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Prof Dr Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi

İnsan vücudunda yaklaşık 600 lenf nodu vardır ve bunlardan bazıları normal olarak palpe edilebilir. Lenf bezlerinin patolojik boyut ve kıvamda büyümesini ifade eden lenfadenopati (LAP), çocuklarda sık görülür. LAP genellikle iyi huyludur. Lokal veya sistemik enfeksiyona geçici yanıttır, ancak bazen malignite gibi daha ciddi bir durumun habercisi olabilir.

Lenfadenopatili çocuklar için ilk değerlendirme tam kan sayımı, eritrosit sedimentasyon hızı, C-reaktif protein, laktat dehidrojenaz, CMV ve EBV için seroloji, düşünülen diğer viral hastalıklar için seroloji ,tüberkülin cilt testi ve göğüs radyografisini içerir. Değerlendirmenin aciliyeti ve kapsamı, hastanın klinik durumunun ağırlığına ve maligniteyi düşündüren; en az bir haftadır süregelen ateş, gece terlemesi, kilo kaybı gibi klinik özelliklerin bulunup bulunmadığına göre belirlenir.

Çalışmamızda lenfadenopatisi olan çocuklarda demografik, klinik ve laboratuvar bulguları tanımlamayı ve bu bulgulardan hangilerinin malign bir hastalığı düşündürmek için anlamlı olduğunu belirlemeyi amaçladık.

Bu retrospektif tek merkezli çalışmada 2012-2022 yılları arasında hastanemiz genel pediatri kliniğinde yatarak tedavi gören 18 yaş altı 106 hasta değerlendirildi. Hasta dosyalarında öykü, fizik muayene ve laboratuvar verileri kısmında eksiklikler olan 3 hasta çalışma dışı bırakıldı. Her dosyadan yaş, cinsiyet, tıbbi özgeçmiş, ateş, kilo kaybı, gece terlemesi, semptomların süresi, görüntüleme bulguları ve klinik seyir ile ilgili bilgiler toplandı. Fizik muayene bulguları olarak hepatomegali-splenomegali varlığı, LAP'ın yeri, büyüklüğü, mobilitesi, fluktuasyonu, tek veya multipl oluşu kaydedildi. Başvurudaki laboratuvar parametreleri ve yapılmışsa biyopsi sonuçları da kaydedildi. Lenf düğümleri anatomik bölgeye, boyuta, tutulduğu yere, sayısına ve süreye göre değerlendirildi.

Malign ve benign olguların klinik ve laboratuvar özellikleri ayrı ayrı değerlendirildi. Yaptığımız retrospektif çalışmada 103 hastanın 20 tanesine antibiyoterapiye cevap vermemesi nedeniyle biyopsi yapıldığı görüldü. Bu hastaların biyopsi patoloji sonuçlarında ; 6 hastada malignite (Lenfoma) , 2 hastada Kikuchi-Fujimoto Lenfadenopatisi, 1 hastada dermatopatik lenfadenopati , 1hastada Bartonella (kedi tırmığı hastalığı) , 1 hastada lenfoepitelyal kist , 2 hastada süpüratif nekroz ve apse , 1 hastada eozinofilili anjiolenfoid hiperplazi , 1 hastada lipom ve 5 hastada infeksiyöz kaynaklı lenfadenopati saptandı. Yaptığımız istatiksel çalışmada laboratuvar sonuçları ile patolojide malignite saptanması arasında anlamlı farklılığa ulaşılamadı. Ayrıca çap, mobilite, fluktasyon, tek ya da multipl lenfadenomegali ve LAP'ın süresi patolojideki malignite ile korele değildi.

Lenfadenopati genellikle iyi huyludur. Ancak bazen malignite gibi daha ciddi bir durumun habercisi olabilmesi nedeniyle, lenfadenopati ebeveyn kaygısının önemli bir kaynağı olabilir. Bu nedenle; patolojik lenfadenomegalileri ayırt edebilmek ve lenfadenopatinin değerlendirilmesine akılcı bir yaklaşım çok önemlidir.

SS-048

Çocuklarda Helicobacter Pylori Enfeksiyonu Demir ve Vitamin Düzeylerini Etkiler Mi?

Cihan Acar[1], Özlem Kalaycık Şengül[2], Sebahat Çam[2]

[1]İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Göztepe Prof Dr Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2]İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Göztepe Prof Dr Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Bilim Dalı

Giriş

Helicobacter pylori (HP) enfeksiyonu kronik gastrit, mide ülseri, duodenal ülser, mide adenokarsinomu ve mide mukozası ile ilişkili lenfoid doku lenfomasının başlıca nedenidir. Bunların dışında vitamin B12 ve demir eksikliği başta olmak üzere birçok sistemik ve hematolojik hastalıklarla da ilişkili olabileceği düşünülmektedir.

Amaç

Bu çalışmada endoskopik ve serolojik yöntemlerle HP saptanan çocuklarla saptanmayanlar arasındaki serum demir, vitamin B12, folik asit ve vitamin D düzeylerinin karşılaştırılarak HP'nin vitamin ve demir düzeylerine etkisinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem

Çalışmaya 2020-2022 tarihleri arasında Çocuk Gastroenteroloji polikliniğine karın ağrısı, bulantı, kusma ve büyüme geriliği nedeniyle başvuran ve üst gastrointestinal sistem endoskopisi yapılan 0-18 yaş arası 197 hasta dahil edildi. Bilinen kronik hastalığı olan ve endoskopik inceleme sonucu malabsorpsiyon patolojileri saptanan hastalar çalışma dışı bırakıldı. Hastaların başvuru anında bakılan hemoglobin, demir, ferritin, vitamin B12, vitamin D ve folik asit düzeyleri kaydedildi. Endoskopik biyopsilerde patolojik inceleme ve seroloji ile saptanan HP enfeksiyonu olan ve olmayan hastaların serum vitamin ve mineral düzeyleri karşılaştırıldı.

Bulgular

Çalışmaya 114 kız, 83 erkek olmak üzere toplam 197 çocuk dahil edildi. HP pozitif olan hastaların yaşları negatif olanlara göre biraz daha büyük olmakla birlikte aradaki fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmadı (121 ± 64 vs 108 ± 76 ay, p=0.265). Diğer bulgular tabloda gösterilmiştir.

Tablo: Çocuklarda HP enfeksiyonu ile serum demir ve vitamin düzeyleri arasındaki ilişki

	HP –		HP +		
	n=140		n=57		
	Ort	sds	Ort	sds	p
Hemoglobin (g/dl)	12,13	±1,72	11,91	±1,56	0,693
Demir (ug/dl)	66,67	±36.95	54.12	±27,77	0.090
Ferritin (ng/ml)	39,07	±31,83	33,53	±24,84	0.647
Vit B12 (pg/ml	433	±168	385	±152	0.232
25 OH Vit D (ng/ml)	19,56	±10,70	16,67	±13,27	0.166
Folat (ng/ml)	9,45	±4,34	9,39	±4,52	0.892

Sonuç

Bu çalışmada HP enfeksiyonu olan ve olmayan hastalar arasında serum demir, ferritin, folik asit, vitamin B12 ve vitamin D düzeyleri arasında anlamlı ilişki saptanmamış olmakla birlikte HP pozitif olan hastalarda demir, ferritin, vitamin B12 ve vitamin D düzeylerinin negatif olanlara göre hafifçe düşük saptanması nedeniyle bu hastaların uzun dönemli takiplerinin ve etiyolojiyi aydınlatmaya yönelik ayrıntılı ve daha fazla sayıda olgu içeren çalışmaların yararlı olabileceği düşünülmüştür.

SS-049

Post Hemorajik Hidrosefali Gelişen Prematürelere Yaklaşım

Benan Topatan Eynel[1], Burcu Karakol Erdem[1], Sevinç Kalın[1], İlke Mungan Akın[1]

[1]Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş ve Amaç: Germinal matriks-intraventriküler kanama (GM-IVH); prematüreliğin önemli bir komplikasyonudur ve gebelik yaşı ve doğum ağırlığı ile ters ilişkilidir. Kanama, vaskülarizasyonun yoğun ve aktif, hücre proliferasyonunun yüksek olduğu olgunlaşmamış kapiller yataklı germinal matriksten kaynaklanır. Çok düşük doğum ağırlıklı (ÇDDA) ve özellikle 32.gebelik haftasından önce doğan bebeklerin yaklaşık %20'sinde görülen bir intrakraniyal komplikasyondur. GM-IVK kadınlarda, siyah ırkta ve antenatal steroid kullananlarda daha az görülürken; mekanik ventilasyon, solunum sıkıntısı, pulmoner kanama, pnömotoraks, korioamniyonit, asfiksi ve sepsis varlığında daha sık görülür. Erken doğmuş bebeklerde GM-IVK'nın başlıca komplikasyonları periventriküler hemorajik enfarktüs, posthemorajik ventriküler dilatasyon, periventriküler lökomalazi, serebellar kanama ve buna bağlı gelişen artmış mortalite, posthemorajik hidrosefali (PHH), serebral palsi, epilepsi, ciddi bilişsel bozukluk ve görme-işitme bozukluğu gibi anormal nörogelişimsel sonuçlarla ilişkilidir. Etkilenen yenidoğanların çoğu asemptomatiktir ve rutin tarama sırasında teşhis edilir. Bu vakalar genellikle düşük dereceli kanaması olan hastalardır. Ciddi IVH ve periventriküler hemoraji olan bebeklerde bilinç düzeyinde değişiklik, kardiyopulmoner semptomlar, ani hematokrit düşüşü, asidoz ve hipoglisemi/hiperglisemi görülebilir. Bazen başka türlü açıklanamayan ve ısrarcı olan hiperbilirubinemi kanamanın erken döneminde IVH'nin ilk belirtisi olabilir. Fizik muayenede gergin fontanel, hipotoni, letarji, dar popliteal açı ve nöbet saptanabilir. Bu bebeklerde uygunsuz antidiüretik salınımı görülebileceği akılda tutulmalıdır. Bu nedenle tanı genellikle seri baş çevresi ölçümü ve transfontanel ultrasonografi (TFUSG) kullanılarak yapılır. Doğum sonrası 26–32.haftalarda bebeklerde baş çevresinde günde 1 mm, doğum sonrası 32-40.haftalar arasında 0,7 mm artış beklenir, bu sağlıklı büyümenin bir göstergesidir. Baş çevresinde sürekli olarak 2 mm/gün artış anormal kabul edilmiştir. 2 günde 4 mm'lik artış bir uyarıdır ve tedavi açısından karar vermede yardımcıdır; çünkü bu 2 mm'lik küçük farkı tespit etmek zor olabilir. Bir haftada 14 mm artış anormal kabul edilir. Avrupa'da GM-IVH tanısı genellikle 1, 3, 7, 14 ve 28.günlerde yatak başında gerçek zamanlı TFUSG yapılarak konur . Yakın tarihli kılavuzlar, <32 hafta doğmuş bebeğin klinik durumuna bağlı olarak, yaşamın 4. ve 7. günleri arasında veya daha erken doğan tüm yenidoğanlar için rutin TFUSG önermektedir. 2020›de Amerikan Pediatri Akademisi ≤30 hafta veya >30 gebelik haftasında doğan ve önemli risk faktörleri olan tüm erken doğmuş bebekler için TFUSG'yi önerdi. Papille derecelendirme sistemine göre, evre I-II IVH'de haftada bir en az dört hafta ve taburculuk sırasında; evre III-IV'lere ise taburcu oluncaya kadar haftada iki kez TFUSG ile takip önerilir. IVH'de prognoz kanamanın şiddeti, parankimal hasar, nöbet varlığı ve şant cerrahisi ile ilişkilidir. Prognozun ana belirleyicisi periventriküler hemorajik enfarktüs ve şiddetidir. Hastaların hemodinamisinin ve ventilasyonunun yönetimi, uygun takip, erken tanı ve tedavi ile morbiditeyi en aza indirmek ve bu bebeklerin yaşam kalitesinin artırılması amaçlanmalıdır. Şiddetli IVH'li bebeklerin yaklaşık yarısında ilerleyici hidrosefali gelişir; bu vakaların yaklaşık %15'inde cerrahi müdahale yapılmaktadır. Biz çalışmamızda; 32 haftanın altındaki bebeklerimizde GM-IVH derecelerini, evre III-IV olanlarda PHH gelişme ihtimalini, takip ve tedavi aşamasında nelerin yapıldığını değerlendirmek istedik.

Metod: Ümraniye Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi'nde 01.01.2020-01.10.2022 tarihleri arasında hastanemizde doğup yatan <32 hafta bebeklerin retrospektif olarak gestasyon yaşları, doğum ağırlıkları, ilk 3 gün ve sonrasındaki takip TFUSG'lerinde herhangi bir seviyede tespit edilen IVH'ları kaydedildi. Evre III-IV olan hastaların sağ kalımları, PHH gelişme oranları ve gelişenlerde takipte tekrarlayan Trans Araknoid Ponksiyon(TAP) ya da boşaltıcı lomber ponksiyon(LP) yapılanlar ve ventrikülоperitoneal (VP) şant ihtiyacı olanlar değerlendirildi.

Bulgular: Çalışma süresinde 32 hafta altında 180 hasta takip edilmişti. Bunların ortalama doğum haftası 28.5 hafta, doğum ağırlıkları ise 1254 gramdı. Bunların 116'sında (%64,4) ilk 72 saatte ve kontrol TFUSG'lerinde kanama tespit edilmemişti. 46 (%25,5) hastada Evre I-II kanama tespit edilmişti, bunların hiçbirinde PHH gelişmemişti. Hastaların 7'sinde (%3,9) Evre III kanama tespit edilmişti, bunlardan da PHH gelişen yoktu. 12 (%6,7) hastada

Evre IV IVH gelişmişti, 8'inde PHH gelişmemiş ya da öncesinde kaybedilmişti. PHH gelişen 4 hastanın ortalama ventriküler indeksleri 0.7 idi, bu hastalara ortalama 8.7 defa LP ya da TAP yapılmıştı ve hepsine VP şant takılması gerekmişti.

Sonuç: Şiddetli IVH, çok düşük doğum ağırlığı (ÇDDA) ve ciddi pretermlerin en ciddi mortalite ve morbidite nedenidir. IVH'yi önlemenin en iyi yolu erken doğumları önlemektir. Bebeğin yenidoğan yoğun bakım ünitesinin bulunduğu bir merkeze intrauterin naklinin sağlanması, fetal dönemde inflamasyonun önlenmesi ve erken doğumların önlenmesi şu anda mümkün olmadığı için erken doğum durumunda optimal doğum koşullarının oluşturulması ilk yapılması gerekenlerdir. Birçok farmakolojik ajan ile IVH'yi önleyebilecek çalışmalar yapılmıştır; ancak şu ana kadar etkinliği bulunan tek farmakolojik ajan antenatal steroidlerdir. Yapılan çalışmalarda geç kordon klemplenmesi ve sağım yönteminin IVH sıklığını azalttığı gösterilmişse de ciddi IVH'ye olumlu etkisi bulunamamıştır. Postnatal dönemde ise IVH'yi önlemek için hemodinami doğru yönetilmeli, serebral kan akımında ani değişikliklere yol açabilecek durumlardan kaçınılmalı, uygun ventilasyon stratejisi oluşturulmalı, kanama bozuklukları düzeltilmeli, sıvı ve beslenme desteği sağlanmalı, konvülsiyonların kontrolü ve komplikasyonlara yönelik uygulamalar yapılmalıdır.

Periventriküler hemorajik infarkt (PVHI) genellikle tek taraflıdır ve kanama bölgesinde ikinci veya üçüncü günde gelişir. Unilateral olgularda spastik hemiparezi, bilateral olgularda spastik dipleji ve tetrapleji görülür. PVHI sonucunda kortikotalamik yolaklarda hasar meydana gelir, nöronal ve glial migrasyon etkilenir ve gri cevher gelişimi olumsuz etkilenir. Yaralanmanın boyutu arttıkça mortalite artmaktadır. Vakaların %60'ında serebral palsi, %50'sinde kognitif problemler, %25'inde görme alanı kusurları ve %20'sinde epilepsi görülür; bu bebeklerin yaklaşık %30-40'ı kaybedilir. Posthemorajik ventriküler dilatasyon (PHVD) IVH'nin en önemli komplikasyonlarından biridir. Şiddetli kanamayı takiben 1-3 hafta içinde ortaya çıkar. Bazı bebeklerde geçicidir ve kendiliğinden düzelir; ancak çoğu durumda geçici veya kalıcı cerrahi müdahale gerekir. IVH'li ÇDDA erken doğmuş bebeklerin üçte birinde PHH gelişir. Şiddetli IVH'li tüm bebeklerin yaklaşık yarısında ilerleyici hidrosefali gelişir; bu olguların yaklaşık %15'inde cerrahi girişim uygulanmaktadır.

PHVD, kafa içi basıncın artması, serebral kan akışında ve serebral oksijenasyonda azalma, periventriküler aksonlar ve sitokinler üzerinde doğrudan etki yoluyla mekanik hasar ve serbest oksijen radikallerinin merkezi sinir sistemine zarar vermesini içerir. PHVD'da vakaların %25'inde VP şant gerekir, şant ihtiyacını en aza indirmek için, şant konulana kadar artmış kafa içi basıncın oluşturabileceği olumsuz etkileri azaltmak amacıyla geçici girişimler yapılır. Şu anda VP şant, PHVD'de hala ana cerrahi girişimdir. Ancak bebeğin küçük ve unstabil olması ve ventrikülün kanla dolu olması şant ameliyatını erken dönemde imkansız hale getirir. Günümüzde sıklıkla kullanılan ventriküler rezervuar veya ventrikülosubgaleal şant yöntemleri ile intraventriküler basınç kontrol altına alınmaya çalışılır. Bebek 2-2,5 kg olunca müdahale gerektiren PHVD devam ediyorsa VP şant cerrahisi planlanır. PHVD'li bebeklerin %60'ı kendiliğinden veya tedavi ile stabil hale gelir, ancak %5'inde aylar sonra ilerleyici hidrosefali görülebilir; bu nedenle bir yıla kadar takip önerilir. IVH'yi takiben PHVD gelişimi, nörogelişimsel gecikme riskini 3-4 kat artırır. Ekodens lezyon veya kistin eşlik etmediği PHVD olgularında serebral palsi oranı %40 iken parankimal infarktüs varlığında %90'a kadar çıkmaktadır. Unutulmamalıdır ki VP şant kesin bir tedavi değildir. Bu bebeklerde şant disfonksiyonu olasılığı yüksektir ve her şant revizyonunun prognozu etkilediği bilinmelidir. Hastalar yakın takip edilmelidir.

SS-050

Özefagus Atrezisi Sıklığı ve Deneyimimiz

Mehmet Fatih Deveci[1], Aydın Bozkaya[2]

[1] Şanlıurfa Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Neonatoloji, Şanlıurfa, Türkiye.

[2] Şanlıurfa Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Şanlıurfa,

Amaç: Özefagusun en sık görülen doğumsal anomalisi, özefagus atrezisidir. 3000-5000 canlı doğumda bir olarak görülmektedir. Biz bu çalışmamızda hastanemizde doğan özefagus atrezili hastaların sıklığını ve deneyimimizi sunmayı amaçladık.

Yöntem: Çalışmaya 01 Ocak 2020 -16 Ağustos 2022 tarihleri arasında, Şanlıurfa Eğitim ve Araştırma Hastanesinde doğan ve özefagus atrezisi tanısı alan bebekler alındı. Hastaların dosyalarından retrospektif olarak demografik verileri ve klinik bilgileri alındı. Hastalar, sağkalımı öngörmek için tanımlanan Spitz sınıflamasına göre sınıflandırıldı. Exitus ve taburcu olan hastalar, iki gruba ayrılarak analizler yapıldı ve mortalite üzerinde etkili olan faktörlere dikkat çekildi.

Bulgular: 1 Ocak 2020- 16 Ağustos 2022 tarihleri arasında ünitemizde doğan 67892 bebekten 19 bebek (1/3573) özefagus atrezisi tanısı aldı. Hastaların ortalama doğum ağırlığı 2189.47 ±679.94 gram ve ortalama gebelik haftası 35.16 ± 3.92 hafta idi. Hastaların 10'u (% 52.6) kız cinsiyette olup, 17'si (% 89.5) proksimal atrezi-distal fistül tipinde olduğu tespit edildi. Hastalardan 9'unda ek anomaliler mevcuttu. 3 hastamız ünitemizde opere edilmeden ilk hafta içinde başka merkeze sevk edildi. 16 hastayı ünitemizde takip ettik ve 4 hastamızda exitus gelişti. Mortalite oranı %25 idi. Doğum ağırlığı exitus olan grupta anlamlı olacak şekilde daha düşük olarak tespit edildi (sırasıyla; 1630.00 ± 555.818 ve 2395.00 ± 537.037, p=0.028). Spitz sınıflamasına göre grup 3 de hastamız yoktu. Grup 2'de; sağ kalım oranı % 40, grup 1'de sağ kalım oranı %90.9 olarak saptandı.

Tartışma ve Sonuç: Özefagus atrezili olgularda majör kardiyak anomaliler ve düşük doğum ağırlığı mortalitede etkilidir. Spitz sınıflaması, bu kriterleri baz alarak tanımlanmıştır. Bizim verilerimizde bu verileri destekler nitelikte olup, doğum ağırlığının mortalitede etkili olduğunu tespit ettik. Bu hastaların anomaliler açısından taranması ve risk sınıflamalarıın kullanılması, hekimlere hastaların yönetiminde ve aileleri bilgilendirme konusunda faydalı olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Özefagus atrezisi, Sınıflandırma, Yenidoğan

Esophageal Atresia Frequency and Our Experience

ABSTRACT:

Aim: The most common congenital anomaly of the esophagus is esophageal atresia. It occurs in one in 3000-5000 live births. In this study, we aimed to present the frequency and experience of patients with esophageal atresia born in our hospital.

Method: Babies born in Şanlıurfa Training and Research Hospital between January 2020 and August 2022 and diagnosed with esophageal atresia were included in the study. Demographic data and clinical information were obtained retrospectively from the files of the patients. Patients were classified according to the Spitz classification defined to predict survival. Exitus and discharged patients were divided into two groups and analyzed, and the factors affecting mortality were noted.

Results: 19 babies (1/3573) out of 67892 babies born in our unit between January 2020 and August 2022 were diagnosed with esophageal atresia. The mean birth weight of the patients was 2189.47 ± 679.94 gram and the mean gestational week was 35.16 ± 3.92 week. 10 (52.6%) of the patients were female and 17 (89.5%) of them

were found to be proximal.atresia-distal fistula type. Three of our patients were referred to another center within the first week without being operated on in our unit. We followed up 16 patients in our unit and 4 patients developed exitus. The mortality rate was 25%. Birth weight was found to be significantly lower in the exitus group (1630.00 ± 555.818 and 2395.00 ± 537.037, respectively, p=0.028). We did not have any patients in group 3 according to the Spitz classification. The survival rate was found to be 40% in group2 and 90.9% in group 1.

Discussion and Conclusion: Major cardiac anomalies and low birth weight are effective in mortality in cases with esophageal atresia. Spitz classification is defined based on these criteria. Our data supports these data and we found that birth weight is effective in mortality. Screening these patients for anomalies and using risk classifications will be beneficial for physicians in the management of patients and informing families.

Keywords: Esophageal atresia, Classification, Newborn

GİRİŞ

Özefagus atrezisi (ÖA), özefagusun en sık görülen konjenital anomalisidir. İnsidansı 3000-5000 canlı doğumda bir oranında bildirilmektedir. ÖA'nin etyolojisi net olarak aydınlatılamamış olup, embriyonik dönemdeki normal gelişim dönemindeki aksamalardan kaynaklandığı düşünülmektedir.[1] İlk olarak 1929 yılında sınıflandırılsa da, günümüzde kabul gören sınıflandırma ise Ashcraft ve Holder tarafından yapılmıştır.[2,3] Anatomik şekline göre 5 ayrı alt tipi tanımlanmıştır. Bunlarda proksimal atrezi distal fistül en sık görülen tiptir. Tedavisi cerrahi olan bu vakaların; prematürelik, düşük doğum ağırlığı, eşlik eden anomaliler ve postoperatif komplikasyonlar nedeniyle mortalite oranı artmaktadır.[4,5] Biz bu çalışmamızda, ÖA vakalarımız ile ilgili deneyimimizi sunmayı ve literatüre katkıda bulunmayı amaçladık.

GEREÇ VE YÖNTEM:

Çalışmamıza Harran Üniversitesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulundan onay alındıktan sonra başlanmıştır (HRÜ/22.18.09). 01 Ocak 2020 -16 Ağustos 2022 tarihleri arasında, Şanlıurfa Eğitim ve Araştırma Hastanesinde doğan ve özefagus atrezisi tanısı alan bebekler çalışmaya alındı. Hastaların dosyalarından retrospektif olarak demografik verileri (doğum ağırlığı, gebelik haftası, cinsiyet, anne yaşı, doğum şekli ve gebelik sayısı) ve klinik bilgileri (postoperatif komplikasyon, ek anomali, beslenme zamanı ve taburculuk durumu) alındı. Hastalar, sağkalımı öngörmek için tanımlanan Spitz sınıflamasına göre sınıflandırıldı. Exitus ve taburcu olan hastalar, iki gruba ayrılarak analizler yapıldı ve mortalite üzerinde etkili olan faktörlere dikkat çekildi.

BULGULAR

1 Ocak 2020- 16 Ağustos 2022 tarihleri arasında ünitemizde doğan 67892 bebekten 19 bebek (1/3573) özefagus atrezisi tanısı aldı. Hastaların ortalama doğum ağırlığı 2189.47 ±679.94 gram ve ortalama gebelik haftası 35.16 ± 3.92 hafta idi. Hastaların 10'u (% 52.6) kız cinsiyette olup, 17'si (% 89.5) proksimal atrezi-distal fistül tipinde olduğu tespit edildi. Hastalardan 9'unda ek anomaliler mevcuttu (Tablo 1). 3 hastamız ünitemizde opere edilmeden ilk hafta içinde başka merkeze sevk edildi. 16 hastayı ünitemizde takip ettik ve 4 hastamızda exitus gelişti. Mortalite oranı %25 idi. Doğum ağırlığı exitus olan grupta anlamlı olacak şekilde daha düşük olarak tespit edildi (sırasıyla; 1630.00 ± 555.818 ve 2395.00 ± 537.037, p=0.028). Takipleirnde 1 hastamızda anastomoz kaçağı ve 3 hastamızda anastomoz darlığı saptandı ve cerrahi olarak revize edildi.

Taburcu olan hastalarımız ortalama 36.41 ± 13,754 günde full enteral beslendiler ve ortalama 43.333 ± 17.473 günde taburcu edildiler (Tablo 2). Spitz sınıflamasına göre grup 3 de hastamız yoktu. Grup 2'de; 5 hastamız mevcut olup sağ kalım oranı % 40, grup 1'de 11 hastamız olup sağ kalım oranı %90.9 olarak saptandı (Tablo 3).

TARTIŞMA VE SONUÇ

Fetal hayatta deneyimli perinatologlar tarafından; küçük mide, polihidramniyoz gibi bulgularla saptanabilmektedir.[6] Postanal hayatta ise bebeklerin beslenme sondalarının mideye ilerletilememesi veya ağızlarında aşırı tükrük sekresyonlarının görülmesi ile şüphelenilip, kontrastlı grafi çekilerek tanısı kesinleştirilmektedir.[7] Biz tüm hastalarımıza postnatal dönemde kontrastlı grafilerle tanı koyduk. Bizim vakalarımızda da literatür ile uyumlu

olarak en sık proksimal atrezi distal fistül tipi olduğunu saptadık. Ameliyat sonrası mortalite oranları %25-50 arasında bildilmektedir.[8] Bizimde hastalarımızda mortalite oranımız %25 idi. Günümüzde gelişen teknikler ile mortaltie oranları azalma eğiliminde olsa da, postoperatif komplikasyonlar görülebilmektedir. Postoperatif erken dönemde hastaların boyunlarını hiperekstansiyondan korumak ve testpit için kullanılan sondaların çıkmamasına özen göstermek gerekmektedir.[9,10] Bizim erken dönemde 1 hastamızda anastomoz kaçağı ve 3 hastamızda striktür geliştiği için tekrar opereasyon ihtiyaçları oldu. Bu hastalarda eşlik eden anomaliler özellikle de kardiyak anomaliler ve düşük doğum ağırlığı mortalite ile ilişkili olarak bulunmuştur. Bizimde exitus olan hastalarımızın doğum ağırlıkları, taburcu olanlara göre istatiksel olarak anlamlı olarak düşüktü. Mortaliteyi ön görmek için tanımlanan Spitz risk sınıflamasına göre; 1500 g üstü doğum ağırlığı ve majör kardiyak anomali olmayanlar grup 1, 1500 g altı veya majör kardiyak anomali olanlar grup 2 ve 1500 g altı ve majör kardiyak anomali olanlar grup 3 olarak tanımlanmıştır. Beklenen sağ kalım oranları ise; grup 1'de % 97, grup 2'de %59 ve grup 3'te %22 dir.[11] Bizim hastalarımızda benzer şekilde grup 1 %90.9 grup 2 ise %40 bulduk. Grup 3 de hastamız yoktu.

Sonuç olarak ÖA'lı bebeklerde özellikle düşük doğum ağırlığı varlığı mortaliteyi artırmaktadır. Eşlik eden anomalilerin taranması ve risk sınıflamalarının kullanılması; hekimlere, hasta yönetiminde ve ailelerin erken ve geç dönem komplikasyonlar açısından bilgilendirilmesinde yardımcı olacaktır.

KAYNAKLAR:

1) van Lennep M, Singendonk MMJ, Dall'Oglio L, et al. Oesophageal atresia. Nat Rev Dis Primers. 2019;5:26.

2) Vogt EC. Congenital esophageal atresia. Am J Roentgenol. 1929;22:463-465.

3) Holder TM, Ashcraft KW. Esophageal atresia and tracheoesophageal fistula. Curr Probl Surg. 1966:1-68.

4) Taşkınlar H, Kıllı İ, Çelik Y, et al. Özofagus atrezisi ve trakeaözefageal fistüllü hastalardaki deneyimlerimiz. Çocuk Cerrahi Dergisi. 2012;26:32-36.

5) Celayir S, İlçe Z, Tekand GT, et al. Özefagus Atrezili Olgularla ilgili 22 yıllık deneyim (1978-2000). Cerrahpaşa Tıp Dergisi. 2002;33:86-92

6) Potier M, Dallaire L, Malançon SB. Prenatal detection of intestinal obstruction by disaccharidase assay in amniotic fluid. Lancet. 1977;2:982-983.

7) Sayari AJ, Tashiro J, Wang B, et al. Weekday vs. weekend repair of esophageal atresia and tracheoesophageal fistula. J Pediatr Surg. 2016;51:739-742.

8) Harmon CM, Coran AG. Congenital Anomalies of the Esophagus. In Grosfeld JL, Fonkalsurd EW and Coran AG, editors. Pediatric Surgery (Vol. 1). Philadelphia: Mosby Elsevier; 2006;1051-81.

9) Hunt RW, Perkins EJ, King S. Peri-operative management of neonates with oesophageal atresia and tracheo-oesophageal fistula. Paediatr Respir Rev. 2016;19:3-9.

10) Lal D, Miyano G, Juang D, et al. Current patterns of practice and technique in the repair of esophageal atresia and tracheoesophageal fistua: an IPEG survey. J Laparoendosc Adv Surg Tech A. 2013;23:635-638.

11) Spitz L, Kiely EM, Morecroft JA, et al. Oesophageal atresia: at-risk groups for the 1990s. J Pediatr Surg 1994; 29: 723.

Tablo 1. Özefagus atrezisi tanısı olan hastaların demografik verileri

Cinsiyet, kız, n (%)	10 (52.6)
Doğum ağırlığı, gram*	2189.47 ±679.94
Gebelik Haftası, hafta*	35.16 ± 3.92
Anne yaşı, yıl*	28.58 ± 7.22
Gebelik sayısı, n*	4.05 ± 2.43
Doğum şekli, sezeryan, n (%)	13 (68.4)
Proksimal atrezi-distal fisül, n (%)	17 (89.5)
Ek anomali, n (%)	9 (47.36)

*ortalama ± standart sapma

Tablo 2. Ünitemizde takip edilen özefagus atrezi tanılı hastaların klinik ve demografik verileri

	Tüm hastalar (n=16)	Taburcu edilenler (n=12)	Exitus olanlar (n=4)	P
Cinsiyet, kız, n (%)	9 (56.3)	7 (58,3)	2 (50)	1.000[a]
Doğum ağırlığı, g*	2203.75 ± 624.765	2395,00 ± 537.037	1630 ± 555.818	**0.028**[b]
Gebelik Haftası, hafta*	35,63 ± 3.879	36,00 ± 2.923	34.50 ± 6.455	0.522[b]
Anne yaşı, yıl*	27.75 ± 7.335	28.17 ± 7.095	26.50 ± 9.037	0.708[b]
Gebelik sayısı, n*	3.94 ± 2,407	4.33 ± 2.425	2.75 ± 217	0.269[b]
Doüum şekli, sezeryan n (%)	11 (68.8)	7 (58.3)	4 (100)	0.245[a]
Proksimal atrezi distal fistül tip, n (%)	15 (93,8)	11 (91.66)	4 (100)	1.000[a]
Ek anomali, n (%)	8 (50)	6 (50)	2 (50)	1.000[a]
Toplam yatış süresi, gün*	35,56 ± 21.456	43.333 ± 17.473	12.250 ± 14.705	**0.007**[b]
Beslenme günü*		36.41 ± 13,754		
Mortalite, n (%)	4 (25)			

*ortalama ± standart sapma, [a] Ki-kare testi, [b]Bağımsız örneklem t testi

Tablo 3. Hastaların Spitz sınıflamasına göre dağılımı

Gruplar	Beklenen sağ kalım oranı	Tüm hastalar n=16	Exitus olanlar n=4	Sağ kalım oranı % 75
1. >1500 g ve Major kardiyak anomali yok	%97	11	1	% 90.9
2. <1500 g veya Major kardiyak anomali var	%59	5	3	% 40
3. <1500 g ve majör kardiyak anomali var	%22	0	0	0

SS-051

Çok Düşük Doğum Ağırlıklı Bebeklerde Beslenme ve Nektorizan Enterokolit Arasındaki İlişkinin Değerlendirilmesi

Duygu Tunçel[1], Taner Aşkın[1]

[1]Diyarbakır Gazi Yaşargil Eğitim Ve Arastırma Hastanesi Pediatri Kliniği

Amaç: Nekrotizan enterokolit (NEK) yenidoğan bebeklerdeki en önemli gastrointestinal acil problemlerden biridir. Yenidoğan yoğun bakım ünitelerinde %3-15 sıklığında görülmekte ve etkilenen bebeklerin >%90'ını 32 gestasyon haftasının altındaki prematüre bebekler oluşturmaktadır. Bu çalışmanın amacı NEK olan çok düşük doğum ağırlıklı bebeklerde yenidoğan sürecinde beslenme durumunu ortaya koymaktır.

Metod: Ekim 2017- Aralık 2020 tarihleri arasında hastanemiz yenidoğan yoğun bakım servisinde tedavi gören gestasyon yaşı 30 hafta ve altı 165 hastanın kayıtları retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Toplam 165 hastanın 12 (%7.2)'inde NEK saptandı. Mortalite oranı ve yatış süresi NEK grubunda daha fazlaydı ($p<0.05$).

Sonuç:Bizim çalışmamızda örneklem grubumuz düşük gestasyon yaşı olan hastalardan oluştuğundan gestasyon yaşları ve doğum ağırlığı açısından fark saptanmadığı düşünülmektedir. Literatürle uyumlu olarak NEK olan grupta ilk beslenmeye başlanma süresi anlamlı olarak geç bulundu. Bunun doğumdan sonra ilk günlerden itibaren beslenme intoleransı olup beslenme geciktirilmesi ile ilişkili olduğunu düşünmekteyiz.

Anahtar kelimeler: Nekrotizan enterokolit, prematürite, beslenme

Giriş: Nekrotizan enterokolit (NEK) yenidoğan bebeklerdeki en önemli gastrointestinal acil problemlerden biridir. Yenidoğan yoğun bakım ünitelerinde %3-15 sıklığında görülmekte ve etkilenen bebeklerin >%90'ını 32 gestasyon haftasının altındaki prematüre bebekler oluşturmaktadır. Ülkemizde görülme sıklığıÜlkemizde çok düşük doğum ağırlıklı bebeklerde görülme sıklığı % 9.1'dir.Enteral beslenmeye erken başlanılmasının jejunal kitleyi ve enzimatik aktiviteyi artırdığı, hormonal aktivasyonu ttetiklediği, periastalzimi iyileştirdiği ve bakteriyal kolonizasyonu artırdığı bilinmektedir. Enteral beslenin geciktirilmesi ise jejunaş kitleyi azaltır, enterositlerde apopitoza ve disbiyozise neden olur.

Patofizyolojisi karmaşık olan bu hastalıkta esas olarak anne sütü alımının koruyucu olduğu belirtilmektedir. Bu çalışmanın amacı NEK olan çok düşük doğum ağırlıklı bebeklerde yenidoğan sürecinde beslenme durumunu ortaya koymaktır.

Metotlar: Ekim 2017- Aralık 2020 tarihleri arasında hastanemiz yenidoğan yoğun bakım servisinde tedavi gören gestasyon yaşı 30 hafta ve altı 165 hastanın kayıtları retrospektif olarak değerlendirildi. NEK sınıflaması Bell evreleme sistemi ile yapıldı. Evre ≥ 2 NEK tanısı alan hastalar çalışmaya dahil edildi. Evre 1 NEK, NEK şüphesi olan veya verilerinde eksiklik olan hastalar çalışma dışı bırakıldı. NEK olan ve olmayan hastaların demografik verileri ve yoğun bakım süresindeki beslenme durumları karşılaştırıldı.

Bulgular: Toplam 165 hastanın 12 (%7.2)'inde NEK saptandı. NEK grubunda doğum ağırlığı ve gestasyon yaşı; 974±162 (ortalama±SD) ve 27±1.2 olup gruplar arasında fark yoktu. Her iki grupta da cinsiyet dağılımı, sezeryan ile doğum oranı, antenatal steroid oranı, çoğul gebelik, preeklempsi oranları benzerdi ($p>0.05$)(Tablo-1). NEK grubunda beslenmeye başlama günü 1.9±0.9, diğer grupta 1.5±0.5 ($p=0.09$), doğum ağırlığına ulaşma günü 15±4 ve 11±3 ($p<0.01$) ve Total enteral beslenme günü30±11 ve 15±5 ($p<0.01$) olup istatistiksel olarak farklıydı. Mortalite oranı ve yatış süresi NEK grubunda daha fazlaydı ($p<0.05$)(Tablo-2).

Tartışma:NEK patofizyolojisi oldukça karmaşık ve tam olarak ortaya konulmamış bir klinik tablodur. Anne sütü ile beslenmenin NEK için koruyucu olduğu bilinmektedir. Erken enteral beslenmeye başlanması ve beslenmenin artış miktarları ile ilgili de bir çok çalışma yapılmıştır(1,2).İlk enteral beslenmeye kadar geçen sürenin ve beslenmeyi

artırma miktarının NEK ve mortalite ile ilişkisini araştıran bir çalışmada beslenmenin yavaş artırılmasının NEK ve mortalite oranlarını azalttığı sonucuna varılmıştır(1). Çok sayıda çalışmayı değerlendiren bir derlemede ise enteral beslenmeyi hızlı artırmanın NEK, mortalite ve beslenme intoleransını azaltmadığı ayrıca enteral beslenmenin yavaş artırılmasının invaziv enfeksiyon riskini artırdığı sonucuna varılmıştır(2).

Bizim çalışmamızda örneklem grubumuz düşük gestasyon yaşı olan hastalardan oluştuğundan gestasyon yaşları ve doğum ağırlığı açısından fark saptanmadığı düşünülmektedir. Literatürle uyumlu olarak NEK olan grupta ilk beslenmeye başlanma süresi anlamlı olarak geç bulundu. Bunun doğumdan sonra ilk günlerden itibaren beslenme intoleransı olup beslenme geciktirilmesi ile ilişkili olduğunu düşünmekteyiz. Ancak beslenme geciktirilmesinin NEK'in sebebi değil, immatur barsağın NEK yatkınlığı olabileceği de unutulmamalıdır.

Tablo 1: Hastaların demografik verileri

	Nekrotizan enterokolit var (n=12)	**Nekrotizan enterokolit yok (n=184)**	**p**
Doğum Ağırlığı,g*	974± 162	1065 ±224	0.16
Gebelik Haftası*	27 ±1.2	28 ±1.1	0.61
Erkek ,n(%)	7(58)	89(48,3)	0.25
Sezeryan, n(%)	12(100)	166(90,2)	0.304
Antental steroid,n (%)	12(100)	117(63,5)	0.05
Çoğul gebelik,n (%)	3(60)	69(27)	<0.01
SGA, n (%)	3(60)	24(13)	0.21
Preeklempsi,n (%)	5(41,6)	37(20,1)	0.094
Erken membran rüptürü, n (%)	0	33(17,9)	0.102
Crib II skoru**	3(1-16)	6(1-7)	0.25
Apgar, 1. dakika**	6(3-7)	8(3-9)	0.22
Apgar, 5. dakika**	8 (4-9)	3(0-14)	0.34

Tablo 2: Enteral beslenmenin tam enteral beslenmeye geçiş, mortalite, hastanede yatış süresi ile ilişkisi

	Nekrotizan enterokolit var (n=12)	**Nekrotizan enterokolit yok (n=184)**	**p**
Beslenme başlangıç günü*	1.9±0.9	1.5±0.5	0.009
Doğum ağırlığına ulaşma günü*	15±4	11±3	<0.01
Total enteral beslenme günü*	30±11	15±5	<0.01
Yatış Süresi,gün*	85±13	65±20	<0.01
Mortalite,n (%)	3(25)	38(20,6)	0.47

Kaynaklar

1. Masoli D, Dominguez A, Tapia JL, Uauy R, Fabres J; NEOCOSUR Collaborative Network. Enteral Feeding and Necrotizing Enterocolitis: Does Time of First Feeds and Rate of Advancement Matter?. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2021;72(5):763-768.

2. Oddie SJ, Young L, McGuire W. Slow advancement of enteral feed volumes to prevent necrotising enterocolitis in very low birth weight infants. *Cochrane Database Syst Rev*. 2021;8(8):CD001241. Published 2021 Aug 24.

SS-052

Prematürelerde Nekrotizan Enterokolit Gelişme Riskini Öngörmek Amacıyla e-NEC ve GutCheck-NEC Skorlamalarının Kullanılması

Berna Egehan Örüncü[1], Nuriye Ebru Ergenekon[2], İbrahim Murat Hirfanoğlu[2], Canan Türkyılmaz[2], Esra Önal[2], Esin Koç[2]

[1]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri Anabilim Dalı
[2]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Neonataloji Bilim Dalı

Giriş: Nekrotizan enterokolit (NEK), yenidoğanların önemli acil durumlarından biridir. Semptomları özgül olmadığından tanı koymak zor olabilir. NEK erken tanınırsa, komplikasyonların önüne geçilebilir. Yapılan çalışmalar NEK riskini ortaya koyan skorlamaların geliştirilmesini sağlamıştır. Çalışmamız ülkemizde e-NEC ve GutCheck NEC (GCN) skorlamalarının kullanıldığı ilk çalışmalardan biridir. Bu skorlamalarla erken tanı sağlanırsa mortalite ve morbidite azaltılabilir.

Amaç: Araştırmada gestasyonel yaşı (GY) ≤ 32 hafta olan bebeklerde NEK riskini öngörmede e-NEC ve GCN skorlama sistemlerinin etkisinin ortaya konması amaçlanmaktadır.

Yöntem: Çalışmaya Ocak 2020 ile Aralık 2021 tarihleri arasında Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yatan GY 32 hafta ve altındaki 60 hasta alınmıştır. Çalışma, olguların fizik muayenelerinden, hastanenin bilgi yönetim sisteminden ve dosya kayıtlarından sağlanan verilerle gerçekleştirilmiştir.

Bulgular: NEK gelişenlerin 72. saatte GCN ortalamaları, NEK gelişmeyenlerin ortalamalarından daha yüksektir (p=0,014). GCN 72. saatte çok riskli kategorisinde olmak NEK gelişimini öngörmede anlamlıdır (p=0,046). 14. günde ve 21. günde GCN ortalamaları NEK saptananlarda daha yüksektir (p=0,032 ve p=0,047). e-NEC ile ilgili sonuçlardaysa bu testin risk belirlemede anlamlı olmadığı, ≤ 32 hafta tüm bebeklerin neredeyse tamamında yüksek riskle sonuçlandığı görülmektedir.

Sonuç: GCN 72. saatteki risk sınıflaması erken yenidoğan döneminde NEK gelişimi için belirleyici olabilir. Ancak NEK için %50 sensitivite %78,3 spesifitesi olan bu test tarama amaçlı yaygın kullanıma uygun görünmemektedir. Bu sonuca hasta sayısındaki azlık neden olmuş olabilir. 72. saatte, 14. günde ve 21. günde GCN ortalamaları NEK'li olgularda daha yüksektir. NEK'li olguların tanı anında takvim yaşları ortalama 15,7 gündür. Bu nedenle 72. saat ve 14. günde GCN skorunun yüksekliği değerlidir. e-NEC ile ilgili elde ettiğimiz sonuçlardan testin risk gruplarını belirlemede kullanışlı olmadığı anlaşılmaktadır. Çalışmamızda hasta sayısının azlığı en önemli kısıtlılığı oluşturmaktadır, daha fazla hastayla yapılacak çok merkezli çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Nekrotizan enterokolit, prematürite, risk skoru

Use of e-NEC and GutCheck-NEC Scoring to Predict the Risk of Developing Necrotizing Enterocolitis in Preterms

Introduction: Necrotizing enterocolitis (NEC) is one of the important emergencies of newborns. Diagnosis can be difficult as the symptoms are not specific. If NEC is detected early, complications can be prevented. Studies have led to the development of scoring that reveals the risk of NEC. Our study is one of the first studies in our country to use e-NEC and GutCheck NEC (GCN) scoring. If early diagnosis can be achieved with these scores, mortality and morbidity can be reduced.

Objective: The aim of the study is to reveal the effect of e-NEC and GCN scoring systems in predicting the risk of NEC in babies with a gestational age (GA) ≤ 32 weeks.

Methods: Sixty patients with GA 32 weeks and younger who were hospitalized in the neonatal intensive care unit

of Gazi University Faculty of Medicine between January 2020 and December 2021 were included in the study. The study was carried out with the data obtained from the physical examinations of the cases, the hospital's information management system and file records.

Results: The mean of GCN scores at 72nd hour of those who developed NEC was higher than the mean of those who did not develop NEC (p=0.014). Being in the very risky category at the 72nd hour of GCN was significant in predicting the development of NEC (p=0.046). GCN averages on day 14 and day 21 were higher in patients with NEC (p=0.032 and p=0.047). In the results related to e-NEC, it is seen that this test is not significant in determining risk and results in high risk in almost all babies ≤32 weeks.

Conclusion: GCN risk classification at 72nd hour may be determinative for the development of NEC in the early neonatal period. However, this test with 50% sensitivity and 78.3% specificity for NEC does not seem suitable for widespread use for screening purposes. This result may have been caused by the low number of patients. GCN averages at the 72nd hour 14th and 21st days are higher in patients with NEC. The mean age of patients with NEC at the time of diagnosis is 15.7 days. Therefore, the high GCN score at the 72nd hour and 14th day is valuable. From the results we obtained regarding e-NEC, it is understood that the test is not useful in determining risk groups. The most important limitation of our study is the small number of patients, multicenter studies with more patients are needed.

Keywords: Necrotizing enterocolitis, prematurity, risk score

Giriş: Nekrotizan enterokolit (NEK), yenidoğanların en önemli gastrointestinal sistem (GİS) acil durumlarından biridir. Özellikle yenidoğan yoğun bakım ünitelerindeki (YDYBÜ) prematüreleri etkileyen, etiyolojisi tam olarak bilinmeyen, özgül tedavisi olmayan, morbidite ve mortalite oranı yüksek bir hastalıktır. Etkilenen bağırsak segmentinde şiddetli inflamasyon, gaz oluşturan enterik mikroorganizmaların bağırsak duvarına invazyonu ve gazın intestinal duvar ve portal venöz sisteme yayılmasıyla seyreden mukozal veya transmural koagülasyon nekrozu, ülserasyon, bakteriyel kolonizasyon ve submukozal gaz kabarcıklarının görüldüğü bir gastrointestinal hastalıktır (1). NEK'i olan hastalarda semptomlar özgül olmadığından tanı koymak zor olabilir. Çeşitli çalışmalar NEK riskini ortaya koyabilecek bazı skorlamaların geliştirilmesini sağlamıştır. İlk olarak 1985'te kapsamlı bir NEK risk skorlama sistemi geliştirilmiştir ancak daha sonra geçerliliği olmadığı gösterilmiştir (2). 2014 yılında GutCheck-NEC (GCN) skorlama sistemi, 2016'da e-NEC skorlama sistemi yayımlanmıştır (3, 4). Literatürde bu skorlama sistemlerinin ülkemizde uygulandığını gösteren bir çalışmaya rastlanmamıştır. Araştırmamızda gestasyonel yaşı (GY) 32 hafta ve altında olan prematüre bebeklerde NEK gelişme riskini öngörmek amacıyla e-NEC ve GCN skorlama sistemlerinin kullanılması ve bu skorlamaların NEK gelişimini öngörmedeki etkisinin ortaya konması amaçlanmaktadır.

Gereç ve Yöntem: Çalışmaya Ocak 2020 ile Aralık 2021 tarihleri arasında Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi (GÜTF) Hastanesi YDYBÜ'de izlenen GY 32 hafta ve altındaki hastalar dahil edilmiştir. Hastaların GCN ve e-NEC'te belirtilen parametreler yönünden özellikleri değerlendirilmiştir. Çalışma olguların rutin fizik muayenelerinden, hastane bilgi yönetim sisteminden ve dosya kayıtlarından elde edilen verilerle prospektif olarak gerçekleştirilmiştir. Çalışma için GÜTF Klinik Araştırmalar Etik Kurulu'ndan 22/02/2021 tarihinde 196 numaralı karar ile onay alınmıştır.

Nekrotizan Enterokolit Evrelemesi: Hastalarda NEK'in evrelendirmesi "Modifiye Bell Evrelemesi" ile yapılmıştır. (Tablo 1) (5). Çalışmamızda NEK olan olgular evre 2A ve üzeri olarak kabul edilmiştir.

Tablo 1: Modifiye Bell Evrelemesi

EvreIA (Şüpheli NEK)	Sistemik Bulgular: Apne, letarji, ısı düzensizliği GİS Bulguları: Distansiyon, kusma, dışkıda gizli kan Radyolojik Bulgular: Normal gaz dağılımı veya orta derecede intestinal dilatasyon
Evre IB (Şüpheli NEK)	Sistemik Bulgular: IA ile aynı bulgular GİS Bulguları: IA ile aynı bulgular ek olarak dışkıda aşikâr kan Radyolojik Bulgular: IA ile aynı bulgular
Evre IIA (Kesin NEK)-Hafif Hasta	Sistemik Bulgular: IA ile aynı bulgular GİS Bulguları: Distansiyon, bağırsak seslerinin kaybolması, abdominal hassasiyet Radyolojik Bulgular: İntestinal dilatasyon, pnömatozis intestinalis
Evre IIB (Kesin NEK)-Orta Hasta	Sistemik Bulgular: Apne, letarji, ısı düzensizliği, orta derecede metabolik asidoz, trombositopeni GİS Bulguları: Distansiyon, bağırsak seslerinin kaybolması, abdominal hassasiyet, abdominal selülit, palpabl bağırsak ansları Radyolojik Bulgular: İntestinal dilatasyon, pnömatozis intestinalis, portal vende gaz, asit.
Evre IIIA (İleri NEK)-Ciddi Hasta, Perforasyon Yok	Sistemik Bulgular: Ciddi apne, hipotansiyon, miks asidoz, koagülopati, nötropeni GİS Bulguları: Distansiyon, bağırsak seslerinin kaybolması, abdominal hassasiyet, abdominal selülit veya sağ alt kadranda kitle, yaygın peritonit Radyolojik Bulgular: İntestinal dilatasyon, pnömatozis intestinalis, portal vende gaz, belirgin asit
Evre IIIB (İleri NEK)-Ciddi Hasta, Perforasyon Var	Sistemik Bulgular: IIIA ile aynı bulgular GİS Bulguları: IIIA ile aynı bulgular Radyolojik Bulgular: İntestinal dilatasyon, pnömatozis intestinalis, portal vende gaz, belirgin asit, pnömoperitoneum

GutCheck-NEC: GutCheckNEC skorlamasının Türkçe'ye çevrilmiş hali tablo 2'de verilmiştir (4, 6, 7). Hastalar GCN'den alınan puan <20 ise düşük riskli, ≥20-32 ise orta riskli, ≥33-36 ise yüksek riskli ve >36 ise çok yüksek riskli olarak değerlendirilmiştir. Bu puanlama hastaların postnatal 72. saati, 7. günü, 14. günü, 21. günü ve 28. günlerinde tekrarlanmıştır. Bu çalışmada GCN skorlamasına ait hafif ve orta riskli kategorisinde puan alanlar NEK için "az riskli" grup, yüksek ve çok yüksek riskli kategorisinde puan alanlar ise NEK için "çok riskli" grup olarak birleştirilerek değerlendirilmiştir.

Tablo 2. GutCheck NEC

GutCheck NEC (<1500 gram)					**Puan**
Gestasyonel Yaş 1. Trimester US'ye göre ancak takipsiz gebelikse Ballard ya da Dubowitz skorlamalarına göre	<28 hafta 9 puan	28-31 6/7 8 puan	≥32 0 puan		
Irk Hispanik (İspanyol köken) ya da siyahi ise 2 puan alır, her iki kökenden ise sadece 2 puan alır, diğerleri 0 puan alır	Siyahi 2 puan	Hispanik 2 puan	Diğer Irklar 0 puan		
Başka Yerde Doğum Bebek doğum sonrası herhangi bir zamanda hastanenize başka bir merkezden geldiyse 3 puan alır	Evet 3 puan	Hayır 0 puan			
YDYBÜ NEK Hızı (maksimum 23 puan) 1500 gram altında doğan bebekler için yıllık olarak hesaplanan bir değerdir. Eğer %2 nin altı ise 0 puan alır ünitenin nek hızı bilinmmiyorsa 16 puan verin	%2-4,99 9 puan	%5-7,99 16 puan	%8-11,99 19 puan	>%12 23 puan	
Yalnızca Anne Sütü ile Beslenme (maksimum 0 puan) Yaşamın 7. ve 14. Gününde anne sütü ile beslenme olarak tanımlanır. Volüm tanımlanmamıştır. Eğer hem 7. hem de 14. günde bir miktar anne sütü verildiyse total skordan 3 çıkarılır. Yaşamın 14. gününden önce buradan puan çıkarılamaz	Evet -3 puan	Hayır 0 puan			
Probiyotik (maksimum 0 puan) Herhangi bir probiyotik herhangi bir dozda ya da volümde verildiyse 5 puan çıkar	Evet -5 puan	Hayır 0 puan			
Yaşamın 3. gününden sonra kültür pozitif olarak kanıtlanmış enfeksiyon sayısı (maksimum 6 puan)	Bir 4 puan	İki 6 puan	Hiç 0 puan		
Eritrosit Süspansiyonu Transfüzyonu (maksimum 8 puan) Beslenme durumu ve verilen volümden bağımsız olarak ES aldıysa evet, almadıysa hayır	Evet 8 puan	Hayır 0 puan			
İnotropik İlaç Verilen Hipotansiyon Dopamin, dobutamin, milrinon dozdan ve süreden bağımsız olarak verildiyse evet deyin, bir kere evet ise öyle kalacaktır.	Evet 4 puan	Hayır 0 puan			
Metabolik Asidoz (maksimum 3 puan) Doğum sonrası ilk 12 saatten sonra asidozu olduysa evet deyin. Düşük pH, HCO3 <17, normal ya da normale yakın CO_2 (pH <7,30) ya da laktat >6,1 mmol/L. Platelet düşüklüğü ve nonspesifik abdominal değişiklikleri olan infantta sonraki dönemde de metabolik asidoz NEC şiddeti ile ilişkili	Evet 3 puan	Hayır 0 puan			
Yaşamın ilk 72 saatinde skorlama yapılır. 12-24 saatte bir tekrarlanır. Eğer yeni risk faktörleri eklenirse 7, 14, 21 ve 28. günlerde tekrar puanla					
Düşük Risk	<20 puan	Orta Risk	20-32 puan		
Yüksek Risk	33-36 puan	Çok Yüksek Risk	>36 puan		
(Özellikle yaşamın ilk 72 saatinde)		Toplam skor 8-58 arasında değişir			

e-NEC Skorlama Sistemi

e-NEC skorlama sisteminin Türkçe'ye çevrilmiş hali tablo 3'te verilmiştir (3, 4).

Tablo 3. e-NEC

eNEC Puan	Değişken Kategoriler ve Risk Faktörleri
1	32-36,6/7 hafta(preterm)
2	28-31,6/7 hafta (çok preterm)
3	<28 hafta (ileri derece preterm)
Doğum Ağırlığı	**(Biri seçilecek)**
0	≥2500 g
1	1500-2499 g (düşük doğum ağırlığı)
2	1000-1499 g (çok düşük doğum ağırlığı)
3	<1000 g (aşırı düşük doğum ağırlığı)
Beslenme	**(Uygulananların hepsi seçilecek)**
0	Annenin kendi sütü
1	Dönörden anne sütü
1	İnek+İnsan Sütü Takviyesi
3	İnek sütü bazlı formula
Bebekle İlişkili Postnatal Faktörler	**(Uygulananların Hepsi Seçilecek)**
1	Eritrosit süspansiyonu transfüzyonu
1	Konjeniatal Kalp Hastalığı ya da PDA
2	Polisitemi (Htc>60)
2	Respiratuar Distres (>24 saat solunum desteği)
3	Doğumda Hipoksi/Asfiksi
3	Sepsis
3	≥5 gün antibiyotik kullanımı
3	IUGR ya da SGA olmak
Anne ile İlgili PerinatalFaktörler	
1	Hamilelikte sigara kullanımı
2	Abrupsiyo Plasenta
2	Klinik Korioamniyonit
2	Gebelikte Madde Kullanımı
2	Erken Membran Rüptürü
2	Uzamış Membran Rüptürü (≥18 saat)
3	Antenatal steroid verilmemiş ya da eksik verilmiş)
3	Bebeğin intrauterin end diastolik akım yokluğu ya da ters akım
Skor 1-5: Düşük risk, Skor 6-8: Orta risk, ≥8: Skor Yüksek Risk	

İstatistiksel Analiz

Verilerin analizi IBM SPSS (Statistical Package for Social Sciences) version 25 paket programında yapılmıştır. Değişkenlerin normal dağılıma uygunluğu görsel (histogram ve olasılık grafikleri) ve analitik yöntemlerle (Kolmogorov-Smirnov/Shapiro-Wilk testleri) incelenmiştir. Tanımlayıcı analizler sayısal değişkenler için ortalama ve standart sapma; ortanca ve uç değerler, ordinal ve kategorik değişkenler için ise frekans tabloları ile verilmiştir. Gruplar arası karşılaştırmalarda normal dağılmayan sayısal değişkenler için Mann Whitney U testi, kategorik değişkenler için ise yerine göre Ki-kare ya da Fisher Testi kullanılmıştır. Nekrotizan enterokolit bağımsız risk faktörlerini belirlemek amacıyla çok değişkenli analiz yapılmıştır. Tek değişkenli analizlerde p değeri 0,25'ten küçük olan parametreler modele dahil edilerek lojistik regresyon analizi uygulanmıştır. Aralarında yüksek korelasyon bulunan parametrelerden biri ise modelden çıkarılmıştır. Model uyumu Hosmer-Lemeshow testi ile değerlendirilmiştir. $p<0,05$ için sonuçlar istatistiksel olarak anlamlı kabul edilmiştir.

Bulgular: *Çalışmaya 2020-2021 yılları arasında GÜTF YDYBÜ'deki GY 32 hafta ve altında 60 bebek alınmıştır. Hastalar taburculuğa veya eksitus olana kadar izlenmiştir. NEK olan ve olmayan iki grup arasında demografik veriler açısından fark yoktur (Tablo 4).*

Tablo 4. *Hastaların NEK saptanma durumuna göre demografik özellikleri*

Demografik Özellikler		NEK Gelişenler(n=14)	NEK Gelişmeyenler(n=46)	Tüm Hastalar (n=60)	p değeri
Cinsiyet					0,74[a]
	Kız	8 (57,1)	24 (52,2)	32 (53,3)	
	Erkek	6 (42,9)	22 (47,8)	28 (46,7)	
GY					0,71[c]
	<28 hafta	3 (21,4)	8 (17,4)	11 (18,3)	
	28-32 hafta	11 (78,6)	38 (82,6)	49 (81,7)	
Doğum Ağırlığı					0,16[c]
	<1500 gram	13 (92,9)	32 (69,6)	45 (75)	
	≥1500 gram	1 (7,1)	14 (30,4)	15 (25)	
Doğum Şekli					>0,99[c]
	CS	14 (100)	45 (97,8)	59 (98,3)	
	NSVY	0 (0)	1 (2,2)	1 (1,7)	
Doğum Yeri					>0,99[c]
	GÜTF	14 (100)	45 (97,8)	59 (98,3)	
	GÜTF Dışı	0 (0)	1 (2,2)	1 (1,7)	

[a]Chi-square

[c]Fisher's Exact Test

Parantez içinde yüzde oranları belirtilmiştir

NEK gelişen olguların %57,1'i Bell evre 2A, %28,6'sı evre 2B, %14,3'ü evre 3B olarak saptanmıştır. APGAR 1. dakika skorlarının ortalaması NEK gelişen hastalarda 6,6±1,5, NEK gelişmeyen hastalarda 6,7±1,3; APGAR 5. dakika skorlarının ortalaması NEK gelişen hastalarda 8,3±0,6, NEK gelişmeyen hastalarda 8,1±1,1 olarak saptanmıştır. İki grup arasında fark izlenmemiştir. NEK gelişen hastaların o sıradaki takvim yaşlarının ortalaması 15,7±9 gün olup en düşük 5 en yüksek 37 gündür; NEK gelişen hastaların o sıradaki düzeltilmiş yaş ortalamaları 31,8±2,4 hafta olup en düşük 28 en yüksek 35 haftadır. NEK gelişen hastalar o sırada ortalama 167±20,6 cc/kg ile beslenmekte olup (enteral ve parenteral besleme dahil); beslenmeye başlandıktan NEK gelişene kadar geçen süre 14,4±9,6 gün olarak saptanmıştır. NEK gelişen olguların %71,4'ü medikal, %28,6'sı cerrahi olarak tedavi edilmiştir; NEK gelişenler içinde eksitus oranı %14,3 olarak saptanmıştır. Hastaların antenatal ve perinatal özelliklerinin değerlendirilmesi sonucunda elde edilen diğer veriler tablo 5'te sunulmuştur.

Tablo 5. Hastaların NEK durumuna göre özelliklerinin karşılaştırılması

Özellikler		NEK Gelişenler(n=14)	NEK Gelişmeyenler(n=46)	Tüm Hastalar (n=60)	p değeri	
IUBG ya da SGA		5 (35,7)	8 (17,4)	13 (21,7)	0,16[c]	
Sigara Gebelikte		0 (0)	2 (4,3)	2 (3,3)	>0,99[c]	
Klinik Koryoamniyonit		1 (7,1)	10 (21,7)	11 (18,3)	0,43[c]	
Erken Membran Rüptürü		4 (28,6)	10 (21,7)	14 (23,3)	0,72[c]	
Uzamış Membran Rüptürü		2 (14,3)	7 (15,2)	9 (15)	>0,99[c]	
Antenatal Steroid					>0,99[c]	
	Tam Doz	9 (64,3)	31 (67,4)	40 (66,7)		
	Eksik/ Verilmemiş	5 (35,7)	15 (32,6)	20 (33,3)		
İntrauterin End Diastolik Akım Yokluğu ya da Ters Akım		1 (7,1)	3 (6,5)	4 (6,7)	>0,99[c]	
Eritrosit Süspansiyonu Transfüzyonu		13 (92,9)	35 (76,1)	48 (80)	0,26[c]	
Metabolik asidoz		4 (28,6)	10 (21,7)	14 (23,3)	0,72[c]	
Polisitemi		0 (0)	4 (8,7)	4 (6,7)	0,56[c]	
Sepsis*		13 (92,9)	40 (87)	53 (88,3)	>0,99[c]	
Umblikal arter kateterizasyonu		13 (92,9)	38 (82,6)	51 (85)	0,67[c]	
Umblikal arter kateteri takılı kaldığı gün sayısı(ortalama±SS)		6,4±4	4,3±3,2	4,8±3,5	0,061[b]	
Umblikal ven kateterizasyonu		14 (100)	42 (91,3)	56 (93,3)	0,56[c]	
Doğumda Resüsitasyon		8 (57,1)	23 (50)	31 (51,7)	0,64[a]	
PBV		8 (57,1)	24 (52,2)	32 (53,3)	0,74[a]	
Entübasyon		1 (7,1)	2 (4,3)	3 (5)	0,56[c]	
Kalp Masajı		1 (7,1)	3 (6,5)	4 (6,7)	>0,99[c]	
Adrenalin		0 (0)	2 (4,3)	2 (3,3)	>0,99[c]	
PDA		12 (85,7)	35 (76,1)	47 (78,3)	0,71[c]	
İbuprofen Kullanımı		9 (64,3)	22 (47,8)	31 (51,7)	0,28[a]	
Hipotansiyon		9 (64,3)	18 (39,1)	27 (45)	0,098[a]	
Dopamin		8 (57,1)	13 (28,3)	21 (35)	0,061[c]	
Dobutamin		4 (28,6)	9 (19,6)	13 (21,7)	0,48[c]	
Sistemik Steroid		1 (7,1)	2 (4,3)	3 (5)	0,56[c]	
Noninvaziv Mekanik Ventilasyon		11 (78,6)	36 (78,3)	47 (78,3)	>0,99[c]	
İnvaziv Mekanik Ventilasyon		10 (71,4)	17 (37)	27 (45)	**0,023[a]**	
Anne Sütü ve Anne Sütü Güçlendiricisi		1 (7,1)	17 (37)	18 (30)	**0,045[c]**	
Yalnız Formula		0 (0)	2 (4,2)	2 (3,3)	0,099[c]	
Anne Sütü ve Formula		3 (21,4)	20 (13,5)	23 (38,3)	0,14[a]	
Yalnızca Anne Sütü(Güçlendiricisiz)		10 (71,4)	7 (15,2)	17 (28,3)	**<0,001[c]**	

[a]Chi-square

[b]Mann-Whitney U

[c]Fisher's Exact Test

n: hasta sayısı

Parantez içinde yüzde oranları belirtilmiştir.

*Kültür ile kanıtlanmış sepsis

İnvaziv mekanik ventilasyon (İMV) kullanımı tek değişkenli ve çok değişkenli analizle incelendiğinde İMV kullanılanlarda NEK sıklığının daha fazla olduğu görülmektedir ve tek değişkenli analizde istatistiksel anlamlılık saptanmıştır (p=0,029) (Tablo 6).

Tablo 6. *İMV kullanımı tek değişkenli ve çok değişkenli analizi*

	Tek Değişkenli Analiz		Çok Değişkenli Analiz	
İMV (var→yok)	OR (%95 GA)	p değeri	OR (%95 GA)	p değeri
	4,27 (1,16-15,73)	**0,029**	3,64 (0,58-23,07)	0,17

OR: Odds ratio

GA: Güven aralığı

NEK gelişmeyen hastalarda anne sütü (AS) ve AS güçlendiricisi ile beslenme sıklığı anlamlı olarak daha yüksek saptanmıştır (p=0,045) (Tablo 10). Tek değişkenli ve çok değişkenli analizle incelendiğinde AS ve AS güçlendiricisi alanlarda NEK sıklığının daha az olduğu görülmektedir ve çok değişkenli analizde de istatistiksel anlamlılık saptanmıştır (p=0,026) (Tablo 7).

Tablo 7. *AS ve AS güçlendiricisi alımı tek değişkenli ve çok değişkenli analizi*

NEK Gelişimi Risk Faktörleri	Tek Değişkenli Analiz		**Çok Değişkenli Analiz**	
	OR (%95 GA)	p değeri	OR (%95 GA)	p değeri
AS ve AS güçlendiricisi (var→yok)	0,13 (0,02-1,09)	0,060	0,07 (0,01-0,73)	**0,026**

OR: Odds ratio

GA: Güven aralığı

NEK gelişen hastaların 72. saatte, 14. günde ve 21. günde GCN skorlarının ortalaması NEK gelişmeyen hastaların ortalamasından daha yüksektir ve istatistiksel olarak anlamlıdır.

Tablo 8. GCN Verileri

	NEK gelişen (n=14)	NEK Gelişmeyen(n=46)	Tüm Hastalar (n=60)	p değeri
GCN skor 72 saat				**0,014[b]**
ortalama**±SS**	32,4±5,4	27,5±6,2	28,7±6,3	
ortanca (min-max)	34 (24-40)	27,5 (16-41)	28 (16-41)	
GCN skor 72 saat*				0,17[a]
Düşük	0 (0)	4 (8,7)	4 (6,7)	
Orta	7 (50)	32 (69,6)	39 (65)	
Yüksek	4 (28,6)	5 (10,9)	9 (15)	
Çok yüksek	3 (21,4)	5 (10,9)	8 (13,3)	
GCN skor 72 saat*				0,087[c]
Düşük + Orta	7 (50)	36 (78,3)	43 (71,7)	
Yüksek + Çok Y**üksek**	7 (50)	10 (21,7)	17 (28,3)	
GCN skor 7 gün				0,12[b]
ortalama**±SS**	33,4±6,7	29,6±7,8	30,5±7,7	
ortanca (min-max)	34 (24-45)	28 (16-44)	28 (16-45)	
GCN skor 7 gün*				0,52[a]
Düşük	0 (0)	4 (8,7)	4 (6,7)	
Orta	7 (50)	27 (58,7)	34 (56,7)	
Yüksek	2 (14,3)	4 (8,7)	6 (10)	
Çok yüksek	5 (35,7)	11 (23,9)	16 (26,7)	
GCN skor 7 gün*				0,24[a]

Düşük + Orta (az riskli)	7 (50)	31 (67,4)	38 (63,3)	
Yüksek + Çok yüksek (çok riskli)	7 (50)	15 (32,6)	22 (36,7)	
GCN skor 14 gün				**0,032[b]**
ortalama**±SS**	35,4±7,2	30,1±7,8	31,3±7,9	
ortanca (min-max)	36 (21-45)	29,5 (13-46)	31,5 (13-46)	
GCN skor 14 gün*				0,28[a]
Düşük	0 (0)	3 (6,5)	3 (5)	
Orta	5 (35,7)	26 (56,5)	31 (51,7)	
Yüksek	3 (21,4)	7 (15,2)	10 (16,7)	
Çok yüksek	6 (42,9)	10 (21,7)	16 (26,7)	
GCN skor 14 gün*				0,071[a]
Düşük + Orta	5 (35,7)	29 (63)	34 (56,7)	
Yüksek + Çok yüksek	9 (64,3)	17 (37)	26 (43,3)	
GCN skor 21 gün				**0,047[b]**
ortalama**±SS**	36,3±7,3	31,4±7,7	32,6±7,9	
ortanca (min-max)	37 (21-45)	32 (13-46)	33,5 (13-46)	
GCN skor 21 gün*				0,29[a]
Düşük	0 (0)	3 (6,5)	3 (5)	
Orta	4 (28,6)	22 (47,8)	26 (43,3)	
Yüksek	3 (21,4)	9 (19,6)	12 (20)	
Çok yüksek	7 (50)	12 (26,1)	19 (31,7)	
GCN skor 21 gün*				0,091[a]
Düşük + Orta	4 (28,6)	25 (54,3)	29 (48,3)	
Yüksek + Çok yüksek	10 (71,4)	21 (45,7)	31 (51,7)	
GCN skor 28 gün				0,066[b]
ortalama**±SS**	36,3±7,3	31,7±8,1	32,8±8,1	
ortanca (min-max)	37 (21-45)	32,5 (13-46)	34 (13-46)	
GCN skor 28 gün*				0,38[a]
Düşük	0 (0)	4 (8,7)	4 (6,7)	
Orta	4 (28,6)	20 (43,5)	24 (40)	
Yüksek	3 (21,4)	8 (17,4)	11 (18,3)	
Çok yüksek	7 (50)	14 (30,4)	21 (35)	
GCN skor 28 gün*				0,12[a]
Düşük + Orta	4 (28,6)	24 (52,2)	28 (46,7)	
Yüksek + Çok yüksek	10 (71,4)	22 (47,8)	32 (53,3)	

*n (%)

[a]Chi-square NEK gelişen ve gelişmeyen hastalar

[b]Mann-Whitney U NEK gelişen ve gelişmeyen hastalar

[c]Fisher's Exact Test NEK gelişen ve gelişmeyen hastalar

Ayrıca 72. Saatte yüksek ve çok yüksek riskli saptananlar bir grup(çok riskli grup) orta ve düşük risk bir diğer grup(az riskli grup) olarak ele alındığında ve tek değişkenli analiz yapıldığında GCN'de çok riskli olarak saptanan grupta NEK sıklığının az riskli gruba göre daha fazla ve farkın istatistiksel olarak anlamlı olduğu görülmüştür (p=0,046) (Tablo 9). GCN'de 72. saatte çok riskli kategoride olmak NEK için %50 sensivite; %78,3 spesifite; %41,2 pozitif prediktif değer; %83,7 negatif prediktif değere sahip olup pozitif olabilirlik oranı 2,3; negatif olabilirlik oranı ise 0,6 olarak bulunmuştur (Tablo 10).

Tablo 9. *GCN'de çok riskli saptanma tek değişkenli ve çok değişkenli analiz*

NEK Gelişimi Risk Faktörleri	Tek Değişkenli Analiz		Çok Değişkenli Analiz	
	OR (%95 GA)	p değeri	OR (%95 GA)	p değeri
GCN 72 saat (Y+ÇY→D+O)	3,60 (1,02-12,70)	**0,046**	1,20 (0,29-13,91)	0,49

OD: Odds ratio

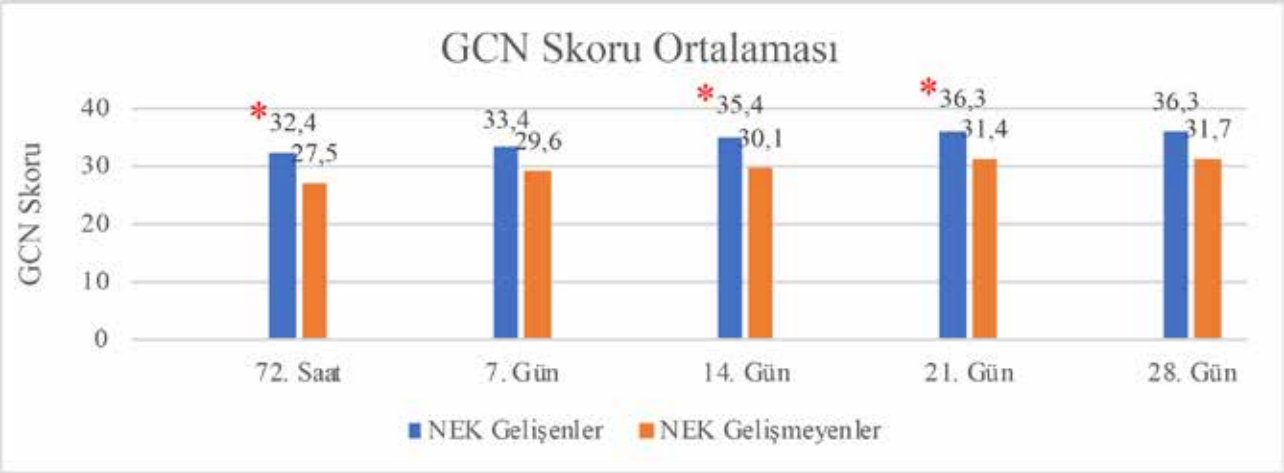
GA: Güven aralığı

Tablo 10. *GCN 72. saatteki testin geçerlilik ve güvenilirliği*

	Sensitivite (%)	Spesifite (%)	Pozitif Predik-tif Değer (%)	Negatif Predik-tif Değer (%)	Pozitif Olabilirlik Oranı	Negatif Olabilirlik Oranı
GCN 72 saatte çok riskli kategori	50	78,3	41,2	83,7	2,3	0,6

Aşağıdaki grafikte GCN skoru ortalamaları NEK gelişen ve gelişmeyen hasta grupları arasında GCN'nin uygulandığı zamana göre gösterilmiştir. İstatistiksel olarak anlamlı yükseklik saptanan ortalama skorlar işaretlenmiştir (Grafik 1).

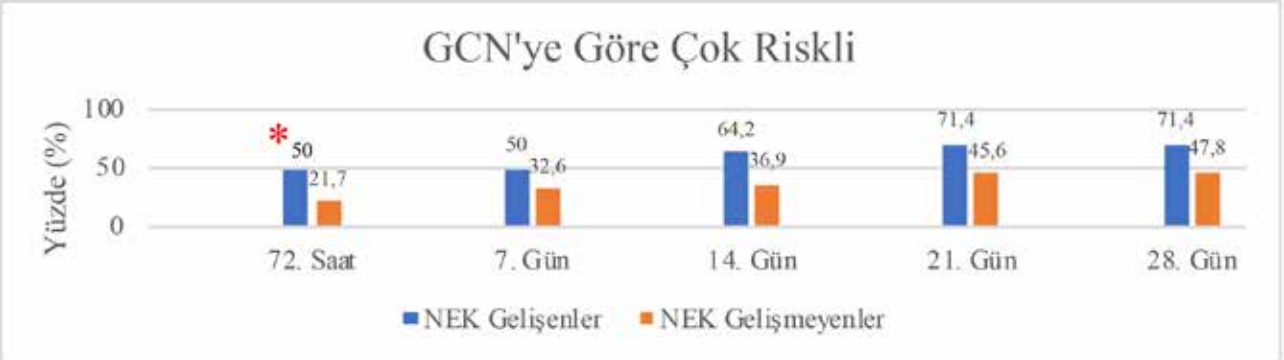
Grafik 1. *GutCheck NEC skoru ortalamaları*



Not: *Bu grafikte * işareti istatistiksel olarak anlamlı yükseklik saptanan skorları göstermektedir*. (p değerleri **72. saatte: 0,014**; 7.günde: 0,12; **14. günde: 0,032**; **21. günde 0,047**; 28.günde 0,066)

Aşağıdaki tabloda izlemleri sırasında NEK gelişen ve gelişmeyen gruplar arasında GCN'ye göre "çok riskli" ve "az riskli" saptanma yüzdelerinin karşılaştırılması verilmiştir. İstatistiksel olarak anlamlı yükseklik saptanan ortalama skorlar işaretlenmiştir (Grafik 2 ve Grafik 3).

Grafik 2. *GutCheck NEC'e göre çok riskli saptanma yüzdeleri*



 NEK gelişen ve gelişmeyen gruplar arasında GCN'ye göre "çok riskli" saptanma yüzdelerinde 72. saatte uygula-

nan GCN skoru gruplar arasında farklı olup p=0,046 saptanmıştır.

Grafik 3. *GutCheck NEC'e göre az riskli saptanma yüzdeleri*



NEK gelişen ve gelişmeyen gruplar arasında GCN'ye göre "az riskli" saptanma yüzdelerinde istatistiksel anlamlılık yoktur.

Çalışmamızda kullandığımız diğer skorlama sistemi olan e-NEC'skoru ve risk kategorisi için iki grup arasında istatistiksel anlamlılık saptanmamıştır (Tablo 11).

Tablo 11. *Hastaların e-NEC'e göre değerlendirmeleri*

	NEK gelişen (n=14)	NEK Gelişmeyen (n=46)	Tüm Hastalar (n=60)	p değeri
eNEC				0,62[b]
ortalama±SS	18,1±4,3	18,7±4,3	18,5±4,3	
ortanca (min-max)	18,5 (9-26)	18,5 (7-29)	18,5 (7-29)	
eNEC kategori*				>0,99[c]
Orta risk	0 (0)	1 (2,2)	1 (1,7)	
Yüksek risk	14 (100)	45 (97,8)	59 (98,3)	

*n (%)

[b]Mann-Whitney U

[c]Fisher's Exact Test

Tartışma: Çalışmamızda NEK gelişen hastaların 72. saatteki GCN skorları anlamlı olarak daha yüksektir. Bu durum hastanın perinatal risklerinin NEK gelişiminde önemli olduğunu ve NEK gelişimi için belirleyici olabileceğini göstermektedir. 14. günde ve 21. günde GCN skorlarının ortalamaları değerlendirildiğinde de NEK saptanan olguların daha yüksek ortalama skora sahip olduğu ve bunun istatistiksel olarak anlamlı olduğu görülmüştür. NEK olan olguların tanı anında TY'leri ortalama 15,7 gündür. Bu nedenle 72. saat ve 14. gündeki anlamlı istatistiksel bulgular NEK'i öngörmede daha yüksek öneme sahiptir. Ayrıca 72. saatteki ortalama skor karşılaştırmasında p değerinin 14. gündeki p değerine göre daha düşük bulunmuş olması perinatal özelliklerin ve hayatın ilk 3 günü boyunca bebeğin izleminde gelişen olayların klinik önemini ve belirleyiciliğini gösteriyor olabilir. 72. Saatte GCN'de çok riskli grupta olmak NEK için %50 sensivite %78,3 spesifiteye sahiptir ve bu test tarama amaçlı yaygın kullanıma uygun görünmemektedir. Hasta sayısının azlığı bu sonuca yol açmış olabilir ve daha geniş çaplı araştırmalara ihtiyaç vardır. Diğer bir skorlama sistemi olan e-NEC ile ilgili elde ettiğimiz sonuçlar değerlendirildiğinde bu testin ne ortalama puan karşılaştırmasında ne de risk belirlemede anlamlı sonuç vermediği, 32 hafta altında doğan neredeyse tüm bebeklerde yüksek risk ile sonuçlandığı, NEK gelişen ve gelişmeyen grup arasında ortalama skor arasında fark olmadığı görülmektedir. Sonuç olarak ayrım sağlamadığı ve risk gruplarını belirlemede kullanışlı olmadığı anlaşılmaktadır. Ancak bu testin geliştirilme amaçlarından en önemlisi hemşirelik bakımı sırasında riskli bebeklerin saptanması olduğundan ve GY <32 hafta olmanın kendisi önemli bir risk faktörü olduğundan

daha iyi takip sağlamak adına klinik pratiğe entegre edilebilir

Sonuç

Çalışmamızda ülkemizde ilk defa GCN ve e-NEC skorlama sistemlerinin NEK gelişimi riskini belirlemede öngörü değeri değerlendirilmiş ve çeşitli risk faktörlerinin de etkisi gösterilmiştir. GutCheck NEC skorlama sisteminin 72. saatte yüksek ve çok yüksek riskli olarak değerlendirdiği olgular birlikte ele alındığında (çok riskli grup) NEK'i öngörmede başarılıdır. Çalışmamızda 7. gün, 14.gün, 21. gün ve 28. günde GCN'ye göre risk saptaması yapmanın NEK için öngörü değeri olmadığı gösterilmiştir. Ancak ortalama skor ne kadar yüksekse NEK gelişme sıklığının o kadar fazla olduğu her zaman dilimi için gösterilmiştir ve 72. saatte, 14. Ve 28. günlerde anlamlı istatistiksel fark olduğu bulunmuştur. e-NEC'in ise tanı ve tedaviyi yönlendirmekten çok riskli gruplara dikkati çekme açısından başarılı olduğu saptanmıştır. Çalışmamızda hasta sayısının azlığı en önemli kısıtlılığı oluşturmaktadır. NEK gelişimini öngörmek amacıyla oluşturulan skorlamaların ve çeşitli risk faktörlerinin etkisinin değerlendirilmesi için daha fazla hasta sayısıyla yapılacak çok merkezli çalışmalara ihtiyaç vardır.

Kaynaklar

1. Neu J, Walker WA. Necrotizing enterocolitis. N Engl J Med. 2011;364(3):255-64.
2. Mckeown RE, Marsh TD, Garrison CZ, Addy CL, Amarnath UM, Thompson SJ, et al. The prognostic value of a risk score for necrotising enterocolitis. Paediatric and perinatal epidemiology. 1994;8 2:156-65.
3. Naberhuis J, Wetzel C, Tappenden KA. A Novel Neonatal Feeding Intolerance and Necrotizing Enterocolitis Risk-Scoring Tool Is Easy to Use and Valued by Nursing Staff. Adv Neonatal Care. 2016;16(3):239-44.
4. Gephart SM, Wetzel C, Krisman B. Prevention and early recognition of necrotizing enterocolitis, a tale of two tools: eNEC and GutCheckNEC. Advances in neonatal care: official journal of the National Association of Neonatal Nurses. 2014;14(3):201.
5. Walsh MC, Kliegman RM. Necrotizing enterocolitis: treatment based on staging criteria. Pediatric clinics of North America. 1986;33(1):179-201.
6. Gephart SM, Effken JA, McGrath JM, Reed PG. Expert consensus building using e-Delphi for necrotizing enterocolitis risk assessment. J Obstet Gynecol Neonatal Nurs. 2013;42(3):332-47.
7. Gephart SM, Spitzer AR, Effken JA, Dodd E, Halpern M, McGrath JM. Discrimination of GutCheck(NEC): a clinical risk index for necrotizing enterocolitis. J Perinatol. 2014;34(6):468-75.

SS-053

Çok düşük doğum ağırlıklı bebeklerde trombosit değerleri ve BPD arasındaki ilişki

Funda Yavanoğlu Atay[1], Dilan Akgün Ünlü[2], İlke Mungan Akın[1]

[1]Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Neonatoloji Kliniği

[2]Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatri Kliniği

Giriş ve amaç: Yapılan çalışmalar akciğerlerin trombosit üretimi için önemli olduğu ve potansiyel bir hematopoetik organ olduğunu göstermektedir. Bronkopulmoner displazi (BPD) ve trombosit fonksiyonlarını araştıran çalışmalar mevcuttur. (1)Bu çalışmada çok düşük doğum ağırlıklı bebeklerde periferik kandaki trombosit değişikliklerinin akciğer patolojilerini ön görmedeki değerini göstermeyi amaçladık.

Materyal ve metod: Ocak 2016-Aralık 2021 yılları arasında hastanemizde yatarak tedavi gören <1500 gr ve <30 hf hastalar retrospektif olarak incelendi. Konjenital anomalisi olan, pulmoner anomalisi olan, hayatın ilk haftası kaybedilen hastalar çalışma dışı bırakıldı. Çalışmaya postnatal 28. günde ek oksijen ihtiyacı olan hastalar alındı. Bu hastalar postnatal 36. Gestasyon haftasında hafif BPD (grup1) veya orta-ağır BPD (grup2) olarak iki gruba ayrıldı. Hastaların ilk bir ayda haftalık olarak alınan hemogram değerleri, maternal ve neonatal verileri hasta dosyalarından retrospektif kaydedildi.

Bulgular: Çalışmaya toplam 131 hasta alındı (grup 1de 77 hasta , grup2 de 54 hasta,). Hasta grupları arasında cinsiyet, doğum şekli, antenatal steroid, IUGR, PDA ve maternal özellikler arasında istatiksel olarak fark bulunmadı. Grup2 de ortalama doğum ağırlığı ve doğum haftası 842±224 gr ve 26.3±2.1 gh iken grup 1 de 884±225 gr ve 26.4±1.8 hf idi ($p>0.05$). Gruplar arası ilk gün alınan trombosit değerlerinde fark gözlenmedi ($p>0.05$). İkinci ve üçüncü haftadaki trombosit sayısı ve pct değeri grup 2 de anlamlı olarak düşük bulundu ($p<0.05$). Grup 2 de dördüncü hafta alınan trombosit değeri anlamlı değil iken pct değeri ise anlamlı olarak düşük bulundu($p<0.05$). 3. Hafta bakılan trombosit değer ile yapılan ROC eğrisinde %70 sensitivite ve %69 spesifite ile 162.000 altındaki trombosit değerlerinde orta-ağır BPD riski artmaktadır.

Tartışma: Orta-ağır BPD görülen hastalarda trombosit değerlerinin daha düşük seyrettiği görülmektedir. Wang ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada 2.haftada bakılan hemogramdaki trombosit değeri <177.0007uL ve Plateletkrit (PCT) değeri düşük olan hastalarda BPD riskinde artış olduğu saptandı. Çalışmamızda yaşamın 3. haftasında bakılan Trombosit sayısının < 162.000 /uL ve pct değerinin düşük olması prematüre bebeklerde BPD gelişimi için potansiyel bir risk faktörü olarak tespit edildi.

Sonuç: Çalışmamızın sonucunda 3. hafta da bakılan hemogramdaki trombosit değerlerinin BPD riskini belirlemede önemli olduğunu düşünmekteyiz. Bu bulguların desteklenmesi için daha geniş hasta sayısı ile çalışmalara ihtiyaç vardır.

Referanslar:

1.BMC Pulm Med.2022 Mar 27;22(1):109. doi: 10.1186/s12890-022-01895-2.

2.Pediatr Neonatol.2022 Sep 24;S1875-9572(22)00198-X. doi: 10.1016/j.pedneo.2022.06.009.

SS-055

Yumurta Alerjisi Olan Çocuklarda Kızamık-Kızamıkçık-Kabakulak Aşısı Deneyimi

Mehmet Yaşar Özkars[1], Ayşen Cetemen[1], Uğur Altaş[1], Büşra Yılmaz Aydal[1]

[1]S.B.Ü Ümraniye Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Yumurta alerjisi, 5 ay ile 15 yaş arasındaki çocuklarda inek sütü alerjisinden sonra en sık görülen besin alerjisidir. Az miktarda yumurta proteini içeren aşılar, yumurta alerjisi olan bazı kişilerde aşırı duyarlılık reaksiyonlarına neden olabilir. KKK (Kızamık, kızamıkçık, kabakulak) aşısında kullanılan kızamık ve kabakulak bileşenleri civciv embriyolarından elde edilen fibroblast kültürlerinde yetiştirildiğinden, aşıda yumurta proteini varlığı ve yumurta alerjisi olan hastalara verilen öneriler konusunda uzun süredir endişeler bulunmaktadır. Literatüre göre yumurta alerjisi olan çocuklarda KKK aşılaması ile ilgili farklı deneyimler mevcut olduğundan, bu konudaki klinik deneyimimizi paylaşmayı hedefledik.

Yöntem: Tanımlayıcı tipteki araştırma kapsamında, 2015-2022 yılları arasında yumurta alerjisi olan ve kliniğimizde KKK aşıları yapılmış, dosyaları tutulmuş olan 179 hastanın tümü çalışmaya dahil edilmiş, örneklem hesabı yapılmamıştır. Çalışma kapsamında hastaların tanı yaşı, cinsiyet, klinik bulguları, alerji testleri, total IgE, eozinofil değerleri, aşı sonrası reaksiyon gelişme durumu retrospektif olarak değerlendirilmiştir. Çalışmada tanımlayıcı veriler için ortanca, minimum ve maksimum değerler ve sayı (n) ile yüzdeler (%) kullanılmıştır.

Bulgular: Hastaların %64,8'i (n=116) erkektir. Kliniğimizde aşıları yapılanların yaş ortancası 13,0 aydır (minimum: 9,0, maksimum 84,0). Aşı dozundaki takvime göre olan gecikme ortanca değeri 1,0 aydır (minimum: 0, maksimum:72,0). Hastaların mutlak eosinofil ortanca değeri 360,0 (10,0-2220,0), eosinofil (%) değeri ortancası %3,4 (%0,1-20,0), total IGE değeri ortancası 53,5'tir (1,0-2500,0). Hastalarda klinik bulgu olarak en sık atopik dermatit ve ürtiker (sırası ile %54,7, %44,1) gözlemlenmiştir. Daha önce anafilaksi gelişen hiç hasta yoktur. KKK aşısı yapılan 179 çocuğun 1'inde aşı sonrası reaksiyon gelişmiştir. Reaksiyon gelişen hastada döküntü kliniği görülmüştür. Hastaların hiçbirinde ciddi reaksiyon görülmemiştir.

Sonuç: Çalışmamız sonucunda elde edilen sonuçlar da, yumurta alerjisi öyküsünün KKK aşısı uygulaması için bir kontrendikasyon olmadığını göstermektedir. Yumurta alerjisi olan çocuklar, çocuk alerji kliniklerince değerlendirilmelidir; fakat bu durum KKK aşı takviminde bir gecikmeye sebebiyet vermemelidir.

Anahtar kelimeler: Yumurta alerjisi, anafilaksi, KKK aşısı

GİRİŞ

Besin alerjisi prevalansı dünya genelinde artış göstermektedir. Batı toplumlarında besin alerjsi; erişkin toplumun %5'ini, çocukların ise yaklaşık %8'ini etkilemektedir (1). Besin alerjisi olan hastaların ve yakınlarının yaşam kalitesi olumsuz etkilenebilmektedir (2).

Yumurta alerjisi, yumurta proteinlerinin neden olduğu olumsuz bir bağışıklık reaksiyonu olarak tanımlanabilir. Yumurta alerjisi, 5 ay ile 15 yaş arasındaki çocuklarda inek sütü alerjisinden sonra en sık görülen besin alerjisidir (3). Genellikle erken bebeklik çağında yumurtanın ilk kez alınmasından sonra ortaya çıkmaktadır (3). Erken çocukluk döneminde %0,5-%2,5 arasında prevalansa sahiptir (4). Yumurta alerjisi; ürtiker, atopik dermatit gibi cilt bulgularına, öksürük ve hırıltı gibi solunum semptomlarına, kusma ve ishal gibi gastrointestinal semptomlara ve anafilaksiye sebep olabilmektedir (5).

Yumurta proteinini az miktarda içeren aşılar, yumurta alerjisi olan bazı kişilerde aşırı duyarlılık reaksiyonlarına neden olabilir (6). KKK (Kızamık, kızamıkçık, kabakulak) aşısında kullanılan kızamık ve kabakulak bileşenleri civciv embriyolarından elde edilen fibroblast kültürlerinde yetiştirilmektedir (7). Aşı içeriğindeki yumurta proteini sebebiyle yumurta alerjisi olan hastaların KKK aşılamaları açısından uzun süredir çekinceler bulunmaktadır (7).

British Society of Allergy and Clinical Immunology (BSACI) rehberinin önerisine göre yumurta alerjisi olan tüm çocukların birinci basamakta aşılanması önerilmektedir. Fakat aşıya karşı anafilaksi öyküsü olan çocuklar bir alerji uzmanı tarafından değerlendirilmelidir (8).

Literatüre göre yumurta alerjisi olan çocuklarda KKK aşılaması ile ilgili farklı deneyimler mevcut olduğundan, bu konudaki klinik deneyimimizi paylaşmayı hedefledik. Yumurta alerjisi olan ve kliniğimizde KKK aşısı olan hastaların sosyodemografik özellikleri, klinik bulguları ve aşı sonrası reaksiyon gelişme durumu çalışma kapsamında değerlendirilmiştir.

YÖNTEM

Çalışmanın **dizaynı, evren ve örneklem:**

Tanımlayıcı tipte olan çalışma dahilinde, Çocuk Alerji ve İmmünoloji polikliniğinde takip edilen, yumurta alerjisi tanılı olup KKK aşısı yapılan hastalar retrospektif olarak hasta dosyalarından belirlenmiştir. Belirlenen bu hastaların klinik, laboratuvar verileri ve alerji testleri retrospektif olarak değerlendirilmiştir. 2015-2022 yılları arasında yumurta alerjisi olan ve kliniğimizde KKK aşıları yapılmış, dosyaları tutulmuş olan 179 hastanın tümü çalışmaya dahil edilmiş, örneklem hesabı yapılmamıştır.

Ölçümler:

Hastaların tanı yaşı, cinsiyet, klinik bulguları, alerji testleri, total IgE, eozinofil değerleri, aşı sonrası reaksiyon gelişme durumu çalışma kapsamında değerlendirilmiştir.

İstatistiksel değerlendirme:

İstatistiksel değerlendirme IBM SPSS (Sosyal Bilimler için İstatistik Paketi) 25 kullanılarak yapılmıştır. Çalışmada tanımlayıcı veriler için ortanca, minimum ve maksimum değerler ve sayı (n) ile yüzdeler (%) kullanılmıştır.

Etik kurul izni:

Çalışmanın yürütüleceği klinikten çalışma için izin ve Klinik Araştırmalar Etik Kurulu'ndan 29.09.2022 tarihinde 309 karar numarası ile etik kurul izni alınmıştır.

BULGULAR

Yumurta alerjisi olan, 2015-2022 yılları arasında kliniğimizde KKK aşıları yapılmış 179 hasta çalışma kapsamında değerlendirilmiştir. Hastaların %64,8'i (n=116) erkek, %35,2'si (n=63) kızdır. Kliniğimizde aşıları yapılanların yaş ortancası 13,0 aydır (minimum: 9,0, maksimum 84,0). Aşı dozundaki takvime göre olan gecikme ortanca değeri 1,0 aydır (minimum: 0, maksimum:72,0).

Hastaların laboratuvar bulguları değerlendirildiğinde, mutlak eosinofil ortanca değeri 360,0 (10,0-2220,0), eosinofil (%) değeri ortancası %3,4 (%0,1-20,0), total IGE değeri ortancası 53,5'tir (1,0-2500,0). Spesifik IgE (yumurta) değeri ortancası 0,97'dir (minimum: 0,0, maksimum 100,0). Spesifik IgE (yumurta) değeri pozitif olan hastaların oranı %69,8 (n=125) iken Spesifik IgE (inek sütü) değeri pozitif olan hastaların oranı %15,6'dır (n=28). Hastaların yumurta alerjisi ilişkili klinik bulguları değerlendirildiğinde %54,7'sinde (n=98) atopik dermatit, %44,1'inde (n=79) ürtiker gözlemlenmiştir. Diğer klinik bulgular ise sıklık sıralarına göre Gastrointestinal sistem (GİS) bulguları (%19,6), reaktif havayolu bulgularıdır (%5,6). İki hastada (%1,1) ise klinik bulgu olarak alerjik rinit semptomları gözlemlenmiştir. Daha önce anafilaksi gelişen hiç hasta yoktur (Tablo 1).

Tablo 1. Hastaların klinik ve laboratuvar bulguları

Laboratuvar bulguları	**Ortanca**	**Minimum**	**Maksimum**
Eosinofil (mutlak)	360,0	10,0	2220,0
Eosinofil (%)	3,4	0,1	20,0
Total IGE	53,5	1,0	2500,0
Spesifik IgE (yumurta)	0,97	0,0	100,0
Spesifik IgE pozitifliği		**n**	**%**
Spesifik IgE (yumurta)		125	69,8
Spesifik IgE (inek sütü)		28	15,6
Klinik bulgular		**n**	**%**
Atopik Dermatit		98	54,7
Ürtiker		79	44,1
Alerjik Rinit		2	1,1
Gis Bulguları		35	19,6
Reaktif Havayolu		10	5,6
Anafilaksi		0	0

KKK aşısı yapılan 179 çocuğun 1'inde aşı sonrası reaksiyon gelişmiştir. Reaksiyon gelişen hastada döküntü kliniği görülmüştür. Reaksiyon gelişen bu hastada döküntü 1 saat içerinde gelişmiştir. Hastanın klinik ve laboratuvar özellikleri Tablo 2'de gösterilmiştir.

Tablo 2. KKK aşısı sonrası reaksiyon gözlemlenen hastanın klinik ve laboratuvar özellikleri

ÖZELLİKLER	
Yaş	12 ay
Cinsiyet	Erkek
Klinik bulgu	Atopik dermatit
Eosinofil (mutlak)	180,0
Eosinofil (%)	2,0
Total IGE	2280,0
Spesifik IGE (yumurta)	100,0
Reaksiyon	Döküntü

TARTIŞMA

Çocukluk çağı aşılamaları konusundaki tereddütler, aşı güvenliği konusundaki çekinceler aşılamalarda gecikmeye sebep olabilmektedir. Bu durumda alerjisi olan çocuklarda hangi durumlarda aşılamanın güvenle yapılabileceğinin bilinmesi, literatürdeki çalışmaların ve güncel aşı rehberi önerilerinin takibi son derece önemlidir. Aşılamalarda endikasyon dışı gecikmelerin yaşanması bu konuda önemli bir halk sağlığı sorunu yaratacaktır. Bu bağlamda aşılama konusunda çekincelerin olduğu yumurta alerjisi olan çocuklara kliniğimizde uygulanan KKK aşı deneyimi değerlendirilmiştir.

Çalışmamız kapsamında değerlendirilen yumurta alerjili 179 çocuk hastanın 1'inde KKK aşısı sonrası reaksiyon gözlemlenmiştir. Gözlemlenen bu reaksiyon 1 saat içerisinde gelişen döküntü olmakla birlikte; reaksiyon görülen bu hastada ciddi bir yan etki gözlemlenmedi. Literatürde birçok çalışmada, yumurta alerjisi olan veya olmayan çocuklarda KKK aşısının güvenliği gösterilmiştir (9-13). Çalışmaların birinde, daha önce yumurta anafilaksisi

öyküsü olan hastada KKK aşılamasından sonra herhangi bir alerjik reaksiyon görülmemiştir (14). Benzer başka çalışmalarda da, şiddetli yumurta alerjisi olan çocuklar da dahil olmak üzere neredeyse tüm çocukların KKK aşısını tolere ettiği bildirilmiştir (15, 16). Ülkemizde yürütülen bir çalışmada yumurta alerjisi nedeniyle takipli olan KKK aşısı yapılan 44 çocuk değerlendirilmiş, 4'ünde (%9,1) reaksiyon gözlemlenmiştir. Bu hastalarda gözlemlenen reaksiyonlar kusma, döküntü ve hışıltı olarak bildirilmiştir. Hastaların hiç birinde ciddi reaksiyon görülmemiştir (17). Daha büyük örneklemli bir çalışmada da, yumurta alerjisi olan 145 çocuğun KKK aşılaması değerlendirilmiş, yalnız 3 hastada ürtiker ve döküntü olmak üzere reaksiyon gözlemlenmiştir. Anafilaksi öyküsü olanlar da dahil olmak üzere aşılanan çocukların hiç birinde ciddi reaksiyon gözlemlenmemiştir (18).

Araştırmalarda, yumurta alerjisi olan çocukların aile hekimleri tarafından KKK aşıları için sıklıkla daha üst düzey merkezlere yönlendirildiği belirtilmiştir (19, 20). Bu durum aşı takviminde gecikmelere sebebiyet verebilmektedir. Literatürdeki bir çalışmaya göre yumurta alerjisi olan çocukların KKK aşılamalarında aşı takvimine göre ortalama 2,4 aylık bir gecikme yaşanmıştır (14). Başka bir çalışmada da çocukların %81'inden fazlasında KKK dozunda 1 aydan daha uzun bir gecikme yaşanmıştır (19). Bizim çalışmamızda da yumurta alerjili çocukların aşılamalarında gecikme süresi ortancası 1 ay olarak bulunmuştur. Bu gecikmelerin yaşanmaması adına; birinci basamaktaki KKK aşı uygulaması ile ilgili olan endişelerin giderilmesine, birinci basamak çalışanlarının KKK aşısının gerçek kontraendikasyonları açısından bilgilendirilmelerine ihtiyaç duyulmaktadır

Çalışmamızda aşı içerisindeki aşı sonrası reaksiyona sebebiyet verebilecek yumurta ve diğer koruyucu maddelere karşı cilt testleri KKK aşısı öncesinde uygulanmamıştır. Bu durum literatüre göre gerekli görülmese de (21); cilt testlerinin uygulanması sonuçlarımızın değerlendirilmesinde daha geniş bir bakış açısı sağlayabilirdi. Bu durum çalışmamızın kısıtlılığı olarak değerlendirilebilecekken, yumurta alerjisi olan 179 hastanın KKK aşılama deneyimi literatürdeki benzer birçok çalışmadan daha büyük örnekleme sahiptir. Bu da çalışmamızın güçlü yönüdür.

Sonuç:

The British Society for Allergy and Clinical Immunology (BSACI) önerisine göre yumurta alerjisi olan bebek ve çocukların birinci basamakta aşılanmaları gerektiği belirtilmiştir (12). Çalışmamız sonucunda elde edilen sonuçlar da, yumurta alerjisi öyküsünün KKK aşısı uygulaması için bir kontrendikasyon olmadığını göstermektedir. Yumurta alerjisi olan çocuklar, çocuk alerji kliniklerince değerlendirilmelidir; fakat bu durum KKK aşı takviminde bir gecikmeye sebebiyet vermemelidir.

KAYNAKLAR

1. Sicherer SH, Sampson HA. Food allergy: epidemiology, pathogenesis, diagnosis, and treatment. Journal of Allergy and Clinical Immunology. 2014;133(2):291-307. e5.
2. Patel N, Herbert L, Green TD, editors. The emotional, social, and financial burden of food allergies on children and their families. Allergy & Asthma Proceedings; 2017.
3. Sicherer SH. Epidemiology of food allergy. Journal of Allergy and Clinical Immunology. 2011;127(3):594-602.
4. Rona RJ, Keil T, Summers C, Gislason D, Zuidmeer L, Sodergren E, et al. The prevalence of food allergy: a meta-analysis. Journal of Allergy and Clinical Immunology. 2007;120(3):638-46.
5. Magistà S, Albanesi M, Chaoul N, Di Bona D, Di Leo E, Nettis E, et al. Safety of measles, mumps, and rubella vaccine in egg allergy: in vivo and in vitro management. Clinical and Molecular Allergy. 2020;18(1):1-5.
6. Immunization NACo. Egg allergy and MMR vaccine: new recommendations from the National Advisory Committee on Immunization. The Canadian Journal of Infectious Diseases. 1996;7(5):289.
7. Fasano MB, Wood RA, Cooke SK, Sampson HA. Egg hypersensitivity and adverse reactions to measles, mumps, and rubella vaccine. The Journal of pediatrics. 1992;120(6):878-81.
8. At C. Skypala i, leech SC, ewan PW, et al; British society for Allergy and Clinical immunology. British So-

ciety for Allergy and Clinical immunology guidelines for the management of egg allergy. Clin exp Allergy. 2010;40(8):1116-29.

9. Caubet J-C, Wang J. Current understanding of egg allergy. Pediatric Clinics. 2011;58(2):427-43.
10. Can C, Kural B. Reassessing the Risks of MMR Vaccination for Egg-Allergic Patients Referred by Healthcare Workers; a Clinical Paradigm. Iranian Red Crescent Medical Journal. 2019;21(6).
11. James JM, Burks AW, Roberson PK, Sampson HA. Safe administration of the measles vaccine to children allergic to eggs. New England journal of medicine. 1995;332(19):1262-6.
12. Clark A, Skypala I, Leech S, Ewan P, Dugué P, Brathwaite N, et al. British Society for Allergy and Clinical Immunology guidelines for the management of egg allergy. Clinical & Experimental Allergy. 2010;40(8):1116-29.
13. Barış HE, Boran P, Kıykım A, Barış S, Özen A, Aydıner EK. Alerji öyküsü olan çocuklarda aşılama pratikleri. Turkish Archives of Pediatrics. 2020;55(3).
14. Cunha L, Almeida D, dos Santos FR, Falcão H. Measles, Mumps, and Rubella vaccination in children with egg allergy. NASCER E CRESCER-BIRTH AND GROWTH MEDICAL JOURNAL. 2022;31(1):25-30.
15. Fox A, Swan K, Perkin M, du Toit G, Lack G. The changing pattern of measles, mumps and rubella vaccine uptake in egg-allergic children. Clinical and experimental allergy: journal of the British Society for Allergy and Clinical Immunology. 2014;44(7):999-1002.
16. Aickin R, Hill D, Kemp A. Measles immunisation in children with allergy to egg. BMJ. 1994;309(6949):223-5.
17. Sayar EH. Yumurta alerjisi olan süt çocuklarında kızamık kızamıkçık kabakulak aşılama deneyimi. Acta Medica Alanya. 2019;3(3):283-6.
18. Kara Elitok G, Celikboya E, Bulbul L, Kaya A, Toraman T, Bulbul A, et al. Does food allergy require any change in measles-mumps-rubella vaccination? The Indian Journal of Pediatrics. 2019;86(10):915-20.
19. Ainsworth E, Debenham P, Carrol ED, Riordan FAI. Referrals for MMR immunisation in hospital. Archives of disease in childhood. 2010;95(8):639-41.
20. Barış HE, Boran P, Kıykım A, Barış S, Özen A, Aydıner EK. Immunization practices in children with a history of allergies. Turkish Archives of Pediatrics/Türk Pediatri Arşivi. 2020;55(3):244.
21. Khakoo G, Lack G. Recommendations for using MMR vaccine in children allergic to eggs. Bmj. 2000;320(7239):929-32.

SS-056

Rotavirüs Aşıları İle İlgili Ailelerin Bilgi Ve Tutumları İle Aşı Sonrası Etkilerin Değerlendirilmesi

Feyza Nur Akan Çelen[1], Merve İşeri Nepesov[2], Nevzat Aykut Bayrak[3]

[1]Zeynep Kamil Çocuk ve Kadın Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim dalı

[2]Zeynep Kamil Çocuk ve Kadın Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları

[3]Zeynep Kamil Çocuk ve Kadın Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji

Giriş: Rotavirüs, 5 yaşından küçük çocuklarda, ishale bağlı ölümlerin önde gelen nedenlerinden olup aşı ile önlenebilir. Rotavirüs aşısı henüz ulusal aşılama takviminde olmayıp sadece bazı çocuklar bu aşının faydalarından yararlanabilmekte ve etkin toplumsal bağışıklığa ulaşılamadığından Rotavirüs ishalinin mortalite ve morbiditesi halen yüksek seyretmektedir

Amaç: Amacımız Rotavirüs aşıları ile ilgili ailelerin bilgi, tutum ve davranışları ile aşı sonrası görülen yan etkileri araştırmaktır.

Yöntem: Haziran – Eylül 2022 tarihleri arasında herhangi bir nedenle hastanemiz çocuk sağlığı polikliniklerine başvuran, 4 – 36 ay arası çocuğu olan ebeveynlere yüz yüze anket uygulanarak veriler toplandı. Rotavirüs aşısı hakkındaki bilgileri, aşılanma durumları ve Rotavirüs ishali öyküleri irdelendi. Aşı yaptırmayanların yaptırmama nedenleri, yaptıranlarda ise aşı sonrası yan etkiler sorgulandı.

Bulgular: Yapılan 301 anketin sonucunda, çocukların %49,5'i kız, yaş ortalaması 19,3±11 aydı. Rotavirüs aşısı yaptırma sıklığı %30,9 (n=93) idi. Yaptırmama nedeni olarak aşının maliyeti (%27,9) ve aşıyı duymama/bilgi sahibi olmama (%27,4) ön plandaydı. Hatta ebeveynlerin %12'si böyle bir virüsün varlığını da bilmemekteydi. İki olguya süt proteini alerjisi nedeniyle doktorunun aşılama önermediği öğrenilirken, 2 olgunun ebeveyni de aşı karşıtı olduğunu bildirdi. Ebeveyn eğitim düzeyleri ve gelir durumu arttıkça aşı yaptırma sıklığı istatiksel olarak artmaktaydı ($p<0,05$). Aşı sonrası olguların %25,8'inde (n=24) yan etki bildirildi. En sık yakınma aşı sonrası huzursuzluk (n=15, %16) ve subfebril ateşdi (n=8, %8,6). Aşılı 7 olgunun aşıdan sonraki bir ay içinde inek sütü protein alerjisi tanısı aldığı, 1 olguda ise spontan redükte olan invajinasyon gözlendiği öğrenildi. Tüm grupta 39 olgunun (%13) dışkı antijeni testiyle Rotavirüs ishali geçirdiği ve bunların 24 tanesinin (%64,1) hastanede yatarak tedavi edildiği bildirildi. Aşılı ve aşısız çocuklar arasında Rotavirus ishali geçirme sıklığı benzerken (n=10 aşılı vs. n=29 aşısız, $p>0,05$), aşısız olanlarda daha yüksek oranda hastaneye yatış görülse de (n=5 aşılı vs. n=20 aşısız, $p>0,05$) istatiksel olarak anlamlı bulunmadı.

Sonuç: Ülkemizde Rotavirüs aşısının maliyetinin yüksek ve bilinirliğinin düşük olduğu, daha çok eğitim düzeyi ve sosyoekonomik durumu yüksek olan ailelerin bu aşıyı yaptırabildiği gözlenmiştir. Kullanılan Rotavirüs aşılarının Rotavirüs ishalini kesin önlemediği ancak hastaneye yatış oranını azaltabileceği saptanmıştır. Yan etki profili düşüktür. Ailelerin aşılar konusunda bilgi düzeylerinin yetersiz olması nedeniyle tüm hekimlerimize bilgilendirme ve tutum geliştirme hususunda önemli görevler düşmektedir.

Anahtar Kelimeler: Aile, Bilgi, Çocuk, Rotavirüs aşısı

SS-057

Down Sendromlu Olguların Çocuklar İçin Özel Gereksinim Raporlarının (Çözger) Değerlendirilmesi

Mehmet Akif Büyükavcı[1]

[1]Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD Gelişimsel Pediatri BD, İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi, Malatya, Türkiye

GİRİŞ-AMAÇ: Down sendromu (DS) çocuk hekimlerinin en sık karşılaştığı genetik hastalık grubudur. Görülme sıklığı 800 doğumda 1 olup, bilişsel gecikmenin en sık görülen genetik nedenidir. "Çocuklar İçin Özel Gereksinim Raporu" (ÇÖZGER) ile birlikte DS'li çocuklara genetik tanı konduğu andan itibaren rapor çıkarılabilmesinin ve birçok gelişim alanında zorluklar yaşayacak olan bu çocukların olabilecek en erken dönemde özel eğitim ve rehabilitasyon hizmetlerinden faydalanmalarının önü açılmıştır.

Resmi Gazete'de 20 Şubat 2019 tarihinde yayınlanan "Çocuklar İçin Özel Gereksinim Değerlendirmesi Hakkında Yönetmelik" ile kullanımına başlanan ÇÖZGER, Engelli Sağlık Kurulu Raporu (ESKR) yerine getirilen ve ülkemizde şu an için geçerli olan yönetmeliktir. ÇÖZGER'de çocuğun değerlendirmesi kendisini izleyen hekim tarafından, bütüncül olarak, aile merkezlilik temelinde, damgalamadan, aile ve çocuğun değerlendirmeye etkin katılımına yer verilerek ve kişisel mahremiyeti korunarak yapılır.

Ülkemizde ÇÖZGER için birçok hastaneye başvurular kabul edilmektedir. ÇÖZGER raporu için başvuran olguların DS özelinde içeriğini inceleyen bir çalışmaya literatürde rastlanmamıştır. Çalışmamızda Doğu Anadolu bölgesinde geniş bir popülasyona hizmet veren 3. basamak üniversite hastanesine ÇÖZGER başladığından bu yana başvuran, tüm DS'li olguların raporlarının ayrıntılı analizinin yapılması amaçlanmıştır.

YÖNTEM: Çalışmamızda 2019 Nisan-2022 Ekim tarihleri arasındaki 3.5 yıllık süreçte hastanemiz sağlık kuruluna ÇÖZGER için başvuran 0-18 yaş arası DS'li çocukların raporları geriye dönük olarak incelenmiştir. Olguların demografik verileri, verilen rapor süreleri, rapora katılıp özel gereksinim bildiren bilim dalları, DS dışında girilen ilave tanıları, raporda değerlendirmesi yapılan ÇÖZGER özel gereksinim alanları, rapor sonucunda heyet tarafından belirlenen özel gereksinim düzeyleri ve çocukların işlevleri, etkinlikleri ve yaşama katılımları için önerilen özel gereksinimler dosya bilgilerinden kaydedilmiştir. Raporda değerlendirmesi olup özel gereksinim bildirmeyen bölümler ve tanıları çıkarılmıştır. Verilerin istatistiksel değerlendirmesi SPSS (Statistical Package for Social Science) 22 paket programında yapılmıştır.

BULGULAR: Hastanemizde ÇÖZGER raporu çıkarılan DS'li çocuk sayısı 96 olup bu süreç içinde düzenlenen toplam rapor sayısı 128'dir. 25 kişinin iki, iki kişinin üç, bir kişinin de dört raporu olmak üzere toplamda 28 çocuğun iki veya daha fazla raporu bulunmaktadır. Rapor çıkarılan çocukların yaş ortalaması 53.8±43.6 aydır (min:2 - max:165). Bir yaş ve altında rapor çıkarılan çocukların oranı %21.1 (n:27) olarak bulunmuştur. Cinsiyet dağılımına bakıldığında çocukların 76'sı (%59.4) erkek, 52'si (%40.6) ise kız olarak bulunmuştur.

Mozaik DS'li bir kişi (ileri düzey ÖGV) haricindeki tüm çocukların özel gereksinim düzeyi "özel koşul gereksinimi vardır" (ÖKGV) olarak belirlenmiştir. Rapor süresi 112 (%87.5) çocukta bir yıl, 13 (%10.1) çocukta iki yıl, 1 (%0.8) çocukta ise üç yıl olarak belirlenmiştir. İki (%1.6) DS'li çocuğun raporu ise sürekli olarak çıkarılmıştır.

Raporlara katılan bilim dalları incelendiğinde Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyonun (FTR) 117 (%91,4), çocuk psikiyatrisinin 87 (%68) ve gelişimsel pediatrinin 70 (%54.6) raporla ilk 3 sırada yer aldığı saptanmıştır. Bu bilim dallarından FTR'nin sadece hareket gelişimi, çocuk psikiyatrisinin bilişsel ve dil-konuşma-iletişim gelişimi, gelişimsel pediatrinin ise bilişsel, dil-konuşma-iletişim gelişimi ve kalıtsal-doğmalık hastalıklar alanlarında değerlendirme yaparak raporlara katkı verdikleri belirlenmiştir. Diğer bilim dallarının katılımlarını da içeren ayrıntılı liste Tablo 1'de verilmiştir.

Tablo 1: Bilim dallarının raporlara katıldıkları alanlar, katılma sayı ve oranları		
Bölümler	**Alanlar**	**n (%)**
Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon	Hareket gelişimi	117 (%91.4)
Çocuk Psikiyatrisi	Bilişsel gelişim Dil-konuşma-iletişim gelişimi	87 (%68)
Gelişimsel Pediatri	Bilişsel gelişim Dil-konuşma-iletişim gelişimi Kalıtsal-doğmalık hastalıklar	70 (%54.6)
Genel Pediatri	Kalıtsal-doğmalık hastalıklar	41 (%32)
Kulak Burun Boğaz	İşitme işlevi	23 (%18)
Nöroloji	Sinir sistemi Kalıtsal-doğmalık hastalıklar	20 (%15.6)
Kardiyoloji	Kalp, dolaşım sistemi	6 (%4.7)
Göz	Görme işlevi	5 (%3.9)
Hematoloji-Onkoloji	Hematoloji-onkoloji	3 (%2.3)
Gastroenteroloji	Sindirim sistemi	2 (%1.6)

ÇÖZGER'de bulunan 23 özel gereksinim alanından değerlendirme yapılmış olanlar ve karşılığında eklenen tanılar incelendiğinde "kalıtsal-doğmalık hastalıklar" alanında "Q90 (Down sendromu)" tanısının tüm raporlarda bulunduğu tespit edilmiştir. DS tanısı haricinde raporlarda en fazla değerlendirilen alan ve girilen tanının 126 (%98.4) kez ile "bilişsel gelişim" alanına yazılmış olan "R62.0 (gecikmiş dönüm noktası)" olduğu saptanmıştır. Bunu "hareket gelişimi" alanına 118 (%92.1) kez girilmiş olan "F82 (motor fonksiyonda özel gelişimsel bozukluk)" ve dil-konuşma-iletişim gelişimi alanına 39 (%30.4) kez eklenmiş olan "F80 (konuşma ve dil özel gelişimsel bozuklukları)" tanılarının takip ettiği tespit edilmiştir. DS'li çocukların raporlarında değerlendirme yapılıp özel gereksinim bildirilen alanlar ve eklenen tanılar Tablo 2'de ayrıntılı olarak verilmiştir.

Tablo 2: Raporlarda özel gereksinim bildirilen alanlar ve eklenen tanılar.			
Alanlar	**Tanılar**	**n**	**%**
1. Bilişsel gelişim	R62.0 (gecikmiş dönüm noktası)	126	98.4
2. Hareket gelişimi	F82 (motor fonksiyonda özel gelişimsel bozukluk)	118	92.1
3. Dil-konuşma-iletişim gelişimi	F80 (konuşma ve dil özel gelişimsel bozuklukları)	39	30.4
4. Kalp, dolaşım sistemi	Q21 (kardiyak septanın konjenital malformasyonları)	6	4.7
5. Görme işlevi	H53 (görme bozuklukları) vb.	5	3.9
6. Hematoloji-onkoloji	C91 (ALL) C92 (AML)	3	2.3
7. Kalıtsal-doğmalık hastalıklar	Q90 (Down sendromu)	128	100
8. Sindirim sistemi	Q41 (duedonum atrezisi) Q43.1 (Hirschsprung)	2	1.6
9. İşitme işlevi-KBB	H90 (işitme kaybı) vb.	23	18
10. Sinir sistemi	G40 (epilepsi)	2	1.6

Çocukların işlevleri, etkinlikleri ve yaşama katılımları için önerilen özel gereksinimler değerlendirildiğinde en fazla yönlendirilen hizmetin 123 (%96) raporda bulunan bilişsel işlevlerin desteklenmesi için rehabilitasyon/erken destek gereksinimi olduğu tespit edilmiştir. Bunu sırası ile "fizyoterapi, ergoterapi, rehabilitasyon gereksinimi" (n:119, %93) ile "evde ya da hastanede rehabilitasyon gereksinimi" (n:83, %64.8) hizmetlerinin takip ettiği saptanmıştır. ÇÖZGER'de bulunan 10 önerilen özel gereksinim maddesi ve raporlarda işaretlenmiş olduğu tespit edilen hizmetlerin ayrıntılı dökümü Tablo 3'te verilmiştir.

Tablo 3: Çocukların işlevleri, etkinlikleri ve yaşama katılımları için önerilen özel gereksinimler		
Hizmetler	**n**	**%**
1. Bilişsel işlevlerin desteklenmesi için rehabilitasyon/erken destek	123	96
2. Fizyoterapi, ergoterapi, rehabilitasyon	119	93
3. Cihaz, ortez, protez, tekerlekli sandalye ve diğer gereçler	42	32.8
4. Dil ve konuşma terapisi/rehabilitasyon	35	27.3
5. İşitme işlev kısıtlılığı/kaybı için terapi/rehabilitasyon	19	14.8
6. Görme işlev kısıtlılığı/kaybı için terapi/rehabilitasyon	3	2.3
7. Otizm spektrum bozukluğu için terapi/rehabilitasyon	-	-
8. Özgül öğrenme güçlüğü için terapi/rehabilitasyon	-	-
9. Evde yada hastanede rehabilitasyon	83	64.8
10. Diğer	-	-

SONUÇ: Çalışmamız ÇÖZGER uygulamaya girdiği andan itibaren üniversite sağlık kurulunda çıkarılan DS'li çocukların tüm raporlarının inceleme sonuçlarını içermektedir. Kurula başvuran çocukların %60'a yakını erkek olup ortalama yaş 4.5 yıl civarındadır. Yakın zamanda yapılmış, ÇÖZGER raporlarının incelendiği üç çalışmada erkek başvuru oranlarının %60 ila %70 arasında olduğu, ortalama yaşın ise 8-9 yıl arasında olduğu görülmüştür. Bu açıdan çalışmamız cinsiyet oranı açısından literatür ile uyumlu iken yaş olarak diğerlerinden farklıdır.

Hastanemizde bir yaş öncesi rapor çıkarılan DS'li çocukların oranının %20'nin üzerinde olması ÇÖZGER'in çıkarılış felsefesine uyumlu çalışıldığının göstergesidir. "Bir yaş öncesine rapor çıkarılamaz" ifadesinin kesin bir dille bilim dışı olduğunun yeni yönetmelikte yazılı olmasının, geçmiş dönemlere oranla bu yaş grubuna rapor çıkarılma oranını arttırdığı düşünülmektedir. Bunu net olarak ortaya koymak için ESKR dönemi ile ÇÖZGER sonrası raporları karşılaştıracak büyük ölçekli çalışmalara ihtiyaç vardır.

İki farklı çocuk psikiyatri kliniğine yönlendirilen ÇÖZGER raporları ile ilgili yapılan çalışmalarda en fazla girilen tanının "gecikmiş dönüm noktası" olduğu bildirilmiştir. Çalışma grubumuzda sadece DS'li olgular olmasına rağmen literatürle uyumlu olacak şekilde en fazla girilen tanının "gecikmiş dönüm noktası" (R62), sonrasında da "motor fonksiyonda özel gelişimsel bozukluk" (F82) olduğu görülmüştür.

Çalışma sonucunda en fazla gereksinim bildirilen alanların bilişsel, hareket ve dil-konuşma alanları olduğu saptanmıştır. İşitme işlevi alanında özel gereksinim bildirilen hasta sayısı da dikkat çekici oranda yüksek bulunmuştur (%18). Raporlara en fazla katılan bilim dalları FTR, çocuk psikiyatrisi ve gelişimsel pediatri olarak bulunmuştur. DS'li çocukların en fazla gelişimsel gecikme yaşadıkları alanların bilişsel, hareket ve dil-konuşma alanları olduğu göz önüne alındığında bu alanlarda değerlendirme yapan bilim dallarının en fazla katılım sağlayan alanlar olması beklenen sonuç olmuştur.

Çocukların işlevleri, etkinlikleri ve yaşama katılımları için önerilen özel gereksinimler kısmında ise en fazla işaretlenen alanların "bilişsel işlevlerin desteklenmesi için rehabilitasyon/erken destek", "fizyoterapi, ergoterapi, rehabilitasyon" ve "evde ya da hastanede rehabilitasyon" gereksinim alanları olduğu tespit edilmiştir.

ÇÖZGER ile birlikte yapılan yeni düzenleme sayesinde gelişimsel açıdan zorluklar yaşayacak olan DS'li çocukların olabilecek en erken dönemden itibaren özel eğitim ve rehabilitasyon hizmetlerinden faydalanabilmesinin yanında özel gereksinimli bireylere sağlanan tüm haklardan da yararlanmaları sağlanmıştır. Çalışmamızda da ortaya konduğu üzere mozaik DS olan bir olgu haricindeki tüm çocuklara en üst düzeyde gereksinim bildiren ÖKGV verilmiştir. DS tanısı konduğu andan itibaren ÇÖZGER çıkarılabilmesi ilave olarak hem maddi hem de manevi açıdan sağlıklı bir çocuktan çok daha fazla gereksinimleri olan bu çocukların ailelerine de büyük fayda sağlamıştır.

ÇÖZGER için başvuran DS'li olgular ile ilgili verilerin belirlenmesi, hem ÇÖZGER kuruluna katılması zorunlu olan çocuk hekimlerinin hem de kurula dahil olan diğer hekimlerin duyarlılıklarının artırılmasına yardımcı olacaktır.

Kaynaklar:

1. Ertem İÖ, Çakmak NM, Ünal C, Gök CG. Çocuklar için Özel Gereksinim Raporuna Geçiş. Birinci Baskı, Ankara: UNICEF. 2012.
2. Çocuklar İçin Özel Gereksinim Değerlendirmesi Hakkında Yönetmelik. https://www.resmigazete.gov.tr/eskiler/2019/02/20190220-1.htm adresinden 20.11.2022 tarihinde alınmıştır.
3. Bull, Marilyn J., et al. "Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome." Pediatrics 149.5 (2022).
4. Bull, Marilyn J. "Down syndrome." New England Journal of Medicine 382.24 (2020): 2344-2352.
5. Güller, Barış, and Ferhat Yaylacı. "Çocuklar için özel gereksinim raporuna geçiş sonrası bir yıllık sağlık kurulu verilerinin değerlendirilmesi." Klinik Psikiyatri Dergisi 24.2 (2021): 207-216.
6. KAYHAN, Mehmet, and Yusuf ÖZTÜRK. "Bir Üniversite Hastanesine Çocuklar İçin Özel Gereksinim Raporuna Başvuran Olguların Klinik ve Sosyodemografik Özellikleri." Osmangazi Tıp Dergisi 42.2 (2020): 240-248.
7. Yıldız, Deniz, and Mahmut Cem Tarakçıoğlu. "Çocuklar için özel gereksinim raporu (ÇÖZGER) almak için başvuran hastaların klinik özellikleri, eş tanılarının incelenmesi, yeni değişen ÇÖZGER yönetmeliğine göre aldıkları tanı ve özür oranlarının eski tanı ve özür oranları ile karşılaştırılması." *İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Tıp Dergisi (IKSST)* 12.2 (2020): 144-150.

SS-058

Pediyatrik Yaş Grubunda Sistemik Lupus Eritematozusun Binbir Yüzü; Tek Merkez Deneyimi

Özlem Akgün[1], Vafa Guliyeva[1], Nuray Aktay Ayaz[1]

[1]Çocuk Romatoloji, İstanbul Tıp Fakültesi, İstanbul, Türkiye

Giriş: Sistemik lupus eritematozus (SLE), değişken klinik özelliklere sahip kompleks bir otoimmün hastalıktır. SLE belirtileri, immün kompleks oluşumu ve birikimini ve diğer immün süreçleri takip eden çoklu otoantikorlarla ilişkilidir.

Amaç: Klinik bulguları geniş bir yelpazeye sahip, mortalite ve morbiditesi yüksek olması nedeni ile hızlı tanı alması gereken bu hastalığın başvuru şikayetlerinin çeşitliliğini vurgulamak istedik.

Yöntem: Çocuk Romatoloji polikliniğinde 2019-2022 tarihleri arasında SLE tanısı ile takipli hastaların başvuru şikayetleri, başlangıç bulguların hastalık hasar indeksi ile ilişkisi geriye dönük olarak incelendi.

Bulgular: SLICC ("Systemic Lupus International Collaborating Clinics") kriterlerine göre tanı almış 29 hastanın 10 (%34,4)'u peteşiyal olmayan maküler döküntü, 4 (%15,3)'ü eklem şişliği ve ağrısı, 3 (%10,3)'ü peteşiyal döküntü, 3 (%10,3) 'ü yoğun saç dökülmesi, 2 (%6,8)'si bacakta şişlik, kızarıklık (tromboflebit), diğer 7 hasta transaminaz yüksekliği, proteinüri, hematüri, kol ve bacakta güçsüzlük, ayak parmaklarında morarma, uzamış vajinal kanama şikayeti ile dermatoloji, kadın sağlığı ve hastalıkları, gastroenteroloji gibi birçok depatmandan ayırıcı tanı açısından kliniğimize yönlendirildi. Hastaların 4 (%13,7)'ü erkekti. Kız/erkek oranı 6.2, tanı yaşı ortalaması medyan 13,5 (IQR:9,5-15.5) yıldı. İzlemde 11 hasta da renal tutulum, 2 hastada nörolojik tutulum, 4 hastada serözit, 5 hasta da trombosit sayısı <100000, 15 hasta da c3, c4 düşüklüğü, gelişti. Hastalık hasar indeksi 1'in üzerinde olan 4 hastada renal veya nörolojik tutulum vardı.

Sonuç: Çeşitli sistem ve organ tutulumu sebebiyle birçok yüzüyle karşımıza çıkabilecek SLE hastalığının başvuru şikayetlerini gözler önüne sermeyi amaçladık. Farkındalığı artırmak tanı koyma süremizi kısaltacak, erken tanı olası mortalite ve morbidetinin önüne geçerek ya da morbiditeyi azaltarak, hastalık hasar indekslerini düşürebilecektir.

Anahtar Kelimeler: sistemik lupus eritematozus, çocukluk çağı, belirti ve bulgular, hasar indeksi, otoimmünite

SS-059

Pediatri Asistanlarının Otizme İlişkin Bilgi Düzeylerinin Değerlendirilmesi

Şenay Güven Baysal[1], Taner Aşkın[2]

[1] SBÜ Diyarbakır Gazi Yaşargil Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Gelişimsel Pediatri, Diyarbakır, Türkiye

[2] SBÜ Diyarbakır Gazi Yaşargil Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Diyarbakır, Türkiye,

Amaç: Otizm Spektrum Bozukluğu (OSB) sosyal iletişim ve etkileşimde güçlükler ve sınırlı, yineleyici davranışlar ile karakterize erken başlangıçlı yaygın nörogelişimsel bir bozukluktur. OSB prevalansı son yıllarda giderek artmakta olup, son verilerde Amerika Birleşik Devletleri'nde her 1000 çocukta 23.0 (1/44) olduğu bildirilmiştir. Ülkemizde ulusal kapsamda sıklık çalışması bulunmamaktadır. OSB'de en etkili sonuçlar çocuğun erken dönemde tanınmasıyla elde edilmektedir. Erken tanı ve tedavi hastalığın seyrini belirleyen en önemli prognostik faktör olarak kabul edilmektedir. Bu çalışmanın amacı, pediatri asistanları arasında çocukluk otizmine ilişkin bilgi düzeylerinin ölçülmesi ve ilgili faktörlerin değerlendirilmesidir.

Yöntem: Tanımlayıcı ve kesitsel tipte olan bu çalışma Diyarbakır Gazi Yaşargil Eğitim ve Araştırma Hastanesi ve Dicle Üniversitesinde pediatri alanında uzmanlık eğitimi alan 68 gönüllü pediatri asistanı ile yapılmıştır. Sosyo-demografik veri formu ve 'Sağlık Çalışanlarının Çocukluk Otizmine İlişkin Bilgi Anketi (The Knowledge About Childhood Autism Among Health Workers Questionnaire- Türkçe versiyonu) uygulanmıştır. Anket dört etki alanını içermekte olup alanlar sırasıyla sosyal etkileşim, iletişim, davranışsal örüntü ve hastalığın özellikleri olarak temsil edilen kavramları içerir**.**

Bulgular: Çalışmaya katılan pediatri asistanlarının %60,3'ü (n=68) erkek ve yaş ortalaması 31,08±4,70 yıl ve mesleki ortalama çalışma süresi 5.93± 4.72 yıl idi. Otizme ilişkin bilgi anketi toplam puan ortalaması 13.42 ± 2.47 idi (minimum: 7, maksimum: 19). Etki Alanları 1, 2, 3 ve 4 için ortalama puanlar sırasıyla 7.14 ± 0.93, 0.76± 0.42, 2.55 ± 1.21 ve 2.95 ± 1.39 idi. Asistanların daha öncesinde %25'inin otizm konusunda seminer/eğitime katıldıkları ve eğitim alan hekimlerin çoğunun aldığı eğitimi faydalı bulduğu öğrenildi. Cinsiyet, medeni durum, çalışma süresi, yakın çevresinde OSB olan bireylerin olması, otizm ile ilgili seminere katılma durumu ile anket toplam puanı arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmadı.

Tartışma ve Sonuç: Çocuk sağlığı ve hastalıkları alanında eğitim alan pediatri asistanları OSB'nin erken tanınması açısından kritik role sahiptirler. Ancak OSB toplumda sık görülen bir nörogelişimsel bozukluk olmasına rağmen, pediatri asistanlarının OSB hakkında sınırlı bilgiye sahip olduğu gösterilmiştir**.** Otizm farkındalığı ve bilgi düzeyi yeterli olmamakla beraber, asistanlık eğitimlerinde otizme yönelik yapılacak süreklilik gösteren eğitimlerin olumlu sonuçlar vereceği düşünülmektedir. Pediatri asistanlarının erken tanı ve erken müdahaleyi başlatmada beceriler kazanmasında gelişimsel pediatri eğitimine gereksinimleri vardır. Otizm konusunda bilgi düzeylerinin artırılması, otizmli çocukların daha erken yaşlarda teşhis edilmesine ve müdahalesine katkı sağlayabilir.

Anahtar kelimeler: Otizm Spektrum Bozukluğu, OSB, farkındalık, pediatri asistanı, Gelişimsel pediatri**ABSTRACT**

Aim: Autism Spectrum Disorder (ASD) is an early-onset pervasive neurodevelopmental disorder characterized by difficulties in social communication and interaction and limited, repetitive behaviors. The prevalence of ASD has been increasing in recent years, with recent data reported to be 23.0 (1/44) per 1000 children in the United States. There is no national frequency study in our country. The most effective results in ASD are obtained with early recognition of the child. Early diagnosis and treatment are accepted as the most important prognostic factor determining the course of the disease. The aim of this study is to measure the level of knowledge about childhood autism among pediatric residents and to evaluate the related factors.

Method: This descriptive and cross-sectional study was conducted with 68 volunteer pediatric residents who

received specialization training in pediatrics at Diyarbakır Gazi Yaşargil Training and Research Hospital and Dicle University. The socio-demographic data form and the 'Knowledge About Childhood Autism Among Health Workers Questionnaire' (Turkish version) were administered. The questionnaire includes four domains and the domains include concepts represented as social interaction, communication, behavioral pattern and characteristics of the disease, respectively.

Results: 60.3% (n=68) of the pediatric residents participating in the study were male, and the mean age was 31.08±4.70 years, and the average professional working time was 5.93±4.72 years. The mean total score of the information questionnaire on autism was 13.42 ± 2.47 (minimum: 7, maximum: 19). The mean scores for domains 1, 2, 3, and 4 were 7.14 ± 0.93, 0.76 ± 0.42, 2.55 ± 1.21, and 2.95 ± 1.39, respectively. It was learned that 25% of the residents had previously attended seminars/trainings on autism and that most of the physicians who received training found the training useful. No statistically significant difference was found between gender, marital status, duration of employment, presence of individuals with ASD in their immediate surroundings, participation in autism-related seminars, and the total score of the questionnaire.

Discussion and Conclusion: Pediatric residents who are trained in the field of child health and diseases have a critical role in the early diagnosis of ASD. However, although ASD is a common neurodevelopmental disorder in the community, it has been shown that pediatric residents have limited knowledge about ASD. Although autism awareness and knowledge level are not sufficient, it is thought that continuous trainings for autism in resident training will yield positive results. Pediatric residents need developmental pediatric training to gain skills in early diagnosis and initiating early intervention. Increasing the level of knowledge about autism may contribute to the diagnosis and intervention of children with autism at an earlier age.

Keywords: Autism Spectrum Disorder, ASD, awareness, pediatric resident, Developmental pediatrics

GİRİŞ

Otizm Spektrum Bozukluğu (OSB) sosyal iletişim ve etkileşimde güçlükler ve sınırlı, yineleyici davranışlar ile karakterize erken başlangıçlı yaygın nörogelişimsel bir bozukluktur[1]. OSB prevalansı son yıllarda giderek artmakta olup, son verilerde Amerika Birleşik Devletleri'nde her 1000 çocukta 23.0 (1/44) olduğu bildirilmiştir[2]. Ülkemizde ulusal kapsamda sıklık çalışması bulunmamaktadır. Yaşamın ilk 36 ayında güvenilir bir şekilde OSB'nin teşhis edilebildiği gösterilmiştir[3]. OSB'de en etkili sonuçlar çocuğun erken dönemde tanınmasıyla elde edilmektedir. Erken tanı ve tedavi hastalığın seyrini belirleyen en önemli prognostik faktör olarak kabul edilmektedir[4,5]. Ayrıca, son yıllardaki OSB sıklığındaki belirgin artış hastalık konusundaki farkındalığı arttırmış ve çocukların OSB'ye yönelik taranması önem kazanmıştır. Otizm için bilinen spesifik bir biyolojik belirtecin olmaması, erken tanıyı kolaylaştıran gelişimsel izleme ve taramanın önemini ortaya koymaktadır[3]. Amerikan Pediatri Akademisi tüm çocukların 18. ve 24. aylarda OSB açısından taranmasını önermektedir[6]. Bu durum çocuk doktorlarının çoğunun ailenin gelişimsel riskler hakkındaki görüşmeleri için ilk başvurduğu sağlık hizmeti sağlayıcısı olmasından dolayı önem arzetmektedir[7]. OSB semptomları olan bir çocuğu tanıya yönlendirmenin ilk adımı ise OSB'den şüphelenmektir. Bu nedenle çocuk sağlığı ve hastalıkları alanında eğitim alan pediatri asistanlarının hastalık hakkında bilgi sahibi olmaları gerekmektedir. Erken çocukluk döneminin gelişimsel basamaklarını izlemesi, gelişimsel gecikmeyi saptayabilmesi ve OSB'nin erken tanınması açısından pediatri asistanları kritik role sahiptirler. Bu çalışmanın amacı, pediatri asistanları arasında çocukluk otizmine ilişkin bilgi düzeylerinin ölçülmesi, ilgili faktörlerin değerlendirilmesi ve hastalık hakkında farkındalıklarının araştırılmasıdır.

GEREÇ VE YÖNTEM

Tanımlayıcı ve kesitsel tipte olan bu çalışma Diyarbakır Gazi Yaşargil Eğitim ve Araştırma Hastanesi ve Dicle Üniversitesinde pediatri alanında uzmanlık eğitimi alan 68 gönüllü pediatri asistanı ile yapılmıştır. Sosyo-demografik veri formu ve 'Sağlık Çalışanlarının Çocukluk Otizmine İlişkin Bilgi Anketi (The Knowledge About Childhood Autism Among Health Workers Questionnaire- Türkçe versiyonu- KCAHW) uygulanmıştır. Bakare ve arkadaşları tarafından geliştirilen KCAHW anketi, 19 maddeden oluşmaktadır[8]. Anketin Türkçe versiyonunun geçerlik ve

güvenirlik kriterlerini kabul edilebilir düzeyde karşıladığı belirlenmiştir[9]. Anket dört etki alanını içermekte olup alanlar sırasıyla sosyal etkileşim, iletişim, davranışsal örüntü ve hastalığın özellikleri olarak temsil edilen kavramları içerir. Anketin OSB ile ilgili bilgi ve eğitim ihtiyaçlarının değerlendirilmesinde kullanılabilir olduğu sonucuna varılmıştır[10]. İlk alan sekiz maddeden oluşmakta ve otizmli çocuklarda görülen sosyal etkileşimdeki yetersizlik ile ilgilidir. İkinci alan, iletişim ve dil gelişimi ile ilgili tek bir maddeden oluşmaktadır. Üçüncü alan dört maddeden oluşmakta ve otizmde gözlenen tekrarlayıcı ve stereotipik belirtileri göstermektedir. Dördüncü alan altı maddeden oluşur ve otizmin nörogelişimsel bir bozukluk olup olmadığını sorgular, olası komorbid durumları inceler ve son olarak hastalığın ortaya çıktığı yaşları araştırır. Testten alınabilecek olası toplam puan 0 ile 19 arasındadır. Her bir madde "evet", "hayır" veya "bilmiyorum" şeklinde yanıtlanmaktadır. Doğru cevaplar 1 puan, diğer cevaplar 0 puan alır. Son madde otizmin başlangıç yaşını sorgular ve yenidoğan veya bebeklik için 0, çocukluk için 1 olarak puanlanır. Dağıtılan toplam anket sayısı 82'dir. Bunlardan 68 form doldurulmuş olup ve %82.9'luk bir yanıt oranı sağlanmıştır.

BULGULAR

Seksen iki pediatri asistandan 68'i (%82.9) çalışmaya katılmayı kabul etmiştir. Çalışmaya katılan pediatri asistanlarının %60,3'ü (n=68) erkek ve yaş ortalaması 31,08±4,70 yıl ve mesleki ortalama çalışma süreleri 5.93± 4.72 yıl idi. Otizme ilişkin bilgi anketi toplam puan ortalaması 13.42 ± 2.47 idi (minimum= 7, maksimum= 19). Etki Alanları 1, 2, 3 ve 4 için ortalama puanlar sırasıyla 7.14 ± 0.93, 0.76± 0.42, 2.55 ± 1.21 ve 2.95 ± 1.39 idi. En düşük ortalama puanı dördüncü alandan aldıkları tespit edilmiştir. Asistanların %47.2 si (n=32) otizminin başlangıç yaşının çocukluk döneminde olduğunu ifade etmişlerdir. Asistanların daha öncesinde %25'inin otizm konusunda seminer/eğitime katıldıkları ve eğitim alan hekimlerin çoğunun aldığı eğitimi faydalı bulduğu öğrenilmiştir. Cinsiyet, medeni durum, çalışma süresi, yakın çevresinde OSB olan bireylerin olması, otizm ile ilgili seminer/eğitime katılma durumu ile anket toplam puanı arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamıştır.

TARTIŞMA

Çocuk sağlığı ve hastalıkları alanında eğitim alan pediatri asistanları OSB'nin erken tanısı açısından kritik role sahiptirler. Ancak OSB toplumda sık görülen bir nörogelişimsel bozukluk olmasına rağmen, çalışmamızda pediatri asistanlarının OSB hakkında sınırlı bilgiye sahip olduğu tespit edilmiştir. Erden ve ark.'nın çalışmasında OSB tanısı konan 125 olgunun sadece %11,2'sinin çocuk doktorları tarafından tanındığı belirtilmektedir [4]. Gürbüz ve ark.nın KCAHW anketi ile birinci basamak sağlık kuruluşlarında çalışan 315 katılımcı ile yaptıkları çalışmada anketten aldıkları puan ortalaması 13.83 ± 2.55 olarak bulunmuştur. Ölçekten en yüksek puanı referans grubunu oluşturan çocuk ve ergen ruh sağlığı uzmanları alırken, bunu aile hekimliği uzmanları ve pratisyen hekimler izlemektedir [9]. Çok sayıda çalışma, OSB'li çocuklara bakma konusunda hekimlerin düşük özyeterliliğini göstermektedir[11]. Çitil ve ark.nın yaptıkları çalışmada pediatristlerin ve pediatri asistanlarının OSB'ye ilişkin tanı ölçütleri konusundaki bilgilerinin yetersiz olduğunu ortaya koymuşlardır[12]. Bizim çalışmamızda da pediatri asistanların otizm bilgi düzeylerinin düşük olduğu tespit edilmiştir. Asistanların OSB hakkındaki temel bilgilerini anlamak, uygun eğitim girişimlerini bilmek açısından yardımcı olabilir.

Asistanların daha öncesinde %25'inin otizm konusunda seminer/eğitime katıldıkları ve eğitim alan hekimlerin çoğunun aldığı eğitimi faydalı bulduğu öğrenilmiş ancak otizm ile ilgili seminer/eğitime katılma durumu ile anket toplam puanı arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamıştır. Otizm konusunda bu tür bir seminer/eğitime katılmanın otizm farkındalığı ve bilgi düzeyi ile ilişkili olmadığı Çitil ve ark.nın yaptıkları çalışmada da tespit edilmiş olup bizim çalışmamızla tutarlıdır. Asistanlık eğitimlerinde otizme yönelik yapılacak süreklilik gösteren eğitimlerin olumlu sonuçlar vereceği düşünülmektedir. Eğitimler geleceğin çocuk doktorlarının OSB'yi tanıma, teşhis etme ve ailelerle iletişim kurma konusundaki yetkinliğini artırarak, hem verimliliğini hem de deneyimini geliştirme fırsatı sunmaktadır[7]. Pediatri asistanlarının erken tanıyı koyma ve erken müdahaleyi başlatması açısından asistanlık eğitimlerine gelişimsel pediatri rotasyonunun entegre edilmesi önem taşımaktadır. Rhoades ve ark.nın yaptığı çalışmada gelişimsel pediatristlerin OSB konusunda diğer çocuk sağlığı ve hastalıkları alanında hizmet veren uzmanlara göre daha erken tanı koydukları gösterilmiş olup bu durum OSB alanında daha yüksek derecede uzmanlık bilgisi ve eğitimini yansıtmaktadır [13].

SONUÇ

Pediatri asistanlarının otizm konusunda bilinç ve bilgilerinin artırılması, otizmli çocukların daha erken yaşlarda teşhis edilmesine ve erken müdahalesine katkı sağlayabilir.

Kaynaklar:

1. Edition Fifth. "Diagnostic and statistical manual of mental disorders." Am Psychiatric Assoc , 2013, 21.21: 591-643.
2. Maenner MJ, Shaw KA, Bakian AV, et al. Prevalence and characteristics of autism spectrum disorder among children aged 8 years—autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, United States, 2018. 2021;70(11):1.
3. Zwaigenbaum L, Brian JA, Ip A. Early detection for autism spectrum disorder in young children. Paediatrics & Child Health, 2019, 24.7: 424-432.
4. Erden G, Akçakın M, Doğan D, Ertem İ. Çocuk hekimleri ve otizm: Tanıda zorluklar. Turkiye Klin J Pediatr,2010;19(1):9-15.
5. Motavalli Mukaddes. Bebeklikten Erişkinliğe Otizm Aileler İçin Kılavuz. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevleri,2017.
6. Johnson CP, Myers SM. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. Pediatrics, 2007;120(5):1183-1215.
7. Hine JF, Wagner L, Goode R, et al. Enhancing developmental–behavioral pediatric rotations by teaching residents how to evaluate autism in primary care. Autism, 2021;25(5):1492-1496.
8. Bakare MO, Ebigbo PO, Agomoh AO, Menkiti NC. Knowledge about childhood autism among health workers (KCAHW) questionnaire: description, reliability and internal consistency. Clinical practice and epidemiology in mental health, 2008;4(1):1-8.
9. Gürbüz Özgür B, Aksu H, Eser EJP, Psychopharmacology C. Validity and reliability of the Turkish version of the knowledge about childhood autism among health workers questionnaire. 2019;29(4):765-773.
10. Harrison AJ, Slane MM, Hoang L, Campbell JM. An international review of autism knowledge assessment measures. Autism, 2017;21(3):262-275.
11. Golnik A, Ireland M, Borowsky IW. Medical homes for children with autism: A physician survey. Pediatrics, 2009;123(3):966-971.
12. Çitil G, Çöp E, Açıkel SB, Sarı E, Karacan CD, Şenel S. Assessment of the knowledge and awareness of pediatric residents and pediatricians about autism spectrum disorder at a single center in Turkey. Journal of Community Psychology, 2021;49(7):2264-2275.
13. Rhoades RA, Scarpa A, Salley B. The importance of physician knowledge of autism spectrum disorder: results of a parent survey. BMC pediatrics, 2007;7(1):1-10.

SS-060

Bolu İlinde Çocuk Endokrinoloji Polikliniğine Başvuran Çocuklarda D Vitamini Düzeyleri ile D Vitamini Düzeylerini Etkileyen Faktörler Arasındaki İlişkinin İncelenmesi

Yasemin Baranoğlu Kılınç[1], Semih Bolu[2]

[1]Bolu İzzet Baysal Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Bolu, Türkiye

[2]Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi, İzzet Baysal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji, Bolu, Türkiye

Giriş: D vitamini eksikliği çocuklarda raşitizme ve tüm yaş gruplarında osteomalaziye yol açan önemli bir halk sağlığı sorunudur. Türkiye'de D vitamini eksikliği sıklığı yüksektir ve ayrıca bölgesel farklılıklar göstermektedir.

Amaç: Bu çalışmada Bolu ilinde Çocuk Endokrinoloji polikliniğine başvuran çocuklarda D vitamini eksikliği sıklığının belirlenmesi ve D vitamini düzeyini etkileyen faktörlerin incelenmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Hastane elektronik kayıtlarından 25-OH D vitamin düzeyleri ölçülen 1008 çocuk ve adolesanın D vitamini, Ca, P, ALP ve PTH düzeylerine ait verileri edinildi. D vitamini düzeyleri yaş gruplarına (0-1, 1-10 ve 11-18 yaş), cinsiyete, mevsimlere, aylara, obezite ve diğer hastalıklara ve yetersizlik kategorilerine göre analiz edildi. D vitamini düzeyleri 15-20 ng/mL yetersizlik, <15 ng/mL eksiklik ve <5 ng/mL ağır eksiklik olarak kategorize edildi. Ayrıca genel ve yaş gruplarına göre D vitamini ile Ca, P, ALP ve PTH düzeyleri arasında korelasyon analizleri gerçekleştirildi. Tüm istatistiksel analizlerde SPSS-22.0 programı kullanıldı.

Bulgular: Hastaların ortalama D vitamini düzeyi 16,3±9,5 ng/mL olup kızlarda (14.8±8.9 ng/mL) erkeklere (18,6±10,1 ng/mL) göre daha düşüktü($p<0.0001$). Bir yaş altı çocukların %10,5'inde, 1-10 yaş arası %38,2'sinde ve 10-18 yaş arası %64,2'sinde D vitamini eksikliği vardı. D vitamini düzeyleri 11-18 yaş grubunda diğer yaş gruplarına göre anlamlı derecede düşüktü ($p<0.0001$). D vitamini düzeyleri yaz ve sonbaharda, kış ve ilkbahara göre daha yüksek iken Mart ve Ocak ayında en düşük, Ağustos ve Eylül ayında ise en yüksek bulundu($p<0.001$). D vitamin düzeyi yeterli, fakat PTH düzeyi yüksek olan 68 olgu vardı. Bu olguların ortalama yaşları 10,29 ± 4,42 yıl olup yaz ve sonbahar aylarında ölçüm yapılanların, kış ve ilkbahar aylarında ölçüm yapılanlara göre anlamlı derecede fazla olduğu bulundu ($p=0,0001$). Obez çocuklarda normal olanlara ve diğer endokrin hastalığı olanlara göre D vitamini düzeyleri daha düşüktü ($p<0.01$).

Sonuç: Bolu ilinde yaşayan çocuklar ve adolesanlar arasında D vitamini eksikliği oranı yüksektir. Bulgularımız D vitamini eksikliğinden kaynaklanabilecek olumsuz etkilerden kaçınmak için 0-1 yaş arasında yapılan D vitamini profilaksisine 11-18 yaş arasındaki çocuklarda da devam edilmesinin gerekli olduğunu göstermiştir. Mevsimlerin D vitamini düzeyi ve D vitamini ile PTH arasındaki ilişkiyi etkileyen önemli bir faktör olduğu çalışmamızda gösterilmiştir. Verilerimize göre adolesan yaş grubu dışında obez çocuklara da D vitamini desteğinin yapılması önerilir.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, D vitamini, Kalsiyum, Parathomon, Alkalen fosfataz

SS-061

Ebeveyn Sigara Kullanımının Pediatrik Yaş Grubunda Erken Aterosklerotik Değişiklikler Üzerine Etkisi

Nesrin Coşkun[1], Öykü İsal Tosun[1]

[1]Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi

Özet

Ateroskleroz çocukluk çağından itibaren başlayan yavaş ve kademeli gelişen bir süreçtir. Aterosklerozla ilgili tespit edilebilen ilk yapısal değişiklik Karotis İntima Media Kalınlığında (CIMT) artıştır (1). Epikardiyal yağ dokusu (EAT) ise kalp ve koroner arterlerin etrafında yerleşmiş, parakrin, vazokrin ve enflamatuvar etkilere sahip visseral bir yağ dokusudur. CIMT, karotid arter sertliği ve aortik nabız dalga hızı (PWV) çocuklar ve yetişkinlerde kardiyovasküler hastalık riskini değerlendirmek için kullanılan subklinik parametrelerdir. Bu parametreler, transtorasik ekokardiyografi ile nispeten basit ve invaziv olmayan bir şekilde ölçülebildiğinden büyük ölçekli popülasyon çalışmalarında kullanım için çok uygundur.

Çalışmamızda, ebeveyn sigara kullanımının erken aterosklerotik değişiklikler üzerine etkisini CIMT ve EAT ölçümlerini değerlendirilerek tespit edilmesi amaçlanmıştır.

Genel Bilgiler

Aterosklerotik kardiyovasküler hastalıklar (KVH) dünyada en önde gelen ölüm sebepleri arasında yer almaktadır. Ateroskleroz sürecinde kardiyovasküler risk faktörleri önemli rol oynamaktadırlar (5). Yaşam tarzının kontrolüyle değiştirilebilen risk faktörleri arasında sigara içiciliği, obezite ve fizyolojik inaktivite yer almaktadır (6). Pasif sigara içiciliğine maruziyet obezite ve kardiyometabolik bozukluklarla ilişkili olmak üzere sağlıksız beslenme, hareketsiz yaşam tarzı ve yetersiz uykuya ek olarak diğer önemli bir değiştirilebilir faktördür (2,7).

Ebeveyn sigara içiciliği pediatrik yaş grubunda metabolik sendrom gelişmesine aracılık edebilecek adipokin seviyelerinin artmasına yol açmaktadır. Ebeveyn sigara içiciliği ile artmış yüksek metabolik sendrom riski, leptin ve retinol bağlayıcı protein-4 dahil olmak üzere plazma adipokinlerindeki değişiklik ve azalmış adiponektin ve FGF21 ile ilişkilidir(2–4). Pasif sigara içiciliğinin çocuklarda hipertansiyon prevelansında artışa neden olduğu bazı çalışmalarda gösterilmiştir(1).

Gereç ve Yöntem

Anamnezde ebeveyn sigara içiciliği olan 6 ile 16 yaş arası 53 çocuk çalışma grubu ve anamnezde ebeveyn sigara içiciliği olmayan 53 çocuk kontrol grubu alındı. Tüm çocukların antropometrik ve kan basıncı ölçümleri değerlendirildi. Vücut kitle indeksleri hesaplandı. Hemogram, demir ve total demir bağlama kapasitesi, ferritin, vitamin B12 düzeyleri, 25-hidroksi vitamin D düzeyleri, açlık serum lipidleri, glukoz, insülin düzeyleri, insülin direnci ve tiroid fonksiyon testlerinin sonuçları incelendi. Elektrokardiyografik ve ekokardiyografik değerlendirmeleri yapıldı. Aortik PWV, sol ventrikül kitle indeksi, EAT kalınlığı, CIMT, IVSD, LVIDd, LVPWd, IVSs, LVPWs, KF ve EF değerlendirilmeleri yapıldı. Anamnez sırasında çocukların doğum tartısı, doğum haftası, annenin gebelikte sigara içiciliği (adet/gün), anne sütü alım süresi, annede gestasyonel diyabet varlığı, annenin gebelikte boy ve total tartısı öğrenilerek vücut kitle indeksi hesaplandı. Ebeveynlerin sosyodemografik özellikleri (akraba evliliği, ailede KKH öyküsü, ailede HT ve DM öyküsü, çalışma durumları, meslekleri, eğitim düzeyleri ve gelir düzeyleri) günde ne kadar sigara içtikleri, çocuğun yanında ne kadar sigara içildiği, evde sigara içilen alanların sıklıkla nereler olduğu ve çocukların günlük toplam uyku süreleri öğrenildi.

Bulgular

Ebeveyn sigara içiciliği olan grubunun EAT Kalınlığı(mm) ve CIMT (mm) ortalamaları ebeveyn sigara içiciliği olmayan grubundan istatistiksel olarak anlamlı derecede yüksek bulundu. EAT kalınlığı(mm) ve CIMT(mm) değişkeni üzerinde çalışma ve kontrol gruplarının etkisini kontrol etmek üzere trigliserid, LDL ve total kolesterol kovaryet

faktör olarak kullanıldı ve homojen olduğu görüldü. Çalışma ve kontrol gruplarının EAT kalınlığı (mm) ve CIMT (mm) değişkeni üzerinde trigliserid, LDL ve total kolesterol değişkenlerinin istatistiksel olarak anlamlı etki gözlenmezken, ebeveyn sigara içiciliği olan grubunun EAT kalınlığı (mm) ve CIMT (mm) ortalamaları ebeveyn sigara içiciliği olmayan grubundan istatistiksel olarak anlamlı derecede yüksek bulundu. Çalışma ve kontrol gruplarının günlük toplam uyku saati değerleri ile LV kitle, EAT Kalınlığı, CIMT, IVSD, LVIDd ve LVPWd değerleri arasında negatif yönde istatistiksel olarak anlamlı korelasyon gözlendi. Çalışma ve kontrol gruplarının baba mesleği ve anne öğrenim durumu dağılımları arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık gözlendi. Ebeveyn sigara içiciliği olan grubunda baba mesleğinde emekli ve işçi varlığı, anne öğrenim durumunda ise ilkokul varlığı ebeveyn sigara içiciliği olmayan grubundan yüksek bulundu**.**

Tartışma

Çalışmamızda pasif sigara dumanına maruz kalan, ebeveyn sigara dumanı maruziyeti dışında geleneksel aterosklerotik risk faktörlerine sahip olmayan (dislipidemi, hiperkolesterolemi, HDL düşüklüğü, HT, DM, obezite, fiziksel aktivite, sosyoekonomik düzey gibi) tüm hastalarımızın vücut kitle indekslerinin normal sınırlarda olduğu (<24,9 m^2), 53 çalışma ve 53 kontrol vakasının yer aldığı 6-16 yaş aralığındaki çocuk ve adölasanlar bulunmaktadır. Tüm geleneksel aterosklerotik risk faktörleri ekarte edilerek yapılan ekokardiyografik incelemelerde ebeveyn sigara içiciliği olan çalışma hastalarının CIMT ve EAT kalınlık ölçümlerinde anlamlı derecede yükseklik bulunmuştur. Çalışmamız ebeveyn sigara içiciliği olan çocuk ve adölesanlarda, geleneksel risk faktörlerinden bağımsız olarak erken aterosklerotik değişimlerin araştırıldığı ilk klinik çalışmadır.

Subklinik aterosklerozun noninvaziv olarak tanınması, çocukluk çağı kardiyovasküler sağlığın korunmasında ve taranmasında çok önemlidir. CIMT'da meydana gelen artış koroner aterosklerozun şiddetiyle korele olup ölçümlerinde yüksek kardiyovasküler riski tanımlayabilir (8).

EAT, dolaşımdaki biyobelirteçlerin plazma konsantrasyonundan ve hastanın risk faktörlerinden bağımsız olarak meydana gelen kardiyovasküler olayların önemli bir prediktif faktörüdür. Ayrıca EAT kalınlığı kardiyak ve visseral yağlanmayı temsil ettiği için yeni bir kardiyometabolik risk faktörü olarak öne sürülmüştür. (9,10,11).

Navarro-Solera ve ark. (12) risk faktörlerinin yer aldığı obez çocuklarda uyku süresinin kardiyovasküler risk faktörleri, diyet ve fiziksel aktivite üzerindeki etkilerini değerlendirdikleri çalışmalarında, önerilenden daha az saat uyuyan çocukların daha fazla yağlanmaya ve daha geniş bel çevresine sahip olduklarını ve bunun da artan metabolik riskle bağlantılı olduğunu göstermişlerdir. Kısa uyku süresinin çocukluk çağında ateroskleroz ve kardiyovasküler risk ile ilişkili diğer mekanizmaları etkileyebildiğini vurgulamışlardır.

Çalışmamızda yaptığımız istatistiksel analizlere göre çalışma ve kontrol gruplarında ebeveyn sigara içiciliğinden ve diğer risk faktörlerinden bağımsız olarak günlük toplam uyku saati değerleri ile CIMT ve EAT kalınlığı değerleri arasında negatif yönde anlamlı korelasyon gözlenmiştir. Diğer çalışmalarda uyku ile kardiyometabolik sendromlar arasında bağlantı olduğu gösterilmiştir. Bulgularımız bu çalışmaları destekler niteliktedir. Ayrıca çalışmamızda elde ettiğimiz verilerle uyku saati ile CIMT ve EAT kalınlığı artışı arasındaki ilişkiyi göstermiş olduk.

Çalışmamızda ebeveyn sigara içiciliği olan grubun baba mesleği dağılımlarında emekli ve işçi varlığı, anne öğrenim durumu dağılımları arasında ise ilkokul varlığı yüksek saptanmıştır.

Sonuç

Ebeveyn sigara kullanımının çocuk ve adölesan yaş gruplarında geleneksel aterosklerotik risk faktörlerinden bağımsız olarak CIMT ve EAT kalınlığında artışına neden olarak erken ateroskleroza yol açmaktadır. Erken aterosklerotik değişikliklerin gelişiminin önlenebilmesi amacıyla sigarasız ortamın yaygınlaştırılması ve toplumsal düzeyde ele alınması gereken önemli bir konudur.

KAYNAKLAR

1. Geerts CC, Bots ML, Grobbee DE, Uiterwaal CSPM. Parental smoking and vascular damage in young adult offspring: Is early life exposure critical? The atherosclerosis risk in young adults study. Arteriosclerosis, Thrombosis, and Vascular Biology. 2008 Dec;28(12):2296–302.
2. Li Y, Wang D, Wang Y, Zhao Y, Han L, Zhong L, et al. Impact of parental smoking on adipokine profiles and cardiometabolic risk factors in Chinese children. Atherosclerosis. 2020 May 1;301:23–9.
3. Somm E, Schwitzgebel VM, Vauthay DM, Camm EJ, Chen CY, Giacobino JP, et al. Prenatal Nicotine Exposure Alters Early Pancreatic Islet and Adipose Tissue Development with Consequences on the Control of Body Weight and Glucose Metabolism Later in Life. Endocrinology. 2008 Dec 1;149(12):6289–99.
4. Thomas C, Hypponen E, Power C. Prenatal Exposures and Glucose Metabolism in Adulthood Are effects mediated through birth weight and adiposity? Diabetes Care. 2007 Apr 1;30(4):918–24.
5. Gülel, O. Ondokuz Mayıs Üniversitesi. Kardiyovasküler risk faktörleri. Journal of Experimental and Clinical Medicine. 2013 Feb 6;29(3s):107–16.
6. Mallika V, Goswami B, Rajappa M. Atherosclerosis pathophysiology and the role of novel risk factors: a clinicobiochemical perspective. Angiology. 2007 Oct;58(5):513–22.
7. Raghuveer G, White DA, Hayman LL, Woo JG, Villafane J, Celermajer D, et al. Cardiovascular Consequences of Childhood Secondhand Tobacco Smoke Exposure: Prevailing Evidence, Burden, and Racial and Socioeconomic Disparities: A Scientific Statement From the American Heart Association. Circulation. 2016 Oct 18;134(16):e336–59.
8. Lamotte C, Iliescu C, Libersa C, Gottrand F. Increased intima-media thickness of the carotid artery in childhood: a systematic review of observational studies. Eur J Pediatr. 2011 Jun;170(6):719–29.
9. Iacobellis G, Barbaro G. The double role of epicardial adipose tissue as pro- and anti-inflammatory organ. Hormone and metabolic research = Hormon- und Stoffwechselforschung = Hormones et metabolisme. 2008 Jul;40(7):442–5.
10. Iacobellis G, Ribaudo MC, Assael F, Vecci E, Tiberti C, Zappaterreno A, et al. Echocardiographic epicardial adipose tissue is related to anthropometric and clinical parameters of metabolic syndrome: a new indicator of cardiovascular risk. J Clin Endocrinol Metab. 2003 Nov;88(11):5163–8.
11. Gastaldelli A, Basta G. Ectopic fat and cardiovascular disease: what is the link? Nutr Metab Cardiovasc Dis. 2010 Sep 1;20(7):481–90.
12. Navarro-Solera M, Carrasco-Luna J, Pin-Arboledas G, González-Carrascosa R, Soriano JM, Codoñer-Franch P. Short Sleep Duration Is Related to Emerging Cardiovascular Risk Factors in Obese Children. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2015 Oct 27;61(5):571–6.

SS-062

Tekrarlayan Çarpıntı Yakınmalı Çocuklarda Olay Anı Kaydedici Ne Kadar Etkin?

Muhammet Hamza Halil Toprak[1], İbrahim Cansaran Tanıdır[1]

[1]İstanbul Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi

Giriş-Amaç: Çarpıntı çocuğun kendi kalp atımlarını hızlı, düzensiz veya güçlü kalp atımları şeklinde hissetmesidir:Çarpıntının önemli nedenlerinden birisi kardiyak aritmilerdir.Kardiyak aritmilerin geleneksel olarak araştırılmasında 12 kanallı EKG ve 24 saatlik holter en sık kullanılan test yöntemleri olmakla birlikte kardiyak semptomlar seyrek veya tekrarlıyorsa değerlendirmede yetersiz kalabilir.Son zamanlarda olay anı kaydedici cihazların kullanımı artmıştır.Bu çalışmada tekrarlayan çarpıntılı çocuk olgularda kardiyak olay anı kaydedici deneyimimiz paylaşılmıştır.

Yöntem: Yeni kurulan merkezimizde 1 Eylül 2020-1 Eylül 2022 tarihleri arasında tekrarlayan çarpıntı yakınmalı olgularda olay anı kaydedici istenmiş olgular çalışmaya alındı.Öncesinde bilinen doğumsal kalp hastalığı tanılı olgular çalışma dışı bırakıldı. Tüm olgulara olay anı kaydediciden önce 12 kanallı EKG, 24 saatlik holter ve ekokardiyografi çekildi. Bulgular: Çalışma döneminde 39 hastadan (% 70 kadın) 42 farklı olay anı kaydedici kayıt alınmıştır.Ortalama yaş 12±4.5 idi.Kaydedilen olayların medyan sayısı 5 idi.Olgularda median kalış süresi 21 gün(IQR 15-30 gün idi). Olguların 6'sında çarpıntı dışında senkop ve 10'unda göğüs ağrısı eşlik ediyordu. Ekokardiyografik incelemeye göre 12 hastada (% 30) ekokardiyografide kalp hastalığı varken,kalan hastaların ekokardiyografik inceleme sonuçları normaldi. En sık görülen kalp komorbiditeler mitral kapak prolapsusu (n=6) idi. Kaydedilen olaylar 24 (% 57) kayıtta sinus taşikardisi, 2 (% 5) kayıtta supraventriküler taşikardi, 8 (% 19) kayıtta ventriküler ekstrasistol, 2 (% 5) kayıtta supraventriküler ekstrasistol idi. Dört kayıtta patoloji saptanmadı.Semptom ritim korelasyonu % 45 idi.

Sonuç: Tekrarlayan çarpıntı yakınmalı çocuklarda olası aritmilerin saptanmasında kardiyak olay anı kaydediciler yararlı bir birincil tanı yöntemi olarak düşünülebilir. Bu konu hakkında daha fazla olgu serilerini içeren araştırmalar gereklidir.

Anahtar Kelimeler: çarpıntı, çocuk, kalp, olay anı kaydedici

SS-063

Kawasaki Hastalığı Koroner Arter tutulumunda Klinik, Laboratuvar Bulguları ve Harada Skorlamasının Değerlendirilmesi

Ege Akten[1], Ali Kanık[2], Kaan Yıldız[3], Barış Güven[4], Cem Karadeniz[5], Tülay Demircan[3], Kayı Eliaçık[6]

[1]Sağlık Bakanlığı Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği
[2]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği
[3]Sağlık Bakanlığı Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Kardiyoloji
[4]SBÜ İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Kardiyoloji
[5]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Çocuk Kardiyoloji
[6]SBÜ İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

Giriş: Kawasaki Hastalığı (KH) özellikle erken çocukluk döneminde görülen akut sistemik inflamasyonla seyreden multisistemik bir vaskülitittir. Koroner arter tutulumu, hastalığın en önemli komplikasyonu ve mortalitenin en önemli nedenidir.

Amaç: Çalışmamızdaki amaç, popülasyonumuzdaki KH tanısı alan koroner arter tutulumu olan ve olmayan olgular arasında klinik değişkenler, iltihabi belirteçler ile Harada ve diğer skorlamalar arasındaki farklılıkların araştırılmasıdır.

Yöntem: 2006 Nisan-2020 Kasım tarihleri arasında KH tanısı alarak hastaneye yatırılan olgular çalışmaya alındı. Hastalar koroner arter tutulumuna göre ve intravenöz immunglobulin (İVİG) direnci varlığına göre iki gruba ayrıldı. İki grupta demografik veriler, klinik bulgular ve laboratuvar parametreleri tıbbi kayıtlardan incelendi.

Bulgular: Çalışmamıza 62 (%38,8)'si kız, 98 (%61,2)'i erkek olmak üzere toplam 160 hasta dâhil edildi. Tanı yaş aralığı 3-168 ay olmak üzere ortalama 40,11±29,81 ay olarak bulundu. Olguların 45 (%28)'inde koroner arter tutulumu gözlenirken, 45 olgunun 37(%23,2)'sinde dilatasyon ve hafif anevrizma, 8(%5)'inde orta çaplı anevrizma izlendi. İVİG direnci 160 olgunun 23 (%14,3)'ünde gözlendi. Tek değişkenli analizler sonucunda düşük hemoglobin değerlerinin koroner arter tutulumu açısından anlamlı olduğu tespit edildi (p=0,039). İVİG direnci mevcut olan grupta ise CRP yüksekliği ve eozinopeni varlığı İVİG direnci gelişimi açısından anlamlı kabul edildi (p=0,026) (p=0,016). Harada skoru 96 olguda, Kobayashi skoru 43 olguda, Egami skoru 19 olguda, Formosa skoru ise 83 olguda pozitif olarak saptandı. Koroner arter tutulumunu belirlemede bu skorların hiçbirinin istatistiksel olarak anlamlı olmadığı saptandı. Ancak Kobayashi skorunun İVİG direncini öngörmede anlamlı olduğu tespit edildi (p=0,014).

Sonuç: Çalışmamızda popülasyonumuzda İVİG direncini göstermede skorlamalar içerisinde Kobayashi skoru anlamlı olarak saptanırken, koroner arter tutulumunu göstermede mevcut skorlama sistemlerinin yararlı olmaması yeni skorlama sistemlerinin geliştirilmesi gerekliliğini ortaya koymuştur.

Anahtar Kelimeler: İVİG direnci , Kawasaki hastalığı , koroner arter tutulumu

SS-065

Çölyak Hastalığı Olan Çocuklarda Elektrokardiyografi ile Aritmi Riskinin Değerlendirilmesi

Ajda Mutlu Mıhçıoğlu[1], Hasret Ayyıldız Civan[2]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Kardiyoloji Bölümü

[2]İstanbul Aydın Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı

GİRİŞ: Çölyak hastalığı, genetik yatkınlığı olan kişilerde gluten içeren yiyeceklerin alınmasıyla tetiklenen genellikle enteropati ile kendini gösteren sistemik otoimmun bir hastalıktır. Çölyak hastalığının prevelansı %0.8-%1'dir. Tedavisi glutenden fakir diyet ile beslenmedir. Çölyak hastalığında intestinal bulguların yanısıra ekstraintestinal bulgular da mevcuttur. Ekstraintestinal olarak erişkin hastalarda kardiyovasküler sistemin etkilenmesi sonucu ventrikül fonksiyon bozuklukları ve aritmilerin izlendiği olgular saptanmıştır. Çocuk hastalarda aritmogenezi değerlendiren çalışmalar oldukça azdır. Son çalışmalarda, ventrikül repolarizasyon parametreleri olan QT ve QTc'nin yanı sıra Tp-e aralığı, Tp-e/QT ve Tp-e/QTc'nin ventrikül repolarizasyon bozukluklarını ve malign aritmileri öngördürmede yeni belirteçler olarak kullanıldığı görülmektedir (1). Bu amaçla çalışmamızda, çölyak hastalığına sahip çocukların elektrokardiyografilerinde (EKG)'de QT, QTc, Tp-e aralığı, Tp-e/ QT ve Tp-e/QTc ölçümleri yapılması planlanmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM: Prospektif çalışmamızda hasta grubu, çölyak hastalığı olan 33 çocuktan oluşturulurken, kontrol grubu da kalp hastalığı olmayan sağlıklı 32 çocuktan oluşturuldu. Her iki gruptaki çocuklara fizik muayene sonrasında 12 derivasyon EKG çekildi ve transtorasik ekokardiyografik inceleme yapıldı. QT aralığı (QRS kompleksinin başı ile T dalgasının sonu arasındaki aralık), QTc (Bazett formülü kullanılarak QT aralığının bir önceki R-R aralığının karekköüne bölünmesi), Tp-e aralığı (T dalgasının piki ve sonu arasındaki aralık) ölçümleri yapıldı. Tp-e/QT ve Tp-e/QTc ölçümleri hesaplandı. Hasta grubunda ayrıca, doku transglutaminaz Ig A (TTG IgA) antikoru bakıldI. Hastaların ve kontrol grubunun yaş, cins ve vücut kitle indeksi parametreleri benzerdi (p>0.05). Sistolik ve diyastolik kan basınçları benzerdi (p>0.05). Hastaların 17'sinde (%51.5) TTG IgA (-), 16'sında (%48.5) TTG IgA (+) idi (Tablo 1).

Tablo 1. Kontrol ve hasta grubundaki çocuklarda demografik özelliklerin değerlendirilmesi

	KONTROL (n= 32) Ort ± ss Median (min-maks)	**HASTA (n=33) Ort ± ss Median (min-maks)**	**p**
Yas (yıl)	10.41 ± 2.53 10 (7-15)	11.14 ± 4.11 12 (2-17)	[a]0.391
Cinsiyet Erkek Kadın	 17 (% 53.1) 15 (% 46.9)	 15 (% 45.5) 18 (% 54.5)	[b]0.536
Kilo (kg)	38.5 ± 12.26 35 (23-70)	37.56 ± 13.61 37 (14.9-62.5)	[a]0.771
Boy (cm)	144.41 ± 14.93 143 (122-177)	141.18 ± 21.11 145 (94.5-180)	[a]0.481
VKİ (kg/m²)	18.03 ± 2.86 17.7 (13.6-22.6)	18.15 ± 3.24 17.4 (13.7-28)	[a]0.877
Sistolik kan basıncı (mmHg)	100.38 ± 11.84 100 (80-130)	97.27 ± 9.08 100(80-120)	[c]0.349

Diyastolik kan basıncı (mmHg)	63.75 ± 7.39 60 (50-85)	63.21 ± 6.53 60 (55-81)	[c]0.371
TTG IgA **Negatif** **Pozitif**	-	 17 (% 51.5) 16 (% 48.5)	

ss: standart sapma, TTG IgA: Doku transglutaminaz immmunoglobulin A, VKİ: Vücut kitle indeksi

[a]Student T test

[b]Pearson ki-kare testi

[c]Mann Whitney U Testi

Her iki grupta ekokardiyografik bulgular benzer saptandı (p>0.05). EKG bulguları karşılaştırıldığında, kalp hızları, QT, QTc benzerdi (p=0.483, p=0.064, p=0.627, sırasıyla). Ancak Tp-e intervali, Tp-e /QT ve Tp-e/QTc ölçümleri hasta grubunda kontrol grubundan yüksekti (p=0.018, p=0.002, p=0.019, sırasıyla) (Tablo 2).

Tablo 2. Kontrol ve hasta grubunun elektrokardiyografik ve ekokardiyografik olarak değerlendirilmesi

	KONTROL (n=32) Ort ± ss Median (min-maks)	**HASTA (n=33) Ort ± ss Median (min-maks)**	**p**
Kalp tepe atımı (dak)	88.88 ± 14.61 88.5 (52-123)	91.58 ±16.20 90 (67-140)	[a]0.483
QT (msn)	321.88 ± 29.34 320 (280-420)	306.67 ± 35.24 300 (240-360)	[a]0.064
QTc (msn)	390.63 ± 17.4 390 (360-420)	386.06 ± 24.23 400 (340-420)	[c]0.627
Tp-e (msn)	50.63 ± 11.34 50 (40-80)	58.18 ± 13.57 60 (40-80)	**[a]0.018***
Tp-e/QT	0.16 ± 0.03 0.1 (0.1-0.2)	0.19 ± 0.04 0.2 (0.1-0.3)	**[c]0.002****
Tp-e/QTc	0.13 ± 0.03 0.1 (0.1-0.2)	0.15 ± 0.03 0.2 (0.1-0.2)	**[c]0.019***
SVEF (%)	71.13 ± 5.27 71 (65-85)	70.36 ± 4.12 69 (65-78)	[c]0.727
SVKF (%)	40.16 ± 4.51 40 (35-53)	39.27 ± 3.27 38 (35-46)	[c]0.570
SVDSÇ (cm)	3.92 ± 0.45 3.9 (2.9-4.8)	3.87 ± 0.52 3.9 (3-5)	[a]0.685
SVSSÇ (cm)	2.32 ± 0.31 2.4 (1.6-2.9)	2.36 ± 0.36 2.3 (1.7-3.1)	[a]0.642

SVEF: Sol ventrikül ejeksiyon fraksiyonu, SVKF: Sol ventrikül kısalma fraksiyonu, SVDSÇ: Sol ventrikül diyastol sonu çapı, SVSSÇ: Sol vetrikül sistol sonu çapı

[a]Student T test

[c]Mann Whitney U test

*p<0.05 **p<0.01

TTG IgA (+) ve TTG IgA (-) vakalar ile kontrol grupları arasında Tp-e, Tp-e/QT ve Tp-e/QTc değerlerinde gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark mevcuttu (p=0.024, p=0.007, p=0.020) (Tablo 3). Parametrelerdeki bu farkların TTG IgA (+) vakalar ile kontrol grubundaki vakalar arasında olduğu görüldü (p=0.021, p=0.005, p=0.016, sırasıyla)(Tablo 3).

Tablo 3. Antikor mevcudiyetine göre hasta grupları ile kontrol grubunda elektrokardiyografik bulguların karşılaştırılması

	KONTROL (Grup 1) (n=32) Ort ± ss Median (min-maks)	**TTG IgA (+) Çölyak (Grup 2) (n=16) Ort ± ss Median (min-maks)**	**TTG IgA (-) Çölyak (Grup 3) (n=17) Ort ± ss Median (min-maks)**	**p**	**Post hoc**
Tp-e (msn)	50.63 ± 11.34 50 (40-80)	61.25 ± 15.44 60 (40-80)	55.29 ± 11.25 60 (40-80)	[e d]**0.024***	**2>1**
Tp-e/QT	0.16 ± 0.03 0.1 (0.1-0.2)	0.20 ± 0.06 0.2 (0.1-0.3)	0.18 ± 0.02 0.2 (0.1-0.2)	[e]**0.007****	**2>1**
Tp-e/QTc	0.13 ± 0.03 0.1 (0.1- 0.2)	0.16 ± 0.04 0.2 (0.1- 0.2)	0.14 ± 0.03 0.2 (0.1-0.2)	[e]**0.020***	**2>1**

[d]One-Way ANOVA Test & Bonferroni Test

[e]Kruskal Wallis Test

*p<0.05 **p<0.01

TARTIŞMA: Erişkinlerde yapılan birçok çalışma çölyak hastalığı ile takipli hastalarda kardiyovasküler hastalık riskinin artığını göstermiştir. Birçok farklı klinik tablo ile kardiyovasküler etkilenme karşımıza çıkabilmektedir. Bunlar arasında konjestif kalp yetersizliği, dilate kardiyomiyopati, otoimmun miyokardit, prematür ateroskleroz ve ritm bozuklukları yer almaktadır (1). Kardiyak etkilenme zeminindeki mekanizmalar arasında kronik malabsorbsiyon ile karnitin, B12 ve folik asit eksikliği gibi besinsel öğelerin eksikliği yer alır. Bunun yanında homosistein düzeylerinde artış ve nitrik oksit düzeylerinde azalma kardiyovasküler etkilenmeyi kolaylaştırmaktadır (2,3).

Doğan ve ark. (4) yaptıkları bir çalışmada 8 yaşında çölyak hastalığı olan bir kız çocuğunda dilate kardiyomiyopati saptamıştır. Polat ve ark. (5) tarafından yapılan bir çalışmada çölyak hastalığı ve kontrol grubu arasında kalp boşluklarının çapları ve fonksiyonları arasında fark saptanmamıştır. Biz de çalışmamızda kontrol grubu ve hasta grupları arasında ventrikül çaplarında ve fonksiyonlarında fark saptamadık.

Çölyak hastalığında enflamasyon ve fibrozis yapısal değişikliklere sebep olabilir ve bu değişiklikler zemininde aritmiler izlenebilir. Sistemik enflamasyonun aritmogenez üzerinde direkt ve indirekt olarak olası etkileri olduğu düşünülmektedir. Aritmogenezi tetikleyen diğer bir durum da miyokardiyal duvar stresinin artması sonucu gelişen miyokardiyal disfonksiyondur (2,6). Ventrikül fonksiyonları bozuk olanlarda normal olanlara göre ventriküler aritmiler daha fazla saptanmıştır. Ventriküler repolarizasyon dispersiyonunda artış saptanan durumlarda malign aritmilerin sıklığı artar. Bu aritmilerin mortalite ve ani kardiyak ölüm açısından prognostik önemi vardır (2,7).

QT aralığı, ventrikül repolarizasyonunu gösterir ve uzamış QT aralığı, gecikmiş kalp repolarizasyonu ile ilişkili malign ventriküler aritmiler için belirteçtir (2). Corazza ve ark. (8) çölyak hastalığı olan hastaların %33'ünde uzamış QT aralığı saptamışlardır. Ancak biz çalışmamızda hastalarda QT aralığını normal saptadık.

Çalışmalarda T dalgasının son kısmının malign ventriküler aritmi için aritmojenik potansiyel taşıdığı gösterilmiştir. T dalgasının piki ve sonu arasındaki mesafe, artmış ventriküler repolarizasyon dağılımının EKG'deki yeni belirteçlerinden biridir. Tp-e/QT parametresi ise, kalp hızı ve kilodan etkilenmemesi nedeniyle ventriküler repolarizasyonun artmış dispersiyonunu göstermede QT ve Tp-e aralığından daha duyarlı yeni belirteçtir (1).

Tp-e aralığı, transmural repolarizasyon dağılımını gösteren yeni bir belirteç olarak kullanılmaktadır. Tp-e aralığı ve Tp-e/QT parametreleri, uzun QT sendromu, Brugada sendromu, hipertrofik kardiyomiyopatide de uzundur (1). Demirtaş ve ark. (2) Tp-e ve Tp-e/QT ve Tp-e/QTc'nin çölyak hastalarında kontrollere göre daha yüksek olduğunu göstermişlerdir. Demircan ve ark.(1) çalışmalarında Tp-e/QT oranını çölyak hastalarında daha yüksek saptamışlardır. Bizim çalışmamızda da literatür ile uyumlu olarak Tp-e, Tp-e/QT ve Tp-e/QTc parametreleri hasta

grubunda kontrol grubundan daha yüksek saptanmıştır.

Seropozitif ve seronegatif grup ile kontrol grubunu Tp-e, Tp-e/QT ve Tp-e/QTc açısından karşılaştırdığımızda, antikor pozitifliği olan grupta bu parametrelerin antikor negatif olan grup ve kontrol grubuna göre daha yüksek saptanması, devam eden enflamatuar durumun aritmojenik potansiyel açısından risk oluşturduğunu düşündürmektedir. TTG IgA antikoru negatif olan diyete uyumu iyi olan hastalar ile kontrol grubu arasında fark olmaması, diyete uyulduğunda kardiyak riskte azalma olduğunu düşündürmektedir. Demircan ve ark.(1), antikor negatif grupta da kontrol grubuna QT ve QTc dispersiyonunun daha yüksek olduğunu göstermişlerdir. Bu durumdan otoimmunitenin sorumlu olduğu düşünülerek, diyete rağmen aritmojenik potansiyelin devam ettiğini belirtmişlerdir.

SONUÇLAR:

Çalışmamızda çölyak hastalığı ile takipli çocuk hastalarda EKG'de Tp-e aralığı, Tp-e/QT, Tp-e/QTc parametreleri yüksek saptanmıştır. Ventriküler repolarizasyonundaki olumsuz etkilenmeleri gösteren bu değişimler sonucunda bu hastaların normal topluma göre daha yüksek aritmi insidansı olduğu gösterilmiştir. Özellikle TTG IgA antikoru pozitif olup, diyete uyumu iyi olmayan hastalar aritmi eğilimi açısından daha yakından takip edilmelidirler. Bu parametrelerin değerlendirilmesi basit ve kolay olduğundan bu hastalarda aralıklı olarak değerlendirilmeli ve klinik ve prognostik etkileri daha ayrıntılı gözlemlenmelidir.

KAYNAKLAR:

1-Demircan T, Appak YÇ, Baran M, Aksoy B, Güven B, Narin N, Karadeniz C. Does Celiac Disease Effect Electrocardiographic Markers of Arrhythmic Events in Children? J Pediatr Res 2021;8(1):7-13.

2- Demirtaş **K,** Yayla Ç, Yüksel Ç, Açar **B,** Ünal **S,** Ertem **AG,** Kaplan **M,** M Y Akpinar **MY,** Kiliç **ZMY,** Kayaçetin **E.** **Tp-e interval and Tp-e/QT ratio in patients with celiac disease. 2017 Nov;217(8):439-445.**

3- Boskovic A, Kitic I, Prokic D, Stankovic I. Cardiomyopathy associated with celiac disease in childhood. Case Rep Gastrointest Med. 2012;2012:170760.

4- Doğan M, Peker E, Cagan E, Akbayram S, Acikgoz M, Caksen H, Uner A, Cesur Y. Stroke and dilated cardiomyo pathy associated with celiac disease. World J Gastroenterol. 2010 May 14;16(18):2302-4.

5- Polat TB, Urganci N, Yalcin Y, Zeybek C, Akdeniz C, Erdem A, Imanov E, Celebi A. Cardiac functions in children with coeliac disease during follow-up: insights from tissue Doppler imaging. Dig Liver Dis. 2008 Mar;40(3):182-7.

6- Court O, Kumar A, Parrillo JE, Kumar A. Clinical review: Myocardial depression in sepsis and septic shock. Crit Care. 2002 Dec;6(6):500-8.

7- de Bruyne MC, Hoes AW, Kors JA, Hofman A, van Bemmel JH, Grobbee DE. QTc dispersion predicts cardiac mortality in the elderly: the Rotterdam Study. Circulation. 1998 Feb 10;97(5):467-72.

8- Corazza GR, Frisoni M, Filipponi C, Gullo L, Poggi VM, Gasbarrini G. Investigation of QT interval in adult coeliac disease. BMJ. 1992 May 16;304(6837):1285.

SS-066

Multisistemik İnflamatuar Sendrom (MIS-C) Olgularının Klinik Özelliklerinin, Kardiyolojik Bulgularının ve Kardiyak Manyetik Rezonans (MR) Sonuçlarının Değerlendirilmesi

Müberra Canbaz[1], Ayşe Sülü[2], Pelin Köşger[2], Birsen Uçar[2], Gürkan Bozan[3], Ener Çağrı Dinleyici[3], Mahmut Can Kızıl[4], Yalçın Kara[4]

[1]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

[2]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı

[3]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları

[4]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

Amaç: Çocuklarda Multisistemik İnflamatuvar Sendrom (MIS-C), COVID-19 enfeksiyonu sonrası gelişen, çoklu organ tutulumuyla giden hiperinflamasyonla karakterize bir hastalık tablosudur. Klinik ve laboratuvar tanı kriterlerine bakıldığında Kawasaki hastalığı, sepsis başta olmak üzere birçok klinik tablo ile benzer bulguları mevcuttur. Bu çalışmada, MIS-C olgularının klinik özelliklerinin, kardiyolojik bulgularının ve Kardiyak Manyetik Rezonans (MR) sonuçlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Çalışmaya Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesinde, Kasım 2020-Haziran 2022 tarihleri arasında takip edilen MIS-C tanılı 31 olgu dahil edildi. Olguların klinik, epidemiyolojik özellikleri, kardiyolojik bulguları ve Kardiyak MR bulguları retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 31 olgunun 17'si (%55) erkek, 14'ü (%45) kızdı. Yaş ortalaması 102 (2-204) aydı. En sık başvuru semptomları sırasyla, ateş (%100), döküntü (%77), konjoktivit (%74), karın ağrısı (%68), halsizlik (%65), kusma (%61), ishal (%58), bilinç değişikliği (%45), akut batın (%19) idi. Olguların %77'sinde taşikardi, %61'inde hipotansiyon, %31'inde şok bulguları mevcuttu. Olguların %55'inde kardiyolojik, %74'ünde gastrointestinal, %45'inde nörolojik, %30'unda akciğer, %16'sında hematolojik, %10'unda renal sistem tutulumu mevcuttu. Laboratuvar tetkiklerinde; COVID-Lg G pozitifliği %100, COVID PCR pozitifliği %6,5, akut faz reaktan yüksekliği %100, lökositoz, %32, lenfopeni %70, trombositopeni %42, hiponatremi, %70, Pro-BNP yüksekliği %90, D-dimer yüksekliği %96, ferritin yüksekliği %90, IL-6 yüksekliği %33 olguda mevcuttu. Radyolojik bulgularında, 7 olguda pnömonik konsolidasyon, 2 olguda pulmoner efüzyon mevcuttu. Kardiyolojik bulguları olan, 17 olgunun, 8'inde sol ventrikül disfonksiyonu ve ejeksiyon franksiyon düşüklüğü (EF), 6'sında myokardit, 3'ünde koroner dilatasyon mevcuttu. Ağır kardiyoljik bulguları olan olguların 8'inde olgunun 4'üne, 6.ayda Kardiyak MR çekildi, patolojik bulgu saptanmadı. Bir olguya ise Koroner BT Anjiyografi çekildi, koroner ektazi saptandı. Olguların %65'i yoğun bakımda, %35'i servisde takıp edilmiş olup ortalama yatış süresi 10,9 (6-30) gündü. Olguların %100'üne intravenöz immunglobulin (İVİG), %84'üne steroid, %80'nine asetilsalisilik asit (ASA), %32'sine düşük molekül ağırlıklı heparin, %96'sına antibiyotik tedavisi , %48'ine inotrop desteği verilirken, %6,5'ine plazmaferez uygulandı. Olguların %51'ine maske ile, %10'una yüksek akışlı oksijen, %6,5'ine mekanik ventilatör desteği verildi. Olguların tamamı kür ile taburcu olurken, excitus olan olgumuz yoktu.

Tartışma ve Sonuç: Multisistemik İnflamatuar Sendrom çocuklarda, başta kardiyovasküler sistem olmak üzere birçok sistemi ilgilendiren bulgularla seyreden otoinflamatuvar bir hastalıktır. Hastalığın proronuzunun ve tedavi rejiminin belirlenmesinde kardiyovasküler sistem tutulumunun derecesi çok önemlidir. Bizim çalışmamızda da ciddi kardiyolojık bulguları olan 4 olgunun, 6. ay kontrol Kardiyal MR'larında patolojik bulguya rastlanmadı. MIS-C, hayatı tehdit eden ciddi kardiyolojık bulgulara yol açsa da, erken tanı ve uygun tedavi ile, ileriye dönük ciddi kardiyolojik morbidite ve mortalite riski önlenebilmektedir.

Anahtar Kelimeler: COVID-19 , kardiyak MR , MİS-C , pediatrik

Tablo-1. MIS-C Olgularının Klinik ve Epidemiyolojik Özellikleri

	n:31 (%)
Cinsiyet	
Erkek	17 (55)
Kız	14 (45)
Yaş (ay)	102 (2-204)
Semptom-Bulgu	
Ateş	31 (100)
Döküntü	24 (77)
Konjoktivit	23 (74)
Karın Ağrısı	21 (68)
Kusma	19 (61)
İshal	18 (58)
Konfüzyon	14 (45)
Akut Batın	6 (19)
Taşikardi	24 (77)
Hipotansiyon	19 (61)
Şok	10 (32)
Laboratuvar Bulguları	
COVID Lg G (+)	31 (100)
COVID PCR (+)	2 (6,5)
AFR↑	31 (100)
Lenfopeni	22 (77)
Trombositopeni	13 (32)
Hiponatremi	22 (70)
D-dimer ↑	30 (96)
Ferritin ↑	28 (90)
Pro-BNP ↑	28 (90)
IL-6 ↑	8 (25)
PA-Akciğer Filmi	31 (100)
Pnömonik Konsolidasyon	7 (23)
Pulmoner Efüzyon	2 (6,5)
Thorax BT	10 (32)
Pnömonik Konsolidasyon	6 (19)
Pulmoner Efüzyon	4 (13)
Kardyolojik Tutulum	17 (55)
Sol Ventrikül Disfonksiyonu (EF↓)	8 (25)
Myokardit	6 (19)
Koroner Dilatasyon	3 (10)
Gastrointestinal Tutulum	23 (74)
Akut Batın	6 (19)
Akut Apandisit	3 (10)
İleus	2 (6,5)
İnvajnasyon	1 (3,5)
Nörolojik Tutulum	14 (45)
Pulmoner Tutulum	9 (29)
Hematolojik Tutulum	5 (16)
Renal Tutulum	2 (6,5)
Tedavi	
İVİG	31 (100)
Steroid	26 (84)
Düşük doz (2/mg/kg)	22 (71)
Pulse steroid (30 mg/kg)	4 (13)
Aspirin	25 (81)
DMAH	10 (32)
Antibiyotik	30 (96)
İnotrop	15 (48)
Plazmaferez	2 (6,5)
Oksijen Desteği	21 (68)
Maske	16 (52)
HFO	3 (10)
MV	2 (6,5)

Tablo-2. Olguların Kardiyak MR Bulguları

	Yaş(ay)	Ekokardiyografi	Tedavi	Kardiyak MR (6.ay)
Olgu-1	**144**	**Perikardiyal Efüzyon Pulmoner Hipertansiyon Triküspit Yetmezliği Aort Yetmezliği Mitral Yetmezlik**	**İVİG Pulse Steroid DMAH Aspirin Plazmaferez İnotrop**	**Normal**
Olgu-2	**168**	**Koroner Arter Dilatasyonu Sol Ventrikül Disfonksiyo-nu(EF:50) Mitral Yetmezlik**	**İVİG Pulse Steroid DMAH Aspirin Plazmaferez İnotrop**	**Normal**
Olgu-3	**180**	**Myokardit**	**İVİG Pulse Steroid DMAH Aspirin Plazmaferez**	**Normal**
Olgu-4	**146**	**Koroner Dilatasyon Sol Ventrikül disfonksiyonu (EF:52)**	**İVİG Steroid(2mg/kg) Aspirin**	**Normal**

SS-067

Konjenital Hipotiroidi: Üçüncü Basamak Bir Üniversite Hastanesinde Yedi Yıllık Deneyim

Ayşe Aşık[1], Nisa Simge Güleç[1], Aşan Önder[1]

[1]Medeniyet Üniversitesi Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi

Giriş-Amaç: Konjenital hipotioridi, önlenebilir mental geriliğin en önemli sebeplerinden biri olup toplumda 3000 yenidoğanın birinde görülür. Tiroid glandların yetersiz çalışması ile karakterize olan bu hastalık yenidoğan döneminde belirgin klinik bulgular vermemektedir, bu durum hastalığın erken dönemde tespit edilmesini zorlaştırmaktadır. Bu nedenle yenidoğan tarama programlarına konjenital hipotiroidi taraması dahil edilmiştir. Bu çalışmada Çocuk Endokrin Hastalıkları polikliniğine başvuran konjenital hipotiroidi vakalarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: 2015-2022 yılları arasında hastanemize konjenital hipotiroidi tanısı ile başvuran 88 adet hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların dosyaları retrospektif olarak incelenerek başvuru klinik ve laboratuar bilgileri değerlendirildi.

Bulgular: 88 hastanın 52(%59,1)si topuk kanı taraması sırasında, 29 (%33,0)u rutin kontroller sırasında saptanan tiroid fonksiyon testi bozukluğu ile; 6(%6,8)sı uzamış sarılık, 2 (%2,3)'si kabızlık, 2(%2,3)si beslenme zorluğu, 1(%1,1)i aktivite azlığı, 1(%1,1)i uyandırılamama şikayetiyle başvurmuştu. Preterm grupta topuk kanında tespit edilme oranı term olanlara göre istatistiksel olarak anlamlı düşük, rutin kontrollerde tespit edilme oranı yüksekti (p=0,012 p=0,003).

	Toplam	Preterm	Term	
GELİŞ BULGU	**n (%)**	**n (%)**	**n (%)**	**P**
Topuk kanında tespit edilme	52 (59,1%)	8 (36,4%)	44 (66,7%)	0,012
Rutin Kontrollerde tespit edilme	29 (33,0%)	13 (59,1%)	16 (24,2%)	0,003
Uzamış Sarılık	6 (6,8%)	1 (4,5%)	5 (7,6%)	1,000
Kabızlık	2 (2,3%)	0 (0,0%)	2 (3,0%)	1,000
Beslenme Zorluğu	2 (2,3%)	1 (4,5%)	1 (1,5%)	0,440
Aktivite Azlığı	1 (1,1%)	0 (0,0%)	1 (1,5%)	1,000
Uyandırılamama	1 (1,1%)	0 (0,0%)	1 (1,5%)	1,000

Hastalardan 22 (%25) sinin yenidoğan yoğun bakım yatışı mevcut olup en sık yatış sebebi prematüriteydi (%10,2), ikinci sırada sepsis (%5,7) gelmekteydi.

Topuk kanında tsh yüksekliği tespit edilen hasta grubunun tsh düzeyi, tespit edilmeyenlere göre istatistiksel olarak anlamlı yüksekti (p=0,018). Topuk kanında tespit edilen ve edilmeyen hastaların tsh düzey oranlarında istatistiksel olarak anlamlı fark vardı (p=0,043). Topuk kanında tespit edilen hasta grubunun aşikar hipotiroidi (tsh>20) oranı yüksekti.

		Topuk kanında tespit edilme		
		Yok	**Var**	P
İlk TSH		34,59±72,88 0,4-422 (13,2)	44,60±72,40 0,29-429 (21,85)	0,018
TSH	**Normal**	8 (22,2%)	4 (7,7%)	0,043
	Hafif hipotiroidi	17 (47,2%)	20 (38,5%)	
	Aşikarhipotiroidi	11 (30,6%)	28 (53,8%)	

Hastaların 15 (%17,0)inin annesinde de hipotiroidi bulunmaktaydı, 32 (%36,4) kişide anne dışında birinci ve ikinci derece yakınlarında hipotiroidi bulunmaktaydı.

Tiroid ultrasonografide hastaların 78(%88,6)'inin tiroidi doğal, 5(%5,7)'inin hipovolemik, 3(%3,4)'ünün hipoplazik-aplazik olduğu görüldü. Hipoplazik-aplazik grupta diğer gruplara göre tsh değeri daha yüksek saptanmadı. (p=0,059)

Topuk kanında tsh yüksekliği saptanan 52 hastanın 45 (%86,5) ine konjenital hipotiroidi tanısı ile tedavi başlanmıştı.

Doğum ağrılığı ile tedavi dozu arasında negatif yönde istatistiksel olarak anlamlı ilişki saptandı (p=0,030).

Sonuç: Konjenital hipotiroidili hastaların büyük çoğunluğu klinik bulgu vermediği için topuk kanı tarama testi büyük önem taşımaktadır. Tarama testinin tespit edemediği hastalarda klinik şüphe halinde rutin kontroller sırasında tiroid fonksiyon testleri bakılmalıdır. Özellikle ailede hipotiroidi öyküsü olan ve/veya prematüre yenidoğanlarda tiroid fonksiyonlarının değerlendirilmesi önem taşımaktadır.

SS-068

Konjenital Hipotiroidi Ön Tanısı İle Değerlendirilmiş Çocukların Klinik Özellikleri

Nilgün Eraslan[1], İhsan Esen[2], Nurdan Yıldırım Acar[2], Deniz Ökdemir[2]

[1]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Elazığ

[2]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Elazığ

Giriş: Konjenital hipotiroidi (KH) doğumda var olan tiroid hormon eksikliğidir. Tiroid hormonunun ilk 3 yaşa kadar beyin gelişiminde kritik rolü vardır. Tiroid hormonu eksikliğinin tedavi edilmemesi mental retardasyona sebep olmaktadır. Önlenebilir zeka geriliğinin sık nedenlerinden biri olan konjenital hipotiroidide tedaviye erken başlanıldığında mental gelişim normal veya normale yakındır. IQ ile tedavinin başlanma yaşı arasında ters orantı bulunmuştur.

Hastalığa özgü bulgu ve semptomların yenidoğan döneminde vakaların çoğunda görülmemesi, konjenital hipotiroidinin tedavisinin kolay ve ucuz olması, hastalığın oluşturacağı yüklere göre tarama programlarının avantajlı olması ile erken tanının önemi göz önünde bulundurularak konjenital hipotiroidi birçok ülkede ulusal tarama programına alınmıştır. 25 Aralık 2006'da Türkiye ulusal tarama programına alınan KH oranı, 2008-2010 arasında elde edilen verilere göre 1:650 olarak bulunmuştur. Dünya genelinde insidansı 1/3000 ile 1/4000 arasında değişmektedir.

Konjenital hipotiroidizm kalıcı ve geçici olmak üzere ikiye ayrılır. Kalıcı konjenital hipotiroidisi olan çoğu vaka tiroid bezi oluşumundaki (tiroid disgenezisi) veya tiroid hormonun sentezindeki anormalliklerden (dishormonogenezisin) kaynaklanır ve bu nedenle tiroid hormonu tedavisi yaşam boyu devam ettirilmelidir. Geçici konjenital hipotiroidinin etiyolojisi multifaktöriyeldir. Geçici hipotiroidi olgularında tedavinin daha erken sonlandırılabileceği durumlar olsa da bu vakalarda tedaviye kritik beyin gelişiminin sürdüğü 3 yaşına kadar devam edilmesi ve 3 yaşında yeniden değerlendirilerek tedavi kesimi hususunda karar verilmesi önerilir.

Bu çalışmada KH ön tanısıyla başvurmuş çocukların klinik özelliklerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

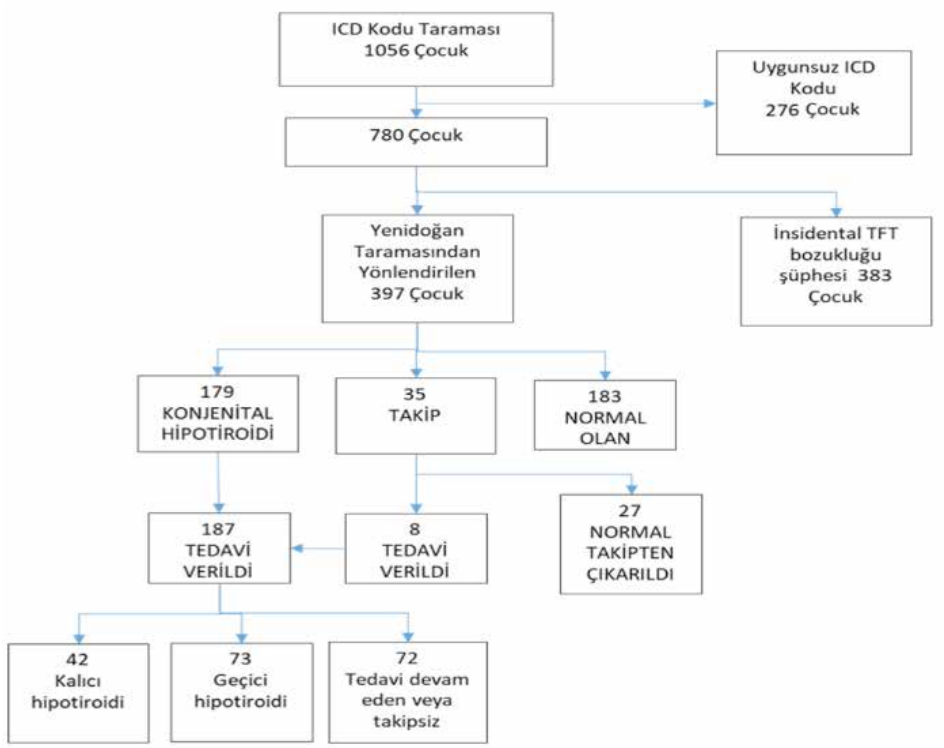
GEREÇ ve YÖNTEM

Hastanemiz çocuk endokrinoloji polikliniğine 2014-2020 yılları arasında ulusal yenidoğan tarama programı kapsamında konjenital hipotiroidi ön tanısı ile yönlendirilmiş 209'u (%52,6) erkek ve ortanca yaşı 21 gün (3-127) olan 397 bebek çalışmaya alındı. Çalışmanın etik kurul onayı 11.02.2021 tarihinde Fırat Üniversitesi Girişimsel Olmayan Araştırmalar Etik Kurulu'ndan alındı. Hasta verileri hastane elektronik veri tabanı taranarak derlendi. Venöz sT4, TSH sonuçları değerlendirilerek doğumsal hipotiroidi tanısı kesinleştirildi. Nedene yönelik değerlendirme amacıyla; olgulardan tiroglobulin, tiroid otoantikorları (TRAB, anti TPO, anti TG), tiroid ultrasonografisi verileri kaydedildi. Varsa annelerin serum sT4, TSH, tiroid otoantikorları (TRAB, antiTPO, anti TG) kaydedildi. Hastalıkların ilk başvurudaki fizik muayene bulguları ile ilk başvurudaki ve takiplerindeki boy uzunlukları ve vücut ağırlıkları kaydedildi. Hastaların takibi sırasında başlanan L tiroksin dozu hesaplandı ve olguların tedavi başlandıktan sonraki takiplerindeki tiroid işlevleri değerlendirilerek doz ayarlaması not edildi. Tedavi kesimi yapılan olgularda nedensel tanıyı koymak amacı ile tiroid hormon testleri ve şayet varsa görüntülemeler ile tekrar değerlendirildi. Böylece kalıcı ve geçici konjenital hipotiroidi insidansı belirlenebildi. Kalıcı ve geçici hipotiroidi tanı almış çocukların klinik özellikleri (başvuru kapiller TSH düzeyi ve venöz tiroid işlevleri vs) açısından karşılaştırıldı.

BULGULAR

Fırat Üniversitesi Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Polikliniği'ne 2014-2020 yılları arasında başvuran hastaların ICD kodu taraması yapılarak konjenital hipotiroidi ICD kodu olan 1056 hastaya ulaşıldı. 276'sı uygunsuz ICD kodu nedeni ile dışlandı. Geriye kalan 780 çocuğun 383'ü insidental tiroid fonksiyon testleri (TFT) bozukluğu şüphesi ile, 397 tanesi ulusal tarama programından yönlendirilerek başvurdu. Çalışmamıza Sağlık Bakanlığı Ulusal Tarama

Programı kapsamında alınan topuk kanı örneğinde TSH yüksekliği saptanarak Fırat Üniversitesi Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Polikliniği'ne yönlendirilen 397 infant dahil edildi. Vakaların 179'u (%45) başvuruda, 8'i (%2) izlemde olmak üzere toplam 187 (%47) vaka konjenital hipotiroidi tanısı aldı. (Şekil 1).



Şekil 1. Çalışmanın akış diyagramı

Ulusal tarama sonuçları ile değerlendirilen 397 bebeğin kapiller TSH sonuçlarına göre dağılımları 1. kapiller TSH değeri 20 IU/ml'nin üzerinde olanlar 95 tane (%23,9), 2. kapiller TSH 5,5 IU/ml'nin üzerinde olanlar 103 tane (%25,9), 1. kapiller TSH 5,5-20 IU/ml arasında olup 2. TSH örneği olmayanlar 108 tane (%27,2), 30 günden büyük olması nedeni ile topuk kanı veremeyenler 13 tane (%3,3) olarak saptandı. Kapiller TFT verisine ulaşılamayanlar 78 tanesiydi (%19,6).

Ulusal tarama sonuçları ile değerlendirilen 397 bebeğin venöz TSH sonuçlarına göre değerlendirildiğinde 179'una (%45,1) tedavi başlandı. 183'ünün (%46,1) ise normal tiroid fonksiyon değerleri vardı. 35'i (%8,8) izleme alındı. İzleme alınanların 8'ine (%2,0) izlemde tedavi başlanırken izleme alınan geriye kalan 27'si (%6,8) takipte normal tiroid fonksiyon değerleri olması nedeni ile takipten çıkarıldı.

TSH yüksekliği ile ulusal tarama programından yönlendirilen 397 vakanın 187 tanesine (%47,1) tedavi başlanıp 210'una başlanmadı. Kalıcı hipotiroidi tanısı almış bebeklerin %58,5'ine ilk 21 gün içinde; %82,5'ine ise ilk bir ay içinde tedavi başlandı Tedavi başlanan bebekler ile başlanmayanlar arasında cinsiyet ve doğum şekli açısından fark yoktu ($p>0,05$). Bununla birlikte tedavi başlanmış bebeklerin başvuru yaşı, doğum ağırlıkları ve başvurudaki serbest T4 düzeyleri daha düşük idi (sırası ile $p<0,001$, $p=0,045$ ve $p<0,001$). Başvuru TSH düzeyleri daha yüksek idi ($p<0,001$) (Tablo 1).

	Tedavi başlanan n=187	Tedavi başlanmayan n=210	p
Başvuru yaşı (gün)	18 (3 - 88)	26 (5 - 127)	<0,001
Cinsiyet (E/K)	96/91	113/97	0,687
Grup tarama			<0,001
Yüksek 1 kapiller örnek %	67 (35,8)	28 (13,3)	
Yüksek 2. kapiller örnek %	43 (23,0)	60 (28,6)	
2. örneği vermeden gelenler	48 (25,7)	60 (28,6)	
>30 gün örnek veremeyenler	1 (0,5)	12 (5,7)	
Tarama verisi olmayan	28 (15,0)	50 (23,8)	
Prematüre (%)	26 (13,9)	22 (10,5)	0,439
Doğum şekli (NSVY-C/S)	81/76	63/98	0,032
Doğum ağırlığı	3000 (700-4550)	3100 (900-4500)	0,045
Ağırlık SDS	-0,31 (-4,52 – 2,73)	-0,12±1,24	0,050
Boy SDS	-0,04 (-5,10 – 3,18)	0,12±1,33	0,112
Baş çevresi SDS	-0,62 (-3,95 – 2,28)	-0,60±1,24	0,192
TSH (IU/ml)	49,6 (10,8 - >100)	4,72 (0,67 – 45,0)	<0,001
Serbest T4 (ng/dl)	0,74±0,38	1,24 (0,73 – 2,25)	<0,001
Tedavi dozu (mcg/gün)	37,5 (6,25 - 50)		
Tedavi dozu (mcg/kg/gün)	8,62±3,65		

Tablo 1. Tedavi alan ve almayan vakalarının klinik ve demografik olarak karşılaştırılması

Kalıcı ve geçici hipotiroidi vakalarının başvuru yaşı (gün), cinsiyet, doğum şekli, doğum ağırlıkları, başvurudaki TSH düzeyleri arasında anlamlı fark bulunamadı (p>0,05). Serbest T4 düzeyleri kalıcı konjenital hipotiroidilerde daha düşüktü (p= 0,044). Birinci kapiller örneği yüksek olan vaka sayısı kalıcı hipotiroidi olan hastalarda daha fazlaydı (p=0,003). Kalıcı hipotiroidi tanısı almış bebeklerin %58,5'ine ilk 21 gün içinde; %82,5'ine ise ilk bir ay içinde tedavi başlandı. İlk bir ayda tedavi başlanmamış 7 (%17,75) hasta vardı ve bu hastalar il dışı başvurulardı. (Tablo 2). Ayrıca kalıcı hipotiroidi vakalarının ultrasonografi sonuçlarında 7 tanesinde tiroid disgenezisi tespit edildi. Bunların 2 tanesi agenezisi, bir başka 2 tanesi hemiagenezi ve 3 tanesinde hipoplazi mevcuttu.

	Kalıcı hipotiroidi n=42	Geçici hipotiroidi n=73	p
Başvuru yaşı (gün)	21 (4- 88)	17 (5- 88)	0,105
Cinsiyet (E/K)	16/26	42/31	0,054
Tarama grubu			0,003
Yüksek 1 kapiller örnek %	23 (54,8)	19 (26,0)	
Yüksek 2. kapiller örnek %	7 (16,7)	18 (24,7)	
2. örneği vermeden gelenler	4 (9,5)	26 (35,6)	
>30 gün örnek veremeyenler	0	0	
Tarama verisi olmayan	8 (19,0)	10 (13,7)	
Prematüre (%)	3 (7,1)	10 (13,7)	0,121
Doğum şekli (NSVY / C&S) *	18/14	31/26	1,000
Doğum ağırlığı	3057±441	3090 (1090- 4550)	0,829
Ağırlık SDS	-0,10±1,42	-0,29 (-4,33 – 2,73)	0,725
Boy SDS	-0,10±1,09	0,00 (-5,10 – 3,18)	0,613
Baş çevresi SDS	-0,58±1,13	-0,59 (-3,95 – 1,50)	0,954
TSH (IU/ml)	77,8±48,5	43,7 (10,8- >100)	0,172
ST4 (ng/dl)	0,63 (0,04 – 2,10)	0,75±0,31	0,044
Tedavi dozu (mcg/gün)	37,5 (12,5-50)	37,5 (6,25 – 50)	0,107
Tedavi dozu (mcg/kg/gün)	9,01±3,60	8,48±3,67	0,477

Tablo 2 Kalıcı hipotiroidi ve geçici hipotiroidisi olan hastaların karşılaştırılması

Kalıcı hipotiroidi olan erkek ve kız vakalar arasında başvuru yaşı, prematüre vaka sayısı, doğum şekli (NSVY / CS), doğum ağırlığı, ağırlık SDS, boy SDS, baş çevresi SDS, TSH, serbest T4, tedavi dozu (mcg/gün), tedavi dozu (mcg/kg/gün) açısından anlamlı fark yoktu (p>0,05).

TARTIŞMA

Bu çalışma ile bir üçüncü basamak sağlık merkezine yenidoğan tarama programından konjenital hipotiroidi ön tanısı ile yönlendirilmiş bebeklerin klinik özellikleri değerlendirildi.

Tiroid hormonu fetal ve postnatal dönemde beyin gelişimi ve işlevleri için gereklidir. Doğumdan sonraki ilk bir ayda tanı konulup tedavinin başlanması mental retardasyonu önlediği yapılan çalışmalarda gösterilmiştir. Yenidoğan döneminde en sık rastlanılan bir endokrinolojik problem olan KH, önlenebilir zekâ geriliklerinin en sık nedenidir. Ülkemizde KH epidemiyolojisine dair ilk veriler KH'nın yenidoğan tarama programına alınmasından önce yapılmış bölgesel pilot çalışmalara dayanmaktadır. Yenidoğan tarama programına 2006 yılı sonunda alınmış olan KH'e dair 2008-2010 yıllarını kapsayan veriler Dilli ve ark. tarafından 2013 yılında yayınlamıştır. Bu dönemde tarama sonucu ile klinisyenlere yönlendirilmiş 16.621 bebekten (tüm doğan bebeklerin %0,51'i) 4966 tanesine (%30,0) muhtemel KH tanısı ile levotiroksin tedavisi başlanmış. Bu çalışmaya göre ülkemizde tarama programından klinisyenlere yönlendirilen bebeklerde muhtemel KH sıklığı 2008 yılında 1:888, 2009 yılında 1:592, 2010 yılında 1:469 ve 2008-2010 yılları için ortalama 1:650 olarak tespit edilmiştir. Bizim çalışmamızda hastanemize yenidoğan tarama programından KH ön tanısı ile yönlendirilmiş çocukların yaklaşık yarısına (%47,1) tedavi başlanılmış olduğunu tespit ettik. Bu oran daha önce bildirilmiş olan Türkiye ortalaması olan %30,0'dan fazladır. Bu durum bölgesel farklılıklardan ve hekimlerin tedavi kararı almasındaki bireysel yaklaşım farklılıklarından kaynaklanmış olabilir.

Dilli ve ark.'nın çalışmasında 2008-2010 yıllarında doğumdan sonra ortalama tarama örneği alma yaşının ve bildirim yaşının sırası ile 8,3 ve 17,2 gün olduğu tespit edilmişti. Bununla birlikte her yıl ayrı ayrı değerlendirildiğinde bu değerlerin 2008 yılından 2010 yılına sırası ile 9,5 günden 7,4 güne ve 19,2 günden 15,7 güne azalmış olduğu

görülmüştür. Bölgesel çalışmalarda taramadan KH ön tanısı ile yönlendirilmiş bebekler ortalama tedavi başlanma yaşı açısından değerlendirildiğinde, Kuşdal ve ark. Kocaeli'de ortalama 38,1 günde, Peltek Kendirci ve ark. Ankara'da 19,7 günde, Kara ve ark. Samsun'da 18 günde, Bezen ve ark. Edirne'de 16,5 günde, Kor ve Kor Adana'da 19,9 günde, Donbaloğlu ve ark. Ankara'da 30,2 günde (ilk değerlendirmede tanı alanlarda ise 22,1 günde), Anık ve ark. Aydın'da 17,3 günde tedavi başlanılmış olduğunu bildirmiştir. Bizim çalışmamızda ortanca tedavi başlama yaşının 18 gün olarak öncül çalışmalarına benzer olduğu görüldü. Özellikle izlemde tedavi başlanılmış görece hafif tiroid fonksiyon bozukluğu olanlar ortalama değerlerin daha yüksek çıkmış olmasına katkı sağlamış olabilir.

Konjenital hipotiroidi geçici ve kalıcı olarak iki gruba ayrılır. Kalıcı konjenital hipotiroidide tiroid hormon eksikliği sebat eder ve bu nedenle hastalar yaşam boyu levotiroksine ihtiyaç duyar. Bununla birlikte yenidoğan döneminde konjenital hipotiroidi tanısı alan bir kısım bebekte tiroid fonksiyon testlerindeki anormallikler geçici olmaktadır. Bu neden ile bebeklerin beyin gelişimlerinin önemli bir ölçüde tamamlandığı üç yaş civarında levotiroksin tedavisi 1 ay kesilerek TFT sonuçları ile hastalar tekrar değerlendirilir. Eğer tedavi kesimine rağmen normal TSH ve ST4 değerleri varsa geçici konjenital hipotiroidi; yüksek TSH ve düşük T4 değerleri varsa kalıcı konjenital hipotiroidi olarak değerlendirilir. Yenidoğan tarama programı sonucu ülkemizde KH tanısı ile tedavi başlanılmış çocuklarda kalıcı KH sıklığının farklı lokal çalışmalarda %25,4-69,9 arasında olduğu bildirilmiştir. Tamam ve ark. 2009 yılında 1984-2005 yılları arasında bir kısmı KH'nın tarama programı öncesinde olmak üzere İstanbul Tıp Fakültesinde KH tanısı ile tedavi verilmiş çocuklarda kalıcı hipotiroidi sıklığını %64,2 (97/151) saptamıştır. Ünüvar ve ark. 2013 yılında İzmir Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesinde 10 yıllık bir süre zarfında KH tanısı ile tedavi verilmiş çocuklarda kalıcı hipotiroidi sıklığını %76,3 (93/122) bildirmişlerdir. Kalıcı hipotiroidi olan çocuklarda %62,3'ünde(58/93) dishormonogezis geri kalanlarında ise tiroid disgenezisi varlığı tespit edilmiştir. Peltek Kendirci ve ark. 2015 yılında Ankara Sami Ulus Çocuk Hastanesinde Mayıs 2009 – Ağustos 2011 tarihleri arasında KH tanısı ile tedavi verilmiş ve yeterli izlem süresine sahip çocuklarda kalıcı hipotiroidi sıklığını %69,9 (58/83) saptamışlardır. Kara ve ark. 2016 yılında Batı Karadeniz Bölgesinde yer alan Samsun, Amasya, Tokat, Çorum ve Sinop illeri ve Doğu Karedeniz Bölgesinde yer alan Ordu ilinden Samsun Ondokuz Mayıs üniversitesinde KH tanısı ile tedavi verilmiş çocuklarda kalıcı KH sıklığını %48,3 (59/122) olarak bildirmişlerdir. Bezen ve ark. 2017 yılında Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesinde Ocak 2007-Haziran 2013 tarihleri arasında KH tanısı ile tedavi verilmiş çocuklarda kalıcı KH sıklığını %47,9 (23/48) olarak bildirmişlerdir. Anık ve ark.'nın 2020 yılında yayınlanmış makalelerinde Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesinde KH tanısı ile tedavi verilmiş 63 çocukta kalıcı KH sıklığını %25,4 (16/63) olarak bildirmişlerdir. Bizim çalışmamızda elde edilen kalıcı KH sıklık verisi olan %36,5 (42/115) literatürde şimdiye kadar bildirilmiş veriler ile uyumlu bulunmaktadır. Bu çalışma ve bundan önce bildirilmiş çalışmalar bir arada değerlendirildiğinde KH tanısı ile tedavi verilmiş çocuklarda kalıcı KH sıklığının %51,4 (333/589) olduğu görülmektedir. Bu durumda KH tanısı ile tedavi başlanılan çocukların yarısında izlemde tedavinin kesileceği öngörülebilir.

Kalıcı KH'li çocuklarda etiyolojik neden irdelendiğinde en sık etiyolojik nedenin agenezi, hipoplazi ve ektopi gibi tiroid displazilerinin olduğu bildirilmektedir. Daha önce ülkemizde kalıcı hipotiroidisi olan çocuklarda disgenezi sıklığını değerlendirmiş çalışmalar disgenezi ve dishormonogenezis sıklığının birbirine yakın olduğunu, hafif bir farkla disgenezinin daha sık olduğunu göstermektedir. Tamam ve ark. kalıcı KH'liçocuklarda tiroid disgenezi sıklığını %56,7 (54/97), Kara ve ark. %61,0 (36/59), Bezen ve ark. %52,2 (12/23), Anık ve ark. %56,3 (9/16) bildirmişlerdir (17,18,21,22). Buna karşın bizim çalışmamızda disgenezi sıklığı %16,7 (7/42) olarak öncül çalışmalardan oldukça düşük çıktı. Bu durum disgeneziyi saptamada ultrasonografik değerlendirmenin duyarlılığının nispeten düşük olması ve hastalarımızda sintigrafik değerlendirme yapılmamış olması ile ilişkili olabilir.

Öncül bir çalışmada ABD'de tarama programında özellikle tiroid disgenezileri açısından 2:1 kız erkek oranı bildirmiştir. Bununla birlikte hem ülkemizde hem de Doğu Azerbaycan ile İran'da belirgin bir kız çocuk hâkimiyeti gözlenmemiştir. Kalıcı hipotiroidiler açısından ülkemizde yapılmış çalışmalardan Peltek Kendirci ve ark.'nın çalışmasında kız erkek oranında 0,7 şeklinde erkekler lehine bir sıklık varken Kara ve ark.'nın çalışmasında kız erkek oranı 1,5 olarak bildirilmiştir. Kara ve ark. bu oranın tiroid disgenezisi olan olgularda 1,8 ve dishormonegezis olgularında ise 1,1 olduğunu tespit etmişlerdir. Bizim çalışmamızda kalıcı KH'si olan çocuklarda kız erkek oranı 1,6 ve tiroid disgenezi tespit ettiğimiz altı hastada bu oran 5:1 şeklinde idi.

Sonuç olarak bu çalışma hastanemizde kalıcı KH tanısı almış bebeklerin yaklaşık yarısında tedavinin doğumdan 21 gün sonra başlanılmış olduğunu tespit etmiştir ve tarama sonrası bebeklerin değerlendirilme süreçlerinin gözden geçirilmesi gerektiğini göstermektedir.

SS-069

Tip 1 Diyabet Tanılı Çocuk Ve Ergenlerde Biyoimpedans Analizörü Ve Antropometrik İndeksler İle Fazla Kiloluluk/Obezite Prevalansının Saptanması

Yavuz Özer[1], Didem Güneş Kaya[1], Emine Ülgen[2], Mehmet Enes Gökler[3], Oya Ercan[1]

[1]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji BD, İstanbul, Türkiye

[2]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, İstanbul, Türkiye

[3]Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Halk Sağlığı ABD, Ankara, Türkiye

Giriş

Son yıllarda, tip 1 diyabet (T1D) yönetimindeki güncel gelişmelere rağmen T1D'li gençlerde aşırı kilo ve obezite prevalansı artmaktadır. T1D'li çocuk ve ergenlerde obezite ve aşırı kilo prevalansı %31,8-39 olarak bildirilmiştir (1–3). Yoğun insülin tedavisinin sonucu olarak daha iyi metabolik kontrol T1D'lilerde vasküler komplikasyonların gelişimini azaltmasına karşın, vücut kitle indeksi (VKİ) artışı kardiyovasküler hastalıklar için risk faktörüdür (4). Bu nedenle, son yirmi yılda T1D'li gençlerde vücut kompozisyonuna olan ilgi artmıştır (5–7).

Biyoelektrik impedans analizörü (BIA), vucüt kompozisyonunun değerlendirmede hızlı, güvenli ve invazif olmayan bir yöntemdir (8). Bel çevresi, bel-boy oranı ve boyun çevresi, klinik pratikte ve epidemiyolojik çalışmalarda, çocuklarda yağ dağılımının ve santral obezitenin değerlendirilmesinde kullanılan, pratik ve ucuz parametrelerdir (7,9). Bu konuda, vücut kompozisyonunu daha doğru tahmin edilmesi için farklı antropometrik yöntemler araştırılmıştır. (6).

Bu çalışmanın amacı, T1D'li olgularımızda BIA ve antropometrik ölçümlerle aşırı kilolu/obezite prevalansını belirlemek ve obezite tanısı için kullanılan yeni antropometrik parametreler ile karşılaştırmaktır. Ayrıca, T1D'li çocuklarda ve ergenlerde vücut kompozisyonunun değerlendirilmesinde çeşitli indeksler ve tahmin denklemleri için geçerliliğe dair kanıtlar sunmaktadır.

Gereç ve yöntem

T1D tanısı ile Pediatrik Endokrinoloji kliniğinde takip edilen 6-21 yaş arasındaki toplam 133 çocuk ve ergen gönüllülük esasına göre çalışmaya dahil edilmiştir.

Antropometrik ve vücut kompozisyonu ölçümleri

Olguların vücut ağırlığı, boy, boyun çevresi, bel çevresi ve kalça çevresi ölçüldü. VKİ, ağırlık/boy^2 (kg/m^2) bölünerek hesaplandı. Triponderal kitle indeksi (TKİ), ağırlık/boy^3(kg/m^3) bölünerek hesaplandı. Yaşa ve cinsiyete göre VKİ <5. persentil zayıf, ≥5-<85. persentil normal kilo, ≥85-<95 persentil fazla kilolu, ≥95 persentil değerleri obezite olarak tanımlandı. Vücut adiposite indeksi, vücut şekli indeksi, vücut yuvarlaklık indeksi, abdominal volüm indeksi ve konisite indeksi tablo 1'de verilen formüllerle hesaplandı.

Tablo 1: Antropometrik indekslerin ölçüm denklemleri

Vücut adiposite indeksi	VAİ	(kalça çevresi (cm) / boy (m)) - 18
Vücut şekil indeksi	VŞİ	bel çevresi (m) / (VKİ (kg/m2) $^{2/3}$ x boy (m) $^{1/2}$)
Vücut yuvarlaklık indeksi	VYİ	$364.2-365.5 \times (1 - ((0.5 \times \text{bel çevresi (m)} / \pi)^2 / (0.5 \times \text{boy (m)})^2))^{0.5}$
Abdominal volüm İndeksi	AVİ	[2 cm (bel çevresi (cm)) ^{2} + 0.7 cm (bel çevresi (cm) − kalça çevresi (cm))^2] / 1,000
Konisite indeksi	Kİ	$0.109^{-1} \times \text{bel çevresi (m)} \times (\text{ağırlık [kg]} / \text{boy [m]})^{-1/2}$

BIA, vücut yağı yüzdesi için kriter ölçüsü olarak değerlendirildi. Vücut ağırlığı (kg), vücut yağ yüzdesi (%), yağ kütlesi (kg) ve kas kütlesi (kg) gibi vücut kompozisyonu, Tanita MC-780 MA (Tanita Corporation, Tokyo, Japonya) ile BIA ile ölçüldü. Yaşa ve cinsiyete özgü vücut yağı <85. persentil normal, ≥85-<95 persentil fazla kilolu ve ≥95 persentil değerleri obezite olarak tanımlandı.

Bulgular

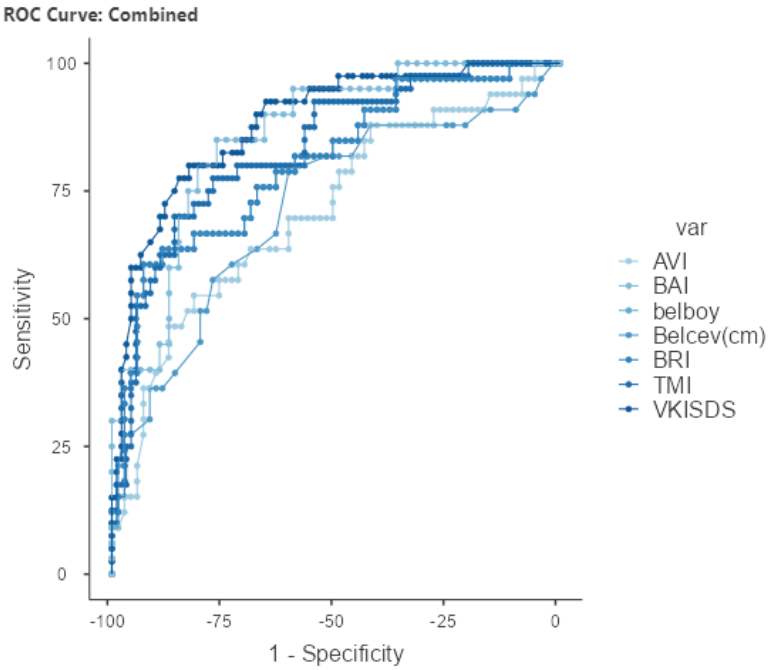
Çalışmaya toplamda 133 hasta (% 48,1 erkek, %77,4 pubertal) dahil edildi. Katılımcıların ortanca yaş 14 (11,30-16,50) yıl, ortanca tanı yaşı 8 (5,82-11,25) yıl ve ortanca diyabet süresi 4,50 (1,50-7.30) yıl idi. VKİ-SDS'ne göre olguların %5,3'ü (n=7) zayıf, %72,9'u (n=97) normal, %8,3'ü (n=11) fazla kilolu iken %13,5'ü (n=18) obez idi. VKİ-SDS'ne göre fazla kilolu/obezite prevalansı %21,8 idi. BIA'ya göre olguların %6'sı (n=8) zayıf, %63,9'u (n=85) normal, %17,3'ü (n=23) fazla kilolu iken %12,8'ü (n=17) obez idi. BIA'ya göre fazla kilolu/obezite prevalansı %30,1 idi. Olgular VKİ-SDS'ne ve BIA'ya göre zayıf/normal (grup 1) ve fazla kilolu/obez (grup 2) olmak üzere 2 gruba ayrıldı. Gruplar arasında güncel yaş, tanı yaşı ve T1D süreleri açısından fark saptanmadı. Metabolik parametreler ile antropometrik ölçümler arasında korelasyon saptanmadı (p>0.05). Tüm kohortta grup 1 ve grup 2 arasında cinsiyet ve pubertal durum açısından fark saptanmadı.

VKİ-SDS'ye ve BIA'ya göre grup 1 ve grup 2 arasında HbA1c, kilogram başına günlük toplam insülin dozu, kilogram başına bazal insülin dozu, kilogram başına bolus insülin dozu ve bazal insülin/bolus insülin oranı arasında fark saptanmadı (p>0.05).

Tüm kohortta, VKİ-SDS'ye ve BIA'ya göre fazla kilolu/obezlerde bel çevresi, kalça çevresi, boyun çevresi/boy, bel çevresi/boy, kalça çevresi/boy, boyun çevresi/bel çevresi, VAİ, VYİ, AVİ ve TKİ anlamlı olarak yüksekti.

Ayrıca, BIA'ya göre zayıf/normallere göre fazla kilolu/obezlerde, bel çevresi/kalça çevresi ve boyun çevresi/kalça çevresi anlamlı olarak yüksek iken (sırasıyla p:0,019, p:0.016) VKİ-SDS'ye göre bel çevresi/kalça çevresi ve boyun çevresi/kalça çevresinde fark yoktu (p>0.05). VKİ-SDS'ye ve BIA'ya göre boyun çevresi, VŞİ ve Kİ'de fazla kilolu/obez olan ve olmayanlar arasında fark yoktu (p>0.05).

Tüm kohortta TKİ, AVİ, VYİ ve VAİ kilolu/obeziteyi iyi bir ayırt etme kabiliyeti göstermede etkili indekslerdi [Eğri altındaki alan (EAA): sırasıyla 0.834, 0.712, 0.805, 0.860]. Bununla birlikte ROC analizine göre fazla kilolu/obezite için en yüksek ayırt etme yeteneğine sahip olan antropometrik ölçüm VKİ-SDS'dir (EAA:884). Duyarlılık %78,79, özgüllük %85,92 idi. VKİ-SDS, bel çevresi, bel/boy, TKİ, AVİ ve VYİ'den daha iyi ayırt ettiricidir (sırasıyla p: 0.004, p:0.026, p:0.018, p:0.003, p:0.026) (Şekil 1). Cinsiyete göre değerlendirildiğinde kızlarda VKİ-SDS (EAA: 0.890), erkeklerde bel çevresi/boy, VYİ ve VAİ (EAA: hepsi için 0.929) en iyi performans gösterdi. Puberteye göre değerlendirildiğinde VAİ'nin (EAA: sırasıyla 0.969), pubertede VKİ-SDS (EAA: 0.890) en iyi performans gösterdi.



Şekil 1: ***T1D'li çocuk ve ergenlerde aşırı kiloyu/obeziteyi belirlemek için VKİ-SDS, bel çevresi, bel çevresi/boy, TKİ, AVİ, VAİ ve VYİ performansını gösteren ROC eğrisi***

Tartışma

Bildiğimiz kadarıyla bu çalışma, T1D'li çocuk ve ergenlerde fazla kilolu/obezite prevalansının BIA ile değerlendirildiği ilk çalışmadır. Ayrıca T1D'li çocuk ve ergenlerde BIA ile yeni antropometrik indeksler arasındaki potansiyel ilişkiyi araştıran ilk çalışmadır. Çalışmamızda fazla kiloluk/obezite prevalansı VKİ-SDS'sine göre %21,8 iken BIA'ya göre fazla kiloluk/obezite prevalansı %30,1 idi. Daha öncede yapılan çalışmalarda T1D'li çocuk ve ergenlerin yaklaşık üçte birinde aşırı kilo/obezite bildirilmişti (1–3,10,11). Güncel meta analiz verilerinde, sağlıklı kontrol grubunu içeren 13 çalışmanın 7'sinde T1D'li gençlerde daha yüksek yağ kütlesi değerleri bulundu (5). Bu da, T1D yönetiminde beslenme eğitim programlarının ve klinik takibin vücut ağırlığının korunmasındaki önemini göstermektedir (3).

Çalışmamızda, fazla kilolu/obezite prevalansını hem VKİ-SDS hem de BIA ile prepubertal erkeklerde pubertal erkeklere göre, VKİ-SDS ile pubertal kızlarda pubertal erkeklere göre daha fazla saptadık. Puberte ve kadın cinsiyet VKİ'deki artış için bir risk faktörü olarak bildirilmiştir (1,3,4,11). Diyabete özgü engelleri nedeniyle daha düşük fiziksel aktivite oranları, günlük toplam enerji alımlarının daha yüksek olması, özellikle doymuş yağ oranı daha yüksek besin tüketimi, düzensiz beslenme ve yeme bozuklukları T1D'li ergen kızlarda daha yaygındır (11). Cinsiyetten bağımsız olarak, T1D ve tedavisi genel olarak kilo alımının nedeni gibi görünmektedir. Hipoglisemiyi düzeltmek için ekstra kalori alımı, glikoz artışını azaltmak için düşük karbonhidratlı yüksek protein ve yağ tüketimi ve ekzojen insülin nedeniyle periferik dokuların hiperinsülinemi, yağ birikimini arttırması diyabete özgü nedenlerdir (3).

Daha gelişmiş ve doğru ölçüm yöntemlerine ulaşılamadığı zaman vücut yağ yüzdesini tahmin etmek için antropometrik indeksler kullanılır. Bu konuda yağlanmayı ve yağlanma tipini belirleyebilecek üstün antropometrik ölçümler hakkında bir fikir birliği yoktur (6). Vücut kompozisyonunun referans yöntemlerle karşılaştıran çalışmalarda VKİ, bel çevresi ve bel çevresi/boy, çocuklarda ve ergenlerde vücut yağını değerlendirmesi için önerilmektedir (12). Başka bir meta analizde çocuklukta obeziteyi teşhis etmek için diğer indekslerin VKİ'ye üstünlüğü gösterilememiştir (13). En sık değerlendiren antropometrik indeks olan TMI çocuk ve ergenlerde vücut yağ yüzdesini tahmin etmede VKİ'den daha üstün olduğu gösterilmiştir (14,15). Otuz iki çalışmanın dahil edildiği derlemede, TKİ'nin çocuklarda ve ergenlerde vücut yağ yüzdesini tahmin etmede daha iyi bir gösterge idi (16). Bizim çalışmamızda VKİ-SDS'nin BIA ile belirlenen vücut yağı yüzdesini tahmin etmede TKİ dahil diğer antropometrik parametrelerden daha üstün olduğunu bulduk. Sonuçların farklı olmasının nedeni vücut yağı yüzdesini belirlemede referans alınan yöntem ile ilişkili olabilir.

Çalışmamızda T1D'li çocuk ve ergenlerde fazla kilolu/obezite prevalansı BIA ile %30,1 idi. T1D'li olgularda cinsiyet ve puberteden bağımsız olarak fazla kilolu/obeziteyi saptamada BIA yapılamıyorsa VKİ-SDS en uygun antropometrik parametredir. Ayrıca bulgularımız prepubertal dönemde VAİ'nin, erkeklerde bel çevresi/boy, VYİ ve VAİ'nin kullanılabileceğini düşündürmektedir. T1D'li çocuk ve ergenlerin tedavisinde, beslenme, fiziksel aktivite ve iyi glisemik kontrolün yanında vücut kompozisyonunun da değerlendirilmesinin ileride gelişecek olan komplikasyonları önlemede etkili olacağı görüşündeyiz.

Kaynaklar

1. Liu LL, Lawrence JM, Davis C, Liese AD, Pettitt DJ, Pihoker C, et al. Prevalence of overweight and obesity in youth with diabetes in USA: the SEARCH for Diabetes in Youth study. Pediatric diabetes. 2010 Feb;11(1):4–11.
2. DuBose SN, Hermann JM, Tamborlane W V, Beck RW, Dost A, DiMeglio LA, et al. Obesity in Youth with Type 1 Diabetes in Germany, Austria, and the United States. The Journal of pediatrics. 2015 Sep;167(3):624–7.
3. Maffeis C, Birkebaek NH, Konstantinova M, Schwandt A, Vazeou A, Casteels K, et al. Prevalence of underweight, overweight, and obesity in children and adolescents with type 1 diabetes: Data from the international SWEET registry. Pediatric diabetes. 2018 Nov;19(7):1211–20.

4. Fröhlich-Reiterer EE, Rosenbauer J, Bechtold-Dalla Pozza S, Hofer SE, Schober E, Holl RW. Predictors of increasing BMI during the course of diabetes in children and adolescents with type 1 diabetes: data from the German/Austrian DPV multicentre survey. Archives of disease in childhood. 2014 Aug;99(8):738–43.
5. Calella P, Gallè F, Fornelli G, Liguori G, Valerio G. Type 1 diabetes and body composition in youth: A systematic review. Diabetes/metabolism research and reviews. 2020 Jan;36(1):e3211.
6. DeLacey S, Josefson JL. A Mini-Review of Pediatric Anthropometrics as Predictors of Future Insulin Resistance. Frontiers in endocrinology. 2022;13:826430.
7. Valencia-Sosa E, González-Pérez GJ, Martinez-Lopez E, Rodriguez-Echevarria R. Neck and Wrist Circumferences as Indicators of Metabolic Alterations in the Pediatric Population: A Scoping Review. Children (Basel, Switzerland). 2021 Apr;8(4).
8. Talma H, Chinapaw MJM, Bakker B, HiraSing RA, Terwee CB, Altenburg TM. Bioelectrical impedance analysis to estimate body composition in children and adolescents: a systematic review and evidence appraisal of validity, responsiveness, reliability and measurement error. Obesity reviews : an official journal of the International Association for the Study of Obesity. 2013 Nov;14(11):895–905.
9. Magalhães EI da S, Sant'Ana LF da R, Priore SE, Franceschini S do CC. [Waist circumference, waist/height ratio, and neck circumference as parameters of central obesity assessment in children]. Revista paulista de pediatria : orgao oficial da Sociedade de Pediatria de Sao Paulo. 2014 Sep;32(3):273–81.
10. Özkaya V, Eren E, Özgen Özkaya Ş, Denkboy Öngen Y. Prevalence of obesity in prepubertal and pubertal with Turkish population type 1 diabetes. Diabetology international. 2021 Oct;12(4):412–9.
11. Marlow AL, Rowe CW, Anderson D, Wynne K, King BR, Howley P, et al. Young children, adolescent girls and women with type 1 diabetes are more overweight and obese than reference populations, and this is associated with increased cardiovascular risk factors. Diabetic medicine : a journal of the British Diabetic Association. 2019 Nov;36(11):1487–93.
12. Alves Junior CA, Mocellin MC, Gonçalves ECA, Silva DA, Trindade EB. Anthropometric Indicators as Body Fat Discriminators in Children and Adolescents: A Systematic Review and Meta-Analysis. Advances in nutrition (Bethesda, Md). 2017 Sep;8(5):718–27.
13. Simmonds M, Burch J, Llewellyn A, Griffiths C, Yang H, Owen C, et al. The use of measures of obesity in childhood for predicting obesity and the development of obesity-related diseases in adulthood: a systematic review and meta-analysis. Health technology assessment (Winchester, England). 2015 Jun;19(43):1–336.
14. De Lorenzo A, Romano L, Di Renzo L, Gualtieri P, Salimei C, Carrano E, et al. Triponderal mass index rather than body mass index: An indicator of high adiposity in Italian children and adolescents. Nutrition (Burbank, Los Angeles County, Calif). 2019 Apr;60:41–7.
15. Peterson CM, Su H, Thomas DM, Heo M, Golnabi AH, Pietrobelli A, et al. Tri-Ponderal Mass Index vs Body Mass Index in Estimating Body Fat During Adolescence. JAMA pediatrics. 2017 Jul;171(7):629–36.
16. Sun J, Yang R, Zhao M, Bovet P, Xi B. Tri-Ponderal Mass Index as a Screening Tool for Identifying Body Fat and Cardiovascular Risk Factors in Children and Adolescents: A Systematic Review. Vol. 12, Frontiers in endocrinology. 2021. p. 694681.

SS-070

Kombine Hipofiz Hormon Eksikliğinde Genetik Değişikliklerin Sıklığı; Türkiye'nin Doğusundan Tek Merkez Sonuçları

Eda Çelebi Bitkin[1], Huri Sema Aymelek[2], Oğuz Tuncer[3]

[1]Van Yüzüncü Yıl Üniveristesi Çocuk Endokrinolojisi

[2]Van Yüzüncü Yıl Üniveristesi Tıbbi Genetik

[3]Van Yüzüncü Yıl Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD

Giriş

Kombine hipofiz hormonu eksikliği (KHE), büyüme hormonunun (GH) ve bir veya daha fazla diğer ön hipofiz hormonlarının eksik olduğu heterojen bir hastalıktır. Kombine hipofiz hormonu eksikliğinin yaklaşık doğum insidansı 1: 8000'dir ve genellikle sporadiktir. Vakaların yaklaşık %5-30'u ailevidir. Hipofiz hormonları, insan büyümesi ve gelişmesi için gereklidir. Hipofiz gelişimi, çeşitli transkripsiyon faktörleri ve yolakları içeren, aktivasyon ve inhibisyonun hassas etkileşimini gerektiren karmaşık bir süreçtir.Hipofiz organogenezi sırasında hipofiz transkripsiyon faktörlerinin ekspresyonunun düzenlenmesi normal hipofiz gelişimi için çok önemlidir.PROP1, POU1F1, HESX1, LHX3, LHX4 ve OTX2 gibi transkripsiyon faktörlerini kodlayan genlerdeki mutasyonlar KHE'de en sık tanımlanan mutasyonlardır. Çalışmamızda KHE tanısı alan ve moleküler analizi yapılan hastalarda bazı mutasyonların sıklığını ve dağılımını belirlemeyi amaçladık.

Hastalar ve Yöntem

2018- 2020 tarihleri arasında çocuk endokrin polikliniğine başvuran, KHE tanısı ile takip edilen ve genetik analizleri yapılan 21 hasta çalışmaya dahil edildi.

Kombine hipofizer hormon esikliği tanısı, GH eksikliği ve diğer ön hipofiz hormonlarından bir veya daha fazlasının eksikliğinin varlığında konuldu. Beyin tümörü, kraniyal cerrahi öyküsü, kraniyal radyoterapi öyküsü, yeme bozukluğu ve hipofizi etkileyen herhangi bir kronik hastalığı olan hastalar çalışma dışı bırakıldı. Tüm hastaların cinsiyeti, tanı yaşı, boyu, kilosu, perinatal öyküsü, aile öyküsü, ön hipofiz fonksiyon testleri ve hipofiz Manyetik Rezonans Görüntüleme (MRI) bulguları geriye dönük olarak incelendi. GH eksikliği tanısı, serum IGF-I <- 2 SDS ile en az iki GH stimülasyon testinde (klonidin veya L-dopa) 10 ng/ml'den az bir GH zirvesine dayandırılmıştır. Santral hipotiroidizm, yaş için referans aralıkları kullanılarak düşük sT4 seviyeleri için düşük veya yetersiz yükselen TSH seviyeleri olarak tanımlandı. Kortizol düzeyi <10 µg/dl ise santral hipokortizolizm tanısı için düşük doz ACTH uyarı testi yapıldı. Pik kortizol düzeyi <18 µg/dl ise ACTH eksikliği tanısı konuldu. LH, FSH ve östrojen/testosteron düzeyleri yaşa göre düşük olup pubertal yaştaki çocuklarda hipotalamik-hipofiz-gonadal ekseni araştırmak için standart LHRH provakatif testi yapıldı. Prolaktin eksikliği düşük rastgele prolaktin ölçümü ile bulundu.

Genetik Analiz

Hastaların periferik kan lenfositlerinden genomik DNA ekstrakte edildi ve tüm ekzonları ve ekson-intron bağlantılarını içeren özel olarak tasarlanmış bir hedef panel kullanılarak sıralandı.Hedeflenen genler aşağıdaki gibidir: PROP1, POU1F1, HESX1, LHX3, LHX4 ve OTX2.

Hastaların ailelerinden yazılı onam alındı. Bu çalışma için onay Van Yüzüncü Yıl Üniversitesi Etik Kurulu'ndan alınmıştır (Onay numarası: 2020/02-18).

İstatistik

Çalışmamızda sürekli değişkenler için tanımlayıcı istatistikler; Ortalama, standart sapma, minimum ve maksimum değerler olarak; kategorik değişkenler için sayı ve yüzde olarak ifade edilecektir.

Sonuçlar

Çalışmamızda çocuk endokrin polikliniğine başvuran ve KHE tanısı konan 21 çocuk hasta vardı. Hastaların 11'i (%52,3) kadın, 10'u (%47,6) erkekti. Ortalama yaş 11.7 ± 4.65 idi. 5 hasta aynı ailedendi ve kalan 16 hasta sporadikti. Bir hastada doğumda makat prezentasyon öyküsü vardı. Perinatal asfiksi veya zor doğum öyküsü yoktu. Hastaların öykü, fizik muayene bulguları, laboratuvar bulguları, MRI bulguları ve genetik mutasyon sonuçları Tablo 1'de gösterilmiştir.

Tablo 1: Kombine hipofiz hormon eksikliği olan hastalarda öykü- fizik muayene-laboratuvar-MRI ve genetik mutasyon sonuçları

Hasta No	Tanı yaşı (yıl)/ bulgu	Fizik Muayene	Cinsiyet	Hormon Eksikliği	MRI Bulguları	Mutasyon*
P1	0.3/ Kolestazis		Kadın	GH,TSH,ACTH	ACC, EPP	Saptanmadı
P2	5.5/ Boy kısalığı,poliüri,polidipsi	Görme kaybı	Kadın	GH,TSH,ADH	ES,SOD,PPH	Saptanmadı
P3	8.7/ Boy kısalığı	Yarık dudak	Erkek	GH,TSH,ACTH	EPP,PSIS,APH	Saptanmadı
P4	4.2/ Boy kısalığı		Erkek	GH,TSH	EPP,PSIS	Saptanmadı
P5	11.0/ Boy kısalığı		Kadın	GH,TSH	APH	Saptanmadı
P6	4.5/ Boy kısalığı	Bilateral inmemiş testis	Erkek	GH,TSH,ACTH,Prolaktin	ES	Saptanmadı
P7	1.1/ Boy kısalığı	Makrosefali, frontal bossing	Erkek	GH,TSH,ACTH,Prolaktin	ES	PROP1 HT. p.Ala142Ile.
P8	1.0/ Boy kısalığı	Motor mental retardasyon, dört extremitede kontraktür	Erkek	GH,TSH,Prolaktin	APH , ACC	POU1F1 HM. c.871 C>T mut.
P9	4.0/ Boy kısalığı	Baby face	Erkek	GH,TSH,ACTH,Gn	ES,EPP	HESX1 HT. c.460-15T>A mut.
P10	4.5/ Boy kısalığı		Kadın	GH,TSH	ACC,ES	Saptanmadı
P11	11.0/ Boy kısalığı	Yarık damak, yarık dudak	Kadın	GH,TSH	ACC	Saptanmadı
P12	8.0/ Boy kısalığı		Erkek	GH,TSH	APH	Saptanmadı
P13	3.2/ Boy kısalığı		Kadın	GH,TSH,ACTH,Gn,Prolaktin	APH,PA	Saptanmadı
P14	2.5/ Boy kısalığı		Erkek	GH,TSH	APH,PA	Saptanmadı
P15	8.0/ Boy kısalığı	Baby face	Erkek	GH,TSH,Gn,Prolaktin	APH,PA	Saptanmadı
P16	6.0/ Boy kısalığı	Baby face	Kadın	GH,TSH	PA	Saptanmadı
P17	5.1/ Boy kısalığı		Kadın	GH,TSH,Gn,Prolaktin	ES	Saptanmadı
P18	0.3/ Hipoglisemi		Kadın	GH,TSH,ACTH	EPP,PSIS	Saptanmadı
P19	4.0/ Boy kısalığı		Kadın	GH,TSH,ACTH	APH, ACC	Saptanmadı
P20	5.0/ Boy kısalığı		Kadın	GH,TSH,ACTH,Gn	APH ,EPP	Saptanmadı
P21	0.1/ Kusma		Erkek	GH,TSH,ACTH	APH	Saptanmadı

ACC Korpus kallosum agenezisi, APH anterior pituiter hipoplazi, EPP ektopik posterior pituiter, ES empty sella, PA pituiter adenom, PPH posterior pituiter hipoplazi, PSIS pituiter stalk interruption sendromu, SOD septo-optik displazi

P7 numaralı hastamızda PROP1 geninde p.Ala142Ile(c.424_425delGCinsAT) heterozigot mutasyonu izlendi. Tespit edilen varyasyon, Varsome Veritabanında klinik önemi bilinmeyen rapor edildi. Aynı mutasyon hastanın ebeveynlerinde de çalışılmış ve annede aynı heterozigot mutasyon tespit edilmiştir.

P8 numaralı hastamızda POU1F1 geninde homozigot c.871 C> T (p.Arg291Trp) mutasyonu saptandı. Bu mutasyon, Human Genome Mutation Database (HGMD) veritabanında patojenik bir mutasyon olarak sınıflandırılmıştır.

P9 numaralı hastamızda HESX1 geninde Heterozigot c.460-15T> genetik değişiklik saptandı. American Collage

of Medical Genetics (ACMG) kılavuzlarına göre önemi belirsiz bir varyant olarak sınıflandırılan, literatürde daha önce gösterilmeyen yeni bir mutasyon olduğu gözlendi.

Mutasyonların sıklığı PROP1 geni için %4.7, POU1F1 geni için %4.7 ve HESX1 geni için %4.7 idi. Mutasyonu olan üç hasta da sporadik vakalardı. Diğer hastalarımızda PROP1, POU1F1, HESX1, LHX3, LHX4 ve OTX2'de mutasyon saptanmadı.

Tartışma

Bu çalışmada Türkiye'nin doğusundaki 21 KHE hastasının endokrinolojik, klinik ve radyolojik özellikleri tanımlanmış, PROP1, POU1F1, HESX1, LHX3, LHX4 ve OTX2 genlerinin mutasyon sıklığı ve dağılımı incelenmiştir.

Yapılan çalışmalarda KHE sıklıkla sporadik, nadiren ailesel ve erkek cinsiyette baskın bulunmuştur. Çalışmamızda hastaların %52,3'ü kadındı ve çalışmaya katılan hastaların çoğunluğu sporadikti.

Batı Avrupa ülkelerinde, özellikle sporadik hastalarda, hipofiz transkripsiyon faktörlerini kodlayan genlerdeki kusurların sıklığı son derece düşüktür. POU1F1, HESX1, PROP1, LHX3 ve LHX4 genleri için dünya çapında mutasyon sıklığı %12,4'tür. Sporadik olgularda bu sıklık %11,2, ailesel olgularda ise %63'e kadar çıkmaktadır. Çalışmamızda hastalarımızın 3'ünde (%14,2) PROP1, POU1F1, HESX1, LHX3, LHX4 ve OTX2 genlerinde mutasyon, sporadik olguların ise %18,75'inde mutasyon saptandı.

Türkiye'de KHE üzerine yapılan bir çalışmada tüm hastalarda GH eksikliği mevcuttu. Ayrıca hastaların %92.1'inde TSH eksikliği, %47.4'ünde Gonadotropin eksikliği, %39.5'inde ACTH eksikliği, %27.6'sında PRL eksikliği, %1.3'ünde hiperprolaktinemi ve %1,3'ünde vazopressin eksikliği vardı.

De Rienzo ve ark. KHE'li 144 İtalyan hasta üzerinde yapılan bir çalışmada, tüm hastalarda GH eksikliği mevcuttu ve gonadotropin ve TSH eksiklikleri sırasıyla %82 ve %81.3'te gözlendi. Hastaların daha sınırlı bir yüzdesinde ACTH eksikliği (%57,6) ve diyabetes insipitus (%3,5) saptandı. Çalışmamızda tüm hastalarda GH ve TSH eksikliği vardı. Santral hipotiroidi sıklığı literatürden daha yüksekti. Santral adrenal yetmezlik, diabetes insipidus, gonadotropin eksiklikleri ve PRL eksikliği literatüre benzerdi.

Crisafulli G ve arkadaşlarının çalışmasında, kraniyal MRI'de KHE olan hastaların %82.4'ünde hipotalamus-hipofiz bölgesinde anormallikler tespit edilmiştir. Hipofiz hipoplazisi (%61,4) en sık görülen nöroradyolojik değişiklikti. Çalışmamızda tüm hastalarda hipotalamus-hipofiz bölgesinde anormallikler mevcuttu, en sık görülen nöroradyolojik değişiklik anterior pituiter hipoplazi (%47.6) idi.

Kandemir ve ark. 53 hastayı PROP1 genindeki mutasyonlar açısından taradı ve sporadik vakalarda mutasyon bulamadı. Ailesel olgularda çok nadir olduğunu bildirmişlerdir. Baş ve ark. Türkiye'de KHE olan 76 hastadan oluşan çok merkezli çalışmada PROP1 mutasyon sıklığı tüm hastalarda %18,3 iken ailesel hastalarda %47 idi. Mutasyon oranı farklı coğrafi bölgeler arasında önemli ölçüde farklılık gösterir: Batı Avrupa, ABD, Avustralya ve Japon kohortları %1'den daha az mutasyon prevalansına sahipken, Doğu Avrupa ve Rus kohortları Litvanya popülasyonunda ve mutasyona uğramış alellerde %64,8'e kadar çıkmaktadır. Resesif PROP1 mutasyonları genellikle GH eksikliğinden sorumludur ve replasman tedavisi ile genellikle normal bir yetişkin boyuna ulaşılır. TSH eksikliği de oldukça değişkendir ve bazı durumlarda ilk ortaya çıkan semptom olarak bildirilmiştir, bazen gecikmiş TSH eksikliği meydana gelebilir. PRL ve gonadotropin eksiklikleri başlangıç zamanı ve şiddeti açısından farklılık gösterse de, PROP1 mutasyonu olan hastalar yaşamın erken dönemlerinde normal ACTH/kortizol seviyeleri ile başvururlar, ancak sıklıkla yaşamın ilerleyen dönemlerinde önemli ölçüde ilişkili bir kortizol eksikliği gösterirler. Çalışmamızda 1 hastada (%4,7) PROP 1 geninde p.Ala142Ile heterozigot mutasyonu saptandı. GH, TSH, ACTH, PRL eksiklikleri mevcuttu. Henüz ergenlik çağına girmediği için Gn eksikliği tespit edilemedi. Hastada 1 yaşında büyüme hormonu eksikliği, santral hipotiroidi ve düşük PRL, 2 yaşında santral adrenal yetmezlik saptandı. Mevcut mutasyonun hastanın klinik bulgularını açıkladığından emin değiliz ve ACTH eksikliğinin erken ortaya çıkması bilinenin ötesindedir. Ayrıca yapılan çalışmalar aynı ailede PROP1 mutasyonu olan hastalarda fenotipik tutarsızlıkların olduğunu göstermiştir. Hastanın annesinde de aynı heterozigot mutasyon saptandı ve fenotip normaldi. Bu, PROP1 mutasyonunun aynı aile üyelerinde farklı şekilde ortaya çıkması gerçeğiyle tutarlıdır. PROP1 mutasyonlu hastaların bir diğer özelliği de hipofiz sapı veya arka hipofizde hiçbir zaman değişiklik göstermemeleridir.

Hastamızda da kraniyal MRI'de Empaty Sella görünümü vardı ve bu genetik mutasyonun fenotipine uygundu.

Kombine Hipofiz hormon eksikliği olan hastalarla yapılan bir çalışmada POU1F1 geni için mutasyon sıklığı %7,3 bulunmuştur. Başka bir çalışmada ise sporadik KHE hastalarının %1.6'sında ve ailesel olguların %21,6'sında POU1F1 mutasyonu saptanmıştır. POU1F1 mutasyon fenotipi genellikle ciddi orantılı boy kısalığı, dismorfik fasiyes ve bebeklik döneminde beslenme güçlüğü ile karakterizedir. Otuzdan fazla POU1F1 mutasyonunun genellikle tam TSH, GH ve PRL eksiklikleri ile ilişkili KHE'ne neden olduğu bildirilmektedir. Gonadotrop ve kortikotrop eksenleri genellikle işlevsel kalır. Beyin MRI'si normal olabilir veya küçük bir ön hipofiz gelişimini gösterebilir. Bugüne kadar hipofiz dışı anomali bildirilmemiştir. Çalışmamızda POU1F1 geninde (%4.7) homozigot c.871 C> T mutasyonu olan bir hastamız vardı. Hastamızın mental motor retardasyonu vardı. Dört ekstremitede kontraktürleri vardı. Hastamızda literatürle uyumlu olarak GH, TSH ve PRL eksikliği mevcuttu. Henüz ergenlik çağına girmediği için Gn eksikliği tespit edilemedi. Kraniyal MRI'de korpus kallosum agenezisi ve anterior pituiter hipoplazi mevcuttu. Hastamızın literatürde POU1F1 mutasyonu ve eşlik eden MMR bulguları ile bildirilen ilk olgu olduğunu düşünüyoruz.

HESX1'deki homozigot mutasyonlar hem insanlarda hem de hayvan modellerinde SOD'da yer alırken, heterozigot mutasyonlar düşük penetrasyonla ilişkilidir. Sonuç olarak, taşıyıcı akrabaları genellikle etkilenmediği için hastaların çoğu sporadiktir. Aileler arasında değişken penetrasyon ve orta hat defektleri ile geniş bir konjenital hipopituitarizm spektrumuna neden olduğu bulunmuştur.Kombine hipofiz hormon eksikliği olgu serilerinde HESX1 mutasyonlarının sıklığı çok düşük(%0,45) bulunmuştur.

Baş ve ark. tarafından yapılan bir çalışmada KHE'li hastalarda HESX1 mutasyon sıklığı %1,8 olarak bulunmuştur. Hipofiz fenotipi izole GH eksikliğinden panhipopitüitarizme kadar değişkendir. Çalışmamızda heterozigot c.460-15T> HESX1 geninde genetik bir değişiklik saptanmış olup, literatürde daha önce gösterilmemiş yeni bir mutasyondur. Çalışmamızda HESX1 için mutasyon sıklığı %4.7'dir. Hastamızda puberte döneminde GH, TSH ve ACTH eksikliği ve hipogonadotropik hipogonadizm vardı ve kraniyal MRI'de ektopik posterior pituiter ve empty sella mevcuttu.

Çalışmamızın kısıtlılığı şu ana kadar KHE'ne neden olduğu gösterilen genlerden sadece altı tanesinin değerlendirilmiş olmasıdır.

Sonuç olarak, çalışmamızda nadir görülen KHE olan hastaların klinik ve genetik profilini inceledik. MMR hastasında PROP1 geninde heterozigot mutasyon, HESX1 geninde yeni bir heterozigot mutasyon ve POU1F1 geninde homozigot mutasyon tespit ettik. Yeni KHE etiyolojilerinin belirlenmesi ve etnik gruplara göre mutasyon sıklıklarının belirlenmesi, öncelikle postnatal erken tanıya, hormon eksikliklerinin erken tedavisine, genetik danışmanlık verilmesine ve gelecekte prenatal tanının geliştirilmesine katkı sağlayacaktır.

SS-071

Kliniğimizde izlediğimiz erişkin boya ulaşmış Noonan sendromlu olguların klinik özelliklerinin değerlendirilmesi

Esin Karakılıç Özturan[1], Feyza Darendeliler[1]

İ.Ü. İstanbul Tıp Fakültesi

Giriş: Noonan Sendromu (NS) 1:1000-2500 sıklıkta görülen, tipik yüz görünümü yanı sıra konjenital kalp hastalıkları, göğüs ve iskelet deformiteleri, boy kısalığı ve renal anomaliler gibi bulgularla gidebilen bir sendromdur. Doğru ve erken tanı NS'li olguların uzun dönem izlem ve hastalık yönetimi için son derece önemlidir.

Amaç: Bu bildiride kliniğimizde uzun dönem izlenmiş ve erişkin boya (EB) ulaşmış NS'li olguların özelliklerini sunmayı amaçladık.

Yöntem: 2002-2021 yılları arasında polikliniğimize başvuran 29 moleküler olarak NS tanısı almış olgunun dosyası retrospektif incelendi. Erişkin boya ulaşmış 11 olgu çalışmaya dahil edildi. Antropometrik ölçümler, fizik muayene ve eşlik eden diğer medikal durumlarla moleküler analiz sonuçları değerlendirildi. Antropometrik ölçümler standart deviasyon skorları(SDS) ulusal verilere göre hesaplandı. İstatistik analizler SPSS paket programla (22.0 versiyon) yapıldı.

Bulgular: Olguların 7'si kız, 4'ü erkekti. Başvuru medyan (interkuartil aralık (IKA)) yaşı kızlarda 11.3(3.9) yıl, boy-SDS -2.5(0.7), VKI-SDS -1.1(1.7), hedef boy-SDS -1.7(0.7), erkeklerde ise medyan yaş 6.9(3.5), boy-SDS -1.1(1.3), VKI-SDS 0.2(2.9), hedef boy-SDS -0.4 (0.6)'di, olguların 5'inde başvuruda puberte Tanner evre≥2'di, diğerlerindeyse Tanner evre 1'di ve 5 olguda puberte başlangıç medyan yaşı 11.2(0.6) yıl olup, 1 erkek olguda 13.4 yaşta primer gonadal yetersizlik nedeniyle pubertal indüksiyon yapılmıştı. Kızlarda medyan menarş yaşı 14.3(1.2) yıldı. Tüm olgularda tipik yüz görünümü, kardiyak anomaliler saptanmışken, %73'ünde göz bulguları, %46'sında göğüs duvar anomalileri, %27'sinde hematolojik bozukluk ve %18'sinde renal anomaliler saptanmıştı. Olguların 3'ü büyüme hormonu tedavisi almıştı ve büyüme hormonu başlama medyan yaşı 12.1(2.5), ortalama tedavi süresi ise 3.5 yıldı. Büyüme hormonu kullanan 2 kız, 1 erkek olguda tedavi başlangıç medyan boy SDS'si -3.2(0.2), bu olgularda EB ölçümünün yapıldığı ortalama yaş 19.6(1.6) yıldı, boy-SDS -3.1(0.3), VKİ-SDS -2.8(2.4)'di. Diğer olguların EB ölçümünün yapıldığı medyan yaş 17.3 (2.0) yıl olup, kızlarda medyan boy-SDS -2.7(1.0), VKİ-SDS 0.4(2.1), erkeklerdeyse medyan boy-SDS -2.0(1.1), VKİ-SDS -1.4(1.4)'dü.

Sonuç: Tüm grupta kızlarda daha belirgin olmak üzere EB'nin literatürdeki NS'li olgulara göre daha kısa olduğu görüldü. Büyüme hormonu alan olgularda yanıt iyi değildi. Çalışmamızda kısıtlı sayıda olgunun olması ve özellikle kız olguların birimimize geç başvurusunun bu duruma neden olabileceği düşünüldü. Pediatristler tarafından bu olguların tanı sürecinde endokrinoloji birimlerine daha hızlı yönlendirilmesi bu bireylerin boy kısalığı ve diğer komorbiditeler açısından tedavi ve izlemine olanak sağlayacaktır.

SS-073

Pediatri Asistanlarının Kardiyopulmoner Resüsitasyon Hakkındaki Bilgi Düzeyinin Değerlendirilmesi

Özge Günal[1], Emel Ekşi Alp[2]

[1]Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İstanbul
[2]Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Acil BD, Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İstanbul

GİRİŞ VE AMAÇ

Kardiyopulmoner resüsitasyon (CPR) kalp veya solunum durması durumunda hastayı canlandırmak için uygulanan temel yaşam desteğidir. CPR doğru uygulandığında hayat kurtarıcıdır. Pediatri kliniklerinde çalışan asistan hekimlerin CPR bilgi düzeylerinin yeterli ve güncel olması hayati önem taşımaktadır.

Bu çalışmanın amacı; pediatri kliniğimizde görevli asistan hekimlerin CPR bilgi düzeylerinin ölçülmesi, eğitim alan/almayan asistanlar arasındaki bilgi seviyelerinin karşılaştırılması, bilgi düzeyinin yeterli ve güncel kalması için ne sıklıkla eğitim alınması gerektiğinin belirlenmesidir.

GEREÇ VE YÖNTEM

Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi'nde görev yapmakta olan 50 pediatri asistanı (K/E:40/10) çalışmaya dahil edildi. Katılımcılara kişisel bilgilerini ve güncel temel ve ileri yaşam desteği bilgilerini ölçmek amacıyla önceden hazırlanmış 33 soruyu içeren test uygulandı. Sorular çocuklarda ileri yaşam desteği (ÇİYAD) eğitimi sırasında verilen bilgiler, ÇİYAD'da uygulanan ön ve son testler de göz önüne alınarak hazırlandı. Oluşturulan anketin uygunluğu 3 ÇİYAD eğitmeni tarafından gözden geçirildi. Testi yanıtlayan 50 asistanın ÇİYAD kursu alması ve 6 ay sonrasında testin aynı kişilere tekrarlanması planlandı. Böylece verilen eğitimin doğru cevap oranlarındaki artışa sağladığı katkının değerlendirilmesi amaçlandı. İlk basamakta uygulanan anket verileri ön çalışma olarak değerlendirildi. Çalışmanın etik kurul onayı Marmara Üniversitesi Etik Kurulu'ndan alındı. Verilerin analizi için IBM SPSS programının 21.0 sürümü kullanıldı. Verilerin tanımlayıcı istatistiklerinde değerlerin ortalama, standart sapma ve frekansları kullanıldı. Gruplardaki oranlar Ki-kare analizi ile karşılaştırıldı. Ki-kare koşulları sağlanamadığında Fisher'ın kesinlik testi kullanıldı. Tüm istatistiklerde $p<0.05$ anlamlı kabul edildi.

BULGULAR

Uzmanlık eğitiminin ilk iki yılında olan 30 (%60), son iki yılında olan 20 (%40) hekim çalışmaya katıldı. Katılımcıların 5'i (%10,2) ÇİYAD eğitimi almış, 44'ü (%89.8'i) daha önce ÇİYAD kursuna katılmamıştı. ÇİYAD eğitimi alan 5 katılımcıdan biri asistanlığının 4.yılında, ikisi asistanlığının 2.yılında ÇİYAD eğitimi almış, iki katılımcı ÇİYAD eğitimi aldığı zamanı belirtmemişti. ÇİYAD eğitimi alanların ikisi eğitimi son 1 yıl içinde almıştı. Bilgi düzeyini ölçen toplam 20 sorununun doğru yanıt ortalaması %50,7 idi. Katılımcıların 23'ü (%46) CPR lideri olarak yetkinliğini orta düzeyin üzerinde görüyor, 22'si (%44) entübasyon konusunda kendini orta düzey ve üzerinde yetkin hissediyordu. ÇİYAD kursu alan ve almayanların kendi yetkinlik düzeyleri karşılaştırıldığında, entübasyon konusunda ve CPR lideri olarak iki grup arasında istatistiksel olarak anlamlı olmasa da belirgin bir fark vardı. Uzmanlık eğitiminin ilk 2 yılı ve son 2 yılındakiler değerlendirildiğinde asistanlıkta geçirilen süre arttıkça CPR lideri olarak kendilerini daha başarılı gördükleri ve entübasyon konusunda kendilerine daha çok güvendikleri ortaya çıktı ($p<0,0001$). Çocuklardaki en sık kardiyak arrest sebebini bilen katılımcı sayısı 24 (%48)'tü. Katılımcıların 10'u (%20) adölesanlarda göğüs basısı derinliğini, 26'sı (%53.1) dakikadaki hedef göğüs bası sayısını biliyordu. Tek ve çift kurtarıcılı CPR'da göğüs basısı/solutma oranı ayrı sorularda sorgulandı, katılımcıların 31'i (%62) her iki soruyu da doğru cevapladı. Ani kollaps gelişme durumunda CPR'ın ilk basamağının acil yardım servisini aktive etmek olduğunu bilen katılımcı sayısı 16 (%32) idi. 28 katılımcı (%56) CPR sırasında ritmi 120 saniyede bir kontrol etmesi gerektiğini bilirken; nabız kontrolü için CPR'a en fazla 10 saniye ara verilebileceğini bilen katılımcı sayısı 22 (%44) idi. Katılımcıların 11 (%22)'i CPR sırasında hedef oksijen saturasyonunu biliyordu. CPR'da mortaliteyi etkilemeyen parametrenin sorgulandığı soruyu 9 katılımcı (%18.4) doğru cevapladı. Şoklanabilir ritm paternlerini katılımcıların 43'ü (%86)

biliyordu. Kardiyoversiyonda uygulanan enerji dozunu 24 katılımcı (%49) doğru biliyordu. 32 katılımcı (%65.3) kliniğinde kullanılan defibrilatör tipini bilmiyordu. 29 (%59.2)katılımcının zor havayolu tecrübesi olmuştu ve 7 katılımcı (%15.2) zor havayolu sırasında laringeal maske airway (LMA) kullanmıştı. 6 katılımcı (%13) ise LMA'nın ne olduğunu bilmiyordu. CPR kalitesini monitörize etmek için kapnograf kullanan katılımcı sayısı 9 (%19.1) idi.

SONUÇ

Pediatri asistanlarının CPR bilgi düzeyleri ve kendilerini yetkin hissetmeleri ÇİYAD eğitimi almalarına ve uzmanlık eğitimlerinin kaçıncı yılında olduğuna göre değişiklik göstermektedir. Pediatri asistanlarının ÇİYAD eğitimi alma oranları, temel ve ileri yaşam desteği bilgilerinin istenilen düzeyde olmadığı çalışmamızın sonuçlarından anlaşılmaktadır. Asistanların bilgi düzeyinin ve uzmanlık eğitim standartlarının artırılması amacıyla düzenli aralıklarla eğitim verilmesinin gerekli olduğu aşikardır. Çalışmamız bir ön çalışma olup katılımcılar ÇİYAD eğitimi sonrası aynı sorularla yeniden değerlendirilecektir.

Anahtar Kelimeler: asistan eğitimi, bilgi düzeyi, ileri yaşam desteği, kardiyopulmoner resüsitasyon, pediatri

SS-079

İlimizdeki Okulöncesi ve Okulçağı çocuklarda Uyku Kalitesinin Değerlendirilmesi

Handan Ayhan Akoğlu[1], Fatma Beşiroğlu Çetin[2]

[1]Giresun Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D.

[2]Giresun Üniversitesi Kadındoğum ve Çocuk EAH

Giriş: Kaliteli bir uyku çocukların büyüme gelişmeleri, mental ve vücut sağlıkları açısından çok önemlidir.

Amaç: İlimizdeki okul öncesi ve okul çağındaki çocukların uyku kalitesini değerlendirmek, uyku bozukluklarını kesitsel olarak saptamak, bunlara yönelik düzenlemeler yapılarak uykunun daha kaliteli hale getirilmesi amaçlanmaktadır.

Materyal-metod: Polikliklerimize 26.10.2022- 02.11.2022 tarihleri arasında çeşitli nedenlerle başvuran 4-12 yaş çocukların yaş, cinsiyet, atopi durumu gibi özellikleri kaydedildi ve Çocuk Uyku Alışkanlıkları Anketi (ÇUAA) uygulandı. ÇUAA'i 33 soru ve 'Sabahları geç uyanma','Uykunun bölünmesi', 'Uyku anksiyetesi','Uykuda solunum bozulması', 'Parasomnia', Sabahları uyanma şekli', 'Uyku süresi', Uykuya geçiş süresi', Başkalarıyla yatma ihtiyacı','Güniçi uykuluk', 'Altını ıslatma' 'yı değerlendiren 11 alt parametre içermektedir. Ayrıca gece yatma zamanı, sabah uyanma zamanı, toplam uyku miktarı ve gece uyandığında uyanık kalma süresi kaydedilmektedir.

Bulgular: Çalışmaya 54 erkek, 46 kız toplam 100 hasta dahil edildi. Yaş ortalamaları 7,4±2,4 (4-12) yaş idi. Ortalama yatma saati 22:38 iken sabah uyanma saati ise 7.30 idi. Genel uyku miktarı ortalaması 9,5±1,3 saat bulundu. Gece uykudan uyandığında uyanık kalma süresi median değeri 5 dk (0-120) idi. ÇUAA skoru 47,5±8,1 olarak saptandı. Hastaların yarısında uyku alışkanlıkları anketi 47 (ciddi uyku bozukluğu) ve üzerinde skorlanmıştı. 4-5 yaş arasında 26 hastanın 15 inde, 5-6 yaş 16 çocuğun 7 sinde, 6-7 yaş 15 çocuğun 7 sinde, 7-8 yaş 11 çocuğun 5 inde, 8-9 yaş 12 çocuğun 4 ünde, 9-10 yaş 5 çocuğun 4 ünde, 10-11 yaş 3 çocuğun 3 ünde, 11-12 yaş 12 çocuğun 5'inde ÇUAA skoru ≥47 idi. (Tablo-1) Sabahları zor uyanmanın 9-11 yaşta anlamlı yüksek olduğu (p=0.009), uyku anksiyetesinin ise 6-7 yaşta daha sık olduğu saptandı (p=0.001). Parasomnianın 5-6 yaşta daha sık (p=0.071), uykuda solunum bozulmasının ise 9-10 yaşta daha sık olduğu (p=0.083) ve uykuya geçiş süresinin daha uzun olduğu (p=0.067) fakat istatistiksel anlamlı olmadığı saptandı. Atopisi olan çocuklarda uykuda solunum bozulmasının daha sık olduğu saptandı. (p=0.49)

Sonuç: Çocuklarda uyku bozukluklarının saptanması için bu çalışma yapılmıştır. Kesitsel ve kısıtlı sayıda hasta içeren bir çalışma olduğundan genelleme yapılamamasına rağmen ilimizdeki okulöncesi ve okulçağı çocuklarda uyku bozukluğunun sıklığı oldukça yüksek bulunmuş olup daha geniş çaplı çalışmaların planlanmasına ihtiyaç olduğu gözlenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Uyku, Okul öncesi, Okul Çağı, Uyku problemleri

Giriş

Kaliteli bir uyku çocukların büyüme gelişmeleri, mental ve vücut sağlıkları açısından çok önemlidir. Uyku yaşam kalitesini oluşturan önemli unsurlardan biri olup, çocukların büyümesi, nörolojik ve davranışsal gelişimi, bağışıklık sistemi üzerine önemli etkilere sahiptir (1). Uyku sorunu yaşamakta olan çocuklar fiziksel ve psikososyal sağlıkları yönünden risk altındadır (2). Uykuyla ilgili sorunların ele alınıp çözüm üretilmesi oldukça önemlidir. Uyku sorunları çocukların işlevselliği üzerine olumsuz etkilere sebep olmaktadır (3). Uyku problemi olan çocuklarda günlük aktivitelerde zorlanma, davranış bozuklukları, obezitede artma, akademik ve kognitif fonksiyonlarda kayıp olduğu gözlenmiştir (4).

Çocuklarda uyku problemlerine sebep olacak durumların belirlenmesi ve önlenmesi sağlıklı çocuk izleminde oldukça önemlidir. Okul öncesi çocuklarda uyku bozuklukları prevalansı %25–50 arasında değişirken, okul çağı çocukları ve ergenlerde bu oran %20–30 olarak bildirilmektedir (5). Çocuklarda uyku problemlerine birçok durum

sebep olabilmektedir. Strese yol açabilecek durumlar önemli sebeplerden biridir (6). Çocuğun aile yaşantısı, okul ortamı kaynaklı problemler, çevresel değişiklikler bu stresli durumlara sebep olabilir (7).

Bu çalışmadaki amacımız, ilimizdeki 4-12 yaş arasındaki okul öncesi ve okul çağı çocukların uyku alışkanlıklarını incelemek, uyku kalitelerini değerlendirmek, uyku bozuklarını kesitsel olarak saptamaktır ve böylece bu uyku sorunlarına yönelik düzenlemeler yapılarak çocukların uyku kalitelerinin artırılması sağlanabilecektir.

Materyal-Metod

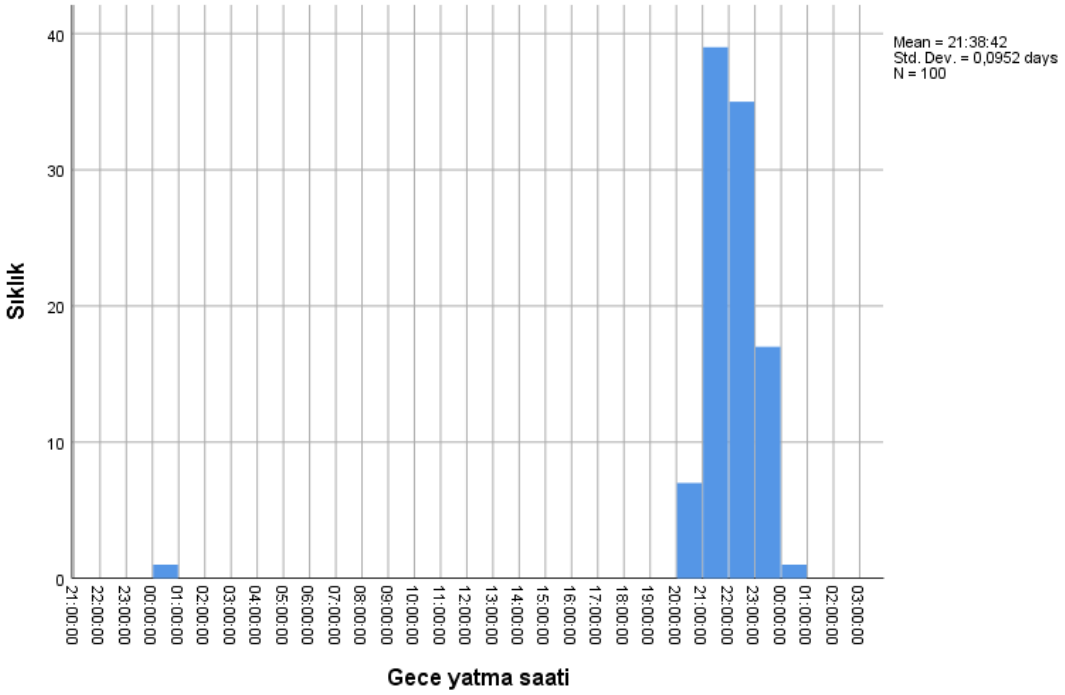
Giresun Üniversitesi Kadın doğum ve Çocuk EAH' si çocuk polikliklerine 26.10.2022- 02.11.2022 tarihleri arasında çeşitli nedenlerle başvuran 4-12 yaş çocuklar çalışmaya dahil edilmiştir. Çocukların velilerine çalışmaya katılmak için aydınlatılmış onam formu imzalatılarak, çalışma için başhekimlik onayı alınmıştır. Yaş, cinsiyet, atopi durumu gibi özellikler çalışma formuna kaydedilmiştir. Hastalara Çocuk Uyku Alışkanlıkları Anketi (ÇUAA) uygulanmıştır. Bu anket ilk olarak 2000 yılında Owens ve ark. (8) tarafından 45 madde olarak geliştirilmiş ve işlevsel olan 33 madde saptanarak kısa formu elde edilmiştir. Anketin Türkçe geçerlilikgüvenirlik çalışması yapılmıştır ve Cronbach alfa katsayısı 0.78 olarak bildirilmiştir (9) ÇUAA'i 33 soru ve 'Sabahları geç uyanma','Uykunun bölünmesi', 'Uyku anksiyetesi','Uykuda solunum bozulması', 'Parasomnia', Sabahları uyanma şekli', 'Uyku süresi', Uykuya geçiş süresi', Başkalarıyla yatma ihtiyacı','Gün içi uykuluk', 'Altını ıslatma' 'yı değerlendiren 11 alt parametre içermektedir. Ayrıca gece yatma zamanı, sabah uyanma zamanı, toplam uyku miktarı ve gece uyandığında uyanık kalma süresini değerlendiren açık uçlu sorular bulunmaktadır. Ebeveynlerden geriye dönük bir haftalık uyku özelliklerini değerlendirmesi istenmektedir. Ölçekteki maddeler; genellikle (belirtilen davranış haftada 5-7 kez oluyorsa): 3, bazen (haftada 2-4 kez oluyorsa):2 ve nadiren (olmuyor veya haftada 1 kez oluyorsa): 1 puan olarak kodlanmaktadır. Anket içinde altı madde ters olarak kodlanmaktadır. Kesim noktası 41 puan olarak belirlenmiştir ve bunun üzerindeki değerler çocuklarda klinik düzeyde anlamlı uyku sorunlarına işaret etmektedir. Toplam puan ≤41 olduğunda uyku sorunu olmadığı kabul edilir. 47 puan ve üzeri ise ciddi uyku bozukluğu kabul edilmektedir.

İstatistiksel analiz:

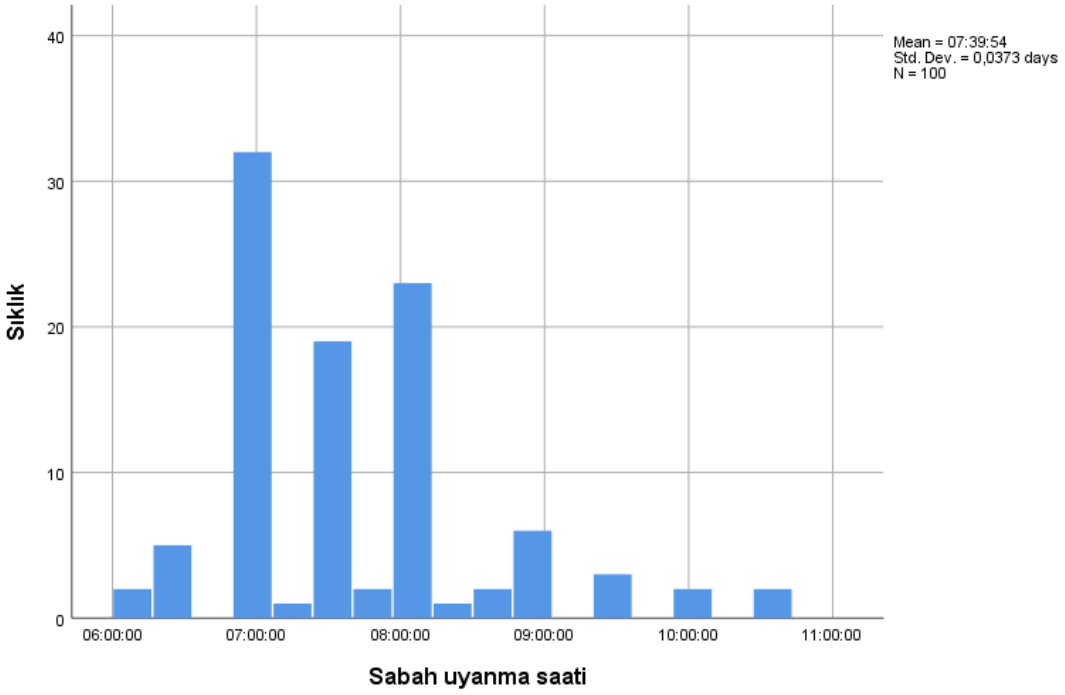
Verilerin analizinde SPSS.25 deneme versiyonu kullanılmıştır. Sonuçlar ortalama±standart sapma değerleri ve n (%) olarak rapor edilmiştir. Veri dağılımının normalliği Kolmogorov-Smirnov testi kullanılarak kontrol edilmiştir. Kategorik verilerin değerlendirilmesinde Ki-kare testi veya uygun olduğunda Fischer's Exact testi kullanılmıştır. Normal dağılım gösteren iki grup arasındaki fark için Independent Sample t test, normal dağılım göstermeyenler için de Mann-Whitney U test kullanılmıştır. İstatistiksel anlamlılık düzeyi $p<0.05$ kabul edilmiştir.

Bulgular

Çalışmaya 54 erkek, 46 kız toplam 100 hasta dahil edildi. Yaş ortalamaları 7,4±2,4 (4-12) yaş idi. Ortalama yatma saati 22:38 iken sabah uyanma saati ise 7.30 idi.(Grafik1 ve 2) Genel uyku miktarı ortalaması 9,5±1,3 saat bulundu. Gece uykudan uyandığında uyanık kalma süresi median değeri 5 dk (0-120) idi. ÇUAA skoru 47,5±8,1 olarak saptandı. 72 hastada uyku problemi mevcuttu. Hastaların yarısında uyku alışkanlıkları anketi 47 ve üzerinde skorlanmıştı. 46 kız hastanın 31 inde ve 54 erkek hastanın 41 inde uyku bozukluğu saptandı. Cinsiyet açısından bakıldığında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmadı. (p=0.37) 4-5 yaş arasında 26 hastanın 15 inde, 5-6 yaş 16 çocuğun 7 sinde, 6-7 yaş 15 çocuğun 7 sinde, 7-8 yaş 11 çocuğun 5 inde, 8-9 yaş 12 çocuğun 4 ünde, 9-10 yaş 5 çocuğun 4 ünde, 10-11 yaş 3 çocuğun 3 ünde, 11-12 yaş 12 çocuğun 5'inde ÇUAA skoru ≥47 idi. (Tablo-1) Sabahları zor uyanmanın 9-11 yaşta anlamlı yüksek olduğu (p=0.009), uyku anksiyetesinin ise 6-7 yaşta daha sık olduğu saptandı (p=0.001). Parasomnianın 5-6 yaşta daha sık (p=0.071), uykuda solunum bozulmasının ise 9-10 yaşta daha sık olduğu (p=0.083) ve uykuya geçiş süresinin daha uzun olduğu (p=0.067) fakat istatistiksel anlamlı olmadığı saptandı. Atopisi olan çocuklarda uykuda solunum bozulmasının daha sık olduğu saptandı. (p=0.49)



Grafik-1: Gece yatma zamanı



Grafik-2: Sabah uyanma zamanı

Tablo-1: ÇUAA skoru≥47, Ciddi uyku problemi olan çocukların yaşa göre dağılımı

Uyku bozukluğu	4-5 yaş	5-6 yaş	6-7 yaş	7-8 yaş	8-9 yaş	9-10 yaş	10-11 yaş	11-12 yaş
Var	15 (%30)	7 (%14)	7 (%14)	5 (%10)	4 (%8)	4 (%8)	3 (%6)	5 (%10)
Yok	11 (%22)	9 (%18)	8 (%16)	6 (%12)	8 (%16)	1 (%2)	0 (%0)	7 (%14)
Toplam	26 (%26)	16(%16)	15 (%15)	11 (%11)	12 (%12)	5 (%5)	3 (%3)	12 (%12)

Tartışma

Okul öncesi ve okul çağı çocuklarda uyku ilişkili sorunların prevelansı %20-%50 arasında değişirken, ülkemizde yapılan bir çalışmada %25 bulunmuştur (5,10).

Bizim çalışmamızda bu oran %50 ciddi uyku sorunu, %72 sinde ise uyku problemi olarak bulunmuştur. Bu oranlar literatüre kıyasla epey yüksek bulunmuştur. Bunun sebebi olarak kesitsel bir çalışma olması, hasta çocukların çalışmada yer alması, pandemi esnasında çocukların strese maruz kalmaları ve bu durumun çocuklarda tablet ve televizyon alışkanlığını artırması, tüm bu nedenlere bağlı olarak uyku problemlerinin artmış olabileceğini düşündürmüştür. Çocuklardaki televizyon alışkanlıklarının uyku problemlerine yol açtığı literatürde bildirilmektedir (11).

Okul öncesi çocuklarda uyku problemlerine daha sık rastlandığına dikkat çekmek istiyoruz. Bunda ailelerin çocuklara uyku alışkanlığı kazandırma sürecinde zorlandıkları ve okul çağına gelen çocukların daha disipline bir uyku düzenine sahip olmaları etkilemiş olabilir.

En az uyku probleminin 10-11 yaş aralığında olduğu görülmekte fakat bu gruptaki toplam sayı 4 çocuk olduğu için genelleme yapmak doğru olmayacaktır. Hasta sayısı azlığı ve gruplardaki dağılımın eşit olmaması çalışmamızın güçsüz tarafını oluşturmaktadır.

Gece uyuma vaktinin 22:00 ila 01:00 arasında değiştiği görülmektedir. Ortalaması 22:38 ile literatüre göre biraz daha geç bulunmuştur. Yine uyanma saati ise 7.30 ile literatüre benzer bulunmuştur.

Sabahları zor uyanmanın 9-11 yaş grubunda, uykuya geçiş ve uykuda solunum durmasının 9-10 yaş grubunda daha sık olduğu görülmüştür. Parasomnia ise 5-6 yaş grubunda daha sık saptanmıştır.

Atopisi olan çocuklarda özellikle alerjik rinit ve astımı olan çocuklarda uyku problemlerinin olduğu bildirilmektedir (12). Bizim çalışmamızda anlamlı bir fark bulunamamış olmasına rağmen uyku bozukluğunun atopisi olan çocuklarda daha fazla saptandığı görülmüştür.

Sonuç

Çocuklarda uyku bozukluklarının saptanması önemlidir. Kesitsel ve kısıtlı sayıda hasta içeren bir çalışma olduğundan genelleme yapılamamasına rağmen ilimizdeki okul öncesi ve okul çağı çocuklarda uyku bozukluğunun sıklığı oldukça yüksek bulunmuştur. Çocukların sağlıklı bir uyku alışkanlığı kazanabilmeleri için ebeveynler uyku konusunda bilgilendirilmeli ve çocuk sağlığı izlemlerinde uykunun önemi vurgulanmalıdır. Uykunun çeşitli müdahaleler ile olumlu yönde değiştirilebileceği unutulmamalı ve bu yönde ebeveynler bu konuda desteklenmelidir. Çocukların uyku alışkanlıkları ve uyku problemlerine yönelik daha kapsamlı çalışmalara ihtiyaç duyulmaktadır.

Kaynaklar

1- Carter JC, Wrede JE. Overview of sleep and sleep disorders in infancy and childhood. Pediatr Ann.2017;46(4):e133e8.

2- İnönü H. COVID-19 pandemisi ve uyku bozuklukları: COVID-somnia n.d.:5.

3- Tauman R. Sleep and obesity in children. In: Ivanenko A, editor. Sleep and Psychiatric Disorders in Children

and Adolescents. New York, NY: Informa Health Care; 2008. pp.383–405.

4- Hall WA, Nethery E. What does sleep hygiene have to offer children's sleep problems? Paediatr Respir Rev. 2019;31:64–74. Erişim tarihi: 09.04.2022, erişim adresi: https://doi.org/10.1016/j.prrv.2018.1 0.005

5- Johnson KP. Pediatric sleep disorders. In: Cheng K, Myers KM, editors. Child and Adolescent Psychiatry The Essentials. Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins; 2005.

6- Lokhandwala S, Holmes JF, Mason GM, et al. Sleep and coping in early childhood during the COVID-19 pandemic. Front Pediatr 2021;9:716608.

7- Wang F, Bíró É. Determinants of sleep quality in college students: A literature review. EXPLORE 2021;17:170–7.

8- Owens JA, Spirito A, McGuinn M. The Children's Sleep Habits Questionnaire (CSHQ): psychometric properties of a survey instrument for schoolaged children. Sleep 2000; 15:1043-1051.

9- Perdahlı Fiş N, Rodopman Arman A, Ay P, Topuzoğlu A. The validity and the reliability of Turkish Version of Children's Sleep Habits Questionnaire Turkish Version of Medication Regimen Complexity Index View project Personalized Medicine in Child Psychiatry: Genetic&Child Psychiatry Departments Crossdisciplin.

10- Ünsal, Gülşah, et al. "6-10 Yaş Arası Çocuklarda Uyku Alışkanlıkları, Uyku Sorunları ve Etkileyen Faktörler." Gaziosmanpaşa Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi 13.4: 216-232.

11- Öztürk A, Sezer TA, Tezel A. Evaluation of sleep and television viewing habits of primary school students. J Turkish Sleep Med. 2018;5(3):73–80.

12- YILDIRIM, Eylem, Yavuz Selim İNTEPE, and Bülent ÇİFTÇİ. «UYKU ve ALLERJİK HASTALIKLAR Sleep and Allergic Disorders." *Bozok Tıp Dergisi* 8: 46-52.

SS-086

Kritik Hastalarda Stenotrophomonas Maltophilia Bakteriyemisi: Risk Faktörleri ve Mortalite Hızı

Meryem Güzel[1], Alper İlker Akbaba[2], Hazal Ceren Tuğrul[2], Gürkan Atay[2], Seher Erdoğan[2]

[1] SBÜ Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

[2] SBÜ Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım

Giriş: Stenotrophomonas maltophilia, özellikle immünsüpresif hastalarda sayısız klinik hastalığa neden olabilen fırsatçı aerobik, non-fermentatif, gram negatif bir bakteridir.

Amaç: Bu çalışmada, kritik çocuk hastalarda Stenotrophomonas maltophilia bakteriyemisinin klinik özelliklerini, risk faktörlerini, prognozunu ve tedavisini tanımlamayı amaçladık.

Yöntem: Tek merkezli gözlemsel bir çalışma olarak tasarlandı, 2019 ve 2022 yılları arasında S. maltophilia bakteriyemili kritik hastaların dosya verileri retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: 4 yıllık süreçte 40 hastadan 43 S.maltophilia pozitif kültür izole edildi. Bu üremelerin 37'si (%87) trakeal aspiratta, 3'ü (%7) santral venöz kateter kanında, 2'si (%4.7) periferik kanda ve 1'i (%2.3) idrarda üredi. Üremelerin 11'i (%25.6) kontaminasyon olarak değerlendirildi. Hastaların 22'si solunum yetmezliği, 12'si sepsis, 3'ü postoperatif, diğerleri ise çeşitli nedenlerle yatırılmıştı, %90'ında altta yatan hastalık vardı, %88.4'üne mekanik ventilasyon uygulanıyordu, %21'inde prematürite öyküsü vardı, %45'i trakeostomiliydi, %72'sine enfeksiyondan önce meropenem tedavisi uygulanmıştı, %77'sinde santral venöz kateter mevcuttu. %79'unun ateşi vardı, %16'sı nötropenikti, %58'inde anemi vardı ve %18'i septik şok tablosundaydı. Hastaların 13'ü steroid tedavisi almıştı, 7'sine ise kemoterapi uygulanmıştı. 28'i (%66) yaşadı, 15'i (%35) kaybedildi. Hasta gruplarının laboratuvar parametreleri Tablo 1'de verilmiştir.Kaybedilen hastalarla yaşayan hastalar karşılaştırıldığında; erkek hastalarda ve onkolojik hastalığı bulunanlarda mortalite oranının daha yüksek olduğu (p:0.006 ve p:0.002) saptandı, mortalite oranı daha yüksekti, kaybedilen hastaların mekanik ventilasyon ve ÇYBÜ›de yatış süreleri daha uzun (sırasıyla p:0.015 ve p:0.006), S.maltophilia tedavi süresi daha kısaydı(p:0.007). Kaybedilen hastalarda C-reaktif protein ve prokalsitonin daha yüksek (sırasıyla p:0.003 ve p:0.002), hemoglobin düzeyi ve trombosit sayısı daha düşüktü(p:0.001 ve p:0.002). Steroid kullanım öyküsü olan hastalarda kültürde birden fazla üreme oranı daha yüksekti(p:0.019). Çoklu lojistik regresyon analizinde steroid ve kemoterapi kullanımı ile anemi ve nötropeni varlığı mortaliteyi belirleyen risk faktörleri olarak saptandı.

	Yaşayan n:28, %65	Kaybedilen n:15, %35	p
CRP (mg/dL)	28.7 ± 45.07	119.5 ± 114.9	0.003
PCT (ng/mL)	3.13 ± 9.86	13.8 ± 27.7	0.002
WBC (10^3/uL)	14.2 ± 7.54	8.74 ± 6.17	0.048
HGB (gr/dL)	10.5 ± 2.17	8.26 ± 0.87	0.001
PLT (10^3/uL)	318.5 ± 193.3	112.4 ± 129.8	0.002
PNL (10^3/uL)	9.06 ± 6.6	5.73 ± 4.5	0.120

Tablo1.Yaşayan ve kaybedilen hastaların laboratuvar parametrelerinin karşılaştırılması

Sonuç: Stenotrophomonas maltophilia bakteriyemisi, özellikle kritik hastalarda yüksek mortalite oranı ile seyreden fırsatçı bir enfeksiyondur. Bu nedenle erken tanınması ve uygun tedavinin başlanması büyük önem taşır. Steroid ve kemoterapi kullanımı ile anemi ve nötropeni varlığı mortaliteyi belirleyen risk faktörlerindendir.

	Yaşayan n:28, %65	Kaybedilen n:15, %35	p
CRP (mg/dL)	28.7±45.07	119.5±114.9	0.003
PCT (ng/mL)	3.13±9.86	13.8±27.7	0.002
WBC (10^3/uL)	14.2±7.54	8.74±6.17	0.048
HGB (gr/dL)	10.5±2.17	8.26±0.87	0.001
PLT (10^3/uL)	318.5±193.3	112.4±129.8	0.002
PNL (10^3/uL)	9.06±6.6	5.73±4.5	0.120

Sonuç: Stenotrophomonas maltophilia bakteriyemisi, özellikle kritik hastalarda yüksek mortalite oranı ile seyreden fırsatçı bir enfeksiyondur. Bu nedenle erken tanınması ve uygun tedavinin başlanması büyük önem taşır. Steroid ve kemoterapi kullanımı ile anemi ve nötropeni varlığı mortaliteyi belirleyen risk faktörlerindendir.

Anahtar Kelimeler: stenotrophomonas maltophilia, bakteriyemi, çocuk yoğun bakım

SS-087

COVID19 Varyantları MISC'de Farklı Fenotiplere Yol Açıyor Mu?

Mahmut Seyfeddin Öz[1], Kadir Ulu[2], Şeyma Türkmen[2], Şengül Çağlayan[2], Yasemin Tilki[1], Betül Sözeri[2]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ümraniye SUAM Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ümraniye SUAM Çocuk Romatoloji Kliniği

Giriş: Çocuklarda Multisistem İnflamatuar Sendrom (MIS-C), SARS-CoV-2 enfeksiyonundan sonra bağışıklık sisteminin aşırı tepki vermesiyle sonuçlanan nadir fakat ciddi bir durumdur.

Amaç: COVID19 enfeksiyonu sonrasında görülen MISC ile takipli hastalarda varyantlara göre klinik bulgularda ve hastalık seyrinde değişiklik olup olmadığını belirlenmesi amaçlandı.

Yöntem: Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ümraniye Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Romatoloji Kliniğinde Mart/2020-Ağustos/2022 tarihleri arasında MISC tanısıyla takip edilen hastalar, Dünya Sağlık Örgütü(DSÖ) ve Türkiye Cumhuriyeti Sağlık Bakanlığı tarafından Türkiye'de görülmeye başlandığı açıklanan SARS-COV2 virüsü Wuhan, Delta, İngiltere ve Omicron varyantlarının 6 hafta sonrası baz alındı. Hastaların klinik bilgileri retrospektif olarak tarandı. Dört varyanta göre demografik veriler Çocuk yoğun bakım ünitesi(ÇYBÜ) gereksinimi, tedavi yöntemleri ve exitus oranları karşılaştırıldı. Makrofaj aktivasyon sendromu(MAS) tanısında PRINTO kriterleri kullanıldı.

Bulgular: Çalışmaya 187 hasta (kız:111, erkek:76) dahil edildi. Wuhan varyantı sonrasında MISC 3:1 oranıyla kız hastalarda daha sık iken, Omicron varyantı sonrası 1:1,26 oranıyla erkek hastalarda daha sık görüldü. Gruplar arasında istatistiksel farklılık bulundu(p=0,02). Çalışmaya alınan hastaların ortalama tanı yaşı 7,5±5,5yıl (min-maks:1ay-20,5yıl) olup varyantlara göre tanı yaşı ortalaması Wuhan varyantında 9,5, İngiltere varyantında 6,5, Delta varyantında 7,5, Omicron varyantında 6,5(p=0.00) olarak bulundu. Wuhan varyantıyla istatistiksel olarak anlamlı yaş farkı İngiltere(p:0,00) ve Omicron(p:0,00) varyantları arasında mevcuttu. ÇYBÜ gereksinimi sıklıkla Delta varyantı ilişkili MISC'de(%35) gözlenmişti. Diğer gruplar arasında istatistiksel farklık yoktu(p:0.79). Koroner arter tutulumu arasında Delta varyantı ilişkili MISC'de %10 ile en fazla olarak saptanmışken, Kawasaki-like sendrom gelişimi Omicron varyantı ilişkili MISC'lerde (%47) en fazla gözlendi. Kawasaki-like sendrom gelişimine en az neden olan varyant İngiltere varyantı idi(%33). Yatış sürelerinde istatistiksel anlamlı fark gözlenmemiş olup ortalama 14 gün ile Delta varyant ilişkili MISC'ler en uzun yatış süresine sahipti. Exitus açısından istatistiksel farklılık saptanmadı. MAS gelişimi en az İngiltere varyantı ilişkili MISC'lerde (%5), en fazla ise Delta varyant ilişkili MISC'lerde (%14) görüldü. Plazmaferez ihtiyacı %16 ile Delta varyant ilişkili MISC'lerde daha sık gelişti.

Sonuç: Varyantlar arasında klinik seyirler gitgide ılımlı hal almasına rağmen, delta varyant ilişkili MISC'lerde kliniğin daha ağır olduğu, yatış süresi, ÇYBÜ gereksinimi ve plazmaferez ihtiyacının görece fazla olduğu tespit edilmiştir. Çok merkezli ve daha geniş hasta sayısı ile yapılacak çalışmalarla varyantların MISC fenotiplerindeki etkilerinin daha belirgin ayırdedilmesinde önemli olacağını ve istatistiksel farkları ortaya çıkaracağını öngörmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: MISC, varyant, COVID19

SS-088

COVID-19 Pandemi Süreci Çocuklarda Görülen Enterik Virüslerin Sıklığını Değiştirdi mi?

Sibel Sevük Özümüt[1], Sema Gündoğdu[1], Berna Doğan[1], Gülser Esen Besli[2]

[1]Göztepe Prof. Dr Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul
[2]Medeniyet Üniversitesi, Göztepe Prof. Dr Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Acil Bilim Dalı İstanbul

Amaç: COVID-19 pandemisinde non-farmakolojik önlemlerin (NFÖ) katı bir şekilde uygulanması, salgınının yavaşlatılmasının yanı sıra, enfeksiyonlara neden olan diğer virüslerin de sıklığını etkilemiştir. Çalışmamızda COVID-19 pandemi sürecinin çocuklarda sık akut gastroenterit (AGE) nedenleri olan rotavirüs (RV) ve enterik adenovirüs (eAV) enfeksiyonu pozitifliğine ve mevsimsel dağılımına etkisini göstermeyi amaçladık.

Yöntem: Eylül 2017-Ağustos 2022 tarihlerinde çocuk acil servisimizde AGE tanısıyla izlenen ve dışkıda RV ve eAV antijen testi yapılan 0-9 yaş arasındaki hastalar geriye dönük olarak incelendi. Ülkemizde pandeminin başlangıcına göre; Eylül 2017-Şubat 2020 pandemi öncesi (PÖ) dönemi, Mart 2020-Ağustos 2022 pandemi (P) dönemi olarak belirlendi. Hastaların demografik özellikleri, klinik ve laboratuvar verileri çalışma dönemleri arasında karşılaştırıldı. Dışkı örneklerinde RV/eAV antijen pozitifliği, immunokromatografik yöntemle çalışan Combo Rapid Test (Citest diagnostics, Canada) ile araştırıldı. PÖ ve P dönemi aylara ve yaş gruplarına göre (0-5 yaş ve 6-9 yaş) RV/eAV pozitiflikleri ve yüzde değişimleri açısından karşılaştırıldı. RV/eAV pozitiflik oranları, pandeminin birinci ve ikinci yılları arasında ayrıca karşılaştırıldı. Niteliksel verilerin karşılaştırılmasında Chi-Sguare Test Calculator (2018, November 13) programı kullanıldı. Verilerin PÖ ve P dönemleri arasındaki yüzde değişimi: [%(P)-%(PÖ)]/%(PÖ)×%100 formülü ile hesaplandı.

Bulgular: Toplam 60 ay olan çalışma süresince 0-9 yaş arasında AGE tanısı ile RV/eAV antijen testi yapılan 4244 hasta çalışmaya alındı. PÖ ile karşılaştırıldığında; P döneminde RV pozitifliğinde azalma (%16,6'a karşılık %11,9, p<0,01; yüzde değişimi: %-28,3), eAV pozitifliğinde ise artış eğilimi olduğu belirlendi (%4,2'ye karşılık %5,8, p<0,01; yüzde değişimi: %38,1) (tablo1).

Tablo 1. Hastaların demografik özelliklerinin ve virüs pozitiflik oranlarının karşılaştırılması

	Toplam çalışma dönemi[a] (60 ay)	Pandemi öncesi dönem[a] (30 ay)	Pandemi dönemi[a] (30 ay)	Değişim[b]	p
Demografik veriler					
Hasta sayısı	4.244	2.891	1.353	-53,2%	
Cinsiyet, erkek†	2373 (55,9)	1594 (55,1)	779 (57,6)	4,54%	0,135
Yaş, yıl					
0-5	3.653 (85,2)	2.442 (84,5)	1.211 (89,5)	5,92%	<0,001**
6-10	591 (13,9)	449 (15,5)	142 (10,5)	-32,26%	
Virüs pozitifliği†					
RV enfeksiyonu	640 (15,0)	479 (16,6)	161 (11,9)	-28,3%	<0,001**
eAV enfeksiyonu	198 (4,7)	120 (4,2)	78 (5,8)	38,1%	0,020*
Toplam	838 (19,7)	599 (20,7)	239 (17,7)	-14,5%	0,019*
Koenfeksiyon†					
RV+AV enfeksiyonu	37 (0,9)	20 (0,7)	17 (1,3)	85,7%	0,065

RV, rotavirüs; eAV, enterik adenovirüs

[a]Tüm çalışma dönemi: Eylül 2017 - Ağustos 2022; Pandemi öncesi dönem: Eylül 2017 - Şubat 2020; Pandemi dönemi: Mart 2020-Ağustos 2022.

[b]Verilerin pandemi öncesi (PÖ) ve pandemi dönemleri (P) arasındaki yüzde değişimi: [%(P) – %(PÖ)]/%(PÖ)×%100

†sayı (%)

*p < 0,05, **p < 0,01

Yaş gruplarına göre; P döneminde RV enfeksiyonunda görülen azalmanın 0-5 yaş arasındaki çocuklardan; eAV enfeksiyonunda görülen artışın ise 6-9 yaş arasındaki çocuklardan kaynaklandığı görüldü (sırasıyla p <0,001 ve p;=0,01) (tablo2).

Tablo 2. Rotavirüs ve enterik adenovirüs enfeksiyonlarının yaşa göre dağılımı

	Toplam çalışma dönemi[a] (60 ay)	Pandemi öncesi dönem[a] (30 ay)	Pandemi dönemi[a] (30 ay)	Değişim[b]	χ^2	p
Rotavirüs†						
0-5 yaş	568/3653 (16,0)	422/2442 (17,3)	146/1211 (12,0)	-30,6%	16,8294	**<0,001****
6-10 yaş	78/591 (13,2)	57/449 (12,7)	21/142 (14,8)	16,5%	0,4129	0,520
Toplam	646/4244 (15,2)	479/2891(16,6)	167/1353 (12,3)	-25,90%	127,535	**<0,001****
Adenovirüs†						
0-5 yaş	174/3653 (4,8)	107/2442 (4,4)	67/1211 (5,5)	25,0%	2,3641	0,124
6-10 yaş	24/591 (4,0)	13/449 (2,9)	11/142 (7,7)	165,5%	6,5166	**0,01***
Toplam	198/4244 (4,7)	120/2891 (4,2)	78/1353 (5,8)	38,1%	5,399	**0,020***

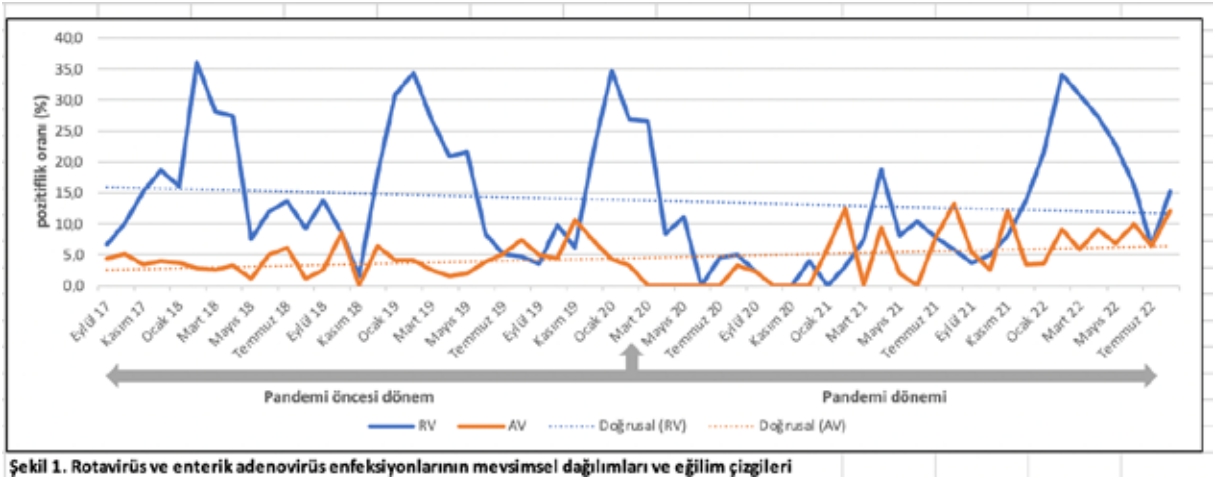
[a]Tüm çalışma dönemi: Eylül 2017 - Ağustos 2022; Pandemi öncesi dönem: Eylül 2017 - Şubat 2020; Pandemi dönemi: Mart 2020-Ağustos 2022.

[b]Verilerin pandemi öncesi (PÖ) ve pandemi dönemleri (P) arasındaki yüzde değişimi: [%(P) – %(PÖ)]/%(PÖ)×%100

†sayı (%)

*p < 0,05, **p < 0,01

Pandeminin ilk yılında RV enfeksiyonun normalde görülen mevsimsel dağılımının Kasım-Mayıs aylarından , Mart-Temmuz aylarına doğru kaydığı ve çok daha düşük tepe düzeyine ulaştığı görülürken , pandeminin ikinci yılında PÖ döneme benzer seyretmekteydi. PÖ dönemde mevsimsel dağılım özelliği göstermeyen eAV enfeksiyonunun, P döneminde de benzer şekilde sporadik olarak tespit edildiği gözlendi (Şekil1).



Şekil 1. Rotavirüs ve enterik adenovirüs enfeksiyonlarının mevsimsel dağılımları ve eğilim çizgileri

Pandeminin birinci ve ikinci yılları kendi içinde karşılaştırıldığında; pandeminin ilk yılında çok azalmış olan RV ve eAV enfeksiyonu insidansının, NFÖ'lerin gevşetilmeye başlandığı 2. yılda her iki virüs için anlamlı artış gösterdiği ve eAV için PÖ dönemden de yüksek düzeye ulaştığı saptandı (Tablo3).

Tablo 3. Pandeminin 1. ve 2 yılında rotavirüs ve enterik adenovirüs pozitiflik oranları

	Pandemi 1. yılı[a] (12 ay)	Pandemi 2. yılı[a] (12 ay)	χ^2	p
RV enfeksiyonu†	24/413 (5,8)	60/530 (11,3)	8,6838	**0,003***
eAV enfeksiyonu†	9/413 (2,2)	34/530 (6,4)	9,5702	**0,002***
RV, rotavirüs; eAV, enterik adenovirüs				
[a] Pandemi 1. yılı: Mart 2020-Şubat 2021; Pandemi 2. yılı: Mart 2021- Şubat 2022				
†sayı (%)				
*p < 0,05				

Tartışma: Bu sürveyans çalışması tüm Covid-19 pandemisi sürecinde çocuklarda çok sık karşılaşılan RV ve eAV enfeksiyonlarının mevsimsel dağılım ve insidasındaki uzun dönem etkilerini göstermektedir. Literatüre bakıldığında özellikle ülkemizde viral enterik enfeksiyonların seyrini, etkisini değerlendiren uzun dönemli çalışma çok sınırlıdır.Retrospektif olarak yapılan bu çalışmada pandeminin erken döneminde RV ve eAV enfeksiyonu insidansının belirgin olarak azaldığı gösterilmiştir. Önlemlerin kademeli olarak azaltıldığı pandeminin 2. yılından itibaren RV ve eAV enfeksiyonlarının, mevsimsel dağılım ve pik dönemleri açısından pandemi öncesi döneme geri döndüğü görülmüştür. Bu sonuç, pandemide uygulanan katı NFÖ'lerin fekal-oral yolla bulaşan enterik virüs enfeksiyonlarından korunmada da etkili olabileceğini düşündürmektedir.

Kaynakça:

1.Chen Q, Rodewald L, Lai S, Gao GF. Rapid and sustained containment of covid-19 is achievable and worthwhile: implications for pandemic response. BMJ. 2021;375:e066169.
2. Oh DY, Buda S, Biere B, et al. Trends in respiratory virus circulation following COVID-19-targeted nonpharmaceutical interventions in Germany, January - September 2020: analysis of national surveil- lance data. Lancet Reg Health Eur. 2021;6:100112.
3. Fricke LM, Glöckner S, Dreier M, Lange B. Impact of nonpharma- ceutical interventions targeted at COVID-19 pandemic on influenza burden: a systematic review. J Infect. 2021;82(1):1-35.
4. Chen Q, Rodewald L, Lai S, Gao GF. Rapid and sustained containment of covid-19 is achievable and worthwhile: implications for pandemic response. BMJ. 2021;375:e066169.
5. Oh DY, Buda S, Biere B, et al. Trends in respiratory virus circulation following COVID-19-targeted nonpharmaceutical interventions in Germany, January - September 2020: analysis of national surveil- lance data. Lancet Reg Health Eur. 2021;6:100112.
6. Fricke LM, Glöckner S, Dreier M, Lange B. Impact of nonpharma- ceutical interventions targeted at COVID-19 pandemic on influenza burden: a systematic review. J Infect. 2021;82(1):1-35.

SS-089

İlk Afebril Nöbet ule Başvuran Hastalarda Tekrar Etme Risk Faktörlerinin Değerlendirilmesi

Zeynep Beyza Kuşku[1], Arzu Ekici[2]

[1]Sakarya Karasu Devlet Hastanesi

[2]Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Nöbet klinik olarak motor, duyusal, otonomik veya davranışsal bozukluklarla kendini gösteren anormal paroksismal nöronal deşarj olarak tanımlanır. Nöbet çocuklarda en sık görülen nörolojik bozukluklardan biridir. İlk kez geçirilen nöbet, izole bir nöbet olabileceği gibi epilepsinin başlangıcı da olabilir. Antiepileptik ilaç başlamaya karar verirken nöbet tekrarlaması için risk faktörlerini bilmek çok önemlidir. Bu çalışmada ilk kez afebril nöbet ile başvuran hastalarda nöbet tekrar oranı ve risk faktörlerin saptanması amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: 01.06.2015-01.06.2019 tarihleri arasında Bursa Yüksek İhtisas Eğitim Araştırma Hastanesi çocuk nöroloji polikliniği ve çocuk acil servise ilk kez afebril nöbet geçirme şikayeti ile başvuran, EEG'si normal olan ve nöbet sonrası en az iki yıl süre geçen hastalar retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: 54'ü (%52,9) erkek, 48'i (%47,1) kız toplam 102 hasta çalışmaya dahil edildi. Altmış iki hasta (%60,8) 1-6 yaş arasındaydı. 7-11 yaş arasında 26 hasta (%25,5), 12 yaş ve üzerinde 14 hasta (%13,7) vardı. İlk nöbetini hastaların 20'si (%19,6) uykuda, 82'si (%80,4) uyanıkken geçirdi. Dokuz hastanın (%8,8) ilk nöbeti fokal iken, 93 hastanın (%91,2) jeneralize idi. Nöbet süresi sekiz hastada (%7,8) <1 dakika, 73 hastada (%72,5) 1-5 dakika arasında, 21 hastada (%19,6) ≥5 dakika idi. 13 hastanın (%12,7) ailesinde nöbet öyküsü mevcuttu. Nörogörüntüleme yapılan hastaların 10'unda (%12,5) anormal bulgu saptandı. Hastaların ortalama takip süresi 2 yıl 9 aydı. Hastaların 22'sinde (%21,6) nöbet tekrarladı. Hastaların %64'ünde nöbet ilk altı ayda tekrarladı. İlk nöbetini 7-11 yaş aralığında geçiren hastalarda nöbet tekrarı daha fazla saptandı (p=0,009). Nöbet süresinin ≥5 dakika olması nöbet tekrarı riskini 3,63 kat, uykuda nöbet geçirmenin ise 3 kat arttırdığı saptandı. Cinsiyet, nöbet tipi, ailede nöbet öyküsü ve nörogörüntüleme anormalliği nöbet tekrar riski için anlamlı saptanmadı (p>0.05).

Sonuç: İlk afebril nöbetten sonra antiepileptik ilaca hangi hastada başlanacağına karar vermek çok önemlidir. Antiepileptik ilaçların olumsuz etkileri de göz önünde bulundurularak, hasta bazında karar verilmelidir. Bu çalışmada hastaların %21,6'sında nöbet tekrarladı. Nöbet tekrarlama zamanı ortalama 5 ay 18 gün olarak saptandı. İlk nöbeti 7-11 yaşta geçirmek, nöbet süresinin beş dakikadan uzun sürmesi ve nöbetin uykuda olması risk faktörü olarak saptandı.

SS-090

Çocuklarda Anafilaksi: Neleri Eksik Yapıyoruz?

Emre Akkelle[1], Cansu İpek Samaraz[2]

[1]SBÜ Sancaktepe Şehit Prof Dr İlhan Varank Eah Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Abd Çocuk Alerji Kliniği

[2]SBÜ Sancaktepe Şehit Prof Dr İlhan Varank Eah Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Abd

Giriş: Anafilaksi, hızla gelişen, ölüm potansiyeli taşıyan önemli bir sistemik alerjik reaksiyondur. Dünya genelinde sıklığı giderek artan bu ciddi tablodan çocuklar da etkilenmektedir. Çocukluk çağı anafilaksisinde besinlerin en önemli tetikleyici etkenler olduğu bilinmektedir.

Amaç: Çalışmamızda anafilaksi tedavisinde ve izlemindeki eksikliklerin değerlendirilmesi ile literatüre katkı sunulması hedeflenmiştir.

Yöntem: 2018 -2020 tarihleri arasında SBÜ Sancaktepe Şehit Prof Dr İlhan Varank EAH Çocuk Alerji kliniğine başvuran anafilaksi tanısı almış 0-18 yaş arasındaki olguların dosya verileri retrospektif olarak incelendi. Oluşturulan veri tabanı esas alınarak olguların demografik ve klinik özellikleri, tedavi ve takip verileri değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmamıza dahil edilen 63 olguda erkek cinsiyet (%63.5) ağırlıktaydı. Olguların ortalama tanı yaşı 3.5 ±4.6 (0.1-17.5) yıl idi. Olguların %81'inde en az bir bilinen atopik hastalık (astım, alerjik rinit , atopik dermatit) mevcuttu. Anafilaksiye en sık besinler (%74.6) neden olurken , ilaçlar (%20.6) ikinci sırada idi. Besinler içinde anafilaksinin en sık etkeni süt (%41.7), ilaçlar arasında ise beta laktam antibiyotikler (%41.7) idi. Olguların % 66.7'sinde anafilaksi anında deri ve solunum sistemi bulgularının birlikte mevcut olduğu görüldü. Olguların %36.5' ine anafilaksi sırasında intramuskuler adrenalin uygulandığı ancak %55.6'sına yapılan tedavi ile ilgili herhangi doküman verilmediği tespit edildi. Olguların %63'üne taburculuk sonrası adrenalin oto enjektör reçete edilmediği saptandı. Olguların yaklaşık dörtte birinin (%25.4) tekrar anafilaksiye maruz kaldıkları ve bunların yarısında etkenin aynı olduğu belirlendi.

Sonuç: Çalışmamızda literatür ile benzer şekilde en sık anafilaksi nedeninin besinler olduğu ve diğer atopik hastalıklarla sık birliktelik gösterdiği tespit edilmiştir. Verilerimize göre anafilaksi olgularında tedavi ve takipte eksikliklerin olduğu görülmüştür. Olguların azımsanmayacak oranda aynı etkenle tekrar anafilaksi geçirmeleri aile eğitimi konusunda daha çok çaba sarfedilmesi gerektiğini göstermektedir. Anafilaksi olgularının uygun tedavi ile yönetimi ve koruma önlemlerinin etkin bir şekilde uygulanması, hekimler arasında adrenalin oto-enjektörünün önemi ve kullanımı konusundaki farkındalık, anafilaksi durumunda acil ilk müdahalenin aile tarafından zaman kaybedilmeden yapılmasına, morbidite ve mortalitenin azaltılmasına katkı sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: anafilaksi, çocuk, adrenalin oto-enjektör

SS-091

Okul Öncesi Kistik Fibrozisli Hastalarda İnhale Hipertonik Salin Tedavisinin Akciğer Temizleme İndeksi Üzerine Etkisi

Almala Pınar Ergenekon[1], Cansu Yılmaz Yeğit[1], Mürüvvet Yanaz[1], Aynur Gulieva[1], Mine Kalyoncu[1], Merve Selçuk[1], Burcu Süzer Uzunoğlu[2], Gamze Taştan[2], Yasemin Gökdemir[1], Ela Erdem Eralp[1], Fazilet Karakoç[1], Bülent Karadağ[1]

[1] Marmara Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

[2] Marmara Üniversitesi Selim Çöremen Kistik Fibrozis Merkezi

Giriş- Amaç: Kistik fibrozis transmembran iletkenlik düzenleyici (KFTR) proteini, klorür iyonlarını ve suyu hücre zarları boyunca taşıyan bir iyon kanalıdır. Kistik fibrozisli (KF) kişilerin hava yolu epitelinde fonksiyonel KFTR'nin yokluğu, hava yolu yüzeyinden suyun tükenmesine ve mukosiliyer klirensin bozulmasına neden olarak kronik enfeksiyon ve inflamasyona yol açar. Inhale hipertonik salin, 6 yaşından büyük KF'li hastalarda mukosiliyer klirensi iyileştirmek için kullanılan bir tedavidir. Çoklu nefes yıkama testi (multiple breath washout, MBW), inert bir gazın akciğerlerden temizlenme oranını analiz ederek ventilasyonun inhomojenitesini belirlemektedir. Spirometri, erken akciğer hastalığını belirlemek için 6 yaşından küçük çocuklarda MBW ölçümlerinden daha az duyarlıdır. Çalışmamızda KF'li 4-6 yaş arası çocuklarda inhale HS'nin akciğer temizleme indeksi ($LCI_{2.5}$,MBW ölçümünün ana sonucu) ve spirometri üzerindeki etkisini değerlendirmeyi amaçladık.

Materyal-Metod: Çalışmamız Marmara Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı'nda Mayıs 2021 ile Ağustos 2022 tarihleri arasında yürütülmüştür. 48-72 ay arası KF tanılı olup, teknik olarak kabul edilebilir en az iki MBW yapabilen hastalar 2 gruba ayrılmıştır. Gruplar, 1 yıl boyunca günde iki kez inhale %7 HS veya %0,9 izotonik salin (IS) almışlardır. $LCI_{2.5}$ ve % FEV1 değerleri başlangıçta, 6. Ayda ve 1. Yılda ölçülmüştür. Ayrıca tüm hastalara başlangıçta, 6. Ayda ve 1. yılda pediatrik yaşam kalitesi envanteri (PedsQL) uygulanmıştır. PedsQL, çocuklarda yaşam kalitesi (HrQoL) ölçümünün dört alanını kapsayan 23 sorudan oluşmaktadır. Araştırmaya katılan tüm hastalar için çocuk ve ebeveyn formu olmak üzere iki ayrı form doldurulmuştur. Daha yüksek puanlar daha iyi bir QoL'yi göstermektedir.

Bulgular: Otuz iki katılımcı rastgele, 16'sı HS grubuna ve 16'sı IS grubuna atandı. Demografik özellikler Tablo 1'de gösterilmiştir. Hastaların tamamı dornaz alfa tedavisi altındaydı. HS grubundaki 9 hastada öksürük yan etki olarak rapor edildi. HS grubunda başlangıçta, 6. Ayda ve 1. yılda ortalama $LCI_{2.5}$ değerleri sırasıyla 9.5±2.9; 8.0±1,9 ve 7.3 ± 1.4 (p=0.03) idi. IS grubunda başlangıçta, 6. Ayda ve 1. yılda ortalama $LCI_{2.5}$ değerleri sırasıyla 8.8±1.9; 7.8±2.1 ve 8.1± 1.9 idi (p=0.47). FEV1 değerlerinde her iki grupta da başlangıç değerleri ile 1.yıl arasında istatistiksel anlamlı bir fark yoktu (p>0.05). IS grubundaki PedsQL'nin fiziksel ve sosyal alanlarındaki puanlar başlangıca göre 1. yılda artış gösterdi (sırasıyla p=0.02, p=0.03).

Sonuç: Okul öncesi çağdaki KF hastalarından oluşan grubumuzda, 1 yıllık inhale HS tedavisi ile, IS ile tedaviye kıyasla $LCI_{2.5}$ 'da belirgin iyileşme gözlenmiştir.

Tablo 1: Hastaların Demografik Özellikleri

	HS Grubu n=16	IS Grubu n=16	p değeri
Kız cinsiyet, n (%)	8 (50)	9 (56.3)	1
Yaş, ort ± SD	5.4 ± 0.5	5.5 ± 0.6	0.54
Pankreatik yetmezlik, n (%)	10 (62.5)	12 (75)	0.7
P.A kolonizasyonu, n (%)	1 (6.3)	1 (6.3)	1
MRSA kolonizasyonu , n (%)	4 (25)	2 (12.5)	0.65
MSSA kolonizasyonu, n (%)	5 (31.3)	7 (43.8)	0.46
Achromobacter kolonizasyonu, n (%)	1 (6.3)	2 (12.5)	1
Siroz, n (%)	0	1 (6.3)	1

SS-092

Sağlıklı Çocuklarda Böbrek Parankiminin Sonoelastografi İle Değerlendirilmesi

Eda Albayrak[1], Ali Gül[2]

[1]Tokat Gaziosmanpaşa Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji A.D.

[2]Tokat Gaziosmanpaşa Tıp Fakültesi Pediatri A.D.

Giriş: Pediatrik hastalarda renal patolojilerin tanısında radyasyon içermemesi, kolay ve ucuz oluşu nedeniyle en ideal ve ilk başvurulan görüntüleme yöntemi ultrasonografidir (US). US renal kist gibi fokal lezyonların tanısında oldukça etkili olmasına rağmen, renal parankimal hastalıkların tespiti ve ayırıcı tanısında sensitivitesi ve spesifitesi düşüktür ve bu hastalıkların tanısında invaziv bir işlem olan biyopsi hala altın standart görüntüleme yöntemidir (1,2). Son yıllarda sonoelastografi böbrek parankiminin değerlendirilmesinde daha ileri bir görüntüleme yöntemi olarak kullanılmaya başlanmıştır. Sonoelastografinin en gelişmiş türü olan shear wave elastogarfi (SWE) doku sertliğinin noninvaziv olarak değerlendirilmesini sağlayan US temelli noninvaziv bir görüntüleme yöntemidir. Bu yöntem, akustik bir impuls ile shear dalga hızını gerçek zamanlı olarak otomatik olarak ölçer ve bu sayede doku elastikiyeti hakkında kilopascal (kPa) veya m/sn cinsinden sayısal değerler elde edilmesini sağlar (3).

Pediatrik grupta böbrek parankiminin SWE ile değerlendirildiği az sayıda çalışma yer almaktadır. Dahası normal parankimin değerlendirildiği çok az sayıda çalışma olmasına karşın (4,5), çalışmaların çoğu renal parankimal fibrozis, glomerülonefrit ve vezikoüreteral reflü (VUR) gibi hastalıklara odaklanmıştır (6-8). Bu sebeple çalışmamızın amacı çocukluk yaş grubunda normal renal elastisite değerlerinin SWE ile değerlendirilmesi ve normal referans değerlerin oluşturulması için literatüre katkıda bulunmaktır. Ayrıca renal elastisite değerleri ile yaş, cinsiyet, boy, kilo ve böbrek boyutu arasındaki ilişki araştırılmaktadır.

Gereç ve Yöntem: Kliniğimize pediatri kliniğinden renal hastalık ön tanısı dışında, çeşitli nonspesifik karın ağrısı şikayeti ile başvuran böbrek yetmezliği, proteinüri, malignite, pyelonefrit, glomerülonefrit, hidronefroz, renal taş, renal atrofi-hipoplazi, diyabetes mellitus, romatolojik hastalık tanısı almamış, herhangi bir sistemik hastalığı bulunmayan, sağlıklı çocuklar dahil edildi. Gri skala US ile midklavikular hattan böbreğin kraniokaudal boyutu mm cinsinden ölçüldü. İki böbreğin longitudinal boyutunun ortalaması ortalama böbrek boyutu olarak alındı. Daha sonra SWE ölçümlerine geçildi. SWE ölçümleri Epiq Elite, (Philips Healthcare, Bothell, USA) ultrasonografi cihazının 2-D 1-5 Mhz konveks transduseri ile, ElastoQ Imaging 2-D SWE yazılımı kullanılarak gerçekleştirildi. Ölçümler sağ ve sol dekübit pozisyonda, hasta nefesini tuttuğu esnada, her iki böbreğin üst, orta ve alt segmentlerinden beşer adet ölçüm yapılarak elde edildi. Daha sonra elde edilen bu değerlerin ortalaması, ortalama renal elastisite değeri olarak kabul edildi. Elde edilen elastisite değerleri ile yaş, cinsiyet, boy, kilo, böbrek boyutu arasında bir ilişki bulunup bulunmadığı iki ortalama arasındaki farkın önemlilik testi ve Pearson korelasyon katsayısı kullanılarak incelendi. İstatistiksel analizler için SPSS 19 (IBM SPSS Statistics 22, SPSS inc., an IBM Co., Somers, NY) yazılımı kullanıldı. $p < 0.05$ değeri istatistiksel açıdan anlamlı kabul edildi.

Bulgular: Çalışma grubuna ait sayısal değerlerin ortalama, standart sapma minimum ve maksimum değerleri tablo 1'de sunulmuştur. Buna göre ortalama renal elastisite değeri 7,13±2,63kPa bulunmuştur. Ortalama renal elastisite değeri ile yaş, boy, kilo, böbrek boyutu ve cinsiyet arasında ilişki saptanmamıştır. Cinsiyete göre nicel değişkenlerin dağılılımı Tablo 2'de,ortalama renal elastisite değeri ile nicel değişkenler arasındaki ilişki tablo 3'te ve sunulmuştur.

Tartışma ve Sonuç:Çocukluk yaş grubunda normal böbrek parankimi SWE ile birkaç çalışmada değerlendirilmiştir. Grass ve ark. sağlıklı çocukta renal korteks elastisite değerini point SWE ile hem konveks hem de lineer prob ile değerlendirmişlerdir. Ölçümler ventrolateral ve dorsal pozisyonda tekrarlanmıştır. Ortalama renal korteks elastisite değeri konveks probla ventrolateral pozisyonda 2.10±0.43m/sn, dorsal pozisyonda konveks probla 2.30±0.37m/sn, lineer probla dorsal pozisyonda 1.58±0.44 m/sn ve lineer probla ventrolateral pozisyonda 1.96±0.27 m/sn

bulunmuştur (4). Bu değerlerin yaş, boy ve ağırlık ile pozitif yönlü ilişkisi olduğu tespit edilmiştir (4).

Lee ve ark. sağlıklı çocuklarda karaciğer, böbrek ve dalak parankim elastisite değerlerini incelemişlerdir. Çalışma grubunu <5 yaş, 5-10 yaş arası ve >10 yaş olmak üzere 3 gruba ayırmışlardır. Ortalama renal elastisite değerini sağ böbrek için 2,19m/sn, sol böbrek için 2,33 m/sn bulmuşlardır ve renal elastisite değerlerinin yaş ile arttığını belirtmişlerdir (5).

Ucar ve ark. tek taraflı grade 2 ve üzeri VUR'u olan 49 çocukla normal çocukların renal elastisite değerlerini karşılaştırmışlardır. Renal skarın eşlik ettiği VUR hastalarında değerlerin normal popülasyona göre daha yüksek olduğunu bulmuşlardır. Değerler skarı bulunan VUR' lu böbrekte 2,28m/sn, normal grupta 2,09m/sn bulunmuştur (6).

Desvignes ve ark. çocuklarda renal elastisitenin ve fibrozisin belirlenmesinde renal elastografinin tanısal etkinliğini belirlemek için 31 tanesi renal transplant hastası olmak üzere 95 çocuk ve adolesan yaş grubunda çalışma yapmışlardır. Hastaları hem konveks hem de lineer probla değerlendirmişlerdir ve sonuç olarak konveks prob ile değerlendirmenin daha doğru sonuç verdiğini ve fibrozisli hastalar da renal elastisite değerlerinin anlamlı oranda değişmediğini belirtmişlerdir (7).

Karaman ve ark. çocuklarda obezitenin renal kortikal stiffness üzerine erken etkisini point shear wave ile değerlendirmişlerdir. Obez grupta ortalama değerleri 3.09 ±0.59m/sn, normal grupta 2.79±0.53m/sn bulmuşlardır ve obez grupta anlamlı oranda yüksek olduğunu belirtmişlerdir. Yaş ve ölçüm derinliği ile elastisite değerleri arasında ilişki saptamamışlardır (10).

Biz çalışmamızda ortalama renal elastisite değerini 7,13±2,63kPa bulduk ve yaş, boy, kilo, böbrek boyutu ve cinsiyet ile ilişkisini saptayamadık. Elde edilen renal elastisite değerleri kullanılan cihaz, prob, ölçüm tekniği, ölçüm lokalizasyonu gibi pek çok faktörden etkilenmekte olup renal anizotropi varlığı diğer solid organlara göre ölçüm kalitesini etkileyen ve zorlaştıran başka bir faktördür. Bu sebeple literatürde normal renal elastisite değerleri ile ligili sonuçlar değişkenlik göstermektedir (9).

Sonuç olarak; Sağlıklı çocuklarda böbrek parankimi elastisitesi sonoelastografi ile noninvaziv olarak değerlendirilebilir. Elde edilen elastisite değerleri normal referans değerler olarak çeşitli renal hastalıkların sonoelastografi ile değerlendirilmesinde referans değerler olarak kullanılabilir ve renal elastisite değerleri ile yaş, cinsiyet, boy, kilo ve böbrek boyutu arasında ilişki saptanmamıştır. Normal referans değerlerin belirlenmesi için daha fazla sayıda hasta sayısını içeren, farklı tekniklerle elde edilmiş daha çok sayıda çalışmaya ihtiyaç duyulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Sonoelastografi, Shear wave elastografi, çocuk, böbrek

Tablo 1. Nitel değişken dağılımı

	Ort	SS	Minimum	Maximum
Yaş	11,71	2,64	7,00	17,00
Kilo	45,19	15,86	24,00	83,00
Boy	147,29	15,67	121,00	179,00
Ortalama böbrek longitudinal boyutu	98,36	10,33	73,00	119,00
Ortalama böbrek elastisite değeri	7,13	2,63	3,61	13,22

Tablo 2. Cinsiyete göre nicel değişken dağılımı

Değişkenler	Cinsiyet		p
	Kadın	Erkek	
	Ort±SS	Ort±SS	
Yaş	12±2,22	11,4±3,07	0,536
Kilo	47±16,46	43,27±15,52	0,522
Boy	147,94±13,37	146,6±18,27	0,817
Ortalama böbrek longitudinal boyutu	98,62±11,85	98,09±8,85	0,890
Ortalama böbrek elastisite değeri	7,5±2,83	6,74±2,44	0,435

İki ortalama arasındaki farkın önemlilik testi kullanıldı.

Tablo 3. Ortalama böbrek elastisite değeri ile nicel değişkenler arasındaki ilişki

		Ortalama böbrek elastisite değeri	Ortalama böbrek longitudinal boyutu	Yaş	Kilo	Boy
Ortalama böbrek elastisite değeri	r	1	-0,053	-0,091	-0,233	-0,164
	p		0,778	0,627	0,207	0,379
Ortalama böbrek longitudinal boyutu	r	-0,053	1	0,674*	0,675*	0,632*
	p	0,778		<0,001	<0,001	<0,001
Yaş	r	-0,091	0,674*	1	0,723*	0,871*
	p	0,627	<0,001		<0,001	<0,001
Kilo	r	-0,233	0,675*	0,723*	1	0,873*
	p	0,207	<0,001	<0,001		<0,001
Boy	r	-0,164	0,632*	0,871*	0,873*	1
	p	0,379	<0,001	<0,001	<0,001	

*Pearson korelasyon katsayısı kullanıldı. *: 0,05 düzeyinde anlamlılık.*

Kaynaklar:

1. Vester U, Kranz B, Hoyer PF. The diagnostic value of ultrasound in cystic kidney diseases. Pediatr Nephrol 2010;25:231-240
2. Faust WC, Diaz M, Pohl HG. Incidence of post-pyelonephritic renal scarring: a meta-analysis of the dimercaptosuccinic acid literature. J Urol 2009;181:290-297.
3. Sigrist RM, Liau J, Kaffas AE, Chammas MC, Willmann JK. Ultrasound elastography: review of techniques and clinical applications. Theranostics 2017;7:1303-1329
4. Grass L, Szekely N, Alrajab A, et al. Schenk Point shear wave elastography (pSWE) using Acoustic Radiation Force Impulse (ARFI) imaging: a feasibility study and norm values for renal parenchymal stiffness in healthy children and adolescents. Med Ultrason. 2017 ;19(4):366-373.
5. Lee MJ, Kim MJ, Han KH, Yoon CS. Age-related changes in liver, kidney, and spleen stiffness in healthy children measured with acoustic radiation force impulse imaging. Eur J Radiol 2013;82:e290-e294
6. Ucar A, Cicek RY, Alis D. Shear Wave Elastography in the Evaluation of the Kidneys in Pediatric Patients with Unilateral Vesicoureteral Reflux. J Ultrasound Med . 2019 ;38(2):379-385.
7. Desvignes C, Dabadie A, Aschero A, et al.Technical feasibility and correlations between shear-wave elastography and histology in kidney fibrosis in children Pediatr Radiol. 2021;51:1879-1888.
8. Yoğurtçuoğlu B, Damar Ç. Renal elastography measurements in children with acute glomerulonephritis. Ultrasonography. 2021;40(4):575-583.
9. 4. Peride I, Rădulescu D, Niculae A, et al. Value of ultrasound elastography in the diagnosis of native kidney fibrosis Med Ultrason . 2016;18:362-9.
10. Karaman ZF, Kardas F. Determining the effects of excess weight on renal cortical stiffness in children and adolescents with point Shear Wave Elastography. Med Ultrason. 2021;23:271-276.

SS-093

Tübülointerstisyel Nefrit ve Üveit Sendromu (TİNU): Vaka Derlemesi

Kübra Yılmaz[1], Nilüfer Göknar[2], Emre Keleşoğlu[2], Diana Üçkardeş[2], Sıdıka Şeyma Özkanlı[3], Fehim Esen[4], Özlem Türkyılmaz[4], Onur İncealtın[5], Cengiz Candan[2]

[1]Göztepe Prof.Dr.Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD

[2] İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Göztepe Prof.Dr.Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Nefroloji BD

[3] İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Göztepe Prof.Dr.Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi,Patoloji BD

[4] İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Göztepe Prof.Dr.Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi,Göz Hastalıkları BD

[5] İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Göztepe Prof.Dr.Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi,Acil BD

Tübülointerstisyel nefrit ve üveit sendromu (TİNU), böbrek interstisyel dokusunun ve üveal dokunun inflamasyonudur. Daha çok genç kadın ve adolesanlarda görülür. Renal hastalık asemptomatikten akut böbrek yetmezliğine kadar geniş bir yelpazede görülebilir. Göz inflamasyonu yine asemptomatik olabileceği gibi çoğu vakada bilateral anterior üveite yol açabilir (1, 2).

Hastalar genellikle ateş, kilo kaybı, yorgunluk, halsizlik, iştahsızlık, karın ve yan ağrısı, myalji, döküntü, poliüri gibi sistemik bulgularla ve/veya göz ağrısı, kızarıklık, fotofobi, kaşıntı ve görme bozukluğu gibi göz semptomları ile başvurabilirler. Ancak son çalışmalar vakaların yarısının asemptomatik olduğunu göstermektedir (1, 2).

Çocuk ve adolesanlarda ani bilateral anterior üveit ile başvuran çocukların %32' sinde TİNU olduğu gösterilmiştir (2-5). Gözlerde kızarıklık, ağrı ve fotofobi tipik başvuru bulgularıdır. Bazen üveit asemptomatiktir. TİNU ilişkili üveit, renal bulgulardan iki ay önce başlayabilir veya 14 ay sonrasına kadar görülebilir. Göz bulguları renal hastalık nedeniyle verilen kortikosteroidler nedeniyle baskılanabilir ve sistemik steroidlerin azaltılması/kesilmesi sırasında ortaya çıkabilir. Genellikle tek taraflı başlar ve çift taraflı olarak devam eder (2).

TİNU' lu hastalara özgü spesifik serum biyobelirteç veya laboratuvar bulguları olmamakla birlikte lökositoz, eozinofili, normokrom normositer anemi, böbrek fonksiyon testlerinde bozukluk, yüksek eritrosit sedimentasyon hızı (ESR) ve C-reaktif protein (CRP), steril piyüri, hematüri, non-nefrotik proteinüri, artmış idrar beta-2 microglobulin ve glukozüri görülebilir. Çoğu vakada tanı için böbrek biyopsisine gereksinim duyulur (6, 7). Böbrek lezyonu genellikle biyopsi ile tanı konulabilen, ağırlıklı T hücre infiltrasyonu ile giden interstisyel nefrittir. Çoğunlukla renal bulgular kendiliğinden veya steroid ile geriler. Ancak yüzde 10 kadarı kronik böbrek yetmezliğine ilerleyebilir. Özellikle steroid tedavisi geç başlanan hastalarda bu risk artar (7).

Bu olgu derlemesinin amacı çocuk nefroloji bölümümüzden TİNU tanısı ile takip edilen hastaların başvuru bulgularını, göz bulgularını, laboratuvar ve histopatolojik bulgularını ve prognozunu sunmaktır.

YÖNTEM: Bu çalışmaya 01.10.2020-01.11.2021 tarihleri arasında İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı'ndan takip edilen klinik, laboratuvar ve/veya renal histopatoloji bulguları ile TİNU tanısı alan altı çocuk dahil edildi. Hasta yaşı, cinsiyeti, başvuru kan basıncı, başvuru öncesi varsa kullandığı ilaçlar ve enfeksiyon öyküsü, başvuru semptomları, ek hastalık öyküsü, takip süresi, başvuru ve izlemde renal fonksiyonları, proteinüri varlığı, üveit bulguları, böbrek histopatoloji bulguları, aldığı tedaviler ve son kontroldeki renal ve göz bulguları kaydedildi.

BULGULAR: Olguların üçü kızdı (%50) (Tablo 1). Ortalama tanı yaşı 12.6±0.84 (9-16) idi. Başvuru bulguları baş ağrısı (n=1), halsizlik (n=2), ateş (n=2), kusma ve mide bulantısı (n=2), kas güçsüzlüğü ve yürüyememe (n=1) idi. Kas güçsüzlüğü ve yürüyememe hipokalemiye bağlı gelişmişti ve hasta ilk olarak Guillain Barre ön tanısı ile çocuk yoğun bakım ünitesine yatırılmıştı. Nörolojik bulguları Guillain Barre düşündürmeyen hastanın aynı gün potasyum replasmanı ile şikayetleri düzeldi. Kız hastalardan biri ciddi karın ağrısı ile ilk olarak çocuk cerrahi bölümünden akut apandisit ön tanısı ile izlenmiş, sonra batın tomografisinde akut apandisit bulguları olmayınca tarafımıza

yönlendirilmişti. Başvuru öncesi iki çocukta üst solunum yolu enfeksiyonu öyküsü vardı. Bir hasta naproksen, bir hasta klaritromisin ve parasetamol, diğeri ise klavunat, parasetamol ve ibuprofen kullanmıştı. Tüm hastalarda başvuruda serum kreatinin düzeyi yaşa göre yüksekti. Ortalama izlem süresi 16.5 aydı (15-20 ay). Başvuruda tüm hastalarda non-nefrotik düzeyde proteinüri vardı. Bir hastaya diyaliz kateteri hızla artan serum kreatinin düzeyi nedeniyle takıldı ancak hiçbir hastada diyaliz ihtiyacı olmadı. Böbrek biyopsisi dört çocuğa tanısal amaçlı yapıldı. Böbrek biyopsisi akut tübülointerstisyel nefrit ile uyumluydu (Tablo 2, Figür 1). Hiçbir hastada kronik bulgular yoktu. İki hastada renal bulgular kendiliğinden düzeldiği için biyopsi gereksinimi olmadı. Böbrek biyopsisi yapılan tüm olgular steroid tedavisi aldı, bir hasta pulse steroid aldı.

Üveit bir olguda nefritten iki ay önce, bir olguda aynı dönemde, diğerlerinde nefritten 1, 4, 7 ve 11 ay sonra oluşmuştu. Üveit için lokal steroid tedavisi göz bölümünden verildi. Ayrıca dört hasta dirençli üveit nedeniyle sistemik steroid, metotreksat ve adalimumab tedavisi alması gerekti.

Hastaların ilk ve son laboratuvar bulguları, üveit bilgileri ve böbrek/göz bulguları için aldıkları tedaviler Tablo 1 ve 2'de verilmiştir.

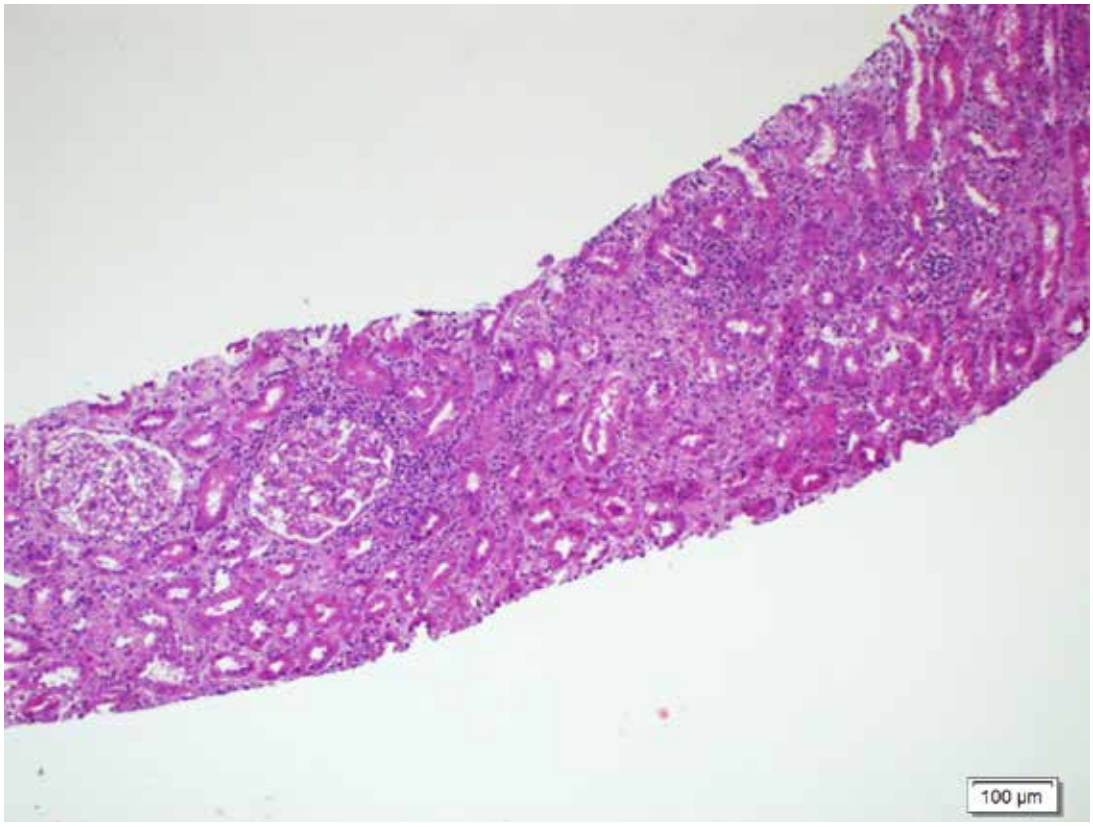
Son kontrolde bir hastada evde 1 kronik böbrek yetmezliği mevcuttu, diğer hastalarda renal fonksiyonları normale döndü ve proteinürileri geriledi. Ancak üveit bulguları tüm hastalarda devam etmekteydi ve çoğu hasta uzun süreli izlemde sistemik tedavi almaktaydı (Tablo 2).

Tablo 1 Hastaların laboratuvar ve klinik bulguları

	Tanı Yaşı	Cinsiyet	Başvuru Semptomu	Başvuru Öncesi Enfeksiyon	Başvuru Öncesi İlaç Kullanımı	İlk Serum Kreatinin (mg/dl)	En Yüksek Serum Kreatinin (mg/dl)	Başvuruda Proteinüri (Daldırma çubuğu/spot protein/ kreatinin [mg/mg] 24 saatlik idrar protein[mg/m2/ sa])	Başvuruda glukozüri (Daldırma çubuğu)	Son kontrol kreatinin (mg/dl)	Son kontrol proteinüri (Daldırma çubuğu/ spot protein/ kreatinin ([mg/mg])
Olgu 1	14	Kız	Baş ağrısı	Yok	Naproksen	3,23	5,03	1+/0,65/15,4	1+	0,75	Negatif/0,12
Olgu 2	12	Erkek	Ateş, mide bulantısı, ishal	Üst Solunum Yolu Enfeksiyonu	Klaritromisin, parasetamol	1,37	2,2	1+/0,18/3,68	1+	0,61	Negatif/0,1
Olgu 3	12	Kız	Ateş, bulantı, kusma	Üst Solunum Yolu Enfeksiyonu	Amoksisilin/ klavulonik asit, parasetamol, ibuprofen	1,27	1,27	2+/0,2/4,85	Neg	0,5	Negatif/0,06
Olgu 4	10	Erkek	Halsizlik, iştahsızlık, kilo kaybı	Balanit	Yok	0,8	0,86	1+/0,53/7,93	1+	0,56	Negatif/0,18
Olgu 5	12	Kız	Halsizlik, iştahsızlık	Yok	Yok	1,24	1,36	2+/1/11,13	1+	0,74	Negatif/0,17
Olgu 6	16	Erkek	Kas güçsüzlüğü-YB'da guillain barre şüphesi ile yatış	Yok	Yok	2,5	2,5	1+/0,59/25	3+	1,25	Negatif/0,06

Tablo 2 Olguların renal histopatoloji ve göz bulguları, aldıkları tedaviler, prognoz

	Histopatoloji Bulguları	**Tedavi-Tübülointerstisyel nefrit**	**Göz Muayene Bulguları**	**Tedavi-**Üveit	**Son Kontrol-Aldığı Tedaviler-** Üveit/**Renal Durum**
Olgu 1	Glomerüller normal görünümde. Hafif-orta derecede tubuler atrofi ve fibrozis İnterstisyumda korteksten başlayan ve kortikomedüller bölgeye ilerleyen, tübül epitelini de atake eden eozinofillerin ve daha az yoğunlukta polimorfonükleer lökositlerin eşlik ettiği belirgin **lenfoplazmositer iltihabi** hücre infiltrasyonu görülmüştür. **Tanı:** Eozinofilinin eşlik ettiği tübülointerstisyel nefrit	Pulse metilprednizolon (İki doz), metilprednizolon (6ay)	Anterior Üveit	Metilprednizolon, metotreksat, folbiol, adalimumab	Göz: Üveit tedavisi devam ediyor (Metotreksat, adalimumab) Renal: Tam düzelme görüldü.
Olgu 2	Bazı tübülüs epitellerinde ve lümenlerinde lenfositler,polimorf nüveli lökosit ve az sayıda hiyalen silendirler görüldü. İnterstisyumda yoğun lenfosit, polimorf nüveli lökosit ve eozinofil içeren mikst tipte hücre infiltrasyonu görülfü. **Tanı:** Tübülointerstisyel nefrit	Metilprednizolon	Anterior Üveit	Prednizolon, metotreksat, folik asit, adalimumab	Göz: Prednizolon,metotreksat, folbiol, adalimumab Renal: Tam düzelme görüldü.
Olgu 3	Böbrek biyopsisi yapılmamış	YOK	Anterior Üveit	Prednizolon,metotreksat, folbiol, adalimumab	Göz: Üveit tedavisi devam ediyor (Metotreksat, adalimumab) Renal: Tam düzelme görüldü.
Olgu 4	Böbrek biyopsisi yapılmamış	YOK	Anterior Üveit	Prednizolon,metotreksat, adalimumab	Göz: Üveit için Adalimumab alıyor Renal: Tam düzelme
Olgu 5	Glomerül normal, İnterstisyumda yaygın olarak seyrek eozinofilleri de içeren mikst iltihabi hücre infiltrasyonları -**Tanı:** Tübülointerstisyel nefrit	Metilprednizolon	Anterior Üveit	Metotreksat	Göz: Steroidli göz damlası kullanıyor Renal: Tam düzelme görüldü
Olgu 6	Glomerüller normal, tübülüslerde hafif atrofi mevcut, tubulus lümenlerinde hyalen silendirler, az sayıda dejenere epitel hücreleri, bazı tübüler epitellerde lenfositlerin görüldüğü tübülit bulguları mevcuttur. İnterstisyumda orta derecede lenfosit ve nötrofiller içeren mikst tipte iltihabi hücre infiltrasyonu görüldü. **Tanı:** Tübülointerstisyel nefrit	Metilprednizolon (4 ay)	Anterior Üveit	Steroidli göz damlası	Steroidli göz damlası



Figür 1 Normale yakın görünümde glomerüller ,interstisyumda yoğun lenfosit ve eozinofil içeren mikst tipte inflamatuar hücre infiltrasyonu

TARTIŞMA

Bu olgu derlemesinde TİNU tanısı ile çocuk nefroloji bölümümüzden takip edilmiş olan altı çocuk hastayı sunduk. TİNU oldukça nadir görülen bir durum olup çoğunlukla vaka derlemesi olarak bildirilmektedir.

TİNU genellikle kadınlarda daha sık görülülür (3:1)[7,8]. Bizim olgularımızın ise yarısı erkekti. Literatürde ortalama tanı yaşı 15 bildirilmiş olup bizim serimizde ise 12.5'tu[7,8]. Tanı yaşı dokuz olan bir hastamız da dikkat çekmekteydi.

TİNU tanısı için akut tübülointerstisyel nefritten iki ay önce veya 12 ay sonra anterior üveit tanısının olması kriteri vardır. Nefrit tanımında klinik bulgular; GFR de düşme, idrar analizinde beta 2 mikroglobulin artışı, hematüri, non-nefrotik proteinüri, glukozüri, pyüri, idrarda eozinofil ve lökosit varlığı ve sistemik bulgular; ateşi, kilo kaybı, ekzantem, karın ve yan ağrısı, artralji, myalji ve laboratuarda anemi, eozinofili, artmış ESR ve karaciğer fonksiyon testlerinde artış yer almaktadır. Renal biyopsi tanıda zorunlu olmayıp tanıyı doğrulamak için yapılabilir. Tüm hastalarımız tanı kriterlerini doldurmaktaydı. Dört hastaya tanıyı doğrulamak için böbrek biyopsisi yapılmıştı.

TİNU' da üveit genellikle anterior bilateral üveitir. Tedavide topikal kortikosteroidler, ve midriyatikler yer alır. Dirençli olgularda oral kortikosteroidler ve/veya diğer immunosupresif tedaviler yer almaktadır. Olguların %50'sinde kronik seyreder veya tekrarlar. Oküler komplikasyonları sineşi, optik disk ödemi, katarakt ve glokomdur[2,5,7]. Üveit bizim çalışmamızda bir olguda başvurudan iki ay önce, bir olguda aynı dönemde saptanmışken, diğerlerinde nefritten sonra ortaya çıkmıştır. İki olgu lokal tedavi almışken dört çocuk tedaviye dirençli üveit nedeniyle sistemik steroid, metotreksat ve adalimumab alması gerekmişti. Hepsinde üveit son kontrollerinde devam etmekteydi.

Renal prognoz genellikle iyi olup çoğunlukla kendini sınırlar. Ancak bazı hastalarda akut böbrek yetmezliğine bağlı komplikasyonlara neden olabilir [1,2]. Bu derlemedeki çocuk hastalardan sadece birine hızla artan kreatinin değerleri nedeniyle hemodiyaliz kateteri takıldı ancak hiçbir hastada diyaliz ihtiyacı olmadı. Son yıllardaki yayınlarda kronik böbrek hastalığı riskinin göz önünde bulundurulması gerektiği ve steroidlerin erken dönemde verilmesinin riski azaltacağı bildirilmiştir[2,7,10]. Bizim olgularımızdan ikisi tedavi almadan renal fonksiyonları normale döndü.

Dört hastaya ise biyopsi sonrası sistemik steroid tedavisi başlandı. Sistemik steroidler insterstisyel inflamasyonu azaltmakta, GFR' de düzelme yapmaktadır, ancak üveit gelişimini engellememektedir[1,7]. Steroid tedavisine rağmen bir hastamız kronik böbrek yetmezliği olarak izlenmektedir. Diğer olguların son kontrollerindeki renal fonksiyonları normaldir.

SONUÇ:

Tübülointerstisyel nefrit üveit sendromunda başvuruda böbrek bulguları ön planda iken, uzun sürede göz bulguları baskın hale gelmektedir. Özellikle ilaç kullanımı sonrası renal fonksiyonda bozulma olan hastalarda TİNU düşünülmeli ve aralıklı göz ve renal fonksiyonların kontrolü yapılmalıdır.

KAYNAKÇA

1. Clive DM, Vanguri VK. The Syndrome of Tubulointerstitial Nephritis With Uveitis (TINU). *Am J Kidney Dis*. 2018;72(1):118-128. doi:10.1053/j.ajkd.2017.11.013
2. Amaro D, Carreño E, Steeples LR, Oliveira-Ramos F, Marques-Neves C, Leal I. Tubulointerstitial nephritis and uveitis (TINU) syndrome: a review. *Br J Ophthalmol*. 2020;104(6):742-747. doi:10.1136/bjophthalmol-2019-314926
3. Mandeville JT, Levinson RD, Holland GN. The tubulointerstitial nephritis and uveitis syndrome. Surv Ophthalmol 2001;46:195–208.
4. Mackensen F, Smith JR, Rosenbaum JT. Enhanced recognition, treatment, and prognosis of tubulointerstitial nephritis and uveitis syndrome. Ophthalmology 2007;114:995–9. 5 Okafor LO, Hewins P, M
5. Rosenbaum JT. Bilateral anterior uveitis and interstitial nephritis. Am J Ophthalmol 1988;105:534–7.
6. Levinson RD. Tubulointerstitial Nephritis and Uveitis Syndrome. In: Intraocular inflammation. Berlin, Heidelberg: Springer, 2016: 873–9.
7. Pereira C, Gil J, Leal I, Costa-Reis P, Silva JEED, Stone R. Tubulointerstitial nephritis and uveitis syndrome in children: report of three cases. *J Bras Nefrol*. 2018;40(3):296-300. doi:10.1590/2175-8239-jbn-2018-0015
8. Mandeville JT, Levinson RD, Holland GN. The tubulointerstitial nephritis and uveitis syndrome. Surv Ophthalmol 2001;46:195-208.
9. Legendre M, Devilliers H, Perard L, et al. Clinicopathologic characteristics, treatment, and outcomes of tubulointerstitial nephritis and uveitis syndrome in adults: a national retrospective strobe-compliant study. Medicine 2016;95:e3964.

SS-094

Edinsel ve Konjenital Soliter Böbrekli Çocuklarda Hipertansiyon Risk Faktörleri

Ebru Burcu Demirgan[1], Seha Saygılı[2], Emrullah Arslan[3], Ayşe Kalyoncu Uçar[4]

[1]İstanbul Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji Bölümü
[2]İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa, Cerrahapaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı
[3]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı
[4]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Radyoloji Bilim Dalı

Giriş: Soliter böbrek, konjenital ya da edinsel nedenlerle oluşabilir. Soliter böbrekli çocukların düşük nefron sayıları nedeniyle hipertansiyon ve kronik böbrek hastalığı riski taşıdığı bilinmektedir. Çalışmamızın amacı; konjenital (multikistik displastik böbrek, MKDB) ve edinsel (Wilms tümörü, WT) soliter böbrekli hastalar arasındaki hipertansiyon sıklığı, kan basıncı değişiklikleri, böbrek fonksiyon ve hacim değerleri arasında farklılıkları değerlendirmek ve soliter böbrekli olgularda hipertansiyon için risk faktörlerini belirlemektir.

Yöntem: Cerrahpaşa Tıp fakültesinde çocuk nefroloji bilim dalından takipli 5-20 yaş arasındaki 67 MKDB tanılı hasta (35 erkek, median yaş 9,9 yıl) ve 43 tek taraflı nefrektomize WT tanılı hasta (25 erkek, median yaş 10,5 yıl dahil edildi. Kontrol grubu olarak 50 sağlıklı çocuk (25 erkek, median yaş 10,4 yıl) çalışmaya alındı. Tüm gruplara 24 saatlik ayaktan kan basıncı monitorizasyonu (AKBM) yapıldı. AKBM değerleri, çocuklarda güncellenmiş Amerikan Kalp Derneği kriterlerine göre sınıflandırıldı. Soliter böbrekli tüm hastalarda glomerüler filtrasyon hızı (GFH) hesaplaması (modifiye Schwartz formülü ile) ve 24 saatlik idrar protein miktarı ve idrar albümin/kreatinin oran ölçümü yapıldı. Ultrasonografi ile soliter böbreklerin böbrek hacimleri ölçümü yapıldı ve boya ve cinsiyete göre standart sapma (SDS) hesaplandı. Gruplar arasında GFH değerleri, kan basıncı değerleri, albümin/kreatinin oranları ve böbrek hacimleri karşılaştırıldı.

Bulgular: Gruplar arasında yaş, cinsiyet, boy-SDS ve VKİ-SDS açısından anlamlı fark yoktu (**Tablo 1**). Hipertansiyon görülme sıklığı ve 24 saatlik ortalama arter basıncı (OAB) WT, MKDB ve kontrol grupları arasında farklı değildi (**Tablo 1**). Buna karşılık, WT grubunun GFH değerleri ve kontralateral böbrek hacim SDS'si MKDB grubundan anlamlı düşüktü (sırası ile **p=0,002** ve **p=0,012) (Tablo 1).** İki grup arasında idrar albümin/kreatinin oranları arasında istatistiksel fark bulunmadı.

Tartışma: Çalışmamızda; MKDB hastalarında sağlam böbrekteki hacim artışının WT nedeniyle nefrektomi uygulanan hastalara göre daha fazla olduğu ve bu durumun daha iyi böbrek fonksiyonları ile ilişkili olduğunu tespit ettik. Bu durum bize konjenital soliter böbrekli hastalarda karşı böbrekteki kompanzasyonun daha iyi olduğunu düşündürdü. Fakat, soliter böbrek hastalığının edinsel veya kalıtsal olmasının hipertansiyon sıklığı ve 24 saatlik OAB değerlerine etkisi yoktu.

Tablo.1 Gruplar arası demografik, antropometrik, kan basıncı, laboratuvar ve radyolojik verilerin karşılaştırılması

	MKDB grubu (n= 67)	Wilms tümör grubu (n= 43)	Kontrol (n= 50)	p
Erkek/kız	35/32	15/28	25/25	0.19
Yaş (yıl)	9.95 (4)	11.0 (4)	10.4 (4.8)	0.78
Boy SDS	0.50 (1.88)	-0.25 (1.38)	0.35 (1.82)	0.13
Tartı SDS	0.49 (2.23)*	-0.37 (1.22)	0.25 (1.56)	**0.003**
VKİ SDS	0.61 (2.21)*	-0.39 (2.03)	-0.43 (1.40)	**0.031**
GFH, ml/dk/1.73m^2	101.3 (21.4)	87.5 (19.1)	-	**0.002**
24-h OKB SDS	-0.29 (1.25)	-0.27 (0.90)	-0.28 (0.97)	0.80
Albumin/kreatinin, mg/g	7.6 (6.3)	2.3 (9.5)	-	0.81
Böbrek hacmi,	174.9 (90.0)	137.6 (72.0)		**0.010**
Böbrek hacim SDS	2.68 (1.80)	1.97 (1.42)	-	**0.012**

MKDB, multikistik displastik böbrek; SDS, standart deviasyon skoru, VKİ, vücut kitle endeksi; GFH, glomerül filtrasyon hızı; OKB, ortalama kan basıncı. Veriler median (çeyrekler açıklığı) şeklinde sunulmuştur. Tartı ve BMI SDS boya göre düzeltilerek hesaplanmıştır. Çoklu gruplar arasındaki karşılaştırma Kruskal-Wallis, ikili gruplar arasındaki karşılaştırma Mann-Whitney U testi ile yapılmıştır.

SS-095

COVID-19 Pandemisinin Çocukluk Çağı Hipertansiyon Etyolojisine Etkisi

Kenan Doğan[1], Fatih Kilci[2], Dicle Aydın[3], Mehmet Baha Aytaç[1]

[1]Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefroloji BD

[2]Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji BD

[3]Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD

GİRİŞ

Çocukluk çağı hipertansiyon etyolojisinde en sık renovasküler hastalıklar bulunmakla beraber son yıllarda artış gösteren obezite eğilimi, özellikle adölesanlarda hipertansiyonun önemli bir nedeni haline gelmiştir.[1] Koronavirüs pandemisi döneminde yaşanan sosyal izolasyon, çocukluk çağı obezite insidansını arttırdığı ve buna bağlı etkilerin daha fazla gözlendiği bildirilmiştir.[2] COVID-19 ve obezitenin birbirinin seyrini olumsuz yönde etkilediği ve ayrı ayrı hipertansiyon, kardiyovasküler sorunlara neden olduğu gösterilmiştir[3]. Obezite dışında karantina sürecinin çocukluk çağı psikososyal ve mental negatif etkileri de gözlenmiş olup, stres fakötrünün hipertansiyon seyrine olumsuz etkisi olduğu ortaya konulmuştur.[4] Erişkin yaş gurubunda bu ilişki ile ilgili çalışmalar olsa da çocukluk çağında çalışmalar kısıtlıdır.

Çalışmamızda, kliniğimize başvuran hipertansiyon vakalarının pandemi öncesi ile pandemi dönemi etyolojik farklarını ve obezite ilişkisini irdeledik.

METOD VE AMAÇ

Veriler Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı veri tabanı kullanılarak retrospektif olarak elde edildi. Koronavirüs pandemisi öncesi 1 yıl ile pandemi dönemi 1 yıl, hipertansiyon kliniği ile başvuran hastaların klinik ve etyolojik özellikleri karşılaştıralarak sonuçlar çıkartıldı. Retrospektif olarak 383 hasta dökümente edildi. Yaşa göre vücut ağırlığı 95 persantil üstü olan hastalar obez kapsamına alındı. Sekonder hipertansiyon nedeni bulunan aynı zamanda obezite sınıflamasına giren hastalar çalışma dışı bırakıldı.

Koronavirüs pandemisinin çocukluk çağı üzerine olumsuz psikososyal ve fiziksel etkileri bilinmekle beraber, artan obezite insidansının hipertansiyon etyolojisine etkisini ortaya koyarak, koronavirüs pandemisine ikincil muhtemel çocukluk çağı obezite pandemisinin engellenebilmesi amaçlanmıştır.

BULGULAR

Kliniğimizde Şubat 2019-2020 ve Şubat 2021-2022 dönemleri arasında hipertansiyon kliniği ille başvurup 24 saatlik tansiyon ölçümü yapılan hastalar karşılaştırıldı. Pandemi öncesindeki dönem birinci periyot, sonrasındaki dönem ikinci periyot olarak adlandırıldı. Sonuçlar incelendiğinde birinci periyotta ortanca yaş 11,4 (6-18) bulunurken, ikinci periyotta 14,8 (5-18) olarak görüldü. Cinsiyet özelliklerine bakıldığında birinci periyotta kız oranı %53 saptanırken, ikinci periyotta % 68 oranında bulundu. İkinci periyotta hipertansiyon kliniği ile başvuran hasta sayısı artarken, birinci ve ikinci periyotta renovasküler etyolojiye sahip olan hasta sayısında belirgin fark gözlenmedi. (Tablo-1) Her iki periyotta renal ve renovasküler nedenli hipertansiyon kliniği en fazla kronik böbrek yetmezliği tanısı mevcut olan hastalarda gözlendi. (Tablo-2) Etyolojik oranlar irdelendiğinde birinci periyotta bilinen renal hastalığı olan hipertansiyon vakaları % 57,3, obezite ilişkili vakalar % 20 iken ikinci periyotta obezite ilişkili tansiyon yüksekliği oranı % 50,7 oranında bulundu. Her iki periyotta çocuk endokrinoloji polikliniği tarafından konjenital adrenal hiperplazi tanısı ile izlenen ve hipertansiyon tanısı alan hastaların sayısında belirgin fark gözlenmedi. İlk periyotta aort koarktasyonu ve diğer kardiyak nedenlerle hipertansiyon tanısı alan hasta saysı 5 iken ikinci periyotta 8 hasta izlendi. Obezite saptanmayan ve etyolojik neden bulunamayan hasta sayısında ikinci periyotta artış gözlendi. (Tablo-1)

	Obezite	Renal/Renovasküler	Kardiyak	Endokrinolojik	Onkolojik	Esansiyel
Birinci Periyot	%20(23)	%57,3(66)	%4,3(5)	%2,6(3)	-	%15,6(18)
İkinci Periyot	%50,7(136)	%27,9(75)	%2,9(8)	%1,4(4)	%0,37(1)	%16,4(44)

Tablo-1 Olguların hipertansiyon nedenleri

(n) hasta sayısı

	Birinci Periyot	İkinci Periyot
Kronik böbrek hastalığı	%37,8 (25)	%38,6 (29)
Renal parankimal hastalıklar	% 27,2 (18)	%31,8 (21)
Glomerüler hastalıklar	%24,2 (16)	%25,7 (17)
Renal arter/ven stenoz ve anormallikleri	%10,6 (7)	%12,1 (8)

Tablo-2 Renal/renovasküler kaynaklı hipertansiyon nedenleri

(n)hasta sayısı

TARTIŞMA VE SONUÇ

Obezite ve artmış psikososyal stresin hipertansiyon gelişimi için risk faktörü olduğu bilinen bir durumdur. Eylül 2021'de yapılmış bir çalışmada COVID-19 pandemisinin her iki durum ile ilişkili olduğu vurgulanmıştır. Yine aynı çalışmada tüm yaş gruplarında pandemi ve karantina koşullarının, metabolik sendrom, obezite dolayısı ile buna bağlı hipertansiyon insidansının arttığı gözlemlenmiştir.[5] Buna paralel olarak çalışmamızda da pediyatrik yaş grubunda hipertansiyon etyolojisinde obezite ve esansiyel ss-1hipertansiyon lehine eksen kayması gözlemnlenmiştir. Gerçekleşmesi muhtemel diğer salgın ve karantina koşullarında ayrıca salgın koşulları olmadığında dahi çocukluk çağında beslenme, fiziksel ve zihinsel aktivite eğitim yönünden nitelikli plan yapılması gerektiğini düşünüyoruz. Bunun uygulanması ile ciddi bir sorun teşkil etmeye aday olan çocukluk çağı obezite salgının önüne geçilebileceğine inanıyoruz.

Koronavirüs pandemisi süreci tüm dünyada artan kaygı ve mental stres durumu meydana getirmiştir. Hipertansiyon tanısı alan COVID-19 hastalarını kapsayan bir çalışmada non-hipertansif hastalara göre depresyon ve aksiyete katsayısının belirgin daha fazla olduğu ortaya koyulmuştur.[6] Çalışmamızda obezite dışı esansiyel hipertansiyon vakalarında pandemi sürecinde belirgin artış gözlemledik. Bu durumun pandemi döneminin getirdiği kaygı ve stres durumu ile alakalı olduğunu düşünüyoruz.

Pandemi sürecinden sonra çocukluk çağı hipertansiyon sıklığında artış ve etyolojide obezitenin ön plana çıkması çalışmamızda ortaya konulan en çarpıcı sonuçtur. Yapılan çalışmalarda erişkin yaş grubunda da benzer sonuçlar gösterilmiştir.[6] Bu bağlamda obezite ilişkili hipertansiyonda medikal tedavi yardımcı olmakla beraber esas olarak farmakolojik olmayan yaşam önerilerinin daha önemli olduğu düşünülebilir. Bu bağlamda çocukluk çağı hipertansiyon kılavuzlarının bu yönde güncellenmesini faydalı olabilir.

Sonuç olarak virüs salgınlarının dünyanın bir gerçeği olarak kabul edildiğinde gelecekte meydana gelecek pandemilerde, çocukluk çağında sosyal izolasyonun ve aktivite azalmasının negatif etkilerini ortadan kaldıracak programların oluşturulması ve farkındalık yaratılmasının ülkemizdeki muhtemel obezite salgınının önüne geçebileceğini düşünmekteyiz.

KAYNAKLAR

1) Wühl E. (2019), Hypertension in childhood obesity. Acta Paediatr. 108: 37-43.

2) Storz MA. The COVID-19 pandemic: an unprecedented tragedy in the battle against childhood obesity. Clin Exp Pediatr. 2020 Dec;63(12):477-482.

3) Cava E, Neri B, Carbonelli MG, Riso S, Carbone S. Obesity pandemic during COVID-19 outbreak: Narrative review and future considerations. Clin Nutr. 2021 Apr;40(4):1637-1643.

4) Clemmensen C, Petersen MB, Sørensen TIA. Will the COVID-19 pandemic worsen the obesity epidemic? Nat Rev Endocrinol 16, 469–470 (2020).

5) Gammone M, A, D'Orazio N. COVID-19 and Obesity: Overlapping of Two Pandemics. Obes Facts 2021;14:579-585.

6) Kreutz R, Dobrowolski P, Prejbisz A. European Society of Hypertension COVID-19 Task Force Review. Lifestyle, psychological, socioeconomic, and environmental factors and their impact on hypertension during the coronavirus disease 2019 pandemic. Journal of Hypertension. J Hypertens. 2021 Jun 1;39(6):1077-1089.

SS-096

Üst Üriner Sistem Enfeksiyonu Geçiren İnfantlarda Görüntüleme Yöntemlerinin Önceliği

Eren Soyaltın[1], Sevgi Yavuz[1]

[1]Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Nefroloji Kliniği, İstanbul, Türkiye.

Giriş: Üriner sistem enfeksiyonu (ÜSE), çocukluk döneminde oldukça sık görülen bakteriyel enfeksiyonlarından biridir. İleri dönemde hipertansiyon, böbrek parankim hasarı ve son dönem böbrek yetmezliğine neden olabilmesi nedeni ile önemli bir morbidite nedenidir. Küçük yaşta ÜSE geçirme, tanı ve tedavide gecikme ve vezikoüreteral reflü (VUR) varlığı gibi faktörlerin böbrek hasarı riskini artırdığı bilinmektedir. VUR sıklığı, üriner sistem enfeksiyonu geçiren infantlarda %20 oranında bildirilmiş olup; olası VUR değerlendirmesi ve Voiding sistoüretrografi (VSUG) uygulamasına yönelik olarak uluslararası kılavuzlar oluşturulmuştur. Amerikan Pediatri Akademisi 2 yaş altı ateşli İYE geçiren tüm çocuklarda mutlaka ultrasonografi (US) yapılmasını üriner US normalse VSUG yapılmaması gerektiğini önermektedir. Üriner US'de anormallik saptanması, atipik İYE bulgularının olması, tekrarlayan ateşli ÜSE'larının devam etmesi durumlarında MSUG çekilmesini önermektedir. İlk ateşli İYE geçiren hastaların ortalama %65'inde VUR saptanmazken, tekrarlayan İYE geçiren hastaların %56 oranında Evre 1-3 VUR saptandığını bildirmektedir. İtalyan Nefroloji Derneği ise aile öyküsü varlığı, sepsis, tedaviye yanıtsızlık, 6 ay altında olmak, *Escherichia Coli* dışı etken ve anormal US varlığında VSUG çekilmesini önermektedir.

Amaç: Çalışmamızda üst ÜSE tanısı ile izlenen ve VSUG uygulanan 0-12 ay arası hastaların laboratuvar, görüntüleme sonuçları ve böbrek parankim etkilenmelerinin incelenerek; ileri görüntüleme yöntemlerinin uygulanması açısından değerlendirilmesi amaçlandı.

Materyal ve Method: Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi Çocuk Nefroloji Kliniği'nde üst ÜSE tanısı ile başvuran, izlemlerinde VCUG çekilmiş olan 0-12 ay arası hastalar geriye dönük olarak incelendi. Demografik verileri, antenatal öyküleri, tanı anındaki laboratuvar bulguları ve görüntüleme sonuçları kaydedildi.

Sonuçlar: 0-12 ay arasında üst ÜSE tanısı almış olan 180 hasta (106 erkek, 74 kız) hasta geriye dönük olarak incelendi. Hastaların ortalama yaşları 6,23 ± 3,35 ay idi. %30,9 hastada antenatal hidronefroz öyküsü vardı. Hastaların % 79,6'sından başvuru semptomu ateş yüksekliği idi. Diğer hastalarda ise kusma ve idrarda kötü koku ile başvuru mevcuttu. ÜSE'a neden olan en sık etken *Echerichia Coli* (%61,9) olarak saptandı. *Klebsiella* % 20 oranında en sık izole edilen ikini bakteri olarak saptandı. Diğer izole edilen bakteriler ise *Enterococcus fecalis* (%13,3), *Proteus Mirabilis* (%3,3) ve *Pseudomonas Aeruginosa* (%1,5) idi. Tüm hastalara üriner sistem ultrasonografisi yapılmış olup; %54,7'sinde herhangi bir patolojiye rastlanmadı. %29,8'inde tek tarafta 1.derece; %9,9'unda 2.derece; %2,2'sinde 3. derece ve %3,8'inde bilateral hidronefroz saptandı. VSUG sonuçları değerlendirildiğinde; 70 (38,8) hastada VUR (36 olguda unilateral, 34 olguda bilateral) olduğu görüldü. Ultrasonografi bulguları ile VSUG bulguları karşılaştırıldığında patolojik USG bulgusu olan 81 olgunun 31'inde (%38,2) VUR saptandı. Patolojik USG bulgusu bulunmayan 60 hastanın ise 39'unda (%65) farklı derecelerde VUR mevcuttu. Olguların DMSA sonuçları incelendiğinde ise VUR tanılı olgulardan 28'inde (%40,0) renal skar saptandı.

Tartışma: Çalışmamızda üst ÜSE geçiren 0-12 ay arasındaki çocuklarda VUR oranı, USG bulgularından bağımsız olarak diğer çalışmalara kıyasla daha yüksek saptanmıştır. VUR'a ikincil skar saptanma oranı ise %40 gibi yüksek oranda saptanmıştır. Amerikan Pediatri Akademisi tarafından önerilen en güncel kılavuzda VSUG, hidronefroz, skar veya yüksek dereceli VUR veya obstrüktif üropatiyi düşündüren diğer bulgular ortaya çıkarsa önerilmektedir. Bu nedenle ilk bir yaş içerisinde semptomatik üst ÜSE geçiren olguların, kılavuzlara uygun şekilde ileri görüntüleme yöntemleri ile değerlendirilmesi gerekliliğini düşünmekteyiz.

SS-097

Çocuklarda COVİD-19 Hastalığının Uzun Dönem Etkileri

Özge Marangoz[1], Övgü Büke[1], Neşe Ünlü[1], Abdulrahman Özel[1], Özlem Bostan Gayret[1], Meltem Erol[1]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi İstanbul Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) tarafından 11 Mart 2020 tarihinde halk sağlığı acili ilan edilen Koronavirüs-19 hastalığının (COVID-19) çocuklarda daha hafif seyrettiği bilinse de, hastalığın çocuklar üzerindeki uzun donem etkileriyle ilgili henüz yeterli bilgi bulunmamaktadır.

Amaç: Çalışmamızda, COVID-19'un çocuklar üzerindeki uzun dönem etkilerini tespit etmek amaçlanmıştır.

Yöntem: Çalışmamıza, Mart 2020-Kasım 2021 tarihleri arasında hastanemiz çocuk sağlığı ve hastalıkları kliniğine başvuran 2 ay-18 yaş aralığındaki COVID-19 Polymerase Chain Reaction (PCR) testi pozitifliği ya da görüntüleme bulguları ile COVID-19 tanısı konulmuş 62 çocuk hasta grubu ve daha önce hiç COVID-19 PCR pozitifliği saptanmamış 42 çocuk kontrol grubu olarak dahil edilmiştir. Hasta grubuna, COVID-19 sırasındaki semptomları, hastane yatışı ve süresi, COVID-19 PCR pozitifliği öncesi ve sonrası beslenme özellikleri, duygu durumları, aşı düşünceleri, sosyal ilişkileri, aktiviteleri ve persistan öksürük, koku kaybı, uykusuzluk gibi parametreleri içeren güncel sağlık durumları sorularak anket formuna kaydedilmiştir. Kontrol grubuna benzer sorular pandemi öncesi ve sonrası olarak yöneltilmiş ve çalışmaya dahil edilmiştir. Çalışmamız için sağlık bakanlığı ve etik kurul onayı alınmıştır.

Bulgular: Gruplara bakıldığında COVID-19 öncesi dönem ile karşılaştırıldığında çocukların iştah, fiziksel aktivite, uyku, ekran süresi ve duygudurumları arasında belirgin fark görülmemiştir. COVID-19 geçiren hastaların %95.2'sinde semptom görülmüş olup, en sık görülen semptomlar ateş ve öksürük olarak saptanmıştır (%58.7 ve %57.1). Hasta grubunun %71.4'ü servis ya da çocuk yoğun bakım şartlarında takip edilmiştir. Hasta grubunun aşı olmayı düşünme oranı (%10.9), kontrol grubundan (%37.5) istatistiksel olarak anlamlı düzeyde düşük bulunmuştur (p:0.011). Gruplar arasında COVID-19 sonrası ruh sağlığı düzeyleri dağılım oranları açısından istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmamaktadır (p>0.05). Hasta grubunun COVID-19 sonrasında önceden olmayan solunum sıkıntısı/nefes darlığı ve persitan öksürük görülme oranı kontrol grubundan istatistiksel olarak anlamlı düzeyde yüksek bulunmuştur (p:0.008, p:0.001). Gruplar arasında COVID-19 sonrasında, önceden olmayan burun tıkanıklığı/akıntısı, kas ağrısı, eklem ağrısı, kilo kaybı, baş ağrısı, baş dönmesi, koku kaybı, tat kaybı, nöbet, menstruasyon bozuklukları, konsantrasyon bozuklukları, görme bozukluğu/bulanık görme, halsizlik, ishal, mide ağrısı/karın ağrısı, mide bulantısı, konjuktivit görülme oranları açısından istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmamaktadır (p>0.05).

Sonuç: Çalışmamızda COVID-19 geçiren gruptaki solunum sıkıntısı/nefes darlığı ve persistan öksürük görülme oranı, geçirmeyen gruba göre anlamlı düzeyde yüksek bulunmuştur. COVID-19'un çocuklar üzerindeki uzun dönem etkilerini anlamak için daha fazla sayıda hasta içeren çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Koronavirüs-19 hastalığı, COVID-19, COVID-19 PCR

SS-099

COVİD 19 Pozitif Anne Bebeklerinin Klinik Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi

Esra Yazarlı[1], Gül Trabzon[1]

[1]Hatay Mustafa Kemal Üniversitesi

Amaç: Çin'de başlayıp tüm dünyaya yayılan COVİD 19 pandemisinin daha çok yetişkinleri etkilediği bilinmektedir. Ancak ülkemizde yıllık doğum sayısının yüksekliği göz önüne alındığında yenidoğan yoğun bakım ünitelerinde de COVİD 19 pandemisinin etkileri önem taşımaktadır. COVİD 19 hastalığının gebeler ve onların yenidoğan bebekleri üzerine etkileri hala tam bilinmemektedir. Her geçen gün virüsün insanda meydana getirebileceği sorunların daha iyi anlaşılabilmesi için yeni çalışmalar yapılmakta ve deneyimler literatüre sunulmaktadır. Biz de bu kapsamda merkezimizde doğum yapan COVİD 19 pozitif annelerin yenidoğan bebeklerinin klinik özelliklerinin değerlendirilmesini amaçladık.

Yöntem ve Gereç: Çalışmamızda Aralık 2020-Şubat 2022 tarihleri arasında Hatay Mustafa Kemal Üniversitesi hastanesinde doğan COVİD 19 pozitif anne bebeklerinin dosyaları retrospektif olarak incelendi. Annelerin yaşı, eşlik eden hastalık durumu ve doğum esnasında hastalığın şiddeti incelendi. COVİD 19 pcr testi, ilki doğumdan hemen sonra olmak üzere 24 saat ara ile 2 defa alınan yenidoğan bebekler çalışmaya dahil edildi. Yenidoğan bebeklerin cinsiyeti, doğum haftası, doğum kilosu, COVİD 19 pcr sonuçları, solunum sıkıntısı bulguları, oksijen tedavisi ihtiyaçları ve yatış süreleri kaydedildi.

Bulgular: COVİD 19 pozitif 83 gebe ve bu gebelerden doğan bebekler çalışmaya alındı. Annelerin ortanca yaşı:29.50 (28-44) yıl idi. Eşlik eden hastalık 4 (% 4.8) annede bulunmaktaydı. Doğum anında 48'inde (%57.8) semptom bulunmuyordu, 21'inde (%25,3) halsizlik ateş gibi semptomları vardı ama solunum sıkıntısı yoktu, 11'i (%13,3) solunum sıkıntısı nedeniyle O_2 tedavisi alıyordu, 3'ü (%3,6) entube idi. COVİD 19 pozitif annelerin mortalite oranı %6 (n=5) idi. Bebeklerin 50'si (% 60,3) erkek idi. Ortanca doğum haftası 38 (24-40) hafta, ortanca doğum kilosu 3060 (810-4160) gr idi. Yenidoğanların 25'i (% 30) prematüre idi, 21'ine O_2 desteği (%25) verildi. COVİD pcr testi 2 (%2,4) yenidoğanda pozitifti. Takip sırasında hiçbir yenidoğanda mortalite görülmedi.

Sonuç: COVİD 19 pcr testinin 2 bebekte pozitifleşmesi vertikal geçiş olasılığını göstermiştir. Prematüre doğum oranın yüksek olması ve erkek cinsiyetin daha fazla görülmesi dikkat çekmektedir. Mevcut verilerle dikey geçiş varlığı hakkında bulgular yetersiz olup, gebeliği ne derece karmaşık hale getirdiği ve yenidoğanları ne derece etkilediği ile ilişkili veriler hala belirsiz olup bu konuda daha fazla bilgiye ihtiyaç vardır.

Giriş

Çin'in Vuhan kentinde Aralık 2019'da ilk defa tespit edilen yeni coronovirus, SARS-CoV-2, kısa sürede milyonlarca insanı etkilediği için Mart 2020'de Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) tarafından pandemi olarak ilan edildi. Yeni corono virüs enfeksiyonu COVİD-19 olarak adlandırıldı (1). Damlacık yolu ile bulaştığı bilinen hastalığın DSÖ 21 Kasım 2022 verilerine göre 634.milyondan fazla vaka ve 6.5 milyon ölüme neden olduğu bildirdi (2). Ateş, öksürük, miyalji ve dispne gibi bulgularla başlayıp pnömoni ve ciddi solunum yetmezliği yaptığı bilinmekle beraber hala insan vücudundaki etkileri tam anlaşılmamaktadır. Gebelerde immunolojik ve respiratuvar sistem değişikliklerin pnömoniye daha yatkın hale getirdiği bilinmektedir. Bazı yayınlarda COVİD-19 enfeksiyonuna bu nedenlerle gebelerin daha yatkın olduğunu gösterirken, bazı yayınlarda diğer populasyondan farkı olmadığını bildirmişlerdir (3, 4). Gebelerde COVİD-19 enfeksiyonun preeklampsi, erken doğum ve intrauterin gelişme geriliği riskini arttırdığını gösteren yayınlarda bulunmaktadır. Gebelikte geçirilen COVİD-19 enfeksiyonun fetus üzerine etkileride tam bilinmemektedir (5-7). Enfekte gebeden fetusa vertikal bulaşma olup olmadığı da hala tam aydınlanmamıştır. Bu bilgilerle beraber ülkemizdeki yıllık doğum sayısının yüksekliği de göz önüne alınırsa yenidoğan yoğun bakım ünitelerinde COVİD-19 pandemisinin etkileri önem taşımaktadır.

Biz de bu kapsamda merkezimizde doğum yapan COVİD 19 pozitif annelerin yenidoğan bebeklerinin klinik özel-

liklerinin değerlendirilmesini amaçladık.

Yöntem ve Gereç

Çalışmamızda Aralık 2020-Şubat 2022 tarihleri arasında Hatay Mustafa Kemal Üniversitesi hastanesinde doğan COVİD 19 pozitif anne bebeklerinin dosyaları retrospektif olarak incelendi.

Çalışma grubunun seçimi

Hastanemizde çalışma dosyalarının incelendiği tarihler arasında doğum yapacak tüm gebelerden COVİD-19 hastalığı semptomu olsun yada olmasın PCR testi ile tarama yapılmaktaydı. Test sonucu pozitif olan gebelerin bebeklerine doğumdan hemen sonra ve ilk testen 24 saat sonra olmak üzere iki defa COVİD-19 PCR testi yapıldı. İki test sonucuda negatif olan bebekler enfekte olmadığı kabul edildi. Test sonucu pozitif olan yenidoğanlar izole odalarda test sonucu 2 defa negatif oluncaya kadar takip edildi. Yatış endikasyonu olan yenidoğanlarda önce izole odalarda takip edilip, iki test sonucu negatif gelince yenidoğan yoğun bakım içine alınıp izolasyonları kaldırıldı. Hasta dosyalarından annelerin yaşı, eşlik eden hastalık durumu ve doğum esnasında hastalığın şiddeti incelendi. COVİD 19 PCR testi, ilki doğumdan hemen sonra olmak üzere 24 saat ara ile 2 defa alınan yenidoğan bebekler çalışmaya dahil edildi. Yenidoğan bebeklerin cinsiyeti, doğum haftası, doğum kilosu, COVİD 19 PCR sonuçları, solunum sıkıntısı bulguları, oksijen tedavisi ihtiyaçları ve yatış süreleri kaydedildi.

Araç- Gereç ve Laboratuar Yöntemleri

Nazofarengeal sürüntüden PCR yöntemi Anatolia montania 4896 cihazında çalışılarak SARS-CoV-2 virüsu saptanmıştır.

İstatistiksel Analizler

İstatistiksel analizler ve hesaplamalar için IBM SPSS Statistics 21.0 (IBM Corp. Released 2012. IBM SPSS Statistics for Windows, Version 21.0. Armonk, NY: IBM Corp.) programları kullanıldı. Kategorik veriler veriler sayı (n), yüzde (%) olarak gösterildi.

Bulgular

Çalışmamıza COVİD-19 pozitif 81 gebe ve bu gebelerden doğan 83 yenidoğan çalışmaya alındı. Annelerin ortanca yaşı 29.50 (28-44) yıl idi. Doğum şekli 74'ünde (%91,3) C/S idi. Gebelerin 24'ü (%28,9) ilk gebelik idi. Eşlik eden hastalık 1 annede astım, 1 annede hipotroidi, 1 annede Multible Skleroz, 1 annede trombofili ve 1 annede orak hücreli anemi olmak üzere 5 (% 6,02) annede bulunmaktaydı. Doğum anında 48'inde (%59,2) semptom bulunmuyordu, 21'inde (%25,9) halsizlik ateş gibi semptomları vardı ama solunum sıkıntısı yoktu, 11'i (%13,5) solunum sıkıntısı nedeniyle O_2 tedavisi alıyordu, 3'ü (%3,7) entube idi. COVİD 19 pozitif annelerin mortalite oranı %6,1 (n=5) idi. Mortalite görülen annelerden birinde astım, birinde MS öyküsü mevcuttu ve diğer 3 annede eşik eden başka bir hastalık öyküsü yoktu.

Bebeklerin 50'si (% 60,3) erkek idi. Ortanca doğum haftası 38 (24-40) hafta, ortanca doğum kilosu 3060 (810-4160) gr idi. Yenidoğanların 25'i (% 30) prematüre idi. Doğum sonrası yenidoğan yoğun bakıma 28'i (%33,7) çeşitli tanılarla yatışı yapıldı (tablo 1). Yatış tanıları 21 hastada solunum sıkıntısı, 1 hastada yenidoğan sarılığı, 1 hastada polistemi, 2 hastada COVİD-19 PCR pozitifliği, 2 hastada CRP yüksekliği, sepsis öntanısı idi. Doğum sonrası solunum sıkıntısı gelişen yenidoğan bebeklerin 5'ine (6,02) mekanik ventilatörde entube olarak O_2 desteği verildi. Mekanik ventilatör desteği verilen bebeklerin 4'ü annede mortalite görülen ve 32. gestasyonel hafta ve altında doğan bebekler idi. COVİD-19 PCR testinin (24 saat ara ile 2 defa bakılan) 2 (%2,4) yenidoğanda pozitif görüldü. Bu hastaların demografik ve klinik özellikleri tablo 2'de gösterildi. Takip sırasında yenidoğan bebeklerde mortalite görülmedi.

Tartışma

Pandemi olarak kabul edilen COVİD-19 enfeksiyonun gebeler ve onların yenidoğan bebekleri üzerine etkileri hala tam bilinmemektedir. Gebelerin hastalığa yakalanma riski normal populasyonla aynı olduğu gösterilmiş ama gebelerin yoğun bakım yatışı gereksiniminin ve erken doğum, düşük doğum ağırlığı, ölü doğum gibi gebelik kompli-

kasyonlarda artış görülebileceği belirtilmiştir (8-10).

Ülkemizde Konya ilinde Nisan-Ağustos 2020 tarihleri arasında COVİD-19 pozitif 14 anne bebeğinin incelendiği çalışmada gebelerin ortanca yaşı 22 (20-26) yıl idi. Gebelerin semptom varlığı %64,3 (n:9) ve mortalite oranı %7.1 (n:1) idi. Bebeklerin %64,3'ünün erkek cinsiyet, %14,3'ünün normal vajinal yol ile doğduğu,%64,3'ünün preterm, ortanca doğum haftası 37 (33-38) hafta, ortanca doğum kilosu 2925 (2179-3330) gr olduğu bildirilmiştir. Yenidoğanların hiç birinde COVİD-19 PCR pozitif saptanmamıştır (11). Sakarya ilinde Nisan - Aralık 2020 tarihleri arasında 65 COVİD-19 pozitif anne bebeklerini inceleyen çalışmada gebelerin %46.2'sinde semptom olduğu, %4.6'sının yoğun bakımda takip edildiği ve mortalite oranının %3,1 (n:2) olduğu görüldü. Bebeklerin %15.8'i prematüre doğum, %47.7'si erkek cinsiyet, ortanca doğum ağırlığı 3190 (500-4160) gr idi. Doğum sonrası bakılan PCR %3.1'inde (n:2) pozitif saptandığı bir bebeğin tamamen asemptomatik olduğu, diğer bebeğin mekonyum boyalı ve solunum sıkıntısı olduğu 7 gün yatarak tedavi sonrası taburcu edildiği bildirildi(12). Ülkemizde Türk Neonatoloji Derneği tarafından çok merkezli yapılan çalışmada 125 COVİD-19 pozitif anne bebeğin incelendiği annelerin %86'inin en az bir semptomu olduğu, %6,4'ünün (n:8) yoğum bakımda yattığı ve mortalite oranın %4,8 (n:6) olduğu bildirildi. Bebeklerin %24.6'sı prematüre, %71.2'si C/S ile doğum, %55.2'si erkek idi. Bebeklerin %3,3'üde (n:4) PCR pozitif saptanmıştı. Pozitiflik günü bakıldığında 3 bebeğin ilk gün negatif iken birinin 2. gün, diğer ikisinde 5. gün nazofaringeal sürüntüden saptanmıştır. İlk gününde poztif saptanan bebeğin derin trakeal aspirat ile örnek gönderilimiştir (13).

İran'da Şubat-Mayıs 2020 tarihleri arasında yapılan tek merkez çalışmasında 8 Covid-19 pozitif anne bebeği 4 hafta takip edilmiştir. Bebeklerin doğum haftası 37 ± 3:19 hafta ve doğum kilosu 3,077:50 ± 697:64 g (1720-3900) idi. Solunum sıkıntısı 30^{+6} hafta doğum öyküsü olan prematüre bebekte görüldüğü bildirilmiş. Bebeklerde ve annelerinde mortalite görülmemiştir (14). Moracco'da Şubat-Aralık 2020 tarihlerinde 30 COVİD-19 pozitif anne bebeği incelenmiş annelerin %50'sinin asemptomatik olduğu, yenidoğan bebeklerin ortalama doğum haftasın 37,2 hafta ve %66'sının erkek olduğu bildirildi. Bebeklerin ikisinde postnatal 2-3. günlerinde ateş şikayeti ile bakılan COVİD-19 PCR pozitif saptanmış ve 6-7 gün yatarak tedavi sonrası taburcu edilmişler. Bebeklerin %6,6'sinde (n:2) COVİD-19 PCR pozitif görülmüştür (15). Newyork'ta Mart-Nisan 2020 tarihlerinde 101 COVİD-19 pozitif anne bebeğinin incelendiği çalışmada annelerin ortanca yaşı 28.5 (24-34) yıl, %90'ı asemptomatik yada hafif şiddette hastalık ve %54'ünde eşlik eden kronik hastalık bulunmaktaydı. Bebeklerin ortanca doğum haftası 39.0 (37.9 to 40.1) hafta idi. Şiddetli hastalık olan annalerin ortanca doğum haftasının asemptomatik ve hafif hastalığı olan annelere göre daha düşük olduğu görülmüştür.Bebeklerin ortanca doğum kilosu 3295 (2875 to 3605)gr, %47'si erkek cinsiyette idi.Bebeklerin hiçbirinde COVİD-19 PCR pozitif saptanmamıştır (16). Fransız Guyanası bölgesinde bildirilen bir çalışmada Haziran-Ağustos 2020 tarihleri arasında merkezlerinde doğum yapan 507 gebenin %27'sinin (n:137) COVİD-19 PCR pozitif olduğu ve bu gebelerin %3,6'sının ciddi/kritik hastalık olduğu bildirilmiştir. Gebelerin median yaşı 25(21,31) yıl olduğu, %7,2'sinin eşlik eden hastalık olduğu görülmüştür. İntrauterin fetal ölüm %5,1 (n:7), fetal anomali nedeni ile terminasyon %2,2 (n:3) oranında görülmüştür. Canlı doğan 127 bebeğe COVİD-19 PCR bakılmış ve tamamı negatif görülmüştür (17). Literatüre baktığımızda bu konuda çok sayıda derleme ve meta-analiz görülmektedir. Wei ve arkadaşlarının 2021 yılında yayınlanan 42 çalışmayı içeren meta-analizde COVİD-19 enfekte gebelerin preeklampsi, prematüre doğum ve ölü doğum riskinde artış gösterdiği bildirilmiştir (5).

Bizim çalışmamızda tek merkezde 81covid-19 pozitif gebenin 83 bebeği incelendi. Literatür ile uyumlu olarak C/S ile doğum oranı daha fazla ve prematüre doğum oranı %30 idi. Gebelerin mortalite oranı %6,1'idi. COVİD-19 enfeksiyonunda mortalitenin eşlik eden hastalıklarla arttığı düşünülmektedir. Ancak mortal seyreden 5 gebenin 3'ünde eşlik eden hastalığın olmaması COVİD-19 enfeksiyonun tek başınada mortalite nedeni olduğunu göstermiştir. COVİD-19 pozitif anne bebeklerinde prematüre oranı yüksek olmasına rağmen ortanca doğum kilosu ve haftası literatür ile uyumlu olarak term ve normal doğum ağırlığı olarak görülmüştür. Bebeklerin %33.7' sinin yenidoğana yatışı yapılmıştır. Bu bebeklerin en fazla yatış tanısı solunum sıkıntısı ve daha çok prematüre bebek olması COVİD-19 pozitif anne bebeklerinin yenidoğan yoğun bakım yatışı gereksinimini arttırdığını düşündürmektedir. Şiddetli solunum sıkıntısı ve/veya daha ileri derece prematüre doğan bebeklerin annelerinin de şiddetli hastalık nedeniyele genel durumu kötü entube takip edilen gebelerin bebekleri olduğu görülmüştür. Bebeklerde morta-

lite görülmemesi ve uzamış yatış gereksinimleri olmaması bebeklerde COVİD-19 anne bebeği olmasının kötü prognoz kriteri olmadığını düşündürmüştür.Doğum sonrası ve 24. saatte bakılan COVİD-19 pozitifliği bebeklerin %2.4'ünde görülmesi bazı literatür verilerine benzerdir ve vertikal geçiş olasılığını düşündürmektedir.

Sonuç olarak COVİD-19 enfeksiyonu gebelerde eşlik eden kronik hastalığı olmasada mortalite oluşturabileceği ve düşük de olsa vertikal geçiş riski nedeniyle önemlidir. Yenidoğan döneminde COVİD-19 enfeksiyonu erişkinlerden daha az sıklıkta görülmesine rağmen COVİD-19 anne bebeklerinin yenidoğan yoğun bakım yatış riski nedeniyle pandemi döneminde yenidoğan yoğun bakım üniteleride etkilenmiştir.

KAYNAKLAR

1. Deng C-X. The global battle against SARS-CoV-2 and COVID-19. International journal of biological sciences. 2020;16(10):1676.
2. 2022. OWNC-nsroWhwedn-c-s-rAN.
3. Wenling Y, Junchao Q, Xiao Z, Ouyang S. Pregnancy and COVID-19: management and challenges. Revista do Instituto de Medicina Tropical de Sao Paulo. 2020;62:e62.
4. Jafari M, Pormohammad A, Sheikh Neshin SA, Ghorbani S, Bose D, Alimohammadi S, et al. Clinical characteristics and outcomes of pregnant women with COVID-19 and comparison with control patients: A systematic review and meta-analysis. Reviews in medical virology. 2021;31(5):1-16.
5. Wei SQ B-BM, Liu S, Auger N. . The impact of COVID-19 on pregnancy outcomes: a systematic review and meta-analysis. . CMAJ. 2021 Apr 19;193(16):E540-E8.
6. Allotey J SE, Bonet M, Yap M, Chatterjee S, Kew T, Debenham L, Llavall AC, Dixit A, Zhou D, Balaji R, Lee SI, Qiu X, Yuan M, Coomar D, Sheikh J, Lawson H, Ansari K, van Wely M, van Leeuwen E, Kostova E, Kunst H, Khalil A, Tiberi S, Brizuela V, Broutet N, Kara E, Kim CR, Thorson A, Oladapo OT, Mofenson L, Zamora J, Thangaratinam S;for PregCOV-19 Living Systematic Review Consortium. . Clinical manifestations, risk factors, and maternal and perinatal outcomes of coronavirus disease 2019 in pregnancy: living systematic review and meta-analysis. BMJ. 2020 Sep;1(370):M3320.
7. Mirbeyk M, Saghazadeh A, Rezaei N. A systematic review of pregnant women with COVID-19 and their neonates. Archives of gynecology and obstetrics. 2021;304(1):5-38.
8. Aghaamoo S, Ghods K, Rahmanian M. Pregnant women with COVID-19: the placental involvement and consequences. Journal of molecular histology. 2021;52(3):427-35.
9. Obstetricians ACo, Gynecologists. Outpatient assessment and management for pregnant women with suspected or confirmed novel coronavirus (COVID-19). Washington, DC: American College of Obstetricians and Gynecologists. 2020.
10. Uygur Ö, Öncel MY. Perinatal ve Yenidoğan Döneminde Covid-19 Enfeksiyonu. İzmir Tepecik Eğitim Hastanesi Dergisi. 2020;30:63-9.
11. BÜYÜKeren M, ÖZcan B, Esenkaya Ü, GÜNenc O. Covid 19 Testi Pozitif iken Doğum Yapan 14 Gebenin Bebeklerinin Klinik ve Laboratuvar Sonuçları. Jinekoloji-Obstetrik ve Neonatoloji Tıp Dergisi. 2022.
12. Karabay M, Erkun O, Altunsoy D, Toptan H, Köse E, Uslu Yuvacı H, et al. Investigation of Clinical, Laboratory and Breastfeeding Transmission Characteristics of Newborns Born to COVID-19 Diagnosed Mother. Kocaeli Medical Journal. 2022;11(1):163-71.
13. Oncel MY, Akin IM, Kanburoglu MK, Tayman C, Coskun S, Narter F, et al. A multicenter study on epidemiological and clinical characteristics of 125 newborns born to women infected with COVID-19 by Turkish Neonatal Society. European journal of pediatrics. 2021;180(3):733-42.
14. Akbarian-Rad Z, Mojaveri MH, Bouzari Z, Sadeghi F, Yahyapour Y, Rad MN, et al. Neonatal Outcomes in Preg-

nant Women Infected with COVID-19 in Babol, North of Iran: A Retrospective Study with Short-Term Follow-Up. Infectious diseases in obstetrics and gynecology. 2021;2021:9952701.

15. Ghema K, Lehlimi M, Toumi H, Badre A, Chemsi M, Habzi A, et al. Outcomes of newborns to mothers with COVID-19. Infectious diseases now. 2021;51(5):435-9.
16. Dumitriu D, Emeruwa UN, Hanft E, Liao GV, Ludwig E, Walzer L, et al. Outcomes of Neonates Born to Mothers With Severe Acute Respiratory Syndrome Coronavirus 2 Infection at a Large Medical Center in New York City. JAMA pediatrics. 2021;175(2):157-67.
17. Hcini N, Maamri F, Picone O, Carod JF, Lambert V, Mathieu M, et al. Maternal, fetal and neonatal outcomes of large series of SARS-CoV-2 positive pregnancies in peripartum period: A single-center prospective comparative study. European journal of obstetrics, gynecology, and reproductive biology. 2021;257:11-8.

Tablolar

Tablo 1: COVİD-19 pozitif anne bebeklerinin demografik ve klinik özellikleri

	% (n)/ median (min.-max)
Cinsiyet (erkek/kız)	% 60,3 (50)/ %39,7 (33)
Doğum haftası	38 (24-40)
Doğum kilosu(kg)	3060 (810-4160)
Prematüre oranı	%30 (25)
YDYB yatış	%33,7(28)
COVİD-19 PCR pozitifliği	%2,4 (2)
Mortalite oranı	%0,0 (0)

Tablo 2. COVİD-19 PCR pozitif bebeklerin özellikleri

	Doğum kilosu(gr)	Doğum haftası	Annede hastalık şiddeti	Bebeğin Semptom varlığı	Pcr negatifleşme günü	Yatış günü
1. Bebek	2920	39,0	asemptomatik	Asemptomatik	3	4
2. Bebek	2300	36,3	Hafif semptomlar	Solunum sıkıntısı	10	13

SS-100

Konjenital Kalp Hastalığı Olan Hastalarda Yapılan Bronkoskopi Sonuçlarının Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi

Ömer Faruk Özbay[1], Hakan Yazan[2]

[1]SBÜ Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

[2]SBÜ Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği

GİRİŞ: Fleksibl bronkoskopi, üst ve alt solunum yolu patolojilerinin değerlendirilmesinde kullanılmaktadır. Fleksibl bronkoskopi; solunum yolu anatomisini, hava yolları dinamiğini ve bronkoalveoler lavaj (BAL) sıvı incelemeleri ile solunum yolundaki patojenlerin saptanmasına olanak sağlayan çok önemli ve güvenli bir tanı tedavi yöntemidir. Trakeomalazi ve laringomalazi gibi belirli hava yolu anormallikleri ile ilgili olarak Fleksibl bronkoskopi, 'altın standart' tanı yöntemi olarak varlığını sürdürmektedir.

Konjenital kalp hastalıkları, bebeklik ve çocukluk dönemindeki en önemli kardiyolojik problemdir. Konjenital kalp hastalıları ve solunum yolu hastalıklarının birlikteliği önemli bir klinik durumdur. En hızlı şekilde doğru teşhislere varmak ve uygun tedaviyi formüle etmek için her iki sistemin de aynı anda değerlendirilmesi gerekir. Solunum yolu hastalıkları, özellikle enfeksiyonlar, çocuklarda sık görülmesine rağmen, doğuştan kardiyovasküler anormallikleri olanların etkilenmesi durumunda bazen yaşamı tehdit edici olabilir.

AMAÇ: Bu çalışmanın amacı konjenital kalp hastalığı olup bronkoskopi yapılmış olan hastaların klinik bulguları ve bronkoskopi sonuçlarının birlikte değerlendirilmesidir.

YÖNTEM: Çocuk kardiyoloji uzmanları tarafında yapılan ekokardiyolgrafı ile konjenital kalp hastalığı tanısı almış ve hastanemizde Mart 2021- Eylül 2022 tarihleri arasında bronkoskopi yapılmış olan 0-18 yaş arasındaki hastaların kayıtları retrospektif olarak analiz edildi. Hastaların demografik özellikleri, şikayet süreleri, bronkoskopi endikasyonları, bronkoskopi sonuçları değerlendirildi.

BULGULAR: Hastaların 13'ü (%44,8) erkek, 16'sı (%55,1) kız olup yaşları 2 ay ile 11 yıl arasında değişmekteydi. Hastaların yaş ortalaması 27,5±35.7 ay olarak saptandı. Hastaların şikayet süreleri 10 gün ile 80ay arasında değişmekle beraber ortalama 9,2±18 ay olarak saptandı. Bronkoskopi endikasyonları arasında en sık neden 9 hastayla (%31) uzamış entübasyon olarak görülürken, diğer sık bronkoskopi endikasyonları olarak 5 hastada (%17,2) sık alt solunum yolu enfeksiyonu geçirme, 4 hastada (%13,8) stridor , 3 hastada atelektazi (%10,3) görüldü. Bronkoskopi ile elde edilen bronkoalveolar lavaj örneklerinde 7 hastada üreme saptandı. Bronkoskopi sonucu olarak tespit edilen en sık tanı 7 hastayla (%24,1) laringomalazi olurken, diğer sık tanı olarak 6 hastada (%20,7) trakeomalazi, 5 hastada (%17,2) mukus tıkacı, 3 hastada (%8,7) bronkomalazi tespit edildi. 4 hastanın bronkoskopi sonuçları normal olarak değerlendirildi.

SONUÇ: Konjenital kalp hastalığı olan çocuklarda solunumsal problemler hayatı tehdit edici olabilir. Fleksibl bronkoskopi değerlendirilmesi uygun endikasyonlu hastalarda güvenli şekilde uygulanabilmekte ve hava yolu sorunlarının erken tanınmasını sağlamaktadır.

SS-101

Mikrosefalik Osteodisplastik Primordial Cücelik Tip 2: Olgu Serisi

Cansu Dursun[1], Funda Atash[2], Nursel Elçioğlu[2]

[1]Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

[2]Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı

Giriş; Primordial cücelik, intrauterin yaşamın erken evrelerinden itibaren görülen gelişmenin gecikmesiyle (intrauterin büyüme geriliği) karakterize kalıtsal bir hastalık grubudur. Bu grupta Seckel sendromu, Russell Silver sendromu, Meier-Gorlin sendromu ve Mikrosefalik Osteodisplastik Primordial Cücelik (MOPD) 1/3 ve MOPD 2 tanımlanmıştır.

Mikrosefalik osteodisplastik primordial cücelik tip-2 (MOPD2), PCNT geninin homozigot/bitişik heterozigot (biallellik) mutasyonuyla oluşan otozomal resesif kalıtılan primordial cüceliğin en sık formudur. PCNT geni, pericentrin adlı proteinin yapımında rol oynar. Bu protein, hücrelerde sentrozomların içinde bulunur. Pericentrin, hücre döngüsünde önemli bir rol oynar, proteinlerin sentrozoma bağlanmasına yardım eder. PCNT genindeki mutasyonlar fonksiyonu bozulmuş pericentrin proteinin üretilmesine sebep olur ve diğer proteinlerin sentrozoma sabitlenmelerini engeller. Böylece sentrozomlar, mikrotübülleri doğru bir şekilde bir araya toplayamaz bunun sonucunda hücre döngüsü ve hücre bölünmesi olumsuz etkilenir. Hücre bölünmesinin bozulmasıyla hücre yapımı azalır. Toplam final hücre sayısının azlığı ciddi boy kısalığına ve MOPD2'nin diğer belirti ve semptomlarına sebep olur.

MOPD2'nin klinik bulguları arasında şiddetli büyüme geriliği (cücelik), mikrosefali, seyrek saçlar, iskelet problemleri, belirgin burun, küçük yapılı kulaklar, retrognati, anormal küçük dişler (mikrodonti, erken diş kaybı), tiz ses, kriptorşidizm, hipospadias, retraktil testisler, akantozis nigrikans, Café au lait lekeleri, trombositoz, anemi, vasküler problemler (Moyamoya vaskülopatisi, anevrizmalar,koroner arter hastalığı, renal arter hastalığı), kronik böbrek hastalığı, insülin direnci/ DM, hipertansiyon yer alır. Zekâ gelişimi genelde normaldir. Boy kısalığı büyüme hormonu eksikliği ile ilişkili olmadığından büyüme hormonu tedavisi etkisizdir.

Amaç; Mikrosefali, ciddi boy kısalığı, dismorfik yüz görünümüyle başvuran hastalarda MOPD2 tanısınında düşünülmesini sağlamak amacıyla olgularımızı sunmayı amaçladık.

Yöntem; Bu olgu serisinde klinik olarak MOPD2 ile takip edilen 3 erkek 2 kızdan oluşan beş kişilik hasta serisi sunulacaktır.Genetik sonuçları tüm exom analizi (WES) ile sağlanmıştır.

Olgular; Olgu 1: 19 aylık erkek hasta boy kısalığı, mikrosefali, dismorfik görünüm nedeniyle tarafımıza yönlendirildi. 25yaşında G2P2Y2 anneden NVSD ile 39.gestasyon haftasında ağırlık 2110gr (<3per, -2.9 SDS) baş çevresi 27,5cm (<3 per, -4.8 SDS) olarak doğmuş. Prenatal takiplerinde IUGR ve oligohidroamniyoz öyküsü mevcut. Postnatal üriner fistüllü anal atrezi, pes ekinovarus, kriptorşidizm, VSD nedeniyle ilgili bölümlerce takibe alınarak tarafımıza yönlendirildi. Ebeveynleri arasında 1.derece kuzen evliliği mevcuttu. Muayenesinde ağırlık:5400gr (<3per, -6.5 SDS) boy:69cm (<3per, -4 SDS) baş çevresi:37cm (<3per, -7.7 SDS) ölçüldü. Mikrosefali, trigonosefali, bülboz burun, mikrognati, düşük yerleşimli kulaklar, 5.parmak aplazisi, sistolik 1/6 üfürüm, hipospadias, bilateral kriptorşidizm saptandı. Batın ultrasonografisinde sağ böbrek ektopik sol böbrek pitotik yerleşimli olarak saptandı. Kranial MR'da corpus callosum posteriorunda agenezi, lateral ventriküllerde dilatasyon saptandı. Hastada klinik olarak MOPD2 düşünüldü. Karyotip analizi 46, XY saptandı genetik incelemeleri devam etmektedir.

Olgu 2: 2.5 yaş erkek hasta prenatal IUGR öyküsü mevcuttu. 20 yaşında G2P1A1Y1 anneden C/S ile 34.gestasyon haftasında ağırlık:850gr (<3per, -6.8SDS) boy: 34 cm (<3per, -7 SDS) baş çevresi: 25cm (<3per, -6.5 SDS) olarak doğmuş. Postnatal 3 ay prematürite, yarık damak/dudak, beslenme güçlüğü nedeniyle YDYBÜ'de yatış öyküsü mevcut. Ebeveynleri arasında 1. Derece kuzen evliliği mevcuttu. Muayenesinde ağırlık:5,2 kg (<3per -10,9 SDS) boy: 67cm (<3per -7,2 SDS) baş çevresi:39cm (<3per -7 SDS) ölçüldü. Boy kısalığı,tiz ses, yüksek burun köprüsü, mikrosefali, yarık dudak ve damak, mikrognati, brakidaktili, 2.parmakta ulnar deviasyon, kriptorşidizm mevcuttu.

Kranial BT'de trigonosefalisi vardı. MOPD2 düşünülen hastada PCNT geninde homozigot mutasyon saptandı ve takibe alındı.

Olgu 3: 1. Derece kuzen evliliğinden olan 6.5 yaş erkek hasta boy kısalığı nedeniyle tarafımıza yönlendirildi. Boyu 89cm (<3per, -6SDS) baş çevresi 40cm (<3per, -8SDS) ölçüldü. Muayenesinde boy kısalığı, tiz ses, seyrek saç, cafe-au-lait lekeleri, yüksek burun köprüsü, mikrodonti, mikrognati, kısa boyun, 5. parmakta klinodaktili, mikropenis, hipoplastik skrotum ve kriptorşidizm saptandı. Genetik analizinde homozigot PCNT mutasyonu saptanarak MOPD2 tanısını aldı.

Olgu 4: 11.5 yaşında kız hasta kalıcı dişlerde dökülme nedeniyle yönlendirildi. Prenatal IUGR öyküsü vardı. 39+2 gestasyon haftasında NVSD ile 1820gr (<3per, -3.7SDS) boy 42,5cm (<3per, -3,1 SDS) baş çevresi 27,7cm (<3per -7,1 SDS) olarak doğmuş. Dişleri 12 aylıkken çıkmaya başlamış. 4,5 yaşındayken boy kısalığı nedeniyle büyüme hormonu başlanmış ama yeterli büyüme sağlanamadığından 3 yıl sonra kesilmiş. Ebeveynleri arasında akraba evliliği yok fakat yakın köydenlerdi. Muayenesinde ağırlık:20kg (<3per, -4,5SDS) boy:118cm(<3per, -5,5SDS) baş çevresi:44cm (<3per, -7,1SDS) saptandı. Mikrosefalisi, hipertelorizmi, bulböz burun yapısı, bilateral 5. parmaklarda klinodaktili, gövdede birkaç adet Cafe-au-Lait lekesi mevcuttu. Beyin MR'da inferior serebellar vermiş hipoplazik, korpus kallosum distal yarısı kalındı. Karyotip analizi 46, XX saptandı. Klinik olarak MOPD2 düşünülerek genetik analizi istendi sonucu beklenmektedir.

Olgu 5: 14.5 yaş kız hasta öyküsünde IUGR ve postnatal ciddi büyüme geriliği mevcuttu. NVSD ile 39. gebelik haftasında 1600gr (<3per, -4.3 SDS) olarak doğdu. Anne baba arasında 1.derece kuzen evliliği vardı. Benzer fenotipe sahip bir kız kardeş 4 aylıkken ölmüştü. Ağırlık 29,6kg (<3per, -3,6SDS) boy 102.5cm (<3per, -9,5SDS) baş çevresi 46cm (<3per, -7SDS) saptandı. Muayenesinde mikrosefali, bulböz burun, retrognati, mikrodonti, boy kısalığı, tiz ses, akantozis nigrikans, kısa distal falankslar, koksa vara deformitesi vardı. Laboratuvar bulgularında trigliserit seviyesinde yükseklik, hafif hipotiroidi ve insülin direnci saptandı. Karyotip analizi 46, XX idi. Hastada PCNT geninde homozigot mutasyon saptanarak MOPD2 tanısını aldı.

Sonuç;

MOPD2 tipi cücelik nadir görülmekle birlikte erken teşhis, farkındalık yaratmak, multidisipliner takip ile semptomatik bakım sağlamak ve ebeveynleri gelecekteki çocukların benzer bir sonuca sahip olma riski konusunda eğitmek için çok önemlidir**.**

SS-102

Makrozomik Bebeklerde Kalıcı Brakial Pleksusu Hasarı

Dr. Betül Gönen[1], Dr. Ulaş Akçay[1], Prof. Dr. İlke Mungan Akın[1]

[1]Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Doğum travması, "doğumda meydana gelen bir olay nedeniyle yenidoğanın vücut fonksiyonunda veya yapısında bozulma olması" olarak tanımlanır. Yaralanma doğum sırasında, doğum sırasında veya doğumdan sonra, özellikle doğumhanede resüsitasyona ihtiyaç duyan yenidoğanlarda meydana gelebilir. Doğum yaralanmalarının risk faktörleri makrozomi, fetal prezentasyon şekli, annede pelvik anomaliler, müdahaleli doğum, maternal obezite olarak sayılabilir. Sık görülen doğum travmalarından birisi klavikula kırıklarıdır. Genellikle zor vajinal doğumla ilişkilidir; risk faktörleri arasında omuz distosisi, büyük anne yaşı, yüksek doğum ağırlığı (özellikle >4 kg) ve daha düşük ortalama baş-karın çevresi oranı sayılabilir. Genellikle sekel kalmadan kendiliğinden iyileşir ancak eşlik eden brakial pleksus hasarı olup olmadığına dikkat edilmelidir. Brakial pleksus hasarı da sık görülen nörolojik doğum yaralanmalarından biridir. Doğumda gerilmeye bağlı olarak hasar oluşabilir. Omuz distosisi veya fetusun başının iyatrojenik lateral traksiyonuna sekonder meydana gelir. Hafif yaralanmalarda tedaviye ihtiyaç yoktur ancak akson,miyelin kılıf geridönüşümsüz olarak hasar görmüşse cerrahi onarım gerekebilir, uzun dönem sonuçları yüz güldürücü olmayabilir.

Amaç: Hastanemizde dört yıllık sürede doğmuş olan makrozomik bebeklerdeki klavikula ve/veya brakial pleksus hasarı olan bebeklerin uzun dönem sonuçlarını değerlendirmektir.

Yöntem: Hastanemizde 2018-2022 tarihleri arasında doğan makrozomik bebeklerden klavikula fraktürü ve/veya brakial pleksus hasarı tanısı konmuş hastaların dosyaları retrospektif olarak tarandı. Hastaların gestasyon haftası, doğum ağırlığı, doğum şekli, anne paritesi gibi demografik verileri kaydedildi. Hastaların yenidoğan dönemi sonrasındaki ortopedi ve nörolojik muayene verileri ve tetkikleri hasta bilgi sistemi üzerinden tarandı ve ailelere ekstremitelerinde hareket kısıtlılığı olup olmadığına yönelik telefon anketi yapıldı.

Bulgular: Çalışma süresinde hastanemizde doğum ağırlığı >4000 g olan 1164 bebek doğmuştu. Bu bebeklerden 43 (% 3,7) tanesinde asimetrik moro refleksi nedeniyle yapılan değerlendirmede brakiyal pleksus ve/veya klavikula kırığı saptanmıştı. Bu bebeklerin ortalama gestasyon haftası 39, doğum ağırlığı 4245 gr idi ve geri kalan makrozomik bebeklerden istatistiksel olarak anlamlı farklılık göstermiyorlardı (p>0.05). Bu bebeklerin 42'si (%97) normal vajinal yolla doğmuştu. Hastaların aileleriyle yapılan telefon görüşmelerinden ve tıbbi kayıtlarından; 33 hastanın yenidoğan döneminden sonra Çocuk Nöroloji ve Ortopedi tarafından takip edildiği ve yalnızca bir tanesinde üst ekstremitede hareket kısıtlılığı kaldığı saptandı. Erken dönemden itibaren egzersiz önerilmesine ve 4 yıldır takiplerine rağmen hastanın sağ omuz eklem hareketlerinde kısıtlılığının devam ettiği öğrenilmiştir.

Sonuç: Klavikula fraktürü ve/veya brakial pleksus hasarı makrozomik bebeklerde görülebilmekte ve büyük bir kısmı tedavi gerektirmeden kısa sürede sekelsiz iyileşmektedir. Ancak hangi hastanın sekelsiz iyileşeceği, hangi hastanın ise bizim çalışmamızdaki gibi bu %3'lük şanssız grupta olacağını öngörmek ve erken dönemde uygun müdahalelerin yapılabilmesi için doğum sırasında fark edilen asimetrik moro refleksi olan hastaların Ortopedi ve Çocuk Nöroloji ile ortak takip edilmesi gerekir.

Anahtar Kelimeler: Brakial Pleksus Hasarı , Klavikula Fraktürü , Yenidoğan

SS-103

Çocuklarda Senkop Etiyolojisi, Nörolojik ve Kardiyolojik Değerlendirme

Nesrin Coşkun[1], Sema Gündoğdu[1], Elif Yüksel Karatoprak[2], Öykü İsal Tosun[3]

[1]İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

[2]İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Anabilim Dalı

[3]İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyoloji Anabilim Dalı

GİRİŞ: Senkop, geçici ve yaygın serebral hipoperfüzyona bağlı oluşan ani bilinç ve postural tonus kaybı olarak tanımlanır. Yaşamın ilk 2 dekadında popülasyonun %15 'inde en az bir kez senkop atağı ile başvuru olur.Çocuklarda acil servise başvuruların %1'ini oluşturmaktadır . Senkop her ne kadar her yaşta ortaya çıkabilse de 2 yaşın altındaki çocuklarda katılma nöbeti daha sık etiyolojik neden iken, 9–14 yaş aralığındaki adolesanlarda ise vazovagal senkopun (VVS) pik yaptığı bilinmektedir. Çocukluk çağında insidansı 100000'de 128 olarak bildirilmiştir. Tüm yaşlara bakıldığında kadınlarda erkeklerden daha fazla görülmektedir.

YÖNTEM: Ocak 2016 ile Nisan 2021 tarihleri arasında Göztepe Eğitim ve Araştırma Hastanesi çocuk nöroloji ve kardiyoloji polikliniğine senkop nedeniyle yönlendirilen 0-18 yaş arasındaki hastaların dosyaları retrospektif olarak incelendi. Bilinen nörolojik, kardiyolojik ya da kronik sistemik hastalığı olanlar çalışmaya dahil edilmedi. Standart protokol olarak acil servise senkop nedeniyle başvuran hastalarda detaylı öykü, ayrıntılı fizik ve nörolojik muayene sonrası, tam kan sayımı bakılmaktadır. Kardiyoloji polikliniğinde her hastaya EKG ve EKO incelemesi, öykü ve muayene bulgularına göre gerekli görülen hastalara holter ve efor testi yapıldı.Nöroloji polikliniğinde öykü ve fizik muayenede tetikleyici bir faktör; bayılma öncesi prodromal belirtiler varsa; bilinç kaybı 2 dakikadan uzun sürmemiş ve hasta hemen kendine gelmişse; fokal nörolojik bulgu yoksa vazovagal senkop tanısı konulmakta ve daha ileri inceleme yapılmamaktadır. Yaş, cinsiyet, Demir, B12 kan hemoglobin, kranial MRG, EEG, EKO, holter testi, efor testi sonuçları ve muayene bulguları kaydedildi. İstatistiksel analiz için SPSS 15.0 for Windows programı kullanıldı. Tanımlayıcı istatistikler; kategorik değişkenler için sayı ve yüzde, sayısal değişkenler için ortalama, standart sapma, minumum, maksimum olarak verildi. Gruplarda oranlar Ki Kare Testi ile karşılaştırıldı. Sayısal değişkenlerin bağımsız ikiden çok grup karşılaştırmaları gruplarda normal dağılım koşulu sağlanmadığından Kruskal Wallis testi ile yapıldı. Alfa anlamlılık seviyesi $p<0,05$ olarak kabul edildi.

BULGULAR: Senkop nedeniyle acil servise başvurup ilk değerlendirmenin ardından çocuk nöroloji ve çocuk kardiyoloji polikliniklerine yönlendirilen 308(%36.9) erkek, 526 (%63.1) kız olmak üzere toplam 834 hasta çalışmaya dahil edildi. Ortalama yaş 147,1±50,4 ay olarak bulundu. 5 yıllık retrospektif çalışmada Ocak-Şubat aylarında senkop şikayeti ile başvuru oranlarının pik değere ulaştığı görüldü. Hastaların %70.6 sı çocuk kardiyoloji polikliniğine,%29.4 'ü çocuk nöroloji polikliniğine senkop şikayeti ile başvurmuş.Çocuk kardiyoloji polikliniğine başvuran 534(%90.9) hasta vazovagal senkop tanısı alırken, çocuk nöroloji polikliniğine başvuran 192(%81) hasta vazovagal senkop tanısı almış. Tüm olguların 726'sında (%88.2) vazovagal senkop, 28'inde (%34)anemi, 63'sinde (%7.7) epilepsi, 6'sında (%0.7) kardiyak nedenli senkop saptanırken 11 (%1.3) hastada etiyoloji belirlenemedi.

Tanı aldıkları bölümlerde son tanı oranlarında istatistiksel olarak anlamlı fark vardı ($p<0,001$). Çocuk nörolojisi polikliniğinde vazovagal senkop tanısı alan hastaların oranı çocuk kardiyoloji polikliniğinde tanı alan hastaların oranına göre düşük olduğu görüldü.Anemiye bağlı senkop düşünülen hastalarda demir ve hemoglobin düzeyleri düşük saptandı ve ortamalarında istatiksel olarak anlamlı fark bulundu(her ikisi için $p<0,001$). Çalışmamızda hastaların nihai tanılarında yaş ve cinsiyet oranlarında istatiksel olarak anlamlı fark saptanmadı.

Tablo 1.

			n	%
Hasta Cinsiyeti	Erkek		308	36,9
	Kadın		526	63,1
Tanı Yaşı (ay) Ort.±SD (Min-Maks)			147,1±50,4 (6-214)	
Başvuru Sayısı Ort.±SD (Min-Maks)			1,76±1,15 (1-7)	
Tanı Bölüm Adı	Çocuk Kardiyolojisi		589	70,6
	Çocuk Nöroloji		245	29,4
EKG			210	25,2
		Patolojik bulgu varlığı	18	8,6
EKO			503	71,5
		Patolojik bulgu varlığı	93	15,6
Holter			222	26,6
		Patolojik bulgu varlığı	25	11,3
Efor			589	70,6
		Patolojik bulgu varlığı	8	1,4
EEG			190	22,8
		Patolojik bulgu varlığı	15	7,9
MR			318	38,1
		Patolojik bulgu varlığı	61	19,2
Son Tanı	Vazovagal senkop		726	88,2
	Nöroloji		63	7,7
	Hematolojik		28	3,4
	Kardiyak		6	0,7
		Bilgi yok	11	1,3

Tablo 2.

		Tanı Bölüm Adı				
		Çocuk Kardiyolojisi		Çocuk Nöroloji		
		n	%	n	%	p
Son Tanı	**Vazovagal senkop**	534	90,97	192	81,36	<0,001
	Kardiyak	6	1,02	0	0,00	
	Hematolojik	25	4,26	3	1,27	
	Nörolojij	22	3,75	41	17,37	

TARTIŞMA: Vazovagal senkop çocuklarda en sık görülen senkop tipi olup, tüm olguların %64-75' inde görülür. Sıklıkla aile öyküsü mevcuttur. Adolesan dönemdeki kız çocuklarında daha sıktır.Çalışmamızda da senkop nedeniyle başvuran çocuklarda en sık nedenin vazovagal senkop olduğunu saptadık.Tanımlayıcı olarak yapılan bu çalışmada etiyoloji ve tanı yaşlarını belirledik.

SONUÇ: Senkop yakınması ile başvuran her hastada ayrıntılı öykü alınmalı, detaylı fizik muayene ile birlikte elektrokardiyografı incelemesi yapılmalıdır. Kan testleri, elektroensefalografı, ekokardiyografı, efor ve holter testi ise her hastada rutin olarak yapılmamalı, öykü ve klinik bulgularla oluşturulan ön tanıya göre istenmelidir.

KAYNAKLAR:

1. Feit LR. Syncope in the pediatric patient: diagnosis, pathophysiol- ogy, and treatment. Adv Pediatr. 1996;43:469–94.

2. Fischer JW, Cho CS. Pediatric syncope: cases from the emergency department. Emerg Med Clin North Am. 2010;28:501–16.

3. Friedman NR, Ghosh D, Moodley M. Syncope and paroxysmal disorders other than epilepsy. In: Swaiman KF, Ashwal S, Ferriero DM, Schor NF, editors. Swaiman's Pediatric Neurology: Principles and Practice. 5th ed. China: Elsevier, Inc; 2012. p. 906– 10.Conflict of Interest Source of Funding

4.Manolis AS. Evaluation of patients with syncope: Focus on age-related differences. J Am Coll Cardiol 1994;3:13-8.

5.Calkins H, Seifert M, Morady F. Clinical presentation and long-term follow-up of athletes with exercise-induced vosodepressor syncope. Am Heart J 1995;129:1159-64.

6. Wolff GS. Unexplained syncope:

SS-104

Resesif Geçişli Nadir bir İskelet Displazisi: Frank-Ter Haar Sendromu -Olgu Serisi

Funda Atash[1], Nursel Elçioğlu[1], Burcu Yeter[2], Dilek Uludağ[3], Beyhan Tüysüz[3]

[1]Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı

[2]Kayseri Şehir Hastanesi, Çocuk Genetik Hastalıkları

[3]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı

Giriş: Frank-Ter Haar sendromu *SH3PXD2B* geninin homozigot/ compaund heterozigot mutasyonuyla oluşan, otozomal resesif geçişli klinik ve genetik olarak heterojen nadir bir iskelet displazisidir(1). Megalokornea veya glokom, belirgin bir koksiks, kardiyak problemler, gelişimsel gerilik, brakisefali, geniş ön fontanel, parmakta fleksiyon deformiteleri, dolgun yanaklar ve mikrognati ile karakterizedir (2). Bu çalışmada, klinik ve genetik olarak Frank ter Haar sendromu tanısı almış 6 vaka serisi sunduk.

Olgu 1: 1. derece kuzen evliliğinden olan 1 yaş kız hasta kifoz ve dismorfik görünüm sebebi ile değerlendirildi. 23 yaşında anne ile 23 yaşında babadan G4A2P2Y2 NSY ile 40. gestasyon haftasında doğum öyküsü mevcut. Prenatal düzenli, takiplerinde herhangi bir problem görülmeyen hastanın doğum boyu 95 p, doğum kilosu 89 p olarak görüldü. Postnatal 2. günde solunum sıkıntısı sebebi ile 10 gün yoğun bakım yatışı mevcut olup yatışı esnasında üfürüm duyulması üzerine yapılan EKO da VSD ve mitral yetersizlik saptanmış. Pes ekinovarus sebebi ile 3. ayda operasyon öyküsü mevcut. Muayenesinde genel durumu orta-iyi, maske ile oksijen alıyor, ön fontanel oldukça geniş (7*7 cm), prominent forehead, frontal hirşutizm, uzun ve downslanting palpebral fissurler, hipertelorizm, epikantus, megalokornea, kirpikler uzun ve kıvrık, burun kökü basık ve geniş, kısa burun yapısı, antevert nares, prominent nasal tip, filtrum uzun, makrostomi, thin vermilion of upper lip, mikrognati mevcuttu. Kilo -2.9 sds, boy 3 p, baş çevresi -6.1 sds olarak görüldü. Kaba solunum sesleri, alt throkal seviyede kifoz mevcuttu. Kardiyovaskuler Sistem Muayenesinde 3/6 sistolik üfürüm saptandı. Bilateral kampodaktili (MCP seviyesinde), baş parmak proximal yerleşimli, bilateral ayak 3. tırnakları hipoplazik, kısmi PEV görünümü mevcuttu. Kız fenotipinde, sakral sinus ve cilt katlantısı, koksiks belirgindi. Hastanın yapılan genetik incelemesinde array normal, WES analizinde SH3PXD2B geninde c.969delG (p.R324Gfs*19) (p.Arg324GlyfsTer19) Homozigot mutasyon görüldü.

Olgu 2: 1 yaş 9 aylık kız hasta glokom, hipertelorizm, açık ve geniş fontanel, ellerde fleksiyon kontraktür, talipes eqinovarus deformitesi ile değerlendirildi. Aralarında 2. Derece kuzen evliliği bulunan 22 yaşında anne ile 28 yaşında babadan G4P4Y3Ö1 NSY ile 41+3 gestasyon haftasında 4050 gr. doğmuş. Prenatal takibinde özellik olmayan hastanın doğum boyu ve kilo persentili 75 olarak görüldü. Postnatal dönemde 23 gün solunum sıkıntısı sebebi yoğun bakım yatışı mevcut. Talipes eqinovarus sebebi ile ayaklara alçı uygulanmış. Soygeçmişinde bir erkek kardeşte mental retardasyon öyküsü ve klinik olarak hastamıza benzeyen 2 aylık iken ex olan bir kardeş öyküsü mevcuttu. Fizik muayenesinde frontal bossing, ön fontanel açık, geniş (Coronal 10 cm, Saggital 8 cm), basık burun kökü, burun geniş, gözler iri, megalokornea, buftalmus, hipertelorizm, downslanting palpebral fissür, kulaklar düşük, kepçe görünümde, kıvrımları azdı. Filtrum uzun üst dudak ince idi. Ağız içerisinde hiç diş görülmedi. Damak yüksek ve mikroretrognati mevcut. Radius başı belirgin, Bilateral ellerde deformite, Sağ el mediale deviye, parmaklarda fleksiyon kontraktürü, ekstansiyona gelmiyordu.Gibus deformitesi, Sakral dimple koksix belirgin. Bilateral ayaklarda Talipes Ekinovarus deformitesi, Hallux valgus mevcuttu. Kilo -2.16 sds, boy 3 p ve baş çevresi 60 persentil olarak görüldü. Frank-Ter Haar sendromu düşünülen hastadan SH3PXD2B gen analizi istendi.

Olgu 3: İkinci olgumuzun iki aylık iken kardiyak problemlerden dolayı ex olan önceki kız kardeşidir. Hasta1 ay 21 günlük iken aort koarktasyonu nedeniyle yoğun bakımdan konsülte edilmişti. Muaynesinde basık burun kökü, megalokornea, hipertelorizm, geniş ön fontanel (7*7 cm) ve açık arka fontanel, ayaklarda pes ekinovarus deformitesi, ellerde fleksiyon kontraktürü saptanmıştı. Hastamız genetik incelemesi yapılamadan 2 aylık iken ex olmuştur.

Olgu 4: Aralarında 1. derece kuzen evliliği olan anne ve babadan G3P3Y3 C/S ile miadında 3900 gr doğan 5 yaşın-

da kız hasta büyüme geriliği, opere yarık damak, ve dismorfik bulgular sebebi ile değerlendirildi. Fizik muayenesinde genel durumu orta-iyi, ön fontanel oldukça geniş (4*4 cm), Kaba yüz görünümü, prominent forehead, uzun ve downslanting palpebral fissurler, hipertelörizm, buftalmus, protrude gözler mevcuttu. Skolyoz, gibbus deformitesi, bilateral dirseklerde ve el bileklerinde ekstansiyon ve fleksiyon hareketleri kısıtlı, bilateral kampodaktili ve kontraktür, dizlerde fleksiyon hareketleri kısıtlı, pes planus ve PEV mevcut. Kardiyak incelemede VSD saptanmıştı. Yapılan genetik incelemesinde SH3PXD2B geninde c.969delG (p.R324Gfs*19) homozigot mutasyon saptandı.

Olgu 5: Aralarında 1. derece kuzen evliliği olan 19 yaşında G3P2Y3 anne ile 19 yaşında babadan C/S ile miadında doğan 4 yaşında erkek hasta maloklüzyon ile başvurdu. Prenatal dönemde özellik yoktu. Özgeçmişinde özellik olmayan hastanın kilo 10 persentil, boy 3 persentil, baş çevresi -2 sds idi. Muayenesinde kaba yüz görünümü, burun kökü basık, ödemli gözler, düşük yerleşimli ve kistik kulak yapısı, retrognati mevcut. Prominent koksiks ve ellerde kontraktür, ve tüm eklemlerde hareket kısıtlılığı mevcuttu. Grafilerinde bilateral ellerde proksimal ve distal interfalangeal eklemlerde medial deviasyon, dorsolomber kifoz, alt dorsal skolyoz, bilateral koksa valga, bilateral koksofemoral eklem aralığında daralma saptandı. Yapılan genetik incelemesinde SH3PXD2B geni Ekzon 8 de c.578delG (p.Ser193Thrfs*48) homozigot mutasyon görüldü.

Olgu 6 : Aralarında 1.5 derece kuzen evliliği olan 6 yaşında erkek hasta büyüme gelişme geriliği, kaba yüz görünümü sebebiyle mukopolisakkaridoz açısından tetkik edildi. 29 yaşında anne ile 30 yaşında babadan G3P3Y2Ö1 NSY ile 38. gestasyon haftasında 3850 gr. doğmuş. Soygeçmişinde kardiyak problemler ile ex olan bir kardeş öyküsü mevcut. Prenatal takiplerinde herhangi bir problem görülmemiş, postnatal dönemde özellik yoktu. 3 aylıkken sağ ayağının dış tarafa bastığını fark edilmesi üzerine hastaneye başvuru öyküsü var. Fizik muayenesinde genel durumu iyi, ön fontanel kapalı, boyun kısa, yüz görünümü kabaydı, burun delikleri geniş ve öne bakıyordu, gözler büyük ve propitotik, megalokornea, hipertelorizm vardı, burun kökü basıktı, yüksek damak, dişler düzensiz ve diş etlerine gömülüydü. Filtrumu kısa, Mikroretrognati, kulaklar küçük, düşük ve kıvrımları fazlaydı. Ağır lumbal kifozu ve minimal skolyozu vardı. Ekstremite muayenesinde eller küçük parmaklar kısaydı. Her iki elde 5.parmakta hafif klinodaktili, her iki ayak parmaklarında sandal açıklığı mevcuttu. Mukopolisakkaridoz ön tanısı ile yapılan tetkiklerinde özellik saptanmayan ve metabolik tetkikleri normal olan hastanın ekokardiyografisinde sol kalp boşluklarında genişleme, aort ve mitral yetersizlik, aort kapak prolapsusu saptanmıştı. Yapılan genetik analizinde SH3PXD2B geni ekzon 2 homozigot c.d127C>T (p.Arg43Trp, p.R43W) saptandı.

Sonuç: Frank ter Haar sendromu *SH3PXD2B* geninin homozigot mutasyonu ile oluşan, otozomal resesif geçişli nadir bir iskelet displazisidir. Megalokornea veya glokom, belirgin bir koksiks, kardiyak problemler, gelişimsel gerilik, brakisefali, geniş bir ön fontanel, parmak fleksiyon deformiteleri, dolgun yanaklar ve mikrognati ile karakterizedir (1). Frank ve ark. 1973'te, aralarında akraba evliliği bulunan aileden olan, 18 aylık megalokornea, okuler defekt, çoklu iskelet displazili ve yaygın gelişimsel geriliği olan kız hasta tanımladı. Bu anomali kombinasyonunun şimdiye kadar bildirilmemiş olduğunu öne sürdü (3). Ter Haar ve ark. 1982'de, iskelet ve yüz anomalilerine ek olarak ciddi kardiyovaskular komplikasyonlar eşlik eden Dutch aile tanımladı. Hastalar bu bulgularla X'e bağlı konjenital bozukluk Melnick-Needles Sendromunun otozomal çekinik bir formuna benziyordu ancak yıllar sonra, Ter Haar ve Frank fenotipleri arasındaki benzerlik ve otozomal resesif kalıtım paternleri nedeniyle, sendrom ayrı bir antite olarak tanımlandı ve Frank-Ter Haar sendromu olarak yeniden adlandırıldı (4). 2010 yılında İqbal ve ark. homozigotluk haritalama çalışmaları yoluyla, 5q35.1 kromozomu üzerindeki SH3PXD2B genini Frank-Ter Haar sendromuna aday gen olarak tanımladı (5). Kromozom 5q35 üzerindeki (SH3PXD2B) geni, epidermal büyüme faktörü sinyal yolağına entegre bir podozom adaptör proteinini kodlar. Bu adaptör protein, hücre göçünde ve hücre dışı matris (ECM) degredasyonunda rol oynayan podozomlar ve invadopodia adı verilen aktin bakımından zengin prostuzyon oluşumunda rol oynar. Fare modellerinde SH3PXD2B proteininin doğum sonrası büyüme ve kraniyofasiyal yapıların, oküler irideokorneal açının ve beyaz yağ dokusunun gelişiminde rol oynadığı gösterilmiştir (6). Olgularımız ve klinik özellikleri, Frank-Ter Haar sendromunun klinik bulgularını doğrulamakta olup özellikle son zamanlarda NGS'nin tanı yöntemi olarak kullanılması bu nadir hastalığın tanısal spektrumunu genişletmeye katkıda bulunur. Frank-Ter Haar gibi otozomal resesif geçişli nadir hastalıkların moleküler etiyolojinin ve tekrarlama riskinin belirlenmesi, ebeveynlerin taşıyıcılık durumunun analiz edilmesi ve prenatal ve preimplantasyonel anı seçeneklerinin sunulmasına olanak sağlar. Terapötik yaklaşımlar genellikle semptomatiktir; oftalmoloji, nöroloji,

kardiyoloji, genetik, fizyoterapi, ortopedi ve rehabilitasyon klinikleri ile multidisipliner yaklaşım gerektirmektedir.

Referanslar:

1. Köse TE, İşler C, Şenel ŞN, Şitilci T, Özcan İ, Aksakallı N. Frank-ter Haar syndrome--additional findings?. *Dentomaxillofac Radiol*. 2016;45(2):20150119. doi:10.1259/dmfr.20150119

2. Türkyilmaz A, Sager S, Topcu B, Kaplan A, Günbey H, Akin Y. *Clinical Dysmorphology.* 2022; 31 (1): 45-49. doi: 10.1097/MCD.0000000000000389.

3. Frank, Y.; Ziprkowski, M.; Romano, A.; Stein, R.; Katznelson, M.B.; Cohen, B.; Goodman, R.M. Megalocornea associ-ated with multiple skeletal anomalies: A new genetic syndrome? J. Genet. Hum. 1973, 21, 67–72. [PubMed]

4. Ter Haar, B.; Hamel, B.; Hendriks, J.; de Jager, J.; Opitz, J.M. Melnick-Needles syndrome: Indication for an autosomal recessive form. Am. J. Med. Genet. 1982, 13, 469–477. [CrossRef] [PubMed]

5. Iqbal Z, Cejudo-Martin P, de Brouwer A, et al. Disruption of the podosome adaptor protein TKS4 (SH3PXD2B) causes the skeletal dysplasia, eye, and cardiac abnormalities of Frank-Ter Haar syndrome. Am J Hum Genet 2010;12:254-61.

6. Massadeh S, Alhabshan F, AlSudairi HN, et al. The Role of the Disrupted Podosome Adaptor Protein (SH3PXD2B) in Frank-Ter Haar Syndrome. *Genes (Basel)*. 2022;13(2):236. Published 2022 Jan 27. doi:10.3390/genes13020236

SS-105

Organik Asidemi Tanılı Olgularda Renin-Aldosteron Sisteminin Değerlendirilmesi Ve Fludrokortizon Tedavisi Deneyimi

Gürkan Tarçın[1], Saffa Ahmadzada[2], Seha Saygılı[3], Ayşe Çiğdem Aktuğlu Zeybek[2], Oya Ercan[1]

[1]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı

[2]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı

[3]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı

Giriş: Kronik böbrek hastalığı (KBH), metilmalonik asideminin (MMA) erken yaşta görülen bir komplikasyonudur. Propiyonik asidemide (PA) erişkin yaşta gelişmesi beklenirken izovalerik asidemide (IVA) beklenmemektedir. KBH gelişen MMA hastalarında jukstaglomerüler aparatın da etkilenmesi durumunda renin salınımının azalması, KBH'ta beklenen hiperkalemiye katkıda bulunabilir. Diğer taraftan hiperkaleminin kendisi doğrudan aldosteron düzeyinde yükselmeye neden olarak hipoaldosteronizmi maskeleyebilir. Metilmalonik asidemide hiporeninemik hipoaldosteronizm, olgu sunumları şeklinde bildirilmiş olup organik asidemilerde renin-aldosteron sistemini inceleyen bir çalışma bulunmamaktadır. Bu çalışmada organik asidemide renin-aldosteron düzeyleri ve bunun böbrek fonksiyonları ile ilişkisinin araştırılması amaçlanmıştır.

Amaç: Ocak-Nisan 2022 tarihleri arasında MMA, PA ve IVA tanılı hastalardan eşzamanlı aktif renin, aldosteron, sistatin-C, kreatinin, sodyum ve potasyum için serum örnekleri ayrıldı. Glomerüler filtrasyon hızı (GFH), "sistatin-C ve kreatinin ile U25-CKID" formülü ile hesaplandı. Karşılaştırmalar için MMA ve MMA olmayan (PA+IVA) olmak üzere iki grup oluşturuldu.

Bulgular: Çalışmaya 32 organik asidemi olgusu alındı (MMA=14, PA=13, IVA=5). Yaş ortalaması 8,0±4,4 yıldı ve iki grup arasında yaş açısından anlamlı fark saptanmadı (p=0,787). MMA tanılı hastalarda PA+IVA grubuna göre GFH daha düşüktü (67,6±24,8 ve 113,1±23,4 mL/dk/1,73m2, p<0,001). MMA grubundaki 2 olguda evre 2, 8 olguda evre 3 KBH mevcutken diğer grupta sadece 3 PA hastasında evre 2 KBH mevcuttu. Aktif renin düzeyi MMA grubunda daha düşükken (22,5±25,7 ve 41,6±31,0uIU/mL, p=0,024) aldosteron düzeyleri arasında anlamlı fark saptanmadı (p=0,341). GFH ile renin düzeyleri arasında korelasyon saptandı (p=0,020, rho=0,416).Hiporeninemik hipoaldosteronizm, KBH olan 3 MMA hastasında saptandı. Bu olguların ikisinde hiperkalemi ve hiponatremi mevcut olup kayeksalat ve oral sodyum kullanmaktaydı. Fludrokortizon başlandıktan sonra her iki olguda da oral sodyum ve kayeksalat tedricen kesildi. Elektrolit dengesizliği izlenmedi. Olguların klinik özellikleri tabloda gösterilmiştir.

Hiporeninemik hipoaldosteronizm saptanan metilmalonik asedemi tanılı olguların klinik özellikleri

	Yaş (Yıl)	Cinsiyet	Aktif Renin (uIU/mL) (N: 4,4-46,1)	Aldosteron (ng/dL) (N: 4-31)	GFH (mL/dk/1,73 m²)	Sodyum* (mmol/L)	Potasyum* (mmol/L)	Fludrokortizon (mg/gün)
Olgu 1	6	E	1,60	1,64	52	127	5,84	0,2
Olgu 2	10	K	1,60	3,40	43	121	5,44	0,15
Olgu 3	5	E	1,71	2,24	67	143	4,4	-

*Tedavi öncesi GFH: glomeruler filtrasyon hızı

Sonuç: Bu seride MMA tanılı olguların %21'inde hiporeninemik hipoaldosteronizm saptanmış olup hiponatremi-hiperkalemi gelişen 2 hastada ilk defa fludrokortizon denenmiş ve elektrolit dengesi sağlanmıştır. Sonuç olarak, KBH olan MMA olgularında renin-aldosteron sisteminin etkilenebileceği gösterilmiş olup seçilmiş olgularda fludrokortizonun elektrolit dengesini sağlamada yararlı olabileceği gösterilmiştir.

Anahtar Kelimeler: organik asidemi, renin, aldosteron, hiporeninemik hipoaldosteronizm, metilmalonik asidemi

SS-106

Multiple Skleroz Tanılı Çocukların Demografik Ve Klinik Özelliklerinin Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi

Beyzanur Yılmaz[1], Arife Derda Yücel Şen[2], Cefa Nil Karademir[2], Emre Kaplan[2], Ersin Yüksel[2], Coşkun Yarar[2], Kürşat Bora Çarman[2]

[1]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Eskişehir

[2]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Eskişehir

Multipl skleroz (MS) merkezi sinir sisteminde enflamatuar yanıtın eşlik ettiği, farklı demiyelinizasyon ve akson hasarı alanlarıyla belirgin, kronik bir hastalıktır. Sıklıkla 20-40 yaşları arasında başladığı düşünülse de tüm MS hastalarının %2-10'u 18 yaşından, %1'i ise 10 yaşından önce tanı alır.Tüm yaş gruplarında kızlarda daha sık görülmektedir.

MS plaklarının histopatolojisinde;inflamasyon, myelin yıkımı, astrogliozis, oligodendrosit hasarlanması, nörodejenerasyon, akson kaybı, gliozis ve remyelinizasyon bulunmaktadır.

Pediatrik MS' de ortaya çıkan semptomlar çok bölgelidir; fokal duyu kaybı ve diğer paresteziler(%39-63), serebellar semptomlar (%44-55), tek taraflı veya daha az sıklıkla iki taraflı göz hareketlerinde ağrı ve görme keskinliğinde azalma (ON) (%36-38), beyin sapı semptomları (%30), motor defisitler (%29-50) gibi semptomlar görülür. Beyin sapı tutulumu dışında ensefalopati tablosu görülmez.

TANI

Görüntüleme ve laboratuvar bulguları; Beyin MRG' si serebral beyaz cevherde, özellikle periventriküler bölgelerde, ayrıca jukstakortikal, kortikal, beyin sapı, serebellar ve daha az sıklıkta derin gri cevherde tipik olarak; ayrık, oval, asimetrik T2 lezyonları sergiler. Spinal kord MRG' si tipik olarak tutulduğunda 1-2 kord segmentiyle sınırlı kısmi genişlikte kord lezyonları gösterir.

BOS normal olabilir veya özellikle küçük çocuklarda hafif lenfositoz sergileyebilir. BOS OCB' leri pediatrik MS hastalarının %90' ından fazlasında BOS' ta pozitiftir (tip 2 patern).

TEDAVİ

Fonksiyonel güç kaybına neden olan nüksler; 3-5 gün süreyle metil prednizolon 20-30 mg/kg/gün (maksimum 1000 mg/gün) ile tedavi edilebilir. Hedefe yönelik tedaviler; esas olarak MS' in inflamatuar yanıtını hedefleyerek, nüks sıklığını ve T2 lezyon yükünü azaltır. Enjekte edilebilir tedaviler, oral ilaçlar ve infüzyonlar dahil olmak üzere çok sayıda mevcut tedavi seçeneği bulunmaktadır. İmmünmodüle edici seçeneklerden immünsupresif seçeneklere kadar geniş bir tercih listesi mevcuttur.

GEREÇ VE YÖNTEMLER

Bu çalışmada pediatrik MS tanısı ile izlenen çocuk ve adölesan hastaların retrospektif olarak demografik ve klinik özellikleri sunulmuştur. Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Kliniği'nde Ocak 2015-2022 yılları arasında pediatrik MS tanısı ile takip edilen 48 hasta çalışmaya alındı. Pediatrik MS tanılı olguların demografik verileri, başvuru yakınmaları, klinik bulguları ve uygulanan tedavileri retrospektif değerlendirilerek yapılmıştır.

BULGULAR

Multipl skleroz tanısı alan ve tedavi başlanan **48** hastanın **40'ını (%85.1)** kız ve **7'sini (%14.8)** erkek hastalar oluşuyordu. Hastaların ilk atak ortalama yaşı **178±31,8** ay olarak bulundu. Hastaların çocuk nöroloji polikliniğinde median izlem süresi **51,7** ay olarak bulundu. Ailede multiple skleroz öyküsü bir hastada mevcuttu. BOS' ta bakılan oligoklonal bant olguların **33'ünde (%70)** pozitif olarak saptandı. Proflaksi tedavisi başlamadan takip edilen 18 hasta (%38,2) mevcuttu.

Hastaların kliniğe ilk başvuru semptomlarına bakıldığında ; 21 olgunun (%44) Fokal duyu kaybı ve diğer parestezi-ler, 12 olgunun (%25) tek taraflı veya daha az sıklıkla iki taraflı göz hareketlerinde ağrı ve görme keskinliğinde azalma (ON) (%36-38), 8 olgunun (%16) ataksi veya dizartri gibi serebellar semptomlar, 6 olgunun (%12) beyin sapı semptomları,1 olgunun (%3) fokal defisit, hemiparezi, paraparezi ve barsak/mesane disfonksiyonu dahil olmak üzere motor defisitler başvurduğu görüldü.

Tedavi başlanan; 14 hasta (%29,7) interferon beta 1a subkutan, 8 hasta (%17) teriflunomid, 3 hasta (%6,3) di-metil fumarat, 2 hasta (%4,2) fingolimod, 1 hasta (%2,1) glatiramer asetat 1 hasta (%2,1) natalizumab tedavisi aldığı saptandı. Tedavi alan 9 (%19,1) hastanın ilaçtan fayda görememe, ilacın yan etkisinin görülmesi veya ilaca uyum sağlayamaması nedeni ile tedavileri değiştirilmişti.

TARTIŞMA VE SONUÇ

Pediatrik MS, kızları erkeklerden daha fazla etkiler; 12 yaş ve üstü çocuklarda kızların erkeklere oranı 2.8'dir Çalışmamızda literatürde bildirilen oranlarla uyumlu olarak **48** hastanın **40'ı (%85.1)** kız ve **7'si (%14.8)** erkek oluşuyordu. Kız/Erkek oranı 5.7 görüldü.

MS hastalarının birinci derece akrabalarında yaşam boyu MS riski yüzde beştir. Çalışmamızda ailede literatürde bildirilen oranlarla uyumlu olarak multiple skleroz öyküsü olan bir hastada mevcuttu.

MS' li çocuklar, yetişkinlerdeki tipik profilden farklı bir BOS profiline sahip olabilir. Bununla birlikte, veriler esas olarak küçük retrospektif çalışmalarla sınırlıdır ve bunlar, MS' li çocukların yüzde 8 ila 92'sinde bildirilen pozitif oligoklonal bant görünümü saptanmıştır. Çalışmamızda BOS' ta bakılan oligoklonal bant olguların **33'ünde (%70)** pozitif olarak saptandı.

Literatürde 12 yaşından küçük çocukların ensefalopati veya koordinasyon problemleriyle başvurma olasılığı daha yüksekken, 12 yaş ve üstü çocukların duyusal semptomlarla başvurma olasılığı daha yüksek görülmüş. Hasta-ların kliniğe ilk başvuru semptomlarına bakıldığında ; 21 olgunun (%44) Fokal duyu kaybı ve diğer paresteziler, 12 olgunun (%25) tek taraflı veya daha az sıklıkla iki taraflı göz hareketlerinde ağrı ve görme keskinliğinde azalma (ON) (%36-38), 8 olgunun (%16) ataksi veya dizartri gibi serebellar semptomlar, 6 olgunun (%12) beyin sapı semp-tomları,1 olgunun (%3) fokal defisit, hemiparezi, paraparezi ve barsak/mesane disfonksiyonu dahil olmak üzere motor defisitler başvurduğu görüldü.

Başlangıç tedavisi için tercih ettiğimiz yaklaşım, rituksimab, fingolimod veya dimetil fumarat gibi yüksek veya orta etkililiğe sahip bir DMT' yi seçmektir. Çalışmamızda 14 hastamıza (%29,7) interferon beta 1a subkutan, 8 hastamıza (%17) teriflunomid, 3 hastamıza (%6,3) dimetil fumarat başladık. Tedavi başlamadan izlenen hasta sayısı 18(%38,2) idi. Geriye kalan 4 hastamıza(%8,4) da fingolimod, glatiramer asetat, natalizumab vb tedaviler başlandı.

Çocukluk çağı MS nadir görülen bir nöroinflamatuar ve nörodejeneratif hastalıktır**.** Ancak MS' in 18 yaşından önce başlaması olarak tanımlanan pediatrik MS giderek daha fazla tanınmaktadır. Bu bozukluk daha önce erken başlangıçlı MS (EOMS) veya juvenil MS olarak biliniyordu. Çocukluk çağı MS için daha büyük çalışma popülasyon-larını kapsayan, çok merkezli çalışmalara ihtiyaç vardır.

SS-107

Konjenital Miyastenik Sendrom; Tek Merkez Deneyimi

Fitnat Uluğ[1], Hüseyin Kılıç[1], Tuğçe Damla Dilek[1], Aysel Güzeler[1], Yılmaz Zindar[1], Sema Saltık[1]

[1]İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Giriş-Amaç: Konjenital miyastenik sendromlar (KMS) genellikle infantil ya da çocukluk çağında başlayan nöromusküler bileşkenin presinaptik, sinaptik veya postsinaptik alandaki defekt sonucu ortaya çıkan nadir genetik hastalıklarıdır. Genetik tanı, tedavi seçeneğinin seçilmesi ve prognoz açısından önemlidir. KMS'lar ilerleyici hastalıklar değildirler, uygun tedavi ile normale yakın bir yaşam sürdürülebilir. Tedavide antikolinesterazlar önemli bir yer tutar, ancak pridostigmin ile kötüleşen KMS'lar olduğunu bilmek gerekir. Bir sendromda yararlı olan bazı ilaçlar diğerinde zaralı olabilir. Bu çalışmada KMS tanılı hastaların klinik, laboratuvar ve tedavi özelliklerini retrospektif olarak inceleyerek, KMS hastalığı hakkında tek merkez deneyimlerimizi sunmayı amaçladık.

Gereç ve Yöntem: Çalışmaya 2017-2022 tarihleri arasında Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Polkliniği'nde en az 1 yıl süre ile izlenen toplam 10 KMS olgusu alındı. Hastaların demografik bilgileri, ilk tanı yaşları, ilk başvuru yakınması, klinik bulguları, genetik sonuçları laboratuar ve elektromiyografi (EMG) bulguları, kullanılan ve mevcut medikal tedavileri retrospektif olarak hasta dosyaları ve hastane bilgi sistemi üzerinden elde edildi.

Bulgular: Hastalarımızın medyan yaşı 13,5 (6-19) ve kızların erkeklere oranı 7/10 idi. Ebeveynlerin akraba evliliği %90, hastaların kardeşlerinde KMS öyküsü %50 bulundu. Olgularımızda saptanan mutasyonlar şu şekildeydi: CHRNE gen mutasyonu (4/10); COLQ mutasyonu (3/10) ve CHRNB1 mutasyonu (1/10). 2 hastanın klinik ve EMG bulguları KMS ile uyumluydu, ancak genetik inceleme yapılamadı. Hastaların medyan tanı yaşları 2.5 (0-9 yaş) idi. İlk şikayet en sık pitoz (7/10) olup, diğer başvuru şikayetleri hipotoniste, yürüme bozukluğu ve solunum sıkıntısı idi. Başlangıç tedavisi olarak en sık pridostigmin (9/10) ve bir hastaya 3-4 diaminopiridin tedavisi başlandı. Pridostigmin başlanan iki hastada şikayetlerde artış olması üzerine tedaviye yanıtsızlık olarak kabul edildi ve efedrin tedavisine geçildi. Tedavi değişikliği yapılan bu 2 hastanın genetik tanıları COLQ mutasyonu ile uyumluydu.

Sonuç: KMS nadir görülen bir hastalık olmasına rağmen, hastalığın ve genetik alt tipinin erken dönemde belirlenmesi zamanında uygun tedaviyi başlama ve prognozun daha iyi olması ile yakın ilişkilidir.

Anahtar kelimeler: Konjenital miyastenik sendrom, nöromusküler bileşke, pitoz

SS-108

SCN1A İlişkili Nöbetleri Olan Türk Çocuklarında Klinik ve Moleküler Genetik Spektrumu

Esma Şengenç[1], Ayça Dilruba Aslanger[2]

[1] Bezmialem Vakıf Üniversitesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

[2] Bezmialem Vakıf Üniversitesi, Tıbbı Genetik Ana Bilim Dalı

Özet: *SCN1A* geni ile ilişkili ateşli nöbetler, epilepsi ile birlikte ateşli nöbetlerden Dravet sendromuna kadar geniş bir fenotipik spektruma sahiptir. En şiddetli fenotip olan Dravet sendromu, inatçı epileptik nöbetler, global gelişimsel gecikme ve bilişsel gerileme ile ilişkili, nadir görülen ancak iyi bilinen şiddetli infantil başlangıçlı epileptik ensefalopatidir. Dravet sendromunun kesin moleküler tanısı, epilepsi ile ilişkili genetik etiyopatogenezi aydınlatmak açısından çok önemlidir. Tıbbi Genetik Anabilim Dalı polikliniğine Dravet sendromu veya epilepsi ile birlikte ateşli nöbet ön tanısı ile *SCN1A* geni moleküler analiz için gönderilen olgular çalışmaya dahil edildi. Her olgu aynı çocuk nöroloğu tarafından Dravet sendromu tanı kriterlerine göre yeniden değerlendirildi. Toplam 63 olgu yeni nesil tek gen dizi analizi ile nokta mutasyonu ve/veya MLPA analiziyle büyük delesyonlar dahil olmak üzere *SCN1A* varyantları için tarandı. *SCN1A* geninde heterozigot varyantı olan Dravet sendromundan etkilenmiş 21 olgu bu çalışmaya dahil edildi.

SCN1A geninin dizi analizi sonucunda iki olguda aynı varyant saptandı. Yirmi bir olguda saptanan yirmi varyantın on ikisi hastalıkla ilişkisi bilinen varyant ve sekizi *novel* varyant idi. Bu varyantların dokuzu yanlış anlamlı, on biri ise güdük protein oluşumuna neden olabilecek varyantlardı. Bilinen patojenik varyanta sahip üç olguda anne-baba segregasyonu yapılamadı, *de novo* mutasyon on sekiz olguda saptandı. İlk nöbet yaşı 2,5 ay ile 13 ay arasında değişmekteydi. Olgularda farklı tiplerde nöbet öyküsü vardı. Yedi olguda aşıdan sonra ateşli nöbet (ilk atak) öyküsü var. Tekrarlayan nöbetler nedeniyle tüm olgularda en az iki antiepileptik ilaç denenmişti. Değişen derecelerde motor gerilik ve bilişsel bozukluk gözlendi. Olguların çoğunda 5 yaş civarında nöbetlerde azalma görülmesine rağmen bilişsel gerileme vardı.

Dravet sendromunın kesin moleküler tanısının konması ile uygun antikonvülzan seçimi ve olgularının yönetimi ile komplike nöbetler ve status epileptikus riski azaltılabilir ve daha iyi nörobilişsel gelişim sağlanabilir. Ayrıca uzun vadeli gelişimsel sonuçları iyileştirebilir.

Anahtar Kelimeler: Dravet, Epilepsi, Genetik.

Giriş: Dravet sendromu (DS; OMIM#607208), ortalama insidansı 1:20.000 doğumda olan dirençli epilepsi ve nörogelişimsel gecikmelere neden olan erken başlangıçlı genetik epilepsi sendromunun nadir bir şeklidir. Epilepsisi olan çocukların %1,4'ünü oluşturur. İlk semptomlar daha öncesinde sağlıklı olan bir bebekte 4-8 aylıkken başlar; genellikle klonik veya hemiklonik uzamış ateşli nöbetler görülür. Yaşamı tehdit edici status epileptikus (SE) yaşamın ilk yılında sık görülür. Hastalığın bu "ateşli evresi"nden sonra, atipik miyoklonik, fokal veya jeneralize nöbetlerin sık olduğu ve atipik absansların olduğu evre beşinci yıla kadar uzanır. DS'li çocukların %85 kadarında voltaj kapılı sodyum kanalı 1a geninde (*SCN1A*) varyantlar mevcuttur (1,2,3). *SCN1A* ile ilişkili epilepsi fenotipleri arasında ailesel ateşli nöbetler (FS), epilepsi ile birlikte ateşli nöbetlerden (GEFS+) ve şiddetli fenotipi temsil eden DS yer alır. Diğer *SCN1A* ile ilişkili fenotiplerden farklı olarak DS'de erken normal gelişimin ardından bilişsel gerileme ve ek nörolojik bulgular gözlemlenir. Bugüne kadar, geniş bir epileptik fenotip yelpazesiyle sonuçlanan 1400'den fazla *SCN1A* gen mutasyon tanımlanmıştır. *SCN1A*'da erken dur kodonu sonucu güdük proteine neden olan varyantlar ile amino asit değişikliğine neden olan yanlış anlamlı varyantlar sık görülmektedir. *SCN1A* geninin kodladığı NaV1.1 proteininin her biri altı transmembran segmentine (S1-S6) sahip dört homolog alandan (DI-DIV) oluşan bir tetramerik yapıya sahiptir. S1-S4 kanalın sensör kısmını oluştururken S5-S6 ise gözenek kısmını oluşturmaktadır. Mutasyonların çoğu *de novo* oluşur ve bir bebek ateşli nöbetler ile başvurduğunda hangi fenotipi geliştireceğini tahmin etmek zordur. DS'li hastaların yönetiminde amaç, nöbet sıklığını önemli ölçüde azaltmak

ve antiepileptik ilaç toksisitesini sınırlandırmaktır. Tam nöbetsizlik nadiren başarılabilir (4,5) Diğer bir terapötik amaç, zihinsel yetersizlik, davranışsal problemler, nöbetle ilişkili yaralanma ve epilepside ani açıklanamayan ölüm (SUDEP) dahil olmak üzere komorbiditeleri en aza indirmektir.

Bu makalede DS ön tanısı ile genetik tetkik amacıyla değerlendirilen olguların *SCN1A* geni moleküler analiz sonuçları sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Tıbbi Genetik Anabilim Dalı polikliniğine DS veya GEFS ön tanısı ile *SCN1A* geni moleküler analiz için 2018-2020 yılları arasında gönderilen olguların klinik verileri ve mutasyonları retrospektif olarak incelendi. Bu çalışma, Bezmialem Vakıf Üniversitesi, Klinik Araştırmalar Etik Kurulu tarafından onaylanmış (Dosya no-tarih:13/273-23.07.2020) olup çalışmaya dâhil edilen tüm olguların ebeveynlerinden bilgilendirilmiş onam formu alınmıştır. Her olgu aynı çocuk nöroloğu tarafından DS tanı kriterlerine göre yeniden değerlendirildi (4). Toplam 63 olgu yeni nesil tek gen dizi analizi ile nokta mutasyonu ve/veya MLPA analiziyle büyük delesyonlar dahil olmak üzere *SCN1A* varyantları için tarandı.

Bulgular: Olgu serimiz *SCN1A* geninde patojenik varyantı olan 21 DS olgusundan (12 kız ve 9 erkek) oluşmaktadır. Nöbet başlangıç yaşı 2,5 ay ile 13 ay arasında değişmekteydi ve olgularda %85 (18/21) yaşamın 6. ayından önce başlamıştı. Ayrıntılı aile öyküsünde on olguda (10/21;%47) birinci veya ikinci derece akrabalarda epilepsi öyküsü saptandı. On iki olguda (12/21;%57) ailede febril nöbet öyküsü bildirilmiştir. On iki olguda (17/21) ilk nöbetini belirgin olarak ateşli enfeksiyon sırasında yaşadı. Yedi olgu (7/21) aşıların uygulanmasından sonraki 72 saat içinde nöbet geçirdi. Beş olguda difteri, boğmaca ve tetanoz (DBT) aşısı öyküsü vardı. Sıcak banyo öyküsü tariflenmedi.

Olgularda farklı tiplerde; 2 olguda atipik absans, 21 olguda jeneralize tonik klonik, 13 olguda tonik, 15 olguda miyoklonik, 3 olguda atonik nöbet tipleri farklı zamanlarda aileler tarafından tariflenmekteydi. Toplam 13 (%54) olgudaa üç veya daha fazla nöbet tipi vardı. Genel olarak, 16 (%66) olguda SE öyküsü saptandı. Beyin Manyetik Rezonans (MR) görüntülemesi yapılan 19 olguda patoloji saptanmadı. Nöbet remisyonundan önce her olguya en az bir kez elektroensefalografi (EEG) incelemesi yapıldı. İlk başvurudaki EEG bulguları arasında 14 normal, bir jeneralize yavaşlama var iken, üç fokal, iki jeneralize anormallik vardı. Son başvuru EEG'lerinin beşi normal iken, beş fokal, üç fokal-sekonder jeneralize, altı jeneralize ve iki multifokal anormallikler mevcuttu.

Tekrarlayan nöbetler nedeniyle tüm olgularda en az iki antiepileptik ilaç denenmişti. Olguların çoğunda 5 yaş civarında nöbetlerde azalma görülmesine rağmen bilişsel gerileme kalıcı olarak gözlendi.

2 yaşından büyük olguların tamamında psikomotor gelişimin yavaşlaması belirgin hale geldi. 19 olguda dil becerilerinde gecikme mevcuttu. Nöbetler sonrası kazanılmış beceri kaybı 12 olguda tariflendi. Çevreyle ilginin azalması 18, takıntı 10, ajitasyon 11 olguda vardı. Ataksik yürüme 18 olguda gözlendi.

SCN1A (NM_001165963.4) geninin dizi analizi sonucunda on iki heterozigot hastalıkla ilişkisi bilinen varyant [c.311C>A (p.Ala104Asp), c.985G>T (p.Gly329Cys), c.1025C>T (p.Ala342Val), c.1178G>T (p.Arg393Leu), c. 1624C>T (p.Arg542*), c.1738C>T (p.Arg580*), c.2802G>A (p.Met934Ile), c. 3657G>A (p.Trp1219*), c.3783C>A (p.Tyr1261*), c.4168G>A (p.Val1390Met), c.5010_5013del (p. Phe1671Thrfs*8), c.5245G>A (p.Gly1749Arg)] ve sekiz novel varyant [c.650_653insdel (p.Thr217Ilefs*59), c.1042G>A (p.Gly348Arg), c.1118 dupA (p.Leu373Phefs*77), c.1274C>G (p.Ala425Gly), c.3762_3763insAT (p.Ala1255Metfs*16), c.4613del (p.Val1538Glufs*8), c.5427T>G (p.Tyr1809*), c.5740C>T (p.Gln1914*)] saptandı. *Novel* varyantlar ACMG (*American College of Medical Genetics and Genomics*) kriterlerine göre olası patojenik veya patojenik idi. Dokuz varyant yanlış anlamlı, on bir varyant güdük protein oluşumuna neden olabilecek varyantlardı. Üç olguda anne-baba segregasyonu yapılamadı, *de novo* mutasyon on sekiz olguda saptandı. Bilinen bir varyant olan c.1738C>T (p.Arg580*) varyantı iki olguda da saptandı. Yanlış anlamlı varyantların yedisi S5-S6'da yer alırken güdük protein oluşturacak varyantlar protein boyunca eşit olarak dağılmaktaydı.

Tartışma:

SCN1A geni ilk olarak FS ve GEFS+ ile ilişkilendirilmiştir. Daha sonra, DS'li hastaların büyük çoğunluğunun *SCN1A* varyantları saptanmıştır. Bu sendromda genellikle ilk nöbet başvuru yaşı 12 aydan küçük (4-8 ay) arasında idi. Bizim serimizde de olguların büyük çoğunluğu 1 yaş altında başlayan nöbetlerle başvurmuştu. Febril nöbetler bu sendromda aşı sonrası gözlenebilir. Boğmaca aşı sonrası diğer aşılara göre daha sıktır (5). Bu çalışmada aşı ile

tetiklenen nöbet öyküsü olan yedi olgunun beşi literatür ile uyumlu olarak DBT aşısı sonrasıydı. EEG bulgularının DS hastalarda zamanla bozulduğu ancak yapılan ilk EEG'de normal bulguların hakim olduğu gözlenmiştir (1). Bu çalışmada da ilk başvurudaki EEG bulguları normal olan 14 olgunun dokuzunda son EEG bulgularında anormallikler gözlenmiştir.

Olgularımızda saptanan *novel* varyantların ACMG kriterlerine göre olası patojenik/patojenik olarak ön görülmesi ve ebeveynlerde saptanmaması (*de novo*) nedeniyle hastalık yapıcı olduğu düşünülmüştür. Önceki çalışmalar, genotip ve fenotip korelasyonu ile ilgili olarak yanlış anlamlı varyantların daha hafif fenotipe, güdük protein oluşumuna neden olabilecek varyantların daha şiddetli fenotipe neden olabileceğini bildirmiştir (6).

Ancak *SCN1A* genindeki varyantların konumu ve varyant tipinin yanı sıra diğer motife edici genlerin ve çevresel etkilerin hastalarda gözlenenen epilepsi ile ilişkili fenotipin değişmesine neden olduğu düşünülmüş ve şimdiye kadar DS'de net bir genotip ve fenotip korelasyonu kurulamamıştır (7). Literatür ile uyumlu olarak bizim çalışmamızda varyant tipine göre belirli bir genotip fenotip oranını kurulamamış, yanlış anlamlı ve güdük protein oluşumuna neden olacak varyantların oranı birbirine yakın gözlenmiştir (% 45'i yanlış anlamlı, %55'i güdük proteine neden olacak varyant).

Şiddetli fenotiplerle ilişkili *SCN1A* varyantları, NaV1.1 proteininin fonksiyonel domainlerine göre değerlendirildiğinde güdük proteine neden olan varyantlar genellikle sodyum kanallarında eşit olarak dağılırken, yanlış anlamlı varyantlar çoğunlukla kanal gözeneklerini oluşturan S5-S6 etrafında yoğunlaştığı bildirilmiştir (8). Sadece DS'li olguları değerlendirdiğimiz çalışmamızda da benzer olarak güdük protein oluşturan varyantlar tüm protein boyunca dağılmışken, yanlış anlamlı varyantlar kanal gözeneği oluşturan S5-S6'da (7/9) yoğunlaşmıştır.

DS'li çocuklarda standart bir tedavi için kapsamlı kılavuzlar yayınlanmıştır. Birinci ve ikinci basamak tedaviler valproat, klobazam, stiripentol, topiramat ve bromür gibi yalnızca birkaç nöbet önleyici ilacı içerir. Kannabinoid ve fenfluraminin çok etkili ilaçlar olduğu ve DS'da standart ikinci basamak ilaçlar haline geleceği öngörülmüştür. Bizim çalışmamızda da olgularımıza en az iki antiepileptik ilaç denenmiştir.

Sonuç: Yaşamın ilk yılında febril nöbet ile gelen hastalarda *SCN1A* genindeki patojenik varyantları araştırmak ve bu hastaların antiepileptik ve destek tedavilerini daha erken planlamak şüphesiz ki bu hastalarda daha hafif etkilenme sağlayacaktır. 1 yaşına kadar ≥2 uzamış ateşli nöbet geçiren çocuklarda genetik test düşünülmelidir. DS'na erken tanı konulması ve spesifik ilaçların tedaviye eklenmesi DS'in uzun vadede mortalite ve morbiditesini azaltacaktır.

REFERANSLAR

1. Yvonne W. Wu et al. Incidence of Dravet Syndrome in a US Population. Pediatrics 2015;136(5): e1310–e1315.

2-.Gataullina, S. & Dulac, O. From genotype to phenotype in Dravet disease. Seizure 2017;44, 58–64.

3- Escayg A, Goldin AL. Sodium channel SCN1A and epilepsy: mutations and mechanisms. Epilepsia. 2010;51(9):1650–1658.

4- Elaine C. Wirrell et al. Optimizing the diagnosis and management of Dravet syndrome: recommendations from a North American consensus panel. Pediatr Neurol. 2017; 68:18-34.e3.

5- McIntosh AM, McMahon J, Dibbens LM, Iona X, Mulley JC, Scheffer IE, et al. Effects of vaccination on onset and outcome of Dravet syndrome: a retrospective study. Lancet Neurol 2010;9:592–8.

6-Carl E Stafstrom. Severe epilepsy syndromes of early childhood: the link between genetics and pathophysiology with a focus on SCN1A mutations. J. Child Neurol. 24(Suppl. 8), 15S–23S.

7-Chen C, Fang F, Wang X, Lv J, Wang X, Jin H. Phenotypic and Genotypic Characteristics of *SCN1A* Associated Seizure Diseases. Front Mol Neurosci. 2022 Apr 28;15:821012.

8-Zuberi, S. M., Brunklaus, A., Birch, R., Reavey, E., Duncan, J., and Forbes, G. H. Genotype phenotype associations in SCN1A-related epilepsies. Neurology 2011; 15;76(7):594-600.

SS-109

Rolandik Epilepsi Tanılı Hastalarda Uyku Bozukluklarının Araştırılması

Eda Nur Dizman[1], Elif Yüksel Karatoprak[1]

[1]İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi

Epilepsi, çocukluk çağında ve ergenlik döneminde sık karşılaşılan nörolojik bir hastalıktır.Uyku ise bilincin geri dönüşümlü olarak etkilendiği fizyolojik, aktif bir süreç olup çocukların büyüme ve gelişmelerinde önemli bir yere sahiptir. Uyku bozuklukları çocukluk döneminde %25 oranında gözlenmekte olup epilepsili çocuklarda daha sık gözlendiği bildirilmiş ve son çalışmalarda çocukluk çağının en sık fokal epilepsisi olan rolandik epilepsili çocuklarda da uyku bozuklukları saptanmıştır(1,2).

Çalışmamızda uyku anket sorgulama formları ile rolandik epilepsili çocuklardan elde edilen sonuçları sağlıklı çocuklar ile karşılaştırarak genel uyku alışkanlıklarını, karşılaşabileceğimiz uyku bozukluklarını ve sıklığını saptamayı, antiepileptik ilaç tercihinin uyku bozuklukları üzerine etkilerini değerlendirmeyi amaçladık.

Giriş

Rolandik epilepsi(RE), çocukluk çağının en sık görülen ve en iyi bilinen epilepsi sendromudur. Genellikle uykuya daldıktan hemen sonra veya sabaha karşı uyanmadan hemen önce, uykunun Non-REM evresinde ortaya çıkar (3). Uyku ise, bilincin geri dönüşümlü olarak etkilendiği fizyolojik ve aktif bir süreçtir. Çocukların büyüme ve gelişmelerinde çok önemli bir yere sahiptir. Uyku bozuklukları düşük okul başarısı, davranış problemleri, psikolojik problemler ve metabolik problemlere yol açabilir. Bu nedenle çocuklarda uyku problemlerinin erken tanınması ve doğru yönetimi oldukça önemlidir. Uyku bozuklukları epilepsi hastalarında sağlıklı bireylere göre daha sık görülmektedir. Bu durum, epilepsinin kendisiyle veya rastlantısal olabileceği gibi hastaların kullandığı antiepileptik ilaçların etkileriyle de meydana gelebilir (4). Son çalışmalarda rolandik epilepsili hastaların bazılarında da ince nörobilişsel eksiklik sorunları, okuma güçlüğü, konuşma bozukluğu, uyku bozuklukları ve davranışsal sorunlar gözlenmiştir (2).

Gereç ve Yöntem

Çalışmaya Ocak 2022- Mart 2022 tarihlerinde İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi çocuk nöroloji ve çocuk hastalıkları polikliniğine başvuran bilinen başka kronik bir hastalık tanısı almamış, nörolojik gelişim basamakları yaşıyla uyumlu 6-14 yaş aralığında rolandik epilepsi tanılı hastalar ve sağlam çocuklar dahil edildi. Kesitsel ve kontrollü anket çalışmamızda tüm olgulara çocuklarda uyku alışkanlıkları anketi (ÇUAA), çocuklar için uyku bozuklukları ölçeği (ÇUBÖ), pediatrik Epworth Uykululuk Skalası (EUS) ve Pittsburgh uyku kalitesi indeksi (PUKİ) anketi uygulandı.

Bulgular

Rolandik epilepsi tanılı çocukların yaş ortalaması 10,6±2,24 yıldı, 22'si kız(%33,8), 43'ü(%66,2) erkekti. Epilepsi başlangıç yaş ortalaması 7,46±2,2 yıldı. Rolandik epilepsili çocukların %88,5'i tekli antiepileptik, %11,5'i ikili antiepileptik tedavi almakta, %6,15'i ise tedavisiz izlenmekteydi. Rolandik epilepsili çocuklarda uyku bozuklukları; ÇUAA'ya göre %96,6 ÇUBÖ'ye göre %44,6, EUS'a göre %13,8, PUKİ'ye göre %9,23 olarak saptandı. **Ç**alışmamızda ÇUAA'ya göre gece uyanması rolandik epilepsili kızlarda erkeklere göre anlamlı olarak yüksekti($p<0.05$).ÇUBÖ'ye göre uykuda solunum bozukluğu, uykuda aşırı terleme bozukluğu ve ÇUBÖ toplam puanı rolandik epilepsili erkeklerde rolandik epilepsili kızlara göre anlamlı düzeyde yüksekti($p<0.05$).ÇUBÖ'ye göre rolandik epilepsili çocuklarda son 6 ayda nöbet aktivitesi olanlarda uyku uyanıklık geçişi puanı son 6 ayda nöbet aktivitesi olmayanlara göre anlamlı olarak yüksek saptandı($p<0.05$).Rolandik epilepsili çocukların toplam uyku süreleri ortalama 9,35±1,1 saat, kontrol grubundaki çocukların ise 8,94±0,93 saat olarak saptanmış olup kontrol grubuna göre anlamlı olarak yüksek bulundu($p<0.05$).

Tartışma

Tang ve ark.'nın 2010 yılında İngiltere'de 6-16 yaş arası 43 RE'li çocuk ile yaptığı çalışmada uyku süresi 9,44±1,29

saat, kontrol grubunda ise 10,15±0,65 saat saptamış ve uyku süresinin epilepsi grubunda istatistiksel olarak anlamlı düşük olduğunu bildirmişlerdir (5). Çalışmamızda rolandik epilepsili çocukların toplam uyku süresi ortalama 9,35±1,1 saat, kontrol grubundaki çocukların ise 8,94±0,93 saat olarak saptanmış ve rolandik epilepsili çocukların ortalama uyku süreleri anlamlı olarak yüksek bulunmuştur. Bu çelişkili sonuçların toplumların farklı genetik ve sosyokültürel özelliklerinden kaynaklanabileceğini düşünmekteyiz.

Kabel ve ark.'nın 2018 yılında 18-25 yaş arası üniversite öğrencilerinde ÇUBÖ ve EUS kullanarak yaptığı bir çalışmada her iki ölçeğin toplam puan ortalamalarına göre uyku bozukluğu oranı kızlarda daha yüksek bulunmuştur (6). Lewien ve ark.'nın ÇUAA kullanılaak yaptığı çalışmasında ise çocukluk döneminde uyku bozukluğu erkeklerde, ergen dönemde ise kızlarda daha yüksektir (7). Çalışmamızda ÇUAA alt ölçeklerinden olan gece uyanması değerlendirilmesinde rolandik epilepsili kızların puanı rolandik epilepsili erkeklere göre anlamlı olarak daha yüksek bulundu. Yine çalışmamızda ÇUBÖ toplam puanı, ÇUBÖ alt ölçeklerinden olan uykuda solunum bozukluğu ve uykuda aşırı terleme bozukluğu puanı ortalamaları rolandik epilepsili erkeklerde rolandik epilepsili kızlara göre anlamlı olarak yüksek saptandı. Çalışmamızdaki sonuçların biyolojik ve kültürel farklılıklar ile ilişkili olduğunu düşünmekteyiz.

Samaitiene ve ark.'nın 61 rolandik epilepsili ve 25 sağlıklı çocukta uyku bozukluklarını ÇUBÖ ile değerlendirdikleri çalışmada son 6 ayda nöbet geçiren hastalarda uyku bozukluğu oranı daha yüksek saptanmıştır (8). Çalışmamızda son 6 ayda nöbet geçiren hastalarda ÇUBÖ'ya göre uyku bozukluğu oranı %64, nöbet geçirmeyen hastalarda ise %39 saptanmış olup bu iki grup arasında istatistiksel fark saptanmasa da son 6 ayda nöbet geçiren hastalarda uyku bozukluğu oranı daha yüksek saptanmıştır. Çalışmamızda literatür ile uyumlu olarak da son 6 ayda nöbet geçiren rolandik epilepsili çocukların uyku-uyanıklık geçişi bozuklukları puanı nöbet geçirmeyen gruba göre anlamlı olarak yüksek saptanmıştır. Buna göre aktif epilepsinin uyku bozukluğu ile ilişkili olduğunu düşünmekteyiz.

Sonuç

Rolandik epilepsili çocuklarda uyku sorunlarının yaygınlığı ve bunların sıklıkla atlandığı göz önüne alındığında, nöbet kontrolüyle birlikte mutlaka uyku düzeni ve uyku bozukluklarına ait yakınmalar sorgulanmalıdır. Bu yakınmaların değerlendirilmesinde araştırmamızda olduğu gibi basit ve uygulanabilirliği kolay olan uyku ölçeklerinin kullanılmasının uyku bozukluklarını saptama açısından önemli olduğunu düşünmekteyiz.

KAYNAKLAR

1. J. A. Mindell, J. A. Owens, and M. A. Carskadon, "Developmental features of sleep.," *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am*, vol. 8, no. 4, pp. 695–725, Oct. 1999.
2. R. Samaitiene, J. Norkuniene, B. Tumiene, and J. Grikiniene, "Sleep and behavioral problems in Rolandic epilepsy," *Pediatric Neurology*, vol. 48, no. 2, pp. 115–122, Feb. 2013, doi: 10.1016/j.pediatrneurol. 2012.10.012.
3. CP Panayiotopoulos, *The Epilepsies: Seizures, Syndromes and Management*. 2005.
4. S. v Kothare and J. Kaleyias, "Sleep and epilepsy in children and adolescents," *Sleep Medicine*, vol. 11, no. 7, pp. 674–685, Aug. 2010, doi: 10.1016/j.sleep.2010.01.012.
5. S. S. Tang, T. Clarke, J. Owens, and D. K. Pal, "Sleep behavior disturbances in rolandic epilepsy," *Journal of Child Neurology*, vol. 26, no. 2, pp. 239–243, Feb. 2011, doi: 10.1177/0883073810381925.
6. A. M. Kabel, A. M. al Thumali, K. A. Aldowiala, R. D. Habib, and S. S. Aljuaid, "Sleep disorders in a sample of students in Taif University, Saudi Arabia: The role of obesity, insulin resistance, anemia and high altitude," *Diabetes and Metabolic Syndrome: Clinical Research and Reviews*, vol. 12, no. 4, pp. 549–554, Jul. 2018, doi: 10.1016/j.dsx.2018.03.024.
7. C. Lewien, J. Genuneit, C. Meigen, W. Kiess, and T. Poulain, "Sleep-related difficulties in healthy children and adolescents," *BMC Pediatrics*, vol. 21, no. 1, Dec. 2021, doi: 10.1186/s12887-021-02529-y.
8. R. Samaitiene, J. Norkuniene, B. Tumiene, and J. Grikiniene, "Sleep and behavioral problems in Rolandic epilepsy," *Pediatric Neurology*, vol. 48, no. 2, pp. 115–122, Feb. 2013, doi: 10.1016/j.pediatrneurol. 2012.10.012.

SS-110

Nusinersen Tedavisi Alan Spinal Muskuler Atrofi Hastalarında Chop-İntend/Hfmse Skoru Değerlendirilmesi

Damla Sel Çoban[1], Hatice Hilal Kırkgöz[2], Aycan Ünalp[2]

[1]S.B.Ü Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Hastalıkları

[2]S.B.Ü Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nörolojisi

Giriş: Spinal Muskuler Atrofi, beyin sapı motor nukleusları ve alt motor nöronların ön boynuz hücreleri dejenerasyonu; iskelet kaslarının atrofisi ve ilerleyici zayıflığı ile karakterize herediter nörodejeneratif hastalıklardır. SMN genindeki mutasyonlarla oluşmakta ve otozomal resesif geçiş göstermektedir. SMN gen kopya sayısına göre 4 tipte görülmekte ve prognozu tipine göre değişmektedir. SMA'nın şu an kesin bir tedavisi bulunmamaktadır. Farmakolojik tedavide kullanılan ilk ve tek ilaç Aralık 2016'da Amerika Gıda ve İlaç İdaresi ve Haziran 2017'de Avrupa İlaç Ajansı tarafından onaylanan Nusinersen'dir. Tedavi öncesi ve sırasında değerlendirme için CHOP-INTEND ve HFMSE skorlaması kullanılmaktadır.

Amaç: Nusinersen tedavisi Spinal Muskuler Atrofi hastalarının motor becerilerini artırır mı?

Yöntem: S.B.Ü Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nörolojisinde takip edilen ve Nusinersen uygulanmış SMA hastaları 'güncel yaşı, cinsiyeti, tanı yaşı, SMA tipi, genetik mutasyonu, SMN gen kopya sayısı, ventilatör tedavisi, skolyoz varlığı, tedavi dozu, tedavi öncesi ve sonrası CHOP-INTEND, tedavi öncesi ve sonrası HFMSH, yan etki, proteinüri varlığı, exitus' olgu rapor formu oluşturularak retrospektif olarak incelenmiş ve 'Kruskall Wallis-H' ile istatiksel analizi hazırlanmıştır.

Bulgular: 16 erkek, 23 kadın; 39 hasta incelenmiş olup, hastaların ortalama tanı yaşı 16,4 ay ve güncel yaşları 72,4 ay olarak bulunmuştur. Hastaların 26sı SMA Tip1, 9u SMA Tip 2, 4ü SMA Tip 3 hastasıdır. SMN kopya sayısına bakıldığında 18 hastada 2 kopya, 8 hastada 3 kopya, 1 hastada 1 kopya saptanmıştır. %30 hasta invaziv solunum desteği almakta ve %28 hastada skolyoz mevcuttur. %12 hasta 2 yaş altında tanılı almış olup CHOP-INTEND ile takip edilmekte iken 2 yaş sonrası diğer hastalar gibi değerlendirmesi HFSME ile yapılmıştır. %11 hastada yan etki gözlenmiştir. 1 hastada ilaç sonrası ürtikeryal döküntü, 3 hastada proteinüri saptanmıştır. 1 hastanın ilerleyici proteinürisi ve akut böbrek hasarı gelişmesi sebebi ile 3.dozdan sonra tedavisi sonlandırılmıştır. 6 hasta kaybedilmiştir. 3 hastanın tedavi skorlaması değişmezken, 3 hastada gerileme mevcuttur. %85 hastada ise belirgin olarak motor becerilerde artma gözlenmiştir.

Sonuç: SMA tedavisinde Nusinersenin motor becerilerini belirgin artırdığı gözlenmektedir. Gen tedavisinde çığır açıcı niteliktedir. Fakat vaka sayısı sınırlı olması sebebi ile daha geniş vaka serili ve uzun süreli çalışmalara ihtiyaç vardır. Erken tanı ve tedavi ile sonuçların daha da iyi olacağını düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: spinal müsküler atrofi, chop-intend, hfmse, nusinersen, motor beceri

7. Genç Pediatristler Kongresi Poster Bildiriler

PS-040

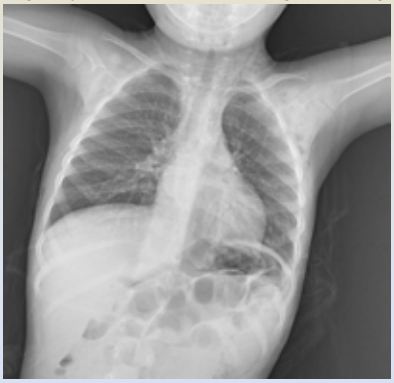
SOLUNUM SIKINTISI İLE BAŞVURAN HASTALARDA NADİR BİR KLİNİK; PNÖMOMEDİASTİNUM

ŞEYMA NUR AVAN ŞAYİN[1] , ŞAHİNDE ÇİFTÇİ ERYİĞİT[1] , SÜLEYMAN İRİŞ[1] , ASLI İMRAN YILMAZ[2] , GÖKÇEN ÜNAL[2] , TUĞÇE ÇAĞLAR[2] , FATİH ERCAN[2] , SEVGİ PEKCAN[2]
[1]NEÜ MERAM TIP FAKÜLTESİ ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ABD.
[2]NEÜ MERAM TIP FAKÜLTESİ ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ABD. ÇOCUK GÖĞÜS BD.

- Pnömomediastinum; kendiliğinden veya solunum, sindirim sistemi gibi mediastene açılan sistemlerin perforasyonu sonucu mediastinal bölgede serbest havanın birikmesi olarak tanımlanabilir. Sıklıkla ağrı ile kliniğe yansımakla beraber muayene esnasında krepitasyon alınması da önemli bir ipucudur. Çoğu zaman kendiliğinden iyileşse de en az 36-48 saat takip edilmeli ve mediastinit akılda tutularak antibiyoterapi düşünülmelidir. Pediatri pratiğinde nadir rastlanan bir klinik olan pnömomediastinumun muayenede krepitasyon ile veya akciğer grafisinde tanınarak bir süre takip edilmesi komplikasyonların önlenmesi açısından oldukça önemlidir. Pnömomediastinum tanısı koyulup takip edilen hastamızı sunmayı amaçladık.

OLGU:

- Bilinen hastalığı olmayan 2.5 yaş kız hasta 2 gün önce başlayan burun akıntısı, hırıltı ve öksürük şikayetleri ile dış merkeze başvurmuş. Hastaya akciğer grafisi çekilmiş ve bronşiyolit düşünülmüş. Tedaviye rağmen solunum sıkıntısı gerilemeyen ve sO2:%90, takipneik seyreden solunum sayısı:39 olan hastaya Toraks BT çekilmiş. Tomografisinde boyun bölgesi ve cilt altı dokularda cilt altı amfizemi düşündürür tarzda hava dansiteleri izlenmiş. Hasta pnömomediastinum ön tanısıyla tarafımıza yönlendirilmiş. Hastanın hastanemiz ilk başvurusundaki fizik muayene bulgularında; ateş:36,5 °c solunum sayısı: 45/dk sO2: %89 (oksijensiz), sol boyun bölgesinde ve sol koltuk altında krepitasyon mevcuttu. Hafif takipneik olan hastanın solunum sesleri doğaldı, ral veya ronküs yoktu. Çekilmeleri yoktu. Kliniği ve radyolojik görüntüleri viral pnömoni ve pnömomediastinum ile uyumlu olan hasta 4l/dk oksijen tedavisi başlanarak takip amaçlı Çocuk Göğüs Hastalıkları servisine yatırıldı. Viral ÜSYE'ye sekonder pnömomediastinum düşünülen hastamızın nazal solunum yolu aspiratında panelinde rhinovirüs PCR pozitif saptandı. Takiplerinde herhangi bir komplikasyon gelişmeyen hastamızın kliniği kendiliğinden geriledi ve taburcu edildi.



AKCİĞER GRAFİSİNDE SOLDA CİLT ALTI AMFİZEM



TORAKS TOMOGRAFİSİ AKSİYEL KESİTTE CİLT ALTI AMFİZEM

- **Sonuç:** Rhinovirüse bağlı üst solunum yolu enfeksiyonu geçiren hastamızda ileri radyolojik incelemeler ile tanısı konan pnömomediastinum kliniği oksijen tedavisi ile takip edildi. Bu süreçte herhangi bir komplikasyon gelişmese de pnömomediastinum hastalarının 36-48 saat takip edilmesi ve komplikasyon takibi önem arz etmektedir. Bu vakamız ile göğüs ağrısı ve solunum sıkıntısı sebat eden hastalarda akciğer grafisi ve palpasyon ile muayenelerin pnömomediastinum penceresinden de yapılması gerektiğini hatırlatmak istedik.
- **Anahtar Kelimeler:** bronşiyolit , pnömomediastinum , rhinovirüs

PS-041

DİSPNE İLE BAŞVURAN HASTALARDA ANAMNEZİN ÖNEMİ; KUŞ BESLEYİCİSİ HASTALIĞI

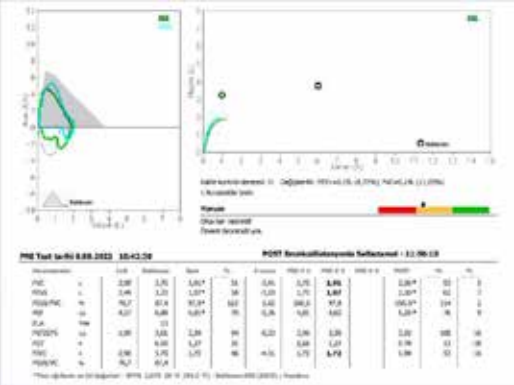
TALHA ÜSTÜNTAŞ[1] ,MUHAMMED MUSA KAYACAN[1],MELDA ÖZDEMİR[1],ASLI İMRAN YILMAZ[2],GÖKÇEN ÜNAL[2],TUĞÇE ÇAĞLAR[2]
FATİH ERCAN[2],SEVGİ PEKCAN[2]
[1]NEÜ MERAM TIP FAKÜLTESİ ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ABD.
[2]NEÜ MERAM TIP FAKÜLTESİ ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ABD. ÇOCUK GÖĞÜS BD.

- **Giriş**: Hipersensitivite pnömonisi sıklıkla organik kaynaklı ve bazı kimyasal ajanlarla inhalasyon yoluyla tekrarlayan temas sonucu immunolojik yolla gelişen ve ayırt edilmesi, fark edilmesi zor bir hastalıktır. Sık görülen alt tipleri "çiftçi akciğeri" veya "kuş besleyicisi hastalığı" olarak da isimlendirilen hastalık, akciğer intersitisyel veya parankimal dokuları etkilemekle beraber akut alevlenmelerle seyretse de temas devam ettiği sürece kronik ilerleyen bir hastalıktır.

- **Amaç:** Nadir görülen ve pediatrik hastalarda nefes darlığı şikayeti ile başvurularda geç akla gelen kuş besleyicisi hastalığını akıllara getirmek

- **Yöntem:** 13 yaşında erkek hasta; yaklaşık 2 ay önce başlayan ve gittikçe artan öksürük atakları,nefes darlığı şikayetleri ile başvurdu. Hastanın bu şikayetlerine eforla belirginleşen periferik siyanoz da eklenmiş fakat ateş şikayeti hiç olmamış. Hastaya başvurusunda dış merkezde yapılan inhaler spesifik ve cilt prick tetkikleri negatif sonuçlanmış ve hasta Solunum Fonksiyon Testini (SFT) tamamlayamamış. Yine dış merkezde yapılan ekokardiyografisi ise normal sonuçlanmış. Hikayesi derinleştirildiğinde hastanın yaklaşık 2 aydır kapalı alanda güvercin beslediği ve bakımları ile ilgilendiği öğrenildi. Hastanın toraks tomografisinde her iki akciğer parankiminde yaygın buzlu cam görünümü ve yer yer hava hapsi ile uyumlu radyolüsensi artışları görüldü. Bu bulgularla hasta hipersensitivite pnömonisi olarak değerlendirildi. Hastaya 2mg/kg metilprednizolon tedavisi başlandı. Başlangıç SFT ve 6dk yürüme testi tekrarlandı. SFT'ni tamamlayamayan hasta, 6dk yürüme testine 4 dakika devam edebilip 240 mt yapabildi ve 4.dakikada sO2: %85, nabız:150/dk solunum sayısı:40/dk idi.10 gün tedavi sonrasında klinik ve muayenesinde belirgin düzelme gözlenen hastanın nefes darlığı ve efor dispnesi geriledi, vital değerleri normale geldi. SFT ve 6 dk yürüme testi tekrarlandığında FVC: %51 , FEV1: %58 FEF25-75: %94 FEV1/FVC: %112 olup restriktif bulgular şeklinde yorumlanırken 6 dk yürüme testi 600 mt (yaşa göre 10-20p) ve test sonu olağan vitallerle tamamlandı. Metil prednizolana 1 ay daha devam edilip kesilen hastaya inhaler steroidle tedavisine devam edildi. Güvercin ile ilgili önlemler alınıp güvercinli ortamdan uzaklaştırıldı.

- **Bulgular:** Hipersensivite pnömonisi akla gelerek tanı konulduğunda temasın kesilerek, tedavinin erken dönemde başlanması ile çok hızlı klinik yanıt alınabilir. Ülkemizde en sık görülen hipersensitivite pnömonisi güvercin beslemeyle ilişkilidir ve hastanın anamnezi tanıda büyük önem taşır.



TEDAVİ SONRASI SOLUNUM FONKSİYON TESTİ



TEDAVİ ÖNCESİ TORAKS BT

- **Sonuç:** Hipersensitivite pnömonisi vakamızda olduğu gibi çocuklarda sinsi seyredebilir ve ayırıcı tanıda diğer ön tanılar ile sıklıkla karışabilir. Toplumda da nadir görülmesi ve şehirleşmenin artması ile organik tozlarla temasın azalması bu tanımızın atlanması veya geç akla gelmesine neden olabilir. Bu durum ise temasın uzamasına ve kronik sürecin ilerlemesine yol açabilir. İşte bu yüzden nefes darlığı ile başvuran hastalarda ilk adımda hipersensitivite pnömonisinin akla gelerek anamnezde sorgulanması büyük önem arz etmektedir.

- **Anahtar Kelimeler:** ÇİFTÇİ AKCİĞERİ , HİPERSENSİVİTE PNÖMONİSİ , KUŞ BESLEYİCİSİ HASTALIĞI , NEFES DARLIĞI

PS-042

POST-RENAL AKUT BÖBREK HASARI SEBEBİ OLARAK RENAL FUNGUS TOPU: OLGU SUNUMU

Merve Nur Çakır Fidan[1], Tuğçe Bozkurt Mersin[2], Feyza İnceköy Girgin[2], Sadık Abidoğlu[3], Ahsen Karagözlü Akgül[3], Eda Kepenekli[4], İbrahim Gökçe[5], Nilüfer Yalındağ Öztürk[2]

[1]Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2]Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı
[3]Marmara Üniversitesi Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Çocuk Üroloji Bilim Dalı
[4]Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı
[5]Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

Giriş

Candida türleri, yoğun bakım ünitelerinde izlenen hastalarda önemli bir enfeksiyon etkenidir. İmmün yetmezlikli olmak, 7 günden uzun yoğun bakım yatışı, preterm doğum öyküsü, santral kateter-endotrakeal entübasyon gibi girişimlerin olması, geniş spektrumlu antibiyotik kullanımı Candida enfeksiyonları riskini artırmaktadır.

Burada, uzun süreli yoğun bakım yatışı ve antibiyotik kullanımı sonrası, renal fungus topu ve buna bağlı post-renal Akut Böbrek Hasarı (ABH) gelişen ve cerrahi drenaj ve kombine antifungal tedavi uygulanan 44 günlük bir bebek sunulmuştur.

Olgu

29 yaşında G2P2A0Ö0Y2 anneden 39 gestasyon haftasında 2980 gr (10-25 p/AGA) mekonyum boyalı doğum öyküsü sonrası erken sepsis tanısı ile postnatal 1. gününden beri takip edildiği yoğun bakım ünitesinde, postnatal 44. gününde kreatinin: 6,02 mg/dl K: 6 mEq/dl saptanması ve 2 gündür anürik olması üzerine ABH kliniğinde, diyaliz ihtiyacı açısından tarafımızdan yoğun bakım ünitesine devralındı. Tarafımıza gelişinden önce takip edildiği merkezde amikasin, vankomisin, meropenem, kolimisin, linezolid, seftazidim, klindamisin, sefotaksim antibiyoterapileri almış olup takiplerinde tekrarlayan kan ürünü transfüzyon ihtiyaçları gelişmiş ve entübe halde izlenmiş.

Gelişinde kreatinin: 4,82 mg/dl K:5,2 mEq/L bikarbonat: 12,7 mmol/L ürik asit: 18,1 mg/dl CRP: 355 mg/L olarak sonuçlandı ve anürik idi. Batın ultrasonografisinde yaygın serbest sıvı, bilateral grade 2-3 hidroüreteronefroz, bilateral pelvikalisiyel sistemleri dolduran yumuşak doku dansitesi saptandı ve kliniği post-renal ABH olarak değerlendirildi. Yatışının 24. saatinde obstrüksiyonu ortadan kaldırmak amacı ile Double-J Stent koyuldu. İşlem esnasında fungus topu ile uyumlu görünüm saptanması üzerine tedavisi ampirik flukonazol olarak düzenlendi. Girişim sonrası idrar çıkışının olduğu, kreatinin değerlerinin 0,32 mg/dl'ye kadar gerilediği ve elektrolit bozuklarının düzeldiği görüldü.

Devam eden takiplerinde kateter kan, perifer kan ve kateter idrar kültüründe Candida albicans üremesi olması üzerine antifungal tedavisi Amfoterisin-B olarak düzenlendi. İmmünglobulin düzeylerive immünfenotipleme testleri normaldi. İzlem sırasında bilateral nefrostomi açılarak Amfoterisin-B ile renal yıkama yapıldı.



Resim 1: Nefrostomi kateterinde görünen fungus parçaları

Sonuç

İnfantlarda Candida enfeksiyonları derin doku apselerine sebep olabilir ve olgumuzda olduğu gibi üriner toplayıcı sistemde tıkanıklık yaratabilir. Tıkanıklığın erken çözünmesi renal kalıcı hasar gelişimini önlemek için çok önemlidir. Bununla birlikte yoğun bakım ünitelerinde yatış sürelerinin mümkün olduğunca kısa tutulması, geniş spektrumlu antibiyotik ve invaziv araç kullanımından kaçınılması Candida enfeksiyonlarının gelişimi riskini azaltacaktır.

PS-043

İLK BAŞVURUDAKİ SERUM KREATİNİN YÜKSEKLİĞİ HER ZAMAN AKUT BÖBREK HASARINA MI İŞARET EDER?

Büşra Hotaman*, Gülçin Ünlü **, Rüveyda Gülmez, Fatih Aygün***, Ayşe Ağbaş*****

İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim dalı
Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

Giriş

Kronik böbrek hastalığı (KBH) bazen hafif semptomlar ve bulgular ile seyredebilir ve hastalar ileri evrelerde akut böbrek hasarı (ABH) gibi başvurabilirler.

Amaç

Bu olgu ile ABH tablosunda başvuran hastalarda hangi bulgular ile KBH düşünülmesi gerektiğini vurgulamak ve bu klinik tabloya dikkat çekmek istedik.

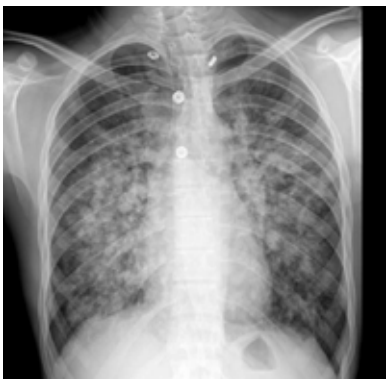
Yöntem

Olgu sunumu.

Bulgular

17 yaş erkek hasta; iki gündür olan ateş, öksürük, nefes darlığı şikayetleri ile başvurdu. Öyküsünden 12 yaşından beri sensorinöral işitme kaybı nedeniyle işitme cihazı kullanmakta olduğu, dört yıl önce mikroskopik hematüri ve proteinürisinin saptandığı ve bu dönemde serum kreatinin 0,55 mg/dl olduğu öğrenildi. Aile böbrek biyopsisini kabul etmemiş ve izleme gitmemişti. Aile öyküsünden 23 yaşında böbrek nakli olan ve işitme kaybı bulunan bir kuzeninin olduğu öğrenildi. Fizik muayenede genel durumu kötü, bilinci açık, boy:180 cm (0.64 SDS), tartı: 60 kg (-1.29 SDS, ödemli), kan basıncı 170/110 mmHg, vücut ısısı: 36,2ºC, solunum sayısı 40/dk idi. Periorbital ödemi vardı, anürikti. Tetkiklerinde; böbrek fonksiyonlarında bozukluk (üre: 374 mgr/dl, kreatinin: 22 mgr/dl) hiperpotasemi (K: 8,3 mmol/L), metabolik asidoz (pH: 7.14, pCO2: 30 mmHg, HCO3: 11 mmol/L, laktat: 1.5 mmol/L), anemi (hemoglobin: 4 g/dl) ve akut faz yüksekliği (CRP: 84 mg/L, prokalsitonin: 16 ng/ml) saptandı. Ultrasonografide bilateral böbrek boyutları küçüktü ve ekojenite artışı izlendi. Akciğer grafisinde (Figür-1) atılmış pamuk manzarası görünümü ve toraks bilgisiyarlı tomogafisinde buzlu cam görünümü ve yaygın konsolide alanlar vardı (Figür-2). Pnömoni, sepsis tanısı ile antibiyoterapisi başlandı ve solunum desteği verildi. Sürekli venö-venöz hemodiafiltrasyon ve ardından aralıklı hemodiyalizle izlendi. Ödemleri geriledi, tartısı azaldı (52 kg, -1.77 SDS), antihipertansif ihtiyacı azaldı.Ekokardiyografik incelemesinde interventriküler septum duvar kalınlığında artış ve göz dibi incelemesinde bilateral grade 2 hipertansif retinopati saptanması kan basıncı yüksekliğinin uzun süredir olduğunu gösterdi. Hematüri, proteinüri, sensorinoral işitme kaybı ve ailede benzer klinikte birey olması nedeniyle Alport Sendromu ön tanısı ile genetik analiz planlandı. Bu bulgulara ek olarak derin anemi ve hiperparatiroidi (PTH: 145 ng/L) varlığı ve böbrek boyutlarının küçük olması KBH hastalığı zemininde ABH olduğunu düşündürdü. Hastanın izlemde serum kreatinini gerilemedi, aralıklı hemodiyalize devam edildi.

Figür-1



Figür-2



Sonuç

Bu olgumuz ile KBH'nın araya giren herhangi bir neden ile dekompanse olabileceğini ve hastaların ABH tablosunda karşımıza çıkabileceğini vurgulamak istedik.

Ayrıca etiyoloji ve KBH-ABH ayrımında klinik ve laboratuvardaki ipuçlarına dikkat çekmek istedik.

Anahtar Kelimeler: Akciğer ödemi , Akut Böbrek Hasarı , Sepsis

printed by MegaPrint Inc. www.postersession.com

PS-045

Fatal seyirli bir STEC pozitif Hemolitik Üremik Sendrom olgusu

Mehmet Muhsin KEFÇİ[1] , Diana ÜÇKARDEŞ[2] , Ülkem KOÇOĞLU BARLAS[3] , Muhterem DUYU[3]

[1]İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilimdalı
[2]İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı
[3]İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

Giriş: Hemolitik üremik sendrom (HÜS), mikroanjiyopatik hemolitik anemi, trombositopeni ve akut böbrek hasarının değişen ağırlıkta birlikte bulunabildiği klinik durumdur. Çocukluk yaş grubunda sıklıkla Shiga toksin üreten Escherichia coli (STEC) pozitif kanlı ishali takiben görülür ve mortalite ve morbiditesi yüksek seyredebilir.

Amaç: Fatal seyirli bir STEC pozitif Hemolitik Üremik Sendrom olgusunun incelenmesi

Yöntem: Olgu sunumu

Bulgular: Sekiz yaşında erkek olgu, yaklaşık bir haftadır olan kanlı ishal, ateş ve karın ağrısı şikayetleriyle acil servisimize başvurdu. Gaitada rotavirüs ve adenovirüs antijenleri pozitif saptanan olgunun fizik muayenesinde akut batın benzeri bulgular saptanması nedeniyle servise yatırılarak takibi yapıldı fakat çocuk cerrahi tarafından acil girişim düşünülmedi. İzleminin üçüncü gününde idrar çıkışında azalma ile birlikte üre: 60 mg/dL (normal: 5-18 mg/dL),kreatinin: 1.33 mg/dL (normal: 0.4-0.9 mg/dL), LDH: 1545 U/L (normal: 110-295 U/L) ve trombosit: 55x103 mm3/µL (normal: 150-350x103 mm3/µL) saptanan olgu HÜS ön tanısıyla, sürekli renal replasman tedavisi (SRRT) yapılması amacıyla çocuk yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Septik şok benzeri klinik tablosu da olan olgunun izleminde anemi, haptoglobin düşüklüğü (<0.1 g/L normal: 0.3 - 2 g/L) ile birlikte hipokomplementemi (C3:0.68 g/L normal:0,9-1,8 g/L) de saptandığı için olası atipik HÜS açısından eş zamanlı plazma değişimi uygulaması da yapıldı. Olgu non-invaziv mekanik ventilasyonda ve bilateral toraks direni ile izlendi. Plazma değişimi ve SRRT'den bir miktar fayda gören ve idrar miktarı artmaya başlayan hastanın hemodinamik monitörizasyon takibi altında iken pupiller anizokorisinin gelişmesi ve Glaskow koma skoru düşüklüğü nedeniyle entübe edilerek takibine karar verildi ve olguya bir doz Ekulizumab tedavisi uygulandı. Bununla birlikte gaita kültüründe STEC üremesi nedeniyle tedaviye devam edilemedi. Yoğun bakım yatışının 14. gününde aktif alt gastrointestinal sistem kanaması başlayan olgunun sintigrafisinde Meckel divertikülü saptanması üzerine çocuk cerrahi tarafından rezeksiyon işlemi gerçekleştirildi. HÜS'e ek olarak Meckel divertikülüti de saptanan hastada STEC (+) HÜS için kötü prognoz risk faktörlerinin (lökosit>20.000 mm3/µL, ateş, CRP yüksekliği, nörolojik bulgular) eşlik etmesi nedeni ile SRRT, plazma değişimi, agresif antibiyoterapi ve inotrop tedavisine devam edildi. Klinik tablosu düzelmeyen olguya aktif kömür hemoperfüzyonu (Adsorba 150 CC) da uygulandı; fakat olgu yatışının 26. gününde kaybedildi.

Sonuç: STEC (+) HÜS eşlik eden risk faktörlerine bağlı olarak fatal klinik tablolara neden olabilir. Eşlik eden böbrek dışı sistem bulguları prognozda belirleyicidir.

Anahtar Kelimeler : HÜS , kötü prognoz , Meckel divertikülü , mortal , STEC

PS-046

Akut pankreatit olan bir hastada gelişen ARDS

Roza Yavuz[1], Ali Genco Gençay[2], Emrullah Aygüler[2], Naila Mustafayeva[3] , Feryal Gün Soysal[3] , Demet Demirkol[2]

[1] İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul
[2] İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Yoğum Bakım Bilim Dalı, İstanbul
[3] İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, İstanbul

GİRİŞ

Akut pankreatit (AP) tanılı hastalar genellikle epigastrik karın ağrısı ve yüksek serum amilaz ve lipaz düzeyleri ile başvururlar ***[1].*** Bu grup hastaların çoğunda klinik bulgular hafiftir ve hastalar komplikasyon veya organ disfonkisyonu gelişmeden üç ila beş gün içinde iyileşirler. Bununla birlikte, hastaların yaklaşık %20'sinde bölgesel veya sistemik komplikasyonlar veya organ disfonksiyonu olan orta şiddette veya şiddetli akut pankreatit vardır.

Pankreas inflamasyonu, sistemik inflamatuar yanıt sendromuna (SIRS - severe inflammatory response syndrome) ve organ disfonksiyonuna yol açabilir. Organ disfonksiyonu (solunum yetersizliği, şok, böbrek yetersizliği gibi) geçici olabilir, orta derecede şiddetli pankreatitli hastalarda 48 saat içinde düzelebilir veya şiddetli akut pankreatitli hastalarda 48 saatten uzun sürebilir. Akut pankreatitte genel mortalite %3 olmakla birlikte, akut nekrotizan pankreatitli hastalarda mortalite %17'ye dek çıkabilir ***[2].***

Bu bildiride, karın ağrısı yakınması ile başvuran, akut nekrotizan pankreatit tanısı alan ve izleminde akut solunum sıkıntısı sendromu (ARDS - acute respiratory distress syndrome) ve portal ven trombozu gelişen 8 yaşında erkek olgu sunulmaktadır.

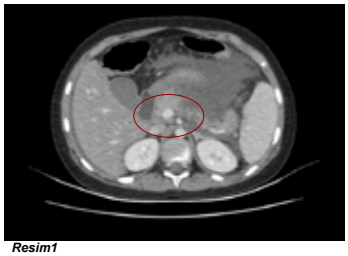
OLGU

Hastamız, 2 gündür giderek artan iştahsızlık, karın ağrısı ve kaka yapamama yakınmaları ile başvurdu. Sistemik muayenede tonsiller eksudatif ve hipertrofikti, batın gergindi ve yaygın hassasiyet saptandı.

Hastanın serum amilaz düzeyi 631 U/L(25-110 U/L), lipaz düzeyi 876 U/L(0-60 U/L), C-reaktif protein 400 mg/L(0-5 mg/L), prokalsitonin 5.4 ng/mL(0-0.5 ng/mL) bulundu. Kontrastlı batın bilgisayarlı tomografide (BT) sol portal ven ön dalında yaklaşık 2 cm'lik kesimde trombüs ile uyumlu dolum defekti, pankreas gövdesinde 67 x 33 mm boyutlarında hipoperfüze, nekrotik alan, peripankreatik alandan pelvise uzanan, minör pelvisi dolduran serbest sıvı izlendi. Bulgular, akut nekrotizan pankreatit ile uyumlu bulundu. Ek olarak, toraks bazalinde en geniş yerinde 4 mm ölçülen minimal plevral efüzyon ve mikroatelektaziler izlendi. BT anjiyografide sol portal ve splenik vende dolum defekti gözlendi. ***(Resim 1)***

PARAMETRE	SONUÇ	NORMAL DEĞERLER
FİBRİNOJEN	**590 mg/dl**	180-350
FAKTÖR 2	74 %	70-120
FAKTÖR 5	90 %	70-120
FAKTÖR 7	66 %	70-120
FAKTÖR 9	147 %	70-120
FAKTÖR 10	93 %	70-120
FAKTÖR 11	80 %	70-120
FAKTÖR 12	87 %	70-150
FAKTÖR 13	**57 %**	70-140
INR	1.00	0.85-1.2
D-DİMER	**23048 µg/L**	0-550
PTZ	14.5 sn	10-15
aPTT	22.3 sn	24-32 sn

Tablo 1



Resim1



Resim 2

Akut faz göstergeleri belirgin yüksek olan hastada, enfekte nekroz ve sepsis dışlanamadı ve kültürleri alındıktan sonra teikoplanin ve piperasilin tazobaktam tedavileri başlandı. Parasetamol ve fentanil infüzyonu ile analjezi sağlandı.

Hastanın enteral beslenmesi kesildi ve idame intravenöz sıvı tedavisi düzenlendi. İzlemde solunum sıkıntısı bulguları gelişen hasta çocuk yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Kan gazında PaO2/FiO2 oranı 172 olan hastaya, orta şiddette ekstrapulmoner ARDS tanısıyla tam yüz maskesiyle non-invaziv ventilasyon (NIV) başlandı (PEEP 9 cmH_2O, basınç desteği 3 cmH_2O). Hastanın PEEP düzeyi tedrici olarak 11 cmH_2O'ya artırıldı. Akciğer grafisi resim 2'de görülmektedir.

Uygun solunum desteği, analjezi ve intravenöz sıvı tedavisine rağmen taşikardisi sebat eden hastaya beta bloker (propranolol) başlandı. Hipoalbuminemi olması üzerine albumin verildi.

Portal ven trombozu açısından hastanın trombofili paneli gönderildi ve hastaya düşük molekül ağırlıklı heparin başlandı. Hastanın tromboza yönelik tetkikleri, ***Tablo 1'de*** gösterilmiştir.

Kontrol Doppler USG'de tromboz görülmedi.

Klinik bulgularında düzelme gözlenen hastanın, yatışının 3. gününde solunum desteği gündüz spontan solunumda izlem, gece NIV desteği olarak düzenlendi ve nazogastrik sondadan enteral beslenme solüsyonu ile enteral beslenme başlandı.

Yatışının 6. gününde, gece NIV desteği gereksinimi kalmayan, kısıtlı yağ içeren enteral beslenmeyi tolere eden, SIRS bulguları gerilemiş olan hasta, çocuk cerrahisi servisine devredildi.

SONUÇ

ARDS, doğrudan (alveolar epitel) ve dolaylı (endotelyal) hasara bağlı gelişebilir. Akut pankreatit ARDS'nin dolaylı sebeplerinden biridir. Şiddetli akut pankreatit seyrinde, plevral efüzyona, ARDS'ye ve irritasyona ikincil diyafram disfonksiyonuna bağlı solunum sıkıntısı gözlenebilir. Hastamızın klinik bulguları, akciğer grafisi ve kan gazı sonucu ARDS ile uyumlu bulundu.

Hafif ve orta şiddette ARDS'de entübasyon öncesinde NIV denenebileceği belirtilmektedir **(3)**. Hastamızda da bu yöntemle invaziv mekanik ventilasyondan kaçınarak sağaltım mümkün oldu.

Çocuk hastalarda pankreatitin vasküler komplikasyonu konusunda veriler kısıtlıdır, arteriyel ve / veya venöz tromboz bildirilmiştir. Pediyatrik AP hastalarının kaydedildiği veri tabanı incelendiğinde, vasküler komplikasyon görülen 7 hasta bildirilmiş, bu olguların çoğunun orta veya şiddetli olgular olduğu görülmüştür ve antikoagülan (düşük molekül ağırlıklı heparin) başlanan hastaların yarısında rekanalizasyon sağlanabilmiştir **(4)**. Bu olgu, şiddetli AP vakalarında tromboz açısından da değerlendirme yapılması ve erken tedavi başlanması gerekliliğini göstermektedir.

KAYNAKLAR

1- Morinville VD, Husain SZ, Bai H, et al. Definitions of pediatric pancreatitis and survey of present clinical practices. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2012;55:261–265.
2- Banks PA, Freeman Hml, Practice guidelines in acute pancreatitis, 2006 Oct;101(10):2379-400
3-Martin C. J. Kneyber,[1,2] Daniele de Luca,[3,4] et al. Recommendations for mechanical ventilation of critically ill children from the PEMVECC, Intensive Care Med. 2017; 43(12): 1764–1780.

PS-047

Kırım Kongo Kanamalı Ateşine Sekonder Gelişen Hemofagositik Lenfohistiyositoz Tanılı Nadir Görülen Olgu

Eda Erdem[1] Sare Güntülü Şık [2] İbrahim Bingöl [2] Özge Umur [2] Agop Çıtak [2]

[1]Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD

[2]Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım BD

Giriş

Kırım Kongo Kanamalı Ateşi (KKKA) yüksek mortalite oranına sahip viral bir hastalıktır. Hastalığın etkeni Bunyaviridae ailesinin Nairovirus genusundan bir RNA virusudur. En sık enfekte kenenin insanı ısırması ile bulaşır. Ateş, baş ağrısı ve yaygın vücut ağrısı semptomları ile başlar, vakaların bir kısmında mukozal veya iç organ kanamaları görülebilir. Kesin tanı serum Real time-PCR ve semptomların başlangıcından itibaren 5. gününde alınan ELISA IgM ile konulmaktadır. Klinik olarak 4 fazda incelenen hastalıkta mortalite sıklıkla bulguların başlangıcını takiben 2. haftada hemorajik evrede görülür. Klinik ve laboratuvar olarak kötü prognoza sahip , şiddetli olgularda çoklu organ yetmezliği , yaygın damar içi pıhtılaşması, sekonder hemofagositik lenfohistiyositoz(HLH) gelişebilir.

Olgu

Tarlada çalışırken kene tarafından ısırılma ve keneyi kendisinin çıkarma öyküsü olan hastanın kene ısırmasından sonraki 6. günde ateş yüksekliği ve halsizlik şikayeti başlamış. Ateşi dirençli seyreden ve yapılan tetkiklerinde kanama diyatezi saptanan hasta KKKA şüphesi ile servisimize kabul edildi.

Genel durumu orta, uykuya meyilli, bilinci açık, oryante ve koopere olan hastanın fizik muayenesinde bilateral belirgin konjonktivit, tonsiller hiperemik, diğer sistem muayeneleri normal olarak değerlendirildi. Ateş 39.0'C , nabız 95/dk , tansiyon:125/75 mmHg , SpO2:95% olarak ölçüldü.

Geliş kan gazı pH: 7.40 pCO2: 45.7 HCO2: 26.5 Laktat:3.8 olarak sonuçlandı.

KKKA etkeni virüs PCR testinin pozitif sonuçlandığı öğrenilen hastaya Ribavirin tedavisi başlandı.

KKKA kliniği ile uyumlu olarak trombositopeni (20.000/uL), lökopeni (1820/uL), lenfopeni (430/uL) PT (17,1sn), INR (1,45), D-dimer (>35mg/L), AST (950IU/L), ALT (317IU/L), CK(756IU/L) düzeylerinde artış, hipofibrinojemi (123mg/dL) saptandı.

İzleminde trombositopenisi derinleşen, ateşi ve yüksek ferritin (54,390ng/mL) değeri olan hastaya kemik iliği aspirasyonu yapıldı. Tüm sahalarda 3 adet hemofagositoz yapmış makrofaj görüldü. Sekonder HLH ile uyumlu değerlendirilen hastaya 5 gün plazma değişimi yapılması planlandı.

Yüksek doz steroid (30mg/kg maksimum 1gr/gün) verildi. Plazma değişimi sonrası 2 gr/kg IVIG aldı. Tedaviler sonucunda kan ve klinik bulguları düzelen hasta takip ve tedavisinin devamı için çocuk hastalıkları servisine sevk edildi.

Sonuç

KKKA hafif ve kendini sınırlayan bir hastalık olabileceği gibi kanama diyatezi , masif karaciğer nekrozu , sekonder HLH , çoklu organ yetmezliği gelişebilir. Mortalite %5-20 oranında değişmektedir. Klinik seyri kötü ilerleyen hastalarda ise mortalite %20-50 oranına kadar yükselmektedir. Kenelerin aktif olduğu yaz dönemlerinde baş ağrısı , yüksek ateş , yaygın vücut ağrısı yakınmaları olan ve trombositopeni , lökopeni , karaciğer fonksiyon testlerinde yükseklik saptanan hastalarda kene ile temas öyküsü sorgulanmalıdır.

Temel tedavi destek tedavisidir , ribavirin de günümüzde kullanılmaktadır. Hastalığın hemorajik döneminde hızlı progresyon görülebileceği ve mortalite oranının bu dönemde yüksek olduğu düşünülerek özellikle dikkatli olunmalıdır.

PS-048

TRAVMAYA BAĞLI CİDDİ BEYİN HASARI; DİFFFÜZ AKSONAL HASAR



Gizem Seven Özer[1], Sümeyye Kelber[1], Mey Talip[2]
[1]SBÜ Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul
[2]SBÜ Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım Kliniği, İstanbul

GİRİŞ ve AMAÇ:

- Travmaya bağlı beyin hasarı (TBBH), çocuk yaşta travmaya bağlı ölüm ve sakatlıkların en sık nedenidir ve dünya çapında yılda 100.000 çocuktan 280'ini etkiler[1]. Yalnızca Amerika Birleşik Devletleri'nde, TBBH yılda 475.000 çocuğu etkiler ve 2600'den fazla TBBH ölüme, 37.000 hastane yatışına ve 435.000 acil servis başvurusuna neden olur. Her yıl dünya çapında yaklaşık 5000 çocuk TBBH nedeniyle sekelli kalıyor.
- Travmatik beyin hasarı geçirmiş hastaya klinik yaklaşımda durumun ciddiyetini belirlemek üzere hafif, orta ve ağır olarak sınıflama yapılmaktadır. Bunun için en sık kullanılan sınıflama sistemi Glasgow Koma Skalasıdır. Glasgow Koma Skalasında göz açma, motor cevap ve sözel cevap test edilir. Hastalar 3-8 ağır, 9-12 orta, 13-15 hafif olacak şekilde sınıflanır.[2]
- Lokalizasyonlarına göre TBH ekstra-aksiyal ve intra-aksiyal olarak ikiye ayrılır. Ekstra-Aksiyal Travmatik Hasarları; yumuşak doku hasarı ve kırıklar, epidural hematom (EDH), subdural hematom (SDH), subaraknoid kanamadır (SAK). İntra-aksiyal travmatik hasarlar kontüzyonlar, travmatik aksonal hasar (TAH) ve beyin sapı hasarları olarak sınıflandırılabilir.[3]
- Bu vaka sunumumuzda araç dışı trafik kazası sonucu çocuk yoğun bakımımızda takip edilen üst beyin sapı hasarı ve diffüz aksonal hasar meydana gelmiş olan hastamızın tedavi yaklaşımının özetlenmesi amaçlanmaktadır.

OLGU:

- Araç dışı trafik kazası sonucu bilinç kapalı olarak acil servisimize 112 ile getirilen 17 yaş erkek hasta entübe edilerek yetişkin yoğun bakıma interne edildi, orada 1 gün takip edilmesinin ardından çocuk yoğun bakım servisimize entübe ve sedasyon altında devr alındı.
- Tarvmaya bağlı beyin hasarı düşünülen hastaya nöroprotektif ve palyatif bakım sağlandı.

GÖRÜNTÜLEMELER;

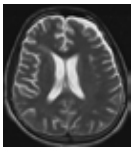
- Geliş Beyin BT: Sağ oksipital lob inferior kesimi düzeyinde subkortikal ak madde düzeyinde milimetrik boyutlarda subakut hemorajik odak ve çevresinde rim tarzında parankimal ödem alanı izlendi .Sağ frontal lob inferolateral kesimi düzeyinde kortikal yüzde subakut hemoraji alanı izlendi.



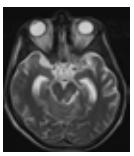
- Kontrol Beyin BT: Sağ parietal bölge posterior kesimde kortikal düzeyde yaklaşık 1cm boyutunda hemorajik odak izlenmiştir (serebral kontüzyon?).



- Kranial MR: Temporal,sol mezensefalon,bilateral frontal lobda parankimal kontüzyon diffüz axonal zedelenme alanları uyumlu bulgular .



- Üst beyin sapı sol yarısında diffüzyon kısıtlılığı





Resim 1: Diffüz Aksonal Hasar, KRYSKI BİOMEDİA



RESİM 2: Dekortike Postür, , KRYSKI BİOMEDİA

KLİNİK TAKİP:

- Hastanın çocuk yoğun bakım servise interne edilmesinin ardından , yetişkin yoğun bakımda sedasyon amacıyla kullanılan propofol ve remifentanil tedavileri tarafımızca fentanil ,tiyopental olarak değiştirildi.
- Hastanın sedasyon etkinliği bispektral indeks monitorizasyonu ile takip edildi.
- Hastanın başı 45 derece elevasyonda takip edildi. Vücut ısısı 36 derecede tutuldu.
- Uygun antibiyoterapiler ve inotrop desteği olarak noradrenalin eklendi.
- Nöroprotektif olarak levetirasetam ve pirasetam başlandı. Pirasetam tedavisinin 6 ay boyunca devam edilmesi planlandı.
- Beyin ödemine yönelik hipertonik salin tedavisi verildi.
- Hastanın çocuk yoğun bakım takibinde atropin tedavisine yanıtsız bradikardi ve hipertansiyon gelişen hastada kibas düşünülmesi üzerine hastaya tiyopental infüzyonu başlandı. Hipertansiyonu devam eden hastaya deksmetedomidin infüzyonu başlanmasının ardından kibas tablosu geriledi.
- Hastanın sağ femur shaftındaki oluşmuş olan parçalı kırık ortopedi tarafından opere edildi. Sağ sefanofemoral ven düzeyinde gelişen trombüs tedavisi için hastaya enoksheparin tedavisi başlandı.
- Hemodinamisi stabil seyreden, inotrop desteği kesilen, extübe edilen hastanın sedasyonlarının kesilmesine rağmen bilinci açılamadı, ağrılı uyaranlara üst extremitelerde flexör, altta extensör yanıtı var (M2). Gözleri spontan açık (G4). Anlaşılmaz sesler çıkarıyordu (S2)
- Hastanın yoğun bakım takiplerinin 8. gününde dekortike postür gelişti. Sesli uyaranlara yanıt yoktu, ağız otomatizmaları ve diskinezi mevcuttu.
- Hastaya nörolojinin önerisiyle nöroprotektif olarak amantadin tedavisi 21 gün ve cortexin tedavisi 10 gün tedaviye eklendi.
- Hastanın spastisitesine yönelik baklofen tedavisi başlandı. Hastanın şüpheli nöbetleri olması üzerine antiepileptik tedavisine fenitoin eklendi.
- Oda havasında, hemodinamisi stabil, enteral beslenen, GKS 8 olan , dekortike pozisyonu mevcut olan hastaya çekilen kranyal MR' da temporal, sol mezensefalon, bilateral frontal lobda parankimal kontüzyon ve diffüz aksonal zedelenme alanları uyumlu bulgular saptandı.
- Hastaya çekilen EEG'de ağır yaygın organizasyon bozukluğu tespit edildi.
- Uzun süreli yatışı bulunan hastada sakral bölgede bası yarası gelişmesi üzerine pozisyon değişimi ile havalı yatakta takip, yara yeri bakımı sağlandı.
- Takiplerinde beslenmesi total parenteral beslenme ile yapılan hastanın beslenmesi nazogastrik tüp ile enteral beslenmeye geçildi, zamanla oral alımı çiğnemesi yutması gelişen hastanın kusmaları olması üzerine beslenmenin devamı için perkütan endoskopik gastrostomi açıldı.
- Hastaya fizik tedavi tarafından rehabilitasyon sağlandı ve aileye eğitim verildi.
- Hastanın çocuk yoğun bakım takiplerinin 2. ayında hastanın basit sesli komutları yerine getirmeye başaldığı, eline aldığı besini oral yolla yediği görüldü.
- Hastanın takiplerinde dekortike postürü geriledi, ellerde basit komutları gerçekleştirme amaçlı amaca yönelik hareketler yaptığı, eliyle sayıları gösterebildiği görüldü.
- Palyatif bakımları devam eden, aileye bakım ve rehabilitasyon eğitimleri tamamlanmasının hastamız haliyle eve taburcu edildi. Hastanımızın rehabilitasyon süreci devam etmekte.

TARTIŞMA ve SONUÇ:

- Çocuk yoğun bakım takiplerinde görsel ,sözel, motor olarak ağrılı uyaranlara yanıtsız , dekortike pozisyonda takip edilen hastada travmaya bağlı diffüz aksonal hasar olacağı düşünüldü.
- Hastanın takiplerinde bilinç düzeyinde ve motor kayıplarında düzelme olduğu, uzun vadede rehabilitasyon ve uygun nöroprotektif tedavilerle iyileşmesinin devam edebileceği düşünüldü.
- Hastamız travma sonrası oluşan diffüz aksoanl hasar tedavisiyle oluşan nörolojik hasarın kısmen de olsa geri döndürülebilir olduğunu gösterdi. Fakat nörolojik iyileşme kısmiydi ve hastamız ağır sekelli olarak taburcu edildi. Bu durum korumasız motorlu araç kullanmaktan doğabilecek tehlikenin boyutunu ortaya koymaktadır.

Kaynakça: 1. J Head Trauma Rehabil. 2005;20(3):229.
2. Teasdale G, Jennett B. Assessment of coma and impaired consciousness. A practical scale. Lancet 1974; 2: 81-4
3. Hammoud DA, Wasserman BA. Diffuse axonal injuries: pathophysiology and imaging. Neuroimaging Clin N Am 2002; 12: 20516.

PS-049

GÖĞÜS AĞRISININ NADİR NEDENİ :SPONTAN MEDİYASTİNEL AMFİZEM

Nazira Amiraslanova [1], Berna Doğan [1] , Sema Yıldırım [2], Ahmet Pirim [3], Neslihan Gülçin [3]

[1]İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul
[2]Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul
[3]İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, İstanbul

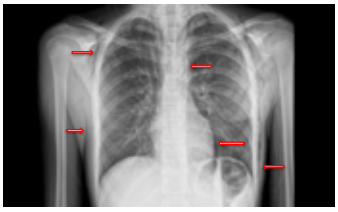
Giriş

Spontan pnömomediastinum (SPM), herhangi bir tetikleyici olmadan mediastende serbest hava bulunmasıdır ve mediastinel amfizem olarak da bilinir. Pnömomediastinuma sebep olan mekanizmanın alveolar rüptür sonrası açığa çıkan serbest havanın etkilenen akciğerin hilusuna, mediastene ve ardından göğüs veya boyunda cilt altı dokulara yayılması olduğu bilinmektedir. Ayrıca büyük hava yolları ve özefagus rüptürü ya da perforasyonu da aynı klinik tabloya neden olmaktadır. Genellikle kendini sınırlayan bir durumdur. Spontan pnömomediastinum, Hamman's sendromu olarak da bilinmektedir ve nadir görülen, spontan pnömotoraks gibi daha çok uzun boylu, ince yapılı adölesan erkekleri etkileyen bir durumdur. Sıklıkla altta yatan bir neden bulunmamakla birlikte astım atakları ve infeksiyonla ilişkili olabilir. Valsalva manevrasına neden olan öksürük, çığlık atma, aşırı egzersizle birlikte derin nefes alma ve kusma da etiyolojiden sorumlu diğer nedenlerdir. Olgular nadiren semptom verir ve tesadüfen saptanır. En sık görülen semptom göğüs ağrısı ve dispnedir. Hastalar tipik olarak nefes almakla artan göğüs ağrısı, nefes darlığı ve boyun ağrısı şikayeti ile başvururlar. Ayrıca öyküde boğaz ağrısı, öksürük veya kusma, ateş, disfaji ve disfoni olabilir. Göğüs ön yüzünde kalp tepe atımı ile senkron çıtırtı sesi ve kalp seslerinde azalma Hammann belirtisi olarak adlandırılır ve pnömomediastinum tanısında önemlidir. SPM pnömotoraks ve özefagus perforasyonu ile birlikte ortaya çıkabilir, semptomlar perikardit ile karışabilir. Ciddi olgularda pnömotoraks, tansiyon pnömotoraks veya pnömoperikardiyum gibi komplikasyonlara yol açarak hava yolu obstrüksiyonu ve kalbe venöz dönüşün azalmasına, hayatı tehdit eden şok tablolarına neden olabilir.

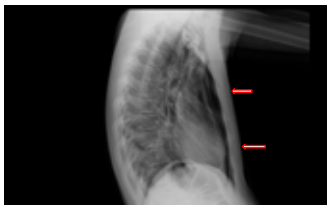
Tedavide esas olan istirahat, ağrı kontrolü ve valsalva manevrasına neden olan durumlardan kaçınmaktır. Vakaların çoğu sekel kalmadan 3 ile 15 gün arasında düzelmektedir. Subkutan amfizemin yaygın olması ve solunum sıkıntısının geliştiği durumlarda toraks tüpü takılması, cilde intraket yerleştirilmesi, fasiyotomi açılması, doku masajı, göğüs kafesinin elastik bandaj ile sarılması uygulanabilen diğer tedavilerdir.

Olgu

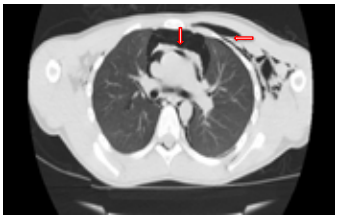
14 yaş erkek olgu aynı gün başlayan, baskı tarzında, yatmakla artan göğüs ağrısı şikayetiyle acil servisimize başvurdu. Yakın zamanda geçirilmiş enfeksiyon, travma ve kronik hastalık öyküsü yoktu. Fizik muayenede kalp tepe atımı 100/dk, solunum sayısı 23, oksijen saturasyonu %97, vücut ısısı:36.8C, TA: 105/68mmHg. Tartı:60 kg, Boy:170 cm VKI:20,7 kg/m2. Fizik muayenede zayıf görünümde, bilateral aksiller ve boyun bölgesinde, göğüs sol tarafta palpasyonla krepitasyon mevcuttu. Solda akciğer sesleri azalmış ve frotman duyuluyordu. Diğer sistem muayeneleri olağandı. Laboratuvar tetkiklerinde tam kan sayımı, Troponin-I, CK-MB, pro-BNP düzeyleri normaldi. EKG normal sinüs ritminde idi. AP ve lateral akciğer grafisinde mediastende, boyun ve toraksta cilt altında serbest hava gözlendi (Resim 1a, 1b). Toraks BT'de boyunda cilt altı amfizem ve pnömo-mediastinum, her iki akciğerde pnömotoraks izlendi (Resim 2). Yapısal patolojik bulgu saptanmadı. Hastaya nazal oksijen tedavisi başlandı ve çocuk cerrahisi tarafından tüp torakeostomi işlemi gerçekleştirildi. Takibinin 6. gününde toraks tüpü çıkarıldı. Kontrol grafilerinde hava kaçağı izlenmedi.



Resim 1a: P.A. Akciğer grafisi: Mediasten de cilt altında yaygın serbest hava görünümü



Resim 1b:Lateral akciğer grafisinde mediastende serbest hava görünümü.



Resim 2: Toraks BT' de pnömomediastınum, pnömototraks ve cilt altı amfizem görünümü.

Sonuç

Spontan pnömomediastinum çocuklarda nadir görülen bir durum olmasına karşın göğüs ağrısı ayırıcı tanısında mutlaka araştırılmalıdır . Olgumuzda olduğu gibi travma veya başka neden olmaksızın spontan pnömomediastinum tanılı hastalara zamanında müdahele hayat kurtarıcı olmaktadır.

Kaynaklar

1.Spontaneous mediastinal emphysema , Dorit Weissberg, Dov WeissbergEuropean Journal of Cardio-Thoracic Surgery, Volume 26, Issue 5, November 2004, Pages

2. Spontaneous pneumomediastinum in children and adolescents, Ammar Saadoon Alishlash, MD, FAAP, Ibrahim A Janahi, MD, UpToDate , Apr 07, 2022.

3. Primer Spontan Pnömomediastinum: Olgu Sunumu, İsmail Adadıoğlu, Yücel Yavuz , Okan Solak , Yusuf Yürümez , Hıdır Esme, Akademik Acil Tıp Olgu Sunumları Dergisi 2010

4. Elmas B, Bircan O, Yıldız T, Büyükavcı M, Özdemir Ö. Astım Atağı Sırasında Görülen Nadir Bir Komplikasyon: Pnömomediastinum Ve Cilt Altı Amfizemi. J Biotechnol and Strategic Health Res. 2017;1(3):94-97.

PS-050

Yenidoğan Döneminde Jeneralize Eritrodermi, İktiyozis, IgE Yüksekliği, Hipernatremi: Netherton Sendromu

Özge Günal[1] , Meltem Aydoğan[1] , Harun Furkan Yılmaz[1] , Gözde Nur Bektaş[1] , Salim Can[2] , Razin Amirov[2] , Melek Yorğun Altunbaş[2] , Ezgi Yalçın Güngören[2] , Royale Babayeva[2], Asena Pınar Sefer[2] , Sevgi Bilgiç Eltan[2] , Elif Karakoç Aydıner[2] , Safa Barış[2] , Ahmet Özen[2]

[1]Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul

[2]Marmara Üniversitesi Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul

GİRİŞ

Netherton Sendromu (NS) epitel ve mukozada eksprese olan SPINK 5'i (Serin Proteaz İnhibitörünü Kodlayan Kazal tip 5) kodlayan gendeki mutasyonlara bağlı görülen otozomal resesif, nadir bir hastalıktır. NS; konjenital iktiyoziform eritroderma, trikoreksis invajinata ve atopik diyatez triadıyla karakterizedir. Burada NS tanısı ile izlenen iki olgu sunulmaktadır.

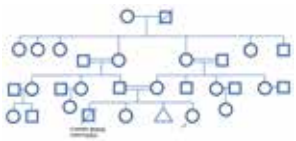
OLGU 1

Prenatal dönemde mikrosefali ve persiste umblikal ven saptanan kız bebek ciltte eritroderma ve deskuamasyonlar nedeniyle yatırılmıştı. İktiyozis, jeneralize eritrodermi, eozinofili, hipernatremi ve hipoalbüminemi, ebeveynlerde akrabalık ve 6 aylık kardeşinde iktiyozisle exitus öyküsü mevcuttu. Fizik muayenede; boy SDS:-3,83, tartı SDS:-6,01, baş çevresi SDS:-5,34, yaygın deskuamasyon, eritroderma, kırılgan saç görünümü mevcuttu. Laboratuvarda; eozinofili (960/µl), IgE:1254 IU/ml, IgG:445 mg/dL, IgA:<10 mg/dL, IgM:54 mg/dL(N) saptandı. Saç örneklerinde; trikoreksis invajinata, saçların serbest uçlarında kadehleşme, 'ball on socket' görünümü mevcuttu. Genodermatoz panelinde, SPINK 5 mutasyonu saptandı. İmmünolojik değerlendirmesinde; ALC:6200/mcL(N), CD3:%87 (51-82), CD4:%67 (32-60), CD8:%20 (12-30), CD16/56:%8 (1.7-28), CD19:%4 (12-40) saptandı. Antibiyotik profilaksisi ve intravenöz immünoglobulin replasman tedavisi (IGRT) başlanan hasta, tekrarlayan kan kültürü pozitifliği (*S.aureus, S.agalactiae, E.faecium, Candida parapsilosis, Metisilin Dirençli S.haemolyticus, Klebsiella pneumoniae*) ve sepsis tanıları ile uzun süre çoklu antibiyotik tedavisi aldı. Vazelin-bepanthen-gliserin-E-vitamini karışımı ve asitretin tedavisi başlanan hastanın cilt bulguları geriledi. Hipoalbüminemi ve sepsis tablosu düzelen hasta koruyucu tedavilerine (IGRT, TMP-SMX ve cilt bakımı) devam edilmek üzere taburcu edildi.

OLGU 2

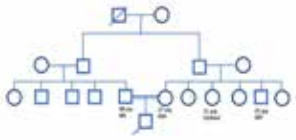
21 aylık erkek hasta, sık enfeksiyon ve iktiyozis sebebiyle yönlendirildi. 37. gestasyon haftasında doğan hastada, yenidoğan döneminde hipernatremi ve sepsis sebebiyle iki kez yatış, sık diaper dermatit ve bir aylıktan itibaren vücutta deskuame lezyonlar mevcuttu. Anne-baba arasında akrabalık ve benzer şikayetlerle exitus öyküsü olan akrabası vardı. Laboratuvarında; eozinofil:200/µl, IgE:4744 IU/ml, IgG:1184 mg/dL(N), IgM:99 mg/dL(N) ,IgA:73 mg/dL(N) idi. İktiyoziform eritroderma ve trikoskopik incelemede; trikoreksis invajinata, trikoreksis nodosa ve sağ kulakta işitme kaybı tespit edildi. Genetik incelemede; SPINK 5 mutasyonu negatif saptandı ancak nöromotor gelişme geriliği, jeneralize eritroderma, seyrek saç ve kaşlar, bambu saç görünümü, hipernatremik dehidratasyon, yüksek IgE ve tekrarlayan enfeksiyon bulguları NS ile uyumlu değerlendirilerek izleme alındı.





Figür 1: Olgu 1'in, solda iktiyozis ve jeneralize eritrodermi görüntüsü, sağda soy ağacı.





Figür 2: Olgu 2'in, solda iktiyozis ve jeneralize eritrodermi görüntüsü, sağda soy ağacı.

SONUÇ

NS, nadir ancak şiddetli bir kornifikasyon bozukluğudur. Jeneralize eritrodermi, iktiyozis, trikoreksis invajinata, gelişme geriliği, hipereozinofili, hipernatremik dehidratasyon gibi bulgularla seyreden multi-sistemik bir hastalıktır. Mortal seyredebilmektedir. Yenidoğan döneminde bu bulgularla başvuran hastalarda akılda tutulmalı ve şüpheli olgularda ileri incelemeler ve tedavi hızlıca planlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: atopik diyatez , iktiyozis , jeneralize eritrodermi , netherton sendromu , trikoreksis invajinata

PS-051

Chediak Higashi ve Albinizim Klinik Birlikteliği

Sueda Öztürk[1], Gökçe Cengiz[1], Zeynep Meriç[2], Betül Karaaslan[2], Ayça Kıykım [2], Haluk Çokuğraş[2]

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

İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Alerji ve İmmunoloji Bilim Dalı

GİRİŞ

Chediak Higashi sendromu (CHS), tekrarlayan enfeksiyonlar, ilerleyici nörolojik fonksiyon bozukluğu, azalmış pigmentasyon ile karakterize, nadir görülen ve genellikle ilk on yaşta ölümle sonuçlanan bir immün yetmezlik hastalığıdır. CHS, LYST genindeki bir kusurun neden olduğu kalıtsal bir durumdur. Otozomal resesif kalıtılan hastalık, tekrarlayan bakteriyel enfeksiyonlar, parsiyel (okülokutanöz) albinizm, hepatosplenomegali ve nistagmus, hipotoni gibi nörolojik bulgularla seyredebilir. Periferik kanda lökositlerde ve kemik iliğindeki lökosit öncü hücrelerinde dev sitoplazmik granüler inklüzyonların görülmesi tanı koydurucudur. Chediak Higashi hastalığında, nötrofil kemotaksisinde ve Natural Killer hücre aktivitesinde azalma, intrasellüler öldürme fonksiyonunda gecikme söz konusudur. Tedavide enfeksiyonla da mücadeleyi içeren destek bakım yanında, askorbik asit, kolşisin, vinkristin ve steroid gibi kemoterapi ve splenektomi gibi yöntemler uygulanmaktadır. Ancak kesin tedavi sağlayan tek yöntem allojenik kemik iliği transplantasyonudur. Hastalığın nadir görülmesi nedeni ile sunumu yapılmıştır.



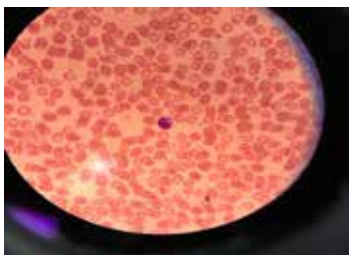
OLGU

Vakamız; eşiyle aralarında birinci derece kuzen evliliği olan, otuz üç yaş anneden G5P4A0 olarak C/S ile miadında doğmuştur. İnfant döneminde tekrarlayan otitis externa ve ÜSYE öyküleri mevcuttur. Hasta sarışın ve renkli gözlüdür. Hastamızın saç mikroskobisi hipopigmente olarak, göz muayenesinde iris hipopigmente olarak değerlendirilmiş olup hasta albinizm tanısı almıştır. Tekrarlayan nötropenik dönemleri vardır. Yapılan periferik yaymada lenfosit sitoplazmasında granüller gözlenmiştir. Ailenin birinci çocuğu da sarışın ve renkli gözlüdür, hepatosplenemegali, tekrarlayan enfeksiyonlar ve KCFT' lerinde yükseklik saptanmış ve çoklu hastane yatış öyküleri vardır ve on bir aylıkken CHS tanısı alıp vefat etmiştir. Hastada mevcut olan klinik, periferik yaymada gözlenen lemfosit sitoplazmasındaki granüller ve ailede CHS öyküsü olması nedeniyle CHS tanısı adına LYST gen analizi yapılmış olup, gen analizinde mutasyon saptanmıştır ve Chediak Higashi tanısı almıştır. Hasta kesin tedavi yöntemi olan kemik iliği transplantasyonu verici olan kız kardeşi aracılığı ile sağlanmıştır.

TARTIŞMA

Chediak-Higashi sendromu için ayırıcı tanıda diğer parsiyel albinizm genetik formları da değerlendirilmelidir. Ancak dev inklüzyon cisimcikleri CHS tanısını destekler.





SONUÇ

Sık enfeksiyon öyküsü ile gelen, ailede CHS geçmişi ola, saçta ve deride hipopigmentasyonun olduğu durumlar CHS' yi ön plana getirir. Hastalığın esas tanısı LYST Gen mutasyonunun tespit edilmesi ile konur. Bizim hastamızda da deri ve saçlı deride hipopigmenasyon hakim olup; periferik yaymada nötrofillerde inklüzyon cisimleri görülmektedir; yapılan LYST gen testinde saptanan mutasyon ile de tanı kesinleştirilip, tedavi olarak da nakline gidilmiştir.

PS-053

KKK AŞILAMA : İNEK SÜTÜ ALLERJİSİ OLANLARDA DİKKATLİ OLALIM!

MELİKE AKARI, DENİZ ÖZÇEKER2, NİMET PINAR YILMAZBAŞI

1PROF. DR. CEMİL TAŞÇIOĞLU ŞEHİR HASTANESİ ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI KLİNİĞİ
2PROF. DR. CEMİL TAŞÇIOĞLU ŞEHİR HASTANESİ ÇOCUK İMMÜNOLOJİ VE ALERJİ KLİNİĞİ

GİRİŞ VE AMAÇ

İnek sütü alerjisi (İSA), çocuklarda en sık görülen besin alerjisidir. İnek sütü birçok besin, ilaç ve hatta aşı içerisinde adjuvan madde olarak yer almaktadır. Bu nedenle hem hastaların hem de hekimlerin etiket okumaları büyük önem taşımaktadır.
Burada inek sütü alerjisi ile takip edilen, daha önce anafilaksi hikayesi olan ve kızamık aşısı ile yapılan deri prick testi pozitif saptanan iki hasta sunulmuştur



OLGU 1

Altı aylık kız hasta ilk kez yoğurt verildikten sonra ürtiker ve nefes darlığı gelişmesi nedeni ile tarafımıza İSA ön tanısı ile yönlendirildi. Yapılan tetkiklerinde bakılan inek sütü spesifik immünoglobulin E (IgE): 13.1 kU/L olarak ölçüldü. Anafilaksi öyküsü olması nedeni ile aşılarının tarafımızca yapılması planlandı. Bir yaş ulusal aşılama programı dahilinde olan kızamık-kızamıkçık-kabakulak (KKK) aşısı yapılması öncesi elimizde bulunan Tresivac® (Hindistan Serum Enstitüsü) da laktalbuminin olması nedeni ile hastaya aşı ile prick to prick test uygulandı ve test sonucu 6x6 mm pozitif olarak yorumlandı.

OLGU 2

İnek sütü ve yumurta alerjisi nedeni ile kliniğimizde takipte olan hastamız ulusal aşı takviminde yer alan 4 yaş KKK aşısını yaptırmak üzere başvurdu. Hastanın inek sütü spesifik IgE: 66 kU/L, yumurta beyazı spesifik IgE: 16 kU/L, yumurta sarısı spesifik IgE: 11.8kU/L ölçüldü. Fırınlanmış yumurtayı sorunsuz tüketen hastanın halen inek sütü diyeti devam etmekte idi. Tresivac® da laktalbuminin olması nedeni ile bu hastamıza da yaptığımız prick to prick test 8x8 mm pozitif sonuçlandı.

SONUÇ



Literatürde KKK aşılarına karşı gelişen alerjik durumlarda alerjen olarak yumurta proteini, jelatin ve neomisinden sıkça bahsedilmektedir. Ancak ülkemizde 1 yaş ve 4 yaşta son 3 yıldır rutin olarak kullanılan Tresivac® aşısının içerisinde bulunan laktalbuminin alerji potansiyeli hakkında yeterli farkındalık oluşmamıştır. Bu iki vaka ile ciddi inek sütü alerjisi hikayesi olan vakalarda Tresivac® aşısı öncesi çocuk alerji uzmanı tarafından değerlendirmenin önemi ve bu aşıların hastane ortamında uygulanması gerekliliğine dikkat çekilmek istenmiştir.



PS-054

Atopik Dermatit Bulguları İle İzlenen Kutanöz Mastositoz Olgusu

Her döküntü alerjik değildir!

Duygu Lüleci Dağlı[1], Mustafa Mutlu Öklü[1], İbrahim Tekinli[1], Seda Tunca[2], Özge Yılmaz[2], Hasan Yüksel[2-3]

[1]Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi,Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD,Manisa,Türkiye
[2]Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi,Çocuk Alerji Ve İmmünoloji BD,Manisa,Türkiye
[3]Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi,Çocuk Göğüs Hastalıkları BD,Manisa,Türkiye

GİRİŞ

Mastositoz, dokuda mast hücrelerinin anormal artışı, özellikle cildin (kutanöz form) ve ayrıca karaciğer, dalak, lenf nodları ve/veya kemik iliğinin(sistemik form) tutulduğu, bir çok organın mast hücre infiltrasyonu ile karakterize heterojen bir grup hastalıktır. Bu olgu sunumunda 2 aylıktan bu yana bulguları olan, atopik dermatit tanısı ile değişik sağlık birimlerinde izlenen kutanöz mastositoz tanısı koyduğumuz bir olgu sunulacaktır.



Postauriküler bölgede yer alan makülopapüler kutanöz mastoidoz lezyonları



Sırtta yaygın olarak bulunan makülopapüler kutanöz mastoidoz lezyonları

OLGU SUNUMU

11 aylık erkek hasta, koltuk altında, sırtta, karın bölgesinde döküntüler görülmesi nedeniyle başvurdu.Şikayetleri ilk kez 2 aylıkken başlamış olup sıcak maruziyetinde döküntülerin belirginleştiği belirtildi. Bu yakınmaları ile 5 aylıkken atopik dermatit tanısı koyulmuş, oral anti histaminik ve topikal steroid tedavileri uygulanmış. Deri testleri normal olarak sonuçlanmış, yakınmaları kısmen gerilemiş olsa da döküntülerinin sebat etmekte olduğu belirtildi. Fiziki bakıda boyun bölgesinde, gövde ön ve arka kısmında, inguinal bölgesinde yaklaşık 1 cm çapında kırmızı renkli makülopapüler lezyonlar saptandı. Darrier bulgusu pozitifdi. Hepatosplenomegali, lenfadenopati saptanmadı. Özgeçmişinde 39 hafta C/S doğum, 10 gün YDYB ünitesinde erken neonatal sepsis nedenli yatış öyküsü, 5 aylıkken bronşiolit öyküsü mevcut. Aşıları bakanlık takvimine uygun. Soygeçmişinde annede polen alerjisi, babada alerjik rinokonjonktivit, kardeşinde besin alerjisi öyküsü mevcut. Laboratuvarında hemoglobin: 11.1 g/dl, lökosit 11.410, MCV: 75.7 fl, Plt 585.000, Eos: %5.5, karaciğer ve böbrek fonksiyonları olağan. Periferik yaymada monositer hücreler olağan, atipi görülmedi. IgA: 26.8 mg/dl, IgM: 57.8 mg/dl IgG:549 mg/dl IgE:27 ıu/ml görüldü. Ayırıcı tanıda atopik dermatit, ilaç erüpsiyonu, ürtiker, vaskülit, kutanöz mastositoz düşünüldü. Sistemik mastositoz açısıdan yapılan radyolojik görüntülemelerde patoloji saptanmadı. Deri biyopsisinin histopatolojik incelemesinde kollajen lifler arasına saçılmış geniş ve granüllü sitoplazmalı mast hücre kümeleri izlendi. Hastaya klinik, laboratuvar ve histopatolojik bulgular ışığında kutanöz mastositoz tanısı konuldu.Aile bilgilendirmesi yapıldı histaminerjik gıdalardan uzak durması belirtildi. Spontan anaflaksi açısından epinefrin otoenjektörü reçetelendi.

SONUÇ

Mastositoz olgularının yaklaşık %50-60'ı çocuk yaş grubunda görülmekte olup sıklıkla süt çocukluğu döneminde başlamaktadır. Çocuk olgularda en sık formu kutanöz mastositozdur. (%90) olup deri bulgularının erken çocukluk döneminde başlaması nedeniyle aynı döneme ait deri hastalıklarıyla karışabileceği akılda tutulmalıdır.

PS-055

DİŞ TELİNE BAĞLI GELİŞEN KONTAKT DERMATİT OLGUSU

İrem Kuter Emeklioğlu[1], Hamit Boloğur[2], Nilay Çalışkan[2], Güler Yıldırım[2], Deniz Özçeker[2]

[1]SBU Prof Dr. Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim Kliniği
[2]SBU Prof Dr. Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Eğitim Kliniği

Giriş: Kontakt dermatit deriye temas eden maddeler nedeniyle gelişen bir inflamatuar dermatozdur ve çeşitli formları bulunmakta olup en sık irritan ve alerjik nedenler ile oluşmaktadır. Günümüzde erken yaşlarda kulak delinmesi, piercing, geçici ve kalıcı dövme yaptırma, kozmetik ürün kullanımı sonucu çocukluk çağında sıklığı giderek artmaktadır. En sık tetikleyicilerden biri olan ''nikel'' takılarda, kemer tokalarında, kol saatlerinde gözlük çerçevelerinde ve ortodontik materyallerde belli oranlarda bulunmaktadır.

Amaç: Burada diş teli takıldıktan sonra yüzünde egzema başlayan ve bir yılı aşkın süredir düzelmeyen bir hastamız sunulmuştur.

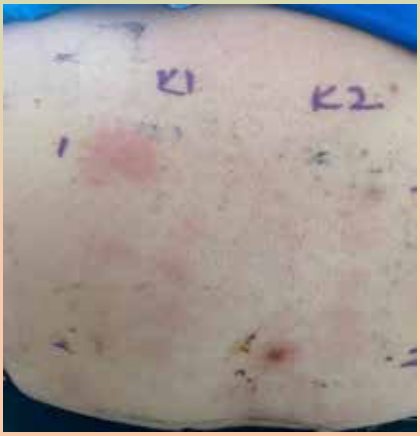
Yöntem: On iki yaşında kız hasta son 1 yıldır göz kapağı üzerinde daha belirgin olmak üzere yüzde yaygın kızarıklık ve kaşınma yakınması ile başvurdu. Öncelikli olarak kontak dermatit düşünülen hastanın muayenesinde diş teli olduğu ve yakınması başlamadan yaklaşık 1 ay önce takıldığı öğrenildi (Resim 1). Ayrıca benzer bir durumun metal gözlük çerçevesi ile de yaşandığı ve gözlük çerçevesi değiştikten sonra düzeldiği bildirildi.

Resim 1.



Bulgular: Hastaya tanı amaçlı yapılan yama testinde (T.R.U.E test ®) *nikel* pozitif saptandı (Resim 2). Hastaya nemlendirici ve topikal kortikosteroid (TKS) tedavisi başlandı ve diş telinin çıkartılması önerildi. Topikal tedaviye yanıt veren hastanın TKS tedavisi kesilince yeniden dermatiti gelişti. Aile diş telini çıkartmak istemediği aralıklı olarak TKS devam edilmektedir.

Resim 2.



Sonuç: Alerjik kontakt dermatitin tedavisinde en önemli unsur sorumlu alerjeni tespit etmek ve hastadan uzaklaştırmaktır. Tanıda ayrıntılı öykü ve yama testi büyük önem taşımaktadır. Aksi halde hastalar geç tanı almakta ve uzun süre TKS tedavisi kullanmak zorunda kalmaktadırlar.

Anahtar Kelimeler: alerjik kontakt dermatit, diş teli, gözlük, nikel

PS-056

Klinik ve Laboratuvar Bulguları ile ALPS Düşünülen Üç Olgu -Üç Farklı Tanı

Tuba Karakurt[1], Nurhan Kasap[1], Kübra Aslan[2], Hayrunnisa Bekis Bozkurt[1], Fatma Bal Çetinkaya[1], Gizem Uslu[1], Özlem Cavkaytar[1], Ahmet Eken[2], Mustafa Arga[1]

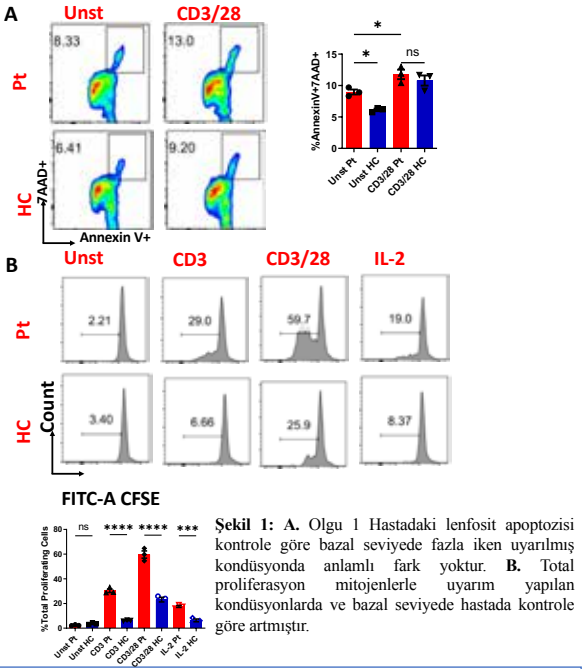
[1] *İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Göztepe Prof. Dr Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, İstanbul, Türkiye*
[2] *Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı, Kayseri, Türkiye*

Giriş: Otoimmun Lenfoproliferatif Sendrom (ALPS), lenfadenopati, hepato/splenomegali, otoimmün bulgularla karakterizedir. Kesin tanısı altı aydan uzun enfeksiyöz/malign olmayan kronik lenfoproliferasyon, $CD3^{+}CD4^{-}CD8^{-}$Thücre(DNT) yüksekliği ile defektif lenfosit apoptozisinin veya FAS,FASL,CASP10 mutasyonlarından birinin gösterilmesi ile konur. Klinik ve laboratuvar bulgularla ön tanısı ALPS düşünülen üç olgu sunulmaktadır.

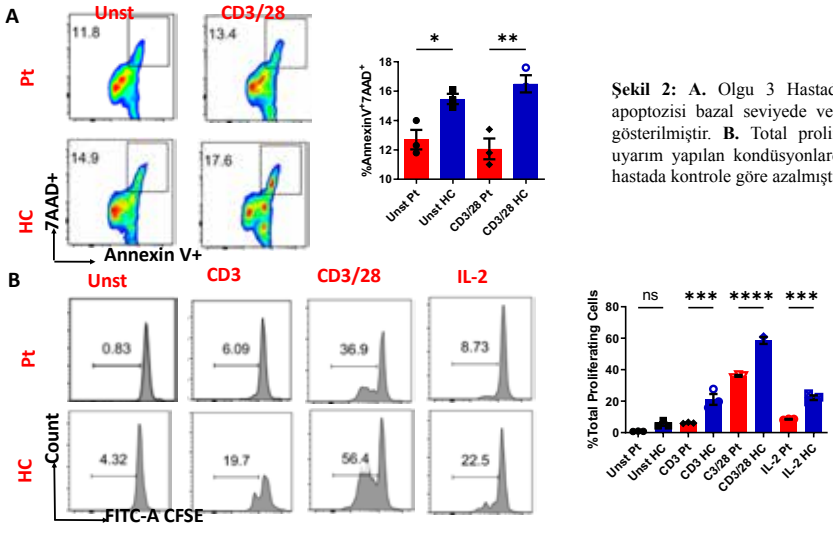
Olgu1: 17 yaşındaki kız hasta, üç senedir kronik İmmün Trombositopenik Purpura tanısıyla izlenmekteydi. Bir yıldır olan servikal lenfadenopatisi ve immunfenotiplemesinde (IF) DNT yüksekliği gözlenen hastanın genetik analizinde CASP10 geninde missense c.416A>C heterozigot mutasyonu saptandı. Genetik segregasyon analizlerinin mutasyonun patojenitesini desteklememesi ve hastanın fonksiyonel analizlerinde defektif apoptozisinin olmadığının gösterilmesiyle hastada ALPS tanısı dışlanarak klinik izlem kararı verildi (Şekil 1A ve B).

Olgu 2: 10 yaşındaki erkek hastanın öyküsünde üç senedir Ailesel Akdeniz Ateşi tanısıyla kolşisin kullanımı, 18 aylıktan itibaren takip edilen immunglobulin A (IgA) eksikliği, tekrarlayan pnömoni atakları vardı. Ayrıca hastada son iki senedir bilateral submandibuler persistan lenfadenopatileri ile hepatomegali mevcuttu. IF'de DNT yüksekliği gözlenen hastanın genetik analizinde PIK3R1 geninde missense c.59T>A heterozigot mutasyonu saptandı. Hasta ALPS benzeri fenotip (ALPS-like) ile prezente olabilen PIK3R1 eksikliği tanısı alarak izleme alındı.

Olgu 3: 9 yaş kız hasta, bir senedir olan karın ağrıları nedeniyle yapılan ultrasonografisinde konglomere çok sayıda lenf nodları, vitamin B12 ve IgG yüksekliğinin saptanması üzerine değerlendirildi. Servikal çok sayıda lenfadenopati, IF'de DNT yüksekliği ve genetik analizinde FAS geninde missense c.795C>A heterozigot mutasyonu saptandı ve defektif lenfosit apoptozisi fonksiyonel analizlerle gösterildi. Hasta ALPS tanısı alarak izleme alındı (Şekil 2A ve B).



Şekil 1: A. Olgu 1 Hastadaki lenfosit apoptozisi kontrole göre bazal seviyede fazla iken uyarılmış kondüsyonda anlamlı fark yoktur. **B.** Total proliferasyon mitojenlerle uyarım yapılan kondüsyonlarda ve bazal seviyede hastada kontrole göre artmıştır.



Şekil 2: A. Olgu 3 Hastadaki defektif lenfosit apoptozisi bazal seviyede ve CD3/28 uyarımı ile gösterilmiştir. **B.** Total proliferasyon mitojenlerle uyarım yapılan kondüsyonlarda ve bazal seviyede hastada kontrole göre azalmıştır.

Sonuç: Lenfoproliferasyon ve otoimmünitesi olan hastalarda fonksiyonel, genetik ve tanısal testler ile ALPS tanısı doğrulanmalı ve gelişebilecek komorbiditeler açısından hastalar izleme alınmalıdır.

PS-057

Aşı Reddi Olan Ailenin Çocuğunda *Streptococcus pneumoniae* Serotip 19 Mastoiditi

Lala Gurbanova[1], Ayşenur Atan[1], Nilay Penezoğlu[2], Belkıs İnceli[2], Halil Özdemir[2], Ergin Çiftçi[2]

[1]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,Ankara, Türkiye
[2]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

GİRİŞ: Mastoidit, akut otitis medianın önemli bir komplikasyonudur. En sık klinik bulgular post-auriküler şişlik, eritem, hassasiyet ve aurikülanın protrüzyonudur. İyi tedavi edilmeyen vakalarda; derin boyun enfeksiyonları, menenjit, subperiostal abse, sigmoid sinüs trombozu ve işitme kaybı gibi komplikasyonlar gelişebilmektedir.

AMAÇ: Pnömokoklar mastoiditin izole edilebilen en sık etkeni olup konjuge pnömokok aşılarının takvime girmesi ile sıklığı azalmıştır. Burada ailesinde aşı reddi olan bir çocukta aşı serotipine bağlı gelişen bir mastoidit vakasını sunmayı amaçladık.

BULGULAR: Daha önceden sağlıklı olan 3 yaşında kız hasta, kliniğimize başvurmadan 3 hafta önce kulaklarda ağrı ve en yüksek 38°C ölçülen ateşle başka bir hastanede kulak burun boğaz (KBB) bölümüne başvurmuş, hastaya klaritromisin başlanmış ve 10 gün kullanmış. Tekrar ateşi olmamış ancak kulak ağrısı devam ediyormuş. Antibiyotik bitiminden 4 gün sonra, sol kulak arkasında şişlik, ağrı şikâyetleriyle farklı hastaneye başvurmuş, mastoidit olabileceği ve KBB tarafından değerlendirilmesi gerektiği söylenmiş. O hastanede KBB olmadığı için aile 2 gün sonra başka hastanede KBB'ye başvurmuş, mastoidit düşünülüp intravenöz antibiyotik tedavisi alması gerektiği söylenince aile hastanemizin çocuk acil polikliniğine başvurmuş. Fizik muayenesinde genel durumu iyi, kulak zarları bombe, sol tragusta öne itilme, sol retroaurikular bölgede 3x3 cm fluktuasyon veren kitle olan hastaya temporal BT çekilmiş, sol retroaurikuler cilt altında 12x28x25 mm yoğun içerikli koleksiyon, orta kulak boşluklarında ve mastoid hücrelerde yumuşak dokular şeklinde raporlanmış.





Hasta KBB'ye danışılmış, mastoidite sekonder apse düşünülmüş, drene edilmeye çalışılmış ancak tam drene olmadığından ameliyatla sol mastoid apse drenajı, sol mastoidektomi yapılmış, sol kulağa ventilasyon tüpü takılmış. Hastaya seftriakson (100 mg/kg/gün) ve vankomisin (60 mg/kg/gün) başlanmış. Hastanın apse aspirat kültüründe *Streptococcus pneumoniae* Serogrup 19 üretildi. Etken seftriakson duyarlı olduğu için vankomisin kesilip seftriaksona devam edildi. Aile etkenin aşı ile önlenebilir bir hastalık olduğu konusunda bilgilendirildi, ancak doğum salonunda yapılan hepatit B aşısı hariç, diğer aşılarının hiçbirini yaptırmamış olan aile bu konuda görüşülmesine rağmen kesinlikle aşıları yaptırmayacağını belirtti. Toplam 2 hafta intravenöz antibiyotik alan hasta oral amoksisilin-klavulonat ile toplam tedavisi 4 haftaya tamamlanması planlanarak taburcu edildi.

SONUÇ: Mastoidit vakalarında sıklıkla izole edilen patojen *S. pneumoniae* vakaları konjuge pnömokok aşılarının uygulanmaya başlamasıyla belirgin olarak azalmıştır. Ancak aşı reddi ve aşı kararsızlığı elde edilen bu başarıyı tehdit eden en önemli sorundur.

PS-059

ÇOCUKLUK DÖNEMİNDE NADİR BİR SENDROM: HİPEREOZİNOFİLİK SENDROM

Yadigar Öztürk[1] , Zeynep Yıldız Yıldırmak[2] , Ayşe Merve Usta[3] , Muhammed Karabulut[4] , Öykü Korubeyi Bezci[1] , Bahar Memiş[5]
[1]SBÜ Şişli Hamidiye Etfal SUAM Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, As. Dr.
[2]SBÜ Şişli Hamidiye Etfal SUAM Çocuk Hematoloji Kliniği, Prof. Dr.
[3]SBÜ Şişli Hamidiye Etfal SUAM Çocuk Gastroenteroloji Kliniği, Prof. Dr.
[4]SBÜ Şişli Hamidiye Etfal SUAM Çocuk Kardiyoloji Kliniği, Uzm. Dr.
[5]SBÜ Şişli Hamidiye Etfal SUAM Patoloji Anabilim Dalı, Uzm. Dr.

GİRİŞ

Eozinofili periferik kanda eozinofil yüzdesinin %4'ten ve eozinofil sayısının 500/µL'den fazla olması olarak tanımlanmaktadır. Eozinofil sayısı 1500-5000/µL ise orta, >5000µL ise ağır eozinofili olarak adlandırılır. Eozinofililer sekonder, klonal ve idiopatik olarak sınıflandırılabilinir. İdiopatik eozinofili içinde değerlendirilen hipereozinofilik sendrom (HES) aşırı eozinofil yapımı ile karakterize olan organ hasarı varlığı ile tanımlanan lökoproliferatif bir sendromdur. Yazımızda çocukluk döneminde nadir gördüğümüz, iki sistem tutulumu olan ve steroid tedavisine dramatik cevap alınan bir hipereozinofilik sendrom olgusu sunulmuştur.

YÖNTEM

Olgumuz sistem kayıtları ve tetkik sonuçlarıyla retrospektif olarak incelenerek değerlendirilmiştir.

BULGULAR

15 yaşında daha önce bilinen hastalığı olmayan erkek hasta; bir yıldır olan karın ağrısı, geçmeyen ishal, halsizlik ve kilo kaybı yakınmaları ile polikliniğimize başvurdu. Tetkiklerinde hb: 13,5 g/L, wbc: 37140/µL, pnl: 4670/µL, eozinofil: 26450/µL, yüzdesi %71,2, trombosit: 167000, AST: 63, ALT: 122, INR:1.39 idi. Fizik muayenesinde karaciğer kot altı 1 cm palpe, traube açık, diğer sistem muayeneleri doğal saptandı. Hasta tetkik ve tedavi amacıyla servisimize yatırıldı. Karaciğer enzim yüksekliği ve eozinofili ayırıcı tanısı için gaita paraziti tetkikleri, viral panel, immunoglobulin ve otoantikor düzeyleri gönderildi. Ağır eozinofilinin sebat etmesi üzerine yapılan kemik iliği incelemesinde hiperselüler kemik iliği, eozinofilik serinin tüm basamaklarında artış, blast oranı<%5, lösemik infiltrasyon lehine bulgu görülmedi. Geçmeyen ishal öyküsü olan ve kalprotektin düzeyi yüksek saptanması üzerine inflamatuar bağırsak hastalığı şüphesi ile yapılan kolonoskopinin patoloji sonucunda; tüm kolonda eozinofil hakimiyeti izlendi. Ig G yüksekliği ve ASMA:dört pozitif saptanan hastaya sklerozan kolanjit, IgG4 aracılı otoimmun hepatit ön tanılarıyla karaciğer biopsisi yapıldı; portal alanlarda yoğunlaşan apse oluşturacak düzeyde yoğun eozinofil infiltrasyonu görüldü, HES ilişkili karaciğer tutulumu düşünüldü. İzleminde bradikardikleri olan hastanın 24 saatlik EKG takibinde; yaygın bigemine ventriküler ekstrasistol (VES), ekokardiyografisinde; ejeksiyon fraksiyonu: %52-55 görüldü. Hastada gastrointestinal ve kardiyovasküler sistem tutulumlu HES düşünülerek steroid tedavisi başlandı. Tedavi ile karaciğer enzim düzeyleri ve eozinofil sayısı normal değerlere geriledi, VES'lerinin düzeldiği ve yakınmalarının gerilediği görüldü. Hastamızın ilgili kliniklerle takibine devam edilmektedir.

SONUÇ

Çocukluk çağında nadir karşılaşılan hipereozinofilik sendromda eozinofillerin yaptığı doku hasarı birçok sistemi etkileyip farklı klinik bulgulara neden olabilir. Özellikle kardiyovasküler sistem tutulumu önemli bir morbidite ve mortalite nedeni olabilmektedir.

KAYNAKÇA

1. Rothenberg ME. Eosinophilia. New Engl J Med 1998;338:1592–1600.
2. Patır P, Sahin F. Hypereosinophilic Syndrome Clinical Features, Diagnosis and Treatment, Turkiye Klinikleri J Hematol-Special Topics. 2016;9(2):34-42

Anahtar Kelimeler : eozinofili , HES , hipereozinofilik sendrom , organ hasarı

PS-060

GEÇ ORTAYA ÇIKAN MONGOL LEKESİ - OLGU SUNUMU

Gulustan Musayeva[1], Mehmet Akif Erkoç[2], Sinem Oral Cebeci[3], Süheyla Ocak[4], Berna Şenel Erarslan[2]

[1]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İstanbul
[2]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Adli Tıp AD, İstanbul
[3]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Acil BD, İstanbul
[4]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Hemotoloji Onkoloji BD, İstanbul

GİRİŞ

Mongol lekeleri (MS), genellikle doğumda veya yaşamın ilk birkaç haftasında ortaya çıkan, gluteal bölge üzerinde beyazlaşmayan hiperpigmente benign konjenital deri lezyonlarıdır. Erken çocukluk döneminde zamanla kaybolduğu bilinmektedir. Lokalizasyon olarak çoğunlukla sakrum ve kalça çevresinde bulunmakta ancak diğer vücut bölgelerinde de izlenebilmektedir. Genellikle tek tip, maküler mavi gri lekeler olarak görmektedir. Olgumuzda vücudunda yeni ortaya çıkan çok sayıda morluk şikayetiyle IUC-Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Acil Polikliğine başvuran 2,5 aylık bir erkek bebeğin mongol lekesi, fiziksel istismar, olası kanama diyatezi açısından değerlendirmesi yapılarak tartışılması amaçlanmıştır.

BULGULAR

2,5 aylık erkek bebek ailesi tarafından vücudunda yeni gelişen morluklar nedeniyle Cerrahpaşa Çocuk Acil Polikliniğine başvurdu. Fizik muayenesinde tartı: 7 kg (85p, 1,04 sds), boy : 62 cm (75p, 0,68 sds) baş çevresi: 41,5 cm (74p, 0,65 sds) olup sistem muayeneleri doğaldı. Her iki ayak ve el bileği, sağ kalça, bel, gluteus çevresi, sağ omuz ve sırtının sağ yanında ekimoz mevcuttu; peteşi, purpura ve mukozalarda kanama bulgusu yoktu. Sırt bölgesindeki morlukları aile son iki haftada farketmişti. Vücudun diğer bölgelerinde olan morlukların ne zaman ortaya çıktığını aile net olarak hatırlamamaktaydı. Ebeveynlerine sorulduğunda, bebeğin vücudunda gelişen morlukları açıklayacak herhangi bir travma öyküsü olmadığı öğrenildi.

Hastamız, eşi ile aralarında 3. derece akraba evliliği bulunan, sağlıklı G1P1A0 anneden 38. gestasyon haftasında sezeryan ile doğmuştu. Yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yatış öyküsü bulunmamaktaydı. Anne ve baba sağlıklı idi, ailede bilinen kanama diyatezi öyküsü yoktu.

Tetkiklerinde tam kan sayımı, koagulasyon parametreleri normal sınırlarda sonuçlandı (Tablo1 ve 2) Periferik yayması tam kan sayımı ile uyumlu olup, yeterli sayıda trombosit kümesi görüldü. Ekimozlarının atipik yerleşimli olması ve özellikle bilateral ektremite, sırt bölgesinde saptanması nedeniyle hasta olası çocuk istismarı açısından Adli Tıp Ana Bilim Dalı ile konsulte edildi: fiziksel isitsmar ve/veya ihmali düşünülmedi.

Hastanın mevcut ekimozları koagulopati ve fiziksel istismar dışlanarak Mongol lekesi olarak değerlendirildi, poliklinik takibine alındı.

Tam Kan Sayımı	
Hgb	10,4 g/dl
Hct	30,6 %
Plt	333000 /µL
Wbc	10900 /µL

Tablo 1

Koagulasyon Parametreleri	
APTT	29,4 sn
PT	12,1 sn
INR	1,04
Fibrinojen	261 mg/dl
Kanama zamanı	4 dk
vWF	0,9 unit/ml
Ristosetin ile trombosit agregasyon testi	normal

Tablo 2



SONUÇ

Mongol Lekesi kolay tanımlanabilir olmasına rağmen geç dönemde ortaya çıktığında ekimotik lezyonların fiziksel istismar ya da koagulopati açısından ayırt edilmesi güç olabilir. Süt çocukluğu döneminde vücutta ekimozların varlığında fiziksel istismar ve koagulopatiler mutlaka dışlanmalıdır. Mongol Lekesinin metoblik hastalıklara (Hurler hastalığı, GM 1 gangliosidoz, mukopolisakkaridoz tip II (Hunter sendromu), mukolipidoz, Niemann-Pick hastalığı ve mannosidoz) eşlik edebileceği göz önünde bulundurularak hastalar poliklinik takibine alınmalıdır. Doğumdan itibaren yapılan her sağlam çocuk poliklinik muayenesinde süt çocuklarının tamamen soyularak muayene edilmesinin, mevcut ve yeni gelişen cilt lekelenmelerinin takibinin yapılmasının, olası herhangi bir fiziksel istismarın erken yakalanmasında büyük rol oynayacağı kanaatindeyiz.

KAYNAKÇA

1. AlJasser M, Al-Khenaizan S. Cutaneous mimickers of child abuse: a primer for pediatricians. *Eur J Pediatr.* 2008;167:1221–1230.
2. Leung AK, Robson WL. Superimposed Mongolian spots. Pediatr Dermatol. 2008;25:233–235.
3. Ochiai T, Ito K, Okada T, Chin M, Shichino H, Mugishima H. Significance of extensive Mongolian spots in Hunter's syndrome. *Br J Dermatol.* 2003;148:1173–1178

PS-062

ÇOCUKLUK ÇAĞI HİPERTANSİYONUNUN NADİR BİR NEDENİ; VON HİPPEL LİNDAU SENDROMU'NA BAĞLI FEOKROMOSİTOMA

Abdulkadir Demir[1] , Ahmet Uçar[2]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, İstanbul

Anahtar Kelimeler: Adolesan, Feokromositoma, Hipertansiyon, Von Hippel Lindau

AMAÇ

Feokromositoma adrenal medulla kaynaklı, çocukluk çağında nadir görülen nöroendokrin bir tümördür. Çocukluk çağı hipertansiyonunun nadir görülen endokrin nedenlerinden biridir. Feokromositoma tanısı alan hastaların Von Hippel Lindau, Multipl Endokrin Neoplazi(MEN2) gibi sendromlar açısından değerlendirilmesi gerekmektedir. Burada polikliniğimize yüzde kızarıklık ve hipertansiyon nedeniyle başvuran ve feokromositoma tanısı alan adölesan bir olgu sunulacaktır.

OLGU

Bilinen bir hastalığı olmayan 11 yaş, erkek hasta 3-4 aydır olan aşırı terleme, yüzde kızarma ve son bir aydır olan baş ağrısı şikayeti ile polikliniğimize başvurdu. Başvuru fizik muayenesinde yüzde kızarıklık ve hipertansiyonu mevcuttu. Somatik gelişimi normaldi. Hastanın boyu: 149cm(-0,85 Sds), ağırlığı:35,8 kg(-1,1 Sds) saptandı. Hastanın aynı şikâyetlerle bir ay önce dış merkez Çocuk Kardiyolojiye başvurduğu ve hipertansiyon saptanması üzerine kardiyojenik sebeplerin dışlandığı ve ikili anti-hipertansif tedavi başlanarak Çocuk Nefrolojiye, tiroid fonksiyon testlerinde yükseklik saptanması nedeniyle Çocuk Endokrinolojiye yönlendirildiği öğrenildi. Hastanın hipertansiyon etyolojisine yönelik istenen plazma noradrenalin: 474 pg/mL(N:<420), plazma normetanefrin: 5624 pg/mL(N:<200) saptanması üzerine çekilen sürrenal ultrasonografisinde; Sol böbrek hilus süperioru komşuluğunda 58*45 mm boyutunda düzgün sınırlı hipoekoik solid yer kaplayıcı lezyon saptandı. Hastanın renal doppler ultrasonografisinde özellik yoktu. Hastada kitlenin ayırıcı tanısı için çekilen batın MR'ı; Sol sürrenal glandda 60x42 mm boyutunda düzgün konturlu, T1 ağırlıklı görüntülerde yumuşak doku ile izointens, T2 ağırlıklı görüntülerde heterojen hafif hiperintens, santralinde milimetrik kistik nekrotik komponentleri bulunan, zayıf diffüzyon kısıtlanması gösteren, IVKM sonrasında arteryel portal fazda yoğun kontrastlanan, geç venöz fazda hafif kontrast yıkanması gösteren solid tümöral kitle lezyon izlenmektedir.

Tanımlanan kitle lezyonu atipik sinyal özelliği ve boyanma özelliği göstermesi nedeni ile öncelikle atipik feokromositoma ile uyumlu bulnmuş olup patoloji raporu ile desteklendi. Hastanın diğer sistem tutulumuna yönelik taramalarında patoloji saptanmadı. Post-operatif takiplerinde kan basıncı ölçümleri normaldi. Eşlik edebilecek sendromlar açısından gönderilen genetik tetkiklerinde; Von Hippel-Lindau sendromu ilişkili c.335A>G p. (Tyr112Cys) heterozigot missens varyant saptandı. Hasta üç yıldır asemptomatik olarak polikliniğimizde takip edilmektedir.



SONUÇ

Feokromositoma çocukluk çağı hipertansiyonunun nadir olmakla beraber tedavi edilebilir bir sebebidir. Feokromositoma tanısı alan hastaların diğer sistem taramalarının yapılması ve normetanefrin düzeyi yüksek olanlarda Von Hippel-Lindau Sendromu açısından moleküler genetik değerlendirme mutlaka düşünülmelidir. Moleküler genetik tanı prognoz ve eşlik edebilecek diğer sorunlar açısından izlem planı oluşturulması için önemlidir.

PS-063

KONJENİTAL LİPOİD ADRENAL HİPERPLAZİ: NADİR BİR PREZENTASYON VE BİLDİRİLMEMİŞ BİR MUTASYON

Emel Hatun AYTAÇ KAPLAN*, Zümrüt KOCABEY SÜTÇÜ*, Ahmet SERT, Hatice KOÇAK ALKAN**, Hasan ÖNAL***, Ezgi GÖKPINAR İLİ*****



Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji, İstanbul, Türkiye*

Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları İstanbul, Türkiye**

Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma, İstanbul, Türkiye***

Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi,, Tıbbi Genetik, İstanbul, Türkiye****

GİRİŞ

Konjenital lipoid adrenal hiperplazi, konjenital adrenal hiperplaziler içinde en ağır form olup oldukça seyrek görülür. StAR geninde mutasyon sonucu ortaya çıkmaktadır. StAR proteini mitokondriye kolesterol geçişini düzenleyen proteindir. Bu proteinin eksikliğinde yeterli kolesterol geçişi sağlanamadığından steroidogenez akışı düzenlenemez. Kolesteroller adrenallerde ve gonadlarda birikir. Adrenal ve gonadlarda steroid sentezi yapılamaz. Adrenal bezlerde hiperplazi ve lipid birikimi mevcuttur. Erkek bebekler kız cinsiyette doğarlar. Olguların çoğu ağır adrenal yetmezlik ile kaybedilirler. Yenidoğan döneminde tanı alıp suprafizyolojik dozlarda tedavi alan olgular yaşatılabilmektedir.

Hiponatremi ve hiperpotasemi olması nedeniyle tetkik edilen, fenotipi erkek olup hipospadias ve bifid skrotum gibi hafif virilizasyon kusuruna sahip lipoid adrenal hiperplazi tanısı alan vakayı sunduk

OLGU

*3 ay 13 günlük erkek hasta.

*Kusma ve beslenememe

*Doğumdan itibaren kilo alımı yetersiz

*Anne ve baba kuzendi. 2 kardeşi sağlıklı

*4000 gram (-2,8 sds), boyu (-2,38 sds), baş çevresi 38 cm (-1,9 sds)

*Hipospadias ve bifid skrotum + Testisleri skrotumdaydı.

*Steroidogenezdeki tüm alt basamak prekürsörleri düşük iken ACTH yüksekti.

*İntravenöz hidrasyon, hidrokortizon ve fludrokortizon tedavileri uygulandı.

*Etyolojik incelemede STAR geninde c.266T>A muhtemel patojenik homozigot mutasyon saptandı.



SONUÇ

StAR mutasyonuna sahip 46 XY bireyler dişi görünüme sahipken olgumuzda virilizasyon kusuru ile prezente olmuştur. Geç başlangıçlı form çok nadirdir. Olgumuz geç sayılabilecek bir yaşta tuz kaybı yaşamıştır. Ayrıca dişi fenotip beklenirken yetersiz virilizasyonla karşımıza çıkmıştır. Tuz kaybı ile başvuran olgularda beklenmedik bulgular da olsa lipoid adrenal hiperplazi hatırlanmalıdır

Na(meq/l)	K(meq/l)	Renin(ng/ml/sa)	Aldosteron (ng/dl)	ACTH (pg/ml)	Kortizol	LH m(ıu/ml)	T.Testosteron (ng/ml)	DHEA-S (mcg/gl)	11-deoksikortizol (ng/ml)	1,4 androstenedion (ng/ml)	17 Oh progesteron (ng/ml)
124	7,4	35	2,96	541	15,7	10,6	0,025	0,2	0,02	0,01	0,51

PS-064

APLASTİK ANEMİSİ OLAN HASTADA MODY; HNF1A GENİNDE YENİ MUTASYON

Eda Çelebi Bitkin[1], Serap Karaman[2], Huri Sema Aymelek[3]

[1]Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi

[2]Van Yüzüncü Yıl Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

[3]Van Yüzüncü Yıl Üniversitesi Tıbbi Genetik

Giriş

Gençlerin Olgunluk Başlangıçlı Diyabeti (MODY) erken başlangıçlı (genellikle 25 yaşın altında), otozomal dominant kalıtım ve değişken bir süre için insüline bağımlı olmayan monogenik bir diyabettir. MODY'nin tüm diyabet vakalarının yaklaşık %1-2'sini oluşturduğu tahmin edilmektedir. MODY2 (glukokinaz kodlayan bir gendeki mutasyonlar) ve MODY3 (hepatosit nükleer faktör 1-alfadan (HNF1A) sorumlu bir gendeki mutasyonlar) bu hastaların yaklaşık %90'ından sorumludur. HNF1A geni, glikoz metabolizması ve insülin salgılanması için önemli olan çeşitli proteinlerin fonksiyonlarını düzenleyen bir transkripsiyon faktörüdür. HNF1A'daki mutasyonlar, insülin sekresyonunun azalmasına ve beta hücrelerinin ilerleyici hasarına yol açarak diyabetin başlamasına yol açar. Bu hastalarda pozitif glikozüri, mikrovasküler komplikasyonlara eğilim ve sülfonilüreye duyarlılık vardır. Bu çalışmada aplastik anemi ile takip edilen, takipte diabetes mellitus saptanan ve HNF1A'da yeni bir mutasyon ile MODY3 tanısı konan bir hastayı sunuyoruz.

Vaka

16 yaşında erkek hasta dişeti kanaması şikayeti ile hastanemize başvurdu ve laboratuvar tetkiklerinde pansitopeni saptandı. Kemik iliği aspirasyonu yapıldı ve aplastik anemi teşhisi kondu. Sorunsuz doğan, bilinen bir hastalığı ve ilaç kullanım öyküsü olmayan hastanın gece terlemesi, kilo kaybı, poliüri ve polidipsi şikayeti yoktu. Hastanın boyu 171 cm (-0.36 SD), vücut ağırlığı 51 kg (- 1.73 SD), vücut kitle indeksi 17.44 (- 1.96 SD) idi. Ağzında solukluk, mukozal kanama ve bacaklarında peteşi vardı. Hepatosplenomegali ve lenfoadenopatisi yoktu. Hastanede kaldığı süre içinde hiperglisemisi olduğu fark edildi. Daha önce bilinmiyordu ve ailede bilinen diyabet öyküsü yoktu. Steroid tedavisi almayan hastanın takibinde hiperglisemi tespit edildi. Açlık kan şekeri 140 mg/dl, beslenmeden 2 saat sonra kan şekeri 303 mg/dl, hba1c %8.4, açlık c-peptid 1.5 ng/mL, açlık insülin 10 uU/mL idi. Glutamik asit dekarboksilaz antikoru (GADA-ELISA yöntemiyle) ve adacık hücresi antikoru (ICA-Radioimmunoassay yöntemiyle) negatifti. Aile bireylerinde glukoz ve HbA1C testleri yapılamadı. Hastada net diyabet semptomlarının olmaması, obezite olmaması, normal c peptid düzeyi, negatif GADA ve ICA antikorlarının olması nedeniyle ön planda MODY düşünülerek bu açıdan genetik çalışıldı. Hastanın HNF1A geninde c.452G> A genetik değişikliği saptandı. Bu değişiklik daha önce literatürde ve veri tabanlarında saptanmamış yanlış anlamlı bir mutasyondu ve American Collage of Medical Genetics (ACMG) de 'önemi belirsiz' olarak sınıflandırıldı.

Tartışma

Aplastik anemi ile takip edilen, takipte MODY tip 3 tanısı konan ve HNF1A'da yeni mutasyon saptanan bir hastayı sunduk. Bildiğimiz kadarıyla, literatürde MODY ve aplastik aneminin eş zamanlı saptanmasından daha önce bahsedilmemiştir. HNF1A-MODY, çocukluk, ergenlik veya erken erişkinlik döneminde başlayan, kronik mikrovasküler diyabet komplikasyonları açısından yüksek risk taşıyan ve ilerleyici hiperglisemisi olan ancak ketotik olmayan bir diyabet türüdür. HNF1A-MODY hastalarının klinik yönetimi, en yaygın diyabet türleri olan Tip 1 Diyabet (T1D) ve Tip 2 Diyabet (T2D)'den farklıdır. Ancak HNF1A-MODY'li hastaların çoğu yanlış T1D veya T2D olarak sınıflandırılmıştır. Sık yanlış teşhis

nedenleri arasında aile öyküsü bilinmiyor olması ve üç kuşak boyunca dikey geçiş doğrulanamıyor olmasıdır. Fakat hastalarda de novo mutasyonlar olabilir (yani ebeveynlerde yok). Ayrıca asemptomatik hiperglisemi 25 yaşından önce teşhis edilemeyebilir. Ayrıca pankreas otoantikorlarının varlığı T1D için tipiktir. Bununla birlikte, HNF1A-MODY'nin klinik özellikleri sadece bir aileden diğerine değil, aynı zamanda aile içinde de değişir ve bu da tanı sürecini zorlaştırır. HNF1A geni polimorfiktir, 1200'den fazla patojenik ve patojenik olmayan HNF1A varyantı tanımlanmıştır. HNF1A-MODY için sadece gen değil, aynı zamanda fenotip heterojenliği de tipiktir. Diyabet semptomlarının belirgin olmaması ve pankreas otoantikorlarının negatif olması MODY'yi ön planda düşündürdü, aile öyküsünde diyabet olmaması kesinlikle bir kriter değildi ve bütüncül değerlendirme hastaya tanı koymamızı sağladı.

Çocukluk çağındaki HNF1A mutasyon taşıyıcıları genellikle normoglisemiktir. Ancak normoglisemiye rağmen glikozüri saptanabilir. C-peptid değerleri sağlıklı bireylerden daha düşük, T1D'den daha yüksektir. Açlık kan şekeri hastalığın başlangıcında normaldir ancak oral glukoz tolerans testinde (OGTT) 2 saatlik glukozda bazal değere göre anlamlı bir artış (> 100 mg/dl) vardır. Hastamızda c peptid değeri anlamlı olarak düşük değildi ve 2. saat kan şekeri değeri (303 mg/dl) açlık glukozuna (140 mg/dl) göre anlamlı olarak yüksekti.

HNF1A geni pankreas, böbrek, karaciğer ve sindirim sistemi dahil olmak üzere birçok dokuda eksprese edilen bir transkripsiyon faktörüdür. Ancak, HNF1A'nın karaciğer fonksiyonu ve proliferasyondaki rolü henüz aydınlatılamamıştır. Yapılan çalışmalarda HNF1A ile karaciğer adenomları arasında güçlü bir ilişki vardır. Histopatolojik ve klinik verilerin analizi, karaciğer adenomunun MODY3 ailelerinde çoğunlukla steatoz ile karakterize olduğunu göstermiştir. Nakamura ve ark. erken çocukluk döneminde karaciğer fonksiyon bozukluğu ve yağlanmanın meydana geldiği MODY3'lü bir vaka bildirmiştir. Çalışmalar MODY 3 hastalarında abdominal USG'nin önemini vurgulamıştır. Hastamızın karaciğer fonksiyon testleri normal sınırlardaydı ve batın USG'sinde patolojik bulgu yoktu.

HNF1A tarafından kodlanan ve hepatik olarak eksprese edilen proteinin, lipid metabolizmasından sorumlu genlere bağlandığı düşünülmektedir. HNF1A kusurlarının insanlarda toplam kolesterol, HDL kolesterol ve LDL kolesterol düzeylerini etkilediğine inanılmaktadır. Ayrıca MODY3'te trigliserit düzeylerinin T2D'den daha düşük olduğu gösterilmiştir. MODY3 hastalarının, T2D hastalarına ve sağlıklı kontrollere göre LDL kolesterol düzeylerinin daha düşük olduğu bildirilmiştir. Hastamızda hepatosteatoz yoktu, lipid profili normal sınırlardaydı.

Aplastik anemi, kemik iliği yetmezliği ile karakterize bir grup hematopoietik kök hücre hastalığıdır; etiyoloji net olarak anlaşılamamıştır, olguların çoğu edinsel aplastik anemidir. Aplastik anemili hastaların klinik belirtileri sıklıkla kan transfüzyonu gerektiren ilerleyici anemi semptomlarını içerir. Çalışmalar, sık kan transfüzyon tedavisinin hemosideroza yol açabileceğini göstermiştir. Aşırı demir yüklenmesi esas olarak kalpte ve pankreas adacıklarında birikir, adacık B hücrelerine zarar verir ve adacık işlev bozukluğuna neden olur. Bu nedenle, şiddetli aplastik anemisi olan hastalarda diyabet ortaya çıkabileceğinden, kan şekerini aralıklı olarak izlemek önemlidir. Bir çalışmada, HNF1A'nın sfingolipid homeostazına henüz bilinmeyen bir bağlantısı aracılığıyla eritrosit membran bütünlüğünün, kalsiyum homeostazının ve ozmotik direncin korunmasında HNF1A'nın önemli bir rolü olduğu belirtilmiştir.

MODY3 hastalarının tedavisi için mevcut öneri, çok düşük dozda sülfanilüre kullanılmasıdır. Hastamıza MODY tip 3 tanısı konulduktan sonra düşük doz sülfanilüre tedavisi başlanmıştır.

Aplastik anemi tanısı ile izlenen,takibinde MODY3 tanısı alan ve HNF1A'da yeni mutasyon saptanan bir hastayı sunduk. Bildiğimiz kadarıyla MODY ve aplastik anemi birlikteliği literatürde daha önce

saptanmamıştır. Bu durumun koinsidans olma ihtimali de vardır fakat bu birlikteliğin anlamlı olması açısından daha ileri çalışmalara ihtiyaç vardır.

Referanslar

1-Alvelos MI, Gonçalves CI, Coutinho E, et al. Maturity-Onset Diabetes of the Young (MODY) in Portugal:

Novel *GCK*, *HNFA1* and *HNFA4* Mutations. J Clin Med. 2020; 20:9(1). pii: E288.

2- Ledermann HM. Maturity-onset diabetes of the young (MODY) at least ten times more common in Europe than previously assumed? Diabetologia. 1995;38(12):1482.

3- Fu J, Wang T, Zhai X, Xiao X. Primary hepatocellular adenoma due to biallelic HNF1A mutations and its co-occurrence with MODY 3: case-report and review of the literature. Endocrine. 2020 ;67(3):544-551.

4- Valkovicova T, Skopkova M, Stanik J, Gasperikova D. Novel insights into genetics and clinics of the HNF1A-MODY. Endocr Regul. 2019; 1;53(2):110-134.

5- Hu M, Huang X, Han X, Ji L. Loss of HNF1α Function Contributes to Hepatocyte Proliferation and Abnormal Cholesterol Metabolism via Downregulating miR-122: A Novel Mechanism of MODY3. Diabetes Metab Syndr Obes. 2020 ; 2;13:627-639.

PS-066

Boy Kısalığının Nadir Bir Nedeni: Drayer Sendromu

Büşra Tetik Dinçer, Ebru Mısırlı, Aydilek Dağdeviren, Ahmet Uçar
SBÜ Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi

GİRİŞ

Drayer sendromu, Drayer ve ark. tarafından 1977'de tanımlanmış olup 15. Kromozomun uzun kolunun distal ucundaki mutasyonlarla karakterizedir. Klinikte zeka geriliği, mikrosefali, kısa boy ve falanks yokluğu gibi çoklu konjenital anomaliler mevcuttur (1). Kromozom 15'teki mutayonlara bağlı gözlenen Prader Willi ve Angelman sendromuna kıyasla çok nadir olup literatürde 100'den biraz fazla olgu bildirilmiştir. Drayer sendromu, otozomal resesif kalıtım göstermekle birlikte klinik bulgu olmayan ebeveynlerin çocuklarında görüldüğüne dair vaka bildirileri mevcuttur. Polimorfik analizler, terminal subtelomerik delesyonlar için ebeveyn mozaisizmi olasılığını ve kardeşlerde tekrarlama riskinin olduğunu göstermektedir (2). Bu olgu sunumunda ebeveynlerinde klinik bulgu olmayan çocukta dismorfik yüz bulguları ve gelişme geriliği bulgularıyla Drayer sendromu tanısı alan olgu takdim edilecektir.

OLGU SUNUMU

Aralarında akraba evliliği olmayan anne-babanın birinci çocuğu olarak 2060 gr ağırlığında term doğan olgu 18 aylık iken boy kısalığı nedeniyle polikliniğimize yönlendirildi. Prenatal dönemde IUGR öyküsü mevcut idi. Fizik bakıda dismorfik yüz bulguları (gaga burun, mikrognati, hipertelorizm) izlendi. Kardiyak değerlendirmede üfürüm yok idi. Ekstremite muayenesinde eklem hareketlerinin anormal artmış idi. Antropometrik değerlendirmede ağırlık 7,5 kg (-4,45 SDS), boy: 70 cm (-3,29 SDS), baş çevresi: 43 cm (-3 SDS) olup prepubertal idi. Oftalmolojik değerlendirme, işitme testi, Ekokardiyografi ve kraniyal Manyetik Rezonans görüntülemede özellik yok idi. Hastanın dismorfik yüz bulguları ve gelişme geriliği olması nedeniyle yapılan kromozom mikroarray incelemesinde 15q26.3 delesyon saptanarak Drayer Sendromu (Kromozom 15q26 Delesyon Sendromu) tanısı konuldu. Segregasyon analizi devam etmektedir.



Resim 1:Drayer Sendromu olan olgu. Aileden izin alınmıştır.

TARTIŞMA

Drayer Sendromu'nda 15q26.3 bandındaki delesyon bölgesinde büyüme regülasyonundan sorumlu İnsülin benzeri büyüme faktörü 1 reseptörü (IGF1R) geni yer almaktadır. Olgularda gözlenen büyüme geriliği, göz ve beyin gelişimi IGF-1 reseptör genindeki delesyona bağlı oluşmaktadır(3). Bu bölgedeki FBN1 geni delesyonlarının ise eklem hipermobilitesine yol açtığı düşünülmektedir. Boy kısalığı ile başvuran olgularda eşlik eden mikrosefali, dismorfik yüz bulguları, hipermobil eklemler ve IUGR öyküsü olması halinde Drayer Sendromu ayırıcı tanıda düşünülmelidir.

KAYNAKÇA

1. Rump P, Dijkhuizen T, Sikkema-Raddatz B, Lemmink HH, Vos YJ, Verheij JB, van Ravenswaaij CM. Drayer's syndrome of mental retardation, microcephaly, short stature and absent phalanges is caused by a recurrent deletion of chromosome 15(q26.2->qter). Clin Genet. 2008 Nov;74(5):455-62. doi: 10.1111/j.1399-0004.2008.01064.x. Epub 2008 Jul 21. PMID: 18651844.
2. Drayer NM, Kamps WA, ten Kate LP, Kuipers JRG, Gouw WL. Case report 54. Synd Ident 1977: 5 (1): 9–11.
3. Okubo Y, Siddle K, Firth H et al. Cell proliferation activities on skin fibroblasts from a short child with absence of one copy of the type 1 insulin-like growth factor receptor (IGF1R) gene and a tall child with three copies of the IGF1R gene. J Clin Endocrinol Metab 2003: 88 (12): 5981–5988.

PS-067

TRPV6 geninde biallelik homozigot variant saptanan geçici neonatal hiperparatiroidi tanılı olgu: Dört yıllık izlem

Bengisu Güner-Yılmaz[1] , Saygın Abalı[2] , Salih Marangoz[3] , Yasemin Alanay[4]

Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, Tıp Fakültesi,
[1]Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, [2]Çocuk Endokrinolojisi BD, [3]Ortopedi ve Travmatoloji AD, [4]Çocuk Genetik Hastalıkları BD

GİRİŞ

Geçici Reseptör Potansiyel Vanilloid 6 (TRPV6) kanalı plasental kalsiyum transferinde önemli bir role sahiptir. Yakın zamanda, *TRPV6* genindeki mutasyonların şiddetli demineralizasyon ve iskelet deformiteleri ile karakterize geçici neonatal hiperparatiroidiye (TNHP) neden olduğu bildirilmiştir.
TNHP tanılı bir olgunun uzun dönem izleminin sunulması amaçlanmıştır.

OLGU

Prenatal öyküsü:
- 1,5 derece kuzen ebeveynler
- Fetal USG'de polihidraminios, bilateral kısa ve kavisli femur, toraks deformitesi

Natal öyküsü:
- Miadında 2500 g (-1,3 SDS)

Postnatal öyküsü:
- Doğumdan kısa süre sonra solunum sıkıntısı nedeniyle dış merkeze başvuru
- Entübe takip
- İlk tetkikleri; kalsiyum (7,2 mg/dL) düşüklüğü dışında normal
- ALP ve PTH bakılmamış.
- Genetik inceleme yapılmış:
  Karyotip analizi: Normal
  Kromozomal Mikroarray: Normal
  FGFR3 gen mutasyonu: Normal

Kliniğimize başvurduğunda:
2 aylık
- VA: 3830 g (-2,2 SDS), boy: 54 cm (-1,5 SDS), BÇ: 37 cm (-2,0 SDS)
- Gri-mavi sklera, talipes ekinovarus ve femurda eğrilik
- Nörolojik gelişimi: Normal
- Viseral organ/sistemler: Normal

- Tetkiklerinde; kalsiyum (10.2 mg/dl), fosfor (5.2 mg/dl) ve PTH (53 pg/ml) değerleri normal;
- ALP (720 IU/ml; N:122-469) yüksek

- İskelet görüntülemelerinde;
  - belirgin raşitizm bulguları olmaksızın yaygın mineralizasyon defekti
  - Wormian kemik yok
- Ön planda osteogenezis imperfekta (OI) tanısı düşünüldü.

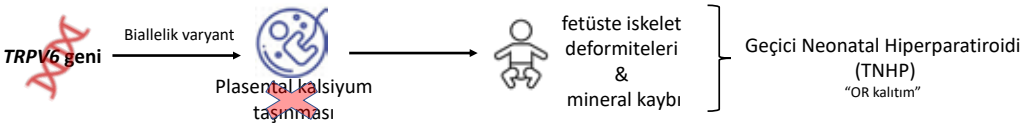


Genetik inceleme:
- Tüm ekzom dizileme analizinde;
  TRPV6 geninde homozigot patojenik bir varyant
  [c.1528C>T (p.R510*)](NM_018646.5)
- Segregasyon analizinde;
  Ebeveynler heterozigot



İzlemi:
- Hasta 9 aylık, 22 aylık ve 4 yaşındayken görüldü.
- Tabloda klinik ve laboratuvar bulguları özetlenmiştir.

SONUÇ



Antenatal ve postnatal bulgular açısından osteogenezis imperfekta ile karıştırılabilir.
Benzer klinikle gelen hastalarda ayırıcı tanıda TNPH'nin düşünülmesi gerekliliği bu vakada vurgulanmaktadır.

PS-068

LOKAL KORTİKOSTEROİD KULLANIMINA BAĞLI GELİŞEN CUSHİNG SENDROMU OLGUSU

Hilal Bakır[1], Furkan Dinçer[1], Semih Bolu[2], Zehra Meral[3], Büşra Gültekin[4]
[1] Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD., Bolu, Türkiye
[2] Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi, Çocuk Endokrinoloji, Bolu, Türkiye
[3] Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD., Bolu, Türkiye
[4] Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD., Bolu, Türkiye

Giriş

Cushing sendromu (CS), serbest plazma glukokortikoid düzeyinin artışı ile karakterize multisistem bir hastalıktır. Büyüme yavaşlaması, kilo alımı, santral obezite, aydede yüz ve hipertansiyon ile karakterizedir. Endojen steroidlerin aşırı salınımı (adrenal bez tümörleri, adrenal hiperplazi, hipofiz adenomu) veya iyatrojenik CS (kortikosteroid ilaçların eksojen kullanımı) nedeni ile gelişebilir. Çocuklarda CS en sık olarak steroidlerin eksojen uygulamasından kaynaklanır.

Bu olgumuz bez dermatiti nedeni ile kullanılan lokal etkili steroidlerin iyatrojenik CS'una neden olabileceğine dikkat çekmek için sunulmuştur.

Olgu

3 ay 22 günlük kız hasta kilo alma ve yüzde şişkinlik şikâyeti ile başvurdu. Hastanın bebek bezi dermatiti tanısı ile 30 gün boyunca 2 kutu Dermovate® krem (% 0,05 a/a klobetazol 17-propiyonat) ve 2 kutu Travazol® krem (10 mg izokonazol nitrat ve 1 mg diflukortolon valerat) kullandığı öğrenildi. Fizik muayenesinde aydede yüz ve cushingoid görünüm saptandı. Tüylenme artışı ve stria bulgusuna rastlanmadı.

Hemogram, biyokimya ve tiroid fonksiyon testleri normal sınırlarda saptanan hastanın sabah alınan kan örneğinde serum kortizol düzeyi 0,10 µg/dL (3,7-19,4 µg/dL) ve ACTH <5 pg/mL (0-46 pg/mL) bulundu. Düşük doz ACTH uyarı testine yeteriz yanıt alınması nedeni ile santral adrenal yetmezlik tanısı konuldu ve hidrokortizon (6 mg/m2/gün) tedavisine başlandı. Topikal steroid tedavisi kesildi. Birinci ayın sonunda hastanın cushingoid yüz görünümünde azalma gözlendi. Takipte hidrokortizon dozunun kademeli olarak azaltılması ve kesilmesi planlandı.



Başvuru



Birinci ay kontrolü

Sonuç

Glukokortikoidler birçok hastalıkta geniş bir kullanım alanına sahiptir. Lokal steroidlerin doz ve süresinin uygun olmayan kullanımları, bebek ve çocuklarda ciddi sistemik yan etkilere neden olmaktadır. Çocukların yüzey alanının vücut ağırlığına oranının fazla olması ve bez bölgesine uygulama sonrası o bölgenin kapalı kalması nedeni ile ciltten steroid bazlı ilaçların emilimi artmaktadır. Steroidler farmakolojik dozda dört haftadan uzun süre kullanılır ve aniden kesilirse baskılanmış olan adrenal aks hemen düzelmeyeceğinden adrenal yetmezlik gelişebilmektedir.

Olgumuz, topikal steroid tedavisinin uygunsuz olarak uzun süre kullanılmasının çocuklarda Cushing Sendromuna ve adrenal aksın baskılanması ile santral adrenal yetmezliğe neden olabileceğini göstermiştir. Topikal uygulama öncesi uygulanacak steroidin türü, uygulama süresi ve miktarı iyi düşünülmeli, olabilecek yan etkiler konusunda aileye ayrıntılı bilgi verilmeli ve hasta yakın takip edilmelidir.

Kaynakça

1. Lodish, M. B., Keil, M. F., & Stratakis, C. A. (2018). Cushing's Syndrome in Pediatrics:An Update. Endocrinology and metabolism clinics of North America, 47(2), 451–462.
2. Baş, V. N., Çetinkaya, S., Yılmaz Ağladıoğlu, S., Peltek Kendirci, H. N. & Aycan, Z.(2010). Topikal Steroide Bağlı İyatrojenik Cushing Sendromu. Çocuk Dergisi, 10 (3), 152-155.
3. Arı, M. E., Çetinkaya, S., Tüfekçi, B. S., Takçı, Ş. & Nazlıer, K. (2009). Olgu Sunumu:Topikal Steroid Kullanımına İkincil Cushing Sendromu. Türkiye Çocuk HastalıklarıDergisi,3(2), 48-52 .

PS-070

Büyüme Hormonu Tedavisi Alan Çocuk Hastaların Klinik ve Demografik Özellikleri

Fuat KAPLAN[1] , Fatih GÜRBÜZ[2]
[1]Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2]Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı

Giriş

Büyüme hormonu eksikliği (BHE), boy kısalığı olan çocuklarda en sık görülen endokrinolojik bozukluklardan biridir. Büyüme hormonu replasman tedavisi, hastaların genel popülasyon ve genetik hedefleri için normal bir yetişkin boyuna ulaşmalarına yardımcı olur.

Amaç

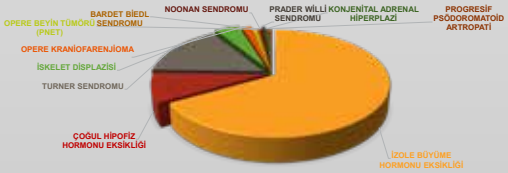
Bu çalışmanın amacı boy kısalığı nedeniyle büyüme hormonu tedavisi alan hastaların klinik, demografik özellikleri ve büyüme hormonu tedavisine yanıtlarının değerlendirilmesidir.

Gereç ve Yöntem

Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı tarafından takipli, 01.01.2010 ile 31.12.2020 tarihleri arasında büyüme hormonu tedavisi başlanan 192 hastanın dosyaları retrospektif olarak incelendi. Hastaların tedavi öncesi ve tedavi sonrası antropometrik verileri, tedaviye yanıtları ve büyüme hormonu tedavisini etkileyen faktörler değerlendirildi.

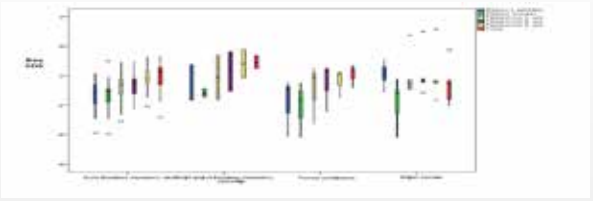
Bulgular

Çalışmaya 100'ü (%52,1) erkek, 92'si (%47,9) kız toplam 192 hasta alındı. Hastaların ortalama başvuru yaşı 8,91±4,54 yıl iken, tedaviye başlama yaşı ise 10,35±3,96 yıldı.
Hastaların 128'i (%66,7) izole büyüme hormonu eksikliği, 17'si (%8,9) ise çoğul hipofiz hormonu eksikliği, 30'u (%15,6) Turner sendromu ve 17'si (%8,9) de diğer etiyolojik tanılara sahipti.





Hastaların tedavi öncesi ortalama boy SDS değerleri -3,53±1,34, ortalama izlem süresi 4,51±3,15 yıl ve ortalama tedavi süresi ise 2,81±2,22 yıl idi.



Toplam 192 hastanın 63'ü final boyuna ulaşmış olup, ortalama final boyu 149,89±15,7 cm, ortalama final boy SDS ise -2,16±1,51 olarak saptandı. Final boyuna ortalama ulaşma yaşı ise 15,52±2,57 yıl idi.

	Başvuru boy SDS	Tedavi öncesi boy SDS	Birinci yıl boy SDS	İkinci yıl boy SDS	Üçüncü yıl boy SDS	Final boy SDS
Başvuru yaşı	r=-0,260*	r=-0,26	r=-0,32*	r=-0,2*	r=-0,33*	r=0,1
Başvuru KY	r=-0,12	r=-0,02	r=-0,19*	r=-0,08	r=-0,23*	r=0,16
Başvuru yaşı-KY farkı	r=-0,37*	r=-0,19*	r=-0,37*	r=-0,27*	r=-0,28*	r=0,31
Başvuru boy SDS		r=0,74*	r=0,73*	r=0,64*	r=0,54*	r=0,57*
Başvuru VA SDS	r=0,66*	r=0,56*	r=0,58*	r=0,5*	r=0,52*	r=0,44*
Başvuru VKİ SDS	r=0,16*	r=0,22*	r=0,23*	r=0,18	r=0,28*	r=-0,01
Hedef boy SDS	r=0,19*	r<0,001	r=0,1	r=0,18	r=0,13	r=0,03
Birinci BHST pik yanıtı	r=0,11	r=0,05	r=-0,03	r=-0,14	r=-0,26*	r=-0,26
İkinci BHST pik yanıtı	r=0,04	r=0,07	r=-0,02	r=-0,21	r=-0,22	r=-0,21
Tedaviye başlama yaşı	r=-0,16*	r=-0,11	r=-0,25*	r=-0,1	r=-0,28*	r=0,21
Tedavi öncesi KY	r=-0,02	r=0,009	r=-0,1	r=0,01	r=-0,13	r=0,26*
Tedaviye başlama yaşı-KY farkı	r=-0,26*	r=-0,21*	r=-0,3*	r=-0,25*	r=-0,3*	r=-0,06
Tedavi öncesi Boy SDS	r=0,74*		r=0,69*	r=0,53*	r=0,43*	r=0,51*
Tedavi öncesi IGF-1 SDS	r=0,38*	r=0,3*	r=0,17*	r=0,14	r=-0,03	r=0,09
Tedavi öncesi IGFBP-3 SDS	r=0,43*	r=0,34*	r=0,3*	r=0,18*	r=0,17	r=0,09
BH başlangıç dozu	r=-0,14	r=-0,17*	r=-0,22*	r=-0,14	r=-0,15	r=-0,29*
Tedavi birinci yıl uzama	r=0,09	r=0,001	r=0,32*	r=0,31*	r=0,48*	r=0,41*

	Başvuru			Tedavi öncesi			Birinci yıl			İkinci yıl			Üçüncü yıl			Final		
	Kız	Erkek	p	Kız	Erkek	p	Kız	Erkek	p	Kız	Erkek	p	Kız	Erkek	p	Kız	Erkek	p
Boy	111,83 ± 24,7	111,86 ± 25,14	0,993	118,49 ± 20,8	118,41 ± 22,87	0,978	125,83 ± 19,37	129,33 ± 19,8	0,270	133,04 ± 17,84	135,71 ± 21	0,476	135,08 ± 15,92	139,5 ± 19,49	0,298	148,08 ± 9,03	151,53 ± 19,95	0,023*
Boy SDS	-3,27 ± 1,49	-3,14 ± 1,43	0,531	-3,56 ± 1,35	-3,5 ± 1,34	0,771	-3,02 ± 1,42	-2,57 ± 1,4	0,049*	-2,34 ± 1,29	-2,26 ± 1,33	0,715	-2,43 ± 1,11	-2,09 ± 1,25	0,478	-2,1 ± 1,27	-2,22 ± 1,73	0,781
ΔBoy				6,76 ± 12,55	6,57 ± 10,41	0,907	8,4 ± 3,11	9,38 ± 4,28	0,148	7,37 ± 2,6	7,75 ± 2,73	0,665	6,12 ± 2,26	7,03 ± 2,32	0,127	8,35 ± 10,19	11,6 ± 11,14	0,31
ΔBoy SDS				-0,28 ± 0,84	-0,36 ± 1,52	0,739	0,58 ± 0,81	0,85 ± 1,31	0,277	0,52 ± 0,53	0,43 ± 0,94	0,184	0,16 ± 0,53	0,29 ± 0,53	0,323	0,1 ± 0,38	0,1 ± 0,78	0,864

*p<0,05 SDS: Standart sapma skoru

Sonuç

Çalışmamızda büyüme hormonu replasmanı tedavisine başlama yaşının, tedavinin birinci ve üçüncü yıl boy SDS değerleri üzerine etkisi mevcutken, final boy ile anlamlı bir ilişkisi saptanmamıştır. Tedavi öncesi boy SDS değerinin tedavinin birinci, ikinci, üçüncü yılı ve final boy SDS değerleri ile ilişki olduğu bulunmuştur. Ayrıca büyüme hormonu başlangıç dozu ile tedavinin birinci yılı boy SDS ve final boy SDS arasında da ilişki mevcuttur. Final boy SDS değerini etkileyen faktörler; başvuru boy SDS, başvuru vücut ağırlığı SDS, tedavi öncesi kemik yaşı, tedavi öncesi boy SDS, büyüme hormonu başlangıç dozu ve tedavinin birinci yılındaki uzama olduğu kanısına varılmıştır.

PS-073

ALTERNATİF TIP UYGULAMALARI NEDENİ İLE TEDAVİSİNİ ALAMAYAN ve AĞIR KETOASİDOZ GELİŞEN BİR DİYABET VAKASI

Elif Akman[1] , Gürkan Atay[2] , Gülcan Seymen[3] , Hazal Ceren Tuğrul[4] , Seher Erdoğan[5]

1 SBÜ Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, 2 SBÜ Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım Kliniği, 3 SBÜ Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrin Kliniği, 4 SBÜ Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım Kliniği, 5 SBÜ Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım Kliniği,

- Diyabetik ketoasidoz (DKA), diabetes mellitusun hiperglisemi, ketozis ve metabolik asidoz üçlüsü ile karakterize akut bir komplikasyonudur. DKA'nın en korkulan ve en mortal komplikasyonu beyin ödemi ve herniasyondur. Tip1 DM ve DKA'un tek tedavisi insülin olup, son dönmelerde artan alternatif tıp uygulamaları ve ailelerin bu yöntemlere başvurmaları, hem hastaların tedavisiz kalmasına hem de ölüme varan sonuçlara yol açmaktadır.

Olgu:

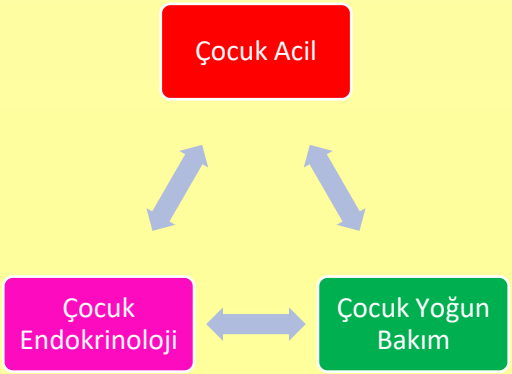
-13y K, Tip 1 Dm ve adrenal yetmezlik ile takipli

-Annesi insülin kullandırmıyor ve alternatif tıp ile çocuğu tedavi etmeye çalışıyor

-Karın ağrısı ve bilinç bulanıklığı → PUKŞ 432 keton:4 Kan gazı: ph:6,6 hco3:3 Na:135 K:3,8 → 20cc/kg SF → 1500 cc /m2/gün+90 cc/kg defisit ve 0,1/ü/kg/saat insülin infüzyonu → Çocuk Yoğun Bakım'a interne edildi. → Beyin ödemi için profilaktik %3 NaCl başlandı. GKS ve tansiyon ↓ İnotrop başlandı. Arrest olması üzerine 2 saat CPR sonrası ritm geri döndü. EF:%26 → ECMO'ya alındı. Anüri gelişmesi nedeni ile diyalize alındı. DİK gelişti. Uygun kan ürünü replasmanları yapıldı.

ECMO 4. günündeyken anizokori +

Sedasyonlar kesildi. 48 saat sonra pupiller fix dilate +, ışık refleksi, spontan solunum, aspirasyonla öğürme, ağrılı uyarana yanıt ,babinski ve GAG refleksleri olmaması nedeni ile ex kabul edildi



PS-074

HİPOKALSEMİK KONVÜLSİYON İLE BAŞVURAN RİKETS OLGUSU

Seren Güncan Aydın , Gamze Özgürhan

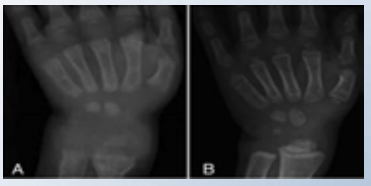
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İstanbul

GİRİŞ

Rikets; büyüme plakasındaki mineralizasyonun gecikmesi ve kemik dokunun mimari yapısının bozulması olarak tanımlanır. Kemik mineralizasyonu için gerekli olan D vitamini, parathormon ve kalsitonin ile birlikte kemik, böbrek ve barsak arasındaki kalsiyum fosfor dengesini sağlamaktadır. Eksikliğinde, serum ve hücre içi kalsiyum-fosfor düzeyindeki değişikliklere bağlı olarak, büyüme plağı gelişimi bozulur; yetersiz mineralizasyon ve osteotrofik hormonların etkisiyle kemik sağlamlığı azalır ve klinik bulgular ortaya çıkar. Klinik prezentasyon, başlangıç yaşı, hastalık süresi ve altta yatan patofizyolojiye bağlıdır. Yaygın özellikler, genişlemiş metafizlere bağlı kalınlaşmış bilekler ve ayak bilekleri, frontal bossing, kas zayıflığı, femur ve tibianın progresif lateral eğilmesidir. Riketsin farklı tipleri tanımlanmış olmakla birlikte en sık görülen tipi D vitaminine bağlı nütrisyonel riketstir. Fakat diğer rikets tipleri de klinikte sıklıkla karşımıza çıkmaktadır. Burada infantil dönemde D vitamini Bağımlı Rikets Tip 1A tanısı alan bir olgu sunacağız.

OLGU/ BULGULAR

10 aylık erkek hasta, el ve vücutta kasılma, morarma, bilinç kaybı şikayeti ile hastanemiz acil servise başvurdu. İlk müdahalesi yapılan, aktif nöbeti gerileyen daha önce nöbet öyküsü mevcut olmayan, 1. derece akraba evliliği olan hastanın fizik muayenesinde ön fontanelinin geniş olduğu, kaput quadratum ve frontal bossing bulgularının mevcut olduğu görüldü. Yapılan tetkiklerinde serum kalsiyum ve iyonize kalsiyum düşük, serum fosfatı düşük, ALP ise yüksek saptandı. El bilek grafisinde epifizyal genişleme, metafizer alanlarda düzensizlik, fırçalaşma ve çanaklaşma olduğu görüldü. Hasta ileri tetkik ve tedavi amacıyla çocuk hastalıkları servisine yatırıldı. 75mg/kg/gün elementer kalsiyum tedavisi uygulandı. Yapılan ileri tetkiklerinde parathormon seviyeleri yüksek, 25-OH-D vitamin seviyeleri yüksek saptanan hastanın 1-25-OH D vitamini seviyesine bakıldı. 1-25-OH D vitamini seviyesi düşük saptanan hastaya 30ng/kg/gün kalsitriol tedavisi başlandı. Hastadan gen analizi gönderildi. 1- alfa-hidroksilaz eksikliği (D vitamini bağımlı rikets Tip 1 A) tanısı kondu. Hasta kalsitirol tedavisi ile taburcu edildi. Hastanın 2. ayında ALP seviyesinin normal sınırlara geldiği, 6. ayında radyolojik bulgularının kaybolduğu, 18. ayında parathormon seviyelerinin normal sınırlara ulaştığı görüldü.



Şekil A - Epifizyal genişleme, metafizer alanda düzensizlik, fırçalaşma ve çanaklaşma
Şekil B - Metafizer alanların sınırlarında belirginleşme, fırçalaşmanın gerilemesi

SONUÇ

Nutrisyonel raşitizm hala önemli bir küresel sorun olmaya devam etmektedir. Bununla birlikte, her gün, kalıtsal raşitizm türlerine neden olan yeni mutasyonlar keşfedilmekte ve bu bozuklukların altında yatan mekanizmaların daha iyi bilinmesine ve önlenebilir klinik durumlar var ise tespitine ihtiyaç duyulmaktadır.

REFERANSLAR

Vitamin D dependent rickets type I and II: Case reports
izmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hast. Dergisi 2011; 1(3):131-136
Holick MF. Resurrection of vitamin D deficiency and rickets.
J Clin Invest 2006; 116: 2062-272.

PS-075

BENİGN GEÇİCİ HİPERFOSFATEZEMİ:OLGU SUNUMU

Elber Ulutaş[1], ***Aygül Nabaliyeva***[2],***Yelda Türkmenoğlu***[3],***Adem Karbuz***[4]

[1] *Prof.Dr.Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi,Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği*

GİRİŞ VE AMAÇ

Benign geçici hiperfosfatazemi çoğunlukla 5 yaşından küçük çocuklarda serum alkalen fosfataz düzeyinin karaciğer ve kemik hastalığı olmaksızın normal değerlerin 3-50 kat yükselmesiyle karakterize bir klinik durumdur. . Benign geçici hiperfosfatazemi geçici ve kendini sınırlayabilen bir durumdur, alkalen fosfataz düzeyleri 2-6 ay içinde kendiliğinden normale dönmektedir. . Bu hastalar gereksiz ve pahalı testlere gerek kalmadan ve ileri bir merkeze sevk edilmeden genel çocuk polikliniklerinde izlenebilirler. Bu yazıda bronşiyolit sebebiyle servis yatışı sırasında alınan tetkiklerinde rastlantısal olarak ALP düzeyinde yükseklik saptanan, takiplerinde kendiliğinden normale dönen, karaciğer ve kemik hastalığı bulunmayan ve bu yüksekliğin sebebinin enfeksiyonlara bağlı benign geçici hiperfosfatazemi olduğu düşünülen bir olgu sunulmuştur.

OLGU SUNUMU

Bulgular: Bilinen hastalık öyküsü olmayan 12 aylık erkek hasta tarafımıza 14 gündür olan öksürük, en yükseği 38 derece olan ateş şikayetiyle başvurdu. Gelişinde solunum sıkıntısı bulguları artarak devam eden ve solunum eforu olan,solunum müayenesinde kaba ralleri,ekspiryum uzunluğu,retraksiyonları ,taşipnesi olan hasta broşiyolit ön tanısıyla çocuk servisine yatırıldı. Öyküsünde 32 yaşında annenin 4 gebeliğinden 4.yaşayan çocuğuydu.Miadında 2700 gr doğduğu,anne sütü hiç almadığı 6 aya kadar formül mama ve 6 aydan sonra ek gıdaya geçildiği öğrenildi. Fizik muaynesinde kas iskelet sistemi ve nöromotor gelişimi yaşına uygundu. Çocuk servisi takiplerinde alınan rutin tetkiklerinde ALP 3619 U/L saptanması dışında patolojik değer yoktu.Hastanın yatışının 3.gününde kontrol tetkikleri alındı.ALP 2438 U/L, P 5.22 mg/dl ,Ca 10.2 mg/dl ,Mg 2.16 mg/dl, PTH 22.4 ng/L, 25-OH D VİT 24.5 µ g/L şeklinde sonuçlandı. Hastanın öyküsü, fizik incelemesi ve mevcut laboratuvar incelemelerinde karaciğer ya da kemik kaynaklı herhangi bir patoloji düşünülmedi..Solunum bulguları düzelip taburcu edilen Benign geçici hiperfosfatezemi tanısıyla ayaktan poliklinik şartlarında izleme alınan hastanın klinik izleminin 12.gününde ALP düzeyi tedavisiz 600 U/L'ye geriledi. Rutin tetkikleri sırasında normalin 10 katı ALP yüksekliği saptanan 12 aylık olguda, klinik ve laboratuvar bulgularında karaciğer ve kemik ile ilgili patoloji saptanmaması, izleminde herhangi bir tedavi uygulanmadan, ALP seviyesinin yaşına göre normal değerlere dönmesi ile geçici hiperfosfatezemi tanısı kondu.

Tartışma

BGH ALP düzeyinin 3-50 kat artması, eşlik eden karaciğer ve kemik hastalığının olmaması ve tedavisiz takibinde 12 hafta içinde normal düzeylere ulaşması olarak tanımlanmıştır. Etkilenen olguların çoğu bebeklik ya da erken çocukluk dönemindedir. Olgumuzun yaşı 12 ay olup yaş kriterlerine uymaktaydı. Olgumuzda ALP düzeyinde belirgin artışa rağmen kemik ve karaciğer hastalığını düşündürecek bulguların olmaması, ailesinde ALP yüksekliği olmaması ve kendiliğinden düzeyin gerilemesi nedeniyle BGH düşünülmüştür. ALP de ergenlikte büyüme hızının artmasına bağlı, gebelikte fetal ve plasental dokulardaki üretime bağlı ve yaşamın ilk 3 ayda yükselme görülebilir. BGH olgularında serum ALP yüksekliği kemik ya da karaciğerle ilişkili olmayan birçok farklı klinik durum ile birlikte olabilir. Behulova ve arkadaşları BGH saptanan hastaların %24'ünde gastrointestinal sistem hastalıkları, %21'ünde solunum sistemi hastalıkları, %10'unda anemi birlikteliğini göstermişlerdir. Suzuki ve arkadaşları ise daha çok enfeksiyon hastalıklarıyla ilişkili klinik durumları rapor etmişlerdir. Candemir ve arkadaşları ise akut gastroenterit ile başvuran hastada BGH saptamışlardır. BGH'nin tanı kriterleri şunlardır: 1-ALP yüksekliğinin 5 yaş altında görülmesi, 2- Çeşitli ilişkisiz semptomların varlığı, 3-Karaciğer ya da kemik hastalığı ile ilgili laboratuvar ya da fizik incelemede bulgu olmaması, 4- ALP izoenzimlerinin özellikle kemik ya da karaciğer kaynaklı olması, 5- Ortalama 4 aylık bir sürede ALP düzeylerinin normal sınırlara dönmesi. Olgularımızda iskelet displazisinin olmaması, ailede ALP düzeyinin normal olması ve ALP yüksekliğinin devam etmemesi nedeniyle ailesel hiperfosfatezemi ve kronik idiopatik hiperfosfatezemi dışlanmıştır. Hastamızın 5 yaşından küçük olması, alt solunum yolu semptomlarının varlığı, karaciğer ya da kemik hastalığı ile ilgili bulgu olmaması, ailede ALP düzeylerinin normal olması, klinik takıplerında ALP düzeylerinin gerilemesi ile BGH düşünülmüştür.

Sonuç

Sonuç olarak, geçici hiperfosfatezemi, 5 yaş altı çocuklarda görülebilen, rutin tetkikler sırasında saptanan, benign, geçici ve kendini sınırlayabilen bir durumdur. Klinik ve laboratuvar bulgusu olmayan, izole ALP yüksekliği durumunda, geçici hiperfosfatezemi ayırıcı tanıda akılda tutulmalı, gereksiz ve pahalı testlerden kaçınılmalıdır.

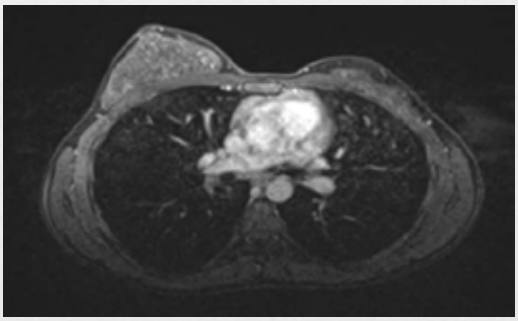
PS-076

İdiyopatik Tek Taraflı Meme Hipoplazisi: Olgu Sunumu

Hakan Kurt, Özlem Tezol
Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

Giriş: Kız adolesanlarda meme hipoplazisi konjenital veya edinsel olabilir; izole defekt şeklinde veya diğer patolojilerle (sendromlar ve göğüs duvarı anomalileri) ilişkili olarak görülebilir. Tek taraflı meme hipoplazisinde, diğer memede makromasti kanıtı yokluğunda meme boyutlarının birbirinden belirgin farklılığı söz konusudur. Hipoplastik meme dokusunun histolojik incelemesinde fibröz stroma ve diferansiyasyon göstermeyen duktal yapılar izlenir.

Bulgular: 17 yaş 10 aylık kız hasta polikliniğimize sol memede küçüklük yakınması ile başvurdu. Anamnezde, meme gelişimi başladığından beri meme boyutlarının asimetrik olduğu, sağ memede gelişim sürerken sol memede gelişimin ilerlemediği, menstrüel siklusların düzenli olduğu öğrenildi. Antropometrik ölçümler normal, sağ meme ve pubik kıllanma Tanner evrelemesi evre-V olarak değerlendirildi. Fizik muayenede sağa göre küçük palpe edilen sol meme dokusu ve sol meme lojunda yumuşak mobil kitle dışında patolojik veya dismorfik bulguya rastlanmadı. Göğüs duvarının incelenmesi amacıyla toraks BT çekildi ve sol memenin fibroglandüler dokusu simetriğine oranla az izlendi, büyük/küçük pektoral kaslar doğal saptandı. Özgeçmişinde radyoterapi, ilaç kullanımı, göğüs duvarı yanığı/travması veya göğüs duvarına cerrahi girişim öyküsü olmayan hastada nonsendromik idiyopatik meme hipoplazisi düşünüldü. Meme MRG'de sol memede global olarak sağ memeye kıyasla normalden küçük görünüm ve sol meme üst iç kadranda nodüler lezyon (fibroadenom, 14x11 mm) izlendi. Hasta, meme hipoplazisinin ergenlerde yol açabileceği psikososyal problemlerin değerlendirilmesi amacıyla çocuk ve ergen psikiyatristine yönlendirildi. Plastik, Rekonstrüktif ve Estetik Cerrahi Kliniği tarafından hasta 19 yaşını doldurduğunda rekonstrüktif tedavi planlandı.



Dinamik meme MR görüntüsü



Sol memede hipoplazik görünüm

Sonuç: Adolesanlarda hipoplastik meme anomalilerine yaklaşımda temel konu, cerrahi için en uygun zamanın belirlenmesi ve devam edecek olan bedensel değişiklikleri (gebelik gibi) göz önünde bulundurarak optimal rekonstrüktif yöntemin seçilmesidir. En iyi sonuçların alınabilmesi için meme hipoplazisinin etyolojisini aydınlatmak önemlidir. Sendromik olmayan meme hipoplazilerinin çoğu idiyopatik iken bebeklikte veya çocuklukta memeye radyasyon teması ve diğer iyatrojenik nedenler (tüp torakostomi, torakotomi, memeden kitle eksizyonu) ile göğüs duvarı yanığı/travması meme tomurcuğu hasarına yol açarak meme gelişimini bozabilir. İlaçlar da meme hipoplazisini indükleyebilir. Meme hipoplazisi ergenlerde psikolojik sorunlar ve düşük yaşam kalitesi ile ilişkilidir. Meme hipoplazisinin psikososyal ve psikoseksüel sağlığa olan olumsuz etkileri, cerrahi girişimin zamanlamasını belirlemede önemli bir faktördür. Hastamızda ciddi bir psikososyal sorun tanımlanmadığı için fiziksel ve psikolojik maturasyonun tamamlanmasının beklenmesi ve 19 yaşını doldurduğunda opere edilmesi planlandı.

Anahtar Kelimeler : ergen, idiopatik , kız, meme hipoplazi

PS-078

LİSTERİA MENENJİTİ OLGU SUNUMU

Raziye Selçik[1], Emel Ekşi Alp[2], Sevgi Aslan[3], Zeynep Ergenç[3] ,Seyhan Yılmaz[3] ,Burcu Parlak[3], Eda Kepenekli[3]

[1]Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D.

[2]Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Acil B.D.

[3]Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları B.D.

GİRİŞ:

Listeria monocytogenes; yenidoğanlarda, yaşlılarda, gebelerde, immunsuprese hastalarda ve nadiren sağlıklı çocuklarda menenjit, meningoensefalit ve bakteriyemi gibi invaziv hastalıklara neden olan gram pozitif bakteridir. Bulaş şekli kontamine gıdalarla olup riskli hasta gruplarında agresif seyir gösterebilir, yüksek mortalite oranlarına rastlanabilir. Uygun antibiyoterapinin başlanabilmesi ve mortalitenin önlenebilmesi için hızlı tanı önemlidir.

AMAÇ:

Olgumuzda sağlıklı olup uzamış ateş nedeniyle acil kliniğimize başvuran ve listeria menenjiti tanısı alan bir hastamızı sunmayı amaçladık.

BULGULAR:

4 yaşında kız hasta acil kliniğimize 6 günden beri devam eden her gün 38oC'yi geçen ateş nedeniyle getirildi. 3 gün önce ateş ve ishal şikayetleriyle başvurduğu dış merkezde seftriakson başlandığı öğrenildi. Özgeçmişinde 6 ay önce COVID-19 enfeksiyonu geçirdiği belirtildi. Aşıları yaşına uygun olarak yapılmıştı. Soygeçmişinde özellik yoktu. Başvurusunda ateşi 37,5oC olup diğer vital parametreleri normaldi. Hasta düşkün görünümde ve hafif dehidrateydi. Orofarenks hiperemisi dışında patolojik fizik muayene bulgusuna rastlanmadı.

Tam kan sayımında PLT:124.000 mm3/mcl, diğer seriler normal, CRP:116 mg/L, biyokimyasında böbrek ve karaciğer fonksiyon testleri normal olup Na:130 meq/L, K:3,2 meq/L, P.3.2 mg/dl idi. Nazofarengeal sürüntüsünde influenza ve RSV antijeni negatif, COVID-19 PCR negatifti. Çocuk acilde gözleme alınan hastanın hidrasyonu sağlandı, seftriakson tedavisine devam edildi. Ateşinin dirençli seyretmesi üzerine tedavisine vankomisin eklenerek MIS-C'ye yönelik tetkikleri yapıldı. IL-6:84 pg/ml, NT-proBNP:558 ng/L, prokalsitonin:2,3 mcg/L, ferritin 357 mcg/L saptandı. Uzamış ateş sebebiyle bakılan viral serolojide EBV VCA IgM pozitif, periferik yayması normal, abdominal ultrasonografisi normal, ekokardiyografisinde minimal mitral ve triküspit yetmezliği saptandı. Takibinin 36.saatinde ense sertliği ve meningeal irritasyon bulguları gelişen hastaya lomber ponksiyon yapıldı. Direk bakıda 50 lökosit/mm3, BOS glukozu 30 mg/dl, eş zamanlı parmak ucu kan şekeri 95 mg/dl, protein 65 mg/dl olarak saptandı. Menejit multiplex PCR testinde listeria monocytogenes saptandı. Hastanın antibiyoterapisi ampisilin ve gentamisin olarak değiştirildi. Takiplerinde BOS kültüründe listeria monocytogenes üremesi oldu. Kan ve idrar kültürleri sterildi. Servis takibinde immun yetersizlik açısından Çocuk Alerji ve İmmunoloji Bilim Dalı tarafından değerlendirmeye alındı. Antibiyoterapisi 23 güne tamamlanarak taburcu edildi.

SONUÇ:

Uzamış ateşi olan hastalarda klinik takip önemlidir, tanıya yönlendirici bulgular sonradan gelişebilir. Listeria menenjiti nadir olmakla birlikte ilk basamakta tercih edilen antibiyotik tedavisine dirençli menenjit kliniğinde göz önünde bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Ateş , Listeria , Menenjit

PS-079

PNÖMOTORAKS GELİŞEN COVİD 19 OLGUSU

Beyza Gök, Yasin Ceylan, İhsan Gül, Mete Genç, Gamze Özgürhan
S.B.Ü İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatri Kliniği, İstanbul

GİRİŞ

- **Pnömotoraks** plevra yaprakları arasına hava birikmesi ve akciğer dokusunun büzüşmesi halidir. Kişide göğüs ağrısı ve nefes darlığı şikâyetleri ile ortaya çıkan, hızlı ve doğru tanı koymamızı gerektiren acil durumdur. **Çocuklarda nadir görülen, genellikle iyi prognozlu bir klinik tablodur. Adölesan yaş grubunda yetişkinde olduğu gibi genellikle ince, uzun boylu erkeklerde görülür. Spontan, travmatik, idiyopatik ya da altta yatan akciğer hastalıklarına bağlı olarak ortaya çıkabilir. Burada COVID-19 enfeksiyonuna bağlı pnömotoraks gelişen bir olguyu sunacağız.**

OLGU

- **16 yaşında bilinen bir hastalığı olmayan erkek olgu, solunum sıkıntısı şikâyeti ile acil servisimize getirildi. Covid-19 temaslı olduğu için hasta izolasyon odasına alındı. Anne ve kız kardeşinin 3 gündür covid nedeniyle karantinada olduğu öğrenildi. Aktif spor yapma ve sigara kullanım öyküsü olmayan hastanın alınan anamnezinde aniden başlayan göğüs ağrısı ve solunum sıkıntısı olduğu, öncesinde herhangi bir şikâyeti ve travma öyküsü olmadığı öğrenildi.**



SAĞ TARAFTA PNÖMOTORAKS

- **Ateş: 36,8 derece, KB: 100/70 mmHg, Nabız: 80/dk(düzenli), solunum sayısı: 32/dk(düzenli) SpO_2:99 olarak kaydedildi.**

OLGU

- **Yapılan fizik muayenesinde genel durumu stabil, bilinç açık, Glasgow Koma Skoru:15 olarak değerlendirildi. Solunum sistemi muayenesinde oskültasyonla sağ akciğerde solunum sesleri azalmış olarak bulundu; ral, ronküs ve ekspiryum uzunluğu saptanmadı. Diğer sistem muayenelerinde herhangi bir patolojik bulguya rastlanmadı. Tam kan sayımı, biyokimya parametrelerinde özellik saptanmayan hastanın EKG değerlendirmesi de normal sınırlarda idi. Alınan kan gazında Ph:7,36 PC02:48 Hco3:22.3 Be:1 Lactat:1.2 olarak görüldü.**
- **Hastanın çekilen postero-anterior akciğer grafisi sağ akciğerde pnömotoraks ile uyumlu bulundu. Saturasyon değeri %99 olduğu için acil girişimde bulunulmadı. Maske ile O2 tedavisi verilen hasta çocuk cerrahisi servisinde takip edildi. Servis yatışı öncesinde alınan COVID-19 testi pozitif olarak görüldü.**

SONUÇ

- **COVID-19 enfeksiyonunda akciğer tutulumu genellikle pnömoniye neden olur. Ancak dispne tarifleyen COVID-19 hastalarında nadir de olsa sebebin pnömotoraks olabileceği unutulmamalı, solunum sistemi oskültasyonu ihmal edilmemeli ve gerekirse akciğer grafisi görülmelidir.**

REFERANS

lAyed AK, Chandrasekarran C, Sakumar M: VATS for primary spontaneous pneumothorax: Clinico-pathologic correlation. Eur J Cardiothoracic Surg 29:221-225, 2006

PS-080

NADİR GÖRÜLEN BİR OLGU: HAEMOPHİLUS İNFLUENZAE PNÖMONİSİ

Müberra CANBAZ[1], Beyzanur YILMAZ[1], Ömer KILIÇ[3], Yalçın KARA[3], Mahmut Can KIZIL[3]
Gürkan BOZAN[2] Ener Çağrı DİNLEYİCİ[2]
[1]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı
[3]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı

GİRİŞ

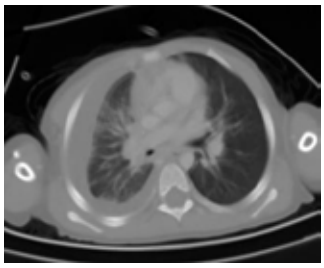
Akut pnömoni etyolojisinde beş yaş altı çocuklarda %50 viral etkenler, bakteriyel etkenler arasında streptococcus pneumoniae, haemophilus influenzae, mycoplasma pneumonia yer almaktadır. Bu olgu sunumunda; karın ağrısı şikayetiyle başvurup haemophilus influenzae pnömonisi geçiren 4 yaş erkek hasta tartışılacaktır.

OLGU SUNUMU

Bilinen hastalığı olmayan 4 yaş erkek hasta karın ağrısı ile acil servise başvurdu. Öyküsünden on gün önce karın ağrısının başladığı, aralıklı azalıp arttığı, ateş yüksekliği, öksürük, eşlik eden travma öyküsü olmadığı öğrenildi. Vital bulgularında solunum sayısı 44/dk, ateş 37.5 C, kan basıncı 110/70 mmHg, nabız 140 atım/dk görüldü. Fizik muayenesinde; hasta inspeksiyonda tripot pozisyonu, interkostal çekilmeleri mevcut; oskültasyonda sağ akciğer sesleri sola göre azalmış, batın rahat, defans ve rebound saptanmadı. Tetkiklerinde lökosit:20.980/mm^3, ANS: 18.710/mm^3, ALS:1.170/mm^3 platelet:460.000/mm^3, crp : 286 mg/L, procalsitonın: 24.08 ng/mL kan gazında pH: 7.35 pCO2: 34mmHg HCO3: 18.8 mmol/L laktat: 1.1 mmol/L sedimentasyon 86 mm/saat olup, diğer değerleri normaldi. Çekilen PAAC'de sağ akciğer alt lobun havalanmadığı, atelektezi ve plevral efüzyon ön tanısıyla çekilen toraks tomografisinde her iki akciğerde sağ akciğerde orta ve alt loblarda atelektazik değişiklikler ve havalanma kaybı, orta lobta parakardiyak alanda hava bronkogramları içeren pnömotik konsolidasyonlar, sağda masif mayi izlendi. Hasta plevral effüzyon ve bronkopnömoni tanısıyla çocuk yoğun bakıma yatırıldı. Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı tarafından değerlendirilip sağ hemitoraksa göğüs tüpü takıldı. 100 ml serohemorajik mayi gelişi görüldü. Plevral effüzyon etiyolojisine yönelik gönderilen sıvı örneğinin PCR incelemesinde Haemophlius İnfluenzae ve eksudatif karakterde sıvı saptandı. Vankomisin ve Seftirakson ile tedavi başlandı. Takibinde toraks tüpü olmasına rağmen sıvının azalmadığı görülmesi üzerine çocuk cerrahisi ana bilim dalı tarafından 2. defa tüp takıldı. Takibinde sıvının sebat ettiği görülmesi üzerine torokotomi yapılarak fibrin ve enfekte dokular temizlendi.



Şekil 1. PAAC'de görülen sağ alt lobta havalanma azlığı



Şekil 2. Toraks tomografisinde görülen plevral efüzyon ve pnomonik konsolidasyon

TARTIŞMA ve SONUÇ

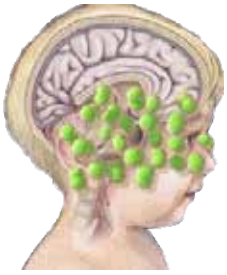
Çocukluk çağı pnömonisi, özellikle gelişmekte olan ülkelerde morbidite ve mortalitenin önemli bir nedenidir. Haemophilus influenzae tip B ve pnömokok konjuge aşıları ile bağışıklama sonrasında hastaneye yatış gerektiren pnömoni insidansı etkili bir şekilde azaltmıştır. Yenidoğanlarda öksürük, anormal solunum seslerinden ziyade beslenme güçlüğü, huzursuzluk , 5 ay ile 5 yaş arasındaki çocuklarda ise başvuru şikayeti sadece ateş ve laboratuvar bulgusu lökositoz olabilir. Daha büyük çocuklar ve adolesanlar plöritik göğüs ağrısı, karın ağrısı veya ense sertliği olabilir. Çocuklarda pnömoni komplikasyonları arasında plevral efüzyon ve ampiyem, nekrotizan pnömoni, akciğer apsesi, pnömatosel ve hiponatremi bulunmaktadır. Pnömonide semptomlar spesifik olmamakla karın ağrısında alt lop pnömonisi, her ne kadar H. İnfluenza pnömonisi aşılama programından sonra azalmış olsa da invazif seyreden pnömonilerde H. İnfluenza akılda tutulmalıdır.

PS-081

TÜBERKULOZ MENENJİTİ

SEDEF SEÇİM DOKUDAN, DURMUŞ BORA ÇAĞER
FATMA ÇAĞLAR, NEVİN HATİPOĞLU, SADIK SAMİ HATİPOĞLU

TÜBERKÜLOZ OLGULARININ NEREDEYSE %1'İNDE SANTRAL SİNİR SİSTEMİ TUTULUMU GELİŞİR VE SANTRAL TUTULUMU OLAN TÜBERKÜLOZ OLGULARINDA MORTALİTE VE MORBİDİTE DAHA FAZLADIR



AMAÇ:BİLİNÇ BULANIKLIĞI SEMPTOMLARI VE BAŞ AĞRISI İLE BAŞVURAN HASTALARDA MENENJİT AYIRICI TANISINA VE TÜBERKÜLOZ MENENJİTİNE DİKKAT ÇEKMEK

OLGU : 2 HAFTADIR BAŞ AĞRISI, BOYUN AĞRISI, BEL AĞRISI, ARA ARA ATEŞ, ÖKSÜRÜK ŞİKAYETLERİ OLAN 16 YAŞ ERKEK HASTA ATEŞ, KUSMA VE BAŞ AĞRISI SONRASI GELİŞEN SENKOP İLE BAŞVURDU.
GELİŞ ANINDA BİLİNÇ KONFÜZE, DESORYANTE-NONKOOPERE, GKS:10 (E3V2M5) OLARAK DEĞERLENDİRİLMİŞ VE ENSE SERTLİĞİ, MENİNKS İRRİTASYON BULGUSU, KERNİG, BRUDZİNSKİ POZİTİF SAPTANMIŞTIR
GÖZ DİBİ MUAYENESİNDE GÖZ DİBİ DOĞAL SAĞ TARAFTA PİTOZİS MİDRİAZİS İÇE BAKIŞ KISITLILIĞI 3.KRANİAL SİNİR BULGULARI POZİTİF VE PUPİLLERİ ANİZOKORİK, SAĞDA MİDRİYAİTİK VE IŞIK REFLEKSİ NEGATİF BULUNMUŞTUR

BİLATERAL ÇOK HAFİF SENSÖRİNÖRAL İŞİTME KAYBI SAPTANMIŞTIR.
BEYİN BT İNCELEMESİNDE SAĞ İNSÜLER KORTEKS DÜZEYİNDE BAZAL GANGLİON YÖNÜNE UZANIM GÖSTEREN 20*7,5 MM BOYUTTA ŞÜPHELİ HİPODENS ALAN DİKKATİ ÇEKMİŞTİR.
DİFÜZYON MR'INDA SOL TALAMUSTA MEZENSEFALON SOL YARIDA AKUT ENFARKT İLE UYUMLU FOKAL DİFÜZYON KISITLAMA ODAĞI İZLENMEKTEDİR.

HASTAYA MENENJİT, ENSEFALİT ÖN TANISIYLA BAKTERİYEL MENENJİT AÇISINDAN ANTİBİYOTERAPİ İLE ŞÜPHELİ SEYAHAT ÖYKÜSÜ NEDENİYLE TUBERKULOZ MENENJİTİ AÇISINDAN ANTİ-TBC İLAÇLARI VE STEROİD TEDAVİSİ BAŞLANDI

ÇEKİLEN MRG'DA Spinal kord ve kauda equina liflerinde kontrast tutulumları olduğu BU GÖRÜNTÜNÜNTÜBERKÜLOZ İLE UYUMLU OLDUĞU DÜŞÜNÜLDÜ. BEYİN PARANKİMİ İÇERİSİNDE TÜBERKULOM SAPTANDI.

YAPILAN LOMBER PONKSİYON DA BOS PROTEİNİ YÜKSEK GLUKOZU DÜŞÜK SAPTANDI.
BOSTA Enterovirus Varicella zoster virus Herpes Herpes Cryptococcus neoformans/gattii Cytomegalovirus Escherichia coli Haemophilus influenzae Herpes simplex virus 1 Herpes simplex virus 2 Human herpesvirus 6 Human parechovirus Listeria monocytogenes Neisseria meningitidis Streptococcus agalactiae Streptococcus pneumoniae ÇALIŞILDI. NEGATİF SAPTANDI
ALINAN BOS KÜLTÜRÜNDE ÜREME OLMADIĞI İÇİN ANTİBİYOTERAPİSİ KESİLDİ.
BOSTAN GÖNDERİLEN MİKOBAKTERİ TETKİKLERİ POZİTİF OLAN HASTAYA YAPILAN PPD 20 MM ÖLÇÜLDÜ.
HASTADA TBC MENENJİTİ DÜŞÜNÜLDÜ. ANTİ TUBERKULOZ İLAÇLARINA DEVAM EDİLDİ.
BİLİNCİ KAPALI VE NAZOGASTRİK SONDA İLE BESLENEN HASTA YATIŞININ 6.GÜNÜNDE YUTMA REFLEKSİNİN GERİ GELMESİ SEBEBİ İLE ENTERAL BESLENMEYE GEÇİLDİ.

HASTANIN TAKİBİNDE NÖROLOJİK BULGULARI GERİLEDİ. SÖZEL UYARILARA YANIT VERMEYE KOMUTLARI YERİNE GETİRMEYE VE DESTEKSİZ YÜRÜMEYE BAŞLADI. KRANİAL SİNİR TUTULUMU BULGULARI GERİLEDİ.STEROİD TEDAVİSİ AZALTILARAK KESİLDİ, TUBERKULOZ TEDAVİSİNE DEVAM EDİLMEK ÜZERE TABURCU EDİLDİ.

PS-082

SİNÜZİT KOMPLİKASYONUNA BAĞLI İNTRAKRANİYAL APSE İLE PRİMER İMMUN YETMEZLİK TANISI ALAN 2 OLGU

Alev Cansu CERTEL[1], Handenur DEMİR KOCA[1], Gülbahar KURT BAYIR [2]

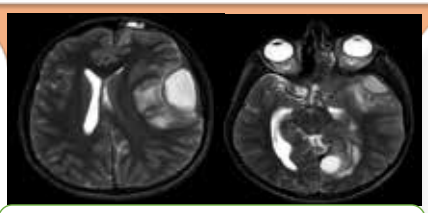
[1] Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı [2] Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

GİRİŞ

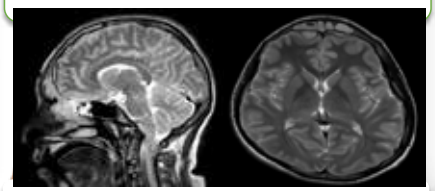
Çocuklarda intrakraniyal apseler ateş, nöbet, baş ağrısı ve kusma gibi semptomlarla kendini göstermekle birlikte nadir görülür ve altta yatan travma, yabancı cisim, konjenital kalp hastalıkları ve immün yetmezlikler gibi predispozan durumlar söz konusudur. İntrakraniyal apse tanısı alan hastalar bu durumlar açısından tetkik edilmeli, ciddi morbidite ve mortalite ile seyreden primer immun yetmezlikler açısından değerlendirilmeli ve hastaların erken tanı ve tedavisi sağlanmalıdır.

OLGU-1

15 yaş 2 ay erkek hasta ateş ve bilinç bulanıklığı ile başvurdu. Özgeçmişinde nöromotor gelişimi yaşıtlarından geriydi ve sık enfeksiyon geçirme öyküsü yoktu. Anne ve babası amca çocuklarıydı. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı 40 kg (<3p), boyu 153 cm (<3p), baş çevresi 54 cm (<3p), bilinci konfü, meningeal irritasyon bulguları mevcut, derin tendon refleksleri alınıyor, babinski refleksi sağda ekstansör alındı ve laboratuvarda WBC: 8190 bin/uL, lenfosit: 970 bin/uL nötrofil: 6770 bin/uL CRP: 247 mg/L (0-5) proklasitonin: 85,4 ng/mL (<0,05) idi. Menenjit ön tansı ile lomber ponksiyon yapıldı, boyalı incelemede lökosit görüldü ve boyasız incelemede 2560 %90 PMNL mevcuttu. Kranial MRG' si sinüzite sekonder menenjit ile uyumlu bulundu. Seftriakson ve vankomisin tedavisi başlandı. Tedavinin 24. saatinde meningeal irritasyon bulguları ve uyku hali devam eden hastaya kontrastlı Kranial MRG yeniden çekildi ve sol frontotemporal bölgede 41x23x48 mm boyutlu seviye veren sağa şift yapan apse saptandı (Resim 1). Hastaya apse drenajı yapıldı. BOS kültüründe üreme olmayan hastanın intraoperatif alınan apse kültüründe *Stap. aureus ve epidermidis* üredi. Postoperatif 2. Gününde jeneralize tonik klonik nöbetleri olan ve sağ hemiparezisi gelişen hastaya antiepileptik başlandı ve nöbetleri kontrol altına alındı. Dihidrorodamin testi normal, immünglobülin değerleri yaşına göre düşük saptanan hastada çalışılan akım sitometrisine göre Ağır Kombine İmmun Yetmezlik düşünülerek IVIG tedavisine başlandı. Tedaviden fayda gören hastanın antibiyoterapisi 6 haftaya tamamlandı. Hasta antibiyotik profilaksisi ile sekelsiz taburcu edildi. Ağır Kombine İmmun yetmezlik kesin tanısı için alınan genetik analizi henüz sonuçlanmadı.



Resim- 1: T2 aksiyal kranial MRG 'de sol frontotemporalde 41x23x48 mm ve solda interhemisferik fissür posteriorunda sol falks serebelliye uzanım gösteren 24x16x21 mm boyutlarında apse görünümü ve 1 cmlik sağa şift



Resim-2: Sagittal ve aksiyel T2 ağırlıklı kranial MRG'de her iki frontal bölgede 11x19 ve 8x22 mmlik apse

OLGU-2

15 yaş 3 ay erkek hasta baş ağrısı ve ateş ile başvurdu. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu. Anne ve baba arasında akrabalık ve sık enfeksiyon geçirme öyküsü yoktu. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı 63 kg (25-50p), boyu 163 cm (10p), baş çevresi: 56 cm (25-50p), postnazal akıntı ve tonsillit saptandı, meningeal irritasyon bulgusu yoktu. WBC: 13200 bin/uL, lenfosit: 920 bin/uL nötrofil: 11690 bin/uL CRP:121 mg/L (0-5) proklasitonin: 0,05 ng/mL (<0,05) idi. Takibinde baş ağrısı artan ve ateşi dirençli seyreden hastanın kontrastlı kranial MRG'sinde her iki frontal bölgede 11x19 ve 8x22 mmlik sinüzite sekonder apse saptandı (Resim 2). Apse drenajı yapılan hastanın takibinde jeneralize tonik klonik nöbetleri oldu, hastaya antiepileptik başlandı ve nöbetleri kontrol altına alındı. İntraoperatif alınan apse kültüründe üreme olmayan hastanın vankomisin ve meropenem tedavisi 6 haftaya tamamlandı. İmmünglobulinleri yaşına göre düşük, çalışılan lenfosit subset ve dihidrorodamin testi sonuçları ile Kronik Granülomatöz Hastalık düşünülen hastanın ileri tetkikleri istendi. Hasta profilaktik antibiyotik ve IVIG tedavisi ile sekelsiz taburcu edildi.

TARTIŞMA ve SONUÇ

İyi tedavi edilmemiş sinüzitin önemli komplikasyonlarından biri olan menenjit altta yatan immun yetmezliği olan hastalarda beyin apselerine neden olabilmektedir. Primer immün yetmezlikler yaşamın erken dönemlerinde klinik bulgu vermekte ve hastaların çoğu 20 yaşından önce tanı almaktadır. Bu nedenle çocuk hekimleri, immün yetmezliklerin erkenden tanınması, takip ve tedavisinde sorumluluk taşımaktadır. Beyin apsesi gibi ilk ya da tek enfeksiyonun bile immün yetmezlik düşündürebileceğine dikkat çekmek istenmiştir.

KAYNAKLAR

1-Besci, Ö., et al. (2021). "Reference values for T and B lymphocyte subpopulations in Turkish children and adults." Turkish journal of medical sciences 51(4): 1814-1824.
2-Kahraman, F. U., et al. "Çocukluk Çağı Beyin Abseleri." Pediatric Practice and Research 5(1): 1-5.

PS-083

Tekrarlayan *Microbacterium paraoxydans* Bakteriyemisi ve İnfektif Endokardit

Ayşe ÖZTÜRK[1], Beyhan BÜLBÜL[2], Fatma Dilşad AKSOY[2], N.Ülkü TÜZEMEN[3] ,Cüneyt ÖZAKIN[3], Osman DÖNMEZ[4] ,Solmaz ÇELEBİ[2], Mustafa HACIMUSTAFAOĞLU[2]
[1]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa
[2] Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı, Bursa
[3] Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Mikrobiyoloji Anabilim Dalı, Bursa

GİRİŞ

Mikrokoklar boyutları 0.5-2 mikrometre arasında değişen katalaz ve oksidaz pozitif, gram pozitif, sarı pigmentli, aerobik bakterilerdir. Esas olarak deride, su ve toprakta bulunur ve eskden coryne bakteri grubunda sınıflandırılmıştır, ancak genellikle gıda ürünlerinden ve havadan izole edilir. Nadiren insanlarda enfeksiyona neden olurlar, çoğunlukla bağışıklığı baskılanmış hastaları ve kateter yerleştirme bölgelerini enfekte ederler. Microbacterium ve Aureobacterium cinslerinden yeniden tanımlanan Microbacterium cinsinin bugüne kadar 104 farklı türü bulunmaktadır, ilk olarak 1997 yılında tanımlanmış olup ilk vaka 2003 yılında bildirilmiştir. Dünyada bildirilmiş 21 (7'si çocuk) vaka vardır. Hastamız Türkiye'den bildirilen ilk vaka olmakla birlikte infektif endokarditin eşlik ettiği bilinen tek hastadır. Literatür değerlendirildiğinde microbacterium paraoxydansa bağlı infektif endokardit olgusuna (erişkinler dahil) rastlanmamıştır. Ülkemizde çocuklarda bildirilen ilk klinik olgu ve bilindiği kadarıyla dünyada bildirilen ilk infektif endokardit olgusu olması nedeniyle sunulması amaçlandı.

OLGU

Multikistik displastik böbrek, at nalı böbrek, hipospasdias, sol böbrekte grade 2 VUR ile takipli ve hemodiyaliz alan 7 yaş erkek hasta, hemodiyaliz sırasında ateş yüksekliği olması nedeniyle alınan kateter kültürü *Microbacterium paraoxydans* (kontaminasyon) olarak bildirildi. Fizik bakısında anlamlı patoloji rastlanmayan ve akut faz belirteçleri (AFB; lökosit, CRP, prokalsitonin) normal sınırlarda, acil gözleminde ateşi tekrarlamayan olan hasta kontrol kültürü alınarak takibe alındı. Kontrol kan kültüründe tekrar *M. paraoxydans* (kontaminasyon) bildirilmesi üzerine, anlamlı olabileceği belirtilerek laboratuvardan antibiyogram yapılması istendi. Hastanın sadece hemodiyaliz döngüsü sonrası ateşlenmeleri olduğu öğrenildi. Hastaya vankomisin tedavisi başlanarak çocuk enfeksiyon servisine yatırıldı. Hastanın yatışta eş zamanlı diyaliz kataterinden ve periferik venden kan kültürü alındı, lökosit 6000, CRP 8.9 mg/L prokalsitonin 2.1 µg/L idi. Takipte; periferik venden alınan kan kültüründe üreme olmadı. Ancak kataterden gene *M. paraoxydans* (3. Kez) üredi. Etken vankomisine duyarlı bulundu, ancak vankomisine rağmen tekrarlayan kontrol kateter kültürlerinde *M. paraoxydans* üremesi bir kez daha (4. Kez) devam etti. Perifer kan kütürlerinde üreme olamadı. (Hastanın kater çıkarılması önerildi ancak antikoagulan tedavi alması, sınırda trombositopenisi ve kanama riski nedeniyle ertelendi). Yatışının 11. Gününde kateter çıkarılabildi ve kateter çıkarıldıktan sonra üremeleri olmadı. Hastanın yatışının 4.gününde (gene hemodiyaliz gününde) ateş yükseklikleri olması üzerine infektif endokardit açısından çocuk kardiyoloji konsültasyonu istendi ve ekokardiyografi çekildi. Ekokardiyografisinde sol ventrikül sistolik ve diyastolik fonksiyonlarında bozulma olması ve katater ucunda vejetasyon ve trombüs görülmesi nedeniyle tedavisine İE tanısıyla polimikrobiyal etkenler olabileceği de düşünülerek tedavisine gentamisin, seftriakson, mikafungin (ayrıca, milrinon, enoksaparin sodyum, asetilsalisilik asit, furosemid, spironolakton ve kaptopril) eklendi. Değiştirilen kateterden alınan 2 kan kütüründe (ayrıca perifer kan kültürlerinde) üreme olmadı. Yatışını 8. Gününden sonra AFB normale geldi. Yeni takılan kataterinden alınan kontrol kataterden, periferik venden alınan kültürlerinde üreme olmayan hasta yatışın 17. gününde taburcu edildi.

07/09/2022 KATATER KÜLTÜRÜ

ERİTROMİSİN	Dirençli (.)
KLİNDAMİSİN	Dirençli (.)
MEROPENEM	Dirençli (.)
PENİSİLİN	Orta Duyarlı (.)
SEFTRİAKSON	Duyarlı (.)
SİPROFLOKSASİN	Orta Duyarlı (.)
TETRASİKLİN	Duyarlı (.)
VANKOMİSİN	Duyarlı (.)



TARTIŞMA

Microbacterium spp. Çevresel örneklerde (toprak,su, kanalizasyon,hastane nemlendirici sitemleri,hastane havası gibi) ve hayvanlarda saptanmıştır (C,F) nadiren insan klinik örneklerinden de saptanmış olup özellikle immun baskılanmış kişilerde oportunistik enfeksiyonlar olarak görülür. İnsan klinik örneklerinden çalışılan microbacterium spp.'nın 9'u (%18) m. paraoxydans saptanmıştır (referans e)Bunların üçü idrar ikisi kan diğerleri ise değişik örneklerde(yara, trakea, plevra,diz eklem sıvısı gibi)(referans E). Erişkinlerdeki olgular genellikle kronik böbrek yetmezliği ve immun yetmezliği olanlarda santral venöz katater veya peritoneal katater ilişkili enfeksiyonlar olarak bildirilmiştir.(F,C,E) Çocuklarda M paraoksidan enfeksiyonu genellikle santral venöz katateri olan ve malignansi(beş yaş erkek çocuk ALL , 11 yaş kız ALL ve uzun süre total parenteral nutrisyon uygulanan bir çocukta kateter enfeksiyonları şeklinde bildirilmiştir(D,A,B) M.paraoxydans genellikle linezolid ,vankomisin, meropenem ve doksisikline duyarlı bulunmuştur (E) Bu nedenle çocuklar için başlangıç olarak glukopeptid (vankomisin, teikoplanin) ve karbapenemler başlangıç açısından kültür sonuçları çıkana kadar en uygun seçenekler gibi durmaktadır(B) Çocuk ve erişkinlerde bildirilen olguların çok büyük bölümü katater ilişkilidir. Çocuklarda bildirlen vaka sunuları kateter çıkarılmadığı takdirde üremeler devam edebilir. Bizim olgumuzda da duyarlı olan vankomisin tedavisine rağmen kateter çıkarılmasındaki gecikme süresince üremeler devam etti ancak katater çıkarıldıktan sonra kesildi. Literatürde ne çocuk ne erişkinlerde m.paraoxydans ilişkili İE bildirilmemiştir. Olgumuzda; İE gelişmesi özellikle immunsupresif hastalarda m.paraoxydansın İE gibi ciddi klinik tablolara yol açabileceğini göstermektedir. Bu nedenle kronik böbrek yetmezliği gibi riskli, olgularda kateter klültüründe m. paraoxydan üremesi kontaminasyon olarak düşünülmemeli, hasta çok yönlü değerlendirilerek uygunda tedaviye devamla kataterin çıkarılması düşünülmedir.

KAYNAKÇA
1)Amano J. ,Hase R. , Otsuka Y., et al. Catheter-related bloodstream infection by Microbacterium paraoxydans in a pediatric patient with B-cell precursor acute lymphocytic leukemia: A case report and review of literatüre on Microbacterium bacteremia ,Infect Chemother 25 (2019) 806-810
2)Gneiding K , Frodl R, and Funke G. ,Identities of Microbacterium spp. Encountered in Human Clinical Specimens?, American Society for Microbiology
3)Chorost M. 1, Smith N 1, Hutter J. Et al. Bacteraemia due to Microbacterium paraoxydans in a patient with chronic kidney disease, refractory hypertension and sarcoidosis ,Microbiology society
4) Enoch D, Richardson M , Hill R, Scorer P1, et al.Central venous catheter-related bacteraemia due to Microbacterium paraoxydans in a patient with no significant immunodeficiency ,Journal of clinical pathology5)Laffineur K ,1 Avesani V ,1 Cornu G et al. Bacteremia Due to a Novel Microbacterium Species in a Patient with Leukemia and Description of Microbacterium paraoxydans sp. nov. American Society for Microbiology

PS-084

Diş Apsesine Sekonder Mandibula Osteomiyeliti Vakası

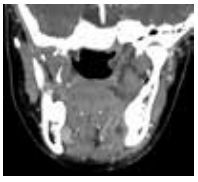
Gizem Mucuk Evin[1], Nilay Penezoğlu[2], Belkıs İnceli[2], Halil Özdemir[2], Ergin Çiftçi[2]

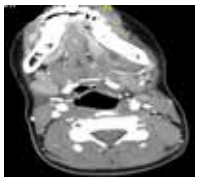
[1]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,Ankara, Türkiye
[2]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

GİRİŞ: Çocukluk yaş grubunda sıkça görülen diş kaynaklı (odontojenik) enfeksiyonların komplikasyonları; hematojen yayılım, ağız ve yüz boşluklarının enfeksiyonu veya çene kemiklerinin osteomiyeliti şeklindedir.

AMAÇ: Odontojenik enfeksiyonlar baş ve boyun bölgesinin derin boşluklarında hayatı tehdit eden enfeksiyonlara yol açabilirler. Bu vakayı, predispozan faktör olmamasına rağmen ikincil mandibula osteomiyeliti gelişmesi nedeni ile sunmayı amaçladık.

VAKA: 14 yaş kız hasta, 5 gündür boyun sol tarafında şişlik ve ağrı, ağrılı yutma, ağrılı boyun ve çene hareketleri şikâyetleri ile başvurmuş. Yaklaşık 1 aydır sol alt ikinci molar dişinde ağrı mevcutmuş, çürük nedeniyle kanal tedavisi planlanmış ancak hasta tedaviye gitmemiş. Geliş vital bulguları normal, muayenesinde trismus mevcut, ağız açıklığı kısıtlı olduğu için ağız içi değerlendirmesi tam yapılamamış, sol submandibular bölgede 3x2 cm, sert kıvamlı, hassas, hareketli lenfadenopati, ısı artışı ve ödem mevcutmuş. Boyun sola rotasyon hareketi kısıtlıymış. Yüzeyel Doku USG'de sol submandibular büyüğü 3x8 mm boyutlarında olan kalın korteksli kümeleşmiş lenfadenopatiler izlenmiş; sol submandibular bezin kanlanması hafif artmış olup apse dışlanamamış. Boyun ve çene hareketleri ağrılı, trismusu olan hastaya boyun BT görüntülemesi yapılmış. Boyun BT '*Solda mandibula ramusunda 2. molar diş kökü düzeyinde medial kortekste destrüksiyon ve eşlik eden periost reaksiyonu mevcuttur. Kemik defekt komşuluğunda 9x6 mm boyutlu, periferal kontrastlanan apse koleksiyonu, submental alanda, solda submandibuler alan ve servikal zincirde büyükleri 15x11 mm boyutlu lenfadenopatiler izlenmiştir. Bulgular öncelikle solda 2. molar diş kaynaklı enfeksiyöz süreç ve mandibuler osteomiyelit ile uyumludur*' olarak raporlanmış.





Hastanın sol submandibula bölgedeki apsesinden 5 cc pürülan materyal aspire edilmiş. Hasta diş apsesine ikincil mandibula osteomiyeliti tanısı ile Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Servisine yatırıldı. Ampisilin-sulbaktam 200 mg/kg/g ve klindamisin 40 mg/kg/g tedavileri intravenöz olarak başlandı. Apse aspirat kültüründe az düzey alfa hemolitik Streptokok, apse aspirat materyali BACTEC besiyerinde 12. saatte alfa hemolitik Streptokok üremesi oldu. Kan kültüründe üreme olmadı. Hasta Çene Cerrahisi'nde değerlendirildi, sol alt ikinci molar diş çekimi yapıldı. İntravenöz antibiyotik tedavisi 10 güne tamamlandıktan sonra oral antibiyotik (amoksisilin-klavulanik asit 90 mg/kg/g) ile tedavi süresi 4 haftaya tamamlanmak üzere taburcu edildi.

SONUÇ: Yüz ve derin boyun derin enfeksiyonundan şüphelenildiğinde BT ve MRG tanıda yardımcıdır. Antibiyotik seçiminde ağız, diş ve mukoz membranların florasını göz önünde bulundurmak, diş çürüklerine ve periodontal enfeksiyonlara neden olan etkenleri içine alacak antibiyotikleri tercih etmek gerekir.

PS-085

ENSEFALİT KLİNİĞİ NE KADAR FARKLI SEYREDEBİLİR?

Abdullah Mesud İNCE[1], Büşra DAŞTAN İNCE[1], Seren AYDIN[2], Hatice Elif KINIK KAYA[3], Emine Hafize ERDENİZ[4]

[1]Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, [2]Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, [3]Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, [4]Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı

GİRİŞ

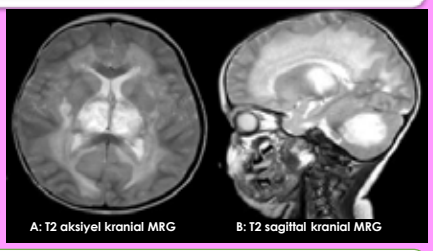
Ensefalit; ateş, baş ağrısı, bilinç değişikliği ve nöbet semptomlarının görüldüğü; virüsler, bakteriler, mantarlar, parazitler, postenfeksiyöz veya otoimmün süreçlerin rol oynadığı, beyin parankiminin enflamasyonudur. Çocuklarda viral ensefalitlerin insidansı yaklaşık 8/100.000'dir (1). Farklı klinik seyri olan bu iki olgu ile ensefalitin sekelsiz seyredebildiği gibi, ciddi morbidite ve mortaliteye de neden olabileceğini göstermeyi amaçladık.

OLGU-1

7,5 yaşında erkek hasta, dirençli ateş ve kusma şikayeti ile başvurdu. Özgeçmiş ve soygeçmişte özellik yoktu. Fizik muayenesinde; vücut ağırlığı 27 kg (75 p), boy 123 cm (50 p), baş çevresi 51 cm (75 p). Bilinci konfü, GKS 12, ense sertliği mevcut, DTR bilateral üst/alt ekstremite normoaktif, kas gücü bilateral üst/alt ekstremite 5/5, babinski fleksör yanıt. Diğer sistem muayenelerinde patolojik bulgu saptanmadı. Laboratuvar bulgularında; CRP negatif, WBC 22 bin/uL, %90 PMNL. BOS glukoz:70 mg/dl (eş zamanlı kan şekeri: 102 mg/dl), protein:24,9 mg/dl. Boyasız; eritrosit: yok, lökosit: 270 mm3 %80 lenfosit. Boyalı; lökosit görüldü. BOS kültüründe üreme olmadı. BOS PCR'da enterovirüs saptandı. Beyin MRG'de patolojik bulgu yoktu. BOS kültürü sonuçlanana kadar 5 gün IV seftriakson tedavisi alan hasta şifa ile sekelsiz taburcu edildi.

OLGU-2

2 yaşında erkek hasta, ateş ve nöbet ile başvurdu. Annenin prenatal 6. ayda influenza B geçirdiği öğrenildi. Natal ve postnatalde özellik yoktu. Fizik muayenesinde; vücut ağırlığı 13 kg (10-25 p), boy: 85 cm (25-50 p), baş çevresi: 48 cm (50 p), stupor bilinç, GKS:11, bilateral pupiller miyotik, alt/üst bilateral canlı DTR alınıyor, babinski extensör yanıt, ense sertliği mevcuttu. Bilateral papil ödemi saptandı. Sistemik muayenesinde ek özellik yoktu. MRG'de; talamuslarda, serebral beyaz cevherlerde, ponsta, serebellar hemisferlerde yaygın tutulumları mevcut olup; bulgular akut nekrotizan ensefalopati (ANEC) ile uyumluydu. Yatışının 2. gününde GKS 7 olan hasta entübe edildi ve çocuk yoğun bakıma alındı. Yoğun bakıma geliş muayenesinde; pupiller pinpoint, ışık refleksi bilateral alınamıyor, ağrılı uyarana yanıt yok, spontan solunumu var, gag refleksi mevcuttu. Laboratuar bulgularında; trombosit 69.000/uL, WBC 9000/uL, mutlak lenfosit sayısı 970/uL, ALT 320 U/L, AST 630 U/L, INR: 1,77, CRP: 8 mg/L, solunum yolu viral panelde COVİD-19 PCR pozitifliği mevcuttu. BOS biyokimya, kültür ve BOS COVİD-19 PCR'da patolojik bulgu saptanmadı. COVİD-19 enfeksiyonuna sekonder ANEC düşünülen hasta toplam 16 gün entübe takip edildi. Tedavide; plazmaferez (5 gün), IVIG (5 gün), IV metilprednizolon ve beyin ödemi nedeniyle %3 NaCl infüzyonu verildi. Başvuru esnasında ve takibinde JTK tarzı nöbetleri nedeniyle levetirasetam, serebral tuz kaybı için fludrokortizon verildi. Hastanın takibinde klonus ve spastisite geliştiği için baklofen ve fizik tedavi başlandı. 33 gün yoğun bakımda ve 7 gün çocuk genel servisinde takip edilen hasta oksijensiz, nazogastrik sonda ile beslenerek haliyle taburcu edildi. Ailesel ANEC açısından bakılan RANBP2 gen mutasyonu negatif geldi.



TARTIŞMA VE SONUÇ

Viral ensefalitlerin klinik bulgularının ağırlığı değişkendir. Bu nedenle tedavi stratejileri, neden olan patojene bağlı olarak farklılık göstermektedir. Viral ensefalitlerin tedavisi, yönetimi ve önlenmesinde patojenin erken tanımlanması önemlidir. Enterovirüsler, çocuklarda ensefalitin en sık etkenlerinden biridir (2). ANEC, çoğunlukla öncesinde sağlıklı olan çocuklarda (3), en sık İnfluenza A'ya sekonder ortaya çıkmaktadır. Prognozu genellikle kötüdür. Fokal nörolojik defisit sık görülmektedir (4). Ensefalitler, yaşamı tehdit eden acil bir durumdur, hızlı tanı ve uygun tedavi için sistematik bir yaklaşım gerekmektedir.

Kaynaklar: **1.** Wickström R, Fowler Å, Bogdanovic G, et al. Review of the aetiology, diagnostics and outcomes of childhood encephalitis from 1970 to 2009. Acta Paediatr 2017; 106:463. **2.** George BP, Schneider EB, Venkatesan A. Encephalitis hospitalization rates and inpatient mortality in the United States, 2000–2010. *PloS one*. 2014;9(9):e104169. **3.** Mizuguchi M, Ichiyama T, Imataka G, Okumura A, Goto T, Sakuma H, et al. Guidelines for the diagnosis and treatment of acute encephalopathy in childhood. Brain and Development. 2021;43(1):2-31. **4.** Aksoy E, Öztoprak Ü, Çelik H, et al. Acute necrotizing encephalopathy of childhood: a single-center experience. Turkish Journal of Medical Sciences. 2021;51(2):706-15.

PS-086

Travmaya Sekonder Gelişen Selülit

Reyhan Gülergün[1], Pınar Önal[2], Beste Eren[2], Gözde Sever[2], Gülşen Kes[2] ,Ali Şeker[3], Fatma Deniz Aygün[2], Haluk Cezmi Çokuğraş[2]

[1]İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı
[2]İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı
[3] İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Ana Bilim Dalı

Giriş

Selülit deri ve deri altı yağ dokunun akut, bakteriyel inflamasyonu olarak tanımlanır. Travma, egzama, suçiçeği lezyonları, hayvan ısırıkları gibi deri bütünlüğünün bozulduğu durumlar, enfeksiyon etkenlerinin vücuda girişine zemin hazırlar. Bu olgu sunumunda travmaya sekonder gelişen selülit olgularının akılda tutulması gerekliliğine dikkat çekmek için deneyimlediğimiz bir hastanın tartışılması amaçlandı.

Olgu

Bilinen hastalık öyküsü olmayan 16 yaş erkek hastanın 4 ay önce futbol oynarken sağ tibia ön yüzüne aldığı travma sonrası gelişen ve süreç içinde gerileyen hematom öyküsü vardı. Hasta, polikliniğimize 4 gün önce de aynı bölgeye yeniden travma alması sonrası başlayan şişlik, kızarıklık, ısı artışı ve 2 gündür ölçülmemiş ateş şikayetleri ile başvurdu. Yüzeyel doku USG'de sağ tibia ön yüzündeki koleksiyon alanı apse olarak değerlendirildi.
Fizik muayenede periferik nabızları palpabl idi, alınan kan tetkiklerinde CRP:269,43 mg/dl, prokalsitonin:0,2 mg/dl olarak artmış saptandı. Pretibial apse ve selülit tanısı ile hastaya seftriakson ve klindamisin tedavisi başlandı.
Osteomiyeliti dışlamak için yapılan kontrastlı sağ cruris manyetik rezonans görüntülemesi normal olarak raporlandı.
Ortopedinin önerisiyle genel anestezi altında apse drenajı yapılan hasta, operasyon sırasında bronkospazm ve desatürasyon gelişmesi üzerine 1 gün yoğun bakım ünitesinde (YBÜ) izlendikten sonra sonra servisimize alındı. Servisimize alındığı gün oda havasında tekrar desatüre olan hastanın D-dimer ve fibrinojen tetkikleri gönderildi, yüksek saptandı. Pulmoner emboli şüphesiyle yapılan bilgisayarlı tomografi anjiografisi normal olarak değerlendirildi. Hasta immobil olduğu için YBÜ'de başlanmış olan enoksaparin tedavisine devam edildi. Hastada takibinde bu şikayetlerin tekrarı olmadı. Hastadan alınan yara ve kan kültüründe metisilin duyarlı *Stafilococcus aureus* (MSSA) üremesi saptadı. Kullanmakta olduğu antibiyoterapi ile akut fazları gerileyen, yara yeri iyileşen hasta oral tedavi ile taburcu edildi.



Pretibial apse/selülit alanı

Tartışma

Selülite neden olan etkenlerin %80'i gram pozitif bakterilerdir. En sık izole edilen bakteriler *Staphylococcus aureus* , *Streptococcus pyogenes ve gram negatif aerob basillerdir*. Vücudun herhangi bir bölgesinde selülit gelişebilir. En sık tutulan bölge alt ekstremitelerdir (%70). İkinci sıklıkla yüz bölgesi tutulurken (%12,7); nadiren üst ekstremite, orbita, baş-boyun ve perianal bölge tutulumu da olabilir.

Predispozan faktörler genel ve lokal faktörler olmak üzere ikiye ayrılır. Sigara veya alkol kullanımı, diabetes mellitus, obezite gibi durumlar genel faktörler arasında yer alırken; cilt bariyerinin bozulması, lenfödem, periferik vasküler hastalıklar, daha önce geçirilmiş selülit öyküsü, böcek ısırması, penetran yaralanmalar, tinea pedis, koroner arter bypass cerrahisi için yapılan safen venektomi, cerrahi operasyon öyküsü ve egzema gibi inflamatuar dermatozlar lokal faktörler arasında yer almaktadır.

Alt ekstremite selüliti nedeniyle takip edilen hastalarda rekürrenslerin sık olması nedeniyle risk faktörlerinin belirlenmesi selülit gelişimini önlemede önemli rol oynamaktadır. Ortalama tedavi süresi beş gündür ancak klinik düzelme olmadığı durumlarda tedavi süresi iki haftaya kadar uzatılabilir. Antibiyotik tedavisine ek olarak selülit gelişen ekstremitenin elevasyonu sağlanmalı, predispozan faktörler tespit edilmeli ve ortadan kaldırılmalıdır.

Sonuç

Deri ve yumuşak doku enfeksiyonları çocukluk yaş grubunda oldukça sık karşılaşılan durumlardır. Predispozan faktörlerin varlığı iyi sorgulanarak özellikle alt ekstremitede şişlik, kızarıklık, ısı artışı olan hastalarda ayırıcı tanıda selülit olguları akılda tutulmalıdır.

PS-088

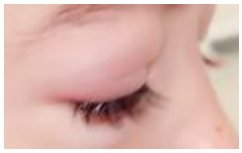
PERİORBİTAL ÖDEM İLE BAŞVURAN BİR EBV ENFEKSİYONU; OLGU SUNUMU

Seray Güler[1] , Mahmut Can Kızıl[2] ,Yalçın Kara[2], Ömer Kılıç[2]

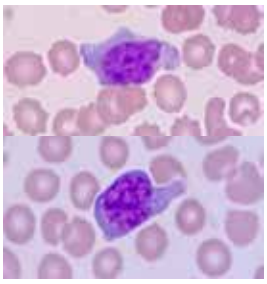
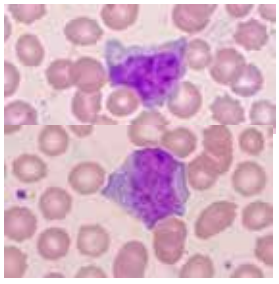
[1]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Eskişehir
[2]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları, Eskişehir

Giriş: Epstein-Barr virüs, herpesvirüs ailesine ait bir DNA virüsü olup insanlarda enfeksiyonların sık görülen etkenlerindendir. Çoğunlukla çocukluk çağı ve geç ergenlik döneminde enfeksiyon etkeni olarak görülmektedir. En sık enfeksiyöz mononükleoz (EM) tablosu şeklinde ortaya çıkar. Enfeksiyöz mononükleoz, ateş, halsizlik, boğaz ağrısı, periorbital ödem, öksürük, polimyalji, karaciğer enzimlerinde yükselmeler, organomegali ve yaygın lenfadenopatiyle karşımıza çıkabileceği gibi asemptomatik de seyredebilir. Birkaç haftada genellikle komplikasyonsuz iyileşir. Nadiren hepatit, splenik rüptür, trombositopeni, ensefalit, hava yolu obstrüksiyonu, pnömoni, plevral efüzyon, hiler lenfadenopati, miyokardit ve perikardit görülebilmektedir

Olgu Sunumu: 2,5 yaşında erkek hasta, 5 gün devam eden 39,5 °C ateş, gözlerde şişlik ve boynunda ele gelen şişlik şikayetleri ile başvurusunda, fizik muayenesinde bilateral servikal,aksiller ve inguinal bölgede en büyüğü 2,5x2,5 cm hassas yumuşak lenf nodları saptandı, traubesi kapalı olup karaciğer kot altı 2 cm palpabl saptandı. Laboratuvar tetkiklerinde hemoglobin 11.6 g/dL, lökosit sayısı 41.960/mm³, (nötrofil 3440/mm³, lenfosit 33640/mm³), trombosit sayısı 244.000/mm³, aspartat aminotransferaz 71 U/L, alanin aminotransferaz 101 U/L saptandı. Periferik yaymasında blast görülmedi, çok sayıda reaktif lenfosit, Downey hücresi görüldü.

Çalışılan tetkiklerinde EBV VCA IgM pozitif, diğer viral serolojisi negatif olarak sonuçlandı. Akut Epstein-Barr virüs enfeksiyonu olarak değerlendirilen hastaya sıvı desteği ve lüzum halinde antipiretik tedavi uygulandı, takiplerinde lenf nodlarında küçülme, periorbital belirgin ödeminde gerileme olduğu, laboratuvar tetkiklerinde transaminaz değerlerinin gerilediği gözlendi, oral alımı yeterli olan ateş yükseklikleri olmayan hasta eksterne edildi. Poliklinik takiplerinde periorbital ödeminin tamamen kaybolduğu gözlendi.

Sonuç: Epstein-Barr Virüsü enfeksiyonu çocukluk çağında sık görülen enfeksiyonlardan olup tanıdan şüphelenildiğinde seroloji tetkikleri ile tanıya gidilmekte, farklı klinik bulgular ile başvurması nedeni ile ayırıcı tanısının dikkatli şekilde yapılması gerekmektedir. Periorbital ödem ile başvuran olgularda Epstein-Barr Virüsü de ayırıcı tanıda akla gelmesi gereken bulgulardan biridir.

1 1. Demonchy, E., Pulcini, C. Three cases of primary EBV infection in young adults manifested by periorbital and eyelid oedema. Infection 41, 1029–1030 (2013)
2. Vouloumanou EK, Rafailidis PI, Falagas ME. Current diagnosis and management of infectious mononucleosis. Curr Opin Hematol. 2012 Jan;19(1):14-20
3. Cohen JI. Epstein-Barr virus infections, including infectious mononucleosis. In: Fauci AS, Braunwald E, Kasper DL (eds). Harrison's Principles of Internal Medicine. 17th ed. New York: Mc Graw Hill, 2008:1106-8.

PS-089

ETAMBUTOL KULLANIMINA BAĞLI NADİR GÖRÜLEN BİR YAN ETKİ: OKÜLER TOKSİSİTE

Sinan Işık[1] , Neslihan Mete Atasever[2] , Elif Dede[2] , Asuman Demirbuğa[2] , Selda Hançerli Törün[2] , Ayper Somer[2]

[1] İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2] İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı

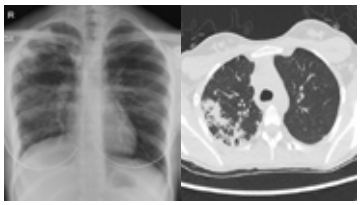
GİRİŞ - AMAÇ

Etambutol, tüberküloz (TB) tedavisinde kullanılan İzoniazid (INH), Rifampisin (RIF), Pirazinamid (PZA) ile birlikte birinci sıra anti-tüberküloz ilaçları arasında yer almaktadır. Mycobacterium tuberculosis'e karşı bakterisidal etkili olduğu bilinmektedir. Özellikle İzoniazid direncinin yaygın olduğu durumlarda fayda sağlamakla beraber düşük maliyeti, oral kullanılabilirliği ve istenmeyen etkilerinin az görülmesi nedeniyle öne çıkmaktadır.[1]Az görülmekle birlikte en önemli yan etkisi oküler toksisitesidir. Prevelansı çocuklarda erişkinlere göre daha düşüktür. Olgumuzda TBC tanısı ile Etambutol (EMB) tedavisi başlanan hastalarda görme değerlendirmesinin önemini hatırlatmayı amaçladık.

OLGU SUNUMU

Öncesinde bilinen hastalığı olmayan 17 yaş kız hasta tarafımıza karın ağrısı ve kusma şikayetleriyle başvurdu. Fizik muayenesinde solunum sesleri sağ alt zonda azalmış, ek ses duyulmamkta idi. Batın üst kadranlar palpasyonla hassastı. Organomegali saptanmadı. Görüntülemelerinde akciğer grafisinde sağ akciğerde plevral efüzyon ile uyumlu görünüme ek olarak grafisi orta- üst zonlarda infiltrasyon ile uyumlu idi. Toraks bilgisayarlı tomografisinde sağ hemitoraksta 9 mm plevral efüzyon, bilateral akciğer üst lobda milimetrik nodülaritenin eşlik ettiği konsolidasyon sahaları saptandı.

TB açısından gönderilen balgam örneğinde TB polimeraz zincir reaksiyonu (PCR) örneği pozitif sonuçlandı. Tüberkülin deri testi (TDT) 8 mm olarak ölçülen hasta aktif Akciğer TB kabul edilerek, hastaya INH, RIF, PZA ve EMB tedavileri başlandı. Etambutol tedavisi öncesi görme muayenesi olağandı. Tedavinin birinci ayında görmede bulanıklaşma, ellerde uyuşma şikayetleri başlayan hastanın tedavisine ara verildi. Kranial manyetik rezonans (MR) venografi ve Difüzyon MR tetkiklerinde vasküler patoloji ve difüzyon kısıtlayan alan görülmedi. Göz muayenesinde renkli pigment epitelinde dekolman saptandı. Görme alanı muayenesi normal limitlerin dışında olarak değerlendirildi.



Şekil 1. Akciğer TB tanısı alan hastanın radyolojik olarak gösterilen tutulum alanları

Hastanın göz bulguları ETM yan etkisi olarak değerlendirilerek TB tedavisi INH+ RIF+ PZA ve Moksifloksasin olarak düzenlendi. İlaç değişikliği sonrasında ellerde uyuşma ve bulanık görme şikayetleri geriledi.

SONUÇ - ÇIKARIMLAR

Tüberküloz tedavisinde INH direnci ve çoklu ilaç direncini önlemek amacıyla INH, RIF, PZA ve EMB' den oluşan dörtlü kombine ilaç tedavisi kullanılmaktadır. Yan etkilerinin az olması nedeniyle çoklu ilaç direncinden korunmada EMB önemli bir ajan olarak yer almaktadır. En önemli yan etkisi renkli görmede bozulma ve görmede azalmadır. Etambul'a bağlı oküler toksisite doz bağımlı bir etkidir. Tüberküloz tedavisinde önerilen doz olan 15-20 mg/kg/g ve daha düşük dozlarda kullanımda EMB ilişkili oküler toksisite <%1 oranında görülmektedir. Yüksek dozlarda bu oranın %18-33'e yükseldiği bildirilmiştir.[2] Düşük dozlarda kullanımında oküler yan etkiler düşük oranda gözlense de görme keskinliğini tam ifade edemeyen 6 yaşından küçük çocuklarda etambutolün kullanılması ile ilgili çekinceler mevcuttur. Tedavi başlangıcında tüm ailelere görme ilişkili yan etkiler anlatılmalı ve farkındalık sağlanmalıdır. Etambutol başlanması planlanan tüm hastalarda tedavi öncesi görme değerlendirilmesi önerilmektedir. Poliklinik takiplerinde, hastalar göz bulguları açısından sorgulanmalı ve yakın takip edilmelidir.

KAYNAKLAR

1) Thee S, Detjen A, Quarcoo D, Wahn U, Magdorf K. Ethambutol in paediatric tuberculosis: aspects of ethambutol serum concentration, efficacy and toxicity in children. Int J Tuberc Lung Dis. 2007 Sep;11(9):965-71. PMID: 17705973.
2) Chamberlain PD, Sadaka A, Berry S, Lee AG. Ethambutol optic neuropathy. Curr Opin Ophthalmol. 2017 Nov;28(6):545-551. doi: 10.1097/ICU.0000000000000416. PMID: 28759559.

PS-090

Ayıkla Pirincin Taşını;
İmpetigo mu, Su Çiçeği mi,
2022'nin Gözdesi Monkeypox mu?

[1] Zeynep Alara SALTIK, [1] Beste DEVRİL, [2] Taylan ÇELİK

[1]Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD

[2]Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları AD

GİRİŞ: Çocukluk çağı döküntülü hastalıkları basit yüzeyel lezyonlardan hayatı tehdit edebilecek hastalıklara kadar geniş bir spektruma sahip olmaları nedeniyle, ayırıcı tanı yapılabilmesi için detaylı bir öykü alınması ve dikkatli bir fizik muayene yapılması gerekir. Döküntünün niteliği, hastanın önceden geçirmiş olduğu enfeksiyonlar, prodromal semptomlar, seyahat öyküsü ve çocuğun aşılanma durumu gibi etmenler mutlaka sorgulanmalıdır. [1] Bu olguda, çocuk acil servisimize Monkeypox ön tanısı ile refere edilen bir hastayı tartışmak istedik.

OLGU: Bilinen bir hastalığı olmayan 5.5 aylık kız hastanın, 5 gün önce yüzünden başlayıp tüm vücuduna yayılan döküntüsü ve aksiller ölçülen 39°C ateşi olmuş. Ek yakınması yokmuş. Dört yaşındaki ablasında da aynı dönemde benzer şikayetler olmuş. Aşıları yaşına uygun yapılmış. Annesi çocukken su çiçeği geçirmiş. Hastanın fizik muayenesinde saçlı deride, yüzde, gövdede, kol ve bacaklarda eritemli zemin üstünde yer yer kurutlanmış papül, vezikül ve püstüller görüldü. Oral-anal mukoza doğal, avuç içi ve ayak tabanı tutulumu yoktu. Lenfadenomegali saptanmadı. Dermatoloji tarafından değerlendirilen hastada su çiçeği, büllöz impetigo, Monkeypox düşünüldü. Ayırıcı tanı açısından serolojik tetkikler gönderildi. Hastaya ablasında impetigo olması nedeniyle impetigo? ve su çiçeği? ön tanıları ile klindamisin ve asiklovir tedavileri başlandı. Tedavinin 4. gününde lezyonları kurutlanan hasta oral sefuroksim ile taburcu edildi. 7 gün sonraki poliklinik kontrolünde döküntüleri gerileyen hastanın Varisella IgM pozitif, IgG negatif, Monkeypox PCR tetkikinin ise negatif olarak sonuçlandığı öğrenildi.



RESİM A: Saçlı deride gözlenen lezyonlar **B:** Papüller **C:** Veziküller **D:** Ablanın impetigo döküntüsü (bal rengi kurutlar)

TARTIŞMA: 2022 yılında dünya çapında Monkeypox vakalarının artışıyla birlikte, özellikle veziküler döküntü ile başvuran hastalara kesin tanı konması zorlaşmıştır. Olgumuzda olduğu gibi lezyonların saçlı deride de olması ve sentripedal yayılım gösteren pleomorfik döküntü, tipik olarak su çiçeğini düşündürür. [1] Ateş, halsizlik, iştahsızlık gibi prodromal dönem bulguları gözlenir. Döküntü tipik olarak kaşıntılı, eritematöz bir zemin üzerinde makül şeklinde başlayıp hızla papüle, daha sonra ise veziküle ilerler.[3] Avuç içi ve ayak tabanı tutulumu Monkeypox'ta gözlenirken su çiçeğinde beklenmez. Lenfadenomegali Monkeypox'tun akut aşamalarında her zaman bulunurken su çiçeğinde nadiren gözlenir.[2] Monkeypox döküntüsü başlangıçta maküler, saatler içinde hızla veziküle dönüşen ve 2-3 günde püstüler hale gelen sert papüllere dönüşür.[4] Yalnızca lezyonların değerlendirilmesi kesin ayrım yaptırmadığı için, arada kalınan durumlarda seroloji bakılması önerilir. Su çiçeği olan çocuklarda, grup A streptokok veya S.aureus'un neden olduğu impetigo, selülit, lenfadenit gibi sekonder bakteriyel enfeksiyonlar ortaya çıkabilir. Bu enfeksiyonların en erken bulgusu, yeni oluşan vezikül tabanında eritemdir. [3] Olguda sunulan hastanın ablasında impetigo olması sebebiyle ön planda hastamızda da impetigo düşünülmüş; çalışılan serolojik testlerde Varisella IgM tetkikinin pozitif sonuçlanması üzerine impetigonun su çiçeğine sekonder olarak eklendiği düşünülmüştür.

KAYNAKLAR:

1) Varkal MA, Yıldız İ, Ünüvar E. Çocuklarda Ateşli Döküntülü Hastalıklar. İst Tıp Fak Derg 2015; 78: 1.

2) Ontario Ministry of Health. Fact Sheet: Monkeypox - Reference guide comparing monkeypox, chickenpox, and hand-foot-and-mouth disease. Available online: https://www.health.gov.on.ca/en/pro/programs/emb/docs/monkeypox_factsheet.pdf Accessed October 21, 2022.

3) Kliegman RM, Blum NJ, Shah SS, Geme ST, Tasker RC, Wilson KM. Varisella-Zoster Virus. Nelson Pediatri, Cilt-1. 21. baskı. pp.1708-1715.

4) Kliegman RM, Blum NJ, Shah SS, Geme ST, Tasker RC, Wilson KM. Maymun çiçeği. Nelson Pediatri, Cilt-2. 21. baskı. pp.3821.

5) Kaplan DL. Impetigo Secondary to Chickenpox. Available online: https://www.consultant360.com/content/impetigo-secondary-chickenpox February 2022.

PS-091

Akolik Gayta Ayırıcı Tanısında Barsak Florası Kaybının Düşünülmesi

Melike Nur Hacıoğlu Şanlıtürk[1] , Fatma Deniz Aygün[2] ,Gözde Sever[2] , Pınar Önal[2] , Beste Eren[2], Gülşen Kes[2] , Ömer Faruk Beşer[3] , Aslı Nur Ören Leblebici[3] ,Aliye Fügen Çullu Çokuğraş[3], Haluk Çokuğraş[2]

[1]Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, İstanbul
[2]Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları BD, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa,İstanbul
[3]Çocuk Gastroenteroloji Hastalıkları BD, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa,İstanbul

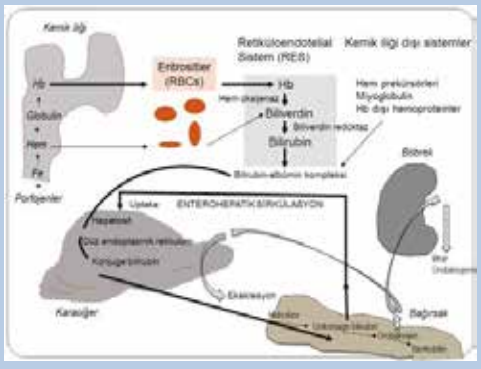
Giriş ve Amaç:

Akolik gayta ile başvuran hastalarda başta hepatobiliyer patolojiler olmak üzere, gastrointestinal sistemi ilgilendiren bozuklukların araştırılması gerekmektedir.

Akolik gayta ayırıcı tanısı yaş gruplarına göre farklılık göstermektedir. Yenidoğan döneminde veya doğumdan 4-8 hafta sonrasında başlayan akolik gaytada akla biliyer atrezi ve yenidoğan döneminde başlayan diğer konjenital hastalıklar gelmesi gerekir. İlerleyen yaş gruplarında öncelikle hepatobiliyer sistemin herhangi bir yerinde oluşabilecek obstrüksiyonlar düşünülmelidir. Aynı zamanda etiyoloji araştırmalarında hastanın eşlik eden semptom ve bulguları önem arz etmektedir.

Gaytaya rengini veren madde sterkobilindir. Bağırsakta metabolize olarak glukuronattan ayrılan bilirubinin çoğu çekumda ve özellikle sağ kolonda bulunan anaerobik bakterilerin enzimleri ile indirgenerek, renksiz bilirubin ürünleri olan sterkobilinojen ya da ürobilinojene dönüşür. Sterkobilinojen kolonda okside olarak sterkobiline dönüşür. Sterkobilin ise gaytaya asıl rengini veren maddedir.

Akolik gayta etiyolojisi araştırılırken öncelikle bilirubinin barsağa geçişine engel teşkil edecek hepatobiliyer sistem patolojileri akla gelmektedir.Ancak sterkobilinin oluşum mekanizması göz önüne alındığında barsak florası kaybının da akolik gaytaya sebebiyet verebileceği



Olgu:

14 aylık erkek bebek polikliniğimize yaklaşık bir aydır aralıklarla tekrarlayan, 40 dereceyi bulan, antipiretik yanıtlı ateş ve günde 15-20 defa olan kansız, mukussuz ishal şikayetleri ile başvurdu. Hastanın polikliniğimize başvurusundan önce, ateş nedeni ile 4 günlük dış merkez yatışı olduğu öğrenildi. Epikrizinde hastaya klindamisin tedavisi verildiği, sonrasında hastanın ishal şikayetinin başladığı görüldü. Bunu üzerine servisimizde yatmakta olan hastadan gaytada clostridium difficile toksin antijen testi gönderildi. Pozitif saptandı. Hastanın takip ve tedavisine psödomembranöz enterokolit tanısı ile devam edildi. Yatışının 5. gününde hastada akolik gayta gelişti. Hemogram biyokimya tetkikleri normaldi. AST ALT ve bilirubin düzeyleri normal sınırlarda idi. Viral serolojisinde özellik yoktu. İmunolojik tetkikleri normaldi. Hepatobiliyer sistemde obstrüksiyon ihtimalini dışlamak amacı ile hepatobiliyer ustrasonografi görüntülemesi yapıldı,obstrüksiyon olmadığı görüldü. Çocuk gastroenteroloji bilim dalına danışılan hastanın içinde bulunduğu tablonun olası sebebinin barsak florası kaybına bağlı barsakta bilirubinin strekobilinojene dönüşememesi olduğu düşünülerek probiyotik destek tedavisi başlandı.

Hastaya uygun probiyotik desteği sağlandıktan 2 gün sonra hastanın gayta rengi normale döndü.



Sonuç:

Akolik gayta ayırıcı tanısında biyokimyasal ve radyolojik tetkiklerin normal saptanması halinde barsak florası kaybının sebep olabileceği unutulmamalıdır. Hastaya gerekli probiyotik desteği verilerek barsak florasının tekrar oluşması sağlanmalıdır.

Kaplan M, Wong RJ, Sıbley E, Stevenson DK. Neonatal jaundice and liver diseases. In: Martin RJ, Fanaroff AA, Walsh MC, eds. Fanaroff & Martin's neonatal-perinatal medicine: diseases of the fetus and infant. 10th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders 2015;1618-1673.

PS-092

3 Yaşında 2 Adet Yaklaşık 7 cm Kist Hidatik

Cansu Pelin Altay Tan1 , Fatma Çağlar1 , Nevin Hatipoğlu1 , Sami Hatipoğlu1 , Figen Palabıyık1 , Çağlayan Çakır1

1Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İstanbul, Türkiye



GİRİŞ

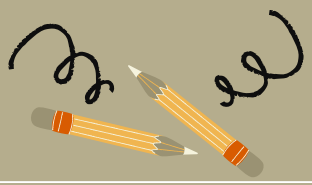
Kist hidatik, ekinokokus granulozus dediğimiz bir parazitin neden olduğu ve toplumda köpek tenyası kisti diye de bilinen bir hastalıktır. Ülkemizde parazit kaynağı esas itibariyle köpeklerdir. Parazit köpeğin barsaklarında yaşar. Dışkı yoluyla atılan yumurtalar dış ortama geçer. İnsanlar ara konakçılar olup bu parazitleri, iyi yıkanmamış çiğ sebze ve meyveler yoluyla veya kirli içme sularından alırlar. Alınan yumurtalar barsaklara gelir, buradan kan veya lenf yoluyla sıklık sırasına göre karaciğer, akciğer ve diğer organlara yayılarak kist formunda yaşamlarını sürdürür.

AMAÇ

Kist hidatik her ne kadar 6-11 yaş gruplarında görülsede küçük yaş vakalarda da göz ardı edilmemelidir. Ayrıca %70 vakada tek kist olsada multiple kiste rastlanabilir.

YÖNTEM

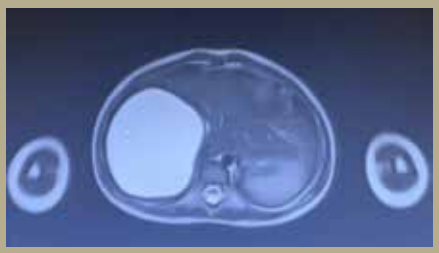
Klinik takip ve görüntüleme yöntemleri ile



BULGULAR

Bilinen kronik hastalığı olmayan 3 yaşında kız hasta, çocuk polikliniğine 4 aydır karın ağrısı şikayeti ile başvurdu. Hastanın öyküsünde sokakta zaman geçirmediği, toprakla temas etmediği, ailenin meyve ve sebzeleri saf su ile yıkadığı, hastanın el hijyenine dikkat etmediği öğrenildi. Fizik muayenede ateş 36.5, TA: 95/70 , KTA:100/dk, solunum sesleri eşit,doğal, kardiyovasküler sistem ritmik normokardik, batında yaygın hassasiyet mevcut, defans yok rebound yok, bağırsak sesleri normoaktif, nörogelişim yaşına uygundu. Çekilen batın usg:karaciğer segment 7 de 72x65mm, segment 4b de 55x57mm kalın duvarlı yoğun içerikli anekoik tip 1 kist hidatik lehine, MR inceleme önerilir şeklinde yorumlandı. Hasta kist hidatik ön tanısı ile çocuk servisine interne edildi. Tüm vücut taraması yapıldı, çekilen kontrastlı batın MR:karaciğer sağ lob segment 7 ve 8 de 80x73x65mm, sol segment 4b de 66x57x55mm yuvarlak düzgün konturlu kalın hipoekoik pür kistik lezyon, evre 1 kist hidatik şeklinde sonuçlandı. Başka organda kist saptanmadı.

Kist Hidatik MR Görüntüsü



Kontrastlı batın MR da kist hidatik (aksiyal kesit)

SONUÇ

Hastaya 15 gün albendazol tedavisi sonrasında girişimsel radyoloji tarafından çocuk cerrahi desteği ile PAIR yöntemi ile operasyon yapıldı. Gelen aspirat kaya suyu görünümünde olup PAİR tekniği uygulanarak kist saf alkol ile deaktive edilip membran ayrışması görüldü ve sonrasında içerik tamamen aspire edildi. Komplikasyon olmadı

Kist Hidatik MR Görüntüsü



Kontrastlı batın MR da kist hidatik (coronal kesit)

Anahtar Kelimeler

ekinokokus granülozus , karın ağrısı , kist hidatik



PS-094

COVID-19 Pandemisinde Unutulmaması Gereken Eski Düşmanımız Tüberküloz

Hakan Demir[1], Gülşen Kes[2], Beste Eren[2], Gözde Sever[2], Pınar Önal[2], Ayşe Ayzıt Kılınç Sakallı3, Fatma Deniz Aygün[2], Haluk Cezmi Çokuğraş[2]

[1]İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

[2]İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı

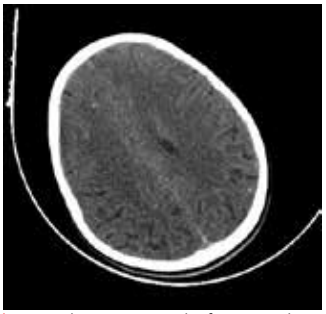
[3]İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

Giriş:
Tüberküloz (TB) insan sağlığını tehdit etmeye devam eden önemli bir enfeksiyon hastalığıdır. Sıklıkla solunum yolu ile vücuda giren *Mycobacterium tuberculosis* basili, lenfohematojen yolla vücudun farklı dokularına yayılmakta ve sistemik tutulum yaparak miliyer tüberküloz neden olmaktadır. Bu yazıda uzamış ateş, öksürük ve kilo kaybı şikayetleriyle başvuran, kafa içi basınç artışı (KIBAS) bulguları olan ve miliyer tüberküloz tanısı alan bir hasta sunulmuştur.


Şekil-2: Her akciğerde parankimde milimetrik sayısız nodül

Olgu:
On iki yaşında kız hasta uzamış ateş, öksürük, baş ağrısı ve kilo kaybı şikayetleriyle kliniğimize başvurdu. Öyküsünde üç ay önce öksürük ve ateş nedeni ile dış merkezde COVID-19 pnömonisi tanısıyla yatırılmıştı. Antropometrik ölçümlerinde boy -0,13 SDS, tartı -1,33 SDSdi. Fizik muayenesinde hipertansif bradikardik ve uykuya eğilimi vardı. Solunum sesleri bilateral eşit, ral ve ronküs yoktu, ek patolojik bulgusu yoktu. KIBAS bulgularıyla yapılan radyolojik değerlendirmesinde beyin diffüzyon MRI'da yaygın tutulum gösteren tüberkülomlar (Şekil-1) saptandı. PA akciğer grafisinde yaygın retikülonodüler görünüm, Toraks bilgisayarlı tomografisinde(BT) bilateral akciğer hilar, subkarinal alanda lenfadenomegali, akciğer parankiminde sayısız nodüler lezyonları mevcuttu (Şekil-2), batın BT'sinde hepatomegali ve dalakta hipodens multiple lezyonlar saptanan hastaya mevcut klinik bulgular ile miliyer tüberküloz tanısı konuldu. Göz dibi değerlendirilmesinde koroidal, retinal tutulumlar ve birkaç adet koroidal tüberkül mevcuttu, papilödem yoktu. Tüberkülin deri testi negatif, Quantiferon testi pozitif saptandı. Aile taramasında indeks olguya rastlanmadı. Açlık mide sıvısında aside dirençli basil görülmedi. Hastanın KIBAS bulguları olması nedeniyle lomber ponksiyon yapılamadı. Hastaya 4'lü anti tüberküloz ve steroid tedavileri başlandı. Hastanın izleminde herhangi bir komplikasyon gelişmedi.

Tartışma:
Miliyer tüberküloz ve tüberküloz menenjiti, prognozu kötü seyreden bir hastalık olmasına karşın uygulamakta olduğumuz rutin çocukluk çağı aşı programı sayesinde günümüzde nadir görülmektedir. Hastalığın prognozunda erken tanı ve tedavi önemli yer tutmaktadır. Ülkemiz koşullarında uzamış ateş, öksürük ve kilo kaybı şikayeti olan hastalarda tüberküloz mutlaka araştırılmalıdır. Son dönemde hayatımızda derin yer edinen COVID pandemisi günümüzde nadir görülen solunum sistemi başta olmak üzere çeşitli sistemleri tutan hastalıkların gözden kaçmasına neden olabilmektedir.


Şekil-1:Santral Yaygın Çepersel Difüzyon Kısıtlayan Kontrastlanan Lezyon

Anahtar Kelimeler: Tüberküloz, COVID-19, Tüberküloz Menenjit

PS-095

NADİR BİR COVID-19 BULGUSU: PERİORBİTAL SELÜLİT

Meryem Betül DEMİR[1], Ozan SOYER[2], Övgü BÜKE[1], Abdulrahman ÖZEL[1],Özlem BOSTAN GAYRET[1], Meltem EROL[1]

[1]SBÜ. Bağcılar Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD

[2]SBÜ Bağcılar Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Aile Hekimliği AD

Giriş

"Severe acute respiratory syndrome coronavirus 2" (SARS-CoV-2) Dünya Sağlık Örgütü tarafından pandemi kabul edildiğinden beri neredeyse 360 milyon insanı enfekte ettiği bilinmektedir[1]. Tüm araştırmalara rağmen, Koronavirüs hastalığı 2019 (COVID-19) henüz yeterince anlaşılamamıştır. Her yaştan çocuk COVID-19'a duyarlı olmakla beraber hastalığı erişkinlere göre hafif geçirmektedirler[2]. COVID-19'un konjuktivit, keratit, retinal hemoraji gibi oftalmik komplikasyonları bildirilse de orbital ve periorbital selülit hakkındaki bilgiler sınırlıdır[3]. Çalışmamızda COVID-19'un nadir prezentasyonu olarak 3 periorbital selülit vakası sunulacaktır.

Vaka 1

10 yaşında, puberte prekoks tanılı kız hasta sağ gözde şişlik nedeniyle polikliniğimize başvurdu. 1 haftadır devam eden öksürük ve post-nazal akıntı tariflemekteydi. Fizik muayenede sağ gözünde ödem ve eritem saptandı. Işık refleksleri, göz hareketleri ve görme alanı normaldi. Laboratuar sonuçlarında artmış C-reaktif-protein (CRP) ve lökositoz; bilgisayarlı tomografisinde (CT) paranazal sinüslerde kalınlaşma ve bilateral maksiller ve etmoidal sinüzit saptandı. Göz ve KBB konsültasyonu ile akut sinüzite bağlı periorbital selülit tanısıyla parenteral vankomisin, seftriakson ve metronidazol tedavisi başlandı. Alınan "reverse transcription-polymerase chain reaction" (RT-PCR) testi SARS-Cov-2 enfeksiyonu için pozitif sonuçlandı. 3. günde gözünü açmaya başlayan hastanın ödem ve eritemi azaldı. Antibiyoterapisi 14 güne tamamlandıktan sonra kontrole gelmek üzere taburcu edildi.

Tablo 1: 3 vakanın laboratuar sonuçları

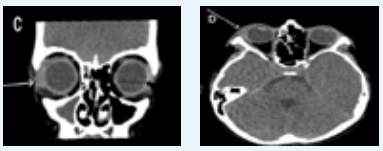
LAB DEĞERİ	Vaka 1	Vaka 2	Vaka 3	Referans Değeri
Hemoglobin	14.5	13.9	13.2	12-16 g/dL
Beyaz küre sayısı	13.43	12.19	5.4	4-12 10^3/uL
Nötrofil	11.29	8.34	2.86	2-8 10^3/uL
Lenfosit	1.32	2.96	2.01	0.8-7 10^3/uL
Monosit	0.74	0.86	0.5	0.12-1.20 10^3/uL
Trombosit	455	246	192	100-400 10^3/uL
CRP	32.17	146.85	1.09	0-5 mg/L
Prokalsitonin	0.05	0.05	0.03	0.02-0.5 ng/mL

Vaka 2

13 yaşında, epilepsi tanılı erkek hasta ateş ve sol gözünde şişlik , kızarıklık nedeniyle acil servise başvurdu. Temaslı olması nedeniyle alınan COVID-19 RT-PCR testi pozitif sonuçlanan hastanın fizik muayenesinde sol gözünde ödem ve eritem görüldü. Işık refleksi, göz hareketleri ve görme alanı normaldi. Endoskopik nazal kavite muayenesinde pürülan akıntı görüldü. Laboratuar sonuçlarında lökositoz, CRP ve sedimentasyon yüksekliği ; CT'de periorbital dokularda ödem; bilateral etmoidal, sfenoidal ve frontal mukozal kalınlaşma görüldü. Hasta periorbital selülit tanısıyla yatırıldı ve 14 günlük parenteral antibiyoterapi sonrasında taburcu edilerek kontrole çağırıldı.



Resim A, B: Vaka 2'nin tedavi öncesi göz kapağı ödemi ve tedavi yanıtı



Resim C,D: Vaka 3'ün hiperdens yumuşak dokuları gösteren koronal ve aksiyel bilgisayarlı tomografi görüntüler

Vaka 3

10 yaşında erkek hasta KBB polikliniğine üst solunum yolu enfeksiyonu sonrası sağ gözde şişlik ve eritem nedeniyle başvurdu. Fizik muayenesinde sağ gözde ödem, eritem ve konjuktivit olan hastanın, görme alanı, ışık refleksi ve göz hareketlerinin normaldi. CT'de sağ maksiller, etmoidal, sfenoidal sinüslerinde mukozal kalınlaşma görüldü. Laboratuar sonuçları normaldi. COVID-19 RT-PCR testi pozitif sonuçlandı. Parenteral tedavinin 7. gününde semptomları geriledi. Poliklinik kontrolü planlanarak taburcu edildi. Taburculuk sonrası sağ gözünde kaşıntı ve yanma hissiyle gelen hastaya akut konjuktivit tanısıyla topikal antibiyoterapi başlandı ve iyileşti.

Tartışma

COVID-19 sıklıkla respiratuar semptomlar, ateş, baş ağrısı, miyalji, anozmi, karın ağrısıyla seyreder[4]. Konjunktivit sık görülürken keratit, episklerit, retinal hemorajiler, mukormikozlar, endoftalmi ve orbital selülit nadir görülmektedir[5–10]. 35 yaşında bir kadın hastada, RT-PCR test çubuğuna bağlı saptanan periorbital selülit ve infraorbital abse vaka olarak bildirilse de, COVID-19 enfeksiyonu bulgusu olarak periorbital selülit ile ilgili yayın bulunmamaktadır[11].Vakalarımızda periorbital selülit haricinde COVID-19 belirtisi bulunmamaktaydı. Tümünün tomografileri sinüzit ile uyumluydu ancak solunum yolu bulgularının yokluğu bulaşın respiratuar değil okuler olabileceğini düşündürmekteydi. Literatürde 4 adet COVID-19 ilişkili pediyatrik orbital selülit vakası bildirilmiştir. Abdelkader ve ark. aralarında 12 yaşında bir erkek çocuğunun bulunduğu 9 vakalık serilerinde, oküler tutulumun 3 muhtemel sebebinin enfeksiyon sırasındaki azalmış immünite, kan-retina bariyerinin bozulması ile ilişkili direkt viral enfeksiyon ya da COVID-19'a bağlı multi-sistem inflamatuar sendrom olabileceğini öne sürmüşlerdir[10]. Vakalarımızın hiçbirinde aşırı inflamasyon yoktu. Nazolakrimal örnek alınabilen tek hastamızda sonuç negatifti, bu nedenle vakaların nedeninin direkt viral enfeksiyon ya da adjuvan faktörler ile ortaya çıkan bir rastlantı olup olmadığı kesin olarak anlaşılamamaktadır. Çalışmamız SARS-CoV2 enfeksiyonu ile eş zamanlı olarak görülen periorbital selülit ile ilgili ilk yayındır. Durumun COVID-19'un klinik bir bulgusu mu yoksa eş zamanlı bir oluşum mu olduğunu açıklayacak yeterli bilgi bulunmasa da; vakalarımız, polikliniklere periorbital selülit ile başvuran hastalarda COVID-19'un akılda tutulması gerektiğini düşündürmektedir.

1.WHO Coronavirus (COVID-19) Dashboard | WHO Coronavirus (COVID-19) Dashboard With Vaccination Data. https://covid19.who.int/.
2.Dong, Y. et al. Epidemiology of COVID-19 among children in China. Pediatrics vol. 145 (2020).
3.Chen, Z., Yuan, G., Duan, F. & Wu, K. Ocular Involvement in Coronavirus Disease 2019: Up-to-Date Information on Its Manifestation, Testing, Transmission, and Prevention. Frontiers in Medicine vol. 7 (2020).
4.Posfay-Barbe, K. M. et al. COVID-19 in children and the dynamics of infection in families. Pediatrics 146, (2020).
5.Parcha, V. et al. A retrospective cohort study of 12,306 pediatric COVID-19 patients in the United States. Scientific Reports 11, (2021).
6.Guo, D. et al. Relapsing viral keratoconjunctivitis in COVID-19: A case report. Virology Journal 17, (2020).
7.Bostanci Ceran, B. & Ozates, S. Ocular manifestations of coronavirus disease 2019. Graefe's Archive for Clinical and Experimental Ophthalmology 258, 1959–1963 (2020).
8.Invernizzi, A. et al. Retinal findings in patients with COVID-19: Results from the SERPICO-19 study. EClinicalMedicine 27, (2020).
9.Revani, S., Agrawal, G., Leeva, P., Modi, P. & Amin, K. Rise of the phoenix: Mucormycosis in COVID-19 times. Indian Journal of Ophthalmology 69, 1563–1568 (2021).
10.Abdelkader, M. F. S. O., Elshafei, A. M. K., Nassar, M. M., Abu Elela, M. A. & Abdallah, R. M. A. Combined endophthalmitis and orbital cellulitis in patients with corona virus disease (COVID-19). Journal of Ophthalmic Inflammation and Infection 11, (2021).
11.Nan, M. et al. Ocular Manifestations and Clinical Characteristics of Children With Laboratory-Confirmed COVID-19 in Wuhan, China. JAMA Ophthalmology 138, 1079–1086 (2020).

PS-097

Omuzda *Salmonella* spp. İlişkili Septik Artrit: Olgu Sunumu

Remzi Mete[1], Berfin Ö. Özmen[2], Mehtap Akça[2], Edanur Yeşil[2], Necdet Kuyucu[2]

[1]Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Mersin
[2]Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıları Bilim Dalı, Mersin

Giriş

Septik artrit, eklemlerdeki sinovyal zar ve sıvının bakteriyel, viral ya da fungal etkenlerle oluşan inflamasyonudur. Enfeksiyon etkeni genellikle hematojen yolla yayılır, tedavi edilmediği takdirde kalıcı ve ağır sakatlıklara yol açabilir. En sık neden olan bakteriyel etkenler yaş grubuna göre değişmekle beraber *Staphylococcus aureus*, *Kingella kingae* ve *Streptococcus pyogenes*'tir[1]. *Salmonella typhi*'ye bağlı gelişen piyojenik artritler oldukça nadir görülmektedir ve bugüne kadar literatürde bildirilmiş çok az sayıda olgu vardır[2]. Bu yazıda çocuklarda nadir görülen salmonella ilişkili omuz septik artritli olgu sunulmuştur.

Olgu

Daha önceden sağlıklı olan 11 aylık erkek hasta polikliniğimize sol omuzda şişlik, ağrı yakınması ile başvurdu. Öyküsünde 15 gün önce 38°C'yi bulan ateş ve sol omzunda şişlik, sol kolda hareket kısıtlılığı olduğu öğrenildi. Hasta çocuk enfeksiyon servisine yumuşak doku enfeksiyonu, septik artrit öntanısı ile yatırıldı. Hastanın fizik muayenesinde boy ve kilosu 50-75 persentil, yaşamsal bulgularında ateşi 39°C idi. Sol omuzda belirgin şişlik, ısı artışı, hassasiyet ve sol üst ekstremitede hareket kısıtlılığı mevcuttu. Diğer sistem muayeneleri olağandı. Özgeçmişinde özellik yoktu. Soygeçmişinde anne baba uzaktan akrabalığı mevcut olup tıbbi hastalıkları yoktu. Labaratuvar bulgularında beyaz küre sayısı 18,400/mm3 (%64 polimorfonükleer lökosit, %32 lenfosit), mutlak nötrofil sayısı:11,776/mm3, lenfosit:5,888/mm3, C-reaktif protein 11,8 mg/dl, ALT 32 UI/l, AST 55 UI/l, eritrosit sedimantasyon hızı(ESH): 82 mm/saat idi.

Direk grafi normal, sol omuz eklem yumuşak doku ultrasonunda sol humerus komşuluğunda eklem içi en geniş yerinde 4x4.5 mm boyutunda yoğun içerikli hipoekoik alan saptandı. Hastaya omuz eklem ponksiyonunda hemorajik karakter saptandı, gram boyamada mikroorganizma görülmedi. Septik artrit öntanısı ile ampirik paranteral sefotaksim tedavisi başlandı. Gönderilen periferik kan ve sinovyal sıvı kültüründe *Salmonella* spp. üredi. Alt grup tayininde Salmonella grup B tespit edildi. Salmonella ilişkili omuz septik artit tanısı alan hastanın paranteral antibiyoterapisi 21 güne tamamlandı.

Sonuç ve Tartışma

Epiglottit (supraglottit) ciddi, hayati tehdit edici epiglotSeptik artrit en sık diz ve kalça ekleminde görülür. Omuz eklemi nadir tutulmakla beraber, *Salmonella* spp. de nadiren izole edilir. Ancak Salmonelloz sonrasında iskelet sistemi yakınmaları sıkça görülür. Bu bulgular sıklıkla post-infeksiyoz reaktif artrit gelişimine, nadiren de *Salmonella* spp. bağlı septik artrit gelişen süpüratif enfeksiyonlara bağlı olabilmektedir[2]. Hemoglobinopati, özellikle de orak hücreli anemi, kronik karaciğer hastalığı, diyabet ve malignite nedeniyle immün sistemi baskılanmış bireyler Salmonella osteomyelitine daha eğilimlidirler[3],[4]. Hastamıza salmonella artriti tanısı konularak paranteral antibiyoterapi sonrası oral sefuroksim aksetil ile toplam altı haftalık tedavi sonrası şifa ile poliklinik kontrollerine devam etmektedir

Anahtar Kelimeler: Çocuk, salmonella, septik artrit

KAYNAKLAR

1. Krogstad PA. Bacterial arthritis: Epidemiology, pathogenesis, and microbiology in infants and children. In: Kaplan S, Phillips WA., ed. UpToDate. Waltham, MA: UpToDate (güncelleme taraihi: Ekim 2020.) https://www.uptodate.com/contents/bacterial-arthritis-epidemiology-pathogenesis-and-microbiology-in-infants-and-children. Erişim Tarihi: 1.11.22
2. Momodu II, Savaliya V. Septic Arthritis. 2022 Jul 4. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 Jan–. PMID: 30844203.
3. Chang KM, Karkenny G, Koshy R. Salmonella Septic Arthritis and Bacteremia in a Patient With Poorly Controlled Diabetes. Cureus. 2021 Dec 16;13(12):e20465. doi: 10.7759/cureus.20465. PMID: 35047290; PMCID: PMC8760007.
4. Tirta M, Ampelas D, Tsintavis P, Pilichou A, Krallis P. Salmonella Septic Hip Arthritis in Immunocompetent Children: Three Case Reports and Literature Review. Cureus. 2022 Aug 5;14(8):e27701. doi: 10.7759/cureus.27701. PMID: 36081967; PMCID: PMC9441153.

PS-098

LENFADENİT TANISI İLE ANTİBİYOTİK KULLANIMINI TAKİBEN STEVEN-JOHNSON SENDROMU GELİŞEN OLGUYA TEDAVİ YAKLAŞIMI

Işıl Körklü[1], Nazan Dalgıç[2]

[1]Sbü Şişli Hamidiye Etfal Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul, Türkiye

[2]Sbü Şişli Hamidiye Etfal Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Enfeksiyon Kliniği, İstanbul, Türkiye

AMAÇ

Steven-Johnson Sendromu, akut başlangıçlı, genellikle kendini sınırlayan, vezikülobüllöz deri lezyonlarının yanı sıra iki veya daha fazla mukozal tutulumun olduğu bir hastalıktır. Etiyolojide antibiyotikler başta olmak üzere ilaçlar, *Mycoplasma pnömonia* gibi çeşitli enfeksiyon ajanları ve kollagen doku hastalıkları rol oynamaktadır. Spesifik tedavisi olmamakla birlikte semptomatik tedavi esastır. Sebep olan ajandan uzaklaşılması ve destek tedavisi ilk olarak uygulanacak tedavi yöntemidir. Bu olguda üst solunum yolu enfeksiyonuna sekonder lenfadenit ve buna yönelik antibiyotik tedavisi sonrası gelişen Steven-Johnson Sendromu tanılı olguya tedavi yaklaşımını tartışmayı amaçladık.

OLGU

Bilinen bir hastalığı olmayan 6 yaş kız hasta, bir hafta önce geçirilen üst solunum yolu enfeksiyonu sonrası boyun sağ yarısında şişlik, ağrı ve ateş şikayeti ile dış merkez çocuk acil servise başvuruda bulunmuş olup hastaya amoksisilin-klavulonat reçete edilmiş. Tedaviden bir gün sonra hastanın vücudunda makülopapüler döküntüler ile eş zamanlı olarak bilateral konjonktival hiperemi ve oral mukozada hiperemik, ağrılı lezyonlar gelişmiş. Aynı merkeze başvuruda bulunan hastaya metilprednisolon ve antihistaminik tedavi uygulanarak amoksisilin-klovulonat tedavisinin kesilmesinin ardından hasta eve gönderilmiş. Ardından yedi gün süren ateş ve boyun ağrısı şikayetinin devam etmesi üzerine hasta tarafımıza başvurdu. Fizik muayenesinde sağ sternokleidomastoid kas çevresinde en büyüğü 2x2 cm büyüklüğünde olan ağrılı birkaç adet lenfadenopati vardı, kollarda ve üst gövdede hiperemik makulopapüler lezyonları mevcuttu. Her iki konjonktiva hiperemik idi. Hastaya akut lenfadenit tanısı ile klindamisin 40 mg/kg/gün iv tedavi başlandı. Boyun ultrasonu yapıldı; sağ üst, yan ve ön servikal zonlarda; büyüğü 31x12 mm boyutlu, ekojen hilusu seçilen ancak kalın korteksli multipl lenfadenopati görüntülendi. Hasta Steven-Johnson Sendromu ön tanısı ile göz hastalıkları kliniğine konsülte edildi. Bulguların SJS lehine olabileceği ancak belirgin konjonktiva ve kornea tutulumu izlenmediği belirtildi, hastaya semptomatik tedavi başlandı. Çocuk Allerji ve İmmünoloji tarafından hastanın allerji testlerinin yapılması planlandı. Hasta tedavisinin 7. günü tamamlanmasının ardından tüm şikayetlerinin gerilediği görülerek taburcu edildi.



TARTIŞMA

Lenfadenit üst solunum yolu enfeksiyonlarına sekonder en sık komplikasyonlardan biridir. Derin boyun enfeksiyonu gibi ciddi sonuçlara sebep olabileceği göz önünde bulundurulmalı ve mutlaka uygun antibiyotiklerle tedavi edilmelidir. Olgumuzda dış merkezde hastanın lenfadeniti olmasına rağmen SJS ön tanısıyla antibiyoterapisi kesilmiş, lenfadenit tedavisi eksik bırakılmıştır. SJS gibi cilt ve mukoza tutulumundan hayatı tehdit eden bir tabloya kadar seyredebilecek, en sık sebepleri arasında antibiyotikler olan bir klinik ile karşılaşıldığında söz konusu antibiyotik eğer enfeksiyon süreci devam etmiyorsa kesilmeli, devam eden aktif bir enfeksiyon odağı var ise mutlaka farklı bir antibiyotik ile tedavinin devamı sağlanmalıdır.

SONUÇ

Antibiyotikler hayat kurtarıcı oldukları kadar Steven-Johnson Sendromu gibi hayatı tehdit eden bir tabloya da neden olabilirler. Bu nedenle Steven-Johnson Sendromu'na neden olan antibiyotiğin kesilmesinin mümkün olmadığı durumlarda farklı bir grup antibiyotik ve multidisipliner bir yaklaşımla hasta yakın takip edilmelidir.

KAYNAKLAR

-Wetter DA, Camilleri MJ. Clinical, etiologic, and histopatho-logic features of Stevens-Johnson syndrome during an 8-year period at Mayo Clinic. Mayo Clin Proc 2010; 85: 131

-Belver MT, Michavila A, Bobolea I, Feito M, Bellón T, Quirce S. Severe delayed skin reactions related to drugs in the paediatric age group: a review of the subject by way of three cases (Stevens-Johnson syndrome, toxic epidermal necrolysis and DRESS). Allergol Immunopathol (Madr) 2016; 44: 83-95

- Turan H, Vatansever, S, Özdemir Ö, Canitez Y, Sancaoglu H. [Stevens Johnson Syndrome and Toxic epidermal necrolysis in children]. J Curr Pediatr 2008;6(1):104-10.

PS-099

İNFANT OLGUDA ATİPİK KAWASAKİ HASTALIĞI

Eda Şahin İzci, Salih Türkmen

SBÜ Haydarpaşa Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Anahtar kelimeler: atipik kawasaki, infant, perikardiyal efüzyon

Giriş: Kawasaki hastalığı beş günden uzun süren ateşe eşlik eden, non-pürülan konjonktivit, orofarengeal değişiklikler, servikal lenfadenopati, el ve ayaklarda eritem/ödem, yaygın polimorfik makülopapüler döküntü ile karakterize bir vaskülittir. En sık 6 ay-5 yaş arasında görülür. Bazen uzun süren ateşe bu klinik bulguların dördünden daha azı eşlik eder ancak . organ ve sistem tutulumu görülebilir. En önemlisi kardiyovasküler sistem tutulumudur. Bu durumda atipik ya da inkomplet kawasaki düşünülmelidir. Altı aydan küçük ve yedi yaşından büyük olan hastalarda genellikle atipik hastalık görülmektedir.

Amaç: Olgumuzda olduğu gibi bir yaş altındaki kawasaki hastalarında koroner tutulum hızlı ilerleyebildiği için tanı için erken davranmanın prognozu çok iyi etkileyebileceğini göstermek amaçlanmıştır.

Bulgular: Dört aylık kız hasta iki gün süren ateş, kusma-ishal şikayetiyle gittiği dış merkezde üriner sistem enfeksiyonu nedeniyle interne edilip intravenöz antibiyotik tedavisi verilmiştir. Hastanın yatışı boyunca ilk iki günden sonra 5 gün boyunca ateşi olmazken takibinde tekrar ateş olup gözlerde şişlik-kızarıklık, ağız içi ve dudaklarda hiperemi, vücutta döküntü gelişmiştir. Kawasaki hastalığından şüphelenilerek yapılan ekokardiyografisi normal , covid pcr sonucu negatif olan hasta atipik kawasaki açısından tarafımıza yönlendirilmiştir. Hastanın gelişindeki genel durumu orta-iyiydi, vitalleri normaldi. Orofarenks, dudaklar ve göz kapakları hiperemikti. Vücuttaki döküntüler kaybolmuştu, servikal bölgede ele gelen şişlik yok, diğer sistem muayeneleri doğaldı. Bulgular: Hb: 8,2 g/dl, Htc: %24,7, beyaz küre: 99700/mm3, trombosit: 749000/mm3, CRP: 31,4 mg/L, D-dimer: 2410 µ/L, Albumin: 3,4 g/dl idi. Elektrolit, böbrek, karaciğer fonksiyon testleri, idrar tetkiki ve kardiyak testler normaldi. EKG sinüs ritmindeydi ve abdomen ultrasonografide patoloji saptanmadı.

Sonuç: Hastanın uzun süren ateş öyküsü ve fizik muayene bulguları inkomplet veya atipik kawasaki hastalığını düşündürdü ve 2gr/kg IVIG verildi, aspirin 80 mg/kg/gün başlandı. Takibinde genel durumu daha iyiydi. Kontrol amaçlı EKO çekildi: PFO, MY, perikardiyal efüzyon (5 mm) saptandı. Koroner tutulum izlenmedi. Taburculuktan sonraki EKO'sunda; perikardiyal efüzyon 3 mm olarak ölçüldü, 1 ay sonraki EKO'da efüzyonun tamamen geçtiği görüldü. Kardiyak sistem tutulumu mortalite üzerine etkisi önemlidir. Neyse ki akut dönemde koroner tutulumdan çok miyokardit, perikardit, olgumuzda olduğu gibi perikardiyal efüzyon ile mitral/aort kapak yetmezliği beklenmektedir. Sonuç olarak; infant grubu kawasaki hastalarında tanı kriterleri tam karşılanamayabilmektedir. Bu yüzden uzamış, açıklanamayan ateşi olan infantlarda mutlaka kawasaki hastalığı akla gelmeli, ekokardiyografi yapılmalı ve gerekirse tekrarlanmalıdır.

PS-100

COVID-19 PANDEMİSİ DÖNEMİNDE HAYATI TEHDİT EDİCİ PEDİATRİK BOCAVİRÜS ENFEKSİYONLARI

Gürkan BOZAN[1], Yalçın KARA[2], Eylem KIRAL[1], Mahmut Can KIZIL[2], Ebru Aydın KAÇMAZ[1] Tercan US[3], Ömer KILIÇ[2] Ener Çağrı DİNLEYİCİ[1] Müberra CANBAZ[4]

[1] Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

[2] Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı

[3]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Mikrobiyoloji Ana Bilim Dalı

[4]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

Amaç: Akut solunum yolu enfeksiyonları çocukluk çağı mortalite ve morbiditesinin en önemli nedenleri arasındadır. Solunum yolu enfeksiyonlarında en sık izole edilen virüslar, respiratuvar sinsitiyal virüs, influenza virüs, parainfluenza virüs, adenovirus, koronavirüs, metapnömovirüs ve bocavirüslerdir. Burada, pandemi döneminde sıklığı artış gösteren ve ağır solunum yolu bulguları ile başvuran Bocavirüs (HBoV) olgularını değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem: Ağustos 2021-Ocak 2022 tarihleri arasında Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hastalıkları Kliniğinde solunum yolu enfeksiyonu tanısı ile takip edilen nazofarenks PCR örneği alınan hastalar retrospektif olarak değerlendirildi. Nazofarengeal aspirat örneklerinden BioFire®, FilmArray® Respiratory 2 PCR Panel; United States kiti kullanıldı. Bocavirüs tespit edilen hastalar çalışmaya dahil edildi. Olguların, klinik ve epidemiyolojik özellikleri, laboratuvar ve radyolojik bulguları, hastaneye yatış, oksijen ihtiyacı ve aldığı tedaviler incelendi.

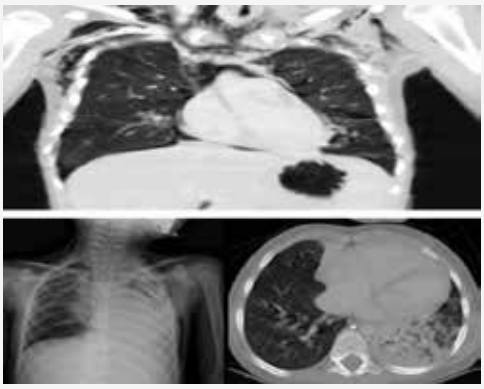
Bulgular: Nazofarengeal PCR örneğinde Bocavirüs pozitif saptanan 54 olgu çalışmaya dahil edildi. Olguların yaş ortalaması 25 ay (1-72ay) olup, 29'u (%54) kız, 25'i (%46) erkek idi. En sık başvuru şikayeti sırasıyla öksürük (%92), ateş (%87) ve solunum sıkıntısıydı (%76). Fizik muayene bulgularında; olguların 44'üde (%82) takipne, 37'sinde (%67) interkostal çekilme, 23'ünde (%43) siyanoz mevcuttu. Laboratuvar tetkiklerinde; olguların 27'sinde (%50) lökositoz, 39'unda (%72) akut faz reaktan yüksekliği, 15'inde (%28) kan gazında karbondioksit retansiyonu, dokuzunda respiratuar asidoz mevcuttu. PA akciğer grafisinde; havalanma fazlalığı 26 (%48), pnomonik konsolidasyon 23 (%42), pnömothorax-pnömomediastinum 4 olguda (%7) saptandı (Resim-1). Olguların %46'sında (n=25) yoğun bakım gereksinimi mevcuttu. Ortalama yatış süresi 6 gündü. Olguların 20'sinde (%37) Bocavirüsle birlikte diğer viral koenfeksiyon [Rhino-Enterovirüs 12(%22), RSV 7(%13), Parainfluenza virüs 4(%7,4)], saptandı.. Olguların 7'sinde, (%17) bakteriyel koenfeksiyon mevcuttu. Bu olguların kan kültüründe *Stenotroph*omonas maltophilia 3, *Klebsiella pneumoniae* 2, *Candida albicans* 1, *Staphylococcus aureus* 1, üremesi saptandı. 49 olguya (%91) oksijen desteği verildi. Olguların 31'ine (%57) maske ile, 13'üne (%24) yüksek akışlı oksijen, 4'üne (%7) non-invaziv ventilasyon, 5'ine (%9) mekanik ventilatör desteği verildi. Olguların 34'üne (%63) antibiyotik, 41'ine (%76) steroid tedavisi verildi. Pnömothorax-pnömomediastinum gelişen 4 olgudan 3'ü göğüs tüpü takılarak takip edildi.(Tablo-1).

Tartışma ve Sonuç: Mevsimsel solunum yolu virüsleri çocuklarda, hafif üst solunum yolu bulgularından, ağır solunum yetmezliğine kadar çok çeşitli klinik bulgulara yol açar.

Tablo-1. Olguların Klinik ve Epidemiyolojik Özellikleri

	n (%)
Yaş (ay)	25 (1-72)
Cinsiyet Kız/Erkek	29/25 (54/46)
Kronik Hastalık	26 (48)
Laboratuvar	
Lökositoz	27 (50)
Nötrofifi	18 (33)
Lenfositoz	3 (5,6)
CRP↑	39 (72)
Karbondioksit Retansiyonu	15 (28)
Respiratuar Asidoz	9 (17)
Akciğer Bilgisayralı Tomografi	10
Pnömonik Konsolidasyon	6/10
Pnömotoraks-Pnomomediastinum	4/10
Yatış	
Servis	28 (52)
Yoğun Bakım	25 (46)
Ortalama Yatış Süresi (gün)	6,3 (1-33)
Viral Koenfeksiyon	20
Rhino-Enterovirüs	12 (22)
RSV	7 (13)
Parainfluenza	4 (7,4)
Bakteriyel Koenfeksiyon	7 (17)
Stenotrophomonas maltophilia	3 (6)
Klebsiella pneumoniae	2 (4)
Candida albicans	1 (2)
Staphylococcus aureus	1 (2)
Oksijen Desteği	53 (99)
Maske	31 (57)
Yüksek Akışlı Oksijen	13 (24)
Nazal C-PAP	4 (7)
Mekanik Ventilasyon	5 (9)

Resim 1: Bocavirüs radyolojik bulgular



Bocavirüs enfeksiyonları da diğer mevsimsel solunum yolu virüsleri kadar sık olmasa da, çocuklarda solunum yolu bulgularına yol açan virüslerdendir.Burada COVID-19 pandemisinin 2.yılında, yoğun bakım gereksinimi de olan HBoV enfeksiyonlarının klinik bulguları değerlendirilmiş olup, yoğun bakım gereksinimi olan solunum yolu enfeksiyonlarında HBoV'ün akılda tutulması gerekliliği vurgulanmıştır.

Anahtar Kelimeler: COVID-19, Pandemi, Nazofarengeal PCR, Bocavirüs, Solunum yolu infeksiyonu

PS-101

COVID-19 GEÇİREN SÜT ÇOCUKLARINDA LENFOPENİ SIKLIĞI

Giriş:
COVID-19 dünya çapında ölümcül sonuçlara sahip küresel bir pandemi oluşturmaktan sorumludur. Virüsün yeni varyantlarının ortaya çıkmasıyla birlikte pediatrik popülasyonda da olgular hızla artmıştır. Esas olarak solunum sistemi hastalığı olmasına rağmen birçok hematolojik anormallik bildirilmektedir. Süt çocukluğu döneminde primer immunizasyon uygulanması nedeniyle çalışmamızda COVID-19 geçiren süt çocuklarında lenfopeni sıklığı, lenfopeni süresi ve hastalık şiddeti ile ilişkisinin irdelenmesi amaçlanmıştır.

Materyal ve Metot: İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Pandemi servisinde COVID-19 hastalığı tanısıyla Ocak 2020-Ekim 2022 tarihlerinde yatan süt çocuklarının dosyaları retrospektif olarak değerlendirildi. Demografik özellikleri, lökosit, lenfosit düzeyleri, yatış ve lenfopeni düzelme süreleri kaydedildi.

Bulgular: Çalışmaya 93 COVID-19 geçiren süt çocuğu dahil edildi. Bu hastaların 62'sinde (n=62/93, %66,7) lenfopeni saptandı. Hastaların %47,3'ü kız (n=44) ve ortalama yaş 6±3.42 aydı. Hastaların %33'ünde komorbidite saptandı. Lenfopeni ortalama 11 gün içinde düzeldi. Lenfopenik olan hastaların ortalama yatış süresi 3,6±2,9 (min:1 max:15)gün iken lenfopenisi olmayan hastaların ortalama yatış süresi 2,5 gün idi.Kronik hastalığı olan süt çocuklarında lökopeni (p:0,014) ve lenfopeni (p:0,005) daha sık görüldü. Benzer şekilde hastane yatış süresi ve lenfopeni düzelme süresi de istatistiksel olarak anlamlı daha uzun saptandı (p:0,016). Lenfopeni düzelme süresi ile hastane yatış süresi arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki saptandı (p:0,001).

Tartışma: COVID-19 tüm sistemleri etkileyen bir hastalıktır. Erişkin hastalarda prognozu öngörmede sık bildirilen bir parametre olan lenfopeni benzer şekilde çalışmamızda süt çocukluğu döneminde de yüksek (%66) saptanmıştır. Kronik hastalığı olan COVID-19 geçiren süt çocuklarında lökopeni, lenfopeni daha sık görülüp daha uzun sürmektedir. Bu durum kronik hastalığı olan süt çocuklarında uzun hastane yatışlarının sebepleri arasında lökopeni ve lenfopeni olabileceğini düşündürmektedir. Bu nedenle kronik hastalığı olan süt çocuklarında COVID-19 enfeksiyonu ayrı bir önem arz etmektedir.

Sonuç: Çalışmamızda süt çocukluğu döneminde sık bir bulgu olarak lenfopeni saptasak da kısa süreli olması nedeni ile aşılama programının ertelenmesini gerektirecek düzeyde sık gözlenmemiştir. Kaçırılmış aşı fırsatına yol açmamak için COVID-19 geçiren süt çocuklarında lenfopeni nedeniyle aşı uygulamaları geciktirilmemelidir. Henüz hakkında birçok bilinmeyen bulunan COVID-19 seyri ile ilgili çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelime: COVID-19; süt çocuğu; lenfopeni; lökopeni; yatış süresi

PS-102

Kutanöz Leishmania Göç ve SavaşlardanSonra Sadece Endemik Bölgeler İçin Mi Yoksa Tüm Dünya İçin Mi Sağlık Sorunudur ?

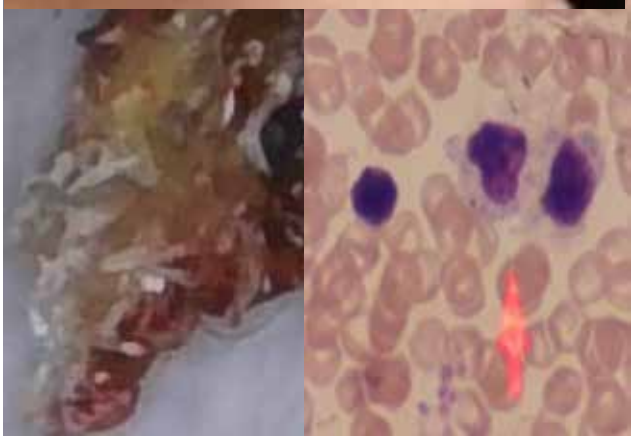
Mahmut Can Kızıl[1], Yalçın Kara[1], Beyzanur Yılmaz[2]

[1]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları, Eskişehir
[2]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Eskişehir

Amaç: Kutanöz Leishmaniasis (KL), enfekte dişi tatarcık sineğinin ısırması ile bulaşan ve ülsere nodüler lezyonlarla karakterize, leishmania tipi protozoanların neden olduğu bir hastalık olup, dünyanın bazı bölgelerinde endemik olarak görülmektedir.

Yöntem: Çalışmaya çocuk enfeksiyon hastalıkları ve dermatoloji tarafından takip edilen 21 pediatrik kutanöz leishmania olgusu dahil edildi. Hastaların demografik ve klinik özellikleri, aldıkları lokal veya sistemik tedaviler ve yan etkileri retrospektif olarak incelendi.





Bulgular: Olguların 14'ü (%66) kız, 7'si (%34) erkekti. Olguların ortalama yaşı 6.4 yıldı. Hastaların 15'i mülteciydi (hastalardan yedisi Iraklı, sekizi Suriye'liydi). Hastaların 10'unda (%47) sadece yüzde, 6'sında (%28) hem yüzde hem de elde, 4'ünde (%20) alt ekstremitede lezyon vardı. Yedi hastada (%34) tek lezyon, ondördünde çoklu lezyon ve yedi hastada dörtten fazla lezyon vardı. 13 hastanın direk mikroskopik incelemesinde amastigot gözlendi. 15 hastaya intralezyonel tedavi, 6 hastaya sistemik tedavi verildi, 2 hasta sistemik tedaviyi reddetti. Beş hastaya meglumin antimoniat, bir hastaya amfoterisin B verildi. Bir hastada amfoterisin b sonrası yüzde şişlik, kızarıklık ve ödem gibi yan etkiler gelişti ve tedavi meglumin antimoniat olarak değiştirildi.

Tartışma ve Sonuç: Kutanöz Leishmaniasis, leishmania cinsi protozoalarının neden olduğu kronik bir hastalıktır. Uluslararası seyahat, göç ve mülteciler nedeniyle sadece endemik bölgeler değil, tüm dünyada nispeten yaygın bir durum haline gelmiştir. Endemik bölgelerin dışında kronik, ağrısız cilt lezyonları olduğunda Kutanöz Leishmania düşünülmelidir.

PS-103

Herpes Zoster ve COVID-19 Enfeksiyonu: Tesadüf mü yoksa nedensel bir ilişki mi?

Elif Dede[1] , Selda Hançerli Törün[1] , Asuman Demirbuğa[1] , Neslihan Mete Atasever[1] , Behiye Benaygül Kaçmaz[1] , Mavera Uşaklıoğlu Erol[1] , Ayşe Büyükcam[1] , Ayper Somer[1]

[1] İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

GİRİŞ

Herpes zoster(HZ); duyusal ganglionlarda sessiz kalan Varisella zoster virüsünün reaktivasyonundan kaynaklanır. İleri yaş, immünsüpresyon, travma ve duygusal stres HZ enfeksiyonu için risk faktörleridir ve çocukluk çağında sıklıkla immunsüpresif hastalıkları ya da tedaviler sonucu bildirilmektedir. Bu çalışmada; COVID-19 pandemi döneminde çocuk hastalardaki artan HZ sıklığına dikkat çekmeyi, hastalık seyrine etkisini değerlendirmeyi amaçladık.

MATERYAL VE METOT

İstanbul Tıp Fakültesi çocuk enfeksiyon polikliniğine COVID-19 pandemisi döneminde (Mayıs 2022-Ekim 2022) başvuran 2293 hastadan HZ tanısı alan 15 çocuk hastanın verileri retrospektif olarak incelendi. Hastalar yaş, cinsiyet, dermatom tutulumu, klinik özellikleri, laboratuvar parametreleri, komorbidite, aşılama durumu, COVID-19 enfeksiyon öyküsü, tedavi bilgileri açısından değerlendirildi.

BULGULAR

Çalışmaya HZ tanısı alan 15 hasta dahil edildi. COVID-19 pandemisi öncesindeki 5 yılda polikliniğimizde HZ tanısı alan sadece 3 hasta saptandı. Hastaların yaş ortancası 10 (1-17y) ve %33.3'ü(n=5) kız, %66.6'sı(n=10) erkekti. Hastaların 12'sinin komorbiditesi yoktu. Altta yatan immünsüpresyon sadece 16 yaşında üveit tanısıyla Anti-TNF tedavisi almakta olan bir hastada mevcuttu. Hastaların %40'ında(n=6) servikal, %40'ında(n=6) torakal, %13'ünde(n=2) lumbal ve birinde(%6) servikotorakal dermatomda tutulum saptandı (Şekil 1-5).Hastaların 9'unda(%60) ağrı, 6'sında(%40) kaşıntı ve 6'sında(%40) hiperestezi vardı. Laboratuvar parametrelerinde; 3 hastada lökopeni, 2 hastada lenfopeni saptandı. Hastaların 14'üne oral asiklovir tedavisi; yaygın dermatomal tutulumu olan 11 hastaya krutlanmayı hızlandırmak, ağrıyı azaltmak ve sekonder enfeksiyon için izotonik ve Eau de Goulard ile topikal pansuman uygulandı. 9(%60) hastada suçiçeği aşısı tek doz yapılmış ve 6 (%40) hastada suçiçeği öyküsü mevcuttu. Hastaların eş zamanlı 3'ünde(%20) okulda sınav stresi gibi emosyonel stres(n=3) tetikleyici etken olarak değerlendirildi. Hastaların %60'ının(n=9) COVID-19 enfeksiyonu geçirdiği belirlendi. Hastaların hiçbirinde HZ'e bağlı komplikasyon gelişmedi.

TARTIŞMA

HZ en sık torakal tutulum saptanırken çalışmamızda servikal ve torakal dermatom tutulumu eşit oranda saptandı. Daha önceki yayınlarda kız erkek oranı neredeyse eşit olarak bildirilirken çalışmamızda erkek cinsiyette daha sık oranda HZ gözlendi. İmmünsüpresyon HZ için 1 risk faktörü olsa da çalışmamızda sadece 1 hastanın immünsüpresyonu vardı. Hastaların %60(n=9) oranında suçiçeği aşısı tek doz yapılmış; 6 hastada suçiçeği öyküsü mevcuttu. COVID-19 enfeksiyonu öyküsünün olması, pandemi döneminde HZ başvurusundaki artışın tetikleyici faktör olabileceğini düşündürmektedir. COVID-19 pandemisi sırasında HZ vakaları artmıştır, bu durum hücre aracılı bağışıklığın bozulmasına neden olan lenfopeniye atfedilebilir.

SONUÇ

COVID-19 pandemisi sırasında HZ sıklığında artış gösterilmiştir. COVID-19 enfeksiyonu ile HZ ilişkisini ve altta yatan patofizyolojiyi araştırmak için daha kapsamlı çalışmalara ihtiyaç vardır. Çocukluk çağında suçiçeği aşısı 2013 yılından itibaren tek doz olarak ulusal bağışıklama programına dahil olsa da gerek breakthrough enfeksiyonlar gerekse zona vakalarının önleme için 48.ayda 2.doz aşı uygulamasının gerekli olduğu düşünülmektedir.

Anahtar Kelime: Herpes zoster; Çocuklar; COVID-19;



ŞEKİL 1



ŞEKİL 2



ŞEKİL 3



ŞEKİL 4



ŞEKİL 5

PS-104

ARDIŞIK ANTİBİYOTİK KULLANIMI SONRASI GELİŞEN CLOSTRİDİUM DİFFİCİLE ENTERİTİ

Can Kurşun[1], Merve Tetik[1], Hakan Kardeş[1]
[1]Zonguldak Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Giriş: Clostridium difficile antibiyotik ilişkili ishalin önemli bir nedenidir. C.difficile enfeksiyon kontrolünde gereksiz antibiyotik kullanımını azaltmak önemli rol oynar. Enfeksiyon önlenmesi ve kontrolünde temas önlemleriyle erken teşhis ve izolasyon, el hijyenine özen gösterilmesi ve etkili çevre temizliği gerekir.

Amaç: Ardışık antibiyotik kullanımı sonrası ishal şikayeti ile başvuran hastada gelişen C.difficile enteritine dikkat çekilmesi amacıyla olgunun sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Hastanemizde C.Difficile enteriti tanısı ile izlediğimiz olgu sunulmuştur.

Olgu: 29 aylık bilinen hastalığı olmayan kız hasta hastanemize başvurusundan 20 önce üst solunum yolu enfeksiyonu nedenli amoksisilin-klavunat kullanırken karın ağrısı ve ishali başlaması üzerine tedavisinin 4.gününde antibiyotik kullanımını kesip dış merkeze başvurmuş. İshal nedenli sefiksim ve probiyotik başlanmış. Şikayeti gerilemeyince farklı bir merkeze başvuran hastaya metronidazol başlanmış ve ishali gerilemiş. Hastanemize başvurusundan bir hafta önce öksürük nedenli başvurduğu başka bir merkezde azitromisin başlanmış. Öksürükleri gerileyen ancak karın ağrısı ve sümüksü gaytası olması üzerine tekrar başvurduğu sağlık kurumunda belirgin lökositoz (45.000/mm3) olması nedenli lösemi şüphesiyle tarafımıza sevk edildi. Fizik muayenesinde barsak sesleri hiperaktifti, diğer sistem muayelerinde özellik yoktu. Parmak ucu periferik yaymasında yaygın band-nötrofil hakimiyeti mevcuttu. Kan tetkiklerinde lökositoz (42.700/mm3) dışında özellik yoktu. Hastanın ardışık antibiyotik (amoksisilin-klavunat, sefiksim, metronidazol, azitromisin) kullanımı olması, ağrılı kramp şeklinde karın ağrısı ve mukuslu gaytası olması nedeniyle gönderilen gayta tetkiklerinde 10-15 lökosit izlendi ve Clostridium difficile Toksin A ve Toksin B pozitif saptandı. C.difficile sınıflamasına göre orta-ağır şiddetli olarak değerlendirilen hasta serviste takibe alındı. Oral vankomisin ve metronidazol tedavisi başlandı. Hastanın 72 saat içerisinde klinik bir semptomu kalmadı ve kontrol kan tetkiklerinde lökositozu geriledi. 10 günlük tedavinin ardından şifa ile taburcu edildi.

Laboratuvar Sonuçları	
Wbc	42,700 mm3
Hgb	10.0 g/dl
Hct	28,8 %
Plt	545.000
Crp	7,23 mg/L
Prokalsitonin	0,48
Alt	16
Ast	33
Üre	15
Kreatinin	0,3
Sodyum	137
Potasyum	4,3
Gaita mikroskopisi	10-15 Lökosit
Rotavirüs antijeni	Negatif
Adenovirüs antijeni	Negatif
C.difficile toksin a-b	0,84 Pozitif
Gaita kültürü	Üreme yok
Kan kültürü	Üreme yok

Sonuç: C. difficile ishalinin gelişmesi için hastaların enfeksiyona duyarlı olmalarının yanı sıra C. difficile ile kolonize olmaları ya da ekzojen yoldan etkeni edinmeleri gerekir. Antibiyotik veya antineoplastikler ile barsak florası baskılanır. Bunu takiben fekal-oral yolla bulaşan C. difficile ile kolonizasyon gelişir, bakteriler çoğalır ve toksin salgılanır. Klindamisin, ampisilin, amoksisilin, sefalosporinler enfeksiyona en sık neden olan antibiyotiklerdir. C.difficile enfeksiyonunun klinik spektrumu asemptomatik kolonizasyondan fulminan kolite kadar uzanır. Hastanede yatan hastalar için önemli bir morbidite ve mortalite nedenidir. Antibiyotik kullanımı sonrası gelişen ishal olguları C. Difficile enteriti açısından değerlendirilmelidir. Antibiyotikler uygun endikasyon varlığında, en uygun yoldan, uygun doz ve sürede kullanılmalıdır.

Anahtar Kelimeler:
Antibiyotik, Clostridium difficile, İshal

PS-105

ENTEROVİRÜS ENFEKSİYONUNA BAĞLI AKUT KARACİĞER DİSFONKSİYONU SAPTANAN İKİ OLGU

Mehmet Fatih AYBAR[1] , Nelgin GERENLİ[2]
[1]SAĞLIK BİLİMLER ÜNİVERSİTESİ ÜMRANİYE EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI KLİNİĞİ /İSTANBUL
[2]SAĞLIK BİLİMLER ÜNİVERSİTESİ ÜMRANİYE EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ ÇOCUK GASTROENTEROLOJİ KLİNİĞİ /İSTANBUL

Giriş: Akut karaciğer yetmezliği (AKY), karaciğerin metabolik ve sentez fonksiyonlarının bozukluğu ile giden gürültülü bir tablodur. Etyolojisinde bir çok neden olmakla birlikte virüsler önde gelen nedenler arasındadır. Özellikle son yıllarda mikrobiyolojik tanı yöntemlerin gelişimi ile daha önce tanı konulamayan viral etyolojilerin teşhişi kolaylaşmıştır
Amaç: Geniş viral panel alınarak AKY nin sebebi enterovirüs saptanan 2 vakayı sunarak farkındalık oluşturmayı amaçladık.

OLGU 1 5.5 yaş bilinen bir hastalığı olmayan hasta; karın ağrısı ve gözlerde sararma şikayeti ile çocuk acile başvurma mevcut. Soy geçmişinde özellik yok Hastanın fizik muayenesinde cilt, sklera ikterik, karaciğer kot altı 2 cm ele gelmekte . tetkiklerinde hemogram normal crp:10.2 mg/L ast1760 U/L alt:1443 U/L ggt:215 U/L direkt bilirubin:7.2 mg/dl total bilirubin :8.2 mg/dl ınr:1.55 aptt:36.8 sn pt:17.3 sn, amonyak ve diğer paramatreler olağan görüldü. viral markerlar alınarak n-asetilsistein infüzyonu başlandı.Viral tetkikleri normal görüldü, abdomen usg normal . Solunum yolu panelinde enterovirüs pozitif saptandı. Hastanın takiplerinde karaciğer fonksiyon parametreleri gerileme eğiliminde seyretti yatışının 7. gününde :alt:386 U/L ast:276 U/L ggt:176 U/L albumin:3.8 g/dl ınr:1.2 görüldü . 20. gün kontrolde karaciğer fonksiyon değerleri (KFCT) normal görüldü

OLGU 2 PFAPA şüpheli 5 y erkek hasta sık sık tekrarlayan ateş boğaz ağrısı şikayetleri ile interne edildi. Özgeçmişinde bir özellik yok , soygeçmişinde anne baba 1. Derece akraba 12 y kardeşinde PFAPA tanısı mevcut olan hastanın fizik muayenesinde tonsiller hipertrofik hiperemik harici olağan .Yatışında alınan tetkiklerinde :crp:89 mg/L alt:1465 U/L ast:2067 U/L ınr:1.6 pt:18.5 sn saptandı asetilsistein infüzyon başlandı abdomen usg normal olarak saptandı .Alınan tetkiklerinde covid pcr:negatif ,boğaz kültürü:normal viral tetkikleri :normal .solunum yolu paneli :enterovirüs ,tandem ve kantitatif aminoasit :normal saptandı . 1. ay kontrollerinde KFCT normal olarak saptandı .
Sonuç: Enterovirüs enfeksiyonu AKY nin sebepleri arasında gösterilmiştir tesbiti zordur Geniş viral tarama yapılarak daha önce tanı konulamayan AKY etyolojisi aydınlatılabilir

PS-106

VARİSELLA ZOSTER ENFEKSİYONUNA SEKONDER GELİŞEN PURPURA FULMİNANS OLGUSU

Dilara Türkan1 , Özge Günal1 , Mehmet Cihan Şentürk1, Emel Ekşi Alp2 , Feyza İnciköy Girgin3, Seda Aras4, Ahmet Koç4

1Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
2Marmara Üniversitesi Çocuk Acil Bilim Dalı
3Marmara Üniversitesi Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı
4Marmara Üniversitesi Çocuk Hematoloji-Onkoloji Bilim Dalı

GİRİŞ

Purpura fulminans(PF), akut olarak gelişen, genellikle ciddi bakteriyel, nadiren viral enfeksiyonlardan sonra görülen, mikrovasküler damar içi pıhtılaşma ile seyreden ölümcül bir tablodur. Mekanizması net olarak bilinmemektedir. Kalıtsal ya da meningokoksemi, varisella zoster gibi enfeksiyonlar sonucu edinilmiş protein C ve S eksikliği etiyolojide suçlanmaktadır. Pıhtılaşma mekanizmasının akut intravasküler aktivasyonuyla nonspesifik hemorajik cilt nekrozları oluşur. Lezyonlar belirgin, düzensiz sınırlıdır, en sık ekstremitelerde görülür. Akut dönemde antibiyoterapi altta yatan hastalığın tedavisi için gerekli olup, heparinizasyon, taze donmuş plazma(TDP) infüzyonu ve doku plazminojen aktivatörünün(TPA) kullanımı tedavide önemlidir.Hastalar ekstremite kaybı yaşayabilir. Ampütasyon gerektirmeyen durumlarda büyük alanların debridmanı ve greftleme işlemi gerekebilir. Burada PF nedeniyle debridman yapılan bir olgu sunulmuştur.

VAKA

Su çiçeği enfeksiyonundan iki hafta sonra başlayan sağ uyluktan gluteal bölgeye uzanan yaygın ekimozlar sebebiyle çocuk acilimize başvuran dört yaşında kız hastanın öyküsünden dış merkezde yapılan ultrasonografide arteryel tromboz saptandığı, nekroz geliştiği meropenem ve TDP tedavileri aldığı öğrenildi.Başvuru anında sağ popliteal bölge ve distalinde soğukluk fark edildi,nabızlar alınamıyordu.Tüm vücutta keskin sınırlı krutlu ülsere lezyonlar, gluteusun tamamını kaplayan,sağ femoral bölgenin distalinde ve sol kruris posteriorunda ekimozlar ve sağ ayak parmaklarında nekroz mevcuttu.Laboratuvar incelemesinde WBC:13900/mm3, hemoglobin:7 g/dL, fibrinojen:95 mg/dL, d-dimer:8.1 mg/L idi.Protein S düzeyi %7(60-140) saptandı, Protein C düzeyi normal referans aralığındaydı.BT anjiyografide; sağ ve sol popliteal arter,tibialis anterior,tibialis posterior ile peroneal arter kruris proksimal kesimde akım mevcuttu ancak kruris distal 1/3 lük kesimden itibaren arterlerde akım görülmedi.Dış merkezde başlanan antibiyoterapisi teikoplanin-meropenem olarak devam edildi. Düşük molekül ağırlıklı heparinizasyon başlandı.Yoğun bakım ünitesinde(YBÜ) 72 saat TPA verildi.Protein S eksikliği olması nedeni ile YBÜ öncesi ve sonrasında TDP replasmanına devam edildi. Lezyonlar günlük pansumanlarla Plastik Cerrahi Anabilim Dalı ile birlikte takip edilerek demarkasyon hattının gelişmesi beklendi.Sonrasında nekrotik yumuşak dokunun debridmanı yapıldı.



Resim1-2:Gluteal bölgeden sağ uyluğa yayılan purpura



Resim3: Debride edilen dokunun görüntüsü

TARTIŞMA

Purpura fulminans akut, intavasküler, tüketim koagülopatisine bağlı gelişen kanama ile giden kutanöz sendromlardan biridir. Çok hızlı seyir göstermektedir. Cilt lezyonlarının ciddiyeti ile protein C düzeyleri arasında ilişki vardır. Periferik ekimotik lezyonlar genellikle nekroza gider. Enfeksiyöz PF'de en önemli morbidite sebebi geniş çaplı doku nekrozlarıdır ve uygun şartlarda günlük lokal bakımı, enfeksiyon ve diğer komplikasyonların eklenmemesi açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Ekimoz, Nekroz, Purpura Fulminans

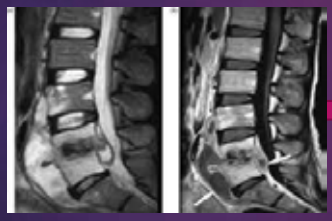
İLETİŞİM: Dilara Türkan , dilaraturkan95@gmail.com 05396617403

PS-107

BRUSELLA HER ZAMAN AKLA GELMELİ

Dilara Kurt[1] , Mahmut Seyfeddin Öz[1] , Betül Sözeri[1] , Gülcan Özomay Baykal[1]
[1]Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Bruselloz tipik olarak ani başlayan ateş, gece terlemesi ve artraljiyle prezente olur. Ateş paterni genellikle değişkendir. Ek olarak kilo kaybı, sırt ağrısı, baş ağrısı, sersemlik hali, anoreksi, dispepsi, abdominal ağrı, öksürük ve depresyon görülebilir. Fizik muayene değişken ve nonspesifiktir. Hepatomegali, splenemegoli ve lenfadenopati gözlenebilir. Osteoartiküler hastalık fokal brusellanın en sık izlenen formudur. Periferal artrit, sakroileit ve spondilit hastaların %70'inde izlenir. Sakroiliak eklem %80 ve spinal eklemler %54 oranla en çok etkilenen sahalardır. Periferal artrit, sakroileit akut hastalık döneminde ortaya çıkar. Periferal artrirt genellikle diz, kalça ve ayak bileklerini etkiler. Protez eklemler de brusella artritinden etkilenebilir. Spondilit,ciddi bir komplikasyon olup daha çok yaşlı ve tedavisi uzamış hastalarda görülür. Lumbar vertebralar, torasik ve servikal verteblara göre daha sık etkilenir. Spondilit olan hastalarda tedavi sonrası sekeller görülebilir.



BRUSELLA SPONDİLİTİ

Amaç: Bu çalışmada artrit tanısında brusellanın akla getirilmesi hedeflenmiştir.

Yöntem: Çalışmamızda hastanemizde yatan artrit tanılı çocuklar taranmıştır.

Bulgular: Bilinen ek hastalığı olmayan 3 yaş erkek hasta, sol bacakta ağrı ve yürürken aksama şikayetiyle tarafımıza başvurdu. Şikayetlerinin üç aydır devam ettiği, ara ara tekrarladığı ve çiğ sütten yapılan yoğurt tüketme öyküsü olduğu öğrenildi. Muayenesinde eklem hareket açıklıkları normal olan hastanın sol diz hareketleri ağrılıydı. Hasta ortopediye danışıldı, ortopedik açıdan patoloji izlenmedi. Hastaya iki haftalık ibuprofen tedavisi başlandı. İbuprofen hastanın semptomlarını kontrol etmede etkisizdi. Hastanın ayaktan poliklinik takibinde sol diz hareketlerinin ağrılı olduğu ve sol kalça ekleminde hareket kısıtlılığı olduğu tespit edildi. Yapılan kalça eklem ultrasonografisinde efüzyon gözlendi. Hastanın yatışı yapılarak kontrastlı kalça MR çekildi, transient sinovitle uyumlu izlendi. Muayenesinde hepatosplenomegali ve Trabue kapalı olan hastaya abdomen ultrasonografisi yapıldı. Karaciğer-dalak fizyolojik sınırın üstünde raporlandı. Ekstravasküler hemoliz açısından çocuk hematolojiye periferik yaymasıyla danışıldı, atipik hücre görülmedi ve hemoliz izlenmedi. Kemik iliği aspirasyonu yapılarak yayması değerlendirildi, malignite düşünülmedi. Brucella Ig M ve Ig G'si pozitif çıkan hastadan rose bengal ve coombslu ag testleri gönderildi. Brucella rose bengal testi pozitif sonuçlanan hastaya rifampisin, trimetoprim-sülfometaksazol ve gentamisin antibiyoterapisi başlandı. Uygulanan tedaviyle olgunun semptomları geriledi, ayaktan takip ve tedavisi devam etmektedir.



Sonuç: Artritle başvuran çocuklarda, nadir olsa da brusella artriti de akla gelmeli, çiğ süt-peynir ve yoğurt tüketimi anamnezde sorgulanmalı. Kalıcı sekellerin önlenmesi için doksisiklin ve rifampisin gibi kombine tedavilerinin en az 6 hafta süreyle uygulanması önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Artrit , Brusella

PS-108

ANTİ-TNF TEDAVİSİ ALAN HASTADA RSV PNÖMONİSİ OLGUSU

Fatma Yazıcıoğlu 1 ,Dilara Kurt 1 ,Gülcan Özomay Baykal 2 ,Taner Coşkuner 2 ,Betül Sözeri 2
1 SBÜ Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi,Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
2 SBÜ Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi,Çocuk Romatoloji Kliniği

RSV paramiksovirus ailesinden bir RNA virüsüdür.

- Daha çok kış ve erken bahar döneminde görülür
- Özellikle immunsupresif durumlarda akciğer enfeksiyon yapar
  - prematüre doğum
  - konjenital kalp hastalığı,
  - kronik obstruktif akciğer hastalığı
  - immun yetmezlik

Juvenil idiopatik artrit çocukluk çağının en sık görülen kronik artrit nedenidir.

Tedavisinde çeşitli immunmodülatör ajanlar kullanılır

- Anti-TNF ajan (etanercept, adalimumab, infliksimab) juvenil romatoid artrit tedavisinde metotreksat ile kombinasyon halinde etkin olarak kullanılmaktadır.

JIA nedeniyle etanercept alan hastada RSV pnömonisi takip ve tedavi sürecinin sunulmuştur



OLGU SUNUMU:

- 7 yaş kız,
  - 4 ay önce JİA tanısı almış olup 3 aylık metotreksat tedavisi sonrası 1 aydır anti-tnf ajan(etanercept) tedavisi altında
- Halsizlik,kusma,ateş yakınması (+)
- Fizik muayenesinde:
  - orofarenks hiperemik, akciğer oskultasyonunda krepitan ralleri (+)
  - expirium uzamış
- Laboratuvar :
  - lokositoz (BKH:28.08 10^3/uL)
  - CRP:234 mg/L
  - Akciğer grafisi:
    - **bilateral parakardiyak pnömonik infiltrasyon** (+)
  - Solunum yolu :Covid pcr negatif, ARB negatif
  - Solunum yolu multiplex pcr : **RSV pozitif**
  - Toraks BT:
    - Her iki akciğerde subsegmental atelektazi alanları ve solda belirgin olmak üzere **bilateral fokal buzlu cam dansiteleri**
- Tedavi:
  - Hasta monitorize edildi,iv hidrasyon ve oksijen desteği sağlandı.
  - Hastaya iv seftriakson tedavisi başlandı ve inhaler tedavileri düzenlendi.
- Takibi:
  - solunum bulguları geriledi
  - oksijen ihtiyacı azaldı Hasta tedavi ve takibi poliklinik kontrolünde yapılmak üzere taburcu edildi.

Anti tnf ajan tedavisi ve etanercept üzerine yapılan önceki çalışmalarda nomal populasyona göre tüberküloz başta olmak üzere özellikle sistemik fırsatçı enfeksiyonlarda belirgin artış gözlenmiştir. Literatürde etanercept tedavisi alan hastada RSV pnömonisi vakası bilinmemektedir,

Bu olgu sunumunda, etanercept tedavisi alan hastada RSV pnömonisini bildirilmiştir.

Anti-TNF tedavi tedavi alan hastalarıda solunum yolu enfeksiyonlarında RSV olasılığına dikkat çekilmiştir.

PS-109

SUBAKUT APANDİSİTİ TAKLİT EDEN ADENOVİRUS ENFEKSİYONU OLGUSU

Nazmiye YENİ[1], Melike AKAR[1], Soner SAZAK[1], Adem KARBUZ[2]
[1]Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Kliniği
[2]Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Kliniği

GİRİŞ

Adenovirüsler; Adenoviridae ailesinden DNA genomu çift sarmallı olan, ikosahedral bir nükleokapsid içeren, zarfsız bir virüstür. Solunum yolları, göz, gastrointestinal ve üriner sistemi etkileyebilir.

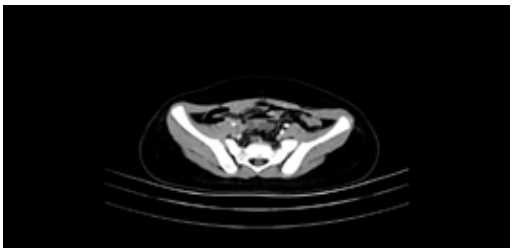
AMAÇ

Yüksek ateş, tekrarlayan kusma ishal, sağ alt kadrana lokalize ağrı ile başvuran ve adenovirüs izole edilen 7 yaş erkek hasta, adenovirüsün çocukluk çağı yaş grubunda subakut apandisit kliniği oluşturabileceğine dikkat çekmek için sunulmuştur.

OLGU SUNUMU

Yedi yaş erkek hasta beş gündür yüksek ateş ve üç gündür tekrarlayan kusma ishal şikayeti ile başvurdu. Sağ alt kadranda hassasiyeti ve defansı mevcuttu. Laboratuvar incelemelerinde c-reaktif protein:77 mg/dl saptandı. Tam kan sayımı, sedimantasyon, tam idrar tetkiki ve diğer biyokimyasal parametreleri normal idi. Çekilen ayakta direkt batın grafisinde yoğun gaz gölgeleri gözlendi. Tüm batın ultrasonografide apendiks intraabdominal gaz gölgeleri yüzünden görüntülenemedi. Klinik olarak karın ağrısında gerileme olmayan hastada ayırıcı tanıya gidebilmek için çekilen tüm batın tomografisinde apendiks çapı 6 mm ölçülmüş olup, 11x16 mm boyutlarında mezenterik lenfadenopati görüldü.
Subakut apandisit kliniği gözlenen hastaya uygun antibiyoterapi ve hidrasyon ile tedavi başlandı. Takibinin beşinci gününde ateşi ve batın sağ alt kadranda ağrısı devam eden hastanın gözlerinde kızarıklık gelişti. Uzamış ateş göz önünde bulundurularak hastadan viral serolojiler, solunum yolu viral paneli tetkikleri ve diğer biyokimyasal parametreler çalışıldı..

Ekokardiyografik görüntülemesi normaldi Solunum yolu viral panelinde adenovirüs izole edildi. Öncesinde yüksek saptanan c-reaktif proteini normal ölçüldü. Dokuzuncu günde karın ağrısı ve ateşi son 72 saattir olmayan hastanın antibiyoterapisi kesilip hidrasyon ile takip edildi. Yatışının 10. gününde fizik muayenesi normal olan, kan kültürlerinde üreme saptanmayan hasta şifa ile taburcu edildi



Resim 1:Tüm Batın BT



RESİM 2:KONJUKTİVİT

SONUÇ

Uzamış ateş, kusma, karın ağrısı şikayetleri ile başvuran hastalarda viral gastroenterit, atipik kawasaki veya akut apandisit ayrımını yapmak zordur. Konjuktivit hastalıklarda tanıya götüren bir ipucu olabilir. Adenovirus enfeksiyonu nadir de olsa çocukluk çağı yaş grubunda subakut apandisit etkenlerinden olabilir..

PS-110

COVİD-19 ENFEKSİYONU OLAN VE NUTRİSYONEL RİKETS SAPTANAN İKİ OLGU

Esra SADIK ÖZMEN[1] , Gamze ÖZGÜRHAN [1], Aslı KIBRIS [1], İhsan GÜL[1]

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

Amaç: D vitamini immunomodülatör etki ile viral enfeksiyonlarda faydalı olduğu gibi şiddetli ve kritik Covid-19 enfeksiyonunu öngörmede de kanıtlanmış bir role sahiptir. Özellikle D vitamini hipovitaminozu olan hastalarda Covid-19'un neden olduğu hastalığın şiddeti artar. Burada 1,5 aylık ve 16 yaşında nutrisyonel rikets saptanan hafif şiddette klinik gösteren 2 Covid-19 pozitif enfeksiyonlu olguyu sunduk.

Olgu: İlk olgu; 16 yaş, Covid-19 pozitif, ağız çevresinde uyuşma, bulantı ve kusma yakınmaları ile başvurdu. Antropometrik değerlendirmesinde ağırlığı 100 kg (2,47 SDS), boyu 185 cm (1,68 SDS) saptandı. Sistemik muayenesinde diş kaybı ve diş mine hipoplazisi saptandı. Laboratuar tetkiklerinde total serum Ca 4,95 mg/dL, iyonize Ca 0,67 mmol/L, fosfor 4,16 mg/dL, alkalen fosfotaz 132 U/L, parathormon 133,9 ng/L (15-65), 25-OH-D vitamini 3,22 µg/L olarak saptandı. Radyolojik inceleme sol el bilek grafisinde distal ulna metafizlerinde çukurlaşma ve düzensizlik görüldü. İkinci olgu; 1 ay 25 günlük Covid-19 pozitif, burun tıkanıklığı, huzursuzluk ve beslenememe yakınmaları ile başvurdu. Hastanın antropometrik değerlendirmesinde ağırlığı 4,41 kg (-0,9 SDS), boy 56 cm (-0,16 SDS) saptandı. Laboratuar tetkiklerinde total serum Ca 5,78 mg/dL, iyonize Ca 0,76 mmol/L, fosfor 6,68 mg/dL, alkalen fosfotaz 1161 U/L, parathormon 167,4 ng/L, 25-OH-D vitamini 5,27 µg/L olarak saptandı. Radyolojik görüntüleme normal değerlendirildi. Annenin laboratuvar tetkikleri total serum Ca 9,38 mg/dL, fosfor 3,83 mg/dL, alkalen fosfotaz 79 U/L, parathormon 42,97 ng/L, 25-OH-D vitamin 6,6 µg/L olarak saptandı. Klinik, laboratuar ve radyolojik bulgular değerlendirildiğinde her iki hasta da kalsiyopenik rikets tanısı aldı.

Sonuç: Covid-19 PCR pozitifliği olan, tesadüfi olarak belirgin hipokalsemi saptanan ve etyolojik araştırmada D vitamini eksikliği bulunan her iki olguya erken dönemde D vitamini replasmanı yapıldı. Olgular Covid-19 enfeksiyonunu hafif bulgularla atlattı. Sonuç olarak; Covid-19 enfeksiyonu olan çocuklarda hastalığın şiddetinin azaltılmasında D vitamini takviyesi önemli role sahiptir.

Anahtar Kelimeler
: Covid-19 , D vitamini , Hipokalsemi , Rikets

PS-111

HASTANEMİZ ÇOCUK SERVİSİNDE 2022 EYLÜL-EKİM DÖNEMİNDE 1-24 AY ARASI BRONŞİOLİT NEDENLİ TAKİP EDİLEN HASTALARIN DEMOGRAFİK, KLİNİK VE LABORATUVAR ÖZELLİKLERİ

Özge ÖZÇELİK[1] ,Elif GÜNEY[1] ,Yelda TÜRKMENOĞLU[1] ,Emine Gözde ÖZDRAMA YILDIZ[1] ,Büşra Nükhet Pehlivanoğlu[1] ,Adem KARBUZ[2]

[1] SBÜ Prof Dr Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul
[2] SBÜ Prof Dr Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı, İstanbul

GİRİŞ

•Akut bronşiolit iki yaşından küçük çocuklarda genellikle viral etkenlerin neden olduğu, üst solunum yolu enfeksiyon semptomları ile başlayıp öksürük, hızlı solunum, hışıltılı solunum, raller, göğüste çekilmeler, ekspiryumda uzama ile karakterize alt solunum yolu enfeksiyonudur.

•Akut alt solunum yolu enfeksiyonu olan bebeklerin çoğu hafif bir hastalık geçirmekte,bir hafta içinde iyileşmektedir. Hastaneye yatırılan bebeklerin % 8 kadarında mekanik ventilasyona ihtiyaç duyulduğu bildirilmiştir.

AMAÇ

•Çalışmamızda hastanemizde bronşiolit nedenli yatan hastaların tedavi ve sonuçlarını değerlendirmeyi amaçladık.

YÖNTEM

•Hastanemiz çocuk servisinde 2022 Eylül-Ekim döneminde yatarak takip edilen, iki yaş altı bronşiolit tanılı 74 hastanın klinik, demografik ve laboratuvar özellikleri hasta dosyasından ve hastane otomasyon sistemi üzerinden retrospektif olarak değerlendirildi. Hastaların cinsiyeti, yaşı, yatış süresi, YANKOT kullanımı, kan gazı, hemoglobin değeri, dss, yoğun bakıma yatış oranları çıkartıldı. (DSS:DakikaSolunum Sayısı, YANKOT:YüksekAkış Nazal Kanül Oksijen Tedavisi)

Bulgular

•Çalışmaya dahil edilen 74 hastanın 28'i üç ay altında ve 28'i kız (%37,8) , 46 (%62,2) erkekti.

•Çalışmaya katılan hastaların yaş ortalaması 7,15±6,2 (min:1-max:24) aydı.

•Hastaların dakika solunum sayısı 41,86±8,57(min:30- max:64/dk), ph:7,37±0,04(min:7,28-max:7,49), Pco2:40,94±7,21 (min:26,5-max:60 mmHG), laktat:2,16±0,94 (min:1,1-max:4,2 mmol/L) bulundu.

Hastaların demografik özellikleri, laboratuvar verileri ve klinik bulguları

	MİNİMUM	MAKSİMUM	ORTALAMA	STANDART SAPMA
AY	1	24	7,15	6,2
PH	7,28	7,49	7,37	0,04
PCO2 (mmHG)	26,5	60	40,94	7,21
LAKTAT (mmol/L)	1	4	2,16	0,94
HEMOGLOBİN (g/L)	7,5	15,7	11,14	1,72
DSS(/dk)	30	64	41,86	8,57
YANKOT İLE TAKİP SÜRESİ (SAAT)	24	216	20,86	42,23
TOPLAM TAKİP SÜRESİ (GÜN)	1	16	5,95	3,37

Bulgular

•Laktat düzeyleri karşılaştırıldığında çocuk yoğun bakıma gidenlerle gitmeyenler arasında istatiksel anlamlı fark bulundu(p=0,003) .

•DSS ile spo2 karşılaştırılmasında ise anlamlı fark bulunmadı (p=0,638).

•YANKOT ile 19 hasta takip edildi. YANKOT ile tedavi edilenlerin %26,3 'ü çocuk yoğun bakıma gönderildi.

•Üç ay altında Yankot tedavisi alanların %57,1'i , üç ay üstünde ise %8,3 'ü çocuk yoğun bakıma gönderildi.

Çocuk Yoğun Bakım ihtiyacı olan hastaların laboratuvar ve muayene bulguları

	MİNİMUM	MAKSİMUM	ORTALAMA	STANDART SAPMA
AY	1	17	4,92	6,79
PH	7,28	7,40	7,33	0,05
PCO2	50,8	60	54,56	3,62
LAKTAT	3	4	3,54	0,41
DSS	48	64	56,4	6,38

İleri solunum desteği ihtiyacı olan hastaların demografik özellikleri

	YANKOT	ÇOCUK YOĞUN BAKIMA GİDEN
KIZ	6	2
ERKEK	13	3
ÜÇ AY ALTI	7	4
ÜÇ AY ÜSTÜ	12	1

SONUÇ

Bronşiolitli hastalarda laktat düzeyleri çocuk yoğun bakım ihtiyacı açısından anlamlı bulunmuştur. Laktat düzeyleri bronşiolitli hastaların prognozunda önemli bir rol oynamaktadır.

PS-112

Akut Karın Ağrısı ile Başvuran Pnömoni Olguları

Serap Ece, İzem Sevi Kılıç, Gamze Özgürhan

İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul

Giriş:

Pnömoni; akciğer parankiminin yangısıdır. Gelişmekte olan ülkelerde bir numaralı ölümcül çocuk enfeksiyonu olarak karşımıza çıkmaktadır. Taşipne, özellikle 5 yaş altındaki çocuklarda pnömoninin en duyarlı ve en özgül belirtisi iken fizik muayenede öksürük, dispne, ateş, burun kanadı solunumu gibi bulgular da olabilmektedir. Biz burada solunum sistemi bulguları olmaksızın akut karın ağrısı ile başvuran ve pnömoni tanısı alan iki olguyu sunduk.

Olgu 1: Bilinen bir hastalığı olmayan 6 yaşında erkek hasta; acil servise kusma, karın ağrısı, ateş şikayetiyle başvurdu. Fizik muayenesinde orofarenks ve tonsiller doğal, solunum sesleri bilateral eşit, ral ve ronküs yok, batın muayenesinde sağ alt kadranda hassasiyet ve defans tespit edildi. Laboratuvar tetkiklerinde; Wbc:38.700/mm3, Hb:12.4 g/dl, Htc:37.4, Plt:387.000/mm3, Neu%90.2, Crp:292 mg/L, LDH:446 U/L, COVİD-19 PCR: negatif, influenza A-B: negatif saptandı. Akut batın nedeni ile çocuk cerrahisi ile konsülte edilen hasta takibe alındı. Batın ultrasonu normal sınırda saptandı. Cerrahi patoloji düşünülmeyen hastaya odak açısından PA AC grafisi çekildi. Sağ orta lob pnömonisi tespit edildi.

Olgu 2: Bilinen bir hastalığı olmayan 7 yaşındaki kız hasta 2 gün önce başlayan karın ağrısı, beslenememe, iştahsızlık şikayetleriyle acil servise başvurdu. 1 hafta önce üst solunum yolu enfeksiyonu geçirme ve antibiyotik kullanma öyküsü bulunan hastanın yapılan fizik muayenesinde orofarenks ve tonsiller doğal, solunum sesleri bilateral eşit havalanıyor, ral ve ronküs yok, batın muayenesinde sol üst kadranda şiddetli hassasiyeti mevcut. Hastanın yapılan tetkiklerinde Wbc:9.390/mm3 Hb:10.7 g/dL, Htc:33.7 Plt: 358.000/mm3 Crp:142,18 mg/L, sedim:120mm/h, periferik yaymada atipik hücre yok, COVID-19 PCR negatif saptandı. PA AC grafisi normal bulundu. Hastaya şiddetli karın ağrısı nedeni ile batın BT çektirildi, Sol plevral aralıkta 1 cm kalınlıkta plevral effüzyon ve effüzyon komşuluğunda kompresyon atelektazileri, konsolidasyon saptandı. Hasta sol alt lob pnömonisi ve plevral effüzyon tanısı aldı.

Sonuç: Acil servislere akut batın tablosu ile başvuran hastaların %2-5'ini pnömoniler oluşturmaktadır. O nedenle ayırıcı tanıda Pnömoni mutlaka düşünülmelidir. Anamnez ve fizik muayenede ipucu saptanamayan, akut faz yanıtı yüksek olan hastalarda odak tespiti için görüntüleme yöntemlerine de başvurulmalı ve tanı geciktirilmemelidir.

Anahtar kelimeler: Pnömoni, karın ağrısı, akut batın

PS-114

SU ÇİÇEĞİ ENFEKSİYONU SONRASI POSTENFEKSİYÖZ SEREBELLAR ATAKSİ: OLGU SUNUMU

Hazal Helin Doğan, Tahir Aydın, Senem Ayça

Giriş

Su çiçeği enfeksiyonu Varisella Zoster virüsü ile karşılaşma sonrası bağışıklığı olmayan bireylerde ortaya çıkan bir hastalıktır. Hastalık klinik olarak kaşıntılı, makülopapüler, veziküler, püstüler cilt döküntüleri ile seyreder. Bulaşıcılık oranı yüksek olmasına rağmen 7-10 gün içerisinde kendiliğinden iyileşir. Ancak büyük çocuklarda daha sık görülen komplikasyonlar ciddi mortalite ve morbiditelere neden olabilmektedir. Bu makalemizde Su Çiçeği enfeksiyonu sonrası gelişen Postenfeksiyöz Serebellar Ataksi vakasını sunmayı amaçladık.

Olgu sunumu

On dört yaşında kız hasta, bir gün önce başlayan denge kaybı ve yürüyememe nedeniyle çocuk acil servisimize getirildi. Hastanın nörolojik muayenesinde ataksik yürüyüşü mevcuttu ve Romberg testi pozitifti. Nistagmus, dismetri, tremor ve disdiadokokinezi yoktu. Diğer sistem muayeneleri normaldi. Laboratuvar incelemelerinde, Hemogram parametreleri normal, CRP: 0,7 mg/L idi. Rutin biyokimyasal tetkiklerinde, üre: 29 mg/dL, kreatinin: 0.47 mg/dL, AST: 21 IU/L, ALT: 11 IU/L, albumin: 4,9 g/dL , sodyum: 142 mmol/L, potasyum: 4 mmol/L ,laktat 0,94 mmol/L olarak ölçüldü. Varisella Zoster IgG ve IgM, Rubeola IgG ve IgM, CMV IgG, Mumps IgG pozitif saptandı. Influenza, Covid19, EBV, Parvo virüs, Hepatit A, Hepatit B, Hepatit C ve HIV serolojisi negatifti. BOS Viral PCR negatif saptandı. BOS hücre sayımında WBC:28/mm3, RBC: 2400/mm3 saptandı. Bos Kültüründe üreme olmadı. Hastanın Beyin MR ve Difüzyon MR normal saptandı. Hastamızın servis takiplerinde özel bir tedavi almadan klinik bulguları geriledi.

Tartışma

Suçiçeği, çocukluk çağının sık görülen bulaşıcı hastalıklarındandır. Amerika Birleşik Devletleri'nde rutin aşı uygulaması öncesinde görülen yılda 4 milyon Varisella vakasının 10.000'inin komplikasyonları nedeniyle hastaneye yatırıldığı ve yaklaşık 100'ünün doğrudan varisella nedeni ile kaybedildiği bildirilmiştir. Ülkemizde yapılan bir çalışmada ise Su Çiçeği sonrası gelişen komplikasyonların %23,7'si nörolojik komplikasyonlardır. Akut postenfeksiyöz serebellit ise suçiçeği enfeksiyonunun nörolojik komplikasyonlarından biridir.

Akut postenfeksiyöz serebellit; viral enfeksiyonlardan sonra 1-3 hafta içinde gelisir. Serebellite yol açtığı daha önce bildirilen enfeksiyonlar şunlardır: Epstein-Barr virüsü, İnfluenza A ve B, Kabakulak, Varisella Zoster virüsü, Koksaki virüsü, Rotavirüs, Ekovirüs, Mikoplazma Pneumoniae. Semptomlar anidenbaşlar, hafif veya ağır derecede olabilir. Ağır olsa dahi bilinç açıktır.Başlangıçta kusma olabilir. Ense sertliği ve ateş yoktur. Gövde ve ekstremitelerde ataksi, disartri olur. Kusma, irritabilite, disartri, nistagmus, daha büyük çocuklarda baş ağrısı eşlik eden semptomlar arasındadır. Ateş, meningismus, fokal asimetrik nörolojik bulgular ve nöbet beklenmez. Az sayıda hastada davranış ve konuşma bozukluğu saptanabilir. Akut serebellar ataksi tanısı daha çok dışlama tanısıdır.Çocuklarda akut ataksinin en sık diğer nedenlerinden olan toksik maruziyet,Gullian –Barre sendromu ile birlikte MSS enfeksiyonları, intrakraniyal lezyonlar, metabolik bozukluklar ve nörodejeneratif hastalıkların dışlanması gerekir. Beyin omurilik sıvısı (BOS) analizi genellikle normaldir, ancak bazı durumlarda oligoklonal gama-globulin bantları veya lenfositik inflamatuar reaksiyon tespit edilebilir. Yapılan mikrobiyolojik araştırmalar nadiren santral sinir sistemindeki viral enfeksiyonu tespit eder. Akut serebellar ataksi bir kaç günde kendiliğinden düzelmeye başlar. Bizim hastamızda Varisella Zoster enfeksiyonu ilişkili Postenfeksiyöz Serebellar Ataksi gelişti, çekilen Beyin MRG ve Difüzyon MRG normal saptandı. Lomber ponksiyon yapıldı, herhangi bir anormallik saptanmadı. Destek tedavisi ile klinik bulguları geriledi.

Sonuç

Suçiçeği genellikle selim seyirli bir enfeksiyon olmasına karşın,nadiren ciddi komplikasyonlar ile karşılaşılabilir. Tipik semptomları olan vakalarda ayrıntılı öykü, genel ve nörolojik muayene ve toksikolojiyle tanı konulabilir. Atipik semptomları olan (mental durum değişikliği, hiperrefleksi,ek nörolojik semptom varlığı, travma öyküsü, opsoklonus-miyoklonus, nöbet) BOS incelemesi ve SSS görüntülemesi de dahil olmak üzere kapsamlı bir değerlendirme gerekebilir. Akut serebellar atakside tedavi destek tedavisidir. Glukokortikoid, IVIG ve antiviral tedavinin sonucu değiştirdiğine dair yeterli kanıt bulunmamaktadır. Tipik olarak 2-3 hafta gibi bir sürede sekelsiz iyileşir. Akut postenfeksiyöz serebellit, immünolojik olarak sağlıklı çocuklarda da görülebilmesi nedeniyle akılda tutulmalıdır.

PS-115

Viral Menenjit; Çocuk Kliniğimizde Takip Edilen 5 Yıllık Vaka Serisi Retrospektif Çalışma

Demet Tosun, Fatma Çağlar, Nevin Hatipoğlu, Sadık Sami Hatipoğlu

Giriş:

Menenjit meninks inflamasyonu olup lomber ponksiyondan önce antibiyotik olmayan bir hastada BOS kültürleri ile bakteriyel etkenler dışlanması ile aseptik menenjit tanımlanmış olup genellikle enfeksiyöz nedenlerden kaynaklanmaktadır. Genellikle sıklıkla neden Enterovirusler olup Arbovirusler ve Herpes önemli etyolojik ajanlardır. HHV-6, Herpes Zoster, İnfluenza virüsleri de nadir nedenlerdir.

Amaç:
Bu çalışmamız Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Kliniğinde Ekim 2017 ve Ekim 2022 tarihleri arasında menenjit ön tanısı ile takip edilen çocukları (0-18 yaş) kapsayan retrospektif bir çalışmadır.

Yöntem:
Menenjit ön tanısı alan ve viral multipleks sonucu BOS sonucuyla viral menenjit olarak kabul edilen çocuklar çalışmaya alındı. Bos sonucu viral panel negatif olanlar ve bakteriyel menenjit saptananlar çalışmadan çıkarıldı.

Bulgular:
Çocuk kliniğimizde menenjit ön tanısıyla 5 yıl süresi içinde lomber ponksiyon örneklemesi yapılan 103 hasta mevcuttur. 6 hastanın viral menenjit paneli pozitif sonuçlanmıştır. Hastaların ortalama yaşı 6 yaş 10 ay olup kız-erkek oranı eşittir. 3 (%50) hastamız Enterovirus, 2 (%33) hastamız HSV-1, 1 hastamız HHV-6, 1 hastamızda HSV-2 pozitif bulunmuştur. Solunum sıkıntısı, bulantı-kusma ve ateş, baş ağrısı konvülziyon hastaların %50'sinde mevcuttu. Tüm hastalarımıza görüntüleme yapılmış olup 4 yaşındaki hastamızın Kranial MR: serebral kortikal alanda sinyal artışı gözlenmiş olup menenjit ile uyumlu saptanırken; 10 yaşındaki hastamızın Kranial MR: temporal alanlarda tutulum ön planda Herpes menenjiti olarak yorumlandı ve hastanın BOS örneklemesinde Herpes PCR pozitif sonuçlandığı için ampirik antibiyoterapisi kesildi ve sadece Asiklovir tedavisine devam edildi. Ortalama WBC değeri 10.396 (6210-16129) µL, ortalama lenfosit sayısı 2530, ortalama CRP:7,2 (1-13,8) mg/dl, BOS proteini ortalama değeri 46,8 mg/dl, BOS glikozu ortalama değeri 61,8 mg/dl, BOS lökosit sayımı ortalama 70/mm3 olarak belirlendi. Hastalarımızın tedavileri ampirik Vankomisin-Sefotaksim-Asiklovir olarak düzenlenmiştir. BOS PCR sonuçlarına göre Herpes dışındaki etiyolojilerde antibiyoterapiler kesildi. Hastalarımızın ortalama yatış süresi 8 gündü ve hastalarımızın tamamı komplikasyon gelişmeden taburcu edildi.

	Patient 1	Patient 2	Patient 3	Patient 4	Patient 5	Patient 6
Yaş	15 yaş	28 aylık	18 aylık	10 yaş	8 yaş	4 yaş
Cinsiyet	K	E	K	K	E	E
Klinik özellikleri	Mide bulantısı ve kusma,	Solunum sıkıntısı	Öksürük	Kusma	Bulantı-kusma,	Boğaz ağrısı
	Oral alımda azalma,	Beslemede azalma	Solunum sıkıntısı	Baş ağrısı	baş ağrısı	öksürük
	Baş ağrısı	Konvülziyon	konvülziyon			Konvülsiyon
Ateş	H	E	E	E	H	H
Hemogram	WBC:6210	WBC:14680	WBC:11290	WBC:6790	WBC:16129	WBC:7280
C-reactive protein	LYM: 1550	LYM: 2120	LYM:5660	LYM:1040	LYM:820	LYM:4000
	PNL:4140	PNL:10750	PNL:4630	PNL:4750	PNL:14580	PNL:2700
	CRP (mg/dl):2	CRP (mg/dl):16	CRP (mg/dl):1	CRP (mg/dl):13,8	CRP (mg/dl):6,6	CRP (mg/dl):4
Tanı	Menenjit-KİBAS	Menenjit	Menenjit	Menenjit	Menenjit	Menenjit
Bos profili		WBC: 190	WBC: 110	WBC:100	WBC:21	Hücre görülmedi.
	Bos berrak, bos basıncı 30 mmH20 olup artmış.	Bos berrak, bos basıncı normal glukoz:68	Bos berrak, bos basıncı normal glukoz:56	Bos berrak, bos basıncı normal	LYM:9	Bos berrak, bos basıncı normal
	Glukoz:58	protein:38	protein:38	Glukoz:57	Bos berrak, bos basıncı normal	Glukoz:65
	Protein: 70			Protein:47	Glukoz:67	Protein:45
					Protein:43	
Görüntüleme	Normal	Normal	Normal	Artan vaskülarite her iki serebral kortikal alanda menenjit ile uyumludur	Normal	Temporal alanlarda tutulum Herpes menenjiti ile uyumludur.
Tedavi	Vankomisin	Vankomisin	Vankomisin	Vankomisin	Vankomisin	Vankomisin
	Asiklovir	Asiklovir	Asiklovir	Asiklovir	Asiklovir	Asiklovir
	Sefotaksim	Sefotaksim	Sefotaksim	Sefotaksim	Sefotaksim	Sefotaksim
	Asetozolamid					
BOS PCR	HSV-2 RT PCR	Human herpesvirus 6	Enterovirus	Enterovirus	Enterovirus	HSV1

Sonuç:
Shukla B ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada aseptik menenjit hastalarının %80'ninde etiyoloji belirlenememiştir; kliniğimizde bu oran %94'tür. Patojenlerin erken teşhisi, uygun tedaviyi başlatmak için önemlidir. Anahita I ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada ateş, bulantı ve kusma en sık semptomlar olup çalışmamızda da bu semptomlara ek olarak solunum semptomları eklenmiştir. ABD ve Kanada'da en sık saptanan aseptik menenjit etkeni enterovirusler olup çalışmamızda viral menenjit etkeni belirlenen hastaların yarısında enterovirus saptanmıştır. Viral menenjit saptanan hastaların çoğunluğunda ampirik antibiyoterapi uygulanmaktadır ve klinik olarak iyi sonuçlarla karakterize olup hastalarımızda da benzer sonuçlar gözlenmişti

PS-116

Pandemi Döneminde Toplum Kaynaklı Akut Alt Solunum Yolu Enfeksiyonu Nedeniyle Hastane Yatışı Yapılan Çocuklarda Enfeksiyon Etkenlerinin Değerlendirilmesi

Kardelen Sarı[1] , Mehmet Koç[1] , Sema Yıldırım[1] , Sevliya Öcal Demir[2]

[1]İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

[2]İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı

Giriş:
Toplum kaynaklı alt solunum yolu enfeksiyonları (ASYE) çocukluk çağında acil servislere başvuru ve hastane yatışlarının en sık sebeplerinden biridir. Dünya Sağlık Örgütü verileri' ne göre her yıl 5 yaş altı 2 milyon çocuk pnömoni nedeni ile yaşamını kaybetmektedir ve bu ölümlerin çoğu gelişmekte olan ülkelerde meydana gelmektedir. Gelişmiş ülkelerde ise pnömoni kaynaklı ölüm oranı ‰1' den azdır. (0061AD).

Materyal- metod:
Çalışma Haziran 2021-Mart 2022 tarihleri arasında Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Genel Pediatri ve Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları servislerinde akut alt solunum yolu enfeksiyonu (ASYE) nedeniyle yatışı yapılan 1 ay-18 yaş arasındaki hastaların dosyalarının ve bilgisayar kayıtlarının geriye dönük olarak incelenmesi ile gerçekleştirildi. Hastaların demografik ve klinik özellikleri, hastane yatış süreleri ve laboratuvar tetkik sonuçları değerlendirildi. Hastaların arka farenksten alınan solunum yolu sürüntülerinde Multiplex-PCR yöntemi ile Adenovirüs, Human bocavirüs (HBoV), Respiratuar sinsityal virüs (RSV), Parainfluenza 1,2,3, ve 4, İnfluenza A-B, Rhinovirüs/enterovirüs, Human Metapneumovirüs, Coronavirus OC43, Coronavirus 229E, Coronavirus NL63, Human Parechovirüs Y, Human Corona virüs, Sarscov-2, Mycoplasma pneumoniae (M. pneumonia), Legionella pneumophila (L. pneumonia), Streptococcus pneumoniae (S. pneumonia) , Chlamydophila pneumoniae (C. pneumonia), Bordotella pertusis olmak üzere 23 patojene yönelik araştırma yapıldı.
Kronik akciğer hastalığı, konjenital kalp hastalığı, immun yetmezliği, kas hastalığı ve nöro-metabolik hastalığı olanlar, trakeostomisi olan ve/veya ev tipi ventilasyon cihazı kullanan ve hastane kaynaklı pnömonisi olan hastalar çalışma dışı bırakıldı.
İstatistik değerlendirme Statistical Package for Social Sciences-25 (IBM SPSS, Chicago, IL) programı kullanılarak yapıldı. Kategorik değişkenler sayı ve yüzde olarak belirtildi. Verilerin dağılımı Kolmogorov-Smirnov testi ile değerlendirildi. Normal dağılım gösteren sayısal değişkenler ortalama±SD, normal dağılım göstermeyenler ise ortanca (minimun-maksimum) olarak gösterildi.

Sonuçlar
Akut ASYE tanısı alan 247 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların yaş ortalaması 2,93±4,09 (1 ay-17,7) yıl, 153 (% 61.9)'ü erkek, ve 148 (%59.9)'i 2 yaş altındaydı. Hastaların %23,5'unda erken doğum ve %61,9 ise sezeryan ile doğum hikayesi mevcuttu. Hastane başvurusunda en sık saptanan şikayetler öksürük (%74,5), ateş (%46,6) ve hırıltılı solunum (%29,1)' du. Solunum sıkıntısı ve O_2 yetersizliği olan 66 (%26,7) hastaya yüksek akımlı nazal O2 tedavisi (YANKOT) uygulanmıştı. Hastaların demografik ve klinik özellikleri Tablo 1' de gösterilmiştir.
Solunum yolu enfeksiyon panelinde (SYEP)' de 165 (%66,8) hastada tek etken, 53 (%21,5)'ünde iki veya üç etken saptanırken, 29 (%11,7)'unda ise etken saptanamadı. Saptanan etkenlerin %74.9 (n=185)'u virüs, %7.7 (n=19)'si bakteri, %5.7 (n=14)'si bakteri ve virüs birlikteliği idi. RSV (%24.7), human Bocavirus (HBoV) (%21.1) ve COVID-19 (%15.4) en sık saptanan etkenlerdi. (Tablo 2). YANKOT ihtiyacı olanlar hastalarda RSV (n-25; %37.88), HBoV (n-17; %25,76), Rhinovirus (n-9; %13,64) ve parainfluenza (n-9; %13,64) en sık saptanan etkenlerdi.

Tablo 1: Solunum yolu enfeksiyon panelinde mültipleks-PCR yöntemi ile saptanan mikroorganizmaların dağılımı

Mikroorganizma	Tüm hastalar (n=247) n (%)	YANKOT ihtiyacı olan hastalar (n=66) n (%)
Virüs	185 (74,9)	50 (75,8)
Bakteri	19 (7,7)	4 (6,1)
Virüs+bakteri	14 (5,7)	3 (4,5)
Virüs+virüs	36 (14,6)	11 (16,7)
RSV	67 (27,1)	25 (37,9)
Human Bocavirüs	52 (21,1)	17 (25,8)
Rhinovirüs	39 (15,8)	9 (13,6)
COVID-19	38 (15,4)	5 (7,6)
Parainfluenza-3	35 (14,2)	9 (13,6)
H. influenza	28 (11,3)	7 (10,6)
S. pneumonia	5 (2)	-
Coronavirüs OC43	5 (2)	-
Influenza A	3 (1,2)	-
Human metapneumovirüs	2 (0,8)	-
Adenovirus	1 (0,4)	-
Patojen negatif	29 (11,7)	9 (13,6)

Tablo 2: Multiplex pcr yöntemi ile tesbit edilen patojenlerin yaşlara göre dağılımı

	<2 yaş	2-<5 yaş	5-10 yaş	>10 yaş	Total
RSV	54 (%...)	10	1	2	67
Bocavirüs	30	15	7	-	52
Rhinovirüs	20	15	3	1	39
COVID-19	17	2	1	18	38
Parainfluenza-3	24	7	4	-	35
H. influenza	24	3	1	-	28
S. pneumonia	3	1	-	1	5
Coronavirüs OC43	2	2	1	-	5
Influenza A	1	1	1	-	3
Human metapneumovirüs	1	1	-	-	2
Adenovirus	1	-	-	-	1

Tartışma
Alt solunum yolu enfeksiyonlarının görülme sıklığı hayatın ilk beş yılında en yüksek olduğu dönemdir. İlk 10 yılda erkek çocuklarda iki kat fazla görülmektedir. Literatürle uyumlu olarak olgularımızın %82,6'sı 5 yaş altında ve %61,9' u erkek idi.
Konjuge aşıların kullanımından önce S. pneumonia ve H. influenza tip B bakteriyel pnömonilerin büyük bir kısmından sorumlu idi. RSV ise pnömonilerin %15-40'ında tanımlanan başlıca viral patojen idi, bunu ifluenza A ve B, parainfluenza, human metapneumovirus ve adenovirüs takip etmekte idi. Konjuge pnömokok ve H. ifluenza tip B aşılarının kullanımı ile birlikte etyolojide viral patojenlerin sıklığı artmaya başlamıştır. Çalışmamızda olguların %74,9'unda etyolojıden sorumlu patojenler viral etkenlerdi.
RSV enfeksiyonlarının % (n=27) sine ikinci bir patojen eşlik etmekte idi. RSV birlikteliği en sık rinovirus(n=8), paraınfluenza (n=8) ve bocavirus (n=7) ile saptandı.
Bocavirüs nfeksiyonlarının % (n=20)' sinde ikinci patojen saptanıp, parainfluenza 3 en sık saptanan patojendi. RSV, rinovirus ve H. influenza ise diğer eşlik eden etkenlerdi.
Parainfluenza enfeksiyonlarında konfeksiyon oranı % (n=20) idi. Birlikteliğin en fazla olduğu etkenler Bocavirus (n=9) , RSV (n=7) ve Rhinovirus (n=6) idi.
Rhinovirus enfeksiyonlarında ise koinfeksiyon % (n=19) oranında idi. En sık birliktelik RSV (n=8), parainfluenza (n=6) ve Bocavirus (n=4) ile saptandı.

PS-117

Süt Çocukluğu Döneminde İdrar Yolu Enfeksiyonu: Bakteriyel ajanlar ve Antibiyotik Direncinin Değerlendirilmesi

Sema Yıldırım[1], Eylem İşik[2], Kardelen Sarı[2]
[1]Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2]İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Giriş-Amaç: İdrar yolu enfeksiyonu çocukluk çağının sık görülen bakteriyel enfeksiyonlarından biridir. Çalışmamızda idrar yolu enfeksiyonlarında en sık saptanan bakteriyel ajanların ve antibiyotik direncinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Materyal-metot: Haziran 2019 - Nisan 2022 tarihleri arasında hastanemiz Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları servisinde takip edilen idrar yolu enfeksiyonu nedeni ile takibi yapılan 1-24 ay arası süt çocuklarının dosyaları geriye dönük olarak incelendi.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 102 olgunun yaş ortalaması 6±5,36 (1-22) ay ve %51 (n=52)'i erkek idi. Kırk üç olguda (%42,2) tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonu, 18 olguda (%17,6) ise son bir ayda antibiyotik kullanım hikayesi mevcuttu. Ateş (%67,6), kusma (%28,4) ve beslenmede azalma (26,5) en sık saptanan hastane başvuru şikayetleri arasındaydı. On beş olguda (%14,7) vezikoüreteral reflü saptandı. İdrar kültüründe en sık saptanan bakteriyel ajanlar Escherichia coli (%54,9) ve Klebsiella pneumonia (%24,5) idi (Tablo 1). Tüm ajanlar değerlendirildiğinde antibiyotik direnci en fazla ampisilin (%64,9), sefixim (%52,2) ve seftazidim (%51,1)'e karşı saptanırken, en az direnç saptanan antibiyotikler ise meropenem (%1,7), amikasin (%3,4) ve ertapenem (%7,8) idi (Tablo 2). En sık saptanan patolojik ajanlardan Escherichia coli'de ampisilin (%58,5), seftazidim (%50) ve seftriakson (46,7), Klebsiella pneumonia'da ise ampisilin (%95,8), seftazidim(%85,7) ve sefixim (%73,3) direncin en fazla olduğu antibiyotiklerdi. Escherichia coli'de amikasin, ertapenem ve meropenem direnci gözlenmezken, Klebsiella pneumonia açısından da en az direncin saptandığı antibiyotikler meropenem (%1), amikasin (%11,8) ve ertapenem (%20) idi.

Tablo 1: Olguların demografik, klinik ve laboratuar bulguları

	N: 102 (n: %)
Yaş (ay) ort±sd (min-maks)	6±5,36 (1-22)
Cinsiyet k/E	50/52 (49/51)
Tekrarlayan İYE	43 (42,2)
Son bir ayda antibiyotik kullanımı	18 (17,6)
Başvuru şikayetleri	
Ateş	69 (67,6)
Kusma	29 (28,4)
Beslenmede azalma	27 (26,5)
İdrarda kötü koku	13 (12,7)
Huzursuzluk	12 (11,8)
İdrar renginde koyulaşma	4 (3,9)
Dizüri	4 (3,9)
Sarılık	3 (2,9)
Karın ağrısı	3 (2,9)
İdrar tahlili bulguları	
Lökositüri	92 (90,2)
Hematüri	41 (40,2)
Lökositesteraz	
+3	80 (78,4)
+2	9 (8,8)
+1	6 (5,9)
Negatif	7 (6,9)
Nitrit pozitifliği	21 (20,6)
İdrar kültürü	
Escherichia coli	56 (54,9)
Klebsiella pneumonia	25 (24,5)
Enterococcus feacalis	7 (6,9)
Proteus mirabilis	6 (5,9)
Staphylococcus aureus	3 (2,9)
Enterobacter clocea	2 (2)
Pseudomonas aeruginosa	1 (1)
Citrobacter frendiu	1 (1)
Enterobacter aeruginosa	1 (1)
VUR	14 (%14,7)

Tablo 2: Antibiyotik direnç oranları

Antibiyotik	(n: %)
Ampisilin (n=97)	63 (64,9)
Sefiksim (n=69)	36 (52,2)
Seftazidim (n=66)	34 (51,5)
Sefuroksim (n=85)	38 (44,7)
Amoksisilin-klavulonat (n=88)	39 (44,3)
Sefuroksimaksetil (n=83)	36 (43,4)
Seftriakson (n=75)	36 (42,4)
Aztreonam (n=13)	5 (38,5)
Trimetoprim sulfometoksazol (n=101)	35 (34,7)
Sefepim (n=25)	7 (28)
Siprofloksasin (n=73)	19 (26)
Piperasilin-Tazobaktam (n=74)	15 (20,3)
Gentamisin (n=97)	16 (16,5)
Amikasin (n=59)	2 (3,4)
Ertapenem (n=52)	4 (7,8)
Meropenem (n=58)	1 (1,7)

Sonuç: Çocukluk çağında geçirilen idrar yolu enfeksiyonları erişkin dönemde hipertansiyon ve kronik böbrek yetersizliğinin önemli sebeplerinden biridir. Bu komplikasyonların önlenebilmesi açısından erken teşhis ve doğru tedavi oldukça önemlidir. Özellikle yatan hastalarda ilk basamak olarak tercih edilen üçüncü kuşak sefalosporinlere karşı olan yüksek orandaki antibiyotik direnci endişe verici olup, gereksiz antibiyotik kullanımından kaçınmak direncin azaltılması açısından önemlidir.

PS-118

Huzursuzluk Sebebiyle Çocuk Acilimize Başvuran İnvajinasyon Vakası: Olgu Sunumu

Mercan Ezelsoy[1] , Berfu Tokuç Ülgen[1] , Raziye Selçik[1] , Emel Ekşi Alp[2]
[1]Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2]Marmara Üniversitesi Çocuk Acil Bilim Dalı

Giriş: İnvajinasyon çocukluk çağında apandisitten sonra en sık görülen akut batın nedenidir. Klasik triadı abdominal ağrı, palpabl kitle, kırmızı jole kıvamında gaitadır. Klinik olarak aralıklı karın ağrısı ataklarıyla birlikte kusma, kanlı defekasyon ve rölatif ağrısız zamanlar görülebilir. Biz de özgün olmayan şikayetlerle tarafımıza başvuran 15 aylık erkek hastamızda saptadığımız invajinasyon olgumuzu sunduk.

Amaç: Çilek jölesi gaita görülmediği fakat dirençli kusma kliniğiyle başvuran olgularda invajinasyonun ayırıcı tanıda düşünülmesi



Olgu: 15 aylık erkek hasta gün içinde başlayan kusma şikayeti ile çocuk acil polikliniğimize başvurdu. Eşlik eden şikayeti olmayan hastanın öyküsü detaylandırıldığında sadece 1 haftadır olan beslenmede azalma ve huzursuzluk şikayetinin olduğu öğrenildi. Hastanın fizik muayenesinde özellik saptanmadı. Genel durumunun düşkün görülmesi üzerine gözlem alanında takibe başlandı. Hastanın nabız 140 atım/dk dışındaki vitalleri normal sınırdaydı. Takibinde kusmaları oldu. Ayakta direk batın grafisi invajinasyon ile uyumluydu. Hastanın çekilen batın ultrasonografisinde sol üst kadranda yaklaşık 3 cm'lik segmentte invajinasyon ile uyumlu görünüm mevcut olup invajine segmentte barsak duvarı ödemliydi, kalınlığı yaklaşık 10 mm olup artmıştı. Mevcut bulgularla hasta Çocuk Cerrahi AD'na konsülte edildi. Hastada hidrostatik redüksiyon denendi fakat başarılı olmaması sebebiyle operasyona alındı.

Sonuç:İnvajinasyon 6-36 ay arası çocuklarda sık görülen bir çocukluk çağı akut batın patolojisidir. Klasik triadı görüldüğünde tanı alması ve akla gelmesi daha kolay olmakla beraber, çilek jölesi gaita görülmediği fakat dirençli kusma kliniğiyle başvuran olgularda da ayırıcı tanıda düşünülmelidir. 6-36 ay arası çocuklarda aralıklı gelen akut karın ağrısı kliniğinin öyküsü alınması zor olacağından fizik muayeneye dikkat edilmeli ; kusması olan ancak fizik bakının bizi bir tanıya yönlendirmediği atipik prezentasyonda invajinasyon akla getirilip endikasyon durumunda radyolojik tetkiklerden faydalanılmalıdır.

Anahtar Kelimeler:
akut batın , dirençli kusma, invajinasyon

PS-119

TEKRARLAYAN KUSMA ŞİKAYETİNDE DÜŞÜNÜLMESİ GEREKEN BİR AYIRICI TANI: SUPERİOR MEZENTER ARTER SENDROMU

Berfu Tokuç ÜLGEN[1], Emel Ekşi ALP[2]

[1]Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri ABD, İstanbul
[2]Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Acil BD, İstanbul

Giriş:

Süperior mezenterik arter sendromu (SMAS, Wilkie sendromu) duodenum üçüncü bölümünün süperior mezenterik arter proksimali ve aorta arasında sıkışmasına bağlı oluşan oldukça nadir (insidans %0,1-0,3) bir mekanik intestinal obstrüksiyon sebebidir. Bu sendroma abdominal aortayla SMA arasındaki açı 6°-25° (normal değer 38°-56°) olduğunda rastlanabilir. Biz de kabızlık, kilo kaybı ve kusma yakınmalarıyla tekrarlayan başvuruları olan hastalarda bu tanının da düşünülmesini vurgulamak için olgumuzu sunmayı amaçladık.

Olgu:

14,5 yaşında erkek hasta, şiddetli kusma, karın ağrısı ve son 36 saattir gayta çıkışı olmaması yakınmalarıyla başvurduğu dış merkezde çekilen batın USG ve batın BT'sinde midede hava-sıvı seviyelenmesi ve bağırsak anslarında dilatasyon görülerek ileus ön tanısıyla çocuk acil polikliniğimize sevk edildi. Özgeçmişinde myotonik distrofi tanısı olduğu, kabızlık şikayeti ve son 6 ayda 10 kilo kaybı olduğu öğrenildi. Vitalleri stabildi ve fizik muayenesinde hafif dehidratasyon dışında patolojik bulguya rastlanmadı. Hastaya nazogastrik (NG) lavaj yapılarak 760 ml safralı mide içeriği geldiği görülüp sonrasında NG drenaja alındı. Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı'nın önerisiyle 48 saat NG drenajda takip edildi. Aralıklı çekilen ayakta direk batın grafileriyle hastanın ileus tanısı dışlandı. Drenajdan kirli geleni olmadığı görüldüğünde oral alımı kademeli olarak açıldı. İleri düzey değerlendirilmesi için mide-duodenum sintigrafisi randevusu alınarak taburcu edildi.

Taburculuktan bir hafta sonra hasta tekrar benzer şikayetlerle acil polikiniğimize başvurdu. Fizik muayenesinin bir önceki başvurusuyla benzer olduğu görüldü. Batın USG'de midede ve proksimal intestinal anslarda yaygın distansiyon, yoğun gıda içeriği görüldü, BT-anjiografiyle değerlendirme önerildi. Hastaya çekilen batın BT-anjiografisinde görüntülerin SMAS ile uyumlu olduğu, SMA ve abdominal aorta çapı arasındaki açının 19°-20° olarak ölçüldüğü bildirildi. Oral beslenmeyi tolere eden, acil girişim gerektirecek bir klinik bulgusu olmayan hasta takip ve tetkiklerine ayaktan devam etmek üzere taburcu edildi.

Sonuç:

SMAS nadir görülen bir intestinal obstrüksiyon sebebi olup etiyolojisi aydınlatılamayan kilo kaybı, kusma ve konstipasyon şikayetlerinde akla gelmelidir. SMAS tanısı klinik ve radyolojik bulguların birleştirilmesiyle koyulabilir. Konservatif yaklaşımın başarısız olduğu durumlarda cerrahi tedavi ideal bir seçenektir.

PS-120

ÇÖLYAK HASTALIĞIYLA İZLENEN ÇOCUKLARDA TİROİT VE DİABETES MELLİTUS ANTİKORLARININ SIKLIĞI: PRELİMİNER ÇALIŞMA

Aybike Koç[1], Hatice Kup[2], Nafiye Urgancı[2], Ayşe Merve Usta[2]
[1]SBÜ Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, İstanbul, Türkiye
[2]SBÜ Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Gastroenterolojisi, İstanbul, Türkiye

Amaç

Çölyak Hastalığı (ÇH) genetik olarak yatkın bireylerde, glutenin alımıyla başlayan, proksimal ince bağırsağın immün aracılı kronik inflamatuar, sık görülen bir otoimmün enteropatisidir. ÇH'nın klinik spektrumu giderek değişmektedir. ÇH asemptomatik veya ekstraintestinal sistem bulgularıyla (beslenme bozukluğu, anemi, puberta gecikmesi, osteopeni, büyüme-gelişmede duraklama, cilt tutulumu) geniş yelpazaye sahiptir. Ayrıca günümüzde artan otoimmun hastalıklar, ÇH olan çocuklarda sağlıklı çocuklardan daha fazla görülmektedir. ÇH ile diğer otoimmün hastalıkların birlikteliğinin yaklaşık 7-10 kat sık görülmesi HLA haplotiplerinin benzerliğiyle ilişkilidir. ÇH'na eşlik eden hastalıklar tip 1 diyabet, otoimmün tiroid hastalığı, otoimmun karaciğer hastalığı, addison, konnektif doku hastalığı (romatoid artirit, dermatomiyosit, sistemik lupus eritamatozis, skleroderma), atrofik gastrit, psoriazis ve IgA eksikliğidir.Bu preliminer çalışmada, çölyak hastalığı tanısıyla izlenen çocuklarda tiroit ve diabetes mellitus antikorlarının sıklığının araştırılması amaçlanmıştır.

Bulgular

Hastanemiz çocuk gastroenteroloji polikliniğinde 2-5 yıldır ÇH tanısı ile izlenen çocuklarda otoimmun tiroit hastalığı ve tip 1 diyabet'in sıklığını araştırmak için, yaşları 3-18 yıl arasında değişen toplam 187 çocuk çalışmaya alındı. Olguların diyete uyumları ve izlem süreleri dosyalarından kaydedildi.Hastaların 107'si(%57) kız, 80'i(%43) erkekti. 160 olgunun 11'inde(%6.88) anti-TPO, 5'inde(%3.12) anti-tiroglobulin antikoru pozitif saptandı. 42 olgunun 2'sinde(%4.76) anti glutamin asit dekarboksilaz(anti-GAD), 3'ünde(%7.14) anti-insülin antikoru pozitif saptandı.Ancak adacık hücre antikor(ICA) pozitifliği hiçbir olguda saptanmadı.
(Tablo 1)
Anti-TPO pozitif saptanan hastaların 5'ine(%3.12), anti-tiroglobulin pozitif saptananların 2'sine(%1.12) otoimmun tiroidit tanısı ile tedavi uygulanırken, tip 1 diabet tanılı anti-insülin pozitifliği olan 3 hasta(%7.14) ve anti-GAD pozitifliği olan 2 hasta(%4.76) insülin ile izlemdedir.

	Çölyak Tanılı Hastalar	
Antikor Pozitifliği	Kız *Sayı (Yüzde)*	Erkek *Sayı (Yüzde)*
Anti TPO	9 (%5.62)	2 (%1.25)
Anti Tiroglobulin	3 (%1.87)	2 (%1.25)
Anti GAD	1 (%2.38)	1 (%2.38)
Anti İnsülin	2 (%4.76)	1 (%2.38)
Anti Adacık Hücre Antikoru	0 (%0)	0 (%0)

Tablo 1. Çölyak tanılı hastalarda diabet ve otoimmun tiroidit antikor pozitiflik oranları

Sonuç

Çölyak hastalığında organa spesifik otoimmun hastalıkların görülme sıklığı %5-15'tir. ÇH ile birlikte olan otoimmun hastalıkların başında tip 1 Diabetes Mellitus (T1D), otoimmün tiroidit, Hashimoto tiroiditi (HT) ve Graves-Basedow hastalığı(GD) gelmektedir. ÇH ile T1D birlikteliği olan olguların %40'ının T1D tanısını aldıktan sonra ÇH tanısı aldığı, %60 'ının ise T1D tanısı aldığı anda ÇH olduğu görülmüştür.T1D'li hastaların %1.4-19.7'ne ÇH'nın eşlik ettiği bilinmektedir. ÇH ve T1D birlikteliğinin patogenezinde genetik, non-genetik, çevresel, epigenetik faktörler rol oynamaktadır. Bu nedenle T1D'li olgularda büyüme gelişme geriliği, retinopati, osteopeni, nefropati gibi komlikasyonların önlenmesi için hastalar her 1-2 yılda bir ÇH yönünden araştırılmalıdır. Güncel kılavuzlar otoimmun tiroiditli çocuklarda ÇH için EMA ve t-TG IgA antikorları negatif saptansa bile 2-3 yılda bir ÇH antikorlarının araştırılmasını önermektedir.Sonuç olarak, ÇH ve otoimmun tiroidit, T1D'li hastaların yönetimini optimize etmek için gastroenterologlar ve endokrinologlar işbirliğiyle multidisipliner bir yaklaşıma teşvik edilmelidir.

PS-121

Kronik Siroz Etiyolojisinde Otoimmun Hepatit

Eymen Pınar1 , Aidai Eseneman1 , Erkan Akkuş2 , Ahsen Türkmen Dönmez2 , Aslı Nur Ören Leblebici2 , Ömer Faruk Beşer2, Fügen Çullu Çokuğraş2
1İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, İstanbul, Türkiye
2İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji ABD, İstanbul, Türkiye

Özet

Otoimmün hepatit, dolaşımdaki otoantikorlar ve yüksek serum globulin seviyeleri ile karakterize, karaciğerin kronik, inflamatuar bir hastalığıdır. Otoimmun hepatit, farklı klinik bulgularla prezente olması nedeni ile tanı konulması zor olabilir. Tarafımıza splenomegali, hepatomegali ve pansitopeni ile yönlendirilen 16 yaşındaki erkek hastanın oluşan kronik sirozunun etiyolojisinin otoimmun hepatit olarak saptadık.

Giriş

Otoimmun hepatit, sirküle olan otoantikorlar(Ig G) ve hipergammaglobunemi immun kaynaklı, progresif bir karaciğer hastalığıdır. (1) Klinik prezentasyonu değişiklilik göstermektedir, daha çok kadınları(4:1 oranında) etkilemektedir. (2) İnsidansı en sık 10-30 yaş aralığında görülmekte olup, medyan tanı yaşı 12.9 dur. (3) Otoimmun hepatit tip 1 daha çok adolesanları etkiler ve genelde siroz ile prezente olur, Otoimmun hepatit tip 2 daha küçük yaşta, yenidoğan döneminde bulgu vermektedir. Pediatrik popülasyonda daha agresif seyretmekte olup erken tanı ve tedavi ile siroz ve Karaciğer yetmezliği önlenebilmektedir. (4)
Otoimmun hepatit tanısı yeterli histolojik bulgularla birlikte, eleve serum aminotransferaz değeri, eleve serum IgG/ pozitif serolojik markerlar ve viral, herediter, metabolik, kolestatik, alkolik, ilaç ilişkili hastalıkların dışlanması ile konur.(5)
Otoimmun hastalıklar en çok otoimmun tiroid hastalığı otoimmmun hepatit tip 1 ile birlikte görülmektedir (10%-18%) Çölyak hastalığı genel popülasyona göre daha yüksek görülmektedir(2.8%-3.5%). Çölyak hastalığının birlikteliğinde Karaciğer disfonksiyonuna katkıda bulunmaktadır. Glutensiz diyetle beslenen çölyak pozitif otoimmun hepatit vakalarında steroid kullanımı sonrası remisyon süresini belirgin uzatmaktadır. (6)
ANA titrelerinde 1:20 ve LKM-1 titrelerinde 1:10 tanı çocuklarda tanı koydurucudur. Otoimmun hepatitin standart tedavisi immunsupresyondur, günümüzde steroidler ve azathioprin kullanılmaktadır. Tanı konulduğu andan itibaren steroid tedavisi başlanılmalıdır. Erken tanı ve tedaviye rağmen hastaların 10%-20%'si karaciğer transplantasyonu gerektirir. Not edilmelidir ki otoimmun hepatit karaciğer transplantasyonu sonrası 20% oranında tekrarlama riski görülen bir hastalıktır.(7)

Olgu

Olgumuz öncesinde sağlıklı olduğu bilinen sık hastane başvurusu olmayan 16 yaşında erkek hasta, sağ yan loj ağrısı şikayeti ile başvurduğu Trakya Üniversitesi Çocuk Acil departmanında yapılan fizik muayenesinde splenomegali ve hepatomegali saptanması, alınan kanlarında pansitopeni saptanması üzerine tarafımıza etiyoloji araştırılması amaçlı sevk edilmiştir. Hastanın İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa- Cerrahpaşa Tıp Fakültesine başvurusundaki fizik muayenesinde karaciğerin 5 cm, dalağın 13 cm ele gelmesinde dışında hastada patolojik bulgu saptanmadı. Hastanın alınan kan tetkiklerinde beyaz küre: 1,3 10^3/µl, hemoglobin: 11,6 gr/dL trombosit: 25 10^3/µl AST: 60 U/L ,ALT: 70 U/L total bilirubin: 2,43 mg/dL direkt bilirubin: 1,06 mg/dL Protrombin Zamanı: 20 sn INR: 2 olarak saptandı. Çekilen batın USG: "Dalak, karaciğer boyutları ve ekojeniteleri artmış, karaciğer granüler ve heterojen saptanmıştır. Portal ven 16 mm ölçülmüş, akım artmış, trombüs saptanmamıştır. Batın alt kadranda asit ile uyumlu serbest sıvı ekojenitesi saptanmıştır." şeklinde raporlanmıştı.
Etiyolojiye yönelik yapılan tetkiklerde viral serolojisi (HAV, HBV, HCV, EBV, CMV, Parvovirus) negatif sonuçlandı. Doku transglutaminaz IgA 98 U/ml gibi yüksek, Antiendomisyum antikoru negatif saptandı. Wilson hastalığı için bakılan seruloplazmin değeri 200 mg/L olup normal sınırlardaydı. Yapılan Göz muayenesinde Kayser Fleisher halkası saptanmadı, fundus muayenesinde bilateral grade 2 hipertansif retinopati saptandı. Olası renal patolojiler açısından yapılan Uriner USG'de grade 2 hidroureteronefroz saptandı, olası hipertansiyon açısından 24 saatlik tansiyon ölçümü yapılan hastanın tansiyonları 50-70 persantilde seyretti. Etiyolojik açıdan yapılan Ekokardiyografisinde sağ ventrikül basıncında artış, hafif pulmoner stenoz saptandı, tanısal anjiyografi önerildi fakat trombositopeni nedeni ile ertelendi.
Alınan kan tetkiklerinde pansitopenik izlenmesi üzerinde yapılan periferik yaymada atipik hücre saptanmadı, olası malignite açısından çekilen Toraks BT'sinde patolojik lenfadenopati, mediastinal patoloji saptanmadı, sonuçlar hipersplenizme bağlandı. Hastaya elektif şartlarda kemik iliği aspirasyonu önerildi. Metabolik açıdan bakılan kan idrar aminoasitleri, Gaucher taraması doğal saptandı. Çiğ peynir tüketimi olmayan, hayvan ve Tuberkloz teması olmayan hastanın olası hastalıklar açısından bakılan Brucella ELİSA, PPD, Quantiferon, viral seroloji testleri negatif saptandı. IgG 1991 mg/dL, protein elektroforezinde Alfa 1 bandı %4.1 Gama: %34 olarak gama bandında artış saptandı, bu sonuçlar üzerine bakılan otoantikorlardan ANA 1/1280 olarak yüksek, ASMA pozitif, AMA ve LKM negatifti. Hastanın çekilen Batın BT'sinde: nodüler karaciğer, peri hepatik asit ile uyumlu, portal ven 18mm, splenik ven 17mm, çapları belirgin artmış, mide mukozasında prokisimal özefagus mukozasında çok sayıda intramukozal yerleşimli varikoz ven genişlemesi mevcut. Portal hipertansiyon lehine düşüldü." olarak raporlandı. Yapılan gastroskopide özofagus distalinde tüm lümeni saran kanama odağı olmayan evre 2-3 varisler izlendi. Portal gastropati, bulbusta ülser görüldü. Trombositopeni nedeniyle biyopsi alınmadı, aileye Sangstaken Blakemore tüpü temin edildi ve 1mg/kg/gün propranolol başlandı. Hastanın alınan COVID PCR negatif sonuçlandı. 3 doz Biontech aşılı hastanın Covid IgG'si 22.000 AU/mL olarak pozitif geldi.Otoimmun hepatit düşünülerek hastaya 2mg/kg/gün prednizolon ve 40mg pantoprazol başlandı. İzlemde hastanın INR ve Protrombin zamanı sürelerinin uzaması, amonyak değerlerinin yükselmesi, bilinç bulanıklığı oryantasyon ve kooperasyon bozukluğu izlenmesi; hastada steroide yanıt alınamaması ve MELD skorunun 12 olması üzerine hastaya Karaciğer Nakli yapıldı. Nakil sonrası hastanın kliniği iyiye gitti.

Tartışma ve Sonuç

Otoimmun hepatit tanısı, karakteristik serolojik ve histolojik bulgulara ve diğer kronik karaciğer hastalığı formlarının dışlanmasına dayanır. Otoimmün hepatit tedavi edilebilir bir hastalık olmakla birlikte, tedavi edilmezse karaciğer nakli gerekebilen siroz ve fulminan hepatite neden olabilir.



Karaciğer Nakil sonrası çıkarılan karaciğer dokusu

Kaynaklar

1. Krawitt EL. Autoimmune hepatitis. *N Engl J Med.* 2006;354:54-66. doi:10.1056/ NEJMra050408.
2. Lohse AW, Mieli-Vergani G. Autoimmune hepatitis. *J Hepatol.* 2011;55:171-182. doi:10.1016/j.jhep.2010.12.012.
3. Mieli-Vergani G, Vergani D. Autoim- mune hepatitis. *Nat Rev Gastroenterol Hepatol.* 2011;8:320-329. doi:10.1038/ nrgastro.2011.69.
4. D;, Pathak S;Kamat. "Autoimmune Hepatitis in Children." *Pediatric Annals*, U.S. National Library of Medicine, Feb. 2018, https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29446799/.
5. Mack CL;Adams D;Assis DN;Kerkar N;Manns MP;Mayo MJ;Vierling JM;Alsawas M;Murad MH;Czaja AJ; "Diagnosis and Management of Autoimmune Hepatitis in Adults and Children: 2019 Practice Guidance and Guidelines from the American Association for the Study of Liver Diseases." *Hepatology (Baltimore, Md.)*, U.S. National Library of Medicine, Nov. 2020, https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31863477/.
6. Volta U, De Franceschi L, Molinaro N, Cassani F, Muratori L, Lenzi M, et al. Frequency and significance of anti-gliadin and anti-endomysial antibodies in autoimmune hepatitis. Dig Dis Sci 1998;43:2190-2195.
7. Radhakrishnan KR, Alkhouri N, Wolrley S, et al. Autoimmune hepatitis in children–impact of cirrhosis at presentation on natural history and long-term outcome. *Dig Liver Dis.* 2010;42:724-728. doi:10.1016/ j.dld.2010.01.002.

PS-122

ÇÖLYAK HASTALIĞINDA ATİPİK ŞİKAYETLERİN ENDOSKOPİ İLE AYDINLATILMASI

Fatoş Genç[1] , Meltem Uğraş[2]

[1]Araştırma görevlisi, Yeditepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul
[2]Prof. Dr. ,Yeditepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, İstanbul

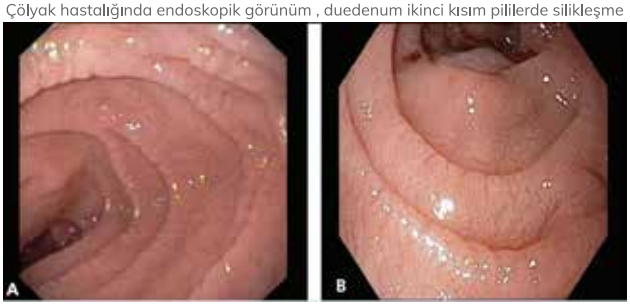
Giriş: Çölyak hastalığı (gluten enteropatisi); genetik olarak duyarlı kişilerde diyetle alınan gluten proteinine karşı gelişen otoimmun bir reaksiyondur. Hastalık 4 tipte incelenmektedir. Klasik formu en sık ishal,karın ağrısı gibi tipik gastrointestinal semptomlar ile giderken, atipik form anemi, cilt bulguları, karın şişkinliği, kabızlık gibi atipik gastrointestinal semptomlar ile, sessiz formu asemptomatik, normal biyopsi, pozitif seroloji, gizli formu ise normal biyopsi, pozitif seroloji ile birlikte görülmektedir.

Amaç: Tanıda serolojik belirteçler (anti-doku transglutaminaz IgA(TTG), anti-endomisyum antikor (EMA)) yol gösterici olup kesin tanı ince barsak biyopsisi ile konulur.Tedavi ömür boyu glutensiz beslenmedir, bu sayede uzun dönem komplikasyonlar önlenmektedir. Bu çalışmada kabızlık gibi atipik gis yakınması ile gelen bir hastanın çölyak hastalığı tanısı alması sunulacaktır.

Yöntem: Sekiz yaş erkek olgu 2 yıldır süren aralıklı kabızlık yakınması ile kliniğimize başvurdu.Hastanın kabızlığa yönelik tedaviler aldığı şikayetlerinin ara ara düzeldiği fakat geçmediği belirtildi. Özgeçmişinde 1.5 ay önce yapılan orşiopeksi operasyonu olup soygeçmişinde özellik yoktu. Hastanın vital bulguları normal, boy ve kilosu 50-75persentil idi , fizik muayenesinde patolojik bulguya rastlanmadı. Laboratuar incelemesinde; Hb:12.1 g/dL, lökosit: 11.400 µg/L, trombosit: 384.000 µg/L, periferik yaymasında patolojik bulgu saptanmadı. Ön tanılar çerçevesinde istenen sedimentasyon, tiroit fonksiyon testleri, B12 vitamini, folik asit, demir, D vitamini ve diğer biyokimya parametreleri ve tam idrar tetkiki , dışkı tetkiklerinde patoloji saptanmadı.Ayırıcı tanılar çerçevesinde istenen EMA ve TTG pozitif saptandı.

Bulgular: EMA ve TTG testi pozitif saptanması üzerine yapılan endoskopisinde duodenum ikinci kısım pililerde silikleşme duodenum 2.kısım mukozasında çatlamış toprak manzarası , bulbus mukozasında erozyon saptandı. Biyopsi sonucunda histopatolojik bulgular Modifiye Marsh Klasifikasyonu tip 2 ile uyumlu saptandı.Yapılan genetik test sonucunda Çölyak Hastalığı ile uyumlu olan HLADQA1 ve DQB1 pozitif saptandı.Hastaya glutensiz diyet başlandı ve hastanın takibinde kabızlığının düzeldiği görüldü.

Çölyak hastalığında endoskopik görünüm , duedenum ikinci kısım pililerde silikleşme



Kapsül endoskopide mukozada çatlamış toprak görünümü (Scalloping)



Sonuç: Çölyak hastalığı genetik olarak duyarlı kişilerde başlıca buğdaydaki gluten ve arpa, çavdar, yulaf gibi tahıllardaki gluten benzeri diğer tahıl proteinlerine karşı kalıcı intolerans olarak gelişen proksimal ince barsak hastalığıdır.Subklinik veya asemptomatik hastaların tanısının koyulması malignensi riski, otoimmun hastalık gelişme riski, besin eksiklerinin ortaya konması gibi potansiyel nedenlerden dolayı önemlidir.Bu çalışma ile tedavisi glutensiz diyetle beslenerek uzun dönem komplikasyonların önlenebildiği Çölyak Hastalığının tanısını koymada sık görülen gis semptomların yanı sıra kabızlık gibi atipik gis semptomlarınında tanı koymada göz önünde bulundurulması gerektiğini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler : çölyak , duodenum , gluten , kabızlık , otoimmun

PS-124

Anoreksiya Nervoza Öntanılı Hastada Çölyak Hastalığı

Cansu Pelin Altay Tan1 , Fatma Çağlar1 , Semra Yılmaz1 , Hasret Civan Ayyıldız1 , Sami Hatipoğlu1
1Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İstanbul, Türkiye

GİRİŞ



Anoreksiya nervoza (AN), kilo almaktan duyulan yoğun korku ve bu korku yüzünden yeme miktarının ileri boyutta kısıtlandığı bir hastalıktır. Çölyak Hastalığı (ya da Gluten Enteropatisi); bağırsaklardaki besin emilimini sağlayan villus denilen yapıların bozulmasına sebep olan ve dolayısıyla da yiyeceklerdeki besinin emilmesini engelleyen ve ince bağırsakta hasarlar oluşturan bir sindirim sistemi hastalığıdır.

AMAÇ

Psikiyatrik vakaların altında organik sebepler unutulmamalı.

YÖNTEM

Klinik takip ve laboratuvar bulgular ile

BULGULAR

Bilinen kronik hastalığı olmayan 15 yaşında kız hasta, başvurusundan 3 ay önce kilosundan rahatsız olması, kendisini kilolu görmesi üzerine diyetisyene başvurmuş (68 kg) ve düzenli kontrollerine gitmiş, diyete uyum sağlamış, yapılan iyi geri bildirimler sonrasında motivasyonu giderek artmış ve yemek yemeyi reddetmesi ile süreç son bulmuş. 54 gündür yemek yemediği bu süreçte 24 kg verdiği öğrenildi. Başvurusundan 50 gün önce dış merkeze yemek yememe sadece su içme şikayeti ile başvurmuş TIT: lök +2 olması üzerine idrar yolu enfeksiyonu (İYE) tedavisi verilmiş, hastanın kusma şikayeti devam etmesi üzerine tekrarlayan dış merkez başvurusunda endoskopik inceleme planlanmış. 1 hafta sonrasında hasta; tarafımız çocuk psikiyatri polikliniğine yemek reddi, kendisini kilolu görme şikayetleri ile başvurdu, organik patoloji amaçlı çocuk acile yönlendirilen hasta anoreksiya nervoza ön tanısı ile çocuk servisine interne edildi.

SONUÇ

Fizik muayenede nöromotor gelişim yaşına uygun, yaşıtlarına göre büyüme geriliği olan (3P) , solunum sesleri bilateral eşit doğal, kardiyovasküler sistem ritmik normokardik, batın rahat, turgor tonus azalmış olup, hastamızın menstrual döngüsünün 2 aydır olmadığı öğrenildi. Hasta; ç.metabolizma, ç.gastroenteroloji, ç.psikiyatri ve diyetisyen ile birlikte multidisipliner yönetildi. Elektrolit ve vitamin replasmanı yapıldı. Yavaş yavaş oral beslenme başlandı. Refeeding sendromu açısından yakın takip edildi. Endoskopi planlanan hastanın 20 gün önce dış merkez yapılan endoskopi raporu istendi. Raporda; duodenumda kripta hiperplazisi, villuslarda kısalma kalınlaşma, intraepitelyal lenfosit artışı görüldü. Çölyak hastalığı düşünülen hastadan ıga, doku transglutaminaz ıga, ıgg, endomisyum ıga tetikleri alındı. Diyeti çölyak hastalığına uygun düzenlendi. Çocuk servisinde 9 gün takip edilen hasta yatış süresince 4 kg aldı, refeeding sendromu gelişmedi, oral alımı toparladı, kusmaları ve şikayetleri geriledi, ç.gastroenteroloji ve ç.psikiyatri poliklinik takipleri devam etmek üzere taburcu edildi. Hastanın 9 gün gibi kısa süreçte iyileşme sürecinin gözlenmesi anoreksiya nervoza ön tanısı altındaki organik patoloji lehine yorumlandı.

Anahtar Kelimeler

anoreksiya nervoza , çölyak hastalığı , yeme bozukluğu

PS-125

IgA'nın İki Yüzü: Karın Ağrısı ile Başvuran Olguda Aynı Anda İki Tanı

Selin Tepeli[1], Seçil Kezer[2], Pınar Yamaç Dilaver[3] Önder Yavaşcan[4], Gökhan Baysoy[5]

[1] İstanbul Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalığı Ana Bilim Dalı
[2] İstanbul Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı
[3] İstanbul Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenterolojisi ve Beslenme Bilim Dalı

Giriş

Henoch-Schönlein purpurası (HSP), küçük damarlar başta olmak üzere damar duvarlarında immünglobulin A (IgA) birikimi ile gelişen akut lökositoklastik vaskülite bağlı olarak ortaya çıkan gastrointestinal, eklem, cilt, ve böbrek tutulumları ile sistemik inflamatuar bir sendromdur. HSP'nin çölyak hastalığı riskini artırabileceği ileri sürülmüştür.

Olgu

Üç yaş kız hasta karın ağrısı ve sol diz ağrısı şikayetiyle hastanemize başvurdu.Özgeçmişinde uzun süreli kabızlığı ve iştahsızlığı, yavaş tartı alımı olduğu öğrenildi, soygeçmişte özellik saptanmadı. Fizik muayenesinde tartı 12,5 kg (25P), boyu 95cm (25-50P) , kan basıncı 105/60 mmHg (50/50P) ölçüldü, sol dizde artralji bulguları ve karında hassasiyet dışında bulguya rastlanmadı. Laboratuvar değerleri lökosit: 16 10^3/uL hgb: 9.6 g/dl trombosit:367 10^3/uL , kreatinin: 0.3 mg/dl, üre:18 mg/dl, ALT:8 U/L, AST:20 U/L, albumin:2,78 gr/dl T.protein: 3,6 g/dL, CRP:42 mg/dl, sedimentasyon:20 mm/sa, tam idrar analizi:normal, dışkı viral panel:negatif, dışkı mikroskopisinde çok sayıda eritrosit, GGK:pozitif. Karın US'de kolelitiyazis ve intestinal anslarda duvar kalınlaşması saptandı ve enfeksiyona sekonder olduğu düşünüldü. Hastanın servis takibinde 2 kez melena/hematokezya olması üzerine üst sindirim sistemi endoskopisi yapıldı ve eroziv duodenit saptandı. İşlem öncesi muayenesinde diz altında peteşial döküntüler başladığı gözlendi. Hasta bu bulgular ile henoch schönlein purpurası olarak kabul edildi. Yatışının 3. günü ise albumin:1,9 gr/dl'a düştü, hipoalbuminemisinin böbrek tutulumu olabileceğinden şüphelenilse de takiplerimizde hiç proteinüri gelişmemesi sebebiyle yoğun GİS tutulumundan kaynaklığı düşünüldü. Hasta, HSP'ye bağlı GİS tutulumu kabul edilerek prednisolon (10 mg/kg/gün, IV) tedavisi başlandı.Prednisolon tedavisinin 3 gününde melena ve cilt purpuraları geriledi. Dışkıda gizli kan negatifleşti. Prednisolon dozu azaltılarak (2 mg/kg/gün, PO) devam edildi. Hastada eroziv duodenit saptanması ve uzun süredir kabızlık şikayetinin olması üzerine bakılan çölyak antikorları (anti-transglutaminaz-İgA >200 RU/ml ve anti-endomisyum IgA >1/10) pozitif saptandı. Endoskopik duodenal biyopsi intraepitelyal lenfosit artışı, kript hiperplazisi ve vilus atrofisi şeklinde çölyak histolojik bulgularıyla tam uyumlu sonuçlandı. Düşük doz prednisolon tedavisine 1 ay devam edildi, eş zamanlı çölyak diyeti başlandı ve hastanın karın ağrıları 1 hafta içinde geriledi. Poliklinik takiplerinde ise 5 ay içinde tartı alımının arttığı ve vücut ağırlığı persantilinin 25P'den 25-50P aralığına yükseldiği gözlendi.







Tartışma ve Sonuç

Çölyak hastalığında IgA ile ilişkili hastalıkların sıklığının arttığı ileri sürülmektedir. Henoch-Schönlein purpurası, IgA ile ilişkili bir vaskülittir. HSP'li çocuk hastalarda çölyak seropozitifliği ve histolojik olarak doğrulanmış çölyak hastalığının sıklığının, sağlıklı çocuklara göre anlamlı derecede yüksek olduğu bildirilmektedir. HSP ve tartı alımında düşüklük ile başvuran bu vakada olduğu gibi çölyak ve HSP birlikteliği akılda bulundurulmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Soylu A, Öztürk Y, Doğan Y, Özmen D, Yılmaz Ö, Kuyum P, Kavukçu S. Screening of celiac disease in children with Henoch-Schoenlein purpura. Rheumatol Int. 2016 May;36(5):713-7. doi: 10.1007/s00296-016-3425-3. Epub 2016 Jan 20. PMID: 26792132
2. Ludvigsson JF, Jarrick S, Murray JA, Emilsson L. Celiac Disease and Risk of Henoch-Schonlein Purpura: Population-based Cohort Study. J Clin Gastroenterol. 2018 Feb;52(2):141-145. doi: 10.1097/MCG.0000000000000750. PMID: 27820222.

PS-126

İstesem de Yiyemem! Anoreksiye Nervosaya İkincil Süperior Mezenterik Arter Sendromu

İzzettin KAYA*, Pınar YAMAÇ DİLAVER*, Haticenur KIRAR*, Mehmet Sait DOĞAN*, Gökhan BAYSOY*
*İstanbul Medipol Üniversitesi

Giriş

Anoreksiya nervosa (AN) kilo kaybı, yetersiz beslenmeyle gelişen hipotansiyon, bradikardi, hipotermi ve amenore gibi temel organ sistemlerinin etkilenmesi sonucu oluşan komplikasyonlarla karakterize psikiyatrik bir hastalıktır. Kilo kaybına bağlı olarak süperior mezenterik arter (SMA) ve abdominal aorta arasındaki mezenterik yağ yastığının azalmasına bağlı duodenum 3. kısım basısı sonucunda gelişen SMA sendromu, epigastrik karın ağrısı, bulantı ve safralı kusmayla belirti veren akut malnütrisyonun nadir bir komplikasyonudur. Süperior mezenterik arter sendromunun AN'ye benzer belirtiler göstermesi ancak farklı tedavi gerektirmesi nedeniyle tanısının konulması önemlidir.

Olgu

On beş yaşında kız hasta 4 gündür devam eden kusma şikayeti ile başvurdu. Kusmalar hem beslenme sonrası, hem de beslenme ile ilişkisiz safralı şekilde idi ve şiddetli karın ağrısı eşlik etmekteydi. Özgeçmişinde 3 yıl önce anoreksiya nevroza tanısı bulunan hastanın, ilaçlarını 1 aydır kullanmadığı ve 10 günden uzun süredir kilo almamak için yemek yemediği öğrenildi. Hastanın başvuru anındaki muayenesinde genel durumu orta, bilinç açık ve koopere, bradikardik, cildi kuru, kapiller dolum zamanı 3 saniyenin üzerinde ve dehidrateydi. Hastanın menstruasyonun düzensiz olduğu öğrenildi. Diğer sistem muayeneleri normaldi. Kilosu 41,2 kg (<3.p), boyu 172 cm (>90.p) BMI: 13.9 (<3p) idi. Hasta akut malnütrisyon tanısı ile servise yatırıldı. Kilo alma korkusuyla su dahi içmemekteydi. Hastaya çocuk psikyatrisi konsültasyonu sonucunda antipsikotik tedavi başlandı. Tetkiklerinde elektrolit imbalansı da olan hastaya IV sıvı tedavisi başlandı. Yeniden beslenme sendromu açısından günlük elektrolit takibi ve kademeli kalori artışı planlandı. Su dahil her türlü oral alımda şiddetli safralı ve bazen kanlı kusmaları devam eden hastaya SMA sendromu şüphesiyle kontrastlı BT çekildi. Bilgisayarlı tomografi SMA sendromu ile uyumlu gelmesi üzerine endoskopik olarak nazojejenal tüp takıldı. Hasta enteral yoldan da beslenmeye başlandı. Antipsikotik tedavi sonrası az da olsa ağızdan beslenmeye başlayan, nazojejenal tüp ile beslendikten 1 hafta sonra kusmaları kesilen hasta yatışının 20. gününde taburcu edildi. Taburculuktan 1 ay sonra hastanın oral alımın artması üzerine nazojejenal tüp çıkarıldı.





Conclusion

Anoreksiya nervosa hastalarında hızlı kilo kaybından sonra ortaya çıkan safralı kusma olması durumunda SMA sendromu mutlaka akla getirilmelidir. SMA sendromlu hastalarda nazojejenal tüp takılarak enteral yolun kullanılması olası komplikasyonların önlenmesi açısından önem taşımaktadır.

PS-128

2793

ANEMİ İLE BAŞVURAN HASTADA NE ZAMAN ÇOCUK GASTROENTEROLOJİ ?

Mehmet Hazar Özcan , Yaşar Doğan , Abdullah Murat Kayaokay

GİRİŞ

Anemi hemoglobinin yaş ve cinsiyete göre belirlenen değerlerin altında olmasıdır. (1) Anemi sık karşılaşılan önemli bir sağlık sorunudur ve herhangi bir nedenle hastaneye başvuran hastaların %30'undan fazlasında anemi saptandığı bildirilmiştir. Bu sunumuzda anemi etyolojisnde yer alan gastroenterolojik 3 olgudan bahsedeceğiz

OLGU 1

11 yaşında kız hasta gözlerde sararma ve solukluk şikayeti ile başvurdu. Muayenede abdominal distansiyon, hepatosplenomegali ve assit izlendi. Laboratuvarda Protrombin zamanı uzaması, İNR yüksekliği , hemoglobin düşüklüğü, MCV (ortalama eritrosit hacmi) yüksekliği saptanan hastada akut karaciğer yetmezliği ön planda düşünüldü. Hemogramda makrositer anemi mevcut olan hastanın tetkiklerinde direkt coombs testinin negatif, indirek coombs testinin pozitif olarak gelmesi ve retikülosit sayısının yüksek olması üzerine non-immun hemolitik anemi yapan karaciğer yetmezliği sebebleri açısından hastadan seruloplazmin, 24 saatlik idrarda bakır düzeyi istendi. Seruloplazmin düzeyi 0,18, idrarda bakır düzeyi 885ug/gün olarak gelen hastaya Wilson tanısı konuldu. Hastadan ATPB7 geninde H 1069Q heterozigot pozitif saptandı.

Hastaya D-Penisilamin, çinko, N-asetil Sistein, ursodeoksikolik asit tedavileri başlandı. Takiplerinde akut karaciğer yetmezliği gerileyen hemoglobin değerleri yükselmeye başlayan hasta kontrol önerilerek taburcu edildi.

OLGU 2

16 ay erkek hasta ishal, kusma, karında şişlik , bacaklarda ödem ve solukluk nedeniyle başvurdu. Muayenede assit ve hepatosplenomegali izlenmedi, pretibial ödem ve solukluk mevcuttu. Özgeçmişinde 2 ay önce sub-ileus sebebli çocuk cerrahisi tarafından takip hikayesi olan hastanın boy ve kilo persentilleri 3 persentilin altında izlendi. Laboratuvar'da hipoalbuminemi , hipokrom mikrositer anemi , ferritin düşüklüğü saptandı. Hormonal tahlillerinde B12 ve D vitamini düzeylerinde düşüklük olan hastada ön planda emilim bozukluğu düşünüldü. Hastadan gönderilen DTGA (Doku Transglutaminaz) >300 U/ml

ve anti-endomisyum antikorunun 1/10 titrede pozitif gelmesi üzerine endoskopik biyopsi yapıldı. Patoloji sonucu Marsch 3B saptanıp Çöliak tanısı konuldu.

Çölyak tanısı alan malnutrisyonu mevcut hastaya glütensiz diyet ve kalori açığını kapatmak için mama desteği başlandı. Takiplerinde hastanın hemoglobin, demir, vit B12 değerleri oral destek kullanılmadan normal seviyelere çıkma eğilimi gösterdi. Hasta poliklinik kontrolü önerilerek taburcu edildi.

OLGU 3

17 yaş erkek hasta karın ağrısı, kanlı dışkılama, ishal ve halsizlik şikayetleri ile başvurdu. Muayenede solukluk mevcuttu. Defans, rebound saptanmayan, rektal tuşede kan bulaşı olmayan hastanın laboratuvarında hipokrom mikrositer derin anemi, trombositoz, akut faz reaktanlarında yükseklik izlendi. Gayta mikroskopisinde bol lökosit ve eritrosit görülen hastanın kanama diyatezi ve kanama zamanı normal olarak izlendi. Hızlı ilerleyen GİS kanamalarına yönelik yapılan endoskopik ve kolonoskopik incelemelerde; pangastrit, rektosigmoid bölgede ödem ve ülsere alanlar izlendi. Patoloji sonucu kript absesi , mikst tip inflamasyon ve hafif kript torsiyonu olarak sonuçlanan hasta Ülseratif kolit tanısı aldı.

Hastaya anti inflamatuar tedavi olarak metil-prednizolon, mesalasin ve azatiopirin tedavileri ve uygun diyeti başlandı. Takiplerinde kanamaları ve karın ağrıları gerileyen hastanın hemoglobin düzeyinde yükselme akut faz reaktanlarında gerileme izlendi. Kontrol önerilerek taburcu edildi

SONUÇ

Anemiler oluş mekanizmalarına göre (kinetik olarak) yapımın azalmasına bağlı (azalmış eritropoez, ineffektif eritropoez) ve yıkımın (hemoliz) ya da kaybın (kanama) artmasına bağlı olarak sınıflandırılır. Gastroenterolojik hastalıklar her üç mekanizmaya bağlı olarak da karşımıza çıkmaktadır. Sarılık, kanlı dışkılama, gelişim geriliği, kronik karın ağrısı, hepatosplenomegali, KCFT bozukluğuna eşlik eden anemi varlığında gastroenterolojik hastalıklar akla getirilmelidir.

KAYNAKLAR

1) İliçin G, Biberoğlu K, Süleymanlar G, Ünal S. İç Hastalıkları, 2. baskı, Güneş Kitabevi, Ankara, 2003, s: 1791-95

2) Dilek İ, Altun S, Tuncer İ, Uygan İ, Topal C, Aksoy H. Demir eksikliği anemisinde hemoglobin, hematokrit değerleri, eritrosit indeksleri ve etiyolojik nedenlerin değerlendirilmesi. Van Tıp Fak Derg. 2000;7(2):51-6

3) Erduran E, Özbek N, Koç A. Anemilerin tanısı ve sınıflaması. Editörler: Anak S, Aydoğan G, Çetin M ve ark. Pediatrik Hematoloji. 1. Baskı; 2011. s177-180.

PS-129

8 Ay Boyunca Tedaviye Dirençli Öksürüğün Atlanan Bir Sebebi; Gastroözefajial Reflü

Muhammet Mesut Nezir ENGİN

Çocuk İzlem Akademisi, Sakarya

ÇOCUK İZLEM AKADEMİSİ



PEDİATRİ UZMANI
Uzm. Dr. Muhammet Mesut Nezir ENGİN

Giriş

Gastroözofageal reflü (GÖR) çocuklarda bütün yaş gruplarında çok sık rastlanılan, mide içeriğinin özofagusa, hatta farinks ve ağıza kadar geri gelmesi halidir. Regürjitasyon ve kusma eşlik edebilir. Özellikle özofajit veya başka özofageal belirtiler ya da solunum sistemi sekelleri ile sonuçlanabilir. Gastroözofageal reflünün üst özofageal sfinkterin yukarısındaki yapıları etkilemesine ekstraözofageal reflü denir. Ekstraözofageal reflüye laringofaringeal reflü, faringeal reflü ve supraözofageal reflü gibi isimler de verilmiştir. Bazı kaynaklar tarafından laringofaringeal reflü, klasik GÖRH'den farklı bir klinik durum olarak tanımlanmıştır. Laringofaringeal reflü ise toplumun yaklaşık %30 unda görülen ve ses kısıklığı, boğazda gıcık hissi, kronik öksürük gibi şikayetlere neden olan yaygın bir hastalıktır.

Olgu Sunumu

4 yaşında kız hasta kliniğimize 8 aydır devam eden ama çözüm bulunamayan bir öksürük nedeniyle başvurdu. Alınan anamnezde gündüz ve gece öksürük olduğu, özellikle geceleri öksürüğün arttığı söylendi. Hastanın birkaç merkeze başvurduğu astım ve alerjik bronşit ön tanısı aldığı öğrenildi. Dış merkezlerde montelukast, inhaler steroid ve inhaler beta agonist tedavileri verildiği ama tedavilere yanıt vermediği öğrenildi. Hastanın yapılan fizik muayenesinde solunum muayenesi doğaldı. Epigastrik bölgede belirgin hassasiyeti mevcuttu. Aileden istenen öksürük videosu izlendiğinde gece kuru öksürük sonrası kusmalarının olduğu izlendi. Mevcut bulgular eşliğinde gastroözefajial reflü ön tanısı konularak sodyum aljinat, sodyum bikarbonat ve kalsiyum karbonat kombinasyonu ile domperidon tedavisi başlandı. Tedavinin ilk gününde öksürük şikâyetinin tamamen geçtiği öğrenildi. Hasta çocuk gastroenteroloji uzmanına konsülte edilip önerilerine uyularak kliniğimizde takibe alındı.

Tartışma ve Sonuç

Hocalarımızdan hep ayırıcı tanıya gidilmesi ile ilgili dersler almışızdır. Maalesef poliklinik yoğunluğunun arttığı günümüzde bu ayırıcı tanıyı anamnezde kullanmayıp sadece test isterken kullanabiliyoruz. Aslında anamnez teknolojinin gelişmesi ile en önemli muayene aracımız olmalıdır. Biz bu hastadan hiçbir tetkik istemedik, çünkü ayırıcı tanıda olması gereken bütün tetkik ve görüntülemeler mükemmel şekilde düşünülerek yapılmıştı ve e-nabız sisteminde mevcuttu. Öksürük sebeplerini saymaya başladığımızda reflüyü tüm hekimler sebepler arasında saymaktadır. Ama pratik uygulamada da aklımızda olması dileğiyle.

Anahtar Kelimeler: Reflü, Öksürük, Tedaviye Dirençli

pediatriuzmani

PS-131

GEÇ TANI ALAN AKALAZYA OLGUSU

[1]BEYZA KILIÇ, SBÜ ŞİŞLİ HAMİDİYE ETFAL SUAM PEDİATRİ KLİNİĞİ
[2]SEDA GEYLANİ GÜLEÇ, SBÜ ŞİŞLİ HAMİDİYE ETFAL SUAM GENEL PEDİATRİ KLİNİĞİ

Akalazya ; özofagusun peristaltizm kaybı ve alt özofagus sfinkter gevşeme yetersizliği sonucu ortaya çıkan, nedeni tam olarak bilinemeyen motilite bozukluğudur. Çocuklarda nadir görülmekte olup >5 yaş ve erkek cinsiyette daha sıktır. En sık karşılaşılan klinik şikayetler katı ve sıvı gıdaları yutmada güçlük, regürjitasyon, göğüs ağrısı ve retrosternal yanmadır. Hastalığın geç dönemlerinde kilo kaybı belirginleşmektedir. Çocuk yaş grubunda aspirasyon pnömonisine sekonder gelişme geriliğine de sebep olabilmektedir. Akalazya tanısı klinik şikayetler , baryumlu grafi, manometrik yöntemler ve üst gastrointestinal sistem endoskopisi ile konulur. Burada kilo alamama şikayeti ile başvuran geç tanı alan akalazya olgusu sunulmuştur.

7 yaş erkek hasta kilo alamama, kusma ve gelişme geriliği şikayeti ile getirildi. Öyküsünde 36 gebelik hastasında 2300 gr olarak doğan anne babası arasında akraba evliliği olmayan bebeğin ; 3 aylıkken gelişme geriliği , 6 aylıkken kusma şikayetlerinin başladığı, alt solunum yolu enfeksiyonu nedeniyle tekrarlayan hastane yatışları olduğu öğrenildi. Fizik bakısında ağırlık: 15 kg -3,47 sds , boy: 110 cm -2,13 sds .Tetkiklerinde Hb:12.4gr/dL, BK: 12360/mm3, Pnl:4390, Trombosit:346.000/mm3, AST:54 birim/L , ALT:59 birim/L olarak sonuçlandı. Yapılan üst gastrointestinal sistem endoskopik incelemesinde patoloji saptanmamıştır. Baryumlu özofagografide özofagus distalinde özofago-kardiyak bileşkeye kadar devam eden dilatasyon, bu lokalizasyonda düzenli daralma saptanarak hastaya akalazya tanısı konulmuştur. Hastaya çocuk cerrahi kliniği tarafından endoskopik olarak balon dilatatör ile dilatasyon işlemi yapılmıştır. Hasta halen çocuk gastroenteroloji kliniğimiz tarafından takip edilmektedir.

Akalazya, çocukluk çağında nadir tanı alan bir özofagusun fonksiyonel motilite bozukluğudur. Klasik bulguları disfaji, kusma, regürjitasyondur. Tedavisi balon dilatasyonu, cerrahi tedavi, botox enjeksiyonu, endoskopik myotomi, farmakolojik tedaviler olarak yapılmaktadır. Yapılan tedaviler ile semptomların gerilemesi ve motilitenin sağlanması amaçlanmaktadır. Tanı almasının gecikmesi durumunda hastalar kilo kaybı, büyüme ve gelişme geriliği ile başvurabilmektedir. Akalazya disfaji, kilo kaybı, kusma şikayetleri; sık görülen alt solunum yolu enfeksiyonu öyküsü ile başvuran hastalarda ayırıcı tanıda akılda bulunması gereken tedavi edilebilen bir hastalıktır.

PS-132

Akut Gastroenterit Sonrası Görülen Pankreatit : Olgu Sunumu

Ayşe Ece Şimşek [1] , Ferit Durankuş [1]

[1]İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

GİRİŞ- AMAÇ

Akut pankreatit, çocuk acile başvuru sıklığı giderek artan akut batın tablosudur. Karın ağrısı, kusma ve mide bulantısı gibi non-spesifik şikayetler ile başvuran hastaların ayırıcı tanısında mutlaka düşünülmeli ve laboratuvar tetkiklerinde pankreatik enzimlere de bakılmalıdır. Çocuklarda risk faktörleri (Genetik, Pankreas Anomalileri, Kolelitiyazis, İlaçlar vb) fazladır ve yetişkin risk faktörlerlerine göre farklılık gösterir. Pankreatitli hastalarda ek risk faktörleri arasında enfeksiyonlar (viral, bakteriyel, mantar, parazitler) da bulunmaktadır. Nadir olarak pankreatit, Salmonella, Campylobacter, Yersinia dahil olmak üzere çeşitli gastrointestinal patojenlerin neden olduğu enfeksiyonlara bağlanmıştır.

OLGU- BULGULAR

Bilinen hastalığı olmayan 8 yaş kız hasta 1 hafta önce başlayan ateş, karın ağrısı, ishal ve kusma şikayetleriyle başvurdu. Kusmaları daha çok yemeklerden sonra görülen hastanın son 1 haftada 4 kilo kaybı mevcuttu.
Başvurusunda 38 ◦C ateş dışında vitalleri stabil olan hastanın fizik muayenesinde göz küreleri çökük, batın rahat - defans, rebound yok-, diğer sistem muayenelerinde anormal bulguya rastlanmadı.

İlk tetkiklerde kan gazı: pH: 7,42, pCO2: 32,9 , pO2: 26,9 , HCO3: 21,4, BE: -3,6, Laktat: 1; biyokimya: ALP: 150, ALT: 15, AST: 25, Amilaz: 138, GGT: 9, Glu: 135, Cl: 92, Na: 128, K: 2,7, Kre: 0.45, Lipaz: 187, CRP: 31,54 olarak sonuçlandı.
Akut gastroenterit ön tanısı ile izlenen hastanın kültürleri alınıp sıvı elektrolit tedavisi düzenlendi. Takiplerinde alınan kontrol tetkiklerinde kan gazı: pH: 7,5, pCO2: 32, pO2: 35,5, HCO3: 25,3 ; biyokimyada Abdominal USG'de patolojik bulgu saptanmamasına karşın izlemde Amilaz 293, Lipaz 492'ye kadar yükseldi. Metabolik alkoloz tablosuna eşlik eden amilaz lipaz yüksekliği olan hastada ön planda akut pankreatit tanısı düşünüldü; eş zamanlı kan kültüründe *Salmonella enterica* üremesi üzerine seftriakson tedavisi başlandı. Tedavi sonrası hastamızın kliniği hızla düzelirken laboratuvar değerleri de normale döndü.

TARTIŞMA - SONUÇ

Sonuç olarak; akut gastroenterit tanısı ile gelen ve sıvı replasmanına rağmen elektrolit imbalansı ve karın ağrısı devam eden hastaların ayırıcı tanısında akut pankreatit tanısı unutulmamalıdır.

PS-133

DERİN ANEMİ İLE BAŞVURAN OLGU ÇÖLYAK HASTALIĞI

Şükran Gözde DAL, Ece TUĞLU, Gamze ÖZGÜRHAN, Mavera UŞAKLIOĞLU EROL İSTANBUL EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ ÇOCUK KLİNİĞİ

GİRİŞ

Çölyak hastalığı; genetik olarak yatkın kişilerde buğday, arpa gibi besinlerin içinde yer alan gliadin protein alımının tetiklediği ciddi ince bağırsak mukoza hasarına yol açabilen otoimmün bir hastalıktır. Ülkemizde 1:100-300 oranında sık olarak görülmektedir. Tipik olarak kronik ishal, kusma, karın ağrısı, karın şişliği, kas zayıflığı, iştahsızlık gibi bulgularla ortaya çıkabildiği gibi, daha büyük çocuklarda izole boy kısalığı, tedaviye dirençli demir eksikliği anemisi, alopesi, depresyon gibi gastrointestinal sistem dışı bulgularla da ortaya çıkabilmektedir. Burada 11 yaşında derin anemi ve kalp yetmezliği nedeni ile yatırılan ve Çölyak tanısı alan olguyu sunduk.

OLGU

11 yaş kız hasta kilo kaybı, iştahsızlık şikayetiyle çocuk polikliniğine başvurdu. Antropometrik değerlendirmesinde ağırlık:22 kg (-3.1 SDS), boy:130 cm (-2.4 SDS) idi. Sistemik muayenesinde genel durum orta, soluk, halsiz görünümde, solunum sesleri doğal, kvs: taşikardik, batın: distandü, kot altı 1cm hepatomegalisi mevcuttu. Laboratuvar incelemesinde;

WBC: 4550	MENTZER i:19.5
PLT:66.000	DEMİR: 21
HGB: 5.2	DBK: 436
HCT :19.5	TS: % 4.8
MCV: 61.9	FERRİTİN : 2.7
MCH: 16.5	B12: 465
RBC: 3.17	FOLAT: 16.9

PY: Anizositoz, hipokromi, mikrositer anemi

Demir eksikliği anemisi saptanan ve yetmezlik bulguları olan hastaya eritrosit süspansiyonu verildi.

Hastanın etyolojiye yönelik yapılan tetkiklerinde doku transglutaminaz IgA testi pozitif saptandı. Çocuk Gastroenteroloji tarafından yapılan endoskopik değerlendirmede, 'postbulber duodenumda çorak toprak görünümü' saptandı ve biyopsi alındı. Biyopsi sonucunda, intraepitelyal lenfosit artışı, villuslarda subtotal kayıp, kript hiperplazisi görüldü. Gluten enteropatisi (Marsh-Oberhuber Klasifikasyonuna göre tip3c, Ensari sınıflamasına göre tip 3) ile uyumlu bulundu.

Çölyak hastalığı tanısı konulan olgudaki hastamıza glutensiz diyet başlandı. Anemi tedavisi verildi. Büyüme ve beslenme için yakın takibe alındı.

SONUÇ

Bu olgu ile; geç çocukluk döneminde Çölyak hastalığının, tipik gastrointestinal sistem bulguları dışında atipik olarak demir eksikliği anemisi ile prezente olabileceğini, ayrıca polikliniklerde antropometrik ölçümlerin de klinik muayenenin bir parçası olması gerekliliğini vurgulamak istedik.



REFERANSLAR:

Marisa S., Liu E. (Oct 2022). Management of celiac disease in children. Uptodate https://www.uptodate.com/contents/manage ment-of-celiac-disease-in-children

Aydoğdu S., Tümgör G. (2005). Çölyak Hastaligi – Derleme. Güncel Pediatri . https://www.guncelpediatri.com/archives/ar chive-detail/article-preview/lyak-hastaligi---derleme/1919

PS-134

MALNUTRİSYONUN NADİR BİR SEBEBİ: ŞİLOMİKRON RETANSİYON HASTALIĞI

Aslı Yeter BAŞ CAN[1], Serpil MERİÇ[1] , Aysel VEHAPOĞLU[2]

Bezmialem Vakıf Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul

Giriş:

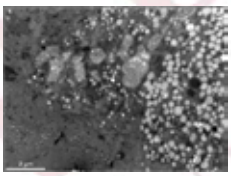
Şilomikron Retansiyon Hastalığı, SAR1B genindeki mutasyonların neden olduğu nadir görülen kalıtsal bir hastalıktır. Şilomikronlar enterositlerden salgılanan trigliseritten zengin lipoproteinlerdir ve diyet lipidlerin başlıca taşıyıcılarıdır. Kusurlu şilomikron taşınımı diyet yağların, yağda çözünen vitaminlerin emilimlerinin ciddi şekilde azalmasına (malabsorpsiyon) sebep olur. Şilomikron retansiyon hastalığının ilk semptomları kusma, kronik ishal, kötü kokulu ve yağlı dışkılama, abdominal distansiyon gibi spesifik olmayan semptomlardır. Büyüme ve gelişme geriliği ile sonuçlanır. Tanıda trigliserid düzeyi normalken total kolesterol, HDL ve LDL kolesterol düşük saptanır. Üst gastrointestinal sistem endoskopisinde beyaz duodenum mukozasının varlığı, SAR1B geninde bir mutasyonun tanımlanması tanıyı destekler. Tedavide uzun zincirli yağ asitlerinin diyetten çıkarılması, yağda çözünen vitaminlerin takviyesinin yapılması gereklidir.

Olgu:

6 aylık kız hasta, kilo alamama şikâyetiyle başvurdu. Hasta 38+5 GH'da, 3210 gram doğmuş. Fizik muayenesinde boy:58 cm (SDS: -2.5, Persentil:0.7), ağırlık:4800 gr (SDS:-2.9 Persentil:0.2) ve hafif hipotonisite dışında normaldi. Tam kan sayımı, tiroid fonksiyon testleri, immunglobulinleri normaldi. Çölyak antikorları negatifti, metabolik tarama testleri, idrar redüktan madde, alfa1 anti-tripsin, gaitada yağ oranı, pankreatik elastaz düzeyleri, kistik fibrozis gen analizi normal saptandı. Tüm batın ve transfontanel ultrasonografisi normal sonuçlandı. Kolesterol (LDL kolesterol:17 mg/dL, HDL kolesterol:17 mg/dL, total kolesterol:43 mg/dL (normal değer:112mg/dL)) ve trigliserid (47mg/dL (normal değer:34mg/dL)) düzeyleri ve ADE (A vit:199 ng/mL, E vit:0.58 ug/mL, D vit:5 ng/mL) vitaminleri düşük saptanması üzerine etiyolojiyi aydınlatmak amacıyla üst gastrointestinal sistem endoskopisi yapıldı; bulbus ve duodenumda beyaz dantelimsi görüntü görüldü. İntestinal lenfanjiektazi?, Şilomikron retansiyon hastalığı? ayırıcı tanıları düşünüldü. Şilomikron retansiyon hastalığı açısından yapılan genetik incelemede **SAR1B geninde homozigot mutasyon (c.49 C>T / p.Gln17Ter)** saptandı.



Resim 2: Üst Gastrointestinal Sistem endoskopi görüntüsü; bulbus ve duodenumda beyaz dantelimsi görünüm



Resim 3: Enterosit biyopsisi; sitozolik lipid damlacıkları



Resim 1: 2.5 yaşında vitamin D eksikliğine bağlı gelişen raşitizm görüntüsü

Tartışma:

Büyüme ve gelişme geriliği, bir çocuğun optimal büyüme ve gelişme için yetersiz beslenmekte olduğunu düşündüren fiziksel bir işarettir. Büyüme ve gelişme geriliği, kronik ishal, steatore sonucu olduğunda ve hipokolesterolemi ve yağda çözünen vitamin eksikliği ile ortaya çıktığında, ailesel hipokolesterolemi tanısı akılda tutulmalıdır. Şilomikron retansiyon hastalığı tanısı, spesifik olmayan belirti ve semptomları nedeniyle sıklıkla gecikir. Malabsorbsiyona bağlı olarak vitamin D eksikliğine bağlı zayıf kemik mineralizasyonu ve gecikmiş kemik maturasyonu görülebilir.

PS-135

Ülseratif Kolit Tanılı Hastada Filmarray Gastrointestinal Panel İle Tanımlanan P. Shigelloides

Niran Tekkeli[1] , **Ali Zeki Bedir[1]** , Daniela Cedolin[2], Büşra Çağlar[1] , Aynur Eren Topkaya[3] ,
1Yeditepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, İstanbul , Türkiye
2Yeditepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, İstanbul , Türkiye
3Yeditepe Üniversitesi Tıbbi Mikrobiyoloji, İstanbul, Türkiye

GİRİŞ

Pleisomonas shigelloides (eski adı :Aeromonas shigelloides) Enterobacteraiacae ailesinden gram negatif fakültatif anaerobik, oksidaz pozitif, hareketli, çubuk şeklinde bakteridir. Birçok virülans faktör taşımasına rağmen hastalık patogenezi henüz tam olarak belirlenememiştir. Sıklıkla tropikal bölgelerde ve yakınlarında rastlanmaktadır. Ülkemizde etken olarak nadir saptanmaktadır. Çiğ, az pişmiş deniz ürünleri tüketmek, sürüngen veya kontamine su kaynaklarına maruziyet, tropikal bölgelere seyahat öyküsü risk faktörü olmaktadır. Sıklıkla gastrointestinal enfeksiyon tablosu özellikle sulu ve sekretuvar ishal görülürken, kanlı veya mukuslu ishal gibi dizanteri bulgularına da yol açmaktadır.

AMAÇ

Bu çalışma ile inflamatuvar bağırsak hastalığı olan bir hastada P. shigelloides enfeksiyonun tanınması, seyri ve tedavisi sürecini anlatmak amaçlandı.

YÖNTEM

Hastanın gaitasında multiplex Real Time PCR testi (FilmArray Gastrointestinal Panel, Biomerioux) ile P. shigelloides tespit edildi.

VAKA

16 yaşında erkek hasta, günde 4-5 kez olan ishal, karın ağrısı ve kanlı dışkılama nedeniyle başvurunda yakın zamanda herhangi bir yurtdışı seyahat öyküsü, deniz ürünü tüketme veya tatlı-tuzlu su kaynaklarına yakınlık olmayıp ülseratif kolit tanısı ile 9 senedir ilaç kullanmadan takip edilmekteydi. Dışkı mikroskobisinde yoğun polimorf nüveli lökosit görüldü ve multiplex Real Time PCR testi ile P. shigelloides tespit edilmesi üzerine 10 günlük oral siprofloksasin tedavisi başlandı. Gastrointestinal enfeksiyonlar başlatıcı olarak veya atak durumlarını tetikleyici olarak inflamatuvar bağırsak hastalıkları ile yakın ilişkilidir. Atak durumlarını enfektif durumdan ayırt etmek ve gereksiz IBD tedavisinden kaçınmak için dışkıda antijen taraması yapılması gereklidir. Hastamızda dışkıda bakılan PCR testi ile birlikte gereksiz tedaviden kaçınıldı. P. shigelloides tıpkı ülseratif kolit kliniğinde görülen kanlı dışkılama, karın ağrısı , ishal semptom ve bulgular oluşturması nedeniyle kanlı ishal şikayeti ile başvuran hastada dışkı tetkikleri istenirken enfektif etkene yönelik tetkikler istendi ve ülseratif kolit atağı ile ayrıcı tanıya gidildi. P. shigelloides gastroenteriti çoğunlukla kendini sınırlayan bir enfektif süreç olup primer olarak destek tedavisi (oral sıvı alımı arttırımı veya intravenöz rehidrasyon) uygulanmaktadır. Antimikrobiyal tedavi için kinolon türevi ilaçlar veya ağır klinik durumlarda karbapenem tedavisi verilebilmektedir. Hastamıza oral siprofloksasin tedavisi uygulanması ile herhangi bir yan etki gözlenmeyip semptomların gerilmesi nedeniyle antibiyoterapi tekrar düzenlenmeden devam edildi ve tedavi tamamlandı.

SONUÇ

Bu vaka ile birlikte P. shigelloides etkeninin inflamatuvar bağırsak hastalığı olan hastada klinik kötüleşmeye neden olmadan herhangi bir kronik hastalığı olmayan hastayla benzer şekilde seyir gözlendiği tespit edilmiştir.

KAYNAKÇA

1.Jordan E Axelrad, Andrew Joelson, Peter H R Green. Enteric Infections are common in patients with flares of inflammatory bowel disease. Am J Gastroenterol 2018; 113(10):1530-1539.
2.Hermens DJ, Miner PB. Exacerbation of ulcerative colitis. Gastroenterology 1991; 101:254–262.
3.Mylonaki Maria, Langmead Louise, Pantes Athanasios, Johnson Frith. Enteric infection in relapse of inflammatory bowel disease: importance of microbiological examination of stool. Eur J Gastroenterol Hepatol 2004; 16(8):775-8
4.Audrey N Schuetz. Emerging agents of gastroenteritis: Aeromonas, Plesiomonas, and the diarrheagenic pathotypes of Escherichia coli. Semin Diagn Pathol 2019; 36(3):187-192.
5.Chain K C, Kelly M T. Clinical features, epidemiology, and treatment of Plesiomonas shigelloides diarrhea. J Clin Microbiol 1989;27(5):998-1001.
6.Khan A M, Faruque A S G, Hossain M S, Sattar S. Plesiomonas shigelloides-associated diarrhoea in Bangladeshi children: a hospital-based surveillance study. J Trop Pediatr 2004;50:354-6.
7.Wouafo Marguerite, Pougillot Regis, Kwetche Pierre Fotsing, Tejiokem Mathurin-Cyrille. An acute foodborne outbreak due to Plesiomonas shigelloides in Yaunde, Camreoon. Foodborne Pathog Dis 2006;3:209-11

PS-136

İNFANTİL HİPERTROFİK PİLOR STENOZUNDA ERKEN TANI

CANSU DURAN[1] SELİM SANCAK[2] GÜNER KARATEKİN[2]

[1]Zeynep Kamil Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: İnfantil hipertrofik pilor stenozu, pilorun hipertrofisi nedeniyle pilor kanalının daralmasıdır.Beslenmeyi takiben ortaya çıkan fışkırır tarzda ve safrasız kusma ile kendini gösterir. Erkeklerde kızlara oranla 4 kat daha fazla görülmektedir.Tanı ve tedavide gecikilmesi halinde dehidratasyon, ciddi beslenme bozuklukları, kilo kaybı ve asit- baz dengesizliği hatta geç kalınması halinde ölümle sonuçlanabilir.

Amaç: Bu vakada amacımız tekrarlayan safrasız kusma şikayeti ile başvuran ve yeterli kilo alamayan bebeklerde infantil hipertrofik pilor stenozu atlamamalıyız

Yöntem: Olguya dayalı

Bulgular: 28 günlük erkek hasta, üç gün önce başlayan ve giderek şiddetlenen safrasız kusma ve kilo kaybı şikayeti ile acil servisimize başvurdu. Hastanın daha önce benzer şikayetinin ve hastane başvurusunun olmadığı öğrenildi. Öyküsünde 37+3 gestasyonel haftada sezeryan ile 2185 g olarak doğduğu, doğumdan sonra yenidoğanın geçici taşipnesi nedeniyle 3 gün yenidoğan yoğun bakım yatışı olduğu, başka sağlık probleminin olmadığı, anne ve babasında bilinen bir hastalık olmadığı öğrenildi. Hastayı acil serviste değerlendirdiğimizde 2100 g , tartı kaybı %3.8, bilinci açık, orta dehidrate görünümde, cilt turgoru hafif azalmış, batında belirgin distansiyonu mevcuttu. Diğer sistem muayeneleri doğaldı. Kan tetkiklerinde lökosit sayısı 7700 /mm3, hemoglobin 15.3 g/dl C- Reaktif Protein 2.57 mg/dl glukoz 90mg/dl na 135 mmol/l K 4.5 mmol/L Cl 91 mmol/L. Kan gazı tetkiklerinde ph: 7.59 pco2:29.9 mmHg hco3:30.8 mmol/L idi. Böbrek fonksiyon testleri, kalsiyum , fosfor tetkikleri normal sonuçlandı. İdrar kültüründe üreme olmadı. Direkt batın grafisinde dilate ve geniş mide saptandı. Hastanın abdomen USGsinde pilor kanal uzunluğu 15 mm,pilor duvar kalınlığı 3 mm olarak ölçüldü.Hastaya İHPS tanısı konularak piloromyotomi ameliyatı yapıldı.

İnfantil hipertrofik pilor stenozu



28 günlük hastada dehidrate görünüm



Sonuç: İnfantil hipertrofik pilor stenozu tanısı erken konulmaz ve bir an önce tedavi edilmezse ağır dehidrastasyondan ölüme kadar seyredebilir. Tekrarlayan safrasız kusma şikayeti ile başvuran ve yeterli kilo alamayan bebeklerde infantil hipertrofik pilor stenozu akla getirilmelidir.

Anahtar Kelimeler
: pilor stenozu , safrasız kusma , yenidoğan

PS-137

Laktoz İntoleransı Hatırlatma; Yanlış Tanı Alan Bir Olgu Sunumu

Muhammet Mesut Nezir ENGİN

Çocuk İzlem Akademisi, Sakarya



ÇOCUK İZLEM AKADEMİSİ

Giriş

Laktoz intoleransı sütte bulunan temel karbonhidrat olan laktozun sindirilememesine bağlı olarak gelişen bir sindirim sistemi hastalığıdır. Laktaz enziminin yetersizliği, laktoz alımından 30 dakika ile 2 saat sonra şişkinlik, barsakta gaz oluşumu ve huzursuzlukla sonuçlanabilir. Sindirilememiş laktoz barsağın pH'sını asidikleştirir, ozmotik yük artışıyla birlikte sulu, hacimli köpüklü bir dışkı oluşur. Metan gazı üretimi ve intestinal motilitenin azalmasıyla beraber konstipasyon ile de seyredebilir. Bazı çalışmalar; laktoz intoleransının semptomlarının sadece barsak semptomlarıyla sınırlı olmadığını, letarji, kas ve eklem ağrıları, alerji ve kardiyak aritmi gibi sistemik semptomların da gelişebileceğini belirtmiştir. Bunun en büyük sebebi artan asetaldehit, etanol, peptid ve proteinler gibi toksik özellik gösterebilen bileşenlerin sinyal mekanizmalarını değiştirmesi ve bu sebeple sistemik belirtilere neden olmasıdır. Laktoz intoleransının tanısı ince bağırsak biyopsi, laktoz tolerans testi ve laktoz nefes testi ile konabilmektedir. Tedavi olarak diyetten süt ürünleri çıkarılması semptomları azaltır, fakat birçok çalışma süt ve süt ürünlerini diyetten çıkarmak dışında bazı alternatif yaklaşımlar bulmayı hedeflemiştir. Bu hedefler; intestinal transit süresini uzatarak enzim-substrat temas süresini arttırmak, intestinal adaptasyon sağlayarak yeniden laktaz üretimini sağlamak, ekzojen β-galaktosidaz alımı, yoğurt-probiyotiklerin laktaz aktivitesini kullanmak, laktaz enzim tedavisi ve laktozun tolere edilebilir dozunu tespit etmektir.

Olgu Sunumu

11 aylık infant tarafımıza inek sütü protein alerjisi(İSPA) tanısı nedeniyle başvurdu. Alınan özgeçmişte 3 aylıkken tanı aldığı, diyeti açtığında şikâyetlerinin tekrarladığı dış merkezde diyet kararı alındığı öğrenildi. Ayrıntılı anamnezde anne süt ve ürünleri tükettiğinde bebekte dirençli kabızlık, karında guruldama, köpüklü kaka ve ağlama krizleri olduğu öğrenildi. Kanlı kaka ve döküntü şikâyeti olmadığı öğrenildi. Yapılan fizik muayenesinde kilo ve boy 50-75persentil aralığında saptandı. Fizik muayene bulguları normaldi. Anne sütü ve ek gıda almaktaydı. Hastanın bulgularına göre laktoz intoleransı ön tanısı konuldu. Önceki tetkiklere bakıldığında İSPA yönünden SpIgE testinin normal sınırlarda geldiği, Non-IgE besin alerjisi düşünüldüğü öğrenildi. Aile onamı alarak yakın gözlemde anneye 3 gün süt içirilerek bebeğe de süt ürünleri verildi ve bu esnada bebeğe laktaz enzimi başlandı. Üç gün sonunda bebekte hiçbir şikâyet saptanmadı ve tedaviden laktoz intoleransı tanısı konuldu.

Tartışma ve Sonuç

Laktoz intoleransı tanısı farkındalığı oluşturmak için bu olgu sunumu hazırlanmıştır. Burda vurgulamak istediğimiz annelerimize o zorlu alerji diyetlerini yaptırmadan bir kere daha düşünelim.

Anahtar Kelimeler: Laktoz intoleransı, Laktaz, İSPA

pediatriuzmani

PS-138

VASKULER ANOMALİ SAPTANAN PERSİSTAN HIŞILTI OLGUSU

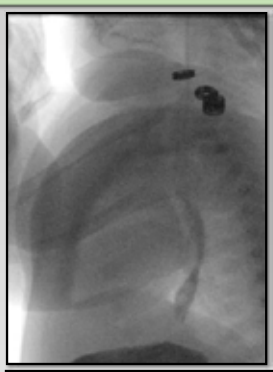
Yağmur Hazal Şadırvan Oğuzkaya[1] Sinem İrez[2] Şükrü Çekiç [1] Yakup Canıtez[1] , Nihat Sapan[1]
[1] Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa
[2] Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

GİRİŞ:Hışıltı, alt havayollarında oluşan daralmaya bağlı olarak hızlı hava vibrasyonu ile meydana gelen yüksek titreşimli polifonik müzikal bir sestir (1). Hışıltılı çocuk, altta yatan bir başka neden olmadan hışıltısı bir aydan uzun süren veya bir yıl içinde üç veya daha fazla tekrarlayan çocuktur.
Hışıltı en sık astım ve bronşiyolitte duyulmakla birlikte birçok sebebi olabilir. Buna göre, erken çocuklukta farklı patogenez ve prognozlara sahip birçok hışıltı fenotipleri belirlenmiştir. Mevcut vaka takdiminde hışıltı etyolojisi araştırılması sonucu vaskuler anomali saptanan bir olgu sunulmaktadır.

OLGU: 27 yaş bilinen sistemik hastalığı olmayan annenin 38 haftalık gebeliğinden doğan, doğum sonrası postnatal üçüncü gününde solunum sıkıntısı olması üzerine yenidoğanın geçici takipnesi ve aspirasyon şüphesi ile yatırılarak izlenmiş. Yatış sırasında pulmoner hipertansiyon gelişmesi nedeniyle inhale nitrik oksit tedavisi verilen hasta 30 gün yoğun bakım ünitesinde yatışı süresince 20 gün entübe izlenmiş. Alınan anamnezde hırıltısının taburculukta da olduğu öğrenilen hastanın iki ay kilo alımı olmuş ancak sonrasında kilo alımının durması ve özellikle beslenme sonrası hışıltısının artması üzerine çocuk pediatrik göğüs hastalıkları polikliniğine başvurmuş. Hastanın muayenesinde yanakta egzematöz lezyon, dinlemekle her iki hemitoraks solunuma eşit katılmakta, kaba ralleri ve wheezingi mevcuttu.
Hastanın trakeoözefagial fistül açısından yapılan tetkiklerinde patoloji saptanmaması üzerine vasküler ring ve damar anomalileri açısından tetkiki planlandı. Ekokardiyografisinde patoloji saptanmayan hastanın BT anjiografisi planlandı.
Çekilen BT anjiografide "Sağ akciğer üst lob posterior segmentte atelektazi alanı, arkus aorta sağ tarafta yerleşim göstermekte, aortadan çıkan aberan sol subklavian arter izlenmiş, ayrıca sol pulmoner arterden çıkan kraniale doğru seyreden ancak distal ucunda opasifikasyonu sağlanamaması sebebi ile değerlendirilemeyen başka bir vasküler yapı izlenmiş" olarak görüldü.
Hastaya kardiovasküler cerrahi tarafından yeterli kilo alımı sonrası cerrahi planlandı.

TARTIŞMA: Çocuklarda hışıltılı solunum şikayeti ilk 1-2 ayda çok nadir görülür. Yenidoğan döneminde başlayan hışıltıda konjenital anomali ve kalıtsal hastalıkları göz ardı etmemek gerekir. Yenidoğan döneminden itibaren görülen ve tekrarlayan hışıltı semptomu olan çocuklarda vasküler halka, trakea özefageal fistül (TÖF), kalp hastalıkları ve mediestineal tümör gibi konjenital anomalilerin de araştırılması önerilmektedir (2). Vasküler halkalar, hiler, mediastinal lenf nodları ve tümörleri büyük hava yollarına baskıya yol açarak öksürük ve hışıltıya neden olurlar. Konjenital kalp hastalıklarının %1-2'sini kapsayan vasküler halka, çoğunlukla süt çocukluğu döneminde trakeo-özofageal obstrüksiyon, kompresyon bulguları ile kendini gösteren bir anomali olduğundan, baryumlu ÖMD grafisinde ösefagusa bası saptanmasının tanı açısından önemli olduğu bildirilmiştir.(3) Bu anomaliler genellikle trakea basısına bağlı olarak ortaya çıkan hışıltı, dispne, öksürük ve yineleyen solunum yolu infeksiyonlarıyla gelir. Beslenmeyi takiben ortaya çıkan solunum sıkıntısı ise özofagus basısı sonucudur.(3,4)
Bir vasküler halka oluşturan bir sağ aortik arkın belirtileri hava yolu ile ilgili, özofagus veya her ikisi birden olabilir. Solunum semptomları genellikle yaşamın erken dönemlerinde gelişir ve tipik olarak inspiratuar stridor, hırıltı, öksürük, eforla nefes darlığı ve/veya tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonlarını içerir. Özofagus semptomları (örn. disfaji, mide bulantısı, kusma ve reflü)olan bebekler anne sütü veya mama içmekten katı gıda yemeye geçene kadar neredeyse hiç problem oluşturmaz. Bununla birlikte, vasküler bir halka oluşturan bir sağ aortik ark, başka nedenlerle tanısal görüntüleme yapılırken asemptomatik bir çocuk veya yetişkinde tesadüfen keşfedilebilir(3).
Arkus aorta anomalileri ile ilgili yapılan bir çalışmada aberran sol subklavien arter ile birlikte sağ yerleşimli arkus aorta(tip II olarak sınıflandırılmaktadır) en sık görülen damar dallanması tipi olarak görülmüştür (5). Bu tip sağ yerleşimli arkus aortanın nadiren semptom gösterdiği bildirilmektedir. Bebeklik döneminde semptomlar, doğuştan kalp anomalileri veya trakea veya özofagus gibi mediastinal yapıların basısı ile ilişkilidir. Mevcut olguda konjenital kalp hastalığı saptanmamıştır.

SONUÇ: Persistan hışıltının pek çok nedeni mevcut olup, özellikle yenidoğan döneminde başlayan ve persistan hışıltılar için vaskuler halka gibi konjenital anomaliler de akılda bulundurulmalıdır.





1. Brand PL, Baraldi E, Bisgaard H, Boner AL, Castro-Rodriguez JA, Custovic A, et al. Definition, assessment and treatment of wheezing disorders in preschool children: An evidence-based approach. EurRespir J 2008;32:1096–110.
2. Khanbabaee G, Tabatabaei SA, Rahimpoor F, Khatami A, Jadali F, Ghoroobi J, Sheibani K, Rezaei N. Congenital pulmonary airway malformation. Bratisl Lek Listy 2013; 114: 587-9.
3. Biermann, D., Holst, T., Hüners, I., Rickers, C., Kehl, T., Rüffer, A., Sachweh, J. S., & Hazekamp, M. G. (2021). Right aortic arch forming a true vascular ring: A clinical review. European Journal of Cardio-Thoracic Surgery, 60(5), 1014–1021.
4. Powell, B. L. (2017). Vascular ring presenting as dysphagia in an adult woman: A case report. Annals of the Royal College of Surgeons of England, 99(1), e3–e5.
5. Lee, M. L., Lee, M. S., Yang, A. D., Chang, M. C., & Chen, Y. C. (2021). Stridor serving as a harbinger of the mirror-image right aortic arch carrying three anatomic dispositions contributing to a noosing vascular ring. Anatolian Journal of Cardiology, 25(4), 275–277.

ANAHTAR KELİMELER: Hışıltı, vasküler anomali

PS-139

Geç Yaşta Tanı Alan Bir Konjenital Kistik Adenomatid Malformasyon Olgusu

Sinem Soylu[1], Azer Kılıç Başkan[1], Hüseyin Arslan[1], Evrim Hepkaya[1], Özge Meral[1], Ayşe Ayzıt Kılınç Sakallı[1], Haluk Çokuğraş[1], Sebuh Kuruoğlu[2]

[1]İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, İstanbul, Türkiye
[2]İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Radyoloji ABD, İstanbul, Türkiye

GİRİŞ

Konjenital kistik adenomatoid malformasyon, hamartamatöz veya displastik akciğer dokusunun, immatür bronş ağacından anormal dallanmasıyla oluşan, ender görülen konjenital bir pulmoner anomalidir. Terminal bronşiyollerin aşırı proliferasyonuyla karakterize multipl kistik yapılar ve non fonksiyone solid akciğer dokusundan oluşur. Vakaların % 80-85'i solunum sıkıntısı nedeniyle yenidoğan döneminde veya yineleyen solunum yolu enfeksiyonları nedeniyle iki yaşın altında görülür. Ancak bazı lezyonlar geç yaşlara kadar semptom vermeyebilirler.

OLGU

Altı yaşındaki kız hasta, öksürük ateş şikayetiyle başvurduğu dış merkezde pnömoni tanısıyla tedavi ve izlem amacıyla yatışı gerçekleştirilmiş olup tedaviye rağmen gerilemeyen pnömonik infiltrasyon olarak polikliniğimize yönlendirildi. Hastanın geriye dönük anamnezi derinleştirildiğinde solunum sıkıntısı nedeniyle dört gün yenidoğan yoğun bakım yatışı olduğu ve son 8 aydır alt solunum yolu enfeksiyonu nedeni ile sık hastaneye başvuru öyküsü olduğu öğrenildi.

Fizik muayenede solunum sistem muayenesinde sağ üstte solunum sesleri azalmış kalan sistem muayeneleri doğaldı. Laboratuvar analizlerinde tam kan sayımı, biyokimya ve akut faz reaktanları normaldi. Toraks BT görüntülemesinde sağ akciğer üst lob posteriorda hilus düzeyinden perifere dek fuziform uzanım gösteren içinden pulmoner arter segmenter dalları geçen kistik yapı ve bu düzeye komşu plevrada fokal kalınlaşmalar, tübüler bronşiektatik değişiklikler izlendiği ve bu oluşumun radyolojik olarak konjenital kistik adenomatoid malformasyon düşündürdüğü ifade edildi.Konjenital kistik adenomatoid malformasyon olarak değerlendirilen hasta elektif koşullarda kist eksizyonu açısından cerrahiye yönlendirildi.



Hastaya ait PAAG görüntüsü



Hastaya ait kontrastlı BT görüntüsü

TARTIŞMA-SONUÇ

KKAM nadir görülen bir konjenital akciğer anomalisidir. Hastaların büyük bir kısmına antenatal dönemde yapılan ultrasonografi incelemelerle tanı konulur.Yenidoğan döneminde en sık akut solunum sıkıntısı semptomları ile ortaya çıkar ve anormal akciğer grafi bulgusu veya bilgisayarlı toraks tomografisi ile doğrulanır. Ancak bazı lezyonlar, rutin ultrasonografi ile tanınmaz, doğumda semptom göstermez ve geç yaşlara kadar semptom vermeyebilirler.Ayırıcı tanıda konjenital lober amfizem (en sık), pulmoner sekestrasyon, diafragma hernisi, postinfeksiyöz pnömotoseller, bronkojenik kist, mezenkimal hamartomlar düşünülmelidir.Asemptomatik bile olsa tekrarlayan enfeksiyon ve malignite gelişme riski olduğu için kist eksizyonu gerekir. Tedaviye rağmen düzelmeyen radyolojik bulguların varlığında nadir de olsa konjenital akciğer anomalileri akla gelmeli ve tanı için ileri incelemeler yapılmalıdır.

KAYNAKÇA

1.Shanti CM, Klein MD. Cyctic Lung Disease. Semin Pediatr Surg 2008; 17:2
2.Baird R, Puligandla PS, Laberge JM. Congenital lung malformations: informing best practice. Semin Pediatr Surg 2014; 23:270.
3.Bozdağ Ş, Güven Ş, Yanar Ayanoğlu Ç, Yavuz H, Ergüven M, Congenital Cystic Adenomatoid Malformation: A Case Report (2012). J Child 2012; 12(4):193-19
4.Lerullo aM, Ganapathy r, Crowley S, et al. Thilaganathan. Neonatal outcome of antenatally diagnosed congenital cystic adenomatoid malformations. Ultrasound Obstet Gynecol 2005;26:150-3.

PS-140

YABANCI CİSİM ASPİRASYONU: BRONŞİEKTAZİ

Betül Kösa1 , Hüseyin Arslan2 , Evrim Hepkaya2 , Özge Meral2 , Azer Kılıç Başkan2 , Ayşe Ayzıt Kılınç Sakallı2 Gonca Ayşe Tekant3 , Haluk Çokuğraş2

1-İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, İstanbul, Türkiye
2-İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları BD, İstanbul, Türkiye
3-İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi BD, İstanbul, Türkiye

GİRİŞ

Yabancı cisim aspirasyonu (YCA) özellikle 3 yaş öncesi çocuklarda morbidite ve mortalitenin önemli bir sebebidir. Tedaviye cevap vermeyen tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonu hikayesi olan ve atelektazi, bronşektazi, hemoptizi gibi komplikasyonlar gelişen olgularda YCA altta yatan gerçek neden olabilir. Yabancı cisim aspirasyon şüphesi olan olgularda güvenilir öykü, çok erken dönemde tanısal ve tedavi edici bronkoskopi yapılması çok önemlidir. Tedaviye yanıt vermeyen solunum sistemi semptomları ve kronik tekrarlayan solunum sistemi enfeksiyonları varlığında yabancı cisim aspirasyonu ihtimali her zaman hatırda tutulmalıdır. Retansiyone yabancı cisim, infeksiyon ve atelektazi riski taşır, kronik pulmoner hasar ile akciğer apsesi, bronşektazi, hemoptizi, bronşiyal darlık gibi komplikasyonlara yol açabilir. Yabancı cisim aspirasyonundan şüphelenildiğinde belirti veya bulgu olmasa da uygun koşullarda bronkoskopik girişim planlanmalıdır.

TARTIŞMA VE SONUÇ

Yabancı cisim aspirasyonu çocuklarda spesifik olmayan ve birçok hastalıkta görülebilen bulgularla ortaya çıktığı için tanıda en önemli etmen yabancı cisim aspirasyonunun akla getirilmesidir. Kronik öksürük, hırıltılı solunum veya sık yinelenen düzelmeyen akciğer enfeksiyonu olan çocuklar yabancı cisim aspirasyonu yönünden ayrıntılı değerlendirilmelidir.

OLGU

İki yıl öncesine kadar herhangi bir yakınması olmayan 9 yaşında kız hasta aralıklı öksürük, nefes darlığı ve hemoptizi yakınması ile başvurdu. Özgeçmişinde aralarında akraba evliliği olmayan aileden term dünyaya geldiği, ydybü yatışı, uzamış sarılık öyküsü ve bilinen tuberkuloz teması olmadığı öğrenilen hastanın fizik muayenesinde sol akciğer alt zonlarda kaba raller dışında patolojik bulgu tespit edilmedi. Tam kan sayımı ve biyokimyasal parametrelerinde patolojik özellik yoktu. Hastanın Toraks BT'sinde sol alt lob posterobazalde bronşial dilatasyon, konsolidasyon alanı buzlu cam şeklinde dansite artımları, sentrilobuler nodüller görüldü (Şekil1). Bronşektazi etyolojisine yönelik yapılan vaskülit tetkikleri, ter testi ve primer siliyer diskinezi ve diğer hastalıklara yönelik genetik tetkikler normal saptandı. Takibe alınan hastanın aynı bölgeden kaynaklı pnömoni ve hemoptizi atakları devam etti. Tekrarlanan görüntülemelerde aynı bulguların devam etmesi nedeniyle sol alt lob dokuzuncu ve onuncu segmentlere yönelik segmentektomi yapıldı. Segmentektomi materyalinin makroskopik değerlendirilmesinde bronşların birinin içinden sert kıvamda kırmızı renkte 1.5x0.6x0.2 cm ölçülerinde yabancı materyal izlendi.Patolojik incelemesinde tubuler bronşektazi, aktif kronik bronşit, bronş lümeninde aktinomiçesle uyumlu mikroorganizmalar, irregüler amfizem, bronş lümeninde bitkisel doku artıkları üzerinde aktinomiçes varlığı saptandı. Segmentektomi sonrası hastanın hemoptizisi tamamen geriledi.



ŞEKİL 1: Hastanın Toraks Bilgisayar Tomografi görüntüsü.

Kaynakça:

1-Orenstein DM. Forein Bodies in the Larynx, Trachea, and Bronchi. In: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson Hol B (eds). Nelson Textbook of Pediatrics. Philadelphia: W.B. Saunders, 2000: 1279 1282
2- Hill JL, Weigt RW. Foreign Bodies. In: Ashcraj KW, Murphy JP, Sharp RJ, Snyder CL (eds). Foreign Bodies. Pediatric Surgery. Philadelphia: W.B. Saunders, 2000: 147 148
3-erella JT, Dimler M, Mc Gill LC, Pippus KJ: Foreign body aspiralon in children. Value of adiography and complicalons of bronchoscopy, J Ped Surg 33:1651 1654, 1998.
6. Yalçınkaya İ, Kaya S, Çeln G: Trakeobronşial yabancı cisimler: 177 vakalık bir çalışma. GATA Bülteni 38: 101-107,1996.

PS-141

PULMONER ALVEOLAR PROTENİNOZİSLİ HASTADA PNÖMOTORAKS

CELAL ŞİPAL[1] , MAHMUT ÇİÇEK[1] , METİN YILMAZ[1] , MEHMET DENİZ ERHAN[1]

[1]SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERİSTESİ ADANA ŞEHİR EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ

Giriş: Pulmoner alveoler proteinozis (PAP) alveollerde Periodic Acid Schiff (PAS) ile pozitif boyanan proteinöz materyalin birikimi ile karakterize, nadir görülen bir hastalıktır. Etyolojisi bilinmemektedir. Primer (konjenital), idiyopatik ve sekonder tip olmak üzere üç formu tanımlanmıştır. 20 ile 50 yaşı arasındaki kişlilerde ve erkeklerde daha sık görülmektedir.En sık rastlanılan semptom nefes darlığı , inatçı kuru öksürük, hemoptizi , göğüs ağrısıdır. Radyolojik bulgular pulmoner ödemi düşündüren bilateral simetrik alveoler konsolidasyon veya buzlu cam görünümüdür.Tanı transbronşiyal biyopsi veya daha sıklıkla açık akciğer biyopsisi ile konulur.

Amaç: Pulmoner Alveolar Proteinozisli hastaların ani gelişen takipne şikayetlerinde sponton pnömotoraks gelişmini anlatmayı amaçladık.

Yöntem: .

Bulgular: Hastamızın ani gelişen takipne ile çocuk acile başvurusunda sol hemitoraksdan oskültasyon ile akciğer sesleri alınamaması üzerine görülen akciğer grafisinde sol hemitoraksda pnömotoraks gözlenmiştir. Akciğer tomografisinde yaygın buzlu cam görünümü görülmüştür.Bakılan rutin tam kan sayımı ve biyokimyasında özellik gözlenmemiştir.Kan gazında ph sı normal sınırlarda olan hastanın sol hemitoraksa göğüs tüpü yerleştirilerek çocuk yoğuma bakımda takip ve tedavisi yapılmıştır. Takiplerinde görülen akciğer grafilerinde pnömotoraksı gerileyen hasta iv antibioterapi tamamlanıp taburcu edilmiştir.

Pulmoner alveolar proteinozisli hastada pnömotoraks



Sonuç: Kronik akciğer hastalığına neden olan sebeplerden biri olan pulmoner alveolar proteinozisli olguların takiplerinde en sık görülen komplikasyonun akciğer enfeksiyonları olmakla birlikte bizim hastamızda olduğu gibi ani gelişen takipne ile gelen hastalarda sponton pnömotoraksı aklımızda bulundurmamız gerekmektedir. Bu tür olgularda akciğer kapasitesindeki azalmaya bağlı olarak pnömotoraksın rezolüsyonun sağlıklı spontan pnömotoraks olgularından daha geç olmaktadır.

Anahtar Kelimeler

: PNÖMOTORAKS , PULMONER ALVEOLAR PROTEİNOZİS

PS-142

Nekrotizan pnömoni takibinde toraks tomografisi gerekli mi?

Şule Bülbül Şener[1], Erkan Çakır[1]
Bezmialem Vakıf Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği,
İstanbul Bezmialem Vakıf Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul

Giriş

Nekrotizan pnömoni, toplum kökenli pnömoninin ciddi bir komplikasyonudur. Genellikle özellikle virülan bakterilerin neden olduğu pnömoniyi takip eder. S. pneumoniae (özellikle serotip 3 ve serogrup 19), nekrotizan pnömoninin en sık nedenidir. Plevral efüzyon/ampiyem genellikle nekrotizan pnömoniye eşlik ederken, bronkoplevral fistül, pnömatosel veya abse oluşumu çok daha az yaygındır.

Burada görüntüleme yöntemi olarak yalnızca akciğer grafisi kullanılan ve seftriakson ve klindamisin antibiyoterapisi ile tedavi edilen bir olgu sunulmuştur.

Olgu

4 yaş 8 ay erkek hasta, 20 gündür devam eden öksürük ve dispne şikayetleri ile dış merkeze başvurmuş ve çekilen grafide infiltrasyon ile uyumlu dansite artışlarının varlığı nedeniyle on gün oral amoksisilin klavunat ile takip edilmiş. Şikayetlerinin devam etmesi ve şikayetlerine karın ağrısının eklenmesi üzerine acilimize başvurdu.

Hastanın fizik muayenesinde substernal ve intercostal çekilmeler izlendi. Sağda daha fazla olmak üzere bilateral bazallerde yoğunlaşan ince krepitan ral duyuldu. Batını serbestti. Defans ve rebound izlenmedi. Orofarenksi doğal izlenen hasta, hafif takipneikti. Hastanın biyokimyası normal, hemogramında nötrofil hakimiyetinde lökositoz ve akut faz reaktanlarından Crp 89,01 mg/L izlendi. Çekilen akciğer grafide atelektazik alanlar, bazallerde dansite artışı, diafragma sınırının silinmesi, kardiak sınırın sağda yoğun olmak üzere sağda ve solda belirginliğini kaybetmesi ve sağ alt sonda pnömotosel ile uyumlu kaviter görünümde, hava-sıvı seviyesi içeren dansite artışı nekrotizan pnömoni ile uyumlu izlendi.

Hastanın solunum sıkıntısını azaltmak adına intravenöz metilprednisolon, nebulize salbutemol ve budesonid tedavisi başlandı. Hasta çocuk servisine internize edildi ve seftriakson ve klindamisin antibiyoterapisi başlandı. Alınan nazofarengeal aspirat kültüründe normal üst solunum yolu florası üremesi oldu.

Yılda üç kez krup atakları geçirme öyküsü bulunan ve soygeçmişinde kardeşinde alerjik astım tanısı olan hastanın bakılan IgG ve lenfosit alt grupları normal izlenirken total IgE 2689,6 IU/mL sonuçlandı. Hastaya alerji deri testi yapıldı. Ev tozuna alerjisi olduğu tespit edildi. Bakılan ter testi ve aspergillus spesifik IgE normal izlendi.

Komplikasyonlar açısından yapılan batın ve toraks ultrasonografide efüzyon, abse izlenmedi.

Pnömoniye yatkınlık oluşturabilecek sebepler açısından eko ultrasonografi yapıldı; normal izlendi.

Hastanın takiplerinde CRP düşüşteydi;

89,01 → 7,47 → 0,2 mg/L

Takiplerinde radyolojik ve klinik iyileşme izlendi. Hastanın tedavisinin on dört gün intravenöz olarak tamamlanmasının ardından oral amoksisilin klavunat ile on dört gün daha devam ettirilerek dört haftaya tamamlandı.

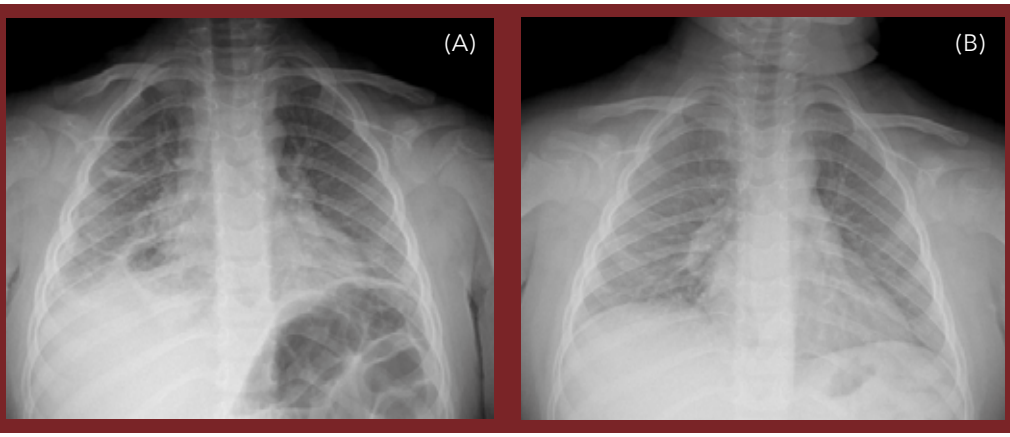
Tartışma

Radyolojik görüntüleme yöntemleri hem tanı hem de tedavi takibinde klinisyenlerin en önemli araçlarındandır. Bununla birlikte beraberinde kullanılan kontrast madde ve radyasyonun gibi etkileri de düşünülerek en uygun kararın verilmesi gerektiği tartışmasızdır. Nekrotizan pnömoni, takibini agresif veya defansif olmayan bir antibioterapi ve görüntüleme yöntemleri ile yapılabilecek bir hastalıktır.

Resim 1.

(A) Hastanın acil başvurusunda çekilen posterior-anterior akciğer grafisi

(B) Hastanın taburculuğunda çekilen posterior-anterior akciğer grafisi



PS-143

YABANCI CİSİM ASPİRASYONUNA BAĞLI TEKRARLAYAN PNÖMONİ OLGUSU

Şeyma Taş[1], Şükran Şeyma Yılmaz[1], Evrim Hepkaya[2], Özge Meral[2], Azer Kılıç Başkan[2], Hüseyin Arslan[2] , Ayşe Ayzıt Kılınç[2], Gonca Ayşe Tekant[3], Haluk Çokuğraş[2]

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

[2] İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi , Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Göğüs Bilim Dalı

[3] İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi , Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı

Giriş:

Trakeobronşial sisteme yabancı cisim aspirasyonu ciddi sonuçlara ve bazen de morbidite ve mortaliteye neden olan çoğu zaman tanısı zor bir durumdur. Bu nedenle bazen pnömoni veya astım gibi tedavi verilir, bu da tanının gecikmesine neden olur. Yabancı cisim aspirasyonu genellikle 3 yaş altındaki çocuklarda görülür. Yabancı cisimler daha dar açı ile dallanmasından dolayı genellikle sağ bronş ve dallarına yerleşir. Fizik muayenede ani başlayan öksürük ve etkilenen akciğerde solunum seslerinin azalması saptansa da hiçbir bulgu saptanmayabilir.Yabancı cisim aspirasyonu tedavi edilmezse tekrarlayan akciğer enfeksiyonu ,sekeller ve ölüme neden olabilir, bu nedenle erken tanı ve tedavi için en kısa sürede rijit bronkoskopi yapılmalıdır.

Olgu:

İki yaşında erkek hasta,ateş ve balgamlı öksürük şikayeti ile çocuk acil servisine başvurdu. Yapılan fizik muayenede solunum sesleri bilateral kaba,sağda belirgin ralleri mevcuttu. Hastanın başvurusu esnasında alınan tetkiklerinde CRP 122 mg/L ,proc 1,26 µg/L idi.Çekilen PAAC filminde sağda lober pnönomi ile uyumlu görünüm saptanan hastaya pnömoni tanısı ile IV antibiyoterapi başlandı.

Hastanın özgeçmişinde son 1 yıl içinde 3 defa alt solunum yolu enfeksiyonu nedenli antibiyoterapi ve inhaler tedavi kullanım öyküsü mevcuttu.

Hastanın tekrarlayan ASYE nedenli immünolojik açıdan yapılan tetkiklerinde patoloji saptanmadı.

İzleminde öksürük ve solunum sistemi bulgularında gerileme olmayan hastanın fleksıbl bronkoskopisi yapıldı ve sağ ana bronşta kuruyemiş kabukları olduğu görüldü. Sonrasında rijit bronkoskopi ile yabancı cisimler çıkarıldı.

İzleminde öksürük şikayeti ve akciğerinde dinleme bulguları geriledi.

Tartışma-sonuç:

Kronik öksürükte, özellikle 0-4 yaş çocukta tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonlarında yabancı cisim aspirasyonu açısından hasta sorgulanmalı ve ileri tetkikleri yapılmalıdır.





PS-144

Kistik Fibroziste Nadir Bir Komplikasyon: Amiloidoz Birlikteliği

Reyhan Gülergün[1], Ece Kuduban[1], , Azer Kılıç Başkan[2], Evrim Hepkaya[2], Hüseyin Arslan[2], Özge Meral[2], Esra Karabağ Yılmaz[3] Seha Kamil Saygılı[3], , Ayşe Ayzıt Kılınç Sakallı[2], Nur Canpolat[3], Haluk Cezmi Çokuğraş[2].

[1]İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

[2]İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

[3]İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

Giriş

Kistik fibrozis(KF) kronik sinopulmoner enfeksiyon, malabsorbsiyon ve endokrinolojik bozukluklarla seyredebilen otozomal resesif geçişli genetik bir hastalıktır. Sekonder amiloidoz hastalığın bilinen ancak nadir bir komplikasyonu olarak gelişir. KF ile ilişkili amiloidoz genellikle proteinüri, tiromegali veya hepatosplenomegali ile prezente olur. Bu olgu sunumunda ödem, proteinüri, asit gibi bulguları olan KF'li hastalarda amiloidoz olgularının akılda tutulması gerekliliğine dikkat çekilmesi amaçlanmıştır.

Olgu

5,5 aylıktan itibaren KF tanısıyla takip edilen 17 yaşındaki kız hastanın rutin poliklinik kontrolüne geldiğinde bilateral pretibial ve ayak sırtında 3+ gode bırakan ödem saptanması üzerine alınan kan tetkiklerinde hipoalbuminemi(1,85g/dL), hipoproteinemi(4,64g/dL), tam idrar tahlilinde(TİT) 2+ proteinüri mevcuttu. 24 saatlik idrarında total protein:5959mg/gün saptandı . Hastanın fizik muayenesinde umblikus seviyesinde açıklığı yukarı bakan matite mevcuttu. Batın USG'de, batın içinde serbest sıvı izlenmişti. Hastada KF açısından 1677delTA /deltaF508 mutasyonu mevcuttu. Hastanın soygeçmişinde anne-baba arasında akrabalık yoktu. 19 yaşında KF'ye sekonder amiloidoz ve 2 yaşındayken solunum yetmezliği nedeni ile hayatını kaybeden KF tanılı iki kardeşi vardı. KF'ye sekonder amiloidoz gelişen ablada da 1677delTA /deltaF508 mutasyonları mevcuttu. Hayatını kaybeden kardeşin sekonder amiloidoza yönelik hemodiyaliz, anakinra ve kolşisin tedavisi aldığı öğrenildi. Hastamıza da profilaktik kolşisin tedavisi başlanmış fakat immünmodülatör tedaviyle etkileşimi nedeni ile kolşisin tedavisine ara verilmişti. Hastamıza mevcut fizik muayene bulguları ve tetkiklerinden yola çıkılarak renal biyopsi yapıldı. Amiloidoz tanısı doğrulandı ve losartan, lasix, anakinra tedavileri başlandı. Hasta halen kliniğimizde takip ve tedavi edilmektedir.

Sonuç

Amiloidoz KF'nin nadir bir komplikasyonu olarak görülebilmektedir. Ödem, asit, proteinüri gibi bulguları olan KF hastalarında bu komplikasyon hatırlanmalıdır. KF'de amiloidoz gelişimi kötü prognoz göstergesidir. Hastalığın tedavisinde kolşisin etkili değildir. Anakinra tedavisinin, bozulmuş böbrek fonksiyonlarını geri kazandırmasa da var olan inflamasyonu baskılayarak hastalığın progresyonunu önleyebileceğine dair az sayıda vaka örnekleri mevcuttur.

PS-145

ANCA İLİŞKİLİ VASKÜLİT OLGUSU

Merve Gül[1] , Azer Kılıç Başkan[2] , Hüseyin Arslan[2] , Özge Meral[2] , Evrim Hepkaya[2] , Ayşe Ayzıt Kılınç Sakallı[2] , Rüveyda Gülmez[3] , Nur Canpolat[3] , Özgür Kasapçopur[4] , Haluk Çokuğraş[2]

[1]İstanbul Üniveritesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

[2]İstanbul Üniveritesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Göğüs Bilim Dalı

[3]İstanbul Üniveritesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

[4]İstanbul Üniveritesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

GİRİŞ VE AMAÇ

Mikroskobik polianjitis , küçük damarların iltihabi ile seyreden ANCA ilişkili granülomatöz nekrozitan vaskülittir. En sık ve ciddi etkilenen organlar arasında üst ve alt solunum yolları ve böbrekler bulunur. Öksürük gibi akciğer semptomları ve tetkiklerinde renal yetmezlik bulguları olan hastalarda renopulmoner sendromlar arasında olan ANCA ilişkili vaskülitlerin ön planda gözden geçirilmesi gerekir.

OLGU

Bilinen hastalığı olmayan 12 yaşında kız hasta tarafımıza 2 aydır olan halsizlik ve iştahsızlık, son 1 haftadır olan öksürük ve son 2 ayda 6 kilo kaybı şikayetleri ile başvurdu. Hastanın yapılan fizik muayenesinde hafif soluk görünümde idi. Solunum sistem muayenesi normaldi. Başvurusundaki laboratuvar incelemelerinde idrar tetkiki normaldi, kan tetkikinde üre 23 mg/dl , kreatinin 0,7 mg/dl, CRP 85,31 mg/l , albümin 3,76 g/dl , sedimentasyon 118 mm Ferritin 530 ug/L , d-dimer 5,07 mg/L , fibrinojen 722,1 mg/dL olarak tespit edildi. Bakılan PAAC'de sol hiler bölgede lenfadenomegali görüldü. Toraks BT'de her iki akciğerde tüm loblarda dağınık yerleşim gösteren, bazıları halo şeklinde buzlu cam dansitesi ile çevrelenen, subsantimetrik boyutlarda multifokal nodüler konsolidasyon alanları ve yer yer milimetrik non-spesifik nodüller izlendi. Yapılan üriner USG 'de böbreklerin lokalizasyonları, büyüklükleri parankim kalınlıkları normal sınırlarda, korteks, medüller piramitlerin ekoejnitesi sağda grade 2 solda grade 1 artmıştı. İlk başvurusunda idrar tetkiki normal saptanan hastanın takiplerinde proteinüri ve hızla artan üre kreatinin yüksekliğinin olması üzerine vaskülit ön tanısı ile böbrek biyopsisi yapıldı. Biyopsi sonucunda kresentrik glomerüller ve lenfoplazmositer infiltrasyon ve fibrinoid nekroz saptandı. Hastanın gönderilen romatalojik panel tetkiklerinde MPO ANCA 300 IU/ml pozitif olarak saptandı.
Hastaya p-ANCA ilişkili Mikroskobik Polianjitis tanısı konuldu. Pulse steroid ve siklofosfamid tedavisi başlanan hastaya idame tedavide oral steroid ve azotiopürin ile devam edildi.Genel durumu ve laboratuvar parametreleri düzelen hasta poliklinik takibine devam etmesi koşulu ile taburcu edildi.

TARTIŞMA VE SONUÇ

Halsizlik, kilo kaybı , öksürük gibi şikayetlere ek olarak böbrek fonksiyon bozukluğu olan hastalarda renopulmoner hastalıklar akla gelmeli ve ileri incelemeler yapılmalıdır.

KAYNAKLAR

1.Karras, A. (2018, August). Microscopic polyangiitis: new insights into pathogenesis, clinical features and therapy. In *Seminars in Respiratory and Critical Care Medicine* (Vol. 39, No. 04, pp. 459-464). Thieme Medical Publishers.
2.Özçelik, G., Sönmez, H. E., Şahin, S., Özağarı, A., Bayram, M. T., Çiçek, R. Y., ... & Özen, S. (2019). Clinical and histopathological prognostic factors affecting the renal outcomes in childhood ANCA-associated vasculitis. *Pediatric Nephrology*, *34*(5), 847-854.
3.Chung, S. A., & Seo, P. (2010). Microscopic polyangiitis. *Rheumatic Disease Clinics*, *36*(3), 545-558.

PS-146

Erken Çocukluk Döneminde İnterstisyel Akciğer Hastalığı İle Prezente Olan Nadir Bir Olgu: Niemann Pick Tip B Hastalığı

Duygu Özer[1], Merve Selçuk[2], Mürüvvet Cenk Yanaz[2], Aynur Gulieva[2], Mine Kalyoncu[2], Şeyda Karabulut[2], Neval Metin Çakar[2], Almala Pınar Ergenekon[2], Nilay Baş İkizoğlu[3], Emel Yılmaz Gümüş[4], Burcu Öztürk Hişmi[4], Ela Erdem Eralp[2], Yasemin Gökdemir[2], Bülent Karadağ[2]

Giriş

Niemann-Pick hastalığı (NPH), asit sfingomiyelinaz eksikliği sonucu retiküloendotelyal hücrelerde sfingolipidlerin biriktiği nadir görülen, otozomal resesif geçişli bir lipid depo hastalığıdır. Tip A ve B çocukluk çağında en sık görülen formlarıdır. NPH-A hızlı ilerleyici nörodejeneratif tiptir ve hastalar sıklıkla bebeklik döneminde kaybedilirler. NPH-B hastalarında ise lipid depolanması daha yavaştır, çoklu organ tutulumu gözlenebilir. İnterstisyel akciğer hastalığı yavaş ve progresif gidişlidir. Kronik solunum yetmezliği önemli bir morbidite ve mortalite nedenidir

Amaç

Sık akciğer enfeksiyonu nedeniyle Çocuk Göğüs Hastalıkları kliniğine başvuran ve diğer sistemik semptomları ortaya çıkmadan solunum bulguları ile Nieman Pick hastalığı tanısı alan nadir bir vakayı sunmayı amaçladık

Yöntem

Olgu verileri Marmara Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları polikliniğine 2021-2022 arasındaki başvuru dosyalarından elde edilmiştir. Bronkoskopik örneklerden mikrobiyoloji direk bakı ve hücre sayımı yapılmıştır, genetik analizler için periferik kanda klinik ekzom sekanslama yöntemi kullanılmıştı

Sonuç

NPH-B hastalığı çocukluk çağında tekrarlayan akciğer enfeksiyonları ile prezente olabilir. Interstisyel akciğer hastalıkları ayırıcı tanısında mutlaka düşünülmelidir.

Bulgular

5 yaş kız hasta, 2 aydır devam eden öksürük, burun akıntısı, eforla yorulma ve sık solunum yolu enfeksiyonu geçirme şikayetleriyle başvurduğu bir merkezden ileri tetkik edilmesi amacıyla kliniğimize sevk edildi. Yenidoğan döneminden 1 yaşına kadar şikayetsiz seyreden hastanın 1 yaşından itibaren sık solunum yolu enfeksiyonu geçirme öyküsü mevcuttu.Başvurusundan önceki son 2 ayda inhale steroid ve çoklu antibiyotik tedavisine rağmen persiste eden öksürük ve eforla yorulma tarifliyordu. Yabancı cisim aspirasyon öyküsü yoktu. Gelişme geriliği ve yağlı dışkılama mevcut değildi. Ebeveynler arasında akrabalık ilişkisi yoktu. Fizik muayenesinde oksültasyonla akciğer sesleri normal, karaciğer kot altı 2 cm palpable ve dalak nonpalpable saptandı. İleri tetkik amacıyla yapılan immunglobulin değerleri, tam kan sayımı, biyokimyasal tetkikleri, eritrosit sedimentasyon hızı, PPD, ter testi ve dışkıda fekal elastaz normaldi. Akciğer direk grafisinde perivasküler bronşial kalınlaşma mevcuttu. Çekilen toraks bilgisayarlı tomografi (BT) incelemesinde yaygın parankimal fibrotik bantlar ve bronşial kalınlaşmalar izlendi (Resim 1). Fleksible bronkoskopisinde anatomik yapı normal saptandı, bronkoalveoler lavajda üreme olmadı. İnterstisyel akciğer hastalığı açısından genetik panel gönderildi. Klinik ekzom dizileme sonucunda SMPD1 geninde homozigot patojenik mutasyon saptanan hastanın lökosit sfingomiyelinaz aktivitesi düşük, plazma kitotriozidaz aktivitesinin ise yüksek bulunması üzerine hasta NPH-B tanısı aldı.



1Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı
2Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı
3Süreyyapaşa Göğüs Hastalıkları ve Göğüs Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı
4Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

Created with BioRender Poster Builder

PS-147

ÇOCUKLUK ÇAĞINDA NADİR BİR İNTERTİSYEL AKCİĞER HASTALIĞI: PULMONER ALVEOLER PROTEİNOZİS OLGUSU

Yasemin Akgün[1], Merve Selçuk[2], Mürüvvet Cenk Yanaz[2], Aynur Gulieva[2], Mine Kalyoncu[2], Şeyda Karabulut[2], Neval Metin Çakar[2], Almala Pınar Ergenekon[2], Feyza İnceköy Girgin[3], Ayten Ceren Bakır[4], Gürsu Kıyan[4], Ela Erdem Eralp[2], Yasemin Gökdemir[2], Bülent Karadağ[2]

1. Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Hastalıkları Ana Bilim Dalı
2. Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı
3. Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı
4. Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Cerrahisi Ana Bilim Dalı

Giriş: Pulmoner alveolar proteinozis (PAP); alveollerde surfaktan birikimiyle karakterize, nadir görülen bir diffüz akciğer hastalığıdır. Çocuklarda primer olarak sürfaktan metabolizmasındaki kalıtsal bozukluklara bağlı görülmekle beraber otoimmunite ve sekonder sebepler de etiyolojide rol oynayabilir. Sıklıkla öksürük, dispne, büyüme gelişme geriliği, kilo kaybı ve sekonder enfeksiyonlara bağlı ateş ile bulgu verir. Bronkoalveolar lavaj (BAL) sıvısının bulanık, süt renginde olması ve radyolojik incelemelerde buzlu cam dansiteli alanlar, septal kalınlaşma ve kaldırım taşı görünümü tipiktir.

Amaç: Yenidoğan döneminden itibaren sık alt solunum yolu enfeksiyonu geçirme şikayeti ile başvuran bir PAP olgusunun tanı ve tedavi sürecini sunmayı amaçladık.

Yöntem: Hastanın klinik, demografik bilgileri ve laboratuar verileri hasta dosyasından elde edildi.

Olgu: Üç yaş 9 aylık erkek hasta, yenidoğan döneminden itibaren sık alt solunum yolu enfeksiyonu geçirme şikayeti ile başvurduğu dış merkezden ileri tetkik amacıyla tarafımıza yönlendirildi. Akciğer grafisinde yaygın bilateral infiltrasyonu saptanan ve oda havasında saturasyonu %89 olan hasta IV antibiyoterapi ve oksijen desteği almak ve ileri tetkik edilmek üzere interne edildi. Hastanın hemogram ve biyokimyasal değerleri normaldi. Geniş viral panel ve COVID-19 testi negatif sonuçlandı. Yağlı dışkılama tariflemiyordu, ter testi normal aralıkta idi. Geniş immunolojik değerlendirmesi yapılan hastada immun yetmezlik saptanmadı. Hastanın geniş spektrumlu antibiyotik ve steroid tedavisi ile oksijen ihtiyacı gerilemedi. Toraks bilgisayarlı tomografide bilateral fibrotik değişiklikler ,interlobüler septalarda kalınlaşma ve bilateral buzlu cam görünümü mevcuttu. Fleksibl bronkoskopi ile bronkoalveolar lavaj (BAL) örneklemesi yapılan hastanın BAL sıvısının makroskopik görünümü bulanık, süt rengindeydi. Histokimyasal boyamada PAS boyası ile eozinofilik materyalin pozitif boyandığı görüldü ve hasta PAP tanısı aldı. Hastaya rigid bronkoskopi ile lavaj tedavisi uygulandı.

Sonuç: Pulmoner alveolar proteinozis çocukluk çağında nadir görülen bir akciğer hastalığıdır. Sık alt solunum yolu enfeksiyonu geçirme öyküsü olup diffüz radyolojik bulguları saptanan ve antibiyotik tedavisine yanıtsız vakalarda ayırıcı tanıda düşünülmelidir.

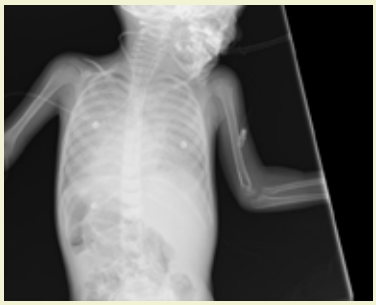


Figure 1: Lavaj öncesi Akciğer Direk grafisi

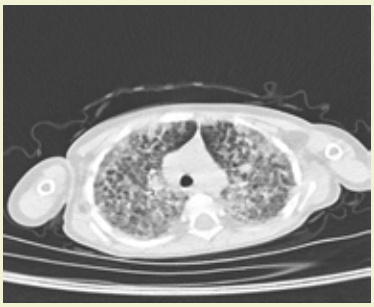


Figure 2: Lavaj öncesi Akciğer BT görüntüsü kesiti



Figure 3:BAL sıvısı örneği

Anahtar Kelimeler: pulmoner alveolar proteinozis, sürfaktan, öksürük

PS-148

Adölesanda COVİD-19 sonrası gelişen tromboz; Homozigot PAI-1 mutasyonu olgusu

Merve Yenice Bal[1], Leyli Şentürk[2], Dicle Aybike Filiz[1], Asya Yağmur Kurt[1], Övgü Büke[1], Meltem Erol[1]

[1]SBÜ Bağcılar Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul

[2]SBÜ Bağcılar Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Kliniği, İstanbul

Giriş

Tromboz sadece ileri yaştaki erişkinleri değil, genç erişkin ve çocukları da etkileyen multifaktöryel bir hastalıktır. Etiyoloji tam olarak aydınlatılamasa da predispozan faktörler arasında kalıcı santral kateterler, doğumsal antikoagülan protein eksiklikleri, sistemik enfeksiyonlar, sigara kullanımıve çeşitli genetik mutasyonlar yer almaktadır. Geçirilmiş Covid-19 enfeksiyonu sonrasında trombofilebit tanısı alan ve homozigot PAI mutasyonu (4G/4G) saptanan olgumuz sunulmaktadır.

Olgu

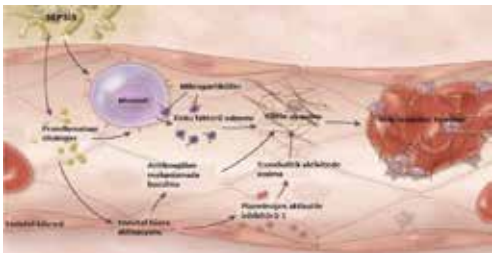
15 yaş erkek hasta 3 gün önce başlayan sağ diz ve uylukta ağrı, uyluk medialinde kızarıklık ve şişlik şikayetiyle çocuk acil servisimize başvurdu. Fizik muayenede sağ üst bacakta kızarıklık mevcut, palpasyonla ağrılı, çap artışı yok. Nabızlar alındı. Diğer sistem muayenelerinde patolojik özellik görülmedi. Hastanın öyküsünden covid-19 teması olduğu, ½ paket/gün sigara kullandığı öğrenildi. Soygeçmişinde ailede herhangi bir hastalık bulunmadığı fakat 1. Dereceden akraba evliliği olduğu öğrenildi.

Laboratuar tetkiklerinde ilk basamak tam kan sayımı, biyokimya ve koagülasyon tetkikleri normal saptandı. Doppler ultrasonda sağ uyluk orta-distal 1/3 kesimde Vena Saphena Magna lümeninde tromboz, çevre yumuşak dokularda ise heterojen enflame görünüm saptanması üzerine tromboflebit olarak yorumlandı.

Hasta çocuk servisine yatırılarak, antibiyoterapi ve Düşük molekül ağırlıklı heparin (DMAH) tedavi dozunda başlandı. Etiyoloji açısından hastadan trombofili paneli ve viral enfeksiyonlar açısından serolojik testler gönderildi. Çocuk kardiyoloji tarafından yapılan ekokardiyografisi normal bulundu. Gönderilen Covid-19 IgG antikoru pozitif saptadı. Trombofili panelinin normal görülmesi üzerine, hastadan genetik trombofili tetkikleri gönderildi. Genetik trombofili panelinde PAI-1serpine 4G/4G homozigot mutasyonu saptandı. Yatışın 3. Günü yapılan ultrason kontrolünde trombozun gerilediği görüldü. Antibiyoterapisi 10 güne tamamlanarak taburcu edildi ve hematoloji poliliniğine yönlendirildi. Hematoloji polikliniği kontrolünde DMAH kesilerek takibi planlandı.

Tablo 1: Laboratuar değerleri

Aktive protein C rezistansı oranı	%52
FV Leiden G1691A	Normal 1691GG
FaktörII Protrombin mutasyon analizi(G20210A)	Normal 20210GG
MTHFR Mutasyon Analizi (A1298C)	Heterozigot 1298AC
MTHFR Mutasyon Analizi (C677T)	Normal 677CC
FXIII V34L	Normal 34VV
Plazma protein C aktivitesi	% 55
Plazma protein S aktivitesi	%73
Plazma antitrombin aktivitesi	%82
Plazma açlık homosistein düzeyi	12.1 µmol/L
Plazma FVIII aktivitesi	%74
Antikardiyolipin antikor testleri	Ig M: 0,71 GPL Ig G: 1,87 GPL
D-Dimer	0,56 ug FEU/ml
aPTT	32 sn
Pt	%74
INR	1,22
Kolesterol	105 mg/dl
LDL	49 mg/dl
HDL	42 mg/dl



Resim 1: Sepsiste tromboza eğilim mekanizmaları (4)

Sonuç

Çocukluk yaş grubu trombozları oldukça ciddi tablolardır erişkinlere göre daha sık rekürrens ve komplikasyon gösterirler. Trombotik risk faktörlerinin çocukluk yaş grubunda genellikle kombine olarak seyrettiği unutulmamalıdır.

Sistemik Enfeksiyon hastalıkları hemostatik sistemi etkileyerek tromboza eğilime yol açabilmektedir ve oluşan trombozun patofizyolojisinde hastalığa bağlı gelişen inflamatuvar cevap temel faktördür. İnflamasyon sonucunda ortaya cıkan sitokinlerden ozellikle tumor nekrozis faktor (TNF), interlokin (IL)-1 ve IL-6, patogenezi başlatan faktorlerdir. Bu sitokinler doku faktoru uyarımıyla ekstrinsik yol üzerinden koagulasyon kaskadını uyarırlar. Vasküler endoteliyal hücrelerde gelişen olaylar ve hasar tromboz gelişiminde oldukça önemli bir yere sahiptir. Adezyon molekullerinin endotelde gelişen olaylar uzerinde kolaylaştırıcı etkisi vardır. İnflamasyona bağlı trombus gelişiminde çeşitli inflamatuvar sitokinlerin etkisiyle gelişen fibrin depozisyonu ve fibrinolizisin inhibisyonu rol oynamaktadır. (1) Fibrinolizis inhibisyonunda en öne çıkan bozukluk PAI-1 seviyelerindeki artma ve buna bağlı olarak plazminojen aktivasyonunu güçlü şekilde inaktive eder. Fibrinolizi bozarak oluşan pıhtının lizisini önlemekte ve böylece kalıcı olmasını sağlamaktadır. PAI poliformorfizmi oldukça nadir olup düzeyinin arttığı durumlarda ise plazminojen aktifleşemeyeceği icin tromboza eğilim olmaktadır. (2)

PAİ mutasyonu veya Covid-19 enfeksiyonu trombozun iki ayrı etiyoloji iken, sistemik enfeksiyon gibi bir nedenin de PAI düzeylerini arttırabileceği, ikisinin birlikte olduğunda sinerjistik etki yaratarak trombozu kolaylaştırdığı düşünülmektedir. Çocukluk çağı trombozlarının az görülen nedenlerinden PAI mutasyonunun Covid-19 gibi enfeksiyonlar sonrasında tromboz riskini arttırabileceği akılda tutulmalıdır. (3)

1. Huber K. Plasminogen activator inhibitor type-1 (part one): basic mechanisms, regulation, and role for thromboembolic disease. J Thromb Thrombolysis. 2001 May;11(3):183-93. doi: 10.1023/a:1011955018052. PMID: 11577256.
2. Çelikan T. Çocukluk çağında kalıtsal nedenli tromboz. Türk Pediatri Arşivi. 2003;38(3):131–45.
3. Whitworth H, Sartain SE, Kumar R, Armstrong K, Ballester L, Betensky M, Cohen CT, Diaz R, Diorio C, Goldenberg NA, Jaffray J, Keegan J, Malone K, Randolph AG, Rifkin-Zenenberg S, Leung WS, Sochet A, Srivaths L, Zia A, Raffini L. Rate of thrombosis in children and adolescents hospitalized with COVID-19 or MIS-C. Blood. 2021 Jul 15;138(2):190-198. doi: 10.1182/blood.2020010218. PMID: 33895804; PMCID: PMC8079262.
4. Ersoy Kuzucu T. Çocukluk Çağında Tromboz.Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Uzmanlık Tezi, Bursa 2016.

PS-150

TRANSKOBALAMİN 2 EKSİKLİĞİ OLGU SUNUMU

Kevser Nur YALÇINER[1], Rabia Emel ŞENAY [2], Birsen BAYSAL [2], Ömer DOĞRU [2], Ahmet KOÇ [2]

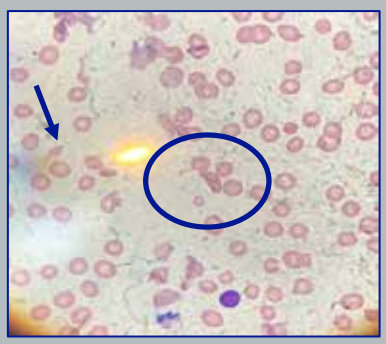
[1] Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2] Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bilim Dalı

GİRİŞ:

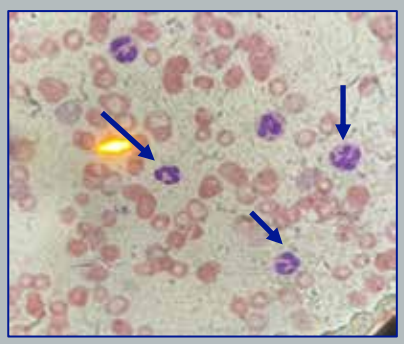
Transkobalamin (TCN) 2 eksikliği, vitamin B12'nin hücre içi transport defektine bağlı, yüksek homosistein ve metil malonik asit düzeyleriyle seyreden, otozomal resesif kalıtılan nadir bir bozukluktur. Sitopeni, büyüme gelişme geriliği, kusma ile gelen hastalarda TCN 2 eksikliği düşünülmelidir. Biz de, tartı alımında gerilik ve soluklukla başvuran ve bu tanıyı alan bir olguyu sunmayı amaçladık.

OLGU:

3 aylık kız hasta, tartı alımında gerilik, solukluk, sarılık, ishal ve ateş nedeniyle Acil Kliniğimize başvurdu. Postnatal birinci haftada hiperbilirubinemi nedeniyle takip edildiği, bir aylıkken Bronşiyolit geçirdiği ve o dönemden beri iştahsızlığının bulunduğu, multi vitamin desteği ile formula başlandığı öğrenildi. Soygeçmişinde; anne-baba üçüncü derece kuzen evliliği, Pearson sendromu ön tanısı ile tetkik edilen kardeşinde 3.5 aylıkken sepsis nedenli ex öyküsü olduğu öğrenildi. Başvurusunun 2. Gününde 38.6 dereceyi bulan ateşi oldu. Turgoru hafif azalmıştı. Saptanan ateş odağı, lenfadenomegalisi, hepatosplenomegalisi yoktu. Tartısı 4300 gr (<3 p), boyu 52 cm (<3p), baş çevresi 36 cm (<3p) ölçülmüş olup, malnütre görünümdeydi. Tam kan sayımı; WBC 3600 mm3/mcl, HGB 3 g/dL, PLT 20.000 mm3/mcl ile tüm serilerde düşüklük mevcut, MCV 103 fL, RDW %22.4 olarak artmıştı. Retikülosit % 0.2, D.Coombs ve viral seroloji negatifti. Periferik yaymada; normokrom eritrositler, anizositoz, poikilositoz, fragmente ve gözyaşı hücreleri, hipersegmente nötrofiller mevcuttu. Vitamin B12 163 ng/L (düşük), Homosistein 50.7 umol/L (yüksek) saptanan hastaya intramuskuler vitamin B12 tedavisi başlandı, sitopenisi düzeldi ancak takibinde ARDS tablosuyla Yoğun Bakım Ünitesi'nde 10 gün yatışı oldu. 2 ay sonra yeniden pansitopeni gelişmesiyle yapılan kemik iliği değerlendirmesinde; granülositik ve eritroid seride kesintisiz matürasyon ve dismorfik değişiklikler görüldü, eritroid seride vakuoller nadirdi. MDS genetik paneli negatif olarak sonuçlandı. Tedavisinde Hidroksikobalamin preparatına geçildi, tek doz sonrası anlamlı yanıt görüldü ve ön planda transkobalamin 2 eksikliği düşünülerek gen dizi analizi yapıldı. TCN2 geninde: NM_000355.4, c.388>T (p.Gln130Ter) (p.Q130*) (homozigot) yüksek olasılıkla patojenik, yeni rastlanan bir değişiklik saptandı.



Resim 1: Anizositoz, Akantosit ve Fragmente Eritrositler



Resim 2: Hipersegmente Nötrofiller

SONUÇ:

Vitamin B12, hematopoetik hücre ve gastrointestinal sistem fonksiyonlarında önemli bir koenzimdir. İleal mukozadan emilimi sağlayan Transkobalamin 2'nin eksikliğinde pansitopeni, büyüme gelişme geriliği, enfeksiyonlara yatkınlık, kanama bozuklukları gibi hayatı tehdit edici tablolar gelişebilir. Tedavide parenteral hidroksikobalamin kullanımıyla, doku düzeyinde bağlanma kolay olmakta, yeterli kobalamin dengesi sağlanmaktadır. Erken tanı ve tedavi ile küçük yaş grubunda nöro-gelişimsel etkilenmelerin önüne geçilmiş olur.

PS-151

TROMBOSİTOPENİ VE KANAMA DİYATEZI İLE TAKİP EDİLEN HASTADA SAPTANAN NADİR BİR KALITSAL TROMBOSİTOPENİ OLGUSU

Rabia Bali[1] , Zeynep Yıldız Yıldırmak[2] , Gül Özçelik[3]
[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Şişli Hamidiye Etfal SUAM, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, As. Dr.
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Şişli Hamidiye Etfal SUAM, Çocuk Hematolojisi Kliniği, Prof. Dr.
[3]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Şişli Hamidiye Etfal SUAM, Çocuk Nefroloji Kliniği, Doç. Dr.

GİRİŞ

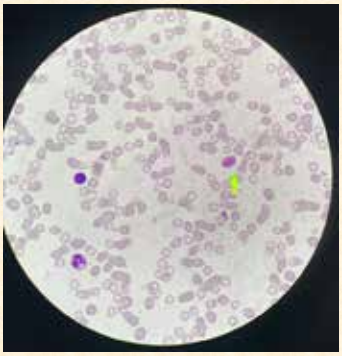
Trombositler, hemostazın ilk fazında önemli yeri olan, sayıca eksik veya fonksiyonel olarak yetersiz olmaları durumunda peteşi, purpura, ekimoz, epistaksis, hematüri, menoraji gibi klinik tablolara neden olan elemanlardır. MYH9 ilişkili hastalık, otozomal dominant aktarılan, konjenital makrotrombositopeni ile başvuran olgularda, sensörinöral işitme kaybı, katarakt ve böbrek hasarının eşlik edebildiği nadir görülen bir durumdur.Burada, kanama diyatezi ve trombostopeni nedeniyle 14 yaşında hastanemize yönlendirilen, takibinde kronik böbrek yetmezliği ve işitme kaybı gelişen ve MYH9 ilişkili hastalık saptanan kız hasta sunuldu.

YÖNTEM

Olgumuz sistem kayıtları ve tetkik sonuçlarıyla retrospektif olarak incelenerek değerlendirilmiştir.

BULGULAR

14 yaş kız hasta, dış merkezde burun kanaması ve uzun süren adet kanaması şikayetleri nedeniyle yapılan tetkiklerinde trombositopenik olması üzerine çocuk hematoloji kliniğimize sevk edildi. Öyküsünde 2 yaşında İTP tanısı aldığı, soygeçmişinde anne ve baba arasında 2. derece akraba evliliği olduğu, kuzeninin hemodiyaliz tedavisi gördüğü öğrenildi. Fizik muayenesinde alt ekstremitelerde peteşi ve ekimozları olan hastanın tetkiklerinde Hb:8,2 g/dl, MCV:76,5 fL, Trombosit:11000 /uL, Ferritin:10,5 ng/ml, periferik yaymasında eritrositlerde hipokromi, anizositoz ve dev trombositler mevcuttu. Hastanın yapılan trombosit fonksiyon testi sonucu Bernard Soluier sendromuyla uyumlu bulundu. Menoraji ve epistaksis nedeniyle mükerrer yatışları olan hasta kadın doğum ve kulak burun boğaz klinikleriyle multidisipliner olarak değerlendirilerek takibine devam edildi. İzleminde işitme problemi olan hastada bilateral orta derece mikst tip işitme kaybı saptandı. Takibinde hematüri, proteinüri ve böbrek fonksiyon testlerinde bozulma saptanan hastada ön planda MYH-9 geni ile ilişkili kalıtsal trombositopeni düşünüldü. Yapılan böbrek biyopsisinde fokal segmental skleroz saptanan hastanın takibinde böbrek yetmezliği nedeniyle hemodiyaliz ihtiyacı gelişti. Hastanın genetik tetkiklerinde MYH-9 geninde heterozigot mutasyon saptandı. Çocuk Hematoloji ve Çocuk Nefroloji klinikleri tarafından hastanın takip ve tedavisine devam edilmektedir.



SONUÇ

Trombositopeni ve kanama diyatezi bulgularıyla tanı alan hastaların takibinde gelişen ek sistemik hastalıkların olması halinde bütüncül bir yaklaşımla tanı tekrar gözden geçirilmeli ve nadir görülen kalıtsal trombosit bozuklukları da akılda tutulmalıdır.

KAYNAKÇA

Savoia A, Pecci A. MYH9-Related Disease. 2008 Nov 20 [Updated 2021 Feb 18]. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK2689/
Singh N., Nainani N., Arora P., Venuto R.C.: CKD in MYH9-related disorders. Am J Kidney Dis 2009; 54: pp. 732-740.

Anahtar Kelimeler : böbrek yetmezliği , kanama diyatezi , myh9 gen ilişkili hastalık , trombositopeni

PS-152

Akut Lösemili Hastalarda Tanı Anında Osteoporoz Riskinin Değerlendirilmesi

HALİME HELİN DEMİR1 , FATMANUR ALKAN1 , SELİME AYDOĞDU1 , FATMA DURSUN1 , HEVES KIRMIZIBEKMEZ1 , SUAR ÇAKI KILIÇ1
1ÜMRANİYE EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ

Giriş ve amaç: Osteoporoz; kemik dokusunun bozulması ve kemik kütlesinin azalması sonucu kemik kırılganlığının artmasıdır. Pediatrik osteoporoz; travma olmaksızın vertebra fraktürü olması veya z skoru -2 SD altında olan çocukta hafif travma ile 2 veya daha fazla fraktür olması olarak tanımlanmıştır. Osteoporozun sekonder nedenleri arasında; ilaçlar, kronik hastalıklar ve maligniteler sayılabilir. Akut lösemili çocuklarda özellikle vertebral fraktürlerin eşlik ettiği osteoporoz tanı anında bile %16 oranında bildirilmiştir. Bu çalışmada akut lösemi tanısı alan 13 hastada, tanı anındaki tetkiklerle osteoporoz sıklığını değerlendirdik

Yöntem: Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Hematoloji Onkoloji kliniğinde mayıs 2022-Kasım 2022 tarihleri arasında ALL ve AML tanısı almış 13 hastanın dosyası retrospektif olarak incelendi. Tüm hastaların tanı anında kalsiyum(Ca), fosfor (P), alkalen fosfataz (ALP), 25-OH Vitamin D, kemik dansitometre değerleri kaydedildi. Patolojik kırık açısından lateral vertebra grafileri çekildi. Biyokimyasal değerlerin normal değerleri hastanemiz biyokimya laboratuvarınca standardize edilmiş aralıklar olarak belirlendi. Kemik dansitometrisi Dual-energy X-ray Absorptiometry (DXA) yöntemi ile ölçüldü. Z skor ,-1 ve üzeri normal, -1 ve -2 SD arası osteopeni, -2 SD ve altı osteoporoz olarak kaydedildi. Vitamin D düzeyleri 20 ng/ml altı eksiklik olarak kabul edildi

Bulgular: Yaşları 1-18 arasında değişen (ortanca 6.4) 5'i kız(%38.5), 8'i erkek(%61,5)toplam 13 hastanın verileri retrospektif olarak değerlendirildi. Hastaların 11'i ALL(%84,7), 2'si AML(%15,3) idi. Tanıda bakılan biyokimyasal değerlerden 2 hastada hipokalsemi görüldü. Vitamin D düzeyleri 8 hastada düşük saptandı. Kemik yoğunluğu değerlendirmesinde 3 hastada osteopeni, 2 hastada osteoporoz saptandı. Hastaların hiçbirinde vertebral fraktür gözlenmedi. Osteoporoz saptanan hastada vitamin D düzeyi normal sınırlarda, osteopeni olan hastalarda ise düşük saptanmıştır.(Tablo-1

Tartışma ve Sonuç: Akut lösemili hastalarda osteoporoz, tanıda ve tedavi sonrasında görülebilir. Bu durum; tedavi öncesi salınan sitokinlere bağlı olurken, tedavi sonrası ise tedavide kullanılan osteotoksik ajanlara bağlanmıştır. Az sayıdaki hasta grubumuzda daha tanı anında osteopeni ve osteoporoz olan hastalarımızın varlığını saptadık. Özellikle steroid içerikli kemoterapi rejimleri ile tedavi sırasında osteoporoz ve patolojik kırık gelişme riski yüksek olduğundan, hastalar tedavi öncesinde mutlaka osteoporoz açısından değerlendirilerek gerekli tedaviler başlanmalıdır. Bu konuda daha geniş kapsamlı çalışmalara ihtiyaç vardır.

	n	%
Cinsiyet	Kız:5	%38,46
	Erkek:8	%61,53
Tanı	T ALL: 2	%15,38
	BALL: 9	%69,2
	AML:2	%15,38
Kalsiyum	Normal: 10	%76,9
	Yüksek:1	%7,6
	Düşük: 2	%15,38
Fosfor	Normal: 2	%15,38
	Yüksek:11	%84,6
	Düşük: 0	%0
ALP	Normal:8	%61,53
	Yüksek:5	%38,46
	Düşük: 0	%0
25 OH D3	Normal:5	%38,46
	Yüksek:0	%0
	Düşük: 8	%61,53
DXA	Normal:6	%46,15
	Osteopeni: 3	%23
	Osteoporoz:1	%7,69
Vertebra grafi (Pato-lojik kırık)	Var: 0	%0
	Yok:13	%100
Tedavi:	Vitamin D: 3	%23
	Calcium+yüksek doz vitamin D: 2	%15,38
	Yok: 6	%46,15
toplam		%100

Tablo1. Hastalarımızın genel özellikleri

PS-154

ARTRALJİ İLE GELEN OLGUDA AKUT LENFOBLASTİK LÖSEMİ TANISI

AYBİKE BACIOĞLU[1], YASEMİN IŞIK BALCI[2], ÜMMÜŞEN KAYA AKCA[3]
[1]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Hastalıkları Anabilim Dalı
[2]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı
[3]Aydın Kadın Doğum Ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

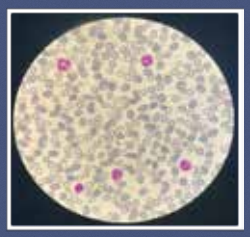
GİRİŞ

Akut lenfoblastik lösemi (ALL), çocukluk çağında en sık görülen kanser türüdür.
Hastalar sıklıkla

- Ateş
- Solukluk
- Halsizlik
- Lenf bezi büyüklüğü
- Kemik ağrısı ve kas ağrısı ile başvururlar.

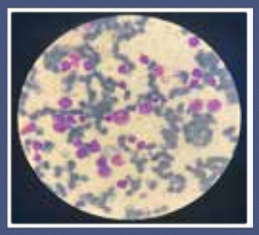
Anemi, anormal lökosit sayımı ve trombositopeni tanıda genellikle mevcuttur.

Periferik yaymada blastik hücreler görülmesi ve kemik iliğindeki blastların morfolojik, immünofenotipik ve genetik çalışmalarıyla tanı ve tiplendirmesi yapılır.



AMAÇ

Miyalji, artralji şikayeti çocukluk çağı lösemileri tanısında önemli bir semptomdur.



YÖNTEM

Burada 2 aydır devam eden miyalji ve artralji şikayetiyle gelen fizik muayenesinde hepatosplenomegali olmayan, periferik yaymasında lenfoblastik hücre görülmeyen ancak kemik iliği aspirasyonunda blast saptanarak ALL tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

BULGULAR

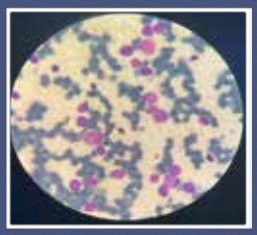
Bilinen hastalık öyküsü olmayan 10 yaş erkek olgu, 2 aydır devam eden sol omuz ve sağ ayak bileğinde artralji ve yaygın miyalji nedeniyle romatolojik hastalıklar açısından araştırılmış ve romatolojik bir neden saptanamamıştır. Öyküsünde kilo kaybı, gece terlemesi şikayetleri olmayan hastanın

Fizik muayenesinde:
Lenfadenopati, hepatosplenomegalisi yoktu.

Hemogramında Hb:11.2 gr/dl WBC:5600/mkrL PLT:742000 uL, MCV:79.2fL, Periferik yaymasında atipik hücre, blast görülmedi. LDH:175 uL, Sedim:102 mm/h saptandı. Karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri normaldi.

Kemik iliği aspirasyonu giemsa boyamasında %80 L1 tipi blast saptandı. Flowsitometri çalışmasıyla B hücreli ALL tanısı konuldu.

Tedavi olarak ALL-IC BFM 2009 tedavi protokolüne başlandı



TARTIŞMA

Çocuklarda artraljilerin büyük çoğunluğu akut başlar ve enfeksiyon ile ilişkilidir. Lösemi gibi Malign hastalıklarda da kemik ağrısı, artrit/ artalji gibi kas iskelet sistemi şikayetleri sıktır. Özellikle akut lösemi çocuklarda ortopedik sorunları taklit ederek kesin tanının gecikmesine neden olmaktadır. Öyküde B semtomları malign hastalıklar açısından uyarıcı olmalıdır ancak tüm bunlar eşlik etmeden de bizim olgumuzda olduğu gibi malign bir hastalık tanısı konulabilir.

Akut lenfoblastik lösemi başvuru anında en yaygın klinik bulgular: Hepatomegali, splenomegali, lenfadenopati, ateş ve kas-iskelet ağrısıdır. Halsizlik, solukluk, iştahsızlık da eşlik eden bulgular arasındadır.
Kemik ağrıları lösemik hücrelerin kemik iliğini infiltre etmesiyle oluşur.
Eklem ağrıları ise lösemik hücrelerin sinovyayı tutması ve periost reaksiyonu ile ilişkilidir.
Bu tip ağrılar gezici olup romatizmal hastalıklarla karışabilir.

Artralji etyolojinde laboratuvar bulgularının tanı koydurma özelliği yoktur ancak lökositoz enfeksiyöz, inflamatuar ve malignite grubunda olabileceğinden periferik yayma mutlaka yapılmalı nedeni açıklanamayan kas iskelet ağrılarında kemik iliği aspirasyonu da mutlaka yapılmalıdır.

Bizim olgumuzda da laboratuvar bulgusu olarak elimizde sedimentasyon ve LDH yüksekliği dışında sitopenisi, lökositozu yoktu. Periferik yaymasında blast yoktu. İleri inceleme olarak kemik iliği incelemesi yapıldı L1 tipi blastların görülmesiyle ALL tanısı kondu.

SONUÇ

Miyalji, artralji bulguları sebat eden olgularda hepatosplenomegali ve lenfadenopati olmadan hemogram ve periferik yaymasında normal bulgular olsa bile Çocukluk Çağı Lösemileri akılda tutulmalı ve kemik iliği aspirasyonu ile değerlendirme yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler : ALL , Artralji , Miyalji

KAYNAKCA

Lesvigne M, Rakotonjanahary J, Gourny L. Persistent osteoarticular pain in children: early clinical and laboratory findings suggestive of acute lymphoblastic leukemia (a multicenter case-control study of 147 patients). Pediatr Rheumatol Online J. 2020; 18(1): 1

Bostan Ö. Çocuklarda eklem şikayetlerine yaklaşım. Güncel Pediatri. 2004; 2(4): 126-33.

Siegel RL, Miller KD, Jemal A. Cancer statistics, 2016. CA Cancer J Clin. 2016; 66(1): 7- 30.

Brix N, Hasle H, Rosthøj S, Herlin T. Characteristics of children with acute lymphoblastic leukemia presenting with arthropathy. Clin Rheumatol. 2018; 37(9): 2455-63.

Brix N, Rosthøj S, Herlin T, Hasle H. Arthritis as presenting manifestation of acute lymphoblastic leukaemia in children. Arch Dis Child. 2015; 100(9): 821-5.

Connor P. When should I suspect childhood leukaemia? Arch Dis Child. 2016; 101(10): 874- 5.

PS-155

KİTLE İLE PREZENTE OLAN OLGUDA AYIRICI TANI: VASKÜLER MALFORMASYON

Dilara Kurt[1], Dilek Ece[1]
[1]Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Vasküler malformasyonlar, vasküler morfogenezin hatalı oluşmasıyla ilişkilidir. Tümör gibi hücre döngüsü izlenmez, anormal dilatasyon ve kanallar içerirler. Histolojik olarak düz endotel, normal tek tabakalı bazal membran ve normal mast hücreleri birikimiyle karakterizedirler. Bileşenindeki baskın damar/kanal tipine göre sınıflandırılırlar. Çoğunlukla sporadik olarak görülseler de herediter ve otozomal dominant aktarılabilirler.

Amaç: Bu çalışmada kitleyle prezente olan vakalarda vasküler malformasyonların da akla gelmesini sağlamaktır.

Yöntem: Polikliniğimize başvuran ve sonrasında eksizyonel biyopsiyle tanı alan hastanın verileri kullanılmıştır.

Bulgular: Bilinen ek hastalığı olmayan 14 yaş kız hasta, boyunda şişlik şikayetiyle tarafımıza başvurdu. Başvurudan iki gün önce alınan tetkiklerinde CRP negatif, hemogram doğaldı; yapılan ultrasonografisinde 34x15 mm boyutunda içerisinde subsantimetrik iki adet kistik alan izlenen düzgün sınırlı hipoekoik heterojen solid lezyon izlendi. Başvurusunda yapılan kontrol ultrasonografisinde solda posterior servikal zincir düzeyinde boyutu yaklaşık 45x13 mm kistik dejenere alanlar içeren ve hiler vaskülerizasyon bulunan lezyon izlenmiş olup ön planda kistik nekrotik lenfadenopati, etraf yağlı planlarda enflamasyonla uyumlu ekojenite artışı mevcuttu. Hasta ileri tetkik ve tedavi amacıyla servise yatırıldı. Klindamisin ve seftriakson intravenöz antibiyoterapisi başlandı. Şişlik olan lokalizasyondan biyopsi alındı. Mikobakteri, tularami, brusella ve bartonella kültür+PCR gönderildi. Hemogram ve biyokimya parametreleri doğal, brucella agg. ve Ig negatifti. Gaita kültüründe üreme olmadı. Periferik yaymasında hafif anisositoz görüldü, atipik/blastik hücre izlenmedi. Hipersegmente nötrofillerin yaymada izlenmesi üzerine folat, vitamin B12, demir ve demir bağlama kapasitesi gönderildi, sonuçları normal parametreler aralığında izlendi. Lenfosit alt grubu yaşıyla uyumlu izlendi. Alfa-feta protein normal sonuçlandı.

Boyun kontrastlı manyetik rezonans incelemesi yapıldı. Sol supraklavicular mesafede sternokleidomastoid kası posterolaterinde 40x33x17 mm boyutlarında multiseptalı, içinde seviyelenme oluşturan yoğun içeriğe bağlı sinyaller seçilen, kalın cidarlı ve duvarları kontrastlanan kistik lezyon mevcut olup (Hemorajik-enfekte lenfanjioma?) histopatoloji önerildi. Eksizyonel biyopsi planlandı. Doku biyopsisi mikroskobisinde lökosit ve gram negatif basil görüldü, kültüründe ise üreme olmadı. Biyopsi sonucunda kalretinin negatif, HHVS negatif, ERG pozitif (+), pödoplanin pozitif (+), CD31 pozitif (+), sol servikal lenfadenopati eksizyonel biyopsi: vasküler malformasyon ile uyumlu sonuçlandı.





Sonuç: Kitleyle gelen hastada ayırıcı tanıda aklımıza ilk maligniteler ve enfeksiyöz nedenler gelse de histopatolojide vasküler malformasyon gibi farklı tanıların da saptanabileceği akılda tutulmalı ve hasta detaylıca araştırılmalıdır. Vasküler. malformasyonlarda asemptomatik olanlar tedavisiz izlenebilirken; semptomatik olanlara lezyonun tipine göre tedavi seçilir.

Anahtar Kelimeler : enfeksiyon , kitle , lenfadenopati , malignite , vasküler malformasyon

PS-156

İzole Trombositopeni ile Başlayan Aplastik Anemi Vakasına Bakış

Ece Ayşenur Özyaman[1] , Mehmet Koç[1] , İrem Burtgil[1] , Aylin Canbolat Ayhan[1]

[1]Medeniyet Üniversitesi Göztepe Eğitim Araştırma Hastanesi

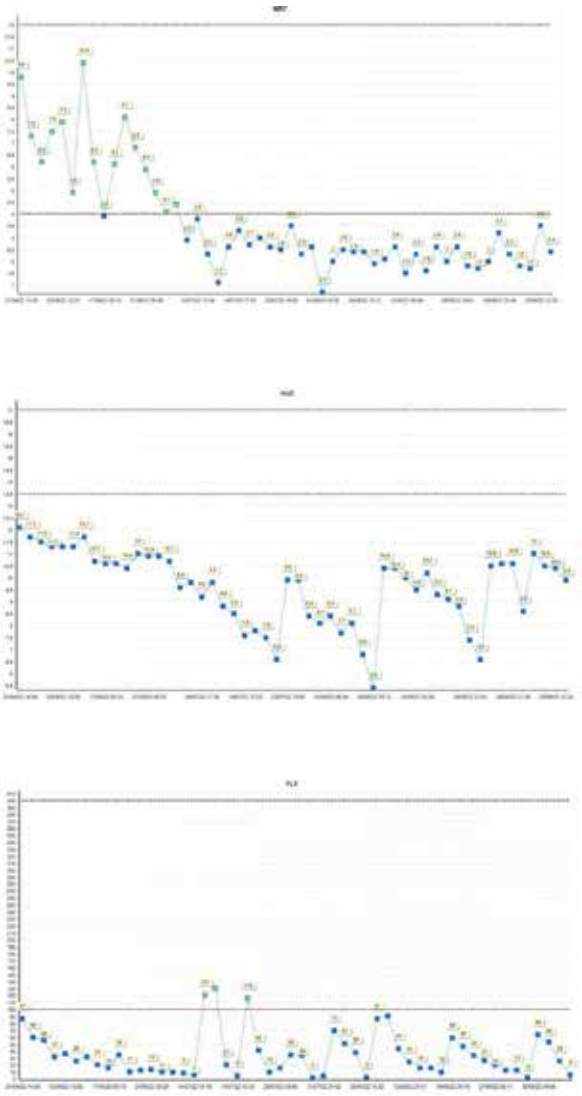
Giriş: Aplastik anemi periferik kanda pansitopeni ve hipoplastik kemik iliği ile karakterize kemik iliği yetmezliğidir.

Amaç: Bu çalışmamızda izole trombositopeni bulguları ile başvuran, takibinde edinsel aplastik anemi tanısı alan hasta sunularak çocukluk çağında izole sitopenilerin kemik iliği patolojilerinin başlangıç bulgusu olabileceğinin, hastaların yakın izleminin gerektiğinin vurgulanması amaçlanmıştır.

Yöntem: Olgu incelemesi

Bulgular: Altı yaşındaki erkek hasta 15 gün önce başlayan bacaklarda morluklar ve döküntüler nedeni ile çocuk hematoloji polikliniğimize başvurdu. Daha öncesinde sağlıklı olduğu bilinen hastanın öyküsünden başvurduğu hastanede yapılmış tetkiklerinde trombosit düşüklüğü saptandığı, diğer tetkiklerinin normal olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde cildinde gövde ve üst ekstremitelerde daha az, bacaklarda daha yaygın olarak peteşi, ekimozlar, ağız icinde az sayıda peteşiler saptandı. Hepatosplenomegali ve patolojik lenfadenopati saptanmadı. Tam kan sayımında beyazküre: 9,8 10^3/uL, nötrofil: 6,42 10^3/uL hemoglobin:12,1 g/dl, MCV : 89 fL, trombosit: 27 10^3/uL idi. Biyokimyasal tetkiklerinde, viral belirteçlerinde patolojik özellik görülmedi. Periferik yaymada trombositler sayıca azdı; atipik hücre görülmedi, %68 PNL, %6 monosit, %26 lenfosit sayıldı. Hastada varolan bulguların immun trombositopeni ile uyumlu olabileceği düşünülerek takibe alındı. İzleminde trombositopenisi giderek derinleşen ve PLT:21 10^3/uL saptanan hastaya 1gr/kg/gün dozundan, iki gün süreyle intravenöz immunglobulin (IVIG) tedavisi uygulandı. Tedavi sonrası yapılan tam kan sayımında PLT:16 10^3/uL saptandı. Hastanın izleminde trombositopenisinin derinleşmesinin yanı sıra lökopeni, nötropeni ve hemoglobin düşüşü gelişmeye başladı. Beyaz küre :4 10^3/uL, hemoglobin:9,6 g/dl, trombosit: 9 10^3/uL, MPV:11 fL, nötrofil:1,61 10^3/uL, lenfosit:2,6 10^3/uL olarak saptandı. Yapılan kemik iliği biyopsisi hiposellüler olup aplastik anemi ile uyumlu bulundu. Takibinin ikinci ayında trombositopenisinin derinleşmesinin yanı sıra hemoglobin: 6.6 gr/dl, neutrofil: 0.04 10^3/uL ye geriledi. Trombosit ve eritrosit süspansiyonu transfüzyonları uygulanmaya başlandı. Kalıtsal kemik iliği yetmezliği yapan nedenler araştırıldı, patoloji saptanmadı. Hastanın pansitopenisinin ve transfüzyon ihtiyacının gelişmiş olması nedeniyle aplastik anemi açısından tedavisi ve kemik iliği nakli planlanarak takibine devam edildi.

Sonuç: Sonuç olarak Çocukluk çağı edinsel aplastik anemileri ağır bir hastalıktır. Aplastik anemi kalıtsal olabileceği gibi kimyasal toksinlere, medikal ajanlara ve enfeksiyonlara sekonder veya idiopatik olarak edinsel de gelişebilir. İlk bulgu tek seride düşüklük olabildiği gibi bisitopeni veya pansitopeni şeklinde de olabilir. Hepatosplenomegalinin görülmediği tedaviye dirençli sitopenilerde aplastik anemi tanısı akılda tutulmalıdır.



Anahtar Kelimeler

Aplastik anemi , Çocuk Hematoloji , Sitopeni

PS-157

Glanzmann Trombastenisi Tanılı Hastalarda Kanama Kontrolünün Sağlanması

Hikmet İrem Burtgil[1], Ece Ayşenur Özyaman[2], Mehmet Koç[3] ,Aylin Canbolat Ayhan[4]
İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı

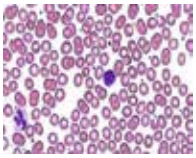
Giriş

Glanzmann trombastenisi yenidoğan ve erken çocukluk döneminde başlayan ve tekrarlayan, değişen şiddette mukokutanöz kanamalar ile klinik bulgu veren, otozomal resesif geçişli kalıtsal bir kanama bozukluğudur. Akraba evliliğinin yaygın olduğu toplumlarda daha sık görülür. Trombosit membranında bulunan GPIIb/IIIa reseptör yokluğu/eksikliği veya işlevsel bozukluğundan kaynaklanır. Kendiliğinden oluşan ve hayatı tehdit eden ağır kanamalara sebep olabilir. Trombosit sayısı ve morfolojisi normaldir, kanama zamanı uzundur, parmak ucundan yapılan periferik yaymada trombosit kümeleri görülmez, ristosetin dışı fizyolojik agonistler ile trombosit agregasyonu oluşamaz.

Olgu

1.5 yaşından beri Glanzmann trombastenisi tanısı ile çocuk hematoloji kliniğimizden takipli olan 14 yıl 4 aylık kız hasta, hasta bezi kullanımı gerektirecek miktarda menoraji ve halsizlik şikayeti ile polikliniğimize başvurdu. Fizik muayenesinde genel durumu iyi, cilt soluktu, hepatosplenomegali saptanmadı, taşikardisi mevcuttu, diğer sistem muayeneleri doğaldı. Alınan tetkiklerinde hemoglobin:3.7, hematokrit:13, mcv:66., platelet:170000, beyaz küre:13600, nötrofil:10880, koagülasyon normal görüldü. Hasta takip ve tedavi amacıyla servise yatırıldı, monitorize edildi, sık vital takibi ile yakın izlem başlatıldı. Hastaya uygun kan grubunda, ışınlı, filtreli, 15cc/kg dozda 3 kez eritrosit ve 1 kez trombosit transfüzyonu yapıldı, iv traneksamik asit ve iv demir tedavileri uygulandı. Hemogram kontrolü, kanama miktarının takibi, fizik muayene ve vital bulgu takipleri ile hastanın tedavi yanıtı değerlendirildi. Takibinde 2 gün sonra hastanın kanama miktarının belirgin azalması ve hemoglobin değerinin yükselmesi (hgb:8.1 htc:26 wbc:6500 neut:4200) üzerine hasta 3 gün sonra poliklinik kontrolü ve iv demir tedavisi planlanarak taburcu edildi.





Sonuç

Glanzmann trombastenisi tanılı hastalar uygun destek tedavi ile normal bir yaşam sürebileceği gibi, ağır intrakraniyal veya gastrointestinal kanamalar ile kaybedilebilir. Bu noktada hekimin cilt veya mukoza kanaması ile gelen özellikle yenidoğan ve erken çocukluk dönemindeki hastalarda ayırıcı tanıda akla Glanzmann trombositopenisini getirmesi önemlidir. Tedavide kanama kontrolünü sağlamak amaçlanır, hafif vakalarda yüzeysel uygulamalar yeterli olabilirken ağır kanamalarda çoklu trombosit ve eritrosit transfüzyonu gerekebilir, antifibrinolitik ajan uygulanabilir. Ara dönemde hastalar oral ve iv demir tedavisi gibi destek tedaviler ile takip edilebilir.

PS-159

ÇOCUKLARDA OTİTTE NADİR BİR AYIRICI TANI: NAZOFARENKS KARSİNOMU

Merve Gizem Önal[1], Hüseyin Avni Solğun[2], Sibel Akpınar Tekgündüz[2], Ali Ayçiçek[2]
[1]SBÜ Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, İstanbul
[2]SBÜ Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Hematoloji-Onkoloji, İstanbul

GİRİŞ

Nazofarenks karsinomu pediatrik popülasyonda nadir olmasına rağmen; nazofarengeal tümörler arasında pediatrik hastalarda en yaygın görülen tümörlerdendir. Pediatrik hastaların çoğu bölgesel hastalık ile servikal lenfadenopati olarak kendini gösterir.
Altı ay önce işitme kaybı şikayeti başlayan hastada, tekrarlayan muayeneler ve ince iğne aspirasyon biyopsisi ile tanı alamayıp nihayetinde eksizyonel lenf nodu biyopsisi ile tanı konan vaka paylaşıldı.

AMAÇ

Nazofarengeal Karsinoma çocukluk çağında nadir görülen bir malignitedir. Otit, işitme kaybı, tinnitus, lenfadenopati gibi bulgularla başvuran hastalarda ayırıcı tanıda akılda tutulmalıdır

YÖNTEM

Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi'ne boyunda şişlik, işitmede azalma şikayetleriyle başvuran, dış merkezde nazofarengeal karsinom tanısı almış hastanın yaş, cinsiyet, başvuru şikayeti, muayene bulguları, laboratuvar ve görüntüleme tetkikleri retrospektif olarak incelendi

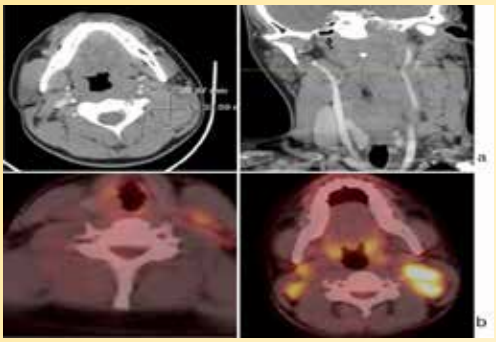
BULGULAR

On altı yaşında erkek hasta altı ay önce başlayan kulak çınlaması, işitmede azalma şikayetleriyle özel bir merkeze başvurmuş. Otit tedavisi başlanmış. Şikayetleri geçmeyince yapılan işitme testinde saptanan %35 işitme kaybı ile takibe alınıp ventilasyon tüpü takılmış. Takibi devam ederken boyun arka üçgende şişkinlik gelişmiş(Şekil1).Hastanın tekrarlayan antibiyotik kullanımlarına yanıt alınamayınca boynundaki lenf nodundan iki kez ince iğne aspirasyon biyopsisi yapılmış; ancak tanı konamamış. Lenf nodları daha da büyüyüp yeni lenf bezleri büyüyünce görüntüleme yapılmış. Adenoidektomi ve servikal eksizyonel lenf nodu biyopsisi yapılmış Patolojik incelemede nazofarengeal karsinoma tanısı konarak tarafımıza sevk edilmiş. Ç. Hematoloji Onkoloji servisinde önceki görüntülemelerine e-nabız üzerinden ulaşıldı.

En geniş alanda 3,9x3,7 cm boyutundaki kitlesi görüntülendi. Hastanın PET-BT çekimi ile evrelemesi yapıldı(Şekil2). Hastanın intrakranial ve alt servikalde (Ho üçgeni) lenf nodu saçılımından dolayı evre IV olarak belirlendi



Şekil1 Hastanın boyun arka üçgeninde gelişen şişkinlik



Şekil 2: Bilgisayarlı tomografi aksiyal ve koronal kesitte servikal lenf notlarının görüntüsü(a), PET-CT görüntülemesinde iki taraflı servikalde tutulum (b)

SONUÇ

Pediatrik hastaların çoğu ileri bölgesel hastalık ile başvurur, servikal lenfadenopati olarak kendini gösterir. Hastalarda epistaksis, trismus ve kranial sinir defisiti de olabilir. Hastamızı özellikli kılan işitme semptomları ile başlamış olması ve bunu tedavisi ve ince iğne aspirasyon biyopsileri ile çok zaman kaybedilip evrenin ilerlemesi ile neticelenmesidir. İşitme kaybı, tinnitus, antibiyoterapiye yanıtsız otit şikayetleri olan hastalarda Nazofarengeal Karsinoma ayırıcı tanıda akılda tutulmalıdır

Anahtar Kelimeler : işitme kaybı , Nazofarenks karsinomu , otit

PS-160

HER İKİ GÖZDE PROPİTOZ VE FASİYAL PARALİZİ İLE GELEN VAKA

Fatma Özlem Pirci[1], Saide Ertürk , Ali Ayçiçek[2]

[1]SBU Başaksehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, İstanbul

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

[2]SBU Başaksehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, İstanbul

Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi

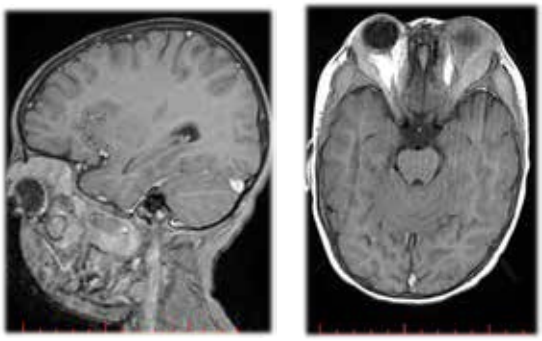
Giriş: Propitoz çocukluk yaş grubunda ekseriyetle tümör etkisi ile gözlenmektedir. Fasiyal paralizi ile birlikteliği bu ihtimali güçlendirmektedir. Pediatrik orbital tümörler tek taraflıdır ve literatürde bilateral pediatrik orbital tümörlerin sıklığı ve ayırıcı tanısından çok az bahsedilir. 1Bu bildiride; 2,5 yaşında daha önceden bilinen hastalığı olmayan sağlıklı çocukta yeni ortaya çıkan iki taraflı propitoz ve fasiyal paralizi gelişen vaka sunuldu.

Vaka: İki yıl on aylık, 92 cm boyunda (persentil %25-50), 16 kg (persentil %50-75) erkek hasta acil servise son 1 ayda gelişen her iki gözdeki şişlik nedeni ile başvurdu. Yapılan muayenesinde, soluk hasta halsiz görünümde, her iki göz öne doğru itilmiş ve dışa bakış kısıtlılığı mevcuttu,sol nazolabial oluk hafifçe slinmişti.(resim 1a-sol) Bilateral proptozis,submandibular 1*0,5 cm,ön servikal zincirde 1*1,5 cm boyutunda LAP,kot altında 2 cm ele gelen splenomegali dışında diğer muayene bulguları normal sınırlardaydı. Tetkikleri WBC: 29 10'9/L Hb: 8.2 g/dL PLT: 88 10'9/L ve monosit hakimiyeti saptanınca periferik yaymada %80 oranında myeloid blastlar izlendi, kemik iliği aspirasyonunda %80 AML M4 blastlar izlendi, akan hücre analizi AML M4 ile uyumlu geldi, beyin magnetik rezonans görütülemede her iki göz çukurunu dolduran solid kitle sapltandı (resim 2a). Hastaya AML BFM 2019 tedavi protokolü başlandı.Periferik fasial paralizisi için hastaya prednol 2 mg/kg/gün 5 gün tam doz verilip ardından kademeli olarak azaltılarak 14 günde kesildi. Tedavinin 2. haftasında belirgin düzelme gözlendi Genetik incelemesi t(8;21) pozitif sonuçlandı. İkinci kür (HAM) sonunda bulgular tamamen düzeldi (resim 1a-sağ).

Tartışma: Çocukluk çağı orbital tümörlerinin çoğu tek taraflıdır. Dermoid kist, kılcal hemanjiyom, lenfanjiyom ve optik sinir gliomu gibi çoğu iyi huylu durum genellikle yalnızca tek bir orbitayı etkiler. 2 Çocukluk çağının en sık görülen malign orbital tümörü olan rabdomiyosarkom da her zaman tek taraflıdır.Çocuklarda bilateral orbital kitlelere neden olabilen başlıca durumlar ise idiyopatik nongranülomatöz orbital inflamasyon, metastatik nöroblastom ve miyeloid sarkomdur. 2 Lösemik hücrelerin yumuşak doku birikimleri granülositik sarkom olarak adlandırılmaktadır. AML'nin altta yatan lösemi tanısı konmadan önce başlangıçta orbital tutulumla görülebildiği iyi bilinmektedir. Granülositik sarkom, granülositik seriye ait immatür hücrelerin infiltrasyonuyla oluşan, nadir karşılaşılan bir tümoral infiltrasyondur. Bu tümör; myeloid sarkom, myeloblastoma veya cloroma olarak da bilinir. Kloromalar özellikle FAB AML M2, M4 ve M5'de görülür,sıklıkla da t(8;21) (+) blastlardır. Çocuk ve adolesanlarda AML lösemilerin %15-20'sini oluşturur. İki yaş insidansın en yüksek olduğu yaştır (milyonda 11). AML'de hastaların çoğunda kemik iliği ve ekstramedüller lösemik infiltrasyona bağlı bulgular ön plandadır. Ateş, solukluk, halsizlik, kanama, kemik ağrısı, kilo kaybı ve enfeksiyon bulguları vardır. Ekstramedüller lösemik infiltrasyon lenfadenopati, hepatosplenomegali, deri, gingiva, orbita, epidural alan, miyeloid tümör (granülositik sarkom/kloroma) şeklinde olabilir. 1-3-4



Resim 1a: Hastanın tedavi öncesi solda, ortada tedavi altında belirginleşen fasial paralizi görüntüsü,sağda tedavinin ikinci haftasında iyileşme hali



Resim 2a: Hastanın tanı anında çekilen kontrastlı Kranial MR T1 kesit görüntüleri

Sonuç: Granülositik sarkom akut myelositer löseminin geliş bulgusu olarak karşımıza çıkabileceğinden kitle,proptozis ile gelen çocuklarda ayrıntılı muayene,kan tetkikleri ve görüntüleme yöntemleri ile araştırma yapılarak akut lösemi tablosu olasılığı da akılda tutulmalıdır.

KAYNAKLAR

1.Yıldırım ND, Türkmen K, Hatipoğlu E, Ayer M, KüçükkayaRD, Nalçacı M, et al. Akut myeloid lösemi tanısından önce ortaya çıkan ve lenfoma ile karışabilen granulositik sarkom.İstanbul Tıp Fakültesi Dergisi 2009;72(1):22-24

2.Poplack DG, Morgolin JF. Management of common cancers of childhood. In: Poplack DG, ed. Principles and practice of pediatric oncology I. Philadelphia; Saunders; 1997:409-504.

3.Byrd JC, Edenfield WJ, Shields DJ. Extramedullary myeloidcell tumors in acute nonlymphocytic leukemia: a clinical review. JClin Oncol 1995; 13: 1800-1816.

4.Ozyurek E, Alioglu B, Coskun M, Ozbek N. Successful use of short-course high-dose methylprednisolone in a child with acute myeloblastic leukemia (FAB M2) and myeloid tumor. Leuk Lymphoma. 2006;5:923-925.

PS-161

Çocukluk Çağında Ender Görülen Bir Lenfadenopati: Masif Lenfadenopatili Sinüs Histiositozu

[1]Gözde Öztürk, [2]Bilge Avcı, [1]Tuba Eren, [2]Fulya Öz Puyan

[1]Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2]Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji Anabilim Dalı

AMAÇ

Lenfosit ve histiyositlerin lenf nodu sinüslerinde birikmesiyle oluşan masif lenfadenopatiler ile karakterize olan Rosai-Dorfman hastalığına bir vaka üzerinden genel bir bakış açısı sağlanması; ateş, lenfadenopati ile başvuran olgularda bu nadir hastalığın da göz önünde bulundurulması amaçlanmaktadır.

GİRİŞ

- Lenfadenopati, çocukluk çağının sık karşılaşılan sorunlarından birisidir. Genellikle enfeksiyonlara karşı geçici bir reaksiyon olarak ortaya çıkmaktadırlar.
- Ancak tedaviye rağmen küçülmeyen, giderek büyüme eğiliminde olan, sert kıvamlı lenfadenopatilerde, başta lösemiler ve lenfomalar olmak üzere çocukluk çağının malin hastalıkları da akla mutlaka gelmelidir.
- Masif lenfadenopatili sinüs histiositozu, ilk kez 1969'da **Rosai ve Dorfman** tarafından tanımlanmış selim karakterli, ender görülen bir hastalık olup, enfeksiyon ve malignite dışı lenfadenopati nedenleri arasındadır.
- Yaşamın ilk iki dekatında sık olmakla birlikte, her yaşta gözlenebilir.
- Erkeklerde daha sık görülmektedir.

OLGU SUNUMU

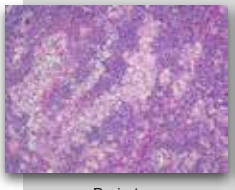
- 2 yaş 8 aylık erkek hasta,
- Boynun sağ tarafında fark edilen şişlik şikayetiyle polikliniğe başvurdu.

Fizik muayene:
Sağ servikalde 2 cm ele gelen hareketsiz ve ağrısız lenf bezi

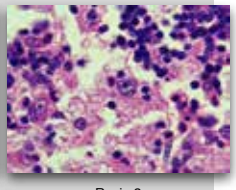
Laboratuvar:
Lökosit: 7590/mm^3, (nötrofil: 3520/mm^3, lenfosit: 3080/mm^3 Hb: 10.8 g/dL, trombosit: 321000/mm^3). CRP: negatif ve parvovirüs IgM ve IgG (-), CMV IgM ve IgG(-), EBV IgM ve IgG(-), toxoplasma IgM ve IgG (-), mycoplasma IgM ve IgG (-)

Görüntüleme
Büyüğü sağda seviye 2b de 22x17mm, solda 31x11mm boyutunda **yağlı hilusu seçilemeyen**, **vaskülarizasyonu belirgin artmış sferik-ovoid şekilli** lenf nodları

Patoloji
Histiyosit proliferasyonuna bağlı sinüslerde genişleme(Resim1)
Histiyosit sitoplazmasında vakuoller içinde lenfosit ve plazma hücreleri (emperipolezis)(Resim2).



Resim1



Resim2

TARTIŞMA

Sinüs histiositozis ve **masif lenfadenopati** birlikteliği "Rosai-Dorfman Hastalığı" olarak adlandırılır.

Yüksek sedimentasyon hızı, ateş, lökositoz, hipergammaglobulinemi ile birlikte görülür.

Tanı, lenf nodu biyopsisi ile konur. Mikroskopta histiyositik hücreler görülür. Lenfositler B ve T hücre karışımı içerir. Bu histiyositlerde S-100 ve CD 68 pozitif, CD 1a negatiftir.

Vakaların % 50'sinde prognoz iyidir. Spontan remisyon % 20 olup, bir yıl içinde % 90'ı remisyona girer. Hastalık tekrarlayabildiği için düzenli izlem önemlidir.

Sistemik tutulumla giden tipte kortikosteroid tedavisi, dirençli vakalarda cerrahi veya radyoterapi uygulanabilir. Ayrıca tedavi seçenekleri arasında immünmodulatör tedaviler de yer almaktadır.

Sonuçta; Rosai Dorfman Hastalığı, izole masif lenfadenomegaliden, ekstranodal organ tutulumlara kadar geniş klinik spektruma sahip olan, kendiliğinden iyileşebileceği gibi radyoterapi, cerrahi ve sitotoksik ilaç tedavilerine gereksinim gösterebilen bir hastalıktır. Bu yüzden lenfadenomegalilerin ayırıcı tanısında ender görülmesine rağmen, akılda tutulmalıdır.

Referanslar:
1. Rosai J, Dorfman RF. Sinus histiocytosis with massive lymphadenopathy. A newly recognized benign clinicopatholo- gical entity. *Arch Pathol* 1969;87:63-70.

2. kliegman RB, ed. Richard L. Tower II, Bruce M. Camitta. Nelson Textbook of Pediatrics 20th -Chapter 484- Sinus Histiocytosis with Massive Lymphadenopathy (Rosai- Dorfman Disease) 484.2

3. Gedikoğlu G, koc L, Devecioğlu O, celik a, ağan M, Salman t. Masif lenfadenopatili sinüs histiyositozu. Proceedings of 6. Turkish National Cancer Congress 1985.

PS-162



GLANZMAN TROMBASTENİLİ HASTADA NADİR KOMPLİKASYON: SUBKONJONKTİVAL HEMORAJİ

Nurşahver Öztürk[1], Selime Aydoğdu[2], Funda Tekkeşin[2], Begüm Şirin Koç[2], Dilek Ece[2], Suar Çakı Kılıç[2]
İstanbul Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği[1] Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği[2],

GİRİŞ

Glanzmann trombastenisi (GT); otozomal resesif geçişli trombosit yüzey membran glikoproteini (GPIIb/IIIa) eksikliği veya fonksiyon bozukluğu nedeniyle trombosit agregasyonunun kusurlu olduğu bir hastalıktır. Nadir görülür. Akraba evliliğinin yaygın olduğu ülkelerde sıktır.

- Kolay morarma, tekrarlayan burun ve dişeti kanamaları, menoraji gibi sık hastane başvurusu gerektiren mukokutanöz kanamalar görülür.
- Nadir olarak hematüri, hemartroz, gastrointestinal kanama ve çok nadir olarak intrakraniyal kanama bildirilmiştir.Mukokutanöz kanama spontan veya minimal travma sonrası ortaya çıkabilir.

- Bu yazıda glanzman trombastenili hastamızda gördüğümüz ve literatürde olmayan nadir komplikasyon olarak şiddetli subkonjonktival kanamadan bahsedilmiştir.

OLGU

Glanzman trombastenisi ile 7 aylıkken tanı alan çocuk hematoloji tarafından izlenen 3 yaş kız hasta sağ gözünde konjonktival kanaması olması üzerine tarafımıza başvurdu. Sorgulamasında gözüne herhangi bir direkt travma olmadığı ancak kaşınma nedeniyle ovmuş olabileceği belirtildi.

Özgeçmiş
- Term
- Yenidoğan yoğun bakımda yatış öyküsü yok
- Aşıları yaşıyla uyumlu tam
- Herhangi bir ilaç kullanmıyor

Soygeçmiş
- Anne ve baba 3. derece kuzen, sağ sağlıklı
- 17 yaş kız kardeş sağ, glanzman trombasteni tanısıyla çocuk hematolojiden takipli

Başvurusunda genel durumu iyi, vital buguları stabil, cilt doğal görünümdeydi. Pupiller izokorik, bilateral ışık refleksi pozitifti. Sağ gözünde kanlı-pürulan akıntısı mevcuttu. Sağ gözde sklerada göz globun alt yarımını kaplamış subkonjonktival hemoraji görüldü (Resim1,2,3,4,5) Fizik muayenede orofarenks doğal, oral kavitede ve vücudunda herhangi bir peteşi ya da ekimoz görülmedi. Sistem muayeneleri normal organomegali ve lenfadenopatisi yoktu.

Resim 1,2 Glanzman trombastenili hastada subkonjonktival kanama

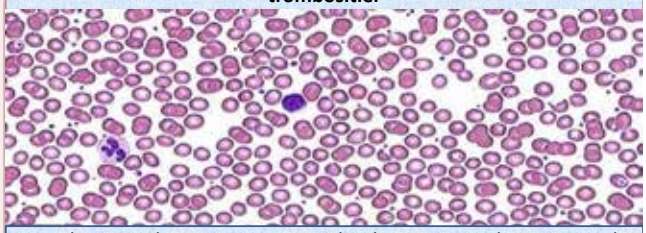


Resim 3,4,5 Glanzman trombastenili hastada subkonjonktival kanama



Göz hastalıkları uzmanı tarafından yapılan muayenesinde görme ve fundus reflesi normal, kornea saydam olarak değerlendirildi. Yapılan tetkiklerinde lökosit sayısı 8.350/mm3, hemoglobin 12.7 gram/dl, trombosit sayısı 195 000/mm3 koagülasyon ve biyokimyasal tetkikleri normaldi. Periferik kan yaymasında trombositler bol sayıda ve küme yapmamış olarak görüldü (Resim 6).

Resim 6. Glanzman trombastenili hastada dağınık yerleşimli trombositler



Çocuk Hematolojisi uzmanı önerisi ile Glanzman trombastenisi tanılı hastaya 1 Ünite arefez trombosit süspansiyonu verildi. Traneksemik asit 10 mg/kg/dozda, günde 3 kez olarak başlandı. Konjonktivit açısından antibiyotikli göz damlası (tobramisin 2x1) ve yapay göz yaşı(Refresh damla 6x1) başlandı. Gözünü ovmaması önerildi. Servis yatışı yapılarak yakın izleme alındı. İzleminde tekrar trombosit süspansiyonu ihtiyacı olmayan hastanın 3. günde itibaren gözdeki hemorajisi gerilemeye başladı. 7. günde tama yakın düzeldi. Trnakesemik asit tedavisi 7. günde kesildi. Herhangi bir şikayeti olmayan hasta poliklinik kontrolüne gelmek üzere taburcu edildi.

SONUÇ

Primer hemostaz bozuklukları içinde yer alan Glanzman trombastenisi akraba evliliğinin sık olduğu ülkemizde diğer ülkelerden daha sık olarak görülmektedir. Kanamalar daha çok cilt ve mukoza kanamaları olarak ortaya çıkmakta, epistaksis, diş eti kanamaları ergen kız çocuklarında menoraji sık görülmektedir. Geniş subkonjonktival kanamalar daha çok major travmalar ile ortaya çıkmakta olup belirgin travma öyküsü olmayan hastamızda ortaya çıkması primer hastalığı ile ilişkilendirilmiştir. Kanama diyatezli çocuklarda belirgin travma öyküsü olmadan da kanamaların gelişebileceği akılda tutulmalıdır.

ANAHTAR KELİMELER: Glanzman trombastenisi, Subkonjonktival hemoraji

PS-163

SİKLOPORİN İLİŞKİLİ POSTERİOR REVERSIBLE ENSEFALOPATİ SENDROMU ; OLGU SUNUMU

Gizem KAYNARCA[1], Fatma ASLAN[2], Melike SEZGİN EVİM[3], Adalet Meral GÜNEŞ[4], Çağlar ÖDEK[5]
Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalığı ABD[1]
Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalığı ABD, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji BD[2]
Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalığı ABD, Çocuk Hematoloji BD[3]
Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalığı ABD, Çocuk Hematoloji BD[4]
Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalığı ABD, Çocuk Yoğun Bakım BD[5]

GİRİŞ

Posterior reversible ensefalopati sendromu (PRES); MRG'de posterior serebral beyaz ve gri madde anormalliklerinin olduğu, akut/subakut nörolojik semptomlar ile karakterize etiyolojisi çeşitli olan klinik bir tablodur. MRG bulguları ile ilişkili olarak; baş ağrısı, görme bozuklukları, epileptik nöbetler, bilinç değişikliği, kusma gibi nörolojik semptomlar ile karakterizedir. Genellikle mevcut tablo kalıcı nörolojik hasar bırakmadan geriler. Patofizyolojisinde akut arteryal kan basıncı yüksekliğine bağlı serebral hiperperfüzyon ve endotel disfonksiyonu hipotezleri mevcuttur.

Aplastik anemi gibi hematolojik hastalıkların tedavisinde kullanılan immun tedavi ajanları da PRES etiyolojisinde önemli rol oynamaktadır.

OLGU SUNUMU

Genetik olarak aplastik anemi dışlanıp, 4 ay önce edinsel aplastik anemi tanısı alan 6 yaş erkek olgunun aile içi vericisi olmadığı için SUT kararları uyarınca, olguya önce immun tedavi başlandı. Yine SUT kararlarına göre olgunun immun tedaviye yanıt vermemesi halinde, tedavi başladıktan 6 ay sonra akraba dışı kemik iliği transplantı yapılmasına izin verilmekteydi.

Öncesinde PRES risk faktörlerini taşıyan ek hastalığı olmayan olgumuzun, çocuk hematoloji kliniğinde yatışı sırasında gelişen ani başlayan görme kaybı, baş ağrısı ve letarji hali, akut arteryal kan basıncı yüksekliği olması nedeniyle yapılan kontrastlı beyin MRG'de bilateral posterior parietal ve okspital loblarda kortikal ve subkortikal hiperintens lezyonları ve bilateral optik sinir çevresindeki periferik BOS mesafesinde hafif artış bulguları mevcuttu. İntrakraniyal kitle ve kanama dışlanıp PRES tanısı ile tedavisinin düzenlenmesi için hastanemiz çocuk yoğun bakım ünitesine alındı.

Klinik tablo gelişmesinden 7 gün önce olguya aşağıdaki immun tedaviler başlanmıştı;
-Anti-timosit globülin (tavşan kaynaklı) 40mg/kg/gün
-Metilprednizolon 2mg/kg/gün
-Siklosporin 10 mg/kg/gün 2 bölünmüş dozda
Eş zamanlı bakılan siklosporin serum düzeyi 387 mcg/l olarak yüksek sonuçlandı.

Siklosporin ile indüklenen PRES ön tanısı ile siklosporin tedavisine güvenli serum aralığı oluşana kadar ara verildi. Hipertansiyon nedeniyle nikardipin intravenöz sürekli infüzyonu ve beyin ödemi için hipertonik salin tedavisi başlandı.

Tedavi başlandıktan 24 saat içinde olgumuzun görme kaybı ve letarjik tablosu geriledi, arteryal kan basıncı kontrol altına alındı.

TARTIŞMA-SONUÇ

PRES, genellikle akut yükselen arteryal kan basıncı değişiklikleri ile birlikte giden çeşitli nörolojik semptomlarla karakterizedir. Bu semptomalar; sıklıkla lokalize olmayan baş ağrısı, fokal-jeneralize nöbetler, bilinç değişikliği, kusma, oksipital lob tutulumuna bağlı gelişen görme bozuklukları olup genellikle geri döndürülebilir özelliktedir.

Patofizyolojide; akut hipertansif kriz, serebral hiperperfüzyon, endotel disfonksiyonu nedeniyle açığa çıkan vazoaktif maddelerin damar geçirgenliğinde artışa neden olması ile oluşan vazojenik ödem mevcuttur. Etiyolojisinde; kemoterapi ve immun tedaviler gibi sitotoksik ajanlar, sepsis, otoimmun bozukluklar, hipertansiyon, renal bozukluklar mevcuttur.

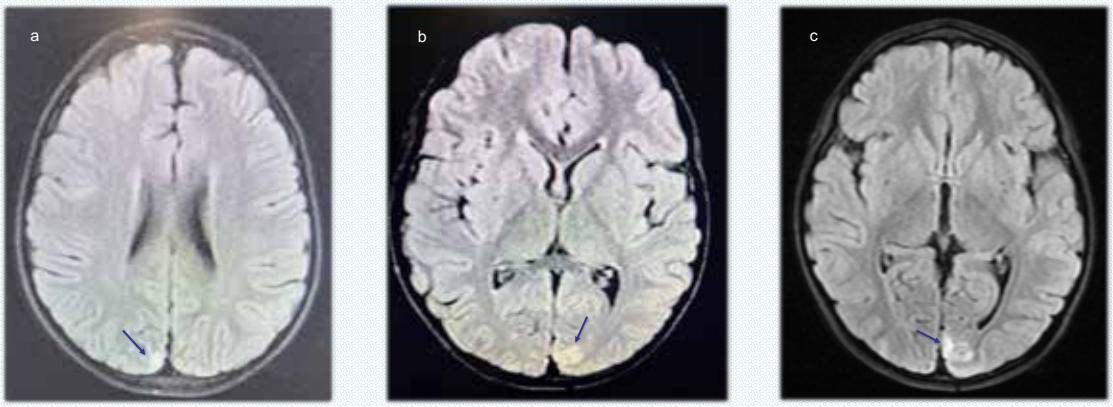
Çocukluk çağı kanserlerinde kullanılan bir çok kemoterapi ajanı (vinkristin, sisplatin, metotreksat, L-asparaginaz, karboplatin, sisplatin ve siklosporin, takromlimus gibi immun tedaviler) PRES'i indüklemektedir.

Kalsinörin inhibitörü olan siklosporin, nörotoksik bir ajan olup endotel disfonksiyonu ve nitrik oksit salınımını inhibe etmesi nedeniyle akut hipertansif krize ve vazojenik ödeme neden olabilir, bu da PRES gelişiminde önemli rol oynamaktadır.

Spesifik tanı kriterleri olmaması nedeniyle PRES tanısında diğer tanıların dışlanması gerekmektedir. Nörogörüntüleme özellikle MRG en önemli teşhis yöntemidir. MRG'de ağırlıklı olarak beyin posterior oksipital ve parietal loblar etkilenir. Klinik tablo saatler-günler içinde gerilerken görüntüleme bulguları daha uzun sürede gerilemektedir.

Tedavisinde ise net bir kılavuz yoktur, semptomatiktir; tetikleyici faktör ortadan kaldırılmalı ve arteryal kan basıncı kontrol altına alınmalıdır.

Siklosporin gibi özellikle yüksek riskli ilaç grubundan tedavi alan olgularda ani gelişen nörolojik bulgular, hipertansiyon ve görme bozukluğu tablosunda, PRES ayrıcı tanıda mutlaka düşünülmelidir.



MRG, T2 FLAIR kesitinde oksipital bölgede görülen vazojenik ödem

PS-164

Steroide Cevaplı Nadir Bir Yapısal Anemi: Ghosal Hematodiafizyel Displazi

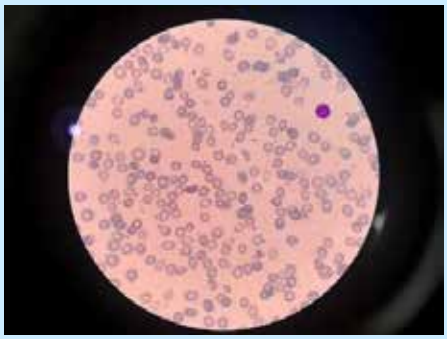
Büşra Özkan1, Ömer Doğru2, Ahmet Koç2

1Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD
2Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji BD

Giriş:
Ghosal Hematodiafizyel Displazi (GHDD) otozomal resesif geçişli nadir bir anemi nedenidir. Çok düşük doz kortikosteroid tedavisine duyarlı olması tanı için oldukça önemlidir. 7q33-q34 kromozomal bölgede bulunan TBXAS1 geni, kemik mineral dansitesi üstünde etkilidir; mutant gen varlığında TXA2 nin azalmasıyla artan PGE2 seviyesi eritroid prekürsor hücrelerini baskılar ve anemiye neden olur. Ayrıca kemik displazisine sekonder kemik iliği hiposelülerdir.
Olgumuzda anemiyle gelen hastanın steroide cevabından bahsedeceğiz.

Olgu:
2,5 yaşındaki erkek hasta 2017 Aralık ayında başvuruyor, yaklaşık 1 yıldır anemi ve trombositopeni nedeniyle izleniyor. 2 kez eritrosit transfüzyonu öyküsü mevcut. Anne baba arasında 3. derece akrabalık mevcut.
Yapılan fizik muayenede, Lap yok, HSM yok, diğer sistemler normal. Ekstremite anomalisi yok.
Hastanın tam kan sayımında, Hb: 7.1 g/dl, Lökosit: 10500/mm3, Plt:113000/mm3, MCV: 75.6 fl, RDW: 23,9%, Ret: %2.52% Demir: 192µg/dl, TDBK: 287 µg/dl, Ferritin: 593 µg/l, biyokimyasında özellik yok.
Periferik yayma: %59 lenfosit, %32 nötrofil, %7 monosit, % 1 eosinofil, %1 bazofil, anizositoz, hipokromi, poikilositoz, polikromazi, bazofilik noktalanma, gözyaşı hücreleri ve sferositler ve makroovalositler mevcut. Plateletler yeterli kümeli. Belirgin displazi bulgusu yok. Malign hücre görülmedi.

RESİM 1: PERİFERİK YAYMA



Bisitopeni nedenli 2 kez kemik iliği aspirasyonu ve biyopsisi yapılan hastanın kemik iliği aspirasyon yayma incelemesi: megakaryositlerde dismorfik değişiklikler, her üç seride azalma ve kesintisiz matürasyon ile karakterli yaşa göre şiddetli hiposellüler kemik iliği olduğu saptandı.
Şubat 2017'den beri yapılan tetkikleri incelendi. Hb 7.5-8 gr/dl arası, plateletleri 80-110 bin arası seyretmiş. Şubat ve Mayıs ayında iki kez eritrosit transfüzyonu yapılmış. Hastanın takiplerinde kemik iliğinde devamlılık gösteren grade 3 myelofibrozisi ve progresif hiposelüleritesi mevcuttu. Hipoplastik anemiye yönelik yapılan NGS analizinde TBXAS1 geninde homozigot mutasyon saptandı. Hastaya 1 mg/kg/g metilprednisolon başlandıktan sonra 15 gün içinde eritropoezin belirgin arttığı gözlendi. Steroid dozu hızla düşülerek 2mg/gün gün aşırı olacak şekilde güncellendi (0.1mg/kg/gün aşırı).

RESİM 2: HEMOGLOBİN TAKİBİ



02.12.2020	09:26			15.06.2022	09:25	12.3
19.11.2020	11:06	↓	9	17.06.2022	14:35	12.4
24.07.2020	11:06	↓	8.4	17.05.2022	09:39	12.3
24.10.2019	11:19	↓	8.8	28.04.2022	10:20	↓ 11.8
12.07.2019	10:43	↓	8	06.04.2022	09:29	↓ 11.9
13.06.2019	11:38	↓	8.8	16.03.2022	10:47	↓ 11.9
15.02.2019	11:02	↓	8.3	01.03.2022	10:23	↓ 10.6
01.11.2018	11:38	↓	8.8	10.02.2022	09:44	↓ 9.9
05.09.2018	10:47	↓	9	31.01.2022	10:30	↓ 9.3
26.08.2018	13:05	↓	8.6	25.10.2021	10:02	↓ 8.5
15.05.2018	10:38	↓	7.4	27.09.2021	11:04	↓ 7.8
27.04.2018	10:45	↓	7.8	09.06.2021	10:04	↓ 8.4
12.04.2018	11:14	↓	7.4	29.03.2021	09:23	↓ 8.9
05.04.2018	09:58	↓	7.3	02.12.2020	15:36	↓ 8.7
22.03.2018	11:19	↓	7.9	02.12.2020	09:26	
13.03.2018	11:15	↓	8.2	19.11.2020	11:06	↓ 9
09.03.2018	10:07	↓	8.5	24.07.2020	11:06	↓ 8.4
09.03.2018	10:01	↓	8.4	24.10.2019	11:19	↓ 8.8
03.01.2018	08:50	↓	8.2	12.07.2019	10:43	↓ 8

Sonuç: GHDD orta-ciddi anemi ile gelebilir. Periferik yaymada eritroid seri morfolojisi genellikle hipokromik mikrositerdir. Birçok olguda 0,1mg/kg/gün-1,5mg/kg/gün steroid dozuna cevaplıdır, olgumuzda ise minimal doz steroide rağmen güzel yanıt alınmıştır. Belirgin morfolojik displazisi olmasa da, anemi veya kemik iliği yetersizliği ile gelen hastalarda NGS paneli ile nadir yapısal nedenler saptanıp tedavi edilebilir.

Referanslar:
1. Ghosal SP, Mukherjee AK, Mukherjee D, et al. Diaphyseal dysplasia associated with anemia. J Pediatr. 1988;113(1 Pt 1):49-57.
2. John RR, Boddu D, Chaudhary N, et al. Steroid˙ responsive anemia in patients of Ghosal hematodiaphyseal dysplasia: simple to diagnose and easy to treat. J Pediatr Hematol Oncol.;37(4):285-9.
3. Isidor B, Dagoneau N, Huber C, et al. A gene responsible for Ghosal hemato-diaphyseal dysplasia maps to chromosome 7q33-34. Hum Genet. 2007;121(2):269-73.
4. Gumruk F, Besim A, Altay C. Ghosal haemato-diaphyseal dysplasia: A new disorder. Eur J Pediatr. 1993;152:218-21.

PS-165

Hemofili A Tanılı Hastada İliopsoas Kanaması:Olgu Sunumu

Mehmet Koç[1] , Ece Özyaman[1] , İrem Burtgil[1] , Aylin Canbolat Ayhan[1]

[1]Medeniyet Üniversitesi Göztepe Eğitim Araştırma Hastanesi

Giriş: Hemofili A, X'e bağlı resesif geçiş gösteren, faktör VIII eksikliği sonucu gelişen nadir bir kalıtsal kanama bozukluğudur. Özellikle faktör 8 düzeyi <%1 olan ağır hemofili A hastalarında spontan veya minör travmalar ile gelişen eklem içi ve kas içi kanamalar sık görülür. İliopsoas kası kanaması hemofili hastalarında gelişen ağır komplikasyonlardan biridir.

Amaç: Bu çalışmada iliopsoas kası kanaması gelişmiş olan ağır hemofili A tanılı hasta, erken tanı ve uygun tedavinin öneminin vurgulanması amacıyla sunuldu.

Yöntem: Olgu sunumu

Bulgular: Bilinen faktör 8 eksikliği olan 11 yaş erkek hasta iki gün öncesinde olan düşme sonrasında giderek artan karın ağrısı ve sol yan ağrısı başlamış. Yürüme sırasında ağrının artması şikayetleri ile acil servisimize başvurdu. Hastanın detaylı öyküsü alınarak altı aylık iken faktör 8 düzeyinin <%1 saptanması ile hemofili A tanısı almış olduğu ve iki yaşından itibaren düzenli faktör 8 profilaksisi uygulandığı öğrenildi. Fizik muayenesinde batında yaygın ağrı, hassasiyet, dik yürümede güçlük mevcuttu ve sol kalça hareketlerinde şiddetli ağrı ve kısıtlılık saptandı. Tüm batın ultrasonografisinde (USG) sol böbrekte alt polde subkapsüler hematom ve sol psoaskasında 45x45 mm boyutlarında hematom saptandı. Hastanın faktör 8 düzeyi %0,8 ve inhibitör düzeyi negatif görüldü. Hastaya hedef faktör 8 düzeyi %100 olacak şekilde faktör 8 konsantresi ile kanama tedavisine başlandı. Hastaya yüksek doz faktör 8 replasmanı uygulandı. Yatak istirahati ile hareket kısıtlaması yapılarak takip edildi. Hastanın kontrol USG ve MRI ile yakın kanama takibi yapıldı. Yatışının on yedinci gününde hematomda regresyon saptandı. Hastanın proflaksi tedavisi yeniden düzenlenerek taburculuğu uygun görüldü.

Sonuç: Hemofili hastalarında görülen kas içi ve yumuşak doku kanamaları bazen semptomların geç ortaya çıkması nedeni ile sinsi bir seyir gösterek ağır komplikasyonlara yol açacak boyutlara ulaşabilirler. İliopsoas hematomu komşuluğundaki nöral dokuya bası yaparak femoral sinir nöropatisine neden olabileceği gibi hastanın hemodinamisini bozacak kadar ağır bir kanama şeklinde de gelişebilir. Sonuç olarak hemofilili A tanılı hastalarda iliopsoas kası içine kanama, seyrek görülmesine rağmen morbidite ve mortaliteyle sonuçlanabilecek ciddi bir komplikasyondur. Hastaların hastaneye yatırılarak uygun dozda faktör 8 konsantreleri ile tedavilerinin en kısa sürede başlanması, kesin yatak istirahati uygulanması ve görüntüleme yöntemleri ile yakından izlenmeleri gereklidir.

Anahtar Kelimeler
: Çocuk Hematoloji , Hemofili A , İliopsoas Kanaması

PS-166

Geri Dönüşümsüz Nötropenik Jejunit: Olgu Sunumu

Esranur Yılmaz Taşcı[1], Dilara Sivri Yakıt[1], Yasin Yiğit[1], Esra Arslantaş[2], Ali Ayçiçek[2]
[1]Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Hastalıkları Kliniği,
[2]Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği

GİRİŞ

Nötropenik enterekolit (NE) immünsüprese hastalarda gelişebilen, morbidite ve mortalitesi oldukça yüksek bir sendromdur. Genellikle kullanılan sitotoksik ajanların bağırsak mukozasına verdiği hasar sonucu oluşur. Başlıca bulguları ateş ve karın ağrısı olan, genellikle terminal ileum tutulumu görülen bu tabloda erken tanı ve tedavi hayat kurtarıcıdır. Özellikle bağırsak perforasyonu gelişen, kontrolsüz kanaması olan ve klinik olarak kötüleşen hastalarda cerrahi müdahale düşünülmelidir. Biz de terminal ileum yerine jejunum tutulumu olan akut lenfoblastik lenfoma (ALL) tanılı NE vakamızı sunmayı amaçladık.

OLGU SUNUMU

Bir buçuk yaşında ALL tanılı kız hastanın, ALL-IC BFM 2009 Protokol 1A'nın 19. gününde başlayan yaklaşık üç gündür sebat eden safralı kusma (Resim 1), beslenememe ve karın ağrısı şikayetleri mevcuttu.
Hasta düşkün görünümdeydi, vücut sıcaklığı 38 °C ve diğer vital bulguları stabildi. Fizik muayenesinde huzursuz, kardiyovasküler sistem muayenesinde hafif taşikardik ve kalp atımı ritmik, hafif takipnesi vardı. Batın rahat; defans, rebound ve hassasiyet yoktu. Hastanın beyaz küre 0,06 $10^3/\mu L$, hb 9.8 g/dL, trombosit 26 $10^3/\mu L$, neu 0.0/µL şeklindeydi. Ayakta direk batın grafisinde batın sol tarafında belirgin hava-sıvı seviyeleri izleniyordu (Resim 2). Abdomen ultrasonografisinde batın sağ alt kadranda ileoçekal valv düzeyinde aperistaltik iç içe geçmiş kısa bağırsak ansı, duvarda hipoekoik ödem, çevre mezenterde ekojenite artışı izlendi. Hastaya 3000 cc/m2'den %5 dekstroz %0.9 NaCl + 60 mEq/L KCl ve meropenem, amikasin tedavisi başlandı. Devamında hiponatremisi için (Na: 121 mEq/L) de olan hastaya hipertonik salin infüzyonu başlandı.



Resim 1. Genel durumu toksik olmayan hastada safralı kusma.

Hastanın izleminde klinik durumunun kötüleşmesi üzerine hasta çocuk cerrahisi tarafından operasyona alındı. Hastanın eksplorasyonunda bol miktarda seröz vasıflı reaksiyonel mayi, jejunal ansların oldukça ödemli olduğu, ileoileal biri 1,5 cm, diğeri yaklaşık 3 cm uzunlukta invajinasyonlarının mevcut olduğu görüldü.

Operasyon sonrasında çocuk yoğun bakım ünitesine alınan hastanın izleminde plevral efüzyon, solunum sıkıntısı, septik şok ve hipovolemik şok gelişti. Mekanik ventilasyon desteği, antibiyotik tedavisi ve inotropik ajan desteğine rağmen kardiyopulmoner arrest gelişen hasta kardiyopulmoner resüsitasyona cevap vermedi, exitus kabul edildi.



Resim 2. Sol tarafta belirgin hava sıvı seviyesi.

TARTIŞMA ve SONUÇ

Akut batın durumlarında daha öncesinde sağlıklı olan çocuklarda batın muayenesinde batın ileri derecede hassas, defans ve rebound saptanırken vakamızda immün baskılanmadan dolayı bunların hiç biri saptanmamıştır. Bu durum cerrahinin gecikmesine, nihayetinde cerrahiye rağmen hastanın kaybına neden olmuştur.
Kemoterapi alan hastalarda enterokolit ekseriyetle ilioçekal bölgedeki enflamasyon ile giden tifilit şeklinde görülürken vakamızda jejunumda ortaya çıktığı için takdime değer bulundu.

KAYNAKLAR

-- /www.klimikdergisi.org/wp-content/uploads/2021/01/notropenik-enterokolit.pdf
-- Bavaro MF. Neutropenic enterocolitis. Curr Gastroenterol Rep 2002;4:297-301.
-- https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/9749851/

PS-167

İzole Cilt Tutulumuyla Seyreden Lenfoblastik Lenfoma Olgusu

Şebnem Apaydın[1] , Dildar Bahar Genç[2] , Özlem Ton[3] , Zeynep Yıldız Yıldırmak[2]

[1]SBÜ Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, İstanbul, Türkiye
[2]SBÜ Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji, İstanbul, Türkiye
[3]SBÜ Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Patoloji, İstanbul, Türkiye

Giriş

Hodgkin dışı lenfomalar, lenforetiküler sistemin neoplastik hastalıklarının çocuklarda en sık rastlanan tipidir. Lenfomalar gelişmiş ülkelerde çocukluk çağı tümörlerinde üçüncü sırada görülmekte iken, ülkemizde lösemilerden sonra ikinci sırada yer almaktadır. En sık 5-7 yaşlarında görülür. Yakınmalar tutulan primer bölgeye göre değişmekle birlikte ekstranodal tutulumlarla da karşımıza gelebilmektedir. Burada izole cilt tutulumuyla başvuran bir B hücreli lenfoblastik lenfoma olgusu sunulmuştur.

Olgu

Sekiz buçuk aylık kız hasta, üç aydır vücudunda çeşitli bölgelerde ortaya çıkan ve giderek artan sert, ciltten kabarık morumsu lezyonlar ile çocuk polikliniğimize başvurdu. Özgeçmişinde özellik yoktu ancak babanın anneannesinde premenopozal meme kanseri ve babanın kuzeninin oğlunda anaplastik ependimom öyküsü vardı. Gelişimi yaşına uygun olan hastanın muayenesinde baş, üst-alt ekstremite ve labium majusta ciltten kabarık, çapları 1-3 cm arasında değişen, morumsu, eritemli, sert, subkutan nodüler lezyonlar saptandı. Hepatosplenomegali ve patolojik lenfodenopati saptanmadı. Hemogram ve birinci basamak biyokimyasal tetkiklerinde yaşına göre normal sınırlarda bulundu. Yüzeyel ultrasonografide cilt-ciltaltı tutulumlu, doppler incelemede kanlanmayan, hipoekoik, yoğun içerikli kistik/solid görüntüde lezyonlar saptandı. Periferik yaymasında atipik hücre saptanmayan hastanın cilt lezyonlarından eksizyonel biyopsi örneği alındı. İmmünohistokimyasal çalışmada neoplastik hücreler CD20(+), PAX-5(+), TDT zayıf(+), BCL-6 (+), MUM-1(+) C-MYC fokal(+), BCL-2 (+), LCA(+) saptandı. Ki67 indeksi %80 düzeyinde olup morfolojik ve immünohistokimyasal bulgular B hücreli lenfoblastik lenfoma ile uyumlu olarak sonuçlandı. Evreleme tetkiklerinde cilt tutulumu dışında tutulum saptanmadı. Hastaya NHL-BFM-2012 LBL protokolü aile onamı alınarak başlatıldı. Lezyonlar 2 hafta içerisinde kayboldu. Hastanın kanser predispozisyon sendromları açısından genetik incelemesi, tedavi ve takibi devam etmektedir.

.



Resim1-2. Üst-alt ekstremite ciltten kabarık, çapları 1-3 cm arasında değişen, morumsu, eritemli, sert, subkutan nodüler lezyonlar

Sonuç

Çocukluk çağında lenfoblastik lenfomalar (LBL) genellikle T hücre kökenli olup sıklıkla mediasten tutulumu ile birlikte seyreder. B hücreli LBL pediatrik olguların sadece %10'unda saptanırken en sık kemik lezyonları olarak ortaya çıkar, izole cilt tutulumu son derece nadirdir.Hastamızın gerek göreceli küçük yaş grubu, gerekse lezyonların görüntüsü ilk değerlendirmede lenfoma düşündürmemekle beraber ekimotik lezyonların altında solid bileşen varlığı biyopsi yapılmasını gerektirmiştir. Benzer şekilde başvuran olgularda ayırıcı tanıda malignitelerin düşünülmesi gereksiz tetkiklerden kaçınılmasını, erken müdahale ve tedaviyi sağlayabilir.

Kaynaklar

1- Boccara O, Laloum-Grynberg E, Jeudy G, Aubriot-Lorton MH, Vabres P, de Prost Y, Pacquement H, Brousse N, Fraitag S, Bodemer C. Cutaneous B-cell lymphoblastic lymphoma in children: a rare diagnosis. J Am Acad Dermatol. 2012 Jan;66(1):51-7. doi: 10.1016/j.jaad.2010.10.040. Epub 2011 Jul 13. PMID: 21745698.

2- Zaatari GS, Chan WC, Kim TH, Williams DL, Kletzel M. Malignant lymphoma of the skin in children. Cancer 1987;59:1040-5.

3- Fink-Puches R, Chott A, Ardigo M, Simonitsch I, Ferrara G, Kerl H, et al. The spectrum of cutaneous lymphomas in patients less than 20 years of age. Pediatr Dermatol 2004;21:525-33.

PS-168

STEVENS-JOHNSON SENDROMU SONRASINDA GELİŞEN HODGKİN LENFOMA OLGUSU

Gizem KURTAR[1] Dildar Bahar GENÇ[2] , Zeynep Yıldız YILDIRMAK[2], Özlem TON[3]
[1]SBÜ Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi ,Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
[2]SBÜ Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi ,Çocuk Hematoloji ve Onkoloji
[3]SBÜ Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi ,Tıbbi Patoloji

AMAÇ

Stevens-Johnson Sendromu (SJS) akut başlangıçlı, genellikle kendini sınırlayan, vezikülobüllöz, deri lezyonlarının yanı sıra en az iki mukozal alanın tutulduğu bir hastalıktır. Dudaklar, dil, yanak mukozası, konjoktiva, kornea, larinks, ösefagus, trakea, bronşlar etkilenebilir(1,2). Enfeksiyonlar, ilaçlar, malignite, radyasyon, gebelik gibi nedenler hastalığı tetiklemektedir (3,4). Lenfomalar çocukluk çağı kanserleri arasında, gelişmiş ülkelerde lösemi ve beyin tümörlerinden sonra üçüncü sıklıkta görülürken, ülkemizde ise lösemilerden sonra ikinci sıklıkta gözlenmektedir. Lenfoma olgularının %40'ını Hodgkin Lenfoma oluşturur.(5) Hodgkin dışı lenfomalara göre daha yavaş seyir gösterebilir ve çocukluk çağı kanserleri arasında paraneoplastik sendromların göreceli olarak sık görüldüğü bir kanser tipidir. Burada Stevens-Johnson Sendromu klinik bulguları ile başvurup tedavisi yapılan ve altı ay sonraki başvurusunda Hodgkin Lenfoma tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

OLGU

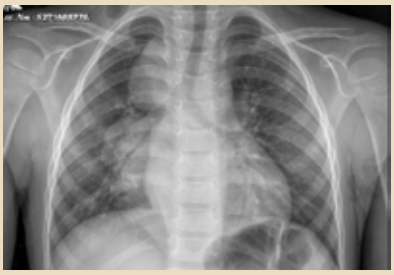
Beş yıl 10 ay erkek hasta üç günlük ateş sonrasında gelişen, kulak arkasından başlayarak baş, yüz,sırt ve gövdeye yayılan döküntüler ve ağız yaraları nedeniyle getirildi.(resim-1) Fizik muayenede tüm vücutta makülopapüler ve yer yer soyulma gösteren vezikülobüllöz cilt ve mukoza lezyonları izlendi. Hemogramında lökopeni (4460 10^9/L), akut faz reaktanı yüksekliği (CRP: 57 mg/dl ve hafif D-Dimer yüksekliği saptandı); yaymasında atipik hücre görülmedi, hemogramı ile uyumluydu. Dermatoloji ve allerji bilim dalları ile konsültasyon sonucunda hastanın lezyonları Stevens-Johnson Sendromu ile uyumlu kabul edildi. Yoğun bakım ihtiyacı nedeniyle dış merkezde tedavi edilen hasta altı ay sonra boyunda şişlik yakınmasıyla acil servise başvurdu. Muayenede karaciğer 3 cm palpabl. dalak 2 cm palpabl idi, servikal alt seviye ve supraklavikular bölge bileşkesinde 2.5 cm lenfadenopati saptandı. Muayenede taşipneikti ve yoğun öksürüğü vardı. Sağ akciğerde solunum sesleri azalmıştı. Akciğer grafisinde mediasten kitlesi izlendi. (resim-2)Boyun lenf nodu biyopsi inceleme sonucu ile Hodgkin Lenfoma tanısı konuldu. Evre IIISA Hodgkin lenfoma tanısı konulan hastanın kemoterapisi devam etmektedir.

SONUÇ

Retiküloendotelyal sistem tutulumu olan maligniteli olgular paraneoplastik cilt bulguları ile başvurabilir. Steven-Johnson sendromu çocukluk çağının nadir ancak hayatı tehdit edebilen dermatozlarından biridir, birçok etyolojik faktörün yanısıra altta yatan bir maliniteye bağlı olarak da görülebilir. Hastamızda bu dermatozun paraneoplastik sendroma bağlı olduğunu kesin bir netlikle söylemek mümkün olmasa da benzer olgularda nedene yönelik ayrıntılı tetkiklerin yapılması ve hastanın izlemine devam edilmesi altta yatan neoplastik süreçlerin aydınlatılmasını sağlayabilir.



Resim 1



Resim 2

KAYNAKLAR
1. Prins C, Vittorio C, Padilla RS, et al. Effect of high-dose intravenous immunoglobulin therapy in StevensJohnson syndrome: a retrospective, multicenter study. Dermatology 2003;207(1):96-9.
2. Dalli RL, Kumar R, Kennedy P, Maitz P, Lee S, Johnson R. Toxic epidermal necrolysis/Stevens- Johnson syndrome: current trends in management. ANZ J Surg 2007;77(8):671-6.
3. Viard I, Wehrli P, Bullani R et al. Inhibition of toxic epidermal necrolysis by blockade of CD95 with human intravenous immunoglobulin. Science 1998; 282(5388):490-3.
4. Akman A, Alpsoy E: Eritema Multiforme, Steven-Johnson Sendromu ve Toksik Epidermal Nekroliz (Lyell Sendromu). Türkiye Klinikleri J Surg Med Sci 2006; 2(3):6-15.
5. Büyükpamukçu M. Hodgkin Dışı Lenfomalar. Klinik Gelişim 2007;2:44-48.

PS-169

Çocukluk Çağındaki Akut Lösemi Tanısı ile Takipli Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası Viral Seroloji ve Bağışıklık Durumlarının Değerlendirilmesi

Tuğçe Arman[1], Aylin Canbolat Ayhan[2], H.Fahri Ovalı[3]

[1]İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı
[2]İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı
[3]İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Neonatoloji Bilim Dalı

GİRİŞ

Çocukluk çağı lösemilerinde sağkalım artmakla birlikte hastalığın doğrudan etkileri ve tedavi süreci, hastaların immün sistemlerini baskılamaktadır. Hastalarda sitopeni, lenfosit disfonksiyonu ve/veya eksik aşı yanıtı gibi immün disfonksiyonun kemoterapinin tamamlanmasından birkaç ay sonra düzelmeye başlamasıyla birlikte, tamamen iyileşmesinin 6-12 ay kadar sürdüğü gösterilmiştir. Lösemi ve enfeksiyon etkenleri ile ilgili yapılan son çalışmalarda intragenik EBV delesyonları ile neoplastik proliferasyonlar arasındaki patojenik bir bağlantısı olması nedeniyle EBV'nin kanserle ilişkisi net olarak görülmüştür.

GEREÇ ve YÖNTEM

2012-2021 tarihleri arasında çocuk hematoloji-onkoloji servisimizdeki akut lösemi tanısıyla takip ve tedavi edilen 162 hastanın dosyaları geriye dönük olarak incelendi. Hastaların yaş, cinsiyet, tanı, Down sendromu ile birlikteliği; tedavi öncesi ve sonrası hemogram ve immünoglobulin değerleri ile aşıyla önlenebilen hastalıkların antikorları ve diğer enfeksiyöz etkenlerin serolojileri değerlendirildi.

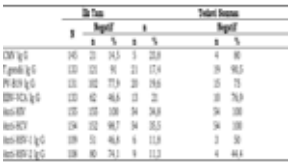
BULGULAR

Çalışmamızdaki hastaların 77 (%47,5)'sinin kız ve 85 (%52,5)'inin erkek olduğu görülmüştür. Tanı yaşları 2 ay ile 215 ay arasında olup ortalama tanı yaşının 75,8 ay olduğu gözlemlenmiştir (Hastaların demografik özellikleri Tablo-1). Tedavi sonrası yaşa göre immunglobulin düşüklüğü %47,6 oranıyla en çok IgM'de saptanmıştır. Tanı anında 6 hastanın CMV, 4 hastanın EBV, 1 hastanın parvovirüs B19 ve 1 hastanın herpes simplex tip2 pozitifliği saptanmıştır. Seronegatif olan hastaların tedavi bitiminde 2'si EBV, 3'ü CMV enfeksiyonu geçirmiştir (Tedavi Öncesi Seronegatif Olan Enfeksiyöz Etkenlerin Tedavi Sonrası Seyri Tablo-2). Tanı sırasında bir hastanın kızamık enfeksiyonu geçirdiği saptanmıştır. Öncesinde aşıları tamamlanmış olan bir hastanın tedavi sonrası kabakulak enfeksiyonu, bir hastanın da kızamık enfeksiyonu geçirdiği saptanmıştır. Tedavi sonrası %35,5 ile en yüksek oranda kızamıkçık virüsünde ve en düşük oranda ise %4,7 ile kabakulak virüsünde seronegatiflik tespit edilmiştir.

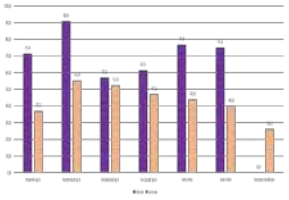
Hastaların Demografik Özellikleri	N	%
Cinsiyet:	162	
Kız	77	47,5
Erkek	85	52,5
Tanısı:	162	
ALL	143	88,3
AML	19	11,7
Alttanı:	162	
B-ALL	127	78,4
T-ALL	16	9,88
AML	19	11,7
Riskgrubu:	143	
Standart	58	40,6
Median	65	45,5
High	20	14,0
Down	8	
ALL	3	2,10
AML	5	26,3

Tablo-1

Tanı sırasında Anti-HbS pozitif olan hastaların %45,8'inde ve Anti-HAV pozitif olan hastaların %46,8'inde tedavi sonrası seronegatiflik tespit edilmiştir. Tedavi öncesinde ve bitiminde HIV pozitif hasta saptanmamıştır (Aşıyla Önlenebilen Hastalıkların Tedavi Öncesi ve Sonrası Antikor Titrelerinin Dağılımı Tablo-3). Anti-HAV pozitif olan hastaların tedavi sonrası değerlendirilmesinde 2 yaş üstü hastaların 2 yaş altı hastalara göre istatiksel olarak antikor kaybının yüksek olduğu saptanmıştır ($p < 0.05$). Bakılan diğer parameterelerde anlamlı fark



Tablo-2



Tablo-3

SONUÇ

Spesifik antikor ve aşılama ile önceden kazanılmış koruyucu antikor titrelerinin azalması, kemoterapi sonrası serolojinin kontrol edilmesini ve rutin pratikte uygulanabilir yeni aşılama programlarının oluşturulmasını gerektirmektedir.

PS-171

TALASEMİ MAJÖR TANILI HASTADA GASTROİNTESTİNAL KANAMA OLGUSU

Ezgi Nur ARÜV[1], Seher ERDOĞAN[2], Gürkan ATAY[2], Hüsniye İŞCAN[2], Ceren TUĞRUL[2], İlker Alper AKBABA[2]
1 SBÜ Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği,
2 SBÜ Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım Kliniği

GİRİŞ

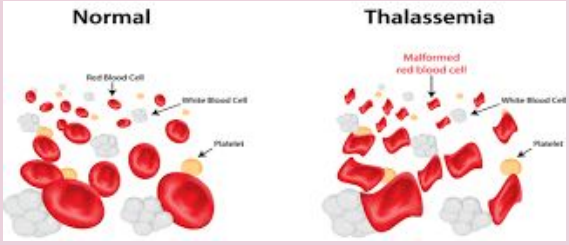
Hemoglobinin protein yapısındaki veya sentezindeki bozukluklar hemoglobinopati olarak adlandırılır. Talasemi en sık görülen hemoglobinopatidir. Sıklıkla otozomal resesif kalıtım paterni gösterir. Bu hastalarda değişen derecelerde anemi ve ekstramedüller hematopoez izlenir. Sık transfüzyon yapılan talasemilerde demir birikime bağlı gelişebilecek komplikasyonların önlenmesi için şelasyon tedavisi uygulanır. Bu bildiride, talasemi majör tanılı hastada şelasyon tedavisi sonrasında gelişen gastrointestinal kanamaya dikkat çekmek istedik.

SONUÇ

Talasemi majör tanılı hastalarda demir şelasyonunun önemli bir yeri vardır. Fakat şelasyon tedavisinin önemli gastrointestinal yan etkileri görülebilmektedir. Bu yan etkileri en aza indirebilmek için hastaların yakın takip altında olmaları gerekmektedir.

OLGU

7 yaşında talasemi majör tanılı kız hasta, ishal, karın ağrısı şikayeti ile acil servise başvurdu. Hastanın hgb:6 g/dl saptanması, melenası olması, dehidrate ve düşkün görünümde olması üzerine çocuk yoğun bakım ünitesinde takip edilmeye başlandı. Hastanın demir şelasyonu amacıyla deferasiroks kullandığı öğrenildi. Takibinin 2. gününde çocuk gastroenteroloji tarafından endoskopi yapıldı;bulbusta aktif kanama izlenmeyen ülser görüldü. Takibinin 9. gününde hastanın melenasının devam etmesi, sık eritrosit transfüzyonu ihtiyacı olması üzerine çocuk gastroenteroloji tarafından tekrar endoskopi yapıldı;bulbusta pulsasyon vererek kanayan arter görüldü. Hastaya girişimsel radyoloji tarafından coil embolizasyon yapıldı. Hastanın takibinde melenası ya da aktif kanaması olmadı. Takibinin 30. gününde taburcu edildi. Taburculuk sonrası yapılan kontrol endoskopide herhangi bir kanama odağı görülmedi.



PS-173

ATAKSİ TELENJİEKTAZİ TANILI HASTADA HİPERKALSEMİ NEDENİ OLARAK AKUT LENFOBLASTİK LÖSEMİ

Esra FİDAN(1) , Tuğba BAYRAM AGUS(1) , Gönde Hasgün YAVUZ(1) , Özgü HANÇERLİ(2) , Hamide Sevinç GENÇ(3) , Ali AYÇİÇEK(2) , Hasan ÖNAL(3)

1) Başakşehir Çam Ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul
2) Başakşehir Çam Ve Sakura Şehir Hastanesi Çocuk Hematoloji ve Onkolojisi Bilim Dalı, İstanbul
3) Başakşehir Çam Ve Sakura Şehir Hastanesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı, İstanbul

ÖZET

Ataksi Telenjiektazi nadir görülen, otozomal resesif geçişli nörodejeneratif bir DNA-instabilite bozukluğudur. Klinik olarak erken çocukluk döneminde başlayan progresif serebellar ataksi, okulokutanöz telenjiektaziler, değişen oranda hücresel ve hümoral immün yetmezlikler görülmektedir. Ataksi Telenjiektazili hastalarda, esas olarak hematolojik kökenli malignite geliştirme riski yüksektir. Çocuklarda bu maligniteler agresif Hodgkin Olmayan lenfoma, akut lösemiler ve Hodgkin lenfoma ile ilgilidir. Akut lösemiler arasında T hücreli lenfoblastik lösemi (T-ALL) açık ara en yaygın olanıdır. Bu çalışmada kusma şikayeti ile kliniğimize başvuran 8 yaşındayken genetik ataksi telenjiektazi tanısı alan 11 yaşında çocuk hastada T-ALL gelişen olgunun klinik ve patolojik özellikleri sunulmuştur.

AMAÇ

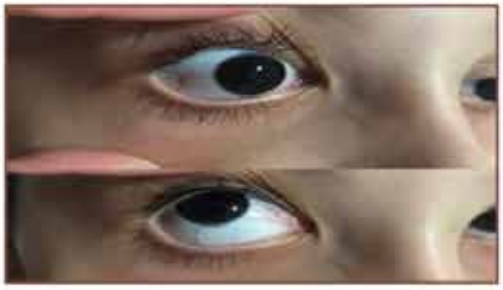
Ataksi Telenjiektazi nadir görülen otozomal resesif geçişli serebellar ataksi,okülokutanöz telenjiektaziler,hücresel ve hümoral immun yetmezlikler ve artmış malignite riskiyle karakterize nörodejeneratif bir hastalıktır. Bu hastalar normal populasyona göre malignite açısından yüksek risk taşımaktadır. Bu yüzden düzenli olarak kontrolleri yapılmalıdır.

YÖNTEM

Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi'ne kusma şikayeti ile başvuran, ataksi telenjiektazi tanılı hastanın yaş, cinsiyet, başvuru şikayeti, muayene bulguları, laboratuvar ve görüntüleme tetkikleri retrospektif olarak incelendi.

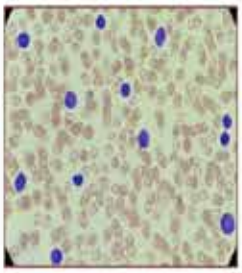
BULGULAR

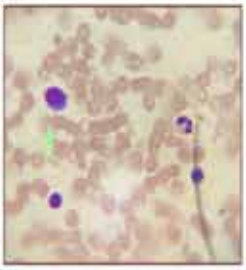
11 yaş, 25 kg ataksi telenjiektazi tanılı erkek hasta kliniğimize son on gündür yaklaşık olarak günde yirmiden fazla olan kusma şikayeti ile başvurdu. Olgumuz 14. ayda desteksiz oturamama şikayeti ile hastaneye başvurmuş, araştırma süreci başlanmış. 8 yaşında genetik olarak ATM geninde heterozigot mutasyon tespit edilmesi üzerine ataksi telenjiektazi tanısı almış.Hastanın yapılan fizik muayenesinde ataksik yürüyüş, dizartri, disdiadokokinezisi, her iki sklerada telenjiektaziler (Resim 1) mevcut. Batında defans yok, rebound yok, hassasiyet yok, organomegali saptanmadı. Dudaklar ve dilde kuruluk, submandibular 1 adet 1x1 cm'nin altında LAP saptandı. Hastaya laboratuvar ve görüntüleme tetkikleri yapıldı.



Resim 1 Skleral Telenjiektazi

Laboratuvar sonuçlarında, hiperkalsemi (14,43 mg/dl), lökositoz(30,34 10^9/L), trombositopeni (106 10^9/L) LDH (550 U/L) yüksekliği görüldü. Hidrasyon tedavisine rağmen hiperkalseminin dirençli seyretmesi, bakılan parathormon (4,41 pq/ml) ve kalsitriol (<5 pq/ml) düzeylerinin düşük olması, trombositopeninin derinleşmesi(40 10^9/L) üzerine ve ataksi telenjiektaziye maligniteler eşlik edebileceğinden sistemik malignite araştırması yapıldı. Yapılan parmak ucu periferik yaymasının Giemsa boyama incelemesinde atipik hücre (Resim 3) görüldü. Kemik iliği aspirasyon yaymasının Giemsa boyama incelemesinde L1 ve L2 blastlar (Resim2) görüldü ve T- ALL tanısı konuldu.





SONUÇLAR

Ataksi telenjiektazide normal popülasyona göre artmış malignite oranı iyi bilinmektedir. Bu hastalar bazen ilk defa hekime malignite belirtileri ile başvurmaktadırlar. Ataksi telenjiektazi tanılı hastalar nonspesifik semptomlarla başvursalar dahi bu birliktelik akılda tutulmalıdır. Bu hastaların malignite açısından yüksek risk taşıdığı göz önüne alınarak bu yönden düzenli kontrolleri yapılmalıdır.

Altta yatan hastalıktan bağımsız, başka bir nedenle açıklanamayan sitopeni durumlarında mutlaka kemik iliği incelemesi gerekmektedir, aynı şekilde hiperkalsemi çocukluk çağı akut lenfoblastik lösemilerinde nadir bir komplikasyon olmasına rağmen dirençli seyreden, farklı bir neden ile açıklanamayan durumlarda ek incelemeler yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler : Akut Lösemi , Ataksi , Telenjiektazi

PS-174

Burun Kanaması, Hematoloji Sevk, Endişeli Bir Aile; Sonuç Akut Sinüzit ve Reaktif Trombositoz Olgusu

Muhammet Mesut Nezir ENGİN

Çocuk İzlem Akademisi, Sakarya



ÇOCUK İZLEM AKADEMİSİ

PEDİATRİ UZMANI
Uzm. Dr. Muhammet Mesut Nezir ENGİN

Giriş

Viral üst solunum yolu enfeksiyonu veya allerjik enflamasyonun sık bir komplikasyonu olarak ortaya çıkan akut bakteriyel sinüzit (ABS) çocuk hekimlerine sık başvuru nedenlerinden biridir. Tanı kriterleri dikkate alındığında solunum yolu yakınması ile başvuran çocukların %6-7'sinin ABS tanısı aldığı görülmektedir. Çocuklarda bebeklik dönemi dahil her yaş grubunda ABS görülebilmekle birlikte en sık 4-7 yaş aralığında karşımıza çıkmaktadır. Çocukluk çağı ABS tedavisinde antibiyotikler kullanılmalıdır. Reaktif trombositoz hematolojik ya da hematolojik olmayan nedenlere bağlı olarak üretiminin uyarılması ile gelişir. Bu duruma yol açan nedenin kontrol altına alınması ve tedavisi ile trombositoz geriler. Çocukluk çağında reaktif trombositoz, en sık ilk iki yaşta görülür. Akut ve kronik enfeksiyonlar en sık neden olmakla birlikte, otoimmum hastalıklar, hematolojik hastalıklar, maligniteler, ilaçlar ve nadir nedenlere bağlı olarak da gözlenebilir. En sık üst solunum yolu enfeksiyonu neden olur. Enfeksiyon ve enflamasyon sırasında salınan sitokinler, özellikle de İnterlökin-6 (IL-6) megakaryositleri uyararak trombosit üretimini uyarır. IL-6 hem direkt megakaryositleri uyararak hem de karaciğerden TPO üretimini arttırarak dolaylı olarak trombosit üretimini arttırır.

Olgu Sunumu

30 aylık kız hasta tarafımıza burun kanaması nedeniyle başvurdu. Alınan öyküsünde iki gündür şiddetli burun kanaması olduğu, birkaç kere yapılan tetkiklerde trombosit değerinin 800-1000 civarında olduğu öğrenildi. Çocuk Hematolojiye randevu alan ailenin endişeli ve üzgün bir şekilde muayeneye geldiği izlendi. Aile kötü bir hastalık olacağı düşüncesindeydi. Alınan özgeçmişte 20 gündür burun akıntısı olduğu ve geceleri öksürüğü olduğu bilgisi alındı. Birkaç kere ateşinin de çıktığı öğrenildi. Çocukla oyun terapisi eşliğinde yapılan muayenede burnunda sümük olduğu için çok karıştırdığı gözlendi. Bakılan tetkiklerde hemoglobin 12 gr/dl ve platelet 944 bin hücre/mL'idi. PT ve APTT değerleri normal sınırlardaydı. Fizik muayenesinde yoğun bir geniz akıntısı ve anterior rinoskopide burun içinde kaşımaya bağlı oluşan kanama odakları gözlendi. Hastaya sefdinir, nazal steroid ve nazalnem tedavisi başlandı. Bir hafta sonra yapılan kontrolde tüm şikayetlerinin gerilediği, yapılan tetkik kontrolünde platelet değerinin 396 bin hücre/mL olduğu gözlendi.

Tartışma ve Sonuç

Epistaksisin arka planında ABS olabileceği akılda tutulmalıdır. Ayrıca ÜSYE sırasında reaktif trombositoz görülebileceği hatırlanmalıdır. Bu olgu genç pediatristlerin farkındalığının artması açısından sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Epistaksis, Akut Sinüzit, Reaktif Trombositoz

pediatriuzmani

PS-175

Akut Tortikollis ile Başvuran İntrakraniyal Yer Kaplayıcı kitle: Olgu Sunumu

Ayten Güleç[1], Elvira Ahmadova[2], Hüseyin Per[1]

[1] *Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Kayseri*

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

Giriş:

Tortikollis başın rotasyon ve fleksiyonda olduğu anormal baş pozisyonudur. Konjenital veya edinilmiş olabilir. Edinilmiş tortikollis hemen her zaman altta yatan bir sebebe sekonder gelişir; başta oküler nedenler olmak üzere vasküler, toksik, kas-kemik ilişkili ve nörolojik nedenlerin geniş sistemik değerlendirmesini gerektirir

Kazanılmış tortikollis ve şaşılık ile başvuran hastalarda yer kaplayıcı oluşumların olabileceği ve bu nedenle acil etyolojik değerlendirme gerekliliğini bu sunumda vurgulamak istedik.

Olgu:

6 yaş kız olgu, Ani başlayan şaşılık ve tortikollis ile acil kliniğine başvuran olgunun bilateral papilödem ve sol abdusens felci ve baş ağrısı vardı. Olguya Kranyal manyetik rezonans görüntüleme yapıldı: Sağ lateral ventrikül ile sağ parietotemporooksipital bölgede 62X53X59mm kistik nekrotik-hemorajik alanlar içeren kitle lezyon tespit edildi.

Beyin cerrahisi ile acil olarak konsülte edilen olguya öncelikli olarak antikonvülzan tedavi ve beyin ödemi tedavisi başlandı. Ependimom ön tanısıyla kitle eksize edildi, patolojiye gönderildi. Patolojik değerlendirme koroid plexus karsinomu WHO Grade3 olarak raporlandı. Radyoterapi ve kemoterapi planları yapılarak taburcu edildi. Cerrah sonrası hastanın tortikollisi ve şaşılığı düzeldi.

Tartışma ve Sonuç

Tortikollisli hastaların değerlendirmesinde tıbbi öykü, fizik muayene, nörolojik değerlendirme, uygun radyolojik tetkikler, yeterli laborataur inceleme yapılmalıdır

Edinilmiş tortikollis saptanan hastanın acil etyolojik değerlendirmesi gereklidir. Etyolojide selim durumlar(psikojenik, ekstraokuler kas dengesizlikleri) olabildiği gibi hayatı tehdit eden çok sayıda(ADEM, posterior fossa tümörü, epidural hematom ,araknoid kist ve anevrizma, pons gliomu , servikal osteoblastom) neden bulunabilir. Doğru ve erken tanı ile morbidite ve mortaliteyi azaltmak en önemli amacımız olmalıdır.

Kaynakça

Per H, , Canpolat M, , Tümtürk A, , Gumuş H, , Gokoglu A, & Yikilmaz A, : Different etiologies of acquired torticollis in childhood. Childs Nerv Syst 30:431–440, 2014

DİKİCİ, K., & KIZILKAYA, M. ANORMAL BAŞ POZİSYONLARININ OKÜLER NEDENLERİ. Cerrahpaşa Tıp Dergisi, 33(1).



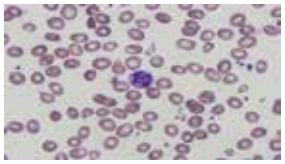
PS-176

DERİN ANEMİ VE KALP YETMEZLİĞİ İLE BAŞVURAN IMERSLUND GRASBECK SENDROMU

Aybüke Damla Aslancirit, Emine Erdemsiz, GöktenÖngel, Gamze Özgürhan
İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi

GİRİŞ

Imerslund-Grasbeck sendromu (IGS), B12 vitamini (kobalamin) seçici malabsorpsiyonuna bağlı olarak B12 vitamini eksikliği ile karakterize ve genellikle yenidoğan döneminden sonraki çocukluk çağında ortaya çıkan, megaloblastik anemi ile sonuçlanan nadir görülen otozomal resesif bir hastalıktır. Genellikle büyüme ve gelişme geriliği, tekrarlayan gastrointestinal veya solunum yolu enfeksiyonları, solukluk ve yorgunluk gibi spesifik olmayan semptomlar ile başvururlar. Ayrıntılı muayenede anemi ve/veya proteinüri saptanır.



Makroovalasitoz, Hipersegmente Nötrofil

OLGU/BULGULAR

Üç yaşında kız hasta, Çocuk Hastalıkları Polikliniği'ne karın ağrısı, solukluk şikayetleriyle başvurdu. Öyküsünden daha önce de B12 eksikliği ve makrositer anemi nedeniyle tanı aldığı ancak B12 tedavisine düzenli olarak devam etmediği öğrenildi. Hastanın anne ve babası arasında 1.derece kuzen evliliği mevcuttu. Fizik muayenesinde; Kilo:13,3 kg(6,68p), Boy: 95 cm (4,46p) Genel durum orta-iyi, bilinç açık, etrafla ilgi tam, soluk görünümde. KTA: 142/dk taşikardik, gallo ritmi var, DSS: 34/dk, TA:110/65 mmHg , Oksijen saturasyonu: %95, organomegali ve lenfadenomegali yok idi. Laboratuvar tetkiklerinde; WBC:4.220/ mm3, Hb:4,1g/dl, Htc:12,6, retikülosit %1,61, D. Coombs: negatif, PLT:76.000/ mm3, MCV:100,6 fl, CRP: 6.24mg/l, Demir:915 ug/l, TDBK:2436 ug/l, Ferritin:118 ug/l, B12: <100, Folat:6,12 ug/l, Total Bil.:2,27 mg/dl, İndirekt Bil:1,38 mg/dl, Ürik asit: 2,3 mg/dl, LDH: 4089 U/ L, 25-OH Dvit. : 4,49 ug/L, Homosistein:5,6mmol/l, Metilmalonik asit: 28,3 ng/ml (0-46,6) , tam idrar tetkikinde ++ protein, spot idrarda: protein/kreatinin 1,8 mg/ mg saptandı. Periferik yaymada polikilositoz, anizositoz, hipersegmente nötrofiller, makrositer eritrositler görüldü. Atipik hücre görülmedi. Hasta B12 eksikliğine bağlı makrositer anemi ve hemoliz düşünülerek yatırıldı. Anemiye bağlı kalp yetmezliği nedeni ile eritrosit süspansiyonu verildi. Parenteral B12 tedavisi uygulandı. Hızlı klin ik ve laboratuvar iyileşme görüldü.Hastada B12 eksikliğine bağlı megaloblastik anemi ile birlikte proteinüri saptanması, ailede akrabalık öyküsü olması ve parenteral B12 tedavisine yanıtın iyi olması nedeniyle Imerslund Grasbeck Sendromu düşünüldü.

TEDAVİ ÖNCESİ VE TEDAVİ SONRASI LABORATUVAR DEĞERLERİ

Hgb:4.1 g/dl	Hgb: 12 g/dl
Htc: 12,6 %	Htc: 37,3 %
PLT: 76.000 m3	PLT: 463.000 m3
MCV: 100,6 fl	MCV: 83,6 fl
B12 < 100	B12: 552 ng/l
25-OH D VİT. : 4,49 ug/l	25-OH D VİT. : 17 ug/l
Total Bil. : 2,27 mg/dl	Total Bil.: 1,14 mg/dl
Proteinüri: +2 (tam idrar tetkiki)	
Protein/Kreatinin: 1,8 mg/mg (spot idrar)	Protein/Kreatinin: 1,2 mg/mg (spot idrar)

SONUÇ

Bu olgu ile; B12 eksikliğinin sık görülen nutrisyonel sebepleri dışında nadir görülen ama tedaviye yanıtı iyi olan sebeplerinin de göz önünde bulundurulması gerektiğini vurguladık.

REFERANSLAR

- Anthony CA. Megaloblastic anemias. In: Hematology: Basic Principles and Practice, 2nd ed, Hoffman R, Benz EJ, Shattil SJ, et a l (Eds). Churchill Livingston, New York 1995. P.552.
- Bunn HF. Vitamin B12 and pernicious anemia--the dawn of molecular medicine. N Engl J Med 2014; 370:773.

PS-177

ALSTRÖM SENDROMU DİLATE KARDİYOMİYOPATİNİN NADİR BİR NEDENİ

Neşe ÜNLÜ[1], Abdulrahman ÖZEL[2], Sertaç HANEDAN ONAN[3], Ülkem KOÇOĞLU BARLAS[2], Meltem Erol[1]

[1]SBÜ. Bağcılar Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul

[2]SBÜ. Bağcılar Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Yoğun Bakım Ünitesi

[3]SBÜ. Bağcılar Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Kliniği, Çocuk Kardiyoloji

GİRİŞ

Alström sendromu (AS), otozomal resesif kalıtım paterni olan ve çoklu organ disfonksiyonu ile ilişkili, nadir görülen kompleks bir hastalıktır. AS'nin nedeni 2p13 kromozomunda yer alan ALMS1 geninin mutasyonudur. Görme ve işitme kaybı, insülin direnci, hiperinsülinemi, tip2 diyabet, hipertrigliseridemi, çocuklarda trunkal obezite, yetişkin boy kısalığı, kardiyomiyopati, ilerleyici pulmoner, hepatik ve renal disfonksiyon ile karakterizedir. AS'deki birincil ölüm nedeni, etkilenen genç ve yaşlı hastalarda sırasıyla dilate kardiyomiyopati ve böbrek yetmezliğidir. Olgumuzda acil servisimize ağır metabolik asidoz ve kalp yetmezliği tablosu ile başvurup Alström sendromu tanısı alan 40 günlük bir erkek çocuk sunulmuştur.

OLGU

40 günlük erkek hasta beslenme sonrasında kusma, morarma, solunum sıkıntısı şikayetleri ile çocuk acil servise getirildi. Bilinç uykulu, hipoton, miyotik pupiller ve gözlerde sola deviasyon, takipne ve inlemeli solunum saptandı. Kapiller dolum zamanı 2 saniyenin üzerindeydi, siyanoze ve hipotansifti. Parmak ucu kan şekeri hiperglisemik olarak görüldü. Kan gazında ağır metabolik asidoz ve respiratuvar alkaloz saptanan hasta entübe edilerek çocuk yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Laboratuvar tetkiklerinde glukoz: 286, amonyak: 639, kreatin kinaz (CK): 1097, fosfor: 11,5, INR: 2, TSH: 15,9 olarak sonuçlandı. Dirençli metabolik asidoz ve laktat yüksekliği olması üzerine sürekli renal replasman tedavisi (CRRT) başlandı. Takiplerinde alınan tetkiklerde trombositopeni saptanan hastada trombositopeni ile ilişkili çoklu organ yetmezliği (TAMOF) düşünülerek terapötik plazma değişimi (TPE) uygulandı; akut faz reaktanlarında yükselme, D-Dimer: 9, troponinT: 1396, pro-BNP: >35000, prolaktin: 62, adrenokortikotropik hormon (ACTH): 4, kortizol: 3,1, kolesterol: 114, trigliserid: 132 olarak saptandı ve ekokardiyografisinde sol ventrikül sistolik fonksiyonunda azalma, sol kalp boşluklarında dilatasyon, 2. derece mitral kapak yetmezliği görüldü ve ejeksiyon fraksiyonu (EF): %34 olarak ölçüldü.

Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde patolojik özellik saptanmadı. Metabolik hastalık açısından bakılan tandem MS, kan aminoasitleri, idrar organik asitleri ve göz dibi muayenesi normal saptandı. Hipotonisite ve CK yüksekliği etiyolojisi için yapılan kas biyopisisinde miyopati lehine bulgu görülmedi. Santral hipokortizolemiden şüphelenilerek yapılan düşük doz acth supresyon testi patolojik saptanmadı. Yoğun bakım yatışı sürecinde noradrenalin, adrenalin, milrinon infüzyonları, lizinopril, asetilsalisilik asit, furosemid, spironolakton, hidrokortizon, enoxaparin sodyum, pentoksifilin, tiamin, levetirasetam, çocuk metabolizma önerisi ile karnitin, B kompleks, riboflavin, koenzim q10 tedavileri verildi.

Anne babası arasında akrabalık öyküsü ve ailede anlamlı kardiyak patoloji bulunmayan, kardeşleri sağlıklı olan hastanın takiplerinde kliniği düzeldi, taburculuğu ardından takibinde epileptik nöbeti olmadı, yapılan elektroensefalografi normal görüldü, kilo persantili normal aralıkta, boy persantili düşük seyretti, genetik konsültasyonu ile gönderilen gen analizi sonucu Alström sendromu ile uyumlu (ALMS1 homozigot) olarak sonuçlandı. 10. ayında bakılan tetkiklerde insülin: 5,2, trigliserid: 238, kolesterol: 179, ekokardiyografisinde EF %64 olarak ölçüldü. Çocuk metabolizma, endokrin, nöroloji, kardiyoloji, çocuk sağlığı ve hastalıkları poliklinik takibine alındı. Aileye genetik danışmanlık verildi.



SONUÇ

Birden fazla organı içeren Alström sendromun nadir olması, etkilenen vakalarda tanıda zorluk oluşturabilir. Multidisipliner bir yaklaşım gerektiren bu hastalığın, özellikle erken yaşta dilate kardiyomiyopati saptanan hastalarda akılda tutulması önemlidir.

1. Jan D Marshall*,1, Sebastian Beck2,3, Pietro Maffei4 and Ju¨rgen K Naggert1, Alstrom Syndrome, European Journal of Human Genetics (2007) 15, 1193–1202; doi:10.1038/sj.ejhg.5201933; published online 17 October 2007
2. Veysel Nijat BAŞ, Semra ÇETİNKAYA, Sebahat YILMAZ AĞLADIOĞLU, Havva Nur PELTEK KENDİRCİ, Zehra AYCAN , ALSTRÖM SENDROMULU İKİ KARDEŞ OLGU TWO SIBLINGS WITH ALSTROM SYNDROME, Ankara Dr. Sami Ulus Kadın ve Çocuk Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Türkiye Çocuk Hast Derg / Turkish J Pediatr Dis 2012; 6(4): 232-236,

PS-178

Künt Göğüs Travması Nedeniyle Oluşan Nadir Bir Yaralanma: Kontüzyo Kordis

Sema Gündoğdu[1], Öykü İsal Tosun[2], Serçin Özkok[3]

[1]İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul
[2]İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, İstanbul
[3]Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi,Pediatrik Radyoloji Bilim Dalı,Istanbul

GİRİŞ

- Künt toraks travmasına bağlı olarak kardiyak yaralanmalar nadirdir ancak hayati tehlike yaratırlar. Yaralanmalar daha çok kalbin sternum ve vertebralar arasında sıkışmasına bağlı ortaya çıkar. Acil cerrahi müdahale ve çok dikkatli takip gerekebilir. Klinik tabloyu; yaralanma şekli, hastaneye ulaşana kadar geçen süre, kanama miktarı, kardiyak tamponad varlığı ve eşlik eden yaralanmalar belirler.

OLGU

- Öncesinde bilinen hastalığı olmayan 11 yaş erkek hastanın basketbol oynadıktan sonra göğsünün üzerine düşmesi sonrası göğüs ağrısı ve nefes almada zorluk şikayetleri olmuş. Toraks BT normal olarak yorumlanan hastanın alınan kanlarında troponin 78 ng/dl olması üzerine hasta kliniğimize yönlendirildi.
- Hastanın ilk başvurusunda ateş:36.5 °C KTA: 90/dk, KB: 114/73mmHg saptandı. Hafif göğüs ağrısı olan hasyanın EKG'sin EKG si normal sinüs ritminde ve ST-T değişikliği görülmedi. Hastanın alınan hemogramında özellik yok. Tam kan sayımı ve biyokimyasal değerleri normal olan hasta, troponin I dğerleri düşeme eğiliminde olduğu için ayaktan izlemi planlandı.

İZLEM

- Bir gün sonra kardiyak enzimlerİnde (troponin: 99.5ng/dl) tekrar artış olması üzerine çekilen EKO 'da eser mitral yetersizlik dışında özellik görülmedi. Hasta takip amacıyla çocuk kardiyoloji servisine yatırıldı.
- Hastanın takibinde kardiyak belirteçleri gerilemeye başladı. Ancak kontrol EKO' da mitral yetersizliğin arttığı gözlenmesi üzerine çekilen MR'da IV kontrast madde sonrası myokardiyumda bazal segment ateroseptal bvposterolateral segmentte 5. ve 10. dakika MDE sekansta myokardiyal kontrast tutulumu izlendi. Ve myokadiyal hasarlanma açısından anlamlı bulundu.



Şekil1:Kardiyak MRG kontrast tutulumu

- Olgu kontuzyo kordis olarak değerlendirildi. Takiplerinde EKG'sinde bozulma olmadı. İzleminde hemodinamisi stabil seyreden, göğüs ağrısı yakınmaları geçen ve kardiyak enzim değerleri normal sınırlara gerileyen hasta toplam 3 günlük yatış sonrası poliklinik kontrolüne çağrılarak taburcu edildi.
- Hasta taburculuk sonrası halen sorunsuz bir şekilde takip edilmektedir

SONUÇLAR

- Künt toraks travmalarına bağlı kalp yaralanmaları hayati tehlike yaratan klinik tablolara neden olabilir. Miyokardiyal kontüzyona bağlı aritmi, hipotansiyon, kardiyojenik şok ve kardiyak rüptür gelişebilir. Doğru tanı için EKG ve EKO'nun yanısıra radyonükleid anjiografik çalışmalar gerekebilir.

PS-180

Covid-19'a Bağlı Miyokardit Sonrası Gelişen Dilate Kardiyomiyopati

Kardelen Çelikel[1] , Öykü İsal Tosun[2]
[1]İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı
[2]İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

GİRİŞ

Dilate kardiyomiyopati (KMP), çocuklarda kronik kalp yetmezliğinin en sık görülen nedenlerinden biridir. Tanı, ekokardiyografik incelemede ventriküllerin dilatasyonuyla birlikte ejeksiyon fraksiyonunda azalmanın gösterilmesiyle konulur. Olguların %50'si idiyopatik, %15'i miyokardite sekonder görülür. Etyolojinin belirlenmesinde dikkatli alınmış bir anamnez ve doğru laboratuvar belirteçleri önemli yer tutar.



PAAC (Acil başvurusu) [1]



PAAC (Servis takibi 5.gün) [2]



Toraks BT (Acil başvurusu) [3]

Olgu

Batıcı tarzda göğüs ağrısı ve öksürük şikayeti olan 14 yaşındaki kız hasta; görüntülemelerinde kardiyomegali ve bilateral akciğer infiltrasyonuna eşlik eden plevral efüzyon (1,2,3) saptanması üzerine, efüzyonlu pnömoni ön tanısıyla hastanemize sevk edildi.

Fizik muayenesinde; akciğerlerde bilateral krepitan raller ve kalpte S1'de sert gallop ritmi mevcuttu.

EKG'de artmış sol ventrikül voltajları; göğüs derivasyonlarında T dalga inversiyonu (4)

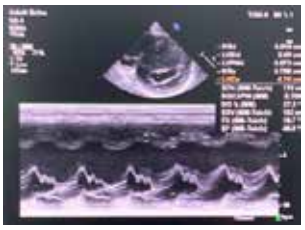
EKO'da sol kalp boşlukları genişlemiş, ventrikül diyastol sonu çapı: 61 mm (z skoru: 3.46), EF: %40 (5).

Toraks USG'de Plevrada solda 5.7 sağda 2.7 cm efüzyon izlendi.

Tedavi: Furosemid, enalapril, spironolakton, IVIG tedavisi ile serviste izlenen hastada torasentez ihtiyacı olmadan plevral efüzyonu geriledi.
Serolojik belirteçleri de negatif olan hastada proBNP (3300) yüksekliği ile Covid PCR ve diğer viral solunum yolu paneli sonuçları negatif sonuçlandı. birlikte SarsCov2 antikoru>250 U/mL olarak çok yüsek saptandı. Hastanın büyükannesinin 1 ay önce SarsCov (+) saptandığı, kendisinin de 2 hafta önce viral enfeksiyon belirtilerine sahip olduğu öğrenildi. Böylece ölçülemeyecek kadar yüksek SarsCoV antikor pozitifliğinin 6 ay önce yapılan tek doz Biontech aşısından çok, yakın zamanda geçirilmiş Covid-19 enfeksiyonuyla açıklanabileceği değerlendirildi.
Hasta postenfeksiyöz miyokardite sekonder KMP olarak değerlendirildi. İzlemde EKO'da EF:%40 iken EKG'de T dalgaları belirginleşmiş, P sivriliği azalma eğilimindeydi. Mevcut tedavisine digoksin, asetil salisilik asit ve daha sonra karnitin de eklenerek izlemine devam ediliyor.



EKG (8.gün - V4-5'te belirgin T dalga inversiyonu) [4]



EKO (8.gün - İleri derece dilate sol ventrikül) [5]

SONUÇ

Dilate KMP'de ölüm sebebi progresif kalp yetmezliği ve ventriküler aritmiler olup sistolik fonksiyonlar prognozu belirlemede önemlidir. İzlemde hastaların %50'sinde kardiyak fonksiyonlar iyileşmektedir. Tanıyı erken koymak; hastalığın progresyonu açısından yakın takibini ve tedavi revizyonunu sağlayarak prognozu belirlemede önemli rol oynar.

PS-181

İNFANTİL ANİ KARDİYAK ÖLÜMÜN NEDENLERİNDEN BİRİ : ALCAPA SENDROMU

Sinem TEPEBAŞI

Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi

GİRİŞ

Sol koroner arterin pulmoner arterden çıkış anomalisi olarak tanımlanan ALCAPA (Anomalous origin of the Left Coronary Artery from the Pulmonary Artery) sendromu 1/300 000 sıklıkta görülen bir konjenital kalp hastalığıdır. ALCAPA sendromu tanısı konulan ve bir gün sonra dekompanse sol kalp yetmezliği nedeniyle kaybedilen hastayı olgu sunumu olarak seçmemizin sebebi ALCAPA sendromunun erken tanısının ve cerrahi olarak tedavi edilmesinin önemini vurgulamaktır.

OLGU

3 aylık hasta tarafımıza 2 haftadır olan emerken yorulma, terleme ve hızlı nefes alma şikayetleri ile başvurdu. Fizik muayenede ağırlık 5800 gram, kalp tepe atımı 165/dk ,solunum sayısı 80/dk, kan basıncı 70/45 mmHg idi.Sistolik 3/6 üfürüm duyuldu. Telekardiyografide kardiyotorasik indeks %65 saptandı. Elektrokardiyografide (EKG) sol ventrikül iskemi bulguları görüldü. Laboratuar değerlerinde Hb 10,1 g/dl, Htc % 29 , beyaz küre: 9030/mm3, trombosit: 340 000/mm3'dü. Üre:14 mg/dL , kreatinin: 0,2 mg/dl, ALT: 18 U/L, AST: 37 U/L, Na+ : 139 mEq/L, K+ : 5,3 mEq / L, Ca+2: 10,2 mg/dl idi. Kalp yetersizliği nedeni ile bakılan "brain natriurectic pepdide" (BNP) düzeyi 35000 ng/L , troponin-T 187,3 ng/L (N ≤14) bulundu. Ekokardiyografide sol kalp boşlukları ve sol atriyum geniş izlendi. Ejeksiyon fraksiyonu % 38 ölçüldü. Ağır mitral yetersizlik ve hafif triküspit yetersizlik saptandı. Sağ ventrikül sistolik basıncı 36 mmHg idi. Sol koroner arterin pulmoner arterden çıktığı izleniminin alınması nedeniyle hastada ALCAPA sendromu düşünüldü. Takiplerinde ani gelişen solunum sıkıntısı nedeniyle entübe olan ve aynı gün hipotansif seyreden hastaya inotrop ilaçlar noradrenalin ve adrenalin başlandı.

Dekompanse sol kalp yetmezliği tablosunda olan hastaya milrinon infüzyonu ve levosimendan yüklemesi uygun dozlarda yapıldı. Tedaviye rağmen hasta kardiyak arrest sonrası kaybedildi.

SONUÇ

ALCAPA sendromu nadir görülse de tedavi edilmediği takdirde ilk bir yılda ölüm oranı % 90 olarak bildirilmiştir. Klinik tablonun ağırlığı sağ koroner arterden sol koroner artere doğru gelişen kollaterallerin sayısı ve işlevine bağlıdır. Kollateral sayısı yeterli olmayan hastalar sol kalpte iskemi bulguları ile yaşamın ilk birkaç ayında bulgu vermektedir. Kesin tedavi cerrahi olarak sol koroner arterin asendan aortaya implantasyonudur. Anamnez ve fizik muayenede önemli hususlara dikkat edilmezse vakamızda olduğu gibi hastalar cerrahi olarak düzeltme şansı bulamadan kaybedilebilir.

KAYNAKLAR

- Rodriguez-Gonzalez M, Tirado AM, Hosseinpour R, de Soto JS. Anomalous Origin of the Left Coronary Artery from the Pulmonary Artery: Diagnoses and Surgical Results in 12 Pediatric Patients. Tex Heart Inst J. 2015 Aug 1;42(4):350-6. doi: 10.14503/THIJ-13-3849. PMID: 26413018; PMCID: PMC4567127.
- Smith DE 3rd, Adams R, Argilla M, Phoon CK, Chun AJ, Bendel M, Mosca RS. A unique ALCAPA variant in a neonate. J Card Surg. 2013 May;28(3):306-8. doi: 10.1111/jocs.12079. Epub 2013 Mar 11. PMID: 23480565.
- Safaa AM, Du LL, Batra R, Essack N. A rare case of adult type ALCAPA syndrome: presentation, diagnosis and management. Heart Lung Circ. 2013 Jun;22(6):444-6. doi: 10.1016/j.hlc.2012.10.011. Epub 2012 Dec 17. PMID: 23253309.
- Peña E, Nguyen ET, Merchant N, Dennie C. ALCAPA syndrome: not just a pediatric disease. Radiographics. 2009 Mar-Apr;29(2):553-65. doi: 10.1148/rg.292085059. PMID: 19325065.

PS-182

Nadir Bir Vaka:WPW tip B

Sema Gündoğdu[1] ,Öykü İsal Tosun[2]
[1]İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul
[2]İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, İstanbul

GİRİŞ

Wolff-Parkinson-White Sendromu (WPWs) bir kardiyak preeksitasyon sendromudur. Sorun atriyum ile ventrikül arasında antegrad iletim özelliği olan bir aksesuar yola bağlı olarak ortaya çıkar. Hastalığın korkulan tezahürü supraventriküler taşikardi ve seyrek görülen ani kardiyak arresttir. Supraventiküler taşikardiler genellikle iyi tolere edilir. Hastaların bir kısmı tamamen asemptomatik olup değişik nedenlerle yapılan taramalar sırasında yakalanabildikleri gibi, silik aritmi ilişkili semptomlarla da başvurabilirler. Hastalar atriyal fibrilasyon sırasında aksesuar yol aracılığıyla oluşan hızlı ventriküler yanıt nedeniyle ani kardiyak ölüm açısından risk altındadırlar. Özellikle çarpıntı ve senkop gibi preeksitasyonla ilişkili semptomlara sahip hastalar, daha fazla risk taşımaktadırlar ve bu hastalarda aksesuar yolun ablasyonu önerilmektedir.

OLGU

Öncesinde alerjik astım tanısı olan 12 yaş 1 ay erkek hasta bugün uzun yürüyüş sonrası başlayan gözlerde kararma, çarpıntı şikayeti ile acil servisimize başvurmuş. Hastanın şikayetlerine göğüs ağrısı eşlik etmiyormuş. Hastanın 1 hafta önce üst solunum yolu enfeksiyonu nedeniyle antibiyotik kullanma öyküsü mevcutmuş. Hastanın ilk başvurusunda vitallerinde ateş:36.8 derece kta:90/dk tansiyon:102/64mm/Hg olarak görülmüş.Fizik muayenesinde patolojik bulgu saptanmayan hastaya çekilen EKG de PR aralığı kısa, QRS mesafesi geniş, V1-V2 de ters delta dalgası,V5-V6 da delta dalgası saptanmış.(şekil1)

Hastanın kardiyak markerlarına ve diğer parametrelere bakıldı. Hemogramı normal, biyokimyada karaciğer fonksiyon testleri olağan, elektrolit imbalansı yoktu ve kreatinin 0.84ng/dl ile hafif üst sınırdaydı.Koagulasyon parametreleri, kütle CK-MB ve pro-BNP olağandı. Crp:9mg/l HS-Troponin T:53.8 ng/L olan hastanın çekilen telekardiyografisinde patolojik bulguya rastlanmadı. Hastadan rutin tiroit fonksiyon testleri, B12 ,D vitamini tetkikleri gönderildi.D vitamini 25.5mikrogram/L olarak görülmesi üzerine replase edildi.Hastaya yapılan ekokardiyografide; PFO dışında bir özellik görülmedi. Olgu Wolf Parkinson White (WPW) Sendromu tip b olarak değerlendirildi. Hastanın yakın vital ve EKG takibi yapıldı.İzleminde hemodinamisi stabil seyreden, yakınmaları geçen hasta toplam 4 günlük yatış sonrası ablasyon tedavisi için dış merkeze yönlendirildi.



Şekil1:WPW tip B elektrokardiyografik görüntü

SONUÇ

Wolff-Parkinson-White Sendromu, atriumlardan ventiküllere yayılan elektriksel iletinin normal atriyoventriküler ileti yolu yanında anormal bir aksesuar yol (Kent yolu) ile iletildiği elektrokardiyografik bir sendromdur.2 tipi mevcut olup olgumuzda tip b WPW sunulmuştur.

PS-183

COVİD SONRASI GELİŞEN DİLATE KARDİYOMİYOPATİ OLGUSU

GÜŞTA UYSAL[1] , NURDAN EROL[1] , NİHAN UYGUR KÜLCÜ[1] , ABDULKADİR BOZAYKUT[1]

[1]ZEYNEP KAMİL KADIN VE ÇOCUK HASTALIKLARI EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ

Giriş: Dilate kardiyomiyopati;sol ventrikül veya her iki ventrikülün dilatasyonu ve miyokard kontraksiyonlarında azalma ile giden bir patolojidir. Genetik nedenlerle olanlar yanı sıra infeksiyonlar,ilaçlar, toksinler, sistemik endokrin ve otoimmün hastalıklar gibi etiyolojiler ile olmaktadır. Klinikte çoğunlukla kalp yetmezliği, aritmilerle kendini göstermektedir.

Amaç: Bu çalışmada; nörolojik bulgularla başvuran bir dilate kardiyomiyopati olgusunun sunulması amaçlandı.

Yöntem: Olgu hastane kayıtlarından retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Olgu: 9 yaşında kız çocuk ,37 kg (37.persantil), 144 cm (57.persantil). Olgu acil servise senkop sonrasında konuşma zorluğu , yürüyememe, sağ tarafta kuvvet kaybıyla başvurdu. Öyküsünde 1 ay önce efor dispnesi geliştiği ve giderek arttığı , 1 hafta öncesinde enfeksiyon geçirdiği ve bilinen ek hastalığı olmadığı öğrenildi. Muayenede genel durum orta, renk soluk, ödemli, NB 108/ dk , TA 128/76 mmHg, hepatomegali , sağda güç kaybı (3-4/5) tespit edildi. Laboratuvar tetkiklerinde; lökosit 8330 mm3, Hb 12,2 gr/dl, Htc %38,9 , CRP 3,8 mg /l , sedimantasyon 3 mm /h , kreatinin : 0,74 mg/dl , ALT : 61 U/ L AST: 43 U/L PT :17,7 , INR : 1,32 , troponin : 47,4 ng/dl (0-14), akciğer grafisinde kardiyomegali , ekokardiyografide dilate kardiyomiyopati, sistolik fonksiyonlarda azalma (EF %25-30, KF %11,6-18), hafif aort ve mitral yetmezliği saptandı. Tedavide dobutamin, ACE inhibitörü, furosemid, spironolakton , antitrombotik dozda aspirin, kısa süreli antibiyotik verildi. Enfeksiyon sonrası başladığı için miyokardite sekonder olabileceği düşünülerek IVIg ve prednol ilave edildi. Hastanın nörolojik bulguları nedeniyle çekilen difüzyon MR ında akut enfarktla uyumlu olan (sol presantral ve postsantral girusta sol kaudat nükleusta lezyonlar) bulguları vardı. Düşük ağırlıklı heparin enjeksiyonuna geçildi. Enfeksiyon taramalarında rhinovirus zayıf pozitif sonuçlandı, kültürlerinde üreme yoktu. Covid PCR negatif , covid antikoru pozitif (>250 U / L) bulundu. Takip ve tedavisi sırasında klinik düzeldi, ancak kalp kontraksiyonları normale dönmedi. Zaman zaman kısa süreli ekstrasistolleri ve böbrek fonksiyonlarında bozulma (kreatinin : 1,73 mg/dl) olan olgu taburculuktan sonra da 3 ay süreyle takip edildi. Sonra kontrollere gelmedi.

Sonuç: Dilate kardiyomiyopati mortalite ve morbiditesi önemli olan bir kardiyak patolojidir. Viral enfeksiyonlar sonrası sık olabilmektedir. Özellikle bizim olgumuzda olduğu gibi nörolojik belirtiler ile başvurması açısından ilginçtir. Olgunun covid enfeksiyonu sonrası gelişmesi, bu enfeksiyonun dilate kardiyomiyopatiye yol açabileceğini düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler
: covid , dilate kardiyomiyopati , hemiparezi

PS-184

Ağır Dehidratasyon ile Başvuran Hastada Eş Zamanlı görülen Perikardit Ve Atrial Fibrilasyon:Olgu Sunumu

CANAN YOLCU[1]
DUYGU GÜNEŞ GÜL [2] HATİCE CEREN ÜNLÜ ALP [2] CEREN YILMAZ [2] EMANET YAZAR [2] SÜLEYMAN BAYRAKTAR [3] MEHMET KARACAN [4]

[1] SBÜ HASEKİ EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ ÇOCUK KARDİYOLOJİSİ
[2] SBÜ HASEKİ EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ ÇOCUK KLİNİĞİ
[3] SBÜ HASEKİ EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ ÇOCUK YOĞUN BAKIM
[4] SBÜ ÜMRANİYE EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ ÇOCUK KARDİYOLOJİSİ

GİRİŞ

Akut gastroenteritler,çocukluk çağında görülen en önemli morbidite mortalite nedenlerindendir.Akut gastroenteritler tedavi edilmediklerinde hastada ağır dehidratasyona bağlı taşikardi sık görülür.Çocukluk çağında en sık görülen aritmi tipi supraventriküler taşikardilerdir.Atrial Fibrilasyon çocukluk çağında nadir görülen bir ritm bozukluğudur. Burada ağır gastroenterit ile başvuran ve perikardit olduğu görülen,perikardite sekonder gelişen AF olgusu sunulacaktır(1).

OLGU SUNUMU

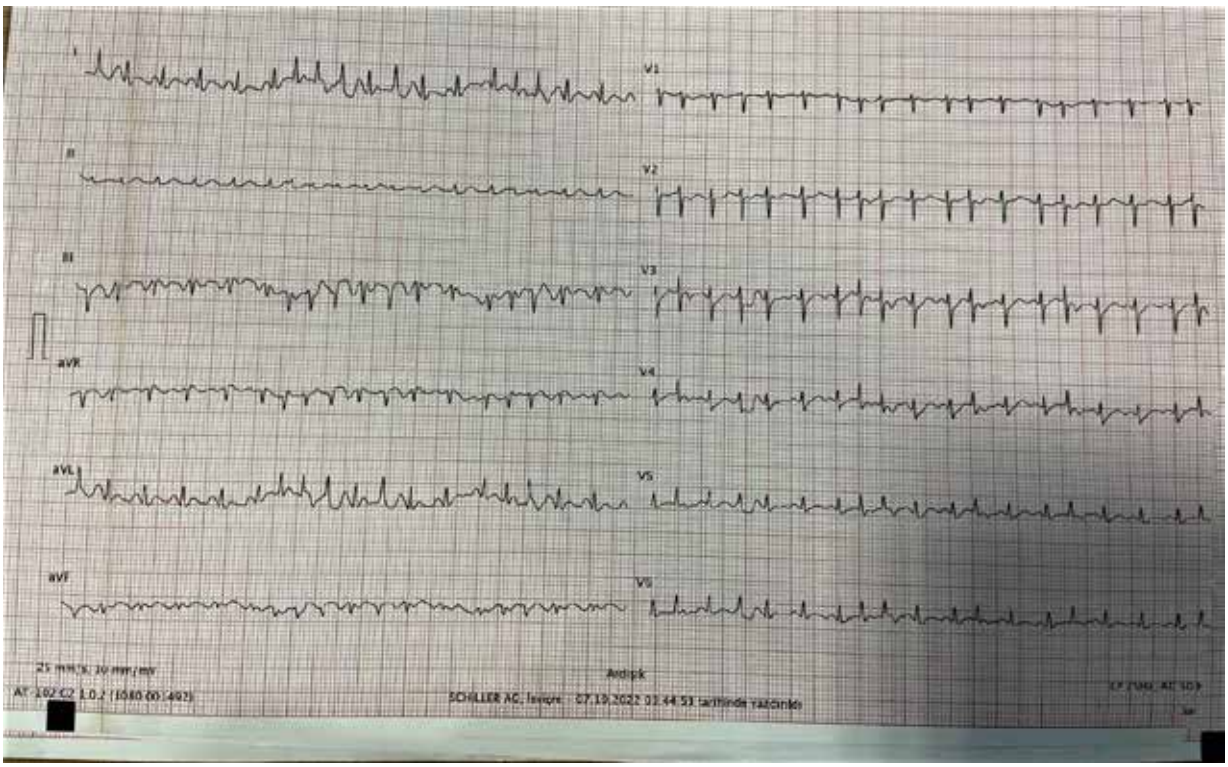
Serebral palsi olan 6 yaşında erkek hasta kusma, ishal,ateş şikayetleriyle çocuk acil servise getirildi.Hastanın son 12 saat içinde 8-9 kez kan ve mukus içermeyen bol sulu dışkılamasının,7 kez kusmasının olduğu,oral beslenmesinin azaldığı öğrenildi.Fizik muayenesinde genel durumu kötü,ağız mukozasında kuruluk,göz kürelerinde çöküklük,deri turgorunda azalma saptandı.Hasta ağır dehidrate kabul edildi.Muayenesinde hipotansiyon ve taşikardisi mevcuttu,üfürüm veya ek patolojik ses yoktu.Vitallerinde vücut sıcaklığı:38,6^{o}C, solunum sayısı:50/dk,tansiyon: 67/42 mmHg, kta:175/dk,oksijen saturasyonu:87 olarak ölçüldü.Muayenesinde takipne,interkostal,subkostal,suprasternal çekilmeleri olan hasta tanı tedavisi için çybü'ye entübe edilerek interne edildi.

Özgeçmişinde 33 haftalık doğduğu,hidrosefali nedeniyle ventrikülöperitoneal şant takıldığı,çybüye bronkopnömoni ile interne edildiği öğrenildi.

Soygeçmişinde özellik yok.

Hastanın intravenöz sıvı tedavisine rağmen hipotansiyonun gerilememesi üzerine inotrop (0.1 mcg/kg/dk Adrenalin, 0.1 mcg/kg/dk Nöradrenalin) başlandı.Taşikardisi sebepli acilde çekilen EKGde svt ön tanısı düşünülerek 2 kez 0.2 ve 0,3 mg/kg Adenozin i.v. puse yapıldı.

Adenozin sonrası fibrilasyon dalgalarının belirgin hale gelmesi üzerine ritm AF kabul edildi.Olası intrakardiyak trombüs açısından hastaya kardiyoversiyon uygulanmadı.



Hız kontrolünü sağlamak için hastaya amiadorone 1 saatte yükleme (5 mg/kg/doz) ve aritmisi durmadığı için amiadorone infüzyonu 6 mcg/kg/dk olacak şekilde uygulandı.Amiodaron infüzyonun 24.saatinde hasta sinüs ritmine döndü.İlk EKOsunda sistolik disfonksiyonu vardı,milrinon tedavisi verildi.Efüzyon tespit edilmedi.Sepsis olarak değerlendirilen hastada trombositopeni olduğu için olası trombüs açısından antikoagülan tedavi verilemedi.Kliniği kötü olan hastaya trombüsü ekarte etmek için TEE yapılamadı.Sinüs ritmine döndükten sonra ngsden verilmek üzere Sotalol başlandı.Ekgde Amiodaron yan etkisi olarak uzun QT saptandı. Alınan tetkiklerinde TroponinT:210 ng/L,PRO-BNP:1173 ng/L saptandı.Hastanın 2.Gün bakılan ekosunda sol ventrikül arka duvarda 4-5 mm sağ ventrikül ön yüzde 4 mm perikardiyal efüzyon görüldü.EKGde düşük voltajlı QRS kompleksleri ve elektriksel alternansın belirgin olduğu izlenmesi üzerine hasta mevcut klinik ve laboratuvar bulgularla perikardit olarak değerlendirildi.Hastaya İVİG verildi,ardından NSAİİ tedavisi başlandı. Hastanın kontrollerinde proBNP ve troponinin gerilediği görüldü.NSAİİ,eko kontrolü yapılarak 1.haftada kesildi.

SONUÇ

Çocukluk çağında perikarditin en sık nedeni viral enfeksiyonlardır(2).Olguların %40-75 inde 1-2 hafta içinde geçirilmiş ÜSYE öyküsü olsa da gastroenterit nadirdir.Perikardit sırasında en sık sinüs taşikardisi görülür,daha nadir olarak VT,SVT,AF,AV blok görülmektedir.Çocuklarda perikardit sırasında nadir görülen bir aritmi olan AF unutulmamalıdır.

ANAHTAR KELİMELER

Atrial fibrilasyon,Dehidratasyon,Taşikardi,Çocuk

KAYNAKLAR

1. Bertram H, Paul T, Beyer F, Kallfelz HC. Familial idiopathic atrial fibrillation with bradyarrhythmia. Eur J Pediatr. 1996;155:7.
2. Hien MD, Benito Castro F, Fournier P, Filleron A, Tran TA. ReentryTachycardia in Children: Adenosine Can Make It Worse. Pediatr Emerg Care. 2018;34:e239-e42.

PS-185

SVT İLE BAŞVURAN SCHADD OLGUSU

Merve Vatan Güngör[1], Emine Genç[2], Emel Yılmaz Gümüş[2], Şule Serdar Arıcı[3], Figen Akalın[3], Burcu Öztürk Hişmi[2]

1 Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı
2 Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı ,Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı
3 Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı , Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

Giriş:
Kısa zincirli 3-hidroksiaçil-CoA dehidrojenaz (SCHAD), kısa zincirli 3-hidroksiaçil-CoA'ların oksidasyonunu katalize eden bir mitokondriyal yağ asidi oksidasyonu enzimidir. 3-hidroksiaçil-koenzim A dehidrojenaz eksikliği (SCHADD) , özellikle açlık sırasında vücudun belirli yağları enerjiye dönüştürmesini engelleyen nadir bir durumdur. Otozomal resesif kalıtılır. Gelişme geriliği , beslenme güçlüğü, dilate KMP , Hipertorifik KMP , hepatik nekroz ,hipotoni , hipoglisemik nöbet ve ani bebek ölümü sendromu gibi durumlara yol açabilir.

Olgu:
Öncesinde bilinen hastalığı olmayan 39 günlük erkek hasta, dirençli supraventriküler taşikardi (SVT) nedeniyle acil kliniğimize getirildi. Geceden beri olan oral alım azlığı ve huzursuzluk nedeniyle dış merkez başvurusunda taşikardisi fark edilen hastanın EKG 'si SVT ile uyumlu görülmüş ve adenozin ile SVT kırılmadığı için üst merkez olan hastanemize sevk edildi. Hastanın özgeçmişinde 37 yaş G 6 P3 A3 Ö0 Y3 anneden C/S ile term doğmuş ve perinatal takiplerinde patoloji saptanmamış. Postnatal dönemde uzamış sarılık nedeniyle takibi olmuş takibinde bilirubin değerleri gerilemiş. Ailede kardiyak hastalık öyküsü yok , erken bebek ölümü öyküsü yok .Akraba evliliği yok ancak anne ve baba Erzurum İspirli . Hastanemize başvurusunda EKG de SVTsi devam eden hastaya Amiodaron infüzyonu başlandı. SVT devam ederken hemodinamik insitabilite gelişen hastaya kardiyoversiyon yapıldı. Takibinde kardiyak arrest olan hasta etkin CPR ile kalp tepe atımı yanıtı alındı. EKO yapılan hastada sistolik disfonksiyon saptandı. Etkin cpr'a rağmen KTA alınamayan hasta exitus kabul edildi. Resüstasyon sırasında ayırıcı tanılar için alınan tetkiklerinden, geniş solunum yolu panelinde Human Corona virüs OC43 ve kan kültüründe MSSA ve **tandem MS analizinde C4OH yüksekliği** saptandı.

Sonuç:
Erken bebeklik döneminde SVT kliniği ile başvuran olgularda altta yatan bir metabolik hastalık özellikle yağ asidi metabollizma bozukluğu olabileceği akılda tutulmalı ve atak döneminde metabolik tetkiklerin gönderilmesi unutulmamalıdır.

PS-186

KOARKTASYON AMELİYATI SONRASI GELİŞEN SİSTOLİK FONKSİYON BOZUKLUĞU NEDENİ İLE TANI ALAN BİR ALCAPA SENDROMU OLGUSU

AYŞE SUBAŞI[1], BİNAY VATANSEVER[1], YAKUP KARAKURT[2], GİZEM SARI[3], MEHMET TURAN BASUNLU[3], AHMET ŞAŞMAZEL[4], SERHAT BAHADIR GENÇ[4]

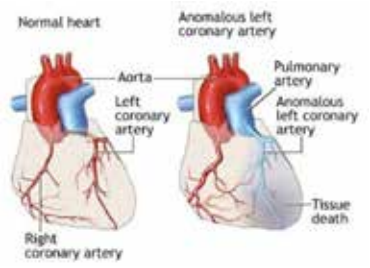
[1]İSTANBUL MEDİPOL ÜNİVERSİTESİ ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANA BİLİM DALI
[2]İSTANBUL MEDİPOL ÜNİVERSİTESİ NEONATALOJİ BİLİM DALI
[3]İSTANBUL MEDİPOL ÜNİVERSİTESİ ÇOÇUK KARDİYOLOJİ BİLİM DALI
[4]İSTANBUL MEDİPOL ÜNİVERSİTESİ KALP DAMAR CERRAHİSİ ANA BİLİM DALI

Giriş:
ALCAPA (Anomalous Left Coronary Artery from Pulmonary Artery) sendromu, sol koroner arterin anormal olarak aorta yerine pulmoner arterden çıkmasıdır. Nadir görülen bir doğumsal kalp hastalığıdır ve 300.000 canlı doğumda 1 görülür. Burada koarktasyon ameliyatından sonra sol ventrikül kontraktilitesinde azalma nedeniyle şüphelenilen ve BT anjiografi ile tanı alan bir yenidoğan olgusu sunulmuştur.

Amaç:
Olgumuz ile ALCAPA tanısının zor ve maskelenebilir olduğunu vurgulamak istedik.

Yöntem:
Olgu sunumu

Bulgular:
Dış merkezde 33. gebelik haftasında sezeryan ile 1585 gram ağırlığında ve normal APGAR ile doğan, solunum sıkıntısı ve inleme nedeni ile yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırılan kız bebek aort koarktasyonu saptanması üzerine postnatal 9. günde ünitemize sevk edildi. Hastanemizde yapılan Ekokardiyografide Aort Koarktasyonu, PDA, mitral Yetersizlik, ASD ve pulmoner hipertansiyon saptandı. Koarktasyon tamiri yapılan hasta postnatal 58. günde taburcu edildi. Bir hafta sonra kontrole geldiğinde koarktasyon giderilmiş olmasına rağmen sol ventrikül kontraktilitesinde azalma ile birlikte sağ koroner arterde belirgin genişleme ve mitral yetersizliği saptanması üzerine BT anjiografi yapıldı ve sol koroner arterin pulmoner arterin medial duvarından çıktığı görüldü. ALCAPA sendromu tanısı alan hasta yeniden opere edilerek sol koroner artere klips yerleştirildi ve postnatal 121. gününde taburcu edildi.



Sonuç:
Eşlik eden anomaliler ALCAPA sendromu tanısını maskeleyebilir. Klinik şüphe varlığında BT anjiyografi yapılmalıdır.

Kaynaklar:
1. Perloff JK. Clinical recognition of congenital heart disease. 5th ed. Philadelphia: Saunders, 2003: 430-42.
2. Chang RR, Allada V. Electrocardiographic and echocardiographic features that distinguish anomalous origin of the left coronary artery from pulmonary artery from idiopathic dilated cardiomyopathy. Pediatr Cardiol 2001; 22: 3-10.
3. Metherne GP, Lim DS. Congenital anomalies of the coronary vessels and the aortic root. In: Allen HD, Driscoll DJ, Shaddy RE, Feltes TF (eds). Moss and Adams Heart Disease in infants, children and adolescents. 7th ed. Philadelphia: Lipincott Williams &Wilkins, 2008: 709.
4. Dahle G, Fiane AE, Lindenberg HL. ALCAPA, a possible reason for mitral insuficiency and heart failure in young patients. Scand Cardiovasc J 2007; 41: 51-8.
5. Akalın F, Topçu B. Her iki koroner arterin pulmoner arterden köken alması: bir vaka takdimi. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2009; 177: 127-30.
6. Florent C, Vouhe PR, Khoury W, et al. Anomalous left coronary artery arising from the pulmonary artery: a series of 27 infants undergoing operation in the first years of life. J Cardiothorac Anesth 1988; 4: 445-9.
7. Keith JD. The anomalous of the left coronary artery from the pulmonary artery. Br Heart J 1959; 21: 149-61.
8. Liberthson RR. Sudden death from cardiac causes in children and young adults. N Engl J Med 1996; 334: 1039-44.

PS-187

NADİR GÖRÜLEN BİR OLGU: ASEMPTOMATİK KREATİN KİNAZ YÜKSEKLİĞİ

Beyzanur Yılmaz[1], Müberra Canbaz[1], Gürkan Bozan[2], Eylem Kıral[2] Çağrı Ener Dinleyici[2] Sabiha Şahin[3]

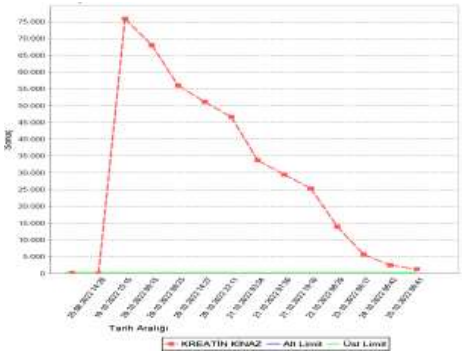
[1] Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi , Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Eskişehir
[2] Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Eskişehir
[3] Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Acil Bilim Dalı, Eskişehir

GİRİŞ

Kas güçsüzlüğü veya miyalji şikayetleri ile başvuran veya miyopati/rabdomiyoliz düşünülen hastaların değerlendirilmesinde kreatin kinaz (CK) ölçümü önemli bir yer tutmaktadır. Ancak kas hastalıkları ile ilişkili olmayan veya günlük yaşam aktivitelerini önemli ölçüde etkilemeyen spesifik olmayan semptomları (kramp, spazm, yorgunluk vb.) olan bir hastada da tesadüfi olarak CK yüksekliği saptanabilir. Burada rutin kontrolleri sırasında CK yüksekliği saptanan bir ülseratif kolit hastası sunulmuştur.

OLGU SUNUMU

On yedi yaşında ülseratif kolit tanılı erkek hasta rutin kontrol amacıyla başvurduğu poliklinik kontrolünde öyküsünden yakın zamanda enfeksiyon geçirmediği, bitkisel ilaç kullanmadığı ve mesalazin dışında ilaç kullanmadığı öğrenildi. Sigara ve alkol kullanmıyordu. Soygeçmişinde ablasında dermatomiyozit tanısı olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde vücut ısısı: 36,4°C, kalp tepe atımı 84/dk, solunum sayısı 18/dk, kan basıncı 120/62 mmHg (vitalleri stabil olup) olup sistem bakıları doğaldı. Laboratuvar tetkiklerinde tam kan sayımı normal, elektrolitleri normal, üre azotu 9,9 mg/dL, kreatinin 0,83 mg/dL albümin 4,52 g/dL, ALT: 106 U/L (0-33), AST: 529 U/L (0-26), LDH: 2340 U/L (135-225), kreatin kinaz (CK): 75.845 pg/mL (0-270) saptandı. Tam idrar tetkikinde dansite 1028, ph 6, eritrosit 4, kan 1+ olarak bulundu. Tiroid fonksiyon testlerinde, viral serolojisinde ve romatolojik tetkiklerinde özellik yoktu. Öyküsü derinleştirildiğinde son 2 gündür ağır spor egzersizi yaptığı öğrenildi. Yapılan çalışmalarda mesalazinin ck yüksekliğine sebep olduğu görülmesi üzerine hastanın kullanmakta olduğu 2x2 gram oral mesalazin dozunun 2x1 gram oral olarak düzenlendi.



Mevcut klinik ve laboratuvar bulguları ile birlikte değerlendirildiğinde CK yüksekliği koşu ve egzersiz ile ilişkilendirildi. Kreatinin değerlerinde >10 kat yükseklik olması nedenli yakın takip amacıyla çocuk yoğun bakıma yatırıldı. Alkalize mayili hidrasyon ile kademeli olarak gerileme görüldü. Etiyolojiye yönelik çalışılan romatolojik tetkiklerinde patoloji saptanmayan hasta ileri tetkik amacıyla taburculuk sonrası çocuk romatoloji polikliniğine yönlendirilmesi planlandı.

SONUÇ VE TARTIŞMA

CK yüksekliğini değerlendirmede ilk adım laboratuvar yöntemlerinin geçerliliğini doğrulamaktır. Avrupa Nöroloji Akademisi CK seviyesi eşik değerin 1.5 katı yüksek olan hastalara ileri değerlendirme yapılmasını önermektedir. CK seviyeleri cinsiyete ve ırka göre önemli ölçüde değişmekte olup yaşın bir etkisinin olmadığı görülmüştür. Tesadüfi olarak saptanan CK yükseklikelerine yaklaşımda ayrıntılı öykü ve fizik muayene öncelikli olmalıdır. Nöromusküler hastalıklar açısından aile öyküsü alınmalıdır. CK seviyeleri egzersiz veya ağır iş sonrasında geçici olarak yükselir. Literatürde zorlu fiziksel aktivite sonrasında normalin üst sınırının 30 katına kadar yükselebildiği ve 7 gün sonunda yavaşça düştüğü gözlenen olgular bildirilmiştir. Egzersize bağlı normal yükselme olasılığını dışlamak açısından hastaya örneklemeden önce 7 gün boyunca zorlayıcı egzersiz yapmaması tavsiye edilmeli ve 1 ay arayla en az iki örnek alınmalıdır. Sadece istirahat sonrası kontrol CK değerlerinin görülmesi ile dahi gereksiz ve pahalı ileri tetkiklerin yapılması önlenebilir.

PS-188

KARACİĞER FONKSİYON TESTLERİNDE BOZUKLUĞUN NADİR BİR NEDENİ: GLİKOJEN DEPO HASTALIĞI

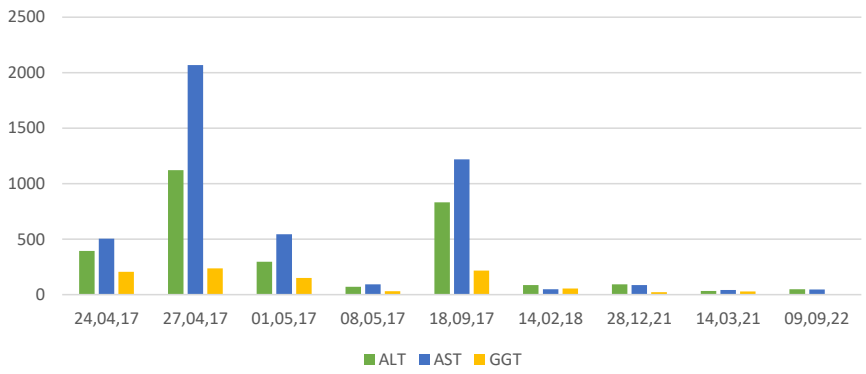
Zeren BARIŞ[1] , Müberra CANBAZ[2], Beyzanur YILMAZ[2], Yusuf AYDEMİR[1]
[1]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji ve Hepatoloji Bilim Dalı
[2]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

GİRİŞ

Karaciğerin fonksiyonlarının değerlendirmesinde çok sayıda test kullanılmaktadır. Bu testler, hepatosellüler hasarı gösterenler (ALT, AST, AP, bilirübinler), safra akımı veya kolestaz ile ilişkili olanlar (AP, GGT, 5'-nükletidaz, bilirübinler, safra asitleri), karaciğer metabolizması ile ilişkili olanlar (serum amonyak düzeyi, bilirübinler), karaciğer sentez fonksiyonları (serum albümini, PT, PTT, INR, Faktör VII, Faktör V) ve karaciğerde fibrozisin değerlendirilmesine yönelik testler olarak beş grupta incelenebilir. Bu olgu sunumunda ateş yüksekliği, kusma ve ishal nedeniyle ile başvuran; tetkiklerinde ALT, AST, GGT, billurubin yüksekliği saptanan 7 yaş erkek hasta tartışılacaktır.

OLGU SUNUMU

Bilinen hastalığı olmayan 7 yaş erkek hasta 2017 Nisan ayında ateş yüksekliği, kusma ve ishal şikayetiyle çocuk acil servise başvurdu. Öyküsünden bir ay önce ateş yüksekliği, ishal ve kusma şikayetlerinin başladığı yaklaşık bir hafta aralıklarla üçüncü kez şikayetlerinin tekrar ettiği, günde 3-4 kez sarı renkli kusma, 5-6 kez kötü kokulu sulu gayta çıkarımı, ateş yüksekliğinin 38.5 decereye ulaştığı, eşlik eden travma öyküsü olmadığı öğrenildi. Özgeçmişinden; özellik olmadığı, soygeçmişinden akrabalık olmayan ek hastalığı olmayan anne ve babanın ilk çocuğu olduğu, ailede karaciğer hastalığı olan bireyin olmadığı öğrenildi. Vital bulguları normaldi, fizik muayenesinde; batın muayenesinde hassasiyet, defans ve rebound yoktu. Karaciğer kot altında 3 cm , dalak 1 cm palpable olup troube kapalı saptandı. Tetkiklerinde hemoglobin: 10.6 gr/dL lökosit: 3.700/mm^3, absolü nötrofil sayısı:1.500/mm^3, platelet:467.000/mm^3, AST: 537 U/L, ALT:397 U/L ALP: 346 U/L LDH:537 U/L GGT:230 U/L Total billirubin: 1.12 mg/dL Direk billurubin: 0.73 mg/dL INR: 1.04 olup diğer biyokimyasal değerleri normaldi. Çocuk hematoloji ve onkoloji bölümünce değerlendirilen periferik yaymada malignite düşünülmedi, enfeksiyona sekonder rekatif lenfositler izlendi. Enfeksiyöz nedenler açısından çalışılan Sitomegalovirüs, Ebstein Barr Virüs, kabakulak, rubella, brucella, hepatit markerlarında patoloji saptanmadı. Otoimmun hepatit açısından gönderilen markerlar negatif saptandı. Poliklinik takibi yapılan hastanın gönderilen NBAS geni negatif saptandı. Göz muayenesinde Kayser Fleischer halkası görülmedi, idrarda bakır atılımı ve seruloplazmin düzeyi normal görüldü. MRCP çekilmesi ardından karaciğer biyopsisi alınması planlandı. Hasta 4 yıl boyunca poliklinik kontrolüne gelmedi, ailesi aranıp çağırıldı. Poliklinik kontrolünde görülen hastanın takipsiz olduğu dönemde ALT, AST ve GGT yüksekliğinin devam ettiği görüldü. Anne baba ve hastamızdan genetik çalışma için Bilkent Üniversitesi Genetik ve Biyoteknoloji Araştırma Merkezi'ne gönderildi. Genetik sonucunda Fosforilaz Kinaz eksikliği ile glikojen depo hastalığı tip 9 saptandı.



TARTIŞMA ve SONUÇ

Glikojen depo hastalığı tip 9da klinik semptomlar glikojen depolanmasına bağlı hepatomegali, büyüme geriliği, bulgular karaciğer enzimlerinde yükselme ve hiperkolesterolemi ve hipertrigliseridemidir. Yaşla beraber klinik ve biyokimyasal sorunlar azalarak pubertede çoğu hastada kaybolur. Karaciğer fonksiyonlarında bozulmanın etyolojisinde viral hepatitler başta olmak üzere enfeksiyonlar, otoimmün, metabolik, toksik karaciğer hastalıkları düşünülmelidir. Her ne kadar karaciğerdeki depolanmaya bağlı hepatomegali ana semptomlar olsa da bazı türlerinde hepatosplenomegali saptanmayabilir. Etyolojisi bulunamayan karaciğer enzim yüksekliklerinde nadir görüldükleri düşünülen metabolik hastalıkların unutulmaması önemlidir.

PS-189

Phelan McDermid Sendromu: De novo oluşmuş 2 izole olgu sunumu

Funda Atash1, Nursel Elçioğlu1, Burcu Yeter2, Ali Karaman3
1: Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı 2: Kayseri Şehir Hastanesi, Çocuk Genetik Hastalıkları
3: Zeynep Kamil Eğitim ve Araştırma Hastanesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

Giriş: Phelan McDermid sendromu 22. Kromozomun terminal ucundaki 22q13 bölgesinin heterozigot continuous delesyonu veya bu kritik bölgede yer alan *SHANK3* geninin patojenik mutasyonun sonrasında oluşan, farklı spektrumda gelişim geriliği, konuşmada gecikme veya gerileme, hipotoni, otizm spektrum bozukluğu ve minor dismorfik bulgular ile karakterize bir sendromdur (1) Dismorfik bulgular arasında dolikosefali, anormal kulaklar, pitozis, kabarık göz kapakları, geniş burun köprüsü, dolgun yanaklar, sivri çene, displastik ayak tırnakları ve nispeten büyük eller mevcuttur (2). Mutasyon de novo veya familial olabilir. Bu çalışmada gelişme geriliği ile başvuran ve Phelan McDermid tanısı ile izlenen 2 olgu sunulmuştur.

Olgu 1: 35 yaşında baba ve 31 yaşındaki G2P1Y1 anneden C/S ile 37+4. gestasyon haftasında 2740 gr. olarak doğan kız bebeğin prenatal takiplerinde önemli bir bulgusu olmayan hastanın teratojen öyküsü bulunmamaktadır. Doğum boyu 48 cm (50 p) ve baş çevresi bilinmiyordu. Anne ve babası arasında akrabalık olmayan hastanın ailesinde, benzer bulguları olan olgu mevcut değildi. 2,5 yaşında tarafımıza danışılan hastanın fizik muayenesinde vücut ağırlığı 30 persentil, boyu 74 p, baş çevresi ise 28. persentildeydi. Dismorfik özellikle arasında kaba yüz görünümü, hipertelörizm, basık ve geniş burun kökü, antevert nares, displastik kulaklar, ince bir üst dudak yer almaktaydı (Resim 1). Kardiyovaskuler, solunum ve batın muayenesinde özellik görülmedi. Nörolojik muayesinde hipotonisite ve DTR ler hipoaktif idi. Psikomotor gerilik ve otizm benzeri davranışlar mevcut idi. Şu anda 3-4 kelimesi olan hasta kendisini işaret ve hareketleriyle ifade etmekteymiş. Nesneleri ağıza alma ve çiğneme şikayeti var idi. Kaba yüz görünümü ve psikomotor gerilik olaması sebebi ile yapılan Mukopolisakkaridoz tarama tetkiklerinde Lökosit beta galaktosidaz değeri 83,6 (N:>100) olması üzerine yapılan WES incelemesinde MPS tip4b'ye ait heterozigot mutasyon pozitif saptandı. Anne ve babasından istenilen tetkiklerinde, babada MPS tip4b'ye ait heterozigot mutasyon pozitif olarak görüldü. Micro-array incelemede *SHANK3* bölgesini içeren 22q13.33 delesyonu hastanın mental ve motor geriliği, dismorfik bulguları ile Phelan McDermid sendromu tanısı ile uyumlu olarak geldi.

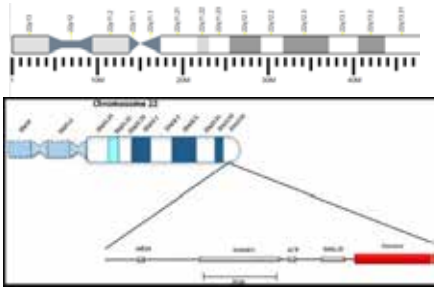


Resim 1: Gelişim Geriliği ile başvuran olgunun dismorfik özellikleri



Resim 2: Nöromotor Retardasyon ile Phelan McDermid sendromu tanısı alan olgu

Olgu 2: Aralarında akrabalık olmayan ancak aynı köyden olan ailenin 6 yaşında kız çocuğu, gelişim geriliği ile sebebi ile yapılan tetkiklerinde 22q13.2q13.3 delesyonu saptanması üzerine genetik danışma amacıyla polikliniğe başvurdu. Prenatal takiplerinde polihidramniyoz saptanmış ve tetkiklerinde Trizomi 21 riskinde artış görülmüş. Amniyosentez yapılmamış. 35+5 gestasyonel haftasında 2900 gram (50-90 p) olarak doğan hastamız yaklaşık 2 ay solunum sıkıntısı ile yenidoğan yoğun bakım yatışı mevcut olup entübe olarak takip edilmiş. Solunum sıkıntısı sebebi ile infant döneminde yatışı sırasında baş tutması olmayan, göz takibi olmayan hasta Çocuk Nöroloji tarafından değerlendirilmiş, genetik inceleme önerilmiş. Genel durumu orta olan hastanın fizik muayenesinde alın belirgin, kaşlar birleşmeye meyilli, pitozis, düşük, göreceli büyük ve displastik kulaklar mevcuttu. Bulböz burun yapısı ve uzun filtrumu vardı. Makroostomi mevcuttu (Resim 2) Elde tırnaklarda kaşık görünümü ve ayak tırnaklarında onikodistrofi mevcuttu. Nörolojik muayenesinde santrol hipotonisitesi mevcuttu. Tüm ekstremitelerde ekstansiyon kısıtlılığı ve spastisite mevcuttu. Özellikle alt ekstremitelerde DTR artmıştı. Kelimeleri yoktu, dil gelişimi geri idi. Başını yeni tutmaya başlamış, desteksiz oturamıyordu. Gelişim geriliği sebebi takiplerinde Kranial görüntülemede PVL nin geç dönem orta derecede sekel bulguları ile uyumlu görüntü, corpus kallosum, korpus posteriorunda incelme ventrikulomegali, periventrikuler beyaz cevher doku miktarında azalma saptandı. Ekokardiyografik muayenede hafif Pulmoner stenoz saptandı. Nöbet tariflemeyen hastanın EEG incelemesi normal olarak görüldü. Micro-array incelemede 22q13.2q13.3 delesyonu saptanan hastanın anne ve babadan alınan tetkikleri normal olarak saptanmıştır. Hastamız Phelan McDermid sendromu olarak değerlendirildi.



Resim 3: Kromozom 22'nin kısa (p) ve uzun (q) kollarının şematik gösterimi ve haritalanmış özel ilgi alanları. 22q13.3, ARSA, SHANK3, ACR ve RABL2B alanında bulunan genler, ilgili boyutlarıyla birlikte doğrusal bir şekilde gösterimi

Sonuç: Entellektuel yetersizlik, gelişimsel gecikme ve konjenital anomaliler, pediatrik popülasyonda genetiğe başvuru için yaygın endikasyonlar arasındadır ve çocuğun fiziksel, öğrenme veya davranışsal işlevini etkileyebilecek heterojen bir grup durumu içerir. Bu hastalık grubu için altta yatan bir tanının belirlenmesi, yönetimde mortalite ve morbiditeyi etkileyecek ve yanıt arayan hasta ve ailelerin üzerindeki yükü azaltacak değişikliklere yol açabilir. 2010 yılında American College of Medical Genetics (ACMG), gelişim geriliği ve entelektüel yetersizlik olan çocuklarda genetik tanının değerlendirilmesinde birinci basamak genetik test olarak kromozomal mikroarray (CMA) çalışmalarını başlattı. Ancak son yıllarda ekzom ve genom dizilemenin artan kullanımı, klinik genetik pratiğinin yanı sıra daha geniş hastalık spektrumunu ortaya çıkarmış ve teşhis verimini daha da artırmıştır (3). Otizm spektrum bozukluğu ve entelektüel yetersizliği olan hastaların %0.5 inde Phelan McDermid sendromu tespit edildiği yapılan çalışmalar göstermiştir (4). Phelan Mcdermid sendromu 22. Kromozomun terminal ucundaki 22q13 bölgesinin delesyonu veya bu bölge üzerinde yer alan kritik *SHANK3* geninin mutasyonun sebep olduğu nörogelişimsel bir hastalıktır (Resim 3). Kromozom üzerindeki delesyon boyutları intragenik *SHANK3* delesyonundan 9 Mb kadar değişiklik gösterebilir. Ancak *SHANK3* genini içermeyen 22q13 band delesyonu içeren delesyonu bildirilmiştir (5). Literatürde nadir vakalar mevcut olmakla birlikte klinik bulgular ile *SHANK3* bölgesinin mutasyonu ve etkilenen bölgenin büyüklüğü arasında anlamlı bir ilişki bulunmakta, ayrıca aynı mutasyonu gösteren bireyler arasında farklı klinik bulgular gözlemlenebilmektedir. *SHANK3* geni postsinaptik ortamın oluşturulmasında, glutamat reseptörlerinin protein ağını postsinaptik yoğunlukta ve sinaptik yapıların korunmasında entegre etmede merkezi bir rol oynamakta ve mutasyonunda başlıca nördojik bulgularından sorumludur. 2022 yılında 210 vaka ile yapılan cohort çalışmasında *SHANK3* delesyonu saptanan hastalarda delesyon saptanan hastalara oranla dismorfik bulguların daha az olduğu ve tanı yaşının daha geç olduğu görülmüş. Yapılan bu cohort çalışmasında hastaların genetik muayene başvuru sebepleri incelendiğinde delesyon olan hastaların delesyon büyüklüğünden bağımsız gelişim geriliği ile başvurduğu, *SHANK3* mutasyonu olan hastaların başvuru sebebi Otizm spektrum bozukluğu olduğu görülmüştür (6). Otizm, gelişme geriliği ve hipotoni ile takip edilen çocuklarda Phelan Mcdermid sendromu da düşünülmeli zamanında tanı ve daha iyi bir takipten yararlanmasını sağlayabilmek amacıyla detaylı çalışmalar yapılması gerekmektedir

Referanslar:

1. Phelan K, McDermid H. 22q13.3 delesyon sendromu (Phelan-McDermid sendromu) Moleküler sendrom. 2011; 2 (3-5):186-201. doi: 10.1159/000334260.
2. Kolevzon, Alexander, et al. "Phelan-McDermid syndrome: a review of the literature and practice parameters for medical assessment and monitoring." Journal of neurodevelopmental disorders 6.1 (2014): 1-12. Doi: 10.1186/1866-1955-6-39
3. Manickam, K., McClain, M.R., Demmer, L.A. et al. Exome and genome sequencing for pediatric patients with congenital anomalies or intellectual disability: an evidence-based clinical guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med 23, 2029–2037 (2021). https://doi.org/10.1038/s41436-021-01242-6
4. Cooper, G. M., Coe, B. P., Girirajan, S., Rosenfeld, J. A., Vu, T. H., Baker, C., et al. (2011). A Copy Number Variation Morbidity Map of Developmental Delay. Nat. Genet. 43 (9), 838–846. doi:10.1038/ng.909
5. Wilson, H. L., Crolla, J. A., Walker, D., Artifoni, L., Dallapiccola, B., Takano, T., et al. (2008). Interstitial 22q13 Deletions: Genes Other Than SHANK3 Have Major Effects on Cognitive and Language Development. Eur. J. Hum. Genet. 16, 1301–1310. doi:10.1038/ejhg.2008.107
6. Nevado, Julián et al. "Variability in Phelan-McDermid Syndrome in a Cohort of 210 Individuals." Frontiers in genetics vol. 13 652454. 12 Apr. 2022, doi:10.3389/fgene.2022.652454

PS-190

Geçmeyen Yaralarla Prolidaz Eksiliği Olgu Sunumu

Atike Berra Mert[1], Duhan Hopurcuoğlu[2], Saffa Ahmadzada[2], Ece Öge Önver[2], Gözde İnci[2], Tanyel Zübarioğlu[2] , Ertuğrul Kıyım[2], Çiğdem Aktuğlu Zeybek[2]

1. İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı
2. İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma Ana Bilim Dalı

Giriş

Prolidaz kollajen yıkımı sırasında oluşan imidopeptitlerin parçalanmasında görevli bir enzimdir. OR olarak katılılan prolidaz eksikliği vücut sıvılarında imidopeptitlerin birikimine neden olur. Klinik belirtiler değişkenlik göstermekle birlikte tipik olarak eller ve bacaklarda tekrarlayan ağrılı cilt ülserleri ile karakterizedir. Ülser gelişiminden birkaç yıl önce pullu, eritematöz, makülopapüler döküntü görülebilir. Çoğu ülser enfekte olur. Diğer bulgular arasında gelişme geriliği, splenomegali, anemi, trombositopeni, tekrarlayan otit, sinüzit ve solunum yolu enfeksiyonlarına karşı artan duyarlılıkla seyreden immun disfonksiyon yer alır. Bazı hastalarda kraniofasial anomaliler (ptozis, oküler proptozis, basık burun kökü,kranial süturlarda belirginleşme görülebilir. Çocuklarda artmış SLE insidansı da bildirilmiştir. İmidopeptitlerin idrarda yüksek düzey atılımı tanısaldır. DNA analizinde PEPD geninde mutasyon ile tanı doğrulanabilir. Tedavi destek tedavisidir.

Bulgular

Bilinen prolidaz enzim eklikliği tanılı 24 yaş erkek hasta, geçmeyen yaralar ve yaralarında artış şikayetiyle tarafımıza yönlendirilmiştir. Hastanın özgeçmişinde prenatal oligohidroamniyos, 1. Derece kuzen akraba evliliği, G2P1A1 anneden prematüre doğum öyküsü bulunmaktadır. 1 yaşında sık nebül ihtiyacı, 3 yaşında plevral efüzyon ile tüp drenajı, sonrasında sık otit, sinüzit, pnömoni ile hastaneye yatarak tedavi alma ve tekrarlayan nazal polipler sebebiyle sık operasyon öyküsü mevcut.

13 yaşında yaygın pullanmalı, kaşıntılı, geçmeyen yaralar şeklinde cilt lezyonları başlamıştır. 17 yaşında iletim tipi işitme kaybı saptanmıştır. Oluşan yaygın abselerinden stafilokok üremeleri sebebiyle mupirosin krem, oral antibiyotik ve IVIG tedavisi almıştır. Yapılan ekzom analizinde PEPD geninde C624+1G>A homozigot mutasyon saptanması üzerine prolidaz eksikliği tanısı almış ve tarafımıza yönlendirilmiştir. Fizik muayenede işitme kaybı nedeniyle komutlara uyumda kısıtlılığı olan hastanın dismorfik görünümü, hipertelorizm, burun kökü basıklığı, eyer burun, mikrognati, düşük kulak, hafif pitozis, vücudunda yaygın cilt tutulumu haricinde patolojik özellik belirten bulgusu bulunmamaktadır.



Laboratuvar tetkiklerinde patolojik olarak anemi (Hemoglobin: 10,7 g/dL) ve hipokomplamentemi (C4 kompleman: 0.09 g/L ; C3 kompleman: 1.01 g/L) saptanmış.



Sonuç

Dismorfik yüz görünümüne sahip bir hastada cilt lezyonları, solunum sistemi bulguları ve immün disregülasyonu düşündüren klinik varsa prolidaz eksikliği ayırıcı tanıda yer almalıdır. Prevelansı net olmamakla beraber başlangıç yaşı 6 ay- 3. dekat arası yayılım göstermektedir. PEPD geninde mutasyon saptanması ile tanısı doğrulanan hastamız cilt lezyonları için topikal prolin %5, topikal tacrolimus %0.03 ve oral C vitamini tedavisinden fayda görmüştür. Hipergamaglobulinemisi olduğu için IVIG kesilmiştir. Eşlik edebilecek patolojiler açısından Ç. Göğüs hastalıkları, Ç. Romatoloji, Ç. Gastroenteroloji, Ç. İmmünoloj, ve Dermatoloji branşları ile multidisipliner şekilde takip edilmektedir.

Kaynakça

1. 21st Edition of Nelson Textbook Of Pediatrics s. 3249-3250
2. Allergy Asthma Clin Immunol. 2022; 18: 17. Published online 2022 Feb 23. doi: 10.1186/s13223-022-00658-2. PMCID: PMC8867623 PMID: 35197125

PS-191

AİLESEL HETEROZİGOT HİPOBETALİPOPROTEİNEMİLİ BİR OLGU

[1]KADİR KILIÇ, SBÜ ŞİŞLİ HAMİDİYE ETFAL SUAM PEDİATRİ KLİNİĞİ
[2]ÜMRAN ÇETİNÇELİK, SBÜ ŞİŞLİ HAMİDİYE ETFAL SUAM TIBBİ GENETİK POLİKLİNİĞİ
[3]ZÜMRÜT ARSLAN GÜLTEN, SBÜ ŞİŞLİ HAMİDİYE ETFAL SUAM ÇOCUK METABOLİZMA POLİKLİNİĞİ
[4]AYŞE MERVE USTA, SBÜ ŞİŞLİ HAMİDİYE ETFAL SUAM ÇOCUK GASTROENTEROLOJİ KLİNİĞİ

Ailesel hipobetalipoproteinemi (FHBL), kalıtsal apolipoprotein metabolizması bozukluğudur. APO B gen defekti sonucu ortaya çıkar. Genetik kalıtıma göre homozigot ve heterozigot formu mevcuttur. Klinikte heterozigot olgular genelde asemptomatiktir. Plazma 'Low Dansity Lipoprotein'(LDL), kolesterol ve ApoB normalin %25-30'u kadar düşük saptanabilir. En önemli bulgu yağlı karaciğer ve transaminazlarda hafif yükseklik olmasıdır.

Burada 13 yaşında transaminaz yüksekliği ve çekilen batın ulstrasonografisinde hepatosteatozu olması nedeni ile hastanemize başvuran, laboratuar bulguları ve genetik olarak ile ailesel heterozgiot hipobetalipoproteinemi tanısı konulan bir olgumuzu sunuyoruz.

13 yaş kız hasta, transaminaz yüksekliği, çekilen batın ulstrasonografisinde hepatosteatozu olması nedeniyle çocuk metabolizma polikliniğine yönlendirilmişti. Öyküsünde aralarında akraba evliliği bulunan anne babanın ikinci çocuğu olduğu, miadında 3150 gr normal vajinal yolla doğduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde va:91 kg (4 sds), boy:155 cm (0,5sds) BMI:3 sds. Kardiyak ve solunum sistem muayenesi doğaldı. Buffalo hump görüntüsü mevcuttu. Batın muayenesinde karaciğer kot altı 2 cm palpabl, dalak nonpalpabl ve striaları mevcuttu. Nörolojik muayenesi olağandı. Laboratuar tetkiklerinde metabolik tarama testleri normaldi. Patolojik olarak ALT 34 U/L (N <26 U/L), AST 13 U/L (<33 U/L), GGT 12 U/L (N<29), Trigliserid 47 mg/Dl (<200 mg/Dl), Total Kolesterol 88 mg/Dl (N<200 mg/dl), HDL 42 mg/Dl, LDL 37 mg/dL saptandı. Apolipoprotein B düzeyi 33 mg/Dl (N 60-117mg/Dl). Hepatit markerları ve antikorları negatifti. Vitamin E düzeyi 5.86 ug/ml idi. (N 3.8-18.4 ug/ml). Batın ultrasonografisinde hepatomegali ve grade 3 hepatosteatoz görüldü.Total kolesterol ve LDL normal değerlerin yarısından daha düşükken, HDL kolesterol normaldi. Bu bulgular heterozigot FHBL ile uyumluydu. Serum lipid profili ve karaciğer görüntülemesindeki bulgular göz önüne alındığında hastalığın ailesel hipobetalipoproteinemi olabileceği düşünülerek genetik analiz için genetik bölümüne yönlendirildi. Olgumuzun aile taraması yapıldığında, abisinin ve annesinin de lipid profillerinin benzer olduğu görüldü. ApoB geninde heterozigot mutasyon tespit edildi.

Transaminaz yüksekliği nedeniyle araştırılan hastalarda plazma total kolesterol ve LDL kolesterol düzeylerinde düşüklük tespit edilirse FHBL'ye bağlı karaciğer yağlanması olabileceği akılda bulundurulmalıdır. Ailenin diğer bireyleri bu hastalık açısından taranmalıdır.

PS-192

Eklem Yakınmaları ile Başvurup Farber Hastalığı Tanısı Alan Bir Olgu

Sada İbrahimova[1], Ö. ÜNAL UZUN[2], E. HAFİZE SÖNMEZ[3], G. KARAKAYA MOLLA[2]
[1]Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Kocaeli Üniversitesi, Kocaeli
[2]Çocuk Metabolizma Bilim Dalı, Kocaeli Üniversitesi, Kocaeli
[3]Çocuk Romatoloji Bilim Dalı, Kocaeli Üniversitesi, Kocaeli

Amaç: Farber hastalığı nadir görülen otozomal resesif geçişli bir metabolik hastalıktır. Prevalansı yaklaşık 40.000 canlı doğumda 1'dir. Farber hastalığında, seramidaz enzim eksikliği nedeniyle seramidin sfingozine dönüşümü bozulur ve sonuç olarak seramid akciğer, karaciğer, iskelet kasları dahil hücrelerin lizozomlarında birikir. Ayak tabanı, el ekstansör yüzeyinde subkutan yerleşimli ağrılı sert nodüller olması, yürürken zorlanma şikayeti ile tarafımıza yönlendirilen ileri tetkiklerinde Farber Hastalığı tanısı alan olgunun kinik özellikleri ve izleminin tartışması amaçlanmıştır.

Olgu: 3 yaş kız hasta; 7 aydır var olan sağ el parmaklarını açamama, yürürken zorlanma, ayak tabanı, el parmakları, eklemleri üzerinde ağrılı sert şişlik yakınması mevcuttu. Prenatal, natal ve postnatal herhangi bir sorunu olmayan hasta 38. gestasyonel haftada normal spontan vajinal yolla doğmuştur. Anne ve baba 3. dereceden akrabaydı ve aile Süriye kökenliydi. Hasta 3 yaşında iken koşamama, desteksiz merdiven çıkamama, sağ el parmaklarını açamama şikayetleri ile çocuk romatoloji polikliniğine juvenil idiopatik artrit ön tanısı ile yönlendirilmişti. Başvuruda yapılan fizik muayenede boy, kilo ve baş çevresinin 3 persantil altında olduğu, her iki el ekstansör yüzünde ve ayak tabanında subkutan yerleşimli ağrılı nodüler lezyonlar olduğu, desteksiz yürümekte zorlandığı ve cümle kuramadığı görüldü. Hastanın nöromotor geriliğinin olması ve eklem yakınmalarının eklem şişliğinden çok ekstansör yüzlerde ağrılı nodüler lezyonlar şeklinde olması nedeniyle ön planda metabolik hastalık düşünüldü. Bu nedenle çocuk metabolizma bölümü ile konsülte edildi. Alınan tetkiklerinde, hemogram ve biyokimya değerleri normaldi. Ön planda lizozomal depo hastalıklarından Farber hastalığı düşünülerek enzim analizi istendi. Asid seramidaz düzeyindeki düşüklük dikkat çekti ve lipogranülamatöz için istenen gen analizinde ASAH1 geninde homozigot mutasyon saptanan hastamız başvurusunun 1. ayında Farber tanısı aldı.





Sonuç: Farber hastalığı, otozomal resesif kalıtımlı lizozomal depo hastalığıdır. Hastalık ASAH1 genindeki mutasyonlara bağlı olarak gelişir ve asit seramidaz enzimi eksikliğine neden olur. Hastalık genellikle hayatın ilk yılında bulgu vermeye başlar. Başlangıçta eklem sertliği ve deformasyonu, belirgin subkutan nodüller ve giderek artan ses kısıklığı izlenir. Hastalık ilerlerse etkilenen çocuklarda kardiyak, pulmoner ve santral sinir sistemi tutulumu görülebilir. Hastalığın 7 tipi vardır, en yaygın formu Tip 1'dir. Tedavisi semptomatiktir. Bu olgunun eklem yakınmaları ile başvurması ve sonuçta metabolik hastalık tanısı alması ile çocuk romatoloji pratiğindeki ayırıcı tanının önemini vurgulamaya çalıştık.

PS-193

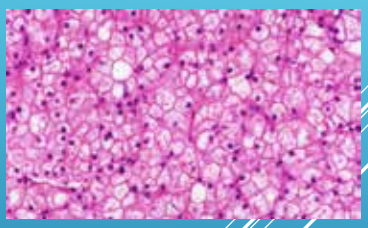
SEPSİS NEDENİYLE TAKİP EDİLİRKEN GLİKOJEN DEPO HASTALIĞI TİP1a TANISI ALAN YENİDOĞAN OLGUSU

Şeyma YAVUZ COŞKUN[1] , Benan SANCAR[1] , İbrahim TAŞ[1] , Funda YAVANOĞLU ATAY[1]
SBÜ Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Glikojen depo hastalığı Tip 1a(GDH-1a) (OMIM#232200) hipoglisemi, laktik asidoz, hiperlipidemi, hiperürisemi ve karaciğer enzimlerinde ılımlı yükseklik ile karakterize, otozomal resesif geçişli nadir bir hastalıktır. Glukoz-6-fosfataz enzimini kodlayan G6PC genindeki mutasyon sonucu ortaya çıkar.

Amaç: Yazımızda yenidoğan döneminde sepsis nedeniyle takip edilirken hipoglisemi, laktik asidoz ve karaciğer enzimleri yüksek saptanan yenidoğan döneminde tanı alan GDH-1a olgusu sunulmaktadır.

Bulgular: 12 günlük erkek hasta dış merkez YDYB ünitesinde takip edilirken metabolik asidoz, laktat yüksekliği ve hipoglisemi ataklarının düzelmemesi üzerine metabolik hastalık ön tanısıyla tarafımıza sevk edildi. Özgeçmisinde G2P1A0 anneden NSVY ile 38w+6 3600gr doğum sonrası solunum sıkıntısı ve sepsis bulguları nedeniyle 11 gün YDYB yatış öyküsü vardı. Fizik muayenede tartı:3.9kg (55p), boy:51.5cm (46p), baş çevresi:35.5cm(31p), ciltte cutis marmoratus mevcut, organomegali yok ve diğer sistemik muayeneleri doğaldı. Tetkiklerinde kan gazında pH:7.29 , pCO2 45 mmHg, HCO3 21.2 mmol/L, laktat 9.42 mmol/L; ALT 57 U/L(N<56), AST 116 U/L (N<84),glukoz 46 mg/dl idi. Takipleri sırasında intravenöz sıvı kesildikten sonra hastanın asemptomatik açlık hipoglisemileri olduğu görüldü. Hipoglisemi anında alınan tetkiklerinde glukoz:24 mg/dl, trigliserid 673 mg/dL (N<150), ürik asit: 8.08 mg/dL (N:3.4-7) saptandı. İdrarda keton negatif görüldü. Açlıkta asemptomatik hipoglisemi, laktik asidoz ve hipertrigliseridemi saptanan hastada ön planda glikojen depo hastalığı tip 1a düşünülerek beslenme tedavisi başlandı. Hastadan gönderilen genetik tetkik sonuçlarının da glikojen depo hastalığı tip 1a ile uyumlu saptanması ile tanımız kesinleştirildi. Özel diyetine uyumu tam sağlanan hastanın karaciğer boyutları normal sınırlarda seyretti.



Resim 1. GDH Tip1a hastalığının karaciğer biyopsisi örneği. Berrak sitoplazma zengin glikojen içerir.

Sonuç: Glikojen depo hastalıkları kandaki glukoz değerini korumak için depolanan glikojenin glukoza dönüştürülemediği bir hastalık grubudur ve glikojenin glukoza yıkımını sağlayan enzimlerden birinin eksikliğiyle ortaya çıkar. Glikojen Depo Hastalığı tip1, sıklığı 1/100.000 olan kalıtsal otozomal resesif bir hastalıktır. G6PC(17q21.31) genindeki mutasyonlar glukoz-6-fosfotaz(G6Paz) enziminde eksikliğe neden olur. GDH Tip1a glikojen hidrolizini engeller ve diğer metabolitlerin düzenlenmesini bozarak lipid ve trigliserit gibi yağların karaciğer, böbrek ve ince barsaklarda aşırı birikmesine neden olarak işlev bozukluğuna yol açar. Anormal glukoz değerleri, laktatemi, ürik asit yüksekliği, hipertrigliseritemi, hiperkolesterolemi ile teşhis edilir. Moleküler genetik testler tanıyı doğrulamak için kullanılabilir. Tedavide normal glukoz seviyelerini korumak, büyüme ve gelişmeyi en üst düzeye çıkarmak için ömür boyu sık beslenme aralıklarıyla gerekli miktarda karbonhidrat alacak şekilde özel diyet düzenlenirse hasta en az komplikasyonla hayatını devam ettirebilir.

Anahtar Kelimeler
: Glikojen depo hastalığı Tip 1a , Hipoglisemi , Laktik asidoz , Yenidoğan

PS-194

İki Olgu Sunumuyla Maternal Fenilketonüri

Elif Ceren CEBECİ[1], Emine GENÇ[2], Emel YILMAZ GÜMÜŞ[2], Burcu HİŞMİ ÖZTÜRK[2], Sermin ÖZCAN[3], Gülten ÖZTÜRK[3], Şule ARICI[4], Elif EROLU[4]
[1]Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye
[2]Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Metabolizma Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye
[3]Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye
[4]Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

GİRİŞ

Fenilketonüri (fku), fenilalanini tirozine dönüştüren fenilalanin hidroksilaz enzim eksikliği nedeniyle ortaya çıkar. Tedavi edilmezse yüksek plazma fenilalanin düzeyleri geri dönüşümsüz entelektüel yetersizlik ve birçok klinik semptoma neden olur. Plazma fenilalanin düzeyi yüksek gebelerden doğan bebeklerde intrauterin yüksek fenilalanin maruziyeti nedeniyle ile ortaya çıkan gelişme geriliği, entelektüel yetersizlik, dismorfik yüz, mikrosefali ve kardiyak malformasyonlar ile seyreden maternal fenilketonüri, önlenebilmesi için gebelik öncesi ve boyunca yakın fenilalanin düzey takibi ile önlenebilen bir tablodur. Annelerinin fenilketonüri tanısı almasını sağlayan 2 adet maternal fenilketonüri hastası sunulacaktır.

BULGULAR

Olgu 1: 41.gebelik haftasında doğup yenidoğan yoğun bakım ihtiyacı olmayan 30 günlük erkek hasta ulusal yenidoğan tarama programından(UTP) fenilalanin yüksekliği nedeniyle çocuk metabolizma kliniğimize yönlendirildi. Plazma fenilalanin düzeyi hiperfenilalaninemi ile uyumlu olan hastanın başvuru muayenesinde boy 53cm (25-50p), ağırlık 4080gram (25-50p), baş çevresi 36.5cm (10-25p) olup rölatif mikrosefalisi mevcuttu. Kardiyak muayenede 2/6 sisto-diyastolik üfürüm işitildi. Diğer sistem muayeneleri normaldi. EKOda VSD (perimembranöz, geniş), PFO,artmış pulmoner akım saptanarak digoksin, enapril ve lasix başlandı. Kardiyak bulgular(VSD) ve rölatif mikrosefali nedeniyle maternal fenilketonüri düşünülerek anneden bakılan plazma fenilalanin düzeyi yüksekti (3,98 mg/dl). Hastadan ve annesinden PAH gen analizi istendi. İzlemde fenilalanin değerleri daha da yükseldiği için anneye fenilketonüri diyeti başlandı. Aileye sonraki gebelikler için danışma verildi.

Olgu 2: 2,5 yaş kız hasta yürüyememe şikayetiyle çocuk nöroloji polikliniğine başvurdu. Gelişme geriliği ve mikrosefalisi sebebiyle anneden bakılan fenilalanin yüksek saptandı. Maternal fenilketonüri tanısıyla hasta ve annesi metabolizma kliniğimize yönlendirildi. Anneye fenilketonüri diyeti başlandı. Konjenital mikrosefalisi olan hastanın yenidoğan döneminde UTP dan fenilalanin yüksekliği nedeniyle metabolizma değerlendirmesi yapıldığı ancak fenilalanin düzeylerinin normal sonuçlandığı öğrenildi. Kliniğimize başvurusunda mikrosefali, sağ gözde strabismus, sol göz kapağında ptozis, ekstremitelerde hipertonisite, ataksik yürüyüş, artmış derin tendon refleksleri, sağ ayakta pes planus bulguları olan hastanın kooperasyonu zayıftı. Kranial mrg normal, spinal mrg'de servikal kord C2 seviyesinden başlayarak dorsale uzanan milimetrik syrinks kavitesiyle uyumlu lezyon saptandı. Ekokardiyografisi normaldi. Denver testinde kişisel-sosyal, ince-kaba motor ve dil işlevlerinde yaşına göre gerilik saptandı. EEGsinde her iki fronta-satral bölgeden kaynaklanan sık epileptojen potansiyel izlendi.

SONUÇ

Ülkemizde ulusal FKU taraması 1987 de başlaması nedeniyle tanı alamamış FKU li anneler olabileceği için bu annelerin MFKU kliniğiyle karşımıza gelecek olan bebekleri annelerinin yüksek fenilalanin değerlerinin yansıması olarak UTP den fenilalanin yüksekliği nedeniyle metabolizma kliniklerine yönlendirilebilir. Bu nedenle UTP den gelen bebeklerin ek kardiyak bulgu, mikrosefali, ek nörolojik ve dismorfik bulgular açısından detaylı değerlendirmesi yapılmalı ve aile fenilalanin taraması unutulmamalıdır. Özellikle doğuştan mikrosefali uyarıcı bir bulgudur.

PS-195

Dikkat eksikliği ile takip edilen adolesanda; Metakromatik lökodistrofi olgusu

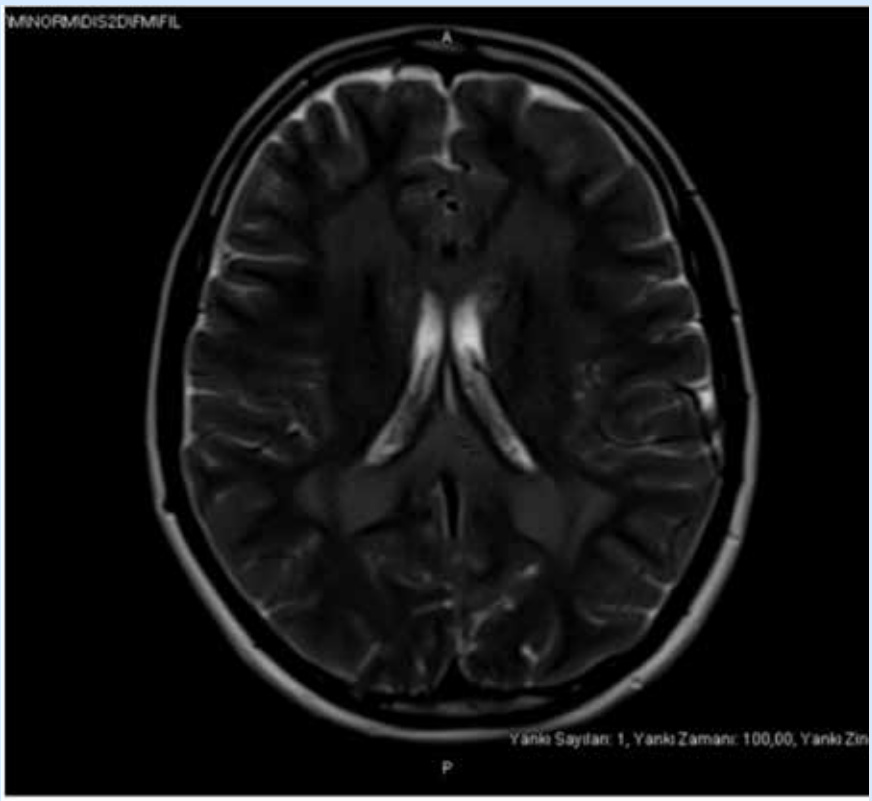
Demet Tosun, Fatma Çağlar, Melike Ersoy Olbak, Sadık Sami Hatipoğlu

Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Istanbul, Türkiye

Giriş: Metakromatik lökodistrofi (MLD); ilerleyici, kalıtsal ve nörodejeneratif bir lizozomal depo hastalığıdır. Merkezi ve periferik sinir sisteminde progresif demiyelinizasyona neden olur. Myelinin önemli bir glikopeptidi olan serebrosid sülfatın desülfasyonundan sorumlu olan aril sülfataz eksikliği sonucunda gelişir.

Amaç: Çocuk psikiyatrisinde dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu nedenli takipli hastalarda gelişen distonik reaksiyonların ayırıcı tanısında geç başlangıçlı metabolik hastalıklar da akılda tutulmalıdır.

Bulgular: 12 yaşında kız hasta, 1 hafta önce viral üst solunum yolu enfeksiyonu nedenli non-steroid antiinflamatuar kullanmış olup 1 haftadır devam eden baş ağrısı, boyun ağrısı, yürümede bozukluk, yazı yazamama, bacaklarda kısa süreli titreme şikayetiyle çocuk acilimize başvurdu. Öyküsünde; dikkat eksikliği hiperaktivite bozukluğu nedenli çocuk psikiyatrisi takipli olduğu, metilfenidat ve SSRI kullandığı öğrenildi. Fizik muayenesinde hasta koopere, oryante, GKS:15, ekstremitelerde distonik hareketler, dismetri ve disartri gözlendi. Tüm ekstremitelerde kas gücü ve tonusu normal Derin tendon reflekleri normoaktif; nörobilişsel gelişimi yaşıtlarına uygundu. Diğer sistem muayene bulguları doğaldı.Hastanın çekilen Kranial MR bulguları; periventriküler ak maddede difüzyon kısıtlılığı saptanmış olup ön planda Metakromatik lökodistrofi düşünüldü.



Periventriküler subkortikal beyaz cevher alanlarında, korpus kallosum tüm kesimlerinde T2 - FLAIR hiperintens sinyal değişikliklerine eşlik eden, diffüzyon kısıtlama odakları mevcuttur

Sonuç: Hastamızdan gönderilen aril sülfataz-a seviyesi; 63,3 nmol NC/mg protein.17 sa olup normal saptanmadı. Ancak literatürde nadir de olsa enzim düzeyinin normal olduğu vakalarda tanının ARSA(Aril sülfataz-a) gen mutasyonu gönderilerek desteklendiği görüldü. Hastamız çocuk genetik ve çocuk metabolizma polikliniğinde takibe alındı.

Anahtar Kelimeler : dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu , distoni , MLD

PS-196

Serebral palsiyi taklit eden fumaraz eksikliği; Türkiye'den ilk mutasyon ve literatür derlemesi

Merve Emecen Şanlı
Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi

Giriş ve Amaç

Fumaraz eksikliği fumaratın malata çevrilmesinin bozulması sonucu görülen ciddi otozomal resesif metabolik bozukluktur. Mitokondri ve sitozolde bulunan enzim HF geni tarafından kodlanır. Mitokondrial izoformu krebs siklusunun bir parçasıdır ve eksikliğinde enerji üretimi bozulur ve erken başlangıçlı ensefalopati görülür. Bu çalışmada literatürde bildirilen hastalar ve bir yeni vakanın klinik, biyokimysala, genetik özellikleri takdim edildi

Yöntem ve Gereçler

Literatürde bildirilmiş hastalara ait veriler ile veritabanı oluşturuldu. Hastaların klinik ve demografik özellikleri, nörogelişimsel sonuçları incelendi.

Bulgular

Çalışmaya literatürde enzim analizi ve/veya moleküler genetik analizi sonucunda Fumaraz eksikliği tanısı konulan kendi vakamızla beraber toplam 53 hasta dahil edildi. Hastamız literatürde bildirilen ikinci ve FH gen analizi ile mutasyonu gösterilen ilk Türk vaka idi. Hastalara ait klinik ve görüntüleme bulguları Tablo 1 ve 2'de gösterilmiştir. Literatürde cinsiyeti bildirilen hastaların kız/erkek oranı 22/21 idi. Yedi hastaya yenidoğan veya antenatal, 22 hastaya infantil dönemde tanı konulmuştu. Hastalarda İlk görülen bulgular prematürite (%15) ve polihidramnioz %18) idi. En sık bulgular ise %66 ve %58 ile global gelişme geriliği ve hipotoni idi. Dismorfizm, nöbet, mikrosefali, büyüme geriliği, optik sinir anomalisi, beslenme güçlüğü diğer sık görülen bulgular arasındaydı. Daha nadir görülen bulgular ise hipertoni (%9) ve kusma (%9) idi. Serebral anomalilerden en sık görülenleri ventrikülomegali (%62) ve serebral atrofi (%46) iken diğer bulgular polimikrogri, korpus kallosun agenezisi/hipogenezisi ve hipomyeliniasyon olarak saptandı. Hastalara tanısal olarak idrar organik asit, fibroblastlarda fumaraz aktivitesi ve moleküler genetik analiz tetkikleri yapılmıştı.

Klinik Bulgular	Hastalar (52)	%	Hastamız
Global gelişme geriliği	34	66	+
Hipotoni	30	58	+
Hipertoni	5	9	-
Dismorfizm	13	25	+
Nöbet	18	35	+
Mikrosefali	13	25	-
Beslenme güçlüğü	11	21	+
Büyüme geriliği	19	37	-
Optik sinir anomalisi	6	27	+
Makrosefali	10	24	+
Kusma	5	9	+
Prematurite	15	28	-
Polihidramnioz	13	18	+

Tablo 1: Klinik bulgular ve hastalardaki sıklığı

Serebral Anomaliler	Hastalar (52)	%	Hastamız
Ventrikülomegali	33	62	+
Serebral Atrofi	24	46	+
Polimikrogri	14	25	+
Korpus kallosum agenezisi hipogenezisi	12	23	+
Hipomyelinasyon	3	6	+
Normal	1	2	-

Tablo2: Serebral bulgular ve hastalardaki sıklığı

Tartışma

Bu çalışmada Türkiye'den ikinci vakayı ve genetik analizi yapılan ilk vakayı paylaşıldı. Ayrıca literatür taraması ile hastaların moleküler, klinik, biyokimyasal ve görüntüleme bulgularını değerlendirildi. Serebral palsi benzeri bulgularla başvuran, dismorfizmin ve kranial MR'da ventriküler genişlemeyle beraber polimikrogri ve korpus kallozum anomalisinin eşlik ettiği hastalarda fumarik asidüriden şüphenilmesi ve hastanın tanısının konmasının aileye genetik danışma verilmesi ve ebeveynlerde gelecekte görülebilecek kanser hastalıklarının erken tanınması açısından önemi vurgulandı

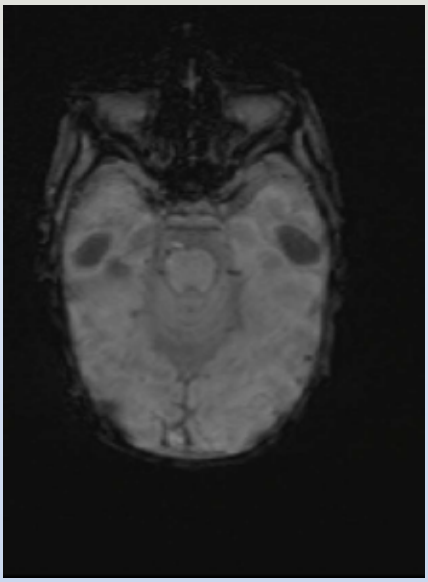
[1]

PS-197

DİRENÇLİ EPİLEPSİNİN NADİR BİR NEDENİ: MOLİBDEN KOFAKTÖR EKSİKLİĞİ

Sipil Gençeli[1] , Fatih Karaarslan[3], Ahmet Sami Güven[2] , Hüseyin Altunhan[3]
[1]NEU Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
[2]NEU Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji BD.
[3]NEU Meram Tıp Fakültesi, Neonatoloji BD.

- **Giriş**: Molibden, insanlarda bulunan sülfit oksidaz, ksantin dehidrogenaz-oksidaz ve aldehit oksidaz enzimlerinin fonksiyonu için gereklidir. Fatal bir hastalık olan molibden kofaktör eksikliğinde, belirtiler genellikle postnatal bir-iki haftada başlar. Beslenme güçlüğünün ardından tonik-klonik kasılmalar ve periferal hipertonisite gözlenir. Yenidoğanda hipo-hipertoni, konvülsiyonlar, miyoklonik sıçramalar, mikrosefali ve metabolik asidoz olur. Serum ve idrar ürik asit düzeyleri düşüktür. Kan ve idrar sülfat düzeyleri de düşüktür(1-2). Yenidoğan döneminde dirençli konvülsiyon ve ürik asit düşüklüğü olan hastalarda molibden kofaktör eksikliği akla gelmesi gerekmektedir, nadir görülen bir durum olması sebebiyle sunulmuştur.
- **Olgu**: 35 hafta, 3300 gram sezeryan ile doğan erkek hasta doğum salonunda solunum sıkıntısı gelişmesi üzerine entübe edilerek sepsis ön tanısıyla yenidoğan yoğun bakıma yatırıldı. Anne baba hala-dayı çocukları, birinci gebelik üç aylıkken ve beşinci gebelik yirmi günlükken exitus (Sebepleri bilinmiyor) İzleminin yedinci gününde iki kolunda daire çizme, ayaklarda pedal çevirme şeklinde nöbetleri olan hastaya fenobarbital yüklenip idame tedaviye başlandı. BOS tetkikleri normal sonuçlandı. İzlemde nöbetleri devam eden hastaya levetirasetam yükleme yapıldı, idameye geçildi ve midazolam infüzyonu başlandı.Üç gün pridoksin tedavisi verildi. Halen nöbetleri devam eden hastadan metabolik hastalık açısından kan gazı, laktat, amonyak, tandem MS, idrar organik asitleri-kan organik asitleri, idrar-kan ketonu gönderildi, normal olarak sonuçlandı. Kan gazında metabolik asidoz yoktu. İdrar-kan ketonu negatif idi. Birçok kez tekrar edilen serum ürik asit düzeyi <0,2 mg/dl saptandı. Kraniyal manyetik rezonans (MR) görüntülemesinde kistik lezyonlar dikkat çekmiş olup, difüzyon MR'da difüzyon kısıtlanması da görülmüştür (Şekil 1). Hastada molibden kofaktör eksikliği düşünüldü. Dış merkeze sülfosistein düzeyi gönderildi. Genetik doğrulama için *MOCS 1* ve *MOCS 2* gen dizi analizi çalışılması başlatıldı.



Şekil 1: Kranial MR Görüntüsü

- **Tartışma**: Tedaviye dirençli nöbetler, beslenme güçlüğü, tonus artışı ve kraniyal görüntüleme bulgularının yanı sıra ürik asit seviyelerinde düşüklük nedeni ile öncelikle molibden kofaktör eksikliği düşünüldü. Bu tarz klinik öykü ve bulguları olan hastada akla gelmelidir. Ürik asit güçlü bir antioksidandır ve bu döngünün normal bir ürünüdür. Kanda ürik asit seviyeleri düştüğünde, reaktif oksiradikaller birikebilir ve molibden kofaktör eksikliğinin bir özelliği olan nörolojik hasara katkıda bulunabilir (3). Bizim olgumuzdaki dirençli nöbetler ve ürik asit düşüklüğü de yol gösterici olmuştur.

Kaynaklar: 1. Johnson JL, Wadman SK. Molybdenum cofactor deficiency, in Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D (eds): The Metabolic Basis of Inherited Disease. New York, McGraw-Hill, 1995;2271–2281.
2. Pintos-Morell G, Naranjo MA, Artigas M, et al. Molybdenum cofactor deficiency associated with Dandy-W
3.Olney JW, Misra CH, de Gubareff T. Cysteine-S-sulphate. Brain damaging metabolite in sulfite oxidase deficiency. J Neuropathol Exp Neurol 1975;34:167–177.

PS-198

HİPERFENİLALANİNEMİ ETYOLOJİSİİNİN AYDINLATILMASININ ÖNEMİ

Salih Başıbüyük1 , Emel Yılmaz Gümüş2 , Emine Genç2 , Burcu Öztürk Hişmi2

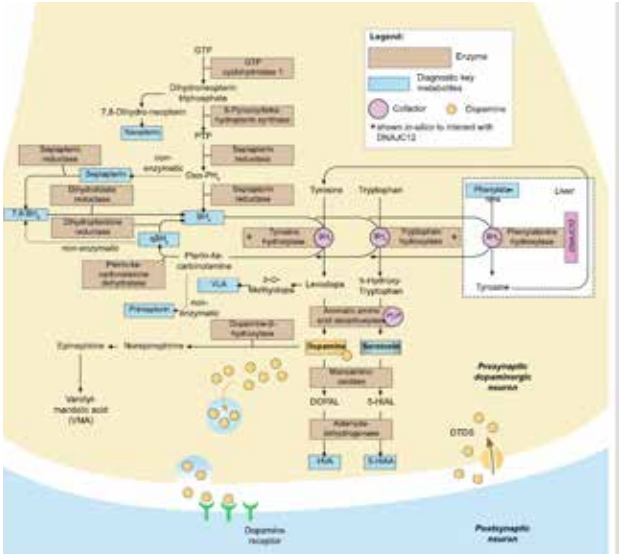
1Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
2Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

GİRİŞ

Fenilketonüri(FKU), fenilalanin hidroksilaz(PAH) enziminin veya bu enzimin kofaktörü olan tetrahidrobiyopterinin(BH4) eksikliğine bağlı görülen otozomal resesif geçişli kalıtsal bir metabolik hastalıktır. Kanda ve beyinde fenilalanin artar. Tedavi edilmediği takdirde; geri dönüşsüz bilişsel yetersizlik, mikrosefali, nöbet, anormal davranışlar, motor kayıplar görülür. BH4 ayrıca dopamin ve serotonin biyosentezinde bulunan tirozin hidroksilaz ve triptofan hidroksilazın da kofaktörüdür. Dolayısıyla BH4 eksikliğinde hem kan fenilalanin düzeyi artarken, hem de dopamin ve serotonin eksikliğine bağlı nörolojik bulgular görülür. BH4 metabolizmasında 4 farklı enzim vardır.Biz burada bu enzimlerden biri olan dihidropteridin redüktaz (DHPR) eksikliğine bağlı BH4 eksikliği tanısı almış bir olgu sunacağız.

AMAÇ

Hiperfenilalaninemi, etyolojisine göre tedavi seçenekleri değişen bir hastalıktır. Biz de bu olgu ile hiperfenilalaninemi etyolojisinin aydınlatılmasının önemini vurgulamak istedik.



Anahtar Kelimeler : Dhpr Enzim Eksikliği , fenilketonüri , hiperfenilalaninemi

OLGU

35 günlük erkek bebek, Yenidoğan Tarama Programı ile fenilketonüri şüphesiyle polikliniğimize yönlendirildi. Fizik muayenesinde bir özellik olmayan hastanın 3 günlükken alınan ilk taramada fenilalanin değerinin uygunsuz numune geldiği, 7 günlükken alınan ikinci taramada 13.5 mg/dl geldiği görüldü. Anne babası kuzen olan hastanın aynı gün bakılan plazma fenilalanin:8.21 mg/dl, tirozin:1.34 mg/dl olarak görüldü. Plazma fenilalanin değeri 6 mg/dl'nin üzerinde olan hastaya sapropiterin dihidroklorür tedavisi başlandı. Tedavi sonrası bakılan plazma fenilalanin:1.35 mg/dl, tirozin:1.38 mg/dl olarak geldi. Fenilalanin değerinin dramatik düşüşü sebebiyle BH4 eksikliği olabileceği düşünüldü. Hastadan kuru kanda neopterin, biopterin ve DHPR enzim aktivitesi gönderildi. DHPR enzim aktivitesi 0 olarak geldi. Hastanın fenilalanin seviyesi 6mg/dl'nin altında olacak şekilde kontrol altına alındı. Ayrıca hastaya L-dopa, 5-hidroksitriptofan, ve folinik asit başlandı. QDPR gen analizinde NM_138694.4 c.449A>G (p.Tyr150Cys) homozigot varyant saptanın hastanın tanısı DHPR eksikliği olarak kesinleştirildi. Takibinde hastanın büyüme ve gelişmesi yaşına uygun seyretti.

TARTIŞMA

Hiperfenilalaninemi ayırıcı tanısında BH4 eksiklikleri mutlaka düşünülmelidir. BH4 eksikliklerinde hem kan fenilalanin düzeyi kontrol altında tutulur, hem de eksik olan nörotransmitterler tedaviye eklenir. Hiperfenilalaninemi etyolojisinin aydınlatılması tedavi protokolünün oluşturulması ve hastaların klinik seyri açısından önemlidir.

Referanslar
1. van Wegberg, A., MacDonald, A., Ahring, K., Bélanger-Quintana, A., Blau, N., Bosch, A. M., Burlina, A., Campistol, J., Feillet, F., Gizewska, M., Huijbregts, S. C., Kearney, S., Leuzzi, V., Maillot, F., Muntau, A. C., van Rijn, M., Trefz, F., Walter, J. H., & van Spronsen,
F. J. (2017). The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment. Orphanet journal of rare diseases, 12(1), 162. https://doi.org/10.1186/s13023-017-0685-2
2. Opladen, T., López-Laso, E., Cortès-Saladelafont, E., Pearson, T. S., Sivri, H. S., Yildiz, Y., Assmann, B., Kurian, M. A., Leuzzi, V., Heales,
S., Pope, S., Porta, F., García-Cazorla, A., Honzík, T., Pons, R., Regal, L., Goez, H., Artuch, R., Hoffmann, G. F., Horvath, G., ...
International Working Group on Neurotransmitter related Disorders (iNTD) (2020). Consensus guideline for the diagnosis and treatment of tetrahydrobiopterin (BH 4) deficiencies. Orphanet journal of rare diseases, 15(1), 126. https://doi.org/10.1186/s13023-020-01379-8

PS-199

KETOASİDOZ ATAĞIYLA BAŞVURAN KISA ZİNCİRLİ AÇİL-KOA DEHİDROGENAZ EKSİKLİĞİ OLGU SUNUMU

Günay Aliyeva[1], Fatma Derya Bulut[1], Ezgi Burgaç[1], Burcu Köşeci[1], Esra Kara[1], İrem Kaplan[1], Sebile Kılavuz[2], Deniz Kor[1], Berna Şeker Yılmaz[3], Halise Neslihan Önenli Mungan[1]

[1]Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları ABD, Adana
[2]SBÜ Başakşehir Çam Ve Sakura Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları, İstanbul
[3]Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları BD, Mersin

Giriş: Kısa zincirli açil-KoA dehidrogenaz (SCAD) enzim eksikliği, *ACADS* genindeki biallelik patojenik varyantların neden olduğu, otozomal resesif geçişli bir yağ asidi oksidasyonu bozukluğudur. Klinik bulguları; nöropsikiyatrik bulgular (gelişim geriliği, davranış bozuklukları, epilepsi, hipotoni), büyüme geriliği, dismorfik bulgular ve uzamış açlıkta hipoglisemidir. Diğer yağ asidi oksidasyonu bozukluklarının tersine ketotik hipoglisemi görülebilmektedir. Ayrıca artmış anyon açıklı metabolik asidoz, nadiren hiperamonemi görülür. Özgün tanı için plazmada bütirilkarnitin (C4) ve idrarda etilmalonik asit artışı gösterilerek genetik analiz yapılmalıdır. Yenidoğan tarama programı bulunan ülkelerde saptanan olgulardan asemptomatik seyredenler olduğu bildirilmektedir

Olgu Sunumu: Bilinen sorunu olmayan 2 yaşında erkek hasta 3 gündür ateş, kusma, uyanmama, solunum sıkıntısıyla dış merkeze başvurmuş. 2600 gr doğmuş, doğum hipoksisi yokmuş. Gelişim basamakları yaşıtlarıyla uyumluymuş. Anne-babası akrabaymış, tek çocukmuş. Muayenede; vücut ağırlığı 13kg(58p), boyu 90cm(69p), baş çevresi 49,5cm(56p) idi. Genel durumu orta, uykuya meyilliydi. Kussmaul solunumu vardı. Sistemik muayenede başka bulgu yoktu. Çocuk yoğun bakım ünitemize sevk edilen hastaya dış merkezde hipoglisemi ve metabolik asidoz nedeniyle mayi verilmişti. Artmış anyon açıklı metabolik asidoz, ketonemi, hiperglisemi, kreatin kinaz yüksekliği saptandı. Kısa süreli düşük doz intravenöz insülinle kan şekerleri regüle edildi. Hastaya ağır metabolik asidoz ve bilinç değişikliği sebepleriyle intravenöz bikarbonat infüzyonu ve hemodiyafiltrasyon yapıldı. Nörogörüntülemede anormallik yoktu. Asidozu düzeldikten sonra organik asidemi kuşkusuyla düşük proteinli beslendi. Fakat atakta alınan örneklerinden kanda C4-bütirilkarnitin artışı ve idrarda ileri derecede etilmalonik asit ve metilsüksinik asitle eser derecede 2-metilbütirilglisin ve bütirilglisin atılımı izlendi. SCAD eksikliği için genetik analizle *ACADS* geninde homozigot p.S353L(c.1058C>T) patojenik varyantı saptandı. Sık ve serbest beslenmeye geçildi. Takibinde büyüme ve gelişimi yaşıtlarına uygun seyretti, hiç atağı olmadı.

Ketoasidozla Seyredebilen Kalıtsal Metabolik Hastalıklar	
Multipl karboksilaz eksikliği	Piruvat karboksilaz eksikliği
Metilmalonik asidemi	Glutarik asidüri tip 1
Propiyonik asidemi	Mitokondriyal hastalıklar
İzovalerik asidemi	Ketoliz defektleri
Akçaağaç şurubu hastalığı	Glukoneogenez bozukluğu

Ketoasidozla Ayırıcı Tanısında İstenmesi Gereken Tetkikler	
Kan şekeri	Keton
Kan gazları	Amonyak
Laktat	İdrar organik asit analizi
Plazma aminoasit analizi	Açilkarnitin profili

Tartışma: Çocuk hastalarda anyon açığı artmış metabolik asidoz ve/veya hipoglisemi saptandığında kalıtsal metabolik hastalıklar mutlaka ayırıcı tanıda akılda tutulmalıdır. YAOD temel olarak hipoketotik hipoglisemi yapsalar da SCAD eksikliğinde ketotik hipoglisemi görülebilmektedir. Sunduğumuz olguda başvuru öncesinde hipogliseminin agresif şekilde tedavi edilmesi hiperglisemiye neden olmuş, ketoneminin sebat etmesiyle de bir tanı karmaşası yaratmıştı. Bu nedenle kritik dönemde doğru şekilde alınan örnekler hastanın tanısının doğru konarak uygun tedaviye ulaşabilmesini sağlamaktadır. Sunduğumuz hastada ağır ketoasidoz atağının uygun yönetilebilmesiyle hasta mortalitesi yüksek bir durumdan sekelsiz iyileşebilmişti. Aynı zamanda iyi düzenlenmiş bir beslenme planı ile SCAD eksikliğine sahip hastalarda prognoz iyileşmektedir.

PS-200

KONJENİTAL İKTİYOZİS VE ÇOKLU ORGAN TUTULUMU OLAN CHANARİN –DORFMAN SENDROMU

Barış Polatdemir1 , Zümrüt Arslan Gülten2 , Hatice Kup3 , Ayşe Merve Usta3 , Nafiye Urgancı3
1İstanbul Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği
2İstanbul Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği
3İstanbul Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Gastroenteroloji Kliniği

Giriş: Chanarin- Dorfman sendromu (CDS), otozomal resesif geçişli, konjenital iktiyozis ve çoklu organ tutulumu olan nadir görülen bir nötral lipid metabolizması bozukluğudur. Bu sendromdaki esas metabolik defekt yağ dokusunda triaçilgliserolün hidrolizinde rol oynayan ve trigliserid lipaz aktivasyonundan sorumlu ABHD5/CG158 genindeki mutasyona bağlıdır. Non- bulloz iktiyoziform döküntüleri olan olgularda periferik kan yaymasında nötrofillerdeki lipid vakuollerinin (Jordan anomalisi) saptanması ile tanı konur.

Amaç: Olgumuzda dizüri ve üriner inkontinans şikayetiyle başvuran 11 yaş kız hastanın yapılan tetkiklerinde transaminaz ve kreatin kinaz (CK) yüksekliği saptanmıştır. İleri tetkik sonucu; klinik ve laboratuar bulguları ile Chanarin Dorfman Sendromu tanısı konulan bir olgumuzu sunuyoruz.

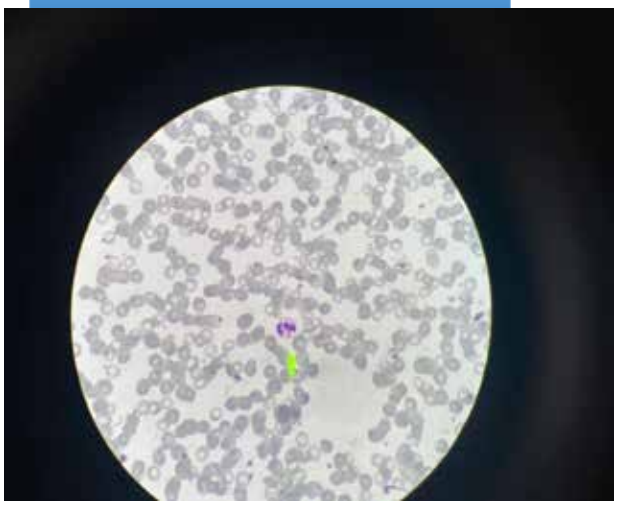
Yöntem: Nadir görülen çeşitli metabolik hastalıkların araştırılması sırasında periferik yayma gibi basit ve hızlı sonuçlanan tetkik ile tanıya gidilebilmektedir.

Bulgular: 11 yaş kız hasta, transaminaz ve kreatin kinaz yüksekliği nedeniyle çocuk metabolizma polikliniğine yönlendirilmişti. Öyküsünde aralarında akraba evliliği bulunan anne babanın beşinci çocuğu olduğu, miadında 2500 gr normal vajinal yolla doğduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde va:34 kg (10-25. p) boy:136 cm (3-10. p). Tüm vücudunda kuruluk, yaygın, non-bülloz iktiyoziform döküntüler mevcuttu (Resim-1). Kardiyak ve solunum sistem muayenesi doğaldı. Batın muayenesinde karaciğer kot altı 2 cm palpabl, dalak nonpalpabldı. Nörolojik muayenesi olağandı. Laboratuar tetkiklerinde metabolik tarama testleri normaldi. Patolojik olarak ALT 182 U/L (N <39U/L), AST 162 U/L (<51 U/L), CK 619 U/L (N 26-192U/L) saptandı. Periferik kan yaymasında nötrofillerde belirgin vakuolizasyon saptandı (Resim-2). Batın ultrasonografisinde hepatosplenomegali ve grade 1 hepatosteatoz görüldü. Cilt bulgularına eşlik edenCK, transaminaz yüksekliği, hepatosteatoz ve py da nötrofillerde vakuolizasyonu olması nedeniyle hastaya CDS tanısıkonuldu. Hastaya orta zincirli yağ asitlerinden zengin, yağ oranı düşük diyet programı başlandı.
Genetik inceleme için tıbbı genetik bölümüne yönlendirildi.



Non-bülloz iktiyoziform döküntüler

Nötrofillerde vakuolizasyon



Sonuç: CDS, nadir görülen bir lipit depo hastalığı olmasına rağmen iktiyozu, hepatosplenomegali ve myopatisi olan
hastalarda periferik kan yayması incelenmeli ve ayırıcı tanıda akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler : Chanarin- dorfman sendromu , İktiyoz , nötrofil vakuloizasyonu

PS-201

Viral Miyozit Ayırıcı Tanısında Nadir Bir Metabolik Hastalık: Glikojen Depo Hastalığı Tip 12

Özgül Gizem Dikencik[1], Emine Genç[2], Emel Yılmaz Gümüş[2], Sermin Özcan[3], Akif Ayaz[4], Gülten Öztürk[3], Burcu Öztürk Hişmi[2]

1: Marmara üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı,
2: Marmara üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Metabolizma Bilim Dalı
3: Marmara üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
4: İstanbul Medipol Üniversitesi Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi

Giriş:

Rabdomyoliz, myosit hasarı veya kas hücresine enerji sunumundaki aksamalar sonucunda parçalanan kas liflerinin hücre içi içeriklerinin kan dolaşımına katılmasıdır. En sık görülen nedeni travma olmakla beraber elektrik akımına maruziyet, üçüncü derece yanıklar gibi direk hasarla veya ilaç kullanımı, hipertermi, epileptik nöbetler, myopatiler, viral enfeksiyonlar, sepsis ve metabolik hadiseler sonucunda da gelişebilmektedir. Glikojen depo hastalıkları, rabdomyolize sebep olabilecek metabolik hadiselerden biri olup glikojen sentez veya yıkım yolaklarındaki kalıtsal enzim patolojileri sonucu gelişmektedir.

Glikojen depo hastalığı tip 12, Aldolaz A enziminin eksikliği ile karakterize nadir bir hastalık olup, hemolitik anemi, myopati ve entelektüel kısıtlılık ile seyredebilmektedir. Bahsi geçen myopati kimi hastalarda ateş ve enfeksiyon ile tetiklenen rabdomyoliz atakları şeklinde görülmektedir.

Olgu:

Ellerinde ödem ve kreatinin kinaz (CK) yüksekliği saptanarak ileri tetkik edilmesi amacıyla çocuk metabolizma kliniğimize yönlendirilen hastamızın özgeçmişinde 5.5 yaşında idrarda koyulaşması makroskopik hematüri lehine kabul edilip idrar yolu enfeksiyonu tanısı aldığı, bir sene sonrasında tekrardan ateşli bir üst solunum yolu enfeksiyonu sırasında idrar renginde koyulaşma ve CK yüksekliği saptanıp dış merkezde çocuk nöroloji ve çocuk metabolizma tarafından ön planda karnitin palmitoil transferaz 2 (CPT-2) eksikliği düşünülerek genetik tetkiklerinin gönderildiği öğrenildi. Kliniğimize ellerde ödem ve CK yüksekliği nedeniyle geldiğinde yine ateşli bir enfeksiyon sırasında 3. kez rabdomyoliz atağını yaşamış olan hastanın, bu atak sırasında alınan karnitin/açilkarnitin profili normal idi. Genetik sonucu çıkana kadar karnitin, koenzim-Q 10, riboflavin tedavileri ampirik başlandı. Soygeçmişinde anne ve babası arasında birinci derece kuzen evliliği olan, ailede bilinen hastalık olmayan, tarafımıza başvurusunda fizik muayenesi doğal saptanan hastanın hemogram, biyokimya ve lipit paneli normaldi. Rabdomyoliz atakları arasında da ılımlı CK yükseklikleri devam ediyordu. Tüm ekzon sekanslama (WES) analizi sonucunda *ALDOA* p.A280V(c.839C>T) varyantında muhtemel patolojik homozigot mutasyon tespit edilen hasta glikojen depo hastalığı tip 12 tanısı almıştır.

Sonuç:

Özellikle ateş veya açlık gibi katabolik durumlarda idrar renginde koyulaşma rabdomyoliz için uyarıcı bulgudur. CK yüksekliği/rabdomyoliz hangi sebeple olursa olsun bu sırada karnitin/açil karnitin profili çalışılması yağ asidi oksidasyon defektlerini açısından önemlidir. Hastamızda olduğu gibi CK yüksekliği ya da rabdomyoliz ataklarının ateş sırasında olması viral miyozitler adına yanıltıcı olabilir. Ancak hastanın enfeksiyon bulguları geçtiği halde CK düzeyleri normale dönmüyorsa ve viral miyozit kabul edilen tablo tekrarlıyorsa metabolik hastalıklar akılda tutulmalıdır.

PS-202

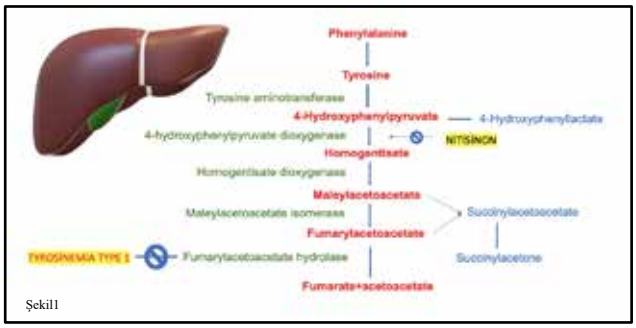
HİPOFOSFOTEMİK RİKETS İLE PREZANTE OLAN TİROZİNEMİ TİP 1 OLGUSU

Pınar Zeytun[1], Emel Yılmaz Gümüş[2], Emine Genç[2], Nuran Küçük[3], Soner Erdin [4], Burcu Öztürk Hişmi[2],
[1]Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
[2]Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları BD
[3] TC. Sağlık Bakanlığı Kartal Dr. Lütfi Kırdar Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji BD
[4] TC. İstanbul Dr. Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi biyokimya

GİRİŞ:
Metabolik aciller genel öngörünün aksine sadece acil servislerde değil poliklinik şartlarında da karşımıza çıkabilir. Tirozinemi tip 1 (hepatorenal tirozinemi), fumarilasetat hidrolaz (FAH) enzim eksikliği sonucu karaciğer, böbrek ve periferik sinirlerin etkilendiği tedavi edilebilir bir kalıtsal metabolik hastalıktır. Burada rikets ile prezante olan bir tirozinemi tip 1 olgusu sunulacaktır.

OLGU: 2 yaş 6 aylık erkek, 1 yaşında yürümeye başladıktan sonra bacaklarında dışa doğru eğrilik fark edilmesi üzerine ortopediye başvuruyor. Ortopedi tarafından hipofosfotemik rikets ön tanısı ile çocuk endokrine yönlendiriliyor.

Fm:
Ağırlık 13.4 kg (25-50p),
Boy 92 cm (25-50p)
Sistem muayeneleri doğal/kc kot altı 2 cm palpabl idi.
Akraba evliliği: 2.derece kuzen(dayı-hala çocukları)
40 gh C/S,3950 gram (87p)
G1:abortus
G2:13y,E,HSP geçirmiş.
G3:8y,K,HSP geçirmiş.
G4:Hastamız

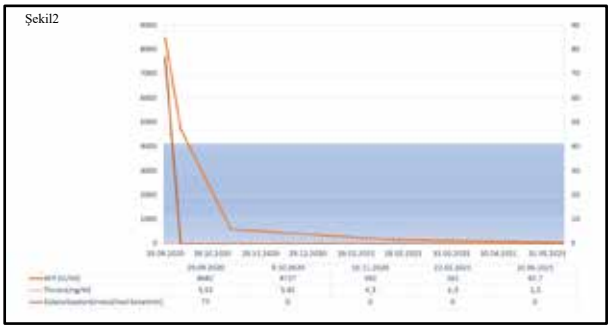


Şekil1

Hipofosfatemik raşitizm etiyolojisine yönelik laboratuvar incelemelerinde hiperkalsiüri, hiperfosfatüri ve aralıklı glikozüri saptanması üzerine çocuk nefroloji bilim dalına refere ediliyor.Bu nedenle renal fanconi sendromu ayırıcı tanısı için idrar organik asitleri test edildi.
Başvurusunda idrar organik asitlerinde süksinilaseton 77 (0-0.01)mmol/mol kreatinin idi.
Plazma aminoasitlerinde tirozin 5.54 (0.8-1.3) mg/dl idi.
AFP: 8482 U/ml(0.46-6.41)
Eş zamanlı batın usg de nodül görünümü yoktu.

Hastaya tirozinden kısıtlı diyet ve 1 mg/kg dan nitisinon başlandı.FAH gen analizi *homozigot c.315-3C>G* olarak sonuçlandı.Takiplerinde AFP geriledi, idrarda süksinilaseton negatifleşti ve tirozin 3.2 mg/dl ye geriledi.

Şekil2



SONUÇ:
- HR, kemiklerin yetersiz mineralizasyonunun bir sonucu olarak ortaya çıkar. Fosfopeni, izole veya Fanconi Sendromu gibi tübüler disfonksiyonla birlikte olabilir. HR sıklıkla kalıtsal tirozinemi Tip 1 hastalarında görülebilir. Ancak kalıtsal tirozinemi tip 1'de izole HR çok nadir görülen bir durumdur.
- HT1 tedavi edilmediğinde HCC, akut karaciğer yetmezliği ve akut flask paralizi gibi yaşamı tehdit eden durumlarla karşımıza çıkabilir. Erken tedavi hastayı kc naklinden kurtarabilir.
- Tedavi edilebilir hastalıkları tanımak , ayırıcı tanıdaki yerini bilmek bu yüzden önemlidir.

- Chakrapani A, Gissen P, McKierrnan P (2012) Disorders of tyrosine metabolism. In: Saudubray JM, van den Berghe G, Walter JH (eds) Inborn metabolic dis- eases, diagnosis and treatment, 5th edn. Springer, Heidelgerg, pp 265–276
- Bonham JR (2013) Impact of new screening technologies: should we screen and does phenotype in uence this decision? J Inherit Metab Dis 36:681–686
- Sassa S, Kappas A (1983) Hereditary tyrosinemia and the heme biosynthetic pathway. Profound inhibition of delta-aminolevulinic acid dehydratase activity by suc- cinylacetone. J Clin Invest 71:625–634
- R.M. Tanguay (ed.), *Hereditary Tyrosinemia*, Advances in Experimental Medicine and Biology 959, DOI 10.1007/978-3-319-55780-9_15
- Hypocalcaemic and Hypophosphatemic Rickets A.S. Lambert, A. Linglart DOI: 10.1016/j.beem.2018.05.009
- Gentile C, Chiarelli F. Rickets in Children: An Update. *Biomedicines*. 2021;9(7):738. Published 2021 Jun 27. doi:10.3390/biomedicines9070738

PS-203

Smith-Lemli-Opitz: Gelişimsel Gerilik ve Büyüme Geriliği Ayırıcı Tanısında Serum Kolesterol Düşüklüğü Tanısal İpucu Olabilir Mi?

Emel Yılmaz Gümüş[1], Emine Genç[1], Burcu Öztürk Hişmi[1]
[1]Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

Smith-Lemli-Opitz sendromu (SLOS) kolesterol biyosentezinin bozulduğu kalıtsal bir metabolik hastalıktır. 7-dehidrokolesterol redüktaz eksikliği sebebiyle, 7-dehidrokolesterolden kolesterol sentezlenemez. Kanda ve dokularda 7-dehidrokolesterol ve izomeri 8-dehidrokolesterol artarken, kolesterol seviyesi düşer. Kolesterol, miyelinin esas bileşeni olduğu için nöral gelişim ciddi düzeyde etkilenir. Hastalarda gelişimsel gecikme, entelektüel yetersizlik, davranış bozuklukları gibi nörolojik bulgular; mikrosefali, retromikrognati, antevert burun kanatları gibi kraniyofasiyal anomaliler; ayak 2. ve 3. parmakları arasında sindaktili, postaksiyal polidaktili gibi iskelet deformiteleri; hipospadias, ambigus genitalya, kriptorşidizm gibi genitoüriner sistem anomalileri görülebilir.
Biz burada hastanemiz Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği'nde takip edilen SLOS tanılı hastalarının demografik, klinik ve laboratuar verilerini inceleyerek hastalığa dikkat çekmeyi amaçladık.

	Hasta 1	Hasta 2	Hasta 3	Hasta 4	Hasta 5
Cinsiyet	Erkek	Erkek	Erkek	Erkek	Erkek
Anne-baba akrabalık	+	+	+	+	+
İUGR	-	-	-	-	-
Başvuru şikayeti	Büyüme geriliği	Gelişim geriliği	Gelişim geriliği	Büyüme geriliği	Beslenememe
Başvuru yaşı	5 ay	72 ay	48 ay	12 ay	1 ay
Tanı yaşı	8 yaş 3 ay	10 yaş 9 ay	11 yaş 11 ay	7 yaş 5 ay	3 ay
Fizik muayene	Mikrosefali, kısa boy, ayak 2. ve 3. parmakta sindaktili, inmemiş testis	Mikrosefali, kısa boy, ayak 2. ve 3. parmakta sindaktili, inmemiş testis	Mikrosefali, kısa boy, ayak 2. ve 3. parmakta sindaktili, inmemiş testis	Mikrosefali, kısa boy, ayak 2. ve 3. parmakta sindaktili, inmemiş testis	Mikrosefali, kısa boy, ayak 2. ve 3. parmakta sindaktili, inmemiş testis, bifid uvula, Fallot tetralojisi
Total kolesterol (mg/dl)	63	116	106	71	73

Gelişimsel gerilik ve büyüme geriliği ayırıcı tanısında lipid profilinin değerlendirilmesi önemlidir. Hipokolesterolemi tespit edilen hastalar Çocuk Metabolizma kliniklerine yönlendirilmelidir. Büyüme ve gelişme geriliğine dismorfik bulguların eşlik ettiği ve biyokimyasal olarak hipokolesterolemisi tespit edilen hastalarda SLOS akla gelmesi gereken bir tanıdır.

Referanslar
1. SMITH, D. W., LEMLI, L., & OPITZ, J. M. (1964). A NEWLY RECOGNIZED SYNDROME OF MULTIPLE CONGENITAL ANOMALIES. *The Journal of pediatrics*, *64*, 210–217. https://doi.org/10.1016/s0022-3476(64)80264-x
2. Porter F. D. (2008). Smith-Lemli-Opitz syndrome: pathogenesis, diagnosis and management. *European journal of human genetics : EJHG*, *16*(5), 535–541. https://doi.org/10.1038/ejhg.2008.10
3. Yang, Y., Yassan, L., Leung, E., & Yeo, K. J. (2018). Smith-Lemli-Opitz Syndrome in a newborn infant with developmental abnormalities and low endogenous cholesterol. *Clinica chimica acta; international journal of clinical chemistry*, *479*, 208–211. https://doi.org/10.1016/j.cca.2018.01.027

PS-204

DOĞUMSAL METABOLİZMA HASTALIKLARINA BAĞLI KALP YETMEZLİĞİNDE LEVOSİMENDAN KULLANIMI

Özge Kaynar[1] , Gülçin Ünlü[1] , Tanyel Zübarioğlu[2] , Fatih Aygün[3]

[1]İstanbul Universitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı , İstanbul
[2]İstanbul Universitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı , İstanbul
[3]İstanbul Universitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı , İstanbul

GİRİŞ

Doğumsal metabolizma hastalıklarında kardiyak tutulum hastaların birçoğuna eşlik eden önemli bir klinik sorundur. Hipertrofik, dilate veya restriktif tipte kardiyomyopati (KMP), ritim bozuklukları, kapak bozuklukları, konjenital kardiyak yapısal bozukluklar ve ileri dönemde ciddi kalp yetmezliği şeklinde olabilir. Hastalığın seyrinde yeni nesil ilaçlar kullanılmakla beraber akut dekompanse kalp yetmezliği tedavisinde levosimendan kullanımının kardiyak fonksiyonları önemli derecede iyileştirdiği gözlenmiştir.

GEREÇ VE YÖNTEM

Olgumuzda da propiyonik asidemi tanısıyla izlenen ve akut dekompanse kalp yetmezliği gelişen hastada levosimendan kullanımının kalp fonksiyonları üzerindeki etkisi vurgulanmıştır.

Hemodinamik/Nörohormonal	Diğer etkileri
Kardiyak output ↑	Kalp yetmezliği semptomları ↓
Stroke volüm ↑	Anti-iskemik etki
Sisteimik / pulmoner vasküler direnç ↓	Tolerans gelişmez ✕
PCWP ↓	Myokardiyal oksijen tüketimi ↓
Natriüretik peptid ↓	Diastolik fonksiyonu bozmaz ✕

BULGULAR

8 yaş propiyonik asidemi tanılı erkek hasta; acil servise ateş şikayetiyle başvurdu. Acil başvurusunda yapılan kan tetkikleri metabolik atak ile uyumlu olması sonucu tedavi devamı amacıyla servise yatırıldı. İzleminde genel durum bozukluğu, karın ağrısı, takipneik solunumu gelişen, fizik muayenede belirgin ödemi ve hepatomegalisi olan hasta ön planda kalp yetmezliği, sepsis, metabolik koma olarak değerlendirilerek tedavi devamı amacıyla yoğun bakım servisine devralındı.

Hastanın fizik muayenesinde genel durumu kötü, düşkün görünümdeydi. KTA:130/dk, DSS:45/dk , TA:80/55mmhg, Ateş: 36.5 derece ölçülmüştü. Kalp sesleri derinden gelmekte, takipneik solunumu mevcut ve hepatomegalisi artmıştı. Belirgin ödemli yüz görünümü ve pretibial ödemi mevcuttu. Kan gazında pH:6.9, pCO2:35mmHg , Lac:22mmol/L, HCO3:6.2mmol/L saptandı. Ciddi kalp yetmezliği bulguları olan hastaya EKO yapıldı. EF %45 ölçüldü, tüm kalp boşluklarında dilatasyon saptandı. Hipotansif seyri de devam eden hastaya milrinon ve noradrenalin infüzyonu başlandı.



Sepsis, kalp yetmezliği bulguları olan hastanın idrar çıkışının az olması sonucu CRRT başlandı. Hasta oral stop, TPN ile izlendi. Geniş spektrumlu antibiyoterapi başlandı. İzleminde hipotansif seyri devam eden hastanın inotrop tedavisine adrenalin eklendi. Solunum eforunun da gelişmesi nedeniyle entübe edilerek izleme alındı. Kontrol EKO tetkikinde EF:%55 saptanan fakat kalp yetmezliği bulguları devam eden hastaya levosimendan tedavisi başlandı. Tedavinin ikinci gününde EKO tekrarlandı. EF:%63 ölçüldü, kalp boşluklarındaki dilatasyon azalmıştı. Hastanın inotrop ihtiyacının azalması, normotansif seyretmesi üzerine adrenalin ve noradrenalin infüzyonu tedrici olarak azaltılıp kesildi.

TARTIŞMA

Levosimendan kalsiyum duyarlaştırıcı yeni ilaç grubundandır. Bu ilaçlar kalp hızını arttırırken cAMP'yi ve hücre içi kalsiyumu arttırmazlar. Klinik çalışmalarda levosimendanın semptomları iyileştirdiği, mortaliteyi azalttığı ve kronik kalp yetmezliğinde oluşan akut dekompansasyon ve miyokart enfarktüsü sonrası gelişen akut dekompansasyonda da iyi tolere edildiği gösterilmiştir. Bizim olgumuzda da uygulama sonrası fonksiyonel iyileşme ilk günden itibaren klinik olarak görüldü. Levosimendan uygulamasından sonra klinik ve laboratuvar parametrelerde görülen gelişmeler de biyokimyasal ve ekokardiyografik olarak gösterildi.



SONUÇ

Kardiyak tutulum metabolik hastalıklarda ciddi mortalite ve morbidite artışına yol açmaktadır. Kalsiyum duyarlaştırıcı ajanlardan olan levosimendan ileri kalp yetmezliği tedavisinde hemodinamik, semptomatik ve sağ kalım üzerine faydalı etkileri olan vazodilatör ve inotropik etkili yeni bir ilaç grubudur. Olgumuzda da üçlü inotrop tedavisi altında izlenen hastanın levosimendan tedavisi sonrası kardiyak fonksiyonlarında artış olduğu gösterilmiştir.

PS-205

HİPERBİLİRUBİNEMİ İLE BAŞVURAN VE MULTİPL KARBOKSİLAZ EKSİKLİĞİ TANISI ALAN YENİDOĞAN OLGU SUNUMU

NAZİFE MENGİ[1] , BURCU CEBECİ[1] , Hüseyin (Chousein) Amet[2]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Sultangazi Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul
[2]BİRUNİ ÜNİVERSİTE HASTANESİ

Giriş: Diyetle alınan biyotin, biyositin ya da biyotinil peptidlere bağlı haldedir. Biyotinidaz etkisi ile biyotin, barsaklarda serbestleşir. Biyotin, dört farklı karboksilaz enziminin (propiyonil-CoA karboksilaz, asetil-CoA karboksilaz, piruvat karboksilaz, 3-metilkrotonil-CoA karboksilaz) kofaktörüdür. Multipl karboksilaz eksikliği, biyotin döngüsündeki bir kusur sonucu gelişen metabolizma bozukluğudur. Neonatal form (holokarboksilaz sentetaz eksikliği) ve infantil/juvenil form (biyotinidaz eksikliği) olmak üzere ikiye ayrılır. Her iki enzim eksikliğinde de glukoneogenez, yağ asidi sentezi, amino asit katabolizmasında görevli karboksilazların fonksiyonu bozulur.

Amaç: Otozomal resesif kalıtım mevcuttur. Laboratuvar incelemelerinde metabolik asidoz, ketozis, amonyak yüksekliği, organik asitlerde artış saptanır. Burada hiperbilirubinemi ile başvuran ve multipl karboksilaz eksikliği tanısı alan yenidoğan olgu sunulmuştur.

Yöntem: Anne ve baba arasında birinci dereceden akrabalık olan, sebebi bilinmeyen kardeş ölümü öyküsü olan yenidoğan, postnatal 3.gününde emmeme şikayeti ile çocuk acil servise başvurdu. Fizik muayenesinde hipotonisite, üst ekstremite kas tonusunda artış, subikterik görüntü mevcuttu. Tetkiklerinde total bilirubin: 16.4 mg/dl, direkt bilirubin: 14,1 mg/dl gelen hastanın, yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatışı yapılarak fototerapi başlandı.

Bulgular: Yatışının 2. gününde solunum sıkıntısı gelişmesi üzerine bakılan kan gazında ph:7.11 pCO2:73.1 HCO3:16.7 BE:-6.8 gelen hasta entübe edilerek mekanik ventilatöre bağlandı. Dirençli metabolik asidozu(pH:7,11 pCO2:37 HCO3:12 BE:-8) devam eden hastadan, plazma amonyak, kan aminoasitleri gönderildi. Amonyak düzeyi: 1016 Mmol/lt(normali: 50-100 Mmol/lt) gelmesi üzerine, hemodiyaliz yapılmak üzere uygun hastaneye sevki gerçekleştirildi. Hemodiyaliz sonrası amonyak düzeyi: 119 Mmol/lt düştü. Dirençli metabolik asidozu devam eden hasta, takibinin 3.haftasında sevk edildiği hastanede exitus oldu. Hastadan gönderilen moleküler gen analizi multiple karboksilaz eksikliği ile uyumlu geldi.

Sonuç: Akraba evliliği ve sebebi bilinmeyen kardeş ölüm öyküsü olan bebekler özellikle metabolik hastalıklar açısından tetkik edilmelidir. Hastalığın erken tanı ve tedavisi, nörolojik sekelleri önlemek açısından önemli olmakla birlikte, aynı zamanda yaşam kurtarıcıdır. Ayrıca otozomal resesif kalıtılan bu hastalıklar için, aile bireylerine genetik danışmanlık verilmesi, prenatal veya preimplantasyon genetik tanı şansının mevcut olduğu hakkında bilgilendirme yapılması, taşıyıcı ailelerin sağlıklı çocuk sahibi olması açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler
: hiperamonyemi , Hiperbilirubinemi , metabolik asidoz , multipl karboksilaz eksikliği , otozomal resesif kalıtım

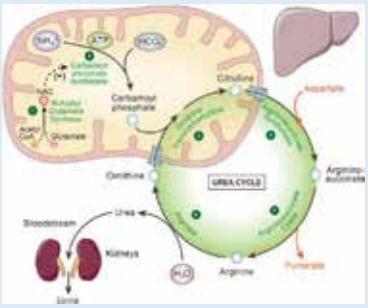
PS-206

Yenidoğan Döneminde Solunum Sıkıntısı ile Prezente olan Hiperamonyemi; Karbamoil Fosfat Sentaz 1 Eksikliği Olgu Sunumu

Emre Sağlam[1], Damla Sel Çoban[1], Buse Soysal[2], Oğuz Han Kalkanlı[2], Senem Alkan Özdemir[2], Şebnem Çalkavur[2], Tülin Gökmen Yıldırım[2], Esra Er[3], Pelin Teke Kısa[3]

[1]SBÜ Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İzmir, TÜRKİYE
[2]SBÜ Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim Araştırma Hastanesi, Yenidoğan Kliniği, İzmir, TÜRKİYE
[3]SBÜ Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma ve Beslenme Kliniği İzmir, TÜRKİYE

Giriş: Karbomil fosfat sentaz 1 (CPS1) eksikliği, nadir görülen otozomal resesif, hiperammonemi ile karakterize, mortalitesi yüksek kalıtsal bir metabolik hastalıktır. Güncel verilere göre 1/1.300.000 sıklıkta gözlenmektedir. Neonatal başlangıçlı ve geç başlangıçlı fenotip olmak üzere iki farklı şekilde prezente olabilir. Yenidoğan başlangıçlı CPS1 eksikliği, emmede azalma, letarji, hipotermi, kusma, hipotoni, nöbet, koma gibi bulgular ile yaşamın ilk birkaç günü içinde başvurur.



Şekil-1. Üre siklus yolunda karbamoil fofat sentazın görevi

Amaç: Bu çalışmada postnatal ikinci gününde solunum sıkıntısı, emmede azalma, ağlamama şikayetleri ile başvuran, hızlı progresyonu olan, neonatal başlangıçlı CPS1 tanısı konan bir yenidoğan vakası sunulacaktır.

Bulgular: 28 yaşında G3P3 anneden 38+1. gestasyon haftasında 3190 gram ağırlığında sezeryan ile doğan erkek bebek; postnatal 27. saatinde solunum sıkıntısı, emmede azalma, kusma, sürekli uyku hali ile hastaneye başvurmuştu. Genel durumu kötü, yüzeyel solunumu mevcut, hipotonik idi; entübe edilerek yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı (Glaskow Koma Skalası: 3). Kan gazında respiratuvar alkaloz mevcuttu. (pH:7,67 pCO2:23,7 mmHg HCO3:27,9. Biyokimyasal tetkiklerinde üre düzeyi düşük (üre:<1,4) amonyak:882,5 µmol/l olarak saptandı. Üre siklus defekti öntanısı ve ensefalopati tablosu olan hastaya acil devamlı venovenöz hemodiafiltrasyon tedavisi başlandı. Ek olarak karnitin 50 mg/kg/g, intvenöz sodyum fenil asetat+sodyum benzoat 250 mg/kg yükleme+idame, karglumik asit 100 mg/kg/g başlandı. Amonyak değerlerinin kademeli olarak gerilediği görüldü. Metabolik tetkikleri incelendiğinde; hastanın plazma sitrullin, arginin düzeyi düşük, glutamin, alanin düzeyleri belirgin yükseklik gözlendi. Sitrulin (80mg/kg/gün), arjinin (160 mg/kg/gün) takviyeleri başlandı. Protein kısıtlı diyet tedavisi ile beslenmesi düzenlendi ve taburcu edildi. Moleküler analizinde *CPS1* geninde birleşik heterozigot varyant saptandı. Son kontrolünde hasta dokuz aylık, genel durumu iyi, destek ile oturabilmekte, sosyal gülümsemesi mevcuttu ve, protein kısıtlı diyet tedavisine uymakta idi.

Sonuç: Yenidoğan döneminde amonyak yüksekliğini hızlıca tespit etmek ve tedavi başlamak; morbidite ve mortalitesi yüksek üre siklus defekti hastalığında hayati önem arz eder. Ülkemizde akraba evliliklerinin ve kalıtsal metabolik hastalıkların sık gözlenmesi nedeni ile acile başvuran solunum sıkıntısı, emmede azalma, kusma, sürekli uyku hali gibi sepsis bulguları ile prezente olan tüm yenidoğan hastalarda üre siklus defektleri düşünülerek amonyak gönderilmesi gereklidir.

Kaynakça:

1. Haberle J, Clinical practice: the management of hyperammonemia, Eur J Pediatr, 2011 Jan;170(1):21-34.
2. Martinelli D et all, The hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome, Orphanet J Rare Dis. 2015 Mar 11;10:29.
3. Zhang G et all, Carbamoyl phosphate synthetase 1 deficiency diagnosed by whole exome sequencing, J Clin Lab Anal. 2018 Feb;32(2):e22241.

PS-207

İNFANTİL SİSTİNOZİSLİ BİR OLGUDA ERKEN TANININ ÖNEMİ

[1]Elifcan Örsler, [2]Gül Özçelik
[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Şişli Hamidiye Etfal EAH, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, İstanbul
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Şişli Hamidiye Etfal EAH, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, İstanbul

Amaç: Sistinozis, sistin aminoasidinin böbrek, göz, tiroid, pankreas, beyin, kas ve kemik gibi çeşitli dokularda birikmesiyle karakterize otozomal resesif geçişli lizozomal bir depo hastalığıdır. İnfantil sistinoziste etkilenen hastalar, genellikle **3-6 ay** arasında renal tübüler disfonksiyona bağlı poliüri, polidipsi, asidoz, zayıf kilo alımı veya **rikets** klinik bulguları ile karşımıza çıkar. Büyüme geriliği sistinozis tanılı hastaların önemli bir özelliğidir ve kemik yaşında gerilik eşlik eder. Bu bulgularla erken tanı konulan olgumuzu sunmayı uygun bulduk.

Olgu: 8 aylık erkek hasta yaşıtlarından geride kalma ve fontanelin erken kapandığı fark edilerek polikliniğe yönlendirilmiş. Hasta 7.7 kg (3-10p) ve boyu 66 cm (<3p) idi.

BULGULAR VE TETKİKLER

- Hipofosfatemi ve ALP yüksekliği saptanması üzerine **tübülopati/rikets** düşünüldü.
- Hastanın normal anyon gapli hiperkloremik metabolik asidozu vardı.
- Tam idrar tahlilinde glikozüri, proteinüri mevcuttu ve idrarda redüktan madde pozitif saptandı.
- **Tübüler fosfor emilimi azalmış bulundu(%36).**
- İdrar organik asit ve Tandem Mass incelemeleri normaldi.
- Beutler Testi normal sonuçlandı.
- Diz grafisinde metafizlerde genişleme saptandı.
- Hastaya renal tübüler asidozun en ağır tipi olan **Fanconi Sendromu** tanısı konuldu.

Olgunun İzlem Süresince Aralıklı Laboratuar Bulguları

	2011	2014	2016	2019	2022
üre	16	14	30	22	20
Kreatinin	0.46	0.54	0.65	0.66	0.85
Fosfor	3.2	4.9	3.9	4.02	7.95
K*	4.0	4.8	5.0	3.51	4.04
HCO3	18.3	20.5	22.3	22	25
Sistin**	0.25	N	1.93	-	0.44

*K: Potasyum
**Sistin: Lökosit Sistin Düzeyi (nmol ½ cystine mg protein)

TEDAVİ VE İZLEM

- Sholl ve fosfor solüsyonu, demir, multivitamin, rocatrol tedavilerine başlandı.
- Çok su içme nedeniyle iştahsızlık ve poliürisi olması üzerine **indometazin** başlandı ve beslenme desteği olarak yüksek enerjili mamalar verildi.
- **Lökosit sistin düzeyi**: 2.58 nmol ½ cystine mg protein (yüksek) saptanmasıyla **indantil sistinozis** tanısı aldı. **Cysteamine bitartarate** 50mg/kg/gün tedavisi başlandı.
- 4 yaşında rutin göz muayenesinde korneada sistin kristal birikimi saptanarak tedaviye **cystadrops** göz damlası eklendi.
- Hasta 6.5 yaşındayken çocuk endokrinoloji takibine alınarak **büyüme hormonu** tedavisine başlandı, tiroid fonksiyon testleri normal seyretmek te idi.
- 13 yaşında olan hasta halen izlenmektedir, boyu 153,2 cm **(-0.23 sds)**; kilosu 35,2 kg **(-1,34 sds)**, böbrek fonksiyonları normaldir.

Sonuç: Renal Fanconi Sendromu bulguları saptanan hastalarda en önemli nedenlerden olan infantil sistinozis düşünülmelidir. Metabolik hastalıklarda erken tanı ve tedavinin yaşam kalitesini ve prognozu etkileyen en önemli kriterlerdendir.

PS-208

BAŞ AĞRISIYLA BAŞVURAN MİDAORTİK SENDROM TANISI ALAN OLGU

Esma **Kocaman**[1] , Ece Demirci Bodur[1] , Tevfik Güzelbey[2] , Eren Soyaltın[1] , Sevgi Yavuz[1]
[1]Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastahanesi,Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları,Çocuk Nefroloji Kliniği
[2]Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastahanesi,Girişimsel Radyolojisi

GİRİŞ

Midaortik sendrom(MAS) distal torasik ve abdominal aorta, renal ve splenik damarlarda diffüz daralma ile karakterize bir sendromdur.Çoğu vaka idiyopatik olmakla birlikte,etyolojisinde nörofibromatozis,William's sendromu,Alagille sendromu,dev hücreli arterit, fibromüsküler displaziyle ilişkisi gösterilmiştir.Gözlerde kanlanma,baş ağrısı şikayetiyle ailesi tarafından tansiyonu ölçülen,yüksek görülmesi üzerine hastaneye başvuran midaortik sendrom tanısı alan olgu sunulacaktır.



RESİM-1 SAĞ RENAL ARTER ANJIYOPLASTİ ÖNCESİ



RESİM-2 SAĞ RENAL ARTERE ANJIYOPLASTİ SONRASI

OLGU

İki yıldır aralıklı baş ağrısı,karın ağrısı,burun kanaması,gözlerde kanlanma şikayetleri olan 6 yaşındaki erkek hasta; evde kan basıncının 200/95mmHg ölçülmesi üzerine tarafımıza başvurdu.Fizik muayenesinde özellik yoktu,ağırlık ve boy persentilleri yaşına göre uygundu.Kalp tepe atımı 95/dk idi.Kan basıncı sağ kolda 150/119mmHg,sol kolda 154/115mmHg, sağ bacakta 166/117mmHg, sol bacakta 168/114mmHg ölçüldü.Femoral nabızlar eşit alınıyordu.Özgeçmişinde özellik yoktu.Annesinde myastenia gravis öyküsü mevcuttu,babası ve iki kardeşi sağ sağlıklıydı, anne ve baba arasında akraba evliliği yoktu.Tetkiklerinde üre 24.5mg/dL,kreatinin 0,35mg/dL,Hb 12,9g/dL,renin 22,1ng/dL,aldosteron 17,3ng/dl,TSH 2,25mU/ml,T4 1,35ng/dl,elektrolitleri normaldi.İdrar analizinde protein negatifti.Romatolojik tetkiklerinde patoloji saptanmadı.Beyin MRI,üriner ultrasonografisi, elektrokardiyografi ve ekokardiyografi olağandı.Bilinci açık olan hastaya oral kaptoril ve norvasc verildi.Kan basıncının düşmemesi üzerine esmolol infüzyonu eklendi ve maksimum doza çıkılmasına rağmen tansiyonun 150/100mmHg altına düşürülememesi sebebiyle tedavisine nikardipin infüzyonu eklendi. Kan basıncı kontrol altına alınamayan hastanın tedavisi norvacs, enalapril,cardura,alfamet ve minoksidil olarak düzenlendi.Minoksidil tedavisi sonrası kan basıncı 90p düzeyine geriledi.Etyolojiye yönelik çekilen renal bilgisayarlı tomografi anjiyografisinde çölyak trunkus, süperior mezenterik arter çıkışı ve sağ renal arterde ciddi darlık tespit edildi ve sağ böbrek parankimini besleyen aksesuar arter görüldü.Göz muayenesinde;solda evre3-4, sağda evre1 hipertansif retinopati,kronik hipertansiyonla uyumlu bulundu.Kan basıncı regülasyonu sağlandıktan sonra hastaya girişimsel radyoloji tarafından sağ renal artere balon anjiyoplasti yapıldı.

SONUÇ

MAS nadir bir hastalık olup distal torasik ve abdominal aortanın diffüz darlığıdır. Hastalar hayatın ikinci dekadında şiddetli renovasküler hipertansiyonla başvurur. .Doppler USG,EKO,MR ve BT anjiyografiyle tanı konulur.Renal arter stenozu olan olgularda vaskülit ekarte edildikten sonra ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Hipertansiyon global sağlık problemi olup çocuklarda görülme sıklığı artmaktadır.Çocuklarda sekonder hipertansiyon erişkinlere göre daha sık görülür.Hipertansiyon olgularınının çoğu asemptomatik olduğu için muayenenin bir parçası olarak kan basıncı ölçümünün önemi bu olguyla vurgulanmıştır.

KAYNAKLAR

1-Agrawal H, Moodie D, Qureshi AM, Acosta AA, Hernandez JA, Braun MC, Justino H (2018)
Interventions in Children with Renovascular Hypertension: A 27-Year Retrospective
Single-Center Experience. Congenit Heart Dis 13 (3):349–56. 10.1111/chd.12608 -
2-Alexander A, Richmond L, Geary D, Salle JLP, Amaral J, Connolly B. Outcomes of
percutaneous transluminal angioplasty for pediatric renovascular hypertension. J Pediatr Surg. 2017;52:395–399. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2016.08.011.

PS-209

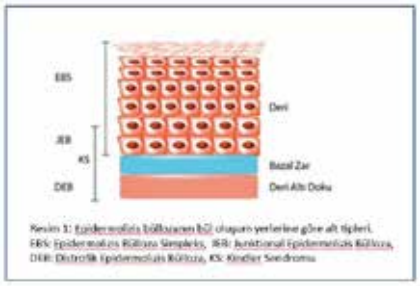
Bir Epidermolizis Bülloza Olgusunda Nefrotik Sendrom

Saliha Yılmaz[1], Seha Saygılı[2], Özge Hürdoğan[3], Ayşe Ağbaş[2], Rüveyda Gülmez[2], Esra Karabağ Yılmaz[2], Gözde Sever[4], Nur Canpolat[2]

[1] Istanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı; [2] Istanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı; [3] İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Patoloji Anabilim Dalı; [4] Istanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Çocuk Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı

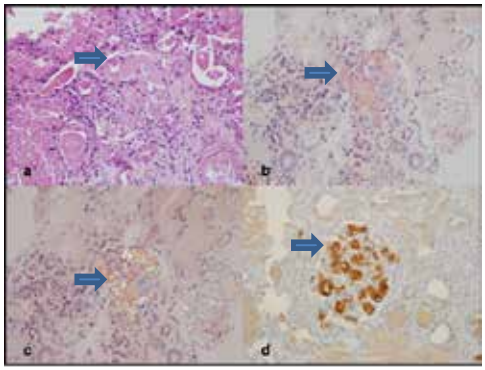
Genel Bilgiler

- Epidemolizis Büllosa (EB) (**resim 1**), ciddi kutanöz ve ekstrakutanöz tutulumu olan nadir, heterojen, kalıtsal, kronik bir deri hastalığıdır.
- Özellikle distrofik EB ve junctional EB'de böbrek ve idrar yolu tutulumu tanımlanmıştır.
- Amiloidoza neden olan alt tipi resesif distrofik epidermolizis büllozadır (RDEB), patogenezde tekrarlayan cilt enfeksiyonlarına sekonder inflamatuar süreçlerin önemli rol oynadığı düşünülmektedir.



Olgu

- Bu olguda nefrotik düzeyde proteinüri ile başvurmuş bir EB olgusunu paylaşacağız. Epidermolizis bülloza tanılı 6 yaşında erkek hastanın sindaktili operasyonu öncesinde yapılan muayenesinde yüzü, kolları ve bacakları şiş saptanması üzerine tarafımıza yönlendirildi. Muayenesinde jeneralize ödem (özellikle pretibial ve periorbital) mevcuttu.
- Fizik bakısında, kan basıncı 98/65 mmHg (50-75. persantil), kalp hızı 110 atım/dk, ağırlığı 18 kg (5. persantil), boyu 115 cm (17. persantil) idi. Vücudunun her yerinde, çok sayıda kırılgan bül, sağlam büller, geniş aşınmış alanlar ve derin atrofik görünüm izlendi. El ve ayağın küçük eklemlerinde kontraktürler, el ve ayak parmaklarında psödosindaktili görüldü. Seyrek, kısa, kuru saçları ve tırnak kaybı vardı. Anazarka ödemi ve yaygın assiti vardı. Kalp sesleri ritmik, 2/6 sistolik üfürüm vardı.
- Laboratuvar tetkiklerinde idrar proteini pozitif (3+), idrar sedimentinde eritrosit veya lökosit yoktu. İdrar protein/kreatinin oranı 50.1 mg/mg (normal <0.2), serum kreatinin ve üre artmış (kreatinin:0.66mg/dL, üre:51mg/dL, GFR:65mL/min/1.73m^2), serum albümin (0.68g/dL) değeri azalmıştı.
- Ultrasonografisinde, böbrek boyutları ve ekojenitesi artışı dışında patoloji yoktu.
- Böbrek biyopsisinde (**resim 2**), glomerüllerdeki mezenkimal alanları genişleten homojen amorf eozinofilik madde birikimi ve AA amiloid boyaması (Kongo kırmızısı) ile pozitif görülmesi ile amiloidoz tanısı konuldu.
- Hipoalbuminemi nedeniyle aralıklı albümin infüzyonu ve kolşisin tedavisi uygulanan hastaya son dönem böbrek yetersizliği nedeniyle tanıdan 1 ay sonra kronik hemodiyaliz tedavisi başlandı. Bakteriyel sepsis nedeniyle tanıdan 2 ay sonra kaybedildi.



Resim 2. Böbrek biyopsi bulguları. a) Glomerülde mezangiyal alan ve bazal membranda eozinofilik madde birikimi (Hematoksilen&Eozin, x400), b) Glomerüldeki eozinofilik madde birikiminde Kongo boyası ile pozitivite (Kongo, x400), c) Glomerülde Kongo boyası ile polarize ışık altında elma yeşili birefrenjans (Kongo, polarize ışık, x400), d) Glomerülde Amiloid AA antikoru ile immünhistokimyasal reaksiyon (Anti-Amiloid AA, x400)

Sonuç

- AA amiloidozu, sürekli yüksek düzeyde serum amiloid A proteini üretimi ile sonuçlanan, devam eden, tekrarlayan inflamasyon veya enfeksiyonların olduğu kronik hastalıkların potansiyel bir komplikasyonudur.
- Tipik olarak böbreklerde amiloid birikimi glomerülleri etkiliyorsa klinik olarak belirgin nefrotik sendrom veya ağırlıklı olarak renal kan damarlarını veya tübülleri etkiliyorsa hastalarda çok az proteinüri ya da hiç proteinüri olmaksızın ileri böbrek yetmezliği yapabilir.
- EB'de böbrekleri tutan sekonder amiloidoz, hızlı ilerlemesi ve sistemik etkileri nedeniyle yüksek mortaliteye sebep olabilir.

PS-210

ADÖLESANLARDA AKUT BÖBREK HASARININ FARKLI BİR NEDENİ: VAKA SUNUMU

Hülya Kahraman[1], Muhlise Merve Gönen[1], Ali Genco Gençay[2], Zeynep Nagehan Yürük Yıldırım[3], Alev Yılmaz[3], Demet Demirkol[2], Ahmet Nevzat Nayır[3]

[1] İ.Ü.İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2] İ.Ü. İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı
[3] İ.Ü.İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

GİRİŞ ve AMAÇ

Akut böbrek hasarı (ABH), böbrekte oluşan ani fonksiyon kaybına bağlı olarak üre ve diğer azotlu atık ürünlerinin vücuttan atılamaması, ekstrasellüler sıvı hacmi ve elektrolit imbalansı ile sonuçlanan klinik bir durumdur. Prerenal, renal ve postrenal sebeplerle ABH gelişebilir. Nefrotoksik ajanlar, çocuklarda ABH'nın sık görülen nedenlerinden biridir. Bildirimizde ABH tablosunda başvuran her çocukta anamnezin önemini ve nefrotoksik ajanların kullanımının ısrarla sorgulanması gerektiğini vurgulamak istedik.

OLGU

On beş yaşında erkek hasta, yaklaşık bir hafta önce başlayan bulantı, kusma ve karın ağrısı şikayeti ile başvurduğu hastanede akut gastroenterit tablosu düşünülerek tedavi düzenlenmiş. Dört gün sonra şikayetlerinde gerileme olmaması üzerine tekrar aynı merkeze başvuran hastanın yapılan tetkiklerinde üre, kreatinin değerlerinde yükseklik saptanması ve retroçekal yerleşimli apandisitten şüphelenilmesi üzerine İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Yoğun Bakım Ünitesi'ne kabul edildi. Özgeçmişinde, 7-8 yaşlarında ateşli idrar yolu enfeksiyonu (İYE) sebebi ile hastane yatışı olduğu, ancak ek tetkik ve takip yapılmadığı öğrenildi. İki yıl önce de önkol fraktürü sebebi ile fiksasyon yapılmıştı. Başka travma öyküsü, ek ilaç veya madde kullanımı yoktu. Hastanın başvurusunda yapılan fizik muayenesinde dehidratasyon bulgusu, ödemi ve batın hassasiyeti yoktu. Taşikardik değildi, ateşi yoktu, normotansifti. İdrar çıkışı saatlik 4-5 cc/kg idi. Başvuru tetkiklerinde üre: 51 mg/dL, kreatinin: 2,78 mg/dL, ürik asit: 7,3 mg/dL, hemogram normal, akut faz reaktanları negatifti, elektrolit imbalansı yoktu, kompleman değerleri normaldi. Tam idrar tetkikinde, renk açık sarı, pH: 6,5, idrar dansitesi: 1004, proteinüri negaitf, sediment normal, fraksiyone sodyum atılımı %2,7'ydi. Yapılan görüntülemelerde akut appandisit lehine bulgu görülmedi. Batını rahat, kliniği iyi olan hastanın çocuk cerrahi değerlendirilmesi sonrasında akut appandisit dışlandı.

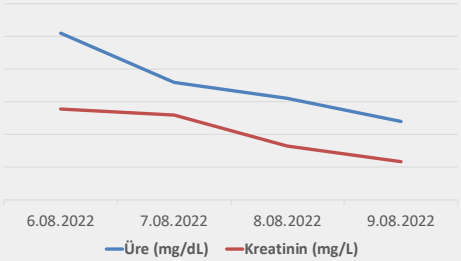


Şekil 1 ve 2: Hastamızın 2 aydır kullanmış olduğu SDÜ'ler

OLGU

Diürezinin yüksek seyretmesi üzerine akut böbrek hasarının poliürik fazı ön tanısı ile üriner ultrasonografi yapıldı, bilateral böbreklerde grade 1 renal parankimal hastalık lehine ekojenite artışı görüldü. Yatışı sırasında yakın aldığı çıkardığı takibi yapıldı, günlük 8000cc kadar idrarı olduğu için çıkardığı kadarı replase edildi.

Mevcut tablonun ilaç ilişkili tubulointertisyel nefrit (TİN) olabileceği düşünüldü. İlk başvurusunda başlanan ilaçların probiyotik ve ibuprofen olduğu, ancak ibuprofeni sadece tek doz aldığı öğrenildi. Şikayetlerinin bu ilaçlardan önce başlaması nedeniyle anamnez derinleştirildiğinde son 2 aydır dallı zincirli aminoasit, taurin, glutamine, kreatin, şeker ve yağ içeren iki adet sporcu destek ürünü (SDÜ) kullanarak ağır spor yaptığı öğrenildi. Kreatin kinaz ve laktat dehidrojenaz değerleri normal, myoglobinürisi yoktu. Hastanın takibinde üre, kreatinin değerleri ve izlemde gelişen poliürisi tedrici olarak azaldı. Geçirilmiş ateşli İYE açısından tetkikleri istendi, sonuçları takip ediliyor.



Tablo: Hastamızın takibindeki üre ve kreatinin seyri

TARTIŞMA ve SONUÇ

Medya tarafından verilen güzellik algısı, özellikle ergenler ve genç erişkinleri etkileyerek yanlış uygulamalara sebep olabilmektedir. Adölesan çocuklar arasında son yıllarda SDÜ ve protein tozu kullanımı artış göstermektedir. Yüksek protein alımı intraglomerüler hipertansiyon oluşturarak hiperfiltrasyona ve glomerüler hasara neden olabilmektedir. Literatürede bu ürünlerle akut tubuler nekroz, fokal segmental glomerüloskleroz, TİN gelişebildiği bildirilmiştir. Ağır egzersizle birlikte çizgili kas yıkımına bağlı olarak gelişen rabdomiyoliz sonucu da ABH oluşabilir, ancak bizim hastamızın tetkik sonuçları rabdomiyoliz ile uyumlu değildi. Hastamızda da gelişen ABH'nın SDÜ kullanımına bağlı olabileceği düşünüldü. Bu nedenle adölesan çocuklarda ABH tablosu durumunda SDÜ kullanımı da sorgulanmalıdır. Bu ürünlerin içeriği ve reklamları konusunda daha etkin denetimler gerekmektedir; aileler ve gençlerin doğru bilgilendirilmesi sağlanmalıdır.

PS-211

GİTELMAN SENDROMUNA EŞLİK EDEN *PKHD1* GENİNDE MUTASYON

Melike AKAR1, Zeynep TUTAR ÇELİK1, Biray ERTÜRK2, Hasan DURSUN3

1Prof. DR. Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği İstanbul – TÜRKİYE
1Prof. DR. Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği İstanbul – TÜRKİYE
2Prof. DR. Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi, Tıbbi Genetik Kliniği İstanbul - TÜRKİYE
3Prof. DR. Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Nefroloji Kliniği İstanbul - TÜRKİYE

GİRİŞ VE AMAÇ

Gitelman sendromu; renal tuz kaybı ile karakterize, otozomal resesif geçişli, nadir görülen bir herediter tübülopatidir. Bu yazıda, yataktan kalkamama ve bacaklarını hareket ettirememe şikayetiyle başvuran; hipokalemi, hipokloremi ve hipomagnezemi ile birlikte metabolik alkaloz saptanan ve genetik analizinde *SLC12A3* ve *PKHD1* genlerinde mutasyon gösterilerek Gitelman Sendromu tanısı alan bir hasta sunulmuştur.

OLGU SUNUMU

17 yaş erkek hasta yataktan kalkamama ve bacaklarını hareket ettirememe şikayetiyle başvurdu. Daha önce de ekstremitelerde uyuşma ve yürümede zorluk şikayetleri gelişmiş olan hastanın muayenesinde her iki alt ekstremitede kas gücü 2/5'ti. Derin tendon refleksleri alınamıyordu. Hastanın başvurusunda bakılan serum kreatinin: 0.71 mg/dL, kan üre azotu: 20 mg/dL sodyum: 137 mmol/L, potasyum: 1.85 mmol/L, klor: 95.4 mmol/L, kalsiyum: 10.4 mg/dL, fosfor: 2.32 mg/dl, magnezyum: 1.63 mg/dL ölçüldü. İdrar tetkikinde pH:7.5, dansite: 1007 ve idrarda kalsiyum/kreatinin: <0.2 mg/mg saptandı. Kan gazında pH: 7.47, HCO3:26.9, BE: 3.4 olarak bulundu. Üriner ultrasonografisinde her iki böbrek boyut, parankim kalınlıkları ve ekojeniteleri normal fakat pelvikaliksiyel yapıları ektazik değerlendirildi. Hastaya hipokalemi nedeniyle intravenöz potasyum, hipomagnezemi nedeniyle oral magnezyum tedavisi başlandı. Gitelman sendromu olduğu düşünülen hastanın kesin tanı ve tiplendirmesi için gen analizi yapıldı. Hastada Gitelman sendromunda olan *SLC12A3* geninde *p.Arg158Gln(c.473G>A)* homozigot mutasyon saptandı. Aynı zamanda hastada fibrosistin proteinini kodlayan *PKHD1* geninde *c.10115C>T(p.Pro3372Leu)* heterozigot mutasyon tesadüfi olarak saptandı. Bu gendeki mutasyonlar otozomal resesif polikistik böbrek hastalığında görülebilmekte, ancak hastamızda polikistik böbrek hastalığının klinik ve laboratuvar bulguları yoktu. Takibinin üçüncü gününde hastanın yürümeye başladığı ve derin tendon reflekslerinin alınabildiği gözlendi. Şikayetleri gerileyen, kan potasyum değeri normal, kan magnezyumu alt sınırda ve diğer elektrolitleri normal olan hasta oral kalsiyum ve oral magnezyum tedavisi ile poliklinik kontrolü önerilerek taburcu edildi.

SONUÇLAR VE TARTIŞMA

Hipokalemi, metabolik alkaloz, hipomagnezemi ve hipokalsiüri Gitelman sendromu için tipik laboratuvar bulgularıdır. Böbreğin distal kıvrımlı tübüllerdeki tiyazid duyarlı Na-Cl ko-transporter kanalını kodlayan *SLC12A3* geninde mutasyon sonucu ortaya çıkar. Güçsüzlük, kas ağrıları ve yürüyememe şikayetleri olan olgular elektrolit dengesizliği açısından değerlendirilmeli ve uygun hastalar Gitelman Sendromu açısından araştırılmalıdır. Genetik analiz nadir görülen bu hastalığa eşlik eden başka mutasyonları da aydınlatabilir. Hastamızda otozomal resesif polikistik böbrek hastalığının klinik ve laboratuvar bulguları yoktu, ancak ortaya çıkabilecek bulgular açısından izlenmelidir. Gelecek kuşaklara aktarılabilen bu hastalık açısından ailenin de genetik danışmanlık ile takibi uygundur.



Görsel – 1
Gitelman Sendromunun Tanımı



Görsel – 2
Gitelman Sendromunda Distal Tübülde Bozulmuş Elektrolit Değişimi

KAYNAKÇA

1. Takeuchi Y, Mishima E, Shima H, Akiyama Y, Suzuki C, Suzuki T, Kobayashi T, Suzuki Y, Nakayama T, Takeshima Y, Vazquez N, Ito S, Gamba G, Abe T. Exonic mutations in the SLC12A3 gene cause exon skipping and premature termination in Gitelman syndrome. J Am Soc Nephrol. 2015 Feb;26(2):271-9.

2. Riveira-Munoz E, Chang Q, Godefroid N, Hoenderop JG, Bindels RJ, Dahan K, Devuyst O, Belgian Network for Study of Gitelman Syndrome Transcriptional and functional analyses of SLC12A3 mutations: new clues for the pathogenesis of Gitelman syndrome. J Am Soc Nephrol. 2007 Apr;18(4):1271-83.

3. Balavoine A.S., Bataille P., Vanhille P. Phenotype-genotype correlation and follow-up in adult patients with hypokalaemia of renal origin suggesting Gitelman syndrome. Eur J Endocrinol. 2011;165:665–673.

PS-212

HEMATOJEN YAYILIMA BAĞLI AKUT PYELONEFRİT OLGUSU

YEDİTEPE ÜNİVERSİTESİ

[1]Muzaffer Enes PEHLİVAN, [1]Duygu YILMAZ, [1]Dila Gül DÜNDAR, [1]İsmet DÜŞMEZ

[1]Yeditepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

YEDİTEPE ÜNİVERSİTESİ

GİRİŞ

Akut pyelonefrit, böbreklerin inflamasyonuna neden olan bakteriyel bir enfeksiyondur. En sık semptomu ateş ve yan ağrısı olmak üzere bulantı, kusma , dizüri ve poliüriye de sebep olabilir. En sık etkeni Escherichia Coli'dir. Bakteriler alt üriner sistemden asendan yolla veya hematojen yayılım yoluyla olmak üzere iki yolla böbreklere ulaşır. Hematojen yayılım daha az yaygındır ve çoğunlukla bakteriyemiye bağlı olarak gelişir. Hematojen yayılımla gerçekleşen akut pyelonefrite en sık S.aureus, Salmonella, Pseudomonas aeruginosa gibi etkenler neden olur. Genellikle üreter obstrüksiyonu ve altta yatan idrar yolu anomalisi olan veya bağışıklığı baskılanmış hastalarda görülür.

VAKA

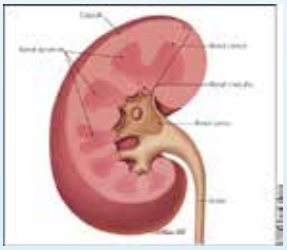
6 yaş kız hasta, bir önceki gün başlayan titremeyle yükselen yüksek ateş, idrar yaparken yanma, yan ağrısı ve sık idrara çıkma şikayetleri nedeniyle başvurdu. Hastanın sistem sorgulamasında bulantı, kusma gibi ek şikayetleri olmadığı öğrenildi. Daha öncesinde 1 defa idrar yolu enfeksiyonu geçirmişti ancak idrar kültüründe üremesi olmamıştı. Bilinen üriner sistem anomalisi yoktu. Fizik muayenesinde solda kostovertebral açı hassasiyeti mevcuttu. Tetkikleri Hb:11,8 Lökosit:13040 nötrofil:9800 lenfosit:2400 trombosit:294000, BUN:12 Kreatinin:0,39 Na:134 K:3,6 Crp:38,4 mg/L Sedim:33 mm/sa, Tam idrar tahlili: ph:7,5 Dansite:1020 lökosit: 5/saha, eritrosit yok, nitrit negatif olarak sonuçlandı. Sonda ile alınan idrar kültüründe üreme saptanmadı ancak steril alınan kan kültüründe ise seftriaksona duyarlı staphylococcus aureus üremesi oldu

Üriner ultrasonunda, sol böbrek boyutlarında ve parankim ekojenitesinde hafif- orta derecede artış olup pyelonefritle uyumlu olabileceği belirtildi. Sol böbrek toplayıcı sisteminin de hafif derecede belirgin olup AP pelvis çapı yaklaşık 9 mm ölçülmüş olup pelvikalisiyel sistemde dilatasyon mevcuttu. Ancak üreterde belirgin dilatasyon izlenmedi.

Hasta şikayetleri ve tetkik sonuçlarıyla beraber akut pyelonefrit olarak değerlendirildi. İntravenöz seftriakson ve hidrasyon ile tedavisine başlandı. Ateş aralıkları açıldı. Üç gün sonra yapılan üriner ultrasonunda bulgularında gerileme gözlendi. Genel durumu iyi olan ve klinik bulguları iyileşen hasta taburcu edildi. Antibiyotik tedavisi 10 güne tamamlandı. Klinik iyileşme ve kontrol idrar kültüründe üreme olmayan hastaya yapılan ileri görüntülemede hastada grade 1 hidronefroz saptandı.

SONUÇ

Akut pyelonefrit, tedavisi geciktiğinde renal skara neden olabilen ciddi bir hastalıktır. Sıklıkla alt üriner sistem enfeksiyonu sonrası gelişmekle birlikte hematojen yolla da yayılım olabilir. Tam idrar tahlilinin ve idrar kültürünün normal olması akut pyelonefrit tanısını dışlamaz. Bu nedenle şüphe duyulan olgularda görüntülemeye başvurmakta fayda vardır.



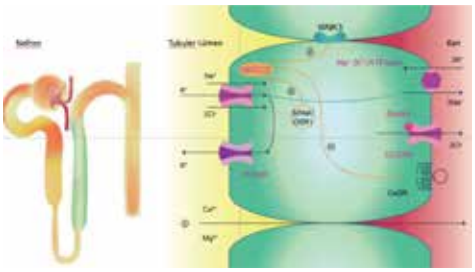
PS-213

Bartter Sendromu mu, Konjenital Klor Diyaresi mi?

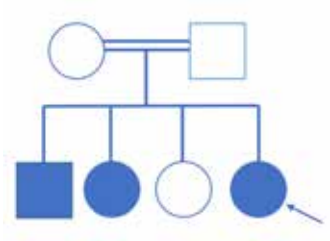
Gizem Gür[1], Diana Üçkardeş[2], Emre Keleşoğlu[2], Nilüfer Göknar[2], Cengiz Candan[2], Özlem Kalaycık Şengül[3], Filiz Özen[4]. İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi [1]Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, [2]Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, [3]Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, [4]Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

GİRİŞ

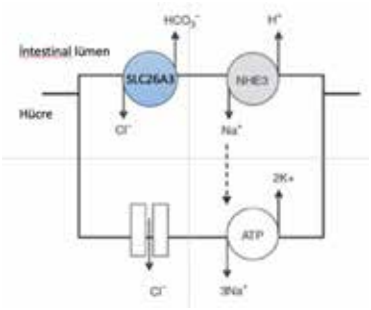
Antenatal Bartter Sendromu, hipokalemik metabolik alkoloz ve hiperreninemi ile karakterize poliüri, büyüme gelişme geriliği ve dehidratasyon ile karşımıza çıkan otozomal resesif kalıtımlı bir hastalıktır. Hastalığın ilk 1 yaşta hipokalemik metabolik alkaloz saptanan sütçocuklarında ayırıcı tanıda akla gelmesi gerekir.



Bartter Sendromunda Henlenin çıkan kolundaki transport bozukluğu



3. Derece akraba evliliği olan sağ sağlıklı anne ve babadan doğan 24 yaş erkek ve 17 yaş kız çocuk süt çocukluğu döneminde Bartter Sendromu tanısı almış



Distal ileum ve kolondaki değiştirici protein(SLC26A3) mutasyonu

OLGU

38 yaşındaki annenin 4. gebeliğinden 33. haftada 2250 gram olarak doğan, soygeçmişinde 3. derece akraba evliliği olan kız hasta postnatal solunum distresi nedeni ile yenidoğan yoğun bakım ünitesinde izleme alındı. İki kardeşi Bartter Sendromu tanısı ile izlenen hastamızda da polihidramnioz öyküsü, hipokalemik metabolik alkaloz ve hiperreninemi saptanması üzerine Bartter Sendromu öntanısı aldı. Yenidoğan servisindeki izleminde fışkırır tarzda ishal şeklinde gaita çıkışı olan hastanın US'de balpeteği görünümde bağırsak görünümü saptandı. İzlemde ishal atakları devam eden hastanın büyük kardeşinde de özellikle ilk yıllarda daha belirgin olan ishal atakları olduğu öğrenildi. Metabolik bozukluklarına ek olarak ishal atakları devam eden hastamızda US bulguları ile birlikte metabolik alkalozun diğer nadir nedenleri de tarandı. Genetik analiz ile 7. kromozomda SLC26A3 geninde missense homozigot mutasyon saptanarak Konjenital klor diyaresi tanısı kesinleştirildi. Konjenital Klor Diyaresi, prenatal dönemden itibaren saptanabilen, hayat boyu sekretuvar ishalle seyreden SLC26A3 (Solute carrier family 26 Member 3) geni tarafından kodlanan distal ileum ve kolondaki değiştirici protein mutasyonu sonucu ortaya çıkan bir hastalıktır.



Konjenital klor diyaresi tanısı alan bir bebeğin bal peteği görünümündeki bağırsağının ultrasonografik görünümü

SONUÇ

Bartter sendromu ile aynı klinik bulguları paylaşan ancak tekrarlayan ishal atakları olan hastalarda ayırıcı tanıda konjenital klor diyaresi mutlaka düşünülmeli ve uygun tedavi planı yapılmalıdır. Hastalığa bağlı mortalite ve morbiditenin önlenmesi açısından benzer metabolik bozukluklara sahip hastalarda ayırıcı tanı için dikkatli anamnez alınması önem taşımaktadır.

Kaynakça

- The clinical management of congenital chloride diarrhoea, S. Wedenoja, P. Höglung, C.holmberg; Aliment Pharmacol Ther 31, 477–485
- Cunha TDS, Heilberg IP. Bartter syndrome: causes, diagnosis, and treatment. Int J Nephrol Renovasc Dis. 2018;11:291-301
- Valavi E, Javaherizadeh H, Hakimzadeh M, Amoori P. Improvement Of Congenital Chloride Diarrhea With Corticosteroids: An Incidental Finding. Pediatric Health Med Ther. 2019;10:153-156

PS-214

ÇOCUKLARDA FOKAL SEGMENTAL GLOMERÜLOSKLEROZUN NADİR BİR ALT TİPİ; OLGU SUNUMU

Sena Demir1, Hülya Kahraman1, Zeynep Nagehan Yürük Yıldırım2, Yasemin Özlük3, Bağdagül Aksu2, Alev Yılmaz2, Işın Kılıçaslan3, Ahmet Nevzat Nayır2

[1] İ.Ü.İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2] İ.Ü. İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı
[3] İ.Ü.İstanbul Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji Bilim Dalı

GİRİŞ ve AMAÇ

Çocukluk çağında nefrotik sendromun en sık nedeni minimal değişiklik hastalığıdır (MDH). Steroide yanıt vermeyen hastalarda nefrotik sendromun diğer nedenleri akla getirilmeli ve böbrek biyopsisi yapılmalıdır. Steroide dirençli nefrotik sendrom olan çocuklarda en sık patolojik tanıyı fokal segmental glomerüloskleroz (FSGS) oluşturmaktadır. Bu olguda nefrotik sendrom ile başvuran iki yaş erkek hasta sunulacaktır.

OLGU

Bilinen hastalık öyküsü olmayan iki yaş erkek hasta göz kapaklarında şişme şikayetiyle başvurdu. Fizik muayenede anazarka tarzında ödemi vardı, batını distandü, solunum sesleri doğaldı, normotansifti. Sistemik hastalıklar açısından hastada eşlik eden semptom bulunmamaktaydı. Serum albümin: 1,3gr/dL, trigliserid:1412mg/dL, IgG:41mg/dL, idrar tetkikinde protein: 3+, spot idrarda protein/kreatinin oranı 69 mg/mg saptandı.

Böbrek fonksiyon testleri ve kompleman düzeyleri (C3, C4) normaldi. ANA, HbsAg, AntiHbcAg, anti-HCV, anti HIV, EBV-DNA, CMV-DNA negatif idi. Akciğer grafisi normal, ppd testi negatifti.

Dört haftalık 2 mg/kg/gün steroid tedavisine rağmen bulgularında gerileme olmayan hastaya 3 doz gün aşırı pulse steroid verildi, yanıt alınamaması üzerine böbrek biyopsisi yapıldı. Hastadan steroid dirençli nefrotik sendrom genetik paneli gönderildi.

Renal biyopsi histopatolojik incelemesinde 32 adet glomerül saptandı. 2 glomerül global sklerotik, 6 glomerülde 'collapsing' özellikler gösteren segmental skleroz saptandı.



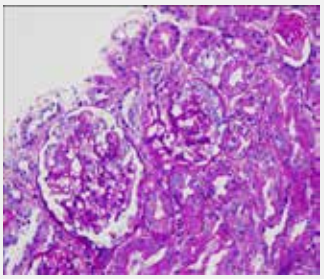
Resim 1 Periorbital Ödem



Resim 2 Batın Distansiyonu

OLGU

Sklerotik olmayan glomerüllerde mezangiyal alan ve bazal membranlar normal, bir glomerülde immatür görünüm belirlendi. Tubulointerstisyel alanlarda ve damarlarda özellik görülmedi. Kongo negatif, immünkompleks nefriti saptanmadı. Collapsing varyant fokal segmental glomerüloskleroz olarak raporlandı.



Metilprednizolona yanıt alınamaması üzerine hastaya siklosporin (4 mg/kg/gün) tedavisi başlandı, steroid tedavisi azaltma protokolüne geçildi. Takiplerinde proteinürisi ve generalize ödemi gerilemesi üzerine taburcu edildi.

Resim 3 Glomerüllerde segmental skleroz alanları(periodic acid-Schiff boyası, x400)

Hastanın ilk poliklinik kontrolünde yürüyememe şikayeti vardı, steroid myopatisi olarak değerlendirildi. Hasta tedavisinin dördüncü ayında olup son üre:23mg/dL, kreatinin:0.25mg/dL, albümin:3.8g/dL, tam idrar tetkikinde protein 1+, spot idrarda protein/kreatinin:4 mg/mg saptandı. Tedavisi devam etmektedir.

TARTIŞMA ve SONUÇ

Çocukluk çağında nefrotik sendrom insidansı 2-3/100.000'dir. Histopatolojik olarak en sık MDH görülmektedir. Yaş aralığı 1-12 olan, kompleman düzeylerinin normal olduğu; hipertansiyon, gross hematüri, serum kreatinin yüksekliğinin eşlik etmediği durumlarda böbrek biyopsi endikasyonu yoktur. Steroid tedavisine yanıt alınamadığı durumlarda renal biyopsi düşünülmelidir. Collapsing FSGS ülkemizin bulunduğu bölgede çocuklarda nadir görülmektedir. Enfeksiyöz (HIV, SARS-COV2 ilişkili), otoimmun (sistemik lupus eritematozus), genetik ya da idiyopatik olarak görülebilmektedir. Collapsing FSGS genellikle tedaviye dirençli seyretmektedir. Steroide yanıt alınamadığı durumlarda diğer immünsüpresif ajanlar başlanmalıdır. Hastamızda steroid tedavisi sonrası başlanan siklosporin tedavisi ile belirgin kısmi remisyon sağlanmıştır. Sonuç olarak; collapsing FSGS çocuklarda nadir görülen, FSGS'nin kötü seyirli bir formudur. Collapsing FSGS saptanan hastalarda sekonder nedenler araştırılmalı, uygun tedavi gecikmeden sağlanmalıdır.

.

PS-215

Kronik böbrek hastalığı olan hastalarda COVID-19 'un böbrek fonksiyonu üzerine olumsuz etkisi

Gulustan Musayeva[1], Esra Karabağ Yılmaz[2], Rüveyda Gülmez[2], Seha Kamil Saygılı[2], Ayşe Ağbaş[2]

1-İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bilim Dalı
2-İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı

Giriş

- Tüm dünyaya yayılan SARS-CoV-2 virüsünün neden olduğu koronavirüs hastalığında (COVID-19) akut böbrek hasarı (ABH), akut solunum sendromunun ardından en sık ikinci morbidite ve mortalite nedenidir.
- ABH'nın patogenezinde viral invazyona ve iskemiye bağlı akut tübüler nekroz, trombotik mikroanjiyopatiye bağlı vasküler hasar, glomerüler ve tubulointersitisyel hasar rol oynamaktadır(1).
- Kronik böbrek hastalığı (KBH) olan vakalarda COVID-19'un mortaliteyi arttırdığı ve bu hastalarda %20 oranında renal replasman tedavisine geçildiği bildirilmiştir(2).
- COVID-19 sonrasında KBH progresyonu hızlanan ve renal replasman tedavisi gereken 2 KBH tanılı olgu ve ABH gelişen 3 böbrek nakilli olgu sunulmuştur.

Bulgular

- Hastaların klinik özellikleri ve COVID-19 enfeksiyonu sırasındaki ve sonrasındaki seyri **Tablo 1**'de gösterildi. Toplam 5 hastanın 3'ü böbrek nakli ve 2'si KBH tanılarıyla izlenmekteydi. Ortanca yaşları 17 (7-22) idi.
- Tüm olguların SARS-CoV-2 PCR testi pozitif olup, hastalarda COVID-19 hafif-orta şiddetde seyretti, uzun süreli hastane yatışı ve yoğun bakım yatışı gerekmedi. Dört olgu intravenöz sıvı tedavisi için kısa süreli hastaneye yatırıldı.
- Böbrek nakilli üç olgunun COVID-19 sırasında lenfopeni nedeniyle mikofenolat mofetil tedavisi azaltılırken steroid artırılması şeklinde immunsupresif tedavilerinde değişiklik yapıldı, izlemde üç hastada da greft kaybı gözlenmedi. EVRE 3 ve 4 KBH tanılı hastalarda COVID-19 enfeksiyonu sonrası son dönem böbrek hastalığı gelişip renal replasman tedavilerine geçildi.
- İlk olgumuz Ig A nefropatisi ve Alport Sendromuna ikincil Evre-3 KBH ile izlenmekte olup bazal glomerüler filtrasyon hızı (GFH) 58 ml/dk/1.73m^2 idi. COVID-19 sırasında en düşük GFH değeri 35 ml/dk/1.73m^2 idi. Enfeksiyondan sonraki üç ay içinde Evre-5 KBH'ye ilerledi ve hemodiyaliz tedavisi başlandı.
- İkinci olgumuz, COVID-19 aşılı, fokal segmental skleroza ikincil Evre-4 KBH ile izlenmekte idi ve bazal GFH 20 ml/dk/1.73m^2 iken enfeksiyon sırasında 12 ml/dk/1.73m^2'ye kadar düştü ve enfeksiyondan sonra 2.ayda preemptif böbrek nakli yapıldı.
- Böbrek nakilli üç olgunun enfeksiyon sırasında bazal GFH'larında göre sırası ile %71, %64 ve %29'luk düşüşler gözlendi. Enfeksiyon sonrasında ikinci ve üçüncü olgunun GFH bazal değerlerine yükselirken ilk olgunun GFH bazal değere yükselmedi.

Tablo 1. Hastaların ayrıntılı klinik özellikleri ve COVID-19 enfeksiyonu sırasında ve sonrasında seyri

	OLGU 1	OLGU 2	OLGU 3	OLGU 4	OLGU 5
Yaş (yıl)	17	18	21	7	22
Cinsiyet	Erkek	Kız	Kız	Erkek	Kız
Primer böbrek hastalığı	Alport sendromu (COL4A4) + IgA nefopatisi	FSGS	Sistinozis	Nefrotik sendrom (SGPL1 mutasyonu)	CAKUT
Renal replasman tedavisi	Yok	Yok	Böbrek nakli	Böbrek nakli	Böbrek nakli
Aşı durumu	Yok	2.Doz BNT162b2	2. doz Sinovac-CoronaVac	Yok	Yok
COVID-19 sırasında lenfosit değeri (10^3/µL)	600	500	870	800	900
COVID-19 sırasında nötrofil değeri (10^3/µL)	4700	6400	5440	6700	800
Bazal GFH (ml/dk/1.73m^2)	58	20	132	94	51
COVID-19 sırasında GFH (ml/dk/1.73m^2)	35	12	93	60	15
GFH azalma (%)	60	60	71	64	29
Son GFH (ml/dk/1.73m^2)	10	10	100	94	52
Son durum	SDBH + hemodiyaliz	SDBH + böbrek nakli	Normal greft fonksiyonu	Normal greft fonksiyonu	Normal greft fonksiyonu

FSGS: fokal segmental glomeruloskleroz, GFH: glomeruler filtrasyon hızı, SDBH: son dönem böbrek hastalığı

Sonuç

- COVID-19'un KBH ve böbrek nakli tanılı çocuk hastalarda ABH'na neden olduğunu ve özellikle KBH tanılı olguların KBH progresyonunu hızlandırdığını gözlemledik.
- Bu gözlemden yola çıkarak bu hasta grubunun COVID-19 sırasında ve sonrasında böbrek fonksiyonları açısından yakın izlenmesi gerektiğini, destek tedavilerinin vakitlice verilmesi gerektiğini ve özellikle primer böbrek hastalığı glomerülonefrit olan olgular başta olmak üzere serum kreatinin düzeyi bazal düzey gerilemeyen olgularda erken biyopsi düşünülmesi gerektiğini vurgulamak istedik.
- Bununla birlikte bu gözlemimizin daha geniş çalışmalarla desteklenmesine gereksinim vardır.

Referanslar

1. Legrand M, Bell S, Forni L, Joannidis M, Koyner JL, Liu K, Cantaluppi V. Pathophysiology of COVID-19-associated acute kidney injury. Nat Rev Nephrol. 2021 Nov;17(11):751-764.
2. Liu YF, Zhang Z, Pan XL, Xing GL, Zhang Y, Liu ZS, Tu SH. The chronic kidney disease and acute kidney injury involvement in COVID-19 pandemic: A systematic review and meta-analysis. PLoS One. 2021 Jan 5;16(1):e0244779.

PS-216

CHİLBLAİN LUPUS ERİTEMATOZUS

G. ÜLKER[1], Y.E.BAYRAK[2], H.E.SÖNMEZ[3]
[1,2]Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Kocaeli Üniversitesi, Kocaeli
[3,4]Çocuk Romatoloji Bilim Dalı, Kocaeli Üniversitesi, Kocaeli

Amaç: Chilblain lupus eritematozus (LE), hem sporadik hem kalıtsal bir durum olarak ortaya çıkabilen kronik kutanöz LE' nin nadir bir varyantıdır. Patofizyolojisi tam olarak bilinmemektedir. İmmünolojik anormalliklere bağlı hiperviskozitenin, soğuk havaya bağlı vazokonstriksiyon veya mikrovasküler hasarla birlikte rol oynadığı düşünülmektedir. İmmün aracılı etyolojiyi destekleyen genellikle pozitif bir romatoid faktör ve ANA paterni vardır. Ayak baş parmaklarında renk değişikliği, ağrı, zamanla ülserleşme şikayetleri ile başvuran Chilblain LE tanısı alan olgunun klinik özellikleri ve izleminin tartışması amaçlanmıştır.

Olgu
Yakınma: Ayak baş parmaklarında renk değişikliği, ağrı, ülserleşme
Öykü : Bilinen bir hastalığı olmayan 14 yaşında kız hastanın ayak ağrısı, ayakta kızarma ve morarma şikayetleri olmaya başlamış. Ayakta durmakla ayak parmaklarında daha belirgin olan renk değişikliği ve ağrı oluyormuş. Zamanla kabuklu ülsere lezyonlar eşlik etmeye başlamış.
Fizik Muayene: Her iki ayak baş parmaklarında kırmızı mor renkli yer yer kabuklu ülsere ağrılı lezyonlar mevcut.
Laboratuvar: İlk basamak alınan hemogram, biyokimya, koagülometri, faktör düzeyleri ve tam idrar tetkiklerinde patoloji izlenmedi. Direct Coombs: negatif, C3 veC4 düzeyleri normal, ENA Profili: negatif, ANA: pozitif , anti dsDNA : negatif , anti fosfolipit antikor: negatif olarak sonuçlandı. Venöz ve arteryal doppler usg değerlendirmesi normaldi. Ekokardiyografik incelemede eser miktarda mitral yetmezlik dışında bulgu görülmedi. Kapillerskopik incelemenin sonucunda her parmakta genişlemiş kapil, bir parmakta kanama alanı mevcut şeklinde yorumlandı.





Sonuç: Hastaların yaklaşık %20'sinde sistemik LE gelişebilir. Soğuğa bağlı purpurik döküntü ile karşılaşıldığında ayırıcı tanı olarak düşünülmesi gerekmektedir. Esas olarak soğuğa en çok maruz kalan akral yüzeyleri etkileyen bir döküntü ile kendini gösterir. Döküntü, mor renk değişikliğine sahip hassas plaklar, nodüller (merkezi erozyonlar/ülserasyonlar olabilir) ve ödemli cilt ile karakterizedir Tedavi yönetimi hala belirsizdir .Tedavinin amacı hastalık aktivitesini azaltmak ve hasarı en aza indirmektir. Hafif ve lokalize olgularda birinci basamak tedavi topikal kortikosteroidlerdir. Lezyonlar daha yaygınsa veya topikal tedaviye dirençliyse, birinci basamak sistemik tedavi oral kortikosteroidler veya antimalaryallerden oluşur. İkinci basamak sistemik tedaviler esas olarak immünomodülatörler ve immünosupresanlardan oluşur ve birinci basamak ilaçlara yanıt vermiyorsa veya bunları tolere edemiyorsa kullanılır.

PS-217

AKUT POSTSTREPTOKOKAL GLOMERULONEFRİT OLGU SUNUMU

Şüheda Zehra Nur Aydın Altunay[1] , Doç. Dr. Sevgi Yavuz[2]

[1] Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

[2] Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Nefroloji Bilim Dalı

GİRİŞ

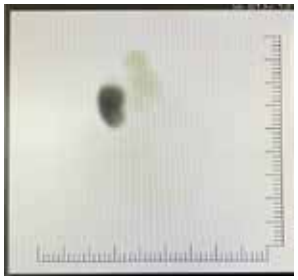
APSGN prevelansı dünya çapında azalmakla birlikte, çocuklarda glomerülonefritin önde gelen nedeni olmaya devam etmeketedir. APSGN farengeal A grubu β-hemolitik streptokok enfeksiyonu sonrası 1-2 hafta sonunda veya cildin streptokokal enfeksiyonu sonrası 6 hafta sonrasında görülebilir. (1) APSGN tanısı yüksek ASO, düşük C3, ve normal C4 kompleman faktör ile konur. Hastalığın ilk 7-10 gününde hipertansiyon, ödem, gross hematüri ve bozulmuş renal fonksiyon ile seyreder.(2)

AMAÇ

Hematüri şikayeti ile acile gelip APSGN tanısı alan bir olgu sunulacaktır.

YÖNTEM

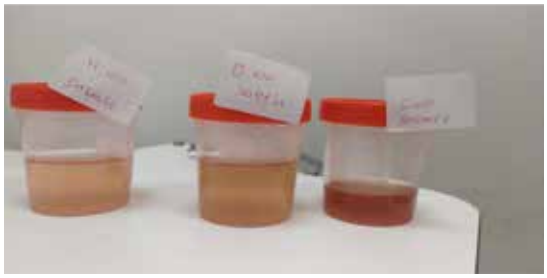
APSGN tanısı ile takip edilen hastanın izlemi değerlendirildi.



HEMATÜRİ + ÖDEM/HİPERTANSİYON

C3 DÜŞÜK GLOMERULONEFRİTLER
APSGN (YÜKSEK ASO)
MPGN (C4 DÜŞÜK İMMUNKOMPLEKS ARACILI TİP) (C4 NORMAL KOMPLEMAN ARACILI TİP)
LUPUS NEFRİTİ (C4 DÜŞÜK)
ŞANT NEFRİTİ (C4 DÜŞÜK)
SUBAKUT BAKTERİYEL ENDOKARDİT(C4 DÜŞÜK)

Bulgular: 4 yaş 15 kg erkek hasta 17 Ekim tarihinde 3 gündür devam eden çay rengi idrar şikayeti ile acile başvuru sonrası yapılan tetkiklerinde C3: 0,4 ASO:1354 TİT:Eritrosit +3 Eritosit mikroskopisi >409.09 spot idrarda protein: 1593 mg/g , kreatinin: 55,3mg/dl Protein/Kreatinin: 2881 mg/L olması üzerine APSGN tanısı ile takibi başlandı. Yapılan Üriner USG : Sağ böbrek lojunda izlenmedi. (agenezi ?) .AÇT ve Tansiyon takibi yapıldı. Lasix 2x1 mg/kg/doz başlandı ve AÇT ye göre düzenlendi. Yatışının 7. Gününde 24 saatlik idrarda 11 mg/m2/saat proteinüri saptandı. Yatışının 8. Gününde alınan kontrol C3 düzeyi:0,56 olduğu ve hematüri nin izlenmediği görüldü. Anti DNA negatif, ANA negatif, üre, kreatinin ve elektrolitleri normal seyretti.DMSA: Sol böbrek normal anatomik pozisyon ve lokalizasyondadır. Konturları düzenlidir. Pelvikalisiyel yapılara uyan alanlar hafifçe hipoaktif görünümdedir. Renal parankimal hasar lehine değerlendirilebilecek görünüm izlenmemiştir. Sağ böbrek lojunda parankimal aktivite tutulumu izlenmemiştir(agenezik?, opere?) olarak raporlandı. 31 Ekim tarihinde çekilen Voiding Direkt üriner sistem grafisinde Üretral kataterizasyon sonrası verilen kontrast madde mesaneyi homojen doldurmaktadır.Mesane konturları muntazamdır. Mesane kapasitesi 180 cc'dir.Dolum ve miksiyon fazlarında vezikoüreteral reflü saptanmamıştır. Miksiyon sırasında arada kesik kesik boşaltım mevcuttur proksimal üretrada segmenter dilatasyon mevcuttur. Miksiyon sonrasında 30.dkda rezidü kalmamaktadır olarak raporlandı.





Hastaların %90'ı düşük sosyoekonomik düzey olduğu bölgelerde görülmektedir. Makroskopik hematüri, ödem ve hipertansiyon APSGN'nin en önemli klinik özelliklerindendir. (2) Semptomatik hastaların akut komplikasyonları hipertansif kalp yetmezliği, ensefalopati ve reitonapitdir. Akut böbrek yetmeziği ve nadiren kresentik glomerülonefrit, hiperkalemi, hiperfosfatemi, hipokalsemi ve asidoz gelişebilir. Tedavi hipertansiyonun düzeltilmesine yöneliktir ancak mortaliteyi önlemek için komplikasyonlara dikkat edilmelidir. Mikroskopik hematüri ilk başvurudan sonra 1-2 yıl devam edebilir. Kısa ve uzun vadeli prognoz mükemmeldir, %1 mortalite ve %1 kronik böbrek hastalığı ile sonuçlanabilir.(3)

ANAHTAR KELİMELER

: APSGN , glomerulonefrit , streptokok

PS-218

Çocukluk Çağında Hipertansiyonun Bir Nedeni: Renal Arter Stenozu

Seda Andıç[1], Eren Soyaltın[2], Ece Demirci Bodur[2], Sevgi Yavuz[2]

[1]Başakşehir Çam Ve Sakura Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastlıkları, İstanbul.
[2]Başakşehir Çam Ve Sakura Şehir Hastanesi Çocuk Nefroloji Kliniği, İstanbul.

Giriş:

❖***Hipertansiyon;*** çocuklarda sistolik ve/veya diyastolik KB'nın klinik ölçümlerde 95. persantil ve üzerinde olması olarak tanımlanır.

❖Çocukluk çağında hipertansiyon etiyolojisinde sekonder nedenler ön plandadır.

❖Ateroskleroz ve kardiyovasküler hastalıklar için majör risk faktörüdür.

❖Hipertansiyonun erken tanınması ve altta yatan nedenlerin tedavisi, yaşam kalitesinin artması ve kronik hastalıklardan korunma açısından önemlidir.

❖Burada; taşikardi ve başağrısı nedeniyle başvurusunda hipertansiyonu saptanan ve yapılan tetkiklerinde unilateral renal arter darlığı tespit edilen 17 yaşındaki kız olguyu sunmayı amaçladık.

Olgu:

❖17 yaş kız olgu;

❖Yaklaşık 1 yıldır aralıklı olarak tekrarlayan çarpıntı ve başağrısı şikayeti ile başvurdu.

❖**Soygeçmiş - Özgeçmiş:** özellik yok

❖**Fiziki muayene:**

- ❖ Va: 55 Boy: 162 (50 p – 50 p)
- ❖ Kalp tepe atımı: 80/ dk. **Kan basıncı 147/90 mm/Hg**.
- ❖ Diğer sistem muayeneleri doğaldı.

❖**Laboratuvar tetkiklerinde;**

- ✓ Hb: 11.8 g/dl Htc: %34.1 Plt: 323000
- ✓ Üre: 20,5 mg/dl kreatinin: 0.56 mg/dl
- ✓ KCFT olağan, elektrolit imbalansı yok
- ✓ Tiroid fonksiyon testleri: normal
- ✓ Tam idrar analizi: protein= (-), eritrosit (-)

✓ ***Görüntüleme:***

✓Renal ultrasonografi: patoloji saptanmadı.

✓DMSA: sağ böbrek boyutlarının simetriğine göre küçük olduğu; orta-üst zonda parankimal aktivite tutulumu belirgin azalmış olduğu görüldü (Resim 1).

TEDAVİ

Kan basıncı takibi ve monitörizasyonu amacı ile yatırıldı.

Amlodipin 0,1 mg/kg 2 dozda başlandı.

Etyolojiye yönelik yapılan tetkiklerinde:

Plazma renin aktivitesi: >28 ng/ml/sa; aldosteron: 58,7 ng/dl (yüksek) ***BT-anjiografi:*** sağ böbrek anjio fazında kontrastlanması sola göre azalmış izlenmekte olup; sağ renal arter proksimali oldukça ince kalibrasyonlu izlendi. Renal arter stenozu acısından anlamlı değerlendirildi (Resim 2).

❖ Olası vaskülitik hastalıklara yönelik yapılan tetkikler: Patoloji saptanmadı

❖ Olgunun öyküsü derinleştirildi → COVİD-19 enfeksiyonu geçirdiği ve şikayetlerinin bu süreçten sonra başladığı öğrenildi.

❖ Olgu revaskülarizasyon açısından girişimsel radyoloji tarafından değerlendirildi.

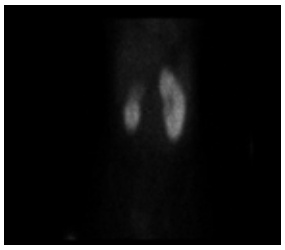
❖ **Girişimsel radyoloji kliniği tarafından yapılan renal anjiografi**:

→ sağ renal arter proksimalinden itibaren obstrükte ve distal kısımda akım izlenmemekte. Aksesuar bir renal arterin alt polü beslemekte, üst polün nekrotize (Resim 2,3).

❖ Olgu cerrahi revaskülarizasyona uygun bulunmadı.

❖ Kan basıncı takipleri, kalsiyum kanal tedavisi altında yaşına ve boyuna uygun sınırlar içerisinde seyretti.

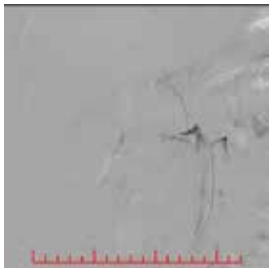
Resim 1. DMSA'da sağ renal parankimal defekt



Resim 2. BT Anjio'da sağ renal arter proksimalinde incelme



Resim 3. Renal anjiografide sağ renal arter görüntüsü



Resim 4. Renal anjiografi: Aksesuar arter tarafından beslenen alt pol, nekrotize üst pol.



Sonuç

- Hipertansiyonla başvuran çocuk hastalarda ikincil nedenler mutlaka ekarte edilmeldir.
- Hiperreninemik hiperaldosteronizmi olan hastalarda renal arter darlığı akla gelmelidir.

PS-219

Böbrek taşının nadir bir nedeni: KSANTİNÜRİ

Diana Üçkardeş[1], Nilüfer Göknar[1], Elif Yılmaz Güleç[2], Emre Keleşoğlu[1], Emir Çağrı Kiraz[3], Cengiz Candan[1]

İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı[1]

İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı[2],

Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı[3]

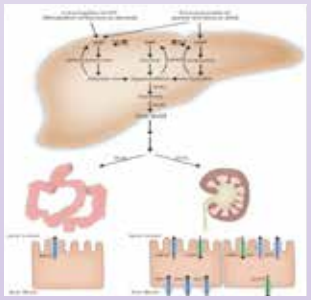
GİRİŞ

Pürin metabolizması bozukluğu olan **kalıtsal ksantinüri**, *otozomal resesif* geçişli nadir görülen bir hastalıktır. Ksantin dehidrogenaz/oksidaz enzimi veya kofaktör eksikliğine bağlı gelişir.

Herediter ksantinüride pürin metabolizmasında hipoksantin ve ksantinin ürik asite metabolize olmasındaki defekt sonucu ürik asit oluşamaz (Figür 1). Plazma ve idrar **ürik asit** düzeyleri ölçülemeyecek kadar düşüktür. Bu hastalarda biriken ve idrarla atılımı artan ksantine bağlı artropati, miyopati, tekrarlayan böbrek taşları (Figür 2) ve böbrek yetmezliği görülebilir. Çocuklarda klinik bulgular ise kusma, kilo alamama, tekrarlayan üriner sistem enfeksiyonları ve/veya hematüridir.

OLGU

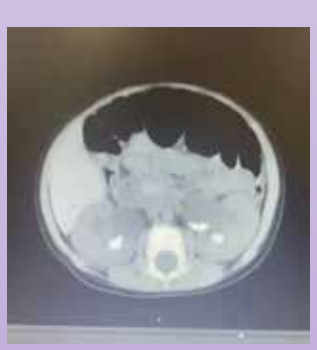
- On altı aylık erkek hasta acil servise idrar yapamama şikayeti ile getirildi. Genel durumu düşkündü ve huzursuzdu. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu.
- Tetkiklerinde **üre 149 mg/dl** (N: 15-45 mg/dl), **kreatinin 3.36 mg/dl** (N: 0.3-0.5 mg/dl), **ürik asit 0.17 mg/dl** (N: 2.4-5.7mg/dl) saptandı. **Üriner sistem ultrasonografisinde ve CT' de** bilateral pelviste ve üreterde çok sayıda taş ve grade 2 kaliektazi izlendi (Figür 3).
- **Taşa bağlı postrenal akut böbrek hasarı olan hasta** çocuk üroloji tarafından acil operasyona alındı. Bilateral URS (üreteroskop ile taş kırma işlemi) uygulandı ve double J kateter takıldı. Hastanın serum ürik asit ve idrar ürik asit düzeyi oldukça düşüktü.
- Taş analizi ksantin taşı ile uyumlu olarak sonuçlandı. İzleminde tekrarlayan taşları olması nedeniyle çok kez opere edildi. İdrar metabolik tetkiklerinde spot idrar ürik asit/kreatinin düzeyi ölçülemeyecek kadar düşüktü.
- **Ksantinüriye yönelik yapılan genetik analizinde *MOCOS* (molybdenum cofactor of xanthine dehydrogenase) geninde NM_017947.2: c.2326C>T: p.(Arg776Cys) homozigot missense varyant saptandı.**
- **Tedavide** hidrasyonunun arttırılması önerildi ve potasyum sitrat solüsyonu başlandı. Hasta 4 yıldır kliniğimizden takipli olup potasyum sitrat ile son iki yıldır böbrek taşı tekrarı görülmemiştir.



Figür 1-Ksantinüri patogenezi



Figür 2-Ksantin taşının makroskopik görünümü



Figür 3-Bilateral hidroüreteronefroz ve çok sayıda taş

SONUÇ

- Tekrarlayan böbrek taşı saptanan hastalarda taş metabolik tetkikleri mutlaka yapılmalı ve ksantinüri düşünüldüğünde kan ve idrar ürik asit düzeyine dikkat edilmelidir. Taş analizi ksantinüri tanısında yardımcıdır, tanı için genetik analiz ile ilgili mutasyonun gösterilmesi gerekir. Ksantinürinin erken tanınmasıyla ve tedavisiyle tekrar taş oluşumu önlenebilir.

PS-221

DİSTAL RTA: DİKKATLİ BİR ANAMNEZLE RAHATLIKLA TANI ALABİLİR

Sağlık Bilimleri Üniversitesi Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi,Çocuk Hastalıkları Kliniği

Öztoprak B.Avcı Ş. Hatipoğlu U.Şahin K.Elevli M.

Özet:

Distal renal tubuler asidoz, bozulmuş idrar asidifikasyonun sebeb olduğu ciddi hiperkloremik metabolik asidoz ,hipokalemi ,hiperkalsiüri ,hipositraturi,nefrokalsinozis ve nefrolitiyazis ile karakterize bir hastalıktır.Çocuklarda distal renal tubuler asidoz etyolojisi genetik ve edinsel olmak üzere 2 gruba ayrılmaktadır.Distal renal tubuler asidoz 100.000 de 1 görülen nadir bir hastalıktır. .Renal tübüler asidoz hastalığı ortalama tanı yaşı 3 ay civarında olup burda hastamıza 45 günlük iken tanı konulmuştur.Erken tanı konulup takip ve tedavi edilen hastaların poliüri semptomu hariç optimal büyüme ,gelişme gösterdiği ve hastalığın karakteristik bulgusu olan nefrokalsinozisin durduğu gözlenilmiştir..Bu vakayı distal renal tubuler asidoz hastalığına dikkat çekmek amacıyla sunmaktayız.

Amaç:

Distal renal tubuler asidoz, bozulmuş idrar asidifikasyonun sebeb olduğu ciddi hiperkloremik metabolik asidoz ,hipokalemi ,hiperkalsiüri ,hipositraturi,nefrokalsinozis ve nefrolitiyazis ile karakterize bir hastalıktır.Çocuklarda distal renal tubuler asidoz etyolojisi genetik ve edinsel olmak üzere 2 gruba ayrılmaktadır. Bu hastalık nefrokalsinozis ,büyüme gelişme geriliği ,poliüri ve nefrolitiazise sebeb olur. Tedavi edilmeyen vakalar nefrokalsinozis sonucunda kronik böbrek yetmezliğine gidebilir. (1-3) Çocuklarda distal renal tubuler asidoz vakalarının çoğu, böbrekte bulunan interkale hücrelerinin apikal yüzeylerinde bulunan H+ -ATPaz fonksiyonunun bozulması sonucunda oluşur. Bundan dolayı hasta çocuklar derin bir metabolik asidoza rağmen idrarlarını asitleştiremezler.(4)

Hastalar genellikle kusma ,ishal,kabızlık ve büyüme gelişme geriliği ile başvururlar.Bu hastalarda kronik asidoz kemik mineralizasyonunu bozup rikets veya büyüme bozukluğuna sebep olabilir. İdrar konsantre etme yeteneğinde bozulma sonucu poliüri ile seyreden bu hastalık hasta çocuklarda vücut su ve elektrolit imbalansına sebeb olabilir. (5) 45 günlük iken kusma ve ishal şikayeti ile acil servisimize başvurup distal renal tubuler asidoz tanısı alan ver tedavisi düzenlenen bir hastayı sunmaktayız .

Olgu:

45 günlük kız bebek, acil servise 2 gündür devam eden kusma ,ishal ve halsizlik şikayeti ile başvurdu. Fizik muayenede genel durum orta , turgor tonus azalmış olan hastanın kilosu 4.6 kg (**SDS: -2.39; Persentil: 0.85)** ve boyu 60 cm (**SDS: -0.86; Persentil: 19.49**) idi. Solunumsal ve kardiyolojik muayenesi doğal olan hastanın göz küreleri çökük ,kapiller dolum

süresi 2 sn üstünde , cilt turgor azalmış ,oral mukoza kuru göz küreleri çöküktü. Anne baba arasında akrabalık öyküsü olmayan hastanın kronik hastalık ve ilaç kullanımı yoktu. Kan tetkikleri yapılıp sıvı tedavisi düzenlenen hasta kan tetkiklerinde hemogram değerleri normal olup, Na:133 mmol/L(135-145 mmol/L) K:3,4 mmol/L(3.5-5,6 mmol/L) Cl:114 mmol/L (97-108 meq/L) Crp:0,7 mg/L kreatinin 0,13 mg/dl (0,17-0,42 mg/dl) üre:8 mg/dl (8-40 mg/dl) bu değerlerde olup alınan venöz kan gazında Ph:7.25 CO2:26 mmHg HCO3:11.7mmol/l BE:-15,4 idi. Hastanın sıvı tedavisi öncesinde alınan idrar tetkikinde idrar Ph:7,5 dansitesi :1005 in altındaydı. Servise büyüme gelişme geriliği ve hiperkloremik metabolik asidoz ön tanısı ile interne edilen hastanın İdrar elektrolit değerleri tetkik edildi. İdrar tetkikinde idrar anyon gap değeri 35 meq/L (20-90 meq/L arası değerler dRTA ile uyumlu) ve idrar osmolal gap değeri 58 mosmol/kg (150 mosmol/kg altındaki değerler dRTA ile uyumlu) değerlerindeydi.Çekilen üriner ultrason sonucunda her iki böbrek medüller dokusunda ekojenite artışı ve nefrokalsinozis gözlendi. Hasta yapılan bera işitme testinde işitme kaybı gözlenmedi.Servis takiplerinde intravenöz sıvı tedavisi düzenlenen hasta kan kültüründe üreme olması üzerine intravenöz antibiyoterapisi başlanıldı. Antibiyoterapisi tamamlanıp intravenöz sodyum bikarbonat tedavisi düzenlenen hasta intravenöz bikarbonat tedavisi oral potasyum ve sodyum bikarbonatlı solüsyon tedavisine geçildi.Düzenlenen oral solüsyon tedavisi ile kan asit baz ve elektrolit imbalansı düzelen hasta taburculukta kilo artışı gözlenmiş olup genetik hastalıkları ve çocuk nefroloji poliklinik kontrol yönlendirilerek hasta taburcu edildi.

Tartışma ve Sonuç:

Distal renal tubuler asidoz 100.000 de 1 görülen nadir bir hastalıktır.(4) .Renal tübüler asidoz hastalığı ortalama tanı yaşı 3 ay civarında olup burada hastamıza 45 günlük iken tanı konulmuştur.(5)Erken tanı konulup potasyum ve sodyum bikarbonat solüsyonları ile tedavi edilen hastaların poliüri semptomu hariç optimal büyüme ,gelişme gösterdiği ve hastalığın karakteristik bulgusu olan ilerleyici nefrokalsinozisin durduğu gözlenilmiştir. (7)Çocuk acil servislerinde kusma ve ishal şikayeti sık gözlenen bir şikayettir. Bu şikayetlerle başvurup büyüme gelişme geriliği eşlik eden , verilen intravenöz sıvı tedavisine rağmen hiperkloremik metabolik asidoz bulgusu devam eden ve kan tetkikinde asidoz olmasına rağmen idrar Ph değeri 5.5 üzerinde olan hastalarda fizik muayene ve dikkatli bir anamnez ile ciddi bir hastalık olan distal renal tubuler asidoz ayırıcı tanıda düşünülüp erken tanı ve tedavi ile hastaların optimal büyüme gelişmesi sağlanıp böbrek nefrokalsinozisin önüne geçilebilir.

Referanslar:

1. Batlle D, Haque SK (2012) Genetic causes and mechanisms of distal renal tubular acidosis. Nephrol Dial Transplant 27:3691–3704

2. Escobar L, Mejia N, Gil H, Santos F (2013) Distal renal tubular acidosis: a hereditary disease with an inadequate urinary H(+) excretion. Nefrologia 33:289–296

3. Lemann J Jr, Gray RW, Maierhofer WJ, Cheung HS (1986) The importance of renal net acid excretion as a determinant of fasting urinary calcium excretion. Kidney Int 29:743–746 4. Nijenhuis T, Renkema KY, Hoenderop JG, Bindels RJ (2006) Acid–base status determines the renal expression of Ca2+ and Mg2+ transport proteins. J Am Soc Nephrol 17:617–626 5. Bockenhauer D, Bichet DG (2013) Inherited secondary nephrogenic diabetes insipidus: concentrating on humans. Am J Physiol Ren Physiol 304:F1037–F1042

5.Lopez-Garcia, S. C., Emma, F., Walsh, S. B., Fila, M., Hooman, N., Zaniew, M., … Levtchenko, E. (2019). Treatment and long-term outcome in primary distal renal tubular acidosis. Nephrology Dialysis Transplantation. doi:10.1093/ndt/gfy409

6. Besouw, M. T. P., Bienias, M., Walsh, P., Kleta, R., van't Hoff, W. G., Ashton, E., … Bockenhauer, D. (2017). *Clinical and molecular aspects of distal renal tubular acidosis in children. Pediatric Nephrology, 32(6), 987–996.* doi:10.1007/s00467-016-3573-4

7.Rodriguez-Soriano, J., Vallo, A., Castillo, G., & Oliveros, R. (1982). *Natural history of primary distal renal tubular acidosis treated since infancy. The Journal of Pediatrics, 101(5), 669–676.* doi:10.1016/s0022-3476(82)80288-6

PS-224

IG A VASKÜLİTİ AYIRICI TANISINDA SELİM SEYİRLİ BİR TABLO: AKUT İNFANTİL HEMORAJİK ÖDEM

Alara Arasan1 , İzel Acarbay1 , Emel Ekşi Alp2 , Oya Köker3
1Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye
2Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Acil Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye
3Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

Giriş: Akut İnfantil Hemorajik Ödem, genellikle 2 yaş altındaki süt çocuklarını etkileyen, ele gelen purpura karakterinde deri lezyonları, ödem ve ateşle karakterize nadir görülen bir lökositoklastik vaskülit tablosudur. IgA vasküliti (IgAV) ile klinik benzerlikleri tanısal karışıklığa yol açabilir.IgA vasküliti ve akut infantil hemorajik ödem ayırıcı tanısına dikkat çekmek amacıyla purpura karakterinde döküntü ile getirilen ve akut infantil hemorajik ödem tanısı alan 20 aylık bir olgu sunulmuştur.



Olgu: Dış merkezden tarafımıza IgA vasküliti ön tanısıyla yönlendirilen 20 aylık erkek hastanın son 1 haftadır burun akıntısı ve öksürük yakınmaları mevcuttu. Son 6 gündür amoksisilin-klavunat oral süspansiyon kullandığı ve izleminde döküntülerinin geliştiği öğrenildi. Özgeçmişinde travma veya kanama öyküsü yoktu. Genel durumu iyi olan hastanın vücut ısısı 37.6 °C, kalp atım hızı 117/dakika, solunum sayısı 24/dakikaydı. Fizik muayenesinde yüzde ve gluteal bölgeden bilateral alt ekstremitelere uzanan, simetrik dağılımlı uyluk iç yüzünde belirgin, basmakla solmayan hemorajik döküntüleri olduğu gözlendi. Ekstremitelerde periferik ödem eşlik etmekteydi. Laboratuvar incelemelerinde; lökosit sayısı 23300/mm3 (%61.1 nötrofil, %30.6 lenfosit, %6.3 monosit, %1.9 eozinofil, %0.1 bazofil), hematokrit %31.1, hemoglobin 10.4 gr/dl, trombosit sayısı 519000/mm3, C reaktif protein (CRP): 11.3 mg/dl, aktive parsiyel tromboplastin zamanı (aPTT): 29.1 sn, protrombin zamanı (PT): 13.5 sn, INR: 1,02 saptandı. Kan elektrolitleri, karaciğer enzimleri ve böbrek fonksiyon testleri normal olarak değerlendirildi. Tam idrar tetkikinde eser hemoglobin dışında özellik yoktu. Periferik yaymasında sola kayma görüldü, atipik hücre görülmedi. Klinik ve laboratuvar bulguları doğrultusunda akut infantil hemorajik ödem tanısı alan olgumuz konservatif tedavi ile izleme alındı. Çocuk Romatoloji Polikliniğimiz kontrolünde aktif şikayetinin olmadığı ve döküntülerinin solma eğiliminde olduğu gözlendi.

Sonuç: Akut infantil hemorajik ödem, endişe uyandıran görüntüsünün aksine selim ve kendi kendini sınırlayan bir tablodur. Akut infantil hemorajik ödemin IgAV'nin bir varyantı mı yoksa lökositoklastik vaskülit spektrumunda ayrı bir tablo mu olduğu halen tartışılmaktadır. Görülme yaşı, lezyonların dağılımı, lokalizasyonu ve boyutu her iki hastalıkta farklılık gösterir. Ayrıca nüks ve cilt dışı organ tutulumu IgA vaskülitinde karşımıza çıkabilmektedir. Akut infantil hemorajik ödemin hızlı tanınması ile gereksiz araştırmalar ve uygunsuz tedaviler önlenebilir ve ebeveyn kaygısının önüne geçilebilir.



PS-225

AKUT BÖBREK HASARI VE GASTROİNTESTİNAL SİSTEM KOMPLİKASYONLARI İLE SEYREDEN ATİPİK HÜS OLGUSU

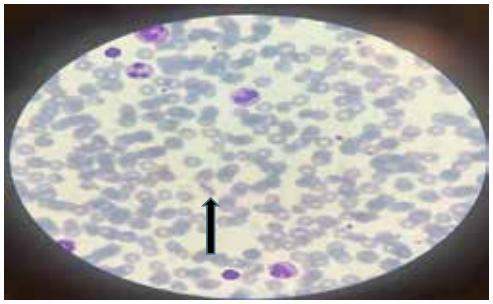
Gülçin Ünlü[1], Büşra Hotaman[1] Fatih Aygün [2]

1 İstanbul Üniversitesi – Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD

2 İstanbul Üniversitesi – Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Pediyatrik Yoğun Bakım BD

GİRİŞ: Hemolitik Üremik Sendrom (HÜS) mikroanjiopatik hemolitik anemi, trombositopeni ve akut böbrek hasarı ile tanımlanan bir klinik tablodur. En sık 5 yaş altı çocuklarda gözlenir. Hemolitik Üremik Sendromda trombotik mikroanjiopatiye bağlı tüm doku ve organlarda etkinlenme gözlenebilir. Yoğun bakım yatışları sıklıkla akut böbrek hasarı nedenli olsa da gastrointestinal tutulum ve komplikasyonlar da oldukça sık gözlenir.

OLGU: On dokuz aylık kız hasta 4 gündür olan kanlı ishal ve kusma şikayetleri ile çocuk acil servise başvurdu. Hastanın şüpheli gıda alımı ve seyahat öyküsü bulunmamaktaydı. Tetkiklerinde hemogramında nötrofilik lökositoz, akut faz reaktanları artışı dışında patolojik bulgu yoktu. Kanlı ishal nedeniyle gaita tetkikleri gönderildi ve üreme gözlenmedi. Yatışının 2. gününde anürik seyretmesi, genel durumunun kötüleşmesi üzerine yoğun bakım ünitemize sevk edildi. Periorbital, pretibial ödem ve batında assit olmasına rağmen sepsis nedeniyle taşikardik (KTA:165/dk) ve hipotansifti (TA:70/35 mmHg).Solunum sıkıntısı belirginleşmesi ve hipotansif seyretmesi üzerine entübe edilerek dopamin ve noradrenalin infüzyonları altında izleme alındı. Anürik seyretmesi nedeniyle sürekli renal replasman tedavisi başlandı. Tetkiklerinde üre, kreatinin ve LDH yüksekliği, anemi ve trombositopeni ile birlikte periferik yaymasında şistositlerin olması (şekil-1) üzerine TMA düşünüldü. TMA'ya yönelik tetkiklerinde koagülasyon normal olmasıyla dissemine intravasküler koagülasyon, ADAM-TS 13 aktivitesi normal (%55.39) olmasıyla trombotik mikroanjiopati dışlandı. HÜS ön planada düşünülen hastada Shigatoxin üreten E.coli gönderildi, negatif saptandı. Diaçil gliserol kinaz (DGKE) mutasyonu ilişkili HÜS açısından homosistein gönderildi, normal saptandı. Enfeksiyon ile ilişkili HÜS açısından gönderilen solunum paneli negatif saptandı (H1N1, COVID-19) ancak pnömokok gönderilemedi.Sekonder HÜS düşündürecek romatolojik hastalığı ya da malignitesi bulunmuyordu. Serum C3 aktivitesi düşük, başvuru yaşının< 2 yaş olması ve plazma değişiminden fayda görmemesi üzerine ön planda atipik HÜS düşünülerek genetik analiz gönderildi. Hastaya eculizumab tedavisi verilmesi planlandı ancak takibinde beslenme intoleransı ve melenası (şekil-3) gelişti, genel durumu bozulması üzerine hastaya direkt batın grafisi (şekil-2) ve bilgisayarlı batın tomografisi çekildi. Perforasyon ile uyumlu saptanması üzerine çocuk cerrahisi tarafından hastaya ileostomi açıldı. Hasta 4 aydır yoğun bakım ünitemizde anürik diyaliz altında ileostomize olarak izlenmekte hastanın sık tekrarlayan septik atakları olması ve genel durum bozukluğu nedeniyle eculizumab tedavisi uygulanamadı.



Şekil 1: Periferik Yayma -şistositler



Şekil 2: Direkt Batın Grafisi(diyafram altı serbest hava)



Şekil 3: Melena

SONUÇ: Hemolitik Üremik Sendromda trombotik mikroanjiopatiye bağlı tüm doku ve organlarda etkinlenme gözlenebilir. Yoğun bakım yatışları sıklıkla akut böbrek hasarı ve komplikasyonlarına bağlı olarak görülse de sindirim sistemi tutulumuna bağlı komplikasyonlar da oldukça sıktır, bu tutulum hemorajik kolit, rektal prolapsus, perforasyon şeklinde ortaya çıkabilir ve mortalitesi oldukça yüksektir. Beslenme intoleransı ve kanlı ishali devam eden hastaları gastrointestinal komplikasyonlar açısından yakından izlemek gerekmektedir

PS-226

Çocukluk Çağında En Sık Görülen İdrar Yolu Enfeksiyonu Etkeni: Escheria coli

Baran Oğuz, Serhat Yavuzkılıç, Özhan Orhan
Özel Batı Hastanesi, Diyarbakır
Mardin Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kızıltepe Devlet Hastanesi, Mardin

Giriş: Çocuklarda idrar yolu enfeksiyonları (İYE) üst solunum yolu enfeksiyonlarından sonra en çok karşılaşılan enfeksiyondur (1). Bu enfeksiyonlara sebep olan mikroorganizmalar arasında gram negatif basiller ilk sırada yer alır. En sık üretilen etken E.coli'dir. İlk idrar yolu enfeksiyonu ataklarında etken %70-90 E.coli'dir (2,3). E. coli barsak florasında bulunur. Periüretral bölgenin enterik patojenlerle kolonize olması İYE'nin ilk basamağıdır. Bu mikroorganizmaların virülans etmenleri aracılığıyla patojenik özellikler kazanması ile enflamatuvar yanıt başlar, mesane ve böbreğe kadar ilerleyebilir (4).

Amaç: Çocukluk çağında idrar yolu enfeksiyonları uygun tedavi edilmediğinde ciddi komplikasyonlara neden olmaktadır.

Bu çalışmada çocukluk çağında en sık görülen idrar yolu enfeksiyonu etkeni olan Escheria coli hakkında bilgi verilmesi amaçlandı.

Gereç ve Yöntem: Ocak 2022 ve Haziran 2022 tarihleri arasında Diyarbakır Özel Batı Hastanesi Pediatri polikliniki̇leri ve servisinde idrar yolu enfeksiyonu tanısı ile takip ve tedavi edilen çocuk hastaların idrar kültürü sonuçları geriye dönük olarak değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya idrar kültürlerinde E.coli üreyen 53 hasta dahil edildi. Çalışmaya dahil edilen gruptan 15'inin (%28.3) erkek, 38'inin (%71.7) kız cinsiyette olduğu tespit edildi.

Olguların yaşları 0-13 yaş arasında olup yaş ortalaması 4.02 idi. 8 (%15) hastada kabızlık şikayeti mevcuttu. 11 (%20.7) hasta daha önce idrar yolu enfeksiyonu nedeniyle tedavi almıştı.

Sonuç: İdrar yolu enfeksiyonlarında her yaş grubunda en sık izole edilen E.coli'nin antibiyotik duyarlılıklarının belirlenmesi uygun tedavi verilmesi açısından yol göstericidir. Poliklinik koşullarında uygulanan doğru tedavi ile komplikasyonların önlenmesi, hastaneye yatışların azalması mümkündür.

Anahtar Kelimeler: çocuk, idrar yolu enfeksiyonu, E. coli

PS-228

Travma Nedeniyle Başvuran Olguda Nadir Bir Tanı: Vanishing White Matter Hastalığı

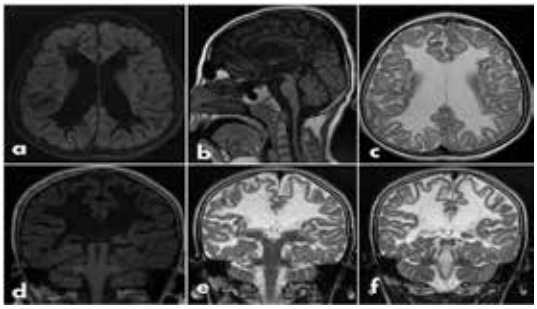
Cansel Damar Kısakürek[1], Elif Yüksel Karatoprak[2], Begümhan Baysal[3]
[1]İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2]İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Kliniği
[3]İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı

Giriş

Vanishing White Matter Hastalığı (VWMH), ak maddenin progresif kaybı, kistik dejenerasyonu ve merkezi sinir sisteminin hipomiyelinizasyonu ile seyreden ataksi, spastisite ve optik atrofi ile karakterize otozomal resesif geçişli bir lökoensefalopati tablosudur. Öncesinde sağlıklı olan, düşme sonrası başvuran ve yapılan kranial görüntüleme sonucunda yaygın demiyelinizasyon saptanıp takibinde regresyon ve ilerleyici klinik tablo gelişerek VWMH tanısı alan bir olguyu sunmak istedik.

Olgu

Daha önceden bilinen hastalığı olmayan dört yaş erkek hasta, başvurusundan iki hafta önce koltuktan düşme sonrası yapılan beyin bilgisayarlı tomografide 'bilateral sentrum semiovale ve korona radiata içerisinde yaygın demiyelinizan hipodens alanlar, sol orta kranial fossada beyin omurilik sıvısı ile eş dansitede kistik lezyon' saptanması üzerine tarafımıza yönlendirilmiş. Hastanın başvurusunda tanımladığı aktif şikayeti yoktu. Fizik muayenesinde ataksik yürüyüş mevcut, kranial sinirler intakt, tüm ekstremitelerde kas gücü 5/5 saptandı; derin tendon refleksleri bilateral alınıyor, taban deri refleksi fleksör, aşil klonusu saptanmadı. Denver nörogelişim testi yaşı ile uyumlu olarak değerlendirildi. Özgeçmişinde özellik yoktu, soygeçmişinde anne ve baba arasında birinci derece kuzen evliliği mevcuttu. Laboratuvar bulguları ve metabolik tetkikler normal bulundu. Hastanın yapılan beyin manyetik rezonans görüntülemesinde FLAIR sekanslarda bilateral periventriküler beyaz cevherde yaygın hiperintens sinyal artışı, korpus kallosumda incelme görüldü. Bazal ganglionlar, talamus ve serebellumun korunduğu görüldü. İki ay sonra kontrole çağırılan hastada sosyal ve motor işlevlerde regresyon görüldü. Nörodejeneratif hastalıklar ayırıcı tanısında safra disfonksiyonu için yapılan batın USG normal, göz hastalıkları muayenesinde belirgin patoloji yoktu. EMG normaldi. Radyolojik bulguları ile VWMH düşünülerek genetik analizi çalışılan hastada EIF2B3 geninde homozigot mutasyon saptandı, böylece VWMH tanısı kesinleşti.



a:Aksiyel FLAIR sekans
b:Sagittal T1
c:Aksiyel T2
d:Koronal T1
e:Koronal T2
f:Koronal T2
Temporal lob anteromedial komşuluğunda 40x21 mm boyutunda araknoid kist mevcuttur. Her iki serebellar hemisferde periventriküler ve subkortikal beyaz madde boyunca internal kapsül posterior kruslarına ve subkortikal arkuat liflere uzanımlı, T1 ve FLAIR sekansta hipointens,serebrospinal sıvı ile eş sinyal özelliğinde beyaz madde lezyonları, T2 sekansta hiperintens sinyal değişimleri izlenmekte. Korpus kallosumda belirgin incelme ve serebral atrofi izlenmektedir.

Tartışma

Vanishing White Matter hastalığı çocukluk çağında bulgu veren nörodejeneratif hastalıklardan olup kazanılan motor yeteneklerin kaybı, ilerleyici ataksi, spastisite, kronik ilerleyici nörolojik bozulmaya ek olarak aralıklı olarak stresin tetiklediği kötüleşme atakları ile karakterizedir. Temel sorun protein sentezinin inisiasyon fazında görevli ökaryotik translasyon başlatıcı faktör eIF2B'nin beş alt biriminden birinde gelişen mutasyonlardır. Ateş, enfeksiyon, travma, korku gibi stres durumlarında protein sentez regülasyonunun bozulması sonucu akut kötüleşme kliniği görülür. Hastalar genellikle doğumda normaldir. En sık varyantı 2-6 yaş arasında başlayan infantil formudur. Bazı hastalarda optik atrofiye bağlı görme kaybı ve hafif şiddette epileptik nöbet aktivitesi görülebilir. Yetişkin dönemde tanı alan hastalarda nöbet, psikiyatrik semptomlar, demans, motor beceri kaybı görülmektedir. Nadir bir form olan antenatal ve erken infantil formunda 3. trimestr bebek hareketlerinde azalma, oligohidroamnios, intrauterin büyüme geriliği, mikrosefali, deprese doğum, hipotoni, hipertoni, nöbet, apne epizodları, ölüm görülebilmektedir. VWMH'de en çok oligodentrositler ve astrositler etkilenmektedir.Bunun bir sonucu olarak miyelin kaybı ve yetersiz gliozis gerçekleşmektedir. Hastalarda beyinden sonra en çok etkilenen organ overdir, overyan yetmezlik gelişebilmektedir. Serebral MR'da beyaz cevher diffüz kistik dejenerasyonu ve yerini beyin omurilik sıvısına bırakması tanısaldır, hastalığın terminal döneminde tüm serebral hemisferik beyaz cevher kaybolup yerini ince bir kortex dokusu ve göreceli olarak artmış BOS'a bırakır. Hastalığın ayırıcı tanısında hızla ilerleyen ağır nörolojik bulguların varlığında ensefalit ve akut demiyelinizan ensefalomiyelit (ADEM) akla gelmelidir. Kronik seyirli olgularda ise mitokondriyal lökoensefalopatiler başta olmak üzere diğer lökoensefalopatiler akla gelmelidir. Hastalığın spesifik bir tedavisi yoktur, stres faktörlerinden uzak durmak ve destek tedavi esastır.

Sonuç

Travma nedeni ile başvuran, klinik ve radyolojik bulguları ile VWMH düşünülen bu olguda kranial görüntülemenin önemi vurgulanmak istenmiştir.

Anahtar Kelimeler
kaybolan beyaz madde hastalığı, lökoensefalopati, vanishing white matter hastalığı

PS-229

MAKROSEFALİ İLE BAŞVURAN PTEN GEN MUTASYONU OLGULARI

BURHAN ELOĞLU[1] , MERVE ÖZTÜRK[2] , ADNAN DENİZ[2] , DEFNE ALİKILIÇ[2] , ÖMER KARACA[2] , BÜLENT KARA[2]
[1]Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Kocaeli
[2]Kocaeli Üniversitesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Kocaeli

GİRİŞ

Makrosefali, özellikle infantil dönemde pediatrik popülasyonda yaygın bir tanıdır. Makrosefali oksipitofrontal baş çevresinin (BÇ) 2 standart sapmanın üzerinde olmasına denir. BÇ'deki sapmalar altta yatan konjenital, genetik veya edinsel bir sorunun belirtisi olabilir. Makrosefaliye sebep olan gen bozukluklarından biri PTEN (Fosfataz ve tensin homoloğu) genindeki mutasyonlardır. PTEN fosfatidilinositol 3-fosfat kinaz sinyalini antagonize eden bir tümör baskılayıcıdır. PTEN ile kanser sendromları arasındaki güçlü ilişkinin yanısıra, makrosefali ve otizm spektrum bozukluğuyla (OSB) seyreden olgular bildirilmiştir.

AMAÇ

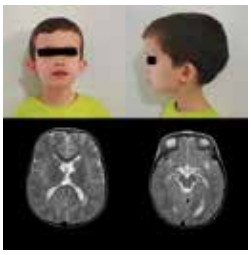
PTEN kaybına bağlı nöronal kök ve öncü hücrelerde proliferasyon ve nöronal hipertrofinin bu fenotipten sorumlu olduğu düşünülmektedir. Hastanemize BÇ büyüklüğü ile başvuran ve PTEN mutasyonu saptanan üç olgu sunulacaktır.

YÖNTEM

OLGU1: 2 yaş 7 aylık erkek hasta, doğumda BÇ 39cm olması üzerine postnatal makrosefali açısından tetkik edilmiş, normal olarak sonuçlanmış. Kontrollerinde BÇ büyüklüğü ve nöromotor gelişim geriliği olduğu için polikliniğimize yönlendirilmiş. Özgeçmişinde 38 Gestasyon haftasında (GH) 4600gr doğduğu, baş tutmasının 4 aylık, desteksiz oturmasının 8 aylık, yürümesinin 24 aylıkken olduğu öğrenildi. BÇ:59cm(>97p) olarak ölçülen hastanın nörolojik muayenesi ve diğer sistem muayeneleri normal olarak değerlendirildi.

OLGU2: 2 yaş 2 aylık erkek hasta, 40+1 GH, 3725 gram, NSVY ile doğmuş. Doğum sonrasında asfiksi nedeniyle 72 saat hipotermi tedavisi almış.

Çocuk nöroloji poliklinik kontrollerinde BÇ büyüklük ve konuşmada gecikme olması üzerine tetkik edilmiş. Destekli oturması 7 aylıkken, yürümesi 14 aylıkken olmuş. BÇ:54 cm(>97p), kelimesi yok, diğer sistem muayeneleri normal. OLGU3: 4 yaş 8 aylık kız hasta, BÇ büyüklüğü ve gelişim geriliği şikayetleriyle başvurdu. Çocuk ve ergen ruh sağlığı hastalıkları (ÇRS) tarafından OSB tanısıyla takip ediliyordu. Hastanın BÇ:55.5 cm (>97p) olarak ölçüldü.



OLGU 1 Makrosefali, Kranial görüntülemeleri



OLGU 2 Makrosefali, Kranial görüntülemeleri

BULGULAR ve SONUÇ

OLGU1 Kranial görüntülemeleri ve metabolik tetkikleri normal sonuçlandı. Gen analizinde PTEN NM_000314.c.968delA varyantı tespit edildi. OLGU2 MRG frontal lobda T2hiperintens çizgilenmeler izlendi. Metabolik tetkileri normal sonuçlandı. Gen analizinde PTEN p.Arg233Ter(c.697C>T) varyantı tespit edildi. OLGU3 MRG bilateral ventrikül çevresinde T2 sinyal artışı görüldü. Metabolik tetkikleri normal olarak sonuçlandı. Gen analizinde PTEN NM_000314.8:c.491delA varyantı tespit edildi.

Makrosefaliyle başvuran hastalarda, ailevi makrosefali, konjenital enfeksiyonlar, megalensefali, hidrosefali, metabolik hastalıklar ve neoplaziler gibi ön tanıların yanında PTEN gen mutasyonu da akılda tutulmalıdır. Ayrıca malignite gelişme riski açısından tarama önerilerine uygun takiplerinin yapılması gerekmektedir. Hastalarımızın çocuk nöroloji, onkoloji ve ÇRS tarafından düzenli aralıklarla takiplerine devam edilmektedir.

PS-231

RABDOMİYOLİZ İLE GİDEN BECKER MUSKÜLER DİSTROFİSİ, NADİR BİR VAKA

Aslı Dudaklı[1] , Ceyda Öney[2] , Mehmet Akif Kılıç[2] , Hülya Maraş Genç[2]

[1]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

[2]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

GİRİŞ

Becker musküler distrofisi (BMD) progresif kas güçsüzlüğü ile karakterize olup X geçişli bir hastalıktır (1). DMD genindeki mutasyonlara bağlı olarak ortaya çıkar. Distrofin proteininin hiç üretilemediği Duchenne musküler distrofisinden (DMD) farklı olarak BMD'de fonksiyon gören bir miktar distrofin proteini sentezlenebilmektedir. BMD, asemptomatik kreatin kinaz (CK) yüksekliği ile DMD kliniğine benzer tablo dahil olmak üzere değişkenlik gösteren klinik bulgularla ortaya çıkabilir (2).

Rabdomiyoliz kas liflerinin akut nekrozu olarak tariflenir. klinik bulguları arasında yeni gelişen kas güçsüzlüğü, miyalji, idrar renginde koyulaşma yer alır ve akut böbrek yetersizliğine neden olabilir (3).

Efor ile ilişkili rabdomiyoliz kalıtsal metabolik miyopatilerin önemli bir bulgusuyken bu durum yaygın olmamakla birlikte musküler distrofilerde de görülebilir (4).

Vakamızda BMD tanısı ile takip edilirken beklenmeyen düzeyde rabdomiyoliz bulguları gelişen olgu sunulacaktır.

OLGU

Miadında normal spontan vajinal yolla 3200 g doğan hastanın postnatal adaptasyon sorunu olmamış. Baş tutması ve gülümsemesi 1. Ayında, desteksiz oturma 6. ayda, yürümesi 12. ayda ve ilk anlamlı kelimeleri 13. ayda başlayan hastanın motor ve dil gelişimi yaşıtlarına uygun seyretmiş. Anne ve babası arasında akraba evliliği olmayan hasta talasemi minör nedeni ile Çocuk Hematoloji takipliymiş. İlk kez 1 yaşındayken insidental olarak CK yüksekliği saptanması üzerine dış merkezde gastrokinemius kasından yapılan biyopsi sonucu distrofinopati (Becker Musküler Distrofi Tipi) ile uyumlu bulunmuş. Hastaya ait DNA materyalinin Multipleks PCR sonucunda distrofin geninde ekzon 14-37'de hemizigot delesyon saptanmış ve Becker Musküler Distrofisi tanısı almış.

Becker muskuler distrofisi tanısı ile İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı tarafından takip edilen 4 yaş 10 aylık erkek hasta ateş ve öksürük şikayetleri ile çocuk acil polikliniğine başvurdu. Fizik muayenede orofarenks hiperemik ve tonsiller hipertrofikti. Kardiyak muayenesinde s1+ s2+ s3 duyulmadı, solunum sesleri bilateral eşitti, batında hassasiyeti ve organomegalisi yoktu. Derin tendon refleksleri dört ekstremitede normaldi. CK düzeyi 6028 U/L saptandı.

Ön planda üst solunum yolu enfeksiyonu düşünülen hasta intravenöz sıvı desteği ile bir gün izlendikten sonra CK değerinin düşüş trendinde olması üzerine taburcu edildi.

Üç gün üst üste ateşi aralıklı olarak 38 derece üzerinde seyreden, yürümekte zorluk çekmeye başlayan ve idrar renginin koyulaştığı ifade edilen hasta tekrar hastaneye başvurdu. Kreatin kinaz düzeyinin 76.028 U/L saptanması ve miyoglobinürisinin olması üzerine Çocuk Nörolojisi servisine yatırıldı. Bikarbonat içeren intravenöz sıvı tedavisi ile miyoglobinüri ve CK düzeyleri gerileyen hastadan rabdomiyolizi agreve edebilecek olası metabolik hastalıklar açısından metabolik tetkikleri gönderildi. Açil karnitin ve idrar organik asit analizi, kan aminoasit, amonyak ve laktat düzeyi normal saptandı. Yatışının 5. gününde CK düzeyi 8415 U/L'ye gerileyen hasta taburcu edildi.

SONUÇ

Vaka serilerinden oluşan retrospektif bir literatür taramasında DMD geni egzon 15 üzerinde c.1724T.C (p.Leu575Pro) nokta mutasyonu saptanan 5 hastanın 3'ü rinovirüs enfeksiyonu sonrası miyalji, ve CK yüksekliği ile BMD tanısı almışken diğer iki hastada efor ile birlikte miyalji, kas güçsüzlüğü tariflenmiş. Hastaların hiçbirinde myoglobinüri ya da rabdomiyoliz bulgusu saptanmamıştır (5).

Becker musküler distrofisinin farklı klinik bulgularını inceleyen 6 hastanın dahil edildiği bir vaka serisinde hastalardan birinde egzersizle tetiklenen miyalji, kas güçsüzlüğü, CK yüksekliği ve myoglobinüri ile giden rabdomiyoliz bulguları görülmüş. Bu hastadan bakılan distrofin gen analizinde egzon 10-29'da delesyon (çerçeve içi delesyonu) saptanmıştır (6).

Becker musküler distrofisi, DMD kliniğine göre çoğunlukla daha hafif seyirli olsa da bu hastalığın çok geniş spektrumlu klinik tablolara yol açabileceği unutulmamalıdır. Genetik mutasyonların belirlenmesi, hastalığın klinik seyri hakkında fikir sahibi olmamıza yardımcı olabilir.

Kaynaklar

1.Thakker PB, Sharma A. Becker muscular dystrophy: an unusual presentation. Arch Dis Child. 1993;69(1):158-9.

2.Hoffman EP. Causes of clinical variability in Duchenne and Becker muscular dystrophies and implications for exon skipping therapies. Acta Myol. 2020;39(4):179-86.

3.Warren JD, Blumbergs PC, Thompson PD. Rhabdomyolysis: a review. Muscle Nerve. 2002;25(3):332-47.

4.Liewluck T, Tian X, Wong LJ, Pestronk A. Dystrophinopathy mimicking metabolic myopathies. Neuromuscul Disord. 2015;25(8):653-7.

5.Tavallaee Z, Hamby T, Marks W. Myalgic Becker Muscular Dystrophy Due to an Exon 15 Point Mutation: Case Series and Literature Review. J Clin Neuromuscul Dis. 2022;24(2):106-10.

6.Allen NM, Ewer A, Nakou V, Konstantoulaki E, Wraige E, Gowda V, et al. Unusual Presentations of Dystrophinopathies in Childhood. Pediatrics. 2018;141(Suppl 5):S510-s4.

PS-232

Leuprolide Asetat ile İndüklenen Non – Konvülsif Status Epileptikus: Olgu Sunumu

BURHAN ELOĞLU[1], MERVE ÖZTÜRK[2], ADNAN DENİZ[2], DEFNE ALİKILIÇ[2], ÖMER KARACA[2], BÜLENT KARA[2]
[1]Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Kocaeli
[2]Kocaeli Üniversitesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Kocaeli

GİRİŞ

Leuprolide asetat (LA), santral puberte prekoks tedavisinde kullanılan uzun etkili bir gonadotropin salgılatıcı hormon (GnRH) analoğudur. Özellikle beyin hasarı olan hastalarda LA tedavisi sırasında nöbet alevlenmesi ve absans nöbetleri meydana gelebilir.

AMAÇ

LA tedavisi nedeniyle non-konvülsif status epileptikus (NKSE) yaşayan bir olgu sunulacaktır.

YÖNTEM

LA tedavisine bağlı NKSE gelişen hastanın klinikve elektroensefalografi (EEG) bulguları sunulmuştur.

BULGULAR

Dokuz yaşında kız hasta üç günden beri algıda azalma, bilinç bozukluğu ile başvurdu. Özgeçmisinde prematürite (32 gestasyon haftasında) doğum ve sağ orta serebral arter (MCA) bölge enfarktüsü öyküsü vardı. Takibinde solda spastik hemiparezi, psikomotor gerilik ve semptomatik epilepsi tanısı aldı. Beyin MRG' sinde sol MCA bölgesinde kistik ensefalomalazi saptandı. 6 yaşında karbamazepin monoterapisi ile nöbetler kısmen kontrol altına alındı. 7 yaşında puberte prekoks nedeniyle LA tedavisi başlanması planlandı. LA sonrası nöbet sıklığı belirgin olarak arttı ve hasta iki kez NKSE atağı geçirdi. Nöbetlerden biri LA tedavisinin ilk ayındaydı. Nöbeti açıklayacak başka bir tetikleyici faktör yoktu. Her iki atakta da algıda azalma ve bilinç bozukluğu ile başvurdu. Nörolojik muayenesinde lateralizan bulgu yoktu. EEG'sinde sürekli jeneralize epileptiform deşarjlar saptandı ve NKSE olarak değerlendirildi. Midazolam infüzyonu sonrasında epileptiform deşarjlar kayboldu. LA tedavisinin kesilmesinden sonra EEG bulguları normale döndü ve bilişsel performans düzeldi.

SONUÇ

Bazı ilaçlar konvülsif veya NKSE epileptik nöbetleri tetikleyebilir. Sorumlu ilacın kesilmesi, bu hastalarda nöbet aktivitesini kontrol etmek için kritik öneme sahiptir.

PS-233

ÇOCUKLARDA NADİR VE TEDAVİ EDİLEBİLİR BİR DİSTONİ SEBEBİ: SEPİAPTERİN REDÜKTAZ GEN MUTASYONU

Bahar Akpınar1 , Fulya Kürekçi2 , Burçin Nazlı Karacabey 3 , Edibe Pembegül Yıldız2

1İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
2İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
3Muş Devlet Hastanesi Çocuk Nörolojisi

GİRİŞ

Distoni istemsiz, süreğen veya tekrarlayıcı bükücü, döndürücü karakterde kas kasılmaları ile karakterize geçici ya da kalıcı anormal postür ve hareketlere yol açan bir hareket bozukluğudur. Edinsel ya da kalıtsal olabilmekle birlikte toplumda sıklığı 15-30/ 100.000 oranındadır. Bu yazıda nadir görülen bir distoni nedeni olan, primer nörotransmitter bozuklukları grubundan dopa duyarlı distoni sendromu; Sepiapterin redüktaz gen mutasyonu olgusu sunulmaktadır.

AMAÇ

Distoninin tedavi edilebilir tiplerinin arasında sepiapterin redüktaz gen mutasyonunun saptanması, ile kısa ve uzun dönemde hastaların yaşam kalitesinin artması amaçlanmaktadır.

OLGU

14 yaşında kız hasta gelişim geriliği ve kasılma nedeni ile tarafımıza başvurdu. Şikayetleri 17 aylıkken başlayan hasta dış merkezde spastisite ve gelişim geriliği nedeni ile tetkik ve takip edilmiş. Etyolojide neden saptanamayan hastaya semptomatik baklofen tedavisi ve fizik tedavi başlanmış. Anne babası arasında birinci derece akraba evliliği olan hastanın perinatal dönem öyküsü normal. Hastanın bize başvurusundaki muayenesinde baş kontrolü ve göz teması sağlayabiliyor ancak desteksiz oturamıyordu. Derin tendon reflekslerinde artma, bilateral üst ve alt ekstremitelerde tonus artışı vardı. Ailesinden alınan anamnezde uykuya dalarken kasılma şikayetinin arttığı, uyku sırasında gerilediği öğrenildi. Hastanın yapılan tetkiklerinde kraniospinal MR görüntülemesi normaldi. Muayene ve anamneze bakıldığında gelişim geriliği, spastisite ve distonisi olan ancak etyolojisi belli olmayan hastadan tüm ekzom sekanslama istendi. Dopa duyarlı distoni, Sepiapterin Redüktaz gen mutasyonu (SPR geni: NM_003124:exon2:c.445_449del:p.149_150del homozigot mutasyon) saptandı. Hastaya düşük doz (75 mg/gün) levodopa+karbidopa kombine preparatı başlandı. Tedavi sonrası hastanın kasılma ve distonisinde belirgin azalma görüldü.

SEPİAPTERİN REDÜKTAZ GEN MUTASYONU

Primer nörotransmitter metabolizma bozuklukları, nörotransmitter oluşumu, yıkımı ya da taşınımı sırasındaki anormallikler sonucu gelişen oldukça geniş bir nörometabolik hastalık grubudur. GTPCH1 dışındaki biopterin yolunun bileşenlerini kodlayan genlerdeki mutasyonlar araştırıldığında, GCH1(-) dopa yanıtlı distonisi (DRD) olan 95 hastanın 1'inde sepiapterin redüktaz (SPR) kodlayan gende bir mutasyon bulunmuştur. SPR'de saptanan mutasyon, genin 13 konumunda bir Guanin>Adenozin geçişidir. Bu, hastanın fibroblastlarında sepiapterin redüktaz aktivitesinin büyük ölçüde azalmasına neden olur [1]. Sepiapterin redüktaz gen mutasyonu çocukluk döneminde gelişim geriliği, distoni, okülogirik kriz, beslenme güçlüğü, tonus değişikliği bulguları ile gelir.

SONUÇ

Distoni bir hareket bozukluğu olup her yaş grubunda karşımıza çıkabilir. Diğer hareket bozukluklarından ayrımı önemlidir. Yaşamın ilk yıllarında çeşitli nedenler ile merkezi stimülasyonun inhibe edilememesi ile karakterize olan spastisite ile karıştırılmamalıdır. Primer nörotransmitter metabolizma bozukluklarının; özel tedavi koşulları gerektirmesi, doğru tanının zamanında yapılması halinde nörolojik bulguların ilerlemesinin durdurulabilmesi nedeniyle erkenden tanınması çok önemlidir. Tedavi edilebilir nedenler arasında olan Sepiapterin Redüktaz gen mutasyonu, etyolojisi belli olmayan global gelişim geriliği nedeni ile takip edilen hastalarda mutlaka akla gelmeli ve genetik tetkikler planlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Distoni , Hareket bozukluğu , Sepiapterin Redüktaz

Kaynak: *1-Steinberger D, Blau N, Goriuonov D, et al. Heterozygous mutation in 5'-untranslated region of sepiapterin reductase gene (SPR) in a patient with dopa-responsive dystonia. Neurogenetics. 2004;5(3):187-190. doi:10.1007/s10048-004-0182-3*

PS-234

Multipl Skleroz İlişkili Üveit



Cevriye Betül Tunç Demirci[1], Ceyda Öney[2], Özlem Akgün[2], Edibe Pembegül Yıldız[3], Hülya Maraş Genç[3], Nuray Aktay Ayaz[3]

[1]İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul

[2]İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İstanbul

[3]İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı, İstanbul

GİRİŞ

Multipl skleroz (MS) merkezi sinir sisteminin kronik ve muhtemel otoimmün inflamatuar bir hastalığı olup, çeşitli genetik ve çevresel risk faktörleri ile ilişkilendirilmiştir. Aynı zamanda MS; psöriazis, tiroid hastalıkları ve inflamatuar bağırsak hastalığı gibi otoimmün hastalıklarla ilişkili görünmektedir. MS inflamatuar intraoküler hastalıklardan en sık optik nörit ile birliktelik gösterirken, üveitin de toplum geneline kıyasla bu hasta grubunda daha sık saptandığı ve ilk klinik bulgu olarak ortaya çıkabileceği bilinmektedir. Vaka sunumumuzda, üveit tanılı hastalarda eşlik eden nörolojik bulgular varlığında MS hastalığının etyolojide akılda tutulması gerektiğini vurgulamak ve bu nadir birlikteliğe dikkat çekmek amaçlanmıştır.

OLGU SUNUMU

On iki yaşında kız hasta sol elde titreme, uyuşma ve yürüme bozukluğu şikayetleri ile tarafımıza Çocuk Romatoloji Bilim Dalı tarafından yönlendirildi. Başvurudan iki ay önce bulanık görme şikayeti sonrası üveit tanısı aldığı, steroid ve metotreksat tedavisi başlandığı, tedavinin üçüncü haftasında nörolojik semptom ve bulgularının ortaya çıktığı öğrenildi.

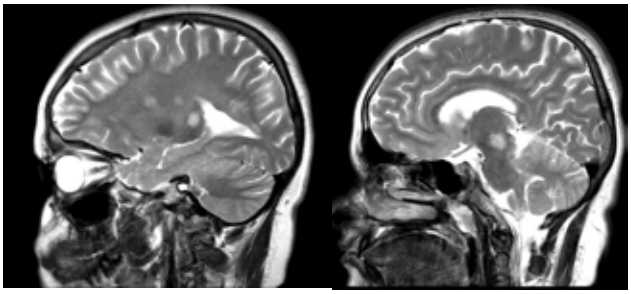
Nörolojik muayenesinde; kraniyal sinir muayenesi doğal, kas gücü üst ve alt ekstremitede 5/5, derin tendon refleksleri normoaktif, yürüyüş ataksik, babinski sol tarafta lakayt idi. Sol elde tremor ve dismetri mevcut, duyu kusuru yoktu. Ayırıcı tanıda nörobehçet, nörosarkaidoz demiyelinizan hastalık düşünüldü.

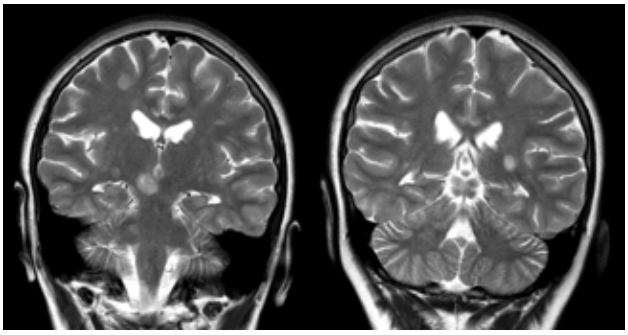
Kontrastlı kraniyospinal manyetikrezonans görüntülemede (MRG); medulla spinalis bulbus bileşkesinde, C5 vertebra korpus düzeyinde,T5-T6 vertebra düzeyinde ve posterior fossada demyelinizan plak ile uyumlu odaklar; bilateral frontoparyetal ve temporal loblarda subkortikal, periventriküler derin ak maddede, juksta kortikal bölgede, callososeptal bileşkede, mezensefalon sağ yarımında, pons sol yarımında bir kısmı ventriküle dik uzanımlı, multiple sayıda flair sekansında hiperintens, t1 hipointens kontrastlanmayan, kronik demyelinizan plak formasyonları; ayrıca sağ frontal lobda 5 mm boyutlu kontrastlanan aktif plak lehine odak izlendi. Kraniyal MR anjiyografisi normal saptandı.

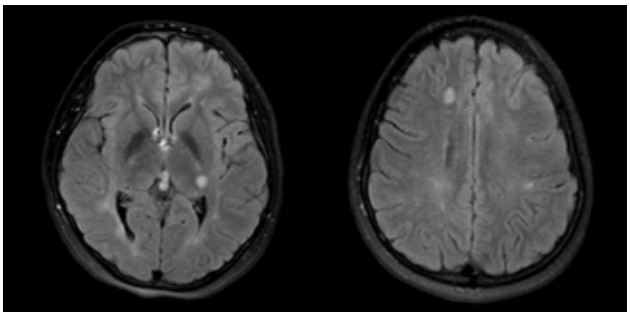
Beyin omurilik sıvısında (BOS) kültürü steril, hücre yok, protein ve glukoz normal sınırlardaydı. Oligoklonal band tip 3 pozitif, BOS IgG indeksi 1.4 (N:<0.8) idi. Kanda nöromiyelitis optika ve miyelin oligodendrosit glikoprotein antikorları negatif saptandı.

Sedimentasyon ve C3-C4 değerleri normal, ANA negatif, ENA profili negatif, antifosfolipit ve antikardiyolipin antikorlar negatif sonuçlandı. Hastaya pulse steroid tedavisi verildi.

McDonald 2017 kriterlerine göre zamanda ve mekanda yayılımı olan hastaya MS tanısı ile izleme alındı. Daha önce yapılan çalışmalarda interferon beta 1a tedavisinin hem MS hem de üveit bulguları üzerinde olumlu etkilerinin görüldüğünün bildirilmesi nedeniyle hastaya interferon beta 1a tedavisi başlandı.







SONUÇ

Literatürde multipl skleroz ve üveit birlikteliği bildirilmiştir. MS ilişkili üveitte interferon beta 1a tedavisinin hem MS hem üveit bulgularında iyileşme sağladığı bilinmektedir. Bu nedenle üveit tedavisinin belirlenmesi ve üveit ile başvuran hastalarda MS gelişim riskinin bulunması nedeniyle etyolojinin aydınlatılması büyük önem taşımaktadır.

PS-235

Baş ağrısıyla başvuran hastada nörolojik izlemin önemi ; Miller Fisher sendromu

Demet Tosun, Fatma ÇAĞLAR , Hüseyin Onur GÜZEL, Hilal Betül GÜNEŞ, Esra ŞEVKETOĞLU , Sadık Sami HATİPOĞLU
Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Istanbul, Türkiye

Giriş: Miller fisher sendromu (MFS); eksternal oftalmopleji, ataksi, arefleksi ile birlikte kas güçsüzlüğü ile karakterizedir. Beyin omurilik sıvısındaki bulgular ön planda akut inflamatuar demiyelinizan polinöropatidekine benzerdir.

Amaç: Baş ağrısı ile başvuran hastada yakın nörolojik izlem önemlidir. Kesin tanıda tekrarlanan fizik muayenenin görüntüleme tetkiklerinden daha değerli olabileceğini vurgulamak istedik.

Bulgular: 13 yaş kız bilinen hastalığı olmayan nöromotor gelişimi yaşıtlarıyla uyumlu olan hasta baş ağrısı, çift görme şikayeti ile çocuk acilimize başvurdu. Fizik muayenede hastanın bilinci açık oryante koopere, desteksiz yürüme mevcut; dört ekstremitede refleksler normoaktif kas gücü ve tonusu doğal, sola laterale bakışta her iki gözde içe kayma mevcuttu. Yapılan göz dibi muayenesinde bilateral optik disk sınırları silik saptandı. Çekilen kranial MRI ve beyin tomografisi normal olarak yorumlandı. Ba ağrısı da tarif eden hastada ön planda psödotümör serebri düşünüldü. Lomber ponksiyon yapıldı; beyin omurilik sıvısı(BOS) basıncı 20 mmHg olup normal saptandı, BOS proteini 170 mg/l (artmış) olarak ölçüldü. Hastanın ertesi günkü nörolojik muayenesinde üst ekstremite kas gücü 3/5; alt ekstremite kas gücü 2/5 olarak değerlendirildi. Dört ekstiremitede de duyu ve reflek kaybı mevcuttu. Hastada ani başlangıçlı yürüyememe gelişmesi nedeniyle çekilen spinal MR bulguları ön planda Gullain Barre il uyumlu saptandı ve hastanın oftalmoplejisinin de eşlik etmesi nedenli Miller fisher sendromu düşünüldü.

Sonuç: Bulguların asendan gelişmekte olması nedeniyle hastanın solunum destek ihtiyacı olabileceğinden; hasta çocuk yoğun bakıma transfer edildi. Çocuk yoğun bakım ünitesinde hastaya immunoterapi olarak 5 gün 0,4 g/kg olarak intravenöz immün globulin (IVIG) verildi. Hastanın yoğun bakım takiplerinde solunum destek ihtiyacı olmadı. 5 gün IVIG tedavisi sonrası alt ve üst ekstremitede kas gücü 5/5 olarak değerlendirildi. Dört ekstremitede duyu kaybı geriledi. Ekstremite refleksleri normoaktifleşti; oftalmopleji gözlenmedi. Hasta rehabilite edilmek üzere fizik tedavi ile konsülte edildi; tedavi çocuk servisinde devam etti. Yatışının 12.gününde fizik tedavi ve çocuk nöroloji poliklinik kontrolü önerilidi.

Anahtar Kelimeler: arefleksi , intravenöz immunoglobulin , MFS

Hastanın Bos bulguları

Hücre sayımı	hücre görülmedi.
Bos kültürü	üreme olmadı.
Mikrobiyoloji paneli	Negatif
Glukoz	61,5 mg/dl
LDH	22 U/L
Total protein	170 mg/l
Sodyum	148 mmol/L
Klor	126 mmol/L

Bos mikrobiyoloji paneli; Streptococcus pneumoniae, Streptococcus agalactiae, Human parechovirus, Human herpesvirus, Varicella zoster virus, Neisseria meningitidis, Listeria monocytogenes, Herpes Realtime PCR 1-5 çift, Cryptococcus neoformans/gattii, Cytomegalovirus, Enterovirus, Escherichia coli K1, Haemophilus influenzae

PS-236

HİPOTONİK HASTADA TBCK GEN MUTASYONU

Merve GÜL[1] , Yılmaz ZİNDAR[2] , Hüseyin KILIÇ[2] , Sema SALTIK[2]

[1]İstanbul Üniveritesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

[2]İstanbul Üniveritesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

GİRİŞ

TBCK gen mutasyonu,otozomal resesif geçiş gösteren erken dönemde bulgu veren nörogelişimsel bozukluktur. Hipotonisite, epilepsi, dismorfik yüz bulguları ile gelen hastalarda ayırıcı tanı yapılamaması durumunda genetik hastalık taraması açısından Tüm Ekzom Dizi Analizi yapılarak etiyoloji belirlenebilir.

OLGU

Öncesinde bilinen hastalığı olmayan 6 aylık erkek hasta tarafımıza baş tutma ve oturmada gecikme şikayetleri ile başvurdu. Hastanın alınan anamnezinde 20 yaş G2P2A0 anneden 40. gestasyonel haftada makat geliş sebebiyle C/S ile doğurtulmuş. Prenatal takiplerinde fetal ultrasonografik değerlendirilmede ventrikülomegali saptanmış. Postnatal komplikasyon yaşanmamış. Doğduktan sonra göz teması geç olmuş, başını hiç tutamamıştı. Fizik muayenesinde dolikosefalisi mevcuttu, burun kökü basık,retrognati , yüksek damak, kepçe kulak ve epikantusu vardı. Nörolojik sistem muayenesinde pupiller izokorik, ışık refleksi bilateral pozitif, göz kontaktı yoktu, aksiyel ve periferik hipotonisitesi mevcuttu, baş kontrolü ve gövde kontrolü yoktu, desteksiz oturması yoktu, derin tendon refleksleri bilateral alınamadı, patolojik refleksi yoktu. Hastadan ayırıcı tanı amacıyla metabolik tetkikleri istendi, tetkikler metabolik hastalık lehine sonuçlanmadı, Spinal musküler distrofi gen analizi normal sonuçlandı. Hastanın çekilen kontrastlı kranial MR görüntülemesinde her iki serebral hemisferde subkortikal ve derin ak maddede T2 kesitlerde diffüz hiperintens sinyal izlenmiş olup hipomiyelinizasyona bağlı olduğu düşülmüştü, korpus kallosumda hipomiyelinizasyon ile uyumlu hafif sinyal artışı izlendi, her iki lateral ventrikül konturlarında yer yer hafif lobulasyonlar izlenmekteydi.Hasta işitme testinden geçemedi, göz muayenesi normal olarak sonuçlandı. Hastanın 11 aylıkken yapılan gelişimsel tarama testinde gelişim geriliği saptandı.Hastanın takiplerinde iki kez jeneralize tonik klonik nöbet ile status epileptikusa girerek YBÜ yatışı yapıldı.

Hastaya hipotonisite, epilepsi, gelişim geriliği, dismorfik yüz etiyolojisinin belirlenmesi amacıyla tüm ekzom dizi analizi yapıldı, analiz sonucu TBCK geninde patojenik p.I698Yfs*9 frameshift değişimi homozigot olarak saptandı. Hastanın anne ve babasına yapılan genetik incelemede TBCK geninde p.I698Yfs*9 frameshift varyatntı heterozigot olarak saptandı.

TARTIŞMA-SONUÇ

TBCK homozigot gen mutasyonu sonucunda dismorfik yüz, hipotonisite, ventrikülomegali, serebral atrofi, korpus kallosumda incelme, serebellar hipoplazi, periventriküler beyaz maddede anormallikler, hiporefleksi görülebilir. Hastalığın takibine nöbetleri kontrol altına alma amacıyla antiepileptik tedavi düzenlenir. Psikomotor gelişim geriliğine yönelik FTR desteği, bilinçsel eğitim ile destek tedaviler uygulanır.

KAYNAKÇA

1.Guerreiro, R. J., Brown, R., Dian, D., de Goede, C., Bras, J., & Mole, S. E. (2016). Mutation of TBCK causes a rare recessive developmental disorder. Neurology Genetics, 2(3).

2.Zapata-Aldana, E., Kim, D. D., Remtulla, S., Prasad, C., Nguyen, C. T., & Campbell, C. (2019). Further delineation of TBCK-Infantile hypotonia with psychomotor retardation and characteristic facies type 3. European journal of medical genetics, 62(4), 273-277.

3. Wu, J., & Lu, G. (2021). Multiple functions of TBCK protein in neurodevelopment disorders and tumors. Oncology Letters, 21(1), 1-1.

PS-238

ANTİ MOG POZİTİF BİR AKUT TRANSVERS MİYELİT OLGUSU

EBRU ALTINOK1,SERMİN ÖZCAN2,OLCAY ÜNVER2,DİLŞAD TÜRKDOĞAN2

1Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul , Türkiye
2Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı , Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı , İstanbul , Türkiye

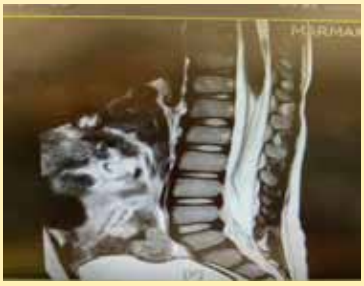
Giriş: Akut transvers miyelit (ATM), hızlı başlangıçlı güçsüzlük, duyusal değişiklikler ve bağırsak veya mesane disfonksiyonu ile ortaya çıkabilen, nadir görülen, edinilmiş bir nöro-immun spinal kord hastalığıdır. Semptomlar kısa süre içerisinde ilerleme gösterir. Akut tedavisinde pulse metilprednisolon (PMP) ve teröpatik plazma değişimi (TPD)'nin peşpeşe uygulandığı bir olgu paylaşarak, çocukluk çağı edinsel demiyelinizan hastalıklarından olan ATM'den bahsetmek istedik

Bulgular: Bacaklarındaki ağrı ve güçsüzlük nedeniyle yürüyemeyen 6 yaşındaki erkek çocuğun başvurusundan 10 gün kadar önce ateş öksürük nedeniyle tedavi gördüğü öğrenildi. Daha evvel bir hastalığı olmadığı öğrenildi ve aile öyküsünde özellik yoktu. Vital bulguları yaşıtları ile uyumlu değerlendirildi.
Olgunun nörolojik muayenesinde üst ekstremitede kas gücü normaldi ancak alt ekstremite kas gücünün iki taraflı asimetrik olarak güçsüz olduğu, sağ alt ekstremitenin yer çekimi kaldırıldığında hareketi tamamlayamadığı ve sol alt ekstremitenin ise yer çekimine karşı hareket edebildiği ancak kuvvete karşı direncinin olmadığı görüldü, patellar derin tendon refleksleri iki taraflı olarak azalmıştı, taban cildi refleksi ekstansördü, karın cildi refleksi ise göbek hizasının altında alınamamıştı.



Laboratuvar tetkiklerinde akut faz reaktanları (total lökosit 10300/mm3, hemoglobin 13 g/dl, trombosit 300.000/mm3 , c-reaktif protein 3,9 mg/l) normal düzeyde idi. Kan kreatin kinaz düzeyi (42 U/L) normal sınırlarda olan hastaya akut edinilmiş demiyelizan hastalıkların ayırıcı tanısı açısından BOS tetkiki yapıldı, protein 133.6 mg/gl, glukoz 58 mg/dl (parmak ucu kan şekerine oranı:0.74), hücre sayısı 0 hücre/mm3, menenjit ensefalit paneli negatif sonuçlandı. Spinal manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG) torakal T2-T9 vertebralar seviyelerinde intravenöz kontrast madde tutulumu olan uzun segment demiyelizan lezyon görülerek tedavisi PMP olarak başlandı ve diğer BOS tetkikleri IgG indeksi 3.8 , NMO IgG antikor negatif, kan anti MOG pozitif sonuçlandı. ATM tanısı ile PMP tedavisi başlanan hastanın tedavinin 4. gününde klinik yanıtının yeterli olmadığı görülerek TPD tedavisine başlandı ve PMP tedavisine devam edildi. TPD'nin 1.seansından sonra kas gücü iki taraflı olarak artan olgu akut tedavinin sonunda ayakta durmaya başlamıştı, ancak üriner kontinansı tam olmadığı için temizlikli aralıklı kateterizasyon (TAK) yardımı ile idrar boşaltılmaya başlandı.





Sonuç: Olgumuzun klinik bulgularının başlangıçta ağır olmasına rağmen immün tedavi sonrasında motor kazanımlarının iyi oluşu ve fakat mesane fonksiyon kusurunun devam etmesi ile diğer edinsel demiyelinizan transvers miyelit nedenlerinden literatür ile uyumlu olarak ayrılabildiğini gördük. Akut transvers miyelit bilateral tutulum ve seviye veren duyu kaybı ile seyreden bir hastalık olup anti miyelin oligodendrosit (MOG) antikor saptanan ATM olgularının tedavi yanıtı ve MRG bulguları ile diğer immün ilişkili ATM olgularından bir takım ayırt edici yanlarının olabildiği görülmüştür.

PS-240

VİTAMİN B12 TEDAVİ SIRASINDA GELİŞEN İNFANTİL TREMOR SENDROMU

EMRE TURAL1, NESLİHAN ÖZHAN2, TÜRKAN UYGUR ŞAHİN2

1.Bezmialem Vakıf Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

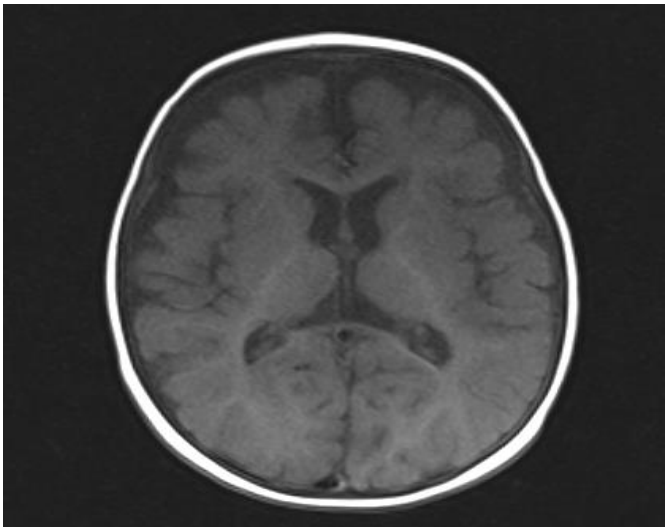
2.Bezmialem Vakıf Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Giriş

İnfantil tremor sendromu (ITS); tremor, anemi, cilt renk değişikliği, nöromotor gerilik ve hipotonisite ile karakterize genellikle tombul süt çocuklarında görünen bir tablodur. Tremorlar genellikle uykuda azalıp ve kaybolma eğiliminde olup 4-6 hafta içinde büyük oranda geriler. ITS gelişiminde enfeksiyon, metabolik ve nutrisyonel gibi etyolojik faktörlerin olduğu düşünülmesine rağmen net bir bağlantı kurulamadığı halde çoğunlukla Vitamin B12 eksikliği ile ilişkilendirilmiştir. Replasman tedavisine rağmen tremorları devam eden olgularda öncelikle propronolol olmak üzere barbiturat, klonazepam, karbamazepin gibi tedavi şeçenekleri uygulanmaktadır.

Literatürde çoğunlukla vitamin B12 eksikliği ile ilişkilendirilen ITS vakaları bulunurken, olgumuzun tedavi sırasında tremor sendromu gelişmesi nedeniyle sunmayı amaçladık.

Olgu



13 aylık erkek hasta, çocuk hastalıkları polikliniğimize tiz sesle ağlama, emeklememe, anlamlı ses çıkarmama ve ek gıdayı reddetme şikayetleriyle başvurdu. Demir ve vitamin B12 eksikliği nedeniyle replasmanları yapılan hastanın intramusküler 1000 mcg siyanokobalamin tedavisinin 2. gününde ilk olarak sol üst ekstremitede başlayan ve daha sonra baş ve sağ üst ekstremiteye yayılan titreme nedeniyle acil servisimize başvurdu. İlk 6 ay nöromotor gelişimi yaşına uygun olan hastanın ek gıdaya geçiş döneminde uyumsuzluklar nedeniyle sadece anne sütüyle beslenmesine devam edildiği ve annenin et ürünleri tüketmeden vejeteryan beslenmeyi benimsediği öğrenildi.

Fizik muayenesinde düşkün, vertikal ve horizantol süspansiyonlarda tonusu azalan hastanın üst ekstremitelerde belirgin olmak üzere tüm ekstremite, dilde yaygın tremorları mevcuttu. Laboratuvar tetkikleri demir eksikliği anemisiyle uyumlu bulundu. Vitamin B12 düzeyi polikliniğe ilk başvurduğu zaman 81 ng/L iken kontrol düzeyi ise 575 ng/L saptandı. Kranial mr görüntüsünde serebral atrofi izlendi. Uyku eeg' si normaldi.

Vitamin B12 değerlerinin normal seviyede olmasına rağmen tremorların devam etmesi üzerine propranolol başlandı ve tremorun sebat etmesi nedeniyle klonazepam eklendi. Ek gıda başlanması için diyetisyen eşliğinde beslenme ile ilgili aileye bilgi verildi. Takipleri sonucunda tremoru gerilediği gözlendi.

Sonuç

ITS gelişmekte olan ülkelerde görülmekte olup sıklıkla vitamin B12 eksikliği ile ilişkilendirilmektedir. Vitamin b12 eksikliği nöromotor gelişim geriliği dışında tremor, myoklonus, kore gibi istemsiz hareketler veya ileri vakalarda ensefalopati gibi birçok nörolojik semptomlara yol açabilmektedir. Semptomların sekel bırakma riskini azaltmak için vitamin b12 eksikliğinin uygun tedavi edilmesi önemlidir.

Literatürde de nadir olarak bildirilen vitamin b12 tedavisi sırasında gelişen ITS hakkında net bir konsensüs bulunmamaktadır. Altı çizilen nokta ise ciddi vitamin B12 düşüklüklerinin yavaş yükseltilmesinin etkin olduğudur. (1)(2)

1-)Evim MS, Erdöl Ş, Özdemir Ö, et al. Long-term outcome in children with nutritional vitamin B12 deficiency. Turk J Hematol 2011;28:286-293.

2-)Chalouhi C, Faesch S, Anthoine-Milhomme MC, Fulla Y, Dulac D, Chéron G. Neurological consequences of vitamin B12 deficiency and its treatment. Pediatr Emerg Care 2008;24:538-541.

PS-241

COVİD-19 ENFEKSİYONU SONRASI HAREKET BOZUKLUĞU İLE BAŞVURAN İKİ OLGU

Mehpare Sarı Yanartaş[1], Sait Açık[1] ,Şakir Genç[1] ,
Özlem Yayıcı Köken[1] , Şenay Haspolat[1]
[1]Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Giriş: Yeni koronavirüs (SARS-CoV-2) ilk olarak Aralık 2019'da Çin'in Wuhan kentinde bildirilmiş olup küresel bir salgın haline gelmişti. Ön planda solunum sistemi bulguları ile belirti verse de baş ağrısı, bilinç değişikliği, koku ve tat kaybı, nöbet, hareket bozukluğu gibi çeşitli nörolojik semptomların da görüldüğü pandeminin seyrinde bildirildi. Direk virüs enfeksiyonu, sitokin fırtınası ya da otoimmunite kaynaklı olabileceği düşünülmektedir (1). Bu olgular ile COVİD-19 enfeksiyonu sonrası, daha çok erişkinlerde olmak üzere, nadir de olsa hareket bozukluğu bildirilen vakalar mevcuttur (2,3). COVİD-19 enfeksiyonu sonrası hareket bozukluğu ile başvuran ancak ayırıcı tanının önemini pratik yaşamda ortaya koyan 2 vakayı sunmayı hedefledik.

Olgu 1: Premature doğum öyküsü olan ve evre 2-3 intraventriküler kanama nedeniyle takipli 2 yaş 4 aylık kız hasta ateş, halsizlik, dengesizlik, yürüyememe şikayeti ile başvurdu ve COVİD-19 PCR pozitifliği de saptanan hasta yatırılarak izleme alındı. Paraenfeksiyöz Guillain Barre Sendromu ön tanısı ile 5 gün intravenöz immunglobulin (IVIg) tedavisi verilen hasta taburculuğu sonrası poliklinik kontrolünde üst ekstremitede daha belirgin olmak üzere jeneralize koreiform hareketleri gözlenmesi nedeniyle, akut kore ayırıcı tanısı açısından biyokimyasal ve laboratuvar tetkikleri planladı. Kore başlangıcı sırasında uzamış PCR pozitifliğinin devam etmesi nedeniyle COVİD ilişkili kore düşünüldü. Haloperidol tedavisi alan ve immunmodülatuvar (steroid , IVIg) tedaviye olumlu yanıt veren hastanın takibine devam edilmektedir.

Olgu 2: İki yaş 3 aylık kız hasta ani başlangıçlı, gün içinde merdiven çıkarken zorlanma, dengesiz yürüme, kaşığı tutarken ellerde titreme şikayeti ile başvurdu. Başvurusundan 3 ay önce COVİD-19 enfeksiyonu geçirme öyküsü olan hastanın 3 hafta önce de üst solunum yolu enfeksiyonu öyküsü mevcuttu. Laboratuvar ve nörogörüntüleme özellikleri ile postenfeksiyöz serebellit ön tanısı düşünülerek intravenöz immunglobulin tedavisi verildi. Yatışının 3. gününde başlayan opsoklonusu tespit edilince kontrol görüntülemeleri planlandı, histopatolojik olarak ganglionöroblastom tanısı aldı. Ganglionöroblastom ekzisyonu sonrası şikayetlerinde gerileme olmayan hasta opsoklonus-myoklonus sendromu tanısı ile immunmodülatuvar tedavi planı ile izleme alındı.

	Olgu 1	Olgu 2
Radyolojik Tetkikler	Kranial MRG : hipoksik iskemik ensefalopati sekeli Spinal MRG : N	Kranial MRG : normal Spinal MRG : normal MR anjiografi : normal MRSpect : patolojik sinyal yok.
İmmunolojik Tarama	Otoimmun panel(NMDA,AMPA1-2,CASPR2, GABARB1-B2,LGI1): negatif Anti GAD: N Anti TPO/ Anti hTG : N ANA, AntidsDNA: negatif	Otoimmunanel : negatif Paraneoplastik panel (Amphiphysin, CV2, PNMA2 (Ma2/Ta), Ri, Yo, Hu, Recoverin, SOX1, Titin, Zic4, GAD65) negatif Anti GAD: N Anti TPO/ Anti hTG : N ANA, AntidsDNA: negatif Lupus antikoagülanı :
Metabolik Tarama	Tandem MS, idrar aminoasit, idrar organik asit : N ÇUZYA: N Vit B12:635 pg/dl Laktat: 1.1 Amonyak :39,1 ug/dl	Tandem MS, idrar aminoasit, idrar organik asit : N Vit B12: 534 pg/dl Laktat: 1.2 Amonyak : 30.6 ug/dl
Onkolojik Tarama	BOS sitoloji : N Periferik yayma : blast izlenmedi. VMA: 2.89 ug/24 sa (N) 5HIAA: 1.83 mg/24sa NSE: 15.30 Alfafetoprotein: 5.22 Toraks BT : hiatal herni Batın USG : N	BOS sitoloji : N Periferik yayma : blast izlenmedi. VMA: 7.9 ug/ 24 sa (N) 5HIAA: 3,65 mg/24 (0-8.7) NSE: 11 Alfa fetoprotein: 6 Toraks BT : N Batın BT : L2 vertebra hizasında nörojenik tümör Patoloji : ganglionöroblastom
Enfeksiyöz Etyoloji açısından tetkikler	BOS biyokimya N BOS kültürü: üreme yok BOS viral(HSV,EBV,CMV): negatif Kan kültürü: üreme yok Covid PCR: pozitif	BOS biyokimya N BOS kültürü: üreme yok Kan kültürü: üreme yok BOS viral (HSV,EBV,CMV): negatif Solunum PCR: negatif Covid PCR : negatif
Kardiyak Değerlendirme	EKG:NSR EKO : PFO, TY, PY	EKG:NSR EKO: ASD (3mm)
Diğer Testler	EMG: N EEG: N Total CK : 70	EMG: N EEG: N Total CK : 34

Sonuç:
Pediatrik COVİD-19 enfeksiyonu ile ilişkili daha sıklıkla başağrısı, miyalji, koku ve tat problemleri, nöbet ; nadir olarak da hareket bozukluğu bildirilmiştir. Literatürde bildirilen hareket bozukluğu vakalarının çoğunlukla erişkin vaka olması nedeni ile çocukluk çağında bildirilen az sayıda vakadan biri olması nedeni ile önemlidir. Enfeksiyon sonrası hareket bozukluğu ile başvuran hastaların ayırıcı tanı açısından dikkatli değerlendirilmesi, özellikle ikinci olgumuz olmak üzere, vakalarımızda da görüldüğü gibi çok önemlidir. Pediatrik çağda kabul görmüş ayırıcı tanı açısından mevcut algoritmaların önemi bir kez daha ortaya konulmuştur

Referans
*1.Wouk, J., Rechenchoski, D.Z., Rodrigues, B.C.D. et al. Viral infections and their relationship to neurological disorders. Arch Virol **166**, 733–753 (2021). https://doi.org/10.1007/s00705-021-04959-6*
***2.**Stephen T J Ray , Omar Abdel-Mannan, Mario Sa et. Al Neurological manifestations of SARS-CoV-2 infection in hospitalised children and adolescents in the UK:a prospective national cohort study , LancetChildAdolescHealth2021; 5: 631–41*
*3..Yüksel MF, Yıldırım M, Bektaş Ö, Şahin S, Teber S. A sydenham chorea attack associated with COVID-19 infection. Brain Behav Immun Health 2021; **13**:100222. https://doi.org/10.1016/j.bbih.2021.100222.*

PS-246

3. KRANİYAL SİNİR PARALİZİ ÖN TANISI İLE PREZENTE OLAN OKÜLER MYASTENİA GRAVİS OLGUSU

Yasemin TOPÇU[1], Görkem KÜÇÜKGÜLDAL[2], Kürşad Aydın[1], Betül KILIÇ[1]
[1]Medipol Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İstanbul
[2]Medipol Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul

Giriş

Oküler Miyastenia Gravis (OMG), pupilin korunduğu ağrısız oftalmoparezi ve/veya asimetrik pitoz klinik özellikleri ile karakterize olup ayırıcı tanısı oldukça geniştir.
Bulguların gün içi değişkenlik göstermesi karakteristik özelliğidir. Tanıda jeneralize miyastenia graviste olduğu gibi klinik, farmakolojik, serolojik ve elektrofizyolojik testler kullanılır ancak bu testlerin birçoğunun duyarlılığı jeneralize MG'ye kıyasla düşüktür.
Tedavide başlıca antikolinesterazlar kullanılmaktadır ve zaman zaman düşük doz kortikosteroid tedavisi eklenmesi gerekli olmaktadır.

Yöntem ve Gereçler

İstanbul Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Nöroloji Polikliniğine sağ göz kapağında düşüklük ve çift görme şikayetiyle başvuran hastada uygulanan tedaviler ve klinik seyir incelenmiştir.

Olgu Sunumu

5 yaşındaki erkek hasta 2 hafta önce başlayan sağ göz kapağında düşüklük ve içe bakamama şikayeti ile polikliniğimize başvurdu. Tarafımıza başvurmadan önce göz hekimi tarafından 3. kranial sinir paralizisi tanısı düşünüldüğü öğrenildi. Bilinen bir enfeksiyon, travma, baş ağrısı, kusma hikayesi bulunmuyordu. Yutma güçlüğü tariflenmiyordu. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu. Polikliniğimizde yapılan fizik muayenesinde sağ göz kapağında daha fazla olmak üzere bilateral pitozis, sağ gözde mediale bakışta, sol gözde ise bilateral bakışta kısıtlılık mevcuttu. Kas gücü normal sınırlardaydı.
Bulguların tek tarafta ağırlıklı olması ve beraberinde oftalmoplejisi bulunması nedeniyle yapılan kontrastlı beyin MR ve MR anjiografide bir patolojiye rastlanmadı. Elektromiyografi (EMG) testinde postsinaptik nöromuskuler bileşke ileti kusuru saptandı. Tetkiklerinde akut faz reaktanları ve antikorları (ANA, Anti-dsDNA, Anti-Tiroglobulin, Anti-Tiroid Peroksidaz, Antinötrofil Sitoplazmik Antikor, Anti MUSK, ENA profili) negatif saptandı. KCFT, TFT, elektrolitler, B12, homosistein değerleri normal sınırlarda idi. Anti asetilkolin reseptör antikoru pozitif tespit edildi. Toraks BT'de patolojiye rastlanmadı.
Piridostigmin uygulandıktan sonra pitoziste kısmı düzelme gözlenen hastanın tedavisine düşük dozda steroid eklendi. Hastanın yaşının küçük olması nedeniyle konjenital miyasteni ayırıcı tanısı için yapılan WES analizi saptandı. Steroid tedavisinin 4. haftasında hastanın pitoz ve oftalmoplejisinde tamamen düzelme saptandı.



TEDAVİ ÖNCESİ TEDAVİ SONRASI

Sonuç

Pitoz ve oftalmopleji ayırıcı tanısında tam fizik muayene önemlidir. Özellikle adolesan dönem öncesinde pitoz ve oftalmopleji ile başvuran hastalarda Oküler Myastenia Gravis olasılığı akılda tutulmalıdır.

PS-247

ACTN4 Gen Mutasyonuna Bağlı Familyal Fokal Segmental Glomerüloskleroz Olgusu

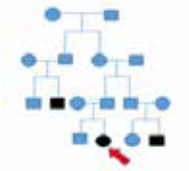
Banu Budak[1], İrem Hikmet Burtgil[1], Emre Keleşoğlu[2], Diana Üçkardeş[2], Elif Yılmaz Güleç[3], Şeyma Özkanlı[4], Nilüfer Göknar[2], Cengiz Candan[2]
İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi [1]Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, [2]Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı, [3]Genetik Anabilim Dalı, [4]Patoloji Anabilim Dalı

GİRİŞ

Steroide dirençli nefrotik sendromlu hastaların %50'sinde ortalama 10 yıl içerisinde kronik böbrek hastalığı gelişmektedir. Bu hastaların bir kısmında etiyoloji genetik kaynaklı olup immunsüpressif tedavilere de yanıtsızdır.

OLGU

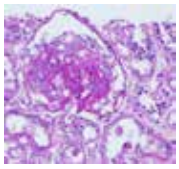
10 yaşında kız hasta kronik öksürük nedeni ile tetkik edilirken idrar tetkikinde (++) proteinüri, serum albumin değeri 2,5 gr/dL, kan basıncı 95 persantil saptanması üzerine kliniğimize yönlendirildi. Hastaya nefrotik sendrom tanısı konuldu. Steroid tedavisine yanıt vermeyen hastanın renal patoloji sonucu 'fokal segmental glomerüloskleroz' saptandı. Diğer immunsüpressif tedavilere de yanıt vermeyen ve soygeçmişinde anne ve babası 3. derece akraba olan hastanın KBY tanısı alan yakınları olduğu öğrenildi. Hastanın genetik analizinde ACTN4 geninde mutasyon saptandı. Aileye bilgilendirme yapılarak hastanın tedavisine anjiotensin reseptör blokerleri ile devam edilmesine karar verildi.



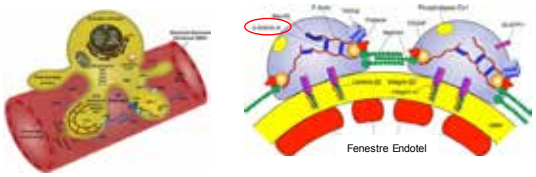
Şekil 1. Hastamızın soyağacı



Şekil 2. ACTN4 molekülü



Resim 1. Renal histopatolojisi



Şekil 3. Glomerüler filtrasyon bariyeri ve podosit proteinleri

SONUÇ

- Familyal fokal glomerülosklerozun nadir görülen nedenlerinden birisi de otozomal dominant geçişli ACTN4 gen mutasyonlarıdır.
- ACTN4 gen mutasyonu sonucunda podositlerin mekanik desteği bozulur ve seçici geçirgen özelliklerini kaybederek nefrotik sendrom kliniği gelişir.
- Steroide dirençli Nefrotik Sendrom tanısı alan hastalarda genetik analiz ile hasta gereksiz immun süpresif tedaviden, olası yan etkilerden korunması ve son dönem böbrek hastalığı aşamasında böbrek nakli hazırlığının güvenilir bir şekilde yapılması sağlanacaktır.

PS-248

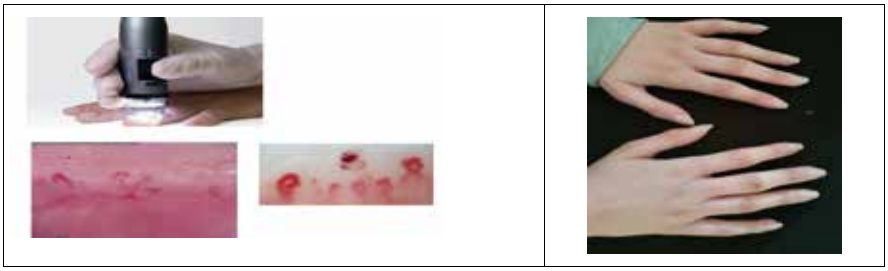
Raynoud fenomeni ile başvuran ve skleroderma tanısı alan olgu

Nasrin Aghayeva[1],Nihal Şahin[2], Yunus Emre Bayrak[2], Hafize Emine SÖNMEZ[2]
[1]Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Kocaeli Üniversitesi, Kocaeli
[2]Çocuk Romatoloji Bilim Dalı, Kocaeli Üniversitesi, Kocaeli

Amaç: Juvenil skleroderma çocukluk çağında nadiren görülen bağ dokusu hastalığı olup, dermisi, akciğeri, böbrekler ve gastrointestinal sistemi etkileyen fibrozis ile karakterizedir.Topoizomeraz 1(SCL70) ve sentromere karşı spesifik olan antinükleer antikorlar (ANA) birçok hastada bulunur ki, bu durum patogenezde otoimmun bir olayın rol aldığını düşündürür. Klinik bulguları ve gidişi çok çeşitli olan hastalığın %10 undan azını çocuk vakalar oluşturur.Ellerde beyazlaşma sonrasında morarma ve hareket kısıtlığı ile başvuran, ileri tetkiklerinde sistemik skleroderma tanısı alan olgunun klinik özellikleri ve izleminin tartışması amaçlanmıştır.

Olgu-Yakınma

14 yaş kız hasta, 1 yıl önce ellerde beyazlaşma ve sonrasında morarma şikayeti başlamış. İzleminde ellerinde hareket kısıtlığı şikayeti de eklenmiş. Bu şikayetlerle Raynoud fenomeni ön tanısı ile çocuk romatoloji kliniğine yönlendirilmiş. Özgeçmişinde özellik olmayan hastanın annesinde de skleroderma tanısı mevcutmuş. Yapılan fizik muayenede her iki elde belirgin morarma ve el parmaklarında ciltte sertleşme saptandı. El parmaklarını kapatmakta zorlanan hastanın eş zamanlı her iki el 2 ve 3. proksimal interfalangial eklemlerde eklem şişliği vardı. Laboratuar incelemesinde; hemogram, biyokimya ve tam idrar tetkiklerinde patoloji izlenmedi. Direct coombs testi negatif, kompleman 3 ve kompleman 4 normal aralıkta, ANA testi 1/320 titrede pozitif, ENA panelinde ise Anti-Jo antikoru pozitif saptandı. Sistemik sleroderma düşünülen hastaya akciğer tutulumu açısından bakılan direk grafi normaldi. Solunum fonksiyon testinde restiktif patern izlenmedi. Ekokardiyografide pulmoner hipertansiyon saptanmadı. Kapilleroskopi incelemesinde skleroderma paterni izlenen hastaya steroid ve metotreksat tedavisi başlandı.



Sonuç: Sistemik skleroderma çocukluk çağına oldukça nadir bir hastalıktır. Klinik bulguları başlangıçta sisi seyredebilir ve Raynaud fenomeni (önce beyazlaşma sonra morarma ve kızarma) hastalığın ilk bulgusu olabilir. Ayrıca Raynaud fenomeni hastalığın en sık bulgularındandır ve hastaların yaklaşık %70'inde görülür. Diğer sıklıkla eşikli eden bulgular, telenjiyektaziler ve parmak uçlarında incelme ile oluşan sklerodaktilidir.Çocukluk çağı skleredermasında iç organ tutulumu çok nadir olarak görülmesine rağmen tanı anında hastalığın major organ tutulumu açısından tetkik edilmesi önemlidir. Çoklu organ tutulumu nedeniyle, hastaların yönetiminde multidisipliner bir ekip yaklaşımı gerektirir. Hastalığın tedavisinde erken başlanan metotreksat ve kortikosteroid gibi immunsupresif ilaçlarla inflamasyonun baskılanması hedeflenir. Yanıtsız vakalarda veya akciğer tutulumu varlığında mikofenolat mofetil ve siklofosfomid kullanılabilir. En önemli mortalite sebebi kardiyak ve pulmoner fibrozise bağlı kalp yetmezliğidir.

PS-249

MANDİBULA EKLEM AĞRISI İLE GELEN BİR OLGU : CRMO

Ative Göksu Asil[1] , Kadir Ulu[1] , Betül Sözeri[1]
[1]Ümraniye Eğitim Araştırma Hastanesi

Giris: Kronik tekrarlayan multifokal osteomiyelit (CRMO) osteolitik, hiperosteotik ve osteosklerotik kemik lezyonları ile karakterize inflamatuar bir kemik hastalığıdır. Kronik bir hastalıktır, ancak remisyon ve alevlenme dönemleri ile seyreder. Tüm osteomiyelit olgularinin %2 ile 5'ini CRMO olguları oluşturur. Tanı yaşı 7-12 arasında pik yapmaktadır. Kız/erkek oranı 2:1'dir. Semptomları; lokalize kemik ağrısı, şişlik, sıcaklık artışı ile tanımlanır. Bulgulara ateş ve artrit de eşlik edebilir. Ayırıcı tanısında; enfeksiyonlar (septik osteomiyelit, tipik ya da atipik mikobakteriyel enfeksiyonlar), maligniteler (primer kemik tümörleri, lösemi, lenfoma), benign kemik tümörleri (osteoid osteoma), metabolik bozukluklar (hipofosfatazya), travma düşünülmelidir. CRMO genelde uzun kemiklerin metafizlerini etkiler. En sık alt ekstremite uzun kemiklerinde görülür ancak tüm kemiklerde görülebilir. Birden fazla eklem tutulumu olabileceği gibi tek eklem tutulumu ile seyreden vakalar da mevcuttur. Laboratuarda hafif yükselmiş beyaz küre sayısı, CRP ve ESH gözlenebilir veya tamamen normal olabilir. Tanı klinik şüphe varlığında biyopsi ve görüntüleme yöntemleriyle konulur.



Amac :Tekrarlayan mandibula tutulumu izlenen CRMO tanılı olgunun sunulması amaçlanmıştır.

Olgu: On iki yaş kız hasta; çene sağ tarafında şişlik , ağrı şikayeti ile dış merkez başvurusunda yapılan manyetik rezonans görüntüleme ve mandibula biyopsisi sonucunda chronic bism ve monostotik fibrodisplazi ön tanıları ile kliniğimize başvurdu. ESH değeri 84 mm/saat tespit edilen hastaya yapılan kemik iliği aspirasyoun ile hematolojik maligniteler ekarte edildikten sonra ibuprofen ile semptomlar kontrol altına alınmıştır. Hastanın takiplerinin ikinci yılında tekrarlayan şikayetleri nedeniyle çekilen yüz MR görüntülemesinde sol mandibulada osteomyelit ile uyumlu lezyon tespit edilmiştir. Metotreksat tedavisi ile klinik inaktivite sağlanan hastanın takibinin ikinci yılında sol mandibulada rekürrens izlenmesi nedeniyle etanercept tedavisine geçilmiştir. Olgu takibinin dördüncü yılında etanercept tedavisi ile remisyonda ayaktan takipleri devam etmektedir.



Sonuc: Mandibula tutulumu CRMO olgularında diğer kemik tutulumlarına göre göre daha az gözlense de rekürrens gösterebilir ve biyolojik tedavi gereksinimi olabilir. Mandibula tutulumlu CRMO olgularının morbiditesi yüksek olacağından yakın takibi önemlidir.

Anahtar Kelimeler: CRMO , Kronik tekrarlayan multifokal osteomyelit , Mandibula , Osteomyelit

PS-250

ALIŞILMADIK PREZENTASYON GÖSTEREN BİR ÇOCUKLUK ÇAĞI SİSTEMİK LUPUS ERİTEMATOZUS OLGUSU

Burak Gök, Oya Köker, Emel Ekşi Alp, Figen Akalın
Marmara Üniversitesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye
Marmara Üniversitesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye
Marmara Üniversitesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Acil Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye
Marmara Üniversitesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

GİRİŞ

Çocukluk çağı başlangıçlı sistemik lupus eritamatozus (cSLE) farklı fenotiplerle karşımıza çıkabilen vücudun farklı organ ve sistemlerini etkileyebilen, kronik otoimmün bir hastalıktır. Hastaların önemli bir kısmı, geniş bir dağılım gösterebilen cilt tutulumuna sahiptir ayrıca, hastalığın kutanöz formu sistemik bulgu olmaksızın kendi başına var olabilir.

AMAÇ

Klasik cilt ve sistem tutulumları göstermeyen, konstitüsyonel semptomlar ve karın ağrısı ile prezente olup cSLE tanısı alan 13 yaşında kız olguyu sunarak, hastalığın enfeksiyöz ve diğer inflamatuar hastalıklarla ayırıcı tanısına dikkat çekmek istedik.

Tablo 1

SLE immünolojik ve klinik tanı ölçütleri (SLICC-2012)
(Systemic Lupus International Collaborating Clinics)

Klinik ölçütler	İmmünolojik ölçütler
1. Akut kutanöz lupus	1. ANA
2. Kronik kutanöz lupus	2. Anti dsDNA
3. Oral veya nazal ülserler	3. Anti-Sm
4. Skar olmaksızın alopesi	4. Antifosfolipid antikor, LA, yalancı pozitif WDRL, AC (IgA,M,G), anti-2-glikoprotein I(IgA,M,G) pozitifliği
5. Sinovit	5. C3, C4, CH50 düşüklüğü
6. Serozit	6. Direkt coombs pozitifliği- hemolitik anemi olmaksızın
7. Böbrek tutulumu	
8. Nörolojik tutulum	
9. Hemolitik anemi	
10. Lökopeni	
11. Trombositopeni	

OLGU

3 haftadır ateş yüksekliği ve eşlik eden halsizlik, kilo kaybı ve belirgin karın ağrısı olan hasta izleme alınarak enfeksiyöz, hematolojik-onkolojik, romatizmal hastalıklar yönünden tetkik edildi. Özgeçmişinde düzenli ilaç kullanımını gerektiren kronik bir hastalık öyküsü yoktu. Soygeçmişinde 1. derece yakınlarında bilinen kronik hastalık veya romatizmal hastalık öyküsü olmadığı öğrenildi. Fizik muayenesinde genel durumu düşkün, vücut ısısı 38.6 ^{0}C, kalp atım hızı 121/dakika, solunum sayısı 24/dakikaydı kan basıncı yaşa göre normal persantil aralığında seyretmekte ve nabızları eşit alınıyordu. Belirgin mukoza veya cilt bulgusu gözlenmedi. Eklem muayenesi doğal, artriti yoktu. Batın hassas ve defansifti. Organomegali saptanmadı. Laboratuvar incelemelerinde; lökosit sayısı 6600/mm3 (%73.8 nötrofil, %18.7 lenfosit, %7.1 monosit, %0.2 eozinofil, %0.2 bazofil), hematokrit %28.3, hemoglobin 9.1 gr/dl, trombosit sayısı 535000/mm3, C reaktif protein (CRP): 41 mg/dl, sedimentasyon: 60mm/saat ve ferritin 120 mg/L idi. Tam idrar tetkikinde hematüri veya proteinüri saptanmadı. Periferik yayması inflamatuar süreçlerle uyumlu bulundu, atipik hücre gözlenmedi. Ekokardiyografisinde minimal perikardiyal effüzyonu (5,7 mm) saptandı. Batın görüntülemelerinde; distal ileal anslarda içi sıvı dolu hafif dilatasyon gözlendi. Tiroid fonksiyon testleri TSH: 3.8 mIU/L, sT4: 1.4ng/dl idi. Otoantikor profilinde ANA >1/1280 titrede pozitif, AntiDsDNA>100 titrede pozitif, AntiSSA ve SSB pozitif, kompleman düzeyleri: C3: 0.7 g/l, C4: 0.04 g/L saptandı. Klinik ve laboratuvar bulguları doğrultusunda cSLE tanısı alan olgumuz hidroksiklorokin ve steroid tedavileriyle izleme alındı. Hastalığın sınıflandırma kriterleri Tablo 1 'de gösterilmiştir.

TARTIŞMA

Erişkin başlangıçlı hastalığa kıyasla cSLE, yüksek hastalık aktivitesi ve hasar, ciddi organ tutulumları ve daha agresif tedavi ihtiyacı gösterebilmektedir. Akut veya sinsi bir tabloyla ortaya çıkabilir. Tanı aşamasında hastalığın tüm klinik ve immünolojik kriterleri göz önünde bulundurulmalıdır. Öngörülemeyen klinik seyri, birçok organ sistemini etkileyebilmesi nedeniyle ayırıcı tanıda multidisipliner yaklaşım önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Perikardit, Sistemik Lupus Eritematozus, Uzamış ateş

PS-251

Entesitle Karışan Nadir Bir Kemik Kisti Olgusu

Buşra Çolak Tunç[1], Betül Sözeri[1]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi

- **Giris:** Entezit,ligament ve tendonların kemiğe yapışma yerlerinin inflamasyonudur. Topuk ağrısı çocuklarda nadir görülür. Ağrı genel olarak ana şikayet olarak bildirilmese de, ebeveynler sıklıkla çocuklarını topallamasından, ayak parmakları üzerinde yürümesinden, yürümek yerine taşınmak istemesinden, yaşıtlarına yetişememesinden veya ayaklarda yorgunluktan şikayet ederler.

- **Amaç:** Pediatrik topuk ağrısı, akut travmatik bir olayın ardından başlayabilir veya sinsi bir başlangıç gösterebilir. Topuk ağrısı olan çocuklarda kalkaneusta oluşan basit kistler ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Bu yazıda enteziti taklit eden kalkanusta kisti olan olguya dikkat çekmek amaçlanmıştır.

- **Bulgular**: OLGU:15 yaşında erkek hasta, 5 yaşında iken çocuk romatoloji polikliniğine her iki ayakta ağrı ,yürümek istememe şikayetiyle başvurdu. HLA B27 (-) ERA tanısı ile çocuk romatolji polikliniği tarafından 10 yıldır takip ediliyor. Özgeçmişinde ve soy geçmişinde özellik yok. 3 yıldır tedavisiz izlemde takip edilen hasta son poliklinik başvurusundan 10 gün önce sol ayağını burkmuş , sol ayak bileğinde ağrı ,şişlik şikayeti ile başvurdu. Direkt grafide özellik saptanmadı. Çekilen MRI görüntülemede sol ayak bileğinde şüpheli lezyon saptanması nedeniyle BT görüntüleme yapıldı. BT görüntülerinde sol kalkaneusta kist saptandı.(Resim1) Hasta ortopedi ve travmtoloji bölümüne yönlendirildi.



(Resim1)

- **Sonuç**: TARTIŞMA: Kalkaneus, basit kemik kistlerinden sıklıkla etkilenen bir iskelet bölgesidir. Hemen hemen tüm olgularda radyografik özelliklere dayalı kalkaneal kemik kistlerinin tanısı mümkün olmuştur. Kalkaneal kemik kisti olan hastalarda önemli bir patolojik kırık riski vardır. Plantar fasiit, topuk bursiti, Haglund deformitesi, tarsal tünel sendromu veya Aşil tendiniti topuk ağrısının diğer olası nedenleridir. Kalkanustaki kemik kistleri entezit ile klinik olarak karışabilir, ileri görüntüleme yötemleri ile ayırıcı tanı yapılmalıdır.

- **Anahtar Kelimeler**: Entezit, Kalkaneus kisti, topuk ağrısı

PS-252

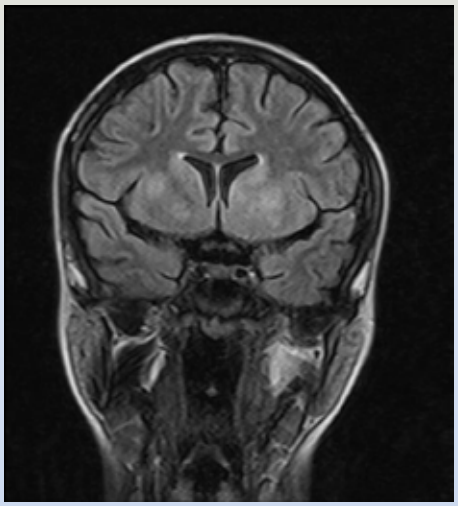
NÖROLOJİK SEMPTOMLA PREZENTE OLAN BİR SLE VAKASI

Harun AK[1] , Öznur Kademli[1] , Ahmet Sami Güven[2] , Bülent Ataş[3]
[1]NEU Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
[2]NEU Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji BD.
[3]NEU Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji BD.

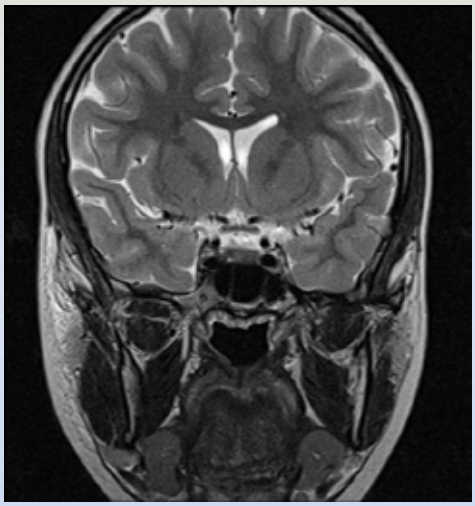
- **Giriş**: Sistemik Lupus Eritematozus (SLE), multisistemik ve kronik otoimmün bir hastalıktır. Temel patolojinin immünkompleksler, otoantikorlar ve T lenfositler aracılığıyla olduğu düşünülmektedir. Genetik faktörler ve çevresel faktörler de diğer etkenler arasında gösterilmektedir. Hastalık multisistemik olması nedeniyle hastalar çeşitli şikayetlerle başvurabilmektedir. Hastalığın etkilediği sistemler hematopoetik, kas-iskelet, renal, cilt, nörolojik ve immünolojik sistemlerdir. Bu vakada kliniğimize ateş, yürüyememe ve sol ayakta hissizlik şikayetleriyle başvuran ve SLE tanısı alan bir kız hastadan bahsedilmiştir.

- **Amaç**: Periferal nöropati şikayetleriyle başvuran hastalarda SLE ye bağlı nöropatiyi düşündürmek

- **Yöntem**: On dört yaşında kız hasta kliniğimize ateş, yürüyememe, sol ayakta hissizlik ve ağız içinde aft şikayetleriyle başvurdu. Şikayetleri yaklaşık olarak 1 aydır devam ediyordu. Hasta tarafımıza dış merkezden Guillan Barre ön tanısıyla sevk edildi. Hastanın anamnezinde, özgeçmişinde ve soygeçmişinde bir özellik yoktu. Hastanın başvurusunda yapılan fizik muayenesinde özellikle yüzde olmak üzere tüm vücutta olan basmakla solan makülopapüler döküntüleri mevcuttu. Yüzdeki döküntüleri özellikle yanaklar ve burun üzerindeydi. Dudaklarda çatlakları mevcuttu. Nörolojik muayenesinde sağ tarafta derin tendon refleksi alınamıyordu. Solda derin tendon refleksi alınıyordu. Solda düşük ayak ve his kaybı mevcuttu. Kas gücü bilateral alt ekstremitelerde 4/5 idi. Diğer sistem muayeneleri doğaldı. Hastaya yakın zamanlı enfeksiyon şüphesi olması nedeniyle akut dissemine ensefalomiyelit ön tanısıyla Beyin manyetik rezonans (MR) görüntüleme yapıldı. MR da bilateral bazal ganglionlarda, bilateral talamusta ve bulbus sol yarısında hiperintens lezyonlar görülmesi üzerine pulse metilprednizolon tedavisi başlandı. Hastada aynı zamanda Atipik Kawasaki düşünülmesi nedeniyle 1 gr/kg olarak intravenöz immünglobulin başlandı. Hastanın bu dönemde alınan tetkiklerinde idrarda proteinürisi mevcuttu. Toplanan 24 saatlik idrarda da nefrotik düzeyde proteinüri tespit edildi. Alınan böbrek biyopsisi normal olarak değerlendirildi. Hastada böbrek tutulumu olması sebebiyle multisistemik bir hastalık olabileceği ve buna bağlı renal tutulum olabileceği düşünüldü. Gönderilen romatolojik tetkiklerinde ANA (+2) pozitif ve anti-SM/RNP pozitif olması nedeniyle hasta SLE olarak düşünüldü. Bakılan diğer tetkiklerinde anti-dsDNA negatif olarak geldi. C3 düşük, C4 normal ve lupus anitkoagülanı normal olarak geldi. Anti RNP pozitif olması, SLE ye bağlı nörolojik tutulumu destekleyici nitelikteydi. Hastaya hidroksiklorokin ve idame olarak metilprednizolon tedavisi başlandı. Renal tutulum olduğu için siklofosfamid tedavisine eklendi. Hastaya yatışı sırasında elektromiyografi de çekilldi. Alt ekstremitelerde sensörimotor periferik nöropati tespit edildi. Hastaya periferik nöropati için gabapentin ve B vitamini kompleksi başlandı. Hastanın Beyin MR da görülen bulguları, SLE ye bağlı beyaz cevher tutulumu olarak değerlendirildi.



İlk başvuruda çekilen Beyin MR



Tedavi sonrası Beyin MR

- **Bulgular**: Hasta 2019 EULAR/ACR kriterlerine göre değerlendirildiğinde skoru 26 olarak gelmesi üzerine hasta SLE olarak kabul edildi. SLE ye bağlı periferik nöropati olarak takip edilen hastamızda başlanan gabapentin, metilprednizolon ve diğer tedavilerle birlikte kas gücü normale döndü. Sol ayakta hissizliği geriledi. Hastanın fizik muayenesinde tespit edilen düşük ayak ilk bulgulardan biri olup tedavi başlandığından beri kısmen gerileme gözlendi.

- **Sonuç**: Nöropati şikayetleriyle başvuran hastaların diğer sistemik bulgular açısından değerlendirilmesi, SLE gibi nörolojik tutulum gösteren hastalıkların tanısını koymada önem arz etmektedir.

- **Anahtar Kelimeler**: döküntü , proteinüri , sensörimotor nöropati , sistemik lupus eritematozus

PS-253

Aynı Hastada Birden Fazla Otoimmün Fenomen: Otoimmün Komorbiditelere Sahip Bir Juvenil Sistemik Lupus Eritematozus Olgusu

Burak Ütük[1] , Oya Köker Turan[2] , Seda Aras[3] , Ömer Doğru[3] , Ahmet Kahveci[4] , Belma Haliloğlu[4] , Ahmet Koç[3]

[1]Marmara Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye
[2]Marmara Üniversitesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye
[3]Marmara Üniversitesi, Çocuk Hematoloji-Onkoloji Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye
[4]Marmara Üniversitesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

GİRİŞ

Otoimmün hastalıklar genetik, çevresel, hormonal ve immün faktörlerin etkisiyle ortaya çıkar. Hastalığın fenotipi, ilgili organ tutulumuna, altta yatan genetik duyarlılığa ve patofizyolojik süreçlere bağlı değişmekle birlikte ortak patogenetik yolakta kesişerek birbirleri için risk teşkil edebilmektedir.

AMAÇ

Hashimato tiroiditi tanısı bulunan, izleminde Tip 1 Diabetes mellitus (DM), kronik immün trombositopenik purpura (ITP), ve sistemik lupus eritematozus (SLE) tanıları alan 15 yaşında bir kız hasta bu birlikteliğe dikkat çekmek amacıyla sunulmuştur.

OLGU

Hashimato tiroiditi tanısıyla yedi yıldır Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı izleminde olan ve levotiroksin tedavisi alan hasta son 2 haftadır var olan ve şiddetlenen karın ağrısı, baş dönmesi, görmede bulanıklık yakınmalarıyla diyabetik ketoasidoz tablosunda tip 1 DM tanısı aldı, insülin lispro ve insülin glarjin başlandı. İzleminde son 2 haftadır gelişen halsizlik, dişeti kanaması yakınmaları nedeniyle istenen tetkiklerinde kan sayımında platelet değeri 17.000/ µl saptandı. Fizik muayenesinde ekstremitelerde yer yer ekimotik lezyonları mevcuttu. Trombositopeni etyolojisi yönünden tetkik edildi. Periferik yaymada platelet kümesi görülmedi, atipik hücreye rastlanmadı. Takibinde Çocuk Hematoloji Bilim Dalı tarafından kronik ITP tanısı ile izleme alındı. İzleminin 8. ayında 7 gündür devam eden ateş, yüzünde ve yer yer gövdesinde kızarıklık şeklinde döküntü yakınmaları nedeniyle istenen kan sayımında pansitopeni (beyaz kan hücresi: 1900/mm3, lenfosit: 800/mm3, hemoglobin: 10 g/dl, trombosit: 62.000/mm3) gözlendi, C-RP: 3 mg/l, sedimentasyon: 72 mm/sa, idrar tetkiki normal, C3: 0.8 g/l, C4: 0.1 g/l idi. Direkt coombs testi pozitifti. Antinükleer antikor (ANA) titresi 1/1280, anti-dsDNA >200, anti-SSA pozitif saptandı. Periferik yayma ve kemik iliği aspirasyonu yapılarak malignite dışlandı. Hastamız Çocuk Romatoloji Bilim Dalı görüşüyle SLE tanısı aldı.

SONUÇ

Otoimmün hastalıklar birlikte seyretmeye eğilimlidir. Otoimmün hastalık tanısı olan bir hastada diğer otoimmün hastalıklar yönünden tetikte olunmalı, özellikle kronik ITP tanısı alan ve ANA pozitifliği saptanan hastalar, hastalığın klinik ve diğer immünolojik kriterleri de göz önünde bulundurularak SLE yönünden değerlendirilmelidir.

ANAHTAR KELİMELER : immün trombositopenik purpura , otoimmünite , sistemik lupus eritematozus

PS-254

AY EVRELERİNİN AİLESEL AKDENİZ ATEŞİ TANILI HASTALARIN ATAK DÖNEMLERİNE ETKİSİ

Safanur Üstündağ1, Selçuk Yüksel 2
1Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Denizli
2Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji ve Romatoloji Bilim Dalı, Denizli

GİRİŞ

Ailesel Akdeniz ateşi (AAA), tekrarlayan ateş ve peritonit atakları, plörit, artrit veya erizipel benzeri cilt bulguları ile karakterize, otozomal resesif geçişli kalıtsal bir hastalıktır (1). Periyodik ateş sendromları arasında en sık görülenidir (2). Periyodik ateş sendromları, ayrıntılı olarak yirminci yüzyılın ikinci yarısından sonra tanımlanmış olsa da, antik çağlardan beri periyodik ateş ve hastalık tanımları olmuştur (2). Örneğin Galen, MS 2. yüzyılda farklı ay evrelerine atfettiği döngüsel ateş ataklarını tanımlamıştır (3).
AAA' nın epizodik doğası ve atakları hangi faktörlerin başlatıp bitirdiği hala tam olarak anlaşılamamıştır. Fiziksel ve duygusal stres, adet görme ve yüksek yağlı diyet gibi atakları tetikleyebilen bir takım faktörler bildirilmiştir (1). FMF hastalığının atak dönemlerinde etkili bazı faktörlerin bildirilmesi yanında, Ay çekim kuvveti gibi etkisi bilinmeyen ve araştırılmayan faktörler de bulunmaktadır.
Ay evreleri, antik çağlardan beri insan sağlığı üzerine olan etkileri nedeni ile araştırma ve tartışma konusu olmuştur (3). Ay evrelerinin belirli hastalıklar üzerine etkisinin belirlenmesi amacı ile yapılan çeşitli çalışmalarda; konvülzyonlarda, akut myokard enfarktüsünde, agresif davranışta, menstrüasyon düzensizliklerinde ve spontan çoklu doğumlarda ay evreleri ile anlamlı ilişkiler saptanmıştır (4-8). Ay evreleri ve genitoüriner sistem ilişkisi üzerine yapılan çalışmalar ise çelişkilidir. İlk yapılan çalışmalarda, dolunay döneminde renal kolik vakalarında artış bildirilmiş olsa da (9), sonraki dönemlerde renal kolik veya nefrolitiazis insidansı ile ay evreleri arasında ilişki bulunamamıştır (10, 11).
Ailesel Akdeniz ateşi, tarih, coğrafya, göç yolları, nüfus çalışmaları ve hatta belki de felsefe ile olan ilişkilerini sorgulamak ve araştırmak için nesillere ilham veren bir hastalıktır (12). AAA ile ilgili, hastalığın epizodik yapısı, önemi bilinmeyen varyantlar, epigenetik ve biyolojik ilaçların akılcı kullanımı gibi yanıt bekleyen birçok soru vardır (13).
Bu nedenler ile çalışmamızda, periyodik ateş sendromlarının prototipi ve en yaygını olduğu için AAA hastalığı seçilmiş ve hastanemizde takip edilen AAA hastalarının atak dönemlerindeki ay evrelerinin tespit edilerek aralarındaki olası ilişkinin ortaya konması amaçlanmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM

Bu çalışma, son 11 yılda (Ocak 2011-Mart 2022), çocuk acil ve çocuk romatoloji polikliniğine atak semptomları ile başvuran, AAA tanılı hastaların elektronik dosya sistem (HBYS) verileri geriye dönük incelenerek yapıldı. Çalışmaya atak şikayetleri ile başvuran, genetik olarak AAA hastalığı kanıtlanmış, yapılan fizik muayene ve istenilen labaratuvar tetkikleri ile hastanın atakta olduğu tespit edilen 154 hasta dahil edildi. Hastaların atak ile başvurdukları tarihler not edildi. Türkiyenin son 11 yıldaki ay evreleri, Tübitak Ulusal Gözlemevi aracılığı ile mail yoluyla resmi kayıtlardan alındı (https://tug.tubitak.gov.tr). Yeni ay, ilk dördün, dolunay ve son dördün olmak üzere 4 ay evresi incelendi. Her hastanın atak tarihi, atak semptomu, mutasyon analizi ve aynı tarihli ay evresi kaydedildi. Veriler SPSS v.23 programı kullanılarak analiz edildi.

BULGULAR

Çalışmaya dahil edilen 154 hastanın 76' sı (%49,4) kız 78' i (%50,6) erkekti. Hastaların yaş median değeri 10 olarak saptandı (minimum-maksimum:1-18). Hastaların mutasyon analizleri incelendiğinde 24 hastada (%37) M694V homozigot, 9 hastada (%5,8) M680I ve E148Q homozigot, 46 hastada (%29,9) birleşik heterozigot, 46 hastada (%29,9) basit heterozigot, 16 hastada ise (%10,4) önemi bilinmeyen mutasyon dökümante edildi. Hastaların atak şikayetlerine bakıldığında 93 hastada (%60,4) karın ağrısı, 65 hastada (%42,2) ateş, 45 hastada (%29,2) artrit, 18 hastada (%11,7) göğüs ağrısı ve 1 hastada (%0,6) erizipel benzeri döküntü mevcut idi (Tablo 1). Hastaların atak tarihleri ay takvimine göre değerlendirildiğinde; 53 hastanın (%34,4) yeni ay, 16 hastanın (%10,4) ilk dördün, 48 hastanın (%31,2) dolunay, 37 hastanın (%24,0) son dördün döneminde atak geçirdiği tespit edildi. Hastaların cinsiyet ve yaşlarına göre atak dönemleri karşılaştırıldığında istatistiksel açıdan anlamlı bir farklılık bulunmadı (p>0,05). Hastaların mutasyon tipine ve atak anındaki şikayetlerine göre atak tarihi ay evrelemesinin istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişkisi olmadığı tespit edildi (p>0,05). Atak dönemi ay evre yüzdeleri iki yüzde arasında önemlilik testi yapılarak karşılaştırıldığında; ilk dördün dönemindeki atak yüzdesinin , yeni ay, dolunay ve son dördün dönemlerine göre istatistiksel anlamlı ölçüde düşük olduğu saptandı (p<0,05) (Tablo 2).

Tablo 1. Olgularımızın klinik özellikleri

Gruplar	n (%)
Kız	76 (%49,4)
Erkek	78 (%50,6)
Genetik mutasyon	
M694 Homozigot	24 (%37)
Diğer Homozigot	9 (%5,8)
Bileşik Heterozigot	46 (%29,9)
Basit Heterozigot	46 (%29,9)
Önemi Bilinmeyen	16 (%10,4)
Total	154 (%100)
Semptomlar	
Ateş	65 (%42,2)
Karın ağrısı	93 (%60,4)
Göğüs ağrısı	18 (%11,7)
Artrit	45 (%29,2)
Erizipel benzeri döküntü	1 (% 0,6)

Tablo 2. Atak dönemi ay evreleri dağılımı

Atak tarihi ay evreleri	Toplam hasta sayısı, n=154		p
Yeni ay/İlk dördün, n, (%)	53 (%34,4)	16 (%10,4)	<0,0001
Dolunay/İlk dördün, n, (%)	48 (%31,2)	16 (%10,4)	<0,0001
Son dördün/İlk dördün, n, (%)	37 (%24)	16 (%10,4)	<0,001
Yeni ay/Son dördün, n, (%)	53 (%34,4)	37 (%24)	0,068
Yeni ay/Dolunay, n, (%)	53 (%34,4)	48 (%31,2)	0,557
Dolunay/Son dördün, n, (%)	48 (%31,2)	37 (%24)	0,158

TARTIŞMA

Çalışmamızda AAA hastalarının atak yüzdesinin, ilk dördün döneminde, diğer ay evrelerine göre anlamlı derecede düşük olduğu saptanmıştır. İlk dördün ve son dördün dönemlerinde ayın çekim gücü dolunay ve yeni ay dönemlerinden daha düşük olduğu için, atakların ay çekim gücünün fazla olduğu dönemlerde ortaya çıkma olasılığının arttığı speküle edilebilir. Literatür tarandığında daha önce AAA hastalığında ay evrelerini değerlendiren bir çalışma olmadığı görülmektedir. Ay evrelerinin çeşitli hastalıklardaki rolünün incelendiği çalışmalar ise, gerek örneklem büyüklüğü gerek yöntem olarak farklılıklar göstermektedir. Genel olarak çalışmalarda ay evreleri baz alınsa da, akut myokard enfarktüsünün değerlendirildiği çalışmada, ay çekim gücü hesaplanarak, sayısal değerler üzerinden bir çıkarımda bulunulmuştur (5). Çalışmamızda örneklem boyutu genel bir çıkarım yapmak için oldukça küçüktür. Ay evrelerinin ilk çağlardan beri tartışıldığı üzere, periyodik hastalıklardaki rolü araştırılmayı hak eden bir konudur. AAA hastalığında atakları ne gibi faktörlerin tetiklediği henüz netlik kazanmamış olup, ay evreleri ve ataklar arasındaki ilişkinin daha geniş örneklemlerde ve daha detaylı çalışılması soru işaretlerini ortadan kaldırmaya yardımcı olacaktır.

KAYNAKÇA
1. Ben-Chetrit E, Levy M. Familial Mediterranean fever. Lancet. 1998;351(9103):659–64.
2. Adeen MH. A brief history of familial mediterranean fever. Saudi Med J. 2015;36(9):1126–7.
3. Reimann H. Periodic disease. Medicine (Baltimore). 1951;30: 3.
4. P. Polychronopoulos, A. A. Aggrizoi, Y. Sinou et al., "Lunar phases and seizure occurrence: just an ancient legend?" Neurology, vol. 66, no. 9, pp. 1442–1443, 2006.
5. R. Wake, D. Fukuda, K. Shimada, M. Yoshiyama, and J. Yoshikawa, "The effect of the gravitation of the moon on acute myocardial infarction," American Journal of Emergency Medicine, vol. 25, no. 2, pp. 256–256, 2007.
6. A. C. Anderson, "Environmental factors and aggressive behavior," Journal of Clinical Psychiatry, vol. 43, no. 7, pp. 280–283, 1982.
7. E. Friedmann, "Menstrual and lunar cycles," American Journal of Obstetrics and Gynecology, vol. 140, no. 3, p. 350, 1981.
8. G. Ghiandoni, R. Sesi`, M. B.L. Rocchi, and Gilberto Ugolini,"Does lunar position influence the time of delivery? A statistical analysis," European Journal of Obstetrics Gynecology and Reproductive Biology, vol. 77, no. 1, pp. 47–50, 1998.
9. Molaee Govarchin Ghaleie H, Zare S, Chooparloo M, Rahimian R. The lunar cycle–effects of full moon on renal colic. Urology Journal. 2009; 6:137–140. 16.
10. Arampatzis S, Thalmann GN, Zimmermann H, Exadaktylos AK. Lunar tractive forces and renal stone incidence. Emergency Medicine International. 2011 doi: 10.1155/2011/813460
11. Yang AW, Johnson JD, Fronczak CM, LaGrange CA. Lunar Phases and Emergency Department Visits for Renal Colic Due to Ureteral Calculus. PLoS One. 2016 Jun 14;11(6):e0157589. doi: 10.1371/journal.pone.0157589. PMID: 27299307; PMCID: PMC4907477.
12. Özdogan H, Ugurlu S. Familial Mediterranean Fever. Press Medicale [Internet]. 2012;48(1):e61–76. Available from: https://doi.org/10.1016/j.lpm.2018.06.014
13. Tufan A, Lachmann HJ. Familial mediterranean fever, from autoinflammatory mechanisms to treatment: A contemporary review. Turkish J Med Sci. 2020;50(SI-2):1591–610

PS-255

Diz Ağrısı ile Başvuran Olguda Nadir Bir Neden: Osgood-Schlatter Hastalığı



Beste Yüksel Saçlı[1], Duygu Yılmaz[1], Ruhan Düşünsel[2]

1. Yeditepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
2. Yeditepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Romatolojisi Bilim Dalı

Giriş

Osgood-Schlatter hastalığı; özellikle hızlı büyüme dönemindeki çocuklarda görülen, diz ağrısıyla başvurunun yaygın nedenlerinden biridir. Tekrarlayıcı friksiyon hareketinin bir sonucu olarak tuberositas tibianın traksiyon apofiziti olarak da tanımlanır (1). Travma, etiyolojide yer alan faktörlerden biri olabilir. Biz burada, kliniğimize diz ağrısı nedeniyle başvuran bir olgudan söz edeceğiz.

Olgu

On iki yaşında erkek hasta, yaklaşık iki aydır devam eden sol dizde ağrı yakınmasıyla başvurdu. Hastanın ağrısının geceleri şiddetlendiği, şüpheli travma öyküsünün olduğu ve başvurusundan bir gün önce ağrısının hareketle arttığı öğrenildi. Anamnez derinleştirildiğinde, hastanın daha önce de sol ayak bileği ağrısı sebebiyle ortopedi hekimine başvurduğu ve ağrısının büyüme ağrısı olarak değerlendirildiği öğrenildi. Öz geçmişinde özellik yoktu, soy geçmişinde annede migren, babada hipertansiyon ve insülin rezistansı öyküleri mevcuttu. Fizik muayenesinde genel durumu iyi, vital bulguları normaldi. Sol tuberositas tibiada dokunmakla ağrı mevcuttu, eklem hareketleri bilateral serbestti, diğer sistem muayene bulguları doğaldı.Hastanın yapılan tetkiklerinde hemogramı normal, inflamatuvar belirteçleri negatif olarak değerlendirildi. Dizin anteroposterior ve lateral direkt grafisinde tibia proksimal metafiz düzeyinde tuberositas tibiaya uyan alanda fragmante görünüm ve yumuşak doku ödemi izlendi. Osgood Schlatter Hastalığı açısından anlamlı olduğu raporlandı. Hasta ortopedi polikliniğine yönlendirilerek önerilerle taburcu edildi.

Sonuçlar

- Diz ağrısı, çocuklarda travmadan romatolojik hastalıklara kadar değişen deniş bir spektrumda etiyolojik nedeni olan sık başvuru semptomlarından biridir.
- Hastanın detaylı öyküsünün alınması ve ayrıntılı fizik muayenesinin yapılması ayırıcı tanıda yol gösterici olmaktadır. Özellikle tek eklem yakınması ile başvuran çocuklarda öncelikle istenecek radyolojik görüntüleme, gereksiz ileri romatolojik ileri incelemelerin yapılmasını önler.



Şekil 1. Diz AP Grafi



Şekil 2. Diz Lateral Grafi

Kaynakça

1. O, K. K. (2010). Osgood-Schlatter Hastalığı Olgu Sunumu . Konuralp Medical Journal , 2 (3) , 16-18 . Retrieved from https://dergipark.org.tr/tr/pub/ktd/issue/10308/126465

printed by MegaPrint Inc. www.postersession.com

PS-256

Hemoptizisi ve Dizürisi olan Hastaya Yaklaşım: Granülomatozis Polianjitis

İlayda Ergün[1] , Meral Ekşi[1], Kübra Uçak[2] , Esma Aslan[2] , Elif Kılıç Könte [2] , Fatih Haşlak[2], Mehmet Yıldız[2], Sezgin Şahin[2], Kenan Barut [2], Özgür Kasapçopur[2]

[1]İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı
[2]İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

Giris: Granülomatozis Polianjitis alt ve üst solunum yollarında inflamasyona neden olan ve böbrekleri tutan multisistemik ve nekrotizan granülomatoz ile karakterize bir vaskülittir.[1] Hemoptizi ile başvuran olguda kronik akciğer hastalıkların ayırıcı tanısında, sistemik bulguların da eşik etmesi üzerine vaskülit tanısına yaklaşıldı.

Amaç: Biz burada hemoptizi, dizüri ve döküntü şikayetleriyle başvuran olgumuzu sunacağız.



Tanı anında (1) ve tedavi sırasında (2) Toraks BT

Bulgular: Özgeçmişinde özelliği olmayan, dört ay önce başlayan dizüri ve mikroskobik hematüri, son iki ay içerisinde 15 kilo kaybı, halsizlik, kas ve eklem ağrıları ve son üç gündür olan ayaklarında basmakla solmayan makülopapüler döküntüleri, ateş, öksürük, hemoptizi ve solunum sıkıntısı nedeniyle non invaziv mekanik ventilasyon ihtiyacı açısından 5 gün yoğun bakım ünitesi yatış öyküsü olan hastanın fizik muayenesinde genel durumu düşkün, solunum sesleri bileteral eşit kaba ve sağ tarafta azalmış, 1cm hepatomegalisi mevcut, artrit yoktu, bilateral ayaklarda purpurik döküntü mevcuttu. Laboratuarında Nötrofilik lökositoz (25000/mm3) hakimdi, normositer anemisi (hb: 9,6 mg/dl, MCV:83,5 fL) mevcuttu. Sedimantasyon 99 mm/saat, ferritin:1112ng/ml ve crp:22 gr/l Fibrinojen:759mg/dl, d-dimer:14, LDH:368mg/dl, kreatinin:1mg/dl, üre normaldi. TİT'de 2+ protein, 3+ eritrosit, 1+bilirubin mevcuttu. Periferik yaymasında nötrofili, sola kayma, lenfopeni, trombositoz saptandı. EKOsunda 13 mm perikardiyal efüzyon görüldü. Abdomen USG'de Bilateral renal parankim grade2 ekojenite artışı vardı. Renal arter ve portal ven doppleri normaldi. Akciğer BT (kontrastsız)de mediastinal multiple lenf nodu, bilateral multiple nodüller, kaviter görünümde lezyonlar, yaygın enflamatuar değişiklikler mevcuttu. ANA, C3-C4 normal, RF pozitif olan hastada ANCA ilişkili vaskülit ön tanısıyla incelendiğimizde cANCA pozitif, pANCA negatif, antiPR3: pozitif, AntiGBM antikoru negatifti. Spot idrar protein/kreatinin :1.824, 24 saat idrar protein:1332 mg/g idi. Solunum ve Üriner sistem tutulumu sebebiyle ANCA ilişkili vaskülit ayırıcı tanısına yöneldiğimiz bu vakanın cilt biyopsisinde dermiste lökositoklastik vaskülit bulguları mevcuttu. İmmünflorasan incelemesinde IgA birikimi sınırlı olup yoğun IgM ve nadir IgG tutulumu mevcuttu. Böbrek biyopsisinde erken dönem pauci-immün ANCA ilişkili glomerülonefrit ile uyumlu bulgular olması üzerine Granülomatozis Polianjitis tanısı konuldu.

Sonuc: Hemoptizi ve sistemik bulgularla başvuran vakalarda vaskülit tanısı düşünülmelidir. Yıllık insidansının 100.000'de 0,2 ve 1,2 olduğu bilinen granülomatozis polianjitis tanısı atlanmamalıdır.[1] ANCA ilişkili vaskülit ön tanısıyla takip ettiğimiz vakamızda cANCA pozitifliği olması ve cilt ve böbrek biyopsi sonuçlarıyla desteklenmesi üzerine granülomatozis poliantijis tanısı konuldu. Steroid ve siklofosfamid tedavisine dirençli olan vakada plazmaferez ve ritüksimab tedavisi ile kür sağlandı.

Anahtar Kelimeler

[1] Barut K , KasapcopurO.Pediatric vasculitis.Curr Opin Rheumatol.2016 Jan;28(1):29-38. doi: 10.1097/BOR.0000000000000236. PMID: 26555448. , SahinS

PS-257

DEPRESYON TANILI HASTADA BARİATRİK CERRAHİ SONRASI SUİSİD GİRİŞİMİ VE İLAÇ ALIMINA BAĞLI KONVÜLZİYON

Merve Tetik[1], Can Kurşun[1], Hakan Kardeş[1]

[1]Zonguldak Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

GİRİŞ

Obezite, çocukları, ergenleri ve yetişkinleri etkileyen dünya çapında bir salgındır. Bariatrik cerrahi kilo kaybı sağlamanın yanı sıra, diyabet ve hiperglisemi, hipertansiyon, dislipidemi gibi kardiyovasküler hastalık için de risk olan obezite ile ilgili birçok sağlık probleminde belirgin iyileşme sağlamıştır. Bunun yanı sıra depresyonda iyileşme ile ilişkilendirilmiştir. Öte yandan bazı hastalarda, bariatrik cerrahiyi takiben psikososyal bozulma görülebilir. Cerrahi sonrası depresyon intihar eğilimi, alkol ve madde kullanımının da arttığı bildirilmiştir.

AMAÇ

Bu olguda depresyon tanılı kız hastanın bariatrik cerrahi sonrası suisid amaçlı ilaç alımı ve ilaç alımına sekonder konvülziyon gelişimi nedeniyle cerrahi sonrası multidisipliner takibinin önemini vurgulamak istedik.

YÖNTEM

Hastanemizde izlemi yapılan hastanın klinik takibi sunulmuştur.

OLGU

17 yaş depresyon tanılı ve hastanemize başvurusundan 7 ay önce obezite cerrahisi geçiren, yaklaşık 8 yıldır fluoksetin ve ketiapin ilaçlarını kullanmakta olan kız hasta 7 adet ketiapin 8 adet fluoksetin ilaçlarını suisid amaçlı içerek dış merkeze başvurdu. Mide lavajı sonrası aktif kömür uygulanan hastaya izleminde jeneralize tonik klonik tarzda 2 dakika süren ve spontan duran nöbet geçirmesi üzerine 10 mg/kg dan intravenöz fenitoin yüklemesi yapıldığı öğrenildi. Özgeçmişte epilepsi öyküsü olmayan ve konvülziyon sonrası postiktal dönemi uzayan hasta tarafımıza sevk edildi. Hastanemize başvurusunda midazolamla duran konvülziyonu oldu. Alınan ilaçlardan fluoksetin hidroklorürün nöbete yatkınlık yapması, yarı ömrünün uzun olması (4-6 gün) ve hastanın tekrarlayan nöbet aktivitelerinin olması üzerine ilaç intoksikasyonu ve status epilepticus tanılarıyla çocuk yoğun bakım ünitesinde izleme alındı. Yatışında genel durum orta, oryante koopere, vital değerleri stabildi. Fizik muayenede batında geçirilmiş tüp mide ameliyatına sekonder insizyon skarları mevcuttu, ek sistem muayenelerinde özellik saptanmadı. Hastanın alınan hemogram, kan gazı, kan şekeri, elektrolit değerleri, karaciğer fonksiyon testleri, böbrek fonksiyon testleri ve kardiyak markerlar normal değerlerde saptandı. EKG normal sinüs ritmindeydi. Beyin tomografisinde patoloji gözlenmedi. Hastaya idame mayi başlandı, intravenöz fenitoin idamesine devam edildi. Hasta erişkin ruh sağlığı hastalıklarına konsulte edildi ve psikiyatri tarafından klinik takibe alındı. Nöbet aktivitesi tekrarlamayan hasta servis yatışının dördüncü gününde sekelsiz olarak taburcu edildi.

SONUÇ

Bariatrik cerrahi, depresyon, yeme bozuklukları, hasta tarafından algılanan vücut imajı ve yaşam kalitesinde iyileşme ile ilişkilendirilmiştir. Hastalar cerrahi öncesi ve sonrasında multidisipliner olarak izlenmelidir. Bariatrik cerrahi sonrası hastaların depresyon ve diğer duygu durum bozukları açısından yakın takip gerektirdiği akılda tutulmalıdır.

KAYNAKLAR

1-Peeters A, Barendregt JJ, Willekens F, Mackenbach JP, Al Mamun A, Bonneux L; NEDCOM, the Netherlands Epidemiology and Demography Compression of Morbidity Research Group. Obesity in adulthood and its consequences for life expectancy: a life-table analysis. Ann Intern Med. 2003 Jan 7;138(1):24-32. doi: 10.7326/0003-4819-138-1-200301070-00008. PMID: 12513041
2-Vlad I. Obesity costs UK economy 2bn pounds sterling a year. BMJ. 2003 Dec 6;327(7427):1308. doi: 10.1136/bmj.327.7427.1308-d. PMID: 14656833; PMCID: PMC1146513..
3-Dawes AJ, Maggard-Gibbons M, Maher AR, Booth MJ, Miake-Lye I, Beroes JM, Shekelle PG. Mental Health Conditions Among Patients Seeking and Undergoing Bariatric Surgery: A Meta-analysis. JAMA. 2016 Jan 12;315(2):150-63. doi: 10.1001/jama.2015.18118. PMID: 26757464.

PS-259

İZOLE TRAKEAÖZEFAGEAL FİSTÜLLER (TÖF) İLE ÖZEFAGUS ATREZİSİ VE TÖF BİRLİKYRLİĞİ OLAN OLGULARIN TANI VE TEDAVİDEKİ FARKLILIKLARI

ZELİHA AKIŞ[1] , FATMA NUR ALTIOK[1] , ZEKERİYA İLÇE[1] ,İLKE MUNGAN AKIN
[1]ÜMRANİYE EAH

Giriş: Trakeaözefageal fistüller (TÖF) en sık özefagus atrezisi ile birlikte görülür. Bunun yanında izolekonjenital TÖF, rekürrens TÖF ve travma sonrası TÖF olabilir.

Amaç: Çalışmamızda ameliyatını yapmış olduğumuz izole TÖF ile özefagus atrezisi ve TÖF birlikteliği olan olguların tanı ve tedavideki farklılıklarını paylaşarak literatüre katkıda bulunmak istedik.

Yöntem: Özefagus atrezisi (ÖA) ve/veya trakeaözefageal fistül nedeniyle opere edilen 23 hasta bilgilerihasta dosyasından geriye dönük olarak tarandı. Hastaların doğum ağırlıkları, anne yaşı,gestasyonel yaşları, semptomlarının başlama zamanı ve tanı yaşları kaydedildi. Özefagus atrezisi TÖF birlikteliği ile TÖF tanı zamanı karşılaştırıldı.

Bulgular: Toplamda 23 olguya 26 ameliyat yapılmıştır. TÖF ve özefagus atrezisi birlikteliği olan 19, izole TÖF olan 3 ve travmaya ikincil TÖF olan 1 olmak üzere toplamda 23 olgu ve ÖA VE TÖF birlikteliği olan olgulardan 3 tanesi rekürren TÖF nedeniyle ikinci kez ameliyat olduğu için toplamda 26 ameliyat yapılmıştır. Olgularımızdan 13 ü kız, 10 u erkekti. Özefagus atrezisi ile birlikte olan TÖF olguları erken tanı alırken izole TÖF veya sekonder TÖF olguları geç tanı almaktadır.

Sonuç: Solunum sıkıntısı, tekrarlayan akciğer nefeksionu, inatçı öksürüklerde TÖF akılda tutulmalıdır.

PS-260

STEVENS-JOHNSON SENDROMLU OLGU SUNUMU

Büşra Tunç, Şeyda Kısa, Gökten Öngel, Gamze Özgürhan
İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İSTANBUL

GİRİŞ

Stevens-Johnson Sendromu (SJS), genellikle ilaçlarla tetiklenen, yoğun nekroz ve epidermisin ayrılması ile karakterize şiddetli muko-kutanöz reaksiyonlardır. Stevens-Johnson Sendromu, hastanede, genellikle yoğun bakımda veya yanık ünitesinde tedavi gerektiren tıbbi bir acil durumdur. SJS için spesifik bir tedavi bulunmamaktadır. Tedavi, altta yatan nedeni belirlemeyi, semptomları kontrol etmeyi ve komplikasyonları önlemeyi amaçlar. Burada deri lezyonları ile Çocuk Acile başvuran SJS tanısı alan 6 yaş kız olgunun klinik ve laboratuvar özellikleri sunulmuştur.

OLGU

6 yaşında kız olgu; 2 gün önce başlayan vücutta yaygın döküntü, yüksek ateş, oral alımda azalma, her iki gözde kızarıklık şikayetleri ile çocuk acil servisine başvurdu. Hasta detaylı sorgulandığında 4 gün önce ÜSYE şikayetleri ile Çocuk Acile başvurduğu ve Amoksisilin-klavulanik asit oral olarak ayaktan reçete edildiği öğrenildi. Sistemik muayenesinde; ağız çevresi, ağız içi, dudaklar, yüz, el, ayak, kol ve bacaklarda, genital bölgede veziküler lezyonlar, yüzde peteşi ve bilateral konjonktival kanaması olduğu görüldü. Gd orta, bilinç açıktı. Vital bulguları; Ateş: 36.5 derece, oksijen saturasyonu: %95, tansiyon: 110/75 mmHg, KTA: 110/dk, SS: 22/dk idi. Alınan tetiklerinde: Lökosit sayısı:4840/mm3, Hb: 11,8 gr/dl, PLT: 147000/mm3, Crp: 48 mg/l, sedimentasyon: 20 mm/sa, üre; 10,3 mg/dl, kreatinin: 0,33 mg/dl, AST: 25 IU/L, ALT: 7,8 IU/L, Covid-19 testi negatif saptandı. Hastanın ateşi, deri döküntüleri, mukoza değişiklikleri ve bilateral göz bulgusunun olması üzerine Kawasaki hastalığını ekarte etmek için Ekokardiyografik değerlendirme yapıldı, normal olarak değerlendirildi. Çocuk kardiyoloji görüşü de alınarak hastada Kawasaki düşünülmedi. Tedavide kullanmakta olduğu amoksisilin-klavulonat kesildi, idame mayi, antihistaminik, kortikosteroid, ağız ve cilt bakımı verilmesi planlandı. Hastanın göz konsültasyonunda subkonjonktival hemoraji saptandı ve lokal tedavisi verildi. Cilte vezikülo-büllöz lezyonlar, mukoza tutulumları ve öyküsünde ilaç kullanımı olan hastada çocuk enfeksiyona da danışılarak SJS düşünüldü. İVİG 1 gr/kg dan verildi. Dermatoloji tarafından deri biyopsisi yapıldı ve histopatolojik inceleme ile Stevens- Johnson Sendromu tanısı kesinleşti.



Vezikülo-büllöz deri lezyonu

SONUÇ

Acil tanı ve tedavi gerektiren aksi takdirde %3-18 oranında ölüm ile sonuçlanabilen SJS hastalarında; Kawasaki Hastalığı, Toksik Şok Sendromu, Covid 19'a bağlı MIS-C, DRESS, ciddi allerjik reaksiyon benzeri hastalıklar hızlıca dışlanmalıdır. Tanının netleştirilemediği durumlarda deri biyopsisi ile tanı kesinleştirilebilir.

PS-261

GENETİK BİR HASTALIK: BECKWİTH WİEDEMANN SENDROMU

Nazlı Gül Tepebaşı, Cevher Kızılırmak, Berker Okay
Sağlık Bilimleri Üniversitesi Haseki Eğitim veAraştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

Amaç: Beckwith-Wiedemann sendromu (BWS) tümör gelişimine yatkınlığı içeren bir pediatrik aşırı büyüme bozukluğudur. BWS sıklıkla makrozomi, makroglossi, karın duvarı kusurları, hemihiperplazi, artan embriyonal tümör riski ile ilişkilidir. BWS'ye esas olarak kromozom 11p15.5 bölgesi içindeki kusurlar neden olur. BWS'li hastaların bu fenotipik özelliklerin hepsini göstermediği için teşhisi gecikebilir. Ayrıca hastalar kulak memesi kırışıklıkları, intraabdominal organlarda visseromegali, böbrek anormallikleri, neonatal hipoglisemisi, ileri kemik yaşı gibi bulgularla başvurabilir. BWS'nin klinik tanısı klinik skorlama sistemi ile konulabilir. Ayrıca metilasyona duyarlı multipleks ligasyon prob analizi ve tek nükleotid polimorfizmi dizileri kullanılarak tanı kesinleştirilebilir. BWS'li bireylerin yaklaşık %85'inin ailesinde BWS öyküsü yoktur; yaklaşık %15'inin ebeveyn kaynaklı otozomal dominant geçiş ile uyumlu bir aile öyküsü vardır. Yardımcı üreme teknolojisi (ART) ile gebe kalan subfertil ebeveynlerin çocukları, BWS dahil olmak üzere baskılama bozuklukları için yüksek risk altında olabilir. Bu bilidiride klinik skorlama sistemi kullanılarak tanı koyduğumuz bir vaka sunulacaktır

Olgu: 11 ay 27 günlük hasta Çocuk Acil Polikliniğimize sol kolunda şişlik şikayeti ile başvurdu. Miadında doğduğu, yoğun bakım ve servis yatışı olmadığı, gebelik takiplerinin düzenli yapıldığı öğrenildi. Sadece göbek fıtığı sebebiyle çocuk cerrahisine gidildiği söylendi. Detaylı muayenesinde sol kol ve sol bacağında taraf farkı gözle görülecek derecede hiperplazi olduğu fark edildi. Ağırlığı 12.5 kg (95.persentil), boyu 82 cm (94.persentil), baş çevresi 48 cm (73.persentil) olduğu görüldü. BWS sendromu düşünülerek iler incelemeleri yapıldı. Makroglossi, yarık damak veya kulak anomalisi saptanmadı. Yapılan tüm batın USG'de 'Batın on duvarında orta hatta 12 mm gnişliğinde defektten herniye batın içi yağlı doku' izlendi. Visseromegali veya böbrek anomalisi görülmedi. EKO'su normal saptanan hastanın kemik yaşı 20 ay ile uyumlu bulundu. 3 major kriter (abdominal duvar defekti, makrozomi, hemihiperplazi) ve 1 minor kriter (ileri kemik yaşı) taşıması; ayrıca klinik skorlama sisteminde de 4 puan bulunması üzerine BWS tanısı konuldu. Tanıyı kesinleştirmek için genetik danışmanlık ve genetik tahlilleri gönderildi, 11p15.5'de mutasyon saptandı. Ayrıca embriyonel tümörler için ileri incelemeleri yapıldı.



Teşhis: Klinik değerlendirmeye dayalı olarak BWS'nin geçici teşhisi moleküler/sitogenetik testler ile doğrulanabilir. Kromozom 11p15'i içeren sitogenetik olarak saptanabilir anormallikler, etkilenen bireylerin %1'inde veya daha azında bulunur. Moleküler genetik testler, BWS'li bireylerde kromozom 11p15'in epigenetik ve genomik değişikliklerini tanımlayabilir: Etkilenen bireylerin %50'sinde baskı merkezi 2'de (IC2) maternal kromozom üzerinde metilasyon kaybı; % 20'de kromozom 11p15 için babanın tek ebeveynli dizomisi; ve Baskı merkezi 1'de (IC1) maternal kromozom üzerinde %5 oranında metilasyon kazancı. Bu bölgedeki delesyonlar veya duplikasyonlarla ilişkili metilasyon değişiklikleri yüksek kalıtsallığa sahiptir.

Sonuç: BWS'li çocuklarda neoplazi ile ilişkili yüksek mortalite riski vardır. En yaygın olarak gözlenenler Wilms tümörü ve hepatoblastomdur. Bu sebeple farklı fenotipte bile olsa BWS'den şüphelenilerek erken tanı konulması hayat kurtarıcı olabilir.

PS-262

UYGULAMADA SIK KARŞILAŞILAN BİR CİLT DÖKÜNTÜSÜ: MONGOL LEKESİ

Ece Aslan Müştaoğlu[1] , Buse Günyel[1] , Gonca Keskindemirci[2] , Öykü Özbörü Aşkan[3] , Belkıs Ak[4] , Gülbin Gökçay[3]

[1]İstanbul Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye
[2]İstanbul Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Sosyal Pediatri Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye
[3]İstanbul Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü, Sosyal Pediatri Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye
[4]İstanbul Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

Giriş: Mongol lekesi veya histapatolojik ismiyle dermal melanozis, melanositlerin nöral krestten epidermise olan transdermal göçünde bir duraksama sonucu oluşur. Mongol lekesi, yenidoğan ve erken süt çocukluğu döneminde sık karşılaşılan mavi-gri bir cilt bulgusudur. Çoğunlukla selim olduğu düşünülür. Genellikle takip kararı verilerek izlenir. Bu vakada yaygın mongol lekelerinde ayırıcı tanıda düşünülmesi gereken patolojilerin vurgulanması amaçlanmıştır.

Bulgular: 37+6 gestasyon haftasında 2940 gr doğan, postnatal adaptasyon sorunu olmayan kız bebek, bir aylıkken düzenli çocuk sağlığı izlemine alındı. İzleminde gelişim basamakları yaşına uygundu. Son bakılan tartısı 7120 gr (61p, 0,3 SDS), boyu 68 cm (93p, 1,43 SDS), baş çevresi 40 cm (6p, -1,4 SDS) idi. Aşıları yaşına uygun olarak uygulanmaktaydı. Bir aylıkken yapılan kırmızı yanısma testinde kırmızı yansıması alınamayan bebeğin göz hekimi tarafından yapılan muayenesinde sorun saptanmadı. Çocuk sağlığı izlemi için başvurduğu ilk ziyaretten itibaren dikkat çeken yaygın sakrogluteal ve skapular bölgede ve sol dizde mavi-gri renkli düzensiz sınırlı yaygın mongol lekeleri mevcuttu (Resim 1 ve 2). Sakrogluteal bölgedeki mongol lekesi diğer bölgelerdekinden farklı olarak heterojen karakterdeydi. Diğer sistem muayeneleri normaldi. Yaygın mongol lekeleri ve baş çevresi persentilinin boy ve tartı persentiline göre düşük olması nedeniyle yapılan batın ve kraniyal ultrasonografisi normal olarak değerlendirildi. Dermatolojik muayenesinde selim karakterli mongol lekesi dışında ayırıcı tanıda başka bir cilt hastalığı düşünülmedi. Ancak yaygın mongol lekeleri olması ve lekelerin gerilememesi nedeniyle ayırıcı tanıda yer alan lizozomal depo hastalığı şüphesiyle idrar glukozaminoglikanları gönderildi. Hurler sendromu açısından idrar dermatan sülfat ve keratan sülfat negatif saptandı.





Resim 1 ve 2: Skapular ve sakrogluteal bölgelerdeki yaygın mongol lekeleri

Sonuç: Mongol lekeleri çoğunlukla selim seyirli olmakla birlikte literatürde doğumsal metabolik hastalıklarla birlikteliğini gösteren yayınlar mevcuttur. Selim karakterli mongol lekesinin doğal seyrinde süt çocukluğu döneminde koyu renkliyken, erken çocukluk döneminde giderek renginin açıldığı görülür. Mongol lekelerinin soluklaşmaması, renginin belirginleşmesi, yaygın olması hekimi uyarmalıdır. Ayırıcı tanıda özellikle lizozomal depo hastalıkları ve nadir de olsa istismar düşünülmelidir. Lizozomal depo hastalıklarından Hurler Sendromu (mukopolisakkaridozis tip II) en sık olmakla birlikte; GM1 gangliosidoz, mukolipidoz, Nieman Pick, mannosidoz gibi doğumsal metabolik hastalıklar yaygın mongol lekesi olan vakalarda düşünülmelidir. Ayrıca çocuk istismarına bağlı ekimozlar da atlanmamalıdır. Mongol lekesinin lokalizasyonu, renk ya da yer değişikliği olup olmaması, ek istismar bulgusu varlığı da değerlendirilmelidir. Şüpheli durumlarda yakın izlem planlanmalıdır. Sonuç olarak; mongol lekesinin yaygın olması veya gerilememesi durumlarında nadir görülen patolojik durumların atlanmaması açısından ayırıcı tanı yapılması önemlidir.

References:
1- Grant, B.P. (1998) "Extensive Mongolian spots in an infant with hurler syndrome," Archives of Dermatology, 134(1), pp. 108–109.
2- Gupta, D. (2013) "Mongolian spots: How important are they?," World Journal of Clinical Cases, 1(8), p. 230.
3- Hanson, M. et al. (2003) "Association of dermal melanocytosis with lysosomal storage disease," Archives of Dermatology, 139(7).
4- Snow, T. (2005) "Mongolian spots in the newborn: Do they mean anything?," Neonatal Network, 24(1), pp. 31–33.

PS-263

Pediatri Uzmanlık Eğitimi Öğrencilerinin İklim Değişikliği Hakkındaki Farkındalık ve İhtiyaçları

Selin Dinç Aktekin1, Hatice Ezgi Barış2, Perran Boran2

1: Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
2: Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Sosyal Pediatri Bilim Dalı

Giriş:
İklim değişikliği 21. yüzyılda küresel sağlığın en büyük tehdidi olarak tanımlanmaktadır (1). Çocuklar gelişmekte olan nörogelişimsel ve fiziksel özellikleri nedeni ile iklim değişikliğinden en çok etkilenmesi beklenen gruptur (2). Bu tez çalışmasında pediatri uzmanlık eğitimi öğrencilerinin iklim değişikliği hakkındaki farkındalığını belirlemek hedeflendi.

Bulgular:
Bu tez çalışmasının ön sonucu olarak 99 kişiden (yaş ortalaması 28,3 (SD± 1,94) ve %75 kadın) elde edilen veriler sunuldu. Katılımcıların %93,9'i iklim değişikliğinin sağlık etkileri konusunda endişeli olduğunu belirtmiş olup %97'si iklim değişikliğinin çocuk sağlığı üzerinde olumsuz etkileri olduğunun farkındadır.



Grafik :1

Çoğu katılımcı (%73,7), pediatristlerin küresel iklim değişikliğiyle mücadelede rol oynadığını düşünmektedir. Uzmanlık eğitimi öğrencileri (%65,6) klinik pratikte iklim değişikliğine değinilmesi gerektiğini düşünmekte ancak katılımcıların sadece %9,8 'i klinik pratikte iklim değişikliğine değinildiğini belirtti.

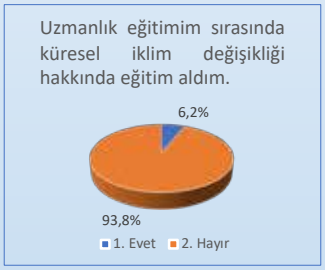


Grafik :2

Katılımcıların neredeyse tamamına yakını (%98), küresel iklim değişikliği hakkında eğitime ihtiyacı olduğunu düşünmekte ve bu alanda asistanlık eğitimi esnasında hiç eğitim almadığını (%93,8) ve iklim değişikliği etkileri konusunda, aileleri bilgilendirme konusunda yeterli bilgiye sahip olmadığını ifade etti (%94,9).



Grafik :3



Grafik :4



Grafik :5

Sonuç:
Pediatri uzmanlık eğitimi öğrencileri, iklim değişikliğinin etkilerini en yakından gözlemesi beklenen grup olmasına rağmen, uzmanlık eğitiminde küresel iklim değişikliği konusunda eksiklikler olduğu belirtilmiştir. Ülkemizde küresel iklim değişikliği ve çocuklar üzerindeki etkileri hakkında farkındalık düzeyi yüksek iken aileleri bilgilendirme ve önlemleri uygulama konusunda pediatristleri destekleyecek çalışmalara ihtiyaç vardır. Hekimlerin bilgi düzeylerini artırmanın yanında klinik pratikleri sırasında ailelere sunabilecekleri materyallerin hazırlanması, iklim değişikliğinin etkilerine karşı ailelerle işbirliğini kolaylaştırabilir.

Referanslar:
1- Watts N, Adger WN, Agnolucci P, Blackstock J, Byass P, Cai W, et al. Health and climate change: policy responses to protect public health. Lancet. 2015;386(10006):1861-914.
2- Sheffield PE, Landrigan PJ. Global climate change and children's health: threats and strategies for prevention. Environ Health Perspect. 2011;119(3): 291–298.

PS-264

DÜZENLİ ÇOCUK SAĞLIĞI İZLEMİNDE FİZİK MUAYENENİN ÖNEMLİ BİR PARÇASI: GELİŞİMSEL KALÇA DİZPLAZİSİ OLGU SUNUMU

Buse Günyel[1], Ece Aslan Müştaoğlu[1], Öykü Özbörü Aşkan[2], Gonca Keskindemirci[3], Gülbin Gökçay[2]

[1]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye
[2]İstanbul Üniversitesi Çocuk Sağlığı Enstitüsü Sosyal Pediatri Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye
[3]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Sosyal Pediatri Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

GİRİŞ

Gelişimsel kalça displazisi (GKD), bebeklik döneminden itibaren kalçanın gelişimi ile ilgili bir dizi durumu tanımlar. Kalça ekleminin mekanik instabilitesini, subluksasyonunu, dislokasyonunu ve malformasyonunu kapsar. GKD tedavi edilmezse yaşam boyu engelliliğe yol açabilecek bir durumdur. Erken müdahale edildiği takdirde prognozu iyidir. Bu nedenle izlemlerde çocuk yürüyene kadar GKD açısından muayene yapılması önemlidir. Burada düzenli çocuk sağlığı izlemleri yapılan ve aylık izlemlerinde şüpheli kalça muayenesi bulguları ortaya çıkıp GKD tanısı alan bir vaka sunularak kalça muayenesinin önemi vurgulanmak amaçlanmıştır.

BULGULAR

38+4/7 gestasyon haftasında 3345 gram, normal spontan vajinal yol ile doğmuş AGA kız bebek, Sosyal Pediatri Bilim Dalı Çocuk Sağlığı İzlem Polikliniğine düzenli çocuk sağlığı izlemi için üç aylıkken başvurdu. Fizik muayenesinde pili asimetrisi dışında bir özellik saptanmadı. İlk kız çocuk olması nedeniyle GKD taraması amaçlı bir aylıkken yapılmış olan kalça ultrasonografisi normal (sağ alfa açısı 62, sağ beta açısı 42, sol alfa açısı 62, sol beta açısı 46 derece) olduğu görüldü. Olgunun üçüncü ayda yapılan fizik muayenesinde pili asimetrisi saptanması nedeniyle ortopedi uzmanı tarafından değerlendirildi, GKD düşünülmedi ve takip önerildi. İzlemde olgunun pili asimetrisinin altıncı ayda sebat etmesi ve ek olarak Galeazzi belirtisi (cetvel belirtisi) saptanması üzerine tekrar ortopedi uzmanı tarafından değerlendirildi. Muayene sonrası GKD saptanan olgu 6 hafta Pavlik bandajına alındı. Altıncı hafta sonrası bandajı çıkarılan bebeğin tekrar değerlendirilmesi sonucunda GKD bulgusu saptanmadı. Bebek için başka girişim düşünülmemekte olup, ortopedik takibi devam etmektedir.

SONUÇ

Çocuk sağlığı izlemlerinde GKD'nin sadece tek bir muayenede değil, çocuk yürüyene kadar değerlendirilmesi kritiktir. Yaşına göre minimum yapılması gereken klinik testler Tablo 1'deki gibi önerilmektedir. GKD'nin erken saptanması kalça redüksiyonunun daha az invaziv yöntemler ile çözülmesini sağlayabilir, bu nedenle ayrıntılı kalça muayenesi yenidoğan döneminden itibaren çocuk yürüyene kadar çocuk sağlığı izleminin bir parçası olmalıdır. Olgumuzda izlemler sürecinde GKD saptanmış olup bu sayede erken müdahale ve tedavi şansı bulmuştur.

Tablo 1: Yaşlara göre GKD taramasında kullanılan klinik testler[4]

<14 hafta	14 hafta-6 ay	>6 ay
Ortolani testi	Abdüksiyon kısıtlılığı	Abdüksiyon kısıtlılığı
Barlow testi	Galeazzi belirtisi	Galeazzi belirtisi
		(çocuk yürüyorsa) aksayarak yürüme

Anahtar Kelimeler: gelişimsel kalça displazisi, rutin çocuk sağlığı izlemi

KAYNAKLAR

1. Shaw, B. A., Segal, L. S., Otsuka, N. Y., Schwend, R. M., Ganley, T. J., Herman, M. J., . . . Smith, B. G. (2016). Evaluation and referral for developmental dysplasia of the hip in infants. *Pediatrics, 138*(6). doi:10.1542/peds.2016-3107
2. Escribano García, C., Bachiller Carnicero, L., Marín Urueña, S. I., Del Mar Montejo Vicente, M., Izquierdo Caballero, R., Morales Luengo, F., & Caserío Carbonero, S. (2021). Developmental dysplasia of the hip: Beyond the screening. physical exam is our pending subject. *Anales De Pediatría (English Edition), 95*(4), 240-245. doi:10.1016/j.anpede.2020.07.024
3. Yang, S., Zusman, N., Lieberman, E., & Goldstein, R. Y. (2019). Developmental dysplasia of the hip. *Pediatrics, 143*(1). doi:10.1542/peds.2018-1147
4. Aroojis, A. *et al.* (2022) "Surveillance for developmental dysplasia of the hip in India: Consensus guidelines from the Pediatric Orthopaedic Society of India, Indian Academy of Pediatrics, National Neonatology Forum of India, indian radiological and Imaging Association, Indian Federation of Ultrasound in Medicine and Biology, Federation of Obstetric and Gynaecological Societies of India, and Indian Orthopaedic Association," *Indian Pediatrics*, 59(8), pp. 626–635. Available at: https://doi.org/10.1007/s13312-022-2577-3.

PS-265

2-18 YAŞ ARASI ÇOCUKLARIN EBEVEYNLERİNİN MULTİVİTAMİN-MİNERALLER, OMEGA-3, BAĞIŞIKLIK DESTEKLEYİCİ ÜRÜNLERİN KULLANIMINA İLİŞKİN TUTUM VE YAKLAŞIMLARI

Orkut Koç[1] , Gamze Tokgöz Erdiş[1] , Merve Tosyalı[2] , Feyza Koç[2]

[1]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İzmir
[2]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Sosyal Pediatri Anabilim Dalı, İzmir

GİRİŞ

Vitamin ve mineraller, omega-3 yağ asitleri, bağışıklık destekleyici ürünler, belirli hastalıklarda bağışıklık sistemini tedavi etmek, önlemek veya desteklemek için kullanılan mikro besinlerdir. Son yıllarda yapılan çalışmalarda bu takviyelerin eksikliği veya fazlalığının bazı fizyolojik hastalıkların ortaya çıkmasına neden olduğu tespit edilmiştir. Yeterli miktarda alınmaları bu eksikliğin giderilmesi zeka, vücudun gelişmesi, bağışıklık sistemine katkı, hastalıkların önlenmesi ve tedavisi için önem taşımaktadır.

AMAÇ

Kliniğimize başvuran çocuklarda vitamin, mineral, omega-3, yağ asitleri ve bağışıklık güçlendirici ürünlerin alım sıklığını, yöntemlerini ve ailelerinin bu konudaki bilgi düzeylerini belirlemektir.

YÖNTEM

Çalışmamız Ağustos 2022-Ekim 2022 tarihleri arasında Ege Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkarı Polikliniklerinde yürütülmüştür. Bu çalışmada, 2-18 yaş arası 200 çocuğun ebeveynlerine önceden belirlenmiş anketler uygulanmıştır. Çocukların ve ailelerinin demografik verileri, vitamin-mineral, omega 3, bağışıklık destekleyici ürün kullanımları, ek ürünler hakkındaki bilgi düzeyleri, nasıl kullandıkları değerlendirildi.

BULGULAR

Araştırmaya toplam 200 çocuk katıldı. Anketimize katılan ebeveynlerin eğitim düzeyleri incelendiğinde 93'ü (%46,5) üniversite mezunuydu. Anne-babaların eğitim düzeyinin artması vitamin-mineral, omega-3 yağ asidi ve bağışıklığı destekleyici ürün kullanım oranı ile ilişkili olduğu ancak ailelerin ekonomik durumundan bağımsız olduğu görüldü. Kendileri için destek ürünü kullanmayan ailelerin (%88) çocukları için destek ürünleri kullanmama eğiliminde olduğu bulundu (p=0,00). Anaokuluna ve ilkokula devam eden çocukların destek ürünlerini daha fazla kullandıkları belirlendi (p=0,047). Sağlık çalışanı olan anne ve babaların destek ürünlerini daha fazla kullandıkları belirlendi (p < 0,00). Takviye almadan önce doktora başvuranların oranı yüksekti. Vitamin tercihinde doktor tavsiyesi ilk tercih oldu. Daha çok vitamin kombinasyonunun tercih edildiği bulunmuştur. Eğitim düzeyi ve ekonomik durumu düşük olan ailelerin çoğu vitamin ve mineral kullanımı için doktora başvurmamıştır.

Tablo : Olguların sosyodemografik özellikleri

	n (%)
Cinsiyet	
Kadın	97 (48.5%)
Erkek	103 (51.5%)
Olguların yaş ortalaması	7.23 yaş (min: 2.0 - max: 17.8)
Ekonomik durum	
İyi	45 (4.5)
Orta	801 (79.9)
Düşük	156 (15.6)
Annenin eğitim durumu	
Okur yazar	5 (2,5)
İlkokul	59(29,5)
Lise	44(22)
Üniversite	92(46)
Babanın eğitim durumu	
Okur yazar	3(1,5)
İlkokul	67(33,5)
Lise	52(26)
Üniversite	78(39)
Annenin mesleği	
Ev hanımı	656 (65.6)
Sağlık çalışanı	346 (34.4)/%20
Babanın mesleği	
İşsiz	21 (2.1)
Sağlık çalışanı	981 (97.9)/%7,5

Multivitamin, omega-3, bağışıklık destekleyici ürün kullanımı (%)	**%**
Kullanmayan	%58
Kullanan	%33
Vitamin-mineral	43,3
Omega-3	33
Bağışıklık destekleyici ürün	23,3

Vitamin-mineral, omega-3, bağışıklık destekleyici ürün kullanımını etkileyen faktörler	
Annenin eğitim düzeyi (Üniversite mezunu)	+
Ekonomik durum	-
Anne babanın sağlık çalışanı olması	+
Yerleşim yeri – köy/ şehir	-
Aile yapısı- çekirdek/geniş aile	-
Ebeveynlerin vitamin kullanımı	+
Anaokulu ve ilkokul çocukları	+
p<0,005	

SONUÇ

Türkiye'de çocuklarda multivitamin, omega-3, bağışıklık destekleyici ürünlerin kullanımına ilişkin yeterli veri bulunmamaktadır. Bilmeden kullanılan destekleyici ürünler çocukların sağlığını tehlikeye atabilir. Kişilerin vitaminler hakkında yeterli bilgisi yoksa, konusunda uzman sağlık profesyonellerinden bilgi alarak hareket etmeleri önemlidir. Bu nedenle her muayenede çocukların vitamin takviyesi ayrıntılı olarak gözden geçirilmeli ve diğer mikro besin eksikliklerini önlemek için ailelere takviyenin önemi hakkında bilgi verilmelidir.

PS-266

HİPERİNSÜLİNEMİK HİPOGLİSEMİSİ OLAN YENİDOĞANA YAKLAŞIM

İlknur PENCE[1] , Fatma DURSUN[2] , İlke MUNGAN AKIN[1] , Esma ALTUN[2]
[1]Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi
[2]Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Kliniği



- **Giriş**: Yenidoğan döneminde sık görülen ve acil tedavi gerektiren metabolik sorunların başında gelen hipoglisseminin sık nedenlerinden biri hiperinsülinizm olarak tanımlanmıştır. Hiperinsülinemik hipoglisemi (HH), pankreatik β hücrelerinde kan glikozundan bağımsız olarak düzensiz insülin salınımına bağlı gelişir ve tekrarlayıcı hipoglisemiye neden olur. Hastanın dirençli hipoglisemisini ortadan kaldırabilmek için bazı vakalarda tüm tedavi seçeneklerinin kullanılması ve yüksek glikoz perfüzyon hızı kullanılması gerekebilmektedir. Bu vakalarda tedavi etkinliklerinin değerlendirilmesinde ve prognozun öngörülmesinde moleküler genetik tetkik analiz sonuçları önemlidir.
- **Amaç**: Yenidoğan döneminde dirençli hipoglisemisi olan vakalarda vaka yönetiminin önemine vurgu yapmak ve hastanın hiperinsülinemik hipoglisemi yönetiminde genetik mutasyonların saptanabileceğini göstermek amaçlanmaktadır
- **Yöntem**: Hasta 36w C/S 4040 gr LGA olarak doğan 3 günlük kız hasta. Ebeveynleri arasında akrabalık yoktu.Hasta doğum sonrası dirençli hipoglisemileri olması üzerine PN 3. Gününde YDYBÜ ye yatırıldı. Hastanın yatışında mevcut tedavisinde glukagon infüzyonu ile prednizolon vardı ve glikoz perfüzyon hızı 10 mg/kg/dk olarak devam etmekteydi. Takipleri sırasında hipoglisemi anında tetkikleri alınan hastanın kan ketonu negatif , idrar ketonu negatif saptandı. İnsülin:82.9 mul /L, c-peptid:9.1 pmol /L, kortizol 9 mcg / dL, amonyak: 38 µmol/L laktat: 2.6 mmol/L sonuçlandı. Harici biyokimya tetkikleri normal olan hastaya konjenital hiperinsülinemik hipoglisemi tanısı konuldu. Hastanın devam eden hipoglisemileri olması üzerine tedavisine diazoksit ve sonrasında dirençli hipoglisemilerinin devam etmesiyle sandostatin tedavisi eklendi.
- **Bulgular**: Genetik tetkikleri gönderilen hastanın moleküler genetik analizinde CACNA1C geninde c.4623 3A>G varyantı ve CEL geninde c.787- 13 del varyantı heterozigot olarak saptandı. Hiperinsülinemik hipoglisemileri olan bu genetik varyantlar Timothy sendromu ve MODY TİP8 ile ilişkilendirilmiş olup yakın takip edilmektedir.
- **Sonuç**: Yeni doğanda HH mortalite ve morbidite açısından yakın takip edilerek yönetilmesi gereken ve az görülen hastalıklar arasındadır. HH, yüksek bir beyin hasarı riski ile ilişkilidir, çünkü insülin lipolizi ve ketogenezi inhibe eder ve böylece alternatif beyin substratlarının (keton cisimleri) oluşumunu engeller. Bu nedenle, HH mümkün olan en kısa sürede teşhis edilmeli ve beyin hasarını önlemek için yönetim uygun şekilde başlatılmalıdır. Dirençli hipoglisemilerde aile öyküsü olmaksızın hiperinsülinemi akılda tutulmalıdır. Vakaların hipoglisemi anında kritik tetkikleri alınarak hızla glikoz değerinin normale getirilmesi, takibinde genetik alt yapısının araştırılması tedavi takibi ve planında çok kritik bir öneme sahiptir.
- **Anahtar Kelimeler** : diazoksit , hiperinsülinemi , hipoglisemi , moleküler genetik , Sandostatin

PS-268

K Vitamini Reddi ile İlişkilendirdiğimiz Yenidoğanın Geç Hemorajik Hastalığı ile Prezente Olan CMV Ensefaliti Olgusu

Zeynep Sena Akgiray[1], Leyla Telhan[2], Yurdagül Deveci[1], Sevgen Tanır Başaranoğlu[3], Işık Odaman Al[5], Mehmet Sait Doğan[4], Murat Kangın[2]

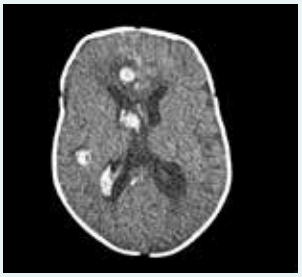
[1]Medipol Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, İstanbul
[2]Medipol Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Yoğun Bakım, İstanbul
[3]Medipol Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları, İstanbul
[4]Medipol Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Radyolojisi, İstanbul
[5]Medipol Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi, İstanbul

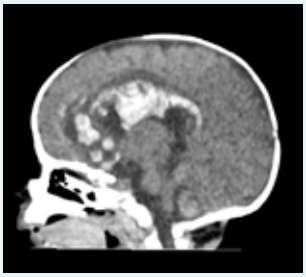
Giriş ve Amaç

Aşı ile bağışıklanma, önlenebilir hastalıklar ile en etkin mücadeledir. Doğumdan sonra yapılan K vitamini yenidoğanın hemorajik hastalığına karşı koruma sağlar. Son yıllarda etkisini belirgin bir şekilde hissettirmeye başlayan aşı reddi ve K vitamini reddi giderek büyüyen bir tehlike olarak karşımıza çıkmaktadır.
Olgumuz ile doğum sonrası yapılan K vitamininin önemine ve büyümekte olan aşı reddi tehlikesine dikkat çekmek istedik.

Vaka

Dört gün önce ateş şikayeti başlayan 50 günlük erkek hasta, iki gündür dış merkezde takip edilmekteymiş. Ailenin isteği ile kurumumuza başvurusunda akut faz belirteçleri negatif, hgb 6,2 gr/dl'ydi. Yatışının 6. saatinde sol kol ve bacakta 5 dakika süren ve sonra sağ tarafına yayılan tonik-klonik nöbeti oldu. Özgeçmişinde 5.IVF bebeği olduğu, C/S yolla miadında, 2600 gr doğduğu ve aile reddi nedeniyle hepatit B aşısı ve K vitamininin yapılmamış olduğu öğrenildi. Fizik muayenede fontanel 2x2.5 cm açık ve bombe olup, yapılan transfontanel USG'sinde intrakranial kanama? kitle? düşündüren görünüm olması üzerine koagülasyon testleri ve kranial BT istendi. Beyin parankiminde multipl kanama odakları, PT, aPTT'de uzama ve INR: 8,9 saptanarak konjenital faktör eksiklikleri ya da K vitamin eksikliğine bağlı yenidoğanın geç hemorajik hastalığı olabileceği düşünüldü. Faktör düzeyleri için tetkikleri alınarak K vitamini, taze donmuş plazma ve eritrosit süspansiyonu verildi. Kraniyal BT ve MRG' de görülen lezyonların yerleşim yerlerinin atipik ve multinodüler olması; ayrıca vaskülarizasyon göstermesi nedeniyle konjenital neoplazileri ayırt etmek için hemato-onkoloji ve beyin cerrahisi ile konsulte edildi, lomber ponksiyon önerildi. Hafif hemorajik görünümdeki BOS örneğinde glukoz düşük ve protein yüksek, hücre mevcuttu; sefotaksim ve vankomisin başlandı. BOS CMV PCR pozitif saptanarak perinatal CMV enfeksiyonu olarak değerlendirildi ve tedavisine IV gansiklovir eklendi. Göz muayenesinde CMV ilişkili bulgu saptanmadı. Koagülasyon tetkikleri normale dönmesine rağmen hemoglobin değerlerinde düşme devam eden hasta beyin cerrahisi tarafından opere edildi. Kanamalı doku örneklerinin patolojisinde malignite bulgusu saptanmadı ve CMV ensefaliti ile uyumlu olarak raporlandı. Gansiklovir tedavisini 19 gün aldı. Kanda CMV DNA saptanmayan hasta çocuk enfeksiyon poliklinik takibine alındı. İmmün yetmezlik açısından araştırılması ve rutin aşı programına uygunluğu açısından değerlendirilmek üzere immünoloji polikliniğine başvurması önerildi.





Subkallozal alan ve korpus kallozuma santralize multipl nodüler natürde akut parankimal kanamalar; sağ supramarjinal girusta 1 cm çaplı akut hematom; intraventriküler ve minmal subaraknoidal kanama.

Tartışma ve Sonuç

K vitamini yapılmaması nedeniyle oluşan koagulasyon faktör yetersizliğinin hastanın geçirmekte olduğu CMV enfeksiyonunun kliniğini şiddetlendirdiğini düşündük. Doğum sonrası K vitamini yapılmasının önemine dikkat çekmek istedik.

PS-269

K Vitamini Profilaksisinin Önemi İntrakranial Kanama İle Sonuçlanan Bir Olgu

Abdurrahman Zarif GÜNEY[1], Selçuk UZUNER[1],
[1] Bezmialem Vakıf Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,İstanbul

Giriş

Yenidoğanın hemorajik hastalığı; K vitamini bağımlı pıhtılaşma faktörlerinden 2,7,9,10'un yapımındaki eksiklik sonucu oluşan ve değişik sistemlerde kanamalar ile seyreden klinik bir tablodur. Erken (0-24 saatlerde), klasik (2-7. günlerde), geç (1-6. aylarda) başlayan tipleri mevcuttur. Profilaksi amacıyla doğumdan sonra erken dönemde bebeklere K vitamini uygulanır. Burada ailesi tarafından K vitamini profilaksisine izin verilmemesi sonucunda geç başlangıçlı intrakranial kanaması olan bir süt çocuğu olgusu sunulmuştur.

Olgu

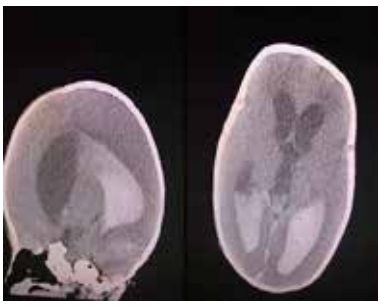
32 günlük, 2 gündür olan uykuya meyil, emmede azalma, kusma, sarılık şikâyetleriyle acil servisimize başvuran erkek hasta. G1P1A0Y1 anneden 40.gebelik haftasında, 3190 gr, normal spontan doğum ile dünyaya gelmiş. Doğum sonrasında hepatit B aşısı ve K vitamini ailenin talebi üzerine uygulanmamış. 30. güne kadar herhangi bir şikayeti olmamış. Yalnızca anne sütü ile beslenmiş.

Başvurudaki fizik bakısında genel durumu kötü, cilt soluk ve ikterik, döküntü yok. Vücut sıcaklığı 36,9 Cº, KTA:165/dk, TA: 78/48 mmHg. Boy 55cm, baş çevresi 37,5 cm, tartı 4100 gr. Uykuya meyilli, YDR hiperaktif, tiz sesli ağlaması mevcut. Fontanel aşırı derecede gergin ve bombe saptandı.



Tetkiklerinde; WBC 13400, HGB 11, HCT 30, PLT 613000. CRP <0.02, PCT negatif. AST:110, ALT:75, PT, aPTT ve INR çok yüksek olarak saptandı.

Kranial görüntülemede lateral ve 3. ventriküller belirgin dilate ve lateral ventrikül atriya düzeyinde intraventriküler kanamaya bağlı hiperdens görünümler ve interhemisferik düzeyde SAK ile uyumlu hiperdens görünüm izlendi. 4. ventrikül hafİf dilate saptandı.



Hastaya acil olarak 3 mg K vitamini ve taze donmuş plazma (10 ml/kg) tedavisi uygulandı. Tedavinin ardından alınan kontrol tetkiklerinde INR:1.27 aPTT:72.4 PT:16 olarak saptandı.

İntrakranial kanama tanısıyla Beyin Cerrahisine konsulte edildi. Beyin Cerrahisi tarafından acil olarak ekternal ventriküler drenaj takıldı. Ardından Çocuk Yoğun Bakım Ünitesinde takibe alındı.



Yoğun bakım takibinin ardından postop 9. gününde Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Servisine yatışı yapıldı. İzlemlerinde hidrosefali gelişmesi üzerine de v/p şant takılan hastanın takipleri multidisipliner olarak polikinliklerimizden yapılıyor.

Tartışma ve Sonuç

Yenidoğanın geç hemorajik hastalığı 4-10/10.000 sıklığında görülür. K vitamini profilaksisi yapılmayan ve sadece anne sütüyle beslenen yenidoğanlarda görülme sıklığı ise %1,7-2'dir. Büyük oranda intrakranial kanama şeklinde ortaya çıkan mortalite ve morbiditesi çok yüksek bir hastalıktır. Hemorajik hastalığı önlemek için tüm dünyada ve ülkemizde her yenidoğan bebeğe K vitamini profilaksisi rutin olarak yapılmaktadır. Son zamanlarda aşı karşıtlığına paralel olarak K vitamini profilaksisini de reddeden aile sayılarında anlamlı derecede artış mevcuttur. Bu olgu, potansiyel olarak büyümekte olan bu halk sağlığı sorununa dikkat çekmek için sunulmuştur.

Araki, S., & Shirahata, A. (2020). Vitamin K Deficiency Bleeding in Infancy. Nutrients, 12(3), 780. https://doi.org/10.3390/nu12030780

PS-270

Yenidoğan Döneminde Doğum Travması Görülen Olguların Klinik Özelliklerinin İncelenmesi

Nicel Yıldız Silahlı [1,2], Nefise Zülal Öz[2] , Lubna Qutranji[1], Beyzanur Güler[2]

[1]İstanbul Medipol University, **Department of Pediatrics,** Istanbul, Türkiye
[2]İstanbul Medipol University, Istanbul, Türkiye

GİRİŞ

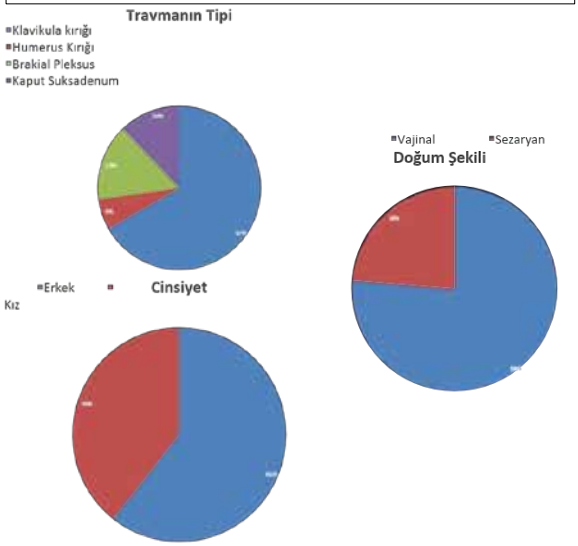
Doğum travmaları bebeğin doğum eylemi sırasında maruz kaldığı fiziksel güçler neticesinde gelişen mekanik travmalar olarak kabul edilmektedir. Yapılan çalışmalarda 1000 canlı doğumda 5-8 oranında görüldüğü bildirilmiş olup, ülkemizde yapılan çalışmalarda bu oran %0,22-7 olarak bildirilmiştir.Sıklıkla travmatik doğumlarda görülmesine rağmen risk faktörü olmaksızın spontan vajinal doğum ve sezaryen doğumlarda da ortaya çıkabilir.
Bu çalışmada doğum travması tespit edilen olguların klinik özelliklerinin tartışılması amaçlandı.

YÖNTEM

Çalışma retrospektif tanımlayıcı bir çalışma olarak planlandı. İstanbul Medipol Üniversitesi Eğitim Araştırma Hastanesinde 2017-2022 yılları arasında doğan(n:15420) ve doğum travması tespit edilen (n:33) yenidoğanlar çalışmaya dahil edildi. Olguların sosyodemografik özellikleri, anne yaşı, gestasyon haftası, doğum tartısı, doğum şekli, tespit edilen doğum travmasının tipi (yumuşak doku, kemik kırığı, sinir hasarı) incelenerek kaydedildi. Etik onay İstanbul Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi Etik Kurulundan E-10840098-772.02-3777 sayı ve 28/06/2022 tarih ile alındı.

BULGULAR

5 yılda hastanemizde gerçekleşen 15.420 doğumda toplamda 33(%0,21) doğum travmalı olgu incelendi. Olguların kız/erkek oranı 13/20 idi. Olguların, vajinal/sezaryan doğum oranı 29/9 saptandı En sık doğum travması görülen doğum şekli vajinal doğum (%76) olarak saptandı. Olguların gestasyon haftası ortancası 39 (36-40) idi. Olguların ortalama doğum tartıları 3.619 gr (3.060-4.500 gr) saptandı. Olguların annenin yaşı doğumda ortancası 30 (19-37) idi. Olguların hepsi postnatal 1. günde tespit edildi. 33 olgunun da yenidoğan yoğunbakım yatışı yoktu. 22 olguda (%66,7) Klavikula kırığı, 2 olguda (%6) Humerus kırığı, 5 olguda (%15,2) Brakial pleksus hasarı ve 4 olguda (%12,1) Kaput Suksadenum saptandı.



SONUÇ

Doğum travmaları yenidoğan morbidite ve mortalitesinin önemli nedenleri arasındadır. Komplikasyon yönetimi açısından doğumun bir komplikasyonu olarak değerlendirilen bu olgularda tanının zamanında konulması, multidisipliner ve güncel bir yaklaşımla yönetilmesi gerekmektedir.

BULGULAR

Olgu	Gestasyon Haftası	Doğum Tartısı	Anne Yaşı
Olgu 1			
Olgu 2	40+2	3540 gr	30
Olgu 3		4500 gr	
Olgu 4			
Olgu 5		3500 gr	
Olgu 6	40	3490 gr	22
Olgu 7			
Olgu 8		3340 gr	32
Olgu 9			
Olgu 10	39+5	3710 gr	
Olgu 11			
Olgu 12	37+1	3060 gr	30
Olgu 13			
Olgu 14			
Olgu 15	38+5	3960 gr	35
Olgu 16	39+1	3380 gr	33
Olgu 17			
Olgu 18	40+1	3950 gr	32
Olgu 19	40+1	3920 gr	37
Olgu 20	39+3	3660 gr	34
Olgu 21	39+2	3330 gr	30
Olgu 22	39+1		26
Olgu 23	40+2	3160 gr	32
Olgu 24	38+1	3960 gr	25
Olgu 25	39	3900 gr	27
Olgu 26	40+2	3180 gr	29
Olgu 27	37	3400 gr	27
Olgu 28	40	3580 gr	34
Olgu 29	40	3740 gr	19
Olgu 30	38+3	3840 gr	29
Olgu 31	36+4	3380 gr	27
Olgu 32	40+4	3860 gr	25
Olgu 33	38+6	3520 gr	29

References

1. Rehm A, Promod P, Ogilvy-Stuart A. Neonatal birth fractures: a retrospective tertiary maternity hospital review. Journal of Obstetrics and Gynaecology. 2020 May 18;40(4):485–90.
2. Akangire G, Carter B. Birth Injuries in Neonates Education Gaps [Internet]. Available from: http://pedsinreview.aappublications.org/
3. João EPE Porto Portugal S, de Ortopedia Centro Hospitalar de São João EPE Porto Portugal S, Machado Â, Rocha G, Isabel SILVA A, Alegrete N, et al. Bone Fractures in a Neonatal Intensive Care Unit [Internet]. Available from: www.actamedicaportuguesa.com
4. Çolak R, Çoban K, Çelik K, Yangın Ergon E, Alkan Özdemir S, Olukman Ö, et al. Birth Injuries: Assessment Of Clinical Findings And Maternal, Fetal And Obstetric Risk Factors. Journal of Dr Behcet Uz Children s Hospital. 2017;
5. Bülbül A, Sözeri Ş, Selalmaz M, Kunt A, Uslu S, Nuhoğlu A. Yenidogan Bebeklerde Doğum Travması Sıklığı ve İlişkili Risk Faktörleri [Internet]. Vol. 20, J Turgut Ozal Med Cent. 2013. Available from: www.totmdergisi.org
6. Ulubaş Işık D, Ünal S, Demirel N, Arifoğlu İ, Yılmaz S, Moraloğlu Tekin Ö, et al. Retrospective Evaluation of Long Bone Fractures in the Newborns: A Single-Center Experience. Turkish Journal of Pediatric Disease. 2017 Dec 16;
7. Pektaş MK, Koyuncu H, Kundak AA. Long bone fractures in neonatal intensive care units of Afyonkarahisar: Five-year's experience. Turkish Journal of Obstetrics and Gynecology. 2019;16(4):219–23.
8. Kanal Y, Honda Y, Honda T, Sanpei M. Delayed Birth-Related Femur Fracture after Cesarean Section: A Case Report. AJP Reports. 2018 Jul 1;8(3):e158–60.
9. Pektaş MK, Koyuncu H, Kundak AA. Long bone fractures in neonatal intensive care units of Afyonkarahisar: Five-year's experience. Turkish Journal of Obstetrics and Gynecology. 2019;16(4):219–23.

PS-272



NADİR BİR VAKA SUNUMU: YENİDOĞAN DÖNEMİNDE HHV-6 MENENJİTİ

Musa Turgut*, Gülay Sönmez Demir*, Özmert Muhammet Ali Özdemir*

Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Denizli

GİRİŞ ve AMAÇ

Herpes virüs ailesinin bir üyesi olan, aktive edilmiş CD4+ T lenfositlerinde çoğalan human herpes virüs tip 6 (HHV-6) sıklıkla çocuk çağında enfeksiyona neden olan bir DNA virüsüdür. Altı ay ile 3 yaş arasındaki çocuklar, koruyucu anne antikorlarının serumdan kaybolmasını takiben birincil HHV-6 enfeksiyonuna (Roseola infantum, hepatit, miyokardit…) yakalanırlar. Nadir olmasına rağmen, birincil HHV-6 enfeksiyonu, menenjit/ensefalit dahil olmak üzere bazı nörolojik hastalıklarla ilişkilidir ve nörolojik sekellere yol açabilir. Yenidoğanlarda konjenital enfeksiyon genellikle kromozoma entegre edilmiş HHV-6'nın ebeveynden germ aracılıklı aktarımıyla gerçekleşir. Doğum sonrası ise bulaşma esas olarak tükürük yoluyla gerçekleşir. Anne sütü veya kan ürünleri yoluyla bulaşma şu ana kadar bildirilmemiştir.

Bu yazıda yenidoğan döneminde HHV-6 menenjiti tanısı konulan olgu ve tedavisi literatür eşliğinde tartışılarak nadir görülmesi nedeniyle sunulmuştur.

OLGU

Miadında sezaryenle doğan erkek bebek postnatal 19. gününde beslenmede azalma, uykuya meyil, çenede titreme şikayetleriyle yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Genel durum orta, letarjik, septikti ve cildi kirli sarı renkteydi. Ateş 39 °C, ön fontanel hafif bombeydi. Diğer sistem muayeneleri olağan tespit edildi. Hastanın EMA skorundan 5 puan alması ve ateşinin olması üzerine kan, idrar ve beyin omurilik sıvı (BOS) kültürleri alınarak menenjit dozunda ampirik ampisilin ve sefotaksim parenteral başlandı.

Sepsise yönelik tetkiklerinde CRP negatif ve immatür/total nötrofil oranı 0.3 tespit edildi, kan, idrar ve BOS kültüründe üreme yoktu. BOS viral menenjit paneli PCR'ı HHV-6 olarak sonuçlandı. Beyin manyetik rezonans görüntüleme normal değerlendirildi. HHV-6 menenjiti tanılı hastanın lenfopeni, nötropeni ve hipogamaglobulinemisi tespit edilmesi üzerine İVİG 600 mg/kg'dan tek doz ve gansiklovir 12 mg/kg/gün 14 gün süresince parenteral uygulandı. Kliniği stabil olgu tedavi sonrası şifa ile taburcu edilerek, izleme alındı.

SONUÇ

HHV-6 menenjitinin gansiklovir ile tedavisi, kemoterapi veya uzun süreli steroid tedavisi alanlar dahil olmak üzere bağışıklığı baskılanmış hastalar için önerilmektedir. Bununla birlikte immün sistemi iyi olanlar için herhangi bir spesifik tedavi verilmemesi gerektiğini bildiren yayınlar da bulunmaktadır.

HHV-6 menenjitli yenidoğanların tedavisi için veriler net olmayıp, kesin bir öneri de yoktur. Ancak, yenidoğan dönemi bebekler, bağışıklığı baskılanmış bir konak gibi düşünülmeli ve gansiklovir ile tedavi edilmeli mi yoksa sadece destekleyici tedaviyle mi takip edilmeli? Bu soruların cevapları için geniş kapsamlı ve uzun dönem sonuçları içeren çalışmalara ihtiyaç var gözükmektedir.

KAYNAKLAR

1. Agut H, Bonnafous P, Gautheret-Dejean A. Laboratory and clinical aspects of human herpesvirus 6 infections. *Clin Microbiol Rev*. 2015;28:313-335.
2. De Bolle L, Naesens L, De Clercq E. Update on human herpesvirus 6 biology, clinical features, and therapy. *Clin Microbiol Rev*. 2005;18:217-245.
3. Ansari A, Li S, Abzug MJ, Weinberg A. Human herpesviruses 6 and 7 and central nervous system infection in children. *Emerg Infect Dis*. 2004;10:1450-1454.
4. Salon CB, Caserta MT, Schnabel K, et al. İnsan herpes virüsü 6'nın kromozomal entegrasyonu, konjenital insan herpes virüsü 6 enfeksiyonunun ana modudur. *Pediatri*. 2008; 122:513.
5. Salon CB, Caserta MT, Schnabel KC, et al. Maternal kromozomal olarak entegre virüsün neden olduğu transplasental konjenital insan herpes virüsü 6 enfeksiyonu. *J Infect Dis*. 2010; 201:505.
6. Kusuhara K, Takabayashi A, Ueda K, et al. Anne sütü bebeklerde erken Epstein-Barr virüsü veya insan herpes virüsü 6 enfeksiyonu için önemli bir kaynak değildir: Japonya'da insan T-hücresi lenfotropik virüs tip I'in endemik 2 bölgesinde seroepidemiyolojik bir çalışma. *Mikrobiol İmmünol*. 1997; 41:309.

PS-274

YENİDOĞAN SARILIĞI: NEDENİNİ ARAŞTIR

AYŞE NİHAN USLAN, ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI, KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ
AYLA GÜNLEMEZ, NEONATOLOJİ, KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ

GİRİŞ: Yenidoğan olgu sunumunda patolojik sarılık etiyolojisinin araştırılmasının önemi vurgulanmaktadır.

AMAÇ: Yenidoğan döneminde sarılık fizyolojik veya patolojik olabilir. Patolojik sarılık nedenleri arasında kan grup izoimmunizasyonu, akut hemolitik hastalıklardan G6PD eksikliği, hipotiroidi, sistemik enfeksiyon, galaktozemi gibi pek çok etiyoloji bulunmaktadır. Hiperbilirubineminin ve altta yatan hastalığın kalıcı etkilerinden korunmak için hızla tetkik edilmelidir.

YÖNTEM: GPYDK yaş annenin 39+1 gestasyonel haftada 3100 gr olarak C/S (mükerrer) ile doğan erkek bebek postnatal 3. gününde total serum bilirubinin 26.8 mg/dL olması nedeniyle exchange transfüzyon amacı ile dış merkezden sevk edildi. Hastanemizde bakılan serum total bilirubin değeri 22.8 mg/dL idi. Exchange sınırının 5 mg/dL üzerinde olmayıp acil exchange transfüzyon yapılmadı. Tünel fototerapi başlandı. Anne sütü ile beslendi.

Prenatal öykü anne ve baba arasında uzaktan akrabalık mevcut. İlk bebek postnatal 11. günde metabolik hastalık şüphesi ile exitus olduğu, ikinci bebek prematür olup yenidoğan yoğun bakım ünitesinde kaldığı, tanısı net olmadığı söylendi. Kuzenlerinde de metabolik hastalık tanısı olduğu öğrenildi.

BULGULAR: Tartı 3100 gr, boy 50 cm, baş çevresi 34 cm idi. Genel durumu orta, çevreye hafif ilgisi azalmış, cilt rengi ikterik olup tiz sesli ağlama, opistotonus, nöbet aktivitesi yoktu. Organomegalisi yoktu. Diğer sistem muayeneleri doğaldı. %10 defisiti mevcuttu. Taze donmuş plazma verildi. İdrarda redüktan madde +++ olup kontrolü de aynı sonuçlandı. Karaciğer fonksiyon testlerinde bozulma nedeniyle hasta hızlıca galaktozemi açısından tetkik edildi. . Yapılan görme muayenesinde kornea şeffaf aks üzerinde her iki gözde hafif opasite izlendi. Optik disk ve makula doğaldı. Anne sütü kesildi. Bebelac LF/Galaktomin 19 mama başlandı ve klinik bulgular tamamen geriledi. Tanısal doğrulama için çalışılan kan sonuçlarında galaktoz (40 mg/dl) ve galaktoz-1 fosfat (7.9 mg/dl) değerlerinde artış , galaktoz-1-fosfat üridil transferaz (0.6) enziminde düşüklük görüldü ve Galaktozemi tip 1 tanısı kesinleşti.



İkterik görünüm

Hb:15 g/dl	**INR:6.09**
Hct:45	**Protrombin zamanı:72.7**
AST:280 u/l	**Aptt:>200**
ALT:294 u/l	**CPK:204 u/l**
Total bilirubin: 22.8 mg/dl	**Direkt bilirubin:1.4 mg/dl**

SONUÇ: Patolojik sarılığa nadir neden olan ama acil tedavi gerektiren klasik galaktozemi , Galaktoz-1-P üridil transferaz eksikliği olup kusma, tartı alımında gecikme, hepatomegali, katarakt, aminoasidüri, beslenme bozukluğu, karaciğer distansiyonu, E. coli sepsis gibi bulgular ile ortaya çıkar. Patolojik sarılıklı hastada neden belli değilse karaciğer fonksiyon testleri ve koagulometrik parametreleri de galaktozemi açısından hızla değerlendirip kronik ilerleyici semptomlar başlamadan erken tanı ve tedavi ile prognozu iyileştirilebilmektedir.

Anahtar Kelimeler: galaktozemi,kanama, sarılık, yenidoğan

PS-275

Aplazia Kutis Konjenita'lı İki Yenidoğan Olgusu

Melih Gönen[1], Hilal Kula, Nazan Neslihan Doğan[2], Özgül Salihoğlu[2]

[1]Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim Araştırma Hastanesi, İstanbul, Türkiye
[2]Yenidoğan Kliniği, Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim Araştırma Hastanesi, İstanbul, Türkiye

Amaç

Aplazia kutis konjenita (AKK) doğumda cildin lokalize veya yaygın yokluğu ile karakterize bir hastalık grubudur. İnsidansı her 10000 canlı doğumda 3'tür. İzole veya altta yatan kraniyal ve serebrovasküler defektlerle birlikte ortaya çıkabilir (1). Adams-Oliver sendromu veya epidermolizis bülloza gibi durumlarla ilişkilendirilmiştir (2). Burada yenidoğan yoğun bakım ünitemizde tanı alan aplazia kutis konjenitalı iki olguyu sunmak istedik.

Yöntem ve Gereç: Olgu sunumu

Bulgular

Olgu 1, 25 yaşındaki annenin ilk gebeliğinden 38+2 hafta 3370 gram ağırlığında normal spontan vajinal yol ile doğan kız bebek, postnatal solunum sıkıntısı nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitemize yatışı yapıldı. Hastanın oksipital bölgede saçlı deride sınırları belirgin, 1x1 cm boyutunda, kırmızı parlak zeminli üzeri krutlu, saçsız alan saptandı. Vücudun diğer alanlarında cilt lezyonu yoktu. Ek anomalilerin saptanması amacıyla yapılan transfontanel, batın ultrasonografi ve ekokardiyografik değerlendirmede patolojik bulgu saptanmadı. Genetik bölümü tarafından değerlendirilen hastada AKK'nın izole olarak ortaya çıktığı düşünüldü. Olgu 2, 33 yaşındaki annenin 3. gebeliğinden 37+6 hafta 2850 gram ağırlığında sezaryen ile doğan erkek bebek, beslenme intoleransı, tartı kaybı nedeniyle yaşamının 2. gününde yenidoğan yoğun bakım ünitemize yatırıldı. Hastanın sol parieto-oksipital bölgede saçlı deride keskin sınırlı 1,5x1 cm boyutunda, hiperemik zeminli saçsız deri defekti tespit edildi. Eşlik eden sol ayak başparmak duplikasyonu, umbilikal herni ve hipospadiası mevcuttu. Yapılan ekokardiyografik değerlendirmede patent foramen ovale saptandı. Transfontanel ve batın ultrasonografide ek patoloji gözlenmedi. Genetik bölümü tarafından değerlendirilen hastada ön tanıda Adams-Oliver Sendromu düşünüldü, genetik analiz için kan örneği gönderildi. Her iki olguya da rutin yenidoğan bakımı dışında saçlı derideki lezyona yönelik lokal cilt bakımı yapıldı.

Sonuç

Aplazia kutis konjenita nadir görülmesine rağmen, çeşitli sendromlarla ilişkili olabilmesi nedeniyle yenidoğan döneminde saptanması durumunda genetik açıdan araştırılması gereken bir anomalidir.

1- Patel DP, Castelo-Soccio L, Yan AC. Aplasia cutis congenita: Evaluation of signs suggesting extracutaneous involvement. Pediatr Dermatol. 2018 Jan;35(1):e59-e61

2- Browning JC. Aplasia cutis congenita: approach to evaluation and management. Dermato Ther. 2013 Nov-Dec;26(6):439-44

PS-276

VENTRİKÜLO-PERİTONEAL ŞANT İLİŞKİLİ SEREBRAL TUZ KAYBI

Ebru SAGAY[1] , Kübra BOZTEPE[1] , Şeyma KARAKOÇ[1] , Hasan ÇETİN[2]
[1]Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Isparta
[2]Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Neonatoloji Bilim Dalı, Isparta



Giriş

Yenidoğan yoğun bakım ünitesinde (YDYBÜ) yatan bebeklerde serebral tuz kaybı (STK) nadir görülen bir tablodur. Ancak ciddi hiponatremi ve hipokalemi dikkatle yönetilmesi gereken acil bir durumdur

YDYBÜ' de takip ettiğimiz ventrikülo-peritoneal (VP) şant uygulanan ve serebral tuz kaybı gözlenen vakamızı nadir görüldüğü için sunmak istedik.

Olgu

Hastamız 25 yaşındaki annenin G1P1Y1 çocuğu olarak 29+5 GH'de C/S ile doğdu. Hastamızın PN 10. günde yapılan kranial USG' de germinal matriks hemorajisi saptandı. Aralıklı yapılan kontrol ultrasonlarında ventriküllerde dilatasyonun giderek artması üzerine hastamıza PN 20. günde nöroşirurji tarafından VP şant takıldı. Hastamızın YDYBÜ' de takipleri sırasında şant disfonksiyonu nedeniyle nöroşirurji 2 kez şant revizyonu yaptı. Hastamızda son şant revizyonundan 1 hafta sonra hiponatremi saptandı. Hastamızda hiponatremiye sebep olacak diüretik vb. ilaç kullanımı yoktu. Sodyum dışında elektrolit anormalliği yoktu. ACTH ve kortizol değerleri normal aralıkta idi. Hastamızın serum sodyumu düşük (122 meq/L), idrar sodyum değeri yüksek (90 meq/L) ve poliürisi (6 ml/kg/sa) mevcuttu. Hastamızda fraksiyone ürik asit atılımı (FEUa) artmıştı (%17). Serum osmolaritesi düşük (251 mOsm/L), idrar osmolaritesi normaldi (200 mOsm/L). Bakılan Aldosteron (104 pg/mL) ve BNP (28 pg/mL) değerleri normal olarak saptandı. Hastamızda SSS ile ilgili patolojisi de olduğu için hastamıza serebral tuz kaybı tanısı konuldu. Hastaya verilen sodyum; günlük idameye ek idrarla kaybedilen net sodyum atılımı dikkate alınarak düzenlendi. Günlük hastaya 15 mEq/kg/güne kadar sodyum verilmesi ile serum sodyumu normal aralıkta (135-145 mEq/L) tutulabildi. Serum sodyumu normal aralığa gelse de FEUa serebral tuz kaybında beklediğimiz gibi yüksek olarak saptandı (%18). Yenidoğan yoğun bakımdaki diğer tedavileri tamamlanan hasta oral alımı; 170 ml/kg/gün formüla mamaya ilaveten 10 mEq/kg/gün' den sodyum idamesi için oral %3 NaCl solüsyonu beslenmesine eklenecek şekilde taburcu edildi. Hastamız 1 hafta aralıklarla poliklinik kontrolüne çağrılıp serum sodyumu ve idrar sodyumu bakılarak aldığı oral sodyum miktarının düzenlenmesi planlandı.

Sonuç

: YDBÜ' de takip edilen nöroşirurji hastalarında hiponatremi sebeplerinden birinin STK olabileceği unutulmamalıdır. STK'de morbidite ve mortalite, serum sodyum düzeltilme hızı ile yakından ilişkilidir. Hiponatremi tespit edilen hastalarda serum ve idrar elektrolit tahlilleri ne kadar hızlı ve doğru yapılırsa ayırıcı tanıya o kadar net gidilir. Bu sayede tanısı konmuş STK vakalarında uygun tedavi seçeneği ile morbidite ve mortalite oranı daha da azaltılabilir.

PS-277

YENİDOĞAN DÖNEMİNDE DÖKÜNTÜ İLE ORTAYA ÇIKAN NADİR BİR HASTALIK: İNCONTİNENTİA PİGMENTİ

Esra Balbay[1], Funda Yavanoğlu Atay[2], Ömer Güran[2], Nazife Reyyan Gök[2], Derya Çolak[2], İlke Mungan Akı

1. SBÜ Ümraniye EAH , Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
2. SBÜ Ümraniye EAH, Neonataloji Kliniği

Giriş: İnkontinensyia pigmenti (IP), X'e bağlı dominant kalıtılan ve nadir görülen kalıtsal bir hastalıktır.Öncelikle ektoderm veya nöroektoderm kökenli doku ve organları etkiler.İlk bulgular erken neonatal dönemde ortaya çıkar ve dört aşaması vardır:veziküler, verrüsiform, hiperpigmente ve hipopigmente safhalar.Klinik bulgular diş, göz, saç, merkezi sinir sistemi, kemik yapıları, iskelet kasları ve bağışıklık sistemindeki değişikliklerle de kendini gösterir.Olguların %33-50'sinde MSS tutulumu gelişme geriliği, zeka geriliği, ataksi, spastik felç, mikrosefali ve nöbet şeklinde kendini gösterir.En sık görülen nörolojik komplikasyon, postnatal ikinci veya üçüncü gününde vücudun tek tarafıyla sınırlı olan nöbettir.

Amaç: Postnatal 3. gününde cilt bulguları ile başlayarak sonrasında klinik ve histopatolojik olarak inkontinensiya pigmenti tanısı alan kız hasta sunulmaktadır

Olgu: 29 yaşındaki anneden C/S ile 3590 gr doğan hasta postnatal üçüncü gününde doğumdan itibaren mevcut olan ve giderek artan tüm vücutta yaygın kızarıklık, el bileği alt ekstremitelerde döküntü şikayeti ile acil servisimize başvuruyor. Annenin prenatal takiplerinde özellik yok, akrabalık yok. Hastanın ilk fizik muayenesinde genel durumu iyi, hafif hipoton, emmesi iyi, sistem muayeneleri doğal olarak değerlendirildi. Hasta ileri tetkik ve tedavi amacıyla yenidoğan yoğun bakım ünitesine (YYBÜ) alındı. Akut faz reaktanları ve kültürleri alındı, viral panel gönderildi ve hastaya sistemik antibiyoterapi başlandı. Dermatoloji ile konsulte edilen hasta da veziküler döküntülerin eşlik etmesi ve sistemik herpes infeksiyonu ekarte edilemediği için tedaviye sistemik ve lokal asiklovir eklendi. Hastanın yatışının 1. gününde konvulzif hareketlerinin gözlenmesi üzerine tedavisine levetirasetam eklenerek görüntülemesi istendi. İlk etapta kranial MR diffüzyon görüntülemesi yapılan hastada iskemik alanlar görülmesi üzerine kranial mr tetkiki istendi. EEG çekildi. Metabolik tetkikleri alındı. Kranial MR bulgularında yaygın iskemi bulguları olduğu görüldü. Postnatal 5. gününde konvülzyonu tekrarlayan hastanın levetirasetam dozu arttırıldı ve tedaviye fenobarbital eklendi. Hastanın döküntülerinde yer yer azalma ve krutlanma görüldü. Postnatal 8. gününde tanı amaçlı hastadan cilt biyopsisi alındı. Nörolojik tutulumu olan ve mevcut cilt bulguları lineer veziküler döküntüleri belirginleşen ve ayırıcı tanıda inkonintea pigmenti düşünülen hastadan genetik tetkikleri gönderildi.







Fotoğraflar için aileden izin alınmıştır.

Bulgular: Hastanın cilt biyopsi raporu incontientia pigmenti ile uyumlu olarak sonuçlandı.

Sonuç: Sonuç olarak yenidoğan döneminde cilt bulguların çoğunluğu selim seyirli olsa da, doğumdan itibaren var olan veziküler lezyonların varlığında öncelikle enfektif durumlar ekarte edilmeli ve hasta sistemik tutulum yönünden araştırılmalıdır.

Anahtar Kelimeler :döküntü , incontinentia pigmenti , nöbet

Kaynaklar

1. Kitakawa D, Fontes PC, Magalhaes FA, Almeida JD, Cabral LA. Incontinentia pigmenti presenting as hypodontia in a 3-year-old girl: a case report. J Med Case Rep 2009;3:116.
2. Poziomczyk CS, Recuero JK, Bringhenti L, Maria FD, Campos CW, Travi GM, et al. Incontinentia pigmenti. An Bras Dermatol 2014;89:26- 36.
3. Curth HO, Warburton D. The genetics of incontinentia pigmenti. Arch Dermatol 1965;92:229-35.
4. Carney RG. Incontinentia pigmenti. A world statistical analysis. Arch Dermatol 1976;112:535-42.
5. Okan F, Yapici Z, Bulbul A . Incontinentia pigmenti mimicking a herpes simplex virus infection in the newborn. Childs Nerv Syst 2008 ; 24 : 149 – 51
6. Shah L, Balakumar G . Visual diagnosis: a persistent newborn rash. Pediatr Rev 2007 ; 28 : 429 – 32

PS-278

YENİDOĞANDA SUBGRUP UYUŞMAZLIĞI: 4 OLGU SUNUMU

Gülay Sönmez Demir*, Musa Turgut*, Selin Yakarışık**, Özmert M.A. Özdemir*, Hacer Ergin*

Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı*, Çocuk Hematolojisi Bilim Dalı**, Denizli

GİRİŞ ve AMAÇ

Yenidoğanın hemolitik hastalığı, maternal antikorların fetal eritrositleri direkt etkilemesi sonucu gelişen ağır klinik bir durumdur. Genellikle Rh ve ABO uyuşmazlığına bağlı görülmekle birlikte, nadiren subgrup uyuşmazlığı nedeniyle de gelişebilir. Yenidoğan hemolitik hastalığının %3-5'inden sorumlu tutulan subgrup uyuşmazlığı, hafif hiperbilirubinemiden kan değişimine ihtiyaç gösterecek kadar ciddi hemolitik reaksiyonlar ile de karşımıza çıkabilir. Bu grupta Kell, Duffy, Kidd, MNSs ile Rh sistemi içinde bulunan E, e, C, c antijenleri bulunur. Sıklık sırasına göre anti-E, anti-C ve anti Kell antikorları etiyolojide yer alır. Minör eritrosit antijenlerinin zayıf antijenik özelliklerinden dolayı direkt Coombs testi negatif saptanabilir, bu durum uyuşmazlık olmadığını göstermez.

Bu yazıda, ABO ve Rh testleri negatif, ancak anti-Kell, anti-E, anti-C ve anti-Kell/anti-c'ye bağlı yenidoğanın hemolitik hastalığı gelişen dört olgu sunulmuştur.

OLGU

Postnatal 6. gününde indirekt hiperbilirubinemili geç preterm doğan ilk olguda direkt Coombs testi (+++) pozitif ve anti-Kell pozitifliği mevcuttu. Yoğun fototerapi sonrası düzelen olguda kan değişimi, transfüzyon ihtiyacı ya da intravenöz immünglobulin (İVİG) tedavisine gerek duyulmadı. Tedavi gerektirmeyen uzamış sarılık ile izlenen olguda sarılık üçüncü ayında düzeldi.

Doğum sonrası aralıklı olarak iki kez fototerapi uygulanmış, anti-E antikoru mevcut ikinci olgu, postnatal 15.gününde ağır anemi ve indirekt hiperbilirubinemiyle yenidoğan ünitemize sevk ile alındı. Direkt Coombs testi negatifti. Yoğun fototerapi, eritrosit transfüzyonu ve sonrasında İVİG uygulanan olgu, şifa ile taburcu edildi. Klinik izleminde hemoliz ve başka komplikasyon görülmedi.

İndirekt hiperbilirubinemi nedeni ile daha önce iki kez fototerapi uygulanan üçüncü olgu, postnatal 8.gününde sarılık nedeniyle poliklinik müracaatı sonrası ünitemize yatırıldı. Direkt Coombs testi negatif, ancak anti-C pozitifti. Yoğun fototerapi tedavisi başlanan olguda hemolize bağlı anemi gelişmesi üzerine eritrosit transfüzyonu ve takiben İVİG uygulandı, takibinde bir daha hemoliz ve sarılık gelişmedi.

Direkt Coombs testi negatif olan dördüncü olgu, sarılık nedeniyle bir dış merkezde tekrarlayan fototerapi uygulamalarına rağmen düzelmemesi ve postnatal 16.gününde anemi gelişmesi nedeniyle ünitemize sevk ile alındı. Anti-Kell, anti-c pozitifliği ve yaygın hemolizi saptanan olguya eritrosit transfüzyonu, İVİG ve yoğun fototerapi uygulandı. İzleminde herhangi bir komplikasyon gelişmedi.

SONUÇ

Sonuç olarak hastalarımızda olduğu gibi sarılık ve anemi nedeni ile başvuran, hemoliz saptanan majör kan grubu uygunsuzluğu olmayan olgularda subgrup uygunsuzluğu olabileceği hatırlanmalıdır. Direk Coombs testi negatif saptansa bile kan değişimi, eritrosit süspansiyonu transfüzyonu, İVİG ve fototerapi gereksinimi olabilecek ağır hemoliz görülebileceği akılda tutulmalıdır.

PS-279

Preterm Bebekte Perikard Tamponadı

Ebru SAGAY[1] , Nilüfer DENER[1] , Deniz ERİŞ[2] , Mahmut KESKİN[3] , Hasan ÇETİN[4]
[1]Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Isparta
[2]Isparta Şehir Hastanesi Çocuk Kardiyoloji Bölümü, Isparta
[3]Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, Isparta
[4]Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Neonatoloji Bilim Dalı, Isparta



Giriş

Santral ve periferik venöz kateterizasyon yenidoğan yoğun bakım ünitelerinde özellikle prematüre bebeklerin parenteral beslenme ve ilaç tedavileri için uzun süreli damar yolu gerekliliğinde sıklıkla kullanılmaktadır. Perikardiyal efüzyon, santral kateterin nadir fakat hayatı tehdit eden bir komplikasyonudur.
Amaç: Biz de takip ettiğimiz prematür bir bebekteki santral yerleşimli periferik venöz katater ilişkili perikardiyal efüzyonu sunmak istedik.

Olgu

30 yaşındaki annenin G3P3Y3 çocuğu olarak 28+3 gestasyonel haftada C/S ile 985 gram doğan kız bebek prematürite nedeniyle ünitemize yatırıldı. Hastamıza steril koşullarda umblikal venöz kateter açıldı. Hastamız 5 gün entübe ve 4 gün nazal solunum desteğinde kaldıktan sonra PN 9. günde oksijen desteksiz takip edilmeye başlandı. Hastanın umblikal kateterinin 10. gününde kateteri çekilip, sağ brakial venden periferik yerleşimli santral kateter takıldı. PAAC grafisi ile kateterin seviye olarak sağ atrium girişinde olduğu gözlendi. Kateter açılmasından 20 gün sonra hastamızda apne ve bradikardi gözlendi. Fizik muayenesinde cutis marmaratus vardı. Kapiller dolum zamanı >3 sn olup hipotansiyonu ve taşikardisi mevcuttu. Hastamızda ön planda sepsis düşünülerek kan tahlilleri ve kültürleri alındı. Hastanın CRP - prokalsitonin değerleri negatif ve periferik yaymada İ/T oranı 0,1 idi. Kan gazında artmış anyon gapli metabolik asidozu vardı ve laktatı 12 geldi. Apneleri ve oksijen ihtiyacında artış olması üzerine hasta entübe edildi. Hastaya PAAC çekildi. PAAC'de hastanın kardiyotorasik indeksinin artmış olduğu ve kateterin ucunun ileride olduğu görüldü. Hastaya ekokardiyografi yapıldı. Sağ ventrikül komşuluğunda 1 cm, sol ventrikül komşuluğunda 1,5 cm ve sağ ventriküle ciddi bası yapan perikardiyal efüzyon görüldü. Hastanın kateter ucunun sağ ventrikülde görülmesi nedeniyle kateter ilişkili perikard tamponadı düşünüldü. Perikardiyosentez ile yaklaşık 10 cc hemorajik mayi boşaltıldı. Perikardiyosentez sonrası hasta hemodinamik olarak hızla düzeldi; taşikardisi gerileyip tansiyonları normal aralıkta alınmaya başlandı. Hastanın kateteri çekildi. Kontrol ekokardiyografide sağ ventrikül komşuluğunda 3 mm, sol ventrikül komşuluğunda 7-8 mm perikardiyal efüzyon izlendi. Hastanın kateter çekildikten sonra efüzyonunda tekrarlama gözlenmedi. Hasta perikardiyal efüzyon saptanmasından 4 gün sonra extübe edildi. Hastamız PN 68. gününde sağlıklı olarak taburcu edildi.



Ekokardiyografi

Perikardiyal efüzyona bağlı kalp kası kontraktilitesi azalmış.



Ekokardiyografi

Perikardiyal efüzyon

Sonuç

Santral venöz kateterlerin yanlış yerleştirilmesi perikardiyal efüzyon açısından başlıca risktir. Kateterler takıldıktan sonra pansumanlar ve bakımlar esnasında yer değiştirebilmektedir. Bu yüzden başlangıçta doğru pozisyonda olsa bile daha sonra düzenli olarak çekilen grafiler ve ultrasonlarla kateter yeri tekrar gözden geçirilmelidir.

PS-280

MATERNAL ANJİOLİPOM ÖYKÜSÜNDEN POSTNATAL DÖNEME UZANAN BİR TANI: TUBEROSKLEROZ

[1]Nimet AYDEMİR KILIÇ, [1]Zeynep Alara SALTIK, [2]Hakan AYLANÇ [3]Fahrettin UYSAL
[4]Turgay ÇOKYAMAN [5] İbrahim Eren PEK

[1]Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD
[2]Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Neonatoloji BD
[3]Bursa Uludağ Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyolojisi BD
[4]Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi BD
[5]Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD

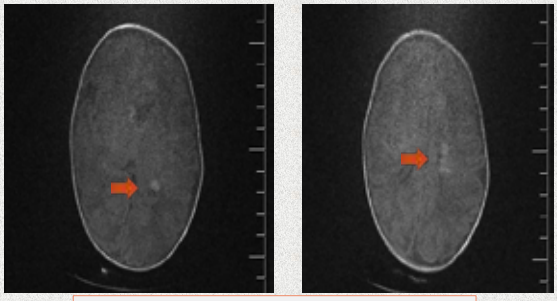
GİRİŞ

Tuberoskleroz kompleksi birçok sistemi etkileyen hamartomlarla karakterize nörokutanöz bir hastalıktır. Genel prevalansı 20.000'de 1 olmak üzere yaklaşık 6000 -10000 canlı doğumda 1 görülür. Otozomal dominant geçiş göstermektedir(1). Bizim olgumuzda neonatal dönemde annesinde tanı konmuş tuberoskleroz öyküsü olmamasına rağmen maternal renal anjiolipom olması sebebiyle bebekte tuberoskleroz düşünülerek tarama yapılmış, tanı konduktan sonra anneyede genetik ve klinik tanı için yönlendirme yapılıp tanı alması sağlanmıştır.

OLGU

28 yaş anneden takipli gebelik sonrasında preeklampsi nedeniyle 30 gebelik haftasında sezaryen ile 1325 gr doğan kız bebek yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatışı yapıldı. Soy geçmişte ileri tetkik yapılmamış olup metarnal renal anjiolipom öyküsü dışında özellik yoktu. Fizik muayenesinde cilt ince prematür görünümünde takipne ve substernal retraksiyon, 2/6 sistolik üfürüm mevcuttu diğer sistem muayeneleri doğaldı. Hasta hafif RDS bulguları ile nCPAP takibine alındı. Postnatal 3.günda hastanın noninvaziv mekanik ventilasyon desteği stoplandı. Annesinde renal anjiolipom olması nedeniyle tuberoskleroz olabileceği düşünülerek hastaya postnatal 4. Gününde. Ekokardiyografi yapıldı raporunda; Sol ventrikül ve septumda çeşitli boyutlarda çok sayıda rabdomyom saptandı. Sol ventrikül kavitesini küçültüğü ancak sol ventrikül giriş ve çıkışını engellemediği belirtildi ve hemodinami bozulmadığı için klinik takip önerildi. Hemodinamisi bozulacak olursa evrolimus tedavisi başlanması planlandı. Yapılan transfontonel ultrasonografi normal, batın ultrasonografide, sol böbrekte 4mm çaplı hiperekoik nodül anjiomyolipom olarak raporlandı. Genetik analizi gönderildi. kranial MR yorumunda her iki lateral ventrikul bitişiğinde milimetrik subependimal hamartamoz lezyonlar subependimal tuber lehine değerlendirildi. Genetik analizde TSC1'de mutasyon saptanmadı, TSC2 çalışması yapılamadı. Klinik takibinde enteral beslenmede, destek tedavisiz stabil seyreden hastada myoklonik nöbetler izlendi Hastanın EEG'si çekildi. Oksipital zemin ritim düzensizliği, solda aktif epileptik bozukluk saptandı. Çocuk Nöroloji konsültasyonunda antiepileptik (fenobarbital) başlandı, konvülziyonları tekrarlamadı. Postnatal 41. Gününde anne sütü ile beslenen genel durumu iyi ve stabil olan hasta ayaktan izlenmek üzere taburcu edildi.

.



Ax T1 kranial MR subependimal hamartom

SONUÇ VE TARTIŞMA

Tuberoskleroz kompleksi , beyin, retina, böbrekler, kalp, deri ve akciğer gibi birçok organda hamrtomlar ile karakterizedir. TSC1 ve TSC2 genlerindeki mutasyonlar sonucu bu genlerin ürünü olan hamartin ve tuberin proteinleri etkilenir. Bu proteinler hücre çoğalması ve farklılaşmasını düzenleyen mTOR yolağını baskılar. Bunun sonucu; tümör baskılanması, hücre çoğalması ve farklılaşmasıyla hamartomlar oluşur.(2) Tüberoskleroz tanısı esas olarak klinik kriterlere göre konmaktadır ancak genetik testlerle de teşhis edilebilir. Bir hasta klinik kriterleri karşılıyorsa, diğer aile üyeleri tuberoskleroz açısından değerlendirilmelidir.(3)Bizim olgumuzda ise tuberoskleroz açısından anlamlı olan serebral ve renal hamartomlar mevcuttu ve tuberosklerozun diğer bir prezentasyonu olan kardiyak rabomyomlar gözlenmekteydi. Rabdomyom çocukluk çağının en sık karşılaşılan kalp tümörüdür . Tüberosklerozlu hastalarda %43-60'ında kalpte rabdomyom görülmektedir. Sık birliktelikleri nedeniyle kalpte rabdomyom saptanan olgularda tuberoskleroz atlanmamalıdır. Rabdomyomlar tuberosklerozlu hastalarda ilk belirtilerden olabilmektedir.(4) Bizim olgumuzda ailede tuberoskleroz öyküsü olmadığı için fetal ekokardiyografi yapılmamıştır ancak postnatal yapılan ekokardiyografide rabdomyomlar gözlenmiştir. Ailesinde tüberoskleroz öyküsü olan fetuslar prenatal dönemde intrakardiyak kitle açısından değerlendirilmelidir. Fetal olarak değerlendirilmeyen hastalar postnatal dönemde mutlaka ekokardiyografi yapılmalı ve diğer major bulgular araştırılmalıdır.

.

A. Genetik Tanı Kriterleri	
B. Klinik Tanı Kriterleri	
Majör bulgular	Minör bulgular
1. Hipomelanotik maküller (≥3; en az 5 mm çap) **2.Anjiofibromatöz (≥3) ya da fibröz sefalik plaklar** **3. Ungual fibrom (≥2)** **4. Shagreen yaması** **5. Çok sayıda retinal hamartomlar** **6. Kortikal displaziler** **7. Subependimal noduller** **8. Subependimal Dev hücreli astositomlar** **9. Kalpte rabdomiyom** **10. Lenfanjioleiyomyomatozis (LAM)** **11. Anjiyomiyolipom(≥2)**	1.Konfeti deri lezyonları 2.Diş minesinde çok sayıda çukurlar 3.İntraoral fibrom 4.Retinada hipopigmente yama 5.Çok sayıda böbrek kisti 6. Böbrek dışı hamartom
Kesin Tanı: 2 majör faktör yada 1 majör + ≥2 minör faktör **Olası Tanı: 1 majör ya da ≥2 minör faktör**	*Sadece lenfanjiyoleiomyomatozis ve anjiyomiyolipom varlığı kesin tanı için yeterli

2012 yılında Uluslararası Tüberoskleroz Kompleks Konsensus Grubu Tarafından tanımlanan tanı kriterleri

KAYNAKLAR:

1.Curatolo P, Bombardieri R, Jozwiak S. Tuberous sclerosis. Lancet 2008; 372:657
2.Sciacca P, Giacchi V, Mattia C, Greco F, Smilari P, Betta P et al..Rhabdomyomas and tuberous sclerosis complex: our experience in 33 cases. BMC Cardiovasc Disord. 2014;14:66
3.Roach ES, Smith M, Huttenlocher P, Bhat M, Alcorn D, Hawley L. Diagnostic criteria, tuberous sclerosis complex: report of the diagnostic criteria committee of the national tuberous sclerosis association. J Child Neurol 1992; 7: 221-4
4.Harding CO, Pagon RA. Incidence of tuberous sclerosis in patients with cardiac rhabdomyoma. Am J Med Genet 1990; 37: 443-6

PS-282

YENİDOĞANDA SOLUNUM SIKINTISININ NADİR BİR NEDENİ: KONJENİTAL PULMONER HAVAYOLU MALFORMASYONLARI

Abdulkadir DEMİR[1], Cumhur Ç. GÖK[2], Emrah CAN[2], Şahin HAMİLÇIKAN[2]

[1]SBÜ Bağcılar Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul

[2]SBÜ Bağcılar Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Neonatoloji Kliniği, İstanbul

Giriş

Konjenital Pulmoner Havayolu Malformasyonları(KPHM) akciğerin nadir görülen, kistik veya adenomatöz yapılara sebebiyet veren hamartomatöz gelişimsel anomalilerdir[1–3]. Yaklaşık olarak 25000-35000 doğumda bir görülür[3]. Doğal seyrinde enfeksiyonlara hatta malignitelere sebep olan hastalığın patofizyolojisi tam olarak anlaşılamamıştır[1].

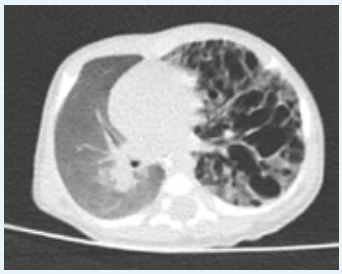
Olgu

19 yaş G2P1A0 takipsiz anneden, Ballard skorlamasına göre 32-34 hafta ile uyumlu C/S ile doğan ikiz eşi erkek bebeğe, doğumda düşük APGAR skoru ve sol akciğerde azalmış solunum sesleri olması üzerine pozitif basınçlı ventilasyon uygulandı. Prematürite ve solunum sıkıntısı tanıları ile yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatışı yapıldı. Nazal Aralıklı Pozitif Basınçlı Ventilasyon (NIPPV) ile takip edilen hasta solunum sıkıntısının artması ve kan gazında dirençli respiratuar asidozun saptanması üzerine entübe edildi ve surfaktan uygulandı. Ventilasyon desteğinin azalmaması üzerine surfaktan dozu tekrarlanarak çocuk kardiyoloji konsültasyonu planlandı. Yapılan ekokardiyografide patent duktus arteriosus (PDA) saptandı. Çekilen akciğer grafisinde sol akciğerde kistik lezyon görüldü. Çocuk göğüs hastalıkları konsültasyonu sonrası çekilen toraks bilgisayarlı tomografisi (BT) ağır bronkopulmoner displazi ve sol akciğerde en büyüğü 17 mm çapa ulaşan çoklu kistik lezyonlar olarak raporlandı, KPHM tip 1 ile uyumlu olarak yorumlandı. Hasta postnatal 9. gününde çocuk cerrahisi bölümü tarafından opere edildi ve lezyondan biyopsi materyali gönderildi.



Resim 1: Olgunun akciğer grafi görüntüsü

Biyopsi sonucu, normal akciğer dokusu ile uyum göstermeyen, kronik inflamasyonun eşlik ettiği, fokal kistik fonksiyon göstermeyen alveol yapısı olarak raporlandı ve KPHM tip 1 ile uyumlu bulundu. Sol akciğer üst lobektomi ameliyatı sonrası hasta yenidoğan yoğun bakım ünitesinde takibe alındı. Hastaya, PDA nedeniyle aldığı parasetamol tedavisine yanıt alınamadığından, çocuk kardiyoloji tarafından PDA ligasyonu uygulandı ve taburcu edildi.



Resim 2: Olgunun bilgisayarlı tomografi (BT) görüntüsü: Sol akciğerde kistik lezyonlar görülmekte.

	%1-3		
	~ 65%		
	20-25%		
	8%		
	2-4%		

Tablo 1: KPHM Tipleri

Sonuç

KPHM patofizyolojisi kesin bilinmese de 2 hipotez ortaya konmuştur. Çevresel faktörlerin baskın olduğu görüşe göre sorun erken dönemde akciğerin gelişiminde rol alan mediatörlerin genetik defektler sonucu salınımının devam ettiği ve buna bağlı olarak gelişimde geçici kesintilerin olmasıyken, obstrüktif hipoteze göre bronş ağacının gelişim süresince oluşan fokal obstrüksiyonların mediatörlerde artışa ve anomalilere sebep olmasıdır[1]. KHPM'nin 5 tipi tanımlanmıştır[1–3]. Vakamız, büyük kiste eşlik eden küçük kistler olması nedeniyle tip 1 KHPM olarak değerlendirildi. Antenatal tanı ve tedavisi mümkün olan KPHM yenidoğan döneminde dirençli solunum sıkıntısı olan hastalarda akılda tutulmalıdır.

1. Leblanc, C. et al. Congenital pulmonary airway malformations: state-of-the-art review for pediatrician's use. European Journal of Pediatrics vol. 176 1559–1571 Preprint at https://doi.org/10.1007/s00431-017-3032-7 (2017).
2. McDonough, R. J., Niven, A. S. & Havenstrite, K. A. Congenital pulmonary airway malformation: A case report and review of the literature. Respiratory Care vol. 57 302–306 Preprint at https://doi.org/10.4187/respcare.00727 (2012).
3. Dizdarer, C. et al. Konjenital pulmoner havayolu malformasyon (KPHM) tip 2 (Olgu sunumu) Congenital pulmonary airway malformation (CPAM) type 2 (Case report). Türkiye Ekopatoloji Dergisi vol. 9 (2003).

PS-284

NEONATAL ANEMİNİN NADİR BİR NEDENİ: RH SUBGRUP "c" UYUŞMAZLIĞI

Cenk Baykan[1], Lütfiye Nilüfer Yeğin[2], Beril Yaşa[2], Leyla Bilgin[2]

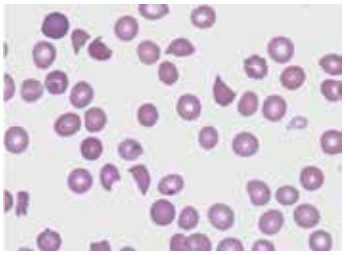
[1]İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD
[2]İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Neonatoloji BD

GİRİŞ - AMAÇ

Yenidoğanın hemolitik hastalıkları, fetal eritrosit antijenlerine karşı oluşan maternal antikorların plasentadan geçmesi ve bebekte hemolize yol açması sonucu gerçekleşir. Rh uyuşmazlıkları sıklıkla D antijenine karşı gelişen antikorlar sonucunda gerçekleşse de C, c, E, e, Kell, Duffy ve Kidd gibi non-D Rh antijenlerine karşı gelişen antikorlar da hemolitik hastalığa yol açabilir. Burada kordon kanı rutin incelemesinde anemi saptanması üzerine yapılan tetkiklerinde "c" Rh subgrup uyuşmazlığı tespit edilen bir yenidoğan olgu sunulmaktadır.

OLGU SUNUMU

G1P1, 25 yaşındaki anneden 37+ 6/7 gebelik haftasında, 3020 gram ağırlığında, normal spontan vajinal yol ile doğan erkek bebeğin doğum salonunda verilen Apgar skorları 1. ve 5. dakikada sırasıyla 8 ve 9 idi. Bebeğin doğum ağırlığı:3020 g (10-50.p), boyu:48 cm (10-50.p) ve baş çevresi:33.5cm (10-50p) olarak ölçüldü.
Fizik muayenesinde; Genel durumu iyi, aktif, etrafla ilgili, yenidoğan refleksleri canlı idi. Ön fontanel:1x1.5 cm ve normal bombelikte, arka fontanel 0.5x0.5 cm açık ve normal bombelikte idi. Solunum sistemi muayenesinde solunum sayısı 50/dk, solunum sesleri bilateral eşit ve bronkovezikülerdi. Kalp atım hızı 152/dk, S1 ve S2 normal, 1/6 şiddetinde sistolik üfürüm duyuldu. Radyal ve femoral nabızlar bilateral ele geliyordu. Batını rahat olan bebeğin organomegalisi ya da batında ele gelen kitlesi yoktu. Genital sistem muayenesinde haricen erkek olan bebeğin her iki testisi de skrotumda ele gelmekteydi. Nörolojik muayenede ise ekstremiteleri spontan hareketli, tonusu normaldi.



Resim 1: Şistositlerin görüldüğü Periferik yayma resmi

Kordon kanı rutin incelemesinde hematokrit değeri %34.6 saptanan bebeğin annesinin kan grubu A Rh (+) ve kendi kan grubu da A Rh (+) saptandı. Kan grubu uyuşmazlığı olmamasına rağmen bebeğin Direkt Coombs testi pozitif (3+) sonuçlandı. Retikülosit değeri %8 saptanan bebeğin periferik yaymasında da hemoliz ile uyumlu şistositler gözlendi. ***(bkz. Resim 1)*** İzleminde postnatal 12. saatinde fototerapi sınırının üzerinde hiperbilirubinemisi gelişen bebeğin kısa süreli fototerapi ihtiyacı oldu (14 saat). Neonatal anemisi olan, periferik yaymasında şistosit saptanması ve yüksek retikülosit değerleri ile hemolitik anemisi olduğu düşünülen bebeğin Direkt Coombs testinin de pozitif olması nedeniyle Rh subgrup analizi gönderildi. Anne ve bebek arasında Rh subgrup «c» uyuşmazlığı saptandı. Derin anemi ve hiperbilirubinemi gelişimi açısından izlenen bebeğin postnatal 6. gününde hematokrit düzeyi %26 saptandı. Taşikardisi de gelişmesi üzerine majör kan grubu ve Rh subgrubu uyumlu Eritrosit süspansiyonu ile transfüze edildi. İzlemde hematokrit değerlerinde daha fazla düşme gözlenmeyen ve fototerapi ihtiyacı olmayan bebek postnatal 9. gününde sadece anne sütü ile beslenerek taburcu edildi.

SONUÇ - ÇIKARIMLAR

Yenidoğan döneminde patolojik sarılıkların ve hemolitik aneminin en sık nedeni kan grubu uyuşmazlıklarıdır. ABO ve D antijenine bağlı Rh uyuşmazlığı sık görülmekle birlikte, Rh subgrup uygunsuzlukları da hemolize yol açabilir. Subgrup uygunsuzluklarının fizyopatoloji ve klinik bulguları Rh uyuşmazlığı ile benzerdir. Hafif şiddette subklinik hemoliz gözlenebileceği gibi ağır hemoliz, derin anemi ve ciddi hiperbilirubinemi gibi daha ağır bulgular da gelişebilir. Majör kan grubu uyuşmazlığı olmadan immün hemoliz saptanan yenidoğanlarda subgrup uygunsuzluklarının etiyolojide yer alabileceği akılda tutulmalı, hızlı gelişen hemoliz, hematokrit değerinde ani düşme ve ciddi hiperbilirubinemi açısından bebekler yakın izleme alınmalıdır. Bu hastaların izlem ve tedavisinde hiperbilirubinemi için Fototerapi ve kan değişimi gerekli olabilir. İmmun hemolizin şiddetinin azaltılması amacıyla Intravenöz Immunglobulin (IVIG) kullanılabilir. Semptomatik anemi gelişen vakalarda subgrup uyumlu eritrosit tranfüzyonu yapılabilir.

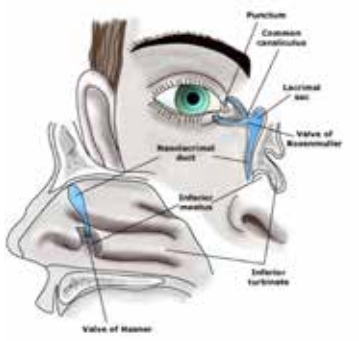
PS-285

Yenidoğanda Göz Kenarında Mavi Şişlik: Dakriyosistosel Olgusu

Muhammed Alperen Eravşar[1], Miraç Ergen[3], Bilge Batu Oto[4], Ceyhun Arıcı [4],Ersin Ulu[2]
[1] İÜC Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2] İİÜC Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı
[3] Medical Park Bahçelievler Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği
[4] İÜC Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Anabilim Dalı

GİRİŞ

Nazokrimal duktus(NLD) tıkanıklıklarının etiyolojisinde önemli bir çoğunluğu benign sebepler oluşturmaktadır ve %90 spontan regresyon görülmektedir. NLD'nin % 1 oranında nedeni olan daktriyosistosel diğer adı ile dakriosel; nasolakrimal kanalın hem proksimal hem distalden tıkanması sonucu gelişir. Genellikle doğumdan hemen sonra fark edilir ve benign bir patolojidir. Sıklıkla tek taraflı olup bilateral de olabilmekte ayrıca tek taraflı başlayıp sonrasında bilateral olabilmektedir. Bilateral olgularda eşlik eden mukosel varlığında solunum sıkıntısına yol açabilmektedir. Dakriosel şişlik nedeniyle kitle ile, mavimsi görünümü nedeni ile venöz malformasyon ile karıştırılabilmektedir. Bu durum gereksiz tetkik yapılmasına ve ailede paniğe neden olabilmektedir. Tanı konulduğunda spontan regresyon açısından izleme alınır. Enfeksiyon gelişirse antibiyoterapi verilir. Semptomatik olduğunda müdahale edilmesi önerilir. Bu çalışma ile doğumun hemen sonrasında göz kenarında fark edilen mavimsi şişliği olan bir yenidoğan olgusunun ışığında benign bir durum olan daktriyosistoseli tanımlamak, endişe verici malign oftalmolojik kitlesel ve vasküler sebeplerden ayrımından bahsetmek, ayırıcı tanısının ve yönetiminin genel pediatri hekimleri tarafından yapılabilmesine yardımcı olmak amaçlanmıştır.



OLGU

39 GH'da komplikasyonsuz şekilde C/S ile doğan herhangi perinatal özelliği ve ek bulgusu olmayan yenidoğan hastanın doğum odasında ilk muayenesinde sol gözün medialinde burun kanadı üzerine mavi-mor şişliği fark edilmiş. Hasta bebek odasında ilk bakımı ardından yumuşak doku deri-enfeksiyonu, sepsisin cilt bulgusu açısından yenidoğan yoğun bakıma yatırılmış ve antibiyoterapi başlanmış, şişlikte herhangi bir gerileme ve değişiklik olmaması üzerine hasta yumuşak doku tümörleri açısından kranial-orbital MR görüntüleme ile değerlendirilmiş, görüntüleme sonucu malign lezyon tespit edilememiş, nasolakrimal kanalda şişlik düşünülmesi üzerine tarafımıza yönlendirilmişti. Hastanın sistemik muayenesinde ve temel laboratuvar tetkiklerinde özellik yoktu, hasta konjenital malformasyon düşünülerek göz hastalıklarına konsulte edildi, yapılan fizik muayene sonucu hastaya dakriyosistosel tanısı konularak ılık su ile kompresyon+masaj ve poliklinikten ayakta takip önerilmesi sonucu hasta taburcu edilerek takibe alındı.



DAKRİYOSİSTOSEL

SONUÇ

Nasolakrimal kanalın ve kesenin anne karnında kistik şekilde dilatasyonu olan dakriyosistosel nadir görülen ve benign bir durumdur.
Yenidoğan döneminde dakriyosistosel ve dakriyosistit ile öncelikli olarak pediatristler karşılaşmaktadır. Ayırıcı tanısında sepsis, yumuşak doku tümörleri, hemanijom ve ensefalosel bulunmaktadır. Hekimlerin tecrübe eksikliği; ailelerin endişesine, gereksiz tetkiklere ve çoklu hastane başvurularına veya agresif tedavilere yol açabilmektedir. Dakriyosistosel korkutucu bir görüntüye sahip olan benign bir durum olup çocuk hekimi ile oftalmolog ile tarafından fizik muayene ile tanı konularak hayatın ilk dönemlerinde ileri bir tetkik ve agresif bir tedavi ihtiyacı olmadan konservatif olarak izlenebilmeli ancak komplikasyonlar açısından sık aralıklarla takip edilmelidir.



DAKRİYOSİSTİT

Kaynakça

- Taylor RS, Ashurst JV. Dacryocystitis. [Updated 2022 Feb 22]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls

PS-286

YENİDOĞAN HEMOLİTİK HASTALIĞININ NADİR BİR NEDENİ: "c" SUBGRUP UYUŞMAZLIĞI

T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI İZMİR İL SAĞLIK MÜDÜRLÜĞÜ BAKIRÇAY ÜNİVERSİTESİ Çiğli Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Dilek Özkul[1], Tezcan Özbay[1], Murat Çağlar Karataş[2], Mahli Batuhan Özdoğar[1], Şerif Hamitoğlu[1], Özgür Olukman[1]
1.İzmir Bakırçay Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çiğli Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Neonatoloji Bilim Dalı
2.Malatya Battalgazi Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

GİRİŞ

Yenidoğanın hemolitik hastalığı, maternal eritrosit antikorlarının fetal eritrositleri doğrudan yıkıma uğratmasıyla ortaya çıkan ağır bir klinik tablodur. Çoğunlukla anne ve bebek arasında Rh ve ABO kan grubu antijenlerinin uyuşmazlığına bağlı oluşur. Nadiren eritrosit subgrup antijenlerinin uyuşmazlığı da görülebilir.

Subgrup uyuşmazlıklarında, hafif hiperbilirubinemiden kan değişimi gerektirecek kadar ciddi hemolitik reaksiyonlara uzanan yelpazede klinik bulgular gelişebilir. Burada yenidoğan döneminde sarılık ve hemolitik anemi nedeniyle yapılan tetkiklerinde anti-c antikor uyuşmazlığı saptanarak intravenöz immünoglobulin (IVIG) tedavisi uygulanan bir olgu sunulmuştur.

OLGU

Yirmi üç yaşında hipotiroidik ve insülinle regüle gestasyonel diyabetik annenin üçüncü gebeliğinden 37. gebelik haftasında sezaryenle 2825 gram doğan kız bebek yaşamının 8. gününde gelişen sarılık nedeniyle getirildi. Annenin ilk çocuğunda fototerapi öyküsü olduğu, ikinci gebeliğin düşükle sonlandığı öğrenildi. Fizik bakıda ikter dışında özelik saptanmadı. Anne kan grubu B Rh pozitif, bebek kan grubu AB Rh pozitif, Direkt Coombs testi negatif, total bilirubin: 20,8 mg/dl (fototerapi/kan değişimi sınırı: 18/22,5), direkt bilirubin: 0,82 mg/dl, hemoglobin 19,9 g/dl bulundu. Periferik yaymada aktif hemoliz bulgusu olmayan olgu yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırılarak yoğun fototerapiye başlandı. İzleminde bilirubin değerleri gerileyen hasta, postnatal on üçüncü gününde taburcu edildi.

İki gün sonra yapılan kontrol tetkiklerinde total bilirubin: 17,8 mg/dl saptanan hasta yeniden yatırılarak iki gün daha etkin fototerapi uygulandı. Serum bilirubin düzeyi normale dönen, hematokrit düzeyinde düşme olmayan hasta taburcu edildi. Postnatal 21. gününde düzelmeyen sarılık nedeniyle bakılan total bilirubin: 18,6 mg/dl, hemoglobin: 12 g/dl ve periferik yaymada hemoliz bulguları saptanması üzerine üçüncü kez yatırılarak fototerapi uygulandı. Persistan hiperbilirubinemi nedeniyle anne ve bebekten yapılan eritrosit minör antijen değerlendirmesinde "c" uygunsuzluğu saptandı. Aktif hemolizi bulunan olguya 1 g/kg IVIG transfüze edildi ve kan değişimine gerek kalmadan bilirubin düzeyinde gerileme sağlandı. Taburculuk sonrası poliklinik izleminde hemolitik anemi veya patolojik düzeyde hiperbilirubinemi gelişmedi.

TARTIŞMA

Günümüzde Rh uyuşmazlığı nedeniyle Rh(D) immunglobulinlerin yaygın olarak kullanılması sonucunda anti-D dışındaki antikorların neden olduğu subgrup uyuşmazlıklarının önemi ve sıklığı giderek artmaktadır. Subgrup uyuşmazlıklarına bağlı hemolitik hastalıklarda, retiküloendotelyal sistem Fc reseptörlerinin ekspresyonunu ve fonksiyonunu değiştirerek ve kompleks aktivasyonuyla etkileşerek etki gösteren yüksek doz IVIG tedavisi erken dönemde hemolizi önleyebilmektedir. Yoğun fototerapiye rağmen serum bilirubin düzeyi yüksek, total bilirubin düzeyi kan değişim sınırına yakın veya kan değişim sınırında olan bebeklere 2 saatte bir 0,5 ila 1,0 g/kg dozunda eğer gerekliyse de 12 saat sonra tekrarlanmak üzere İVİG verilir. Olgumuzda tekrarlayan sarılık nedeniyle üç kez fototerapi alma öyküsü olup 1 gr/kg İVİG uygulanmış ve hemolizin durdurulmasında klinik yarar sağlanmıştır. Sonuç olarak, akut ağır hemoliz durumlarında veya persistan orta-yüksek düzeyli indirekt hiperbilirubinemi vakalarında subgrup uyuşmazlığının da akılda bulundurulması, erken tanı konulması ve tedavide IVIG kullanımıyla yüz güldürücü sonuçlar alınabilir.

Resim-1



Hastanın tekrarlayan fototerapi uygulamalarına rağmen persistan hiperbilirubinemisi mevcuttu.

KAYNAKLAR

1. Louis D, More K, Oberoi S, Shah PS. Intravenous immunoglobulin in isoimmune haemolytic disease of newborn: an updated systematic review and meta-analysis. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2014;99:325-31.
2. Orgun A, Çalkavur Ş, Olukman Ö, et al. Role of minor erythrocyte antigens in alloimmunization during indirect hyperbilirubinemia. Turk Pediatri Ars 2013;48:23-9.
3. Moise KJ. Fetal anemia due to non-Rhesus-D red-cell alloimmunization. Semin Fetal Neonatal Med 2008;13:207- 14.
4. Fatih Bolat, Ali Bülbül, Sinan Uslu, Serdar Cömert, Emrah Can, Asiye Nuhoğlu. Anti-Kell and anti-C alloimmunization: report of three cases. Med Bull Sisli Etfal Hosp. 2009; 43(3): 142-145
5. Yücel H, Çelik İH, Kavurt S, et al. A neonate with severe hemolytic disease treated with repeated doses of intravenous immunoglobulin and erythrocyte transfusion due to anti-E, c and Kell isoimmunization. Turk J Womens Health Neanotoly 2022; 4(2): 97-99.

PS-287

İYOTLU KONTRAST MADDE TETKİKİ SONRASI HİPOTİROİDİ GELİŞEN OLGUDA TABLET FORMÜL LEVOTİROKSİNİN BUKKAL UYGULANMASI

Gülay Sönmez Demir*, Musa Turgut*, Didem Yıldırımçakar**, Murat Öcal**, Osman Uzunlu***, Bayram Özhan**, Özmert M.A. Özdemir*, Hacer Ergin*

Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı*, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı**, Denizli

Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Ana Bilim Dalı***, Denizli

GİRİŞ ve AMAÇ

Peterm ve term bebeklerde iyotlu antiseptik ve/veya kontrast madde kullanımına bağlı hipotiroidi gelişebileceği tanımlanmıştır. İyot kaynaklı hipotiroidi genellikle geçici olmasına rağmen, erken çocukluk dönemine kadar tedavi gerektiren kalıcı hipotiroidi vakaları da bildirilmiştir. Geçici de olsa tedavi edilmeyen hipotiroidi, özellikle preterm bebeklerde, beyin gelişimi ve nörogelişimsel sonuçlar üzerinde zararlı etkilere sahip olabilir.

Burada; total intestinal aganglionozis tanısı için iyotlu kontrast madde kullanımına sekonder hipotiroidi gelişen ve bukkal levotiroksin ile başarılı şekilde tedavi edilen olgumuzu, bu konuya dikkat çekmek için sunduk.

OLGU

Geç preterm doğan olgu, postnatal 20. günde beslenme intoleransı, safralı kusma, spontan gaita çıkışı olmaması nedeniyle ileri tetkik ve tedavi amacıyla tarafımıza sevk ile alındı. Tanı amacıyla hastaya iyotlu kontrast madde kullanılarak bağırsak pasaj grafisi çekildi. İzlem süresince rektal uyarıya rağmen gaita çıkışı olmadı. Hastanın postnatal beşinci günde bakılan tiroid fonksiyon testleri olağandı (sT4:1,13 ng/dl, TSH:15 uIU/ml). Postnatal 23. günde iyotlu kontrast madde uygulanmasından altı gün sonra sT4 düzeyinin azaldığı ve yaklaşık iki hafta sonra da hipotirodi geliştiği saptandı (postnatal 38. gün TSH: 162 mU/L, sT4: 0,4 mU/L). Fonksiyonel ileusa bağlı orogastrik serbest drenajda takip edilen hastanın devamlı kirli, safralı rezidüleri mevcuttu. Bu nedenle, levotiroksin tedavisi alternatif bir yol olarak bukkal uygulandı. Levotiroksin tablet formülasyonu, rutin oral kullanımından daha yüksek dozda 100 mcg (25 mcg/kg) distile su ile sulandırılıp bukkal mukozaya verildi ve takibe alındı. Herhangi bir ilaç yan etkisi gözlenmedi. Tedavi başlangıcından 2 ay sonra, düzenli kontrollerimizde TSH düzeyleri baskılanıp (0,007 mU/L), sT4'ün yükselmesi (4 ng/dl) üzerine hasta geçici hipotirodi olarak kabul edilip tedavi kesildi. Tablet levotiroksinin bukkal uygulama yöntemi hipotiroidili bu hastamızda klinik ve biyokimyasal durumu iyileştirmede güvenilir ve etkili bulunmuştur.

SONUÇ

Yenidoğan yoğun bakım ünitesinde iyot maruziyetine bağlı geçici hipotirodi gelişebilmesi nedeniyle özellikle fonksiyonel ileusu olan yenidoğanlarda iyotlu kontrast madde verilirken dikkatli olunması gerektiği akılda tutulmalıdır. Bukkal yoldan levotiroksin uygulanması, ilacı ağızdan alamayan, barsak dismotilite veya emilim kusuru olan hastalarda hipotiroidiyi tedavi etmek için olası bir alternatif uygulama yöntemi olarak düşünülebilir.

PS-289

KONVÜLSİYON İLE BULGU VEREN ERKEN TİP K VİTAMİNİ EKSİKLİĞİNE BAĞLI İNTRAVENTRİKÜLER HEMORAJİ OLGUSU

Yazarlar

Esra Topal, Selda Seçim, Selim Sancak, Güner Karatekin

SBÜ Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi

1 Giriş

İntraventriküler kanama (İVK) term bebeklerde pretemlere göre nadir gözlenir. Term yenidoğanda İVK'ya yatkınlık yaratan risk faktörleri; doğum travması, hipoksi, koagulasyon bozukluklarıdır. Hipoksik yenidoğanda serebral otoregülasyonun bozulması İVK'ya yatkınlık oluşturabilir. Konvulziyon, apne, kusma, ısı ve kan şekeri düzensizlikleri, tonusta değişiklik görülebilir.

2 Amaç

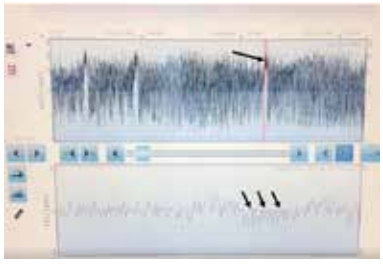
Bu olgu sunumunda term yenidoğanda intraventriküler kanamaya bağlı konvulziyonda K vitamini eksikliğinin neden olduğu koagülasyon bozukluğunun etkisini vurgulamak amaçlanmıştır.

3 Bulgular

Gestasyonel diyabetik, 23 yaş annenin ilk gebeliğinden, normal spontan vajinal doğum ile 39 gebelik haftasında, 2900 gram, mekonyum boyalı doğan erkek bebek, doğduğunda ağlamadı, siyanoze ve hipotonik, kalp tepe atımı: 72/dk. Aspirasyon ve taktil uyarıyla ağladı. APGAR 1 ve 5. dakika: 5 ve 7. Kordon kan gazında pH: 7.15, pCO2: 49 , HCO3: 17, baz açığı: -11.7, laktat: 10.2 mmol/L saptandı. Derin tendon refleksleri aktif, arama ve emme refleksleri zayıf. Sarnat ve Sarnat evre I hipoksik iskemik ensefalopati olarak değerlendirildi. Postnatal 8. saatinde on iki saniye süren gözlerde yukarı bakma, tüm vücutta kasılma şeklinde nöbet izlendi. aEEG'de nöbet aktivitesi saptandı. Eş zamanlı kapiller kan glukoz: 80 mg/dL, elektrolitler normaldi. Levatirasetam intravenöz yüklendi. Konvülziyonun devam etmesiyle fenobarbital tedaviye eklendi. Takibinde klinik ve aEEG'de nöbet izlenmedi. Antenatal öykü ve soygeçmişte özellik yoktu. Transfontanel ultrasonda sağ germinal matriksten ventriküle uzanan hiperekojen kanama alanı, evre II İVK saptandı. Septik tarama negatifti. INR: 3.75, PT: 36.8 saptanmasıyla K vitamini eksikliğine bağlı yenidoğanın hemorajik hastalığı düşünüldü. K vitamini 2 mg intravenöz ve 15 ml/kg taze donmuş plazma verildi. Altı saat sonra INR: 0.9, PT: 12.4 saptandı. Postnatal 6. gün kraniyal MRG'de: Periventriküler T2 hiperintens sinyal (+), frontopariyetal ve bilateral temporal bölge BOS mesafesi geniş, sağ lateral ventrikül oksipital hornda 27x12 mm boyutlarında ventrikül içerisindeki sinyal değişikliği hemorajik sinyal değişiklikleri lehine yorumlandı, kalsifikasyon düşündürdü. Difüzyon MR, TORCH serolojisi ve metabolik tetkikleri normaldi. Postnatal 10. gün EEG'de sol oksipital ve sağ frontalde keskin yavaş dalga izlendi. Nöroloji polikliniğine bağlanarak taburcu edildi.

4 Sonuç

Kanama ya da nörolojik semptomların varlığında PT ve INR değerlerinde yükseklik saptanması K vitamini eksikliğine bağlı kanamayı düşündürmeli, parenteral 2 mg K1 (fitonadion) vitamini uygulanmalı ve kraniyal görüntüleme yapılmalıdır. Ciddi intraserebral kanamada tedaviye TDP eklenmelidir.



Ambulatuvar EEG kaydında konvülziyon dalgaları (siyah oklar)



Transfontanel ultrason sağ parasagittal kesitte intraventriküler kanama (Beyaz oklar)

PS-290

İKİZ EŞLERİNDE CİDDİ AKUT HEMOLİZ VE HİPERBİLİRÜBİNEMİ İLE BULGU VEREN GLUKOZ-6-FOSFAT DEHIDROGENAZ EKSİKLİĞİ

SİMGE AYDINALEV KALMIŞ*, ŞEYMA ÖZEL*, SELİM SANCAK*, GÜNER KARATEKİN*

* Sağlık Bilimleri Üniversitesi Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi

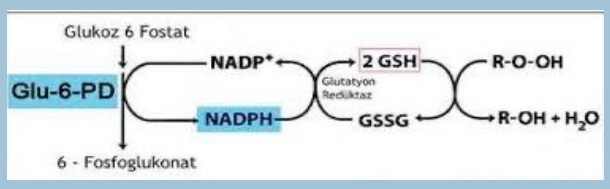
GİRİŞ

Glukoz-6-fosfat dehidrogenaz (G6PD), eritrositlerde pentozmonofosfat yolundaki ilk adımı katalize ederek antioksidan NADPH oluşumunu sağlar ve böylece hemolizi engeller. G6PD enzim eksikliği en sık görülen eritrosit içi enzim yetersizliğidir. Yenidoğan hiperbilüribinemisi, akut hemolitik anemi, konjenital nonsferositik hemolitik anemi, favizm, hemoglobinüri, geçici splenomegali gibi değişik tablolara neden olabilir.

OLGU

Yirmi dört yaş anneden 34 hafta ve 4 günlük, 2460 (Bebek 1) ve 2210 gram (Bebek 2) doğum ağırlıklarıyla sezaryan ile monokoryonik diamniyotik, erkek ikiz bebekler, postnatal 5. günlerinde kilo kaybı ve sarılık şikayetleriyle anne yanından yatırıldılar. Bilinen hastalıkları, akraba evliliği ve ABO/Rh uygunsuzluğu (direkt coombs negatif) yoktu. Fizik muayenede subikterik görünümleri dışında diğer sistem muayeneleri normaldi. Bebek 1 tartı kaybı %11.3, T Bil: 14 mg/dl (FTS: 14); Bebek 2 tartı kaybı %12,2 ve T Bil: 12,4 mg/dl (FTS: 14) idi. Fototerapi başlandı. Postnatal 6. günlerinde her iki hastanın T Bil: 21 mg/dl (FTS: 14 mg/dl, kan değişim sınırı: 19 mg/dl) saptanması üzerine fototerapi başlandı. Takiplerinde hemoglobin değerlerinde düşme ve T bil. değerlerinde kan değişim sınırına yaklaşan yükseliş olması sebebiyle yoğun fototerapiye geçildi. Periferik yaymalarında hemoliz (parçalanmış eritrositler, anizositoz, hipokromi) saptandı. Hemoglobin düzeyleri 7 g/dl'ye düşmesi üzerine retikülosit, G6PD, piruvat kinaz, osmotik frajilite testleri alınarak transfüze edildiler. Öncelikle eritrosit içi enzim eksikliği düşünüldü. Anne sütüne ara verildi. Annede ilaç kullanımı ve bakla yeme öyküsü yoktu. Bebek 1'de 38 C derece, Bebek 2'de 39 C dereceyi bulan ateş şikayeti yaklaşık 2 gün sürdü, tekrarlanan septik taramaları negatif saptandı, antibiyotiksiz yakın klinik izlem yapıldı. Muhtemel viral bir enfeksiyonun hemolizi tetikleyebileceği düşünüldü. Bebek 1; 7 gün yoğun fototerapi ve 2 kere eritrosit süspansiyonu, Bebek 2; 8 gün yoğun fototerapi, 3 kere eritrosit süspansiyonu aldı. Bebek 1'de G6PD enzim düzeyi: 1,2 U/gram (>8 U/gram) ; Bebek 2'de G6PD enzim düzeyi: 2,2 U/gram olarak sonuçlandı. Diğer tetkikler normal bulundu. Genetik testleri gönderildi. Anneye G6PD eksikliğine yönelik ilaç ve diyet listesi verilerek anne sütü tekrar başlandı. Hemoliz ve bilirübinde artış saptanmaması üzerine postnatal 19. günlerinde taburcu edildiler.





SONUÇ

Kan grubu uyuşmazlığı yokluğunda, kan değişim sınırına ulaşan yenidoğan sarılığına eşlik eden hemoliz saptanması durumunda G6PD eksikliği akla gelmelidir.

PS-292

Normal Kardiyak Anatomili Yenidoğanda Fonksiyonel Pulmoner Atrezi

Batuhan Palalıoğlu[1], Abdullah Alpınar[2], Selim Sancak[3], Güner Karatekin[3]

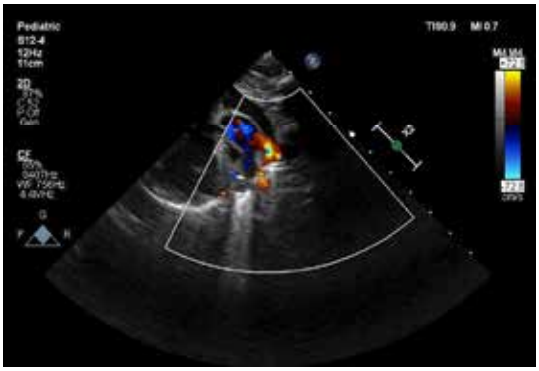
[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Zeynep Kamil EAH Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği
[2] Sağlık Bilimleri Üniversitesi Zeynep Kamil EAH Çocuk Kardiyoloji
[3]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Zeynep Kamil EAH Neonatoloji Kliniği

GİRİŞ

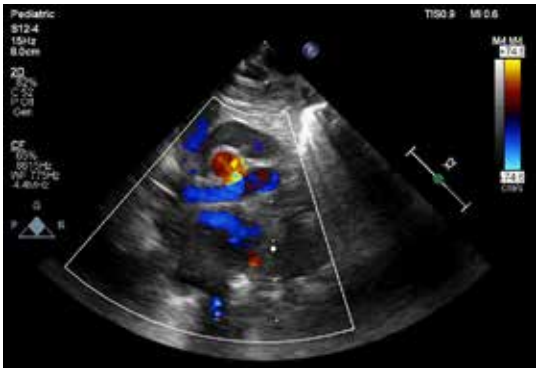
Fonksiyonel pulmoner atrezi (FPA), yenidoğan döneminde nadir görülen artmış perinatal vasküler direnç, şiddetli triküspid yetmezliğine ve yetersiz sağ ventrikül ejeksiyonu oluşumuna neden olur. Pulmoner kapak ve anatomisi normal olmasına rağmen yüksek pulmoner vasküler direnç nedeniyle sağ ventrikülden akciğerlere yeterince kan gidemez. Akciğer kan akımını duktus arteriosus yoluyla sağlar.

AMAÇ

Yazımızda doğduğunda sistolik üfürümü olması nedeniyle çekilen ekokardiyografide ve takibinde FPA tanısı almış bir olgudan bahsederek FPA'nın klinik önemine dikkat çekmek istedik.



Figür 1: Terlipressin tedavisi öncesinde pulmoner akım var fakat kapak hareket etmiyor.



Figür 2: Terlipressin tedavisi sonrasında pulmoner akım artmış, kapak hareketi mevcut.

BULGULAR

G1P0A0 23 yaş takipli gebeden son adet tarihine göre 40 hafta 1 günlük 3160 gram doğan bebeğin muayenesinde üfürüm duyulması, siyanoze olması nedeniyle yapılan ekokardiyografide önemli Triküspit yetmezliği, Pulmoner hipertansiyon, sekundum orta ASD,PDA görüldü ve triküspid yetmezliğinden ölçülen sağ ventrikül basıncı 28mm/Hg görüldü. Duktusta akım sol sağ ağırlıklı, pulmoner antegrad akım görüldü (0,8 m/sn) , eser PY mevcut, PY maks. gradienti33 mmHg idi. Hastanın vazopressör tedavilerive bu tedaviler altında hastanın satürasyonu %70-80 civarında seyretmekte ve pulmoner hipertansiyon devam etmekteydi. Hastanın duktus açıklığı için PgE1, pulmoner hipertansiyon nedeniyle İlioprost, sildenafil ve yüksek iNO tedavileri başlandı. PHT gerilemedi. Terlipressin tedavisi sonrasında hastanın tansiyonları düşük de olsa alınabildi. Hastanın ekokardiyografisinde Pulmoner kapak hareketleri görülmeye başlandı, Antegrad pulmoner akımı alındı , RVOT VTI 9,4 cm-- > 5 cm, hafif PY mevcut , LVOT VTI 15 cm-- > 13 cm .RV TAPSE 9 mm--> 12 mm--> 12 mm , EF % 73 olarak görüldü. Terlipressin başlandıktan 4 saat sonra hastanın vücudunda ve skrotumda ekimotik değişiklikler görüldü. Yapılan skrotal USG'de testiküler anormallik gözlenmedi. Hastanın tansiyonu önce alınabildi, sonra normotansif seyretti. Hastaya aEEG, Near-infrared spektroskop (NIRS) bağlandı. Hastada nöbet aktivitesi izlenmedi, NIRS anormalliği gözlenmedi.

SONUÇ

Fonksiyonel pulmoner atrezi yapısal olarak normal olan pulmoner kapakların sağ ventrikül ejeksiyonu sırasında açılmaması ile karakterizedir. Yenidoğan döneminde pulmoner arter basıncının sağ ventrikül basıncından yüksek olduğu persistan pulmoner hipertansiyon,patent duktus arteriosus ve triküspit kapak bozukluğu tanılı bazı olgularda pulmoner kapak tam açılmayarak FPA'ya neden olabilir. Fonksiyonel pulmoner atrezi'de asıl tedavi pulmoner vasküler direncidüşüren medikal tedavi iken anatomik pulmoner atrezide kateterizasyon veya cerrahi müdahaledir. Bu nedenle ayırt edilmesiçok önemlidir. Vakamızda dirençli FPA tedavisive terlipressin kullanımının yenidoğan dönemindeki etkilerini gözlemledik.

PS-294



NON-İMMÜN HİDROPS FETALİSİN NADİR BİR NEDENİ: İNTESTİNAL ATREZİ, MALROTASYON VE PERFORASYON

Musa Turgut[1], Gülay Sönmez Demir[1], Osman Uzunlu[2], Özmert Muhammet Ali Özdemir[1], Hacer Ergin[1]

1. Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Denizli

2. Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Ana Bilim Dalı, Denizli

GİRİŞ ve AMAÇ

Hidrops fetalis (HF), vücut boşluklarından iki veya daha fazlasında (abdominal asit, plevral efüzyon, perikardiyal efüzyon ve cilt ödemi) aşırı fetal sıvı varlığı olarak tanımlanmaktadır. HF tanısı vücut boşlukları, plasenta ve amniyotik sıvı hacmini değerlendiren ultrasonografik görüntülemeyle konulabilir. HF, etiyolojisine göre immün ve non-immün şeklinde iki kategoriye ayrılır. Non-immün HF, rutin anti-D immünglobulin uygulamalarından sonra HF'nin başlıca nedeni olmuştur. Non-immün HF'ninse pek çok etiyolojik nedeni vardır.

Burada intrauterin intestinal atrezi, malrotasyon ve perforasyona sekonder non-immün hidrops fetalis olgusu nadir etiyoloijisi sebebiyle sunulmuştur.

OLGU

Annenin prenatal ultrasonografisinde minimal perikardiyal efüzyon, belirgin plevral efüzyon, batında masif asit, normal plasenta ve amniyotik sıvı hacmi yeterli hidropik fetüs saptanması üzerine acil sezaryenle miadında 2980 gram hidropik bir kız bebek doğurtuldu. Solunumu olmayan hasta entübe edildi. Doğum salonunda torasentez ve parasentezle toplamda 70 cc (yaklaşık ağırlığının %2'si) safralı, pürülan, kötü kokulu mayi çekildi. Devamlı efüzyon boşaltımı amacıyla batına perkütan asit drenaj sistemi takıldı. Hipoalbuminemi nedeniyle albümin replasmanı yapıldı.

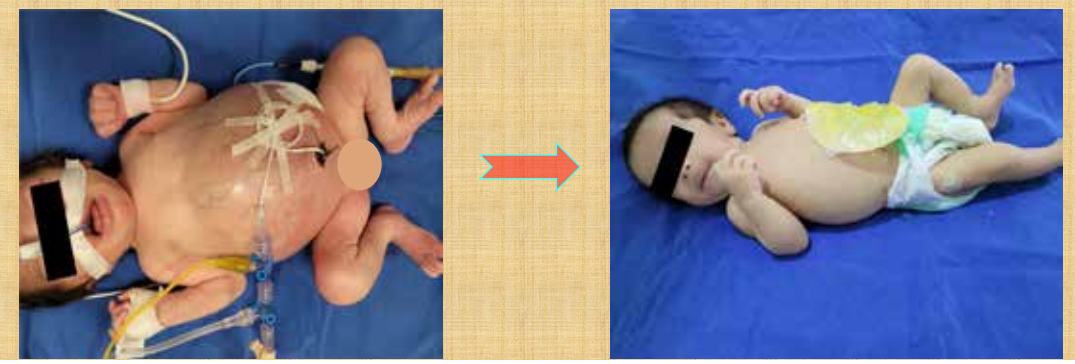
Fizik muayenesinde genel durumu kötü, cilt kirli sarıydı. Takipneikti ve akciğer seslerinde sekretuar ralleri duyuldu. Batın aşırı distandü, ekimotik ve karın cildinde tortiyoze dilate venleri mevcuttu. Anüsten nazogastrik sonda 4 cm'den sonra ilerletilemedi. Diğer sistem muayeneleri olağandı.

Hidrops fetalis etiyolojisi araştırmalarımızda parasentez/torasentez içeriğinin biyokimyasal verileri eksüda niteliğindeydi. Direkt Coombs testi negatifti, periferik yayma ve hemogram normaldi. Kan ve parasentez/torasentez sıvı kültürlerinde üreme yoktu. Covid-19 PCR testi negatifti. TORCH, sifiliz ve HIV serolojileri negatif saptandı. Ekokardiografide minimal perikardiyal efüzyon görüldü, major konjenital kalp hastalığı saptanmadı. Elektrokardiografide aritmi görülmedi. Akciğer grafisinde batındaki asite bağlı diafragmanın eleve olduğu görüldü. Anöploidi ve kromozomların yapısal anormallikleri açısından genetik testinde özellik saptanmadı. Üriner ultrasonografisi normaldi.

SONUÇ

Parasentez mayisinin safralı, kötü kokulu olması, mayideki bilirübin ve amilaz düzeylerinin yüksek, abdomen ultrasonografisinde mezenterde girdap hareketi ve fluoroskopi altında mide-duodenum tetkikinde kontrast maddenin mideden daha distale geçişin gözlenmemesi nedeniyle intestinal malrotasyon, perforasyon ve duodenal obstrüksiyon ön tanısıyla ile opererasyona alındı. Batından 490 ml asit boşaltıldı, jejuno-ileal atreziye sekonder intestinal perforasyon saptandı. Atretik barsak segmenteleri rezeke edildi ve ileostomi prosedürü uygulandı. Postoperatif üçünce günde minimal enteral beslenmesi başlanan hasta postnatal 44. gününde tam enteral beslenir şekilde, ileostomi bakımı öğretilerek taburcu edildi.

Non-immün HF etiyolojisinde gastrointestinal sistem patolojileri nadir olsada düşünülmelidir.



PS-295

NEONATAL ENSEFALOPATİ İLE YOĞUN BAKIM ÜNİTESİNDE TAKİP EDİLEN BEBEKLERİN GERİYE YÖNELİK EPİDEMİYOLOJİK DEĞERLENDİRİLMESİ

Ahsen Güler, Ecem Kelleci, Hasret Geçer, Dilek Kurmaz, Burcu Cebeci

S.B.Ü Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi/ Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı / Yenidoğan Bilim Dalı

GİRİŞ

Neonatal ensefalopati(HİE) 35. gebelik haftası ve sonrasında doğmuş bebeklerde bilinç bozukluğu, konvülsiyon, solunum depresyonu ve hipotoni ile karakterize klinik bir sendromdur. 1000 canlı doğumda 2-9 arasında görülme sıklığı değişmektedir.
Asfiktik doğumu etkileyen birçok faktör mevcuttur. Maternal ilaç kullanımı, maternal hastalıklar, obstetrik riskler, intrapartum faktörler ve plasental patolojiler araştırılmalıdır.
Apgar skoru 5. ve 10. Dakikada <5 olması, kord kan gazında PH<7.00 veya BE<-12 mmol/L saptanılan bebekler uygun hemodinamik destek ile en kısa sürede yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırılarak EEG ile izlenilmeli ve hipotermi endikasyonları açısından değerlendirilmelidir.

Çalışmamızda. Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde 01/01/2018-01/11/2022 tarihleri arasında yatmış olan 1125 bebekten 35 gestasyon haftası ve üzerinde HİE ile takip edilen 28 hasta değerlendirilmiştir.

BULGULAR

%0.24 olarak saptanılan insidans literatür ile uyumludur. Doğumların çoğunluğu %53 ile normal vajinal yolla gerçekleşmiştir. Ortalama anne yaşı 28 olarak saptanmıştır. Apgar skoru düşük olan ve gebelik haftası, doğum ağırlığı düşük saptanılan bebeklerin yatış süreleri daha uzun ve klinik Sarnat skorlaması daha düşük seyretti. Bildirilen çalışmalarda perinatal asfiksinin gestasyon yaşı ile doğum tarihinin artması ile mortalitenin azaldığı görülmektedir. Ortalama gestasyon haftası 38+4 olarak saptandı ve literatür ile uyumlu olarak gestasyon haftası büyük olan bebeklerde kranial MR görüntülemeleri sıklıkla normal saptandı. %21 bebeğin öyküsünde akraba evliliği mevcuttu. Çalışmamızda perinatal risk faktörleri sorgulanmış olup en yüksek oran zorlu doğum öyküsü ile %21 saptanırken takipsiz gebelikler nedeniyle veriler literatür ile uyumlu saptanmamıştır.

Hastaların %42 sinde aktif hipotermi uygulandı. Hipotermi sonrası komplikasyonu %21 ile en sık trombositopeni ve bradikardi olarak saptandı.

SONUÇ

HİE önlenebilir ve uygun tedavi ile doğru hemodinamik izlem sayesinde nöro gelişimsel geriliğin en sık nedenlerinden birisini oluşturmaktadır. Prenatal dönemde koruyucu yöntemler ile tedavi uygulamalarının kalıcı nörolojik sekellerin azalmasına neden olmaktadır. Perinatal mortalite ve morbiditeyi azaltmak için, yüksek riskli yenidoğanları erken saptamak, yüksek riskli gebe yüksek riskli yenidoğanlar uygun antenatal ve intrapartum takip ve bakım ile yenidoğanın morbidite ve mortalite insidansı azaltacaktır. Riskli gebelerin uygun hipotermi tedavisine en kısa sürede başlanabileceği bir yenidoğan yoğun bakım ünitesine sahip merkezde doğum yapmaları önemlidir. Nöroprotektif koruyucu tedaviler ve hipotermi sonrasında kranial Mr bulgusu ile saptanılan asfiksi ile uyumlu durum oran olarak az olmakla beraber ileriye yönelik nörolojik takipler ile kalıcı sekel oranı daha anlamlı saptanılacaktır.

Anahtar Kelime ; Yenidoğan Asfiksi, Hipotermi

Phone Number: +35542349438,
Mobile: +355 682164577
http://www.balkanpediatrics.org

DERNEK İLETİŞİM BİLGİLERİ
TÜRK PEDİATRİ KURUMU
Tel : 0212 632 86 33 • Faks : 0212 632 86 33
E-Mail: info@turkpediatri.org.tr

ORGANİZASYON SEKRETARYASI
SOLO EVENT
Tel: 0212 279 00 20 • Faks: 0212 279 00 35
E-Mail: gnctpk2022@soloevent.net