



9.



GENÇ PEDIATRİŞTER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024
Hilton İstanbul Bakırköy



BİLDİRİ ÖZETLERİ KİTABI



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

İÇİNDEKİLER

Kurullar	3
Kurs Programı	5
Bilimsel Program	7
Konuşma Özetleri	15
Sözlü Bildiriler	189
Poster Bildiriler	321



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Kurullar

Türk Pediatri Kurumu Başkanı

Haluk Çokuğraş

Kongre Başkanları

Övgü Büke

Berrak Öztosun

Kongre Sekreterleri

Meltem Yılmaz Aksoy

Hakan Demir

Selen Mandel Işıklı

Berfu Tokuç Ülgen

Yönetim Kurulu Üyeleri

Kenan Barut

Ömer Faruk Beşer

Cengiz Candan

Nur Canpolat

Fügen Çullu Çokuğraş

Bülent Karadağ

Özgür Kasapçopur

Ertuğrul Kıyıkım

Mehmet Vural

Çiğdem Aktuğlu Zeybek

*Kurullar soyisim alfabetik sırasına göre dizilmiştir



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Düzenleme Kurulu

Ahmet Gerekan
Ahsen Çolakoğlu
Ali Karakaş
Arlin Tunç
Aslı Öztürk Yeniay
Ayşe Ece Şimşek
Ayşe İrem Özkoç
Ayşe Pelin Özcan
Ayşe Tufan
Ayşenur Demirayak
Barış Polatdemir
Beliz Özkalkan
Berfin Aktaş
Berfu Miraç Tokuç Ülgen
Berke Yılmaz
Beste Yüksel Saçlı
Betül Kösa
Beyza Aslan
Buse Bayhan
Büşra Ateş
Canan Koban
Cansel Damar Kısakürek
Cansu Koç Çalışgan
Cansu Tatar Atamanalp
Cem Çakmak
Ceylin Eylül Karakaş
Çağla Nalçakan
Damla Gürleyik
Damla Sena Arslan Fidan
Defne Altuğ
Derya Deniz Taştan
Duha Aybüke İşler
Duhan Hopurcuoglu
Duygu Yılmaz
Ece Ayşenur Özyaman
Ece Kuduban
Ece Özel
Ecem Torun
Ecenur İzzete Derelioğlu
Elif Nur Orkan

Elif Pınar Ayyıldız
Esma Şen
Esra Okutucu
Eymen Pınar
Fatmanur Esra Çelebi
Ferah Diyar Karaman Can
Fesahat Nazlınur Aykut
Gamze Nalbant
Gizem Aslan
Gizem Tanalı
Gözde Sever
Güştâ Uysal Gür
Hakan Demir
Hasan Karakaş
Hayrunisa Bekis Bozkurt
Hilal Onur
İpek Pınar Coşkun
İpek Ülkersoy
İrem Coşkun
İrem Şalk
İsmet Mehmet Etyemez
İzem Sevi Karabıyık
Kaan Can Demirbaş
Kardelen Çelikel
Mehmet Dedeler
Mehmet Emre Bayram
Melek Sare Güney
Melek Sönmezocak Aktürk
Melikşah İnamlık
Melisa Gürbüz
Meltem Yılmaz Aksoy
Mercan Ezelsoy
Mert Hatipoğlu
Mertkan Yıldırım
Merve Kırallı
Meryem Akkoyun
Metin Göksel Gök
Metin Şenol
Muhammed Alperen Eravşar
Muhsin Özdemir

Nazmiye Yeni
Neslihan Özhan
Nida Gülderen Kalay Şentürk
Nihal Kazar Hakgör
Nisa Simge Güleç
Oğuz Işın
Oğuzhan Tin
Ozan Hayzaran
Önder Kılıçaslan
Özden Can
Özge Günel
Özge Marangoz
Özge Yaren Uysal
Pınar Önal
Reyhan Gülergün
Salih Turunç
Selen Mandel Işıklı
Selin Kılıçoğulları
Selin Mine Ay
Sena Erdoğan
Seray Gözüdeli
Sercan Semerci
Serra Genç
Sevde Berce Karakaya
Sevim Aslı Ehilil
Simay Buse Gülümser
Süleyman Yıldız
Şevval Özyıldırım
Şeyda Aktaş
Şeyma Gümüş
Şule Öztürk Kurtoğlu
Şükrü Can Duman
Taha Ekinci
Tuğçe Özkan
Ümit Gül
Vildan Duman
Yakup Gözderesi
Yücel Safa Aksoğan
Zeynep Taşkın



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

KURS PROGRAMI

BESLENME KURSU		
31 Ekim 2024, Perşembe		
Kurs Başkanları: Tanju Başarır Özkan, Çiğdem Arıkan		
09.00-09.30	Tamamlayıcı Beslenmede Yenilikler	Zerrin Önal
09.30-10.00	Olgularla Malnütrisyon	Merve Kesim Usta
10.00-10.30	Süt Çocuğunda Fonksiyonel Gastrointestinal Hastalıklarda Beslenme	Cansu Altuntaş
10:30-11:00	KAHVE MOLASI	
11:00-11:30	Büyük Çocuklarda Fonksiyonel Gastrointestinal Hastalıklarda Beslenme	Hasret Ayyıldız Civan
11:30-12:00	Besin Alerjilerinde Beslenme	Dilek Güler
12:00-13:00	ÖĞLE YEMEĞİ	

PEDIATRİK ALERJİ VE DERMATOLOJİ KURSU		
31 Ekim 2024, Perşembe		
Kurs Başkanları: Ayça Kıyıkım, Esra Yücel		
09.00-09.30	Atopik Dermatit'in Güncel Tedavisi ve "Yeni Nesil Nemlendiriciler"	Nurşen Çiğerci Günaydın
09.30-10.00	Kontakt Dermatit; Çocuklarda Dermakozmetik Kullanımı ve Etkileri	Esra Yücel
10.00-10.30	Ayırıcı Tanılarla Ürtiker	Zeynep Topkarcı
10:30-11:00	KAHVE MOLASI	
11:00-11:30	Çocuklarda Sık Görülen Cilt Enfeksiyonları ve Topikal Tedavisi	Kevser Uzunçakmak
11:30-12:00	Primer İmmün Yetmezlik Tanısında İlk İpucu: Cilt Tutulumu	Ayça Kıyıkım
12:00-13:00	ÖĞLE YEMEĞİ	

NÖROGELİŞİM KURSU		
31 Ekim 2024, Perşembe		
Kurs Başkanları: Sema Saltık, Serhat Güler		
09.00-09.45	Gelişimsel Nörolojik Problemler ve Erken Dönem (0-6 ay) İpuçları	Serhat Güler
09.45-10.30	6 Ay - 5 Yaş Arası Gelişimsel Nörolojik Problemlerde İpuçları	Edibe Pembegül Yıldız
10:30-11:00	KAHVE MOLASI	
11:00-11:30	Dil ve Konuşma Bozuklukları	Gizem Durcan
11:30-12:00	Otizm Spektrum Bozukluğu	Burak Doğangün
12:00-13:00	ÖĞLE YEMEĞİ	

TPN KURSU		
31 Ekim 2024, Perşembe		
Kurs Başkanları: Fahri Ovalı, Demet Demirkol		
09.00-09.45	Yenidoğanda Ne Zaman TPN, Ne Zaman Enteral Beslenme?	Şerife Suna Oğuz
09.45-10.30	Preterm Ve Term Bebekler İçin Mevcut TPN Seçenekleri	Sabahattin Ertuğrul
10:30-11:00	KAHVE MOLASI	
11:00-11:30	Çocuk Yoğun Bakımda TPN Kullanımı	Demet Demirkol
11:30-12:00	TPN'de Dikkat Edilmesi Gerekenler: Avantajlar, Dezavantajlar	Sare Güntülü Şik
12:00-13:00	ÖĞLE YEMEĞİ	



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

TPK EAP WORKSHOP		
31 Ekim 2024, Perşembe		
	Bridging Ideals and Realities: Navigating the Path from Education to Practice as a Young Pediatrician Workshop Team: Nora Karara, Ann De Guchtenaere , Süleyman Yıldız Övgü Büke, İpek Ülkersoy, Oğuzhan Tin	
09:00-09:15	Opening Ceremony	İpek Ülkersoy
09:15-10:00	Exploring Practical Strategies for Maintaining Resilience and Optimism Within A Demanding Healthcare System	Süleyman Yıldız
10:00-10:45	Closing The Gap Between Training Requirements And Professional Activities	Ann De Guchtenaere
10:45-11:30	Working Conditions and Work Life Balance	Nora Karara
12:00-13:00	ÖĞLE YEMEĞİ	



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

BİLİMSEL PROGRAM

31 Ekim 2024, Perşembe	
Prof. Dr. Sezai Bedrettin Tümay Salonu	
13:00-13:30	AÇILIŞ OTURUMU
13:30-14:10	UYDU SEMPOZYUMU Büyüyüp Gelişsin, Hikayesi Değişsin Konuşmacılar: Funda Çetin, Ateş Kara, Serhat Güler
14:10-14:50	AŞI OTURUMU Oturum Başkanı: Nevin Hatipoğlu Pediyatrik Aşılamada Yenilikler Konuşmacı: Ahmet Soysal
14:50-15:10	KAHVE MOLASI
15:10-16:10	PARENTERAL BESLENME OTURUMU Oturum Başkanları: Cumhur Aydemir, Ertuğ Arslanköylü Yenidoğanlarda Parenteral Beslenme Önerileri Konuşmacı: Mustafa Ali Akın Çocuk Yoğun Bakımda Parenteral Beslenme Seçenekleri Konuşmacı: Demet Demirkol
16:10-16:50	UYDU SEMPOZYUMU Oturum Başkanı: Nihat Sapan İSPA'da Hipoalerjen Formül Seçimi; Pirinç Bazlı Formüllerin Yeri Konuşmacı: Hikmet Tekin Nacaroğlu
16:50-17:30	UYDU SEMPOZYUMU Oturum Başkanı: Mehmet Reha Cengizlier Mikrobiyota Devrimi: Probiyotiklerle Alerjilerin Üstesinden Gelmek Konuşmacı: Meltem Yalınay
17:30-18:30	KARDİYOLOJİDE RİTİM BOZUKLUKLARI Oturum Başkanları: İbrahim Cansaran Tanıdır, Reyhan Dedeoğlu, İlker Kemal Yücel Kalıtsal Ritim Bozuklukları Konuşmacılar: Burcu Çevlik, Ali Uygun Acilde Sık Karşılaşılan Ritim Bozuklukları Konuşmacılar: Nida Gülderen Kalay Şentürk, Ali Karakaş, Ecenur İzzete Derelioğlu

31 Ekim 2024, Perşembe	
Prof. Dr. Özdemir İter Salonu	
14:10-14:50	FARKLI YÜZLERİYLE GASTROENTEROLOJİ Oturum Başkanları: Didem Gülcü Taşkın, Güzide Doğan Büyük Çocuklarda Fonksiyonel GIS Hastalıkları Konuşmacılar: Erkan Akkuş, Oğuzhan Tin Farklı Yüzleriyle Çölyak Hastalığı Konuşmacı: Berfu Tokuç Ülgen
14:50-15:10	KAHVE MOLASI
15:10-16:10	AKLİMİZA TAKILANLAR Oturum Başkanları: Bülent Karadağ, Velat Şen, Banu Nur Semptomdan Tanıya Kronik Öksürük Konuşmacılar: Aleyna Hepbıçakçı, Gizem Tanalı Akciğer Tüberkülozuna Yaklaşım Konuşmacılar: Mehmet Şimşekli, Erkan Deniz Çocuk İzleminde Ne Zaman Genetik Tarama İsteyelim? Konuşmacılar: Elif Ceren Oruç, Güldeniz Öner



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

31 Ekim 2024, Perşembe	
Prof. Dr. Metine Bilger Salonu	
14:10-14:50	HASTA TAKİBİNDE FARK EDİLEN SORUNLAR Oturum Başkanları: İsmail Göçmen, Gamze Özgürhan Bebeklikte Baş Çevresi Ölçümü ve İlişkili Sorunlar Konuşmacılar: Tuğçe Özkan, İzem Sevi Kılıç Büyüme ve Gelişmenin Takibi, Nasıl Değerlendirelim? Konuşmacılar: Kemal Pişmişoğlu, Tuna Selin Demirdöven
14:50-15:10	KAHVE MOLASI
15:10-16:10	FARKLI YÖNLERİYLE ACİLLER Oturum Başkanları: Ayşenur Bahadır, Diğdem Bezen Hematolojik-Onkolojik Acillere Yaklaşım Konuşmacılar: Nur Kevser Özyurt, Cemil Baykal Endokrin Acillere Yaklaşım Konuşmacılar: Gamze Nalbant, Damla Sena Arslan Fidan
17:30-18:30	PEDIATRİDE DÖKÜNTÜLER Oturum Başkanları: Vefik Arıca, Soner Sertan Kara, Muhammed Asena Uyuzda Tanı ve Tedaviye Yaklaşım Konuşmacılar: Tuğçe Sıla Aydın, Nimet Aydemir Kılıç, Ömer Faruk Çakmak Döküntülü Hastalıklar: Nasıl Ayırt Edelim? Konuşmacılar: Taner Adıgüzel, Bahriye Semizoğlu En Tehlikeli Döküntü: Meningokoksemi Konuşmacılar: Onur Ergin, Aliemin Can Albayrak



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

31 Ekim 2024, Perşembe

Sözlü Bildiri Salonu 1

15:10-16:10	SÖZLÜ BİLDİRİ OTURUMU-1 Oturum Başkanları: Sezgin Şahin, Dilek Uludağ 1642-Akondroplazi Tanılı Hastalarımızın Sosyodemografik Verilerinin ve Büyüme-Gelişmeye Ait Özelliklerinin İncelenmesi-Evrin Çiftçi Sunamak 3402-Çocuk Genetik Hastalıkları Polikliniğinde 2000-2023 Yılları Arasında Takip Ettiğimiz Akondroplazi Tanılı Hastaların Solunumsal Parametrelerinin ve Solunum Sistemi Komplikasyonlarının Değerlendirilmesi-Sımuzar Aliyeva 4986-Ailevi Akdeniz Ateşi Tanılı Aynı Biallelik Patojenik Genotipe Sahip Kardeşlerde Hastalık Seyri: Klinik ve Demografik Farklılıklar-Mahmut Seyfeddin Öz 7413-Epilepsi Panelinde Saptanan Varyantların Retrospektif İncelenmesi: Panel Oluşturmadaki Zorluklar-Burcu Yeter 8251-Akondroplazili Hastalarda Foramen Magnum Stenozunun Kantitatif Değerlendirmesi-Fikriye İrem Akbolat Sakar 8657-Çoklu Doğumsal Anomali, Entellektüel Yetersizlik, Otizm Spektrum Bozukluğu ve Gelişme Geriliği Sebebiyle Takipli Hastalarda 700k SNP-Array Sonuçlarının Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi-Esra Usluer
17:30-18:30	SÖZLÜ BİLDİRİ OTURUMU-3 Oturum Başkanları: Ayşenur Bahadır, Özlem Kalaycı Şengül 1037-Pandemi Öncesi ve Sonrası Dönemde Dispeptik Yakınmalarla Gelen Hastalarda Üst GIS Endoskopi Bulgularının Karşılaştırılması-Hatice Ulusoy Kalkan 2577-Çocukluk Çağı Potansiyel Çölyak Hastalarının Kısa Dönem Takip Sonuçları-Melek Sönmezocak Aktürk 2703-Kanserli Çocuklarda Hem Beslenme Hem Prognoz Açısından Prognostik Nutrisyonel İndeksinin Klinik Faydası-Gamze Musul 3136-Çocuklarda Kronik Karaciğer Hastalıklarında Tiroid Fonksiyonlarını ve Etkileyen Faktörler-Recep Günakın 5784-Pediyatrik Akut Karaciğer Yetmezliğinde Tek Merkez Deneyimi-Onur Can Öztürk 7265-Pediyatrik İnflamatuvar Barsak Hastalığında İnflamatuvar Biyobelirteçlerin Değerlendirilmesi-Talha Üstüntaş

31 Ekim 2024, Perşembe

Sözlü Bildiri Salonu 2

15:10-16:10	SÖZLÜ BİLDİRİ OTURUMU-4 Oturum Başkanları: Hikmet Tekin Nacaroğlu, Halil Uğur Hatipoğlu 1534-Situs Inversusta Komorbid Hastalıkların Mortalite ve Morbidite Üzerine Etkisi-Emrah Çiftçi 1918-Doğum Sonrası Taburculukta Oto Güvenlik Koltuğu Kullanım Durumu-Fatma İyigün 2206-Uçakta Anafilaksi Yönetimi: Kabin Ekibi Anketlerine Dayalı İnceleme-Seda Çevik 3624-Yaz Aylarında Çocuklarda Akut Bronşiyolit/Bronşit: Viral Etkenlerin İzinde-İrem Gökbülak 5078-Besin İlişkili Anafilaksiyi Ne Zaman Düşünelim ve Nasıl Yönetelim?-Süleyman Hilmi Sevinç 7970-Üçüncü Basamak Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniğine Beş Sene Anafilaksi Tanısı ile Başvuran Hastaların Değerlendirilmesi-Sevde Berce Karakaya
17:30-18:30	SÖZLÜ BİLDİRİ OTURUMU-2 Oturum Başkanları: Alper Güzeltaş, Azer Kılıç Başkan 3225-Kliniği Benzer İki Hastalığın Algısındaki Farklar: Kistik Fibrozis ve Primer Siliyer Diskinezi-Cem Çakmak 3388-Akondroplazili Çocuklarda Uyku Apnesi: Polisomnografi ile Solunum Bozukluklarının Değerlendirilmesi-Berfin Aktaş 3680-Kronik Öksürük Endikasyonu İle Fleksibl Bronkoskopi Yapılan Olgularda Yakınma Özellikleri ile Yapısal ve Fonksiyonel Anomali Saptanma İlişkisi-Berna Cansu Arıtış 3967-Masif Plevral Efüzyonlu Çocuk Hastaların Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi-İzzettin Kaya 7513-Kawasaki ve MIS-C Tanılı Hastaların Klinik ve Laboratuvar Bulguları Açısından Karşılaştırılması: Tek Merkezli Bir Çalışma-Zerrin Gökçe Yücel 9586-Kardiyomyopati Hastalarının Klinik, Görüntüleme ve Genetik Olarak Değerlendirilmesi-Halise Zeynep Genç



9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

1 Kasım 2024, Cuma	
Prof. Dr. Sezai Bedrettin Tümay Salonu	
09:00-10:00	ENFEKSİYON HASTALIKLARI OTURUMU Oturum Başkanları: Ergin Çiftçi, Adem Karbuz Olgular ile Uygun Antibiyotik Kullanımı Konuşmacılar: Rabia Ayça Kavraz, Yunus Emre Öztürk Yeni Bir Pandemi mi? Maymun Çiçeği Hastalığı Konuşmacılar: Leyla Beşel, Erdem Öksüzoğlu
10:00-10:40	UYDU SEMPOZYUMU Oturum Başkanı: Vildan Ertekin Farkedilmeyen Tehlike: Malnütrisyon Konuşmacılar: Ödül Eğritaş Gürkan, Şükrü Güngör
10:40-11:00	KAHVE MOLASI
11:00-12:00	TPK - EAP ORTAK OTURUMU Oturum Başkanları: Fügen Çullu Çokuğraş, Ann De Guchtenaere Being A Pediatrician in Europe Konuşmacı: Nora Karara Türkiye'de Genç Pediatrist Olmak Konuşmacılar: Berrak Öztosun, Övgü Büke
12:00-12:40	UYDU SEMPOZYUMU Oturum Başkanları: Fügen Çullu Çokuğraş, Yaşar Doğan Klinikte Gelişim Macerası: Hafiften Ağıra Malnütrisyon Yönetimi Konuşmacılar: Ömer Faruk Beşer, Ipek Ülkerşoy
12:40-13:40	ÖĞLE YEMEĞİ / POSTER SUNUMLARI
13:40-14:20	UYDU SEMPOZYUMU Oturum Başkanı: Ertuğrul Kıyıkım Karaciğeri Tutan Metabolik Hastalıklar ve Tirozinemi Tip-1 Konuşmacı: Tanyel Zübarioğlu
14:20-15:20	SOSYAL PEDIATRİ OTURUMU Oturum Başkanları: Emel Gür, Nalan Karabayır Yeni Bir Macera: Tamamlayıcı Beslenme Konuşmacılar: Mine Başbüyük, Şule Öztürk Kurtoğlu Sağlıklı Çocuk İzlemi Konuşmacılar: Ekin Nurhan, Damla Gürleyik
15:20-16:00	UYDU SEMPOZYUMU Oturum Başkanı: Şirin Güven İştahsız Çocuğa Yaklaşım Konuşmacı: Güldane Koturoğlu
16:00-16:20	KAHVE MOLASI
16:20-17:00	UYDU SEMPOZYUMU Oturum Başkanı: Fügen Çullu Çokuğraş Sezaryen ile Doğan Bebeklerin Yaşam Yolculuklarına Nasıl Destek Olabiliriz? Konuşmacı: Metehan Özen
17:00-18:00	ÇOCUKLARDA PİL YUTULMASI Oturum Başkanı: Yaşar Doğan Konuşmacılar: Nevzat Aykut Bayrak, Canan Uzun



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

1 Kasım 2024, Cuma	
Prof. Dr. Özdemir İter Salonu	
09:00-10:00	YENİDOĞAN VE ÇOCUKLARDA TARAMALAR Oturum Başkanları: Ayşe Çiğdem Aktuğlu Zeybek, Şirin Güven Türkiye Gerçekleri Işığında Yenidoğan Taramaları Konuşmacılar: Hanım Aghakışılı, Esra Öztürk Çocuk İzleminde Rutin Taramalar Konuşmacılar: Işıl Çulha Hoşceylan, Esra Okutucu
10:40-11:00	KAHVE MOLASI
11:00-12:00	ÇOCUK ACİLDE SIK GÖRÜLENLER Oturum Başkanları: Ozan Özkaya, Metin Uysalol, Sinem Oral Cebeci Acil Serviste Sıvı ve Elektrolit Tedavisi Konuşmacılar: Mehmet Taşdemir, Cansu Muluk Acilde Solunum Yetmezliğine Yaklaşım Konuşmacılar: Merve Tetik, Fatih Ahmet Erol Sık Görülen Zehirlenmeler Konuşmacılar: Berke Yılmaz, Sevim Aslı Ehlil
12:40-13:40	ÖĞLE YEMEĞİ / POSTER SUNUMLARI
14.20-15.20	ADÖLESAN OTURUMU Oturum Başkanları: Saadet Olcay Evliyaoğlu, Meltem Erol, Hande Turan Adölesan İzleminde Önemli Rutinler Konuşmacılar: Çağla Nalçakan, Şeyda Aktaş Adölesanlarda Endokrin Sorunlar Konuşmacılar: İlayda Altun, Mert Uçar, Derya Deniz Taştan
16:00-16:20	KAHVE MOLASI
17:00-18:00	ENFEKSİYONDA AZ BİLİNENLER Oturum Başkanları: Nazan Dalgıç, Fatma Deniz Aygün Olmaz Demeyin: Sıtma Tanı ve Tedavisi Konuşmacılar: Senem Behzat Ulukaya, Beliz Özalkan TORCH Enfeksiyonları Konuşmacılar: Pınar Önal, Yakup Gözderesi

1 Kasım 2024, Cuma	
Prof. Dr. Metine Bilger Salonu	
09:00-10:00	PEDIATRİDE ACİLLER Oturum Başkanları: Haluk Himmet Akar, Özgür Kızılcı Çocuk Alerjide Aciller Konuşmacılar: Fırat Ünay, Yasemin Tepe Olgular ile Kardiyolojik Aciller Konuşmacılar: Mehmet Kamil Yılmaz, Abdulgafur Kavak
10:40-11:00	KAHVE MOLASI
11:00-12:00	SEPSİS OTURUMU Oturum Başkanları: Selda Hançerli Törün, Özmert M.A. Özdemir Yenidoğanda Sepsis Konuşmacılar: Yücel Pekal, Hanife Bayramoğlu Çocuklarda Sepsis Tanı ve Tedavisi Konuşmacılar: Emrullah Aygüler, Anıl Karaman
12:40-13:40	ÖĞLE YEMEĞİ / POSTER SUNUMLARI
14.20-15.20	ENDOKRİN OTURUMU Oturum Başkanları: Atilla Çayır, Murat Doğan, Heves Kırmızıbekmez Boy Kısaldığına Yaklaşım Konuşmacılar: Mehmet Furkan Uzun, Canseli Erarslan Erdoğmuş Pediatride Diyabet: Tanı ve Tedavi Konuşmacılar: Ayşe Takım, Ayşe Betül Şahin
16:00-16:20	KAHVE MOLASI
17:00-18:00	PEDIATRİNİN KIRMIZI BAYRAKLARI Oturum Başkanları: Kamil Şahin, Sadık Sami Hatipoğlu Pediatric Pratiğinde Tıbbi İşlem ve Tedavi Reddi Konuşmacılar: Demet Deniz Bilgin, Ozan Hayzaran Aşı Yaparken Nelere Dikkat Etmeliyiz? Konuşmacılar: Ayşe İrem Özkoç, Selin Mine Ay



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

1 Kasım 2024, Cuma

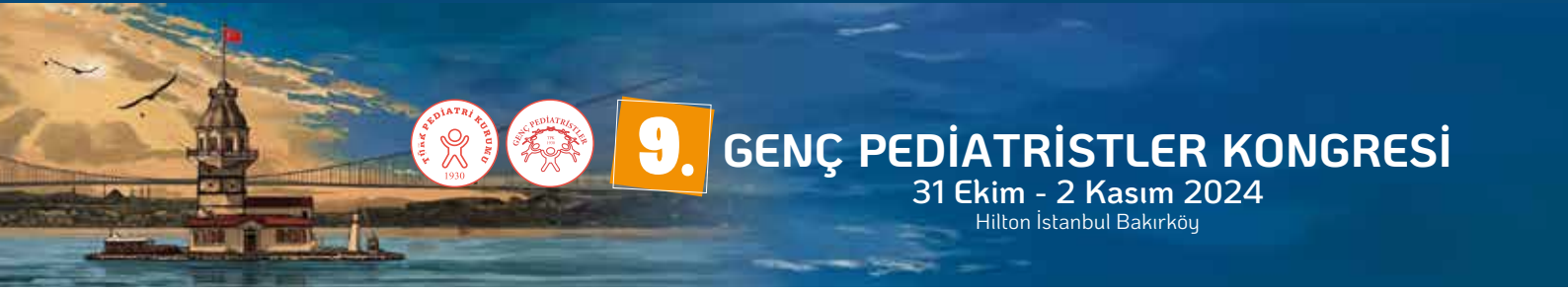
Sözlü Bildiri Salonu 1

09:00-10:00	SÖZLÜ BİLDİRİ OTURUMU-5 Oturum Başkanları: Esen Besli - Sare Güntülü Şık 1769-Çocuklarda Akut Karaciğer Yetmezliği: 2 Yıllık Tek Merkez Deneyimi- Hasret Ayyıldız Civan 1800-Pediyatrik Travma Hastalarında Başlangıç Laktat Düzeylerinin Mortalite ve Morbiditeyle İlişkisi- Sena Erdoğan 2426-Çocuklarda Travma Sonrası Mortaliteyi Tahmin Etmek: İnflamatuar Belirteçlerin Rolü- Çağla Nalçakan 4949-Künt Kafa Travmalı Çocuklarda Kranial Tomografi Gerekliliği: PECARN Algoritması ve Serum S100B ve GFAP Düzeyleri- Ömer Yılmaz Ulutaş 8446-Kritik Pediyatrik Hastada Terapötik Plazma Değişimi ve Literatürün Gözden Geçirilmesi: Çocuk Yoğun Bakım Deneyimi- Şeyda Aktaş 9394-Çocuk Yoğun Bakım Ünitesinde İnfluenza Nedeniyle Takip Edilen Hastaların Değerlendirilmesi- Ayşe Ece Şimşek
11:00-12:00	SÖZLÜ BİLDİRİ OTURUMU-9 Oturum Başkanları: Yelda Türkmenoğlu - Gonca Keskindemirci 1111-Adrenal Yetmezlik Tanı Dağılımı; Tek Merkez Deneyimi- Melike Topuz 1467-Akondroplazi Tanılı Çocuklarda Vosoritide Tedavisinin Erken Dönem Sonuçları: Gerçek Yaşam Verileri- Hasan Karakaş 1697-Çocukluk Çağı Obezitesinde Hiperfajinin Değerlendirilmesi- Duygu Yılmaz 2885-Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde Takip Edilen Preterm Bebeklerde Metabolik Kemik Hastalığı Gelişimi ve Neden Olan Faktörlerin Retrospektif İncelenmesi- Deniz Cabiri 7629-Turner Sendromlu Olguların Klinik Özelliklerinin Değerlendirilmesi- Meltem Yılmaz Aksoy 8202-Prepubertal Çocuklarda Betatrolin İle Nutrisyonel ve Metabolik Durumun İlişkisi- Bahriye Semizoğlu Atasoy
14:20-15:20	SÖZLÜ BİLDİRİ OTURUMU-7 Oturum Başkanları: Özlem Bostan Gayret - Önder Kılıçaslan 1233-Konjenital Toksoplazmozis ve Uzun Dönem Sonuçları ile Klinik Deneyimimiz- Neslihan Mete Atasever 3527-Yenidoğanda İmmün Yetmezlik- Fatma İyigün 3661-Jüvenil İdiyopatik Artrit Tanılı Hastaların Hepatit Aşı Yanıtının Değerlendirilmesi- Ali Öksel 5483-Lenfadenopati Tanısı ile Servis Yatışı Olan Çocukların Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi- Ozan Hayzaran 7794-Eritrosit Dağılım Genişliğinin (RDW) Yenidoğan Sepsisinde Belirteç Olarak Kullanılmasının Araştırılması- Hanım Aghakishli 8595-Prematüre Bebeklerde Aşı Uygulamaları ve Ücretli Aşı Farkındalığı- Ceylin Eylül Karakaş

1 Kasım 2024, Cuma

Sözlü Bildiri Salonu 2

09:00-10:00	SÖZLÜ BİLDİRİ OTURUMU-6 Oturum Başkanları: Ertuğrul Kıyıkım - Seha Kamil Saygılı 1333-Tc-99m Dimerkaptosüksinik Asit Sintigrafisi ile Tespit Edilen Renal Füzyon Anomalilerinin Klinik Önemi ve Prognozu- Buket Esen Açar 4229-Tek Böbrek Tanısı ile İzlenen Hastaların Uzun Süreli Takibi- Fatma Ece Atik 5955-Pediyatrik Metabolik Bozukluklarda Renal Replasman Tedavisinin Etkinliği ve Sonuçları- Hülya Gözde Önal 6371-Son Bir Yılda Çocuk Nefroloji Polikliniğine Başvuran Sık İdrar Yolu Enfeksiyonu Öyküsü Olan ve DMSA Görüntülemesi Yapılan Hastaların Retrospektif İncelenmesi- Güştay Uysal Gür 7960-Mecburi Hizmette Metabolik Hastalıklar Uzmanı Perspektifiyle Sık ve Ultra Nadir Yeni Tanı 116 Vaka: 14 Aylık Deneyim- Ayça Burcu Kahraman 8189-Mukopolisakkaridöz Tanılı Hastalarda Böbrek Fonksiyonlarının Değerlendirilmesi- Ayça Burcu Kahraman
11:00-12:00	SÖZLÜ BİLDİRİ OTURUMU-8 Oturum Başkanları: Pınar Yılmazbaş - Esma Şengenc 2597-Distrofinopati Tanılı Hastalarımızın Klinik Özellikleri- Rıdvan Avcı 4492-Çocukluk Çağı Epilepsi Tanısında Ev Tipi Video Kayıtlarının Etkinliğinin Araştırılması: Tek Merkezli Çalışma- Ferah Diyar Karaman Can 6441-Asfiktik Yenidoğanlarda Serum Sodyum Değerinin Prognoz Üzerine Etkisi- İbrahim Halil Tektaş 6667-Migren Tanısı ile İzlenen Hastaların Demografik ve Klinik Özellikleri ile Vizüel Analog Skalası Sonuçlarının Karşılaştırılması- Eda Boz Öncel 7051-Juvenil Myoklonik Epilepsi: Üçüncü Basamak Bir Merkezde Elektro-Klinik Belirtiler, Tedavi Seçenekleri ve Sonuçları- İrem Coşkun 8340-Mikrosefaliye Retrospektif Bakış- Emine Aylin Yılmaz
14:20-15:20	SÖZLÜ BİLDİRİ OTURUMU-10 Oturum Başkanları: Bahri Elmas - Mine Özdiil 2344-Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde Takip Edilen Konjenital Diyafragma Hernisi Vakalarının Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi- Bilgin Azrak 4335-Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitemizde Son Beş Yıllık Sürede Prematüre Retinopati Görülme Sıklığı, Etkileyen Risk Faktörleri, Tedavisi ve İzlemi- Damla Sena Arslan Fidan 6022-Konjenital Diyafragma Hernisi: Yenidoğanlarda Mortalite ve Morbidite Üzerine Etkisi- İdil Ak Gündoğdu 6575-Doğum Salonunda Solunum Sıkıntısı Yaşayan Yenidoğan Bebeklere Uygulanan Modifiye Bubble CPAP ile Ventilatörle Uygulanan CPAP Etkinliğinin Değerlendirilmesi- Zeynep Tutar Çelik 7349-Yenidoğanlarda Taze Donmuş Plazma ve Trombosit Transfüzyonlarında TND Kan Ürünleri Transfüzyon Rehberi'ne Ne Kadar Uyuyoruz? Tek Merkezli Retrospektif Çalışma- Kardelen Çelikel 8399-Fenilefrin Göz Damlasının Renal Kan Akımına Etkisi- Selin Taşan



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

2 Kasım 2024, Cumartesi	
Prof. Dr. Sezai Bedrettin Tümay Salonu	
09:00-10:00	ROMATOLOJİ OTURUMU Oturum Başkanları: Özgür Kasapçopur, Kenan Barut, Sezgin Şahin Çocuklarda Sık Görülen Vaskülitlere Yaklaşım Konuşmacılar: Aybüke Günalp, Elif Gümüşsoy Ay, Ece Kuduban Çocukluk Çağı Akut Artritleri ve Yönetimi Konuşmacılar: Nergis Akay, Elif Kılıç Könte Tekrarlayan Ateşte Romatolojik Yaklaşım Konuşmacılar: Ümit Gül, Esmâ Aslan, Ahmet Gerekan
10:00-10:40	UYDU SEMPOZYUMU Oturum Başkanı: Erkan Çakır Solunum Yolu Enfeksiyonlarında Broncho-Munal Konuşmacı: Bülent Karadağ
10:40-11:00	KAHVE MOLASI
11:00-12:00	ÖZEL HEKİMLİK OTURUMU Oturum Başkanları: Cihan Avaroğlu, Ayşe Sokullu, Semra Akman Muayenehane Pediatristin Mabedidir Konuşmacılar: Çağrı Turan, Seda Yıldırım
12:00-12:40	UYDU SEMPOZYUMU Oturum Başkanı: Koray Harmancı İSPA'lı Bebeklerde Tanı ve Tedavi: Neleri Doğru, Neleri Yanlış Yapıyoruz? Ne Kadar Devam Etmeli? Konuşmacılar: Ayşen Bingöl, Ömer Faruk Beşer
12:40-13:40	ÖĞLE YEMEĞİ
13:40-14:20	UYDU SEMPOZYUMU Oturum Başkanı: Vefik Arıca Pediatride Akılcı Probiyotik Kullanımı Konuşmacı: Metehan Özen
14:20-15:20	GÖĞÜS HASTALIKLARINDA RUTİNLER Oturum Başkanları: Erkan Çakır, Ayşe Ayzıt Kılınc Şakallı Hışiltılı Çocukların Yönetimi Konuşmacılar: Berrak Öztosun, Hakan Demir Akciğer Grafisi: Ne Zaman İsteyelim? Nasıl Yorumlayalım? Konuşmacılar: Çiğdem Korkmaz, Ecem Torun
15:20-16:00	UYDU SEMPOZYUMU Oturum Başkanı: Ahmet Soysal Nimenrix ile "Tam Zamanında" Uzun Süreli Koruma Konuşmacı: Zafer Kuruçöl
16:00-16:20	KAHVE MOLASI
16:20-17:00	UYDU SEMPOZYUMU Sosyal Medya ve Çocuk Sağlığı, Pediatristler Influencer Olmalı mı? Konuşmacı: Murat Palabıyık
17:00-18:00	PEDIATRİDE SIK GÖRÜLEN EKSİKLİKLER Oturum Başkanları: Çiğdem El, Şule Gökçe, Muhammed Burak Selver Sık Görülen Vitamin Eksiklikleri Konuşmacılar: Ali Yağız, Taner Sağaltacı Sık Görülen Mineral Eksiklikleri Konuşmacılar: Onur Can Yavuz, İrem Süzüm Türk Sık Kullanılan Besin Takviyeleri Konuşmacılar: Ebru Sagay, Boğaçhan Murat Özkartal

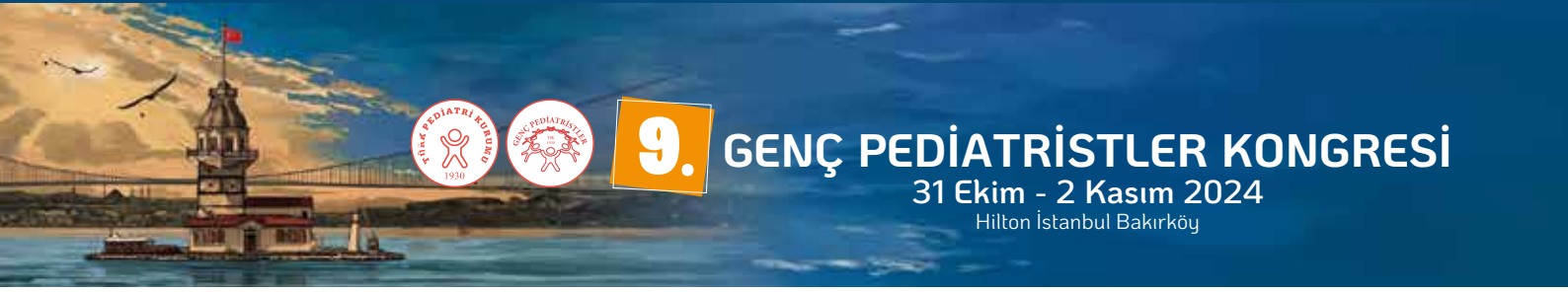


GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

2 Kasım 2024, Cumartesi	
Prof. Dr. Özdemir İtler Salonu	
09:00-10:00	NEFROLOJİ OTURUMU Oturum Başkanları: Cengiz Candan, Nur Canpolat, Nilüfer Gökner Hemolitik Üremik Sendrom; Ne Zaman Şüphelenelim, Nasıl Yönetelim? Konuşmacılar: Esra Karabağ Yılmaz, Betül Kösa "Çocuğum Hala Altını İslatıyor" Diyen Ailelere Cevaplar Konuşmacılar: Ayşe Ece Şimşek, Şükrü Can Duman
10:40-11:00	KAHVE MOLASI
11:00-12:00	PEDIATRİST GÖZÜ İLE GASTROENTEROLOJİ Oturum Başkanları: Abdulkadir Bozaykut, Betül Sözeri, Nelgin Gerenli Transaminaz Yüksekliklerine Yaklaşım Konuşmacılar: Dilven Öykü Beşgal, Dilara Kurt Pediatrist Gözüyle A'dan C'ye Viral Hepatitler Konuşmacılar: Erdal Sarı, Melek Sönmezocak Aktürk Karaciğer Tutulumlu Romatolojik Hastalıklar Konuşmacılar: Sıla Atamyıldız Uçar, Salih Turunç
12:40-13:40	ÖĞLE YEMEĞİ
14:20-15:20	PEDIATRİDE BİLİNMESİ GEREKENLER Oturum Başkanları: Mine Özdi, Esra Deniz Papatya Çakır Sağlıklı Nesiller İçin Anne Sütü: Bilinmesi Gerekenler Konuşmacı: Selen Mandel Işıklı Yenidoğan ve Süt Çocukluğu Döneminde Hipotiroidi; Erken Tanı Önemli! Konuşmacı: Meltem Yılmaz Aksoy
16:00-16:20	KAHVE MOLASI
17:00-18:00	BESLENME OTURUMU Oturum Başkanları: Murat Tutuç, Mehmet Tekin Okul Çağında Bir Çocuk Nasıl Beslenmeli? Konuşmacılar: Shahana Alizada, İlkin Mammadlı Obeziteye Yaklaşım Konuşmacılar: Onur Can Öztürk, Recep Günakın "Çocuğum Hiçbir Şey Yemiyor" - İştahsız Çocuğa Yaklaşım Konuşmacılar: Benan Namli Kutluk, İlayda Öztürk Erdem
2 Kasım 2024, Cumartesi	
Prof. Dr. Metine Bilger Salonu	
09:00-10:00	NÖROLOJİ OTURUMU Oturum Başkanları: Kürşat Bora Çarman, Rabia Tütüncü Toker Ailelerin Korkulu Rüyası Febril Konvulziyon: Ne Zaman Antiepileptik Tedavi Almalı? Konuşmacılar: Yeşim Çetin, Cansu Özaksoy Baş Ağrısına Yaklaşım Konuşmacılar: Eda Boz Öncel, Enise Toköz
10:40-11:00	KAHVE MOLASI
11:00-12:00	ALERJİ OTURUMU Oturum Başkanları: Dilek Özcan, Metin Aydoğan Alerjide Ne Zaman, Hangi Test? Konuşmacılar: Ramil Abudov, Ömer Furkan Gürbüz Döküntülü Hastamda Ne Zaman İlaç Alerjisi? Ne Zaman Viral Enfeksiyon? Konuşmacılar: Özge Çağlar, Ayna Atayeva
12:40-13:40	ÖĞLE YEMEĞİ
14:20-15:20	GASTROENTEROLOJİ OTURUMU Oturum Başkanları: Ahmet Baştürk, Aylin Yücel Kabızlığa Güncel Yaklaşım Konuşmacılar: Metin Öztep, Ezgi Yılmaz Kronik İshale Güncel Yaklaşım Konuşmacılar: Kübra Nur Erdoğan, Hatice Kübra Körpe Boğaz
16:00-16:20	KAHVE MOLASI
17:00-18:00	ALERJİ OTURUMU Oturum Başkanları: Hasan Yüksel, Özge Yılmaz Hışiltılı Çocuk: Olgularla Tedavi ve Prognoz Konuşmacılar: Hasan Yüksel, Berna Cansu Arıtış Hangi Çocuk Astım ve Hangisi Değil? Konuşmacılar: Aynur Hasanova, Özge Yılmaz Ağır Hışiltılı Atağını Nasıl Yönetelim: Acilden Yoğun Bakıma Konuşmacı: Hasan Yüksel



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

KONUŞMA ÖZETLERİ



AŞI YAPARKEN NELERE DİKKAT ETMELİYİZ?

Ayşe İrem Özkaç, Selin Mine Ay

Bakırköy Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi

İnsanlık tarihinde büyük salgınlara, toplu veya sporadik çok sayıda ölüme ve ciddi yan etkilere neden olan pek çok bulaşıcı hastalıktan korunmanın en etkili yolu bağışıklamadır.

Aşı: Organizmaya verildiğinde bağışıklık yanıtı oluşturarak canlının

Enfeksiyon hastalıklarından korunmasını sağlayan maddeler.

Aşılamada Genel kurallar

- Sağlık kurumuna herhangi bir nedenle başvuran her bireyin aşılanma durumu kontrol edilmeli ve herhangi bir kontraendikasyon yoksa eksik aşıları mutlaka yapılmalı.
- Aşılamada “şüphe varsa aşıla” kuralı geçerlidir. Aşılama durumu bilinmeyen bireyler hiç aşılanmamış olarak kabul edilmeli.
- Aşılanan her bireye mutlaka aşı kartı verilmeli ve her başvuruda mutlaka aşı kartı incelenmeli ve eksik aşılar tamamlanmalı.
- Önerilen yaşlar ve doz aralıkları optimum korumayı sağlayacağı için kesinlikle uyulmalıdır.
- Bireylere, uygulanacak olan aşının hangi hastalıktan koruduğu, aşının gerekliliği, olası yan etkiler ve bir sonraki aşı için gelmeleri gereken zaman hakkında bilgi verilmelidir.

Aşı uygulanma yeri 2 yaşından önce uyluk üst dış yan yüzü, daha büyük çocuklarda deltoid bölge seçilmeli, ancak malnütrisyonlu olan zayıf çocuklarda uyluk tercih edilebilir, gluteal bölge tercih edilmemelidir.

Aşıları eksik olan çocuklarda önceki aşı dozlarının tekrar yapılmasına gerek yoktur. Aradan uzun bir süre geçmiş olsa bile aşılamaya bırakılan yerden devam edilir yaşına uygun olarak tamamlanır. Eğer hiç aşılanmamışsa o yaşa kadar yapılması gereken aşılar hızlandırılmış biçimde aşılar arası en az aralıklar göz önüne bulundurularak uygulanır.

Aşı yaparken aşıların son kullanma tarihine, aşının uygun şekilde hazırlanmasına, el ve aşı uygulanılacak bölge temizliğine dikkat edilmelidir.

Buzdolabında tüm aşılar ortalama +4 °C (+2° - +8) derecede saklanmalıdır

- Her sağlık biriminde sorumlu bir kişi Aşı dolabı çift kapılı no-frost buzdolapları tercih edilmelidir.
- Buzdolabı güneş ışığından uzak olmalıdır.
- Buzdolabının arkası ile duvar arasında en az 10 cm. açıklık olmalıdır.
- Aşı kutuları aralarında hava akışı kolay olacak şekilde yerleştirilmelidir.
- Aşılar buzdolabının duvarı ile temas ettirilmemelidir.
- Aşılar orijinal kutularının içerisinde saklanmalıdır.
- Aşı ve serumlar dondurulmaz!
- Aşıların büyük kısmı özellikle inaktive aşılar donduruldukları takdirde etkinliklerini kaybederler.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- Dondurulabilen aşılarda OPV, kızamık,BCG'dir. Opv'nin dondurulması miadını uzatırken diğer aşılarda dondurularak saklanması miatlarını uzatmaz.
- Aşılama öncesi çocuğa bakım veren kişiye tarama soruları sorulmalı;
- àÇocuğun bugün bir rahatsızlığı var mı?
- àÇocuğun herhangi bir ilaca, besine ya da aşıya karşı alerjisi var mı?
- àÇocuğun geçmişte bir aşıya karşı ciddi bir reaksiyonu oldu mu?
- àÇocukta havale, beyin ya da sinir hastalığı var mı?
- àÇocuğun astım, kalp hastalığı, böbrek hastalığı, şeker hastalığı var mı?
- àÇocuğun kanser lösemi AIDS ya da başka bir bağışıklık sorunu var mı? çocuk son 3 ayda kortizon kanser ilacı aldı mı ya da ışın tedavisi aldı mı ?
- àÇocuğa son 3 ayda kan ve kan ürünü ya da immunoglobulin isimli bir ilaç verildi mi?
- àÇocuk son 4 haftada aşı oldu mu?
- àEv halkı içinde gebe, kanser tedavisi gören, bağışıklık sistemi sorunu olan ya da immun yetersizliği olan birey var mı?

Farklı aşılarda birlikte uygulanması

- Birçok aşının aynı anda yapılması güvenli ancak aynı anda aynı ekstremiteden yapılacak aşılamalarda, aşı uygulama yerleri arasında en az 2 cm aralık bırakılması gerekmektedir.
- Aynı anda uygulanmayan parenteral yolla yapılmış 2 canlı aşı da arada 4 hafta süre olması gerekirken diğer tüm aşılarında süreye gerek yok.

! BCG aşısında paranteral yolla yapılan canlı aşılarda (kkk, su çiçeği) , BCG aşı öncesinde yapılacaksa en az 4 hafta ara gerekirken BCG aşı sonrası yapılacaksa bu süreye gerek yoktur.

Özel durumlarda aşılama-1

! İmmünesupresif tedavi alan hastalar tedavi bitiminden en erken üç ay sonra aşılanabilir.

! Kemoterapi hastalarında kemoterapi öncesinde inaktif aşılarda tedaviden en az 2 hafta önce uygulanmış olmalı, zayıflatılmış canlı aşılarda bağışıklık durumu izin verdiği ölçüde kemoterapiden en az 4 hafta önce uygulanmış olmalı (daha kısa sürede kemoterapi başlanmış olanlarda bu dozlar yapılmamış sayılır).

Kemoterapi sırasında canlı aşı uygulanmaz.

Tedavi bitiminden en erken üç ay sonra aşılanabilir.

Özel durumlarda aşılama-1

! Kan ürünleri ve IG alanlarda aşılama:IG yapılması ile aşılama arasında geçen süre en az 3 ay olmalıdır. Aşılamadan sonraki iki hafta içinde IG yapılmışsa o aşı yapılmamış kabul edilir.

! Organ nakli: Nakil sonrası en erken 6 ay sonra aşı uygulanabilir. Tüm inaktif aşılar uygulanabilir. Canlı virüs aşıları nakilden en az 1 ay önce yapılmalı ve immün supresif tedavi alanlara yapılmamalıdır.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Yanlış bilinen kontraendikasyonlar-1

- t Alerji veya astım (aşının belirli bir bileşenine karşı bilinen bir alerji dışında)
 - t 38.5 C'nin altında ateş, üst solunum yolu enfeksiyonu veya ishal gibi hafif hastalıklar
 - t Ailede aşığı takiben yan etki görülme öyküsü
 - t Ailede epilepsi öyküsü
 - t Antibiyotik tedavisi
 - t Serebral palsy
 - t Down sendromu
 - t Ameliyat öncesi ve sonrası
 - t Topikal, aerosol şeklinde veya lokalize (intraartiküler, intrabursal veya tendon içi vb.) steroid kullanımı
 - t Ağız yolu ile düşük doz steroid kullanımı (2 mg/kg prednizon veya 20 mg/gün dozundan az, 14 günden kısa süre) (fazla ise en az 1 ay beklenmeli.)
 - t Üç ay önce tamamlanmış kemoterapi ve kortikosteroid kullanımı
 - t İlk doz sonrası hafif/orta lokal reaksiyon veya hafif ateş
 - t Hasta ile temas öyküsü olmak veya iyileşmekte olmak
- t Evde gebe veya bağışıklık sistemi baskılanmış hasta olması
- !Sadece OPV yapılmamalıdır. KKK, suçiçeği, BCG uygulanabilir. Aşılama sonrası döküntü olursa temas izolasyonu yapılması yeterlidir.

t Prematüre bebek

t Emzirmek

Aşı Yapılmasındaki Kontraendikasyonlar

İmmunsuprese ilaç alanlarda canlı aşı

w İmmun yetmezlikte canlı aşı

w İlerleyici nörolojik bozukluklar

- ◆ DBT sonrası 7 gün içinde ortaya çıkan ensefalopatiye boğmaca aşısı
- ◆ İmmun yetmezliği olan bireyle teması olanlarda oral polio

72 ay üzeri boğmaca aşısı

w Aşı ve içeriğine karşı anafilaksi ve benzeri tablo

w Aşı sonrası ensefalopati gelişmesi(DaBT,MMR)

- ◆ Hamilelerde canlı aşılar
- ◆ Ateşli/ateşsiz ağır ve orta şiddette enfeksiyon varlığı



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- ◆ AŞI SONRASI İSTENMEYEN ETKİ (ASİE)
- ◆ Lokal reaksiyonlar
- ◆ -Ciddi lokal reaksiyonlar
- ◆ - Apse
- ◆ - Lenfadenit
- ◆ Sinir Sistemi ile ilgili bulgular
- ◆ - Ensefalit/ensefalopati
- ◆ - Menenjit
- ◆ - Brakial nevrit
- ◆ - Konvülsiyon
- ◆ Diğer İstenmeyen Etkiler
- ◆ - Anafilaksi
- ◆ - Toksik Şok sendromu
- ◆ - Sepsis
- ◆ - Akut allerjik reaksiyonlar
- ◆ - Trombositopeni
- ◆ Sonuç olarak; aşı uygulanacak birimlerde çalışan sağlık personellerinin aşı uygulama pratikleri ve genel prensipler hakkında bilgilerinin yeterli düzeyde olması önem arz etmektedir.

Son olarak vakalar olacaktır.



ÇOCUKLUK ÇAĞINDA DİYABET TANI VE TEDAVİ

Dr. Öğr. Üyesi Ayşe Takım, Ayşe Betül Şahin

Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Abd, Erzurum

DİYABET NEDİR?

İnsülin sekresyonunda ve/veya insülin etkisinde bozukluğa bağlı olarak gelişen; açlık veya postprandiyal hiperglisemiyle karakterize karbonhidrat, protein ve yağ metabolizma bozukluğuna yol açan kronik bir hastalıktır.

DİYABET TANI KRİTERLERİ

Bazen hiçbir bulgu olmadan tesadüfen bakılan kan şekeri ile tanı konabilir.

Tanı damardan alınan kanda bakılan glukoz ile konur.

TANININ TEYİT EDİLMESİ GEREKEN DURUMLAR

Tesadüfen saptanan asemptomatik hiperglisemi

- Hafif veya atipik klinik prezentasyon
- Akut enfeksiyonlar, travma, strese saptanan hiperglisemilerde geçici hiperglisemilerin ekarte edilmesi için kan şekeri takibi yapılmalıdır.

Tanının teyidi için açlık ve tokluk kan şekeri ve/veya OGTT gerekebilir.

Bozulmuş Açlık Glukozu; açlık kan şekerinin 100 - 125 mg/dl olmasıdır.

Bozulmuş Glukoz Toleransı; OGTT'de 2. saat kan şekerinin 140 - 199 mg/dl olmasıdır.

Çocuk ve Adolesanlarda Diyabet Sınıflaması-Etiologic Classification of Diabetes Mellitus ISPAD-2014

I. Tip 1 Diyabet (beta hücre yıkımı sonucu komplet insülin eksikliği)

A-İmmünite ilişkili

B-İdiyopatik

II. Tip 2 Diyabet (İnsülin direnci ve/veya insülin eksikliği)

III. Diğer spesifik tipler

A-Beta Hücre Fonksiyonunda Genetik Defektler MODY 1,2,3,4,5,6,7,8,9,10,11

B) İnsülin Etkisinde Genetik Defektler

C) Ekzokrin Pankreas Hastalıkları

D) Endokrinopatiler

E) İlaç veya Kimyasal Madde İlişkili

F) Enfeksiyonlar



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

G) Nadir İmmün İlişkili Diyabetler

H) Diyabetle Seyreden Sendromlar

IV. Gestasyonel Diyabet

Diyabet Tipi Neden Önemli?

TİP1 DİYABET

TİP 1 DİYABET GELİŞİM EVRELERİ

ÇOCUKLARDA DİYABET BULGULARI-KLİNİK

I. Klasik yeni başlangıç: poliüri, polidipsi, kilo kaybı.../akut

Sürekli susama hissi/ağız kuruluğu

Çok su içme- "suya doyamama"

Çok ve sık idrar yapma

Sınıfta sık sık tualete gitme

Gece idrara çıkma ve yatağını ıslatma

İştah artması

Çok yemesine rağmen kilo kaybı

Kolay yorulma ve bitkinlik

Okula devamda aksamalar ve derslerde bitkinlik

Çocukların çoğunda diyabet bulgularının süresi bir aydan kısadır.

Tanı gecikmesi durumunda: Kusma, Kussmaul solunum, letarji, ağızda aseton kokusu, karın ağrısı, dehidratasyon, şuur bulanıklığı, koma!!

II. Diyabetik ketoasidoz (%20-60)

III. Rastlantısal farkedilmesi (nadir)

TEDAVİ VE İZLEM

İNSULİN TEDAVİSİ

- Yoğun insülin tedavisi

- İnsülin pompası

DİYET / BESLENME PLANI

- Diyabette beslenme ilkeleri

- Karbonhidrat sayımı

DİYABET EĞİTİMİ



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

(başlangıç, izlem, bireysel eğitim)

EGZERSİZ

PSİKOLOJİK DESTEK

Kan şekeri ölçümü ve izlemi

Günde en az 4-6 kez parmak ucundan kapiller kan şekeri ölçümü:

Hem insülin dozunu belirlemede hem de hipoglisemi/hiperglisemi için yapılması gerekeni belirlemede yol gösterir.

Sürekli glukoz monitörizasyon yöntemleri:

Parmak ucu delinmeden şeker ölçümü sağlar.

Son yıllarda glukometerelerin yerini almakta ancak bu sistemdeki şeker

düzeyi yüksek/düşük ise parmak ucundan kan şekeri ölçümü yaparak doğrulamak gerekir.

İNSÜLİN TEDAVİSİ

İnsülin tedavisinde amaç, eksik olan insülin hormonunu gereği kadar yerine koymaktır. İnsülin enjektörü, insülin kalemi ve insülin pompası ile uygulanır. İnsülin buzdolabında saklanır.

İnsülin pompası son yıllarda daha sık kullanılır hale gelmiştir. Pompanın seti cilt altına yerleştirilir ve pompadan sürekli infüzyon verilir. Bu da mecbur kalınmadıkça insülin enjeksiyonu gerektirmez.

Pompada tek bir insülin bulunur (hızlı etkili insülin). Pompa kullanımında sık kan şekeri izlemi çok önemlidir.

Pompada herhangi bir sorun (sette tıkanıklık, cihazda problem vs.) çıkması durumunda kan şekeri hızla yükselir ve vücutta keton oluşabilir.

BESLENME

Diyabetli çocukların enerji ve besin ihtiyacı, diyabetli olmayan yaşlılarıyla aynıdır.

Herhangi bir besin ögesi kısıtlaması yapılmaz.

Sağlıklı beslenme ilkeleri doğrultusunda beslenmeleri hedeflenir.

Beslenmede ana öğün harici günde 2-3 kez ara öğün de olmalıdır.

Özellikle karbonhidrat sayımı yapan çocukların öğünde aldıkları karbonhidrat miktarı insülin dozunun hesaplanmasında çok önemlidir.

Tüm diyabetli çocukların tanı sırasında ve izlemde düzenli aralıklarla beslenme eğitimi alması şarttır.

egzersiz

İnsülin etkisini artırır ve insülin ihtiyacını azaltır.



Kan şekerini düşürür ve metabolik kontrolü sağlar.

Keton oluşumunu azaltır.

Kilo kontrolünü sağlar.

Tip1 diyabetli çocuk ve adölesan her türlü sporu yapabilir ve bu konuda desteklenmelidir.

Diyabetlinin ailesi, arkadaşları, öğretmenleri gibi destek grupları da bilgilendirilmelidir.

Özgüvenin artırılması ve sosyalleşmesi sağlanmalıdır.

Egzersiz ile ilgili önemli noktalar

TİP1 DİYABETİN AKUT KOMPLİKASYONLARI HİPOGLİSEMİ

Kan şekerinin; fazla insülin uygulanması, az yenmesi veya öğünlerin atlanması, tedbir alınmadan fazla egzersiz yapılması gibi nedenlerle normal değer altına (<70 mg/dl) düşmesidir.

Tip1 diyabet tedavisinde en sık karşılaşılan problemdir ve gerekli müdahale yapılmadığında koma gibi ağır durumlara neden olabilir.

HİPOGLİSEMİ TEDAVİ

AĞIR HİPOGLİSEMİ

$K\leq 50$ mg/dl ve/veya bilinç bulanıklığı/ nöbet durumunun ortaya çıkması halinde bilinci açıksa önce basit şeker verilmesi, tekrarlayan basit şeker uygulamasına rağmen hipoglisemi düzelmezse veya bilinç kapalı ise zaman kaybetmeden GLUKAGON uygulanmalıdır.

TİP1 DİYABETİN AKUT KOMPLİKASYONLARI HİPERGLİSEMİ

Kan şekerinin; yetersiz insülin uygulanması, fazla yemek yenmesi, hareketsiz kalınması/ egzersiz yapılmaması, enfeksiyon geçirilmesi gibi nedenlerle hedeflenen değer üzerinde olmasıdır. Hedeflenen kan şekeri yaş grubuna göre değişir, diyabet ekibi tarafından çocuğa özel belirlenir.

HİPERGLİSEMİ

KETON VARLIĞINDA

YENİ TEDAVİLER

TİP 1 DİYABET HASTASINDA KARIN ÖN REKTUS KILIFININ ALTINA KİMYASAL OLARAK İNDÜKLENMİŞ PLURİPOTENT KÖK HÜCRELERDEN TÜRETİLMİŞ ADACIKLARIN NAKLİ.

ÖZET

Tip 1 diyabet tedavisi için kimyasal olarak indüklenmiş pluripotent kök hücrelerden türetilmiş adacıkların (CİPSC adacıkları) karın bölgesindeki ön rektus kılıfının altına otolog transplantasyonunun uygulanabilirliğini değerlendiren, bir insan üzerinde yapılan ilk faz I klinik denemesinin (ChiCTR2300072200) ön analizi olarak, bir hastadan elde edilen 1 yıllık sonuçlar raporlandı.

Hasta nakilden 75 gün sonra hasta sürekli insülin bağımsızlığına ulaştı. Hastanın hedef glisemik aralıktaki süre oranı,



9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

nakil öncesi %43.18'den nakil sonrası 4. ayda %96.21'e yükseldi ve bu, uzun dönem sistemik glikoz seviyelerinin bir göstergesi olan glikolize hemoglobinin, diyabetik olmayan bir seviyeye düşmesiyle birlikte gerçekleşti.

Daha sonrasında, hasta %98'in üzerinde bir hedef glisemik aralık süresi ve yaklaşık %5 glikolize hemoglobin ile stabil bir glisemik kontrol durumuna ulaştı.

1 yıl sonunda, klinik veriler tüm çalışma hedeflerine ulaştı ve nakille ilgili bir anormallik gözlenmedi.

Bu hastadan elde edilen umut verici sonuçlar, tip 1 diyabette CiPSC adacık naklini değerlendiren daha fazla klinik çalışmanın yapılmasını gerektirmektedir.

ÖNE ÇIKANLAR

Hastadan elde edilen adacıklar, kimyasal olarak indüklenmiş pluripotent kök hücrelerle üretildi.

Bu adacıkların karın bölgesine nakli, bir hastada başarılı şekilde yapıldı.

Hastada dışarıdan insülin kullanımına ihtiyaç duymadan glisemik kontrol sağlandı.

Hastanın 1 yıllık takip süresinde tüm güvenlik ve etkinlik klinik hedeflerine ulaşıldı.

14 KASIM DÜNYA DİYABET GÜNÜ

Bundan tam 102 yıl önce, 31 Ekim 1920'de saat 2: 00'de, Kanada'da (Londra, Ontario) bir cerrah olan Frederick G Banting, pankreasın iç salgısını izole etmek için bir fikir tasarladı. Ertesi hafta, Toronto'da, ünlü bilim adamı John J.R Macleod ile bir araya geldi ve bir araştırma planı geliştirdiler. Ağustos 1921'de Banting ve bir tıp öğrencisi olan asistanı Charles H. Best, köpek pankreasından etkili bir ekstrakt hazırladılar. Ocak 1922'de ise biyokimyacı James B Collip, insanlarda kullanım için yeterince saf olan insülini izole etti. 23 Ocak 1922'de ise, ilk kez 14 yaşındaki Leonard Thompson'a insülin içeren serumu vererek durumu ağır olan hastanın hızla iyileştiğini gösterdiler. Benzer şekilde Banting'e Amerika'dan tedavi olma-ya gelen Elizabeth Hughes de insülin içeren serumla hızla iyileşti ve annesine yazdığı mektupta insülinin sağlığı üzerindeki etkisini "kelimelerle anlatılamayacak kadar harika" olarak anlatıyordu.



DÖKÜNTÜLÜ HASTALIKLAR: NASIL AYIRT EDELİM?

Dr. Bahriye Semizoğlu Atasoy, Dr. Taner Adıgüzel

Yalova Üniversitesi

PRİMER CİLT LEZYONLARI

- Makül: Çevresindeki deriden çökük veya kabarık olmayan, sadece renk bakımından farklı nonpalpabl, 1 cm'den az çaplı, lezyon
- Patch: 1 cm'den büyük maküler lezyonlardır.
- Papül: Çapı 0.5 cm'den küçük sert solid lezyonlardır.
- Nodül: Çaptan bağımsız dermis ya da subkütan dokuda papüle göre derin yerleşimli lezyonlardır.
- Plak: Birleşmiş papüler lezyonlardır.
- Püstül: Çeşitli özellikte pürülan sıvı (beyaz, sarı, yeşilimsi veya hemorajik) içeren deriden kabarık lezyonlardır.
- Peteşi: Eritrosit ekstrasvazasyonuna bağlı olarak gelişen basmakla kaybolmayan, deriden kabarıklığı olmayan döküntülerdir (<5mm).
- Purpura: 5mm'den büyük peteşilerdir.
- Vezikül: Çapı 0,5 cm altındaki intra veya subepidermal sıvı toplanmasıdır.
- Bül: Çapı 0,5 cm üzerindeki intra veya subepidermal sıvı toplanmasıdır.
- Enfeksiyöz sebeplerle deride gelişen döküntülere ekzantem;

Mukozalarda olunca enantem diyoruz.

AYIRICI TANIDA YAKLAŞIM

- Çocukluk çağında döküntülü hastalıkların ayırıcı tanısı çok geniştir
- Döküntü ile birlikte ateşin olması;
 - Enfeksiyöz hastalıklar
 - Romatolojik hastalıklar
 - Hematolojik hastalıklar
 - İlaç reaksiyonlarını düşündürür.
- Viral egzantemler çoğunlukla kendini sınırlandıran hastalıklarla ilişkilidir ve bu hastalıkların morfolojileri oldukça karakteristik olmasına rağmen, sadece morfolojiye bakarak tanı konulması oldukça güçtür.
- Ayrıntılı bir öykü alınmalı ve dikkatli bir fizik muayene yapılmalıdır.
- Hastanın herhangi bir kronik hastalığı veya immün yetmezliği olup olmadığı,
- Aşı kayıtları



9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- Daha önce geçirdiği döküntülü hastalıklar
- Seyahat öyküsü
- Ormanlık alan maruziyeti
- Hayvan maruziyeti
- İlaç kullanımı
- Hasta bir kişi veya kişilerle temas öyküsü
- Mevsim
- Yakın zamanda hastane yatış öyküsü olup olmadığı
- Yaşadığı toplumun özellikleri (aşı karışıklığı oranı vs)
- Prodromal bulgular (ateş, boğaz ağrısı, halsizlik, bulantı, kas ağrısı, baş ağrısı, kusma..)
- Titiz bir döküntü öyküsü ile;
 - Döküntünün başlangıcı
 - Dağılımı
 - Morfolojisi
 - İlerlemesi
 - Kaşıntı olup olmadığı
 - Ateşle döküntü ilişkisinin öğrenilmesi ayırıcı tanıda yararlı olabilir

FİZİK MUAYENE

- Hasta toksik veya letarjik görünüyor mu?
 - Ateş + peteşili çocuk
 - I = irritabl
 - L = Laterjik
 - L = Low kapiller refill

+ BK < 5000 veya > 15000/mm³

+ yüksek CRP

- Muköz membran tutulumu var mı? Enanem, palatal peteşi var mı?
- Hidrasyon durumu nasıl?
- Hastanın organ tutulumu ile uyumlu bulguları var mı?
 - Lenfadenopati
 - Organomegali
 - Yeni üfürüm
 - Artrit



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- Nörolojik defisit, mental durum değişikliği vb.

- Viral döküntülü hastalıklar en sık maküler veya makülopapüler döküntülerle karşımıza çıkar. Bunu veziküler, nodüler, büllöz döküntüler izler. Aciliyeti yönüyle en önemli olan ve kesinlikle atlanmaması gereken döküntüler peteşiyal ve purpurik döküntülerdir. Ateşli bir çocukta peteşiyel veya purpurik döküntüler aksi ispat edilinceye kadar bakteriyel sepsis bulgusu olarak kabul edilir ve hastaya ona göre yaklaşılmalıdır .

KIZAMIK:

- RNA virüsü (Rubeola virüs, Morbiliform virüs, paramyxovirüs ailesinden)
- Solunum yolu ve konjoktivadan enfekte damlacıkla direk temas ile bulaşır.
- Negatif basınçlı oda/tek kişilik oda.
- 10-14 gün inkübasyn süresi vardır.
- 2-3 gün prodromal dönemi sürer (8 güne kadar uzayabilir).
- Bağışık olmayanlarda ilk 9 yılda siktir.
- Döküntü başladıktan sonra 7 gün bulaştırıcıdır.
- PRODROMAL DÖNEM BULGULARI:
 - Ateş (39-40), öksürük, burun akıntısı (coryza),konjoktivit, koplik lekesi (patognomonik bulgusu)(1-3 mm boyutlarında eritemli zemin üzerinde beyaz lekeler (tuz-biber manzarası), yanak mukozasında üst molar diş hizasında görülür) (Bir günden daha kısa olması nedeniyle saptanması zor).
 - Enseden saç çizgisinden başlayan, aşağıya gövdeye ve ekstremitelere, yayınlan kaşıntısız, birleşme eğiliminde(-confluens) makülopapüler döküntü.
 - Ekstremitelerde döküntü seyrek ve tek tek görülür,avuç içi ve ayak altında genellikle görülmez ve 3-4 gün içinde solarak ince desquamasyon ile sonlanır.
- KIZAMIK/ TANI:
 - Kızamık için klinik tanımlama:
 - ✓ 38°C'den yüksek ateş ve
 - ✓ Makülopapüler döküntü ve
 - ✓ Öksürük veya burun akıntısı veya konjoktivit ile karakterize hastalık (3c bulgusu conjoktivits,cough,coryza)
 - Kızamık tanısı için gerekli laboratuvar kriterleri:
 - ✓ Kızamiğa özgü IgM antikor saptanması veya
 - ✓ Kızamık virüs izolasyonu veya
 - ✓ RT -PCR ile kızamık viral RNA saptanması veya
 - ✓ 2-4 hafta arayla alınan serum örneklerinde kızamiğa özgü IgG antikor titresinde belirgin (en az 4 kat) artış.
 - ✓ Antiviral ilacı yoktur, semptomatik tedavi uygulanır; bu amaçla antipiretikler verilebilir.
 - ✓ Hastaların hidrasyonu yeterli olmalı, fotofobi gelişeceği için loş ve sakin bir odada yatak istirahati önerilmelidir.
 - ✓ Bakteriyel süperenfeksiyon gelişmişse antibiyotik tedavisi başlanmalıdır, ancak profilaktik antibiyotiklerin yeri ve değeri yoktur.



- ✓ Vitamin A : WHO öneriyor. Hastalığın şiddetinin azaldığı gösterilmiştir.
 - ✓ İnfant-6 ay: 50.000 IU
 - ✓ 6-11 ay:100.000 IU
 - ✓ ≥12 ay:200.000 IU

Vitamin A desteği malnutrisyonu olanlara ve 2 yaş altına verilmelidir.

- KIZAMIĞIÇIK (RUBELLA,GERMAN MEASLES)
- RNA virüsü (Rubella virüs, Togovirüs ailesinden)
- Kızamıkçık çocukluk çağında tehlikeli bir hastalık değildir. Ancak hamileliğin ilk 3 ayında anne adayı, kendisi kızamıkçık geçirirse anne rahmindeki bebek için tehlikelidir.
- Çocukluk çağındaki kızamıkçık vakalarının yarısında belirtiler çok hafiftir, fark edilmeyebilirler.
- Damlacık yolu ile bulaşır.
- Döküntüden önceki 7 gün ve döküntü çıktıktan sonraki 5-7 güne kadar olmak üzere ortalama 14 gün bulaştırıcılığı vardır.
- Adölesanlarda 1-5 gün süren hafif ateş, baş ağrısı, kırgınlık, koriza, ağız kuruluğu ile karakterize prodromal dönem bulguları vardır.
- Çocuklarda prodromal dönem yok. İlk belirti döküntüdür.
- Lenf nodu tutulumu ekzantemden 7 gün önce belirir. Jeneralize olsa da en sık suboksipital, postauriküler, ve servikal nodlar tutulur.
- Ekzantem: Çocuklarda ilk belirti döküntüdür. Önce baştan başlar, süratle boyuna, gövdeye ve ekstremitelere yayılan makülopapüler döküntü. Erüpsiyon kızamıkta olduğundan daha süratli belirir, yayılır ve kaybolur.

1. Günün sonunda tüm vücut döküntü ile kaplanır,genellikler kaşıntılıdır

2. günde özellikle kızıl döküntüsüne benzer (iğne başı büyüklüğünde) Lezyonlar tek tek görülür, birleşmez. Soyulma ve hiperpigmentasyon görülmez, solmaya başlar.

3. Günde tamamen kaybolur.

Olguların %25'inde döküntü görülmez.

- Kızamıkçıkta döküntü sırasında yumuşak damakta gül rengi lezyonlar görülür: Forchheimer lekesi

• KIZAMIĞIÇIK / TANI:

Klinik tanı:

- Akut başlangıçlı makülopapüler döküntü ve
- 37.2°C üzerinde ateş ve
- Artralji ya da artrit veya lenfadenopati veya konjunktivit

Serolojik tanı:

- kızamıkçık IgM tipi antikor saptanması veya
- Kızamıkçık virüs izolasyonu veya



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- RT-PCR ile Kızamıkçık viral RNA saptanması veya
- 2-4 hafta ara ile alınan kızamıkçık IgG tipi antikor titresinde belirgin(en az 4 kat) artış
- KIZAMIKÇIK/ TEDAVİ:
- Antipiretik ilaçlara destek tedavisi
- Özellikle adölesanda poliartrit ve artralji yapabiliyor, semptomatik tedavi verilmeli.
- Nadiren ensefalit (1/6000) ve trombositopeni yapar.
- ERİTEMA İNFEKSİYOZUM (5.HASTALIK):
- DNA virüsü (Parvovirüs B19)
- Damlacık yolu ile bulaşır.
- Virus alındıktan 4 – 19 gün sonra çocuk hastalanır (En sık 5-15 yaş arası)
- Hafif seyirli
- Bir-iki hafta süren inkubasyondan sonra prodromal dönem olmaksızın aniden yüzde tipik döküntü ile başlar.
- Döküntü başladığı an viremi kaybolur ve bulaştırıcılık biter.
- ERİTEMA İNFEKSİYOZUM (5.HASTALIK):
- Döküntü üç evreli makulopapüler tarzdadır, evreler her zaman birbirinden ayırt edilemez
- 1.Evre: 'tokat yemiş görünümü' denilen yüzde başlayan kızıla benzeyen tablodur
- 2.Evre: Gövdede ve ekstremitelerde proksimalini seven, ortadan solmaya başlayan, retiküler, 'dantela tarzı' döküntü görülür. Ekstansör bölgelerde daha sıktır, el ve ayaklarda görülmez.
- 3.Evre: Sıcak banyo, heyecan, egzersiz ve minör travmalar sonucu oluşan rekürren döküntüler alevlenme ve azalmalarla, ortalama 11 gün (2-39 gün) sürer
- Döküntü çok kaşıntılıdır, soyulma olmaksızın iyileşir.
- ERİTEMA İNFEKSİYOZUM (5.HASTALIK):
- Genellikle asemptomatik seyredir. Erişkinde artralji artrit yapabilir. Immünsüprese bireylerde aplastik krize neden olabilir.
- Baş ağrısı (%20)
- Ateş (%20)
- Boğaz ağrısı (%15)
- Kaşıntı (%15)
- Burun akıntısı (%10)
- Karın ağrısı (%10)
- Artralji (%10)

TEDAVİ: Semptomatik destek tedavisidir.

6. HASTALIK (ROSEOLA İNFANTUM)(EKZANTEMA SUBİTUM)

- Human Herpesvirüs (HHV) tip 6'nın yol açtığı bazen de HHV tip 7'nin döküntüsüz olarak benzer tabloya neden olduğu bir enfeksiyon hastalığıdır.
- İnkubasyon süresi 9-10 gündür.
- Bulaştırıcılığı bilinmemektedir. Ani başlayan ve 40-40.5°C'ye yükselen ateş ve hafif nezle belirtileri prodromal dönemi oluşturur.
- Olguların %95'i 3 yaş altındadır.

6. HASTALIK (ROSEOLA İNFANTUM)(EKZANTEMA SUBİTUM)

- Human Herpesvirüs (HHV) tip 6'nın yol açtığı bazen de HHV tip 7'nin döküntüsüz olarak benzer tabloya neden olduğu bir enfeksiyon hastalığıdır.
- İnkubasyon süresi 9-10 gündür.
- Bulaştırıcılığı bilinmemektedir. Ani başlayan ve 40-40.5°C'ye yükselen ateş ve hafif nezle belirtileri prodromal dönemi oluşturur.
- Olguların %95'i 3 yaş altındadır.

SU ÇİCEĞİ (VARİSELLA ZOSTER)(HHV-3)

- Etken Herpesvirüs grubundan varicella-zoster virüsüdür. İnkubasyon süresi 11-21 gün, ortalama 16 gündür.
- Bulaştırıcılığı döküntüden 24 saat önce başlar, tüm lezyonlar kurutlanana dek devam eder ve havayolu ile olur.

Hafif ateş, halsizlik gibi yakınmaların olduğu bir prodromal dönemi takiben gövdeden başlayıp yüz ve ekstremitelere dağılan döküntüler başlar.

SU ÇİCEĞİ (VARİSELLA ZOSTER)(HHV-3):

Hafif ateş, halsizlik gibi yakınmaların olduğu bir prodromal dönemi takiben gövdeden başlayıp baş,yüz ve ekstremitelere dağılan döküntüler görülür.

Lezyonlar kırmızı makül halinde başlayıp papüle dönüşür.

1-2 saat içinde gözyaşı damlası şeklinde eritematöz tabanlı vezikül halini alır.

Vezikül sıvısı bulanıktır.

Ekstremitede nadirdir, saçlı deride bulunur, mukozalarda görülür.

Döküntüler farklı evrededir.

Kaşıntılıdır.

Lezyonlar üç gün boyunca çıkmaya devam eder.

Döküntü ile 3-4 gün ateş yüksek olur. Bazen döküntü hemorajik olabilir, sekonder bakteriyel enfeksiyon gelişmezse skar-sız iyileşir.Kabuklar kalkınca geçici depigmentasyon bırakır.

Tanısı klinikle konulur, Tzank yayması pozitifdir, şüpheli vakalarda IgM ve IgG bakılabilir

TEDAVİ:



- Semptomatik tedavi.

Ateş: parasetamol. Kaşıntı: Antihistaminik ilaçlar.

- Anti-viral tedavi (asiklovir)

Bağışıklık sistemi baskılanmış hastalar.

>13 yaş için düşünülebilir.

Doğumdan 5 gün önce ya da 2 gün sonrası arasında suçiçeği başlayan annenin bebeğine.

- EL-AYAK-AĞIZ HASTALIĞI:
- En sık koksaki virüs A16, koksaki virüs B ve enterovirus 71 sebep olur
- Orta derecede bulaşıcı, hafif seyirli bir enfeksiyon hastalığıdır
- Genellikle yaz ve sonbahar aylarında salgınlar yapar
- 4- 6 günlük bir prodromal dönemden sonra yüksek ateş ve oral mukozada aft benzeri döküntüler olur
- El ve ayakların dorsal kısımları ve parmak kenarlarında oval şekilde deri çizgilerine paralel 2-10 mm çaplı vezikülöpüstüler olur.
- Üç yerleşim yerinin üçünü de tutmayabilir.
- Nadiren tüm vücuda yayılıp 5-7 günde skarsız iyileşir.
- Aşısı yoktur

OLGU: 7 yaşında, yüksek ateş, boğaz ağrısı, yutma güçlüğü ve döküntü ile başvuruyor, tanınız nedir?

KIZIL:

Klinik Belirtiler

- Ateş: Genellikle ani başlangıçlı yüksek ateş.
- Boğaz Ağrısı: Genellikle farenjit ile birlikte görülür.
- Kırmızı Döküntü: Vücutta, özellikle boyun, göğüs ve koltuk altlarında başlayan, sonra yaygınlaşan ince, kırmızı döküntü. Döküntü genellikle "kum taneli" bir his verir.
- Dil Değişiklikleri: "Çilek dili" olarak adlandırılan, dilin kırmızı ve pürüklü görünümü.
- Ciltte Soyulma: Hastalığın iyileşme sürecinde ciltte soyulma gözlemlenebilir.

Laboratuvar Bulguları

- Streptokokal Antijen Testi: Boğazdan alınan örnekte beta-hemolitik streptokok varlığına bakılır.
- Boğaz Kültürü: Streptokok enfeksiyonu doğrulamak için kullanılabilir.
- Serolojik Testler: Anti-streptolizin O (ASO) antikor düzeyleri değerlendirilebilir.

Pirojenik ekzotoksin (erythrogenic toxin) BAĞLI GELİŞİR

İnkübasyon dönemi: 1-4 gün

Makülo-papüler döküntü: gövdeden başlayıp ekstremitelere yayılır.



Pastia çizgisi, Ağız çevresi solukluğu, çilek dili

Bulaş tedavi sonrası 24 saat sonra kaybolur.

Tedavi: Penisilin V en az 10 gün.

- <27 kg 2-3 x 250 mg
- >27 kg 2-3 z 500 mg
- Döküntü başlangıçta eritematöz maküller ve zımpara kağıdı hissini veren iğne ucu boyutunda papüllerle belirir
- Önce santral olarak yüz, boyun ve gövdenin üst kısmında olan döküntü, hemen daha yaygın hale gelir ve ekstremitelere uzanır
- Antekubital fossa, aksiller bölgeler ve kasıklarda, lineer olarak koyulaşmış eritem ile peteşiler (Pastia belirtisi) bulunur
- 5-7 gün süresinde döküntünün solmasıyla yüzeysel deskuamasyon ortaya çıkar
- Mukokutanöz oral tutulum, hipertrofik papillaların üzerinde kalın, beyaz bir tabakanın olup olmamasına göre klasik beyaz ve kırmızı çilek dili ile belirti verir
- Palatal peteşi ve ön servikal lenfadenit ek bulgulardır

Kawasaki hastalığı (mukokutanöz lenf nodu sendromu)

- Genellikle ani, antipiretiklere ve antibiyotiklere yanıtız yüksek ateşle başlar, hastalık tedavi edilmezse, ateş 5-30 gün (ortalama 11 gün) sürer
- Bu akut ateşli süreç sırasında irritabilite siktir, avuç içi ve ayak tabanlarında belirgin eritem, el ve ayaklarda ağırlı endürasyon ortaya çıkabilir
- Tipik olarak ateşin 5 günü içinde polimorf bir ekzantem belirir ve 2 gün içinde yayılır
- Diffüz bir eritematöz makulopapüler erüsyon, skarlanitiform veya ürtiker-benzeri döküntü en sık formlardır
- Jeneralize eritrodermi veya eritema-multiforme-benzeri döküntü daha az görülür
- Hastalığın ilk günlerinde perinede parlak kırmızı, deskuamatif bir döküntü gelişir
- Haftalar sonra konvelesan evrede el ve ayak parmaklarında periungual bölgeden başlayarak soyulma ortaya çıkar
- Palmar/plantar alanın epidermal tabakaları progresif olarak dökülür
- Mukokutanöz değişiklikler; bilateral non-eksüdatif konjonktivit ve limbik bölgenin korunduğu anterior üveit
- Orofarinkste diffüz eritem ile çilek dili vardır, fakat erozyonlar ve ülserler yoktur
- Çilek dili: sistemik enflamatuvar sürecin neden olduğu filiform papillalarda soyulma ve fungiform papillaların belirginleşmesinin verdiği görünüm
- Dudaklar genellikle kırmızı, kuru, soyulmuş ve çatlamıştır.
- Kızıl ve Kawasaki hastalığı arasında ayırıcı tanı yapmak için ateşin süresi, döküntünün tipi ve diğer eşlik eden semptomlar dikkate alınmalıdır.
- Kızıl, daha çok boğaz ağrısı ve streptokokal enfeksiyon bulguları ile ilişkilidirken; Kawasaki hastalığı, daha geniş sistemik belirtiler ve inflamasyonla ilişkilidir.



BEING A PEDIATRICIAN IN TURKEY

Berrak Öztosun¹, Övgü Büke²

¹ Cerrahpaşa Tıp Fakültesi

² Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Being a pediatrician isn't just about what we know; it's also about how we connect with our patients. Empathy and compassion are at the heart of pediatric care. It's about building trust and creating a safe space where they feel supported and understood. First and foremost, being a pediatrician means mastering an ever-growing set of knowledge and skills. It's a continuous journey that involves not only understanding the science but also perfecting the art of care. There's also a great responsibility that comes with the trust we build. Every decision we make as physicians carries a deep responsibility. Whether it's a diagnosis or a treatment plan, each choice reflects our commitment to ethics and our duty to care. This responsibility often means making sacrifices in other parts of our lives. Many of us struggle to balance work with personal life. As pediatricians, our work extends far beyond the clinic. We advocate for children's health, contribute to public health education, and sometimes even shape health policies.

Turkey has the highest child population and birth rate compared to other European countries. This means that a significantly larger workforce is needed to meet the needs of this population. According to UNICEF data, there are between 10 and 50 pediatricians per 100,000 children in Turkey, with significant regional differences within the country. Also a large portion of physicians in Turkey are young professionals. This highlights the critical role that young pediatricians play and the unique challenges they face as they navigate their early careers.

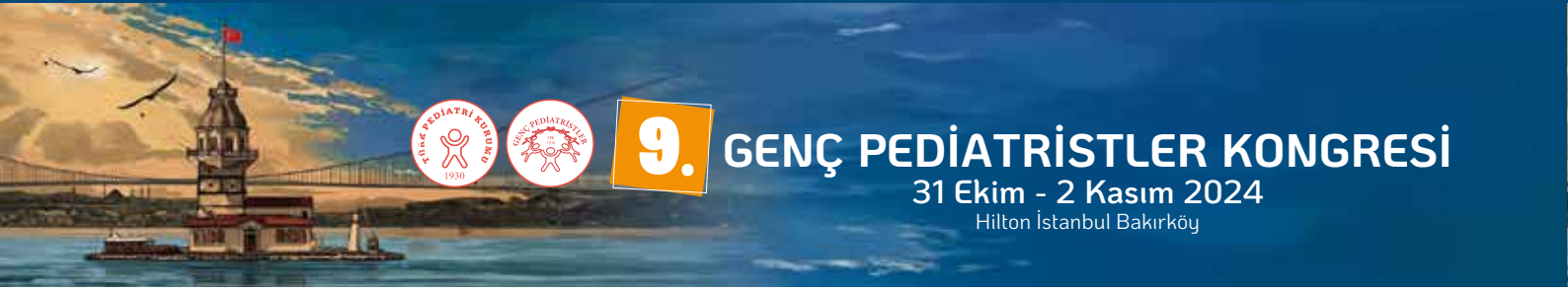
The biggest challenges faced by pediatricians in Turkey are heavy working conditions, insufficient financial compensation, compulsory service, violence against healthcare workers, loss of professional respect, and mobbing.

The most significant challenge pediatricians face in Turkey is difficult working conditions, which encompass a range of issues. These pressures often lead to burnout, affecting both the physical and mental health of pediatricians. This situation is reflected in the statistics as well: 87% of physicians report feeling burnt out, and 70% believe that their quality of life has worsened since becoming a physician.

Compulsory service in Turkey presents several challenges for pediatricians as well. Limited opportunities for further education and career advancement can hinder professional growth. Additionally, many regions lack adequate infrastructure and equipment, making it difficult to provide quality care. Pediatricians often experience social isolation and are apart from friends and family, which may negatively affect their wellbeing.

As doctors we are forced to make difficult decisions on a daily basis. We learn that While the core principles of medical ethics, beneficence, and justice are generally accepted worldwide, the way these principles are applied can differ based on local contexts. And making the right decision involves being aware of these social norms.

Healthcare providers in parts of Africa, South Asia, or Latin America may have to make difficult decisions about allocating limited medicines or even hospital beds. Ethical frameworks in these areas may prioritize community health over individual care due to limited resources. We are trained to be empathetic towards parents with vaccine hesitancy and refusal, even when we understand the risks they pose to their child and the community. Because we know that if we are not, we could lose the only communication we have with the parents and that may result in diminishing all the chances we have against vaccine hesitancy.



9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

It's a continuous journey that involves not only understanding the science but also perfecting the art of care. Physicians must constantly evolve, stay informed, and refine their skills. We, pediatricians, are compassionate and resilient. Once, we were children who wanted to be doctors, now, as doctors, we are hopeful and determined to improve the children's health and our working conditions.



ÇOCUK İZLEMİNDE NE ZAMAN GENETİK TARAMA İSTEYELİM?

Güldeniz Öner¹, Elif Ceren Oruç², Banu Nur¹

¹Akdeniz Üniversitesi, Çocuk Genetik Bilim Dalı

²Akdeniz Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Genetik değerlendirme tanı, tetkik ve tedavi sürecinde önemli bir basamaktır. Doğru tanı için uygun moleküler tetkik ve genetik mekanizma çalışmaları gelişen teknoloji ve yeni tanısal yöntemlerle giderek önem kazanmaktadır. Tüm yenidoğanların %3'ünde en az 1 malformasyon (vücut dışı-içi, makroskopik-mikroskopik, tekli-çoklu, minör-majör, ailesel-sporadik, kalıtsal-kalıtsal olmayan) mevcuttur. Doğuştan anomalili bebeklerde ölüm oranı yüksektir. Çocuk servislerinde yatan hastaların %50-60 kadarında genetik bozukluk, doğuştan anomali mevcuttur. Konjenital anomalilerin yaklaşık %80'inde genetik nedenlerin rol oynadığı tahmin edilir. Burada boy kısalığı ve makrozomi nedeniyle başvuran, klinik ve laboratuvar incelemeler sonucunda hipokondroplazi ve Beckwith-Wiedemann sendromu tanısı alan iki hasta sunulacaktır.

Olgu 1: 11 yaşında erkek olgu; ilk kez 2,5 aylıkken nöbet geçirme nedeniyle başvurdu. Anamnezinde gebeliğin 2. trimesterinde bacakta kolda kısalık ve makrosefali saptandığı; 26 yaşındaki anneden G3P3Y3 olarak Kilis Devlet Hastanesi'nde, miadında, 3500 gr ağırlığında NSVY ile doğan olgunun epilepsi haricinde bilinen hastalığı olmadığı öğrenildi. Soygeçmişinde anne baba arasında akrabalık olmadığı ve ailede benzer hastalık olmadığı öğrenildi. Olgunun fizik muayenesinde vücut ağırlığı 31.9 kg (10-25p), boy 118 cm (<3p), baş çevresi 53,5 cm (25-50p) olarak ölçüldü. Rölatif makrosefali, uzun yüz, belirgin alın, hipotelorizm, epikantus, downslanting palpebral fissürler, burun kökü basık, antevert burun delikleri, uzun filtrum, brakidaktili, lomber lordoz, genu varum deformitesi saptandı.

Yapılan tetkik sonuçlarında tam kan sayımı, KCFT, BFT, elektrolit, tiroid fonksiyon testleri, vitamin B12, total CK düzeyleri normal, metabolik hastalık tarama testleri (serum/idrar aminoasitleri, çuzya, tandem ms normal), beyin MR normal, abdomen USG normal, EKO normal, işitme testi normal, göz muayenesi normal, grafi bulgularında tübüler kemiklerde kısalık, epifiz maturasyonunda gecikme, iliak kemiklerde kare şekil, asetabular çatı düz, siatik notch belirgin, lomber lordoz saptandı. Öncelikli olarak tanıda *FGFR3* ilişkili iskelet displazisi düşünülmesi üzerine *FGFR3* geni dizi analizi istendi. *FGFR3* geni dizi analizi c.1620C>G (p.Asn540Lys) heterozigot patojenik hipokondroplazi ile ilişkili mutasyon saptandı. Olguya klinik ve laboratuvar bulgular eşliğinde hipokondroplazi tanısı konuldu.

Olgu 2: 12 yaş kız hasta; sağ elde polidaktili, makrozomi ve umbilikal herni nedeniyle başvurdu. Anamnezinde annesinin gebelikte DM nedeniyle insülin kullandığı, polihidramniyoz hikayesinin mevcut olduğu, 30 yaşındaki anneden G2P2Y2A1 olarak, miadında, 5000 gr ağırlığında C/S (iri bebek) ile doğduğu 1 günlükken umbilikal herni nedeniyle opere olduğu öğrenildi. Soygeçmişinde anne baba arasında 1. derece kuzen evliliği olduğu, ailede benzer hastalık öyküsü olmadığı öğrenildi.

Olgunun fizik muayenesinde vücut ağırlığı 51 kg (75-90p), boy 163 cm (>95p), baş çevresi 51,3 cm (3-10p) olarak ölçüldü. Makroglossi, kulak arkası ve üstü indentasyon, kulak lobulünde kıvrım, umbilikal herni operasyon skarı, polidaktili operasyon skarı, kaba yüz, yüzde kolda ve bacakta çok sayıda hiperpigmente melanositik nevüs saptandı. Yapılan tetkik sonuçlarında tam kan sayımı, KCFT, BFT, elektrolit, tiroid fonksiyon testleri, vitamin B12 düzeyleri normal, abdomen USG: Böbrek Boyutları :R: ~95 mm L: ~103 mm (N:65-100 mm), EKO normal, işitme testi normal, göz muayenesi normal saptandı. Öncelikli olarak tanıda BWS düşünülmesi üzerine Metilasyon spesifik MLPA testi istendi. Maternal IC2' de kısmi metilasyon kaybı (hipometilasyon) saptanması üzerine hastaya BWS tanısı konuldu.

Panelin bu oturumunda çocuk izleminde genetik tarama endikasyonlarına iki olgu vasıtası ile vurgu yapılmak istenmiştir.



OLMAZ DEMEYİN: SITMA TANI VE TEDAVİSİ

Dr. Senem Behsat Ulukaya¹, Dr. Beliz Özkalkan²

¹SBÜ Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı

²SBÜ Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Olgudan Tanıya Sıtma

Z.A.J.; 10 yaş Suriyeli kız hasta

Şikayetler: ateş, karın ağrısı, ishal

15 gündür devam eden titremenin eşlik ettiği ataklar halinde ateş yüksekliği, karın ağrısı ve ishal şikayetleriyle başvurdu.

Özgeçmiş:

Prenatal: Takipli, sorunsuz

Natal: Miadında, mükerrer olması nedeni sezeryan ile doğum

Postnatal: Takipli, sorunsuz. Yenidoğan yoğun bakım yatış öyküsü, sarılık veya fototerapi öyküsü yok.

- 2 yaşına kadar anne sütü, 6. ayda ek gıda ile beslenmiş.
- Aşılarının aşı takvimine uygun yapıldığı sözel bilgi olarak öğrenildi ancak aşı kartı görülemedi.
- Bilinen bir hastalık öyküsü, hastane yatış öyküsü yok. Büyüme ve gelişmesi yaşlarıyla uyumlu normal.

Soygeçmiş:

- Anne ve baba kuzen çocukları (2. derece akraba)
- 9 kardeşi var, sağ ve sağlıklılar.
- Kardeş ölüm öyküsü yok.
- Ailede bilinen hastalık öyküsü yok.
- 3 sene önce Suriye'den İstanbul'a göç etme öyküsü mevcut, başka bir ülkeye seyahat öyküsü yok. Doğu Anadolu'da yaşayan akrabalarının 2 sene önce yanlarına taşındığı bilgisi alındı.

Fizik Muayene:

Vücut Ağırlığı: 32 kg (75-90 persentil) Boy: 158 cm (>97 persentil)

Vitaller: Ateş: 36,4 °C Nabız: 98/dk Kan Basıncı: 85/50 mmHg

Solunum Sayısı: 24/dk Saturasyon: %98

Cilt turgoru azalmış, soluk görünümde ve orta dehidrate

Batında yaygın hassasiyet mevcut, karaciğer 2 cm palpable, dalak 2 cm palpable.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Laboratuvar:

Hb: 8,3 gr/dL	MCV: 75,6 fl	WBC: 1870/mm ³	PNL: 530/mm ³	PLT: 73.000/mm ³
AST: 32 U/L	ALT: 17 U/L			
Na: 133 mEq/L	K: 3,88 mEq/L			
Üre: 21 mg/dL	Cre: 0,58 mg/dL			

Hastanın acildeki takiplerinde ateşi devam etmesi üzerine ateş ve pansitopeni etyolojisinin araştırılması amaçlı hastanın çocuk enfeksiyon servisine yatırılıp hidrasyon tedavisi ve Seftriakson 80 mg/kg/gün iv tedavisi başlandı. Pansitopeni etyolojisi için yapılan tetkiklerinde;

Periferik Yayma: *Plasmodium* ile uyumlu eritrosit içi taşlı yüzük hücreler görülmesi üzerine hastadan kalın damla yayma alınarak değerlendirilmesi planlandı.

Kalın Damla: Eritrosit içinde *Plasmodium Vivax* şizontları görüldü.

Abdomen Ultrasonografisi: Karaciğer boyutu kraniokaudal aksta 147 mm ölçülmüş olup artmıştır. Dalak boyutu 151 mm ölçülmüş olup artmıştır.

Halk sağlığı Müdürlüğüne sıtma açısından bildirim yapıldı. Bir kan örneği de kalın yayma ve PCR için Ulusal Sıtma Referans Laboratuvarına gönderildi.

Plazmodium vivax açısından hastalığın pozitif olduğu Halk Sağlığı Müdürlüğü tarafından doğrulandı ve sıtma tanısı ile Primakin ve Arthemeter- Lumefantrine tedavisi başlandı. Tedavinin 24. saatinde ateş kontrol altına alındı. Tedavinin 3. Gününden itibaren pansitopenide dramatik iyileşme görüldü.

Sıtmayı Tanıyalım

Epidemiyoloji

Sıtma, 95 ülkede görülen vektör kaynaklı parazitik bir hastalıktır. Dünya Sağlık Örgütü 2023 yılında dünyada tahmini 247 milyon sıtma vakası ve 619.000 ölüm bildirmiştir. En fazla vaka ve ölüm Afrika, Asya ve Güney Amerika'da görülmektedir. Özellikle Sahra altı Afrika'da *Plasmodium falciparum* baskındır ve ölümlerin büyük bir kısmından sorumludur. *P. vivax* ise Amerika ve Batı Pasifik'te yaygındır. Sıtma, dünyadaki çocuk ölümlerinin ve morbiditenin önemli bir nedenidir.

Etyoloji

Sıtma, enfekte dişi Anopheles cinsi sivrisineğin insanı ısırmasıyla başlar. Sivrisinek,

Plasmodium sporozoitlerini kan dolaşımına enjekte eder. Bu sporozoitler 1-2 saat içinde karaciğere ulaşarak burada hepatositleri istila eder ve merozoitlere dönüşürler. Daha sonra merozoitler kan dolaşımına geçerek eritrositleri istila eder ve bölünürler. Bu süreç, enfekte eritrositlerin patlamasına ve daha fazla merozoitin salınmasına yol açar. Bazı merozoitler, sivrisinek tarafından tekrar alınmak üzere gametositlere dönüşürler ve bu döngü bu şekilde devam eder.

Klinik Bulgular

Asemptomatik Sıtma: Enfekte olan bireyde herhangi bir belirti olmadan parazit taşınması durumudur. Yüksek bulaşma oranına sahip bölgelerde, bağışıklığın kazanılması sonucu asemptomatik enfeksiyonlar yaygındır. *P. vivax* enfeksiyonlarında,

P. falciparum'a kıyasla daha sık görülür.

Komplike Olmayan Sıtma: Komplike olmayan sıtma, ateş, titreme, baş ağrısı, vücut ağrısı, öksürük ve ishal gibi özelliklerle



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

seyreder. Endemik olmayan bölgelerden seyahat eden kişilerde ateşli hastalık varsa sıtma akla gelmelidir. Prodromal dönemde baş ağrısı, yorgunluk ve iştahsızlık gibi belirtiler olabilir.

Konjenital Sıtma: Annenin hamilelik sırasında enfekte olması sonucu plasenta yoluyla bebeğe geçen sıtma türüdür. En sık *P. vivax* ile ilişkili olup, belirtileri yetersiz beslenme, ateş, kusma, ishal, irritabilite ve hepatosplenomegali şeklindedir. Çoğu vakada anemi, trombositopeni ve hiperbilirubinemi gibi laboratuvar bulguları gözlenir.

Serebral Sıtma: Parazitin beyne yayılması sonucu ortaya çıkar ve şiddetli nörolojik belirtilerle karakterizedir. Komaya kadar ilerleyebilir. Serebral sıtma tanısı büyük ölçüde klinikdir ve BOS bulguları bakteriyel menenjitten farklılık gösterir.

Şiddetli Sıtma: Çoklu organ tutulumunun olduğu, ciddi ve hayatı tehdit eden bir klinik tablodur. Serebral sıtma, akut solunum sıkıntısı sendromu, akut böbrek hasarı, asidoz, şiddetli anemi ve hipoglisemi gibi belirtiler gözlemlenir. Çocuklarda nöbetler sıktır ve ciddi komplikasyonlar görülebilir.

Tanı

Sıtma tanısında en önemli ilk adım, ateşli hastalığı olan tüm bireylerde, özellikle de endemik bölgelere seyahat öyküsü olanlarda sıtmanın düşünülmesidir. Işık mikroskopuyla yayma incelemesi, sıtmanın tanısı için standart yöntemdir. Kalın ve ince kan yaymaları kullanılarak parazitlerin tespiti ve tür tanımlaması yapılabilir. Alternatif olarak, floresan mikroskopi, DNA problemleri, PZR ve antijen tespit testleri kullanılabilir.

Tedavi

Sıtma tedavisi, enfeksiyonun komplike olup olmamasına ve parazit türüne göre farklılık göstermektedir. Komplike olmayan sıtmada artemether-lumefantrine, atovaquone-proguanil ve klorokin gibi ilaçlar tercih edilir. Klorokine dirençli bölgelerde alternatif tedavi seçenekleri mevcuttur. Tedavi rejimi, hastanın yaşı, sıtma türü ve direnci gibi faktörlere göre düzenlenir.

Önleme ve Kontrol

Sıtmanın önlenmesinde ve kontrol altına alınmasında temel stratejiler, Anopheles sivrisinek popülasyonunun kontrol edilmesi, sivrisinek kovucular ve cibinlik kullanılması, enfekte kişilerin tedavisi ve endemik bölgelere seyahat edenlerin kemoprofilaksi almasını kapsar. Sivrisineklerin özellikle geceleri aktif olduğu için, cibinliklerin gece kullanımı son derece önemlidir. Kemoprofilaksi ilaçları sıklıkla iyi tolere edilir, ancak yan etkiler gözlemlenebilir.

Nükslerin Önlenmesi

P. vivax ve *P. ovale* enfeksiyonlarında nükslerin önlenmesi için hipnozoitlerin neden olduğu sıtmanın tekrar ortaya çıkmasını engellemek için primakin ve tafenokin kullanılabilir. Ancak bu ilaçlar kullanılmadan önce G6PD eksikliği taraması yapılmalıdır, çünkü bu ilaçlar G6PD eksikliği olan bireylerde hemolize neden olabilir. Terminal profilaksi, nükslerin önlenmesi amacıyla kullanılan bir yaklaşımdır ve maruz kalma sürecinin sonunda uygulanmalıdır.



ÇÖLYAK HASTALIĞI

Uz. Dr. Berfu TOKUÇ ÜLGEN

Marmara Üniversitesi

TANIM VE SIKLIK

Çölyak hastalığı (ÇH), genetik olarak yatkın kişilerde gluten içeren buğday, arpa, çavdar ve yulafli gıdaların tüketilmesi ile tetiklenen otoimmün bir enteropatidir. Semptomlar glutenli gıdaları almaya başladıktan sonra değişik zaman dilimlerinde ortaya çıkabilir.

Dünyada görülme sıklığı 1/80-1/300 (%0.5-1.26) olarak bilinirken, 2010 yılında Devlet Planlama Teşkilatı destekli Türkiye prevalans çalışma sonucunda; Türkiye'de 6-17 yaş arası sağlıklı çocuklarda seroprevalans 1/94(%1.06) ve Çölyak hastalığı sıklığı 1/212 (%0.47) olarak saptanmıştır.

Her tanı alan 1 hastaya karşılık 5 ile 7 arasında tanı almamış çölyak hastasının bulunduğu tahmin edilmektedir.

PATOGENEZ

Hastalığın patogenezinde çevresel, genetik ve immünolojik faktörler yer almaktadır.

Çevresel faktörler

Geçirilen GİS enfeksiyonları sonucunda intestinal mukoza permeabilitesi artar ve sitokin dengesi değişir, besinlere ait bazı antijenlerle beraber gluten peptidlerinin de penetrasyonunu artar. tTG (tissue transglutaminaz) ekspresyonu artar ve gliadin peptidlerini deamine ederek TH1 immün yanıt tetiklenir.

Bozuk hijyenik koşullar, bağırsak flora değişiklikleri, enfeksiyonlar ve diyet farklılıkları immün fonksiyonun modülatuar etkisinde değişikliklere yol açabilir.

Genetik faktörler

Birinci derece akrabalarda çölyak hastalığı görülme sıklığı %10-12, dizigotik ikizlerde %17-20, monozigot ikizlerde %83-86 olarak görülmektedir.

Çölyak hastalığı olanlarda genetik olarak HLA-DQ2 ve HLA-DQ8 gruplarına sıklıkla rastlanmaktadır. (HLA-DQ2 (%90-95), HLA-DQ8 (%5-10))

İmmunolojik faktörler

Glutene bağlı GİS hasarı ile oluşur. Gluten, glutenin ve gliadin polipeptidlerinden oluşur. Gliadin peptidleri bağırsak epitelinin geçirgenliğini artırır. Transglutaminaz enzimi tarafından deamine edilir. Deaminasyon sonrası APC tarafından CD4+ T lenfositlerine sunulur. Gluten spesifik T hücreleri proliferer olur ve IFN γ , IL-2, IL-4, IL-6, TNF- α gibi sitokinlerin salınır. Enterozit hasarı meydana gelir.



KLİNİK BULGULAR

Çölyak hastalığı erken çocukluk çağından erişkin yaşa kadar değişik zaman dilimlerinde tanı alabilir. Çocuk hastaların yarısı, erişkinlerin 2/3'ü GİS dışı bulgularla belirti vermektedir. Tipik klinik tabloda iştahsızlık, kronik ishal, kusma, karın ağrısı, abdominal distansiyon ve büyüme geriliği görülür. Semptomlar glutenli gıdaları almaya başladıktan sonra değişik zaman dilimlerinde ortaya çıkabilir.

Klasik (GİS) bulgular	Atipik (GİS dışı) bulgular
Kronik ishal	Tedaviye dirençli demir eksikliği anemisi
Kusma	İzole boy kısalığı
İştahsızlık	Nedeni açıklanamayan ALT-AST ↑
Karın ağrısı	Osteopeni, spontan kemik kırıkları
Batın distansiyonu	Jinekolojik problemler
Büyüme geriliği	Nörolojik, psikiyatrik bozukluklar

Çölyak Hastalığı ile Birliktelik Gösteren Hastalıklar

Tip 1 diyabet

%5-10'unda tTG (Tissue transglutaminaz) antikorları pozitifdir ve bunların %75'inin ince bağırsak biyopsilerinde patoloji saptanmıştır

Amerikan Diyabet Derneği, diyabet hastalarına tanı anında ve ÇH ile ilgili semptom görüldüğünde, çölyak serolojisinin bakılmasını önermektedir.

Otoimmün hastalıklar

Otoimmün tiroid hastalığı olan çocukların %7.7'sinde çölyak otoantikorları pozitifdir, bunların %2.3'ünde duodenum biyopsisinde villöz atrofi görülmüştür.

Otoimmün tiroid hastaları pubertal gelişim ve büyümede duraklama/gerileme saptandığında veya ÇH düşünecek klinik bulgular tabloya eklendiğinde çölyak serolojisine bakılması önerilmektedir.

Genetik bozukluklar

Turner sendromlu hastalarda ÇH prevalansı %4.5-8.1 arasındadır.

Down sendromu olan hastalarda ÇH prevalansının %4-18 saptanmıştır.



9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Selektif IgA eksikliği

Toplumda 1/300-1/600 sıklıkta görülür. Çölyak hastalarında ise 1/39 oranında (genel popülasyona göre 7-15 kat fazla) görülmektedir. ÇH tanısında kullanılan IgA sınıfı otoantikörler nedeniyle yalnız negatif sonuçlar almamak için tarama yapılan hastaların IgA düzeyine de bakılmalıdır.

TANI

Tanıda ilk basamak biyokimyasal testler ve serolojik testlerdir. Biyokimyasal parametlerden hemogram, demir, ferritin, folat, vitamin B12, ALT, AST, Ca, P, ALP, 25-OH D vitamini ve Serum IgA istenmelidir.

ÇH düşündürecek klinik bulgular varlığında, ÇH için yüksek risk taşıyan hastalık gruplarında ve birinci derece akrabalarda ÇH olanlarda serolojik testler de istenmelidir.

Serolojik testler

İlk basamakta tarama amacıyla hastadan Anti tTgA istenmelidir. Pozitiflik saptanması durumunda Anti tTgG ve Anti EMA beraber olarak istenmelidir.

Anti-tissue transglutaminaz (Anti tT) IgA ve IgG

Duyarlılık (%92-100) ve özgüllük (%91-100) şeklindedir. En güvenilir serolojik testtir. Düzeyi ile duodenal mukozal hasar arasında doğru orantı vardır. Belirlenen limit değerinin üstünde olduğunda, ÇH için pozitif tahmin değeri %75 iken, normalin 10 katı ve üstündeki değerlerde ise %96'lara yükselir.

Anti-Endomizyum IgA ve IgG (anti EMA)

Özgüllüğü %100, duyarlılığı %90'ın üzerindedir. Lamina propriada CD4⁺ T lenfosit aktivasyonu ve 'mukozal remodeling' sonucu ortaya çıkar. Doğruluk oranı mukozal hasarın hafif olduğu durumlarda azalmaktadır.

Üst GİS endoskopisi ve histopatoloji

ÇH şüphesi olan ve seroloji pozitif olan hastalara, seroloji negatif olsa da, kuvvetli ÇH şüphesi olan hastalara yapılmalıdır.

Histopatolojik tanı altın standart tanıdır. Biyopsi örnekleri bulbus ve duodenumun farklı kısımlarından ve olabildiğince distalden çok sayıda (4-6 adet) alınmalıdır.

TEDAVİ

Çölyak hastalığının ana tedavisi Glutensiz diyettir. Eksik olan vitamin ve mineral replasmanları da yapılmalıdır.



VAKA SUNUMU

DİYABETİK KETOASİDOZ

Dr. Betül Şentürk, Esra Karabağ Yılmaz

Atatürk Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

6 yaş erkek hasta; kilo kaybı, çok su içme, halsizlik, nefes darlığı, karın ağrısı, bulantı kusma şikayetleri ile acil servisimize başvuruyor. Daha önceden bilinen sistemik hastalığı olmayan hastanın 2-3 aydır başlayan çok su içme ve 3-4 kg civarı kilo kaybı mevcutmuş. Son birkaç gündür halsizlik, özellikle aynı gün içerisinde başlayan nefes darlığı, karın ağrısı, bulantı kusma şikayeti olması üzerine acil servise başvuran hastanın alınan tetkiklerinde biyokimyasal parametrelerde bozukluk olması üzerine hastanemiz yoğun bakım ünitesine yatırıldı.

Hastanın özgeçmişinde prenatalinde özellik yoktu, natalinde 28 yaşındaki annenin 2. gebeliğinden 2. yaşayan olarak C/S ile 39 hafta 3600 gram olarak doğmuş, doğar doğmaz ağlamış morarma olmamıştı. 2 yaşına kadar anne sütü almış, mama almamış, ek gıdaya 6. ayda geçilmiş, aşılar tam takipliydi. Daha önce hastanede yatış mevcut değildi, düzenli kullanılan ilaç öyküsü yoktu.

Hastanın nöromotor gelişimi yaşlarıyla uyumluydu, 3. ayda başını tutmaya, 6. ayda destekli oturmaya, 8. ayda desteksiz oturmaya, 13. ayda yürümeye başlamış. Konuşma yaşlarıyla uyumlu şekilde seyretmiş.

Soygeçmişinde anne 33 yaşında sağ ve sağlıklıydı, baba 36 yaşında sağ ve sağlıklıydı. Anne baba arasında 1. derece kuzen akrabalığı mevcuttu. Ailede babaannede tip 2 diyabet, dedede hipertansiyon mevcuttu, haricinde ailede kronik hastalık öyküsü yoktu. Bir kardeşi vardı, 7 yaşında sağ ve sağlıklıydı, ölen kardeş öyküsü yoktu.

Hastamız 25 kilogram (10-25 persentil), 123 santimetre (25-50 persentil) idi.

Vital bulgular; ateş 36,7 derece, nabız dakikada 128, solunum sayısı dakikada 40, tansiyon 90/50 mmHg olarak ölçüldü.

Hastanın yapılan muayenesinde genel durumu kötüydü, halsiz görünümdeydi, bilinci uykuya eğilimliydi, letarjikti, taşikardi, takipne ve hipotansiyon mevcuttu, ağız mukozası kuru, göz küreleri çöküktü, kussmaul solunumu mevcuttu, nefeste aseton kokusu vardı, cilt turgoru azalmıştı, batında istemli defans vardı rebound yoktu.

Hastanın alınan tetkiklerinde WBC: 19.870/mm³, HB: 15,2 g/dl, PLT: 389.000/mm³, glukoz: 606, K: 2,8 P: 1,9 Na: 135 kan gazında pH: 6,82 HCO₃: 4,7 SBE: -27,6 TİT te glukoz: +4 keton: +3 olarak sonuçlandı.

Hasta ağır dehidratasyon, ağır diyabetik ketoasidoz tanılarıyla yoğun bakım takibine alındı.

Diyabet tanısı aşağıda bulunan ve Amerikan Diyabet Birliği tarafından ilan edilmiş olan maddelerden herhangi birisinin kişide görülmesi ile konulabilir

1. Açlık kan şekeri düzeyi (en az sekiz saat kalori almamış olmak) ≥ 126 mg/dl olması,
2. Rastgele bakılan kan şekeri düzeyinin ≥ 200 mg/dl olması ve diyabetin klasik semptomlarının (poliüri, polidipsi, kilo kaybı, halsizlik) buna eşlik etmesi,
3. Oral Glukoz Tolerans Testi (OGTT) 2.saat kan şekeri düzeyi ≥ 200 mg/dl olması (1,75 gr/kg max 75gr glukoz yüklenmeli)
4. Glikolize Hemoglobin (HbA1c) $\geq \%6.5$ olması. (Tek başına tanı koymak için tartışmalıdır. Glikolize bir hemoglobin olan HbA1c'nin $\%6,5$ altında olması diyabet tanısını ekarte ettirmektedir.)



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

HbA1c değeri %5,7 ile %6,4 arasında bir değer olması durumunda OGTT yapılması gerekmektedir.

- Hiperglisemi: Kan şekerinin 200 mg/dl'den (11 mmol/l) yüksek olması,
- Metabolik asidoz: Kan gazında $pH < 7,30$ veya $HCO_3 < 15$ mEq/L (15 mmol/l) olması,
- Ketonemi: Kanda beta hidroksibütirat (BOHB) ≥ 3 mmol/L.
- Ketonüri: İdrar ketonunun 2 ve üzerinde pozitif olması.

➤ Diyabetik ketoasidoz kan gazındaki asidozun derecesine göre sınıflandırılır:

Hafif DKA: Kan gazında $pH < 7,3$ yada $HCO_3 < 15$ mmol/L olması

Orta DKA: Kan gazında $pH < 7,2$ yada $HCO_3 < 10$ mmol /L olması

Ağır DKA: Kan gazında $pH < 7,1$ yada $HCO_3 < 5$ mmol /L olması

Havayolu, solunum sayısı, nabız, kan basıncı, kapiller dolun zamanı, bilinç durumu mutlaka değerlendirilmelidir.

Ağır ketoasidozlar ve bilinci deprese olan ketoasidozlar yoğun bakımda takip edilmelidir. Monitorize edilir. Maske ile %100 oksijen verilir. Bilinci deprese ve kusması olan çocuğa NGS takılıp drenaj yapılmalıdır. Hipotansif şokta ise, şok tedavisi yapılır. Dolaşım yetmezliği bulguları sıvı yüklenmesine rağmen devam ediyorsa inotrop eklenir.

Diyabetik ketoasidozun tedavisi başlıca sıvı ve elektrolit tedavisi, insülin tedavisi, tedavi sırasında gelişebilecek komplikasyonların önlenmesi ve tedavisi, eşlik eden patolojilerin tedavisi şeklindedir.

Hastamıza ilk yaklaşım olarak acil serviste 20 ml/kg SF yükleme 1 saatte yapıldıktan sonra çocuk yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Monitörize takibe alındı. Yakın vital takibi, GKS takibi planlandı. Sıvı-elektrolit tedavisine ve insülin infüzyonuna başlandı.

Diyabetik ketoasidoz tanısı alan hastalarda nabız, solunum, kan basıncı, Kapiller kan şekeri, nörolojik muayene (Beyin ödemi açısından), aldığı-çıkardığı sıvı takibi saatlik izlenmesi gerekir. Biz de hastamızı bu şekilde izleme aldık. Sıvı tedavisi, 0,1 ü/kg/h insulin tedavisi, saatlik kapiller kan şekeri, 2 saat arayla kan gazı ve elektrolitler, 6 saat arayla ürogram takibi yaptık.

SIVI TEDAVİSİ=25 KG//0,93 M2

20cc/kg %0,9 NaCL 500 cc 1 saatlik infüzyon

Defisit: %15 = 150cc/kg 3750 cc

İdame: 1500 cc/m2/gün 1395 cc x 2= 2790 cc

(Defisit + idame) – yükleme = 6040 cc (47 saatlik infüzyon)

İnsülinli sıvı: 25 cc/h

128 cc- 25 cc = 103 cc/h

Litresine 40 mmol KCl / KPO4 eklendi.

DEFİSİT HESAPLAMA

%5 (Hafif): Susuzluk hissi, hiperglisemi varlığı

%10 (Orta): Taşikardi, gözlerde çökme, turgorda azalma, mukoza kuruluğu

>%15 (AĞIR) : Hipotansiyon Şok: Filiform nabız, Kapiller dolun zamanında uzama

Defisit replasman sıvısının miktarı dehidratasyon derecesine göre ayarlanır:

Hafif dehidratasyon: 50 ml/kg

Orta dehidratasyon: 100 ml/kg

Ağır dehidratasyon: 150 ml/kg

İNSÜLİN TEDAVİSİ

İnsülin infüzyonu kristalize insülin (regüler insülin) 0,1 ü/kg/saat (5 yaş altında 0,05 ü/kg/h)

ÖR/ 25 kg hastamız 100cc SF içine 10ü insulin

1cc sf = 0,1 ü insulin içerir. Kiloya 1cc mayi verilir.

Bolus insülin verilmemelidir.

İnsülin infüzyonuna ilk saat içinde başlanılmamalıdır. ilk saat 20cc/kg yükleme verilir.

İnsülin pompa tedavisi kullanan çocuklarda intravenöz insülin tedavisi başlayınca pompa durdurulur.

İnfüzyon setleri insülin içeren sıvı ile yıkandıktan sonra hastaya takılır.

İnsülin solüsyonu 4 saatte bir taze olarak hazırlanmalıdır.

Kan şekeri saatte 70 mg/dl'den daha hızlı düşerse ve/veya kan şekeri 250 mg/dl'ye inerse rehidratasyon sıvısı %5 Dekstroz ile hazırlanmış serum fizyolojik olarak değiştirilir. Kan şekeri ortalama 70 mg/saat düşmesi beklenir. İlk 6 saatte hiperglisemi ve asidoz düzelmeyorsa insülin infüzyonu 0,15-0,2ü/kg/h hıza çıkılabilir.

Kan şekeri saatte 70 mg/dl'den hızlı düşürülmemelidir. Hiperkloremik metabolik asidoz açısından dikkatli olunmalıdır. Günlük total mayi 4000cc/m²'yi geçmemelidir. Hipofosfatemiyeye dikkat edilmelidir. P düzeyi <1 mg/dl KPO₄ replasmanı yapılmalıdır. Beyin ödemi açısından dikkatli olunmalıdır. Baş ağrısı, kusma, bilinç değişiklikleri, bradikardi, hipertansiyon, oksijen satürasyonunda düşme olması durumunda beyin ödemi akla gelmelidir. Göz dibi muayenesi yaptırılarak papil ödem açısından değerlendirilmelidir. Fokal nörolojik bulgu, derin koma, serebral infarkt açısından kranial görüntülemeler yapılmalıdır. Tedavisinde %20 mannitol 0,5-1 gr/kg 10-15 dakikada veya %3 NaCl 2,5-5 ml/kg 10-15 dakikada intravenöz infüzyon şeklinde verilir.

Hastamızda glikozun seyri şu şekildeydi:



Hastamızda kan gazında pH seyri şu şekildeydi:



Hastamızın takibinde biyokimyasal parametreler şu şekilde seyretti:

SAAT	GLUKOZ (STICK)	GLUKOZ (VENÖZ)	NA	DÜZELTİLMİŞ NA	FOSFOR	KLOR	POTASYUM	pH	HCO3	KETON
18.00	606	578	135	143	1,9	107	2,8	6,82	4,7	+3
19.00	521									
20.00	463	412	138	144	2,1	109	2,8	7,05	8,6	
21.00	401									
22.00	382	376	137	141	2,6	110	2,9	7,18	10,6	+2
23.00	375									
00.00	280	251	137	140	2,9	109	3,1	7,23	12,5	
01.00	208									
02.00	173	148	136	138	4,1	110	3,6	7,29	14,2	+1
03.00	223									
04.00	190	191	137	139	3,8	110	3,8	7,32	16,3	
05.00	163									NEG



KALITSAL ARİTMİ SENDROMLARI

Ali Uygun, Burcu Çevlik

Çam Sakura Eğitim Araştırma Hastanesi

Giriş: Kalıtsal aritmi sendromları, senkop veya ani kardiyak ölüm riskinde artış gibi durumlarla karşımıza çıkabilir. Bu sunumda tekrarlayan senkop nedeniyle tetkik edilen ve tetkikleri sonucu katekolaminerjik polimorfik ventriküler taşikardi tanısı alan bir olgu sunuldu.

Olgu sunumu: Sekiz yaşında erkek hasta 3 yıldır ara ara olan bayılma şikâyeti ile takipli olduğu çocuk nöroloji uzmanı tarafından hastanemiz çocuk kardiyoloji polikliniğine yönlendirilmiş. Anamnez derinleştirildiğinde bayılmanın maksimum bir dakika sürdüğü, sonrasında bilincinin yerine geldiği, genelde korku veya efor ile tetiklendiği, olay sırasında gözlerini bir noktaya diktiği ve ekstremitelerde hareket olmadığı öğrenildi. Dirençli epilepsi nedeniyle takipli olduğu ve ikili antiepileptik tedavi kullandığı öğrenildi. Hastanın özgeçmişinden zamanında doğduğu, doğum sonrası takiplerinde herhangi bir sıkıntı yaşamadığı öğrenildi. Soy geçmişinde; teyzesinin korku sonrası kalbinin durduğu ve kaybedildiği öğrenildi.

Fizik muayenesi doğal idi. Epilepsi öyküsü nedeniyle laboratuvar tetkikleri düzenli olarak yapılan hastanın tetkiklerinde patoloji olmadığı saptanmıştı. Kranial difüzyon MRI görüntülemenin normal olduğu, toplam 3 defa yapılan uyku-uyanıklık EEG'sinin normal raporlandığı görüldü. Elektrokardiyografi sinüs ritminde ve ekokardiyografide yapısal anomali saptanmadı.

Hastaya korku veya eforla ile tetiklenen senkop öyküsü olması ve teyzesinde ani kardiyak arrest öyküsü olması nedeniyle efor testi yapıldı. Efor testinin 8. Dakikasında bidirectional ventriküler taşikardi saptanması üzerine test sonlandırıldı.

Efor ile tetiklenen bidirectional ventriküler taşikardi ön planda katekolaminerjik polimorfik ventriküler taşikardi (CPVT) tanısını düşündürdü. Hastaya ikili anti aritmik (flekainid ve propranolol) tedavi başlandı. Tanıyı doğrulamak için gönderilen genetik tetkikler sonucunda RYR2 gen mutasyonu saptandı. Bunun üzerine aile taraması yapıldı ve annede de aynı gen mutasyonunun pozitif olduğu görüldü. Anne asemptomatik idi ve takip için erişkin kardiyoloji polikliniğine yönlendirildi.

İkili antiaritmik tedavi alan hastamızın takibine halen devam edilmekte ve senkoku olmamaktadır.

Tartışma ve Sonuç: Katekolaminerjik polimorfik ventriküler taşikardi (CPVT), klinik olarak asemptomatik seyirden korku ve efor ile tetiklenen senkop veya ani kardiyak ölüme kadar geniş bir yelpazede karşımıza çıkabilecek kalıtsal bir aritmi sendromudur. Nedeni bilinmeyen senkop ataklarında kalıtsal aritmi sendromları açısından araştırmakta fayda olacağını düşünmekteyiz.



BOY KISALIĞINA YAKLAŞIM

Canseli ERARSLAN ERDOĞMUŞ, Mehmet Furkan UZUN

SBÜ Kayseri Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Büyüme

- Konsepsiyondan başlayıp puberte sonuna kadar görülen dönemdir.
- İntrauterin büyüme (En hızlı) :Büyümenin en hızlı olduğu dönemdir.

Genetik

Hormonal

Beslenme

Uterus içi faktörler rol oynamaktadır.

İnsülin IGF-1 IGF-2 , Human plasental , laktojen büyümede rol alan en önemli hormonlardır.

- Postnatal büyüme

Genetik

Hormonal

Kronik hastalıklar

Beslenme

Psikolojik faktörler rol oynamaktadır.

Tiroid hormonları, Büyüme Hormonu >2-3 yaş sonrası dönemde , Cinsiyet Hormonları ergenlikte rol alan hormonlardır.

Büyümenin 4 dönemi

Fetal

Süt çocuğu

Çocukluk dönemi

Pubertal dönem

Büyümenin izlemi

- 1 . Hafta
- 15.gün



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- 1.2.3.4.ve 6. ay
- 9.12.15.18. ay
- 2 yaş
- 2.5 yaş
- 3. 4.5. yaş
- Sonra yılda bir yapılmalıdır.

Normal büyüme

- İntrauterin dönem: 50 cm
- 0-6 ay:15-16 cm
- 6-12 ay: 7-8 cm
- 1-2 yaş: 10-12 cm
- 2-3 yaş 7-8 cm
- 3-4 yaş 6-7 cm
- 4 yaş ergenlik: 5.5-7 cm
- Ergenlik
 - Kızlar 15-25 cm
 - Erkek 20-30 cm.

Boy kısalığı

Boyun yaşa ve cinsiyete göre 3.persentil veya -2 standart sapmanın (SDS) altında olması veya beklenen genetik potansiyelin altında büyüme olarak tanımlanır.

Ağır boy kısalığı

Boyun yaşa ve cinsiyete göre 1.persentil veya -3 standart sapmanın (SDS) altında olması olarak tanımlanır.

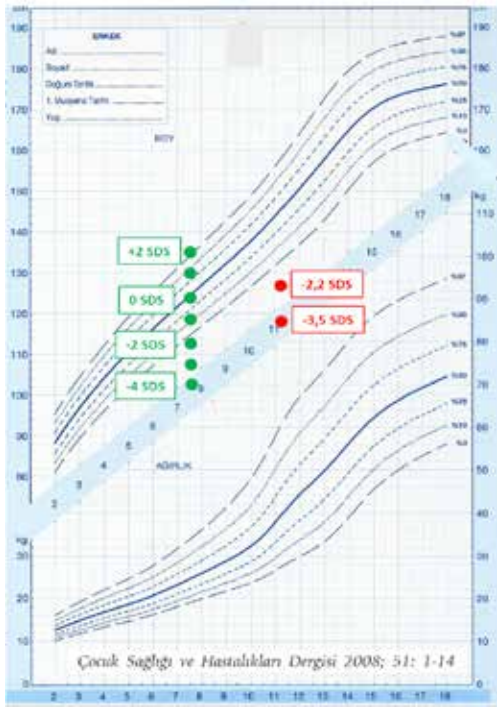
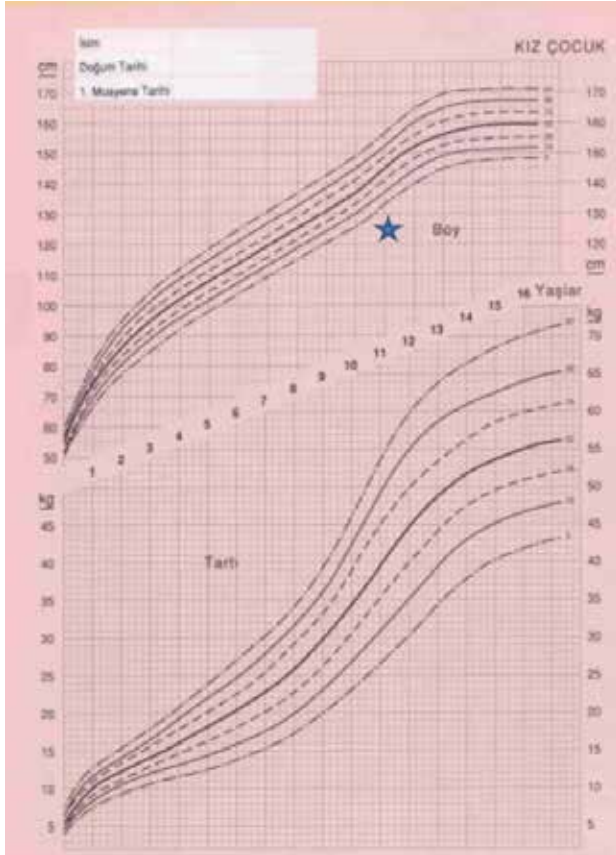
Z Skoru (standart deviasyon skoru (SD)):Boy kısalığının derecesini yani normalden sapma derecesini gösterir.



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024
Hilton İstanbul Bakırköy



$$\text{Standart Sapma Skoru (SDS)} = \frac{\text{Boy} - \text{Yaşının 50. p Boy}}{\text{Standart Sapma}}$$

Büyüme Hızı

- Boy kısalığına yaklaşımda mutlak boydan daha önemli olan büyüme hızıdır.
- Boyu normal sınırlarda olduğu halde büyüme hızı düşük olması altta yatan patolojik nedenin ilk belirtisi olabilir.
- Mevsimsel farklılıklar ölçüm hatalarına bağlı yorum hatalarını ortadan kaldırmak için bir yıl üzerinden değerlendirilmelidir.
- Büyüme hızı normal olan bir çocuk persentil eğrisini izler.
- 2 yaşın altında 9-10 yaşlarından sonra eğriden sapmalar olabilir.
- 2 yaşından önce çocuğun daha üst ya da daha düşük bir persentile geçmesi büyüme üzerindeki İntrauterin etkilere genetik potansiyele geçmesine bağlıdır.

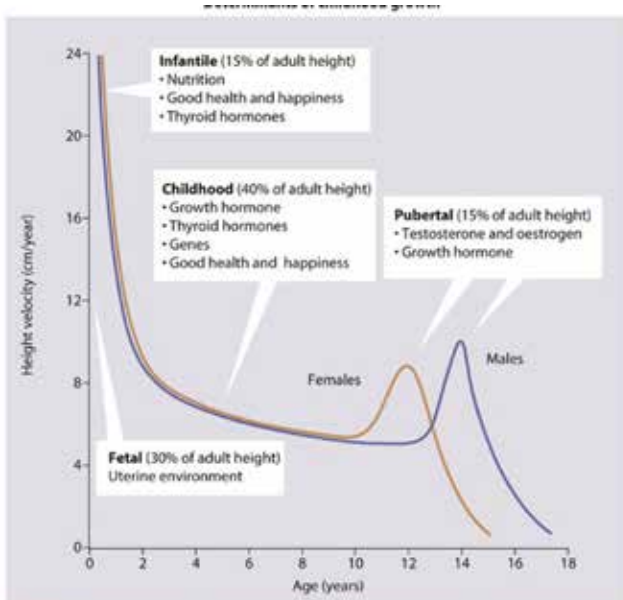


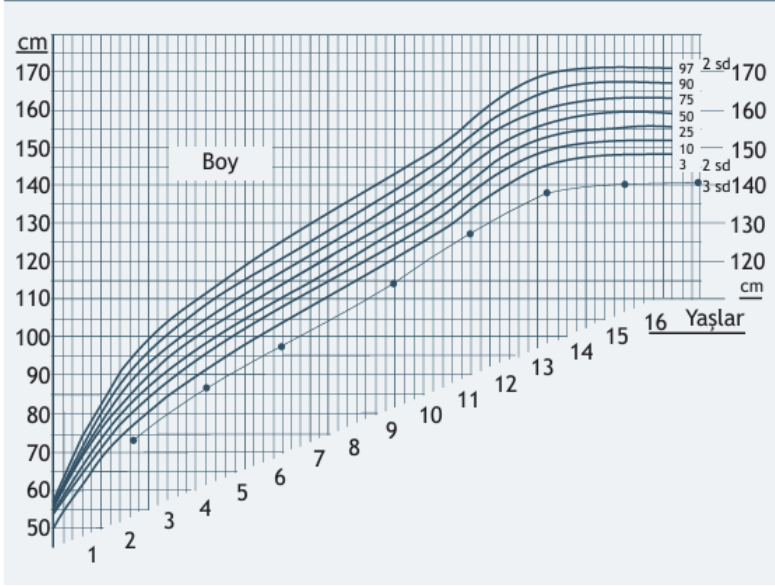
FIGURE 91.1 Male and female height velocity charts (50th percentile) showing the determinants of childhood growth. The fetal and infantile phases are mainly dependent on adequate nutrition, whereas the childhood and pubertal phases are dependent on growth hormone and other hormones. Adult males are taller than females as they have a longer childhood growth phase. Their peak height velocity is higher and their growth ceases later.

Boy kısalığına yaklaşımda değerlendirmeler

1-Takvim yaşı: Doğum tarihi bilinip yıl ve ay olarak hesaplanmalı.

2-Ölçümlerin alınması

3-Boy persentil eğrisinin kullanılması



4-Anne ve Baba boyu (Ailevi Hedef Boy (AHB))

Ailevi Hedef boyu:

Erkek çocuklarda; $[(\text{anne boyu} + 13) + \text{baba boyu}] / 2$

Kız çocuklarda; $[\text{anne boyu} + (\text{baba boyu} - 13)] / 2$

Hedef Boy SD-Boy SD ± 1.6 SD ise patolojik

Tahmini boy (prediktif boy):

Ölçülen boy ve kemik yaşının birlikte değerlendirilmesi ile hesaplanan çocuğun ileride ulaşabileceği öngörülen boydur.

Prediktif boy-Hedef boy ± 1.6 SD patolojik

5- Kemik yaşı

- İskelet olgunlaşma derecesini gösterir.
- Kemik yaşı atlaslarından yararlanır.
- Büyüme potansiyelini gösterir.
- Sol el bilek grafisi kullanılır.

Boy yaşı

Çocuğun kendi boyunun 50 persentilde karşılığı olan yaştır.

Boy yaşı



Takvim Yaşı (TY), Boy Yaşı (BY) ve Kemik Yaşına (KY) göre boy kısalığına pratik yaklaşım

TY>BY>KY

Hipotiroidizm

TY>KY>BY

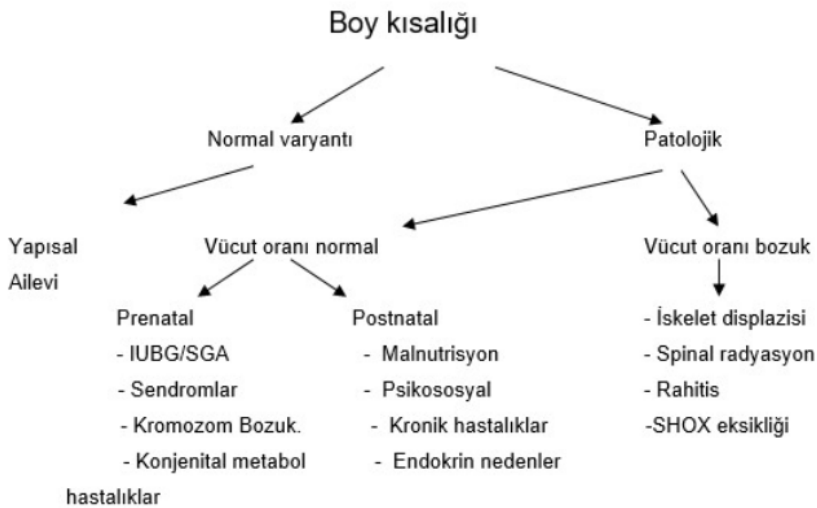
İzole GH eksikliği

TY>BY≥KY

Konstitüsyonel boy kısalığı

TY=KY>BY

Ailevi boy kısalığı





Normalin varyantları

Altta yatan organik hastalığın dışlandığı,
Büyüme hızının normal olduğu,
Tahmini boy ailevi hedef boyuna uygun.

Ailevi boy kısalığı

6-18 aydan sonra normalden sapma
Boy yaşı < takvim yaşı = kemik yaşı
Vücut ağırlığı normaldir
Ailede kısa boylu erişkin bireyler +
Erişkin boyu ailelerine uygun kısa kalır.

Yapısal boy kısalığı

İlk 3 yaşta normalden sapma olur
Boy yaşı = kemik yaşı < takvim yaşı
Kilo ve boy birlikte etkilenir
Puberteye geç girerler
Erkek çocuklarda daha sık görülür
Ailede ergenliği geciken kişiler +
Erişkin boyları ailelerine uygun normal olur.

Vücut oranları ölçümü

Kol/ön kol ölçümü

Acromion - olecranon arası mesafenin ölçülmesidir.

Olecranon -4. metakarp arası

- 0.98 -1 arası olmalı
- Rizomeli (humerus, femur)
- Mezomeli (Radius, ulna, tibia, fibula)
- Akromeli (el ayak)



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Patolojik Boy Kısaliğı

a-Orantısız Boy Kısaliğı

İskelet displazisi

Akondroplazi...hipokondroplazi

BY<KY=TY

Uzama hızı düşük

Anne ve /veya babada kısa

Mukopolisakkaridozlar

SHOX gen mutasyonu

Spinal Radyoterapi

b-Orantılı boy kısaliğı

İntrauterin büyüme geriliğı

- Doğum ağırlığının <3. persentilden geri olmasıdır.
- %15'i yaşitlarını yakalayamaz.
- Erken ergenlik olabilir.
- Hızlı ilerleyebilir.
- Erişkin boyu toplum ortalamasından 10-20 cm kısa kalır.

Sendromik nedenler

- Turner sendromu
- Down sendromu
- Silver russel sendromu
- Noonan sendromu
- Prader Willi sendromu



Nutrisyonel büyüme geriliği

- Beslenme bozukluğu, kalori ve /veya protein eksikliği, çinko demir gibi esansiyel maddelerin eksikliğidir.
- Kemik yaşı geridir.
- Büyüme hızı düşüktür.
- Gelişmekte olan ülkelerde en önemli boy kısalığı nedenidir.
- Süt çocukluğu döneminde kötü beslenme daha sonraları uygun beslenme koşulları sağlansa bile boy kaybına neden olmaktadır.

Sistemik Hastalıklar

- Çölyak, Crohn hastalığı ve Ülseratif Kolit
- Kistik fibrosis, siyanotik konjenital kalp hastalıkları ve malabsorbsiyon
- Astım (hipoksik ataklar /kortikosteroid kullanımı)
- Orak hücreli anemi, talasemi, renal tübüler asidoz ve kronik böbrek yetersizliğinde
- Onkoloji hastalarında
- İlaç kullanım :Glukokortikoidler

Psikososyal Boy Kısalığı-Sevgi Yoksunluğu

- Bakım evinde yaşayan
- Yoksul ev koşulları olan
- Yetersiz anne-baba ilgisine sahip
- Aile içi şiddet yaşayan ve ağır psikolojik bozuklukları
- Nöromotor gelişme geriliği eşlik edebilir.

Endokrin bozukluklar

1-Hipotiroidi

- Tiroid hormonları protein sentezini artırır.
- Büyüme hormonunun salınımını ve üretimini artırır.
- Büyüme hızı düşüktür.
- Kaba yüz görünümü vardır.
- Cilt kurudur.
- Obezite, konstipasyon görülür.

2-Cushing Sendromu

Endojen ve ekzojen kortikosteroid alımı sonucu gelişir.

Büyüme hızı düşüktür.

Obezite, hipertansiyon, ay dede yüz, stria görülen bulgular arasındadır.



3-BH aksı bozuklukları

Uzama hızı yetersizdir.

Frontal bossing , midfasiyal hipoplazi,abdominal yağ artışı,tiz sesle ağlama bulgular arasındadır.

4-Kraniofaringioma

6-14 yaş arasında görülme olasılığı en sıktır.

Büyümede duraklama (ilk bulgu olabilir) olur.

Diğer hipofiz hormon eksiklikleri eşlik edebilir.

5-Pseudohipoparatiroidi

Hipokalsemi görülür.

Obezite, aydede yüz ,kısa metakarp görülen bulgular arasındadır.

Boy kısalığının değerlendirilmesi

Öykü

Doğum Ağırlığı, Doğum Boyu, Gestasyon Yaşı
Doğum Şekli (Makat Geliş, Asfiksi)
Gebelik Öyküsü (İlaç, Sigara, Hastalık)
Postnatal Beslenme Öyküsü, Hipoglisemi Geçirip Geçirmediği
Gelişim Basamakları, Okul Başarısı, Öğrenme Güçlüğü Varlığı
Kronik İlaç Kullanımı (Kortikosteroid)
Psikososyal Ortam
Kronik Hastalık Varlığı
Ailede Puberte Başlama Yaşı
Sosyoekonomik Durumu
Ailede Benzer Boy Kısalığı Öyküsü, Anne ve Baba Boyu
Akraba Evliliği
Eski Boy Ölçümleri
Karın Ağrısı İshal, Kusma Gibi Gastrointestinal Semptomlar
Tekrarlayan Enfeksiyonlar (Turner Sendromu İçin Tekrarlayan Otit Tipik)
Uyuşukluk Letarji, Soğuk İntoleransı, Kabızlık (Hipotiroidi)

Fizik Muayene



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Vücut Ağırlığı, Boy, Baş Çevresi Ölçümü

Vital bulgular

Vücut Oranları (Üst-Alt Oranı, Oturma Yüksekliği, Kulaç Boyu)

Büyüme Hızı (Cm/Yıl)

Dismorfik Bulgular (Pitozis, yele boyun, kubitus valgus ve kısa 4.-5. metakarpal kemikler)

Sistemlerin Muayenesi (guatr varlığı üfürüm vb.)

Puberte Evresi

Görme ve Göz Dibi Muayenesi

Orta hat defektleri (yarık damak, yarık dudak, anal atrezi vb.)

Laboratuvar

İlk Basamak

Tam Kan Sayımı, Eritrosit Sedimentasyon Hızı, C-Reaktif Protein

Elektrolitler, Serum Kreatinin, Alkalen Fosfataz, Albümin Düzeyleri, Tam İdrar Tetkikleri, Gayta Tetkikleri, Karaciğer Fonksiyon Testleri, Kan Ph, HCO₃ düzeyi

Çölyak Seroloji Testleri (Anti Doku Transglutaminaz IgA, IgG)

Serum demir ve çinko

TSH, sT4, IGF-1, IGFBP-3

Kemik Yaşı (Sol El Bilek Grafisi)

İkinci Basamak

İskelet Grafileri (İskelet Displazisinden Şüpheleniliyorsa)

Karyotip Analizi

Kortizol

Prolaktin

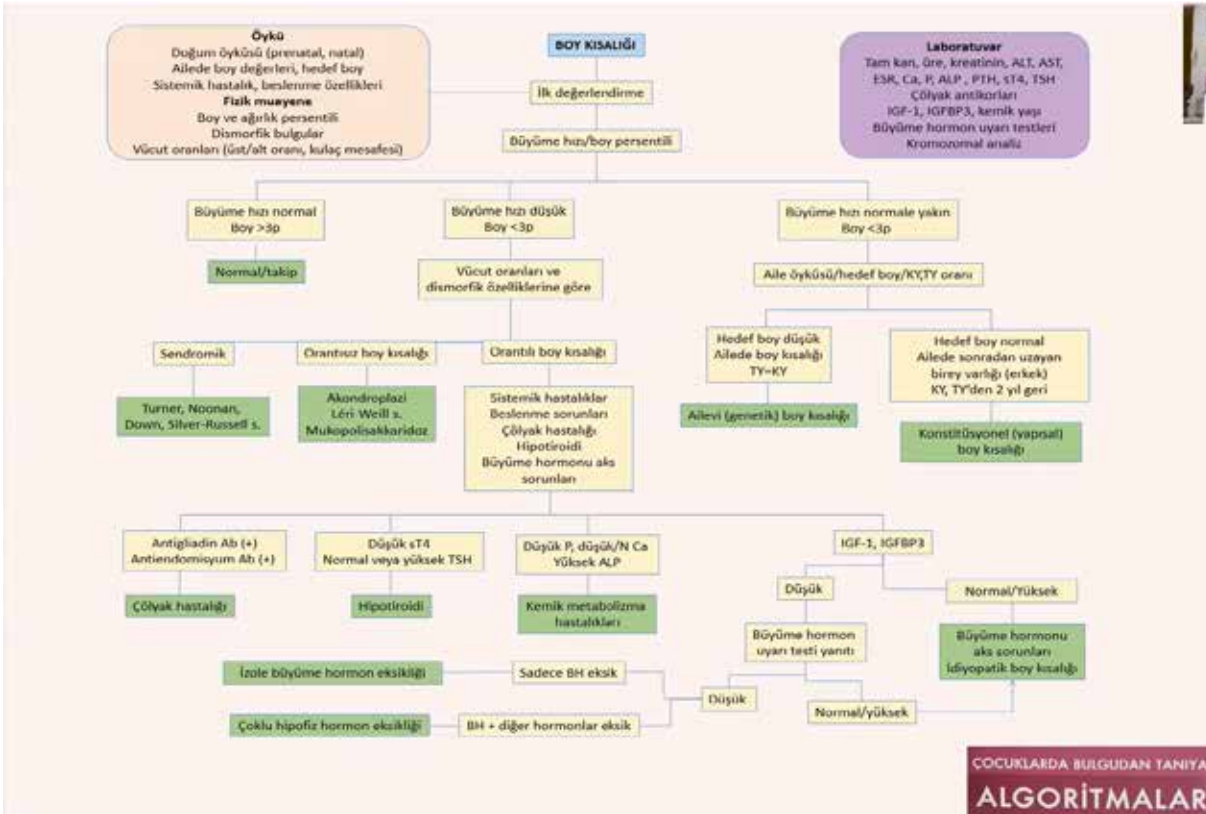
BH Uyarı Testleri

Kraniyal Ve Hipofiz MRI

Büyüme hormonu eksikliği düşünülüyorsa

- Boy SD geri
- Kemik yaşı geri
- Ailesel hedef boyuna göre geri
- Büyüme hızı yetersiz
- Diğer nedenler ekarte edilmiş ise
- Makat geliş
- Apne, siyanoz
- Hipoglisemi
- Sarılık

- Yarık damak
- Nistagmus
- Görme azlığı
- Mikrofallus
- İnmemiş testis
- İmmatür yüz görünümü muayene bulguları arasındadır.



Sonuç olarak

- Polikliniğe başvuran hastaların kilo ve boy ölçülmeli
- Oksolojik veriler hesaplanmalı
- Anne ve baba boy sorgulanmalı
- Kemik yaşı değerlendirilmeli
- Boy kısalığının büyük bir kısmı normalin varyantı
- Büyümede duraklama olan hastalarda organik neden dışlanmalı
- Boy kısalığı ve dismorfik bulguları varsa genetik test istenmelidir.



AİLELERİN KORKULU RÜYASI FEBRİL KONVÜLZİYON: NE ZAMAN ANTİEPİLEPTİK TEDAVİ ALMALI?

FEBRİL KONVÜLZİYON TANIMI, KLİNİK SINIFLANDIRMASI, RİSK FAKTÖRLERİ

Dr. Cansu Özaksoy¹, Dr. Yeşim Çetin²

¹Bursa Uludağ Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Bursa Uludağ Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Febril konvülsiyon (FK) 6 ay-6 yaş arasında görülen santral sinir sistemi enfeksiyonu ya da akut elektrolit bozukluğu, intoksikasyon gibi tanımlanmış bir neden olmadan ve öncesinde afebril konvülsiyon öyküsü olmayan ateşle birlikte ortaya çıkan nöbet olarak tanımlanmaktadır. Çocukluk çağı konvülsiyonları içinde en sık olup görülme sıklığı %2-16 arasındadır. Ülkemizde yapılan çalışmalarda sıklığı %2-9 olarak bildirilmektedir. En sık görülme yaşı 6 ay-3 yaş arası olup 18. ayda pik yapmaktadır. Erkeklerde kızlardan daha fazla görülmektedir.

FK etyopatogenezinde ateş, yaş (immatur beyin) ve genetik eğilim rol oynayan en önemli faktörlerdir. FK'da eşlik eden enfeksiyonlar üst solunum yolu viral enfeksiyonları, roseola infantum, akut otitis media olarak sayılabilir. Herpes 6-7, İnfluenza, Adenovirus en sık saptanan viral etkenlerdir.

Klinik olarak FK basit FK, komplike FK ve febril status olarak sınıflandırılır. Basit FK'da nöbet jeneralize tonik klonik vasıftadır ve 15 dakikadan kısa sürer. Komplike FK'da nöbetin fokal komponenti vardır, 15 dakikadan daha uzun sürer ve 24saat içinde tekrarlar. Febril Statusda ise nöbet 30 dakikadan uzun sürer veya nöbetler arası dönemde bilincin geri kazanılmadığı daha kısa seri nöbetlerle karakterizedir. Bütün FK'nın %85'ini basit FK'lar oluşturur, febril status ise %5 görülür. Tanıda iyi alınmış öykü ve fizik muayene önemlidir. Ateş odağı bulunmalı ve santral sinir sistemi enfeksiyonları mutlaka ekarte edilmelidir. Hasta antibiyotik kullanıyorsa, aşı durumu bilinmiyorsa, postiktal uzamışsa, yaşı 12 ayın altında ise lomber ponksiyon düşünülebilir.

Birinci derece akrabalarda FK öyküsü, yenidoğan servisinde 28 günden fazla yatış hikayesi, nörolojik gelişme geriliği ilk FK için risk faktörleridir. Ailede FK öyküsü, çocuğun 18 aydan küçük olması, nöbetin düşük ateşte geçiriliyor olması, ateş ile nöbet arası sürenin kısa olması tekrarlayan FK için risk faktörleridir. Komplike FK ya da ailede epilepsi hikayesi epilepsi için risk faktörleridir. Basit FK da nörogörüntüleme ya da elektroensefalografi (EEG) önerilmez. Ancak komplike FK da nörogörüntüleme ve EEG düşünülebilir. EEG'nin tanısız değeri yoktur, ancak ateşin eşlik edebildiği epileptik sendromlar açısından çekilebilir.

Febril konvülsiyon (FK), intrakraniyal enfeksiyon, hipoglisemi veya akut elektrolit dengesizliği olmaksızın ateş ile ortaya çıkan ve altı ay ile altı yaş arasındaki çocuklarda en sık görülen konvülsiyon türüdür. FK, çocuklar için genellikle zararsız olsa bile ebeveynler için son derece korkutucu ve kaygı verici olabilir.

Akut fazda FK'da tedavi, ateşin altta yatan nedenini belirlemeye ve semptomatik yönetimine yöneliktir. Mutlaka santral sinir sistemi enfeksiyonu ekarte edilmelidir. Enfeksiyonun neden olduğu rahatsızlığı gidermek için parasetamol veya ibuprofen verilebilir. Çalışmalar ateş düşürücü ilaçların FK tekrarlama riskini azaltmadığını göstermiştir. Eğer nöbet devam ediyor ise benzodiazepin ile müdahale edilir.

Nöbetin süresi, nöbetin semiyolojisi, çocuğun yaşı, FK açısından aile öyküsü kriterleri göz önünde bulundurularak FK'nın tekrarlama riski hesaplanır. Aileye nöbet tekrar riski ve ilk yardım ve ateşle mücadele hakkında önerilerde bulunulur. Ateşli nöbetin komplike FK olması ve ailede epilepsi öyküsü olması ileriki dönemde epilepsi gelişme riski açısından önemlidir.

FK'nın sık tekrar ettiği durumlarda ve seçilmiş vakalarda profilaksi düşünülebilir. FK farmakolojik profilaksisi, iyi huylu prog-



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

nozu ve antikonvülzanların olası yan etkileri göz önüne alındığında tartışmalı bir konudur. Önerilen iki tip profilaksi vardır. Bunlar aralıklı profilaksi ve devamlı profilaksidir. Aralıklı profilaksi, ateşli hastalık döneminde yapılan profilaksidir. Yapılan çalışmalarda oral veya rektal diazepam, intranasal veya bukkal midazolam veya oral klobazam kullanılmakla birlikte pratikte kullanımı en kolay olan ve en sık kullanılan rektal diazepam'dır. Ateşli hastalık döneminde diazepam rektal uygulamasının nöbet tekrarını azalttığı bildirilmiştir. Ateşli dönemde 0,3-0,5 mg/kg dozunda ilk iki gün 12 saatte bir verilebilir. Devamlı profilaksi, febril nöbet tekrarını önlemeye yönelik uzun süreli yapılan tedavidir. Bu amaçla antiepileptikler kullanılır. Devamlı profilaktik tedavi febril nöbet tekrarını azaltmakla birlikte, ilaç yan etkileri nedeniyle de nadiren kullanılmaktadır. 6 ay içinde 3 nöbet ya da yılda 4 nöbet geçirilmesi durumunda seçilmiş vakalarda devamlı profilaksi düşünülebilir. En sık tercih edilen antiepileptikler fenobarbital ve valproik asittir. Karbamazepin ve fenitoin ise profilakside etkisiz bulunmuştur. Aralıklı bir benzodiazepin veya sürekli bir antiepileptik klinik ve istatistiksel olarak anlamlı faydalar sağlasa da, hastaların % 30'una kadarında yan etkiler görülür. FK'nın iyi huylu doğası göz önüne alındığında, bu ilaçların rutin kullanımı ateşli nöbetlerin tekrarını azaltmak için önerilmez. Akut müdahale konusunda aileye bilgilendirmek, kaygıları azaltmak, hastalığın selim seyri konusunda bilgi vermek önemlidir.

Kaynaklar:

1. Rivas-García A, Ferrero-García-Loygorri C, Carrascón González-Pinto L, Mora-Capín AA, Lorente-Romero J, Vázquez-López P. Simple and complex febrile seizures: is there such a difference? Management and complications in an emergency department. *Neurologia*. 2022;37(5):317-324.
2. Laino D, Mencaroni E, Esposito S. Management of Pediatric Febrile Seizures. *Int J Environ Res Public Health*. 2018;15(10):2232.
3. Natsume J, Hamano SI, Iyoda K, et al. New guidelines for management of febrile seizures in Japan. *Brain Dev*. 2017;39(1):2-9.
4. Hashimoto R, Suto M, Tsuji M, et al. Use of antipyretics for preventing febrile seizure recurrence in children: a systematic review and meta-analysis. *Eur J Pediatr*. 2021;180(4):987-997.
5. Patterson KP, Baram TZ, Shinnar S. Origins of temporal lobe epilepsy: febrile seizures and febrile status epilepticus. *Neurotherapeutics*. 2014;11(2):242-250.
6. Okan N, Okan M et al. The prevalence of neurological disorders among children in Gemlik (Turkey). *Dev Med & Child Neurology*,1995;37:597-603
7. Smith DK, Sadler KP, Benedum M. Febrile Seizures: Risks, Evaluation, and Prognosis. *Am Fam Physician*. 2019;99(7):445-450.
8. Berg AT, Shinnar S, Shapiro ED, et al. Risk factors for a first febrile seizure: a matched case-control study. *Epilepsia* 1995; 36:334-41.
9. Özyayın E, Yaşar MZ, Güven A, et al. Febril konvülsiyonlu 1385 vakanın klinik özellikleri ve risk faktörleri. *Türkiye Çocuk Hast Derg* 2011; 5:11-18
10. Tiwari A, Meshram RJ, Kumar Singh R. Febrile Seizures in Children: A Review. *Cureus*. 2022;14(11): e31509.
11. Sawires R, BATTERY J, Fahey M. A Review of Febrile Seizures: Recent Advances in Understanding of Febrile Seizure Pathophysiology and Commonly Implicated Viral Triggers. *Front Pediatr*. 2022; 9:801321.
12. Corsello A, Marangoni MB, Macchi M, et al. Febrile Seizures: A Systematic Review of Different Guidelines. *Pediatr Neurol*. 2024; 155:141-148.



ADÖLESAN İZLEMİNDE ÖNEMLİ RUTİNLER

Dr.Çağla Nalçakan

Dr.Şeyda Aktaş

Sağlık Bilimleri Üniversitesi Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Kliniği

Adolesan, fiziksel, bilişsel ve psikososyal gelişim açısından erişkinliğe geçiş dönemidir. Adolesan henüz erişkin değildir ama çocuk da değildir ve bu geçiş döneminde olmayı yansıtan bir terimdir. Bu dönemde fiziksel, ruhsal ve sosyal birçok değişim yaşanır. Adolesanlar kimi zaman erişkin kimi zamanda çocuk olarak değerlendirilmekte ve kendilerine özgü sorunların çözülmesinde güçlükler yaşamaktadırlar. Bu sebeple bu dönemin ayrı bir dönem olarak ele alınıp değişimlerinin fark edilmesi, sorunlarının belirlenmesi, önemsenmesi ve çözülmesi sağlıklı nesiller yetiştirmek için gereklidir. Dünya Sağlık Örgütü tanımına göre 10-19 yaş arası adolesan *dönemi kapsar*. Ancak psikososyal olgunlaşma tanımlarına göre bu dönem 21 yaşına kadar uzamaktadır.

Adolesanlarda koruyucu sağlık hizmetlerinin önemli bir parçası taramalardır. Adolesan Koruyucu Hizmetler Klavuzu'nun önerilerine göre taramalar biyomedikal, davranışsal ve duygusal özellikleri içermelidir. Amaç tedavi edilebilir hastalık ve sorunların mortalite ve morbiditesini azaltmak ve yok etmektir. Adolesanlarda taramalar;

1. Öykü 2. Fizik muayene 3. Laboratuvar ve özgün yöntemler ile yapılmaktadır. Fizik muayenede amaç adolesanın temel sağlık değerlendirmesini yapmak ve var ise fiziksel problemleri saptamaktır. Muayene tüm sistemleri içermeli ve bu döneme özgün özellikle değerlendirilmesi gereken noktalara dikkat edilmelidir. Adolesanlar için Amerikan Pediatri Akademisi tarafından önerilen program ile Sağlık Bakanlığı tarafından kabul edilen tarama programları şu şekildedir;

Sağlık Bakanlığı bebek, çocuk ve izlem protokollerine göre ergen taramaları (2018) :

Ergenlik dönemi psikososyal gelişime göre 3 e ayrılmaktadır:

Erken ergenlik (10-14 yaş), orta ergenlik (15-18 yaş), geç ergenlik (19-21 yaş)

1. Adolesanlar her 3 dönemde öykü ve fizik muayene ile değerlendirilmelidir
2. Her 3 dönemde bir defa boy, ağırlık ölçümleri ve beden kitle indeksleri değerlendirilmelidir.
3. Her 3 dönemde 1 kez kan basıncı ölçümü yapılmalıdır.
4. Görme taraması risk durumuna göre yapılmalıdır.
5. 10-14 yaşlarında bir kez işitme taraması yapılmalı, diğer dönemlerde risklere göre yapılmalıdır. 6. Psikososyal değerlendirme (iHEEADSSS) her üç dönemde yapılmalıdır
7. Bağışıklama 10-14 yaş arasında değerlendirilmelidir.
8. Her 3 adolesan döneminde bir kez hiperlipidemi taraması yapılmalıdır.
9. Her 3 adolesan döneminde bir kez hemoglobin, hematokrit ölçümü yapılmalıdır.
10. Her 3 adolesan döneminde bir kez ağız ve diş sağlığı değerlendirmesi yapılmalıdır.
11. Her 3 adolesan döneminde bir defa danışmanlık hizmeti verilmelidir.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Amerikan Pediatri Akademisi Önerileri :

1. Yılda 1 defa öykü ve FM ile büyüme ve gelişme değerlendirilmelidir
2. Yılda 1 defa ağırlık, boy ölçümleri ve BKİ değerlendirilmelidir
3. Yılda 1 defa kan basıncı ölçülmeli ve değerlendirilmelidir
4. 10,12 ve 15 yaşlarında görme taramaları yapılmalıdır
5. Her 3 adolesan döneminde en az bir kez işitme taraması yapılmalıdır
6. Psikososyal değerlendirme her yıl en az 1 kez yapılmalıdır
7. Riskli adolesanlarda sigara alkol ve madde kullanımı taraması yapılmalıdır
8. Depresyon taraması 12 yaşından itibaren her yıl 1 kez yapılmalıdır
9. Aşılama her yıl sorgulanmalıdır.
10. Anemi ve tüberküloz taraması gerekli durumlarda yapılmalıdır
11. Dislipidemi taraması 10 ve 20 yaşlarda yapılmalı, diğer yaşlarda riskli ergenler değerlendirilmelidir
12. Cinsel yolla bulaşan hastalıklar riskli ergenlerde taranmalı
13. HIV taraması 17 yaşta yapılmalı, riskli adolesanlar her yaşta değerlendirilmelidir
14. Servikal displazi taraması 21 yaşta yapılmalı
15. Her yıl danışmanlık hizmeti verilmeli

Öykü ile tarama:

Geçirilmiş hastalıklar/cerrahi/ciddi yaralanma/ kazalar/ alerji/ilaçlar, kızlarda menarş yaşı, adet düzeni, ağrılı adet görme, diğer sistemlere ait sorgulamalar, diş fırçalama

Aşılama durumu sorgulanmalıdır.

Psikososyal Değerlendirme : (iHEEADSSS)

İnternet kullanımı, Ev (Home environment), Eğitim (Education and employment), Beslenme bozuklukları (Eating), Etkinlikler (peer related Activities), Madde kullanımı (Drug use and abuse), Cinsel davranışlar, cinsel kimlik (Sexuality), Özkıyım / depresyon (Suicidality / depression), Güvenlik, şiddet ve istismar (Safety)

Gelişimsel ve davranışsal değerlendirme: Psikolojik ve davranışsal gelişim yılda bir kez değerlendirilmelidir. Risk varsa alkol ve ilaç kullanımı da değerlendirilmelidir.

Fizik Muayene ile tarama:

Kan basıncı ölçümü, antropometrik değerlendirme (boy kısalığı, obezite, malnütrisyon), puberte muayenesi (erken, geç puberte açısından değerlendirme), kızlarda meme muayenesi, erkeklerin jinekomasti açısından değerlendirilmesi, erkeklerde skrotum muayenesi, baş boyun guatr değerlendirmesi, cilt muayenesi (Stria, akne, akantozis nigricans, kılınma, renk değişikliği), skolyoz açısından değerlendirme

Laboratuvar ve özgün yöntemler ile tarama :

Görme taraması: Amerikan pediatri akademisi 12 ve 15 yaşlarında görme muayenesi, yıllık risk değerlendirmesi önermektedir.

İşitme taraması



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Hiperlipidemi taraması: Herhangi bir risk faktörü olmayan ergende ideal zamanlar puberte öncesi

(9-11 yaş civarı) ve 17 yaş sonrası

Hemoglobin, hematokrit ölçümünün her bir ergenlik döneminde 1'er kez yapılması

Erken ergenlik döneminde, kızlar için tam idrar ve idrar kültüründe lökositlerin aranması servisit, üretrit ve üriner yolların asemptomatik enfeksiyonlarının tanılarını açısından önemlidir.

Gebelik taraması: Cinsel olarak aktif olanlara ve korunma yöntemlerini bilmeyen ya da korunmayanlara, gecikmiş menstrüasyon ya da amenore durumlarında yapılmalıdır.

15-18 yaş arasında HIV taraması

18-79 yaş arasında HCV taraması (geç ergenlik)

24 yaşından küçük, cinsel aktif tüm kadınlara chlamydia ve gonore açısından tarama yapılmalıdır.

Kaynaklar

1. Bright Futures Guidelines for Health Supervision of Infants, Children, and Adolescents 2022 Recommendations for Preventive Pediatric Health Care. Pediatrics (2022) 150 (1): e2022058044
2. Flynn JT, Kaelber DC, Baker-Smith CM, et al; Subcommittee on Screening and Management of High Blood Pressure in Children. Clinical Practice Guideline for Screening and Management of High Blood Pressure in Children and Adolescents. Pediatrics 2017; 140: e20171904
3. https://ekutuphane.saglik.gov.tr/Ekutuphane/kitaplar/Bebek_Cocuk_Ergen_Izlem_Protokolleri_2018.pdf
4. Walter HJ, Bukstein OG, Abright AR, Keable H, Ramtekkar U, Ripperger-Suhler J, Rockhill C. Clinical Practice Guideline for the Assessment and Treatment of Children and Adolescents With Anxiety Disorders. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry. 2020 Oct;59(10):1107-1124. doi: 10.1016/j.jaac.2020.05.005. Epub 2020 May 18. PMID: 32439401



OLGULARLA AKCİĞER GRAFİSİ DEĞERLENDİRME

Dr. Ecem TORUN, Uzm. Dr. Çiğdem KORKMAZ

IUC-Cerrahpaşa Tıp Fakültesi/Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Direkt grafi, hastaları değerlendirirken radyolojik görüntüleme olarak yapılacak ilk tetkiktir. Ucuz ve pratik bir yöntem olmakla birlikte, pek çok farklı yoğunlukta doku bir arada, dokular arası kontrastlanma farklılığı az ve farklı merkezlerde-farklı çekim protokolleri uygulanabileceği için değerlendirmesi aslında görüldüğü kadar kolay olmayan bir tetkiktir.

İdeal bir direkt grafi için en önemli faktör hastanın çekim anında hareketsiz olması ve derin inspiriyum yapmasıdır. Farklı ön tanımlar için farklı çekim yöntemleri kullanılabilir. Beraber, en sık kullanılan çekim yöntemleri; yenidoğan ve süt çocuğu döneminde AP (antero-posterior) grafi iken, daha sonraki yaşlarda PA (postero-anterior) grafi standart çekim yöntemidir. Kalp arkasında kalan alanı daha iyi değerlendirebilmek için lateral grafi, pnömotoraks ve hava hapsi şüphesi için ise ekspiriyum grafleri daha çok tercih edilmektedir.

Bir akciğer grafisini değerlendirirken ilk dikkat edilmesi gerekenler, filmin kime ve hangi zamana ait olduğu, sağ-sol ayrımı ve filmin çekim kalitesidir. İdeal bir çekim için hasta düzgün ve simetrik bir pozisyonda durmalı, yeterli bir inspiriyum yapmış olmalıdır (PA grafide diyafragma ön 5-6. Kostalar, arka 10-11. Kostalar hizasında olmalıdır). İnterkostal disklerin kalbin arkasından ancak görünebilmesi, en az 1/3 medyal kesimde vasküler yapıların iyi tanımlanabilmesi çekim dozunun ideal olduğunu gösteren ipuçlarıdır. Sağ-sol ayrımı ise mide hava cebi ve karaciğerin diyafram üzerinde oluşturduğu eleve görünüm ile ayırt edilebilir.

Grafinin yorumlanması bir sıra dahilinde, dışarıdan içeriye veyahut içeriden dışarıya şeklinde yapılmalıdır. Normal anatomik yapıların konumu ve varyasyonlar iyi bilinmelidir. Yenidoğan döneminde daha belirgin olmak üzere çocuklarda trakea öne ve yana doğru yer değiştirebilir, sağa deviasyonu normaldir ve ekspiriyumda belirginleşir. Sağ ana bronş sola göre daha kısa ve geniştir, bu nedenle yabancı cisimler sağ tarafa daha çok kaçmaktadır. Timüs ise akciğer graflerinde en çok varyasyona neden olan dokulardan biridir. İlk 2 yaşta daha sık görülmekle birlikte bazen adölesan döneme kadar görülebilmektedir. Kalple birleştiği yerde "kardiyotimik çentik", sağ lobu ise minör fissür üzerine yaslanarak yelken işareti oluşturmaktadır. Ancak normal bir timüs bezi kist ya da tümör olmadıkça normal anatomik yapıları bası oluşturmaz. Şüpheli olduğunda USG, BT veya MR ile doğrulamak gerekebilir.

Sağ akciğer üç, sol akciğer ise iki lobdan oluşmaktadır ve loblar birbirleri üzerine süperpoze konumda durmaktadır. Bu nedenle patolojik bulguların filmdeki yerini belirtirken lob yerine "zon" ifadesinin kullanılması daha doğrudur.

Akciğerin X-ışını emilimine bağlı belli bir rengi vardır ve bu direkt grafide her iki hemitoraksta simetrik olarak izlenir. Akciğerin siyahlığı artarsa (hiperlulent akciğer) ya da kalp dansitesi gibi beyazlık artarsa eşlik eden patolojiler farklılaşmaktadır.



ENDOKRİN ACİLLERE YAKLAŞIM

Dr. Damla Sena Arslan Fidan, Dr Gamze Nalbant

Sağlık Bilimleri Üniversitesi Prof Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bilim Dalı

ADRENAL YETMEZLİK

Adrenal Yetmezlikte Klinik ve Laboratuvar Bulgular net: halsizlik, bulantı, kusma, hipoglisemi, hipotansiyon, hiponatremi, hiperpotasemi, metabolik asidoz

ADRENAL YETMEZLİK TEDAVİ

- **Kronik:** replasman tedavisi
 - Steroid (oral) ± mineralokortikoid
- **Akut (stres):** stres tedavisi ve sonrasında replasman
 - Steroid (iv/im)
 - Sıvı
 - Gerekirse hiperpotasemi, hipoglisemi tedavisi
 - Sonrasında replasmanda steroid (oral)±mineralokortikoid

Kronik adrenal yetmezlikte :

- **Steroid:** 10 mg hidrokortizon tabletleri var
 - 8-10 mg/m²/gün 3 dozda oral hidrokortizon
 - Sirkadien ritm taklit edilmeli
 - Total dozun ½ si sabah, ¼ ü öğlen, ¼ ü gece olmalıdır
 - KAH'da daha yüksek dozlar verilir: 9-15 mg/m²/gün
- **Mineralokortikoid** (primer yetmezlik varsa): 100 mcg lık fludrokortizon tabletleri var
 - İlk 1 yıl 150 mcg/m²/gün tek doz
 - 2 yaş sonrası 100 mcg/m²/gün tek doz
 - Ergenlerde 100-200 mcg/gün tek doz
 - İlk 6 ay 1-3 gr/gün tuz oral destek
- Adrenal Yetmezlik Tedavi

Akut adrenal yetmezlikte :

Klinik ve laboratuvar ile akut adrenal yetmezlik tablosunda gelmiş olabilir ya da kronik adrenal yetmezlikli hasta bazı stres durumlarında akut yetmezlik tablosuna geçebilir, önlem alınmalıdır

Hidrokortizon tedavisi alan hastalarda ne zaman stres dozu uygulanmalıdır?

Klinik ve laboratuvar olarak stabil olan hastalarda:



- 1- Ateşli hastalıklarda (ateş>38° C): Ateşsiz viral enfeksiyonlarda doz artımına gerek yoktur
- 2- Ağır stres durumunda (psikolojik travma, ağır egzersiz)
- 3- Minör cerrahi girişimlerde (diş çekimi, sünnet)
- 4- Majör cerrahi girişimlerde

Enfeksiyon nedeniyle stres dozu planlanan hastada:

- Bulantı-kusma yoksa
 - Ateş kontrol edilinceye ya da stres durumu ortadan kalkıncaya kadar tahmini 3 gün hidrokortizonu oral yolla doz arttırarak alır
 - Ateş >38°C ise 3 gün 3 katı dozu oral alır
 - Bu dönemde tuzlu gıda tüketmelidir
- Bulantı-kusma varsa, genel durum düşkün, oral alamayacak durumdaysa iv/im tedavi verilir

ADRENAL KRİZ TEDAVİSİ

Adrenal Yetmezlik Tedavi: 1. gün

1. Genel durumu ve laboratuvar bulguları bozuk olan Adrenal Krizde Steroid Tedavisi:

- Yükleme dozu (bolus-puşe) ve iv/im devam dozu olarak verilir
- Yükleme dozu başvuru anında hemen yapılmalıdır, bazen hasta evde yapmış olabilir
- Yükleme dozu <6 ay 25 mg, 6 ay-2 yaş 50 mg, >2 yaş 100 mg HK tek doz iv puşe yapılır
- Ardından devam dozu 100 mg/m²/gün, HK 3 eşit dozda iv/im verilir
- Steroid olarak neden hidrokortizon?
 - Fizyolojik steroide en yakın özelliklerde
 - Büyüme en az baskılar
 - Fizyolojik uzama hızına en az etkilidir

- Bulamazsak? 1/5 dozda metilprednizolon

2. Adrenal Krizde Mineralokortikoid Tedavisi:

- Kriz dozunda steroid alanlara ilk gün ilave mineralokortikoid verilmesine gerek yoktur

3. Adrenal Krizde Sıvı Tedavisi:

- İlk 1 saatte 20cc/kg SF ile yüklenir, hipotansiyon devam ederse tekrarlanabilir, sonrasında
- 1500cc/m²/gün (idame) + %10 (kayıp) sıvı 24 saat hesaplanır
- Bu hesaplanan sıvıdan verilen SF miktarı düşülür, kalan sıvının
 - Yarısı ilk 8 saatte (sıvının Na içeriği 100-154 mEq/l olmalıdır)
 - Diğer yarısı da 16 saatte verilir (sıvının Na içeriği 75-100 mEq/l olabilir- elektrolit takiplerine göre karar verilir)

Klinik takipte neleri izleyelim ?



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- Hipoglisemi için hemen striple kapiller KŞ bakılır
- Hemen biyokimya tetkikleri (Na, K, Cl, üre, kre, AST, ALT, glukoz), kan gazı, TİT, tam kan sayımı alınır
- EKG çekilir, hasta monitorize edilir
- Enfeksiyon odağı varsa araştırılır
- Aldığı-çıkarıldığı takibi yapılır, vital bulgular saatlik izlenir

Adrenal Yetmezlik Tedavi: 2. gün

Sıvı tedavisi:

- Miktar: idame (1500 cc/m²/gün), İçerik: 50-75 mEq/l Na

Steroid tedavisi:

- HK doz %25 azaltılır, 4 dozda iv ya da 2 dozda im

Mineralokortikoid tedavisi:

- 0,05-0,15 mg/gün fludrokortizon oral tek doz

Adrenal Yetmezlik Tedavi: 3. gün

Sıvı tedavisi:

- 2. gün gibi, ya da beslenbiliyorsa sıvı kesilebilir

Steroid tedavisi:

- HK doz 2. güne göre %25 azaltılır, 4 dozda iv ya da 2 dozda im ya da alabiliyorsa oral 3 dozda

Mineralokortikoid tedavisi:

- 0,05-0,15 mg/gün fludrokortizon oral tek doz

Adrenal Yetmezlik Tedavi: 4-5. gün

Sıvı tedavisi:

- Oral beslenir

Steroid tedavisi:

- HK 20-25 mg/m²/gün oral 3 dozda

Mineralokortikoid tedavisi:

- 0,05-0,15 mg/gün fludrokortizon oral tek doz

Adrenal Yetmezlik Tedavi: >5. gün

Steroid doz ve mineralokortikoid dozu kronik adrenal yetmezlikteki idame dozlarına düşer

OLGU

- 8 8/12 yaş, kız

Şikayeti:

- Son 12 saattir halsizlik, ateş, başvurudan hemen önce de 2 kez kusma



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Hikayesi:

- Sabah uyandığında ateşi olan, halsiz hisseden hasta kahvaltı edememiş. Okula gitmemiş ve uyumuş. Uyandığında peşpeşe 2 kez kusar ve hala halsiz hisseden hasta tarafımıza başvurmuş
- Düzenli , takipli gebelik sonrası miadında C/S ile doğmuş
- Postnatal 12. gününde kusma, tartı alamama şikayeti ile başvurduğu merkezde KAH (210Haz eksikliği) tanısı almış ve HK + mineralokortikoid kullanmaya başlamış
- Gelişim öyküsü normal

Soygeçmiş:

- Anne-baba ayrı, anne -baba arasında 2. derece akrabalık var, tek çocuk

Fizik muayene:

- Genel durum düşkün, turgor-tonus azalmış
- Tartı:30,7 kg (97 p, 1,96 SDS), Boy:126.3 cm (92 p, 1,47 SDS), VKİ:18,9 kg/m² (95p, 1,58 SDS)
- KTA:128/dk, DSS:38/dk, KB:75/55 mm/Hg, VI:38.8 °C (aksiller)
- Solunum sisteminde taşipne, kardiyovasküler sistemde taşikardi, batında hafif hassasiyet

Ön tanı:

- Enfeksiyon?
- Enfeksiyona sekonder akut adrenal yetmezlik?

Laboratuvarda

- Cl: 103 mEq/l Üre: 36 mg/dl Kreatinin: 0,9 mg/dl AST: 24 IU/l ALT: 22 IU/l Kapiller KŞ: 45 mg/dl TA: 75/55 mmHg Venöz kan gazı: pH: 7,30 HCO₃: 18 mmol/ PCO₂: 40 mmHg l Na: 128 mEq/l K: 6,3 mEq/l TKS: nötrofil CRP: +++ TİT: lökosit +++ nitrit: ++ EKG: normal

Tanı?

Üriner sistem enfeksiyonu + Akut adrenal yetmezlik

Tedavi:

1- hipoglisemi tedavisi

2- steroid tedavisi

3- sıvı-elektrolit tedavisi

4- enfeksiyonun tedavisi

DİYABETİK KETOASİDOZ

ISPAD 2022 DKA için linik tanı kriterlerinde;

- Poliüri- polidipsi
- İshal olmadan görülen karın ağrısı



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- Kilo kaybı
- Dehidratasyon
- Kussmaul solunumu (derin ve hızlı)
- Konfüzyon- sersemlik hissi
- Hızlı nefes alıp verme
- Bulantı-kusma

ISPAD 2022 DKA için biyokimyasal tanı kriterlerinde;

- Hiperglisemi (kan şekeri >200 mg/dL)
- Ketonemi (kan betahidroksibütirat ≥ 3 mmol/L) veya orta-ağır ketonüri (ketonüri $\geq 2+$)
- Venöz pH <7,3 ya da serum bikarbonat <18 mmol/L

YBÜ endikasyonları

- Ağır DKA olanlar
 - Semptomlar uzun süreli, Bozulmuş dolaşım, Bilinç bozukluğu
- Beyin hasarı için riskli olanlar
 - < 5 yaş, pH < 7,1, pCO₂ < 21 mmHg, BUN > 20 mg/dL

DKA TEDAVİSİ

DKA tedavisi-sıvı elektrolit

Düzeltilmiş Sodyum: Serum Na⁺[1.6 x serum glukoz -100]

100

Serum osmolalitesi (mOsm/kg) (N 275-295): (2 x Na) + Glukoz mOsm/kg

18

- Yükleme : 30-60 dk: 10 cc/kg SF 20-30 dk iv, şokta ise 20 cc/kg hızlı iv bolus (maksimum 1 L)

İdame : 48 saat : 2 günlük idame + Kayıp (%5-%7-%10)

(1500cc/m² x 2) + Kayıp (maksimum 500cc/saat ya da 4 L/m²/gün)

- Sodyum:
- İlk 1 saat SF şeklinde : 154 mEq/l, 1-6 saat mümkün olduğunca: 100-154 mEq/l, Daha sonra Na değerinde göre 75-50 mEq/l
- Potasyum: mutlaka monitorize et!
- K>5,5 ise verme1 saat sonra kontrol al, idrar çıkışını izle
- K 3,5-5,5 ise ve DKA..... 40mEq/L
- K<3,5 ise... 50-60 mEq/L ya da SF ile beraber K replasmanı başla ya da
- ***K'un yarısını KCL , yarısını KPO₄ ver



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- Glukoz:
- Sıvının dekstroz içeriği %5 ile başlanır.
- Ancak
 - hastaya öncesinde insülin yapılmış ve şekeri hızlı düşmüş
 - ya da başvuru anında kan şekeri <250 mg/dl ise %7,5 ya da %10 dekstrozla da başlanabilir.
- Saatlik kan şekeri takibinde glukoz düşüş hızı değerlendirilir
- Düşüş hızı >75 mg/dl/saat ise sıvının dekstroz içeriği arttırılır

DKA tedavisi-insülin

- Mutlaka SF yüklemesinden sonra idame sıvısı ile birlikte başlanmalıdır
- Regüler insülin dozu: 0,1 Ü/kg/saat iv infüzyon, <5 yaş ya da hafif DKA da 0,05 Ü/kg/saat iv infüzyon
- İnaktive olacağından 4-6 saatte bir değiştirilmelidir
- İnsülinli mayi 0.1 Ü/ml olacak şekilde hazırlanmalı, Periferik damar yolundan verilmeli

DKA tedavisi-bikarbonat

- Yaşamı tehdit eden hiperkalemi veya Kardiyak kontraktilitenin bozulduğuna dair kanıt

bulunan ciddi asidozda (venöz pH < 6,9)

- En erken 1. saatin sonunda verilebilir, 1-2mmol/kg/doz 1/6 SF ile sulandırarak 60 dk içinde yavaş infüzyonla

İZLEM

- Saatlik
 - vital bulgular (KTA, SS, TA)
 - sıvı dengesi (aldığı-çıkardığı) takibi
 - bilinç değerlendirmesi (GKS)
 - kapiller kan şekeri ve
- 2 saat ara ile
 - kan keton ölçümünün yapılması
 - Vücut ısısı ölçülmesi
- 2-4 saatte bir
 - kan gazı, kan şekeri, Na, K, Cl, Ca, P, BUN düzeyi
- Tedaviye rağmen asidoz düzelmiyor, kan şekeri düşmüyorsa;
 - Dehidratasyon durumunu tekrar değerlendir
 - Sıvı ve insülin hesaplarını gözden geçir
 - Damar yolunu kontrol et
 - İnsülinin SKT ve saklama koşullarını gözden geçir



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- İnsülinin 4-6 saatte bir değiştiğinden emin ol
- Atlanmış enfeksiyon açısından tekrar değerlendir
- Hiperkloremik asidoz

DKA tedavi kesimi

Kan şekeri < 250 mg/dl, pH \geq 7.3, HCO₃ > 18 mmol/L

Komplikasyonlar

- Hipoglisemi, Hipopotasemi, Hipokalsemi/fosfatemi, Hiperkloremik asidoz, Beyin ödemi, Pankreatit, Aritmiler, Böbrek yetmezliği, Rabdomyoliz

OLGU

2 2/12 yaş, kız

- Son 2-3 gündür : Ateş, öksürük, iştahsızlık
- 1 gün önce doktora başvurmuşlar: ÜSYE tanısı ile amoksisilin-klavulonat verilmiş. Bugün genel durum daha da düşkünleşip, hiçbir şey yemeyince tekrar başvurmuşlar
- Geliş muayenesinde:
 - Genel durum düşkün, Orta dehidrate, Taşipneik, Farenks hiperemik, Akciğerde yaygın wheezing var, Karın rahat
- Laboratuvar
- Hemogram: lökositoz, Hb 14, Kan şekeri: 425 mg/dl, Na :131 mEq/L, K:4.5 mEq/L, Cl:98 mEq/L
BUN:25 mg/dl, Ürik asit:6,8 mg/dl, CRP: (+)
- Nasıl ayıralım?
- Diyabetik Hiperglisemi : Kan şekeri >200 mg/dl
- Keto Ketonüri /Ketonemi ve glikozüri
- Asidoz Metabolik asidoz :

venöz pH < 7.3

serum HCO₃ < 18 mmol/L



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

ise "...hekim hastanın yararına en uygun şekilde hareket eder" ifadesine yer verilmiştir. Amsterdam Bildirgesi, yine yasal temsilcinin onayının gerektiği, acil durumlarda temsilcinin onayının zamanında alınmaması halinde tıbbi müdahalenin yapılabileceğini belirtmektedir. Yasal temsilcinin onam vermeyi reddettiği durumlarda ise, doktor veya sağlık personelinin müdahalenin hasta yararına olduğuna inanması halinde kararın mahkemeye bırakılması gerektiği ifade edilmiştir. İnsan Hakları ve Biyotıp Sözleşmesi, müdahaleye muvafakat yeteneği bulunmayan küçüklerin yalnızca yasal temsilcilerinin veya kanunen yetkilendirilmiş kişi veya kurumların izniyle müdahaleye tabi tutulabileceğini belirtir. Ayrıca, acil bir durumda uygun muvafakat alınmıyorsa, bireyin sağlığını korumak adına tıbben gerekli olan müdahalenin derhal yapılabileceğini ifade eder. Türkiye'de Hasta Hakları Yönetmeliği'nin 25. maddesi, tedaviyi reddetme hakkını güvence altına alır. Çocuklarda tedavi reddi ise aynı yönetmeliğin 24. maddesinde düzenlenmiştir. Bu maddeye göre, hasta küçükse velisinden veya vasisinden izin alınır. "...Kanuni temsilcinin muvafakat vermediği durumlarda, eğer tıbbi müdahale tıbben gerekli ise, velayet veya vesayet altındaki hastaya müdahale edebilmek için Türk Medeni Kanunu'nun 346. ve 487. maddelerine göre mahkeme kararı gereklidir. Ancak, kanuni temsilciden veya mahkemeden izin alınması zaman alacak ve hastaya derhal müdahale edilmediği takdirde hayatı veya hayati organlarından biri tehdit altına girecekse, izin şartı aranmaz". Türk Medeni Kanunu'nun 346. maddesi, çocuğun menfaati tehlikeye düştüğünde, ebeveynlerin çözüm bulamaması durumunda, hâkimin çocuğun korunması için önlem almasını düzenler. Bu ihtiyaç, Çocuk Koruma Kanunu ile desteklenmiştir. 5395 sayılı Çocuk Koruma Kanunu'nun amacı, korunmaya ihtiyacı olan çocukların haklarını ve esenliklerini güvence altına alarak onları korumaktır. ÇKK'nın 5. maddesi ile danışmanlık, eğitim, bakım, sağlık ve barınma tedbirleri şeklinde destekleyici ve koruyucu tedbirler düzenlenmiştir. Sağlık tedbiri, çocuğun fiziksel ve ruhsal sağlığının korunması ve tedavisi için gerekli olan geçici veya sürekli tıbbi bakım ve rehabilitasyonu kapsayan bir tedbirdir. ÇKK'nın 6. maddesinde ise sağlık kuruluşları ve diğer kamu kurumlarının korunmaya ihtiyacı olan çocuğu bildirme yükümlülüğü olduğu belirtilmiştir.

Pediyatrik tıbbi müdahale ve tedavi reddi, çocuk sağlığını olumsuz etkileyebilecek karmaşık bir durumdur. Tedavi reddi durumlarında çocuğun sağlık hakkı önceliklidir; acil durumlarda ise hekimin, yasal temsilci onayı olmaksızın çocuğun sağlığını korumak amacıyla müdahale etme yetkisi bulunmaktadır. Bu tür durumlar, hekimin yasal süreçleri başlatma sorumluluğunu da beraberinde getirmektedir. Ebeveynlerin kararları, çocuğun sağlık ve sosyal ihtiyaçları ile aile hedeflerini, kültürel inanç ve değerler çerçevesinde dengeleyerek çocuğun yararını gözetmelidir. Ancak ebeveynler bazı durumlarda çocuklarına fayda sağlayacak prosedürleri ve tedavileri reddedebilir. Hekimlerin, çocuğu ciddi risk altına sokan ebeveyn veya vekil kararlarını sorgulama ve gerektiğinde karşı çıkma konusunda hem ahlaki hem de yasal bir sorumluluğu vardır. Klinisyenler, aile biriminin özerkliğine saygı gösterirken ebeveyn hakları yerine ebeveyn sorumluluklarına vurgu yaparak, ailelerin zor tıbbi kararlar alırken yaşadıkları çatışmaları en aza indirmelerine yardımcı olabilir.

Yasaların yol göstericiliği, çocuğun "sağlığını, refahını ve yaşam kalitesini" birincil değerlendirme olarak ele almayı gerektirir. Pediyatri pratiğinde tıbbi müdahale retleri klinisyenlerin çocuğun en iyi çıkarlarını gözettiğinde, mesleki yükümlülüklerini anlayıp bunlara göre hareket ettiklerinde ve ailelerle hem paylaşılan hem de bilgilendirilmiş karar alma sürecine girdiğinde en iyi şekilde yönetilir. Eğer klinisyen, ebeveyn kararının çocuğun en iyi yararlarının sağlamayacağını ve çocuğun zarar görebileceğini düşünüyorsa, yasal olarak ilgili kurumlarla iletişime geçmelidir.

Referanslar

1. Ackerman TF. Parental refusal of treatment. J Pediatr Oncol Nurs. 1994 Jan;11(1):31-3. doi: 10.1177/104345429401100108. PMID: 8142082.
2. Alessandri AJ. Parents know best: or do they? Treatment refusals in paediatric oncology. J Paediatr Child Health. 2011 Sep;47(9):628-31. doi: 10.1111/j.1440-1754.2011.02170.x. PMID: 21951447.
3. Alfandre DJ. "I'm Going Home": Discharges against medical advice. Mayo Clinic Proceedings 2009;84(3):255-60.
4. Al-Mohammadi, E. (2019), "Pediatric discharge against medical advice", International Journal of Health Care Quality



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- Assurance Vol. 32 No. 2, pp. 366-374.
- Appelbaum PS, Roth LH. Patients who refuse treatment in medical hospitals. *JAMA* 1983;250(10):1296-301.
 - Amayiri N, Bouffet E. Treatment abandonment and refusal among children with central nervous system tumors in Jordan. *Pediatr Blood Cancer*. 2021 Aug;68(8):e29054. doi: 10.1002/pbc.29054. Epub 2021 May 22. PMID: 34022111.
 - Campbell JI, Tolliver DG, He Y, Wang RY, et al. Leaving Against Medical Advice From Children's Hospitals. *Pediatrics*. 2024 Nov 1;154(5):e2023064958. doi: 10.1542/peds.2023-064958. PMID: 39380538.
 - Caruso Brown, AE., & Slutzky, AR. (2017). Refusal of Treatment of Childhood Cancer: A Systematic Review. *Pediatrics*, 140(6), e20171951. doi:10.1542/peds.2017-1951
 - Gündüz RC, Halil H, Gürsoy C, et al. Refusal of medical treatment in the pediatric emergency service: analysis of reasons and aspects. *Turk J Pediatr* 2014; 56: 638-642.
 - Hwang SW, Li J, Gupta R, Chien V, Martin RE. What happens to patients who leave hospital against medical advice? *CMAJ*. 2003 Feb 18;168(4):417-20. PMID: 12591781; PMCID: PMC143546.
 - Glasgow JM., Vaughn-Sarrazin M., Kaboli PJ. Leaving against medical advice (AMA): risk of 30-day mortality and hospital readmission *J Gen Intern Med*, 25 (9) (2010), pp. 926-929
 - Katz AL, Webb SA; Committee On Bioethics. Informed Consent in Decision-Making in Pediatric Practice. *Pediatrics* 2016;138(2):e20161485. doi: 10.1542/peds.2016-1485.
 - Khalili M, Teimouri A, Shahramian I, et al. Discharge against medical advice in paediatric patients. *J Taibah Univ Med Sci*. 2019 Apr 5;14(3):262-267. doi: 10.1016/j.jtumed.2019.03.001. PMID: 31435415; PMCID: PMC6695015.
 - Keser, N, Arguz,P. Ebeveynlerin Çocuklarının Tedavisini Reddetme Nedenleri. *Türkiye Çocuk Hast. Derg. / Turkish J. Pediatr. Dis*. 2010; 4(1): 05-11
 - Korcum M, Bag O, Alsen Guney S. Informed refusal in pediatric practice: a single center experience of a tertiary care children's hospital. *ÇocukDergisi - Journal of Child* 2021;21(3):254-259.
 - Macrohon BC. Pediatrician's perspectives on discharge against medical advice (DAMA) among pediatric patients: a qualitative study. *BMC Pediatr* 2012;12:75. doi:10.1186/1471-2431-12-75.
 - McDougall RJ, Notini L. Overriding parents' medical decisions for their children: a systematic review of normative literature. *J Med Ethics*. 2014 Jul;40(7):448-52. doi: 10.1136/medethics-2013-101446. PMID: 23824967.
 - Okoromah CN, Egri-Qkwaji MT: Profile of and control measures for pediatric discharges against medical advice. *Nigerian Postgraduate Medical Journal*. 2004, 11 (1): 21-25.
 - Onyiriuka AN: Discharge of hospitalized under-fives against medical advice in Benin City, Nigeria. *Nigerian Journal of Clinical Practice*. 2007, 10 (3): 200-204.
 - T.C. Sağlık Bakanlığı Hasta Hakları Yönetmeliği 24-26 Madde Resmi Gazete, Tarih: 01.08.1998; Sayı: 23420.
 - Reinke DA, Walker M, Boslaugh S, Hodge D: Predictors of pediatric emergency patients discharged against medical advice. *Clinical Pediatrics (Phila)*. 2009, 48 (3): 263-270.
 - Weaver MS, Morreim H, Pecker LH, et al. Pediatric Discharge From the Emergency Department Against Medical Advice. *Pediatrics*. 2022 Jan 1;149(1):e2021050996. doi: 10.1542/peds.2021-050996. PMID: 34972220; PMCID: PMC9647524.



ÇOCUKLARDA SEPSİS TANI VE TEDAVİSİ

Emrullah Aygüler¹, Anıl Karaman²

¹*İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı*

²*İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı*

Sepsis, hayatı tehdit eden organ disfonksiyonunun eşlik ettiği enfeksiyon olarak tanımlanmaktadır (1). Sepsis ve septik şok, dünya çapında önemli bir mortalite nedenidir. Tanıda ve tedavide gecikme, sepsiste mortaliteyi artırmaktadır.

Sepsisin erken tanısı güç olabilmektedir. Bu nedenle, her kurumun kendi acil biriminde ve servislerinde kullanılmak üzere sepsis tarama algoritması oluşturması önerilmektedir. Klinik olarak, ateş veya hipotermi, taşikardi, takipne, huzursuzluk, aşırı ağlama, çevreye ilginin azalması, uykuya eğilim, halsizlik, fiziksel aktivitenin azalması, beslenmeye isteksizlik, bulantı, kusma, döküntü, sarılık, cilt renginde değişim gibi bulguların varlığında çocuğun septik olabileceği düşünülmelidir.

Bir aydan küçük yaşta olmak, preterm doğum, malignite, İmmün yetersizlik, immün baskılanma, organ transplantasyonu, travma, yanık, kesici-delici alet yaralanması, nöromotor gelişim geriliği, doğumsal kalp hastalıkları, yoğun bakım ünitesinde yatmak, kateter, foley sonda, toraks tüpü, entübasyon tüpü gibi invaziv girişimlerin yapılmış olması, geniş spektrumlu antibiyotik kullanılması ve malnutrisyon sepsis riskini artıran başlıca faktörlerdendir.

Çocuklarda sepsis kriterleri, 2005 yılında Uluslararası Pediatrik Sepsis Uzlaşma Konferansı'nda (IPSCC) yayınlanmıştır (2). Bu kriterlere göre sepsis, şüpheli veya doğrulanmış enfeksiyonu olan hastada sistemik inflamatuvar yanıt sendromunun (SIRS) varlığı olarak tanımlanmıştır. SIRS, en az bir tanesi anormal vücut sıcaklığı veya lökosit sayısı olmak koşuluyla aşağıdaki kriterlerden iki veya daha fazlasının varlığı olarak tanımlanmıştır:

- 1- Anormal vücut sıcaklığı (ateş veya hipotermi)
- 2- Taşikardi veya 1 yaşından küçük çocuklar için bradikardi
- 3- Taşipne
- 4- Lökosit sayısının yüksek veya düşük olması veya olgunlaşmamış nötrofil oranının $>10\%$ olması

Sepsiste bir saat içinde ≥ 40 mL/kg izotonik sıvı verilmesine rağmen kardiyovasküler işlev bozukluğunun görülmesi septik şok olarak tanımlanmıştır. Sepsise Akut Respiratuvar Distres Sendromu veya kardiyovasküler sistem bozukluğu veya diğer iki organ sistemine ait bozukluğun eşlik etmesi ağır sepsis olarak tanımlanmıştır.

Bu kriterlerdeki temel sorun, kritik hastalar için özgüllüğün yeterli olmamasıdır. Sistemik inflamatuvar yanıt sendromu kriterlerini karşılayan çocukların çoğunda yaşamı tehdit eden enfeksiyon olmadığı, enfeksiyon ve SIRS nedeniyle yoğun bakıma yatırılan çocuklarda da mortalitenin beklenen yükseklikte olmadığı gösterildi (1). Bu nedenle, 2024 yılında ölüm riski taşıyan çocukların belirlenebilmesine yönelik tüm dünya verilerinden hazırlanan Phoenix kriterleri (3) tanımlandı ve bu kriterlerde SIRS'in sepsis tanısında kullanılması önerilmedi.

Phoenix Sepsis Skoru temel olarak dört sisteme ait puanlamalar içerir:

- 1- Solunum – Oksijen gereksinimi (PaO_2 , FiO_2 veya Spo_2 , FIO_2 oranı)
- 2- Kardiyovasküler – Kan laktatı, vazoaaktif ilaçlara duyulan ihtiyaç ve yaşa bağlı ortalama arter basıncı
- 3- Pıhtılaşma – Trombosit sayısı, INR, D-dimer ve fibrinojen
- 4- Nörolojik sistem – Glasgow Koma Skoru (GKS) ve pupiller yanıt

Şüphelenilmiş veya doğrulanmış enfeksiyon varlığında phoenix kriterlerinden 2 veya daha fazlasının varlığı sepsis olarak tanımlandı. Sepsise ek olarak aşağıdaki kardiyovasküler sistem puanlarından en az bir puanın alınması septik şok olarak tanımlandı.

- ☒ Yaşa göre şiddetli hipotansiyon olması
- ☒ Kan laktat düzeyinin >5 mmol/L olması



Vazoaktif ilaca gereksinim olması

Phoenix kriterleri, klinik sezinin önüne geçmemelidir. Tecrübeli bir klinisyenin sepsis veya septik şoktan şüphelenmesi, kriterlerden bağımsız olarak sepsis tedavi yolağının başlatılmasını gerektirmelidir.

Surviving Sepsis Campaign'in (SSC) çocuklarda sepsis ve septik şok konusundaki önerileri 2020 yılında güncellendi (4). Bu rehberde, septik şok tanısı net olan hastalarda ilk 1 saatte, sepsisten şüphelenilen çocuklarda ise ilk 3 saatte, 6 işlemin tamamlanması önerilmektedir:

- 1. Damar erişimi:** Şokta olan bir hastada 1 dakika içinde veya 2 deneme içinde damar yolu açılmalıdır; bir dakika veya iki denemde damar yolu açılmıyorsa, tecrübeli bir hekim veya hemşire damar erişiminin yeterince hızlı sağlanamayacağını düşünüyor ise kemik içi yol açılmalıdır. Kemik içi yoldan, kritik hasta çocuğa müdahale için gereken ilaçların neredeyse hepsi verilebilmektedir. Mümkünse otomatik intraosseöz sistemleri kullanılmalı; bunlar klinikte mevcut değil ise kemik iliği iğnesi ve lomber ponksiyon iğnesi gibi, takılırken lümenindeki boşluk metal ile doldurulmuş olan iğneler kullanılabilir. Kırık kemikler, denenmiş ancak başarılı olunamamış kemikler kullanılmamalıdır. Kemik içi iğne 24 saat kullanılabilir. Klinik olarak uygun olan ilk fırsatta damar yolu veya santral venöz yola geçilmelidir.
- 2. Kan kültürü ve idrar kültürü, trakeal aspirat kültürü, BOS kültürü, effüzyon kültürü, abse kültürü gibi kültürler,** hastanın antibiyoterapisini geciktirmemek kaydıyla ilk fırsatta alınmalıdır.
- 3. Uygun antibiyoterapi derhal başlanmalıdır.** İlaç seçiminde hastanın kliniği, öyküsü, varsa önceki üremeleri göz önünde bulundurulmalıdır. Hastanede uzun sürede yatan bir çocukta seftriakson başlamak uygun olmayacağı gibi, toplum kökenli bir enfeksiyonda ampirik vankomisin, meropenem ve amikasin başlamak da uygun olmayacaktır. İmmünoşüpre hastalarda ampirik çoklu antibiyoterapi önerilmekte, immün yetersizliği olmayan hastada ise önerilmemektedir. Antibiyotik gereksinimi günlük olarak değerlendirilmeli, ilk fırsatta deeskalasyon uygulanmalıdır.
- 4. Laktat, dolaşım yetersizliği için önemli bir göstergedir ve üst düzey ekipman gerektirmeden çoğu hastanede bakılabilmektedir.** Laktat, dolaşım yetersizliğinin tanısında önemli olduğu gibi, tedavisinde de önemli olacaktır. Laktat tedavi ile düşüyor ise tedaviye yanıt alındığını düşünmek mümkündür.
- 5. Dolaşım yetersizliğinde sıvı desteği hayati öneme sahiptir, ancak sıvı iki yanı keskin bir bıçak gibidir.** Yetersiz sıvı desteği ile mortalite artacağı gibi artmış sıvı yükü de mortaliteye neden olabilmektedir. Bu nedenle, yeni rehberde sıvı yönetimi önerileri hastanenin koşullarına göre değişmektedir. Mekanik ventilasyon, renal replasman gibi olanaklara sahip hastanelerde 60 mL/kg'a kadar bolus sıvı önerilirken, bu olanaklara sahip olmayan hastanelerde sıvı desteği 40 mL/kg ile sınırlanmakta, perfüzyon bozukluğu yoksa idame sıvı verilmesi ve bolustan kaçınılması önerilmektedir. Yeterli sıvı desteği ile düzelleme görülmezse veya sıvı desteği sonrasında hepatomegali, raller gibi yüklenme bulguları gözlenirse daha fazla sıvı verilmemeli, vazoaktif tedaviye geçilmelidir.
- 6. Vazoaktif ajan olarak rehberde adrenalin veya noradrenalin infüzyonu başlanması önerilmektedir.** Biz kendi ünitemizde, vazopressör etki istiyorsak noradrenalin, inotrop etki istiyorsak milrinon, düşük doz (0.05 ve altında) adrenalin, yetersiz kalması halinde de levosimendan başlamaktayız. Ek olarak, yeterli sıvı ve vazoaktif destek sonrasında dolaşımın düzeldiği ancak taşikardinin devam ettiği olgularda kalp hızı kontrolü için propranolol veya ivabradin başlamakta ve kalp hızını 150'nin altına çekmeye çalışmaktayız. Vazoaktif ajanlar, hastanın kliniğine göre ve hastanın olduğu hastanedeki olanaklara göre seçilebilir. En az ajan seçimi kadar önemli olan husus, vazoaktiflerin hızlı başlanmasıdır. Tüm vazoaktif ajanlar, uygun derişime (örn. noradrenalin için 4 mg/100 mL) seyreltilerek periferden başlanabilir. Santral yola sahip olmamak, kesinlikle vazoaktif tedavi başlamaya engel değildir. Vazoaktif tedavi acilen, periferik damar yolundan veya intraosseöz yoldan başlanabilir.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Kaynaklar

1. Lanziotti VS, Ventura A, Kache S, Fernández-Sarmiento J. New Phoenix criteria for pediatric sepsis and septic shock: the strengths and the future of a comprehensive perspective. *Crit Care Sci*. 2024 Jul 19;36:e20240058en. doi: 10.62675/2965-2774.20240058-en. PMID: 39046059; PMCID: PMC11239205.
2. Goldstein B, Giroir B, Randolph A; International Consensus Conference on Pediatric Sepsis. International pediatric sepsis consensus conference: definitions for sepsis and organ dysfunction in pediatrics. *Pediatr Crit Care Med*. 2005 Jan;6(1):2-8. doi: 10.1097/01.PCC.0000149131.72248.E6. PMID: 15636651.
3. Sanchez-Pinto LN, Bennett TD, DeWitt PE, Russell S, Rebull MN, Martin B, Akech S, Albers DJ, Alpern ER, Balamuth F, Bembea M, Chisti MJ, Evans I, Horvat CM, Jaramillo-Bustamante JC, Kissoon N, Menon K, Scott HF, Weiss SL, Wiens MO, Zimmerman JJ, Argent AC, Sorce LR, Schlapbach LJ, Watson RS; Society of Critical Care Medicine Pediatric Sepsis Definition Task Force; Biban P, Carrol E, Chiotos K, Flauzino De Oliveira C, Hall MW, Inwald D, Ishimine P, Levin M, Lodha R, Nadel S, Nakagawa S, Peters MJ, Randolph AG, Ranjit S, Souza DC, Tissieres P, Wynn JL. Development and Validation of the Phoenix Criteria for Pediatric Sepsis and Septic Shock. *JAMA*. 2024 Feb 27;331(8):675-686. doi: 10.1001/jama.2024.0196. PMID: 38245897; PMCID: PMC10900964.
4. Weiss SL, Peters MJ, Alhazzani W, Agus MSD, Flori HR, Inwald DP, Nadel S, Schlapbach LJ, Tasker RC, Argent AC, Briereley J, Carcillo J, Carrol ED, Carroll CL, Cheifetz IM, Choong K, Cies JJ, Cruz AT, De Luca D, Deep A, Faust SN, De Oliveira CF, Hall MW, Ishimine P, Javouhey E, Joosten KFM, Joshi P, Karam O, Kneyber MCJ, Lemson J, MacLaren G, Mehta NM, Møller MH, Newth CJL, Nguyen TC, Nishisaki A, Nunnally ME, Parker MM, Paul RM, Randolph AG, Ranjit S, Romer LH, Scott HF, Tume LN, Verger JT, Williams EA, Wolf J, Wong HR, Zimmerman JJ, Kissoon N, Tissieres P. Surviving Sepsis Campaign International Guidelines for the Management of Septic Shock and Sepsis-Associated Organ Dysfunction in Children. *Pediatr Crit Care Med*. 2020 Feb;21(2):e52-e106. doi: 10.1097/PCC.0000000000002198. PMID: 32032273.



PEDIATRİST GÖZÜYLE A'DAN C'YE VİRAL HEPATİTLER

Erdal Sarı¹, Melek Sönmezocak Aktürk¹

¹SBÜ. Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Sağlık Uygulama ve Araştırma Merkezi, Çocuk Kliniği

Viral hepatitler, önemli ölçüde morbidite ve mortalitesi hala önemli olan bir hastalıklar grubudur. Viral hepatite yol açan hepatotropik virüsler; Hepatit A virüsü (HAV), Hepatit B virüsü (HBV), Hepatit C virüsü (HCV), Hepatit D virüsü (HDV), Hepatit E virüsüdür (HEV).

Viral hepatitlerin klinik bulguları asemptomatikden, akut karaciğer yetmezliğine kadar değişkenlik gösterebilmektedir. Viral hepatit etkenlerini klinik bulgular ile ayırt etmek zordur. Klinik bulgular inkübasyon periyodu, preikterik faz, ikterik faz ve konvelasan dönem olarak incelenebilir.

Viral Hepatitlerin Semptomları:

Halsizlik, yorgunluk, iştahsızlık, bulantı, kas ve eklem ağrıları, sarılık, kaşıntı, idrar renginde koyulaşma, dışkı renginde açılma sayılabilir. Bu semptomlar tüm viral hepatitlerde görülebilir. Genel olarak hepatotrop virüsler tablo 1'de gösterilmiştir.

Tablo 1: Hepatit virüsleri hakkında genel bilgiler

	HAV	HBV	HCV	HDV	HEV
Virüs Ailesi	Picornoviridaeae	Hepadnaviridaeae	Flaviviridaeae	Deltaviridaeae	Caliciviridaeae
İnkübasyon	15-50	28-160	14-160	Değişken	15-45
Bulaşma	Fekal oral	Kan yolu, cinsel	Kan yolu	Kan yolu, cinsel	Fekal oral
Kronikleşme	Hayır	Evet	Evet	Evet	Hayır
Siroz, hepatosellüler malignite	Hayır	Evet	Evet	HBV ile	Hayır

Hepatit A:

Hepatit A virüsü (HAV) zarfsız bir RNA virüsüdür. Ülkemizde endemik olmasına rağmen, görülme sıklığı giderek azalmıştır. Virüsle karşılaşma yaşı adölesan ve sonraki yaş grubuna kaymıştır. HAV enfeksiyonu akut, kendini sınırlayan ve kronikleşmeyen bir enfeksiyondur. Bulaşma esas olarak fekal-oral yolla; kişiden kişiye temas veya kontamine yiyecek veya su/içecek tüketilmesi ile gerçekleşir. Nadiren parenteral yolla da (kuluçka dönemindeki enfekte kişilerden kan bağıışı) bulaşabilir.

Tanıda Kullanılacak Testler: Karaciğer enzimleri (AST, ALT), Total bilirubin, Anti-HAVIgM, AntiHAVIgG.

Korunma: HAV enfeksiyonunun esas bulaş yolunun fekal-oral yol olması nedeniyle virüsün yiyecek, su ve çevreyi kontamine etmesinin önlenmesi en önemli kontrol yöntemidir.

Hijyenik yaşam, el yıkama ve gıda hijyenine dikkat edilmesi hepatit A'nın bulaşını önlemede önemlidir. HAV aşısı korunmada önemli bir yöntemdir. Ülkemizde 2012'den sonra rutin aşı programına HAV aşısı girmiştir.

Hepatit B:

Hepatit B virüsü (HBV) çift sarmallı bir DNA virüsüdür. Tüm dünyada 2 milyar HBV ile karşılaşmış kişi ve 400 milyonun üzerinde kronik HBV enfeksiyonu olduğu tahmin edilmektedir. HBV enfeksiyonu perinatal dönemde bulaşırsa %90 ve erişkin dönemde bulaşırsa %2-5 oranında kronikleşir. Genellikle, çocukluk çağında %90 asemptomatik seyredir. Ülkemizde hepatit



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

B aşısı 1998 yılında rutin aşılanma şemasına dâhil edilmiştir. Böylece akut hepatit B olgularında azalmayla birlikte hastalık daha ileri yaş gruplarında görülmeye başlamıştır. Temel bulaşma yolları kan yolu, cinsel ilişki, anneden bebeğine doğum sırasında ve aile içi bulaştır. Kontrol edilmemiş kan ya da kan ürünlerinin kullanımı, sterilize edilmemiş araçlarla tıbbi ya da diş müdahaleleri yapılması, diş fırçası gibi eşyaların ortak kullanımı, sterilizasyonuna dikkat edilmemiş araçlarla dövme ya da vücut takılarının uygulanması da sık bilinen diğer bulaş yollarıdır.

Hepatit B risk grubundakiler: Sağlık çalışanları ve öğrencileri, hemodiyaliz hastaları, organ ve kemik iliği nakli adayları ve alıcıları, sık kan ve kan ürünü kullanmak zorunda kalan kişiler, madde bağımlıları, hepatit B taşıyıcılarının/hastalarının aile içi temaslılarından aşısız olanlar, HBsAg pozitif annelerin çocukları, HBsAg pozitif kişiyle aynı evde yaşayanlar, hepatit B dışında kronik karaciğer hastalığı olanlar, riskli diş tedavisi ve girişim öyküsü olanlar, piercing, kalıcı dövme gibi işlemler yaptırılanlar, kan kardeşliği öyküsü olanlar, zihinsel engelli bakımevlerinde, yetiştirme yurtlarında bulunan kişiler, kazalarda ve afetlerde ilk yardım uygulayan kişiler, HBV sıklığının yüksek olduğu bölgelerden gelenler ve göçmenler.

Tanısal Testler: Karaciğer testleri (AST, ALT, Total bilirubin), HBsAg, Anti-HBs, Anti-HBc IgG, HBV DNA.

Hepatit B Tedavisi: Akut HBV enfeksiyonunun spesifik bir tedavisi yoktur. Kronik hepatit B de anti viral tedavi ile virüs çoğalması baskılanabilmekte, hastalığın siroza ve komplikasyonlarına ilerlemesi durdurulmaktadır. Ancak virüs taşıyıcılığını ortadan kaldıracak bir tedavi henüz mevcut değildir.

Korunma:

Tüm yenidoğanlar HBV'ye karşı aşılanmalıdır.

Risk grubundaki kişiler HBV yönünden tetkik edilmeli (HBsAg, Anti-HBs ve Anti-HBc IgG) ve test sonuçları negatif olanlara aşı yapılmalıdır. HBV ile enfekte bireyle temas sonrasında (iğne batması, riskli cinsel ilişki gibi), temas eden kişi duyarlı ise en kısa zamanda HBV aşısı ve hepatit B immunglobulini (HBIG) temas sonrası profilaksi algoritmaları doğrultusunda uygulanmalıdır.

Hepatit B aşısı: Aşı 0, 1 ve 6. aylarda yetişkinlerde deltoid, bebeklerde uyluktan kas içine uygulanır. Risk grubunda olup üç doz aşı ile aşılanmasına rağmen (3. doz aşından sonra en erken 4 hafta sonra Anti-HBs bakılmalı) Anti-HBs titresi koruyucu düzeyde saptanmayanlara ikinci kez üç doz aşı şeması uygulanmalıdır.

Hepatit C:

Hepatit C virüsü (HCV) tek zincirli bir RNA virüsüdür. HCV enfeksiyonu % 50-70 oranında kronikleşebilir. Kronik HCV enfeksiyonu, herhangi bir belirti ya da bulgu vermeksizin ilerleyen yaşlarda siroz ve hepatosellüler kansere (HSK) neden olabilir.

Kontamine kan ve kan ürünlerinin transfüzyonu, damar içi madde kullanımı, cerrahi ve diğer girişimsel işlemler sık tanımlanan HCV bulaş yollarıdır. Cinsel yolla ve nadiren anneden bebeğe geçiş de diğer bulaşma yolları arasında yer almaktadır.

HCV risk grupları: Sık kan ve kan ürünü transfüzyonu olanlar, damar içi madde kullananlar, diş tedavisi ve tıbbi girişim geçirenler, hemodiyaliz hastaları, organ nakli olan hastalar, aile içi temas riski olanlar, ortak kişisel hijyenik eşya kullanım öyküsü olanlar, ko-enfeksiyon varlığı (HBV, HIV), dövme, piercing, toplu sünet öyküsü olanlar, anti-HCV pozitif annelerin çocukları immunsüpresif hastalardır.

Tanısal Testler:

Karaciğer testleri (AST, ALT, total bilirubin), anti-HCV, HCV-RNA

Tedavi: Hepatit C'nin aşısı bulunmamaktadır. Güncel tedavi yaklaşımları (doğrudan etkili antiviraller) ile HCV tedavisinde kür sağlamak mümkündür.

Korunma: Bulaş yollarına yönelik korunma önlemleri alınmalıdır. HCV ile enfekte hastalar, HAV ve HBV açısından taranmalı ve gerekirse aşılanmalıdır.



TEKRARLAYAN ATEŞE ROMATOLOJİK YAKLAŞIM

Dr. Ahmet Gerekan, Dr. Esmâ Aslan, Dr. Ümit Gül

İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi

Vaka Sunumu-Y.K.

Y.K 7 yaş kız hasta tarafımıza 15-20 günde 1 olan 3-4 gün süren ateş, ayak bileği ve karın ağrısı beraberinde kollarda ve bacaklarda olan yaygın polimorfik döküntü şikayeti ile başvurdu.

Özgeçmiş: Aralarında akraba evliliği olan anne ve babadan doğuyor. Mekonyum aspirasyonu öyküsü olan hastanın Yoğun bakım yatış öyküsü bulunmamakta

Soygeçmiş: Anne ve baba Yozgatlı akraba evliliği mevcut. Akrabalarda romatolojik hastalık öyküsü bulunmamakta.

Fizik Muayene: Sistem muayeneleri doğal, tüm vücutta yaygın polimorfik döküntüleri mevcut.

Laboratuvar: CRP:6, ek bir özellik yok

Hasta tekrarlayan ateşlerinin olması ve bu ateşlere karın ağrılarının da eşlik etmesi üzerine ön planda FMF olarak değerlendiriliyor tekrarlayan ateş etiyojisi açısından gen analizi gönderiliyor. Kolşisin tedavisine başlanıyor.

Hastanın poliklinik kontrollerinde Kolşisin tedavisi altında ataklarının devam etmesi ve özellikle aşı sonrası ateş, karın ağrısı ataklarının ve ishallerinin olmasından dolayı periyodik ateş sendromlarından Hiperimmünglobulin D Sendromuna yöneldik.

Gönderilen gen analizinde Mevalonat Kinaz geninde homozigot mutasyon saptanan hasta Hiperimmünglobulin D Sendromu olarak değerlendiriliyor. Bunun üzerine tedavisine Kanakinumab (Anti İL-1B) ekleniyor. Tedavi revizyonu sonrası atakları önemli ölçüde azalıyor.

Özetle: Tekrarlayan ateş nedeniyle tarafımıza başvuran hastalarda ayırıcı tanıda romatolojik hastalıklar düşünülmeli. Romatolojik hastalıkların klinik olarak benzer semptomlarla seyrettiğinden ayırıcı tanıda anamnez çok önemli bir yere sahip. Özellikle aşı ile tetiklenen periyodik ateşlerde HİDS gibi Periyodik ateş Sendromları açısından dikkatli olmak gerekir.

Tekrarlayan Ateşe Romatolojik Yaklaşım

Ateş pediatrik hasta grubunda hastaneye en sık başvuru nedenidir. Genellikle enfeksiyon en yaygın etyolojik faktördür. Enfeksiyöz nedenler ve malignite dışlandıktan sonra romatizmal hastalıklar ayırıcı tanıya girer. Ateşi olan bir çocuğun değerlendirilmesinde ilk adım ateşin tanımı ve özellikleridir.

Karakteristik bir sıklık ve semptom dizisine sahip açıklanamayan ateş nöbetleri, tekrarlayan veya periyodik ateş sendromu terimine girer. Tekrarlayan ateş; 6 aylık süre içinde en az 7 günlük iyilik halinin olduğu, üç veya daha fazla açıklanamayan ateş atağı olarak tanımlanır. Bu durum katı bir periyodisite gösterebilir veya ataklar değişen aralıklarla tekrarlayabilir.

Ayırıcı tanıda; Enfeksiyonlar, Hematolojik nedenler, Malignite, İmmünolojik nedenler, Metabolik hastalıklar, İlaç ilişkili ateş ve diğer (MSS anormallikleri, Münchausen sendromu vb) nedenler yer almaktadır.

Romatolojik hastalıkları düşündüren belirtiler ise şunlardır;

- normal büyüme ve gelişme paterni
- ataklar arasında asemptomatik olma
- pozitif aile öyküsü



- benzer atak öyküsü

Romatolojik etyolojide; Otoinflamatuvar hastalıklar, bulguları çoğunlukla çocukluk çağında, doğal bağışıklık sisteminin aktivasyonu ile başlayan ve kazanılmış bağışıklık sisteminin de tetiklenmesi ile devam eden sistemik inflamasyonla karakterize bir hastalık grubudur. Otoimmün hastalıkların karakteristik özelliği olan otoantikörlerin ya da antijene özgü T hücrelerinin ön planda olmadığı bir tablodur.

Periyodik ateş sendromları; FMF, TRAPS, MKE (HIDS), NLRP3-AID (CAPS) ve PFAPA

1) Ailevi Akdeniz Ateşi (AAA/FMF)

Tekrarlayan ateş ve poliserozit atakları ile karakterize, otozomal resesif kalıtım gösteren, en yaygın kalıtsal otoinflamatuvar hastalıktır. En sık Akdeniz havzasında yaşayan topluluklarda görülmekte olup, en yüksek prevalans Sefarad ve Aşkenaz yahudileri, Ermeniler, Türkler ve Araplar arasında bildirilmiştir. Ülkemizde FMF sıklığı 1/1000, taşıyıcı sıklığı ise 1/5 oranındadır.

Genellikle düzensiz aralıklarla tekrarlayan, 12 ila 72 saat süren, poliserozit (peritonit, plörit, perikardit) ve sinovit atakları şeklindedir. İlk klinik atak genellikle çocukluk veya ergenlik döneminde ortaya çıkar ve hastaların %90'ında 20 yaşına kadar başlar. Ataklar arasında hastalar genellikle kendilerini tamamen iyi hisseder.

Klinik tabloda ateş hastalığın en sık bildirilen bulgularından biridir. İnfant döneminde sadece tekrarlayan ateş şeklinde görülebilir. Ateşten sonra en sık görülen bulgu akut batına benzeyen şiddetli karın ağrısıdır. Atağın ilk günlerinde kabızlık varken atak bitme döneminde hafif ishal olabilir. Karın ağrısının nedeni, perikardit veya plöritten kaynaklanan ve göğüs ağrısından da sorumlu olan aseptik serozittir.

Hastalığın bir diğer yaygın bulgusu eklem tutulumudur ve bazen hastalığın tek prezentasyonu olabilir. Alt ekstremitelerde, eroziv olmayan, monoartrit veya oligoartrite neden olur. Tutulan eklem üzerinde eritematöz bir döküntü görülebilir ve bu durum "kırmızı artrit" olarak adlandırılır. Artralji, artritlen daha sık görülür. Miyalji de sıklıkla görülen bir diğer önemli semptomdur. FMF'in başlangıç semptomu olmasının yanı sıra, uzamış febril miyaljinin bir belirtisi de olabilir. Simetrik şiddetli kas ağrısı, hassasiyet, yüksek akut faz reaktanları, normal kas enzim seviyeleri ve steroidlere iyi yanıt ile karakterize, hastalığın nadir görülen bir belirtisidir.

Cilt bulguları daha az yaygındır. En sık olarak ayak, ayak bileği veya alt bacağın dorsumunda erizipel benzeri eritematöz döküntü görülür. FMF ile daha az ilişkili bulgular arasında aseptik menenjit ve prepubertal erkek çocuklarda tek taraflı akut skrotal ağrı atakları yer almaktadır.

Tanı için aşağıdaki kriter setleri kullanılmaktadır.

➤ Türk Pediatrik FMF kriterleri (2009);

- Tanı için aşağıdaki beş kriterden en az ikisi gereklidir:

- Ateş
- Karın ağrısı
- Göğüs ağrısı
- Oligoartrit
- Pozitif AAA aile öyküsü

- Bu klinik semptomların bir kriter olarak kabul edilebilmesi için en az üç kez görülmesi ve 6-72 saat arasında sürmesi gerekmektedir.

➤ Eurofever/PRINTO FMF Kriterleri (2019);



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- Patojenik (veya muhtemel patojenik) MEFV varyantlarının varlığı (homozigot veya birleşik heterozigot) ve aşağıdakilerden en az biri:
 - 1-3 gün süren ataklar
 - Artrit
 - Göğüs ağrısı
 - Karın ağrısıVEYA
- Bir patojenik MEFV varyantı ve bir önemi belirsiz varyant (VUS) için birleşik heterozigot veya biallelik VUS veya bir patojenik MEFV varyantı için heterozigot ve aşağıdakilerden en az ikisi:
 - 1-3 gün süren ataklar
 - Artrit
 - Göğüs ağrısı
 - Karın ağrısı

Laboratuvar tetkiklerinde; ataklar sırasında C-reaktif protein (CRP) ve serum amiloid A (SAA) gibi akut faz reaktanlarının konsantrasyonları artar. Lökositoz ve artmış eritrosit sedimentasyon hızı (ESH) da yaygın olarak gözlenir.

Tedavide; FMF tedavisinin birincil amacı, hastalığın en kritik komplikasyonu olan amiloidozu önlemektir. Kolşisin FMF tedavisinin temelini oluşturur. Önerilen doz 5 yaşın altındaki çocuklar için 0,5 mg/gün, 5-10 yaş arasındaki çocuklar için 1 mg/gün ve 10 yaşından büyük çocuklar için 1,5 mg/gün'dür. Çocuklar için maksimum kolşisin dozu günde 2 mg'dir. Maksimum doz ile kontrol edilemeyen ataklar olması durumunda önce ilaç uyumu değerlendirilmelidir. Yanıt vermeyen hastalarda biyolojik ajanlar (anti-IL1) gibi diğer tedavi seçenekleri düşünülmelidir.

Erken teşhis ve tedavi edildiğinde FMF için prognoz mükemmeldir. En korkulan komplikasyonu amiloidozdur. Ancak son yıllarda etkin tedavi ile amiloidoz sıklığı azalmıştır. Amiloidoz gelişen hastalarda, akut faz reaktanlarını normalleştirmek için uygulanan yoğun tedavi, amiloidozun ilerlemesini durdurabilir.

2) Tümör Nekroz Faktörü Reseptörü ile İlişkili Periyodik Sendrom (TRAPS)

İkinci en yaygın kalıtsal periyodik ateş bozukluğudur. Tümör nekroz faktörü (TNF) reseptörü TNFR1'i kodlayan TNFRSF1A'daki mutasyonlar, OD olarak kalıtılan bir sendrom olan tümör nekroz faktörü reseptörü ile ilişkili periyodik sendroma (TRAPS) neden olmaktadır. TRAPS; periyodik ateş, kas-iskelet sistemi semptomları, cilt ve göz bulguları ile seyreden otoinflamatuar bir hastalıktır.

Başlangıç yaşı erken çocukluktan yetişkinliğe kadar değişir. Hastalığın en belirgin bulgusu tipik olarak 1-3 hafta süren ve her 6 haftada bir tekrarlayan ateş ataklarıdır. Hastalık süresi genellikle diğer otoinflamatuar hastalıklardan daha uzundur. TRAPS atakları küçük travma, enfeksiyon, stres ve fiziksel efor ile tetiklenebilir.

Hastalık atakları tipik olarak kas krampları veya miyalji ile başlar, bunu ateş, deri döküntüsü, artralji, artrit ve göz tutulumu izler. En sık bildirilen cilt döküntüsü; gezici, maküler ve eritematöz bir döküntüdür. Döküntüler tipik olarak miyalji gösteren kas grubunda görülür. Gezici miyalji hastalık için en önemli ipuçlarından biridir. Ayrıca oküler ağrı, konjonktivit, optik nörit ve üveit gibi oküler bulgular da görülebilir. Periorbital ödem TRAPS için patognomoniktir. Poliserozit, hastalığın iyi tanımlanmış bir diğer bulgusudur ve bazen hastalığın tek prezentasyonu olabilir. Şiddetli abdominal ve torasik ağrılar mevcut olabilir. Tekrarlayan perikardit de bildirilmiştir. Ayrıca eroziv olmayan mono veya oligoartrit, sakroiliit, baş ağrısı, skrotal ağrı, üretral darlık ve davranış değişiklikleri görülebilir.



➤ TRAPS-Tanı (Eurofever/PRINTO Kriterleri)

Patojenik (veya muhtemel patojenik) TNFRSF1A varyantlarının varlığı (heterozigot) ve aşağıdakilerden en az biri:

- Atakların süresi ≥ 7 gün
- Miyalji
- Gezici döküntü
- Periorbital ödem
- Pozitif aile öyküsü

VEYA

TNFRSF1A'nın önemi belirsiz varyantının varlığı ve aşağıdakilerden en az ikisi:

- Atakların süresi ≥ 7 gün
- Miyalji
- Gezici döküntü
- Periorbital ödem
- Pozitif aile öyküsü

Tanı ve tedavi; Spesifik tanı klinik ve TNFRSF1A'daki mutasyonlar ile tanımlanır. Nonsteroid antiinflamatuvar ilaçlar (NSAİİ) çoğu hastada bazı semptomatik faydalar sağlasa da, genellikle atakları durdurmada başarısız olurlar. Steroidler ise atakları sonlandırmada genellikle başarılıdır; ancak çoğu hastada etkinlikleri zamanla azalır ve ciddi yan etkileri nedeniyle uzun süreli kullanımları önerilmez. NSAİİ'leri ve steroidleri hafif hastalığı olan hastalarda denenebilir.

TRAPS tedavisinde kullanılan bir diğer ilaç grubu da anti-IL-1 ajanlarıdır. Anakinra ve kanakinumab hem atakları durdurmada hem de önlemede etkili olmuştur. Kolşisinin genellikle semptomlar veya amiloidoz gelişimi üzerinde hiçbir etkisi yoktur. Prognoz, amiloidoz gelişimine bağlıdır. FMF'e göre daha az görülse de hastaların yaklaşık %25'ini etkiler.

3) Mevalonat Kinaz Eksikliği (MKE)-Hiperimmünoglobulin D Sendromu (HIDS)-

MKE, otozomal resesif geçişli otoinflamatuvar bir hastalıktır. Kolesterol biyosentezinde önemli rol oynayan mevalonat kinazı kodlayan MVK genindeki mutasyonlardan kaynaklanır. Hastalığın şiddeti, enzimatik fonksiyon oranı ile ilişkilidir.

- MVK-HIDS'te (MKE-hafif) enzim aktivitesi normalin %1-8'ine düşerken
- Mevalonik asidüride (MKE-şiddetli) %1'in altındadır

MKE-hafif, erken çocukluk döneminde, genellikle 6 aylıktan ortaya çıkar. Ataklar tipik olarak 3-7 gün sürer ve her 4-6 haftada bir tekrarlar. Ataklar genellikle titreme ve baş ağrısı, ateş, karın ağrısı, bulantı, kusma ve ishal ile başlar. Bazen aşılarda ameliyat, travma ve hafif enfeksiyonlarla tetiklenir.

Ataklar sırasında, bazen ağrılı olan yaygın eritematöz maküller gelişir. Döküntü genellikle gezici değildir, bu da onu TRAPS ile ilişkili döküntüden ayırır, ayrıca FMF'den farklı olarak alt ekstremitelerde yoğunlaşmaz. MKE döküntüsü avuç içlerine ve ayak tabanlarına kadar uzanan yaygın bir makülopapüler döküntü olabileceği gibi nodüller, ürtikeryal veya morbiliform da olabilir. Oral ve vajinal aftöz ülserler mevcut olabilir. Hassas servikal lenfadenopati, büyük eklemlerde simetrik artrit, artralji ve splenomegali de MKD-hafifin yaygın belirtileridir. Plörezi nadirdir. Atakların sıklığı ve şiddeti yaşla birlikte azalır.

Hastalığın isimlendirilmesinin aksine, hastaların %28'inde yüksek immünoglobulin D seviyeleri yoktur. Ataklar sırasında idrar mevalonik asit yükselmesi olur. MKE-şiddetli (mevalonik asidüri), hafif MKE'ye benzer ataklarla karakterize, ancak

kronik hastalık seyri olan daha ağır bir tablodur. Değişen şiddette gelişimsel gecikme, hematolojik anormallikler, dismorfik özellikler ve hepatosplenomegali vardır.

➤ MKE-Tanı (Eurofever/PRINTO Kriterleri)

- Patojenik (veya muhtemel patojenik) MVK varyantlarının varlığı (homozigot veya trans (veya bi-alelik) bileşik heterozigot) ve aşağıdakilerden en az biri:
 - Gastrointestinal semptomlar
 - Servikal lenfadenopati
 - Aftöz stomatit
- Aşağıdaki altı maddeden en az üçünün varlığı:
 - Başlangıç <1 yaş
 - Gastrointestinal semptomlar
 - Ağrılı lenfadenopati
 - Aftöz stomatit
 - Tetikleyiciler
 - Makülopapüler döküntü

Kolşisin, glukokortikoidler, intravenöz immünoglobulin ve siklosporin değişen başarı oranları ile denenmiştir. Kortikosteroidlerin, özellikle ataklar sırasında semptomları azaltmada etkili olduğu gösterilmiştir. Yanıt alınamayan hastalarda, anti-IL-1, anti-TNF veya anti-IL6 ajanlar kullanılabilir. Anti-IL-1 tedavinin hastalık alevlenmelerini etkili bir şekilde tedavi ettiği ve önlediği gösterilmiştir. AA amiloidoz nadir görülür (%5-10).

4) *NLRP3* İlişkili Otoinflamatuvar Hastalık -Kriyopirin İlişkili Periyodik Sendrom (CAPS)-

Kriyopirin proteinini kodlayan *NLRP3* genindeki işlev kazanımı mutasyonları, eskiden kriyopirin ilişkili periyodik sendromlar (CAPS) olarak bilinen *NLRP3* ilişkili otoinflamatuvar hastalık (*NLRP3*-AID) spektrumuna neden olur.

NLRP3-AID'in hafif, orta ve şiddetli formları tarihsel olarak;

- Ailesel soğuk otoinflamatuvar sendrom (FCAS) (şimdi *NLRP3*-AID hafif),
- Muckle-Wells sendromu (MWS) (şimdi *NLRP3*-AID orta)
- Neonatal başlangıçlı multisistem inflamatuvar hastalık (NOMID)/kronik infantil nörolojik kutanöz ve artiküler sendrom (CINCA) (şimdi *NLRP3*-AID şiddetli)

Hastalığın her üç alt tipi, farklı şiddet düzeylerini yansıtmaktadır ve hem ortak hem de ayırt edici bulguları vardır. Her üç hastalığın da önemli bir özelliği olan deri döküntüsü genellikle ilk dikkat çeken belirtidir ve doğumdan kısa bir süre sonra veya erken bebeklik döneminde gelişir. Döküntüler migratuvar, makülopapüler, ürtiker benzeri ve genellikle kaşıntısızdır. Ateş, grip benzeri semptomlar, döküntülerin yanı sıra göz ve merkezi sinir sistemi tutulumu her üç alt tipte de görülebilir.

NLRP3-AID'ler *NLRP3* geninin işlev kazanımı mutasyonları ile ilişkilidir ve otozomal dominant bir şekilde kalıtılır. Hastalıkla uyumlu klinik bulguları olan bazı hastalarda somatik mozaiklik bildirilmiştir, ancak mutasyonların hiçbiri gözlenmemiştir. Bu nedenle, güçlü hastalık şüphesi olan hastalarda *NLRP3* gen mutasyonunun bulunmamasının tanıyı dışlamayacağı akılda tutulmalı ve gerekirse hastalar somatik mozaiklik açısından değerlendirilmelidir.

a) *NLRP3*-AID Hafif (FCAS)



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Hastalığın hafif formu, tekrarlayan, kısa ve kendi kendine sınırlı ateş, döküntü ve artralji atakları ile karakterizedir. Otozomal dominant kalıttır. Yaygın olarak bildirilen diğer semptomlar konjonktivit, kas ağrısı, aşırı terleme, uyuşukluk, baş ağrısı ve mide bulantısıdır. Tipik olarak, semptomlar soğuk havaya maruz kaldıktan veya sıcaklıkta hızlı bir düşüşten 1 ila 2 saat sonra başlamaktadır. Atakların süresi genellikle kısadır (<24 saat).

Hastalığın, doğumda veya yaşamın ilk 6 ayı içinde erken başlaması karakteristiktir. Atağın şiddeti ile soğuğa maruz kalma yoğunluğu arasında bir korelasyon vardır. Atak sırasında lökositoz ve akut faz reaktanlarında artış görülür. Hastaların çoğunda ataklar arasında da kronik enflamasyonun devam ettiği gözlenmiştir. Buz küpü testi, edinsel soğuk ürtikerde gözlenen aksine negatiftir. Diğer alt tiplere göre amiloidoz nadiren bildirilmiştir.

b) NLRP3-AID Orta (MWS)

Genellikle otozomal dominant olarak kalıttır, ancak sporadik vakalar da bildirilmiştir. Eklem ve göz bulgularının eşlik ettiği tekrarlayan ateş ve döküntü atakları ile karakterizedir. Ataklar genelde 24-48 saat sürer. Ürtiker benzeri döküntü en yaygın deri belirtisidir. Hafif formun aksine, döküntü ve diğer belirtiler mutlak sıcaklık değişiklikleriyle tetiklenmez ve daha uzun sürer, hatta sürekli olarak mevcut olabilir. Konjonktivit yaygındır ve episklerit ve iridosiklit bildirilmiştir. Eklem bulguları kısa artralji atakları şeklinde hafif olabileceği gibi büyük eklemleri etkileyen tekrarlayan artrit atakları şeklinde de olabilir.

Sensorinöral işitme kaybı tedavi edilmeyen vakaların yaklaşık %70'inde görülür ve genellikle geç çocukluk veya erken yetişkinlik döneminde başlar. Bazı vakalarda karın ağrısı ve baş ağrısı görülebilir. ESR ve lökositozun yükseldiği bir akut faz yanıtı, inflamasyon atakları sırasında görülebilir veya ciddi şekilde etkilenen bireylerde neredeyse sürekli olabilir. Kronik inflamasyondan kaynaklanan Amiloid A (AA) amiloidozu önemli bir komplikasyondur ve hastaların yaklaşık %25'inde görülür.

c) NLRP3-AID Şiddetli (NOMID/CINCA)

Doğumda veya erken bebeklik döneminde ortaya çıkan ve neredeyse sürekli devam eden klinik bulgular mevcuttur. Ateş aralıklı, çok hafif olabilir veya bazı durumlarda hiç olmayabilir. Ürtiker benzeri bir döküntü genellikle doğumda veya yaşamın ilk aylarında mevcuttur. Diğer otoinflamatuar sendromlardan ayırt edici özellikler, büyüme-gelişme geriliği, şiddetli nöroinflamasyon ve epifiz büyümesi ile birlikte deforme edici artropatidir.

Prematürite ve dismatürite hastaların üçte birinin karakteristik özelliğidir. Kronik aseptik menenjit, serebral ventriküler dilatasyon, serebral atrofi ve sensorinöral işitme kaybı gibi nörolojik bulgular hastaların çeşitli alt gruplarında mevcuttur. Konjonktivit, episklerit, üveit, optik disk ödemi ve optik atrofi görülebilir. Oküler belirtiler körlüğe kadar ilerleyebilir. Ciddi şekilde etkilenen hastalarda ilerleyici bilişsel bozukluk ortaya çıkar. Ön fontanelin kapanması gecikebilir ve kafa içi basınç artışı ve buna bağlı makrosefali nedeniyle makrokranî, frontal çıkıntı ve semer burun görünümü sıklıkla gözlenir. Kronik baş ağrısı, kusma ve papilödem, kronik kafa içi basınç artışının sıklıkla gözlenen sonuçlarıdır. Spastik dipleji ve epilepsi gelişebilir.

➤ NLRP3-AID Tanı (Eurofever/PRINTO Kriterleri)

Patojenik (veya muhtemel patojenik) *NLRP3* varyantlarının varlığı (heterozigot) ve aşağıdakilerden en az biri:

- Ürtikeryal döküntü
- Kırmızı göz (konjonktivit, episklerit, üveit)
- Nörosensoriyel işitme kaybı

VEYA

NLRP3 geninin önemi belirsiz varyantının varlığı ve aşağıdakilerden en az ikisi:

- Ürtikeryal döküntü
- Kırmızı göz (konjonktivit, episklerit, üveit)



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- Nörosensoriyel işitme kaybı

Aşağıdaki beş maddeden en az ikisinin varlığı:

- Ürtikeryal döküntü
- Soğuk/stres tetikli ataklar
- Sensörinöral işitme kaybı
- Kronik aseptik menenjit
- İskelet anormallikleri (epifizyal aşırı büyüme/frontal çıkıntı)

Yokluğu:

- Aftöz stomatit (1 puan)
- Faringotonsillit (1 puan)

Tedavide; NSAİİ ve kortikosteroidler geçici klinik rahatlama sağlarken kolşisin NLRP3-AID'de etkisizdir. IL-1 sitokin seviyesindeki artış hastalığın patogenezinde önemli bir rol oynadığından, uygun tedavi yaklaşımı IL-1'in etkisini antagonize etmektir. Çeşitli çalışmalarda anakinra, kanakinumab ve rilonacept'in NLRP3-AID hastalarında etkili olduğu görülmüştür.

Uygun tedavi ile ateş, döküntü, konjonktivit, eklem ağrısı ve sistemik inflamasyon bulgularının hafifletilmesine ek olarak, orta şiddetli hastalık ile ilişkili işitme kaybının gerilediği ve ESR, CRP ve SAA seviyelerinin normaleştiği bildirilmiştir. Anakinra ile tedavinin şiddetli hastalık formunda menenjit, oküler ve koklear inflamasyonun gerilediği gösterilmiştir. IL-1 blokajı ile tedavinin kemik lezyonları üzerinde bir etkisi olduğu görülmemektedir. Yüksek morbidite ve mortalite ile kötü uzun vadeli prognoz vardır.

5) Periyodik Ateş, Aftöz Stomatit, Farenjit, Adenit Sendromu (PFAPA)

PFAPA sendromu çocukluk çaığında görülen en yaygın periyodik ateş sendromlarından biridir. Hastalık başlangıcı genellikle 5 yaşından öncedir. Ateşli ataklar genellikle saat gibidir, 28 günde bir meydana gelir ve yaklaşık 5-7 gün sürer. Hastalar ataklar arasında tamamen sağlıklıdır ve büyüme-gelişmeleri normaldir. Bununla birlikte, bu benzersiz hastalığın etiyojisi ve genetik temeli hala belirsizdir.

Ateş aniden ortaya çıkıp maksimum 40°C ila 41°C'ye ulaşabilir ve ardından 24 ila 48 saatlik bir süre içinde düşebilir. Hastaların %70'inde bukkal mukoza ve farinkste 3-5 gün süren ve iz bırakmadan iyileşen siğ ülserlerle karakterize aftöz stomatit görülür. Yaklaşık %72'sinde tonsillofarenjit vardır. Hastaların %88'inde görülen servikal lenfadenit hastalığın önemli bir bulgusudur. Artralji ve karın ağrısı, ateşle birlikte görülebilir ve genellikle hafiftir. Çocuklar ataklarla birlikte baş ağrısından da şikayet edebilirler.

Laboratuvarında Ataklar sırasında toplam lökosit sayısında artış ve akut faz reaktanlarında yükselme görülür. Nötropeni genellikle mevcut değildir, ancak serum IgG, IgM ve IgA'da hafif yükselmeler meydana gelebilir.

➤ PFAPA-Tanı (Modifiye Marshall Kriterleri)

- Düzenli aralıklarla tekrarlayan ateş (başlangıcı < 5 yaş)
- Aşağıdaki üçünden biriyle birlikte konstitüsyonel semptomlar:
 - Aftöz stomatit
 - Servikal lenfadenit
 - Farenjit



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- Siklik nötropeni yokluğu
- Ataklar arasındaki asemptomatik aralıklar
- Gelişimsel gecikme veya büyüme kısıtlamasının olmaması
 - PFAPA-Tanı (Eurofever/PRINTO Kriterleri)
- Aşağıdaki sekiz maddeden en az yedisi:
- Varlığı:
 - Faringotonsillit
 - 3-6 günlük uzun dönemler
 - Servikal lenfadenit
 - Periyodiklik
- Yokluğu:
 - İshal
 - Göğüs ağrısı
 - Deri döküntüsü
 - Artrit

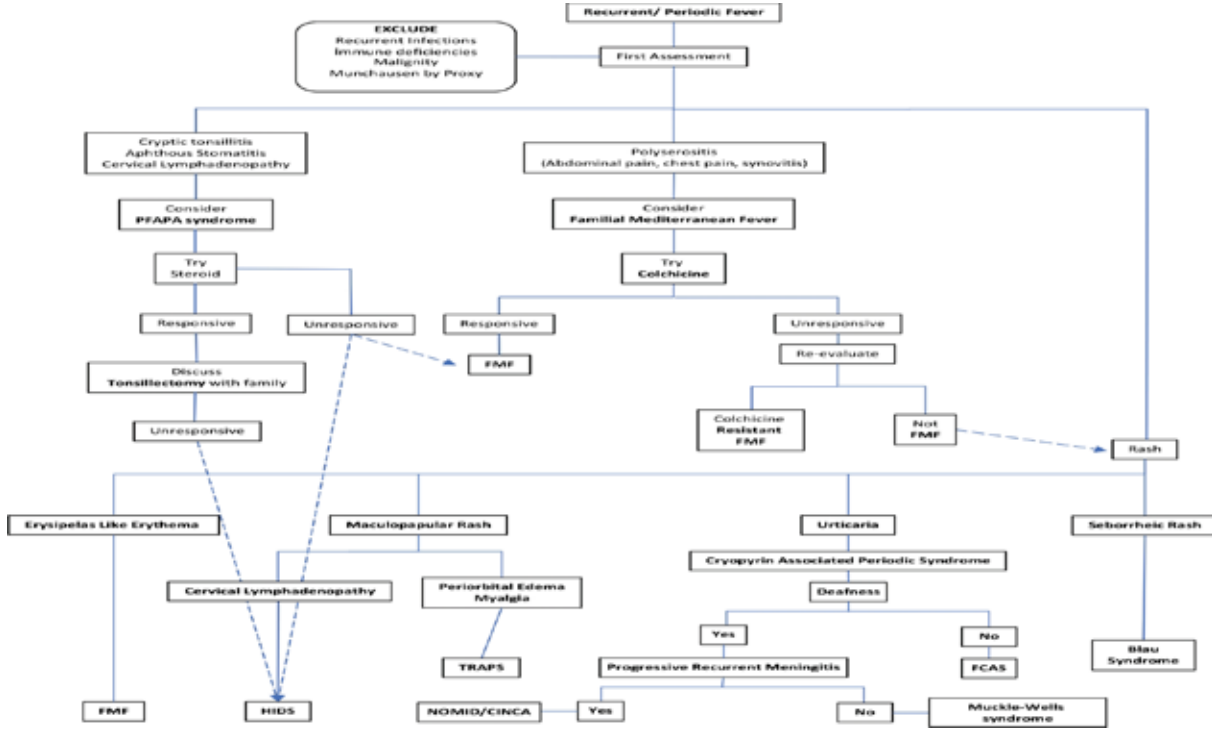
Kolşisin, simetidin, D vitamini, anti-interlökin 1 (IL-1) tedavisi ve tonsillektomi hastalık için önerilen tedavi seçenekleridir. Kolşisinin, bazı çalışmalarda *MEFV* mutasyonu olan hastalarda daha belirgin olmak üzere, atak sıklığını azaltmada etkili olduğu gösterilmiştir. Bu nedenle, özellikle FMF için endemik bölgelerde PFAPA hastalarının belirli bir yüzdesinde tonsillektomi yapmadan önce kolşisin düşünülmelidir.

PFAPA hastalarının yaklaşık üçte birinde simetidin nökslerin önlenmesinde etkili olabilir. Tonsillektomi ve adenoidektominin atakları ortadan kaldırdığına dair kanıtlar giderek artmaktadır, ancak ameliyattan sonra hastaların az bir kısmında ateşli ataklar nüksedebilir. Anakinra ile hastalar genellikle hızlı bir klinik ve laboratuvar yanıtı göstermiştir.

PFAPA'nın prognozu mükemmeldir. Uzun süreli takipte, PFAPA'lı hastaların çoğunda sekel olmaksızın spontan semptom rezolüsyonu görülür.

PFAPA atağında; semptomların başlangıcında, birinci günde ve gerekirse ikinci günde tek doz olarak ağızdan verilen 0,6-2 mg/kg/doz prednizon kullanımı, ateşli atakların dramatik bir şekilde çözülmesine neden olur. Ancak atakların tekrarlamasını engellemez ve aslında ataklar arasındaki aralığı kısaltabilir!!! NSAİİ'ler de bazı hastalarda ateşi düşürmede kullanılabilir

Şekil-1: Tekrarlayan ateşi olan çocuklarda tanısal yaklaşım algoritması.





HEMOLİTİK ÜREMİK SENDROM NE ZAMAN DÜŞÜNELİM, NASIL YÖNETELİM?

Esra Karabağ

Cerrahpaşa Tıp Fakültesi

Giriş:

Hemolitik üremik sendrom (HÜS), non-immün hemolitik anemi, trombositopeni ve akut böbrek hasarı ile tanımlanan bir klinik tablodur. Trombotik mikroanjyopatiye (TMA) ikincil tüm organlarda endotel hasarı gelişir. Çocuklarda en sık Shiga-toksin (Stx) üreten *Enterohemorragic Escherichia coli* (STEC) bağlı HÜS (STEC-HÜS) görülür. Diğer olguların çoğunu genetik mutasyona bağlı kompleman ilişkili HÜS'ler oluşturur.

Olgu sunumu:

5 yaşında kız hasta, çocuk acil polikliniğine ishal, kusma, solukluk ve halsizlik şikâyeti ile başvurdu. Başvurudan 3 gün önce ishalinin başladığı, günde 10-15 kez kansız ve mukussuz olduğu öğrenildi. Ayrıca başvurudan bir gün önce solukluğun fark edildiği ve idrar miktarında azalmanın olduğu öğrenildi. Özgeçmişinde ek hastalık öyküsü yok, soy geçmişinde anne baba arasında akrabalık yok, ailede böbrek hastalığı öyküsü yoktu. Fizik muayenesinde letarjik, soluk görünümde, takipneik, periorbital ve pretibial ödem, hipertansiyon (kan basıncı 135/85 mmHg > 95p+12 mmHg) mevcuttu. Solunum sistemi muayenesinde bilateral bazallerde ince raller, kardiyovasküler sistem muayenesinde mezokardiyak odakta 2/6 sistolik üfürüm duyuldu.

Laboratuvar bulgularında anemi (hgb:7.6 g/L), trombositopeni (plt: 31.000) ve böbrek fonksiyon testlerinde bozukluk (üre: 150 mg/dl, kreatinin: 3.5 mg/dl) tespit edildi. Anemi etiolojisine yönelik testlerinde intravasküler hemolizi gösteren laktat dehidrogenaz yüksekliği (3320 IU/L), retikülositoz, haptoglobulin düşüklüğü (0.02 g/L), direk coombs negatifliği ve periferik yaymada şiztosit varlığı tespit edildi. Renal ultrasonografisinde bilateral böbreklerin boyutu yaşına uygun olup, ekojenite artışı saptandı. Trombotik mikroanjyopati ayırıcı tanı açısından yapılan testlerinde ADAMTS-13 aktivitesi normal (>%10) saptanmasıyla trombotik trombositopeni, koagülasyon testleri, fibrinojen normal saptanmasıyla dissemine intravasküler koagülasyon dışlandı. Hemolitik üremik sendrom düşünülen hastadan ayırıcı tanı açısından gaitada STEC, kompleman ve homosistein düzeyleri gönderildi. Kompleman (C3:1 g/L) ve homosistein () düzeyleri normal saptanan hastanın gaitada STEC pozitif saptandı. Aile hikâyesi olmayan, kompleman düzeyleri normal ve gaitada STEC pozitifliği olan hastada STEC-HÜS düşünüldü.

Hasta anürik olup volüm yüküne bağlı bulguların olması ve üremi nedeniyle hemodiyaliz tedavisi başlandı. Anemisine yönelik eritrosit tranfüzyonu yapıldı, hastanın hemoliz bulgularının 4. günde düzeldiği gözlemlendi. Altı gün anürik izlenen hasta, hemodiyaliz tedavisi 10. günde kesildi.

Tartışma:

Çocukluk çağı en sık TMA nedeni HÜS olup, mikroanjyopatik hemolitik anemi (MAHA), trombositopeni ve akut böbrek hasarı ile tanımlanır. Altta yatan etyolojilere göre HÜS, enfeksiyon ilişkili (STEC-HÜS, streptokok, H1N1 ve COVID-19 ilişkili HÜS), atipik (kompleman, Kobalamin-C, DGKE, INF2, PLG mutasyonlarına bağlı), sekonder (ilaçlar, malignite, nakil ve otoimmün hastalıklar) ve idiyopatik (nedeni bilinmeyen) olarak sınıflandırılmıştır. Çocukluk çağında en sık enfeksiyon ilişkili STEC-HÜS yani tipik HÜS görülmektedir. Genellikle hayvan dışkı ile kontamine gıdaların tüketilmesiyle bulaşan bakteriler, bağırsakta Shiga-toksin üretir ve bu toksinler dolaşıma geçerek hedef organlarda endotel hasarına neden olur. Enfekte çocukların %10-15'inde HÜS gelişmekle beraber ilk belirti 2-12 gün içinde oluşan ishaldir. Kanlı ishal hastaların üçte ikisinde görülebilir. İshalin başlamasından 3-14 içinde hastalarda akut böbrek hasarı, MAHA (hemogloblin ve haptoglobulin düşüklü-



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

ğü, retikülositoz, LDH yüksekliği, negatif direk Coombs ve periferik yaymada şistosit varlığı) ve trombositopeni ($<150.000/mm^3$) gelişir. Böbrek dışı kardiyak (iskemi, kalp yetmezliği), gastrointestinal (pankreatit) ve nörolojik tutulum (ensefalopati, nöbet) görülebilir.

Trombotik mikroanjyopati olan bir olguda öncelikle TMA ayırıcı tanısı açısından trombotik trombositopeni ADAM-TS aktivitesinin normal (>10) olmasıyla, dissemine intravasküler koagülasyon ise fibrinojen ve koagülasyon testlerinin normal olması ile dışlanır. İshali olan olgularda öncelikle STEC-HÜS akla gelmeli ve STEC enfeksiyonun gösterilmesi ile tanı konulmalıdır. STEC enfeksiyonu dışkı kültüründe gösterilmeli ve Shiga-toksin kodlayan genin polimeraz zincir reaksiyonu ile saptanarak desteklenmelidir. Uygun örnekleme ishali başlangıcında antibiyotik kullanılmadan önce taze dışkıdan yapılmalıdır. İshali olmayan ya da STEC pozitifliği gösterilmeyen olgularda yine enfeksiyon ilişkili düşünülüyorsa pnömokok, influenza ve COVID-19 dışlanmalıdır. Pnömomokok ilişkili HÜS'te direk Coombs pozitifliği görülebilir.

Enfeksiyon ya da sekonder nedenlerin olmadığı hastalarda, aile öyküsü olması, 6 ay altı başvuru ve hastalığın tekrarlama durumunda genetik mutasyonların neden olduğu atipik HÜS düşünülmelidir. Kompleman aracılı HÜS hastaların %5-10'unu oluşturur. Bu hastalarda kompleman mutasyonları (CFH, CFI, CFB, C3, CFHR1-5, THBD) nedeniyle alternatif kompleman yolunun kontrolsüz aktivasyonuna bağlı TMA gelişir. Kompleman bağımsız atipik HÜS nedenlerinden Kobalamin-C defektinde vitamin B12 metabolizmasındaki bozukluk sonucu artmış metil malonik asit, homosistein düzeyi görülür.

Tedavi ise altta yatan nedene göre değişmektedir. STEC-HÜS olgularında yararı kanıtlanmış özgün bir tedavi olmayıp, antibiyotik ve ishal önleyici tedavi önerilmemektedir. Böbrek fonksiyonlarının desteklenmesi, sıvı ve elektrolit dengesinin düzenlenmesi ve kan basıncının kontrolü önemlidir. Trombosit transfüzyonu TMA'yı arttırması nedeniyle hayatı tehdit eden kanama veya cerrahi işlem uygulanması dışında önerilmemektedir. Plazma infüzyonu ya da değişiminin yararı tartışmalıdır, morbidite ve mortalite açısından da riskler taşımaktadır. STEC-HÜS olgularının akut dönemde %50'sinden fazlasında renal replasman tedavisi ihtiyacı görülürken, %60-70'i komplikasyonsuz iyileşir ve son dönem böbrek hastalığına gidiş oranı düşüktür. Buna karşın kompleman ilişkili HÜS olguları, tedavi edilmediği taktirde son dönem böbrek hastalığına ilerleme oranı yüksektir. Bu hastalarda hümanize monoklonal C5 antikorunu olan Eculizumab, kompleman aktivasyonunu engellemesi nedeniyle tedavide kullanılmaktadır. Nörolojik tutulumu olan STEC-HÜS olgularında da yararlı olduğu gösterilmiştir. Kobalamin-C defekti olguları erken veya geç başlangıçlı olabilir. Erken başlangıçlı formunda dismorfik yüz, hipotoni ve nöbetler görülebilir. Kardiyak tutulumla bağlı dilate ve hipertrofik kardiyomyopati görülür. Geç başlangıçlı formunda nöropsikiyatrik semptomlar, ilerleyici bilişsel gerileme ve tromboembolik komplikasyonlar görülür. Parenteral kobalamin tedavisi bu hastalarda önemlidir, betain ve folinik asit ile desteklenmelidir.

Özet olarak, MAHA, trombositopeni ve akut böbrek hasarı olan olgularda öncelikle TMA ayırıcı tanısı yapılmalıdır. HÜS düşünülen olgularda ise ayırıcı tanı öykü, fizik muayene ve laboratuvar bulguları ile desteklenmelidir. Öyküde ishali olması STEC-HÜS düşündürmekle birlikte, dışkıda STEC gösterilemeyen, aile öyküsü olan, erken yaş başvurusu ve hastalığın tekrarladığı olgularda atipik HÜS akla gelmelidir. Bu hastalarda öncelikle sıvı ve elektrolit dengesinin sağlanması, böbrek fonksiyonlarının desteklenmesi ve kan basıncı kontrolü hayat kurtarıcıdır. Ayrıca kompleman aracılı HÜS olgularında ekulizumab tedavisi böbrek sağ kalımı ve komplikasyonların önlenmesi açısından önemlidir.



ÇOCUK İZLEMİNDE RUTİN TARAMALAR

Dr.Esra Okutucu, Işıl Çulha Hoşceylan

Sancaktepe Şehit Prof.dr. İlhan Varank Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

Taramalar

- Genel tanımı ile bir sağlık sorununun belirti vermeden önce saptanmasına yönelik sağlık hizmetleridir.
- Taramanın amacı; görünüşte sağlıklı olan bir popülasyonda bir sağlık sorununu veya bu sorun için riski yüksek olan kişileri tespit etmektir.
- Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ)'nün 1968 yılında tarama programına girecek hastalıklar için yayınladığı Wilson ve Jungner kriterleri halen taramada geniş ölçüde geçerliliğini korumaktadır.
- 2008 yılında yeni genomik teknolojilerin ortaya çıkmasıyla birlikte DSÖ bunları yeni anlayışla revize etmiştir.
- DSÖ 2008 yılında güncellenmiş tarama kriterleri
 1. Tarama programı bilinen bir ihtiyaca cevap vermelidir.
 2. Taramanın hedefleri başlangıçta tanımlanmalıdır.
 3. Tanımlanmış bir hedef popülasyon olmalıdır.
 4. Tarama programının etkinliğine dair bilimsel kanıtlar bulunmalıdır.
 5. Program eğitim, test, klinik hizmetler ve program yönetimini entegre etmelidir.
 6. Potansiyel tarama risklerini en aza indirecek mekanizmalarla kalite güvencesi olmalıdır.
 7. Program bilinçli seçim, gizlilik ve özerkliğe saygıyı sağlamalıdır.
 8. Program, tüm hedef kitle için eşitliği ve taramaya erişimi teşvik etmelidir.
 9. Program değerlendirmesi baştan planlanmalıdır.
 10. Taramanın genel yararları, zararlarından ağır basmalıdır.
- Çocukluk çağı taramaları prenatal taramalarla başlayıp adolesan döneminin sonuna kadar devam eden tarama programlarıdır.
- Bu taramalar; hastalıkların ve bozuklukların erken teşhisi, kanıta dayalı olan müdahalelerin erken başlatılması, ebeveynlere ileriye dönük rehberlik sağlanması ve çocukluktan erişkin hayata taşınan hastalık yükünün azaltılmasında etkili olan uygulamalardır.

Çocukluk Döneminde Taramalar

Pediyatrik dönemde taramalar;

1. Öykü
2. Fizik muayene

3. Laboratuvar testleri

4. Çeşitli özgün yöntemler

kullanılarak yapılmaktadır.

1. Öykü

- Özellikle ilk sağlıklı çocuk izleminde prenatal, natal ve soygeçmiş ile ilgili öykü ayrıntılı olarak alınmalı ve her ziyarette güncellenmelidir.
- Annenin gebelikte geçirdiği ya da gebelik öncesinde var olan ve gebelikte de devam eden hastalıkları, kullandığı ilaçlar, gebelik izleminin uygun koşullarda yapılıp yapılmadığı öğrenilmelidir.
- RİSK BELİRLEME
Yakın akrabalar arasında:
 - ✓ 3 yaşından önce görme ya da işitme sorunu ortaya çıkan kimse var mı?
 - ✓ gelişimsel kalça displazisi olan kimse var mı?
 - ✓ zihinsel gelişme geriliği olan kimse var mı?
 - ✓ yakın zamanda tüberküloz tedavisi almış ya da almakta olan kimse var mı?
 - ✓ 50 yaşından önce iskemik kalp hastalığı gelişmiş kimse var mı?
 - ✓ önceki soruların dışında önemli hastalığı olan kimse var mı?
- Gözlem İle Tarama
Annenin veya bakım verenlerin, öğretmenin bebeğin/çocuğun gelişimini izlemesi, gelişim basamakları konusunda dikkatli olması önemlidir ve gözlemlerinin değerlendirilmesi gereklidir
- Hekimin aileyi, doğal ve doğal olmayan durumlarla ilgili bilgilendirmesi ve gözleme yönlendirilmesi önemlidir.

1. Fizik Muayene İle Tarama

Kafa şekil bozukluklarının fizik muayene ile değerlendirilmesi önemlidir.

(Şekil bozukluğunun kraniosinotoza (intrinsek etyoloji) ya da pozisyonel moldinge (ekstrensek etyoloji) mi bağlı olduğu tedavi yaklaşımının belirlenmesi açısından önemlidir

Pozisyonel molding; anne karnında ve/veya sonrası erken dönemde maruz kalınan mekanik

etkenlere bağlı olarak gelişen kafatası şekil bozukluğudur.

Kraniosinotöz; bir ya da daha fazla sütürün prematür füzyonudur.)

Konjenital Musküler Tortikollis;

- Sternokleidomastoid kasının kontraktürünün neden olduğu ağrısız bir deformitedir.
- Yenidoğanlarda en sık görülen tortikollis şeklidir.
- Yarık damak
- Diş çürükleri



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- Orta hat defektleri
- Gelişimsel Kalça Displazisi (GKD);
- Doğumda mevcut olabileceği gibi kalça eklemine henüz immatür olduğu erken çocukluk dönemi boyunca da gelişebilir.
- Bu nedenle ultrasonografi ya da direk grafisi normal olan çocukların yürümeye başlayıncaya kadar her çocuk sağlığı izleminde gelişimsel kalça displazisi açısından muayeneleri sürdürülmelidir.
- Ülkemizde GKD için seçici tarama uygulaması 2013 yılında başlatılmıştır.
- Gelişimsel Kalça Displazisi'nde patolojik fizik muayene bulguları:
- İlk 3 ayda Ortoloni ve/veya Barlow manevralarının pozitif olması
- Üçüncü aydan sonra abduksiyon kısıtlılığının varlığı
- İkinci aydan sonra pili asimetrisi varlığı
- Asimetrik duruş
- Her yaşta cetvel bulgusu

(Gelişimsel kalça displazisi Ø Her kontrolde mutlaka değerlendirilmelidir. Ø 8-12 haftaya kadar Ortoloni ve Barlow testleri yapılabilir. Ø Şüpheli olgular ilk 4 ayda USG, 6 aydan sonra ise direkt grafi ile değerlendirilmelidir. Ø 4-6 ayda tetkiklerin birbirine üstünlüğü yoktur.)

Risk faktörleri

- GKD'li akraba
- İlk doğan kız bebek
- Bebeğin ayağında şekil bozukluğu
- Plagiosefali
- Skolyoz
- Pelvik eğrilik
- Kalça adduksiyon kontraktürü
- Doğumsal tortikollis
- Çoğul gebelik
- Amniyon sıvısı anormallikleri
- Makat duruşu

Skolyoz; vertebral rotasyonun da eşlik edebileceği, 10°'den büyük lateral omurga eğriliği ile karakterize yapısal bir deformitedir

- %80-85'i adolesan dönemde ortaya çıkar
- Skolyoz, fizik muayenede şüphe edilebilen bir omurga deformitesi olmakla birlikte, radyolojik doğrulama yapılarak tanısı kesinleşen bir sağlık problemidir



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

İnmemiş testis; doğumdan sonra 7.günde iki taraflı inmemiş testis acil değerlendirme ve danışma gerektirir.

- Tek taraflı inmemiş testislerin 6. aydan sonra kendiliğinden inmesi çok nadir olduğundan, malignite ve infertilite riski nedeniyle bebeğin mutlaka 1 yaş öncesi cerrahiye yönlendirilmesi gerekir.

Retraktil testisler, inmemiş testise ve torsiyona yol açabileceğinden ergenliğe kadar senede bir kontrol edilmeli, aileye banyoda nasıl kontrol edeceği anlatılmalıdır.

Kan basıncı;

- Üç yaşından itibaren yılda bir kez kan basıncı ölçümü önerilmektedir.
- Ek semptomu olan hastalarda ise her izlemde değerlendirilmelidir.
- Kan basıncının üç ayrı kontrolde 95. persentil üzeri olması hipertansiyon tanısı koydurur.
-

3. Laboratuvar İle Tarama

Yenidoğan Tarama Programları (Önceki sunumda anlatılacağı için sadece Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü akış şemaları üzerinden bahsedilecek.)

- Demir eksikliği anemisi için ülkemizde önerilen uygulama 4. aydan sonra fizik muayene ile avuç içi solukluğunun değerlendirilmesi, solukluk olması durumunda hemoglobin kontrolü yapılmasıdır.
- Avuç içinde solukluk yoksa ya da hemoglobin değeri 11 mg/dl'nin üzerinde ise 10mg/gün demir profilaksisi 9. aya kadar uygulanmaktadır.
- 9. Ayda hemogram kontrolü önerilmekte ve normale demir profilaksisi 12. ayda sonlandırılmaktadır.
- Ayrıca çocuklarda demir eksikliği anemisi için 5 yaş izlemi (16. İzlem) ve adolesan önemlerinde (10-14 yaş arasında, 15-18 yaş arasında ve 19-21 yaş arasında) birer kez olmak üzere hemoglobin, hemotokrit bakılması gereklidir.

(Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) verilerine göre anemi özellikle gebelerde ve çocuklarda mortalite ve morbidite artışına yol açan yaygın bir halk sağlığı sorunudur. Çok çeşitli nedenleri olmakla birlikte nutrisyonel demir eksikliği, en önemli anemi nedenidir. Demir eksikliği ve demir eksikliği anemisi (DEA) tüm Dünya'da global hastalık yükünde ilk on beş arasına girmektedir. Demir eksikliğine bağlı kansızlık özellikle 6-24 aylık çocuklarda, doğurganlık çağındaki kadınlarda, okul çağındaki çocuklarda ve adolesan çağında sıklıkla görülmekte ve ağır seyretmektedir. Bebeklik ve çocukluk döneminde demir eksikliğine bağlı kansızlığın erkenden önlenmesi ve denetimi gerekmektedir.)

Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü akış şemaları üzerinden bahsedilecek.

(Anemi bulgusu olmayan 4-12 ay arası her bebeğe destek amaçlı (10 mg/gün dozla = +3 değerlikli demir için 4 damla/gün ve günde bir kez, +2 değerlikli demir için 9 damla/gün ve günde 1 kez) demir preparatı başlanmalıdır. • Prematür veya 2500 gr.'ın altında ağırlıkla doğmuş bebeklere, 2. ayında daha önce başlanmamışsa (2 mg/kg/gün) demir preparatı başlanmalıdır. • Profilaktik demir uygulanan bebekleri ilaç başlandıktan sonra 9. ayda takip edilmesi (hemoglobin, hemotokrit bakılması), anemisi varsa sevk edilmesinin yoksa proflaksinin devamının sağlanması gereklidir.)

Hiperkolestrolemi; taraması konusunda kesin bir görüş birliği yoktur.

- En yaygın görüş, riskli olanların 2 yaşından sonra en geç 10 yaşına kadar total kolesterol düzeylerine bakılması



- >200mg/dl olanlarda lipoprotein analizi yapılmasıdır
 - ❖ LDL <110 mg/dl (normal) olanların 3-5 yıl ara ile
 - ❖ LDL değeri 110-129 mg/dl olanların yılda 1 kez
 - ❖ LDL \geq 130 mg/dl olanların beslenme danışmanlığı ve yakın takip ile

lipit örünüüsü izlenmelidir.

Hiperkolsetrolemi taranması gereken riskli gruplar:

- Aile öyküsü olanlar
 - Dislipidemi (Anne veya babasında total kolesterol düzeyi 240 mg/dl ve üzerinde olanlar)
 - Erkeklerde 55, kadınlarda 65 yaşından önce kardiyovasküler hastalık (koroner ateroskleroz, MI, anjin pektoris, periferik vasküler hastalık, ani kardiyak ölüm)
- Ailede risk etmeni varlığı bilinmemesi
- Kardiyovasküler hastalık açısından risk etmeni varlığı
 - Fazla kilosu (VKİ \geq 85P <95P)
 - Obez (VKİ \geq 95P)
 - Hipertansiyon (kan basıncı \geq 95P)
 - Diabetes mellitus

İdrar yolu enfeksiyonu;

- Az gelişmiş ve gelişmekte olan ülkelerde kronik böbrek yetersizliğinin başlıca nedenlerinden biri olan idrar yolu enfeksiyonunun zamanında tanı ve tedavisi son derece önemlidir.
- Tarama;
- 1 yaşında,
- 5 yaşında,
- Adolesan dönemde önerilmektedir.

4. Özgün Yöntemlerle Tarama

- Yenidoğan Konjenital Kalp Hastalığı Tarama
- Yenidoğan İşitme Taraması Programı
- Okul Çağı Çocuklarda İşitme Taraması Programı
- Yenidoğan Görme Taraması Programı
- Okul Öncesi Çocuklarda Görme Taraması Programı
- Okul Çağı Çocuklarda Görme Taraması Programı



- Gelişimsel taramalar

Yenidoğan Konjenital Kalp Hastalığı Tarama

Neonatal Kritik Konjenital Kalp Hastalığı(NKKGH) nabız oksimetre taraması, özgünlüğü yüksek, duyarlılığı kabul edilebilir ve erişimi kolay bir tanı aracıdır. NKKGH'lı bebeklerin erken tanı ve tedavisine imkân sağlaması sayesinde de potansiyel olarak hayat kurtarıcıdır

Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü akış şemaları üzerinden bahsedilecek.

Yenidoğan İşitme Taraması Programı

- İşitme kaybı, 1000 canlı doğumda 1-3 insidansla en yaygın görülen doğumsal defektir.
- 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.

Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü akış şemaları üzerinden bahsedilecek.

Okul Çağı Çocuklarda İşitme Taraması Programı

- İşitme kayıpları enfeksiyonlar, travmalar ve progresif işitme kaybı yapan genetik hastalıklara bağlı olarak doğum sonrası dönemde de ortaya çıkabilmektedir.
- 2015 yılı sonunda Okul Çağı Çocuklarda İşitme Tarama Programı başlatılmış olup halen 81 ilde ilköğretim 1. Sınıflara yönelik tarama programı devam etmektedir.

Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü akış şemaları üzerinden bahsedilecek.

Yenidoğan Görme Taraması Programı

- Görme taraması ile amaçlanan, görmenin normal gelişimini engelleyecek risk etmenlerini saptamak ve yetersiz görmesi olan olguları erken dönemde tanımadır.
- 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 izlem izlem protokolleri kapsamında bebeklerin muayeneleri yapılmaktadır.)

Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü akış şemaları üzerinden bahsedilecek.

Okul Öncesi Çocuklarda Görme Taraması Programı



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- Çocuklarda yapılacak göz taramaları ile tanınabilen hastalıkların başında şaşılık, refraksiyon kusurları (sıklıkla hipermetropik izometropi ve anizometropi şeklindeki) veya katarakt ya da korneal skar gibi deprivasyona yol açan bazı durumlara bağlı olarak gelişebilen ambliyopi gelmektedir.
- Ambliyopi yalnızca gelişmekte olan vizüel sistemi etkilediğinden, çocukların ambliyopiye en hassas olduğu dönem, 2 veya 3. yaşlar olup, bu hassasiyet, vizüel sistemin maturasyonunun tamamlandığı zamana veya 7. yaşa kadar azalarak devam etmektedir.
- Bu nedenle çocuklar; şaşılık, ambliyopi, kırma kusuru, katarakt, glokom, retinoblastom açısından değerlendirilmelidir. Görmenin normal gelişimini engelleyecek risk etmenlerini saptamak ve yetersiz görmesi olan olguları erken dönemde tanımak ve sağaltımlarını sağlamaktır.

(2015 yılında başlanan program kapsamında 36-48 aylık çocuklara aile sağlığı merkezlerinde, aile hekimi tarafından kırmızı refle testi yapılır ve aile sağlığı elemanlarınca "Lea Sembol Testi" ile ilgili ailelere eğitim verilir. ASE tarafından, annesinin kucağında, tek göz kapatılarak, 3 metre mesafeden "Lea Sembol Testi" ile görme keskinliği testi uygulanır. Teste uyum göstermeyen çocuklar, aileleri tarafından evde "Lea Sembol Testi" çalıştırılarak tekrar test için 1 hafta içinde ASM'ye çağrılır. Değerlendirmede sorun saptanan çocuklar göz hastalıkları uzmanlarına sevk edilir.)

Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü akış şemaları üzerinden bahsedilecek.

Okul Çağı Çocuklarda Görme Taraması Programı

- Okul çağı çocuklarında görme kusurları sık rastlanan ve okul başarısını olumsuz etkileyen etmenlerin başında gelmektedir. Okul çağı çocuklarda da okul öncesi gruptakine benzer olarak kırma kusuru, ambliyopi, şaşılık en sık görülen nedenlerdendir.
- Diğer ülkelerde olduğu gibi bizim ülkemizde de Görme Taraması Programına ilköğretim 1. sınıfların da eklenmesi, ilköğretim 1. sınıftan sonra oluşabilecek görme ile ilgili sorunların çocuk ve aile tarafından kolay fark edilmesi ve yönetilmesi, diğer ülke uygulamalarında da benzer nedenlerle daha büyük yaştaki çocuk ve gençlerde tarama programının gerekli olmadığı görüşünün hâkim olması sebebiyle, öncelikli olarak ilköğretim 1. sınıflara görme taramasının yapılmasına karar verilmiştir.

(0-3 ay ve 36-48 ay görme taramalarında olduğu gibi programın okul çağı aşamasının da aile hekimliklerinde, aile hekimleri ve aile sağlığı çalışanları tarafından, halen ellerinde mevcut olan ve diğer taramalarda da kullandıkları LEA Sembol Testi ve erişkin göz muayenelerinde de kullanılan Snellen Eşeli ile taramaların yapılması öngörülmüştür.

Okul çağı için tarama rehberi ve algoritmalar hazırlanmış, program Eylül 2018'de ilköğretim 1. sınıf öğrencilerine görme taraması başlatılmıştır.)

Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü akış şemaları üzerinden bahsedilecek.

Gelişimsel Taramalar

- Denver II Gelişimsel Tarama Testi 0-6,5yaş
- Ankara Gelişim Tarama Envanteri (AGTE) 0-6 yaş
- Erken Gelişim Evreleri (EGE) 3-72 ay
- Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi (GİDR) 6, 9, 12, 18. ayda, 2 ve 3 yaş
- M-CHAT 18-24 ay (APA tarafından önerilen otizm taraması)



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- Sosyal İletişim Alan Tarama Testi (SİATT) 9-12. ay, 15-18. ay, 2 yaş

Gelişimsel Taramalar

- Motor
 - Kaba motor
 - İnce motor
 - İletişim
- Dil
 - Bilişsel gelişim
 - Duygusal -sosyal Beceriler
 - Duyusal ve Öz Bakım becerileri

Yaşa göre gelişimin kırmızı bayraklar



ÇOCUKLARDA HEREDİTER ANJİYOÖDEM, ASTIM VE ANAFİLAKSİ YÖNETİMİ

Dr. İdan Fırat Unay, Dr. Yasemin Tepe

Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Çocuklarda görülen immünolojik hastalıklar arasında herediter anjiyoödem (HAE), astım ve anafilaksi, önemli morbidite ve mortalite nedenleridir. Bu olguların tanı ve tedavisinde sistematik yaklaşım, erken müdahale ve doğru yönetim büyük önem taşır.

Herediter Anjiyoödem (HAE), C1 inhibitör eksikliği veya disfonksiyonu ile karakterize otozomal dominant geçişli bir hastalıktır. Klinik olarak yüz, ekstremiteler ve gastrointestinal sistemde tekrarlayan ödem ataklarıyla kendini gösterir. Özellikle çocuklarda tetikleyici faktörler arasında enfeksiyonlar, stres ve cerrahi müdahaleler yer alır. HAE'nin tanısı, klinik bulgular ve laboratuvar testleri (C4 ve C1 inhibitör düzeyleri) ile konur. Akut atak tedavisinde C1 inhibitör konsantrasyonları, bradikinin reseptör antagonistleri (icatibant) ve taze donmuş plazma kullanılır(HAE).

Astım, çocuklarda en sık görülen kronik solunum yolu hastalıklarından biridir. Bronş aşırı duyarlılığı ve kronik inflamasyonla karakterizedir. Klinik bulgular arasında tekrarlayan öksürük, hışıltı ve nefes darlığı bulunur. Tanı, hasta öyküsü, fizik muayene ve solunum fonksiyon testleri ile konur. Astım yönetiminde inhaler kortikosteroidler (İKS) temel tedavi ajanıdır. Ayrıca, akut ataklarda beta-2 agonistler ve sistemik kortikosteroidler kullanılır(ASTIM (1)).

Anafilaksi, ani gelişen, sistemik ve hayatı tehdit eden bir aşırı duyarlılık reaksiyonudur. Klinik olarak deri bulguları (ürtiker, anjiyoödem), solunum sıkıntısı, gastrointestinal semptomlar ve kardiyovasküler kollaps ile kendini gösterir. Tedavide temel yaklaşım, hızla intramüsküler adrenalin uygulamasıdır. Destekleyici tedaviler arasında antihistaminikler, kortikosteroidler ve sıvı replasmanı yer alır. Anafilaksi tanısında öykü büyük önem taşırken, laboratuvar testlerinde serum triptaz düzeyinin ölçümü tanıyı destekler(OLGULARLA ANAFİLAKSİ ...).

Sonuç olarak, çocuklarda HAE, astım ve anafilaksi tanı ve tedavisinde multidisipliner yaklaşım, erken tanı ve uygun tedavi protokollerinin uygulanması hayati önem taşımaktadır. Bu hastalıkların yönetiminde bireyselleştirilmiş tedavi planları, hasta eğitimi ve düzenli takipler esastır.



SEMPTOMDAN TANIYA KRONİK ÖKSÜRÜK

Gizem Tanalı, Aleyna Hepbıçak

Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Ele alınan ilk vakada atopik dermatit ve alerjik astım düşündürülen şikayetler ve öykü mevcut olup hastanın KBB muayenesi sonrası postnazal akıntısı görüldü. Hastanın tetkiklerinin de ayırıcı tanıları desteklemekte olduğu görüldü.

Atopik Dermatit:

- Atopik dermatit, süt çocuęu ve çocukluk döneminde en sık görülen, tekrarlayan kronik cilt hastalığıdır. Bütünlüğü bozulmuş cilt bariyeri, deri doğal immün yanıtında azalma ve çevresel alerjenler ile mikroplara aşırı artmış T hücre cevabı sonucu gelişir.
- Bebeklik döneminde yanak ve saçlı deride kızarıklık ile başlar, sonra buna kaşıntı ve kabuklanma eklenir. Çocukluk döneminde ise döküntüler sıklıkla kıvrım yerlerinde, ensede ve ekstremitelerin dorsal yüzlerinde olur. Adölesan dönem ve erişkin çağda ise boyun, baş ve fleksör yüzlerde likenifiye plaklar şeklinde gözlenir.
- Ailesinde astım, alerjik rinit ve besin alerjisi öyküsü olan çocuklarda daha sık görülür.
- Atopik dermatit öyküsü olan çocuklar daha sonraki zamanlarda alerjik rinit ve alerjik astım geliştirebilirler, bu duruma atopik yürüyüş denir.
- Çocukların %20-40'ında besin alerjisi saptanır. Büyük çocuklar ve erişkinlerde aeroalerjenlere duyarlanma sık görülür.

Atopik Dermatitte Tedavi ve Öneriler:

- Cilt sık sık uygun losyonlarla nemlendirilmeli.
- Alevlenme dönemlerinde topikal kortikosteroid ve kaşıntıları için oral antihistaminik tedavi başlanmalı.

Lokal kortikosteroidlerin deri atrofisi, stria, telanjiektazi, hipopigmentasyon, akne, adrenal supresyon, katarakt, glokom, büyüme gerilięi gibi yan etkileri görülebildięi için kullanım süresi birkaç gün ile sınırlandırılmalı ve tercih edilebilen en düşük potansiyeldeki topikal KS ajan seçilmeli.

En yüksek etkiye sahip KS: klobetazol propiyonat, diflokotolon, betametason dipropiyonat

En düşük etkiye sahip KS: hidrokortizon

Alerjik Rinit:

- Tanısı; öykü, rinoskopik muayene, deri prick testleri, spesifik IgE ölçümü, nazal akıntı yaymasında eozinofil bakılması ile koyulur.
- ARIA (Allergic Rhinitis and its Impaction Asthma) sınıflaması ile sınıflandırılır ve tedavisi ve bu sınıflamaya göre basamaklandırılır.,

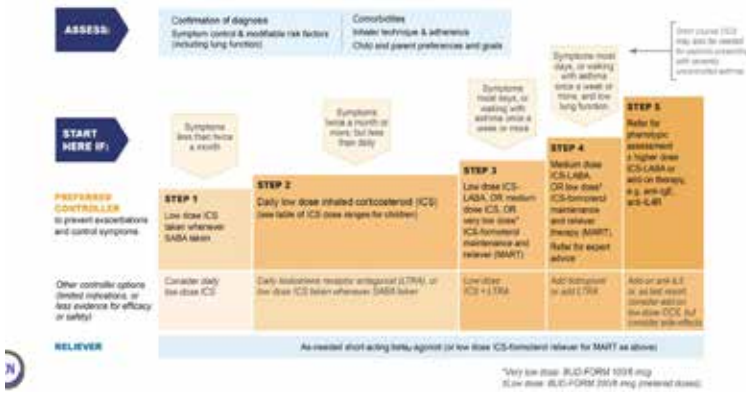
Ele alınan ikinci vakada; sık üst solunum yolu enfeksiyonu ve özellikle solunum yolu enfeksiyonu dönemlerini takiben nefes darlığı, öksürük ve hırıltı atakları tariflenmekteydi. Hastanın muayenesi ve yapılan tetkikleri sonrası hastada ön planda

astım düşünüldü.

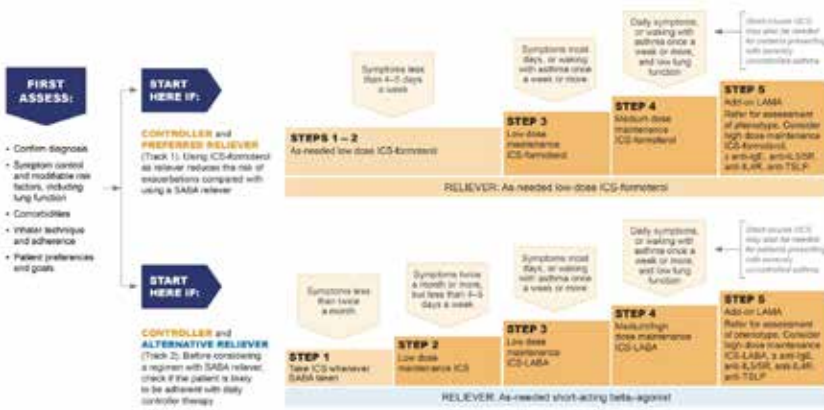
Astım:

- ☒ Çocuklarda astım tedavisi hastalığın şiddetine göre ulusal/uluslararası tedavi rehberlerinin önerileri doğrultusunda düzenlenir.
- ☒ Hafif astım olarak değerlendirilen vakalarda düşük doz inhale KS ya da LTRA kullanılır. LTRA hafif astım kontrolünde faydalı olmakla birlikte İKS kadar etkili değildir. Astım tedavisinde en yaygın kullanılan koruyucu ilaç İKS'dir. İKS'lerin astım tanılı hastalarda prednol ihtiyacını, acil servis başvurusu ve yatış sayısını belirgin oranda azalttığı gösterilmiştir.
- ☒ Tedavinin etkinliğini belirlemek için tedaviyi 4 hafta süreyle kullanmak gerekir. 4 haftanın sonunda hasta, astım kontrol parametreleri ile değerlendirilir, kontrol altında olup olmadığı belirlenir. Kontrol altında olmayan vakalarda astım şiddeti yeniden değerlendirilir ve tedavi düzenlenebilir.
- ☒ Astım tedavisi, kontrolün sağlanabildiği en düşük basamakta devam ettirilmeye çalışılır.

6-11 yaş grubuna yönelik tedavi algoritması:



>12 yaş için tedavi algoritması:



Bu sunumdan hatırlanması gerekenler:

- Atopik dermatit bulguları ile başvuran hastalar eşlik eden alerjik astım ya da alerjik rinit semptomları açısından da sorgulanmalı.
- Astım, alerjik rinit, atopik dermatit tanılarından herhangi biri ile takip edilen hastalarda ilerleyen zaman içerisinde diğer tanılara ilişkin bulgular da gözlenebileceği unutulmamalı.
- Alerjen duyarlılığı saptanan hastalarda uygun çevresel önlemler alınarak alerjen eliminasyonu önerilmeli.
- Alerjik rinit tedavisinde nazal steroid, antihistaminik ve nazal dekonjestanlar kullanılır.
- Atopik dermatit tedavisinde nemlendirici, kısa süreli topikal steroidler ve oral antihistaminikler kullanılır.
- Astımın şiddetine göre tedavinin ayarlanması yöntemine basamak tedavisi denir ve kontrol altına alınabilen en düşük basamakta kalınması önem arz eder.
- Orta persistan astımın günlük tedavisinde ilk seçenek düşük doz İKS ve LABA kombinasyonu ya da orta doz İKS kullanımıdır.

Üçüncü vakada ise kistik fibrozise göğüs hastalıkları yaklaşımı anlatılmaktadır.

Kistik fibrozis(KF) birçok sistem tutulumu ile seyreden, farklı klinik bulgularla prezente olabilen otozomal resesif geçişli bir hastalıktır.

Bulgular hastanın yaşına, genetik mutasyonuna, etkilenen sisteme ve hastalığın ağırlığına göre farklılık gösterir.

Akciğerler en sık etkilenen organ olup %90 mortalite nedenidir.

Gastrointestinal sistem tutulumu %85-90 arasında olup tutulum sıklığı yaşla artmaktadır.

Tablo 1: Yaş gruplarına göre KF hastalarında sık görülen bulgular.

Yenidoğan dönemi	Süt çocukluğu dönemi	Çocukluk dönemi	Adölesan / erişkin
Öksürük, vizing, takipne, retraksiyon	Sık üst solunum yolu enfeksiyonu	Tekrarlayan sinüzit, nazal polip	Sinüzit
Akciğer grafiğinde havalanma fazlalığı	Tekrarlayan bronşyolit / akciğer enfeksiyonu	Tekrarlayan akciğer enfeksiyonu	Nazal polip
Segmental veya lobar atelektazi	Öksürük, hırıltı, balgam	Üst leblarda bronşektazi / atelektazi	Tekrarlayan akciğer enfeksiyonu
Bronşyolit benzeri tablo	Tekrarlayan veya kronik idhal	Tedaviye dirençli astım	Bronşektazi
Mekonyum ileusu, mekonyum tıkaç sendromu, ilial atrezi	Yağlı, pis kokulu gaita	Göğüs ön arka çapında artma	Hemoptizi
Uzunmuş sarılık	Rektal prolapsus, invaginasyon	Parmaklarda çomaklaşma	ABPA
Kilo alamama	Büyüme geriliği	KF'e spesifik mikroorganizmaların izolasyonu	Solunum yolu hastalığı ile birlikte atipik diyabet
	Çiğne tuzlu tat	Distal intestinal obstrüksiyon sendromu	Distal intestinal obstrüksiyon sendromu
	Sıcak çarpması, dehidrasyon	İdiopatik, tekrarlayan, kronik pankreatit	Pankreatik yetmezlik
	Hiponatremik hipokloremik metabolik alkaloz	Kolestazis, biliyer siroz	Gecikmiş puberte
	Hipoproteinemi, ödem	Sklerozan kolanjit	Konjenital bilateral vaj deferens yokluğuna ikincil azospermi

Bu tabloda hastalığın yaşa göre gösterdiği en sık semptomlar ve bulgular görülmektedir

KLİNİK BULGULAR:	LABORATUVAR BULGULARI:
<p>Bir ya da daha fazla klinik bulgunun saptanması:</p> <ul style="list-style-type: none"> <input checked="" type="checkbox"/> kronik sinopulmoner hastalık <input checked="" type="checkbox"/> gastrointestinal/nutrisyonel yetersizlik <input checked="" type="checkbox"/> tuz kaybı <input checked="" type="checkbox"/> erkekte ürogenital anomalilerin varlığı 	<p>Terde yüksek klor düzeyi:</p> <ul style="list-style-type: none"> <input checked="" type="checkbox"/> Ter testinde; <ul style="list-style-type: none"> negatif:<30 mmol/L ara değer:30-59 mmol/L pozitif: >60 mmol/L
KF'li kardeş varlığı	CFTR gen mutasyonu saptanması
Yenidoğan tarama testi pozitifliği	Anormal nazal epitelyal iyon transportunun saptanması

Yenidoğan döneminde tarama testi olarak Guthrie kağıdı ile trisinojen yüksekliği bakılmaktadır. Tripsinojen, pankreas kanallarında oluşan mukus tıkaçına bağlı kanda yükselen pankreas enzimlerinden biridir. Ocak 2015'ten beri yenidoğanlarda rutin olarak bakılmaktadır. IRT tarama testidir, tanı koydurmaz.

IRT'nin yüksek olduğu diğer durumlar: fetal distress, intestinal obstrüksiyon, trizomi 13 ve 18

IRT 1(48-72.saat)-90 ng/ml'den yüksekse 10-21.günlerde tekrarlanır. 70 ng/ml'den yüksek çıkması halinde ter testi planlanmalıdır.

IRT'nin KF'de de görülen mekonyum ileusu tablosunda düşük olabileceği unutulmamalıdır.

CFTR gen analizi özellikle son yıllarda modülatör ilaçların gelişmesiyle önem kazanmıştır. Yaklaşık 2104 farklı mutasyon olup her geçen gün mutasyon sayısı artmaktadır. En yaygın mutasyon olan delta F508 ülkemizde %20-25 oranında görülmektedir.

İlk tanıda;

- Solunum kültürü (boğaz kültürü/derin faringeal aspirat ile)
- Fekal elastaz (pankreas ekzokrin fonksiyonunu değerlendirmek için)
- Akciğer grafisi

Her kontrolde;

- Solunum kültürü
- Boy/kilo ölçümü, persentil değerlendirmesi
- Spirometri ile solunum fonksiyon testi (>5-7 yaş)

Yıllık kontrollerde;

- Fekal elastaz
- Yağda eriyen vitaminlerin düzeyi
- Tam kan sayımı, biyokimya, koagülasyon tetkikleri



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- Kemik dansitometrisi
- OGTT (>10 yaş)

Solunum semptomu varlığında akciğer grafisi çekilerek bazal grafiye göre kötüleşme görülürse tedavi başlanabilir.

İhtiyaç halinde IgE, aspergillus spesifik IgE, bilgisayarlı tomografi istenebilir.

Kan tetkiklerinde anormal bulguların varlığında tetkikler daha sık aralıklarla yapılabilmektedir.

Solunum yolu tedavisi:

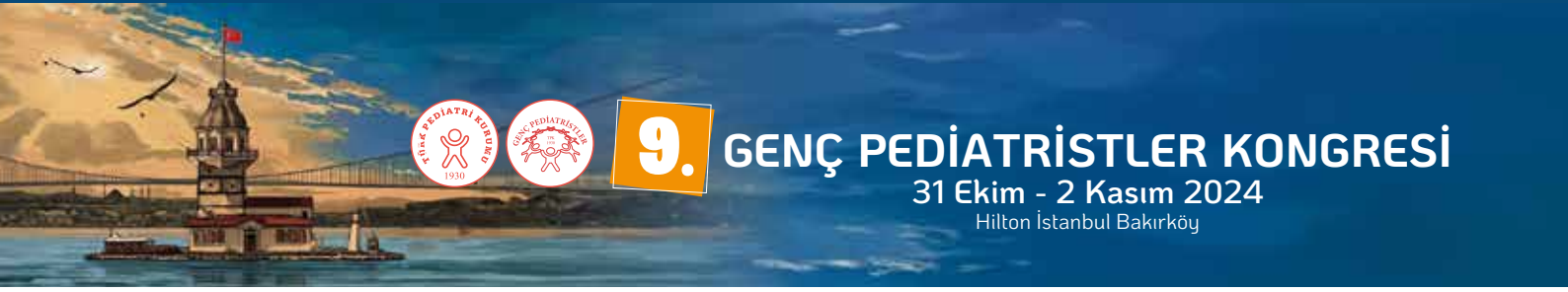
- Mukus klirensini artıran ilaçlar (dornaz alfa, hipertonic salin, mannitol) antibiyotikler, fizyoterapi sık kullanılan tedavilerdir.
- Mukus klirensini artıran ilaçlar diğer inhalerler tedavilerle birlikte sırasıyla salbutamol-hipertonic salin/mannitol-dornaz alfa-göğüs fizyoterapisi şeklinde kullanılmalıdır.
- Mukus klirensini artıran ilaçlar ve göğüs fizyoterapisi hastada hemoptizi varlığında derhal kesilmelidir.
- Oksijen/non-invaziv solunum desteği, modülatör ilaçlar (ivakaftor, tezacaftor, lumacaftor) ve akciğer transplantasyonu gereklilik halinde düşünülebilir.

Antimikrobiyal tedavi:

- KF'li hastalarda solunum yollarının bakteriler tarafından kolonizasyonu erken dönemde görülmektedir.
- En sık rastlanan patojenler Staphylococcus aureus ve Pseudomonas aeruginosa olmakla birlikte hastalığın ilerleyen dönemlerinde Burkholderia cepacia, Achromobacter xylosoxidans, Stenotrophomonas maltophilia, aspergillus gibi olağan dışı ve tedavisi zor patojenler kolonize olabilmektedir.
- Özellikle metisiline dirençli S.aureus (MRSA) kolonize olgularda akciğer fonksiyonlarının daha düşük olduğu; hastane yatış ihtiyacının, antibiyotik ihtiyacının daha fazla olduğu görülmektedir.
- KF'de sık görülen bu enfeksiyonların tedavisi yaşam süresi ve kalitesinin en önemli belirteci olan akciğer hasarının önlenmesinde temeli oluşturmaktadır.
- Üreyen mikroorganizmanın cinsine, antibiyograma, ilk üreme olup olmadığına ve klinik duruma göre antibiyotik seçimi ve süresi belirlenmektedir.

Gastrointestinal sistem tedavisi:

- Beslenmenin düzenlenmesi ve yeterli kalori alımının sağlanması tedavinin temelini oluşturur.
- Yüksek kalori, yağ ve protein içeren diyetle birlikte gereklilik halinde enteral beslenme ürünü takviyesi uygulanabilir.
- Oral alımın yetersiz olduğu durumlarda nazogastrik tüp veya gastrostomi ile beslenme açısından hasta değerlendirilebilir.
- Pankreas yetmezliği olan hastalarda enzim replasmanı tedavisi yapılmaktadır.
- A, D, E, K vitamini desteği rutin olarak verilmektedir.



Kaynaklar:

- 1- Vakalarla Çocuk Göğüs Hastalıkları
- 2- Nelson Textbook of Pediatrics 20th Edition
- 3-Türk Toraks Derneği Kistik Fibrozis Tanı ve Tedavi Rehberi,2024
- 4- GINA Guidelines



ÇOCUKLUK DÖNEMİ HIŞILTISI: TANIM, ETİYOLOJİ VE YÖNETİM YAKLAŞIMLARI

Hakan Demir¹, Berrak Öztosun²

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*

Hışiltı, çocukluk döneminde sıklıkla karşılaşılan ve genellikle solunum yollarındaki obstrüksiyonun bir göstergesi olarak ortaya çıkan tiz, ısıklık benzeri bir ses olarak tanımlanır. Bu durum, akciğerlerdeki hava yollarının çeşitli nedenlerle daralması veya tıkanması sonucu oluşur ve pediatrik popülasyonda önemli bir morbidite kaynağıdır. Hışiltının değerlendirilmesi ve uygun tedavi yaklaşımlarının belirlenmesi, çocuk göğüs hastalıkları uzmanları için kritik bir sorumluluktur. Bu yazıda, çocukluk dönemindeki hışiltının etiyolojik nedenleri, patofizyolojik mekanizmaları ve yönetim stratejileri ele alınmıştır.

Hışiltı, çocukların %30-50'sinde yaşamın ilk üç yılı içerisinde en az bir kez gözlemlenirken, tekrarlayan hışiltı vakalarının yaklaşık %20-30'u ileride astım tanısı ile ilişkilendirilmektedir. Prematüre doğum, erkek cinsiyet, ailede atopik hastalık öyküsü ve pasif sigara maruziyeti gibi çevresel ve genetik faktörler, hışiltı gelişiminde önemli rol oynamaktadır. Çocukluk dönemindeki hışiltı genellikle multifaktöriyel bir etiyolojiye sahiptir ve bu durumun doğru bir şekilde değerlendirilmesi, hem kısa vadeli semptom kontrolü hem de uzun vadeli prognoz açısından büyük önem taşır.

Hışiltının patofizyolojisi, hava yollarında bronkokonstriksiyon, mukozal ödem ve mukus birikimi gibi mekanizmaların bir kombinasyonu ile açıklanır. Pediatrik hastalarda hava yollarının anatomik olarak daha dar olması, bu obstrüktif süreçlerin daha belirgin semptomlara yol açmasına neden olur. Ayrıca, inflamatuvar yanıtların çocuklarda daha yoğun olması, hışiltının sık görülmesinin bir diğer önemli nedenidir. Bu mekanizmalar, viral enfeksiyonlar, alerjik reaksiyonlar veya kronik hava yolu hastalıkları gibi spesifik durumlara bağlı olarak tetiklenebilir.

Çocukluk dönemi hışiltısının etiyolojisi akut ve kronik nedenler olarak iki gruba ayrılabilir. Akut hışiltı genellikle viral bronşiolit, yabancı cisim aspirasyonu veya akut alerjik reaksiyonlarla ilişkilidir. Özellikle Respiratuar Sinsityal Virüs (RSV) enfeksiyonları, yaşamın ilk iki yılında hışiltının en sık görülen nedeni olarak kabul edilir. Buna karşılık, kronik veya tekrarlayan hışiltılar daha çok astım, gastroözofageal reflü hastalığı, kistik fibrozis veya primer siliyer diskinezi gibi altta yatan kronik durumlarla ilişkilidir. Ayrıca, trakeomalazi, bronkomalazi veya vasküler halkalar gibi konjenital anatomik anormallikler de kronik hışiltının önemli nedenleri arasında yer alır.

Hışiltının değerlendirilmesinde ayrıntılı bir öykü ve fizik muayene esastır. Öyküde hışiltının başlangıç yaşı, süresi, tetikleyici faktörler ve tedaviye yanıt sorgulanmalıdır. Fizik muayene sırasında solunum sesleri ve ek klinik bulgular dikkatle değerlendirilmelidir. Tanıyı kesinleştirmek için gerekli durumlarda pulmoner fonksiyon testleri, yüksek çözünürlüklü bilgisayarlı tomografi (BT), ter testi ve alerji testleri gibi ileri tetkikler kullanılabilir. Bu tanısal araçlar, altta yatan nedenin doğru bir şekilde belirlenmesine ve tedavinin bireyselleştirilmesine olanak tanır.

Hışiltının tedavisi, altta yatan etiyolojiye göre şekillendirilir. Akut bronkospazm durumlarında bronkodilatörler (örn. beta-agonistler) sıklıkla tercih edilirken, kronik inflamatuvar durumlarda inhale kortikosteroidler etkin bir tedavi seçeneği sunar. Bakteriyel enfeksiyonlar veya kistik fibrozis gibi spesifik durumlarda antibiyotikler tedaviye eklenebilir. Non-farmakolojik tedavi yaklaşımları arasında çevresel alerjenlerden kaçınma, reflü yönetimi için diyet düzenlemeleri ve aile eğitimi yer almaktadır. Kronik hışiltı vakalarında düzenli izlem, semptom kontrolünün sağlanması ve prognozun iyileştirilmesi açısından büyük önem taşır.

Hışiltının prognozu, altta yatan nedenin doğasına bağlıdır. Viral bronşiolit genellikle kendini sınırlayan bir süreçtir ve uzun vadeli etkileri sınırlıdır. Ancak, astım veya anatomik anormalliklere bağlı hışiltı durumlarında uzun süreli takip ve tedavi



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

gerekebilir. Özellikle astımda uygun tedavi ile semptomların kontrol altına alınması mümkündür. Çocuk göğüs hastalıkları uzmanları için, bu semptomun yönetiminde multidisipliner bir yaklaşım benimsemek ve aileleri bilinçlendirmek, tedavi başarısını artıran temel unsurlardır.

Sonuç olarak, çocukluk dönemi hışıltısı, pediatrik popülasyonda sık karşılaşılan bir klinik durum olup, geniş bir etiyolojik spektrumda değerlendirilmeyi gerektirir. Doğru tanı koymak ve uygun tedavi stratejileri uygulamak, hem akut semptom kontrolü hem de uzun vadeli sağlık sonuçları açısından hayati öneme sahiptir. Hışıltı yönetiminde kapsamlı bir yaklaşım, pediatrik hastaların yaşam kalitesini artırmada temel bir rol oynar.

Referanslar:

- Jayesh M. Bhatt 1, Alan R. Smyth. The Management of Pre-School Wheeze. *Paediatr. Resp. Rev.* 2011, 12: 70-77
- Martinez FD, Wright AL, Taussig LM, et al. Asthma and wheezing in the first six years of life. *N Engl J Med* 1995; 332: 133-138.
- Bisgaard H, Szefer S. Prevalence of asthma-like symptoms in young children. *Pediatr Pulmonol* 2007; 42: 723-728.
- Shanmugam S, Nathan AM, Zaki R, Tan KE, Eg KP, Thavagnanam S, de Bruyne JA. Parents are poor at labelling wheeze in children: a cross-sectional study. *BMC Pediatr.* 2016 Jun 23;16:80. doi: 10.1186/s12887-016-0616-8. PMID: 27339265; PMCID: PMC4918117.
- Boehmer AL, Merkus PJ. Asthma therapy for children under 5 years of age. *Curr Opin Pulm Med.* 2006;12(1):34-41. doi:10.1097/01.mcp.0000199810.42011.8e
- Castro-Rodriguez JA et al., *AJRCC*, 2000
- British Thoracic Society. British Guideline on the Management of Asthma. *Thorax* 2008;63:iv1-121.
- *Bacterial mucosal immunotherapy with MV130 prevents recurrent wheezing in children: a randomized, double-blind, placebo-controlled clinical trial.* *Am Respir Crit Care Med.* 2021;204(4):462-472
- Mandhane PJ, Paredes Zambrano de Silbernagel P, Aung YN, et al. Treatment of preschool children presenting to the emergency department with wheeze with azithromycin: A placebo-controlled randomized trial. *PLoS One.* 2017;



YENİDOĞAN VE ÇOCUKLARDA TARAMALAR: TÜRKİYE GERÇEKLERİ IŞIĞINDA YENİDOĞAN TARAMALARI

Hanım AGHAKISHILI, Esra ÖZTÜRK

İUC Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Beslenme Ve Metabolizma BD

Ulusal yenidoğan tarama programı (UYTP) ile yenidoğan döneminde klinik bulgu vermeyen ancak tanıda gecikildiğinde ciddi morbidite ve mortaliteye yol açan hastalıkların erken tanınip, tedavisine başlanabilmesi için popülasyonun en az %95'inin taranması ve bu şekilde komplikasyonların önüne geçilmesi hedeflenmektedir.

Wilson ve Jungner tarafından 1968'de Dünya Sağlık Örgütü (WHO) adına geliştirilen tarama kriterleri, hastalıkların erken teşhisine yönelik programların uygulanabilirliğini ve etkinliğini değerlendirmek için bilimsel ve etik açıdan yol gösterici olmuştur. Bu kriterler, tarama programlarının bilimsel sağlamlık ve toplum sağlığı açısından değer taşımasını vurgulamaktadır (1).

Wilson ve Jungner'in Tarama Kriterleri (1):

1. Hastalık önemli bir Halk Sağlığı sorunu olmalı
2. Tanı konulan hastalar için uygun ve etkin tedavisi olmalıdır.
3. Teşhis ve tedavi olanakları mevcut olmalıdır.
4. Hastalığın doğal seyri, latent fazdan klinik faza geçiş dahil, bilinmelidir.
5. Tanı koymak için yeterli bir latent veya erken semptomatik evresi olmalıdır.
6. Tarama için uygun test veya muayene olmalıdır.
7. Testler taranan toplum tarafından kabul edilmelidir.
8. Kimin tedavi edileceği hakkında fikir birliği olmalıdır.
9. Tarama programının devamlılığı olmalı, hastalığın seyrine uygun aralıklarla tekrarlanabilmeli, tek seferlik olmamalıdır.
10. Taramanın maliyeti, -sağladığı yararlar da düşünülerek- dengeli olmalıdır.

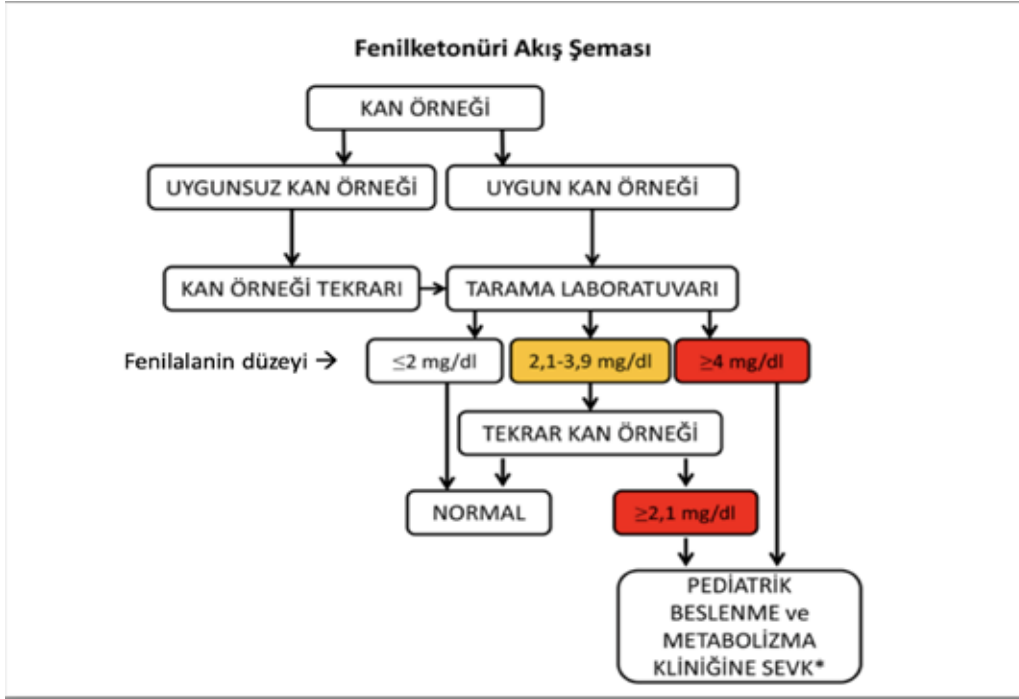
Ülkemizde metabolik, endokrinolojik veya genetik bozuklukların tanınması için postnatal 36-72. saatte her bebekten kapiller kuru kan ile hipotiroidi, fenilketonüri (PKU), biyotidinaz eksikliği, kistik fibroz (KF), konjenital adrenal hiperplazi (KAH) ve spinal musküler atrofi (SMA) taraması yapılmaktadır (2).

Fenilketonüri (PKU), fenilalanin hidroksilaz (PAH) enzim eksikliği sonucu fenilalaninin tirozine dönüşümündeki bozuklukla karakterize olan otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Sağlıklı kişilerde fenilalanin, PAH enzimi aracılığıyla tirozine dönüştürülür; ancak PAH eksikliği bu sürecin engellenmesine ve kan ile beyinde fenilalanin birikimine yol açar. Tedavi edilmediği durumlarda, bu birikim ağır nörolojik bozukluklar, zihinsel gerilik, epilepsi ve davranışsal sorunlarla sonuçlanabilir (3,4).

Fenilketonüri'de, artan fenilalanin düzeylerinin kan-beyin bariyerini aşarak nörotransmitter sentezini inhibe ettiği ve bunun nörogelişimsel bozuklukların ortaya çıkmasında önemli bir rol oynadığı düşünülmektedir (3,4).

Fenilketonüri tanılı bebekler doğumda normal görünmekle birlikte, tedavi edilmediği durumlarda birkaç ay içinde ağır zihinsel gerilik, motor bozukluklar, kas spazmları, egzama ve açık renkli saç ve ten gibi belirtiler ortaya çıkabilir. Tedavi edilmiş vakalarda, davranış bozuklukları, nöbetler ve gelişimsel gerilik sık görülür (4).

Fenilketonüri tanısında kandaki fenilalanin düzeylerinin ölçümü esastır. Yenidoğan taramalarında, fenilalanin seviyesi 2,1-3,9 mg/dl arasında ise nümune tekrarı alınır, yükseklik devam ederse Metabolizma kliniğine sevk edilir. İlk alınan örnek 4 mg/dl'in üzerinde ise geciktirmeden Metabolizma polikliniğine sevk yapılmalıdır (Şekil 1)(5).



Şekil 1.Fenilketonüri Hastalığı için tanısal algoritma (5)

Fenilketonüri hastalığının tedavisi, ömür boyu süren düşük fenilalaninli bir diyetin uygulanmasına dayanır. Bazı vakalarda enzimin kofaktörü olan tetrahidrobiopterin (BH4) de kullanılabilir. Gelecekte gen tedavisi gibi yenilikçi tedavi yaklaşımlarının da devreye girmesi beklenmektedir (3,4).

Biyotinidaz Eksikliği

Tanım: Biyotinidaz eksikliği, biyotinidaz enzimindeki fonksiyon kaybı nedeniyle ortaya çıkan otozomal resesif geçişli bir metabolik bozukluktur. Bu enzim, B7 vitamini olarak bilinen biyotini biyosentez döngüsünde geri dönüştürmekle sorumludur. Biyotinidaz eksikliği, biyotinin bağırsaklardan emilimini ve metabolik süreçlerde kullanımını bozarak klinik belirtilere yol açar (6,7).

Kalıtım: Biyotinidaz eksikliği otozomal resesif kalıttır. Biyotinidaz enzimini kodlayan *BTD* geninde meydana gelen mutasyonlar, enzim aktivitesinde belirgin bir azalmaya neden olur. Bu mutasyonlar genellikle eksikliği derin veya kısmi (parsiyel) olarak sınıflandıran farklı klinik tablolar yaratır (7,8).

Patofizyoloji: Biyotin, glukoneogenez, yağ asidi sentezi ve bazı dallı zincirli amino asitlerin yıkımı gibi kritik metabolik yolları düzenleyen dört karboksilaz enzimi için esansiyel bir kofaktördür. Biyotinidaz eksikliği, biyotinin geri dönüşümünü engeller ve biyotin düzeylerinin düşmesine yol açar. Bu durum, çeşitli karboksilaz enzim aktivitelerinin azalması ve laktik asit, propiyonat gibi toksik metabolitlerin birikmesiyle sonuçlanır. Bu metabolitlerin birikimi nörolojik ve dermatolojik semptomların ortaya çıkmasına neden olur (6,8).

Klinik Bulgular: Biotinidaz eksikliği olan hastalarda klinik bulgular erken çocukluk döneminde ortaya çıkabilir. Derin biotinidaz eksikliği olan bireylerde nöbetler, hipotoni, gelişimsel gerilik, işitme kaybı, optik atrofi ve cilt döküntüleri sıkça görülür. Saç dökülmesi ve seboreik dermatit benzeri döküntüler yaygındır. Ayrıca, bağışıklık sistemindeki disfonksiyon nedeniyle tekrarlayan enfeksiyonlar da gözlemlenebilir. Parsiyel biotinidaz eksikliği olan hastalar, genellikle enfeksiyon gibi stres durumlarında hafif semptomlar gösterirler (7).

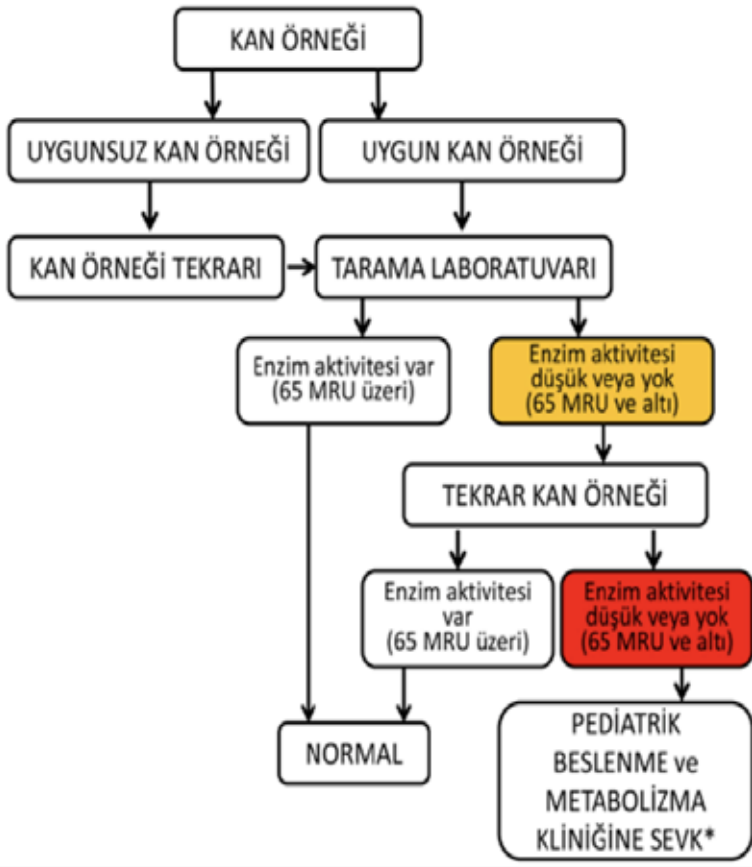
Laboratuvar Bulguları

Biotinidaz eksikliği, biotinidaz enzim aktivitesinin serum veya plazmada ölçülmesi ile tanı alır. Derin biotinidaz eksikliği, enzim aktivitesinin normalin %10'undan az olması, parsiyel eksiklik ise %10-30 arasında olması olarak tanımlanır. Hastalarda laktik asidoz, ketotik asidoz ve hiperamonyemi gibi metabolik bozukluklar sıklıkla görülür (8).

Tarama Yöntemleri

Yeni doğan tarama programları, biotinidaz eksikliğinin erken dönemde tanınması ve tedaviye başlanması açısından kritik öneme sahiptir. Tarama testleri, biotinidaz aktivitesini ölçerek hastalığın erken teşhisini sağlar. Tarama laboratuvarında enzim aktivitesi 65 MRU ve altı sonuçlandığında test tekrarlanır, sonuç yine 65 MRU ve altı ise hasta Pediatrik Beslenme ve Metabolizma kliniğine sevk edilmelidir. Pozitif çıkan vakalarda, kesin tanı için biotinidaz enzim aktivitesi ölçümleri ve genetik analizler yapılır. Erken tanı ve tedavi, hastalığın uzun dönem komplikasyonlarının önlenmesi için büyük önem taşır (Şekil 2) (5,6,8).

Biotinidaz Eksikliği Akış Şeması



Şekil 2. Biotinidaz Eksikliği hastalığı için tanısal algoritma (5)

Tedavi Yaklaşımları

Biyotinidaz eksikliğinin tedavisi, ömür boyu devam eden oral biyotin takviyesini içerir. Tipik olarak günlük 5-20 mg biyotin kullanımı önerilir. Erken dönemde başlanan tedavi ile birçok semptom gerileyebilir; ancak, işitme kaybı ve optik atrofi gibi nörolojik hasarların geri dönüşü sınırlı olabilir. Tedavi, hastaların gelişimsel süreçlerini olumlu yönde etkileyerek yaşam kalitesini artırır (7,8).

Dünya Genelindeki Durum:

Dünya genelinde yenidoğan tarama programları ülkeden ülkeye farklılık göstermektedir. Gelişmiş ülkelerde genişletilmiş tarama programları yaygınken, gelişmekte olan ülkelerde bu programlar sınırlıdır (Tablo 1) (9).

Ülke	Taranan Hastalıklar
ABD	50+ DMH: PKU, MCAD, MSUD, KF
Almanya	PKU, Konjenital Hipotiroidi, KF, MCAD
Birleşik Krallık	PKU, Konjenital Hipotiroidi, KF, MSUD
Türkiye	PKU, congenital hypothyroidism, biotinidase deficiency, CF, KAH, SMA
Suudi Arabistan	Genişletilmiş YD taraması: PKU, MCAD, Üre döngüsü bozuklukları
Avustralya	PKU, MCAD, KF, Galaktozemi, Amino-asit metabolizma bozuklukları
İtalya	PKU, Konjenital Hipotiroidi, KF, biyotinidaz eksikliği
Kanada	Genişletilmiş YD taraması: PKU, KF, MCAD, Organik asidemiler
Japonya	PKU, Konjenital Hipotiroidi, Galaktozemi, Organik asidemiler
Fransa	PKU, Konjenital Hipotiroidi, KF, MSUD, Organik asidemiler

Tablo 1. Dünyada taranan doğumsal metabolik hastalıklar (9)

KAYNAKÇA

- 1 Wilson, J.M.G., & Jungner, G. (1968). Principles and Practice of Screening for Disease. Geneva: World Health Organization.
- 2 Ovalı, P. D. F. (2019). Yenidoğan Taramaları. Klinik Tıp Pediatri Dergisi, 11(4), 193-199.
- 3 van Spronsen, F. J., Blau, N., Harding, C., Burlina, A., Longo, N., & Bosch, A. M. (2021). Phenylketonuria. *Nature reviews. Disease primers*, 7(1), 36. <https://doi.org/10.1038/s41572-021-00267-0>
- 4 van Wegberg, A. M. J., MacDonald, A., Ahring, K., Bélanger-Quintana, A., Blau, N., Bosch, A. M., Burlina, A., Campistol, J., Feillet, F., Giżewska, 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>
- 5 https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/cocukergen-tp-liste/yenidogan_tarama_programi.html
- 6 Canda, E., Kalkan Uçar, S., & Çoker, M. (2020). Biotinidase Deficiency: Prevalence, Impact And Management Strategies. *Pediatric health, medicine and therapeutics*, 11, 127-133. <https://doi.org/10.2147/PHMT.S198656>
- 7 Saleem, H., & Simpson, B. (2023). Biotinidase Deficiency. In *StatPearls*. StatPearls Publishing.
- 8 Wolf, B. (2000). Biotinidase Deficiency. In M. P. Adam (Eds.) et. al., *GeneReviews®*. University of Washington, Seattle.
- 9 Arnold G. L. (2018). Inborn errors of metabolism in the 21st century: past to present. *Annals of translational medicine*, 6(24), 467. <https://doi.org/10.21037/atm.2018.11.36>



ERGENLERDE ENDOKRİN SORUNLAR: ANORMAL UTERİN KANAMA OLGU SUNUMU

Ilayda Altun, Mert Uçar, Derya Deniz

Cerrahpaşa Tıp Fakültesi

GİRİŞ:

Puberte, her iki cinsiyette üreme sisteminin olgunlaştığı ve çarpıcı fiziksel değişimlerin görüldüğü bedensel gelişim evresidir. Pubertede, ikincil cinsiyet özellikleri gelişir, vücut yağ dağılımı değişir, pubertal büyüme gerçekleşir, kemik mineral yoğunluğu artar, iskelet olgunlaşması hızlanır, kemik epifiz hatları kapanır ve erişkin boya ulaşılır. Üreme fonksiyonlarını düzenleyen temel hormon olan GnRH, hipotalamustan salgılanır ve hipotalamo-hipofizyal portal sistem aracılığıyla anterior hipofize ulaşarak gonadotropinlerin(LH/FSH) salgılanmasını ve dolayısıyla gonadal steroidogenez ve gametogenez başlatır.

Menstrüel döngü sırasında hipotalamo-hipofizo-ovaryen eksen arasındaki engelleyici ve uyarıcı etkenlerin karşılıklı iletişimi ile primordiyal oosit havuzundan tek bir olgun oosit salınırken endometriyumda birbirini takip eden kalınlaşım dökülme döngüsü oluşmaktadır.

Menstrüel kanamanın ilk günü menstrüel siklusun ilk günü olarak kabul edilir. Menstrüel siklusun uzunluğu foliküler büyüme ve gelişmenin hızı ve kalitesi tarafından belirlenir ve her bireyde farklılık gösterebilir. Kadınların çoğunda sikluslar 24 ile 35 gün arasındadır. Bununla birlikte adolesan dönemde 21-45 günlük aralıklar normal kabul edilmektedir. Normal bir menstrüel siklus; foliküler faz,ovulasyon ve luteal faz olarak üç bölümde incelenir.

Foliküler faz ovulasyon için gerekli sayıda folikülün hazırlandığı ve genellikle bir olgun folikülün geliştiği evredir. Ovulasyon, LH düzeylerinde artış ile dominant foliküldeki oosit birinci mayotik bölünmesini tamamlarken, ovulasyon için gerekli plazminojen aktivatörü ve sitokin salınımları da artar. Östradiol pikinden 24-36, LH pikinden 10-12 saat sonra oosit folikül yüzeyinden salınır. LH artışının başlaması ovulasyonun gerçekleşeceğinin en önemli belirteçidir. Luteal fazda korpus luteumdan salgılanan progesteron ve inhibin A'nın serum konsantrasyonları artar.

Adölesan dönemde menstruasyon ile ilgili sorunlar karşımıza çıkabilir. Menstruasyon problemlerinden biri dismenoredir. Dismenore; menstrüasyon ile ilişkili alt karında görülen kramp şeklinde ağrıdır. Reprodüktif çağıdaki kadınlarda en sık görülen jinekolojik sorunlardan biridir. Adolesanlarda prevalansı %50-90 arasındadır ve yaş büyüdükçe sıklığı azalmaktadır. Dismenore, primer ve sekonder olmak üzere ikiye ayrılır. Primer dismenorede altta yatan organik bir patoloji yoktur. Menstrüasyon esnasında görülen myometrial kontraksiyonlar ile ilişkilidir. Ağrı genellikle menarştan itibaren başlar, spazm şeklinde görülür. Ağrı genellikle menstrüasyonun ilk iki günü fazla olup, ilerleyen günlerinde kaybolur. Sekonder dismenore, altta yatan pelvik bir patoloji ile ilişkilidir. Sekonder dismenore ise ağrısız menstrüel siklusları takiben sonradan ortaya çıkabilir. Ayrıca sekonder dismenorede ağrı menstrüasyondan birkaç gün önce ortaya çıkıp tüm menstrüasyon boyunca devam edebilir.

Adölesanlarda diğer menstruel problem anormal uterine kanamadır. Anormal uterin kanama (AUK), gebe olmayan bir kadında, uterin korpustan kaynaklanan; süre, miktar, sıklık ve/ veya düzen açısından anormal olan kanamalardır. Adolesan dönemde jinekolojik nedenli hastane başvurularının en sık sebebidir. Adolesan dönemde normal adet sıklığı 21- 45 günde birdir. Normal kanama süresi 2-7 gün olup ortalama kan kaybı döngü başına 30-40 mL'dir (Günde 3-6 ped/tampon veya siklus boyunca 10-15 ped/tampon). Anormal kanamaları tanımlamaya yönelik kullanılan 'menoraji(7 günden uzun 80 ml-den fazla olan kanama), metroraji(düzensiz aralıkta olan kanama), hiper/hipomenore, oligomenore (siklusların arasındaki zamanın 45 gün -3 ay arasında değişiyor olması)" terimlerinin kullanımı tanımlamaları karşılamadığı ve kafa karıştırıcı



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

olmaları nedeniyle artık kullanılmamaktadır. Yeni FIGO sınıflamasında kanama miktarı 80 ml üzerinde ise ağır menstrual kanama; 7-8 günden uzun ise ağır ve uzamış menstrual kanama; kanama düzenine göre sık, nadir, irregüler, yok olarak sınıflandırılır. Primer amenore, menarşın 16 yaşına kadar gelişmemesine; sekonder amenore düzenli adet gören kızlarda 3 aydır, düzensiz adet gören kızlarda 6 aydır menstrüel aktivitenin olmamasına denir. Auk etiyolojisinde ovulatuvar disfonksiyon adolesan dönemindeki en sık görülen nedendir. Bir diğer önemli AUK nedeni ise izole veya diğer etyolojik nedenlere eşlik eden koagulopatidir. Ovulatuvar adet döngülerinin gerçekleşmesi hipotalamus, hipofiz, overler ve endometriumun düzenli etkililişimini gerektirir. Menarştan sonraki ilk 2 yılda adet döngülerinin yaklaşık yarısı anovulatuvardır.

Polikistik over sendromuna (PKOS) bağlı olarak ovulasyonun gecikmesi veya olmaması adolesanlarda adet düzensizliklerine neden olabilir. Polikistik over sendromu kadınlarda infertilitenin en sık nedenidir ve sıklıkla adolesan çağda ortaya çıkar. Temel olarak ovulatuvar bozukluk ve hiperandrojenizmle karakterizedir. Muayene ve biyokimyasal bulgular heterojenite göstermektedir bu nedenle farklı bulgularla karşımıza gelen klinik spektrum olarak kabul edilmektedir. Bu bulgular hiperandrojenizmin cilt bulguları olan hirsutizm ve akne, menstrüel düzensizlikler, polikistik over görünümü, obezite ve insülin direnci olabilmektedir.

Çoğu olguda bu klinik bulguların tamamı birlikte ortaya çıkmadığı için tanı koymak zorlayıcı olabilmektedir. PKOS tanısı koymak önemlidir çünkü bu olgularda metabolik sendrom, tip 2 diyabet, obstrüktif uyku apnesi, endometrium hiperplazi ve kardiyovasküler hastalık riskinin arttığı gösterilmiştir. Bu nedenle hirsutizm, tedaviye dirençli, adet düzensizliği veya obeziteyle başvuran tüm adolesanlarda PKOS ön tanı olarak düşünülmelidir.

Polikistik over sendromu olgularında en önemli iki temel bulgu hiperandrojenizmin cilt bulguları ve adet düzensizlikleridir. Hiperandrojenizmin en önemli cilt bulguları hirsutizm, tedaviye dirençli akne ve erkek tipi saç dökülmesi (alın, şakak ve ense bölgesinde) olmakla birlikte kepeklenme, aşırı terleme ve hidradenitis suppurativa eşlik edebilen cilt bulgularıdır. Bu noktada dikkat edilmesi gereken hızlı gelişen belirgin virilizasyon bulgularının PKOS için beklenmedik olduğunun bilinmesidir.

Diğer temel bulgu olan adet düzensizliği sıklıkla anovulasyona bağlı olarak ortaya çıkmaktadır ve adolesan kızlarda sıklıkla görülmektedir. Bu noktada dört farklı tablo karşımıza çıkabilmektedir: Primer amenore, sekonder amenore, oligomenore ve aşırı anormal uterin kanama. Polikistik over sendromu tanısını adolesanlarda koymak erişkine göre daha zordur. Bunun temel nedenleri anovulatuvar siklusların ve bununla ilgili adet düzensizliklerinin normal adolesanlarda sık görülmesi, hiperandrojenizmin erişkindeki bulgularının (hirsutizm ve akne) bu dönemde normal olabilmesi ve testosteron ölçümlerinin anovulasyon sırasında fizyolojik olarak artması nedeniyle tanı koydurucu sınırların olmayışı ve son olarak da ultrasonda görülen polikistik over yapısının normal olgularda sık görülmesi gösterilebilir. Bu nedenle adolesanlarda PKOS tanısı açısından uluslararası uzlaşma kılavuzu yayınlanmıştır. Bu uzlaşmaya göre tanı için başka nedenlere bağlı olmaksızın iki kriterin birlikteliği gerekmektedir:

1. Anormal adet döngüsü (Ovulasyon bozukluğunun göstergesi): Yaşa veya jinekolojik yaşa göre anormal ve 1-2 yıldan uzun süren bulgular olması
2. Klinik ve/veya biyokimyasal hiperandrojenizm bulgusu: Hirsutizm (özellikle orta-ağır) ve/veya serum total ya da serbest testosteron düzeyinde artış

PKOS ayırıcı tanısında mutlaka düşünülmesi gereken tanılar: Virilizan konjenital adrenal hiperplazi, geç başlangıçlı KAH, virilizan tümörler, cushing sendromu, tiroid bozuklukları (hipotiroidizm), hiperprolaktinemi, insülin direnciyle giden bozukluklar (leprechaunizm, HAIR-AN sendromu)dir.

Bütün adolesanlarda rutin olarak adet döngüsü (menarş yaşı, düzeni, süresi, günlük kullanılan ped/tampon sayısı), cinsel yaşam, sistemik hastalık, ilaç kullanımı, sistemik semptomlar (anemi, hipotiroidi, hiperprolaktinemi, hipotalamik ve adrenal bozukluklara yönelik), ailede koagulopati ve östrojene duyarlı kanser varlığı öyküsü sorgulanmalıdır. Tedaviyle hemodinamik stabilitenin sağlanması, aneminin düzeltilmesi ve adet döngülerinin normal düzende devam ettirilmesi amaçlanır.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Tedavide demir takviyeleri, kombine oral kontraseptifler (KOKS), progesteron, nonsteroid antiinflamatuar ilaçlar (NSAİD), antifibrinolitikler, desmopressin ve GnRH analogları kullanılır. Tedavi yaklaşımı kanama ve aneminin düzeyine göre belirlenir.

Burada, adölesan döneminde Anormal uterine kanamaya neden olacak PKOS, prematüre ovaryan yetmezlik ve glanzman trombositopenili üç olgu sunulmaktadır.

OLGULAR:

Olgu 1: Öncesinde bilinen hastalığı olmayan 15 yaş kız olgu polikliniğe ağırlık artışı, kıllanmada artış şikayetleri ile başvurdu. Adet düzeni sorgulandığında menarşının 2 yıl önce başladığı, düzensiz seyrettiği ve son 6 aydır mensturasyon görmediği öğrenildi. Hastanın fizik bakışında vücut ağırlığı: 79.2 kg (+2.93 sds), vücut kitle indeksi (VKİ): 31.73(2.88 sds) idi. Hastanın Ferriman-Gallwey skoru >25 (yüksek) hesaplandı. Laboratuvar değerlendirmesinde LH:11.3 mIU/ml FSH:4.88 mIU/ml, DHEAS:301 mikrogram/dl 17-OHP:2,1 ng/ml, total testesteron:51.2 ng/dl ,insülin:25 pIU/ml Homa-IR:5.9 idi. . Nonklasik KAH ayırıcı tanısı için yapılan standart doz ACTH uyarı testi normal olarak değerlendirildi. Homa-IR değeri yüksek olan olgunun OGTT sinde bozulmuş glukoz toleransı belirlendi. Pelvik USG'de sağ over 32x21x26 mm(9.5 cc), sol over 33x19x25 mm(9cc) olup over boyutları artmıştı, her iki overde en büyüğü 5 mm çapında folikül kistleri mevcuttu. Hirsutizm, adet düzensizliği, obezite ve insülin direnci olan olgumuza Polikistik over sendromu tanısı konuldu. Hastaya östrojen ve progesteron içeren kombine oral kontraseptive ve metformin tedavisi başlandı, hayat kalitesi değişiklikleri (diyet ve egzersiz) önerildi.

Olgu 2: Hashimoto tiroiditi nedeniyle dış merkez takipli 13 yaş 5 aylık kız olgu tarafımıza ağırlık alamama, adet görememe yakınması ile başvurdu. Hasta son 3 yıldır hashimato hipotiroidisi nedeniyle 25 mcg/gün levotiroksin tedavisi kullanmaktaydı. Hastanın fizik bakışında vücut ağırlığı: 37 kg (-2.1 SDS) vücut kitle indeksi (VKİ): 15.8 idi, Tanner evrelemesinde telarşi 2 pubarşi 2 adrenarşi yoktu. Laboratuvar değerlendirmesinde FSH:126 mIU/ml ,LH:49.3 mIU/ml ,AMH:<0.01ng/ml, Prolaktin:108 ng/ml Östradiol:5 pg/ml idi. Laboratuvar ve fizik inceleme bulguları ile olguya hipergonadotropik hipogonadizm tanısı konuldu. Pelvik usg: sol over 1.6 cc ,sağ over görülememiş uterus 63 mm, endometriyum ince çizgi şeklinde olarak tespit edildi. Hipergonadotropik hipogonadizm etiolojisine yönelik bakılan karyotip analizi:46,XX,Frajil X genetik analizi:negatif, SHOX FISH analizi:negatif olarak saptandı.Hipergonadotropik hipogonadizmin primer ovaryan yetmezlik sonucu olduğu düşünüldü ve östradiol tedavisine başlandı.

Olgu 3: Glanzman trombositopenisi nedeniyle takipli 12 yaş kız hasta çocuk acil servisine uzun süren adet kanaması ve halsizlik nedeniyle başvurdu.Hastanın ilk kez mensturasyon gördüğü, kanamasının 13 gündür devam ettiği ve günde 4-5 adet ped değiştirdiği öğrenildi. Fizik bakışında vücut ağırlığı: 36.2 kg (-1.46 SDS) boy: 148 CM (-1.03 SDS), vücut kitle indeksi (VKİ):16.53 idi.Tanner evrelemesine göre A1 T4/4 P4 M1 olarak değerlendirildi.Sistemik muayenesinde hastanın taşikardisi ve hipotansiyonu mevcuttu. Hemogloblin düşüklüğü ve trombosit düşüklüğü olan hemodinamik instabl olan hasta çocuk acil servisine yatırılarak eritrosit ve trombosit süspansiyonu transfüze edildi. Pelvik ultrasonografisinde yapısal bir patoloji görülmedi. Hastaya Kombine Oral Kontraseptif tedavisi çok ağır anormal uterine kanama protokolü ile başlandı.Hasta acil servis taburculuğundan sonra poliklinikte takibe alındı. Hastanın tedavi altında adetleri düzenli, kanama miktarı olağan ,adet süresi normal aralıklarda izlendi.

SONUÇ

Anormal uterine kanama ile başvuran adolesan hastalarda hemodinamik stabilizasyon korunması ilk amaç olmalı. Eğer adet düzensizliği ve ağır kanama üç ay hormon tedavisine rağmen devam ederse veya tedavi kesildikten sonra tekrarlarsa hasta muhtemel hipotalamus-hipofiz-over aksı problemleri, PKOS ve yapısal problemler açısından değerlendirilmelidir



BAŞ ÇEVRESİ ÖLÇÜMÜ VE İLİŞKİLİ PROBLEMLER

Tuğçe Özkan, İzem Sevi Kılıç

İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul

Büyüme; hücre sayısı ve hacmindeki artışla beraber vücut boyutlarının ve organların kütlelerinin artmasıdır. Büyüme döllenmeden başlayarak erişkin haya kadar devam etmektedir.

Çocuklardaki büyüme genetik faktörler, endokrin sistem, beslenme durumu ve çevresel etmenler tarafından şekillenir. Bu süreçlerin izlenmesi, olası patolojik durumların erken tanısı ve müdahalesi açısından kritik öneme sahiptir.

Çocuğun büyümesindeki yeterlilik, çocuğun benzer yaş ve cinsteki diğer çocuklar ile karşılaştırılması ve bu büyüme parametreleri arasındaki uyum ve zaman içindeki değişimi ile belirlenir.

Büyüme Nasıl Takip Edilir?

Çocukların büyümesi periyodik antropometrik ölçümlerle izlenir. Bu ölçümlerle sağlıklı gelişim için normalden sapmaların erken tanınması kalıcı etkiler yapmadan daha ekonomik olarak önlenmesi amaçlanmaktadır.

Antropometrik Ölçümler Nelerdir ve Nasıl Değerlendirilir?

Çocukluk çağında en sık kullanılan antropometrik ölçümler; boy uzunluğu, vücut ağırlığı, baş çevresi, vücut kitle indeksi, boya göre ağırlık, üst orta kol çevresi, deri kıvrım kalınlığı, göğüs çevresi, kulaç uzunluğu, pubis-topuk uzunluğu, baş-pubis/pubis-topuk, oturma yüksekliği, bel çevresi, boyun çevresi olarak sayılabilir.

Yapılan bu antropometrik ölçümlerin değerlendirilmesi için ulusal ve uluslararası düzeyde standartlar geliştirilmiştir. Bu standardize edilmiş büyüme eğrileri çocuğun büyüme durumunu saptamada örnek olarak kullanılır.

Ölçümler yaş ve cinsiyete göre belirlenmiş persantil eğrileri ile değerlendirilir. Genellikle 0-36 ay hastalarda 'yaşa göre uzunluk ve yaşa göre ağırlık' ve 'yaşa göre baş çevresi ve uzunluğa göre ağırlık' parametreleri kullanılırken, okul öncesi (2 ila 5 yaş arasında) 'boy-kilo oranı' daha sıklıkla kullanılır. 2-20 yaş arası çocuklar ve gençlerin değerlendirilmesinde ise 'yaşa göre boy ve yaşa göre kilo' ve 'yaşa göre BMI' daha sıklıkla kullanılmaktadır.

Standardize Edilmiş Büyüme Eğrileri Nelerdir ve Ne zaman Hangi Büyüme Eğrileri Kullanılmalıdır?

Bir çocuğun büyümesinin değerlendirilmesi, aynı yaştaki sağlıklı çocukların ölçümlerinden elde edilmiş standart tablo ya da eğrilerle karşılaştırılarak yapılır.

Standardize edilen büyüme eğrileri aşağıdaki gibidir:

- Uluslararası büyüme eğrileri/standart değerleri WHO/NCHS/CDC Referans değerleri
- Euro-Growth 2000 Büyüme Eğrileri (Avrupa ülkeleri için)
- International Task Force (IOTF) (VKI için)
- WHO-MGRS (Who-antro) <http://www.who.int/childgrowth/software/en/>
- Ulusal büyüme eğrileri/Referans değerleri Olcay Neyzi

Büyümenin izlenmesinde kullanılan standartlar, referans değerler ve değerlendirmede kullanılan kesişim noktaları toplumlar arasında farklılık gösterir.

Dünya Sağlık Örgütü (WHO) büyüme eğrileri, 0-5 yaş arası çocuklar için global olarak kabul gören referans eğrileridir ve



sağlıklı çocukların büyüme modellerine dayanmaktadır. WHO, dünya genelinde çocukların optimal büyümesini temsil eden eğriler oluşturmuştur.

CDC büyüme eğrileri ise Amerika Birleşik Devletleri'nde yaygın kullanılan eğrilerdir ve genellikle 2-20 yaş arası çocuklarda büyüme izleminde tercih edilir.

Türkiye'de Neyzi ve arkadaşları tarafından oluşturulan büyüme eğrileri, Türk çocuklarının antropometrik verilerine dayanarak geliştirilmiştir. Çocukların cinsiyet ve yaşlarına göre büyüme yüzdeleri belirlenmiş olup, ülkemizde yaygın olarak pediatri pratiğinde kullanılır.

Neyzi büyüme eğrileri, WHO ve CDC eğrileriyle karşılaştırıldığında, Türk çocuklarına özgü bazı farklılıklar gösterebilir. Özellikle baş çevresi ölçümlerinde bu farklılıklar dikkat çekicidir, çünkü baş çevresi büyümesi kültürel ve genetik farklılıklara duyarlı bir parametredir.

TAKİPLERDE ÖNEMLİ BİR PARAMETRE: 'BAŞ ÇEVRESİ'

a. Baş Çevresi Ölçümü Nedir ve Neden Önemlidir?

Çocuklarda büyüme takibi sadece boy ve kilo ölçümleriyle sınırlı değildir. Beynin hızla büyüdüğü ve geliştiği erken çocukluk döneminde, baş çevresi de kritik bir göstergedir. Özellikle yaşamın ilk iki yılında beyin gelişimi son derece hızlıdır ve bu süreç baş çevresi ölçümleriyle yakından izlenmelidir. Baş çevresi, çocuğun beyin gelişimi ve olası nörolojik problemler hakkında önemli ipuçları verir.

Bu bağlamda, baş çevresi ölçümü, antropometrik değerlendirmenin ayrılmaz bir parçasıdır ve WHO, CDC gibi uluslararası standartlarla birlikte Neyzi ve arkadaşlarının geliştirdiği persantil eğrilerinde de yer alır.

b. Baş Çevresi Nasıl Ölçülmelidir?

Baş çevresi, önde glabellanın 1-2 cm üzerindeki alanı (yani kaşların hemen üzerinden) arkada ise oksiputun en belirgin kısmını kapsayacak şekilde olmalıdır. Kaydedilen değer üç ölçümün ortalaması olmalıdır.

Mezura, esneme yapmayan, yumuşak bir malzemeden olmalı ve doğru yerleştirildiğinden emin olunmalıdır.

Yenidoğanda, kaput suksadenum, sefal hematomdan etkilenebileceği için yaşamın üçüncü veya dördüncü gününe kadar güvenilir olmayabileceği ve daha büyük bebeklerde saçların kalın olması ve kafatası kemiklerinin deformasyonu veya hipertrofinin ölçümün doğruluğunu etkileyebileceği akılda tutulmalıdır.

Baş çevresi ölçümü, rutin muayene sırasında boy, kilo gibi diğer antropometrik ölçümlerle birlikte yapılmalıdır ve ölçümü muayenenin sonuna ertelemek en iyisi olabilir.

c. Baş Çevresi Ölçümüne Ne Zaman Başlamalı ve Ne Kadar Süre Devam Etmeli?

Baş çevresi, beynin gelişim hızını ve büyüme sürecini yansıtan önemli bir antropometrik ölçümdür. Doğumdan itibaren ilk iki yıl boyunca düzenli olarak ölçülmelidir, çünkü bu dönem beyin büyümesinin en hızlı olduğu evredir.

Baş çevresi genellikle doğumdan sonra her ay ölçülür ve bu süre zarfında büyüme eğrileriyle karşılaştırılır.

d. Baş Çevresinde Büyüme Hızı Ne Olmalıdır?

Doğumda ortalama 35-36 cm olması beklenir, ilk iki ayda ortalama 2 cm/ay, 2-6. aylarda 1 cm/ay, 6-12. aylarda 0,5 cm/ay artar.

3. ayda ortalama 40,5 cm, 6. Ayda 43 cm, 12. Ayda 46 cm olması beklenir. Bu noktadan sonra baş büyümesi yavaşlar.

BAŞ ÇEVRESİ ÖLÇÜMÜNDE ALERT OLMAMIZ GEREKEN DURUMLAR NELEDİR?

Baş çevresi büyümesinde norm dışı değerler, olası nörolojik bozuklukları işaret edebilir. Özellikle 3. persentilin altındaki değerler mikrosefali, 97. persentilin üstündeki değerler ise makrosefali belirtisi olabilir.

1. MAKROSEFALİ

a. Makrosefali Nedir?

Makrosefali, baş çevresinin yaş ve cinsiyete göre 97. persentilin üzerinde olması durumudur.

b. Makrosefalinin Başlıca Nedenleri Nelerdir?

Bu durum beyin dokusunun, ventriküllerin ya da serebrospinal sıvının (BOS) anormal genişlemesi sonucu ortaya çıkabilir.

Makrosefali nedenleri: hidrosefali (BOS'un anormal birikimi), beynin büyümesiyle ilgili genetik sendromlar (örn. Sotos sendromu) veya kafa içi kitleler olabilir.

Ayrıca, ailevi/genetik makrosefali de göz önünde bulundurulmalıdır. Ailede baş çevresi geniş olan bireyler varsa, bu durum patolojik olmayan bir makrosefali türü olabilir. Aile öyküsü detaylı fizik muayene ve görüntüleme ile patolojik makrosefaliden ayırt edilebilir.

c. Makrosefalik Saptanan Hastanın Yönetimi

1-Erken tanı, fizik muayene ve izlem: Makrosefali şüphesi olan çocuklar, periyodik baş çevresi ölçümleriyle izlenmelidir. Hızlı bir baş çevresi büyümesi veya aile öyküsü olmayan geniş bir baş çevresi, daha ileri tetkik gerektirir.

2-Nörogörüntüleme: Transfontanel USG ve MRI/BT taramaları, kafa içi genişlemelerin nedenini değerlendirmek için kullanılır.

-Hidrosefali değerlendirmesi; beyin ventriküllerinin genişlemesini ve BOS akışını değerlendirmek için kullanılır.

-Yapısal anomalilerin tespiti; özellikle MRI kafa içindeki yapısal anormallikleri, tümörleri veya kitleleri tespit etmek için kullanılır.

-Beyin gelişim bozuklukları; örneğin, kortikal malformasyonlar, beyaz madde lezyonları veya diğer gelişimsel anormallikleri ortaya koyabilir.

-Nörolojik Belirtilerin Değerlendirilmesi; eşlik eden nöbetler, motor gelişim geriliği varsa, nörogörüntüleme bu belirtilerin altında yatan nedenleri anlamaya yardımcı olur.

Elde edilen görüntüleme sonuçları, cerrahi müdahale gerekip gerekmediğini belirlemede ve uygun tedavi yöntemlerini planlamada yardımcı olur. Aynı zamanda beyin yapısındaki anormalliklerin varlığı veya yokluğu ile çocuğun uzun dönem nörolojik prognozunu değerlendirmeye yardımcı olur.

3-Genetik testler: Makrosefali ile ilişkilendirilmiş sendromların tanısında kullanılabilir.

4-Nörolojik değerlendirme ve nöroloji konsültasyonu: Eğer makrosefaliye, nörolojik semptomlar eşlik ediyorsa (örn; motor gelişim geriliği, nöbetler, irritabilite, kusma gibi kafa içi basınç artışı belirtileri) nörolojiye sevk gereklidir.

5-Cerrahi müdahale: Hidrosefaliye bağlı makrosefali gelişmişse ve ventrikül büyümesi ciddi ise, ventriküloperitoneal şant gibi cerrahi yöntemlerle BOS drenajı sağlanabilir.

2. MİKROSEFALİ



a. Mikrosefali Nedir?

Mikrosefali, baş çevresinin yaş ve cinsiyete göre 3. persentilin altında olması durumudur. Bu, çocuğun beyнинin yeterince büyümediği veya normal büyümesini tamamlayamadığı anlamına gelebilir.

b. Mikrosefalini Başlıca Nedenleri Nelerdir?

Mikrosefali genellikle intrauterin dönemde başlayan bir problemdir ve doğumdan önce veya doğum sonrası dönemde belirlenebilir. Prenatal enfeksiyonlar (örn. TORCH grubu, Zika virüs enfeksiyonları), genetik bozukluklar (örn. Rett sendromu, trisomi 13), intrauterin büyüme geriliği ve toksik ajanlara maruziyet (örn. fetal alkol sendromu), doğum travmaları veya hipoksik-iskemik ensefalopati de nedenler arasındadır.

c. Mikrosefalik Saptanan Hastanın Yönetimi

1. Erken tanı, fizik muayene ve izlem: Mikrosefali, genellikle doğum öncesi ultrasonografide veya doğum sonrası baş çevresi ölçüleriyle tespit edilir. Tanı sonrası periyodik ölçümlerle yakın izlem gerekir.

2-Nörögörüntüleme: Beyin ultrasonu (özellikle anterior fontanel açıkken) ve MRI/BT taramaları kullanılabilir. Görüntüleme sayesinde

-Yapısal anormallikler; kortikal gelişim bozuklukları, serebral malformasyonlar, ventrikülomegali gibi yapısal beyin anomalileri tespit edilebilir.

-Beyin dokusu değişiklikleri; beyaz madde lezyonları, intrakraniyal kalsifikasyonlar veya göç bozuklukları saptanabilir.

- Enfeksiyon izleri; Özellikle prenatal dönemde geçirilmiş enfeksiyonların (örneğin CMV veya Zika virüsü enfeksiyonu) neden olduğu yapısal beyin hasarları

-Nörolojik gelişimsel prognoz:Beynin yapısal durumuna göre çocuğun uzun dönem nörolojik prognozu ve gelişim potansiyeli değerlendirilebilir

3-Genetik testler: Mikrosefali ile ilişkili genetik sendromların değerlendirilmesi için genetik testler yapılabilir.

4-Nörolojik değerlendirme ve nöroloji konsülyasyonu: Mikrosefali vakalarında çoğu zaman gelişimsel gecikme ve motor becerilerde gerilik görülür. Nörolojik değerlendirme ve erken dönemde gelişimsel terapi gereklidir. Bu nedenler mikrosefali tanısı konan her çocuk, gelişimsel gecikme, nöbetleri gerekli durumlarda nöbet tedavileri veya diğer nörolojik bozuklukların izlenmesi amacıyla nörolojiye yönlendirilmelidir. Erken nörolojik müdahale, çocukların potansiyellerini en üst düzeye çıkarmak açısından kritiktir.

5-Cerrahi müdahale: Genellikle cerrahi bir müdahale gerekmemekle birlikte, bazı yapısal beyin anomalileri veya epilepsi nöbetlerinin cerrahi tedavi gerektirdiği durumlar olabilir. Bu vakalarda nöroşirürji ekibi devreye girebilir.

Özetle; pediatristlerin, çocukların büyüme ve gelişim süreçlerini dikkate alarak baş çevresi ölçümlerine önem vermeleri ve norm dışı değerler gördüklerinde gerekli önlemleri almaları kritik bir sorumluluktur. Bu yaklaşım, çocukların gelecekteki sağlık ve gelişim potansiyelini en üst düzeye çıkarmak için gereklidir.



BÜYÜME VE GELİŞMENİN TAKİBİ

Uzm.Dr. Kemal Pişmişoğlu, Tuna Selin Demirdöven

Maltepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi

Büyüme ve gelişme kavramları sıkça birbiriyle karıştırılmasına rağmen, aslında birbirinden farklı anlamlar taşır ve birbirlerinin yerine kullanılmaları doğru değildir.”

BÜYÜME NEDİR?

Bireyin hem bedeninin, hem de iç organlarının boy ve ağırlık yönünden artışına büyüme denir.

Büyüme gelişimin niceliksel yönü olup ve çeşitli araçlarla ölçülebilir.

Örneğin; bir bebeğin doğumundan itibaren beden ağırlığının artışı terazi ile tartılarak izlenebilir ve büyümesi takip edilebilir.

GELİŞME NEDİR?

Gelişme, çocuğun mental, motor ve psikolojik olgunlaşması noktasında yaşadığı değişimlerdir.

Çocuğun yaşı ilerledikçe belirli yetileri kazanması gerekir.

Gerek çocuğa gerekse aileye yöneltilen sorularla çocuğun nöromotor ve psikososyal gelişimi kapsamında sosyal, dil, ince ve kaba motor becerileri değerlendirilir.

BÜYÜMENİN İZLENMESİ

BÜYÜMENİN İZLENMESİNDEKİ AMAÇ

Risklerin saptanması

Toplum sağlığının geliştirilmesi için plan ve politikaların hazırlanması için veri elde edilmesi

Sağlık hizmetlerinin değerlendirilmesi

1- BOY UZUNLUĞUNUN ÖLÇÜMÜ

Frankfurt düzleminde stadiometre ile ölçüm yapılır.

Baş Frankfurt düzleminde

Birey ayakta, dik, topuklar yan yana, kollar yanda olacak şekilde

2. VÜCUT AĞIRLIĞININ ÖLÇÜMÜ

A-YAŞA GÖRE VÜCUT AĞIRLIĞI

Yaşa göre vücut ağırlığı, büyüme eğrilerinde önemli bir parametredir.

Düzenli ölçümler, çocuğun yaşına uygun kilo alıp almadığını değerlendirmeyi sağlar ve büyüme geriliği ya da aşırı kilo alma gibi sorunların erken teşhis edilmesine yardımcı olur.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

B-BOYA GÖRE VÜCUT AĞIRLIĞI

Çocuğun yaşı bilinmediği durumlarda da kullanılabilir.

Boya göre kilo ölçümü, boy ve kilo arasındaki dengeyi ortaya koyarak büyüme dengesizliklerini saptamakta daha etkilidir. Örneğin, bir çocuk yaşına göre uzun olabilir, ancak kilosu bu boya uygun olmayabilir.

3.BAŞ ÇEVRESİ ÖLÇÜMÜ

Çocuklarda beyin gelişimini ve diğer anomalileri saptamak için kullanılmaktadır.

0-5 yaş arası sağlam çocuk izleminde mutlaka kullanılmalıdır.

Tek başına büyüme gelişiminin belirlenmesinde yetersizdir.

ÖLÇÜMLERİ YAPTIK PEKİ NASIL DEĞERLENDİRECEĞİZ?

WHO Büyüme standartları (grafikleri)

YAŞA GÖRE AĞIRLIK

0-2 YAŞ YATARAK

2-5 YAŞ AYAKTA

5-19 YAŞ AYAKTA

YAŞA GÖRE AĞIRLIK

0-6 AY

0-2 YAŞ

2-5 YAŞ

5-19 YAŞ

BOYA GÖRE AĞIRLIK

YAŞA GÖRE BKİ

Türkiye'ye Özgü Referans Değerler

(OLCAY NEYZİ VE ARK)

Yaşa göre vücut ağırlığı (0-18 yaş)

Yaşa göre boy uzunluğu (0-18 yaş)

Yaşa göre BKİ (0-18 yaş)

Baş çevresi (0-3 yaş)

Türk çocuklarında;

0-2 yaş için WHO'nun eğrilerinin

2-18 yaş için Neyzi ve ark. eğrilerinin

kullanılması öneriliyor.

BU ÖLÇÜMLERİ NE ZAMAN YAPALIM?

Doğduğu gün



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

7-14 gün arasında en az bir kere

İlk altı ay her ay

6-18 ay arası her üç ay aralıklarla

2-6 yaş arası her yıl

6-18 yaş arası iki yılda bir

ÇOCUKLARDA GELİŞİM TAKİBİ NASIL YAPILIR?

Çocuk gelişim takibi, çocuğun fiziksel, bilişsel, duygusal ve sosyal gelişimini düzenli olarak izlemek ve değerlendirmek anlamına gelir.

Bu süreç, doğumdan başlayarak çocukluk dönemi boyunca devam eder.

Gelişim takibi için, çocuğun yaşına uygun gelişim kilometre taşlarına (ilk adımlarını atma, ilk kelimelerini söyleme, sosyal etkileşimde bulunma vb.) dikkat edilmesi gerekmektedir.

Ebeveyn gözlemleri, eğitimci geri bildirimleri ve sağlık uzmanları tarafından yapılan düzenli değerlendirmeleri bu sürecin temel veri kaynaklarıdır.

Bilişsel ve dil gelişiminde, konuşma başlangıcının gecikmesi, kelime dağarcığının sınırlı olması, basit talimatları anlama veya takip etmede zorluklar, yaşlılarıyla etkileşimde bulunmada güçlük, göz teması kurmada zorlanma veya ilgi alanlarının sınırlı olması gibi durumlar gözlenip standartlar ile karşılaştırılır. Gerekli durumlarda bir takım özel gelişim testleri uygulanır.

Çocuklarımızın her biri, dünyaya umutlarımızı taşıyan en değerli varlıklarımızdır. Onların büyümesi ve gelişmesi, yalnızca fiziksel olarak değil, ruhsal ve zihinsel olarak da sağlıklı olmalarına bağlıdır. Sağlık, sadece hasta olmamak demek değildir; onların güçlü, dayanıklı ve zorluklarla başa çıkabilecek bireyler olmalarını sağlamak demektir. Fakat unutmayalım ki, en küçük bir sağlık sorunu bile onların bu hassas gelişim süreçlerini duraksatabilir, hatta derin izler bırakabilir. Bunları erken fark etmek ise, onların hayatında çok büyük farklar yaratır.



YENİ BİR PANDEMİ Mİ? MAYMUN ÇİÇEĞİ HASTALIĞI

Leyla Beşel, Erdem Öksüzoğlu

Prof. Dr. Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi

Mpox (maymun çiçeği hastalığı) maymun çiçeği virüsü tarafından oluşturulan ve çiçek hastalığına benzer bir döküntüye neden olan viral bir zoonotik enfeksiyondür. Maymun çiçeği virüsü, variola (çiçek hastalığının etkeni) ve vaccinia virüsleri (çiçek aşısında kullanılan virüs) ile aynı cinste olan bir Orthopoxvirüsüdür. Epidemiyolojik, hayvansal ve moleküler kanıtlara göre Afrika'nın farklı coğrafi bölgelerinde maymun çiçeği virüsünün iki farklı suşu tespit edilmiştir. Klad I, Kongo havzasındaki hastalıktan sorumluyken klad II Batı Afrika'da izole edilmiştir.

Maymun çiçeği virüsü ilk olarak 1950'lerin sonlarında, polio virüsü araştırmaları için kullanılacak olan Singapur'dan getirilen bir laboratuvar maymunu kolonisinden Danimarka'da izole edildi. Sonraki on yılda, ABD'deki laboratuvar hayvanlarında ve Rotterdam'daki hayvanat bahçesindeki hayvanlarda mpox salgınları görüldü. Maymun çiçeği virüsü ilk olarak 1970'lerde günümüzde Kongo Demokratik Cumhuriyeti (DRC) olan yerde insanlarda bir hastalık nedeni olarak tanımlandı. Çiçek aşısının, aynı zamanda mpox'a karşı da koruma sağlaması nedeniyle, sonlandırılmasından bu yana, mpox vakaları genellikle Orta ve Batı Afrika'da görülmüştür. Batı yarımkürede ilk mpox salgını 2003 yılında Amerika Birleşik Devletleri'nde meydana gelmiştir. Bundan sonra, çoğunlukla Afrika'dan seyahatle ilişkili olan, daha önce endemik olmayan birkaç ülkede sporadik vakalar bildirilmiştir. Ancak, Mayıs 2022'de küresel birçok ülkeli salgın tanımlandı; bu salgın kişiden kişiye bulaşma ile ilişkilendirilmiş ve düzinelerce ülkede binlerce kişiyi etkilemiştir. 2022'de DSÖ, mpox'un Benin, Kamerun, Orta Afrika Cumhuriyeti, Kongo Demokratik Cumhuriyeti, Gabon, Gana (sadece hayvanlarda tanımlanmıştır), Fildişi Sahili, Liberya, Nijerya, Kongo Cumhuriyeti, Sierra Leone ve Güney Sudan dahil olmak üzere birçok Afrika ülkesinde endemik olduğunu bildirdi. Ocak-Mayıs 2022 arasında, mpox'un en çok şüpheli vakası, 1284 vaka ve 58 ölüm bildirilen Kongo Demokratik Cumhuriyeti'nde meydana geldi. 1 Ocak 2023'ten bu yana, DRC 27.000'den fazla şüpheli mpox vakası ve Clade I mpox ile 1.000'den fazla ölüm bildirdi. 15 yaş altı çocuklar vakaların yüzde 70'ini ve ölümlerin yüzde 80'inden fazlasını oluşturdu. 14 Ağustos 2024'te, DSÖ bu salgını küresel bir halk sağlığı acil durumu ilan etti.

Maymun çiçeği virüsü, hayvandan insana ve insandan insana bulaşabilir. Maymun çiçeği virüsü, enfekte bir hayvanın vücut sıvılarıyla temas yoluyla veya bir ısırık yoluyla edinilebilir. Ayrıca, Afrika dahil dünyanın belirli bölgelerindeki vahşi hayvanlardan gelen yabani et (çiğ veya asgari düzeyde işlenmiş et) hazırlanması yoluyla da bulaşabilir.

Maymun çiçeği virüsünün insandan insana bulaşması çeşitli yollarla gerçekleşebilir:

- Doğrudan temas – Maymun çiçeği virüsünün yayılmasının öncelikle bulaşıcı yaralar, kabuklar veya vücut sıvılarıyla doğrudan temas yoluyla gerçekleştiği düşünülmektedir. Bu nedenle, mpox enfekte bir bireyle yakın, kişisel temas içeren aktiviteler sırasında yayılabilir. Bulaşma, bulaşıcı materyale ve ardından yüz mukoza zarlarına veya alıcının cildindeki herhangi bir kesiğe dokunarak kolaylaştırılabilir. 2022 yılında başlayan ve çok sayıda ülkeyi etkileyen mpox salgını sırasında, ciltteki bulaşıcı materyalle veya mukoza zarlarındaki lezyonlarla yakın temas (örneğin, cinsel ve/veya yakın temas sırasında meydana gelen) edinim için ana risk faktörü olarak kabul edildi.
- Fomitler aracılığıyla dolaylı temas – Bulaşma, ev veya hasta bakım ortamında enfekte materyalle kirlenmiş malzemeler veya fomitlerle temas yoluyla meydana gelebilir; örneğin vücut sıvıları veya yaralardan gelen bulaşıcı materyalle kirlenmiş giysiler veya çarşaf lar bulaşmada rol alabilir.
- Solunum salgıları – mpox'nin solunum salgıları yoluyla ne ölçüde yayıldığı belirsizdir .
- Dikey bulaşma – Virüs plasentayı anneden fetüse geçebilir ve bu da konjenital mpox'a yol açabilir, ancak bulaşma oranı veya trimester bazında risk bilinmemektedir.



- Perkütan aşılama – Cilt lezyonu örnekleri toplamak için kullanılan malzemelerden iğne batması yaralanmaları yoluyla bulaşma vakaları bildirilmiştir.
- Diğer vücut sıvıları yoluyla yayılma riski – Şu anda, viral DNA semende tespit edilmiş olmasına rağmen, mpox'un semen, vajinal sıvılar veya diğer vücut sıvıları yoluyla yayılıp yayılmayacağı bilinmemektedir.

KLİNİK BELİRTİLER

Mpox geleneksel olarak ateş, titreme ve miyalji gibi sistemik bir hastalığa neden olmaktadır ve diğer veziküler döküntülerden (örneğin suçiçeği, çiçek hastalığı) ayırt edilmesi önemli olan karakteristik bir döküntüye sahiptir. Ancak 2022-2023 yılları arasında çok sayıda ülkeyi kapsayan salgın sırasında bazı hastalarda sistemik hastalık olmaksızın genital, anal ve/veya oral lezyonlar görülmüştür.

Maymun çiçeği virüsü enfeksiyonunun kuluçka dönemi genellikle 5 ila 13 gündür ancak 4 ila 21 gün arasında değişebilir.

Sistemik semptomlar genellikle 1 ila 5 gün sürer ve ateş, baş ağrısı, boğaz ağrısı, sırt ağrısı, kas ağrısı ve yorgunlukla karakterizedir.

Cilt döküntüsü genellikle sistemik semptomların başlamasından bir ila iki gün önce ve üç ila dört gün sonra ortaya çıkar ve iki ila üç hafta devam eder, ancak sistemik hastalık olmaksızın döküntüler de bildirilmiştir. 2022'de başlayan mpox'un küresel salgını sırasında mpox geliştiren hastalar sıklıkla anogenital, oral ve perioral bölgelerde yoğunlaşan lezyonlarla başvururlar. Bazı vakalarda, gövde, yüz veya vücudun akral bölgelerinde az sayıda lezyon olduğu görülmüştür. Bazen birleşen lezyonlar, en sık olarak bağışıklık sistemi baskılanmış bireylerde görülen büyük plaklar, ülserasyonlar veya kabuklarla sonuçlanabilir.

2022 yılında başlayan salgın sırasında hastalarda, proktit görülmüştür. Bazı hastalarda boğaz ağrısı ve yutma zorluğu görülür ve bu durum oral alımı sınırlandırabilir veya engelleyebilir. Palatin bademciklerde veya farenkste ülseratif lezyonlar görülebilir. Göz bulguları konjonktivit, blefarit, perioküler selülit, keratit ve görme kaybı şeklinde ortaya çıkabilir. 2022'de başlayan salgında nörolojik komplikasyonlar (örn. ensefalit/ensefalomyelit) tanımlanmıştır. Nekrotizan bir mpox formu da dahil olmak üzere ciddi hastalık, ileri HIV hastalarında görülebilir.

Tipik döküntünün olması ve enfeksiyon için epidemiyolojik risk faktörleri olması (örneğin, mpox'tan şüphelenilen veya doğrulanmış kişilerle yakın veya samimi yüz yüze temas veya mpox'un yaşandığı bir sosyal ağın veya topluluğun parçası olmak; yakın zamanda Orta veya Batı Afrika'ya veya mpox'un büyük salgınlarının bildirildiği diğer bölgelere seyahat etmek) durumunda tanıdan şüphelenilmeli ve uygun testlerin alınması planlanmalıdır.

Döküntüden alınan örneklerde polimeraz zincir reaksiyonu (PCR) testi ile Orthopox virus DNA'sının gösterilmesi ile tanı konur. Maymun çiçeği virüsü için serolojik test, mpox tanısını desteklemek için kullanılabilir ve özellikle viral test yapılmıyorsa faydalı olabilir.

Ayırıcı tanıda, suçiçeği, Herpes simpleks virüsü enfeksiyonu, primer sifiliz, lenfogranüloma venereum veya *Haemophilus ducreyi* enfeksiyonu, orf gibi hastalıklar yer alır.

Mpox'lu hastaların yönetimi, destekleyici bakımın yanı sıra seçili hastalar için antiviral tedaviyi de içerir. Mpox'lu immüno-kompetan hastaların çoğu hafif hastalık geçirir ve tıbbi müdahaleye gerek kalmadan iyileşir. Birkaç antiviral, mpox tedavisinde faydalı olabilir. Ancak, Amerika Birleşik Devletleri'nde önerilen ajanların hiçbiri bu enfeksiyon için Gıda ve İlaç Dairesi (FDA) tarafından onaylanmamıştır. 2022'de başlayan salgın sırasında tecovirimat en sık kullanılan ajandı. Ancak, mpox'lu hastalar için antiviral tedavinin etkinliğini destekleyen veriler sınırlıdır. İnsanlarda mpox'un tedavisi için tecovirimatı değerlendiren klinik çalışmalar devam etmektedir. Hastalığın önlenmesinde, riskli davranışlardan kaçınmak ve endemik bölgelere seyahat edildiğinde uygun korunma önlemlerinin alınması önemlidir.



YENİDOĞAN VE SÜT ÇOCUĞU DÖNEMİNDE HİPOTİROİDİ

Dr. Meltem Yılmaz Aksoy

Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Kliniği

- Konjenital hipotiroidi önlenebilir zeka geriliğinin en sık nedeni olarak bilinir. Tarama programı dünyada 1974'te başlamıştır. Ülkemizde Aralık 2006 tarihinden itibaren tarama programına başlanmıştır. Primer konjenital hipotiroidi sıklığı 1/2000-3000'dir. Santral hipotiroidi sıklığı 1/16000' e kadar görülebilmektedir. TSH VE ST4 değerlerine göre klinik değişmektedir. TSH yüksek ve ST4 düşük ise aşikar hipotiroididir. ST4 düşük iken TSH düşük, normal veya yeterince yükselmemiş ise santral hipotiroidi akla gelmelidir. ST4 normal iken TSH yüksek ise subklinik hipotiroidi olabilir. TSH salınımı pulsatil ritm 1-2 saatlik dalgalanmalarla seyreder. Açlıkta, hastalık esnasında ve cerrahi sonrası pulsasyonların büyüklüğü artar. TSH geceleri özellikle uyku öncesinden itibaren artma eğilimindedir. Yaşa göre TSH ve ST4 değerlerinin değişmediği bilinmekte iken term ve pretermelerde gestasyonel yaşa göre değerler kullanılması önerilmektedir. Yenidoğan döneminde TSH değerleri daha yüksek, maturasyon arttıkça değerler normalleşmektedir. Rastgele ölçümler yanılabilir. Tetkikler sabah saatlerinde alınmalı. Sonuçlar klinik ile mutlaka karşılaştırmalı. Laboratuvar her zaman doğru sonuç vermeyebilir. Laboratuvar hatalarının nedeni enterferanslar olabilir. Yenidoğan bebekte hematokrit %50'dir. Tam kan TSH konsantrasyonu X 2.2 ~ Serum TSH konsantrasyonuna eşittir. Muayenede dismorfizm bulguları sorgulanmalıdır. Konjenital hipotiroidi bir sendromun parçası olabildiği gibi konjenital anomalilere de eşlik edebilir. Primer konjenital hipotiroidi taraması için en duyarlı test TSH bulunmaktadır. Finansal olarak yeterli ise tarama için TSH ile ST4 birlikteliği santral hipotiroidi tanısını da kaçırmamak için faydalı olabilir.
- Tarama en ideal 2-5 gün arasında (48-72. saatler arasında)
- Mümkünse taburculuğa en yakın, olabildiğince geç
- Hayatın ilk 24-48 saati içinde alınan kanlarda yalancı pozitif TSH yükseklikleri olabilir
- 32 gestasyonel haftadan küçük pretermelerde ve çok düşük doğum ağırlıklı olanlarda 2.-4. haftada örnek tekrar alınmalı (Postmestrual yaş 36 gh olmadan 2. örnek alındı ise max 36 gh olacak şekilde 4. haftada tekrarlanmalı-hangisi daha erken ise)
- Yenidoğan taramasında yanlış negatiflik ile ilişkili durumlarda tarama sonrası ikinci örnek 10.-14. günlerde alınmalı
 - Prematürite
 - Düşük doğum ağırlığı
 - Hasta bebek -ydybü yatışı(dopamin,steroid, tiroid dışı hastalık)
 - Örneğin ilk 24 saatte alınması
- İkizlerde tarama yanlış negatif olabilir, ikinci kez mutlaka bakılmalı, konjenital hipotiroidi tanısı olan ikizin eşi olan bebek için yaşamın bir döneminde TSH yüksekliği olabileceği bilinmelidir.
- Tarama negatif olsa bile klinik şüphe durumunda (nadir de olsa yanlış negatif) konjenital hipotiroidi taranmalı, ailede santral hipotiroidi öyküsü olanlar santral hipotiroidi için risk altındadır.



9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- Anormal tarama sonucuna sahip yenidoğanlar mutlaka referans merkezlerde değerlendirilmeli. Hastalardan mutlaka serum TSH ve ST4 bakılmalıdır.
- ST4 düşük ve TSH yaşa göre aralığına göre yüksek ise mutlaka acilen LT4 tedavisi başlanmalıdır.
- ST4 normal olsa bile TSH>20 mUI/L (yaşamın 2. haftasında) ise LT4 başlanabilir. (uzman görüşü önemli)
- Yaşamın ilk 21 gününde ST4 normal aralıkta, TSH 6-20 mUI/L arasında ise hemen tedaviye başlamak yerine 1-2 hafta içerisinde değerleri kontrol edilmeli.
- TFT çalışılmayan bölgelerde topuk kanı TSH değeri >40 mUI/L ise LT4 tedavisi başlanmalı.
- Serum ST4 düşük iken TSH düşük, normal veya yeterince yükselmemişse santral hipotiroidi düşünülmeli.
- Eğer santral hipotiroidi durumunda adrenal yetmezlik varsa LT4 tedavisi ile adrenal krizi tetikleyebileceğini unutulmamalıdır.
- L-T4 başlangıç dozu :10-15 mcg/kg/gün
- Term bebeklerde; >2.5-3 kg ise
 - Ağır KH: 15 mcg/kg/gün -- 50 mcg/gün
 - ST4 < 0.4 ng/dl
 - Gerçek agenezi
 - Hafif KH: 10-12 mcg/kg/gün -- 37.5 mcg/gün
 - ST4 0.4-1.0 ng/dl
 - Ektopi /in situ gland
 - Subklinik KH: 5-8 mcg/kg/gün -- 25 mcg/gün
- Düşük doğum ağırlığı olan bebeklerde;
 - 12.5-25 mcg/gün
- Primer konjenital hipotiroidi tanısı olan hastaya tiroid bezini görüntüleme beklenmeden LT4 tedavisi başlanması önerilir.
- Görüntüleme olarak sintigrafi, ultrasonografi veya ikisini birden yapabilirsin , sintigrafi ilk 1 hafta içerisinde yapılmalı, usg için böyle bir aralık yok.
- Diz filmi intrauterin hipotiroidinin ciddiyetini belirlemede yardımcı olabilir. (kanıt düzeyi düşük)
- Parenteral tedavi vermek gerekli ise oral başlangıç dozunun %80'i geçilmemelidir.
- TSH baskılanması veya klinik bulgular olmadığı sürece doz azaltma için tek başına ST4 yüksekliği yeterli değil
- Yetişkinlerin aksine çocukluk çağında LT4 tedavisi besinle birlikte alınabilir(soya proteini ve sebze liflerinden kaçınmak koşuluyla)günün aynı saati almak daha değerli.
- Burada amaç tedaviye uyumu arttırarak en ideal ST4 seviyesine ulaşmak
- Anormal bir doz artımı gerektiğinde
- Azalmış emilim
- Artmış ST4 metabolizması (gastrointestinal hastalıklar, ilaç,besin)



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- Adelenanlarda tedavi uyumsuzluğu akılda tutulmalı
- Tedavi sonrası ilk kontrol 1-2 hafta
- TSH normale dönene kadar 2 haftada bir
- 1 yaşına kadar 1-3 ayda bir (ilk 6 ayda 1-2 ayda bir, 6 ay- 1 yaşta 2-3 ayda bir)
- 1-3 yaş arasında 2-4 ayda bir (3-4 ayda bir)
- > 3 yaş 3-6 ayda bir
- 1. ayda TSH > 10 mIU/L ise LT4 tedavisi başla
- TSH değeri 1. ayda 5-10 mIU/L aralığında ise LT4 için beklenebilir. Tedavi başlanması konusunda yeterli kanıt yok
- Ektopik tiroid dokusu için USGnin duyarlılığı sintigrafiye göre daha az duyarlı (doppler ile duyarlılık artıyor) fakat bezin normal yerinde olmaması kalıcı KH tanısı için yeterli
- Konjenital hipotiroidinin kalıcı veya geçici olduğunu yaşamın ilk aylarında anlamak zor (ilk 6 aydan sonra?)
- Gland in situ olanlarda ve izole santral hipotiroidisi olan çocuklarda 2-3 yaşlarında hipotalamus-hipofiz-tiroid aksını tekrar gözden geçir
- Kalıcı KH tanısı olmayan in situ glandı olan hastalarda doz < 3 mcg/kg/gün ise 6 aylıktan itibaren tedavi için yeniden değerlendirme yapılabilir (doz < 2 mcg/kg/gün ise veya tedavi boyunca TSH bozulmuyorsa aksı tekrar değerlendirir)
- Tedavi kesimi için 4-6 haftalık bir sürede tedavi aşamalı olarak veya direkt kesilebilir, 4. haftada serum ST4 ve TSH değerlendirilir.
- TSH >10 mIU/L ise tiroid görüntülemesi ve genetik test düşün
- ST4 düşük ve TSH düşük, normal veya yetersiz yüksek ise santral hipotiroidi düşün, hipofizer fonksiyonları kontrol et ve genetik test iste
- TSH normal değer üzerinde ama <10 mIU/L(konjenital hipotiroidi) ise veya ST4 normal aralığın alt yarısında (santral hipotiroidi) ise tedavi kesimine devam et 3-4 hafta sonra kontrol edilebilir.



ÇOCUK ACİLDE SOLUNUM YETMEZLİĞİNE YAKLAŞIM

Fatih Ahmet Erol, Merve Tetik

Zonguldak Bülent Ecevit Üniversitesi

2 yaşında down sendrom tanılı erkek hasta 15 gündür devam eden burun akıntısı ve öksürük şikayetlerine son dört gündür hırıltı eklenmesi üzerine tarafımıza başvurdu. Hastaya dış merkezde bu şikayetlerine yönelik amoksisilin klavulonik asit tedavisi başlanmıştı. Hastanın hırıltı şikayeti giderek artmış ve hızlı nefes alıp vermeye başlamış. Bu süreçte ateş yüksekliği olmamış. Bu şikayetlerle tarafımıza başvuran hastanın başvuru anı vitallerinde vücut ısısı 36,6C, kalp tepe atımı 135/dk, oksijensiz satürasyonu %85, kan basıncı 85/58 mmHG şeklindeydi. Hastanın solunum muayenesinde takipneik, subkostal ve interkostal retraksiyonları mevcuttu, vizingi mevcuttu, sağ tarafta solunum sesleri daha az alınmaktaydı, bilateral kreptan ralleri mevcuttu,ekspiryumu zorluydu. Hastanın dış merkezde alınan kan gazında ph 7,22 pco2 52 po2 117 lac 0.8 hco3 21.8 olarak sonuçlandı. Tam kan sayımında wbc 12,930 ne 3920 crp 0,8 idi. Hastanın çekilen PA Akciğer grafisinde sol orta ve üst zonlarda belirgin pnömonik infiltrasyon görünümü mevcutken, sağ üst lobda havalanma azlığı ve konsolide görünüm mevcuttu. Hastanın solunum sıkıntısına yönelik rezervuarlı maske ile 6-8lt/dk dan oksijen desteği başlandı. Oral alımı kesildi ve intravenöz hidrasyonu başlandı. Hastanın bronkospazmına yönelik metilprednizolon 2mg/kg yükleme yapıldı, salbutamol+ipratropium bromur inhaler tedavisi verilmesine rağmen bronkospazmı gerilemeyen hastaya magnezyum sülfat 50mg/kg'dan yüklendi, hasta ağır pnömoni olarak değerlendirilerek seftriakson ve klaritromisin tedavileri başlandı ve çocuk yoğun bakım ünitesinde takibe alındı. Hastanın tedavilere rağmen solunum sıkıntısının artarak devam etmesi ve desature olması üzerine kontrol kan gazı alındı, kontrol kan gazında asidozu derinleşen hiperkarbisi artan hasta YANKOT ile 2lt/kg dan oksijen desteğine alındı. Hastanın uygulanan tedavilerden fayda görmemesi ve sağ üst lobda havalanma azlığı olması üzerine aspirasyon şüphesi ön görüldü, aile ile tekrar görüşüldü, hastaya hırıltı şikayetleri başlamadan bir gün önce kardeşi tarafından antep fıstığı yedirildiği ve sonrasında morardığı ifade edildi. Hastaya aspirasyon şüphesi ile toraks tomografi çekildi. Olası aspirasyon açısından çekilen bt sinde: Nefes kooperasyonu yetersizliği ve hareket artefaktı sebebiyle değerlendirme kısıtlıdır.Parankim penceresindeki kesitlerde; sol akciğer lingula ve üst lob anterior segmentte içerisinde hava bronkogramları içeren konsolidasyon ve komşuluğunda buzlu cam dansiteleri izlendi.Sağ akciğer üst lob apikal segmentte atelektaziye bağlı volüm kaybı vardır.Plevral effüzyon izlenmemiştir.Trakea, trakeal bifurkasyon ve ana bronşlar açıktır.Kalp boyutları normaldir. Mediastinal vasküler yapılar ve kalp konfigürasyonu tabiidir.Sternumda geçirilmiş cerrahiye bağlı olabilecek metalik sütür materyali izlendi. Hasta çocuk göğüs hastalıklarına danışıldı. Hastaya bronkoskopi uygulanması amacıyla sevki gerçekleştirildi.

Olgu 2

6 yaş önceden bilinen bir hastalığı olmayan kız hastanın 1 haftadır sarı renkte kötü kokulu kusmaları olmuştur. baş ağrısı da mevcutmuş. Son günlerde geceleri sayıklamaya başlamış, ishal, ateş, idrarda yanma, kötü koku renk değişikliği olmamış, evde başka hasta olan birey öyküsü yok. Son bir haftadır sağlık merkezi başvurusu olmamış. Kusmalarının artması, halsizlik şikayetinin artması üzerine dış merkeze başvurmuş. Orada bilinci açılmış. Alınan tetkiklerinde wbc ve crp normal, diğer biyokimyasal parametreler olağan.batın ve torax bt çekilmiş normal sonuçlanmış. Aile ayaktan tarafımıza gelmek üzere yola çıkmış. Yolda kusma olmaksızın bir anda morarmış çene atması olmuş ve bilinci kapanmış. Ağrıya sese yanıt vermemiş. Hastanın başvuru anında vital parametrelerinde vücut ısısı 36,6C, kalp tepe atımı 114/dk, dakika, solunum sayısı 14/dk, kan basıncı 92/56 mmHG, satürasyonu %89 idi. Fizik muayenesinde genel durumu kötü GKS 8E (1E2V5M) pupiller



9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

bilateral dilate, ışık refleksi yok, her iki hemitoraks solunuma eşit düzeyde katılmaktaydı, takipne yok, ral,ronküs duyulmadı, vücutta döküntü yok, ekimoz vb travma bulgusu yok, kapiller dolum zamanı 2-3 saniye, nabızları filiform idi. Hastanın alınan kan gazında ph 7.05 PCO2 78 pO2 72 spo2 88 HCO3 36 Lac 4.5 olarak saptandı. Hastada tip2 solunum yetmezliği mevcut olması ve GKS düşüklüğü olması üzerine 5.5 numara kaflı tüple entübe edilerek SIMV modda mekanik ventilasyon desteğine başlandı. Hastanın ağrılı uyaran yanıtı olmaması üzerine sedasyon analjezi uygulanmadı. Dolaşım bozukluğu olan hastaya 20cc/kg dan izotonik hızlı şekilde yüklendi. Mesane kateterizasyonu ile idrar çıkış takibine başlandı. İntravenöz hidrasyonu düzenlendi. Hastanın sıvı yüklemelerine rağmen hipotansif seyri olması üzerine inotrop desteği eklendi. Hastanın çekilen beyin tomografisinde Posterior fossada 4x3 cm boyutlu hiperdens kitle lezyonu mevcut olup 4.ventrikül ve bazal sisternler basıdır. 3. ve lateral ventriküller genişlemiştir (triventriküler hidrosefali). Beyindeki vasküler yapılar da kontrastlanma izlenmedi.Kesitler dahilindeki kranial kemik yapılar doğaldır. Orta hatta şift yoktur. Hemisferik kortikal sulkus ve fissürler normaldir. Bu aşamada enfarkt alanı veya intra/ekstraaksial kanama mevcut değildir. SSS enfeksiyonu ekarte edilemeyen hastaya lomber ponksiyon planlandı ancak hemodinamik unstable olması nedeni yapılamadı. Hastaya menenjit dozundan seftriakson ve vankomisin tedavileri eklendi. Çekilen tomografisinde beyin ödemi mevcut olan hastaya 4*5ml/kg'dan %3NaCl tedavisi başlandı.bası etkisine yönelik 4*4 mg deksametazon ve % 3 NaCl devam edildi. Kontrol kan gazında ph 7,35 pco2 38 po2 60 chco3 21 Glu 344 olarak sonuçlandı. Hastanın stabilitesinin sağlanması ardından beyin ve difüzyon MR çekildi. IV.Ventrikül tabanında kistik komponenti bulunan T1 hipointens, T2 hiperintens solid ağırlıklı kontrastlanmayan ekspansil kitle mevcuttur. Kitle beyin sapına bası oluşturmaktadır. Serebellar tonsiller foramen magnumdan spinal kanala herniyedir. III ve lateral ventriküller dilatedir. Periventriküler beyaz cevherde transependimal effüzyon ile uyumlu diffüz T2 sinyal artışı izlendi. Ekstraserebral BOS mesafesi azalmıştır. Bazal ganglia, talamus, kapsüler elemanlar normaldir.Korpus kallozum normal şekil ve sinyal özelliğindedir. Sonuç: IV. Ventrikül tabanında ekspansil kitle; kitle ilk ayrıcı tanısında ön planda ependimom, daha sonra medulloblastom düşünüldü. Obstrüktif hidrosefali açısından hasta beyin cerrahisine danışıldı, beyin cerrahisi tarafından inoperatif kabul edildi.

OLGU 3

11 yaş cp ve epilepsi tanılı, pegli hasta 2-3 gündür olan ateş yüksekliği, bir gün önce başlayan solunum sıkıntısı ve uyku hali nedeni çocuk acil servisimize başvurdu. Özgeçmişinde; 40hf miadında, nsvd ile doğmuş, postnatal:hastanın doğduktan sonra yoğun bakım ihtiyacı olmamış, hastanede başka sebeple yatışı 4 kez akciğer enfeksiyonu nedeniyle olmuş. Bilinen alerjisi yok, bilinen hastalık yok aşıları tam sürekli kullandığı ilaç 2* ventolin 2* budesonid 4*antepsin sık hastalanma öyküsü ve ailede sigara içen birey ve evde soba öyküsü yoktu. Ek gıdaya başlama 6. ay anne sütü 23 ay, devit ve demir ilacı kullanmış.

Başını dik tutma 1-2 ay, destekli oturma 6. ay , desteksiz oturma 7. ay ,4*200 cc nestle junior mama ile pegden beslenmekte olup 2 sene önce peg takılmış. 1 ay önce pegi değişmiş. 15 aylıkken sıralama ve yürüme varmış; 18 aydan sonra gelişim geriliği başlamış. Zamanla başını tutamaz, oturamaz ve yürüyemez hale gelmiş. Soygeçmişinde, anne 41 y,ss, baba 46 y,ss, akrabalık yok, G3P3Y3 hikayesi olan ailenin, hastamıza ek olarak 19 ve 16 yaşlarında sağlıklı, iki çocuğu vardı. Vitallerinde, ateş: 37c kta: 128/dk spo2:%100 (4 lt dk o2 ile) ss: 28 /dk ta:106/81 mmhg olarak saptandı. Fizik muayene; genel durum orta-kötü, bradipnesi mevcuttu. Ağız içi ıslak, dehidratasyon bulgusu yoktu, akciğer sesleri kaba ekspiryum uzun ve zorlu, ağız hijyeni kötü, orofarenks olağan, tonsiller doğal, kript, ağız içi aft, koplik lekesi, yumuşak damakta enantem yoktu. Sağ ve sol kulak zarı doğal. Skolyozu mevcut batın rahat rebound defans yok. Peg mevcut. Peg çevresinde akıntı kızarıklık yok. Vücutta döküntü yok, batın ve toraksta travma bulgusu ekimoz yoktu. Alınan kan tetkiklerinde, kan gazı: ph 7.24 pco2: 73.8. po2: 88. hco3: 26.2. Cbc: wbc 16.1 hb:10.2, plt:180 biyokimya: crp 91. prokalsitonin 1. probnp 759 bft kcft elektrolitler olağan, kan gazında solunumsal asidozu olan sol akciğerinde atelektazi olan dinlemekle solunum sesleri azalmış olan hasta entübe edildi. Basınç simv modda takip edildi. Oral stop takibe alındı. Holiday segar yöntemine göre idame mayi başlandı. SF konsantrasyonunda %5 dekstrozu mayi başlandı. Diürez sonrası total mayiye 20 meq/lt KCL eklendi yaşa göre pnömoni



etkenlerine yönelik seftriakson tedavisi başlandı. Alınan kontrol kan gazı. ph 7.48. pco2 38.3. po2 145. so2 99. hco3 28.8, pco2 değerinin azaldığı görüldü mv ayarları fio2 ve psv düşüldü simv modda takibine devam edildi. Simv modda takibinde devam edilmektedirken hastanın solunum sıkıntısının gerilemesi, kapno değerlerinin normal aralıkta olduğu gks'si artan spontan gözleri açık ağırlı uyarana yanıtı olan hasta cpap, psv modda takibe başlandı. Alınan kontrol kan gazında ph 7.38 pco2 50 po2 76 spo2 96 hco3 27.9 hastanın hiperkarbi asidozu yoktu. Kan gazının iyi olması T tüpü tolere etmesi endenli extübe edildi. Alınan kontrol kan gazında ph 7.4 pco2:48 po2 149 so2 99 hco3 28.5 hastanın kan gazında hiperkarbisi yoktu, rezervuarlı maske ile takibine devam edildi. Seftriakson tedavisinin 12. gününde takibinde ateş yüksekliği olması alınan kan tetkiklerinde AFR'sinde artış olması üzerine antibiyoterapisi Meropenem olarak revize edildi. Meropenem tedavisi 14 güne tamamlanan hastanın, sık aspirasyon ihtiyacı olması üzerine, hastaya trakeostomi açıldı. Takibinde solunum sıkıntısı kalmayan hasta, öneriler ile taburcu edildi.

Çocuk Acilde Solunum Yetmezliğine Yaklaşım

Solunum sıkıntısı; solunum iş yükünün artmasıdır. Akut solunum yetmezliği ise; oksijen sunumu ve ya karbondioksit atılımının yeterli olamaması durumudur. Hastaneye yatan çocuklarda solunum sıkıntısı oranı %20; çocuk yoğun bakıma yatanlarda ise %30'dur.

Çocuklarda yetişkinlere göre solunum sıkıntısı daha fazla görülmektedir. Bunun sebepleri arasında; dar hava yollarına bağlı direnç, daha küçük akciğer kapasitesi, solunum kaslarının çabuk yorulması(diaframda tip 1 kas lifi daha az),küçük çocuklarda henüz olgulaşmamış solunum merkezi olması, metabolik ihtiyacın ve CO₂ üretiminin daha fazla olması vardır.

Solunum yetmezliği temel anlamda ikiye ayrılır. Tip 1 (hipoksemik) solunum yetmezliği); oksijenizasyonun bozulması ardınan arter oksijen saturasyonu (SaO₂) ve kan gazında parsiyel oksijen basıncının (PaO₂) düşmesi durumudur. Nedenleri arasında pnömoni, pulmoner emboli,akut astım,KOAH,ARDS gösterilebilir. Tip 2 (hiperkapneik) solunum yetmezliği); ventilasyonun bozulması ardınan karbondioksit retansiyonu,kan gazında parsiyel karbondioksit basıncının (PaCO₂) yükselmesi ve respiratuar asidoz görülmesi durumudur. Nedenleri arasında santral sinir sistemi depresyonu, nöromusküler bozukluklar,periferik sinir sistemi hastalıkları gösterilebilir. Tip 1 solunum yetmezliğinde olan hastada yetmezlik ilerlerse tip 2 solunum yetmezliği görülebilir.

1. Etyoloji

ÇOCUKLARDA SOLUNUM YETMEZLİĞİ NEDENLERİ	
Üst hava yolu tıkanıklığı yapan durumlar	Krup, epiglottit,trakeit, Yabancı cisim aspirasyonu,kitle(trakeaya bası) Anafilaksi, konjenital anomaliler
Alt hava yolu tıkanıklığı yapan durumlar	Astım,bronşiolit, kistik fibrozis, Yabancı cisim aspirasyonu, kitle Pnömoni
Parankim hastalıkları	Pnömoni,pulmoner ödem, ARDS, Plevral efüzyon, aspirasyon Kontüzyon
Sinir sistemi hastalıkları	Merkezi SS (enfeksiyon,travma,kitle,iskemi,sedatifler) Santral SS (Guillan Barre, SMA,müsküler distrofiler)

Mekanik sorunlar	Pnömotoraks, plevral efüzyon, Skolyoz, Diyafagma paralizisi
Diğer patolojiler	Şok, organ yetmezlikleri Metabolik hastalıklar (DKA, doğumsal hastalıklar) Anemi, CO zehirlenmesi, methemoglobinemi

2. Klinik Bulgular

Çocuklarda solunum sıkıntısının ilk belirtisi genellikle takipnedir. Ancak santral patolojiler varlığında ve ya solunum yetmezliğinin ağırlaştığı safhalarda bradipne görülebilir. Siyanoz geç bir bulgudur; hipoksemide ve dolaşım bozukluğunda da görülebilir. Solunum yetmezliğini takiben mental durum değişikliği görülebildiği gibi; mental durum değişikliklerinde direkt olarak solunum yetmezliği de ortaya çıkabilir. Hiperkarbik hastalarda uyku hali, hipoksik hastalarda ajitasyon görülebilir.

ÇOCUKLARDA SOLUNUM YETMEZLİĞİNDE KLİNİK BULGULAR	
İnspeksiyon	İnleme, stridor, wheezing, çekilmeler, abdominal solunum, siyanoz, tripod pozisyonu, mental durum değişikliği
Oskültasyon	Ral, ronküs, solunum sesleri azlığı (Dinleme bulgularının lokal/yaygın oluşu)

3. Yaklaşım

1. Acil müdahale gereksinimi var mı? Hava yolu açıklığı, solunum hızı, solunum eforu, dolaşım, bilinç durumu, vücut sıcaklığına bakılarak karar verilir. Acil müdahale gereksinimi varsa görüntüleme/laboratuvar beklenmez.
2. Vital bulgular: Saturasyon, kalp hızı, solunum sayısı, ateş, kan basıncı
3. Fizik muayene
4. Öykü:
 - ☞ Geliş şikayetinin süresi ve seyri
 - ☞ Enfeksiyon: ateş, öksürük, burun tıkanıklığı
 - ☞ Ek hastalık: prematürite, immün yetmezlik, anatomik bozukluklar, kronik hastalıklar (kardiak, pulmoner, nöromüsküler, metabolik)
 - ☞ Yabancı cisim şüphesi (ani öksürük)
 - ☞ Travma
 - ☞ Şüpheli ilaç alımı
5. Monitorizasyon
 - ☞ Nabız oksimetresi: hemoglobinin oksijene doygunluğunu ölçer; oksijen içeriğini ölçemez. %90 saturasyon değeri PaO₂'de 60 mmHg basınca eş değerdir.
6. Kan gazı (asit/baz, oksijenizasyon, ventilasyon)
7. Akciğer grafisi, lateral boyun grafisi: pnömoni, plevral efüzyon, radyoopak yabancı cisimler, pnömotoraks, krup, trakeit, epiglottit

8. Ek laboratuvar tetkikleri: Kliniğe ve etyolojiye göre seçilmelidir. (enfeksiyon/metabolik hastalık/şok/organ yetmezliği vb)

4. Tedavi

Solunum sıkıntısı olan tüm hastalarda öncelikle hava yolu açıklığı sağlanmalıdır. Solunum çabası yeterli, hava yolu açık hastalarda basit oksijen verme yöntemleri ilk basamak olarak verilebilir. Bu yöntemler arasında basit nazal kanül, basit oksijen maskesi, geri solunmasız maske olup hastanın FiO2 ihtiyacına göre seçim yapılır. Bu yöntemler hastaya artırılmış oksijen konsantrasyonu sağlar; ek olarak basınç etkisi vermez. Bu nedenle eğer bu yöntemler ile iyileşme sağlanamayan hastalarda non-invazif/invazif ventilasyon seçeneklerine geçilmelidir.

4.1. Yüksek Akışlı Nazal Kanül Oksijen Tedavisi (YANKOT)

Hastaya nazal kanül aracılığı ile ısıtılmış, nemlendirilmiş, oksijen konsantrasyonu ve akış hızı ayarlanmış hava verilmesini sağlayan sistemdir. Bebek ve süt çocuklarında 2 L/kg/dk; daha büyük çocuklarda 20-30 L/dk'ya kadar çıkılabilir. FiO2 hedeflenen saturasyona göre ayarlanır. Gaz sıcaklığı ise ortalama 34-37 °C olarak ayarlanmalıdır.

En sık alt solunum yolu enfeksiyonlarında kullanılır. Özellikle hipoksik solunum yetmezliği olan çocuklarda kullanımı entübasyonu belirgin derecede azaltmaktadır.

4.2. Non-invaziv Mekanik Ventilasyon (NIMV)

Üst hava yollarını koruyabilen ancak basit oksijen tedavileri ile uygun ventilasyon/perfüzyon sağlanamayan hastalarda hasta entübe edilmeden verilen ve invaziv mekanik ventilasyon (IMV) ile aynı prensipte çalışan destek tipidir. IMV'ye göre komplikasyonları daha azdır. (nozokomiyal enfeksiyon, ventilatör ilişkili pnömoni, baro/völütravma vb.). Nazal, oronazal, tüm yüzü kapsayan maskeler ile uygulanabilir. NIMV'de iki farklı uygulama yöntemi mevcuttur.

4.2.1. CPAP (Sürekli Hava Yolu Basıncı)

- ☞ Spontan solunumu olan hastalarda hem inspirasyon hem ekspirasyonda aynı değerlerde pozitif basınç uygular
- ☞ Özellikle tip 1 solunum yetmezliğinde kullanılabilir

4.2.2. BiPAP (İki Seviyeli Hava Yolu Basıncı)

- ☞ IPAP (inspiratuar) ve EPAP (ekspiratuar)
- ☞ IPAP (inspiratuar): ventilasyonu artırır, PaCO2'yi azaltır
- ☞ EPAP (ekspiratuar): Ekspiryum sonu pozitif basınç, CPAP'a eşdeğerdir, fonksiyonel rezidüel kapasiteyi artırır
- ☞ Tip 1 ve 2 solunum yetmezliğinde kullanılabilir

NIMV Endikasyonları; pnömoni, astım, ARDS(hafif, orta), ekstübasyon sonrası, nöromusküler hastalıklar, travma, SIRS örnekleri verilebilir.

NIMV Kontrendikasyonları arasında; bilinç kaybı, koopere/oryante olmayan ajite hastalar, üst GIS kanamalar, hava yolu açıklığı korunamayan durumlar, kardiyak/solunum arresti, üst hava yolu obstrüksiyonu, şok, yüz deformitesi, özefageal/ üst hava yolu cerrahisi sonrası, hayatı tehdit eden organ yetmezlikleri vardır.

4.3. İnvazif Mekanik Ventilasyon (IMV)

NIMV ile düzeltilemeyen hastalarda oksijenizasyon, ventilasyon ve solunum fonksiyonunu normalize etmede kullanılan



9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

yöntemdir. Entübe hastalarda destek yöntemidir; tedavi edici yanı yoktur. Eş zamanlı olarak altta yatan hastalık tedavi edilmelidir. IMV mod seçimi ve ayarları her hastanın yaşı ve altta yatan hastalığa göre belirlenir.

Mekanik Ventilasyon Endikasyonları;

- Apne, hipoventilasyon
- Kardiyak ve ya solunum arresti
- Primer pulmoner hastalık ve ya hava yolu obstrüksiyonundan kaynaklı akut solunum yetersizliği
- Dolaşım yetmezliği, şok
- Ciddi baş/boyun/yüz travmaları
- GKS ≤ 8
- Genel anestezi, ağır sedasyon, kas gevşetici
- Üst hava yolu obstrüksiyonu
- Yabancı cisim aspirasyonu
- Riskli hasta transportunda hava yolu güvenliği

Solunum yetmezliği olan çocuklarda uygun ventilasyon yöntemi seçerken çocuklar özelinde dikkat edilmesi gereken durumlar vardır. Özellikle küçük çocuklarda ventilasyon hemen bozulmayabilir, alınan kan gazı da sürecin başındayken normal gelebilir. Ancak klinik gözlem iyi yapılmaz. Çekilmelerin belirginleşmesi, taşikardinin artması ve ya takipnenin bradipneye dönmesi ile beraber hastada ajitasyon, huzursuzluk, uyku hali gibi nörolojik bozulmanın da olması klinik kötüleşme işaretleri arasındadır. Solunum çabası belirgin azaldığında, bilinç kapandığında, bradikardi geliştiğinde verilen entübasyon kararı mortalite ve morbitideyi arttırmaktadır, bu tablolar gelişmeden önce kararın değerlendirilmesi önem arz eder. Akut kötüleşen ve entübasyon gerektiren hastada kan gazı, görüntüleme dahil herhangi bir tetkik, hastaya yapılacak acil müdahaleyi geciktirmemelidir.



KABIZLIĞA GÜNCEL YAKLAŞIM

Ar.Gör.Dr. Ezgi Yılmaz, Ar.Gör.Dr. Metin Öztep

Gaziantep Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

KABIZLIK NEDİR?

Kabızlık, seyrek (haftada ≤ 2) olabilen, ağrılı ve dışkı retansiyonuyla ilişkili dışkılama zorluğu olarak en iyi şekilde tanımlanır.

EPİDEMİYOLOJİ

Çocukluk çağı kabızlığı yaygındır ve dünya çapında %3-30 oranında görülür. Sosyoekonomik durum ile fonksiyonel arasındaki ilişki tartışmalıdır. Çeşitli çalışmalarda fonksiyonel kabızlığın düşük düzeyde ebeveyn eğitimi, düşük aile geliri veya anne ve babanın istihdamı ile ilişkili olmadığı bildirilmiştir.

Ekonomiye ve Hastanelere Yük...

Gelişmiş ve gelişmekte olan ülkelerde yüksek bir yaygınlık gösterdiğinden küresel bir sağlık sorununa dönüşmektedir. Tekrarlayan hastane yatışları, acil servis ziyaretleri ve semptomlarının tekrarlayan alevlenmelerinden dolayı düzenli klinik ziyaretleri nedeniyle kabızlık çeken çocukların bakımı için büyük miktarda kamu fonu harcanmaktadır.

ETİYOLOJİ

Çocuklarda kabızlık 2 ana türe ayrılır:

- Organik (%5)
- İşlevsel (95%)²

Organik

Kabızlığın organik nedenleri arasında belirli yapısal, nörolojik, toksik/metabolik veya bağırsak bozuklukları yer alır. Bunlar nadirdir ancak tanınmaları önemlidir.

En sık görülen organik neden şudur:

-Hirschsprung hastalığı

Yenidoğan döneminde veya daha sonra ortaya çıkabilecek diğer organik nedenler şunlardır:

- Anorektal malformasyonlar
- Kistik fibrozis
- Metabolik bozukluklar (örneğin hipotiroidizm, hiperkalsemi, hiperkalemi)
- Omurilik anormallikleri

İŞLEVSEL

Çocuklarda fonksiyonel kabızlık 3 dönemde ortaya çıkmaya eğilimlidir:

- Tahıl ve katı gıdaların tanıtımından sonra

- Tuvalet eğitimi sırasında
- Okul başlangıcında
- Bu dönüm noktalarının her biri dışkılamayı tatsız bir deneyime dönüştürme potansiyeline sahiptir.

Fonksiyonel Kabızlık-ROMA IV KRİTERLERİ

- Dışkılamaların ¼'ünden (25%) fazlasında ıkınma
- Topaklı veya sert dışkı (Bristol Dışkı Formu Ölçeği 1-2) dışkılamaların ¼'ünden (25%) fazlası
- Dışkılamaların ¼'ünden (25%) fazlasında eksik boşaltım hissi
- Dışkılamaların ¼'ünden (25%) fazlasında anorektal tıkanıklık/tıkanıklık hissi
- Dışkılamaların ¼'ünden (25%) fazlasını kolaylaştırmak için manuel manevralar (örneğin, parmakla boşaltma, pelvik tabanın desteklenmesi)
- Haftada üçten az SBM
- Gevşek dışkılama, müshil kullanılmadan nadiren görülür
- İrritabl bağırsak sendromu için yetersiz kriterler

	Tip 1	Fındık şeklinde sert parçalar halinde (çıkarmakta zorlanılan)
	Tip 2	Şekli ancak katı yumrulu
	Tip 3	Şekli ancak katı kıvamlı
	Tip 4	Şekli
	Tip 5	Yumuşak kıvamlı ve sınırları belirli parçacıklar halinde
	Tip 6	Cıvık, pelte gibi şekilsiz
	Tip 7	Sulu

KABIZLIK İÇİN RİSK FAKTÖRLERİ

- Stresli yaşam
- İstismar ve çocuk istismarı
- Diğer psikolojik ve davranışsal faktörler
- Ebeveyn yetiştirme tarzı ve psikolojik durum
- Diyet
- Fiziksel aktivite
- Anormal mikrobiyota
- Tuvalet eğitimi



KLİNİK DEĞERLENDİRME

- Semptomların başlangıcı ve hastalığın süresi
- Bağırsak alışkanlıkları
- Dışkı özellikleri (sıklığı , doğası , dışkı tutamama dışkıda kan)
- Geçmiş tıbbi ve cerrahi geçmişi
- İlaçlar
- Nöromusküler hastalıklar
- Beslenme geçmişi
- Diyetle lif kotası
- Aile geçmişi
- Gelişimsel tarih

FİZİK MUAYENE

- Büyüme değerlendirmesi
- Gelişimin değerlendirilmesi
- Karın muayenesi
- Karın şişkinliği
- Ameliyat izleri
- Elle muayenede görülebilen dışkı kitleleri
- Perianal gözlem
- Anüsün pozisyonu
- Perianal ekskoriasyon ve dermatit
- Yara izleri, çatlaklar ve etiketler
- Nörolojik değerlendirme

ORGANİK HASTALIKLARIN ALARM ÖZELLİKLERİ

- Hirschsprung hastalığı
- Pozitif aile geçmişi
- Karın şişkinliği
- Anal muayeneden aşırı korku
- Perianal bölgedeki izler
- Safralı kusma
- Sakral tüy/hemanjiom/omurgada yara izleri
- Anormal anal ve kremasterik refleks



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- Alt ekstremité nörolojisindeki eksiklikler
- Dışkıda kan
- Tiroid bezi malpozisyonu

LABORATUVAR DEĞERLENDİRMELERİ

- ☐ Organik nedene yönelik uyarı işaretleri için yapılan testler arasında:
 - Tam kan sayımı
 - İdrar tetkiki
 - İdrar kültürü
 - Tiroid fonksiyon testleri
 - Elektrolitler , magnezyum , kalsiyum
 - Total IgE
 - Serolojik çölyak testleri
 - Gaitada gizli kan

İLERİ ARAŞTIRMALAR

- Baryum enema
- Proktografi
- Kolonik manometri
- Rektosigmoidal manometri
- Rektal biyopsi
- Manyetik rezonans görüntüleme

KOLONİK FONKSİYON

Kolon geçiş süresi*

Kolon geçiş çalışmaları, kolonun dışkıyı itme yeteneğini ölçer ve genel kolon motor fonksiyonunu değerlendirir.

Kolon manometrisi

- ✓ Fonksiyonel kabızlıklı çocuklarda kolon fizyolojisi yeterince anlaşılmamıştır.

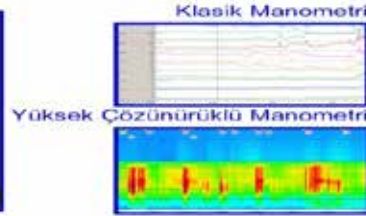
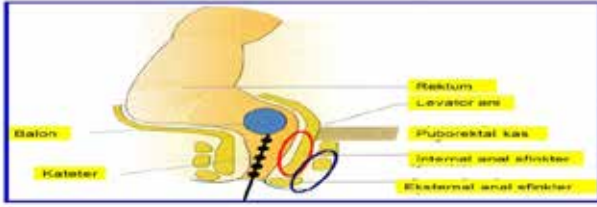
Yüksek çözünürlüklü kolon manometrisi, kolonun motor ve itici aktivitesi dahil olmak üzere fizyolojik işlevi incelemek için değerli bir yöntemdir.

ANOREKTAL FONKSİYON

Anorektal Manometri

- Anal manometri anal kanalın uzunluğu, rektal his ve sıkma sfinkter basınçları, rektoanal refleksler ve dışkılamayı taklit eden balon atımı denemesindeki basınç değişiklikleri hakkında ayrıntılar sağlar.

- Ancak, asıl kullanımı rektoanal inhibitör refleksinin yokluğunu göstererek kabızlığı olan küçük çocuklarda Hirschsprung hastalığını dışlamaktır.



Kablosuz Hareketlilik Kapsülü (Wireless motility capsule)

- Kablosuz hareketlilik kapsülü (WMC), gastrointestinal geçişin farklı bölümlerinden geçişi ölçmede faydalıdır.
- Hastayı radyasyona maruz bırakmayan invaziv olmayan bir testtir.

Öte yandan WMC kullanan pediatrik çalışmalar hala erken aşamadır ve yalnızca vaka çalışmaları olarak tanımlanmıştır.

DİĞER ARAŞTIRMALAR

- Çocuklarda alt gastrointestinal kontrast çalışmaları fonksiyonel kabızlığı hirschsprung hastalığından ayırt etmek ve hirschsprung hastalığında aganglioinik segmentin uzunluğunu değerlendirmek için kullanılır. Ancak test duyarlıdır ve bir geçiş bölgesi tespit edildiğinde tanıyı doğrulamak için biyopsi gerekir.
- Omurganın MRG'si yalnızca inatçı kabızlık özellikleri gösteren ve sakral tüylenme, hemanjiyom veya yara izi ve alt ekstremitelerde nörolojik belirtilerle gösterilen spinal anomaliyi düşündürülen özellikler gösteren çocuklarda endikedir.
- Defekografi, çocuklarda kabızlığın günlük yönetiminde yararlı değildir, çünkü prosedür çocukları önemli miktarda radyasyona ve rektosele riskine maruz bırakır.
- Benzer şekilde, fonksiyonel kabızlıkta endoskopi de önerilmez.
- Fonksiyonel kabızlığı teşhis etmede ultrasonografinin kullanımı bildirilmiş olsa da, güncel klinik uygulamada kullanılmadan önce tekniğin daha fazla iyileştirilmesi gerekmektedir.

TEDAVİ

KABIZLIK NEDENİ

KÖTÜ PROGNOZİK FAKTÖRLER

- Yaşamın 1. yılında kabızlık
- Düşük dışkılama sıklığı
- Dışkı tutamama
- Dışkı tutma
- Gece idrar kaçıрма
- Karın/rektumda dışkı kütesinin varlığı
- Uzun süreli kolon geçişi > 100 saat



REKTUM VE KOLONUN TEMİZLENMESİ

- Fonksiyonel kabızlıklı çocukların çoğunda rektumda büyük bir dışkı kütleleri bulunur.
- Tedavide 1. adım rektum ve kolonun temizlenmesidir.
- Karşılaştırmalı bir çalışmada, hem polietilen glikol (PEG, 1,5 g/kg) hem de lavmanlar, tıkanıklığı gidermede eşit derecede etkiliydi.

İDAME TEDAVİSİ

- Dışkılama problemi yaşayan çocuklar en az 2 ay boyunca müshil kullanarak düzenli olarak dışkılamaya teşvik edilir.
- Bu, dışkıyı yumuşak tutmak, dışkılamayı daha az ağrılı ve daha az korkutucu hale getirmek içindir.
- Düzenli dışkılama düzeni oluşturulduktan sonra, bu yöntem sonlandırılır.

KABIZLIK YÖNETİMİ

- Farmakolojik Olmayan Müdahaleler
- Farmakolojik Müdahaleler
- Cerrahi Müdahaleler

FARMAKOLOJİK OLMAYAN MÜDAHALELER

1) TUVALET EĞİTİMİ

- Fonksiyonel kabızlığı olan küçük çocukların çoğunluğu (%80-100) dışkı tutma özellikleri gösterir ve dışkı tutanların çoğu (%80'den fazla) tuvalette dışkılamayı reddeder.*
- Ebeveynler çocuklarını sabah uandıktan sonra, öğle ve akşam yemeklerinden sonra 5 dakika boyunca lazımlıkta veya tuvalette oturmaya teşvik etmelidir.
- Nasıl dışkılayacakları konusunda çocukların bilgilendirilmeleri gerekir. İşlem bilinçli bir çaba olmalıdır ve lazımlıkta otururken ödül olarak cep telefonu veya tablet kullanmak ters etki yaratır.

2) DAVRANIŞSAL VE PSİKOLOJİK MÜDAHALE

- Fonksiyonel kabızlık ile ilgili birçok öğrenilmiş davranışsal sorun vardır.
- Bunlara tuvalet reddi, stres ve dışkılama ile ilgili korku dahildir.
- Bu davranış özellikleri sıklıkla fonksiyonel kabızlık semptomlarının gelişmesine ve devam etmesine yol açar.
- Bu nedenle, bazı çocuklarda tıbbi tedaviye ek olarak davranış terapisi yardımcı olabilir.
- Dayanıklılık, iyimserlik ve öz düzenleme gibi pozitif psikoloji ilkelerinin kullanımı gibi yeni terapötik müdahaleler, tedavi edici bir çerçeve sağlar.
- Bu yeni terapötik yöntemlerin, bağırsak ve psikolojik hasar meydana gelmeden önce, hastalık sürecinin erken dönemlerinde fonksiyonel kabızlıklı çocuklarda uygulanması gerekir.

3) DİYET



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- Lif, önemli uzun vadeli sağlık yararları sağlayan önemli bir diyet bileşenidir.
- Amerikan Sağlık Vakfı'nın güncel önerisi, 2 yaş üstü çocuklar için günde en az "yaş artı 5 g - 10 g" lif tüketilmesidir.*
- Düşük lif alımı, çocuklarda fonksiyonel kabızlık geliştirme risk faktörüdür.
- ✓ Mısır lifi
- ✓ Kakao kabuğu
- ✓ Glukomannan
- ✓ Akasya lifi
- ✓ Soya lifi
- ✓ Psyllium lifi
- İnek sütü protein alerjisi FC ile ilişkili olası bir faktördür.
- Bourkheili ve arkadaşları tarafından yürütülen yakın tarihli bir çalışma inek sütü eliminasyon diyetinin etkililiğini göstermiştir.*
- İnek sütü proteinsiz diyeti yalnızca müshil dirençli kabızlıkta ve bir uzman rehberliğinde önerilmektedir.

FARMAKOLOJİK MÜDAHALELER

1) OZMOTİK LAKSATİFLER

- Polietilen glikol (PEG) dışkılama sıklığını iyileştirmede plasebo, laktuloz ve magnezyum sütünden daha üstündür.
- Yüksek dozda (0,7 g/kg) PEG'nin dışkılama sıklığını artırmada düşük dozdan (0,3 g/kg) daha etkilidir.
- PEG'nin yaygın yan etkileri şişkinlik, karın ağrısı, mide bulantısı, ishal ve baş ağrısı yapabilir.

2) UYARICI LAKSATİFLER VE FEKAL YUMUŞATICI AJANLAR

- Bisakodil, stimüla laksatiftir. Lokal prokinetik etkiye sahiptir ve bağırsak salgısını uyarır. Osmotik laksatiflere yardımcıdır.
- Senna, senna bitkisinin yapraklarından ve meyvelerinden yapılan doğal bir laksatiftir ve fonksiyonel kabızlıklı çocukların tedavisinde sıklıkla kullanılan başka bir uyarıcı laksatiftir.
- Sodyum pikosülfat, klinik uygulamada kullanılan diğer mevcut uyarıcı laksatiftir.
- Mineral yağı, zamanla test edilmiş bir dışkı yumuşatıcıdır ve yalnızca osmotik laksatiflere yanıtın yetersiz olduğu bakım aşamasında ek tedavi olarak önerilir.

3) YENİ TERAPÖTİK SEÇENEKLER

- Prucaloprid
- Lubiprostone
- Linaclotide
- Plecanatide
- Prucaloprid, önemli prokinetik özelliklere sahip yüksek afiniteli bir 5-HT4 reseptör agonistidir.
- Yetişkinlerde yapılan çalışmalar, prucalopridin kronik kabızlığı tedavi etmede yararlı etkilerini göstermiştir.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- Ancak 213 çocuğu (6-18 yaş) içeren büyük bir çok merkezli plasebo kontrollü randomize çalışma, prucaloprid ve plasebo arasında dışkı sıklığında ve dışkı tutamama ataklarında iyileşme açısından önemli bir fark olmadığını göstermiştir.
- Lubiprostone, bir CIC-2 klorür kanal aktivatörü ve kistik fibroz transmembran iletkenlik düzenleyicisidir.
- Roma IV kriterlerini karşılayan fonksiyonel kabızlıklı 600'den fazla çocuğu içeren büyük, çift kör, plasebo kontrollü, çok merkezli bir çalışma, 12 haftalık lubiprostone tedavisinin, plaseboya kıyasla fonksiyonel kabızlıklı çocuklarda bağırsak hareketi sıklığında istatistiksel olarak anlamlı bir iyileşmeye (haftada üç kereden fazla) yol açmadığını göstermiştir.
- Linaklotid ve plekanatid, bağırsaklara sıvı salgılanmasını teşvik eden guanilat siklaz C reseptör agonistleridir.
- Yetişkinlerde yapılan çalışmalar bu iki ilacın kabızlığı gidermede etkili olduğunu gösterse de, pediatrik çalışmalar yeterince yoktur.
- Linaklotid kullanan fonksiyonel kabızlıklı 60 çocuğun retrospektif bir grafik incelemesi, %45'inin ilaca başladıktan 2,5 ay sonra olumlu bir yanıt aldığını ortaya koymuştur.*
- Ancak, linaklotid kullanan çocukların yaklaşık 1/3'ünde ishal, karın ağrısı, mide bulantısı ve şişkinlik gibi tedaviyi bırakacak kadar şiddetli yan etkiler görülmüştür.

TRANSANAL İRRİGASYON

- Biriken dışkıyı temizlemek için rektumu ve kolonu yıkama işlemidir.
- Geleneksel tıbbi tedaviye dirençli şiddetli tekrarlayan dışkı sıkışması olan kabızlıklı çocuklarda faydalıdır.

CERRAHİ MÜDAHALELER

Cerrahi müdahaleler genellikle semptomları tıbbi müdahalelere dirençli olan çocuklar için saklı tutulur.

ANTEGRAD KOLONİK LAVMAN

- CERRAHİ REZEKSİYON VE STOMA
- BOTİLİUM TOKSİNİ ENJEKSİYONU
- NÖROMODÜLASYON



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

YENİ BİR MACERA TAMAMLAYICI BESLENME

Dr. Öğr. Üyesi Mine Başbüyük, Şule Öztürk Kurtoğlu

Medipol Üniversitesi Çamlıca Hastanesi

Tamamlayıcı beslenme, bebeğin optimal büyüme ve gelişme için artan ihtiyaçlarını karşılamak amacıyla, katı ve yarı katı gıdaların beslenmesine eklenmesi sürecidir. Bu dönemde, bebeğin artan enerji, protein, demir, çinko, B12 gibi mikrobeyin gereksinimlerini karşılamak amacıyla çeşitli besinlerle desteklenmesi önem taşımaktadır. Ayrıca, tamamlayıcı beslenmeye geçişin bebeklerin fiziksel ve zihinsel gelişimi üzerindeki etkileri de önemlidir. Buna göre, bebeklerin 6. ayda tamamlayıcı beslenmeye başlaması, hem büyüme-gelişme sürecinin sağlıklı devam etmesi hem de uzun vadeli sağlık risklerinin azaltılması açısından kritik görülmektedir.

Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) ve UNICEF, ilk 6 ay yalnızca anne sütü ile beslenmenin ardından, tamamlayıcı besinlerle beslenme sürecine geçilmesini önerir (WHO, 2023).

Bu dönemde bebeğin fiziksel olarak bazı besinleri alabilecek gelişime ulaşmış olması beklenir. Baş kontrolünün sağlanmış olması, oturabilmesi, dilin itme refleksinin kaybolmuş olması ve besinleri ağızına götürebilmesi bu gelişimsel işaretlerdendir (Lutter et al., 2021).

Erken başlanan tamamlayıcı beslenme bazı riskleri beraberinde getirir. Örneğin, hijyen koşullarının kötü olduğu ortamlarda gastrointestinal enfeksiyon riski artabilir ve erken dönemde tamamlayıcı gıdaların kalori ve besin içeriği anne sütüne kıyasla yetersiz kalabilir. Ayrıca erken dönemde aşırı kalori alımı, ileri yaşlarda obezite riskini artırabilir (Perez-Escamilla et al., 2019). Tamamlayıcı beslenme, bebeklerin sağlıklı bir yaşam için ihtiyaç duydukları enerji ve besinleri sağlamak, bilişsel ve sosyal gelişimlerini desteklemek ve sağlıklı beslenme alışkanlıkları kazandırmak amacıyla kritik bir dönemdir. Bu süreçte dikkat edilmesi gereken en önemli unsurlar şunlardır:

1. Zamanlama: Bebeklerin fiziksel olarak hazır oldukları 6. ayda başlanmalı.
2. Besin Çeşitliliği: Farklı gıda gruplarının dengeli bir şekilde sunulmasıyla zengin bir diyet sağlanmalı.
3. Güvenli ve Hijyenik Hazırlık: Yiyecekler güvenli şekilde hazırlanmalı ve saklanmalı.
4. Duyarlı Beslenme: Bebeğin tokluk ve açlık sinyallerine duyarlı bir şekilde yaklaşılmalı (WHO, 2023).

Bebeklerin beslenme düzeninde çeşitlilik sağlamak, sağlıklı bir gelişim için önemlidir. DSÖ ve UNICEF, tamamlayıcı beslenme sürecinde en az 8 temel gıda grubundan 5'inin diyetin bir parçası olmasını önerir. Bu gruplar arasında anne sütü, et ürünleri, süt ürünleri, yumurta, baklagiller ve kuruyemişler, A vitamini açısından zengin meyve-sebzeler, diğer meyve-sebzeler ve tahıllar yer alır. Bu çeşitlilik, özellikle bebeklerin demir, çinko, A ve D vitamini gibi kritik besinleri almasını sağlamak adına büyük önem taşır (WHO, 2021).

Tamamlayıcı beslenme sürecinde, alerjik gıdalar da dahil olmak üzere çeşitli besinlerin tanıtılması önemlidir. Araştırmalar, yer fıstığı ve yumurta gibi alerjik reaksiyona neden olabilecek besinlerin, tamamlayıcı beslenmeye başladıktan sonra verilmesinin alerji riskini azaltabileceğini göstermektedir (Greer et al., 2019, European Academy of Allergy and Clinical Immunology, 2020).

Duyarlı beslenme, bebeğin açlık ve tokluk sinyallerine yanıt veren, bebeğin kendini düzenlemesini destekleyen bir beslenme yöntemidir. Bu yaklaşım, bebeğin bilişsel, sosyal ve duygusal gelişimini desteklerken, aşırı ve yetersiz beslenmeyi önlemeye yardımcı olur. (Perez-Escamilla et al., 2017).



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Son yıllarda popülerlik kazanan Bebek Liderliğinde Beslenme (Baby-Led Weaning, BLW), bebeklerin aile sofrasına oturarak yiyecekleri kendi hızında tüketmesine olanak tanımaktadır. Çalışmalar, BLW yönteminin obezite riskini azalttığını ve seçici beslenmeyi önlediğini göstermektedir (Taylor et al., 2017).

Bebek liderliğinde beslenme (BLW), günümüzde giderek daha fazla tercih edilen bir yöntemdir. BLW yöntemi, bebeğin yiyecekleri istediği miktarda tüketmesine olanak tanır. Bu yöntemde bebek, sofrada sunulan yemeklerden kendi kendine yiyerek motor becerilerini geliştirir. BLW'nin klasik kaşıkla besleme yöntemine göre avantajları arasında, bebeğin tokluk hissine duyarlı bir şekilde yeme alışkanlığı geliştirmesi, daha az seçici olması ve sofraya kültürüne daha erken adapte olması bulunur (Taylor et al., 2017).

Araştırmalar, BLW yöntemiyle beslenen çocukların obezite riskinin daha düşük olduğunu göstermektedir. Ayrıca, geleneksel yöntemle beslenen çocuklarla karşılaştırıldığında, BLW yönteminde beslenme sırasında boğulma riskinin artmadığı görülmüştür (Addressi et al., 2021).

Tamamlayıcı beslenme yöntemleri arasında öne çıkan bir diğer yaklaşım olan BLISS (Baby-Led Introduction to SolidS) yöntemi, Bebek Liderliğinde Beslenme (BLW) yönteminin bazı yönlerini içerirken aynı zamanda geleneksel beslenme yöntemleriyle dengelenmiş bir yaklaşımdır. Bu yöntem, BLW'nin bebeklerin motor becerilerini geliştirme ve kendini düzenleme becerisini teşvik etme avantajlarını korurken, besin değeri yüksek gıdaların yeterli miktarda alınmasını güvence altına almayı hedefler.

BLISS yöntemi, bebek liderliğinde tamamlayıcı beslenme sürecine dikkatle yön vererek, ebeveyn ve bebeğin birlikte uyum içinde hareket etmesini sağlar. BLISS yönteminde ebeveynler, bebeğe demir, protein, çinko ve omega-3 gibi temel besin öğelerini sağlamak amacıyla yüksek besin değerine sahip yiyecekler sunmaya özen gösterir. BLISS yöntemi, boğulma riskini önlemek için yiyeceklerin bebeğin gelişim aşamasına uygun şekilde sunulmasını sağlar. Bu yöntemde yiyeceklerin yumuşak olması, kolayca ezilebilir yapıda sunulması önem taşır (Taylor et al., 2017). BLISS yöntemi, BLW yönteminin geleneksel beslenme tarzıyla dengelenmesini sağlar. Bu yaklaşım, ebeveynlerin bebek liderliğindeki beslenme sırasında bebeğin yeterli besin alımını desteklemek için rehberlik edici bir rol üstlenmelerini teşvik eder. Araştırmalar, BLISS yöntemiyle beslenen bebeklerin besin çeşitliliğini kolayca kabul ettiğini ve tokluk hissini daha iyi yönetebildiklerini göstermektedir. Aynı zamanda, bu yöntemde bebeklerin obezite riski BLW'ye benzer şekilde düşük gözlenmiştir (Taylor et al., 2017).

Tamamlayıcı beslenme sürecinde, bebeklerin enerji ve protein ihtiyaçlarının karşılanması büyük bir önem taşır. Bu dönemde, aşırı protein alımı obezite riskini artırabilirken, yetersiz protein alımı ise büyüme ve gelişme üzerinde olumsuz etkiler bırakabilir. Bu nedenle, bebeklere sunulan protein kaynaklarının kalitesine dikkat edilmelidir. Araştırmalar, ilk yaşlarda yüksek protein içeren mamaların, ileri yaşlarda VKİ artışına ve obeziteye yol açabileceğini göstermektedir. Düşük protein içeriğine sahip besinler tercih edilmelidir (Michaelsen et al., 2017).

Tamamlayıcı beslenme döneminde hijyen, bebeğin sağlık açısından korunması için kritik bir faktördür. Bebeklerin yiyecekleri hazırlanırken temiz eller ve kaplar kullanılmalı, bakteri bulaşma riskini azaltmak için emzik ve biberonlardan kaçınılmalıdır. Hijyen kurallarına uyulmadığında, özellikle düşük hijyen koşullarına sahip ortamlarda bebeklerde enfeksiyon riski artar. DSÖ, besinlerin hazırlanması ve saklanması güvenliğinin sağlanması gerektiğini vurgulamaktadır (WHO, 2023).

Alerjik besinlerin tamamlayıcı beslenme sürecinde ne zaman tanıtılacağı uzun süredir tartışılan bir konudur. Son güncel veriler, fıstık ve yumurta gibi potansiyel alerjenlerin bebeklerin diyetine 4-6 ay aralığında dahil edilmesinin, alerji gelişimini önlemeye yardımcı olabileceğini öne sürmektedir. Amerikan Pediatri Akademisi ve Avrupa Alerji ve Klinik İmmünoloji Akademisi, bu gıdaların erken tanıtımının özellikle fıstık alerjisi gibi riskli durumlarda etkili olduğunu bildirmektedir (Halken et al., 2020).

Tamamlayıcı beslenme sürecinde bazı gıdaların tüketiminden kaçınılmalıdır:

- Tuz ve Şeker: İlk 1000 günde tuz tüketimi, yüksek tansiyon ve böbrek taşı riskini artırabilir. Şeker ise obezite riski-



ni artırır.

- İşlenmiş Gıdalar
- Midye ve Yüksek Civa İçeren Gıdalar
- Kuruyemişler ve Sert Gıdalar: 4 yaşına kadar boğulma riski taşır, bütün halde verilmemelidir (WHO, 2023).

Güncel kılavuzlar doğrultusunda, tamamlayıcı beslenme süreci hem kısa vadede sağlıklı bir büyüme sağlamak hem de çocukların uzun vadeli sağlık ve beslenme alışkanlıklarını şekillendirmektedir. Ailelerin, bebeklerinin ihtiyaçlarına uygun olarak beslenme süreçlerini yönetmeleri, sağlıklı bir yaşamın temellerinin atılmasına yardımcı olacaktır.

Kaynakça

- Addessi, E., Bergamini, M., & Taylor, R. (2021). *Appetite*. A randomized controlled study on baby-led weaning and its effect on food preferences. *Appetite*, 164, 105286. doi:10.1016/j.appet.2021.105286
- Birch, L. L., & Doub, A. E. (2014). *Learning to eat: birth to age 2 years*. *American Journal of Clinical Nutrition*, 99(5), 1170S-1175S. doi:10.3945/ajcn.113.069047
- Ehrlich, J. M., Dewey, K. G., Cohen, R. J., & Rollins, N. C. (2022). The effect of animal milk versus infant formula on non-breastfed infants aged 6–11 months: A systematic review and meta-analysis. *Nutrients*, 14(2), 239. doi:10.3390/nu14020239
- European Academy of Allergy and Clinical Immunology (EAACI). (2020). EAACI guideline: Preventing the development of food allergy in infants and young children. *Pediatric Allergy and Immunology*, 32(5), 599-617. doi:10.1111/pai.13397
- European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (ESPGHAN) Committee on Nutrition. (2017). Complementary feeding: A position paper by the ESPGHAN Committee on Nutrition. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*, 64(1), 119-132. doi:10.1097/MPG.0000000000001454
- Halken, S., Perez-Escamilla, R., & DiSantis, K. I. (2020). Food Allergy Prevention Guidelines: Early Introduction of Allergenic Foods. *Pediatric Allergy and Immunology*, 31(7), 105-110. doi:10.1111/pai.13401
- Lutter, C. K., Grummer-Strawn, L. M., & Rogers, L. (2021). Complementary feeding of infants and young children aged 6 to 23 months. *Nutrition Reviews*, 79(Suppl 1), 24–31. doi:10.1093/nutrit/nuaa035
- Michaelsen, K. F., Weaver, L., Branca, F., & Robertson, A. (2017). Emerging issues in complementary feeding: Global aspects. *Maternal & Child Nutrition*, 13(Suppl 1), 24–32. doi:10.1111/mcn.12429
- Perez-Escamilla, R., DiSantis, K. I., Hodges, E. A., & Johnson, S. L. (2017). Feeding guidelines for infants and young toddlers: A responsive parenting approach. *Healthy Eating Research*, Durham, NC: HER. Retrieved from <https://www.healthy-eatingresearch.org>
- Taylor, R. W., Heath, A. L. M., Galland, B. C., & Lawrence, J. A. (2017). Effect of a baby-led approach to complementary feeding on infant growth and overweight. *JAMA Pediatrics*, 171(9), 838-846. doi:10.1001/jamapediatrics.2017.1284
- United Nations Children's Fund (UNICEF). (2021). Indicators for assessing infant and young child feeding practices: Definitions and measurement methods. Geneva, Switzerland: WHO. Retrieved from <https://www.unicef.org/publications>
- World Health Organization (WHO). (2023). *Guideline for complementary feeding of infants and young children 6–23 months of age*. Geneva, Switzerland: WHO. Retrieved from <https://www.who.int/publications/i/item/9789240081864>



ÇOCUKLUK ÇAĞI AKUT ARTRİTLERİNE YAKLAŞIM

Nergis Akay, Elif Kılıç Könte

Cerrahpaşa Tıp Fakültesi

Artrit, eklemdeki yangısal kökenli değişimi ifade etmekle beraber artraljiye ek olarak şişlik, kızarıklık, ısı artışı, hareket kısıtlılığı bulgularından biri ya da daha fazlası olması ile karakterizedir. 6 haftadan az süren artritlere akut, 6 haftadan uzun süren artritlere kronik artrit olarak tanımlanmakta olup tek eklem tutulumu monoartrit, 4 eklemde daha az tutulum oligoartrit ve 4 eklemde daha fazla tutulum var ise poliartrit terimi kullanılmaktadır.

Muayenede artriti saptadıktan sonra ayırıcı tanıyı daha sağlıklı yapmak amacı ile hastanın yaşı, artrit semptomlarının başlangıç zamanı (akut kronik?), etkilenen eklem sayısı ve lokalizasyonu, öncesinde geçirilmiş enfeksiyon, travma, seyahat, aşılama, ilaç öyküsü, artritin karakteri (hareketle artıyor mu?, sabah tutukluğu var mı?, vs.), eşlik eden sistemik bulgu varlığı (ateş, gece terlemesi, kilo kaybı, döküntü, vs.), endemik bölgede ise beslenme, temas öyküleri (bruselloz, tüberküloz, vs.), ek hastalık öyküsü (hemofili, orak hücreli anemi gibi) sorgulanmalıdır. Artriti etyolojik olarak enfeksiyöz, hematolojik/onkolojik, enflamatuvar (romatolojik), ortopedik/travmatik sınıflandırılabilir.

Enfeksiyöz Etiyolojiler

Septik artrit

- Akut başlangıç
- Öncesinde bilinen bir kronik hastalık, travma, enfeksiyon, medikal girişim ve tedavi öyküsü
- Düşkün görünüm
- Sistemik bulgular (ateş, halsizlik, kusma, baş ağrısı gibi- yenidoğan döneminde huzursuzluk, beslenme intoleransı gibi)
- Şiddetli eklem ağrısı, yürüyememe, topallama
- Genellikle monoartrit ve özellikle büyük eklemler (diz, kalça, bilek, dirsek)- septisemi ya da immun yetmezlik durumunda çoklu eklem tutulumu
- Polimorf nükleer lökosit hakimiyetinde lökositoz ve akut faz reaktan yüksekliği (ESR,CRP) ile prezente olur.

Tanı koymada görüntüleme yöntemlerinde; direkt grafi kemik değişiklikleri, eklem aralığında genişleme gösterirken ultrasonografi eklem aralığında sinoviyal sıvı artışı ve synoviyumda ödemi ve manyetik rezonans görüntülemeye eşlik eden osteomyelit, psoas absesi, eklem komşu bölgede enfeksiyonu göstermektedir.

Tanı koymada eklem sıvısı aspirasyonu ve incelemesi önceliklidir. Eklem ortopedik değerlendirilmesine göre artroskopik, irigasyon, artroskopi, artrotomi yapılabilir. Alınan eklem sıvısı örneğinde; lökosit sayımı, gram boyama, kültür ve antibiyotik duyarlılık gönderilmelidir. Genellikle pürülan sıvı, lökosit sayısı >50.000/mm³, gram pozitif boyanma görülmele beraber kültürde her zaman üreme olmayabileceği bilinmelidir.

Kan ve sinoviyal kültür alındıktan sonra çocuğun yaşına uygun en olası etkenler antibiyotik dirençleri göz önünde bulunarak derhal intraavenöz yoldan kültür çıkana kadar ampirik olarak başlanmalıdır.



Geçici (Toksik) Sinovit

- Akut başlangıçlı kendini sınırlayan klinik
- Öncesinde viral enfeksiyon, hipersensitivite reaksiyonu veya minimal bir travma öyküsü
- Genel durumu genellikle iyi, sistemik bulgular ön planda değil
- Genellikle 2-10 yaş arası akut kalça eklem ağrısının en sık nedeni
- Şiddetli eklem ağrısı, yürüyememe, topallama
- Genellikle tek taraflı kalça eklemi tutulumu
- Polimorf nükleer lökosit hakimiyetinde lökositoz ve akut faz reaktan yüksekliği (ESR,CRP) hafif düzeyde olması ile prezente olur.

Çoğunlukla bir dışlama tanısı olup istirahat ve nonsteroidal tedavi ile 2-3 gün içinde kendini sınırlar. Şikayetler devam ederse tanıyı gözden geçirmek gerekmektedir. Küçük çocuklarda septik artritle karışabilmektedir. Bu ayrım için Kocher ve Caird kriterleri önerilmektedir.

Reaktif Artrit

- Akut başlangıçlı
- Öncesinde geçirilmiş genitoüriner, gastrointestinal sistem enfeksiyonu ya da aşılama öyküsü
- Sistemik ve ekstra artiküler(aftöz stomatit, balanit, eritema nodosum,kerotoderma, iridosiklit, konjunktivit, vs) bulgularla birlikte
- Genellikle oligoartiküler ve büyük eklemler yanında küçük eklem tutulumlu
- Hafif ya da orta düzeyde eklem ağrısı
- Polimorf nükleer lökosit hakimiyetinde lökositoz ve akut faz reaktan yüksekliği (ESR,CRP) hafif düzeyde olması ile prezente olur.

En sık Yersinia, Salmonella, Shigella, Campylobacter, and Chlamydia trachomatis enfeksiyonları daha nadir olarak da Chlamydia pneumoniae, Mycoplasma pneumoniae, and Clostridium difficile enfeksiyonları sonrası görülmektedir. Spesifik bir tanı testi yoktur, bu nedenle tanı yalnızca klinik özelliklere ve hasta öyküsüne dayanır. Reaktif artrit genellikle kendi kendini sınırlar, 6 ay içinde düzelir, ancak kronik bir form gelişebilir. (HLA-B27+ Spondiloartrit) Enfeksiyon sırasında alınabilen kültürler (Salmonella, Yersinia, Shigella, Campylobacter ve C. difficile ishal atağı sırasında gaitadan veya Chlamydia uretradan) anlamlı ancak negatif sonuçlar enfeksiyonla ilişkili artrit tanısını dışlamaz. Salmonella ve Chlamydia asemptomatik taşıyıcılarda da bulunabileceğinden, bu organizmalar zaman zaman bu organlarla doğrudan ilişkili olmayan artriti olan hastalardan kültürlenir. Bununla birlikte, artritli hastaların eklemlerinde canlı ancak kültürlenemeyen Chlamydia bulunabileceğini akılda tutmak önemlidir. Öncelikli bulaştan korunma, temas sonrası etkene yönelik tedaviler, artrit için öncelikle istirahat ve NSAID tedavi eğer artiküler tutulum yaygın ve şiddetli ise steroid tedavisi ekstraartiküler tutulumlar mevcut ve şiddetli ise DMARD ve anti-TNF ajanlar kullanılabilir.

- Ülkemizde ateş ile birlikte olan kalça eklemi ve bel ağrılarında özellikle bruselloz ve salmaonelloz ayırıcı tanıda akla gelmelidir.
- Hayvanla temas, pastörize olmamış süt tüketimi öyküsü olması tanıda brucelloz düşünülmelidir.
- Şikayet olarak çoğunlukla ateş, artrit ve/veya artralji ve/veya miyalji, hepatosplenomegali (karın ağrısı, baş ağrısı, ishal, döküntü, gece terlemesi, halsizlik, yorgunluk, kusma, öksürük gibi) görülebilmektedir.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- Genellikle monoartiküler, büyük eklem ve alt ekstremitte tutulum (en sık olarak kalça, dizler ve ayak bilekleri) ile prezente olmaktadır.
- Anemi, lökopeni, karaciğer enzimlerinde yükselme, akut faz reaktanlarının yüksekliği eşlik edebilmektedir.
- Serum aglutinasyon testinde 1:160 üzerindeki titrasyonla ve daha kesin olarak da mikroorganizmanın kan, kemik iliği ve diğer dokulardan elde edilmesi ile tanı konulabilmekte , uygun antibiyoterapi ile tedavi edilmelidir.

Streptokokal farenjit sonrası reaktif artrit iki formu romatizmal ateş ve poststreptokokal reaktif artrit (PSRA) olarak adlandırılır. Bu iki grup arasında klinik ve laboratuvar olarak farklılıklar bulunmaktadır. Romatizmal ateş tanısı için günümüzde modifiye 2015 Jones kriterleri baz alınarak 2 major ya da 1 major+2 minör kriter (daha önce A grubu β -hemolitik *Streptococcus* enfeksiyonu (pozitif boğaz kültürü, hızlı antijen pozitifliği, streptokok antikorlarında \Rightarrow ASO, anti-Dnaz B) geçirdiğine dair kanıt ile birlikte) karşılması yeterli olmaktadır. Tedavide uygun antibiyoterapi başlanması streptokok enfeksiyonu eradikasyonu ve kardiyak tutulum/ enfeksiyon tekrarlamasının önlenmesi açısından önemlidir. NSAID ve aspirin tedavisi artrit, hafif kardit olan hastalarda uygulanmakta olup ağır kardit olan hastalarda steroid tedavisi tercih edilmektedir. Kardiyak tutulum yoksa profilaksi en az 5 yıl ya da 21 yaşına kadar kardiyak tutulumu varsa en az 10 yıl ya da şiddetine göre ömür boyu profilaksi tedavisine devam edilmesi gerekmektedir.

Ortopedik Etiyolojiler

Legg-Calvé-Perthes Hastalığı: Femoral Epifizin İdiyopatik Avaskülernekroz/Osteonekrozu

Genellikle 4-10 yaş arası, erkeklerde daha sık görülen, çoğunlukla tek taraflı, %10-15 vakada bilateralde görülebilen bir durumdur. Topallama başlangıçta ağrısız, 1-2 hafta sonrasında kalçada ağrı ile prezente olabilmektedir. Muayenede kalçada internal rotasyon ve abduksiyon hareketlerinde kısıtlılık ve ağrı görülebilmekte , Trendelenburg bulgusu +/-, tanıda AP ve kurbağa bacağı pozisyonu grafisi faydalıdır. Pelvis AP grafi ile görüntüleme erken evrede bulgu vermeyebilir. MR erken değişiklikler ve kötü prognoz riskini tanımlamak açısından daha kıymetlidir.

Etyoloji tam bilinmemekle beraber genetik olarak duyarlı bireylerde mekanik aşırı yüklenmenin kan desteğinin bozulmasına sebep olması teorisi desteklenmektedir. Proksimal femur epifiz osteonekrozu lösemi, lenfoma, SLE gibi sistemik hastalıkla, hemoglobinopati, koagülopati ve kortikosteroid tedavisi veya travma komplikasyonu ile ilişkili olduğu gösterilmiştir. Mikrotravma, çevresel faktörler (düşük sosyoekonomik durum, pasif sigara içiciliği), doğum öncesi koşullar (düşük doğum ağırlığı, doğum kusurları), genetik faktörler (nitrik oksit, DNA metilasyonları, kolajen tip 2) ve hiperkoagülabilitenin hastalık patogenezinde etkili olduğu bilinmektedir.

Tedavi, kalça hareket açıklığını korumak için ağırlık taşıyan aktivitelerden ve egzersizlerden uzak durmayı içerir; femoral ve/veya pelvik cerrahi gerekebilmektedir. Tüm tedavilerin amacı femur başının asetabulum içinde iyi bir şekilde örtülmesini sağlamak ve başın deformitesini en aza indirmektir. Uzun vadeli ana endişe erken osteoartritir. Femoral asetabular sıkışma, ağrı ve işlevsizlik ile sonuçlanabilen başka bir komplikasyondur.

Femur Başı Epifiz Kayması: Proksimal Femoral Epifizin Femur Boynu Üzerinde Yer Değiştirmesi

Çoğunlukla obez adolesan çocuklarda, erkeklerde, Afrikalı Amerikalılarda, Hispaniklerde, Polinezyalılarda ve Amerikan yerlilerinde, %20 ila %40 oranında bilateral tutulum görülebilmektedir. Hastalar; topallama, kalça, kasık, uyluk veya diz ağrısı ile prezente olabilmektedir. Etkilenen tarafın boyunda kısalık olup kalça genellikle tercihen abduksiyon ve dış rotasyonda tutulur, aktif ve pasif iç rotasyon ve adduksiyon azalır, Trendelenburg testi +/- olabilir. Akut faz belirteçleri genellikle negatif ve tanı AP grafi ile (kurbağa bacağı pozisyonu en iyisi) konulabilmektedir.

Kalçanın radyografileri (AP ve kurbağa bacağı lateral) femur başının posterior inferior yer değiştirmesiyle birlikte fizize gelişme ve düzensizlik gösterebilir. AP görünümde, femur boyununun üst kısmından çizilen bir çizgi (Klein çizgisi) femur



9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

başının bir kısmını kesmelidir. Büyüme plağı yetmezliğinin ergenlik dönemindeki mekanik, endokrin ve metabolik değişikliklerden kaynaklandığı düşünülmektedir.

- **Avasküler nekroz gelişimine sebep olabileceği için tüm vakalar acil ortopedi sevkini gerektirir.**
- Tedavi; ağırlık vermeme, traksiyon ve epifiz fiksasyonu, osteotomi gibi cerrahi girişimi içerir. Çoğu hasta cerrahi fiksasyondan sonra iyi sonuç alır.
- AVN, kondroliz ve femoral asetabular sıkışma gibi komplikasyonlar hem tedavi edilen hem de edilmeyen çocuklarda görülebilir.
- Profilaktik pinleme yapılmazsa kontralateral kalçada da gelişebileceğinden hastaların uzun süreli takibi gerekir.
- <10 yaş ve tipik FBK profiline uymayan >16 yaş zayıf çocuklarda endokrinopatiler (tiroid hastalığı, büyüme hormonu anormallikleri açısından) değerlendirilmelidir.

HEMATOLOJİK VE ONKOLOJİK ACİLLER**Nur Kevser Özyurt, Cemil Baykal***Karadeniz Teknik Üniversitesi*

Kanserli çocuklarda, tümör veya uygulanan tedavilerin neden olduğu ve yaşamı tehdit eden durumlar "onkolojik acil" olarak adlandırılmaktadır. Yeni tanı almış veya mevcut onkolojik hastalığı nedeniyle izlenen ya da tedavi edilen bir hastada, bu durumlar tümör baskısı, metabolik etkiler ya da uygulanan tedavinin yan etkileri sonucunda ortaya çıkabilir. Acil müdahale gerektiren durumların bilinmesi, erken tanınması ve etkili bir şekilde tedavi edilmesi, kalıcı hasarların önlenmesi ve mortalitenin azaltılmasında son derece önemlidir.

Tablo1: Hematolojik ve Onkolojik aciller

HEMATOLOJİK VE ONKOLOJİK ACİLLER	
Metabolik	Tümör lizis sendromu
	Hipokalsemi
	Hiperkalsemi
	Hiperkalemi
	Hiperfosfatemi
Hematolojik	Anemi
	Lökopeni
	Hiperlökositoz
	Hiperviskozite ve lökostaz
	Yaygın damar içi pıhtılaşma
	Hemofagositik lenfositosis
Kardiyovasküler	Süperior vena cava sendromu
	Perikardiyal efüzyon/tamponad
Solunumsal	Süperior mediastinal sendrom
	Akut respiratuvar distres sendromu
	Pulmoner emboli
Nörolojik	Posterior reversible ensefalopati sendromu
	Spinal kord kompresyonu
	Beyin metastazı
	Kafa içi basınç artışı/ Beyin Herniasyonu
Enfeksiyon	Sepsis
	Nötropenik Ateş



9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Kemik iliği transplantasyonu ilişkili	Graft Versus Host Hastalığı
	Trombotik mikroanjyopati
	Veno-oklüziv hastalık

Hematolojik ve onkolojik aciller metabolik, hematolojik, kardiyovasküler, solunumsal, nörolojik, enfeksiyon ve kemik iliği transplantasyonu ilişkili olmak üzere bölümlere ayrılmıştır (Tablo 1).

Nötropenik Ateş

Nötropeni, mutlak nötrofil sayısının 1500 /mm³'ün altında olması olarak tanımlanır. Nötropenik Ateş, oral sıcaklığın 38.3 derecenin üzerinde olması veya 1 saat boyunca 38 derecenin üzerinde seyretmesi ve nötrofil sayısının 500 /mm³'ün altında olması veya 48 saat içerisinde 500 /mm³'ün altına ineceğinin öngörülmesi durumu olarak tanımlanmaktadır (1). Nötropenik ateş, hastane yatışı ve antibiyotik tedavisi gerektiren, kemoterapinin yoğunluğunu azaltan veya geciktiren, bu gecikme ile potansiyel olarak sağ kalımı azaltabilen ve enfeksiyonun şiddeti nedeni ile sıklıkla yaşamı tehdit edebilen bir durumdur.

Nötropenik ateş olgularının yönetiminde; erken tanı ve sepsise ilerlemeden ampirik antibiyotik başlanması büyük önem arz eder. Hastalara başvurularını takiben kan kültürü başta olmak üzere mikrobiyolojik tetkiklerinin alınmasının ardından mümkün olan en kısa sürede antibiyotik başlanmalıdır. Ateşli nötropeni hastalarında en sık karşılaşılan patojenler koagülaz negatif stafilkoklar (%23), enterobacterales (%23), viridans streptokoklar (%13) ve pseudomonas aeruginosa (%9) olarak belirlenmiştir. Ateşli nötropeni ile başvuran klinik olarak stabil hastalarda, başlangıç ampirik antibakteriyel tedavi olarak antipseudomonal bir beta-laktam veya dördüncü nesil sefalosporin ile monoterapi önerilmektedir. Glikopeptidlerin başlangıç ampirik tedaviye, yalnızca hastanın klinik olarak instabil olduğu durumlarda, yüksek dozda sitarabin aldığı zaman viridans streptokok enfeksiyonu ile ilişkilendirilebileceği veya gram-pozitif patojenlerin şüphelenildiği durumlarda (örneğin, snatral kateter ile ilişkili enfeksiyonlarda) dahil edilmesi gerekir. Dirençli patojenlerle kolonize veya daha önce enfekte olmuş bir ateşli nötropenik hastada, başlangıç ampirik antibakteriyel tedavi buna göre ayarlanmalıdır (1).

Tümör Lizis Sendromu

Tümör lizis sendromu (TLS), neoplastik hücrelerin ölümü ve sonrasında hücre içi içeriklerinin dolaşıma salınması sonucu oluşan metabolik bozukluklardır. En sık olarak yüksek dereceli lenfomalar ve akut lösemiler gibi hematolojik kanserli hastalarda görülür (3). Sitotoksik kemoterapinin sonrası görülmekle birlikte lenfoma hastalarında glukokortikoid tedavi, çeşitli hedefli ajanlardan ve radyosensitif malign hastalıklar için radyoterapiden de kaynaklanabilir (4). Tedavi edilmediği takdirde böbrek hasarı/yetmezliği, kardiyak aritmi, konvülsiyon, DIC ve ölümlü sonuçlanabilir. Tedavinin esası, hasta akut böbrek yetersizliği ve oligüri geliştirmedikçe kuvvetli hidrasyon ve diürezdir. Yeterli hidrasyona rağmen istenen idrar çıkışı sağlanamadığı durumlarda ise tıkaçıcı üropati veya hipovolemi bulgusu yoksa hastaya diüretik tedavisi uygulanmalıdır. Hiperürisemi kontrolü için allopürinol kullanılmakta olup yeni ürik asit oluşumunu etkili biçimde azaltıp ürik asit tıkaçıcı üropati gelişim oranını düşürmektedir. Kan ürik asit, fosfor, kreatinin ve potasyum seviyeleri takip edilerek gerektiğinde tedavisi planlanmalıdır. Kontrol altına alınamayan laboratuvar değerlerinde kesin tedavi diyalizdir (5).

Yaygın Damar İçi Pıhtılaşma

Yaygın damar içi pıhtılaşma (DIC), pıhtılaşma kaskadının aktivasyonu ile tetiklenen, trombositlerin ve pıhtılaşma faktörlerinin tüketimine ve ardından fibrinlerin damar içinde birikmesine yol açan edinilmiş bir durumdur. DIC'in etyolojileri arasında yer alan faktörlerin en önemlilerinden biri malignitelerdir. Onkoloji hastalarında DIC; TLS, lökositoz ve hemofagositik sendromlar dahil olmak üzere ek nedenlerle de tetiklenebilir. Solid tümürlü hastaların %10-15'inin ve akut lösemi hastalarının %15'inde özellikle akut promyelositik lösemilerde geliştiği bilinmektedir. Akut DIC'de; trombositopeni ve mikroanjyopatik hemolitik anemi hemen her zaman vardır. DIC'in tanısında; hem trombin jenerasyonunun arttığını ve hem de fibrinolitik



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

sistemin hızlandığını göstermek gerekmektedir. Bu da fibrinojen düzeyinde azalmayı, fibrin yıkım ürünlerinde ve D-Dimer düzeyinde artmayı göstermekle kolayca yapılabilir. Bu parametrelerdeki değişikliğin düzeyi uç organ harabiyeti ve mortalite ile yakından ilgilidir. DIC yönetimindeki temel amaç, altta yatan nedeni tedavi etmektir (2). Aldığı çıkardığı, vital bulgular, kanama ve tromboz bölgeleri, tedavinin etkisi ve laboratuvar değerlerinin değişimi izlenmelidir. Kanamaya yönelik önlemler alınmalı, hidrasyon artırılmalı, oksijen desteği yanısıra idrar kateteri ile idrar çıkışı izlenmelidir. Taze donmuş plazma, kriopresipitat, K vitamini, kan ürünleri desteği, Faktör VIIa, heparin (yaşamı tehdit eden ve semptomatik trombüste kanama olmadığı durumlarda), aminokaproik asit tedavide kullanılabilen seçeneklerdendir (6).

HİPERLÖKOSİTOZ VE LÖKOSTAZ

Hiperlökositoz beyaz küre sayısının 100.000 / mm³'ün üzerinde olmasıdır. Lökostaz ise beyaz küre sayısının yüksek olması nedeni ile mikrodolaşımda tıkaç oluşmasıdır. Hiperlökositoz ALL hastalarında daha sık iken lökostaz AML hastalarında daha sıktır. Myeloblastların volümü lenfoblastlara oranlara 1.5-2 kat daha büyük olduğu için lökosit sayısı AML hastalarında 100-200.000 /mm³ aralığında iken lökostaz gelişebilirken, ALL hastalarında daha çok 200.000/ mm³'ün üzerinde görülür. Özellikle; 1 yaşın altındaki hastalarda, T-ALL hastalarında ve AML M4 ve M5'de ve bazı sitogenetik bozukluklarda (11q23, Ph pozitifliği) risk daha yüksektir. Klinik tablodan lösemik hücrelerin kan damarlarındaki stazı ve buna bağlı şekilde oluşan tromboz ve doku perfüzyonunda azalma sorumludur. Ayrıca malign hücrelerden açığa çıkan fibrinolitik proteazlara bağlı kanama ve tüketime bağlı koagülasyon faktörlerindeki azalmaya bağlı koagülopati gelişebilir. Yine bu fazla sayıdaki blastik hücrelerin yıkımına bağlı TLS hiperlökositoz ve lökostaza sıklıkla eşlik eder.

Tedavisinde blastik hücre sayısını düşürmek amacı ile steroid ve sitoredüktif ajanlar kullanılabilirken, hastaya intravenöz (İV) hidrasyon ve TLS için önleyici tedaviler de başlanmalıdır. Kanama riski nedeni ile trombosit sayısının 20.000/mm³'ün üzerinde olması ve hemodinamisi stabil ise transfüzyondan kaçınılması, viskoziteyi artırabilecek diüretik gibi tedavilerden mümkün olduğunca kaçınılması gerekir. Lökoferes ve küçük çocuklarda exchange uygulanabilse de bu tedavilerin lökosit sayısında hızlı düşüş sağlayabiliyor olmasıyla mortaliteyi azaltmakta efektif olmadığına dair çalışmalar mevcuttur. Bu yöntemlere etkin sitoredüktif tedavinin başlanamayacağı durumlarda başvurulmalıdır.

Posterior Reversibl Ensefalopati Sendromu

Posterior reversible ensefalopati sendromu (PRES); genellikle mental durumda bozukluk, baş ağrısı, nöbet, görme bozuklukları ile pariyetal ve oksipital bölgede daha belirgin olan beyin ödemi tablosuyla karakterize bir klinik durumdur. Etyolojide maligniteler, trombotik mikroanjyopatiler, kronik böbrek yetmezliği, sepsis ve sitotoksik ilaçlar gibi birçok faktör rol oynayabilmektedir (7). Klinik bulgular genellikle ani başlangıçlıdır ve çok hızlı ilerler. Hipertansiyon sıklıkla eşlik eder ve genellikle nörolojik semptomlardan 24 saatten daha uzun bir süre önce ortaya çıkar. Baş ağrısı genellikle orta ve ileri şiddette analjeziye yanıt vermeyen lokalize bir ağrıdır. Bilinç değişiklikleri, hafif uyuşukluktan stupor ve komaya varabilir. Görsel bozukluklar da tabloya sıklıkla eşlik eder. Hemianopi, auralar, görsel halüsinasyonlar ve kortikal körlük sık karşılaşılan bozukluklardır. Nöbet; sıklıkla ilk ortaya çıkan bulgudur. Genellikle jeneralize tonik-klonik nöbetler görülür ve tekrarlayıcıdır (7).

Değerlendirmede kontrastsız kranial tomografide (BT) bulgular genellikle izlenebilir fakat en iyi görüntüleme yöntemi kontrastsız kranial manyetik rezonans (MR) görüntülemesidir. Görüntülemede tipik bulgular özellikle parieto-oksipital bölgelerde olmak üzere posterior serebral hemisferlerde bilateral beyaz cevher ödemidir. Yaygın vazojenik ödem izlenebilir ve bu durum kötü prognoz ile ilişkilendirilmiştir (8). Rutin BOS incelenmesi önerilmez fakat ensefalit veya menenjit şüphesinde başvurulabilir. Tipik olarak BOS'da orta derecede yüksek bir protein seviyesi gözlemlenebilir ancak pleositoz yoktur. Ayırıcı tanıda hipertansif ensefalopati, enfeksiyöz veya paraneoplastik ensefalitler, trombotik mikroanjyopatiler, vaskülitler, santral ven trombozu, akut demyelinizan ensefalomyelit gibi klinik durumlar akılda tutulmalıdır.

Hastaların yönetiminde erken tanı büyük önem arz eder. Erken tanıyla birlikte hızla başlanan tedavi hastalığı geri döndürülebilir kılar. Hipertansiyon, etyolojiden bağımsız şekilde birçok PRES hastasında mevcuttur. Kan basıncının kademeli şekilde düşürülmesi ile hastaların birçoğu önemli ölçüde iyileşmektedir. Sitotoksik ve immüsupresif tedavilerin kesilmesi, yakın



nöbet takibi ve nöbet gelişmesi halinde uygun müdahale hastaların yönetiminde dikkat edilmesi gereken diğer hususlardır (9).

Superior Vena Kava Sendromu

Superior vena kava sendromu (SVCS), vena cava superiorun sıkışması nedeniyle oluşan çeşitli semptomlardan oluşur. Belirtileri arasında öksürük, dispne, ses kısıklığı, göğüs ağrısı, juguler ven gerginliği ve ellerde, yüzde ve/veya boyunda ödem bulunur. Daha ileri belirti ve semptomlar solunum sıkıntısı, stridor, mental durum değişiklikleri, senkop ve yüz ve üst vücutta siyanoz gibi yaşamı tehdit edici olabilir. SVCS kanser hastaları için ciddi bir komplikasyon olup acil müdahale gerektiren ve yaşamı tehdit eden bir durumdur. Altta yatan patolojinin değerlendirilmesi için IV kontrastlı göğüs BT veya MRI çekilebilir. SVC değerlendirmesi için altın standart ise venogramdır (10).

SVCS tedavisi, altta yatan hastalığın nedenine ve prognozuna bağlıdır. Kanser hastalarında SVCS'yi yönetmenin amacı semptomları hafifletmek ve altta yatan nedenleri tedavi etmektir. Hastanın kanser prognozu kötüyse, semptomları hafifletmek ve rahatlatıcı önlemler uygulamak gerekir. SVCS'nin maligniteden kaynaklandığı çoğu vakada, kemoterapi veya radyasyon tercih edilen tedavi yöntemidir. Vasküler trombozda trombolitik ajanlar gerektirebilir. Endovasküler tedavi, malign SVCS için iyi bilinen bir diğer tedavi yöntemi olup stenozdan geçen kan akışını artırmak için SVC'ye bir stent yerleştirilir (10).

Kaynak

1. Koenig, Christa; Lehrnbecher, Thomas. Diagnostics and therapy of paediatric patients with febrile neutropenia. *EJC Paediatric Oncology* 2023; 2: 100116.
2. Leung, Karen Ka Yan, et al. Therapeutics for paediatric oncological emergencies. *Drugs in Context* 2021; 10.
3. Howard, Scott C.; PUI, Ching-Hon; ribeiro, Raul C. Tumor lysis syndrome. *Renal Disease in Cancer Patients* 2014; 39-64.
4. Howard, Scott C., et al. Tumor lysis syndrome in the era of novel and targeted agents in patients with hematologic malignancies: a systematic review. *Annals of hematology* 2016; 95: 563-573.
5. Celkan, Tiraje; Tüysüz, Gülen. Tumour lysis syndrome; new approaches in diagnosis, follow-up and treatment 2013.
6. Kongstad, C., Mikkelsen, T. S., & Hvas, A. M. Disseminated intravascular coagulation in children with cancer: A systematic review. *Pediatric hematology and oncology* (2020); 37(5), 390-411.
7. Stott, V. L.; Hurrell, M. A.; Anderson, T. J. Reversible posterior leukoencephalopathy syndrome: a misnomer reviewed. *Internal medicine journal* 2005; 35.2: 83-90.
8. Schwartz, RB 1, et al. Hypertensive encephalopathy: findings on CT, MR imaging, and SPECT imaging in 14 cases. *AJR. American journal of roentgenology* 1992;159.2: 379-383.
9. Henderson, R. D., et al. Posterior leukoencephalopathy following intrathecal chemotherapy with MRA-documented vasospasm. *Neurology*, 2003; 60.2: 326-328.
10. Kinnard, Elaine. Superior vena cava syndrome in the cancer patient: a case study. *Journal of the advanced practitioner in oncology*, 2012; 3.6: 385.



ATOPIK DERMATİT'İN GÜNCEL TEDAVİSİ VE 'YENİ NESİL NEMLENDİRİCİLER'

Doç. Dr. Nurşen Ciğerci Günaydın

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

Atopik dermatit (AD) kaşıntılı, inflamatuvar, kronik olarak tekrarlayan bir cilt hastalığıdır. Çocuklarda %10-21 sıklıkta görülmekte olup; yaşam kalitesini bozan, tedavisi zor bir hastalıktır. Atopik dermatitte kuru cilt, cilt bariyerinin bozulması, bariyeri bozan filagrin mutasyonu gibi genetik sorunlar, stratum korneumda hücreler arası lipitlerin eksikliği ve epidermal lipid dengesizliği ile transepidermal su kaybında (TEWL) artış, kronik enflamasyon, disbiyozis gibi sorunlar hastalık patogenezinde önemlidir. Atopik dermatit tedavisinde başlıca amaçlar deride inflamasyonu ve semptomları azaltmak, deri bariyer fonksiyonunu iyileştirmek, yaşam kalitesini arttırmak ve akut alevlenmeleri önlemektir.

Hasta eğitiminde hastalığın kronik seyri, tedaviye uyumun önemi, topikal tedavilerin uygun kullanımı, tetikleyicilerden uzak durma, düzenli banyo, nemlendiricilerin düzenli ve bol kullanımını hakkında bilgilendirme önemlidir. Topikal tedavide; topikal kortikosteroidler (TKS) ve topikal kalsinörin inhibitörleri (TKİ) kullanılır. Ağır şiddetli AD'li hastalarda biyolojik ajanlar ve sistemik immünsüpresif ilaçlar uygun vakalarda kullanılabilir.

Atopik dermatit tedavisinde deri bakımında derinin temizlenmesi ve nemlendirmesi ile epidermal bariyerin düzenlenmesi, alerjen duyarlılığın önlenmesi ve inflamasyonun azaltılması veya önlenmesi amaçlanır.

Düzenli banyo: Haftada 2-3 kez / her gün yapılır. Kese, lif ve sünger kullanılmamalı; nötr veya asidik, hipoalerjenik, parfümsüz bir temizleyici tercih edilmelidir. Banyo sonrası cildi nazikçe kuruttuktan sonra, nemli cilde topikal emolyentler uygulanmalıdır. Günlük düzenli olarak, yeterli miktarda, emolyent kullanımı AD'de temel tedavi olarak önerilmektedir.

Nemlendiriciler stratum korneumu hidrate etmek için kullanılan ürünlerdir. Nemlendiriciler derinin yapısını ve bariyer fonksiyonlarını etkileyerek sağlıklı bir görünüm sağlarlar. Nemlendiriciler AD'in hafif formlarında tek başına yeterli olabilir. Hergün bol miktarda; günde 1-2/ 2-3 kez uygulanır. Nemlendiricilerin içeriklerinde; okluzifler (kapatıcı), emolyentler, lipid bileşenler (seramidler v.b), humektanlar (nem tutucu), emülsifiye edici bileşenler, koruyucular, kokular ve aktif bileşenler bulunmaktadır.

Etki mekanizmasına ve içeriklerine göre nemlendiriciler; 1. kuşak (Okluzifler /kapatıcılar), 2. kuşak (okluzifler + humektanlar), 3. kuşak (okluzifler + humektanlar +fizyolojik lipidler) olarak sınıflandırılır.

Okluzifler en kapatıcı ve en fizyolojik nemlendiricilerdir. Deriyi suyun iki yönlü hareketini engelleyen bir lipid tabakasıyla kaplarlar ve St. Korneum üzerinde fiziksel bir bariyer oluşturarak TEWL'ni %99 azaltırlar. Okluzif nemlendiricilerin içerikleri hidrokarbonlar (vazelin, mineral yağ, parafin ve skualen), silikonlar, yağ asitleri, yağlar (lanolin, shea yağı, üzüm çekirdeği yağı, avakado yağı, kenevir yağı, jojoba yağı gibi), bitkisel muhamlar v.b diğerleridir. Okluzifler Stratum korneumun hidrasyonunu iyileştirerek inflamasyonu azaltabilirler.

Humektanlar atmosferdeki suyu çekebilirler; suyu derin epidermis ve dermisten, St. korneuma çekerler. Gliserin, güçlü bir humektandır.

Emolyentler bariyer sağlayarak nemi tutan, cildi iritan maddelerden koruyarak etki gösteren, aktif içerik içermeyen topikal formülasyonlardır. Yapılarına ve etkilerine göre;

1. Nesil: Vazelin, parafin, yağlı alkoller, hidrofilik polimerler (kollajen, hyaluronik asit, kitosan, polisakkaritler)



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

2. Nesil: Gliserol, sorbitol, NMF (Doğal Nemlendirici Faktör) yerine geçen pirolidon karboksilik asit türevleri, üre, laktik asit, amonyum laktat

3. Nesil: Fizyolojik lipidler (seramidler, kolesterol ve yağ asitleri)

Fizyolojik lipidler; seramid ve lameller yapı gibi lipid bileşenlerden oluşur. Korneositlerin arasındaki boşlukları doldururlar. Bariyer onarım tedavisinin temelidir.

Üçüncü nesil emolyentlere ilaç dışı aktif içeriklerin eklendiği formulasyonlardır. AD tedavisi için bileşimleri ve etkileri açısından önemli farklılıklar gösterebilirler. İçeriklerinde Licochalcone A, Riboflavinler, Saponinler, Niasinamid, Laureth 9-polydocanol, Sentetik mentol deriveleri, Licorice (meyan kökü) ekstre, bakteriyel lizatlara, Xylitol ve galaktooligosakkaridler olabilir.

Emollient plus nemlendiricilerin bariyerler üzerine fiziksel, biyokimyasal, mikrobiyal, immünolojik, nörosensoryel etkileri bulunmaktadır.

AD'de günlük düzenli olarak emolyent veya emolyent plus ürünlerin kullanımı önerilmektedir. Nemlendiriciler, cilt bariyerini bozabilecek ve enflamasyona neden olabilecek hassaslaştırıcı veya tahriş edici potansiyele sahip moleküller içerebilir.

Topikal Kortikosteroidler (TKS), AD tedavisinde 1.basamak farmakolojik ilaçlardır. AD alevlenmelerinde etkili tedavilerdir. Alevlenmeyi kontrol altına alacak en düşük poteste ilaç tercih edilmelidir. Uygun şekilde uygun dozda kullanıldığında güvenli ilaçlardır.

Topikal Kalsinörin İnhibitörlerinin (TKİ), anti-inflamatuar, immünsüpresif, mast hücre degranülasyonu inhibisyonu üzerine etkileri vardır.

Islak sargı uygulaması (ıslak pansuman): Topikal ajanın emilimini arttırmak amacıyla uygulanır. Uygulaması banyo sonrası topikal ajan (nemlendirici, topikal tedavi), ıslak bandaj, kuru bandaj/ pamuklu giysi şeklindedir.

Atopik dermatitte klinik enfeksiyon varlığında topikal antimikrobiyal ilaçlar ve antiseptikler uygulanır.

Kaynaklar:

1. Kapur S, et. al. Atopic dermatitis Allergy Asthma Clin Immunol. 2018;14(Suppl 2):52.
- 2.Chandan N. A new era of moisturizers. J Cosmet Dermatol. 2021;20(8):2425-2430.
- 3.Araviiskaia E,Pincelli C, Sparavigna A, al. The Role of a Novel Generation of Emollients, 'Emollients Plus', in Atopic Dermatitis.Clin Cosmet Investig Dermatol. 2022 Dec 14;15:2705-2719.
- 4.Çocukluk Çağı Atopik Dermatit Tedavisinde Güncel Durum Raporu, Editörler: Özge Uysal Soyer Ö.U, Dibek Mısırlıoğlu E, Türkiye Ulusal Allerji ve Klinik İmmünoloji Derneği, 2023
- 5.Elias P. Optimizing emollient therapy for skin barrier repair in atopic dermatitis. Ann allergy Asthma Immunol 2022 May;128(5):505-511.
- 5.Wollenberg A, Barbarot S, Bieber T, Christen-Zaech S,et. al. Consensus-based European guidelines for treatment of atopic eczema (atopic dermatitis) in adults and children: part I. J Eur Acad Dermatol Venereol. 2018 May;32(5):657-682
- 6.Kang S.Y, Um JY, Chung BY, et al. Moisturizer in Patients with Inflammatory Skin Diseases. Medicina 2022 Jul 1;58(7):888.



KLİNİKTE GELİŞİM MACERASI: HAFİFTEN AĞIRA MALNÜTRİSYON YÖNETİMİ

Prof. Ömer Faruk Beşer, Uzm. Dr. İpek Ülkersoy

İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Bilim Dalı

Malnütrisyon, besin alımındaki eksiklikler veya fazlalıklar, temel besin maddelerinin dengesizliği veya besinlerin kullanımındaki bozulmalar olarak tanımlanmaktadır. Kötü beslenmenin çift yükü hem yetersiz beslenmeyi hem de aşırı kilo ve obeziteyi, ayrıca diyetle ilişkili bulaşıcı olmayan hastalıkları içerir. Yetersiz beslenme dört ana biçimde ortaya çıkar: aşırı zayıflık, bodurluk, düşük kilolu olma ve mikrobesein eksiklikleri.

Tüm dünyada ciddi bir sağlık sorunu olan malnütrisyon oranları; Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ)'nün 2023 yılında paylaştığı son verilere göre, zayıflık için %6,8, bodurluk için %22,3 fazla kiloluluk için ise %5,6 olarak belirtilmiştir. Yine ülkemizde 2018 "Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması" sonuçlarına göre 5 yaş altındaki çocukların %6'sı bodur, %1,5'i ciddi şekilde bodur, Türkiye'de çocukların çok küçük bir yüzdesi zayıf (%2'den az) ve %1'den azı ciddi şekilde zayıf olarak saptanmıştır. Düşük kilolu çocukların oranı, zayıf çocukların oranı ile hemen hemen aynı (her ikisi de %2) iken; 5 yaş altındaki çocukların %8'i fazla kiloludur.

Malnütrisyonun uzun dönemde özellikle nörolojik gelişim, immünite ve büyüme gelişme ile ilişkili çok ciddi sorunlara yol açabildiği bilinmektedir. Bu nedenle malnütrisyonun, kantitatif ve standardize edilmiş ölçümlerle doğru değerlendirilerek zamanında tanınması ve önlem alınarak yönetilmesi büyük önem taşımaktadır.

Antropometrik ölçümlerin (vücut ağırlığı, boy ve baş çevresiyle birlikte özellikli hasta gruplarında üst orta kol çevresi, tri-ceps deri kıvrım kalınlığı, segmental ölçümler gibi) optimal şartlarda ve doğru yapılması rutin fizik muayenenin bir parçası olduğu unutulmamalı; bu ölçüm sonuçları DSÖ'nün malnütrisyon kriterlerine göre her muayenede mutlaka değerlendirilmelidir. Akut malnütrisyonun belirlenmesinde, 5 yaşın altındaki çocuklarda boya göre ağırlık (BGA), 5 yaşın üstündeki çocuklarda ise vücut kitle indeksi (VKİ) kullanılırken; kronik malnütrisyonun tanımlanmasından her yaş grubunda yaşa göre boy (YGB) belirteç olarak kullanılmaktadır. Buna göre Z skoru -2 ile -3 aralığı (3. persentilin altı) orta malnütrisyon, Z -3'ün de altı (3. persentilin çok altı) ağır malnütrisyon olarak tanımlanmaktadır. Waterlow'a göre %81-90 aralığı, DSÖ sınıflandırmasında Z skorunun -1 ile -2 olduğu aralığa denk gelmekte; Waterlow'da hafif malnütrisyon olarak tanımlansa da DSÖ'ya göre artık malnütrisyon tanımlamasının dışında kalmaktadır. Hafif malnütrisyonu olan çocuklar kolaylıkla gözden kaçabildiği ve önlem alınmadığında malnütrisyon derecesi ilerlediği bilinmektedir. Yine Z skoru -1 ile -2 aralığında olup, hafif malnütrisyon olarak tanımlanan bu gruptaki hastalarda mortalite riski sağlıklı popülasyona göre 2 kat artmıştır. DSÖ tarafından Z skoru -2 ve altında (3. persentil altı) olan hasta gruplarında tedavi önerilir; ancak unutulmamalıdır ki tek ölçüm karar vermede yetersizdir, izlem ve özellikle persentil kayıplarına dikkat edilmeli, gereklilik halinde ileri tetkik ve tedaviler mutlaka planlanmalıdır. Büyümede duraklamanın değerlendirilmesinde;

- 2 yaşın üstündeki çocuklarda 3 aydan uzun süreyle ağırlık kazanımının olmaması veya ağırlık kaybı
- 2 yaşın altındaki çocuklarda 1 aydan uzun süreyle yetersiz ağırlık kazanımı
- 1 yaşın üstündeki çocuklarda 3 aylık sürede, boya göre ağırlık Z skorunda -1'den fazla değişim
- 1 yaşın altındaki çocuklarda 3 aylık sürede, yaşa göre ağırlık Z skorunda -1'den fazla değişim
- Büyüme kartlarında yaşa göre ağırlıkta 2 çizgi azalmanın olması
- Boy uzama hızında, 4 yaşın altındaki çocuklarda yılda 0,5-1 standart sapma, 4 yaşın üstündekilerde ise 0,25 standart sapma azalmanın olması



9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

• Pubertenin erken döneminde, bir önceki yıla göre boy uzama hızında 2 cm'den fazla azalmanın olması kriterleri kullanılmaktadır.

Hafif-orta malnütrisyon yönetiminde normalde alması gereken enerjinin %50-100'ü kadar artırılır. Anne sütüne devam edilmesi, ek gıdanın zenginleştirilmesi, doğru beslenme için beslenme önerileri ve gerekirse enteral ürün eklenmesi (izokalorik / hiperkalorik) önerilmektedir. Günlük enerji gereksinimi (kkal/kg/gün) = Ağırlık yaşı için önerilen enerji x Boya göre ideal ağırlık / Ölçülen ağırlık (Ağırlık yaşı: Ölçülen ağırlığın cinse göre 50 persentile karşılık geldiği yaş) şeklinde hesaplanmaktadır.

Enteral beslenme, beslenme desteğinin özel sıvı formülasyonlarla hem tüp hem de oral yoldan sağlanması olarak tanımlanmaktadır. *ESPGHAN*'a göre enteral ürün desteğine başlamada 2 ana kriter bulunmaktadır: Yetersiz oral alım ve zayıflık veya bodurluk.

Enteral ürün desteği başlama endikasyonları:

- İki yaşın altındaki bebeklerde bir aydan fazla yetersiz kilo alımı veya iki yaşından büyük çocuklarda üç aydan uzun sürede kilo alamama ya da kilo kaybı öyküsü
- İzlemede büyüme eğrilerinde yaşa göre boy veya boya göre vücut ağırlığında iki persentil kaybı
- Triseps deri kıvrım kalınlığının sürekli olarak yaşa göre 5. persantilin altında olması
- Boy büyüme hızının 0,3 SS/yıl ve puberte döneminde boy uzama hızının 2 cm/yıldan daha düşük olması olarak sıralanmaktadır.

Beslenmede ilk tercih ağız yoluyla (oral) beslenme olmakla birlikte; 10 gün boyunca oral yoldan gereksinimlerin %60-80'i karşılanamazsa, 1 yaşından küçük çocuklarda 3 günden fazla oral alım olamayacaksa, 1 yaşından büyük çocuklarda 5 günden fazla oral alım olamayacaksa, toplam beslenme süresi >4-6 saat / gün (nörolojik hastalarda) ve beslenme sırasında sık aspirasyonlar varsa oral dışı enteral yol denenmelidir. Enteral nütrisyon desteğinin 4 haftadan daha kısa sürmesi halinde tüple enteral besleme tercih edilirken; bu sürenin 4 haftanın üzerinde devam edeceğinin öngörülmesi halinde gastrostomik enteral beslenme planlanmalıdır.

Standart polimerik ürün yaşa uygun enerji ihtiyacını karşılamada ve besin içeriği olarak pek çok pediatrik vaka için uygun bir seçenek olmakla birlikte; tedavide tercih edilecek formülaların hasta bazında kişiselleştirilmesi uygun bir yaklaşım olacaktır. Standart polimerik ürünlerin yanı sıra, hidrolize (peptid bazlı / oligomerik), amino asit bazlı, modüler, immün modülatuar ve bazı hastalıklara özel enteral ürünler de bulunmaktadır. Malnütrisyon gastrointestinal sistemde "enterik disfonksiyon" ile sonuçlanan bir dizi değişikliklere yol açmaktadır. Bağırsakta yapı bozukluğu (villöz atrofi, mukozal enzim eksikleri, vb.), bağırsak geçirgenliğinde artış, bağırsak motilitesinde değişiklikler, disbiyozis ve bakteriyel aşırı çoğalma, gastrointestinal immün sistemde bozulma ve tekrarlayan enfeksiyonlar, sindirim, transport ve emilimde bozulma (karbonhidrat, protein, yağ ve diğerleri) ile sonuçlanmaktadır. Özellikle bu değişiklikler ve ozmolaliteye intolerans belirtileri olan gastrik boşalmada gecikme, karın şişliği, kusma ve ishal, beslenme reddi ve kilo alamama gözetildiğinde erken dönemde gelişmiş gastrointestinal tolerans sağlayan peptid bazlı enteral formülaların kullanımı da akılcı bir yaklaşım olacaktır. Yine şiddetli yağ malabsorpsiyonu ve/veya sindirim sorunu olan hastalarda (şiddetli kolestaz, ekzokrin pankreas yetersizliği, enterohepatik safra dolaşımının kesilmesi) tercih edilen orta zincirli yağ asitlerinin (MCT) bu ürünlerin çoğunda %40-70 oranında bulunması da peptid bazlı enteral formülaların avantajları arasındadır.

Bazı hasta gruplarının beslenme ve malnütrisyon yönetimi de hastalığın kendisi kadar zor olmakta ve bu nedenle başta *ESPGHAN/ESPEN* olmak üzere pek çok kılavuzda yer almaktadır. Özellikle kliniklerimizde sıklıkla karşılaştığımız kistik fibroz, nörolojik sorunu olan çocuklar, yoğun bakım ünitesinde yatmakta olan hastalar ve hematolojik hastalarda malnütrisyon yönetimi sağlıklı olgulara oranla çok daha detaylı bir yaklaşım gerektirmektedir. Hastanede yatan çocuklarda malnütrisyon tablosunu ortaya koyan Beşer ve arkadaşları tarafından yürütülen "*TUHAMAR*" çalışmasında da belirtildiği gibi, <5



9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

yaş olanlarda başvuruda Z skoru <-2 (akut malnütrisyon) %11,2 (BGA ile)

>5 yaş olanlarda başvuruda Z skoru <-2 (akut malnütrisyon) %10,4 (VKİ ile) saptanmışken; tüm yaş gruplarında kronik malnütrisyon oranının %16,6 ile toplumda %9,5 oranına oranla belirgin yüksek olduğu gösterilmiştir.

Özetle; malnütrisyon erken dönemde fark edilerek hızlı müdahale gerektiren ciddi bir sağlık sorunudur. İlk basamak yaklaşım beslenmenin düzenlenmesi (miktar, sıklık, içerik?) olmakla birlikte, sonuç alınamaması halinde enteral ürünlerin kullanılmasında gecikilmemelidir. Enteral ürün desteğinin hangi yolla verileceği (oral, oral dışı enteral yollar, parenteral) hasta bazlı değerlendirilmelidir. Malnütrisyonunda gastrointestinal sistemin etkileneceği ve her enteral destek ürününün kolaylıkla tolere edilemeyebileceği unutulmamalı ve hastaların klinik ve tolerans durumlarına göre uygun doğru ürünler seçilmelidir. Yine özel hasta gruplarının yönetimi önem taşımaktadır.



UYUZDA TANI VE TEDAVİYE YAKLAŞIM

Ömer Faruk Çakmak, Tuğçe Sıla Aydın, Nimet Aydemir Kılıç

Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi

1. Giriş

Uyuz (skabies), *Sarcoptes scabiei* akarının deriye yerleşmesi sonucu oluşan, yoğun kaşıntıya neden olan bulaşıcı bir deri hastalığıdır. *Sarcoptes scabiei* var. *hominis*, insan vücudunda parazit olarak yaşamını sürdüren bir türdür ve tüm yaşam döngüsünü derinin stratum korneum tabakasında tamamlar. Oksijen alımı difüzyon yoluyla gerçekleşir. *S. scabiei* akarlarının yaşam döngüsü; yumurta, larva, nimf ve erişkin form olarak devam eder.

2. Epidemiyoloji ve Bulaş

Dünya genelinde yıllık en az 200 milyon uyuz vakası olduğu tahmin edilmektedir. Uyuz, her yaş grubunda, cinsiyette, sosyo-ekonomik düzeyde ve tüm toplumlarda görülebilir. Özellikle çocukları, genç yetişkinleri ve yaşlıları daha sık etkiler. Uyuz vakaları sonbahar ve kış aylarında artış gösterir. Hava sıcaklığı ile uyuz insidansı arasında negatif, nem ile pozitif bir ilişki olduğu bulunmuştur. Uyuz akarı, doğrudan deri teması ile bulaşır. Tokalaşma ve kısa süreli hasta muayenesi gibi temaslar bulaş için nadir durumlar oluşturur. *S. scabiei*'nin diğer varyantları hayvanlardan da insanlara geçebilir, en yaygın bulaşma ise köpekler üzerinden gerçekleşir. Hayvan teması sonrası oluşan belirtiler genellikle tedavi gerektirmeden geçer.

3. Klinik Belirtiler

a. Klasik Uyuz

Uyuzun en belirgin özelliği yoğun kaşıntıdır, bu kaşıntı geceleri daha da şiddetlenir. Kaşıntı, akar ve onun yumurtalarına karşı oluşan tip IV aşırı duyarlılık reaksiyonundan kaynaklanır. Semptomlar, genellikle ilk bulaştan 3 ila 6 hafta sonra ortaya çıkar. Başlıca lezyonlar küçük, eritemli, sivilce benzeri papüller olup, patognomik lezyon olan sillion ise kahverengimsi-pembe renkli, 2-15 mm uzunluğunda ve içinde dişi akarların yer aldığı tünel şeklindedir. Lezyonlar genellikle; parmak yanları, bileklerin iç kısımları, dirseklerin dış kısımları, genital bölge, dizler ve ayakların yan ve arka kısımlarında görülür. Sırt bölgesi ve kafa derisi erişkinlerde genellikle korunur, ancak çocuklarda avuç içi ve ayak tabanları yoğun şekilde tutulabilir.

b. Nodüler Uyuz

Klasik uyuzdan daha nadir görülen nodüler uyuz, 5-6 mm çapında, sert, kaşıntılı, kubbemsi papüller ile karakterizedir. Genellikle kasık, genital bölge ve koltuk altı bölgelerinde görülür.

c. Kabuklu Uyuz

Kabuklu uyuz, diğer adıyla Norveç uyuzu, bağışıklık sisteminin zayıfladığı AIDS, HTLV-1 enfeksiyonu, cüzzam, lenfoma gibi durumlarda ortaya çıkabilir. Ayrıca Down sendromlu bireylerde de sık görülür.

4. Tanı

Tanı genellikle öykü ve lezyon dağılımının incelenmesi ile konur. Geceleri artan kaşıntı uyuzun spesifik belirtisidir. Aynı evde yaşayan diğer bireylerde benzer belirtilerin varlığı da tanıyı destekler. Tanıyı doğrulamak için deri kazıntısı, dermoskopi ve adeziv bant testi uygulanabilir.

5. Tedavi

Uyuz tedavisi zorlayıcı değil ancak dikkat gerektiren bir süreçtir. İlk olarak, hastanın yaşadığı evde tüm bireylerin tedavi



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

edilmesi, ikinci olarak da bulaş kaynaklarının dezenfekte edilmesi önemlidir. Tedavide kullanılan başlıca ilaçlar; topikal permetrin, oral ivermektin, kükürlü karışım (kükürt-vazelin) ve kaşıntıyı hafifletmek için oral antihistaminiklerdir (örneğin setirizin, levosetirizin, desloratadin).

Kaynakça

Heukelbach, J., & Feldmeier, H. (2006). Scabies. *The Lancet*, 367(9524), 1767-1774.

Chosidow, O. (2006). Clinical practices: Scabies. *New England Journal of Medicine*, 354(16), 1718-1727.

Strong, M., & Johnstone, P. (2007). Interventions for treating scabies. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, (3).

Walton, S. F., & Currie, B. J. (2007). Problems in diagnosing scabies, a global disease in human and animal populations. *Clinical Microbiology Reviews*, 20(2), 268-279.



ALERJİDE NE ZAMAN, HANGİ TEST?

ALERJİ NE DEMEK?

Arş. Gör. Dr. Ramil Abudov, Arş. Gör. Dr. Ömer Furkan Gürbüz

Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

Alerji, bağışıklık sisteminden vücuda giren veya temas eden maddelere karşı oluşan aşırı tepkidir.

Maruz kalınan bir ajandaki allerjene duyarlı kişilerde IgE aracılı ya da IgE aracılı olmayan immunolojik mekanizmalar sonucu ortaya çıkan hem istenmeyen hem de beklemeyen reaksiyonlara denir.

Allerjik hastalıklar çocukluk çağında sık görülür ve çocukların ve ailelerinin yaşam kalitesinde bozulmaya ve önemli bir morbiditeye neden olabilir.

Çocukluk çağında **en sık** görülen allerjik hastalıklar:

-Besin alerjisi, Atopik dermatit, Astım, Allerjik rinit

-Daha nadir: İlaç alerjileri, Venom alerjisi

Allerjide Tanı:

1. Yakınma ve öykü (**en temel yöntem!!**)

2. Fizik muayene

3. Laboratuvar yöntemleri:

– İn Vivo Testler (hasta üzerinde uygulanan)

– deri testleri (epidermal ve intradermal),

– yama testi

– Solunum Fonksiyon testleri

– Reversibilite testi

– Provokasyon testleri (besin,nazal,ilaç,bronş vb)

– İn Vitro Testler (hastadan alınan biyolojik örnekte bakılan)

- Hemogram, Total IgE, Eozinofil sayısı

- Allerjen Spesifik IgE (serum)

Deri Testleri : Epidermal (Prick)

Prik testleri aeroalerjenlere, besinlere ve ilaçlara karşı ciltte oluşan tip 1 allerjik reaksiyonları ortaya çıkarmak için kullanılır.

European Academy of Allergology and Clinical Immunology (EAACI) ve US Joint Council of Allergy Asthma and Immunology tarafından **IgE-aracılı allerjik hastalıkların tanısında primer tanı yöntemi** olarak önerilmektedir.

Tablo 1: Deri testi öncesinde alınması gereken önlemler (3)

- Sistemik reaksiyonlara hızla müdahale edebilecek bir hekim bulunmadan asla test yapılmamalıdır.
- Epinefrin de içerecek şekilde acil müdahale seti hazır bulunmalıdır.
- Test öncesinde alerjik semptomları olan hastada dikkatli olunmalıdır.
- Kullanılacak alerjen içeriğinin uygunluğu, stabilitesi ve konsantrasyonu kontrol edilmelidir.
- Test pozitif ve negatif kontrol solüsyonları içermelidir.
- Hastanın dermografizmi olmadığından emin olunmalıdır.
- Test öncesinde hastanın aldığı tedaviler ve son doz zamanı sorgulanmalıdır (antihistaminikler, trisiklik antidepresanlar, kortikosteroidler vb).
- Test normal cilt bölgesine uygulanmalıdır.
- Reaksiyonlar doğru zamanda değerlendirilmeli ve kaydedilmelidir.

Deri testi öncesinde kesilmesi gereken ilaçlar

İlaç	Kesilmesi gereken süre
Klorfeniramin	1-3 gün
Difenhidramin	1-3 gün
Hidroksizin	1-10 gün
Setirizin, levosetirizin	3-10 gün
Loratadin, Desloratadin	3-10 gün
Klemastin	1-10 gün
Ketotifen	>5 gün
H ₂ antihistamin	-
Uzun süre steroid (>10 gün)	1-3 hafta
Topikal steroid (Test yapılacak alana uygulanan)	7 gün
Topikal kalsinörin inhibitörleri	7 gün
Omalizumab	4 hafta
Kesilmesi gerekmeyen ilaçlar	
b ₂ agonist	-
Montelukast	-
Inhale kortikosteroid	-
Nazal kortikosteroid	-

Deri üzerine konan alerjen özütü prik testinde hipodermik iğne veya lanset 45°60° açı ile, puncture testte dik açı ile uygulanır.

Test sonuçları değerlendirilirken **hem eritem hem de endurasyon** ölçülmelidir.



Test reaksiyonunun pozitif olarak değerlendirilebilmesi için **negatif kontrolden >3 mm daha büyük** endurasyon çapı olmalıdır. Negatif kontroldeki reaksiyon da 3 mm'den daha büyük olmamalıdır.

Pozitif kontrol konsantrasyonlarında (histamin 10 mg/ml) 5-8 mm boyutlarında endurasyon beklenmektedir. Bu reaksiyonun saptanmadığı durumlarda cilt yanıtını bozan nedenler araştırılmalıdır.

Bunlar başta H1 histamin reseptör antagonistleri, topikal kortikosteroidler, trisiklik antidepresanlar, dopamin, klonidin gibi ilaçların test öncesinde kullanılmış olmasıdır.

Kronik böbrek yetmezliği, kronik hemodiyaliz, kanser, spinal kord hasarı, periferik sinir hastalıkları (diyabetik nöropati) gibi durumlarda da cildin endurasyon yanıtının azaldığı bildirilmiştir .

Her alerjen arasındaki uzaklık en az 2 cm olmalıdır, test konulurken kanamaya yol açılmamalı, ancak yanlış negatif sonuçlara neden olmamak için epidermis yeterince delinmelidir,

Alerjen solüsyonları test yüzeyinde birbirine karışmamalıdır .

Testler konulduktan sonra pozitif kontrol (histamin, 10 mg/ml) ve negatif kontrol konulmalıdır.

Alerjen reaksiyonları 15.-20. dakikada zirve pozitifliğe ulaşır ve histamin konulduktan 8-15 dakika sonra okunmalıdır.

Prick Deri Testi Uygulama ve Değerlendirme

İlaç formu: Her çeşit form (oral,parenteral,topikal)

Pozitif kontrol: Histamin(10 mg/ml); eritemle birlikte en az 5 mm ödem plağı olmalı

Negatif kontrol: Sulandırıcı

Değerlendirme zamanı: 20.dk

Pozitiflik kriteri:Allerjen uygulama yerinde ödem plağının ortalama çapının negatif kontrolün ödem çapına göre 3 mm' nin üstünde olması ve buna eritemin eşlik etmesi

Yama testi

Tip 4 gecikmiş hipersensitivite reaksiyonu olan alerjik kontakt dermatit (AKD) tanısında altın standart olarak kabul edilmektedir.

Bu test yönteminde amaç iritasyon yaratmayacak dozdaki alerjenin duyarlanmaya neden olmayan bir yama sistemi aracılığıyla tip 4 reaksiyon oluşmasını sağlayacak yeterli süre kadar ciltle temasını sağlamaktır .

Testin pozitif olması anlamlı iken negatif sonuç tanıyı dışlamaz.

Bu testte 0.05-0.1 ml alerjen tüberkülin enjektörü ile **intrakütanöz** olarak uygulanır.

İğnenin eğimli uç kısmı cilde bakacak şekilde 45° açıyla cilde girilmeli, ortalama 4 mm çaplı bir kabarcık oluşturmak için 0.03-0.05 ml alerjen cilt altına verilmelidir. Negatif kontrol de kullanılmalıdır.

Test konulduktan 10-15 dakika sonra okunmalı, hem eritem hem de endurasyon çapı kaydedilmelidir.

Deri Yama Testinin Uygulanması

Uygulama yeri: Sırt üst bölge

lezyonsuz, tedavi uygulanmamış ve alkolle temizlenmemiş olmalıdır

**Fiks ilaç erüpsiyonunda test uygulaması lezyonlu alana da yapılır

Pozitif kontrol: Yok

Negatif kontrol: Taşıyıcı(vehicle)

Değerlendirme :

Allerjenler bu bölgede 48 saat tutulup çıkarılır.

*Çıkarıldıktan 20 dakika sonra(48. st)

*1 gün sonra(72. saat) ve

*2 gün sonra(96. saat)

*7.gün(?)

Pozitiflik kriteri:ICDRG ve ESCD kriterleri

Gecikmiş İlaç Allerjilerinin Tanısında Yama ve Foto Yama Testi Sonucunun Değerlendirilmesi- ICDRG ve ESCD

Klinik Tablo	Skor	Değerlendirme
Sadece hafif eritem	? veya (+)?	Süphemli reaksiyon
Eritem, infiltrasyon, tek tük papül	(+)	Zayıf pozitif reaksiyon
Eritem, infiltrasyon, papül, vezikül	(++)	Güçlü pozitif reaksiyon
Şiddetli eritem, infiltrasyon, veziküllerde birleşme	(+++)	Çok güçlü pozitif reaksiyon
	(-)	Negatif reaksiyon
	IR	Değişik iritan reaksiyonlar
	NT	Test yapılmamış

Solunum fonksiyon testleri

irometri testi yani solunum fonksiyon testi sık sık kullanılan bir akciğer fonksiyon testidir. Bu test akciğerlerin içinde bulunduğu durumu, nefes alıp verirken akciğerlerden içeri giren ve çıkan havanın hacmini ve hızını ölçer ve belirler.

Solunum fonksiyon testleri laboratuvarında; Akciğerlere giren ve çıkan hava yüzdesini (hacmini) dinlenmiş haldeyken, zorlu nefes alıp verme esnasında ve egzersiz sırasında ölçülür ve testi yapılan kişiden elde edilen değerler ile aynı yaşta, cinsten, boyda kişilerden elde edilen ortalama değerler ile karşılaştırılır.

Provokasyon Testleri

Nazal , Oral ve Bronş provokasyon testleri mevcut.

Nazal Test: Nazal sekresyonda spesifik IgE tayini, burundan standardize sekresyon alımındaki zorluklar nedeniyle rutin pratikte uygulanmamaktadır.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Oral Test: Besin ve ilaç alerjisi tanısında hem klinik pratikte hem de araştırma amaçlı kullanılabilen altın standart tanı testleridir. Ancak kuvvetli bir destekleyici öykü (özellikle besin/ilaç alımı ile tetiklenen anafilaksi bulguları) ile spesifik IgE varlığında (deri prik testi ve/veya serum spesifik IgE ile) provokasyon testi gerekmez, hatta uygun acil müdahale ve yoğun bakım koşulları sağlanamıyorsa yapılmaması önerilir.

Oral provokasyon testleri

İmmünglobülin E aracılı olmayan besin alerjilerinin (atopik dermatit, enterokolit) ve ilaç alerjilerinin (geç gelişen makülopapüler döküntüler) tanısında spesifik IgE testlerinin yararlı olmaması nedeniyle tek tanı yöntemi provokasyon testleridir.

Provokasyonu yapılacak olan şüpheli besin/ilaç, reaksiyon oluşturmayacağı bilinen **en düşük dozdan başlanarak, 15-30 dakika aralıklarla doz artırılarak verilir.**

Test öncesi vital bulgular, fizik inceleme, SFT yapılmalı

Test sırasında reaksiyon yoksa, test bitiminden 2-4 saat sonra eve gönderilebilir

İn Vitro Testler

Eozinofil Sayımı:

- Alerjik hastalıkların temel efektör hücrelerinden olmaları nedeniyle eozinofiller, periferik kanda ve ilgili dokularda sıklıkla artmış olarak bulunur.
- Periferik kan eozinofil sayımı : **eozinofil sayısının >450/μl veya total lökositlerin >%4 olması eozinofili olarak tanımlanır.**
- Alerjen maruziyeti ile dolaşımdaki eozinofil sayısı artabilir veya bazı enfeksiyonlar ve sistemik kortikosteroid kullanımı ile azalabilir.

İmmünglobulin E (IgE)

- Alerjik hastalıklar içinde serum IgE'yi en çok yükselten atopik dermatittir.
- Alerjik astımlı hastalardaki düzeyler alerjik riniti olan hastalardan daha yüksek bulunmuştur.
- Alerjik hastalığı olan hastaların yarısında IgE normal sınırlarda bulunmaktadır.
- Total IgE ölçümünün en önemli olduğu hastalık alerjik bronkopulmoner aspergillozistir.** Total IgE'nin >1000 ng/ml (>417 kU/L) olması tanı kriterlerinden biridir.

Alerjen spesifik IgE

- Alerjen spesifik IgE (as-IgE) testleri, serumda bulunan ve spesifik alerjenleri bağlayabilen IgE moleküllerini saptar.**
- Duyarlılığı yüksek, özgüllüğü nispeten düşük .Sistemik reaksiyon riski oluşturmaz.
- Hastanın ilaç kullanımından etkilenmez. Serum sIgE düzeyi çoğu besin için klinik bulguların şiddeti ile ilişkilidir.
- Genellikle besin sIgE değeri yükseldikçe, klinik reaksiyon ihtimali de artar.



- Sonucun negatif olması her zaman **allerji olmadığını göstermez**.
- Ayrıca total IgE düzeyinin çok yüksek olması sIgE düzeylerinde yalancı pozitif sonuçlara yol açabilir .

Moleküler alerji testi

Bileşene dayalı moleküler alerji testi birçok alerjen ekstreleri ve moleküler alerjenlere karşı eş zamanlı ölçümüne izin veren çoklu alerji testidir.

Burada, rekombinasyon yoluyla üretilmiş alerjen gıda parçalarına karşı kanda alerjen antikorları belirlenmektedir.

Sonuç

Besin allerjisi özellikle çocuklarda artmakta, doğru tanı koymak çok önemli

Allerji testleri ancak klinik bulgular ve öykü ile birlikte değerlendirildiğinde tanıya yardımcı olabilmektedir.

Tüm cilt ve provokasyon testleri alerji hekimi gözetiminde ve ortaya çıkabilecek reaksiyonlara uygun ve zamanında müdahale edilebilecek ortam sağlandıktan sonra yapılmalıdır .

Çocuklarda Alerji Testleri Ne Zaman Yapılmalıdır?

Her döküntü, öksürük, kusma alerjik değildir.

Şüphe varsa hastadan alınacak detaylı bir anamnez, tanı ve tedavi sürecini belirleyecek en önemli faktör olacaktır. Klinisyen tarafından sorulacak sorular; bulguların anlamlandırılmasını, istenecek tetkiklere ve zamanlamalarına doğru karar verilmesini sağlayacaktır. Semptom özelliklerinin irdelenmesi, alerji etkeninin daha erken tespit edilmesini ve uygun tedaviye bir an önce başlanmasını sağlayacaktır. Şikayetlerin tetiklendiği yer, ortaya çıktığı zaman, bu şikayetlerin ne kadar sürdüğü, temas sonucu olup olmadığı, hangi ilaçlarla ne kadar sürede kontrol edilebildiği sorgulanmalıdır. Öykü alımı sırasında hasta yakınlarının önemsiz bulabileceği detaylar hastalığın tanı sürecini hızlandırabilir. Çoklu veya panel şeklindeki tetkiklerin rutinde kullanılması yanlış pozitiflikler nedeniyle süreci uzatabileceğinden önerilmemektedir. Örneğin; besin allerjisi için istenen ve yanlış pozitif sonuç veren tetkikler tanı sürecinin uzamasına, hastaya gereksiz eliminasyon diyetleri uygulanmasına, hasta yakınlarının psikolojik/ekonomik olarak yıpranmasına sebep olacaktır. Alerji testleri in vivo ve in vitro olarak ikiye ayrılır.

Cilt Testlerinin Zamanlaması

Zamanlama; böcek sokması veya anafilaksi reaksiyonlarında son reaksiyondan 4-6 hafta sonra, ilaç allerjilerinde son reaksiyondan 6-8 hafta sonra olacak şekilde kararlaştırılmalıdır. İleri derecede dermatit veya dermografizm mevcut hastalarda cilt testi uygulamaları uygun değildir.

İntradermal cilt testleri besin allerjisi şüphesi olan hastalarda anafilaksiyi tetikleyebileceğinden kullanılması uygun değildir. Arı venomu ve ilaç allerjilerinde epidermal testlere göre tanı koymada daha yardımcıdır.

Antihistaminik etkili ilaçların yanı sıra; efedrin, adrenalin, uzun süreli steroid kullanımı (>10 gün), topikal steroid ve kalsinörin inhibitörleri (takrolimus, pimekrolimus) cilt testi sonuçlarını baskılayacağından; kullanılan ilacın yaklaşık 5 yarı ömrü zamanı geçtikten sonra uygulanmalıdır.

Kronik böbrek yetmezliği, kronik hemodiyaliz, kanser, spinal kord hasarı, periferik sinir hastalıkları (diyabetik nöropati) gibi durumlarda da cildin endurasyon yanıtı azalabilmektedir.

Provokasyon Testlerinin Zamanlaması

Provokasyon testleri; oral, nazal, konjonktival olarak uygulanabilir. Solunum provokasyon testleri araştırma amaçlı olup



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

yapılış sıklığı gittikçe azalan testlerdir. Astım benzeri şikayetleri olup, öyküsü şüpheli vakalarda intratorasik obstrüksiyon veya reversibilite gösterilememişse tanısal amaçlı yapılabilir.

Rutinde oral provokasyon testleri sık uygulanmakta olup tanısal açıdan en değerli yöntemlerden biridir.

Besin yükleme testleri; ürtiker gibi klinik tablolarda anamnez, serolojik tetkikler ve cilt tetkiklerinin alerji etkenini belirlemede yetersiz kaldığı durumlarda; egzema, GİS semptomlarının varlığı gibi daha kronik süreçlerde spesifik IgE ve cilt testlerinin prediktif değerini altında kaldığı veya eliminasyon diyetine cevabın net olmadığı durumlarda uygulanabilir. Besin alerjisi tanısının koyulmasını takiben 1 yıl sonra tolerans gelişip gelişmediğini, cross-reaktif besinlere karşı tolerans varlığını göstermek veya besinlerin tolere edilebilir formlarını belirlemek amacıyla da kullanılabilir.

Yüklemesi yapılacak besin IgE aracılı besin alerjileri düşünülüyorsa 2 hafta önce, eozinofilik özefajit gibi hücre aracılı hastalıklar düşünülüyorsa 8 hafta önce hastanın diyetinden çıkarılmalıdır.

İlaç alerjisi şüphesinde ilacın parenteral yoldan kullanıldığında şikâyet oluşmuşsa provokasyon testi aynı ilacın oral formuyla yapılmalıdır.

Tüm provokasyon testleri alerji hekimi gözetiminde ve ortaya çıkabilecek reaksiyonlara uygun ve zamanında müdahale edilebilecek ortam sağlandıktan sonra yapılmalıdır.

Kan Testlerinin Zamanlaması

Periferik kanda eozinofil sayısının $>450/\mu\text{l}$ veya total lökositlerin $>4\%$ olması eozinofili olarak tanımlanır. Eozinofili pek çok klinik tabloda izlenebilir. Tanısal değeri yüksek değildir.

Alerji hastalarının total IgE değeri diğer hastalara göre daha yüksek olmasına rağmen alerjik hastalıklar için tanısal değeri bulunmamaktadır. Total IgE'nin en önemli kullanımı alerjik bronkopulmoner aspergillozis (>1000) tanısıdır. Ayrıca tedaviye verilen yanıtın değerlendirilmesi ve alevlenmelerde de kullanılabilir. Çok yüksek total IgE düzeyleri, spesifik IgE testlerinde yanlış pozitifliklere sebep olabilir.

Anafilaktik reaksiyon gelişme ihtimali yüksek, steroid/antihistaminik/trisiklik antidepresan tedavilerine ara verilemeyecek hastalarda, dermatit veya dermografizm benzeri cilt patolojilerinin varlığında, ani tip anafilaktik reaksiyonları takip eden 4-6 haftalık süreçte cilt testleri yerine alerjen spesifik IgE tetkikleri istenmelidir. Cilt testleri ve serolojik testler IgE aracılı olmayan alerjilerde negatif sonuçlanacaktır.

Moleküler alerji testleri çoklu alerjen taramasını sağlayarak hastanın alerji profilini oluşturmada kullanılan tetkiklerdendir. Çoklu alerjen duyarlılığı olan hastalarda kullanılmakla beraber bu testleri sadece seçili hastalarda uygulamak maliyet etkin ve uygundur.

IgE aracılı olmayan veya dolaşımdaki yarı ömrünün kısa olması nedeniyle spesifik IgE ölçümlerinin yanlış negatiflikle sonuçlandığı özellikle arı zehri ve ilaç alerjilerinin yanında besin alerjileri ve psödoalerjilerin tanısında kullanılabilir diğer yöntemlerden biri bazofil aktivasyon (degranülasyon) testleridir. Bu testlerde her seferde tek etkene karşı bazofillerden salınan lökotrienlerin bazal seviyeye göre artışıyla bahsi geçen etkene karşı duyarlanma olduğu tespit edilebilir. Bunun için CD63 VE CD203 markerları kullanılır. Yapılması zor bir test olduğu için rutinde kullanılmamakla beraber araştırmalarda kullanılan hassas ve değerli bir testtir.



OBEZİTE NEDİR?

Recep Günakın, Onur Can Öztürk

İnönü Üniversitesi

Obezite (Şişmanlık); Kişinin harcadığından fazla enerji alması ile vücuttaki yağ miktarının artması olarak tanımlanmaktadır. Çocuklarda fazla kilolu ya da obez tanımı yaşa ve boya göre olması gereken normal kilonun üzerinde olmak anlamına gelmektedir. Çocuklarda obezite sıklığı giderek artmakta olup, ülkemizde her 4-5 çocuktan birinde kilo fazlalığı bulunduğu bildirilmektedir. Çocukluk çağında obez olmak sadece ilerdeki pekçok hastalığa zemin hazırlamakla kalmaz, çocuğun içinde bulunduğu yaşlar için de tehlike oluşturur.

Hangi Çocuk Obezdir? Obezite en kolay şekilde vücut kitle indeksi (VKİ) nin hesaplanması ile saptanabilir. VKİ bir çocuğun kilosunun yaş, boy ve cinse göre normal sınırlar içinde olup olmadığını belirler. Türk çocuklarının yaş, cins ve boya göre hazırlanmış olan VKİ tabloları bu amaçla kullanılabilir. Bu tablolara göre 85. yüzdelik dilim ve üzerinde VKİ ne sahip olmak fazla kilolu, 95. yüzdelik dilimin üzerinde olmak ise obez anlamına gelmektedir.

Obeziteye Yol Açan Nedenler Nelerdir? Obezite, genetik ve çevresel faktörlerin enerji metabolizması ve yağ dokusu üzerindeki etkilerinin bir sonucudur. Ebeveynlerden birinin veya her ikisinin obez olması halinde çocuğun obez olma riski artmaktadır. Obezite çocukluk çağında çoğunlukla aşırı yemek yeme ve hareketsizliğe bağlıdır. Bir kısım çocukta ise obeziteye neden olabilecek genetik ve hormonal bozukluklar saptanabilir. Obeziteye yol açan beslenme bozuklukları anne karnında başlamaktadır. Annenin gebelik boyunca önerilenden fazla ya da eksik kilo alması, bebeğin fazla ya da düşük kilolu doğmasına ve ileriki yaşamında obez olmasına yol açabilir. Anne sütü ile beslenme süresi önemlidir; özellikle ilk 6 ay daha etkili olmak üzere 9 aya kadar annesütü ile beslenen çocukların daha az oranda obez oldukları bildirilmiştir.

Obez Çocuk Neden Doktora Başvurmalıdır? Obezite, altta yatan başka bir hastalığın belirtisi olabilir.

- Kısa boy veya büyüme hızında yavaşlama,
- Ergenlik belirtilerinin oluşmaması ya da tam tersi erken ergenlik gelişimi
- Erkek çocukta penis boyunun küçük olması,
- Ciltte kuruluk, mor renkli çatlaklar ve kılcal damarların genişlemesi gibi bulgular,
- Guatr (tiroid bezinin büyük olması),
- Okul başarısında azalma veya zekâda durgunluk hali olması,
- Yüksek tansiyon,
- Kızlarda adet düzensizliği ve aşırı tüylenme.

Obezite çocukları sadece fiziksel olarak etkilemekle kalmayıp beraberinde pek çok psikososyal problem görülebilir. Bu sorunlara ergenlik döneminde daha fazla olmak üzere her yaşta rastlanabilmektedir. Obez çocuğun değerlendirilmesinde sadece fiziksel unsurlara odaklanıp psikolojik durum sorgulanmazsa tedavi başarısızlığı kaçınılmazdır. Obez çocuklar kronik olarak stress altındadır. Bedenimiz stresle savaşmak için bazı hormonlar salgılar, bu hormonlar hem insülin direncinin artmasına hem de şişmanlıkta en sık görülen psikolojik sorun olan depresyona yol açabilir. Obez çocuklarda görülen psikososyal problemler şu şekilde özetlenebilir:



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Obeziteyi önlemek çalışmalarının başarılı olması ancak ailenin tüm bireylerinin katılımının sağlanması ve toplumun bilinçlendirilmesi ile mümkündür. Bu önlemler gebelik ile beraber başlamalıdır.

Aile içi önlemler

Gebelik boyunca annenin aşırı kilolu olmaması, mümkün olduğunca egzersiz yapması sağlanmalıdır. Gebelikte sigara, alkol ve kontrolsüz ilaç kullanımı gibi bebeğin gelişimini olumsuz etkileyecek alışkanlıklardan kaçınılmalıdır.

- Anne sütü alma süresi ile obezite gelişimi ters orantılıdır. Doğumdan sonra en az 6 ay olmak üzere ilk 1 yaşta bebeğin anne sütü alması sağlanmalıdır.
- Bebeklik döneminde hızlı kilo almak okul çağında obezite gelişimini için haberci olabilir, bu nedenle hızlı kilo alan bebeklerin uzman hekimlerce dikkatle izlenmeleri sağlanmalıdır.
- Uyku süresinin azlığı ile obezite arasında ilişki bulunmaktadır. Yaşa uygun yeterli uyku süresi sağlanmalıdır.
- Damak zevki ve sağlıklı beslenme alışkanlıkları erken yaşta aile içinde kazanılmaktadır. Bu nedenle anne-babaların ve ailenin diğer bireylerinin kendi beslenme tarzları ve hareketleri ile çocuklarına doğru örnek olmaları gerekir.
- Aile sofralarının kurulması ve beraberce akşam yemeği yenmesi, özellikle 2-7 yaş arası çocuklara şekerli ve gazlı içeceklerin verilmemesi, çocuğun yaşına uygun dengeli beslenme planının yine yaşına uygun porsiyonlarla verilmesi sağlanmalıdır. Lifli gıdalar ve tam tahıl ürünlerinin tüketilmesi teşvik edilmelidir. Şekerli, gazlı içecekler, yüksek enerjili içecek ve gıdalar, hazır gıdalar, ayaküstü hızlı tüketilen gıdaların tüketimi engellenmelidir.
- Özellikle kahvaltılı olmak üzere öğün atlanmamalıdır.
- Televizyon ve bilgisayar- tablet başında hareketsiz geçirilen süre günlük iki saat ile kısıtlanmalı, televizyonda yiyecek, içecek, abur-cubur reklamlarına maruziyet önlenmelidir.
- Her gün 30-60 dakika süre ile hafif-orta düzeyde fiziksel aktivite (hızlı yürüme, koşma, ip atlama, bisiklet, dans etme) yapılmalıdır.

Okullarda alınabilecek önlemler:

- Öğretmenler, okul yöneticileri ve ebeveynler sağlıklı beslenme ve fiziksel olarak aktif bir yaşam tarzını benimseyerek çocuklara örnek olmalıdırlar.
- Öğretmenler, okul yöneticileri ve ebeveynler yiyecek- içecekleri bir ceza veya ödül yöntemi olarak kullanmamalıdır.
- Okul içinde ve dışında çocukların keyif alacakları hareket alanları oluşturulmalı, motive edici aktiviteler düzenlenmeli, ortak alanlara konu ile ilgili afişler ve panolar asılmalıdır.
- Okul kantinlerinde ve okulların yakın çevresinde sağlıksız yiyecek ve içecek satılması önlenmelidir.

Toplumsal önlemler:

- Çocukluk çağı şişmanlığı bir halk sağlığı problemidir. Çocuklarda obezitenin önlenmesi koruyucu halk sağlığı politikası olarak görülmeli ve bu konuda yaptırımlar uygulanmalıdır.
- Kentler çocukların dışarıda güvenli bir şekilde fiziksel aktivite- lerde bulunacakları ve kolay ulaşımının sağlanabileceği alanlara (yürüyüş yolları, parklar, oyun alanları) olanak verecek şekilde planlanmalıdır.
- Televizyonlarda sağlıklı yaşamı destekleyen programlar yapılmalı, çocukları cezbeden zararlı gıdaların reklamları kaldırılmalıdır.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- Birinci basamak sağlık hizmeti veren kurumlarda çalışanlar obeziteyi engelleme konusunda bilgilendirilmelidir.
- Günlük hayatta sıkça kullandığımız ürünlerin içindeki bazı kimyasallar (endokrin bozucular) vücudumuzda biyolojik aktivite göstererek kilo almaya neden olmaktadır. Bu tip kim- yasalların çevreyi kirletmesine izin verilmemeli ve kullanımları kısıtlanmalıdır.

Sağlıklı Beslenme Nasıl Olmalıdır?

Vücut yağının düzenlenmesi anne karnında başlar. Annenin gebelik süresince sağlıklı beslenmesi ve normal düzeyde kilo alması obezite riskini azaltırken; doğumdan sonra anne sütünün erken kesilip unlu, şekerli besinlere başlanması obezite riskini artırır. Dengeli beslenme alışkanlıklarının temeli süt çocukluğu döneminde atılır; okulda bu alışkanlıkların pekiştirilmesi veya bozulması ile devam eder. Sağlıklı beslenme için uyulması gereken temel öneriler şu şekilde sıralanabilir

Tüm Çocuklarda

- Güne mutlaka kahvaltı edilerek başlanmalıdır.
- Yağlı, karbonhidratlı, hızlı atıştır malıklar tercih edilmemelidir. • Gazlı içeceklerden, hazır meyve sularından ve abur cubur yemeklerden kaçınılmalıdır.
- Hızlı, çiğnmeden yemek yeme engellenmelidir.
- Televizyon ve bilgisayar oyunları sırasında yemek yenmemelidir.
- Öğün atlanmamalıdır.
- Et ve süt ürünleri, sebzeler, meyveler dengeli bir şekilde tüketilmelidir.
- Yiyecekler okulda ya da evde ödül olarak kullanılmamalıdır.
- Okul kantinlerinde abur cuburların satılması engellenmeli, sağlıklı atıştırmalıklar bulundurulmalıdır.
- Tek başına çocuğun beslenmesinin sağlıklı olması beklene- mez. Aile bireylerinin toplu olarak sağlıklı beslenme ilkelerine uymaları gereklidir.

Obez Çocuklarda

- Hızlı kilo verdirmeyi hedefleyen, tek taraflı beslenme öneren YOYO diyetlerden kaçınılmalıdır.
- Beslenme düzenlenmesi çocuğun gereksinine göre doktor kontrolü sonrasında kişiye özel hazırlanmalıdır.
- Yakalanması olanaksız hedeflerden kaçınılmalıdır. • Ebeveynler, çocuğu devamlı tartarak stres ve başarısızlık duy gusu aşılammalı, bu kontrol ve değerlendirmeleri ilgili dokto- ra bırakmalıdır.

Glisemik İndeksi Düşük Beslenme

Glisemik indeks (Gİ), tüketilen besinin, kan şekeri düzeyini ne kadar hızlı arttıracığını belirten bir ölçümdür. Glisemik indeks düşük gıdalar ile beslenmek sağlıklı olmak açısından önemlidir. Glisemik indeks 0 ile 100 arasında bir değerle ifade edilir. Glukozun değeri 100 kabul edilerek diğer gıdaların kan şekeri yükseltme hızı sıralanır. Glisemik indeks 55'in altında olan besinler düşük, 55-70 arasında olanlar orta, 70'in üstünde olanlar yüksek glisemik indekse sahip besinler olarak tanımlanır. Aşağıda bazı besinlerin glisemik indeks değerleri gösterilmiştir.

Egzersiz

Egzersiz yapmak kilo kaybının yanısıra kişinin kendini daha mutlu hissetmesini sağlar. Her çocuğun egzersiz kapasitesi farklıdır. Çocukları "tembel, yapmıyor" diye etiketlemeden önce belki de gerçekten "yapamıyor" olabileceği düşünülmelidir.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Özellikle ağır obezitesi olan çocukların egzersize yönlendirilmeden önce kalp fonksiyonları değerlendirilmelidir.

Günlük yaşam içerisinde hareketli olmak konusunda ebeveynler özendirici olmalı, örnek olduklarını unutmamalıdır.

• Aerobik ve düzenli yapılan egzersiz yağ metabolizması üzerinde çok etkilidir. • Egzersizin 20.dakikasından sonra aerobik yakım (yağ yakma) başladığından en az 30 dk.'lık sürelerle spor yapılmalıdır.

• Egzersiz seçimi öncesinde mutlaka doktor kontrolü gereklidir. Egzersiz kapasitesi gerçekten düşük olabilir. • Zorlayıcı değil, özendirici olunmalıdır.

• Obez çocuklar özellikle bireysel ve yarışmalı olmayan spor dal larına yönlendirilmelidir. Obez çocukların, spor sırasında normal bireylere oranla daha fazla yaralanma riski altında oldukları bilinerek güvenlikleri sağlanmalıdır

Hafif Şiddette Egzersiz Programı

Yürüyüş, hafif şiddette egzersiz programına örnektir. Yağ kaybını hızlandırmasına karşın kilo kaybına etkisi azdır. Ancak diyet ile birlikte yapıldığında özellikle iç organ yağlanması azalmakta ve kişinin sağlığını korumasına katkıda bulunmaktadır

Orta-Ağır Şiddette Egzersiz Programı

Koşu, bisiklet, aerobik gibi egzersizler orta-ağır şiddette egzersiz programına örnektir ve çok daha hızlı yağ dokusu kaybına yol açmaktadır. Bu tür egzersizler ile 30-60 dk sonunda 200-700 kcal yakılır (Enerjinin %40-60'ı yağdan elde edildiği düşünüldüğünde 30-60 dk sonunda ortalama 9-47 g yağ yakılıyor anlamına gelir) Direnç arttıran, gerilme ile yapılan egzersizler (ağırlık kaldırma, pilates gibi) ise aerobik egzersizlere oranla kilo kaybı üzerinde daha az etkilidir

Ailece Sağlıklı Yaşam Alışkanlığını Nasıl Edinebilirim?

Obeziteden korunmak ve sağlıklı kalabilmek için çaba sarfetmek gerektiğini biliyorum. Evde biz büyüklerin çocuklara örnek oluşturarak onların davranışlarını büyük ölçüde etkilediğimizin farkındayım. Çocuklar gördüklerinden etkilenir, öğrenirler.

Anne-baba olarak nelerin farkındayım , ne yapmalıyım?

1.Her gün sabah kalkma ve akşam yatma saatlerini düzenlemeliyim. Çok geç kalkma ve çok geç yatmanın büyümeyi bozduğunu, obezi- teye katkı sağladığını biliyorum.

2.Her gün düzenli kahvaltı, öğle yemeği ve akşam yemeği yenmesini sağlamalıyım. Öğün atlamak çocuklarda büyüme gelişmeyi bozuyor ve obeziteye zemin hazırladığının bilincindeyim.

3-Yemeklerimizi ailece masada oturarak ve televizyon açık olmadan yememiz çocuğumla iletişimimizi güçlendireceği gibi televizyona bakarak farkında olmadan fazla yemeyi önler.

4-Üç öğün yemek dengeli ve çeşitli besin öğelerini içermeli. Bunun, çocuğumun iyi büyüme/gelişmesi için çok önemli olduğunu ve tokluk hissi sağlayarak çöp yiyeceklere yönelmesini önleyeceğini biliyorum.

5-Sağlıklı beslenmek için her öğünde protein, sebze, meyve, süt/süt ürünü ve tahılları içeren besin gruplarından her birinin tüketilmesi gerektiğini biliyorum.

6-Öğün aralarında sağlıklı atıştırmalıklar tüketmesi çocuğumun diğer öğüne çok aç oturmasını önleyebilir ve sağlıklı beslenmesine katkı sağlar.

7-Çocuğumun tüketmesi sakıncalı abur-cuburu evde bulundurmayıp, bunun yerine sağlıklı atıştırmalıkları (meyve, süt, yoğurt, ayran, kuruyemiş, vb) bulundurmam ona sağlıklı beslenme alışkanlığı kazandırır.

8-Atıştırmalıkların kutu ya da paketten değil de tabağa konarak tüketilmesi alışkanlığını çocuğumda yerleştirmeliyim. Bunu yapmak porsiyon kontrolüne yardımcı olacağından çocuğuma bunları tabak ya da bardağa koyarak sınırlı ölçüde sunmamız



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

daha yararlı olabilir.

9-Çocuğum kilo almasın diye yağsız ya da ekmezsiz, makarnasız, böreksiz beslemeye çalışmanın çocuğumun büyüme ve gelişmesini bozacağını, obez olmasına katkı sağlayacağını biliyorum. Bu konuda magazinel bilgilendirmelere değil bilimsel verilere göre plan yapmalıyım. Besin gruplarının miktarlarını dengelemeliyim.

10-Çocuğumun yedikleri çok kısıtlanmadığı halde sağlıklı beslenmesi ve spor yapması daha başarılı ve daha mutlu olmasını sağlar. Stresi ortadan kaldırınca obeziteye yol açan hormonların salgılanmasının önlendiğini biliyorum.

11-Günlük sportif faaliyetlerimizi ailece aksatmadan yürütmemizin hem sağlıklı hem de daha mutlu olmamızı sağlayacağını biliyorum.



9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

SAĞLIKLI NESİLLER İÇİN ANNE SÜTÜ: BİLİNMESİ GEREKENLER

Selen Mandel Işıklı

Sağlık Bilimleri Üniversitesi Bağcılar Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

Dünya Sağlık Örgütü, sağlıklı nesiller için yaşamın ilk saatinde emzirmenin başlamasını, ikinci yaş sonuna kadar sürdürülmesini ve ilk altı ay yalnızca anne sütü ile beslenmeyi önermektedir.

Yapılan çalışmalar anne sütünün hem bebek hem de anne için kısa ve uzun dönem faydalarını ortaya koymuştur.

Anne sütü, dinamik bir sıvı olarak tariflenebilir. Üretilme zamanına, bebeğin gestasyon haftası ve yaşına göre değişiklik göstermesinin yanı sıra, beslenme sırasında da içeriğinde farklılıklar gözlenmektedir. Özellikle doğumdan sonraki ilk birkaç günde üretilen yüksek protein içerikli kolostrum, içerdiği bağışıklık sağlayıcı faktörler sayesinde, bebeğin ilk pasif aşısı olarak tanımlanmaktadır. Anne sütü, aynı zamanda immün modüller ve hücreler sayesinde direkt olarak immünolojik etki sağlarken, mikrobiyota içeriği ve fonksiyonuna da katkı sağlayarak indirekt yoldan bağışıklığı güçlendirmektedir. Özellikle doğum sonrası salgılanan anne sütünde birçok virüs ve bakteriye karşı sIgA, laktoferrin, glikoproteinler ve lipidler; bebeğin bağışıklık sistemine katkı sağlamaktadır. Ayrıca alfa-laktalbumin ve oleik asitten oluşan HAMLET (human alpha lactalbumin made lethal to tumor cell)'in en az 40 farklı tümör hücresine karşı apoptoz benzeri yanıt oluturduğu bilinmektedir.

Prematüre bebeklerde, anne sütü nekrotizan enterokolit, geç başlangıçlı sepsis, kronik akciğer hastalığı, prematüre retinopatisinden korunma ve nörogelişim açısından anne sütünün önemi bilinmektedir. Bu nedenle, her dönem preterm bebek için, en kısa sürede anne sütü ile beslenme ve mümkün olan en kısa zamanda ten tene temas ile anne göğsünden emzirme önerilmektedir. Anne sütünün devamlılığının sağlanması ve anne sütü ile beslenmenin başlatılmasında sağım yapma oldukça önemlidir. Özellikle doğumdan sonraki ilk altı saat içerisinde sağım yapmak kolostrum artışı ve sütün devamlılığı ile ilişkilidir. Özellikle prematüre bebekler veya herhangi bir sebeple anneden ayrı olan veya anomalisi olan bebeklerde sağılan sütün biberon veya sonda aracılığı ile bebeğe verilmesi sıkça kullanılan yöntemlerdir. Ancak bu yöntemlerin mekaniği memeden emme ile farklıdır. Bu nedenle de meme başı şaşkınlığına neden olabilmektedir. Bu nedenle, bebek dostu hastane kurallarınca biberon yerine kapla besleme, kaşıkla besleme, enjektör veya parmakla besleme gibi alternatif besleme yöntemleri önerilmektedir.



KARACİĞER TUTULUMLU ROMATOLOJİK HASTALIKLAR

Sıla ATAMYILDIZ UÇAR, Salih TURUNÇ, Betül SÖZERİ

Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

Giriş

Karaciğer tutulumu romatolojik hastalıklarda diğer organ tutulumlarına göre daha nadir görülmektedir. Karaciğer tutulumu histolojik ve biyokimyasal olarak ikiye ayrılır; Hepatoselüler ağırlıklı (AST ve ALT yüksekliği), ve kolestatik ağırlıklı (ALP ve GGT yüksekliği) olarak seyreden iki alt tipi bulunmaktadır.

Tutulum ise temel olarak üç nedene bağlı olarak ortaya çıkar. Bunları primer hastalığın neden olduğu hepatik tutulumla bağlı; eşlik edebilen otoimmün kaynaklı hepatik hastalıklara bağlı ve son olarak da romatolojik hastalığın tedavisinde kullanılan ilaçların hepatotoksik etkisi nedeni ile ortaya çıkan karaciğer tutulumları ile görülmektedir.

Karaciğer tutulumunun görüldüğü romatolojik hastalıklar arasında başlıca sistemik lupus eritematozus, anti-fosfolipid sendromu, sjögren hastalığı, sistemik skleroz, vaskülitler (Behçet hastalığı, granülomatöz polianjit, poliarteritis nodoza) oluşturmaktadır.

Sistemik Lupus Eritematozus

Çocuklarda karaciğer tutulumu nadir ancak artmış mortaliteyle ilişkilidir. Hastalığın kendisine veya daha sıklıkla tedaviye ikincil olarak ortaya çıkmaktadır. Semptomlar arasında sarılık, hepatomegali, splenomegali, artrit ve klasik SLE semptomları ile başvurabilir. Kendisini hafif ve subakut tutulum ile artmış transaminaz düzeyleri ile gösterir. Artmış transaminaz düzeyleriyle organ hasarı arasında net ilişki gösterilmemiştir. Tanısı diğer hepatit nedenlerinin dışlanması ile ve karaciğer biyopsisi ile konulur. En sık birlikteliği ise nadiren de olsa otoimmün hepatit eşlik edebilmektedir, eşlik eden otoimmün hepatit (OIH) alt tipi otoimmün hepatit tip 1'dir. OIH kronik karaciğer inflamasyonu ile karakterizedir ve daha yüksek AST-ALT değerleri görülür. Prognozu lupus hepatitine göre daha kötü seyretmektedir. Tanı klinik ve laboratuvar bulgularına göre konulmaktadır. Bunlar arasında hipergamaglobunemi, bir veya daha fazla antikor pozitifliği (ASMA, LKM-1, ANA) ve özellikle KC biyopsisinde 'köprüleşme nekrozu' görülmesi ile konulur.

Anti fosfolipid sendromu

Eğer GIS tutulumu var ise en sık karaciğer tutulumu görülür. Karaciğer tutulumuyla giden olgularda görülen klinik tablolar: Budd-Chiari sendromu, Venoklüzif hastalık (VOD) Hepatik infarkt ve portal hipertansiyon görülmektedir.

Sjögren Sendromu

Primer Sjögren sendromu, ekzokrin bezlerde lenfositik infiltrasyonlara yol açan, salgı bozukluğu ve farklı organlarda iltihaplanmaya neden olan kronik bir otoimmün inflamatuvar hastalıktır. Ekzokrin bezlerin tutulumunun yanı sıra akciğer, tiroid, böbrekler, pankreas ve karaciğer de etkilenebilir. Olguların %10-40'ında KCFT bozukluğu, %27-40'ında ise karaciğer etkilenmesi görülmektedir. Sjögren sendromunda karaciğer tutulumunun nedenleri: Primer biliyer kolanjit (yaklaşık Sjögren hastalarının %6'sında görülür, AMA pozitifliği spesifik), sklerozan kolanjit ve otoimmün hepatit görülmektedir.

Sistemik Skleroz

Cildin ve iç organların ilerleyici fibrozisi ile kendini gösteren ve küçük arterlerin hasarına yol açan kronik bir sistemik otoimmün bir bağ dokusu hastalığıdır. En sık eşlik eden karaciğer hastalığı primer biliyer kolanjittir. Hastaların %3-17'sinde görülür ve SS ile ilişkili karaciğer hastalıklarının %50'sinden fazlasını oluşturabilir. Antimitokondriyal antikorlar (AMA),



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

primer biliyer kolanjite özgüdür. Limitli sistemik skleroz (ISSc) ile karakterize olan antisentromer antikorlar (ACA) da PBK hastalarının % 30'undan fazlasında ve PBK/SS overlap sendromu olan hastaların %80'inde saptanmıştır.

Cildin ve iç organların ilerleyici fibrozisi ile kendini gösteren ve küçük arterlerin hasarına yol açan kronik bir sistemik otoimmün bir bağ dokusu hastalığıdır. 2 tipi vardır, bunları limited ve diffüz oluşturur. % 90 hastada gastrointestinal tutulum görülür, en sık özefagus, ince barsak ve anorektal bölge tutulumları oluşturur. Başvuru semptomları arasında karın ağrısı, bulantı, kusma, kabızlık, fekal inkontinans semptomları vardır.

Vaskülitler ve Karaciğer Tutulumu

Vaskülitler neredeyse tüm gastrointestinal sistemdeki organları etkilerken, karaciğer bu tutulumlar arasında en nadir görülen organlardandır. Karaciğer tutulumu ile seyreden vaskülitler arasında Behçet sendromu, poliarteritis nodoza, granülomatöz polianjit bulunmaktadır. Karaciğer fonksiyon testlerindeki yüksekliklere ALP ve GGT de yükseklik eşlik eder. Behçet hastalığında Budd-Chiari sendromu ile kendini gösterirken, granülomatöz polianjitte tutulum granülomatöz nekrotizan karaciğer tutulumu ile kendisini gösterir.

Romatolojik hastalıklarda karaciğer tutulumu nadir ancak önem arz eden bir durumdur. Hastalığın primer tutulumu, eşlik edebilen otoimmün hastalıklar ve tedaviye bağlı olarak görülebilmektedir. Sonuç olarak romatolojik hastalıklarda karaciğer ve safra yolu tutulumu, primer hastalığın başlangıcından hastalık süresi boyunca ortaya çıkabilmektedir. Laboratuvar tetkikleri, organa spesifik görüntüleme yöntemleri ve gerekli durumlarda ise karaciğer biyopsisi tanı koymada önemli yardımcı araçlardır. Tanı ve takip sürecinde çocuk romatoloji ve çocuk gastroenteroloji bölümlerinin ortak yaklaşımları önem taşımaktadır.

Olgu Sunumu

Daha önce bilinen hastalık öyküsü olmayan 17 yaş kız hasta, dış merkeze 2 gün önce başlayan sarılık şikayetiyle başvurmuş. Yapılan Fizik muayenede ikterik görünüm dışında özellik olmayan hastanın alınan tetkiklerinde KCFT yüksekliği ve direkt bilirubinemi olması üzerine yatış yapılmış. Alınan tetkikleri Hemoglobin: 10.9 g/dl WBC: 5380/mm³ PLT:186000/mm³ AST: 253 U/L AST: 334 U/L GGT: 265 U/L ALP: 163 U/L Albümin: 3.4 g/dL Total bil: 4.54 mg/dl Direkt bil: 2.6 mg/dl CRP: 11 mg/L ESR: 50 mm/saat aPTZ: 30.8 sn INR: 1.23 Viral markerlar: Negatif

Solunum yolu paneli:Negatif, İdrarda bakır:14.9µg/L, Seruloplazmin:0.349 g/L, Alfa-1 antitripsin: 1.35g/L, Direkt coombs:Pozitif, IgG/A/M: 26.9/2.59/2, ASMA:Negatif, AMA:Negatif, ANA:+1 (1/100-1/320; Homojen), Anti-dsDNA:565 IU/ml(<20), C3:1.37(0.9-1.8), C4: 0.2 (0.1-0.4) olarak sonuçlanmış. Yapılan görüntülemeleri: abdomen USG: karaciğer boyutları artmıştır, üst abdomen MRG: karaciğer parankimi yaygın olarak heterojen görünümde ve her iki böbrekte kortikal difüzyon kısıtlaması mevcuttur, MRCP: kronik karaciğer hastalığıyla uyumlu görünüm, karaciğer biyopsisi önerilir, endoskopi: zgefafus ve fundusta varis izlenmedi olarak değerlendirilen hastaya karaciğer biyopsisi yapılmış. KCFT yüksekliği ve direkt bilirubinemi devam eden, ANA ve anti-dsDNA pozitifliği saptanan olgu tarafımıza olası SLE ön tanısı ile tetkik amaçlı sevk edildi.

Term, C/S 2600 gr doğum öyküsü olan hastanın yapılan fizik muayenesinde cildin kuru ve ikterik olması dışında özellik yoktu. Seroloji testleri negatif olan hastada viral hepatit; idrar bakır ve seruloplazmini normal olarak sonuçlanması üzerine Wilson Hastalığı, ASMA ve AMA negatif olması nedenli otoimmün hepatit, görüntüleme bulgusu olmaması nedenli primer sklerozan kolanjit ayırıcı tanıda dışlanmış. Lupus hepatiti nedenli tetkiklerin tekrar alınması planlanan hastanın tetkiklerinde ANA: 2+ (1/320-1/1000), Lupus Antikoagülanı:31.8, Anti ds DNA:534.7 pozitif, Direkt Coombs: Pozitif olarak sonuçlandı.

Dış merkezde yapılan karaciğer biyopsisi: Portal alanlarda nötrofillerin ve plazma hücrelerinin eşlik ettiği lenfoplazmositer infiltrasyon, fokal interfaz hepatit bulguları, lobüllerde spotty nekroz odakları ve balon dejenerasyon olarak raporlandı.

Ön planda 'Lupus hepatiti' düşünülen hastaya: Prednol 1 mg/kg/g, UDCA, Pantoprazol Vitamin D3, Hidroksiklorkin 1 x 1 tb



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

başlandı.

Servis izleminde KCFT ve koagülasyon parametreleri normal sınırlara gelen olgu 1 mg/kg/gün prednizolon, hidroklorokin ve UDCA tedavisiyle taburcu edildi

Takiplerinde ikteri gerileyen steroid azaltma aşamasında fotosensitivite gelişen hastaya Azatiopurin 2 x 50 mg olarak başlandı. Hasta lupus hepatiti ön tanısı ile çocuk romatoloji ve çocuk gastroenteroloji takiplerine devam etmektedir.



NEFROLOJİ OTURUMU

“ÇOCUĞUM HALA ALTINI ISLATIYOR” DİYEN AİLELERE CEVAPLAR

Nilüfer Gökner, Ayşe Ece Şimşek, Şükrü Can DUMAN

Medeniyet Üniversitesi / Göztepe Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

Beş yaş ve üstü çocuklarda en az 3 ay süre ile ayda en az 1 kez uyurken idrar kaçırma olması enürezis olarak adlandırılır. Enürezis nokturna monosemptomatik (basit) ve monosemptomatik olmayan (komplike) şeklinde iki alt grupta incelenmelidir. Monosemptomatik enürezis nokturnada gece yatağı ıslatma dışında gün içinde herhangi bir belirti yoktur. Monosemptomatik olmayan enürezis nokturna ise gece altını ıslatma yanında, gündüzleri ani sıkışma hissi, sık idrarra gitme, gündüz idrar kaçırma, kronik kabızlık gibi bulguların eşlik etmesi olarak tanımlanır. Gece yatağını ıslatan çocuğun ilk basamak değerlendirmesinin tanı aşamasında birincil amaç, sadece geceleri idrar kaçıran çocukları tanımlamak ve diğer medikal sebeplerle ortaya çıkan monosemptomatik olmayan enürezisi ayrı tutmaktır. Monosemptomatik enüretik çocuklar sadece uykuda yatağını ıslatan çocuklardır. Gündüz yetişememe tipi idrar kaçırması veya gündüz uyanıkken her türlü idrar kaçırma varlığı, idrarını geciktirmede güçlük, günlük yaşamı rahatsız edecek sıklıkta idrar yapma gerekliliği ve ıkınarak idrar yapma varlığında monosemptomatik olmayan enürezisten bahsedilir.

Hastalardan öykü alma aşamasında işeme alışkanlıkları dışkılama alışkanlıkları, sıvı alma alışkanlıkları, uyku özellikleri, psikolojik durumları ve aile öyküsünde MSE varlığı araştırılmalıdır.

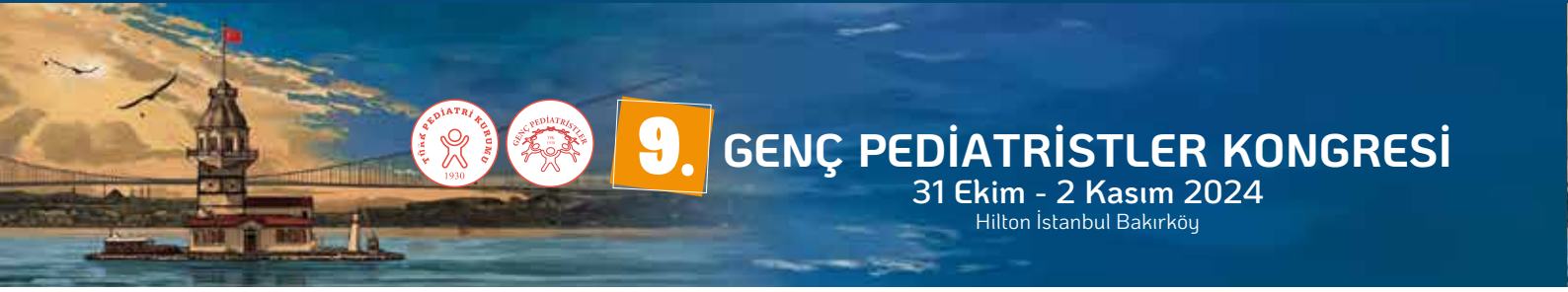
Alt ıslatma şikâyeti ile gelen çocukların en az 2 gün süre ile idrar yapma sıklığının ve idrar yapma miktarının varsa kaçırma zamanlarının kayıt edildiği günlükler tutulmalıdır. İşeme günlükleri pratik kullanımda zaman açısından zorluk getirirse de objektif veri sağlaması açısından faydalıdır. Uyku özelliklerini tanımlayıcı standart bir yöntem kullanımına gerek yoktur. Çocuğun uyku alışkanlıklarını sorgulanırken özellikle uyarıyla uyanabilme durumu sorgulanmalıdır.

Fizik muayenede batında fekal kitlenin palpe edilmesi kabızlık belirtisidir. Batın palpasyonunda mesane distansiyonu (glob) saptanabilir. Bel bölgesinde presakral gamze, saç yumağı, lipoma, renk değişikliği olması, gluteal yarıktaki asimetri ve alt ekstremitelerde nörolojik defisit bulunması durumunda spina bifida okulta düşünülmelidir. Genital muayenede peniste meatal stenoz, labialarda yapışıklık, idrar damlatması görülebilir. Genital bölgede ciltte aşınma ve kızarıklık devamlı idrar kaçırmaya bağlı olabilir. İç çamaşırında sarı leke; taşma inkontinansı veya işeme sonrası damlamanın belirtisi olabilir. Çamaşırda fekal soiling görülebilir. Yapılması gereken tek laboratuvar incelemesi tam idrar tetkikidir. Proteinüri, glikozüri, enfeksiyon gibi komorbid durumlara ait bulguların olmadığından emin olunmalıdır.

Üroflowmetri ve Üriner sistem USG ile hastaların değerlendirilmesi önerilir. Her yıl %15 vakanın kendiliğinden düzeldiği, bu durumun psikolojik problem olmadığı, sık karşılaşılan bir sorun olduğunu ve matürasyonda bir gecikme sonucu olduğu unutulmamalıdır. Hem aile hem çocuk tedavide aktif rol oynamalıdır.

Beş yaşından önce tedaviye başlanmamalıdır. Çocuğun yaşına uygun çizimler, kitaplar, videolar, uygulamalar kullanılmalıdır. Davranışsal tedaviler işeme semptomlarını gidermekte son derece etkilidir. Öncelikle yeterli sıvı tüketimi önemli olup çocuğun yaşına göre aileye gerekli tavsiyelerde bulunulmalıdır. Günde 4-7 kez düzenli işeme yapması önerilmelidir. Genellikle aşırı aktif mesane veya tembel mesane olan çocuklarda idrar kaçırmamak için az sıvı tüketimi eğilimi vardır. İşemenin çizelge ile takibi çocuğun motivasyonu ve farkındalığı için olumlu etkide bulunur. Yeterli sıvı tüketimi ve düzenli işeme ödüllendirilebilir. Tedavide konstipasyon ve dışkı inkontinansı tedavi edilmelidir. Eğer kabızlık tedavi edilmez ise üroterapi etkisi azalır.

Spesifik üroterapi standart üroterapiye rağmen şikayetlerin devam ettiği çocuklarda seçilmelidir. Multidisipliner yaklaşım (Çocuk üroloji, çocuk nefroloji, Fizyoterapistler, üroterapistler) gerekli olup psikolojik destek, davranış modifikasyonu, bi-



yofeedback, farmakoterapiyi içerir.

Çocukluk çağında fonksiyonel mesane sorunları çok sık olarak görülmektedir. Ayrıntılı anamnez ve işemenin değerlendirilmesi önemli rol oynar. Mesane ve bağırsak sorunları birlikte değerlendirilmeli ve tedavi edilmelidir. Çocuğun tedavide aktif rol oynaması ve ödüllendirilmesi başarıyı artırır. Tedaviye dirençli olgularda altta yatabilecek nörolojik veya anatomik nedenler tekrar değerlendirilmelidir. Özellikle tekrarlayan ateşli idrar yolu enfeksiyonu varlığında ve/veya standart üroterapiye dirençli olgularda çocuk üroloji/çocuk nefrolojiye hastalar yönlendirilmelidir.



HIV POZİTİF ANNE BEBEĞİNE YAKLAŞIM

Yakup GÖZDERESİ [1], Pınar ÖNAL [2]

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

[2] İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı

İnsan bağışıklık yetmezlik virüsü (HIV), CD-4 T lenfositlerini zayıflatarak bağışıklık sisteminin baskılanmasına sebep olan bir virüsdür ve kazanılmış bağışıklık yetmezlik sendromuna (AIDS) neden olabilir (1) 2023 yılı sonu itibariyle dünyada toplam yaklaşık 40 milyon HIV pozitif birey vardır ve bu sayının 1,4 milyonunu 15 yaş altı çocuklar oluşturmaktadır. (2) Türkiye'de 2023 Kasım itibariyle açıklanan verilere göre, toplam HIV ile yaşayan kişi sayısı 39.439 kişi olarak tespit edilmiş olup 15 yaş altı toplam HIV ile yaşayan kişi sayısı 300 olarak açıklanmıştır. (3)

Erişkinler arasında cinsel yolla ve intravenöz yolla HIV bulaşı yaygındır. Tarama merkezlerinin yaygınlaştırılması, HIV ile yaşayan bireylere en kısa sürede antiretroviral tedavi (ART) başlanması bulaşın engellenmesi için kritik önem taşır. Çocuklara HIV bulaşı ise çoğunlukla maternal yolla olur. Anneden bebeğe HIV geçişi, HIV ile enfekte bir kadının gebelik, doğum veya emzirme sırasında virüsü bebeğine bulaştırmasıyla gerçekleşir ve tüm dünyada önemli bir halk sağlığı sorunudur. Etkili önlemlerle bu geçiş %1'in altına indirilebilmektedir. Bu konuda güncel bilimsel yaklaşımlar çerçevesinde uygulanacak önlemler büyük önem taşır.

HIV pozitif gebelerde, gebeliğin erken döneminde HIV tanısının konması, geçiş riskinin azaltılması açısından kritik öneme sahiptir. Tanının ardından mümkün olan en kısa sürede antiretroviral tedavi (ART) başlatılmalıdır. ART, HIV replikasyonunu baskılayarak maternal plazma HIV RNA seviyelerini düşürmekte ve bu yolla fetüse bulaşma riskini azaltmaktadır. Gebelik boyunca HIV pozitif annenin viral yükü düzenli olarak izlenmelidir; çünkü yüksek viral yük, maternal geçiş riskini önemli ölçüde artıran bir faktördür. Doğum şekli de HIV geçiş riskini etkileyen faktörlerden biridir. HIV viral yükü 1.000 kopya/ml'nin üzerinde olan gebelerde sezaryen doğumun, doğum sırasında virüs bulaşma riskini azaltmada etkili olduğunu belirtmektedir. Bu nedenle, planlı sezaryen doğum, viral yükü yüksek olan gebelerde tercih edilmelidir. Ancak viral yük baskılanmış olan hastalarda vajinal doğum mümkün olabilir.

Doğum sonrası dönemde, yenidoğana profilaktik ART uygulanması, HIV geçiş riskini düşürmede önemli bir adımdır. Yenidoğanda profilaktik ART, annenin viral yükü ve risk durumuna bakılmaksızın doğumdan hemen sonra (en geç 6-12 saat içinde) başlatılmalıdır. Genellikle kullanılan ilk seçenek, zidovudin (ZDV) gibi nükleozid ters transkriptaz inhibitörüdür (NRTI), ancak yüksek risk (annenin tedavi uyumsuzluğu, yüksek viral yük, sadece doğum esnasında antiviral tedavi almış olmak gibi) durumlarında birkaç ilaç kombinasyonundan oluşan profilaksi gereklidir. Profilaktik tedavi, doğumdan sonra ilk 6-8 hafta süresince devam ettirilir ve bu, HIV'in viral replikasyonunu baskılamada önemli bir koruma sağlar. *Pneumocystis jirovecii* pnömonisi için profilaksi (trimetoprim-sulfometaksazol) HIV enfeksiyonu durumu belirlenemeyen bebeklere doğumdan sonraki 4-6. haftada başlanır, HIV enfeksiyonu dışlanana kadar bu profilaksi uygulanır. Ayrıca, doğum sonrası dönem için HIV pozitif annelere emzirme yerine formül mama önerilmektedir, çünkü anne sütü aracılığıyla virüsün bebeğe bulaşma riski vardır.

Yenidoğanda HIV tanısı için nükleik asit amplifikasyon testleri (NAT) kullanılmaktadır. Yenidoğanın kanında, maternal antikorlar nedeniyle ilk aylarda serolojik testlerin yalancı pozitif sonuç verebilir. Bu durum hekim ve ailede gereksiz kaygıya neden olabileceği için yenidoğanın tanısında serolojik testler yerine NAT tercih edilir. İlk NAT yaşamın ilk 48 saati içerisinde yapılmalı ve negatif çıkan sonuçlar 1-2 aylık periyotlarda tekrarlanmalıdır. Yenidoğanın HIV enfeksiyonunun dışlanması için emzirmeyen bebekte iki ya da daha fazla negatif virolojik test (NAT, RNA veya DNA) (birisi ≥ 1 aylıkken, diğeri ≥ 4 aylıkken) veya iki ayrı örnekte iki negatif HIV antikor testi (≥ 6 aylıkken) sonuçlanması gerekir. Yenidoğanda doğrulanmış pozitif HIV



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

virolojik testi/NAT olması durumunda ise tedavi dozundan üçlü ART rejimi başlanır. Yenidoğanın ART aldığı süre boyunca büyüme gelişme, ilaç uyumu ve yan etkileri ve aşılama konusunda yakın takibinin yapılması gerekir. Özellikle karaciğer enzim seviyeleri, tam kan sayımı ve böbrek fonksiyonları düzenli olarak değerlendirilmelidir. ART sırasında görülebilecek yaygın yan etkiler arasında gastrointestinal rahatsızlıklar, cilt döküntüleri ve hematolojik değişiklikler sayılabilir. Yan etkilerin şiddetine göre tedaviye ara verilebilir veya alternatif ilaç kombinasyonlarına geçilebilir.

HIV pozitif anne bebekleri aşılama açısından da dikkatli takip edilmelidir. Ulusal aşı takvimimizde bulunan BCG, oral polio aşısı gibi canlı aşılar, bebeğin HIV enfeksiyonu dışlanana kadar yapılmaz. Bebeğin durumu belirlendikten sonra aşı planlaması tekrar gözden geçirilir.

Annelerin HIV durumlarının bilinmesi, gebelik öncesi başlanan ART'ler anneyi hastalık progresyonunu olumlu etkilerken yenidoğanda gelişebilecek olası bulaş ihtimali azaltarak yenidoğanı hastalık riskleri açısından korumaktadır.

Kaynaklar:

- (1) HIV BİLGİLENDİRME KİTABI, Türk Klinik Mikrobiyoloji ve İnfeksiyon Hastalıkları Derneği, HIV/AIDS Çalışma Grubu, <https://www.klimik.org.tr/wp-content/uploads/2016/11/HIV.BILGILENDIRME.KITABI.pdf> Son erişim: 07.10.2024
- (2) World Health Organisation, The Global Health Observatory, HIV Theme, <https://www.who.int/data/gho/data/themes/hiv-aids> , Son erişim: 15.10.2024
- (3) Türkiye Cumhuriyeti Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, HIV İstatistikleri 2023, <https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/bulasici-hastaliklar-ve-erken-uyari-db/Dokumanlar/Istatistikler/hiv-aids-2023.pdf> , Son erişim: 15.10.2024
- (4) HIV/AIDS TANI TEDAVİ REHBERİ, Türkiye Cumhuriyeti Sağlık Bakanlığı, Ankara 2019, https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/bulasici-hastaliklar-ve-erken-uyari-db/Dokumanlar/Rehberler/HIV-AIDS_Tani-Tedavi_Rehberi_2019.pdf Son erişim: 09.10.2024



YENİDOĞANDA SEPSİS

Uzm. Dr. Yücel PEKAL, Dr. Hanife BAYRAMOĞLU, Prof.Dr. Özmert M.A ÖZDEMİR

Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Denizli

YENİDOĞANDA SEPSİS VAKA SUNUMU

Otuz bir yaş annenin 2. gebeliğinden 31 hafta 1 günlük C/S ile 1120 gr doğan 2. canlı erkek bebek. PRETERM, AGA, DİAM-NİYONİK DİKORYONİK İKİZ EŞİ tanıları ile solunum ve beslenme desteği üzere YDYBÜ'ne yatırıldı.

Doğum öyküsü: Apgar 5/7, KTA <100, SpO2 hedeflerine ulaşamadı, PBV uygulandı.

Fizik Muayenesi: Genel durum orta. Ön fontanel 1x1 cm. Sol burundan nazogastrik sonda geçildi. Solunum sistemi muayenesi olağan. Kalp dinlemekle ritmik, üfürüm yok. Arteriofemoral nabızlar +/+. Batın rahat, organomegali yok. Dış genital haricen erkek görünümde.

Soygeçmiş: Özellik yok. Annede enfeksiyon, koryoamnionit öyküsü yok.

Hasta yatışı sürecinde kan gazı olağan, PAAC olağan saptandı. Solunum desteği ihtiyacı nedeniyle nSIMV ile takip edildi. Hasta destek tedavileri verildi. Antibiyoterapi alma öyküsü yok. Postnatal 17. günde gözde akıntı olması üzerine alınan konjunktiva kültüründe SERRATIA MARCESCENS üremesi saptandı. Göz hastalıklarına konsülte edildi, lokal moksifloksasin tedavisi başlandı. Postnatal 18. gününde genel durumu bozulan hasta 2 klinik (hipotoni, taşikardi), 2 laboratuvar bulgusu (CRP:33, Laktat:2,2) EMA:4 ile geç neonatal sepsis tanısı aldı. Kan ve idrar kültürü alınarak amikasin, vankomisin tedavisi başlandı. Alınan kan kültüründe gr negatif basil erken üremesi nedeniyle lomber ponksiyon yapıldı.

BOS bulguları: Bakıda nadir lökosit mevcut. Glukoz: 60 mg/dl (PUKŞ:86 mg/dl). Protein: 536 mg/dl saptandı. Üçüncü günde sonuçlanan BOS kültüründe üreme yok. Tedavi menenjit dozunda vankomisin, meropenem olarak revize edildi.

Menenjit BOS bulguları: Beyaz küre sayısında artış: >20-30 hücre/mm³

Protein artışı: Pretermelerde >125-150 mg/dl, term bebeklerde >100 mg/dl

Glukoz derişiminin azalması: Preterm bebeklerde <20 mg/dl, term bebeklerde <30 mg/dl

Tedavinin 14. gününde kontrol lomber ponksiyonda BOS bulguları olağan saptandı. Menenjit tanısı ile tedavi 21 güne tamamlandı. TFUSG normal saptandı. Menenjit öyküsü nedeniyle kraniyal MR çekimi planlandı. Genel kliniği iyi olan hasta PN 50. gününde taburcu edildi.

YENİDOĞAN SEPSİSİ

Yenidoğan sepsisi, hayatın ilk ayında enfeksiyonu işaret eden sistemik bulgular beraberinde kan kültüründe etkenin ürettiği bir klinik sendromdur. Yenidoğan alanındaki ilerlemelere rağmen halen önemli bir morbidite ve mortalite nedenidir. Yenidoğan sepsisinin sepsis dışı durumlarlar benzer bulgular ile seyretmesi, özgül bulgularının olmaması nedeni ile hızlı tanı koymak ve tedaviye başlamak güç olabilir.

Sepsis tanısında klinik ve laboratuvar bulgularının birlikte değerlendirilmelidir. Kesin tanı koyduracak mükemmel bir belirteç bulunmamaktadır. Amaç sepsisli bebeklerin hızlı tanı alarak biran önce tedaviye başlamanın yanı sıra gereksiz tanı ve tedaviyi önlemektir.

Yenidoğan sepsisi gelişmiş ülkelerde daha az görülmektedir. İnsidans 1000 canlı doğumda 1-8,1 olarak bildirilmiştir. Erken başlangıçlı sepsis insidansı 2500 gram üstünde 1000 canlı doğumda 0,57, 401-1500 gram arasında 10,96 iken geç başlan-



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

gıçlı sepsis insidansı 501-750 gram arasında %51,2, 1500 gram altı bebeklerde %15-25 arasında, 2500 gram üzerinde %1,6 olarak bildirilmiştir. Ülkemizde geç başlangıçlı sepsis insidansı %6,4-14,1, mortalite %0-75 arasında bildirilmiştir. Mortalite oranı son yıllarda azalmıştır. Prematüre bebeklerde sepsis mortalite oranı daha fazladır.

Tanımlar

Kanıtlanmış sepsis: Klinik ve laboratuvar bulgular sepsis ile uyumlu ve etkenin saptandığı durumlar

Klinik sepsis: Klinik ve laboratuvar bulgular sepsis ile uyumlu ancak etkenin saptanamadığı durumlar

Şüpheli sepsis: Klinik belirti varlığından bağımsız olarak bebekte sepsis risk etmelerinin bulunması veya izlemde sepsis bulgularının görülmesi

Erken başlangıçlı sepsis: Yaşamın ilk 72 saatinde görülen sepsis

Geç başlangıçlı sepsis: Yaşamın 4-30. günlerinde görülen sepsis

Prematüre bebeklerde sepsis sıklığı term bebeklere göre 3-10 kat daha fazla görülür. Koryoamniyonit varlığında veya 18 saatten daha uzun süre erken membran rüptürü varlığında erken başlangıçlı sepsis riski 10 kat artmıştır. Fetal distres, düşük APGAR skoru ve canlandırma yapılması, çoğul gebelik, erken başlangıçlı sepsis riskini artırır. Geç sepsis riskini artıran etmenler ise sık kan alınması, entübasyon, mekanik ventilasyon, kateter/sonda takılması gibi invaziv girişimler, yetersiz anne sütü, uzun süre parenteral beslenme, mide asiditesinin azaltılması, cerrahi girişim ihtiyacıdır.

ERKEN BAŞLANGIÇLI SEPSİS

Yaşamın ilk 72 saatinde ortaya çıkan sepsistir. Etkenler sıklıkla anne genital kanalından vertikal geçiş ile bulaşır. Belirti ve bulgular genellikle ilk 24 saatte ortaya çıkar, %90 oranında ilk 48 saat içinde belirti verir. Erken başlangıçlı sepsis genellikle multisistemiktir ve fulminan seyirlidir. Mortalitesi %5-10 arasındadır. En sık etkenler GBS ve *Eshericia coli* (E. coli)'dir. Daha az sıklıkla *Listeria monocytogenes* (L. monocytogenes), diğer gram negatif enterik basiller ve stafilocoklar daha az sıklıkla görülen etkenlerdir. Term bebeklerde GBS (%73) daha sık, preterm bebeklerde ise E. coli (%81) daha siktir görülür.

GEÇ BAŞLANGIÇLI SEPSİS

Yaşamın 4-30. Günlerinde görülen sepsistir. Etkenler anneden veya postnatal çevreden kaynaklıdır. Geç sepsiste tutulum sinsi seyirlidir, multisistemik ya da tek odaklı (pnömoni, artrit, osteomyelit) olabilir ve sıklıkla menenjit eşlik eder. Mortalitesi %5'dir. En sık etkenler gelişmiş ülkelerde *Staphylococcus epidermidis* (S. epidermidis) ve koagülaz negatif stafilocoklar (KNS) iken E. coli, klebsiella, pseudomonas gibi gram negatif etkenler de bazı kliniklerde yaygın görülebilir. Bunların dışında *Staphylococcus aureus* (S. aureus) ve mantar etkenlerde kandida türleri görülebilecek diğer etkenlerdir.

ÇOK GEÇ BAŞLANGIÇLI SEPSİS

Yaşamın 30.gününden sonra ortaya çıkan sepsistir. Etkenler hastane ortamından veya toplum kaynaklı bulaşmaktadır. Mortalitesi düşüktür fakat sinsi seyirlidir. Etkenler geç başlangıçlı sepsise benzer şekilde KNS, S.aureus, Candida, E.Coli, Klebsiella ve Pseudomonas olarak belirtilebilir.

Sepsiste Klinik Bulgular

Sepsiste klinik bulgular nonspesifik silik bulgulardan septik şoka kadar geniş yelpazede görülebilir. Sepsiste solunum sisteminde: apne, inleme, solunum sayısının artması, burun kanadı solunumu, çekilme, siyanoz, emmeme; dolaşım sisteminde: taşikardi ya da bradikardi, hipotansiyon, periferik dolaşım bozukluğu, kapiller geri dolum süresinde uzama; sindirim sisteminde: beslenme intoleransı, kusma, distansiyon, ishal, sarılık, hepatomegali, nekrotizan enterokolit (NEK); hemato-poetik sistemde: peteşi, purpura, sarılık, kanama; ciltte: püstül, apse, omfalit, kutis marmaratus, sklerema; merkezi sinir sisteminde: huzursuzluk, emmeme, hipoaktivite, uykuya eğilim, tonus azalması, nöbet ve ısı düzensizliği görülebilir.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Yenidoğan dönemine özgü birçok sorun sepsis ile benzer belirtilere sahiptir ve ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Yenidoğanın geçici takipnesi, apne, mekonyum aspirasyonu, aspirasyon pnömonisi, respiratuvar distress sendromu (RDS), patent duktus arteriozus, NEK, hipoksik iskemik ensefalopati, ventrikül içi kanama, konjenital kalp hastalıkları, hipoglisemi, hipokalsemi gibi metabolik sorunlar ve doğumsal metabolik hastalıklar sepsisin ayırıcı tanısında yer alır.

Yenidoğan Sepsisinde Laboratuvar Bulguları

Sepsis tanısı için altın standart kan kültüründe etkenin üretilmesidir. Hızlı tanı koyduracak yöntemler üstünde çalışılrsa da halen duyarlılık ve özgünlüğü yüksek bir tanı testi bulunamamıştır. Tanıda farklı testlerin birlikte kullanılması yardımcıdır.

Kan kültürü: Kan kültürünün duyarlılığı %50-80'dir. Kültür üremelerinin büyük çoğunluğu (%90) ilk 48 saat içinde gerçekleşir. Pozitif kan kültürü sonucu tanı koydurucur ancak kültürde üreme olmaması sepsisi ekarte ettirmez. Kültür alınırken asepsi koşullarına uyulmalıdır aksi halde kontaminasyon riski yüksektir. Uygun şartlarda alınmaz ise kontaminasyon riski yüksektir. Alınan kan miktarının 1 ml den az olması durumunda, kültür örnekleri alınmadan antibiyotik başlanması, annenin antibiyotik kullanması, kandaki bakteri yoğunluğunun düşük olması, aralıklı ve kısa süreli bakteriyemiye bağlı olarak kan kültüründe üreme olmayabilir.

Beyin omurilik sıvısı kültürü: Sepsis belirtileri nedeni ile antibiyotik başlanan her bebeğe tedaviye başlamadan önce, kan kültüründe üreme olan ve daha önce lomber ponksiyon (LP) yapılmamış bebeklere ve antibiyotik tedavisine yanıt alınmayan bebeklere LP yapılmalıdır. LP yapılamayan durumlar: sepsis belirtisi olmayan, risk etmeni nedeniyle doğumdan sonra antibiyotik tedavisi başlanan, genel durumu LP yapılmasına uygun olmayan, trombositopenisi olan, ponksiyon yapılacak bölgede cilt bütünlüğü bozuk olan ve meningomyelose kesesi bulunan bebekler

İdrar kültürü: Erken sepsisli vakalarda idrar kültürü pozitifliği düşüktür bu nedenle rutin idrar kültürü alınması önerilmez. Geç başlangıçlı sepsiste kaynak idrar yolu olabileceği için üretral kateterizasyon veya suprapubik mesane aspirasyonu ile idrar alınmalıdır.

Trakeal aspirat kültürü: Trakeal aspiratta kolonizasyon ile enfeksiyonu ayırt etmek güçtür, bu nedenle tanısal değeri düşüktür. Entübe hastada sekresyon miktarı veya özelliğinde değişikliği olduğunda ventilatör ilişkili pnömoni düşünüldüğünde alınmalıdır.

Beyaz küre sayımı: Beyaz küre sayısı kanıtlanmış sepsis vakalarının yaklaşık yarısında normal aralıktadır. Sepsis için pozitif belirleyici değeri düşüktür. Annedeki ve bebekteki birçok durumdan etkilenebilir. Annede ateş, hipertansiyon, pre-eklampsi varlığı, bebeğin doğum şekli, perinatal asfiksi, mekonyum aspirasyonu, ventrikül içi kanama, pnömotoraks, hemolitik hastalık, retikülositoz, nöbet, uzamış ağlama lökosit ve nötrofil sayısını etkileyebilir. Beyaz küre sayısı ilk 24 saat için 6.000-30.000/mm³ arasında daha sonraki dönemde 5.000-20.000/mm³ arasındadır. Nötropeni nötrofiliden daha değerli bir bulgudur. Yenidoğanda sepsis için en duyarlı gösterge immatür nötrofil sayısının total nötrofil sayısına oranının (İ/T oranı) >0,2 olmasıdır, özellikle negatif öngörüsül doğruluğu yüksektir.

Trombosit sayımı: Trombosit sayısında düşüklük sepsiste görülebilir ancak özgül değildir ve geç bir belirteçtir.

C-reaktif protein (CRP): Enfeksiyon başlangıcından sonra 8-60 saatte pik yapar. Yarılanma ömrü 24-48 saattir. Tedaviye yanıtın değerlendirilmesinde kullanılır. Tedaviye yanıt olarak 5-10 günde normale iner. Yenidoğan için normal konsantrasyonu 1 mg/dl'nin altındadır. Annede ateş, erken membran rüptürü (EMR), zor doğum, perinatal asfiksi, geçirilmiş cerrahi, steroid kullanımı gibi durumlarda CRP yüksek saptanabilir. 12-24 saat aralıklı seri ölçümlerde CRP artışı olması, enfeksiyon düşündürür. Tekrarlayan ölçümlerde CRP nin negatif saptanması durumunda sepsis dışlanabilir.

Prokalsitonin (PCT): Yaşamın ilk 72 saatinde sonra 2-2,5 ng/ml nin üstünde değerler enfeksiyon düşündürmelidir. Doğum sonrası artması, annede preeklampsi, koriyoamniyonit varlığında, doğum asfiksisi, kafa içi kanama ve hipoksi durumunda ve doğum sonrası dönemde artabilir bu nedenle tanısal kullanımı sınırlıdır.

İnterlökin-6 (IL-6): CRP'den önce yükselen ve tedavi sonrası yine hızla normale dönen bir belirteçtir. Yüksek negatif öngörüselle doğruluğa sahiptir.

Erken başlangıçlı sepsis öngörüsü için kullanılan skorlama sistemleri mevcuttur. Bu sistemler insidans, gestasyon haftası, EMR ve intrapartum antibiyotik uygulaması bilgilerini kullanarak risk hesaplamaktadır. Töllner, European Medicines Agency (EMA, Tablo 1 ve 2) gibi skorlamalarında klinik ve laboratuvar bulgularının birlikte kullanılır. Yenidoğanda lökopeni, nötrofopeni varlığı, İ/T nötrofil oranının $>0,2$ olması, CRP $>1,0$ mg/dL, PCT >2 ng/mL olması ve trombosit sayısı $<100.000/mm^3$ olması sepsis tanısı için anlamlıdır.

Tablo 1. EMA sepsis skorlaması (European Medicines Agency (EMA), Report on the Expert Meeting on Neonatal and Pediatric Sepsis, 2010)

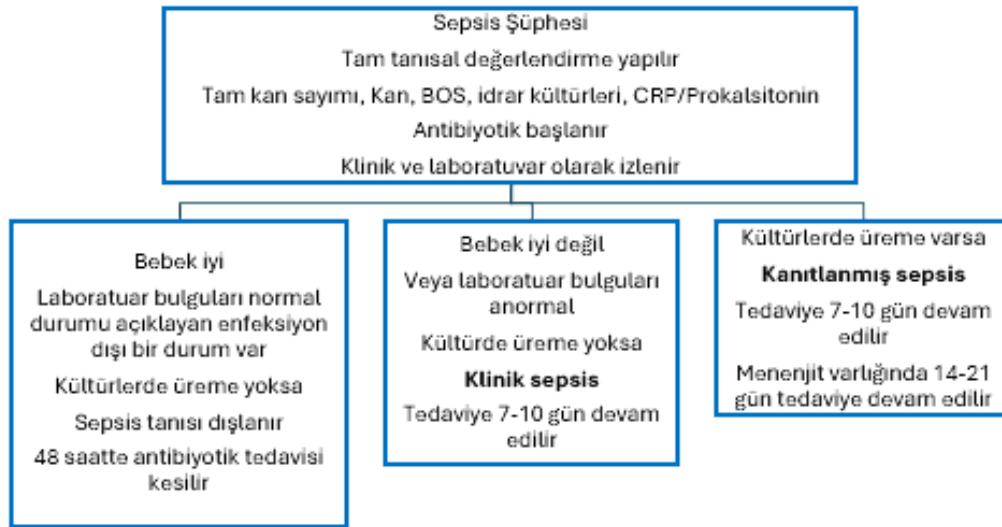
Klinik bulgular	Laboratuvar bulgular
Vücut ısısı $>38,5$ ° C veya <36 ° C olması veya ısı düzensizliği	Beyazküre sayısı $<4000/mm^3$ veya $>20000 /mm^3$
Solunum sistemi Apne, takipne, artmış oksijen ve ventilasyon ihtiyacı	İmmatür/total nötrofil oranı $\geq 0,2$
Kardiyovasküler sistem Bradikardi, taşikardi veya düzensiz ritm İdrar çıkışı <1 ml/saat Hipotansiyon, bozuk periferik perfüzyon	Trombosit sayısı <100000
Gastrointestinal sistem Beslenme intoleransı Emmede azalma Abdominal distansiyon	Crp >15 mg/l (1,5 mg/dl) veya prokalsitonin ≥ 2 ng/ml
Cilt Peteşi Sklerem	Kan şekeri izleminde en az 2 defa hiperglisemi (>180 mg/dl veya 10mmol/l) veya hipoglisemi (<45 mg/dl veya 2,5 mmol/l)
Nonspesifik İrritabilite Letarji Hipotonisite	Metabolik asidoz Baz açığı >10 meq veya serum laktat >2 mmol/l

6 klinik kategorinin en az ikisinde ve 6 laboratuvar kategorinin en az ikisinde pozitiflik olması durumunda klinik sepsis olarak kabul edilir. Postnatal 44. Haftaya kadar kullanılabilir

Tablo 2. Töllner sepsis skorlaması (Saldır M, Tunc T, Cekmez F, et al. Endocan and soluble triggering receptor expressed on myeloid cells-1 as novel markers for neonatal sepsis. *Pediatr Neonatol* 2015;56:415-421. <https://doi.org/10.1016/j.ped-neo.2015.03.006>)

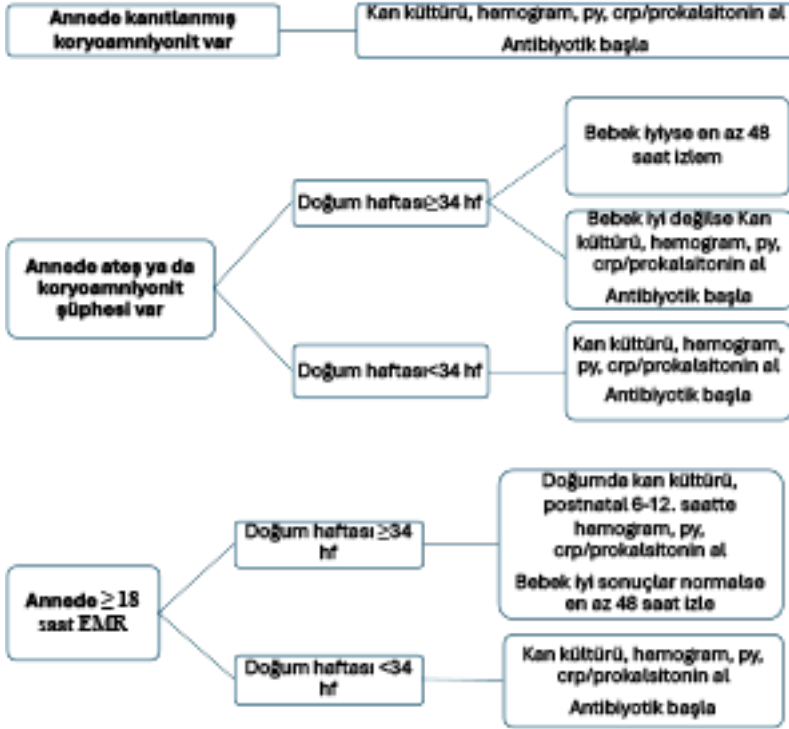
Parametre	0	1	2	3
Deri renginde değişiklik	Yok		Orta	Belirgin
Periferik dolaşım bozukluğu (cutis marmoratus)	Yok		Bozuk	Belirgin
Hipotoni	Yok	Orta	Belirgin	
Bradikardi	Yok	Var		
Apne	Yok	Var		
Solunum sıkıntısı	Yok	Var		
Hepatomegali	Yok	<4 cm		
GİS bulguları	Yok	Var		
Lökosit sayısı	Normal	Lökosit		Lökopeni
Sola kayma	Yok		Orta	Belirgin
Trombositopeni	Yok	>7,2	<7,2	
10 puan üzeri olası sepsis; 5-10 puan sepsis şüphesi; 0-4 puan sepsis şüphesi yok				

Bir yenidoğan sepsis şüphesi değerlendirildiğinde tam kan sayımı, CRP, kan kültürü istenmeli, LP yapılmalı, solunum sorunu varsa akciğer filmi çekilmeli ve tedavisi başlanmalıdır. (Şekil-1).



Şekil 1. Sepsis klinik belirtileri olan bebeğe yaklaşım (erken ya da geç sepsis) (Satar M, Arısoy A, Çelik İ. Türk Neonatoloji Derneği Yenidoğan Enfeksiyonları Tanı ve Tedavi Rehberi 2018 Güncellemesi)

Sepsis için başlıca risk faktörlerinden olan koriyoamniyonit, EMR ve prematürite varlığına göre tanı ve tedavi yaklaşımları Şekil 2'te görülmektedir.



Şekil 2. Erken sepsis risk etmeni bulunan bebeğe yaklaşım (sepsis belirtisi olmayan) (Satar M, Arısoy A, Çelik İ. Türk Neonatoloji Derneği Yenidoğan Enfeksiyonları Tanı ve Tedavi Rehberi 2018 Güncellemesi)

Ayrııcı tanı

Neonatal sepsisin ayrııcı tanısı, sistemik viral, fungal ve parazitik enfeksiyonları ve enfeksiyöz olmayan ısı düzensizliği sebepleri ve solunum, kalp-dolaşım ve nörolojik semptomları içerir. Klinik öykü, hastalık seyri ve laboratuvar bulguları yenidoğan sepsisini diğer enfeksiyöz ve enfeksiyöz olmayan hastalıklardan ayırmaya yardımcı olabilir. Ancak tanıyı doğrulamak için uygun mikrobiyolojik testler gereklidir. Yenidoğan sepsisini diğer durumlardan ayırt etmek güçtür. Ancak neonatal sepsisin morbidite ve mortalitesi göz önüne alındığında, sepsis şüphesi olan ve kültüre dayalı kesin tanı konana kadar bebeklere ampirik antibiyotik tedavisi (kültürler alındıktan sonra) sağlanmalıdır.

TEDAVİ

Erken Sepsiste Antibiyotik Tedavisi

Ampirik tedavide ampisilin/penisilin G ve gentamisin kullanılır. Ampirik tedavide sefalosporin kullanmaktan kaçınılmalıdır. Menenjit şüphesi veya varlığında ampisilin ve sefotaksim tedavisi önerilir. Tedaviye klinik sepsis durumunda 7-10 gün, kanıtlanmış sepsis durumunda ise 10 gün devam edilir.

Geç Sepsiste Antibiyotik Tedavisi

Toplum kökenli geç sepsiste seçilecek antibiyotik ampisilin ve gentamisin veya sefotaksimdir. Tedaviye 7-10 gün devam edilir. Menenjit varlığında ampisilin ve gentamisine sefotaksim eklenmesi önerilir.

Hastane kaynaklı geç yenidoğan sepsisinde ünite özellikleri dikkate alınmalıdır. Vankomisin ile birlikte gentamisin (ya da amikasin) kullanılabilir. Gram negatif sepsis şüphesi ya da fulminant gidiş varsa vankomisin ile birlikte 3. kuşak sefalosporin (sefotaksim, seftazidim) başlanmalıdır. Geç yenidoğan sepsisinde tedaviye 10-14 gün devam edilmelidir.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Çoğul dirençli gram negatif sepsis varlığında aminoglikozit (genellikle amikasin) ile beraber seftazidim, piperasilin-tazobaktam ya da karbapenem tercih edilmelidir. Mantar enfeksiyonlarında tedavide ilk seçenek amfoterisin B olmalıdır. Vankomisin dirençli gram pozitif mikroorganizmaların tedavisinde linezolid, karbapenem kullanılır. Dirençli *Acinetobacter baumannii*, enterobakter gibi gram negatif etkenlerin tedavisinde kolistin kullanılabilir.

Tedaviye uygun yanıtın göstergeleri 24-48 saatte belirti ve bulguların düzelme göstermesi, beyaz küre sayısı, İ/T oranı ve CRP düzeyinin normale dönmeye başlamasıdır.

Yenidoğan Enfeksiyonlarında Destek Tedavileri

Sepsisli yenidoğanın vital bulguları yakın izlenmelidir. Kan şekeri ve elektrolit düzeyleri normal aralıkta tutulmalıdır. Asidoz önlenmeli normovolemi sağlanmalıdır hipovolemiden kaçınılmalıdır. Şok erken tanınmalı ve gerekli durumlarda sıvı tedavisine ek olarak inotrop desteği başlanmalıdır. Hastanın mümkünse enteral beslenmesi devam etmeli mümkün değilse parenteral yolla beslenme devam etmelidir. Hastada solunum yetmezliği gelişmesi durumunda mekanik ventilatör kullanılmalı hipoksiden önlenmelidir. Konvülsiyon varlığında antikonvülzan tedavi başlanmalıdır. Yaygın damar içi pıhtılaşma durumunda trombotik, eritrosit ve taze donmuş plazma desteği verilmelidir. Adrenal yetmezlik durumunda kortikosteroidler kullanılmalıdır.

Intravenöz immünglobulin (İVİG) tedavisi: Sepsis tedavisinde İVİG ve immünglobulin M'den zengin İVİG kullanımının mortalite, 2 yaşında ölüm veya major engellilik oranlarını azaltmadığından dolayı yeni çalışmalara gerek duyulmayacak şekilde önerilmemesi gerektiği bildirilmektedir.

Hemopoyetik koloni stimüle edici faktörler ve granülosit transfüzyon tedavisi: Net bir faydası tanımlanamamıştır bu nedenle kullanımı önerilmemektedir.

Pentoksifilin tedavisi: pentoksifilin bir fosfodiesteraz inhibitörüdür. İmmünmodülatör olarak kullanılan az sayıda çalışmanın metaanalizinde kanıtlanmış sepsis ve gram negatif sepsiste mortaliteyi azaltmada antibiyotik tedavisine destek olarak kullanılabilirliği belirtilmekle birlikte, bu konuda daha fazla sayıda çalışmaya ihtiyaç vardır.

Komplikasyonlar ve prognoz

Bakteriyel enfeksiyonların komplikasyonları endokardit, septik emboli, apse oluşumu, rezidüel sakatlığı olan septik artrit ve osteomyelit ve kemik yıkımıdır. Kandidemi vaskülit, endokardit ve endoftalmiye yol açabilir, böbreklerde, karaciğerde, akciğerlerde ve beyinde apselerle neden olabilir. Septik şok, DIC veya organ yetmezliğinden kaynaklanan sekeller görülebilir. Sepsise bağlı ölüm veya orta/şiddetli sakatlık için risk faktörleri arasında > 72 saat nöbet süresi, koma, inotropik ajanlara ihtiyaç ve lökopeni yer alır. Sepsis geçiren aşırı düşük doğum ağırlıklı bebekler (<1.000 gr), erken çocukluk döneminde zayıf nörogelişim ve büyüme geriliği açısından yüksek risk altındadır.

YENİDOĞAN MENENJİTİ

Menejit insidansı gelişmiş ülkelerde 1000 canlı doğumda 0,25; mortalite ise %10-15 olarak bildirilmektedir. Mortalite prematüre bebeklerde 2 kat daha fazladır. Yaşaömin ilk 72 saattinde saptanan en sık menejit etkenleri GBS ve *E. Coli*'dir (%70 i). Bu iki etken dışında gram negatif çomaklar, *L. monocytogenes* ve enterokoklar sık görülen diğer etkenlerdir.

İlk 72 saatten sonra saptanan menenjit vakalarında özellikle ÇDDA'lı bebeklerde etkenler KNS, *S. aureus*, *E. coli* ve *Klebsiella* türleridir.

Menejit emme, hipoaktivite, letarji, apne, nöbet, fontanel bombeliği, kusma, solunum sıkıntısı ve vücut ısı değişiklikleri gibi özgül olmayan sepsis düşündürülen bulgular ile prezente olabilir. Bu bulgular varlığında nörolojik bulgular olmasa dahi menenjit dışlanmalıdır. Yenidoğan sepsisine %20-25 oranında menenjit eşlik edebilir. Menenjit vakalarının %15-38'inde kan kültürünün negatif olabileceği unutulmamalıdır.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Yenidoğan döneminde BOS değerleri kendine özgüdür. Neonatal menenjit düşündürülen BOS laboratuvar bulguları şöyledir:

Beyaz küre sayısında artış , >20-30 hücre/mm³ görülmesi,

Protein düzeyinin pretermelerde 150 mg/dL nin, termelerde 100 mg/dL nin üstünde olması,

Glukoz düzeyinin pretermelerde 20 mg/d nin, termelerde 30 mg/dL nin altında olması ya da eş zamanlı bakılan kan şekeri değerinin %70-80'ninden az olması,

Gram negatif menenjitlerde beyaz küre sayısında artış daha belirgindir.

Parameningeal enfeksiyonlar, konjenital enfeksiyonlar ve intrakranial kanama sonrası BOS protein düzeyi yüksek saptanır. Menenjit ile ayrımı yapılmalıdır.

Tedavi başlanmasının ardından gram pozitif menenjitte 48 saat, gram negatiflerde ise 72 saat sonra BOS kültürünün negatifleşmesi beklenir. Neonatal bakteriyel menenjitin akut komplikasyonları arasında serebral ödem (vazojenik ve sitotoksik), artmış kafa içi basıncı (ICP), ventrikülit, serebrit, hidrosefali, beyin apsesi, serebral enfarktüs, serebral venöz tromboz, arteriyel inme ve subdural efüzyon veya ampiyemdir. Bu komplikasyonların varlığı ek değerlendirme, beyin cerrahisi konsültasyonu ve/veya uzatılmış antimikrobiyal tedavi süresi gerektirebilir. Bakteriyel menenjit sonrası uzun dönemde hidrosefali, multikistik ensefalomalazi ve porensfali (multifokal parankim hasarının sonu) ve serebral kortikal ve beyaz cevher atrofisi gibi komplikasyonlar ortaya çıkabilir. İlerleyen dönemde gelişimsel gecikme, kortikal körlük, işitme kaybı, nöbet ve serebral palsiye sebep olabilir

Enfeksiyonların Önlenmesi

Enfeksiyonların önlenmesinde en önemli adım el hijyenidir. Doğumhaneden itibaren el hijyenine titizlikle dikkat edilmelidir. Vajinal muayenede, baş elektrotlarının yerleştirilmesinde ve cihaz yardımıyla doğum sırasında eldiven giyilmelidir, Grup B streptokoklar için risk faktörlerinin değerlendirilmeli gerekli ise intrapartum antibiyotik başlanmalıdır.

Yenidoğan ünitesine giriş sırasında, ünite çalışanları ve ziyaretçiler ellerini mutlaka dikkatlice yıkamalıdır. Bebeğe dokunmadan önce ve dokunduktan sonra veya çevre alana dokunulduktan sonra her defasında eller yıkanmalı veya alkol bazlı dezenfektanlar kullanılmalıdır. Solunum cihazı donanımının temizlenmesi, değişimi ve nemlendirici steril su değişimi belirlenmiş uygulama çizelgelerine göre yapılmalıdır. Her bebeğin başında kendine ait bir steteskop olmalıdır. Entübasyon, umbilikal kateterizasyon, periferik santral kateter yerleştirilmesi, intravenöz kanülasyon, interkostal kateterler ve LP gibi girişimsel uygulamalarda aseptik cerrahi teknikler kullanılmalıdır. Antiseptik olarak klorheksidinin iyot içeren solusyonlardan daha etkindir. Kandidemi sıklığı yüksek ünitelerde ÇDDA olan bebeklerde nistatin veya flukonazol ile fungal profilaksi uygulanabilir. Yenidoğan ünitelerinin trafiği sınırlandırılmalı, aşırı kalabalık engellenmelidir. Bebekler anne sütü ile beslenmelidir. Laktoferrin ve probiyotik kullanımı ile ilgili sepsis gelişmesini önlediği ve mortaliteyi azalttığı yönünde bulgular mevcuttur.

Yenidoğan Sepsisinde Akılcı Antibiyotik Kullanımı

Özellikle düşük ve orta gelir düzeyinde ülkelerde daha sık olmak üzere yenidoğan sepsisine bağlı ölümlerin %30'unda neden antibiyotik direnci olarak bildirilmiştir.

Antibiyotik başlanan her bebekte antibiyotik akılcı şekilde kullanılmalıdır. Doğru endikasyonla, uygun antibiyotik, uygun doz ve süre içinde, uygun veriliş yolu ile verilmelidir. Antibiyotik kullanılan her gün için NEK oranında %20 artış olduğu, 10 günden daha fazla kullanımda ise NEK riskinin 3 kat arttığı bir retrospektif çalışmada gösterilmiştir. Risk etmeni varlığı nedeni ile antibiyotik başlanan ÇDDA 365 bebeği içeren bir çalışmada 5 günün üzerinde antibiyotik tedavisi alan bebeklerde geç başlangıçlı sepsis, NEK ve ölüm oranında artış olduğu bulunmuştur. Antibiyotik kullanımına bağlı olarak bağırsak florası gelişimini olumsuz etkilenir, immün disregülasyon, atopi ve astım riski artar.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Sonuçta hekim olarak her antibiyotik başlanıldığında neden başlandığı, gerçekten gerekli olup olmadığı iyi değerlendirilmelidir. Hekim hangi ilacı ne için başladığını, hangi dozda ne kadar süre vereceğini bilimsel doğrulukta biliyor olmalıdır.

Kaynaklar

1. Satar M, Arısoy A, Çelik İ. Türk Neonatoloji Derneği Yenidoğan Enfeksiyonları Tanı ve Tedavi Rehberi 2018 Güncelleme
2. Fleischmann-Struzek C, Goldfarb DM, Schlattmann P, et al. The global burden of paediatric and neonatal sepsis: a systematic review. *Lancet Respir Med* 2018; 6:223.
3. de Vries LS, Volpe J. Bacterial and fungal intracranial infections. In: *Volpe's Neurology of the Newborn, 6th*, Volpe J, Inder T, Darras B, et al (Eds), Elsevier, Philadelphia 2017. p.1050.
4. Barbara J. Stoll and Andi L. Shane Infections of the Neonatal Infant *Nelson Textbook of Pediatrics, Twentieth Edition* 2016 by Elsevier, Inc. 909-925



ÇOCUKLUK ÇAĞI AKUT ARTRİTLERİNE YAKLAŞIM

Uzm. Dr. Elif Kılıç Könte, Uzm. Dr. Nergis Akay

İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa-Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Romatoloji Bölümü

Hematolojik ve onkolojik etyolojiler

Lösemi, lenfoma, nöroblastom, kemik tümörleri, pigmentte villonodüler sinovit, yumuşak doku tümörleri, pıhtılaşma bozuklukları (hemartroz) ve orak hücreli anemi çocukluk çağında artrit ile prezente olabilen hematolojik-onkolojik etyolojiler arasında yer alırlar.

Malignite açısından uyarıcı bulguları; açıklanamayan kilo kaybı, solukluk, halsizlik, palpe edilebilen kitle varlığı, uzamış ateş, kolay morarma, kanama, kemik ağrısı, topallama (özellikle gece ağrı çok şiddetlidir), nörolojik semptomlar, jeneralize lenfadenopati, hepatosplenomegali, bisitopeni, trombositopeni, periferik yaymada azalmış nötrofiller ve artmış lenfositler, yüksek serum ürik asit ve LDH düzeyleri, yüksek eritrosit sedimentasyon hızı olarak sıralanabilir.

Artriti bulunmayan ancak kemik ağrısı olan çocuklarda; yürümekten kaçınma, gece uykudan uyandırma, dinlenme sırasında ortaya çıkma, eşlik eden artrit, 3 yaşından küçük olması, palpe edilen şişlik veya kitle varlığı kırmızı alarm semptom olarak değerlendirilmelidir.

Çocuklarda artrit ve artralji ile ortaya çıkabilecek olan sistemik romatizmal hastalıklar

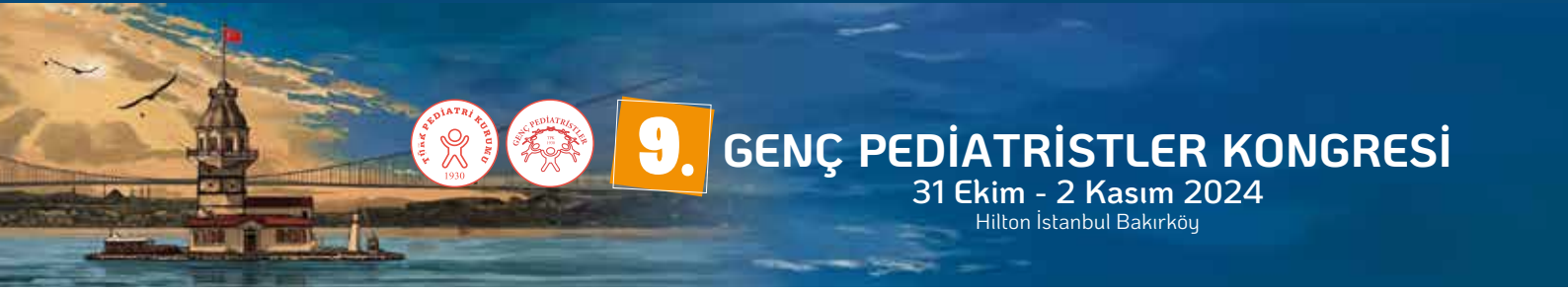
Otoenflamatuvar hastalıklar, sistemik vaskülitler, behçet hastalığı, sistemik lupus eritematozus, sistemik skleroz, polimiyozit, dermatomyozit, sistemik başlangıçlı juvenil idiyopatik artrit ve relapsing polikondrit bu grupta yer alır.

Çocuklarda artrit ve artralji ile ortaya çıkabilecek olan diğer hastalıklar

Bu grup hastalıklar içerisinde hiper mobilite sendromu, büyüme ağrıları, iskelet displazileri, immün yetersizlikler, metabolik hastalıklar (fabry hastalığı, farber hastalığı, mukopolisakkaridozlar..), aşılama sonrası görülen artritler, raşitizm, kalsiyum metabolizma bozuklukları, refleks sempatik distrofi ve eritromelalji yer alır.

Büyüme ağrıları

Bir DIŞLAMA tanısıdır. 3-12 yaş arasında sık görülür. Daha çok egzersizle ilişkilidir ve akşam saatlerinde ortaya çıkar. Eklemle ilişkisizdir, sıklıkla alt ekstremitelerde yerleşimli görülür. Analjezik yanıtıdır. Eşlik eden konstitüsyonel semptom veya laboratuvar bulgusu yoktur.



SÖZLÜ SUNUMLAR



SS-001

Pandemi ÖNCESİ VE SONRASI DİSPEPTİK YAKINMALARLA GELEN HASTALARDA ÜST GİS ENDOSKOPİ BULGULARININ KARŞILAŞTIRILMASI

Hatice Ulusoy Kalkan¹, Nevzat Aykut Bayrak¹

¹Zeynep Kamil EAH, Çocuk Gastroenteroloji Hepatoloji Ve Beslenme Anabilimdalı

Amaç: COVID-19 salgını sırasında özellikle çocukluk çağında yemek alışkanlıklarında önemli değişiklikler, hareketsizlik, okula gitmeme ve sıkı hijyen kurallarına uyma gibi önemli hayat tarzı değişiklikleri yaşandı. Pandemi sırasında çok azalmasına rağmen pandemi sonrasında viral üst solunum enfeksiyonlarında belirgin artış görüldü. Amacımız değişen koşullar ve alışkanlıkların dispeptik çocuklarda gastroskopi bulgularında da bir değişime neden olup olmadığını değerlendirmektir.

Yöntem: Dispeptik yakınmaları nedeniyle 2019 ve 2023 yılları içinde gastroskopi yapılan tüm çocuklar çalışmaya alındı. Hasta ±verileri hastane veritabanı ile gastroskopi ve patoloji raporlarından elde edildi. Helicobacter pylori (Hp) enfeksiyonu tanısı hızlı üreaz testi pozitifliği ve patolojik değerlendirmeyle konuldu. Yıllara göre hastalar gruplandırılarak bulguları karşılaştırıldı. Bilinen nörolojik, metabolik, renal, gastrointestinal ve hepatobilyer sistem hastalığı olan olgular çalışmadan dışlandı.

Bulgular: Gastroskopi yapılan toplamda 801 hastadan koşulları sağlayan 703'ünün verileri çalışıldı. Hastaların 376'sı (%53.4) 2019, 327'si ise 2023 yılı içinde gastroskopi olmuştu (yaş ortalaması: 10,79±5,02 vs 10,96±4,73, kız %60,8 vs %53,8, p>0,05). Grup 2019 ile 2023 arasında özofajit, gastrit ve bulbit açısından anlamlı fark yoktu (p>0,05). Ancak, Hp enfeksiyonu ve bulbusta ülser sıklığında anlamlı azalma saptandı (sırasıyla, %30,6 vs. %21,4, χ^2 : 7,59, OR: 1,43, %95CI:1,11-1,85, p<0,01) ile %9,6 vs %5,2, χ^2 : 7,59, OR: 1,43, %95CI:1,11-1,85, p<0,05).

Sonuç: Çalışmamızda, pandemi öncesi ve pandemi durulduktan sonraki sene gastroskopi yapılan olgularda Hp enfeksiyonu ve peptik ülser sıklığında azalma olduğu saptandı. Covid-19 pandemisi nedeniyle değişen beslenme ve yaşam koşullarına bağlı olarak gastrointestinal sistemin de etkilendiği görüldü. Ülser sıklığında azalmanın Hp sıklığındaki azalmayla ilişkili olabileceği, Hp sıklığındaki azalmanın da sıkı hijyen kurallarına uyumla ilişkili olabileceği düşünüldü.

Anahtar Kelimeler: pandemi, peptik ülser, gastroskopi



SS-002

Adrenal Yetmezlik Tanı Dağılımı; Tek Merkez Deneyimi

Melike Topuz¹, Rabia Çoban¹, Meltem Yılmaz Aksoy¹, Eda Çelebi Bitkin¹, Esra Deniz Papatya Çakır¹

¹Bakırköy Dr Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi

GİRİŞ

Adrenal yetmezlik (AY), nadir görülen ve tanı konulmazsa hayatı tehdit eden bir durumdur. Glukokortikoid ve mineralokortikoidlerin böbrek üstü bezlerinde yetersiz üretilmesine veya bu steroidlerin hedef organlarda etki gösterememesine bağlı olarak gelişir (1). Adrenal yetmezlik primer ve sekonder olarak sınıflandırılır. Altta yatan patoloji adrenal korteksten kaynaklanıyorsa primer AY, santral nedenlere bağlı gelişmiş ise sekonder AY olarak adlandırılır (2). Adrenal krize neden olacak bir stres veya hastalık olmadığı sürece tanı gecikebilir. Erken tanı ve gerekli glukokortikoid, intravenöz sıvı ve tuz tedavilerinin başlanması hayati öneme sahiptir (3). Bu çalışmanın amacı, merkezimizde takip edilen adrenal yetmezlikli hastaların tanı dağılımlarını, tanı konulma zamanlarını, başvuru semptomlarını ve tedavilerini değerlendirmektir.

Primer AY adrenal bezin gelişiminde oluşan bir anormallikten, bezin yıkımından, steroidogenez kusurundan veya adrenokortikotropik hormon etkisine direnç olmasından kaynaklanabilir. Çocuklarda genetik sebepler ön planda iken erişkinlerde otoimmün etioloji daha yaygındır (3). Primer AY milyonda 43-140 yaygınlıkta görülmektedir (4). Primer AY olgularının büyük çoğunluğunu (%70-85) oluşturan konjenital adrenal hiperplazi (KAH) 10.000-18.000 canlı doğumdan 1'inde saptanır (3). KAH, otozomal resesif kalıtım gösterir. Adrenal steroid sentez basamaklarında görevli enzim eksiklikleri sonucunda adrenal hormonların dengesizlikleri görülür. En sık 21-hidroksilaz enziminde eksiklik saptanmaktadır (5). KAH haricindeki primer adrenal yetmezlik sebepleri tüm çocukluk çağı adrenal yetmezliklerinin %10-30'u kadardır. Bu grupta en sık otoimmün nedenler görülür (6). İzole otoimmün adrenalit, otoimmün poliglandüler sendromlar tip 1, 2 ve 4 otoimmün nedenlerdir. Diğer KAH dışı nedenler arasında adrenal disgeneziler ve hipoplaziler arasında X'e bağlı konjenital adrenal hipoplazi (NROB1/ DAX-1 mutasyonu), Steroidogenik faktör-1 eksikliği (NR5A1 / SF-1 mutasyonu), IMAGE sendromu (CDKN1C mutasyonu), Pallister-Hall sendromu (GLI3 mutasyonu), MİRAGE sendromu (SAMD9 mutasyonu), Meckel sendromu (MKS1 mutasyonu), psödotrizomi 13 ve Galloway-Mowat sendrom (WDR73 mutasyonu) gibi genetik nedenli adrenal disgezi ve hipoplaziler; ACTH direncinin görüldüğü ailesel glukokortikoid eksiklikleri, DNA onarım kusurları ve triple A sendromu (AAAS mutasyonu); Wolman hastalığı, Smith-Lemli-Opitz hastalığı, A-β-lipoproteinemi ve ailesel hiperkolesterolemiyi içeren kolesterol sentez bozuklukları; X'e bağlı adrenolökodistrofi, yenidoğan adrenökodistrofisi, infantil Refsum hastalığı ve Zellweger sendromu gibi peroksizomal hastalıkların yanı sıra adrenal bezde kanama, enfeksiyon, cerrahi, travma, infiltrasyon gibi durumlar bulunur (3,7).

Santral AY adrenokortikotropik hormon (ACTH) salgılanmasına etki eden durumlarda görülür. Tek başına veya diğer hipofizer hormonların eksiklikleriyle birlikte ortaya çıkabilir. Hipotalamus hipofiz adrenal bez aksını baskılayan yüksek dozlarda ve uzun süreli glukokortikoid alınması durumunda da santral AY ortaya çıkabilir (8). İzole ACTH eksikliği tip 1 diabetes mellitus ve tiroidit gibi otoimmün etyolojiye sahip diğer endokrin hastalıklar gibi otoimmün mekanizma ile oluşabilir. Ancak çocukluk çağındaki izole ACTH eksikliğinin altında genetik faktörler olabilir (9). ACTH, proopiomelanokortinden (POMC) enzimatik reaksiyonlar sonucunda oluşan peptitlerden biridir. POMC eksikliğinde ACTH eksikliğine bağlı hipokortizolemi görülür. Hastalarda hipoglisemi, uzamış sarılık ve enfeksiyon etkilerine duyarlılık yaşamın erken dönemlerinde ortaya çıkabilir (10).



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

KLİNİK ÖZELLİKLER

Halsizlik, yorgunluk, bulantı, kusma, karın ağrısı gibi özgül olmayan belirtiler görülebilir. Adrenal yetmezliği olan çocuklarda hipoglisemi ortaya çıkabilir. Hipoglisemi sebebiyle solukluk, terleme, bilinç değişiklikleri görülebilir. Tip 1 diyabetli hastalarda glisemik kontrolün bozulmasına ve toplam insülin dozlarının azaltılmasına neden olabilir (7,8).

Otoimmün adrenal yetmezlikte ilk etkilenen bölge zona glomerulozadır. Buna bağlı olarak düşük aldosteron ve yüksek plazma renin aktivitesi görülür. Zona fasikülata etkilenmesi ile başlangıçta uyarılara yetersiz yanıt veren sonrasında ise ilerleyici glukokortikoid eksikliği görülür.

Mineralokortikoid eksikliğine bağlı dehidrasyon, hipotansiyon, taşikardi, baş dönmesi, kilo kaybı, tuz yeme isteği görülebilir. Hiponatremi, hiperkalemi, metabolik asidoz, hipokloremi eşlik edebilir (7,8).

Sekonder AY klinik belirtileri yalnızca glukokortikoid eksikliğinden kaynaklanır. Arginin vazopressin sekresyonunda göreceği uygunsuz bir artışa bağlı olarak hiponatremi ve hacim genişlemesi meydana gelebilir (7,8). Diğer ön hipofiz hormonlarının eksikliklerine bağlı belirtiler de olabilir.

Yüksek ACTH konsantrasyonuna bağlı olarak ciltte hiperpigmentasyon görülebilir. POMC'den ACTH ve melanosit uyarıcı hormon (MSH) oluşur. Primer AY de kortizolün POMC sentezi üzerine olan negatif geri besleme etkisi olmadığı için ACTH ve MSH düzeyleri yükselir. Bu sayede melanokortin 1 reseptörleri uyarılarak kahverengi ve ya siyah ömelanın pigmenti artar. Basınca maruz kalan cilt bölgeleri başta olmak üzere dirsekler, dudaklar, mukozalar, palmar çizgiler ve tırnak yataklarında hiperpigmentasyon görülür. Yeni başlangıçlı hastalıkta hiperpigmentasyon görülmeyebilir. Sekonder AY de hiperpigmentasyon görülmez, hipofiz ve hipotalamusta ACTH ve MSH seviyeleri düştükçe solukluk görülebilir (7,8).

Hayatı tehdit eden bir adrenal kriz, adrenal yetmezliğin ilk bulgusu olabilir. Kusma, karın ağrısı, miyalji, eklem ağrıları, şiddetli hipotansiyon ve hipovolemik şok ile kendini gösterebilir. Adrenal kriz enfeksiyon, travma, cerrahi gibi stres faktörleriyle tetiklenebilir. Adrenal kriz olmadığı sürece adrenal yetmezlik başlangıcından klinik bulguların ortaya çıkmasına kadar geçen süre uzun yıllara yayılabilir (7,8).

BULGULAR

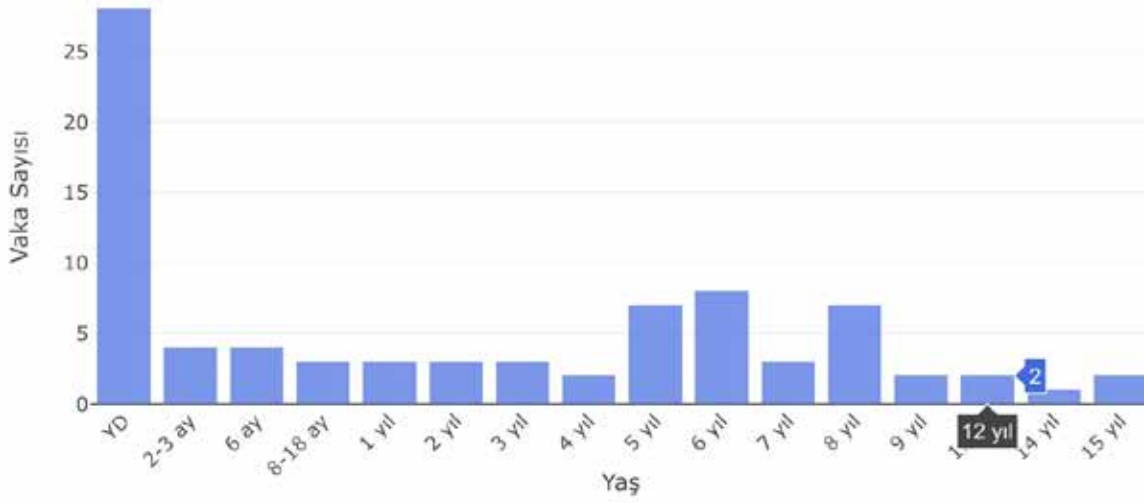
Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Endokrinolojisi Kliniği'nde Eylül 2014 ve Eylül 2024 yılları arasında adrenal yetmezlik tanısı ile takibi yapılmış 0-18 yaş aralığındaki hastalar retrospektif olarak değerlendirildi.

Kliniğimizde takip ve tedavisi yapılan 83 adrenal yetmezlikli hastayı geriye dönük inceledik. Hastaların demografik özelliklerini, tanıları, tanı konulma yaşlarını, başvuru semptomlarını ve tedavi şekillerini değerlendirdik.

Hastaların %39.8'i (n:33) kız, %60.2'si (n:50) erkek çocuklardan oluşmaktaydı. Yaş ortalaması 11.9 olup; hastaların güncel yaşları 6 ay ile 25 yaş aralığında değişmekteydi. Seksen üç adrenal yetmezlikli hastanın %73.4'ü (n:61) primer AY, %26.5'i (n:22) santral AY tanısı almıştı.

Primer AY tanısı alanların büyük bölümünü KAH (n:43, %70.5) oluşturmaktaydı. %6.56'sı (n:4) ailevi glukokortikoid eksikliği, %6.56'sı (n:4) DAX-1 mutasyonu, %6.56'sı (n:4) edinsel AY, %3.28'i (n:2) triple A sendromu, %3.28'i (n:2) zellweger sendromu, %1.64'i (n:1) otoimmün polglandüler sendrom, %1.68'i (n:1) adrenolökodistrofi tanısı almıştı.

Hastaların tanı yaşı yenidoğan ile 15 yaş arasında değişmekte olup, %34.6'sı yenidoğan döneminde, % 48.1'i 1 yaşından sonra tanı almıştı.

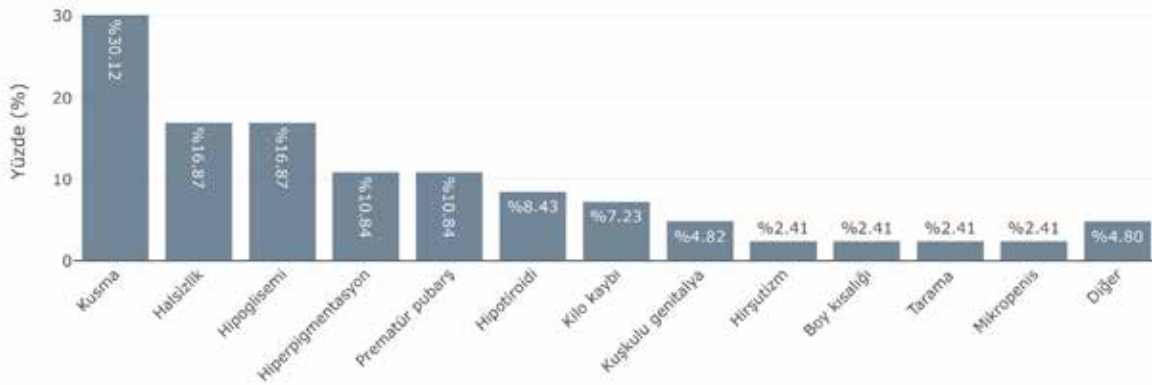


Tablo-1: Tanı yaşlarının dağılımı

Kusma en sık başvuru şikâyeti (%30.1) olup tek başına veya halsizlik ve kilo kaybı(%7.23) ile birlikte görülmekteydi. Halsizlik (%17.2) ve hipoglisemi (%17.2) semptomları ile başvuru ikinci sıklıktaydı.

Hiperpigmentasyon, prematür pubarş, hipotiroidi, kuşku genitalya, hirsütizm, boy kısalığı, mikropenis diğer başvuru sebeplerini oluşturuyordu.

Başvuru Şikayetlerinin Yüzde Dağılımı (N=83)



Tablo-2: Başvuru şikayetlerinin dağılımı

İki hastamız KAH tarama programı sonucunda tarafımıza yönlendirilmiş olup, bu hastalardan birinde başvuru anında kilo kaybı ve kusma mevcut olup, hiponatremi ve hiperkalemi saptandı.

Bir hasta araç dışı trafik kazası, bir hasta kraniyofarengeoma cerrahisi sonrasında adrenal yetmezlik tanısı almıştı. Nöbet geçirme, yürümede gecikme, sık hastalık geçirme şikayetleri ile başvuran birer adrenal yetmezlik tanısı almış hasta bulunmaktaydı.

KAH tanılı hastaların %60.4'ünde (n:26) CYP21A2, %4.6'sında (n:2) CYP17A, %2.3'ünde (n:1) 3B HSD, %2.3'ünde (n:1) CYP21B2, %2.3'ünde (n:1) POR mutasyonu saptandı.

Hastaların tamamı glukokortikoid tedavisi almaktaydı. Hidrokortizon dozu ortalama 12.24 mg/m²/gün olup; %34.29 oranla hastaların büyük çoğunluğu 10 mg/m²/gün hidrokortizon almaktaydı.

Primer adrenal yetmezlikli hastaların %57.69'unun glukokortikoid tedavisi yanısıra mineralokortikoid tedavisi gereksinimi de mevcuttu. Fludrokortizon dozu ortalama 59,3 µg/gün ve %26.67 oranla en sık 100 µg/gün dozunda kullanılmaktaydı.

Santral adrenal yetmezlikli hastaların %63.6'sında (n:14) tiroid hormonu, %22.7'sinde (n:5) büyüme hormonu, %9.09'unda (n:2) antiüretik hormon ihtiyacı bulunmaktaydı.

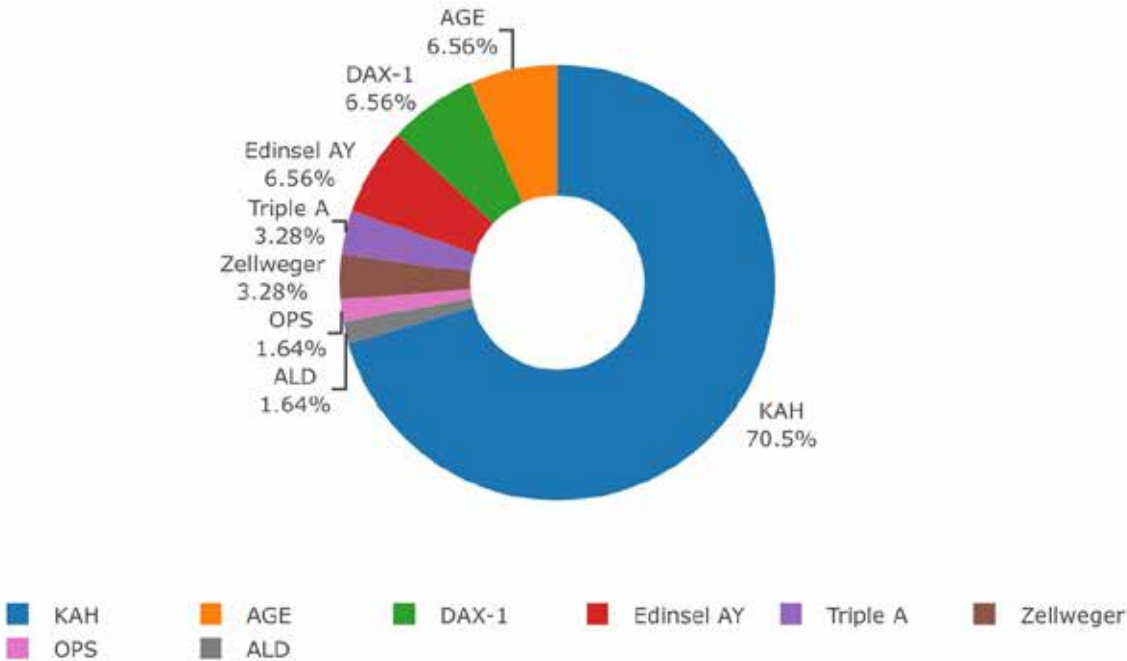
TARTIŞMA

2019 yılında yayınlanan, bir merkezin 34 yıllık pediatrik adrenal yetmezlik deneyiminin anlatıldığı bir çalışmada çoğunluğu KAH olmak üzere primer AY'li hastaların oranı %58.6, santral AY'li hastaların oranı %41.4 olarak saptanmıştı (1).

Ülkemizde 2022 yılında yapılan 73 primer adrenal yetmezlik hastasının incelendiği bir çalışmada hastaların %69.9'u KAH tanısı almıştı. Diğer etyolojiler adrenolökodistrofi, ailevi glukokortikoid eksikliği, triple A sendromu, konjenital adrenal hipoplazi, otoimmün adrenalit, IMAGE sendromu olarak belirtilmişti (6).

Literatürle uyumlu olarak bizim çalışmamızda da vakaların çoğunluğunu primer AY'li hastalar (%73.4) oluşturmaktaydı. Primer AY vakalarının %70.5 'ini KAH tanısı almış hastalardı.

Primer Adrenal Yetmezlik Etiyolojileri (N=61)



Tablo-3: Primer adrenal yetmezlik etiyolojileri

Literatürde en sık başvuru semptomları halsizlik, kilo kaybı ve kusma iken en sık bulgular ciltte hiperpigmentasyon ve kuşku genitalya olarak belirtilmiştir (1). Çalışmamızda en sık başvuru şikayetleri ise kusma, halsizlik ve hipoglisemi semptomları oluşturmaktaydı.

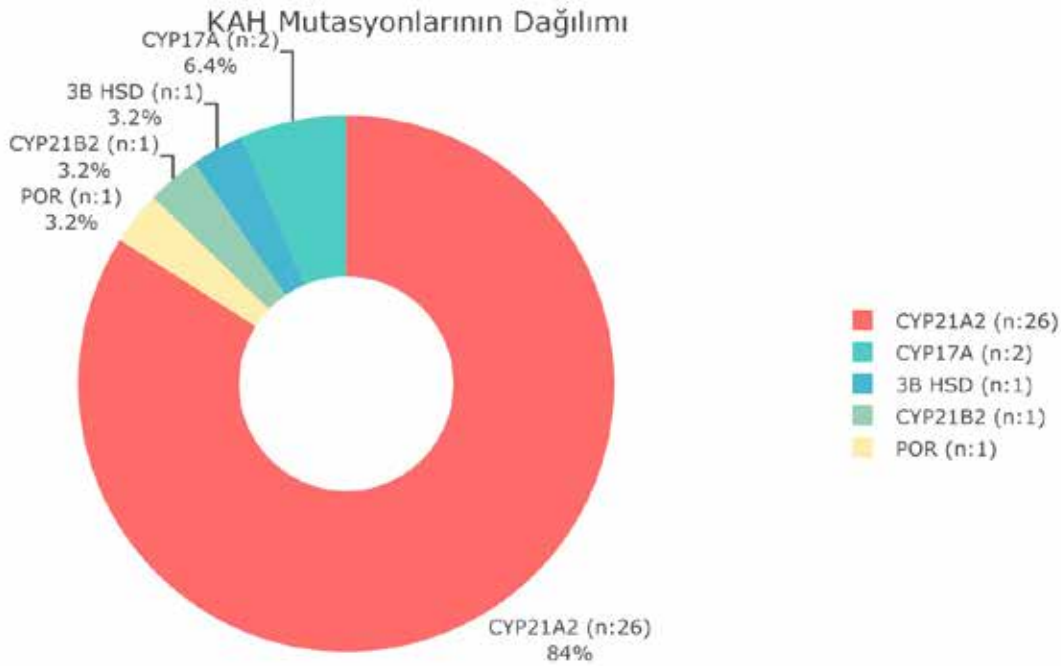
2019 yılında yayınlanmış olan, 34 yıllık AY hasta deneyimini konu alan çalışmada, tanı esnasında primer AY hastalarının %73'ünde, sekonder AY hastaların %10.3 ünde hiponatremi saptanmıştı (1). Bizim çalışmamızda primer AY vakalarının

%34.4'ünde, sekonder AY vakalarının %4.5'inde hiponatremi saptandı. Yine aynı çalışmada hipoglisemi primer ve sekonder adrenal yetmezlikli hastaların sırasıyla %7.3 ve %34.5'inde saptanmıştı (1). Merkezimizdeki adrenal yetmezlik vakarı incelendiğinde primer adrenal yetmezliklerin %21.3'ünde ve sekonder adrenal yetmezliklerin %22.7'sinde tanı anında hipoglisemi tesbit edildiği görüldü.

Ülkemizde 2022 yılında yapılan primer adrenal yetmezliklerin incelendiği bir kohortta KAH hastaların %47'si 21-hidroksilaz eksikliği, %37.2'si 11-beta-hidroksilaz eksikliği, daha az oranda 17-alfa-hidroksilaz eksikliği, bir hastada 21-22 desmolaz eksikliği vardı, bir hastada steroidojenik akut düzenleyici protein eksikliği saptanmıştı (6).

KAH vakalarının %90-%99'u, CYP21A2 genindeki mutasyonlar sebebiyle olup 21-hidroksilaz eksikliğine neden olur. CYP21B mutasyonu nadir ve 21 hidroksilaz eksikliği ile ilişkilidir. 21 hidroksilaz gen heterojenitesini inceleyen bir çalışmada CYP21B gen lezyonlarının yaklaşık %25'i CYP21B geninin uzun bir parçasının CYP21A psödojenine delesyonları veya dönüşümler olup, %75'i CYP21A psödojeninde bulunan nokta mutasyonlarından oluştuğu belirtilmişti (11,12).

Merkezimizdeki genetik inceleme yapılan KAH'lı hastaların %60.4'ünde (n:26) CYP21A2, %4.6'sında (n:2) CYP17A, %2.3'ünde (n:1) 3B HSD, %2.3'ünde (n:1) CYP21B2, %2.3'ünde (n:1) POR mutasyonu saptandı.



Tablo-4: KAH mutasyon dağılımı

Hidrokortizon, güvenilir ve öngörülebilir bir şekilde emildiği ve seviyelerinin biyokimyasal olarak izlenmesine olanak sağladığı için glukokortikoid replasman tedavisi için tercih edilen tedavi yöntemidir. Günde üç kez uygulanır (2). Klasik KAH için genel tedavi stratejisi, glukokortikoid ve mineralokortikoid replasmanının yanı sıra optimal androjen kontrolüdür. Erken çocukluk çağından puberteye kadar ortalama 10- 15 mg/m²/gün pubertede 13-17 mg/m²/gün olarak kullanılır. Çocukluk döneminde doğrusal bir büyüme oranını sürdürmek için genellikle 10-12 mg/m²/gün hidrokortizon dozu gerekir. Yenidoğan döneminde ise hastalık ciddiyetine bağlı değişmekle birlikte 10-15 mg/m²/gün ile 20-30 mg/m²/gün dozlarında verilebilir. Mineralokortikoid replasmanı için fludrokortizon tedavisi kullanılır. Fludrokortizon dozu yenidoğan döneminde 50-100 µg/gün, iki yaşından büyük tuz kaybettiren KAH hastalarda 100 µg/m²/gündür (13). Bizim hastalarımızda hidrokortizon dozu ortalama 12,24 mg/m²/gün, fludrokortizon dozu ortalama 59,3 µg/gün olarak saptandı.



SONUÇ

Adrenal yetmezlik tanısında gecikme, uygun tedavi ile önlenebilen önemli mortalite ve morbiditeye neden olabilir. Adrenal kriz ile ortaya çıkana kadar geçen süre yıllara yayılabilir. Bu nedenle tüm yaş gruplarında, tekrarlayan hipoglisemi, halsizlik, kusma birlikteliği ile adrenal yetmezlik ayırıcı tanıda akılda tutulmalıdır.

Primer adrenal yetmezliğin yanı sıra diğer hipofizer hormon eksikliklerinin de eşlik edebildiği veya tek başına görülebilen adrenokortikotropik hormon eksikliği de akla gelmelidir.

KAYNAKLAR

1. Ventura M, Serra-Caetano J, Cardoso R, Dinis I, Melo M, Carrilho F, Mirante A. The spectrum of pediatric adrenal insufficiency: insights from 34 years of experience. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2019 Jul 26;32(7):721-726. doi: 10.1515/jpem-2019-0030. PMID: 31194685.
2. Lewis A, Thant AA, Aslam A, Aung PPM, Azmi S. Diagnosis and management of adrenal insufficiency. *Clin Med (Lond).* 2023 Mar;23(2):115-118. doi: 10.7861/clinmed.2023-0067. PMID: 36958832; PMCID: PMC11046533.
3. Güran T. Latest Insights on the Etiology and Management of Primary Adrenal Insufficiency in Children. *J Clin Res Pediatr Endocrinol.* 2017 Dec 30;9(Suppl 2):9-22. doi: 10.4274/jcrpe.2017.S002. Epub 2017 Dec 27. PMID: 29280740; PMCID: PMC5790326.
4. Perry R, Kecha O, Paquette J, Huot C, Van Vliet G, Deal C. Primary adrenal insufficiency in children: twenty years experience at the Sainte-Justine Hospital, Montreal. *J Clin Endocrinol Metab.* 2005 Jun;90(6):3243-50. doi: 10.1210/jc.2004-0016. Epub 2005 Apr 5. PMID: 15811934.
5. Auer MK, Nordenström A, Lajic S, Reisch N. Congenital adrenal hyperplasia. *Lancet.* 2023 Jan 21;401(10372):227-244. doi: 10.1016/S0140-6736(22)01330-7. Epub 2022 Dec 8. PMID: 36502822.
6. Çamtosun E, Dündar İ, Akıncı A, Kayaş L, Çiftci N. Pediatric Primary Adrenal Insufficiency: A 21-year Single Center Experience. *J Clin Res Pediatr Endocrinol.* 2021 Feb 26;13(1):88-99. doi: 10.4274/jcrpe.galenos.2020.2020.0132. Epub 2020 Sep 17. PMID: 32938577; PMCID: PMC7947721.
7. Park J, Didi M, Blair J. The diagnosis and treatment of adrenal insufficiency during childhood and adolescence. *Arch Dis Child.* 2016 Sep;101(9):860-5. doi: 10.1136/archdischild-2015-308799. Epub 2016 Apr 15. PMID: 27083756.
8. Charmandari E, Nicolaidis NC, Chrousos GP. Adrenal insufficiency. *Lancet.* 2014 Jun 21;383(9935):2152-67. doi: 10.1016/S0140-6736(13)61684-0. Epub 2014 Feb 4. PMID: 24503135.
9. Andrioli M, Pecori Giralardi F, Cavagnini F. Isolated corticotrophin deficiency. *Pituitary.* 2006;9(4):289-95. doi: 10.1007/s11102-006-0408-5. PMID: 17077949.
10. Farooqi IS, O'Rahilly S. Mutations in ligands and receptors of the leptin-melanocortin pathway that lead to obesity. *Nat Clin Pract Endocrinol Metab.* 2008 Oct;4(10):569-77. doi: 10.1038/ncpendmet0966. Epub 2008 Sep 9. PMID: 18779842.
11. White PC, Vitek A, Dupont B, New MI. Characterization of frequent deletions causing steroid 21-hydroxylase deficiency. *Proc Natl Acad Sci U S A.* 1988 Jun;85(12):4436-40. doi: 10.1073/pnas.85.12.4436. PMID: 3260033; PMCID: PMC280444.
12. Morel Y. Hétérogénéité du gène de la 21-hydroxylase surrénalienne [Gene heterogeneity in adrenal 21-hydroxylase]. *Presse Med.* 1991 May 25;20(20):945-9. French. PMID: 1829200.
13. Nordenström A, Falhammar H, Lajic S. Current and Novel Treatment Strategies in Children with Congenital Adrenal Hyperplasia. *Horm Res Paediatr.* 2023;96(6):560-572. doi: 10.1159/000522260. Epub 2022 Jan 27. Erratum in: *Horm Res Paediatr.* 2022 Mar 28;1. doi: 10.1159/000524035. PMID: 35086098.



SS-003

Konjenital Toksoplazmozis ve Uzun Dönem Sonuçları ile Klinik Deneyimimiz

Neslihan Mete Atasever¹, Elif Dede¹, Behiye Benaygöl Kaçmaz¹, Mavera Uşaklıoğlu Erol¹, Ayper Somer¹, Selda Hançerli Törün¹

¹İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı

Giriş: *Toxoplasma gondii* (T. gondii), insanlarda görülen en yaygın zoonotik ajanlardan biridir ve insidansı coğrafyaya ve sosyoekonomik özelliklere göre değişir. Özellikle Avrupa, Orta Amerika, Brezilya ve Orta Afrika'da yaygındır. Konjenital toksoplazma enfeksiyonu çocuklarda erken ve geç dönemde ağır sekellere neden olabilir.

Amaç: Bu çalışmada konjenital toksoplazma tanısı alan hastaların demografik, klinik, tanı, tedavi özelliklerini ve hastaların uzun dönemde gelişen komplikasyonlarını değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem: Bu çalışmada İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi'nde 1998-2024 yılları arasında konjenital Toksoplazma enfeksiyonu saptanan bebeklerin demografik, klinik, tanı, tedavi özellikleri ve prognozları retrospektif olarak değerlendirilmiştir. Maternal ve konjenital *Toxoplasma* enfeksiyonu tanısında, klinik belirti ve bulgularla birlikte *Toxoplasma* IgM, IgG ve IgG avidite, T. gondii polimeraz zincir reaksiyon testleri kullanıldı.

Bulgular: Bu çalışmaya medyan yaşı 17 gün olan 20'si (%60,6) erkek, 33 konjenital *Toxoplasma* tanısı alan bebek dahil edildi. 29 anneye gebelik sırasında T. gondii enfeksiyonu tanısı konulmuş olup ve 4 çocuğa doğum sonrasında konuldu. Konjenital toksoplazmalı bebeklerin 29'unun (%87,8) annesinin gebeliğinde spiramisin tedavisi aldığı belirlendi. Spiramisin alan 29 gebeden 19'u (%65,5) ilk trimesterde tanı almasına rağmen bebeklerin 12'sinde organ tutulumu mevcut idi (p=0,012). 8'inde intrakranial etkilenim. Konjenital *Toxoplasma* tanısı alan bebeklerin tanı anında en sık 8 (%24,4) hastada intrakranial tutulumu olduğu ve hastaların 3'ünde (%9) göz bulgusu olduğu saptandı. Üç (%9) hastada işitme kaybı geliştiği, 2 (%6) hastada batın usg de kalsifikasyon belirlendi. İzlemde 5 hastada (%15,1) intrakranial tutulum, 2 hastada (%6) göz tutulumu, 2 hastada (%6) işitme kaybı, 2 hastada (%6) intrahepatik kalsifikasyon olduğu ve 1 hastada (%3) Denver gelişim testinde nörogelişimsel gerilik olduğu saptandı. Konjenital *Toxoplasma* tanısıyla postnatal tedavi alan 12 hastadan 9'unun organ tutulumu olduğu saptanmıştır (p=0,001).

Sonuç: Çalışmamızda, doğumda ve takiplerde konjenital *Toxoplasma* tanısı konulan çocuklarda görme, işitme ve nörogelişimsel alanlarda ciddi sonuçlar gözlemledik. Bebeklerin erken tanı ve tedavisi ile birlikte gebelikte *Toxoplasma* enfeksiyonunun tespiti, konjenital *Toxoplasma* kaynaklı ciddi sonuçların önlenmesinde esastır.

Anahtar Kelimeler: toksoplazmozis, konjenital, işitme kaybı, intrakranial tutulum, kalsifikasyon

SS-004

Tc-99m Dimerkaptosüksinik Asit Sintigrafisi ile Tespit Edilen Renal Füzyon Anomalilerinin Klinik Önemi ve PrognuzuBuket Esen Açar¹, Aslıhan Kara², Metin Kaya Gürgöze³¹Elazığ Fethi Sekin Şehir Hastanesi, Çocuk Nefroloji Kliniği²Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji B.D³Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji ve Çocuk Romatoloji B.D.

Giriş: Embriyonik dönemde oluşan renal füzyon anomalileri yaygın olarak görülen konjenital anomalilerdir. En sık orta hatta böbreklerin alt kutupları arasında füzyon meydana gelir ve at nalı böbrek olarak adlandırılır.

Amaç: Bu çalışmada Tc-99m DMSA sintigrafisi ile saptanan renal füzyon anomalilerinden at nalı böbrek ve çapraz füzyone renal ektopisi (ÇFRE) olan hastaları analiz etmek, ilişkili renal komplikasyonların, ekstrarenal hastalıkların bildirilmesinin yanı sıra bu hastaların renal prognozlarına ve klinik önemine dikkat çekilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Ocak 2018 ile Nisan 2024 tarihleri arasında 0-18 yaş grubunda olup çeşitli endikasyonlar dahilinde 759 çocuğa yapılan Tc-99m DMSA sintigrafileri retrospektif olarak incelendi. Renal füzyon anomalisi olan 40 hastanın klinik ve laboratuvar bulguları kaydedildi.

Bulgular: Çalışmaya renal füzyon anomalisi (atnalı böbrek ve ÇFRE) saptanan 40 çocuk hasta dahil edildi. 34 (%85) hastada at nalı böbrek, beş (%12.5) hastada ÇFRE, bir (%2.5) hastada ise oldukça nadir görülen triple böbrek saptandı. Hastaların 23'ü erkek (%57.5), 17'si (%42.5) kız olup erkek/kız oranı 1.35 idi (Tablo 1). Hastaların ortalama yaşı 108.53±63.88 ay, tanı alma yaşı 76.6±58.10 ay idi. İzlem süresi 29.35±19.72 ay (min:1 ay, max: 75 ay) idi Başvuru sırasında en sık semptom sekiz (%20) hastada görülen karın ağrısı idi. 18 (%45) hastanın semptomu olmayıp normal muayene sırasındaki görüntüleme yöntemi ile saptandı (Tablo 2). Hastaların 35'inde (%87.5) renal füzyon anomalisine üriner ve üriner sistem dışı hastalıklar eşlik ediyordu (Tablo 3). Beş (%12.5) hastada ise başka bir bulguya rastlanmadı. Laboratuvar başvurudaki ortalama üre 21.41±8.15 mg/dL, kreatinin 0.35±0.15mg/dL olup izlemde kronik böbrek yetmezliği gelişen hasta yoktu. VSUG yapılan hastaların (n:13, %32.5) ikisinde (%15) VUR saptandı. Cerrahi işlem 40 hastanın 3'üne (%7.5) uygulandı.

Tablo 1: Renal füzyon anomalisi olan olguların cinsiyete göre dağılımı

Renal füzyon anomalisi	Kız	Erkek	n(%)
	n	n	
At nalı böbrek	16	18	34 (%85)
Çapraz füzyone ektopik böbrek	1	4	5 (%12.5)
Triple böbrek (sağ duplex böbrek)	0	1	1 (%2.5)
Toplam	17	23	40 (%100)

Tablo 2: Renal füzyon anomalisi olan olguların başvuru şikayetleri

	n	%
Semptomatik olanlar	20	50
Karın ağrısı	8	20
İdrar yolu enfeksiyonu	7	17.5
Gece idrar kaçırma	5	12.5
Nonseptomatik olanlar	18	45
İntrauterine tanı alanlar	2	5
Toplam	40	100

Tablo 3: Renal füzyon anomalisi olan hastaların ek bulguları

Eşlik eden bulgular	n=40	%100
Tekrarlayan İYE	9	22.5
Hidronefroz	7	17.5
Nefrolitiazis	3	7.5
Epilepsi	3	7.5
Konjenital kalp hastalığı	3	7.5
Veziköüreteral reflü	2	5
UPB Darlığı	2	5
Seckel Sendromu	1	2.5
Williams Sendromu	1	2.5
Anal atrezi	1	2.5
Nörojen mesane ve işitme kaybı	1	2.5
Hipertansiyon	1	2.5
Diabetes mellitus	1	2.5
Eşlik eden bulgu olmayan	5	12.5

Sonuç: Çoğu hastada rastlantısal olarak teşhis edilen renal füzyon anomalileri, çeşitli böbrek veya böbrek dışı hastalıklar ile ilişkili olabileceği için klinisyeni detaylı inceleme yapılması konusunda uyarmalıdır. Ayrıca asemptomatik olsa dahi yaşamın ilerleyen dönemlerinde komplikasyonlar gelişebileceğinden tüm hastalara düzenli takiplerinin yapılması konusunda bilgilendirme yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: At nalı böbrek, Çapraz renal ektopi, Çocuk, Renal füzyon anomalisi



SS-005

Akondroplazi Tanılı Çocuklarda Vosoritide Tedavisinin Erken Dönem Sonuçları: Gerçek Yaşam Verileri

Hasan Karakaş¹, Hande Turan¹, İlayda Altun¹, Gökçe Veliöğlü Haşlak¹, Mert Uçar¹, Elvan Bayramoğlu¹, Olcay Evliyaoğlu¹

¹İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı

Giriş: Vosoritide, genetik olarak doğrulanmış akondroplazi hastalarının tedavisinde kullanılmak üzere yakın zamanda geliştirilen ve onaylanan bir tedavi seçeneğidir. Modifiye edilmiş rekombinant insan C tipi natriüretik peptid (rhCNP) olarak sınıflandırılan vosoritide, ülkemizde kullanımı 6 aydan büyük hastalar için onaylanmıştır.

Amaç: Klinik çalışmalarda (faz 2 ve 3) vosoritidin, çocuklarda büyüme hızını artırdığı gösterilmiştir. Ancak, tedaviye ilişkin gerçek yaşam verileri sınırlıdır ve klinik pratiğe yansımaları ile uzun dönem sonuçların daha iyi anlaşılabilmesi için ileri çalışmalara ihtiyaç vardır. Bu çalışmada, kliniğimizde vosoritide tedavisi alan akondroplazi tanılı hastalarımızın tedaviye bağlı büyüme ve klinik değişimlerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Çalışmamız genetik olarak akondroplazi tanısı almış ve vosoritide etken maddeli ilacı en az 1 yıldır kullanan 9 hasta dahil edildi. Çalışmaya dahil edilen hastaların vosoritide tedavisi öncesi ve tedavi süresindeki 1., 3., 6. ve 12. aylarda; boy, boy SDS (standart deviasyon skoru), kulaç boyu ve üst/alt vücut segment oranı gibi antropometrik ölçümleri kaydedildi.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen akondroplazi tanılı hastaların tedaviye başlama yaşı ortalama 8,17 yıl (min:4,4 maks:13,3) idi. Hastaların biri pubertal evre 5'te, bir diğeri pubertal evre 2'de bulunmakta olup, diğer hastalar prepubertal evre 1'de yer almaktadır. Ortalama tedavi süresi 9 ay (min:4 maks:23) iken ilaç temin sürecindeki aksamalardan dolayı hastaların tedavisiz geçen ortalama süreleri ise $4,44 \pm 3,24$ ay idi. Vosoritide tedavisi öncesi ve tedavi süresince elde edilen antropometrik verilerin karşılaştırmalı analizi Tablo 1'de sunulmuştur. Hastaların tedavi sürecinde yıllık büyüme hızları ortalama $5,46 \pm 1,47$ cm/yıl idi. Tedavi süresince bildirilen yan etkiler genellikle hafif düzeyde olup, 2 hastada enjeksiyon bölgesinde kızarıklık ve 1 hastada hipotansiyon gözlemlenirken ciddi bir yan etki bildirilmedi.

Vosoritide Tedavisi Öncesi ve Son Kontrol muayenesindeki Antropometrik Verilerin Karşılaştırılması

	Tedavi öncesi (Ort \pm sds)	Son Kontrol (Ort \pm SDS)	p
Boy	$93,2 \pm 6,68$	$101,4 \pm 9,58$	0,044
Boy-SDS	$-5,1 \pm 0,46$	$-4,24 \pm 0,61$	0,113
Yıllık Büyüme Hızı		$5,46 \pm 1,47$	

Sonuç: Vosoritid, akondroplazi tedavisi için geliştirilmiş ilk spesifik ilaçtır ve çalışmamız, bu tedavinin gerçek yaşam koşullarındaki etkilerini değerlendirmektedir. Tedavi öncesi ve tedavi sürecinde yapılan değerlendirmeler, vosoritidin hastaların büyüme potansiyelini artırdığını göstermektedir. Ancak, elde edilen bulguların doğrulanabilmesi için daha uzun süreli ve geniş katımlı çalışmalarla desteklenmesi gerekmektedir. Ayrıca, pediatristlerin bu hastaları ileri merkezlere yönlendirerek tedaviye erişimlerini sağlaması büyük önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Akondroplazi, Büyüme Hızı, Vosoritide



SS-006

Situs inversusta komorbid hastalıkların mortalite ve morbidite üzerine etkisi

Emrah Çiftçi¹, Leyla Şero¹

¹SBÜ Gazi Yaşargil EAH

Giriş: Situs inversus totalis, genellikle solunum, dolaşım veya üriner sistemlerdeki lezyonları içeren nadir bir organ malpozisyonudur. Vakaların çoğuna situs inversus viscerum eşlik ederken, vakaların yalnızca %3 ila %10'u intrakardiyak anomalilerle ilişkilidir. İzole situs inversusta bir veya birkaç organ yer değişikliği gözlenebilir. Eşlik eden organ değişiklikleri mortalite ve morbiditeyi etkileyen önemli bir faktördür. Özellikle kardiyak hastalıklarda situs anomalilerinin teşhisi, olası cerrahi operasyonlar, acil prosedürler veya girişimsel operasyonlar sırasında hataları önlemek için önemlidir.

Amaç: Bu makalede, dekstrokardeyanın situs inversus totalis ile olan ilişkisi ve bu durumun kardiyak hastalarda klinik önemi ele alınacaktır.

Yöntem: Ocak 2017- Haziran 2022 tarihleri arasında üçüncü düzey yenidoğan yoğunbakım ünitesinde izlenen dekstrokarde tanısı alan, 19 bebeğin perinatal ve neonatal özellikleri retrospektif olarak elde edildi. Demografik özellikleri, eşlik eden kardiyak anomaliler ve ek anomaliler mortalite ve morbidite açısından karşılaştırıldı.

Bulgular: Toplam 19 dekstrokarde hastasının verileri retrospektif olarak incelendi. Hastalarda eşlik eden kardiyak anomaliler, yedi (%31,8) tek ventrikül morfolojisi, dördü (%18,2) VSD, üçü (%13,6) pulmoner atrezi, ikisi (%9) düzeltilmiş TGA+VSD fallot morfolojisinde, ikisi (%9) TGA, ikisi (%9) VSD+ASD, biri (%4,5) DORV ve biri (%4,5) komplet AVSD idi. Ek anomali olarak hastaların birinde multistik displastik böbrek, ektopek yerleşimli böbrek, ikisinde dalak agenezisi, birinde hidrosefali, dört hastada situs inversus totalis gözlemlendi. Hastaların 13'ü (%68) kardiyak nedenlerle opere edildi. Dört (%21) hasta eksitus oldu. Postoperatif iki hastaya ECMO ve iki hastaya da periton diyalizi uygulandı.

Sonuç: Situs inversus totalis, dekstrokarde eşlik eden kritik konjenital kalp hastalıkları nadirdir. Kardiyak hasta grubunda arteriyel switch, pulmoner bant ve BT şant gibi kompleks kardiyak cerrahi öncesi eşlik eden ek anomalilerin bilinmesi önemlidir. Eşlik eden organ değişiklikleri mortalite ve morbiditeyi etkileyen önemli bir faktördür. Situs anomalilerinin teşhisi, olası cerrahi operasyonlar, acil prosedürler veya girişimsel operasyonlar sırasında hataları önlemek için önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Dekstrokarde, Kritik konjenital kalp, Mortalite, Situs inversus totalis, Yenidoğan

The effect of situs inversus comorbid diseases on mortality and morbidity

Introduction: Situs inversus totalis is a rare organ malposition that usually involves lesions in the respiratory, circulatory, or urinary systems. While most cases are accompanied by situs inversus viscerum, only 3% to 10% of cases are associated with intracardiac anomalies. One or more organ displacements may be observed in isolated situs inversus. Concomitant organ changes are an important factor affecting mortality and morbidity. Diagnosis of situs anomalies is important to prevent errors during possible surgical operations, emergency procedures, or interventional operations.

Objective: In this article, the relationship between dextrocardia and situs inversus totalis and the clinical importance of this condition will be discussed. We aimed to investigate the effect of the prescribed surgical methods on mortality and morbidity.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Method: Perinatal and neonatal characteristics of 19 infants diagnosed with dextrocardia who were followed up in the tertiary neonatal intensive care unit between January 2017 and June 2022 were obtained retrospectively. Demographic features, accompanying cardiac anomalies and additional anomalies were compared in terms of mortality and morbidity.

Results: A total of 19 patients data with dextrocardia were retrospectively evaluated. Cardiac anomalies were as follows: seven (31.8%) had single ventricle morphology, four (18.2%) had VSD, three (13.6%) had pulmonary atresia, two (9%) had corrected TGA+VSD with Fallot morphology, two (9%) had TGA, two (9%) had VSD+ASD, one (4.5%) had DORV and one (4.5%) had complete AVSD. Additional anomalies were as follows: one had multicystic dysplastic kidney, one had ectopic kidney, two had splenic agenesis, one had hydrocephalus, one had asphyxia and four had situs inversus totalis. Thirteen (68%) of the patients underwent surgery for cardiac reasons. Four (21%) patients died. Postoperatively, two patients received ECMO and two patients received peritoneal dialysis.

Conclusion: Critical congenital heart diseases accompanied by situs inversus totalis and dextrocardia are rare. In these patients, it is important to know the accompanying cardiac anomalies before arterial switch, pulmonary binding and BT shunt surgery. Associated organ changes are an important factor affecting mortality and morbidity. Diagnosis of situs anomalies is important to prevent errors during possible surgical operations, emergency procedures or interventional operations.

Keywords: Dextrocardia, Critical congenital heart, Mortality, Situs inversus totalis, Neonate

GİRİŞ

Situs inversus totalis (SIT), kardiyak ve abdominal organların tam pozisyonel inversiyonuyla tanımlanan nadir bir durumdur(1). Situs inversus totalis (SIT), büyük iç organların tamamen ayna görüntüsünde olduğu, sol-sağ (LR) ekseninde düzenlendiği, 10.000 canlı doğumda 0,1-0,6 oranında görülen otozomal resesif kalıtılan nadir bir konjenital durumdur (2,3).

Situs inversus totalis'in kesin nedeni bilinmemektedir, ancak 2002'de Bartoloni ve arkadaşları, situs inversusa neden olan genleri tanımlamışlardır (1). Çok faktörlü bir hastalık olarak, genetik, anneye ait çevresel faktörler suçlanmaktadır (2,3).

Situs inversus totalis, genellikle solunum, dolaşım veya üriner sistemlerdeki lezyonları içeren nadir bir organ malpozisyonudur. Vakaların çoğuna situs inversus viscerum eşlik ederken, vakaların yalnızca %3 ila %10'u intrakardiyak anomalilerle ilişkilidir (3). İzole situs inversusta bir veya birkaç organ yer değişikliği gözlemlenebilir. Eşlik eden organ değişiklikleri mortalite ve morbiditeyi etkileyen önemli bir faktördür. Situs anomalilerinin teşhisi, olası cerrahi operasyonlar, acil prosedürler veya girişimsel operasyonlar sırasında hataları önlemek için önemlidir. Situs inversus totalis (SIT) olan bireylerde ek hastalıkların mortalite üzerindeki etkisi, özellikle sağlıklarını zorlaştırabilecek ilişkili konjenital anomaliler nedeniyle önemlidir. SIT'li birçok birey asemptomatik kalabilirken, önemli bir kısmı genel ölüm risklerini etkileyebilecek komorbiditeler yaşar. SIT'li çocukların yaklaşık % 73.5'inde eşlik eden diğer organ anormallikleri bulunur ve konjenital kalp defektleri en yaygın olanıdır (%46,5)(4).

Bu makalede, dekstrocardiyanın situs inversus totalis ile olan ilişkisi ve bu durumun kardiyak hastalarda klinik önemi ele alınacaktır.

METOD

Dekstrocardisi olan toplam 19 konjenital kalp hastası çalışmaya alındı. Ocak 2017- Haziran 2022 tarihleri arasında situs inversus tanısı konan 19 bebeğin verileri retrospektif olarak incelendi. SIT, intratorasik ve abdominal organların tam ayna görüntüsü düzenlemesi olarak tanımlandı. Mide sağda, karaciğer soldaysa, situs belirsizliğini düşündüren ayrıntılı görüntüleme raporları olmadığı sürece hastaların SIT olduğu varsayıldı. Bu hastaların göğüs röntgeni, bilgisayarlı tomografi, ekokardiyografi, kateterizasyon, manyetik rezonans görüntüleme, abdominal ultrason ve cerrahi kayıtlarla doğrulandı.



9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Mortaliteyi etkileyen faktörlerden demografik veriler, hastanın komorbid hastalığı, eşlik eden diğer konjenital kalp hastalığı varlığı, invaziv işlem ve cerrahi gereksinimi, üniteye kabuldeki laboratuvar değerleri ve post-operatif özellikler açısından karşılaştırıldı. İstatistiksel analiz için SPSS 22 istatistik programı kullanıldı. Ölçümle elde edilen veriler ortalama+/- standart sapma, sayımla elde edilen veriler sayı % olarak ifade edildi. $p < 0,05$ istatistiksel olarak anlamlı kabul edildi.

BULGULAR

Toplam 19 dekstrokarde lan konjenital kalp hastasının verileri retrospektif olarak değerlendirildi. Ortalama doğum ağırlığı 2988 ± 479 gr, gestasyon yaşı 37.7 ± 1.4 hafta, erkek cinsiyet 11 hasta (%58), C/S doğum 12 hasta (%63) saptandı. Hastalarda kardiyak anomali olarak yedisi (%31,8) tek ventrikül morfolojisinde, dördünde (%18,2) ventriküler septal defekt (VSD), üçünde (%13,6) pulmoner atrezi, ikisinde (%9) düzeltilmiş TGA+VSD fallot morfolojisinde, ikisinde (%9) TGA, ikisinde (%9) VSD+ASD, birinde (%4,5) DORV ve birinde (%4,5) komplet AVSD gözlemlendi.

Hastaların dördünde (%21) situs inversus totalis gözlemlendi. Ek anomaliler değerlendirildiğinde; bir hastada cavum septum pellucidum varyasyonu+kolposefali beyin ve bir bebekte de korpus kolosum agenezisi saptandı. Eşlik eden sistem anomalisi olarak hastaların ikisinde (%10,4) dalak agenezisi, birinde (%5,2) multistik displastik böbrek, birinde (%5,2) ektopik yerleşimli böbrek, birinde (%5,2) hidrosefali gözlemlendi.

Hastaların 13'ü (%68) kardiyak nedenlerle opere edildi. Üçüne (%15,8) BT şant; üçüne (%15,8) hipoplastik/interruptik aort ark onarımı; üçüne (%15,8) transkatater PDA stent takılması; birine (%5,3) TGA arteriyel switch operasyonu; birine (%5,3) koarktasyon onarımı, kalıcı pil takımı ve pulmoner banding; ve birine (%5,3) PDA stent takılması, trakeostomi operasyonu yapıldı (Tablo-2).

Laboratuvar bulgusu olarak hastaların 13'ünde (%68) lenfopeni, sekizinde (%42) trombositopeni ve dokuzunda (%47) hipokalsemi saptandı (Tablo-3).

Postoperatif dönemde dört hastada bakteriyemi gözlemlendi; bir hastada Staphylococcus epidermidis; iki hastanın kan kültüründe karbapenem dirençli Klebsiella pneumoniae ve bir hastada ise karbapenem dirençli Acinetobacter baumanniae üremesi oldu.

Dört (%21) hasta eksitus oldu. Postoperatif iki hastaya ECMO ve iki hastaya da periton diyalizi uygulandı.

TARTIŞMA

Çalışmamız dekstrokarde saptadığımız konjenital kalp hastalarını içermekteydi ve 13'ü çeşitli kardiyak nedenlerle opere edildi. Ayrıca bu hastalarda literatürle uyumlu olarak kraniyal ve renal anomaliler sıklıkla saptandı. Hastalarımızın 5'inde situs inversus totalis, 14'ünde situs solitus izlendi.

Literatürde Chen W. ve diğerleri, situs inversus ile diğer sistemlere kıyasla daha fazla kardiyovasküler anormallik (%46,5) olduğunu gösterdi. Bu anomalilerde çoğunlukla VSD (%32,9), ASD (%20,6), TGA (%7,1), TOF (%1,9) (5). Kardiyovasküler ve gastrointestinal anomaliler situs inversus ile en yüksek ilişkiye sahip bulundu (5,6). Bizim çalışmamızda da literatüre benzer oranda kardiyak anomalilerden kompleks kardiyak hastalık oranının yüksekti.

Situs anormallikleri ilk olarak radyografi ve ultrasonografi kullanılarak tanınabilir. Ancak, BT taraması dekstrokarde situs inversusun kesin tanısı için tercih edilen incelemedir (7). Elektrokardiyografi, elektrik dalgalarının ters çevrildiğini göstererek dekstrokardeyi teşhis etmede faydalıdır (6). Ekokardiyografi ve MRI, situs inversus ile ilişkili diğer konjenital kardiyak anormalliklerin tanısında kullanılması önerilen görüntüleme yöntemleri idi (4,7). Bizim vakalarımızda da öncelikle ekokardiyografi, ultrasonografi olmak üzere bilgisayarlı tomografi, manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ve anjografiyi kullanıldı.

Ayrıca, KKH'ın fenotipik spektrumu situs defekti alt tipleri arasında değişiklik göstermektedir. SIT'li vakaların situs belirsiz



olanlara göre basit KKH'ye sahip olma olasılığı önemli ölçüde daha yüksektir (8).

Buna karşılık, kompleks KKH'atrioventriküler septal defekt (AVSD), Fallot tetralojisi olmayan VSD'li pulmoner atrezi ve tamamen/kısmen anormal pulmoner venöz dönüş (T/PAPVR; Lin ve ark., 2014) gibi situs belirsiz olan hastalarda daha yaygındır (8-10).

Situs inversus totalisli çocukların önemli bir kısmında, özellikle kardiyovasküler ve solunum anormallikleri olmak üzere birden fazla sistemi etkileyen eşlik eden hastalıklar vardır. SIT'li çocuklarda dekstrokarde eşlik eden kritik konejenital kalp hastalıkları nadirdir. Bu hastalarda arteryel switch, pulmoner binding ve BT şant ameliyatı öncesi eşlik eden kardiyak anomalilerin bilinmesi önemlidir.

Sonuç olarak eşlik eden organ değişiklikleri mortalite ve morbiditeyi etkileyen önemli bir faktördür. Situs anomalilerinin teşhisi, olası cerrahi operasyonlar, acil prosedürler veya girişimsel operasyonlar sırasında hataları önlemek için önemlidir.

Kaynaklar

1. Bartoloni L, Blouin J-L, Pan Y, et al.: Mutations in the DNAH11 (axonemal heavy chain dynein type 11) gene cause one form of situs inversus totalis and most likely primary ciliary dyskinesia. Proc Nat Acad Sci. 2002, 99:10282-10286.
2. Evans, W. N., Acherman, R. J., & Restrepo, H. (2015). Heterotaxy in southern Nevada: Prenatal detection and epidemiology. Pediatric Cardiology, 36(5), 930-934.
3. Lin, A. E., Krikov, S., Riehle-Colarusso, T., Frías, J. L., Belmont, J., Anderka, M., et al. (2014). Laterality defects in the National Birth Defects Prevention Study (1998-2007): Birth prevalence and descriptive epidemiology. American Journal of Medical Genetics. Part A, 164, 32581-32591.
4. Chen, W., Guo, Z., Qian, L. and Wang, L. (2020) Comorbidities in Situs Inversus Totalis: A Hospital-Based Study. Birth Defects Research, 112, 418-426.
5. Organization for Rare Disorders (2007) Dextrocardia with Situs Inversus
6. Brown, C., Numanoglu, A., Rode, H. and Sidler, D. (2009) Situs Inversus Abdominalis and Duodenal Atresia. A Case Report and Review of the Literature. South African Journal of Surgery, 47, 127-130.
7. Situs Inversus Imaging: Overview, Radiography, Computed Tomography (2018, May 31). Emedicine. <https://emedicine.m>
8. Lin, A. E., Krikov, S., Riehle-Colarusso, T., Frías, J. L., Belmont, J., Anderka, M., et al. (2014). Laterality defects in the National Birth Defects Prevention Study (1998-2007): Birth prevalence and descriptive epidemiology. American Journal of Medical Genetics. Part A, 164, 32581-32591.
9. Bisgrove, B. W., Morelli, S. H., & Yost, H. J. (2003). Genetics of human laterality disorders: Insights from vertebrate model systems. Annual Review of Genomics and Human Genetics, 4, 1-32
10. Deng, H., Xia, H., & Deng, S. (2015). Genetic basis of human leftright asymmetry disorders. Expert Reviews in Molecular Medicine, 27(16), e19.

Tablo 1. Hastaların demografik ve klinik özellikleri

	Hasta grubu (N=19)
Anne yaşı*	26 (16-39)
Gebelik Sayısı*	2 (1-9)
Doğum ağırlığı, g **	2988±479
Gestasyon yaşı, hf **	37.7±1.4
Cinsiyet, E, n (%)	11 (58)
C/S, n (%)	12 (63)
Başvuru postnatal gün*	1 (1-120)
Preoperatif yatış süresi, gün*	12.5 (2-94)
Postoperatif yatış süresi, gün*	21.5 (2-70)
Hastanede yatış süresi, gün*	22 (4-118)
Erken neonatal sepsis, n (%)	4 (21)
Postoperatif sepsis, n (%)	5 (26)
Mortalite, n(%)	4 (21)

Tablo 2. Hastaların komorbid hastalıkları

TANISILAN HASTALIK	Klinik ve görüntüleme (USG-BT-MR) bulguları	4 haftalık yaşam süresi	DOĞUM YA	CİNSİYET	YATIŞ	AMELYAT	MORTALİTE ORANI
AVSD+DORV+PULMONER STENOZ (TEKVENTRİKÜL)	normal	normal	2400	E	44	BT ÇANT	375
PULMONER ATREZİ+TGA+LVH+GENİŞ VSD (TEKVENTRİKÜL)	hipoplazi-çekim gir. çevresinde hipertrofi	sağ akciğer+sol akciğer	2300	K	38	PDA Hidro-Toraksomali	38
PULMONER ATREZİ+AVSD+SİTUS İNVERSUS TOTALIS+DEKSTROKARDİ+(TEKVENTRİKÜL)	çarpık kalınlaşmış aortası+atriyal	sağ akciğer+sol akciğer	2040	K	38	BT çant	38
TEKVENTRİKÜL+VSD+TGA+PULMONER ATREZİ+MITRAL ATREZİ+DORV+(TEKVENTRİKÜL)	normal	normal	3190	E	21	BT çant	21
KESİNTİLİ AORTİK ARK ANOMALİS+PDA+AVSD+ORJİ ATRİYAL İZOMERİZASYON (sağ ventrikül)	normal	BT	2750	K	62	İzantik ark anomalisi+çekim gir. çevresinde hipertrofi+pulmoner biding	
DORV+PULMONER ATREZİ	normal	normal	2650	E	11	PDA çant	
PULMONER ATREZİ+AVSD	çarpık septum pulmoner+kalınlaşmış beyin	sağ akciğer+sol akciğer	3300	E	112	PDA çant	
TRIKUSPİT ATREZİ+PULMONER DARLIK+RVH (TEKVENTRİKÜL)	normal	normal	4200	E	21	PDA çant	
TGA+AVSD+KESİNTİLİ AORTİK ARK	normal	sağ akciğer+sol akciğer	2900	K	6	Pulmoner biding	
VSD+MEKROSEFALI+İPOTONİFANT+İNGUINAL HERNİ	normal	BT	2880	E	37	Pulmoner biding	
AVSD+PDA+ORJİ ATRİYAL İZOMERİZASYON (sağ ventrikül)	normal	normal	2700	K	118	Pulmoner biding	
TAPVD+HİDROTORAKS	normal	BT	2500	E	75	Diğer nedeni	
TGA+ASU+RVH	normal	BT	3100	E	27	TGA çarpık aortik ark	
C-TGA+VSD	normal	normal	3200	E	9		
VSD	normal	BT	3300	K	4		
C-TGA+VSD+VALVÜLÜZİT	normal	normal	2300	K	18		
VSD+AVSD+PDA	normal	normal	3400	K	7		
DORV+TGA+LVH+MITRAL ATREZİ+PULMONER DARLIK+(TEKVENTRİKÜL)	normal	normal	2645	F	5		
AVSD+PULMONER ATREZİ+AORTİK OUTLET F1+AVSD+MITRAL+DORV (pulmoner çant)	normal	normal	4100	E	18		



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Tablo 3. Hastaların önemli laboratuvar bulguları	
	Hasta sayısı (N=19)
PH*	7.31 (7.2-7.56)
Laktat*	3 (1.6-7.7)
BE*	-2.4 (-15-15)
Lenfopeni n (%)	13 (68)
Trombositopeni n (%)	8 (42)
Hipokalsemi, n (%)	9 (47)
*medyan (minimum-maksimum)	



SS-007

Akondroplazi Tanılı Hastalarımızın Sosyodemografik Verilerinin Ve Büyüme-Gelişmeye Ait Özelliklerinin İncelenmesi

Sımuzar Aliyeva¹, Evrim Çifçi Sunamak¹, Funda Kökali¹, Sedef Şirin Baş¹, Huriye Nursel Elçioğlu¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı

Giriş: Akondroplazi otozomal dominant kalıtılan nadir bir iskelet displazisidir. Orantısız boy kısalığının en sık nedenidir. Rizomelik kısalık, makrosefali, frontal bossing, orta yüz hipoplazisi, trident el karakteristik bulgularıdır. Klinik, radyolojik bulgular ve FGFR3 geninde fonksiyon kazandıran heterozigot patojenik varyant saptanmasıyla tanı konur. Hastaların %98'inde c.1138G>A varyantı, %80 oranında de novo olarak bulunur. Çoğunlukla motor gelişim basamaklarının kazanımı gecikirken zeka ve yaşam süresi normale yakındır.

Amaç: Çalışmamızda 2000-2023 yıllarında Çocuk Genetik Hastalıkları Polikliniği'nde 0-18 yaşta akondroplazi tanısı almış hastaların sosyodemografik verileri, büyüme-gelişmeye ait özellikleri incelenerek hastalığa olan farkındalığın artırılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Klinik veya genetik olarak tanı almış hastaların dosyaları tarandı. Çalışmaya alınma kriterlerini karşılayan 32 hasta muayeneye çağrıldı. Hikayeleri, gelişim basamakları sorgulandı. Fizik muayeneleri yapıldı. Klinik bilgi formları dolduruldu.

Bulgular: Otuz hastada heterozigot c.1138 G>A varyantı, bir hastada heterozigot c.1345 C>T varyantı saptanmıştı. İki hastada otozomal dominant kalıtım ile babadan geçiş, diğerlerinde de novo mutasyon görülmüştü. Hastaların %50'si erkek, tanı yaşlarının ortancası 3,5 ay (1 ay-10 yaş), son muayenedeki yaşlarının ortancası 7 yaş 11 ay (5 gün-50 yaş), takip sürelerinin ortancası 8 yıldır (4 ay-20 yıl). Doğumdaki kilo, boy, baş çevresi persentilleri ortalamaları sırasıyla 37,9 ($\pm 21,7$), 30,5 ($\pm 23,7$), 72,1 ($\pm 21,2$) idi. Dokuzunda doğum baş çevresi >90p'di. Doğum boyu <10p olan dokuz hasta vardı. 0-2 yaştaki yedi hastadan beşinin boyu normalken, iki yaşın üstündeki tüm hastaların boyu <3p'di. Tüm hastalarda yaşa ve cinsiyete göre üst/alt segment oranı artmış, üst kol uzunluğu <3p'di. Altı hastada vücut kitle indeksi 85-95p'de, dört hastada >95p'di. İki hastanın bel çevresi >2SDS'di. Hastalarda ortalama baş tutma 6,4 \pm 3,6 ayda, oturma 10,3 \pm 2,3 ayda, yürüme 17,1 \pm 5,2 ayda, konuşma 17,1 \pm 8,9 ayda, diş çıkarma 9,4 \pm 3,5 ayda gerçekleşmişti. Anne yaşlarının ortancası 30 (21-50), baba yaşlarının ortancası 33'tü (25-69). Hastaların yarısında paternal yaş >35'ti. Beş hastanın anne-babası akrabaydı. Annelerin boylarının ortancası 162cm (147cm-174cm), babaların boylarının ortancası 174cm (160cm-183cm) idi. Dört annenin, bir babanın boyu <3p'di. Hastaların 10'u vosoritide almaktaydı. İki hasta <2 yaşta kaybedilmişti.

Sonuç: İnfant ve çocukluk dönemlerinde ölümcül komplikasyon riski nedeniyle akondroplazide erken tanı önemlidir. Hastalarımızın çoğunda doğum boyu normal bulunmuştur. Yenidoğanda rizomeli, artmış üst/alt segment, rölatif makrosefali, orta yüz hipoplazisi, dar toraks, brakidaktili, trident el varlığında boy kısalığı olmasa bile akondroplazi düşünülmeli, boy kısalığının tanıda şart olmadığı unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: akondroplazi, rizomeli, artmış üst/alt segment

SS-008

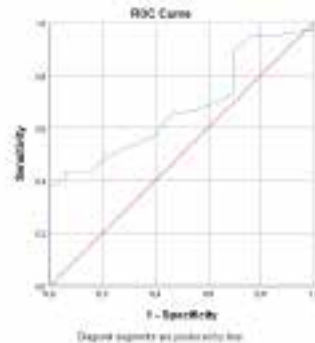
Çocukluk Çağı Obezitesinde Hiperfajinin DeğerlendirilmesiDuygu Yılmaz¹, Elif Sağsak²¹Patnos Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları²Yeditepe Üniversitesi Hastanesi, Pediatrik Endokrinoloji

Giriş: Hiperfaji, bireyin normalden belirgin şekilde fazla miktarda yiyecek tüketme eğilimini ifade etmektedir. Aşırı yeme isteği veya dürtüsü, özellikle çocukluk çağı obezitesinde kritik bir rol oynamaktadır.

Amaç: Bu çalışmanın amacı, daha önce Çatlı ve arkadaşları tarafından geçerlilik ve güvenilirlik çalışması yapılan Dykens Hiperfaji Anketi'ni kullanarak obez çocuklarda hiperfaji düzeylerinin değerlendirilmesi ve bu testin geçerliliğinin genişletilmesidir. Ayrıca bu çalışma ile hiperfaji düzeylerinin farklı vücut kitle indekslerine sahip çocuk popülasyonlarında karşılaştırılması ve hiperfaji için spesifik bir cut-off değerinin belirlenmesi hedeflenmektedir. Bu bulguların, çocukluk çağı obesitesine eşlik eden hiperfajinin erken tanısı ve tedavi süreçlerine katkı sağlaması beklenmektedir.

Yöntem: Bu çalışmaya 2023-2024 yılları arasında Yeditepe Üniversitesi Çocuk Endokrinoloji 74 obez, Patnos Devlet Hastanesine başvuran 66 fazla/normal kilolu ve 56 malnutre çocuk dahil edilmiştir. Tüm katılımcılara 11 soruluk 5 puanlı Likert tipi Dykens Hiperfaji Anketi uygulanmıştır. Hiperfaji düzeyleri gruplar arasında yaş ve cinsiyet faktörlerine göre karşılaştırılmıştır. Cinsiyet farklılıkları için Ki-kare testi, yaş ve hiperfaji skorları için ise Kruskal-Wallis testi uygulanmıştır. Ayrıca obez ve normal VKİ grupları arasında hiperfaji için ROC (Receiver Operating Characteristic) analizi yapılmış ve cut-off değerleri belirlenmiştir.

Bulgular: Yapılan analizler sonucunda, obez grubun hiperfaji anketi puanlarının diğer gruplardan istatistiksel olarak anlamlı derecede yüksek olduğu tespit edilmiştir ($p < 0,001$). ROC analizi sonucunda, obezite için belirlenen cut-off değeri 31 olup, bu değer %43 sensitivite ve %88 spesifite ile obeziteyi öngörebilmektedir. Obez olmayan grupta hiperfaji anketi puanlarının yaşla birlikte azaldığı, obez grupta ise yaşla birlikte arttığı gözlemlenmiştir. Malnutre grup ve fazla/normal kilolu grup arasında önemli bir fark saptanmamıştır ($p=0,36$).

Hiperfaji Skoru - Obezite ROC Eğrisi

ROC Eğrisi



9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Cinsiyet, Yaş, VKİ ve Hiperfaji Skorunun Değerlendirilmesi

	Obez	Normal	Malnütrisyon	Test İstatistik	P
Cinsiyet (kız%)	54b	73a	71 a	6.666	0.036
Yaş	150 (58 - 205)a	131 (60 - 201)a	88 (42 - 167)b	27.643	<0.001
VKİ SDS	2.2 (1.6 - 3.4)a	1.4 (-1.6 - 1.6)b	-2.2 (-2.3 - 2.8)c	116.248	<0.001
Hiperfaji Anket	28 (13 - 52)b	26 (14 - 34)a	26 (18 - 30)a	14.004	0.001
VKİ Percentil	99 (95 - 99)a	91 (5.3 - 94)b	1.5 (0.2 - 5)c	116.248	<0.001

Sonuç: Bu çalışma monogenik ve sendromik obezitede sıklıkla görülen hiperfajinin ekzojen obezitede de önemli bir risk faktörü olduğunu ortaya koymuştur. Obez çocuklarda hiperfaji düzeylerinin yüksek olması, bu bireylerin yeme davranışlarının daha yakından izlenmesi gerektiğini göstermektedir. Ayrıca belirlenen cut-off değeri, obezite riskini öngörmede klinik uygulamalar için pratik bir araç olabilir. Çocukluk döneminde hiperfajinin belirlenmesi, obezitenin erken tanı ve müdahale süreçlerine yönelik gelecekteki araştırmalara ışık tutacaktır.

Anahtar Kelimeler: çocukluk çağı obezitesi, hiperfaji, malnütrisyon



SS-010

Yoğun Bakım Gerektiren Kritik Çocuk Travma Hastalarında Başlangıç Laktat Düzeyleri ile Mortalite ve Morbidite Arasındaki İlişki

Sena Erdoğan, Abdulrahman Özel, Esra Nur İlbeği, Özlem Bostan Gayret, Meltem Erol

SBÜ Bağıcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

Giriş: Travma sonucu meydana gelen yaralanmalar, çocuklarda görülen diğer tüm kritik hastalıkları geride bırakarak önemli bir halk sağlığı sorunu haline gelmiştir. [1] Ülkemizdeki son raporlar, travma ve zehirlenmenin çocuk ölümlerinin önde gelen nedenleri arasında yer aldığını ve 2022 yılında 1.275 çocuğun bu nedenlere bağlı olarak hayatını kaybettiğini göstermektedir. [2]

Gelişmekte olan ülkelerde, pediatrik travma merkezlerinin sayısı sınırlıdır veya hiç yoktur, bu da pediatrik travma hastalarının ilk tedavisinin çocuk hastada uzmanlaşmamış acil servislerde yapılmasına neden olmaktadır [3].

Yoğun bakımdaki kritik hastalarda laktat seviyeleri ve laktik asidoz sepsis, dehidratasyon, şok ve kardiyak arrest gibi mortal durumlar ve morbidite ile ilişkilidir. [4, 5]. Ancak pediatrik travma hastalarında başlangıç laktat seviyelerinin kötü sonuçlarla ilişkisini inceleyen çalışmalar kısıtlıdır. Bu çalışmada pediatrik travma hastalarının başlangıç laktat düzeylerinin prognostik değerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Metod: Bu retrospektif, gözlemsel, tek merkezli çalışmada, Ocak 2020 ile Haziran 2024 tarihleri arasında Çocuk Yoğun Bakım Ünitesine (ÇYBÜ) kabul edilen travma hastalarının genel özelliklerini incelemek ve kabul sırasındaki venöz laktat düzeylerinin prognostik önemini değerlendirdi.

Morbidite varlığı, ÇYBÜ'den taburcu edilirken yeni gelişen mental veya motor retardasyon, epilepsi, trakeostomi ihtiyacı ve uzuv kaybı varlığı olarak tanımlanmıştır.

Bulgular: Çalışmadaki hastaların ortalama yaşı $6,8 \pm 5,1$ yıl olan toplam 199 hasta çalışmaya dahil edilmiştir. Mortalite oranı %7,9 olup 15 ölüm gerçekleşmiştir.

Tartışma: Acil servislerdeki klinisyenler, yaşa bağlı fizyolojik farklılıklar ve yetişkinlere kıyasla farklı tedavi yaklaşımları nedeniyle pediatrik hastalarda zorluklarla karşılaşmaktadır. Klinik kötüleşmeyi öngörmek ve kritik durumdaki çocuk hastalara zamanında müdahaleyi kolaylaştırmak için objektif biyobelirteçlere ihtiyaç vardır [4]. Pediatrik travma hastalarında mortalite belirleyicilerini tanımlamanın amacı, kritik hastanın erken belirlenmesi ve zamanında müdahale için uyarı işaretleri sağlamaktır.

Çelegen M ve Çelegen K, $\geq 12,9$ mmol/L'yi mortaliteyi öngörmek için en iyi eşik değer olarak belirlemiştir, ancak özgüllüğü düşüktür (%33,3) [6]. Kritik çocuk hastada mortalite ile başlangıç laktat seviyesini inceleyen bir derlemede, ÇYBÜ hastaları için 6,5 mmol/L'lik bir eşik değer önerilsede, çeşitli kritik hastalıkların bir derlemesi olması travma hastaları için bir kesim değeri belirlemeyi zorlaştırmaktadır [7]. Çalışmamızda, $\geq 6,9$ mmol/L laktat seviyesi mortalitenin güçlü bir öngörücüsü olmuş (duyarlılık: %73,3, özgüllük: %97,7, AUC: 0,878) ve mortalite ile güçlü bir korelasyon göstermiştir.

Pediatrik travma vakalarının büyük çoğunluğu ilk 24 saat içinde ölümlerle sonuçlanmaktadır [8]. Bizim çalışmamızda ölümlerin yaklaşık yarısı ilk 48 saat içinde gerçekleşmiştir. Dikkat çeken bir diğer bulgu da ilk 48 saat içinde ölen 7 hastadan 5'inin başlangıç laktat seviyelerinin 10mmol/L'nin üzerinde olmasıdır. Travma vakalarındaki erken ölümler sıklıkla TBH ve intrakraniyal kanama gibi birincil nedenlere bağlıyken, daha sonraki ölümler genellikle sepsis ve çoklu organ disfonksiyon sendromuna ikincil olmaktadır [9].



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Literatüre baktığımızda çalışmamız pediatrik travma hastalarında başlangıç laktat düzeyleri ile morbidite arasındaki ilişkiyi inceleyen ilk çalışmadır. Morbiditeyi öngörmek için en iyi kesme noktasının 3,35mmol/L ve üzeri laktat seviyesi olduğunu, ancak bunun zayıf bir öngörücü olduğunu bulduk (AUC:0,606, duyarlılık:%45,9, özgüllük:%74,5).

Çalışmamızın retrospektif tasarımı ve kısıtlı hasta sayısı içermesi en önemli kısıtlılığdır. Ayrıca hastaların acil servise gelmeden önce intravenöz sıvı tedavisi alıp almadıklarına ilişkin bilgi eksikliği bir diğer kısıtlayıcı faktördür. Bu kısıtlamalara rağmen, çalışmamız önemli bulgular ortaya koymuştur. Özellikle, kritik çocuk travma hastalarında laktat düzeyleri ile hem mortalite hem de morbidite arasındaki ilişkiyi araştıran ilk çalışmadır.

Sonuç olarak pediatrik travma hastaları, pediatristler, çocuk cerrahları ve ilgili diğer cerrahi branşlar tarafından takip ve tedavisi multidisipliner olarak yapılması gereken önemli bir hasta grubudur. Pediatrik travma merkezlerinin bulunmadığı hastanelerde, kritik pediatrik travma hastalarının basit ve uygun maliyetli testler kullanılarak hızlı bir şekilde belirlenmesi çok önemlidir. Çalışmamız, pediatrik travma hastalarında başlangıç laktat düzeylerinin özellikle mortalite için değerli bir belirleyici olduğunu ortaya koymaktadır. Bununla birlikte, morbidite için öngörücü faydası sınırlı görünmektedir.

Kaynakça

1. Lawton L, Crouch R, Voegeli D. Is lactate an effective clinical marker of outcome for children with major trauma? - A literature review. *Int Emerg Nurs.* 2016;28:39-45.
2. Türkiye İstatistik Kurumu. İstatistiklerle Çocuk 2023. Available from: <https://data.tuik.gov.tr/Bulten/Index?p=İstatistiklerle-Cocuk-2023-53679>.
3. Kiragu AW, Dunlop SJ, Wachira BW, Saruni SI, Mwachiro M, Slusher T. Pediatric Trauma Care in Low- and Middle-Income Countries: A Brief Review of the Current State and Recommendations for Management and a Way Forward. *J Pediatr Intensive Care.* 2017;6(1):52-9.
4. Bai Z, Zhu X, Li M, Hua J, Li Y, Pan J, et al. Effectiveness of predicting in-hospital mortality in critically ill children by assessing blood lactate levels at admission. *BMC pediatr.*2014;14:1-9.
5. Jeng JC, Jablonski K, Bridgeman A, Jordan MH. Serum lactate, not base deficit, rapidly predicts survival after major burns. *Burns.*2002;28(2):161-6.
6. Çeleğen M, Çeleğen K. Lactate Clearance as an Early Prognostic Marker of Mortality for Pediatric Trauma. *Klin Padiatr.* 2023;235(5):270-6. 8. Ramanathan R, Parrish DW, Hartwich JE, Haynes JH. Utility of admission serum lactate in pediatric trauma. *J Pediatr Surg.* 2015;50(4):598-603.
7. Loomba RS, Farias JS, Villarreal EG, Flores S. Serum Lactate and Mortality during Pediatric Admissions: Is 2 Really the Magic Number? *J Pediatr Intensive Care.* 2022;11(2):83-90.
8. Heinonen E, Hardcastle TC, Barle H, Muckart DJJ. Lactate clearance predicts outcome after major trauma. *Afr J Emergency Med.* 2014;4(2):61-5.
9. Kocoglu Barlas U, Akcay N, Talip M, Menentoglu ME, Sevketoglu E. Is the prognosis of traumatic critically ill pediatric patients predictable? : A multicenter retrospective analysis. *Wien Klin Wochenschr.* 2023;135(21-22):639-45.



SS-011

Doğum Sonrası Taburculukta Oto Güvenlik Koltuğu Kullanım Durumu

Fatma İYİGÜN¹, Derya ÇOLAK¹, İlke MUNGAN AKIN¹

¹Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi

GİRİŞ

Dünyada her yıl yaklaşık 1.5 milyon kişi motorlu taşıt kazaları nedeniyle ölmekte, 100 milyondan fazla kişi yaralanmaktadır (1). Türkiye İstatistik Kurumu 2023 verilerine göre ülkemizde motorlu taşıt kazalarında ölenlerin %32,3'ünü ve yaralananların %39,1'ini araç içi yolcular; ölenlerin %10,1'ini ve yaralananların %17,8'ini çocuklar oluşturmaktadır (2). Bu durum trafik kazalarında araç içi güvenlik önlemlerinin önemini ortaya koymaktadır. Motorlu araç kazalarına bağlı mortalite ve morbiditeyi önlemek üzere ülkemiz dahil dünyanın birçok ülkesinde yenidoğanlar ve süt çocukları için çocuk-bebek oto güvenlik koltuğu kullanımı zorunludur (3). Çocuk-bebek oto güvenlik koltuğu kullanımı ölüm riskini bebeklerde %71, çocuklarda %54 oranında azaltır (4).

AMAÇ

Hastanemizde doğan bebeklerin taburculuk sonrasında eve götürürken ailelerin tercih ettiği transport yöntemini değerlendirmeyi, çocuk-bebek oto güvenlik koltuğu kullanım durumunu görmeyi ve çocuk-bebek oto koltuğu kullanımını etkileyen faktörleri tespit etmeyi amaçladık.

YÖNTEM

Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesinde 2024 yılı temmuz ayı içinde doğup taburcu edilen bebeklerin elektronik hasta kayıtları değerlendirildi. Bebeği eve götürürken tercih edilen taşıma yöntemi ve bunu etkileyebilecek faktörleri değerlendiren bilgileri içeren bir veri formu oluşturuldu. Verileri eksik olan ve yenidoğan yoğun bakıma yatırılan bebekler çalışma dışı bırakıldı.

BULGULAR

Toplam 151 olgu kaydedildi. Olguların %53'ü kız (n=80), ortalama gestasyon yaşı 38(34-41) hafta, ortalama doğum ağırlığı 3256 (2070-4600) gramdı. Doğum şekli %53,6'sında (n=81) sezaryendi. Ortalama anne yaşı 28,6 (18-42) haftaydı. Annelerin %19,9'u (n=30) babaların %22,5'i (n=34) yükseköğrenim, annelerin %20,5'i (n=31) babaların %34,4'ü (n=52) lise, annelerin %56,9'u (n=86) babaların %40,4'ü (n=61) ortaöğrenim mezunuydu. Annelerin %2,6'sı (n=4) babaların %1,9'u (n=3) okur yazar değildi. Ailelerin %80,8'inin (n=122) aile arabası vardı. Taburcu edilen bebeklerin %64,9'unun (n=98) oto güvenlik koltuğuyla, %29,1'inin (n=44) kucakta, %5,9'unun (n=9) bebek yatağıyla taşındığı saptandı. Cinsiyet, gestasyon yaşı, doğum şekli, kaçınıcı çocuk olduğu, anne yaşı, aile aracına sahip olmak, hastanemizin bulunduğu ilçede ikamet ediyor olmak, anne ve baba eğitim düzeyinin taburculukta oto koltuğu kullanımı ile ilişkisi değerlendirildi. Hastanemizin bulunduğu ilçede ikamet etmiyor olmak, aile arabasına sahip olmak ve anne ve baba eğitim düzeyi oto koltuğu kullanımı ile ilişkili bulundu. Sonuçlar Tablo-1'de verilmiştir.

SONUÇ

Hastanemizin bulunduğu ilçede ikamet etmiyor olmak, aile arabasına sahip olmak ve anne-baba eğitim düzeyi oto koltuğu kullanımı ile ilişkili bulundu. Hayatın her alanında olduğu gibi davranış geliştirmede eğitimin oluşturacağı fark dikkate alınmalı, özellikle ortaöğrenim düzeyinde ve daha az eğitimi olan ebeveynlere doğum öncesi ve sonrası eğitimlerde güvenli taşıma önerileri anlatılmalıdır.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

KAYNAKLAR

1-Miner P, Smith BM, Jani A, McNeill G, Gathorne-Hardy A. Car harm: A global review of automobility's harm to people and the environment. Journal of Transport Geography. Volume 115, February 2024, 103817. doi.org/10.1016/j.jtrangeo.2024.103817

2- Türkiye İstatistik Kurumu 2023 <https://data.tuik.gov.tr/Bulten/Index?p=Karayolu-Trafik-Kaza-Istatistikleri-2023-53479>. Yayın tarihi: 16.5.24 Erişim zamanı:5.11.24

3-Stewart J. Care of the neonatal intensive care unit graduate. In: UpToDate, Abrams SA, Kim MS (Eds), UpToDate, Wolters Kluwer, 2017

4-Perez V, Zidan MA, Sethuraman U. Parental Knowledge of Appropriate Placement of Child Restraint Systems Before and After Educational Intervention in a Pediatric Emergency Department. Pediatric Emergency Care. Volume 36, Number 1, January 2020

Tablo-1: Oto Güvenlik Koltuğu Kullanım Durumu

	GOK kullanan	GOK kullanmayan	P
Cinsiyet			
Kız (n=80)	54	26	0,499
Erkek (n=71)	44	27	
Doğum şekli			
NSD (n=70)	44	26	0,733
C/S (n=81)	55	26	
Kaçıncı çocuk			
İlk çocuk (n=45)	35	10	0,278
Kardeşi var (n=106)	54	52	
Aile arabası			
Var (n=122)	85	37	0,017
Yok (n=29)	13	16	
İkamet edilen ilçe			
Ümraniye (n=80)	46	34	0,024
Ümraniye dışı (n=71)	53	18	
Anne eğitim durumu			
Okur-yazar değil (n=4)	0	4	0,011
Ortaöğrenim (n=86)	55	31	
Lise ve üstü (n=61)	43	18	
Baba eğitim durumu			
Okur-yazar değil (n=3)	0	3	0,035
Ortaöğrenim (n=61)	38	23	
Lise ve üstü (n=87)	60	27	

GOK: güvenli oto koltuğu, NSD:normal spontan vajinal doğum ,C/S:sezaryen



SS-012

Uçakta Anafilaksi Yönetimi: Kabin Ekibi Anketlerine Dayalı İnceleme

Seda Çevik¹, Uğur Altaş¹, Zeynep Meva Altaş², Mehmet Yaşar Özkars¹

¹Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji

²Ümraniye İlçe Sağlık Merkezi, Halk Sağlığı

Amaç: Uçak içi tıbbi acil durumların, hava yolları ile ulaşım sıklığı artmaya devam ettikçe artması muhtemeldir. Her yıl 44.000'e kadar uçakta tıbbi acil durum meydana gelir ve veriler bu tür vakaların yaklaşık %17'sinin hastaneye sevk edildiğini ve %4'ünün hastaneye yatış veya ölümlerle sonuçlandığını göstermektedir. Sistemik alerjik reaksiyonlar da (SAR) hava yolculuğu sırasında meydana gelebilir. Uçaklardaki SAR'lar en sık yiyecekler (yer fıstığı, ağaç yemişleri ve deniz ürünleri) veya ilaçlar tarafından tetiklenir. Anafilaksi, ciddi ve potansiyel olarak yaşamı tehdit eden bir alerjik reaksiyondur. Hızlı ve etkili bakım, ölüm oranının düşük tutulmasında önemli bir role sahiptir. Bu çalışmada, uçakta anafilaksi vakalarıyla karşılaşan kabin ekiplerinin mevcut bilgi düzeylerini ve müdahale yeterliliklerini değerlendirerek, bu kritik durumlarda yolcuların güvenliğini sağlama kapasitesini artırmaya yönelik öneriler geliştirmeyi amaçladık.

Yöntem: Çalışmanın verileri, Google Forms üzerinden hazırlanan 19 soruluk çevrimiçi anket aracılığıyla toplanmıştır. Anket, çeşitli hava yollarında çalışan ve uçuş operasyonlarında görev alan kabin memurları katılmıştır. Anket, katılımcıların demografik bilgilerini (yaş, cinsiyet ve mesleki deneyim süresi gibi) değerlendirmenin yanı sıra, anafilaksi ve yönetimi konusundaki bilgi ve farkındalıklarını değerlendirmeye yönelik sorular içermektedir.

Bulgular: Ankete toplamda 63 kabin memuru katıldı. Anafilaksiye müdahale eğitimi konusunda, %46'sı (n=29) böyle bir eğitim aldığını söylerken, %54'ü (n=34) almadığını ifade etmiştir. Alerjinin hayati tehlike yaratabileceği konusunda tüm katılımcılar (%100, n=63) bu görüşe katıldığını belirtmiştir. Adrenalin oto-enjektörünü daha önce duyduğunu belirtenlerin oranı %33,3 (n=21) iken, %66,7'si (n=42) bu konuda bilgi sahibi olmadığını ifade etmiştir. Uçakta acil durum kitinde adrenalin enjektörünün bulunup bulunmadığını sorduğumuz soruya, katılımcıların %30,2'si (n=19) bulunduğunu, %33,3'ü (n=21) bulunmadığını, %36,5'i (n=23) ise bu konuda bilgi sahibi olmadığını söylemiştir. Yolcunun oto-enjektör kullanma durumu ise %100 (n=10) oranında "hayır" olarak yanıtlanmıştır. Yolcudaki gelişen anafilaksi nedenlerine bakıldığında, %60 (n=6) gıda kaynaklı, %10 (n=1) ilaç kaynaklı, %0 böcek sokması, %30 (n=3) idiyopatik (sebebi belli değil) olarak bildirilmiştir.

Sonuç: Çalışmamızın bulguları, kabin ekibinin anafilaksi konusundaki bilgi ve deneyim seviyelerinin oldukça değişken olduğunu göstermektedir. Katılımcıların adrenalin oto-enjektörü hakkında bilgi sahibi olma oranı %33,3 idi. Ayrıca, katılımcıların sadece %14,3'ü adrenalin uygulamasının doğru yönteminin intramüsküler (IM) enjeksiyon olduğunu bilmektedir. Bu bulgular, anafilaksi gibi acil durumlarda adrenalin oto-enjektörünün etkin ve doğru kullanımına ilişkin ciddi bir sorun olduğunu ortaya koymaktadır. Literatürde Feketea ve ark. yaptığı Avrupadaki bir çalışmada okul öğretmenlerinin anafilaksi konusunda iyi bilgilendirilmediğini göstermiştir. Literatürde farklı bir ülkede yapılan bir çalışmada okullarının şiddetli alerjik reaksiyonlarla başa çıkmak için hazırlıksız olduğu görülmektedir, çünkü sadece %12'sinin adrenalin oto-enjektörüne erişimi vardır. Acil durumlara hazırlıklı olabilmek için hem eğitim programlarının artırılması hem de düzenli güncellemeler ve pratik uygulamalarla anafilaksi farkındalığının artırılması gerekmektedir.



SS-013

Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitelerimizde Son Beş Yıllık Sürede Prematüre Retinopati Görülme Sıklığı, Etkileyen Risk Faktörleri, Tedavisi ve İzlemi

Damla Sena ARSLAN FİDAN¹, Ercan TUTAK², Akın ÇAKIR³

¹Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

²Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi Yenidoğan Yoğun Bakım Kliniği

³Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi Göz Hastalıkları Kliniği

Giriş: Prematüre retinopatisi (PR), erken tanı ve tedavisi sağlanmadığında körlükle sonuçlanan yenidoğanın en ağır morbiditelerinden biridir. Bu nedenle 34 haftanın veya 1700gr altındaki her prematüre bebeğin PR açısından taranması Türk Neonatoloji Derneği tarafından önerilmektedir.

Amaç: İstanbul Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Hastanesi Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde yatarak izlenmiş 34 hafta ve/veya 1700 gr altındaki prematüre bebeklerde PR insidansını belirlemek, bebeğe, anneye ait hastalıklar ve aldığı tedavilerle ilişkisini ortaya koymak ve elde edilen verileri Türkiye geneli ve diğer dünya ülkelerin verileri ile kıyaslayarak PR konusunda ne durumda olduğumuzu belirlemek

Yöntem: Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde 01.11.2018 ve 01.11.2023 tarihleri arasında izlenen ve PR taraması yapılan 213 prematüre bebek çalışma kapsamında değerlendirildi. Olgulara ait demografik veriler, PR tarama sonuçları, uygulanan tedaviler, ve PR'sini etkileyen risk faktörlerine ait veriler hastane kayıt sisteminden elde edilerek kaydedildi. Verilerin analizinde SPSS (Statistical Package for Social Sciences) paket programı kullanıldı.

Bulgular: PR taraması yapılan 213 bebeğin 69'unda (%32.4) PR tespit edildiği, 12'sine (%5,6) tedavi verildiği, 204'ünün (%95,8) şifayla taburcu olurken, 1 hastanın kaybedildiği görüldü. Hastaların demografik verileri, doğum ve taburculuk tartıları, mortalite ve morbiditelerini belirleyen; gestasyonel haftası, oksijen tedavisi, mekanik ventilasyonda kalma süreleri, PR evresi, zonu gibi verilerle birlikte uygulanan tedaviler ve sonuçları değerlendirildi. PR saptanan ve saptanmayan hastaların demografik, doğuma ait ve antropometrik bazı verilerinin karşılaştırılması Tablo I de, klinik özellikler ve uygulanan tedaviler açısından karşılaştırılması ise Tablo II de gösterildi.

Tablo I PR saptanan ve saptanmayan hastaların demografik, doğuma ait ve antropometrik bazı verilerinin karşılaştırılması

Değişkenler		PR saptanmayan (n:144) n (%) ^β	PR saptanan (n:69) n (%) ^β	P*
Cinsiyet	Erkek	81 (56,3)	38 (55,1)	0,871
	Kız	63 (43,8)	31 (44,9)	
Gestasyon yaşına göre ağırlık	SGA	16 (11,1)a	15 (21,7)b	0,026
	AGA	112 (77,8)a	50 (72,5)a	
	LGA	16 (11,1)a	4 (5,8)b	
Yetersiz kilo alımı	Yok	109 (75,7)	58 (84,1)	0,165
	Var	35 (24,3)	11 (15,9)	
Çoğul gebelik durumu	Tek	115 (79,9)	63 (91,3)	0,018
	İkiz	26 (18,1)	3 (4,3)	
	Üçüz	3 (2,1)	3 (4,3)	
		Ortalama ±SS Ortanca (min-maks)	Ortalama ±SS Ortanca (min-maks)	
Gestasyonel haftası		30,4 ±1,9 30,1 (26-37)	28,2 ±2,1 28,1 (22,4-33,0)	<0,001**
Doğum kilosu (gr)		1495,0 ±338,4 1456 (660-2750)	1100,4 ±347,4 1012,0 (500-2060)	<0,001**
Çıkış tartısı (gr)		2610,8 ±525,1 2507,5 (1672-4830)	3228,7 ±1031,4 2980 (1870-7840)	<0,001** *
Yatış süresi (gün)		46,9 ±16,4 44,0 (13-109)	90,3 ±56,6 73,0 (16-331)	<0,001** *
Günlük ortalama ağırlık artışı (gr/gün)		23,3 ±5,9 23,5 (3,5-37,2)	24,4 ±5,5 24,2 (8,8-42,3)	0,234***

SS: standart sapma; ^β Her bir satırda farklı harflerin olduğu hücreler birbirinden anlamlı düzeyde farklıdır; *Pearson Ki kare Testi; **T testi; ***Mann Whitney U testi

Tablo II PR saptanan ve saptanmayan hastaların klinik özellikleri ve uygulanan tedaviler açısından karşılaştırılması

Değişkenler		PR saptanmayan (n:144) n (%)*	PR saptanan (n:69) n (%)*	P**
Taburculuk durumu	Şifa	142 (98,6)a	62 (89,9)b	0,001
	Ex	1 (0,7)a	0 (0,0)a	
	Sevk	0 (0,0)a	7 (10,1)b	
	Tedavi Reddi	1 (0,7)a	0 (0,0)a	
İntraventriküler kanama (IVK) durumu	Yok	110 (76,4)	43 (62,3)	0,033
	Var	34 (23,6)	26 (37,7)	
HFO	Yok	135 (93,8)	55 (79,7)	0,002
	Var	9 (6,3)	14 (20,3)	
Nekrotizan enterokolit (NEK) varlığı	Yok	115 (79,9)	46 (66,7)	0,036
	Var	29 (20,1)	23 (33,3)	
Hemodinamik anlamlı PDA	Yok	118 (81,9)	42 (60,9)	0,001
	Var	26 (18,1)	27 (39,1)	
İnotrop desteği	Yok	124 (86,1)	41 (59,4)	<0,001
	Var	20 (13,9)	28 (40,6)	
Deksametazon	Yok	109 (75,7)	27 (39,1)	<0,001
	Var	35 (24,3)	42 (60,9)	
TPN	Yok	10 (6,9)	1 (1,4)	0,090
	Var	134 (93,1)	68 (98,6)	
Asfiksi	Yok	132 (91,7)	64 (92,8)	0,784
	Var	12 (8,3)	5 (7,2)	
RDS	Yok	77 (53,5)	12 (17,4)	<0,001
	Var	67 (46,5)	57 (82,6)	
Süfaktan uygulaması	Yok	71 (49,3)	10 (14,5)	<0,001
	Var	73 (50,7)	59 (85,5)	
BPD (Bronko Pulmoner Displazi)	Yok	115 (79,9)	31 (44,9)	<0,001
	Var	29 (20,1)	38 (55,1)	
İnsülin uygulaması	Yok	143 (99,3)	65 (94,2)	0,021
	Var	1 (0,7)	4 (5,8)	
Kan transfüzyonu	Yok	69 (47,9)	12 (17,4)	<0,001
	Var	75 (52,1)	57 (82,6)	
Kan transfüzyon sayısı (n:132)	1	35 (46,7)a	8 (14,0)b	<0,001
	2	17 (22,7)a	14 (24,6)a	
	3	12 (16,0)a	11 (19,3)a	
	4	8 (10,7)a	3 (5,3)a	
	5 ve üstü	3 (4,0)a	21 (36,8)b	
Oksijen tedavi	Yok	97 (67,4)	32 (46,4)	0,003
	Var	47 (32,6)	37 (53,6)	
Oksijen tedavi süresi (gün) Ortanca (min-maks)		9 (1-28)	11 (1-65)	0,171***

Sonuç: Yenidoğan Yoğun Bakım Kliniğimizin son 5 yıllık PR görülme sıklığı ve görüldüğü gestasyon hafta ortalaması ve PR ı etkileyen risk faktörleri Türkiye genel ortalaması ile benzer olup PR'sinin Yenidoğan Yoğun Bakım uzmanları ve PR ile ilgilenen oftalmologları uğraştıracak önemli bir sorun olarak önemini koruduğu ve daha fazla koruyucu tedavi hizmetlerine ihtiyaç olduğu söylenebilir.

Anahtar Kelimeler: Lazer fotokoagülasyon , Prematüre Retinopatisi , VEGF



SS-014

Çocuklarda Travma Sonrası Mortaliteyi Tahmin Etmek: İnflamatuar Belirteçlerin Rolü

Çağla Nalçakan, Abdulrahman Özel, Esra Nur İlbeği, Özlem Bostan Gayret, Meltem Erol
SBÜ Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

Giriş: Pediatrik travma, çocuklarda acil servis başvurularının önde gelen nedenlerinden biridir ve çocukluk çağı mortalite ve morbiditesinin en önemli nedenleri arasındadır.(1)Travmaya bağlı ölümlerin yarısından fazlası erken dönemde genellikle travmatik beyin hasarı, hipovolemi, hipoksemi veya intrakraniyal hemoraji nedeniyle ilk 24 saat içinde meydana gelmektedir. (2)Erken evrenin ötesinde hayatta kalan hastalarda ölüm genellikle sistemik inflamatuvar yanıt sendromu (SIRS), sepsis veya çoklu organ disfonksiyon sendromu (MODS) gibi ikincil nedenlere bağlanır.(3)

Travma direkt etkisiyle yada yaralanmaya sekonder hipotansiyon, hipoksi, asidoz veya iskemi-reperfüzyon bağlı ortaya çıkan doku hasarıyla sitokin salınımı ile güçlü bir sistemik enflamatuar yanıtı tetikler. (4) Bu enflamatuar yanıt geç dönemdeki kötü sonuçların önemli bir nedeni olan MODS'a neden olur. Bu enflamatuar süreçlerin erkenden öngörülmesi, pediatrik travma hastalarında prognozu daha doğru tahmin etmede ve kritik hastayı belirlemede klinisyenlere yardımcı olacaktır (5).

Son zamanlarda yapılan çalışmalar travma hastalarında meydana gelen enflamatuar süreçlere odaklanmaktadır. Bu çalışmalarda Laktat-Albümin oranı (LAR), Nötrofil-Lenfosit oranı (NLR) ve Prokalsitonin (PCT) seviyelerinin kötü sonuçları erkenden öngörebileceği ve pediatrik travma hastalarının prognozunu tahmin etmede kullanılabilecek belirteçler olabileceği bulunmuştur. (3,5) Pediatrik travma hastalarında bu inflamatuvar belirteçleri ve bunların prognozla ilişkisini kapsamlı bir şekilde değerlendiren çalışmaların yokluğu ve yeni belirteçleri de içeren araştırmaların azlığı bizi bu çalışmayı yapmaya sevk etti.

Metod: Bu çalışma, Ocak 2020 ile Haziran 2024 tarihleri arasında hastanemiz Çocuk Yoğun Bakım Ünitesi'nde (ÇYBÜ) yürütülen retrospektif ve tek merkezli bir araştırmadır. Çalışmaya ÇYBÜ'ye yüksekten düşme ve motorlu araç kazası tanılarıyla kabul edilen ve daha önceden bilinen kronik hastalık öyküsü olmayan tüm hastalar dahil edildi. ÇYBÜ'ye yatıştan sonraki 24 saat içinde ölen hastalar çalışma dışı bırakıldı.

Tartışma: Literatürde Wang ve arkadaşları tarafından orta ila şiddetli travmatik beyin hasarı (TBH) olan yetişkin hastalar üzerinde yapılan bir çalışmada, LAR mortaliteyi öngörmeye tek başına laktat veya albüminden daha iyi performans göstermiştir (AUC: 0,780) (6).Durak ve arkadaşları tarafından pediatrik travma hastaları ile yapılan bir çalışmada, LAR mortaliteyi öngörmeye mükemmel performans göstermiştir (AUC: 0,958) (3). Çalışmamızda, LAR mortaliteyi öngörmeye güçlü bir performans göstermiştir (AUC: 0,865).

Literatürde yetişkin travma hastalarında ilk bakılan prokalsitoninin mortalite ve sepsisi öngörmedeki rolü incelenmiş ancak güçlü bir ilişki saptanmamıştır (7). Bu çalışmalarda, ilk başvuru sırasında ölçülen PCT'nin prognostik değerinin sınırlı olduğunu ve ilk 48 saat içindeki seri ölçümlerin daha anlamlı olduğunu öne sürmüştür. Çolak ve arkadaşları tarafından pediatrik travma hastaları ile yapılan çalışmada, ilk başvuru sırasında ölçülen PCT'nin mortalitenin iyi bir belirleyicisi olduğu bulunmuştur.(AUC: 0,709)(8).Kocoglu ve ark. çalışmasındaysa, pediatrik travma hastalarında PCT seviyesi hem travma şiddetiyle hem de mortaliteyle ilişkisi bulunamamış (5). Çalışmamızda PCT, mortaliteyi ön görmede iyi performans (AUC: 0.807) sergilemiştir.

Günümüzde tam kan sayımından hesaplanan birçok enflamasyon indeksinin, kritik pediatrik hastada enflamasyonun şiddeti ve mortalite ile ilişkisi araştırılmıştır. Bu belirteçler, basit uygulanabilirliği ve düşük maliyeti ile klinik kullanımda popülerlik kazanmıştır. Bunlar arasından en yeni olanları SII, SIRI ve PIV'ın nötrofil, lenfosit, monosit ve platelet sayısını farklı kombinasyonlarla kullanıp hesaplanan indekslerdir ve travma hastalarındaki klinik önemi belirsizdir (9-11). Mao ve



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

arkadaşları travmatik beyin hasarı (TBI) olan yetişkin hastalarda SIRI' nın prognozunu iyi bir göstergesi olarak bulmuş (9). Benzer şekilde Xu ve arkadaşlarının çalışmasında, SII'nin TBI olgularının kötü sonuçlarını ön görmeye iyi öngörü gücüne sahip olduğu bulunmuş (10). Yasar ve arkadaşlarının 140 deprezede hasta ile yaptıkları çalışmada SII, SIRI ve PIV'in bu hastalarda crush yaralanmayı ön görmeye yüksek bir öngörü gücüne sahip olduğu görülmüştür (11). çalışmamızda ROC analizinde SIRI (AUC: 0.750) ve PIV (AUC: 0.704) iyi bir performans sergiledi. Bir diğer yeni inflamasyon indeksi olan SII ise ölenler ve sağ kalanlar grupları karşılaştırıldığında sınırda anlamsız bulduk (p: 0.053).

Koçoğlu ve arkadaşları, NLR'nin pediatrik travma hastalarında tekrarlanan ölçümlerde ölen ve sağ kalan hastalar arasında anlamlı bir fark bulamamıştır (5). Durak ve arkadaşları başlangıç NLR'nin pediatrik travma hastalarında mortalitenin iyi bir belirleyicisi olduğunu bulmuştur (AUC: 0,738) (3). Çalışmamızda, NLR mortaliteyi öngörmeye iyi bir performans göstermiştir (AUC: 0,745). Mortaliteyi öngörmeye LAR ve PCT' nin gerisinde kalmasına rağmen, tam kan sayımı gibi ucuz ve hızlı bir laboratuvar test ile hesaplanan NLR' nin tek başına olmasada diğer belirteçlerle kombine edilerek mortalite öngörmeye kullanılabileceğini düşünmekteyiz.

Çalışmamızın retrospektif olması, tek merkezli veriler içermesi ve sadece iki travma türüne sahip sınırlı sayıda vaka içermesi gibi kısıtlılıkları bulunmaktadır.

Sonuç olarak LAR ve PCT mortalite riski taşıyan kritik pediatrik travma hastalarının belirlenmesinde güvenilir belirteçler olarak kullanılabileceğini düşünüyoruz.

Kaynaklar

- 1) Vos T, Lim SS, Abbafati C, et al. Global burden of 369 diseases and injuries in 204 countries and territories, 1990–2019: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2019. *The Lancet*. 2020;396(10258):1204-1222.
- 2) Lenz A, Franklin GA, Cheadle WG. Systemic inflammation after trauma. *Injury*. 2007;38(12):1336-1345.
- 3) Durak C, Sahin EG, Can YY, et al. The value of prognostic markers for pediatric trauma patients. *World J Emerg Med*. 2023;14(6):448.
- 4) Demetriades D, Murray J, Charalambides K, et al. Trauma fatalities: time and location of hospital deaths. *J Am Coll Surg*. 2004 Jan;198(1):20-6.
- 5) Kocoglu Barlas U, Akcay N, Talip M, et al. Is the prognosis of traumatic critically ill pediatric patients predictable? : A multicenter retrospective analysis. *Wien Klin Wochenschr*. 2023 Nov;135(21-22):639-645
- 6) Wang R, He M, Qu F, et al. Lactate Albumin Ratio Is Associated With Mortality in Patients With Moderate to Severe Traumatic Brain Injury. *Front Neurol*. 2022;13:662385
- 7) AlRawahi AN, AlHinai FA, Doig CJ, et al. The prognostic value of serum procalcitonin measurements in critically injured patients: a systematic review. *Crit Care*. 2019 Dec 3;23(1):390
- 8) Colak M, Arda Kilinc M, Güven R, et al. Procalcitonin and blood lactate level as predictive biomarkers in pediatric multiple trauma patients' pediatric intensive care outcomes: A retrospective observational study. *Medicine* 2023 Dec 8;102(49):e36289
- 9) Mao B, Feng L, Lin D, et al. The predictive role of systemic inflammation response index in the prognosis of traumatic brain injury: A propensity score matching study. *Front Neurol*.
- 10) Xu H, Wu W, Zhu Q, et al. Systemic Immune-Inflammation Index Predicts the Prognosis of Traumatic Brain Injury. *World Neurosurg*. Mar 2024;183:e22-e27.
- 11) Yasar B, Ozbilgehan P, Sen M, Guvendik A. Influence of systemic inflammatory indices on hospital stay and dialysis post-earthquake: A clinical study. *PLoS One*. 2024;19(2):e0299737



SS-015

Çocukluk Çağı Potansiyel Çölyak Hastalarının Kısa Dönem Takip Sonuçları

Melek Sönmezocak Aktürk¹, Nevzat Aykut Bayrak²

¹Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

²Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Gastroenteroloji Hepatoloji ve Beslenme

Giriş: Potansiyel Çölyak Hastalığı (pÇH), çölyak oto-antikorlarının pozitifliğine rağmen ince bağırsak mukozasında ÇH'na özgü lezyonların izlenmediği klinik durumdur. pÇH'nin doğal seyri yeterince anlaşılmadığından olguların yönetimi ve takibi konusunda henüz bir fikir birliğine varılamamıştır.

Amaç: Amacımız, takiplerinde gluten içeren diyet tüketen pÇH olgularının karakteristik özelliklerinin ve kısa zaman diliminde ÇH'na dönüşümlerinin değerlendirilmesidir.

Yöntem: Hastanemizde Ocak 2019 – Haziran 2024 yılları arasında pÇH tanısı almış hastaların verileri hastane veri tabanı ile gastroskopi ve patoloji raporlarından elde edildi. Hastaların demografik özellikleri, yakınmaları, ek hastalıkları, doku transglutaminaz (TTG) oto-antikoru sonuçları, tüm endoskopi ve histoloji bulguları, HLA-DQ2 ve HLA-DQ8 sonuçları kaydedildi. Takiplerinde ÇH tanısı alan ve almayan olguların verileri karşılaştırıldı. Selektif IgA eksikliği, HLA negatifliği, glutensiz diyet alımı ve verileri eksik olan olgular çalışma harici tutuldu.

Bulgular: ÇH ön tanısıyla gastroskopi yapılan 234 hastanın 59'u pÇH (ortalama TTG: 102,47±60,66 RU/mL, yaş: 7,95±5,2 yıl, %62,7 kız) tanısıyla takibe alındı. HLA-DQ2 ve HLA-DQ8 sonuçlarının her ikisi de negatif gelen hastalar (n=8, ortalama TTG: 132,90±70,47 vs. 97,70±58,33 RU/mL) çalışma grubundan çıkarıldı ve 51 olgunun (yaş: 8,04±5,21 yıl, %60,8 kız) verileri değerlendirildi. Olguların %33,3'ü klasik, %31,4'ü non-klasik, %35,3'ü asemptomatik ÇH şüphesiyle araştırılmaktaydı. Ortalama takip süresi 3,05±1,65 yıldır. Bu süreçte olguların 6 (%11,7) tanesi ÇH tanısı aldı ve 12'sinin (%23,5) TTG düzeyi negatifleşti, 33 olgu pÇH olarak takip edilmekte. Bu üç grubun verileri karşılaştırıldığında yaş, cinsiyet, ÇH'nın tipi, ortalama TTG düzeyleri ve takip süresi açısından anlamlı bir fark saptanamasa da (p>0,05), aile hikayesi ÇH tanısı alan olgularda anlamlı olarak yüksekti (5/6, p<0,05).

Sonuç: Çalışmamızda kısa dönem takipte çok az sayıda pÇH hastasının (%11,7) ÇH tanısı aldığı ve olguların bir kısmında TTG düzeyinin negatifleşebildiği (%23,5) görüldü. Ailelerinde ÇH olan olguların tanısı ilk başta pÇH olarak belirlense de zamanla tanının ÇH olarak değişme olasılığının yüksek olduğu görüldü.

Anahtar Kelimeler: Potansiyel Çölyak Hastalığı, Çölyak Hastalığı, Doku Transglutaminaz IgA pozitifliği



SS-016

Distrofinopati Tanılı Hastalarımızın Klinik Özellikleri

Ceyda Öney¹, Ridvan Avcı¹, Fulya Kürekçi¹, Ceyda Bayraktar Eltutan¹, Çisem Duman Kayar¹, Vugar Abbasaliyeva¹, Hülya Maraş Genç¹, Edibe Pembegül Yıldız¹

¹İstanbul Tıp Fakültesi , Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Nörolojisi BD

Giriş: Duchenne ve Becker kas distrofi (DMD/BMD), distrofin gen mutasyonları sonucu oluşan X'e bağlı resesif kalıtsımlı allelik kas hastalıklarıdır. Kadın taşıyıcılar genellikle asemptomatiktir ancak bazı taşıyıcılarda değişken derecelerde kas güçsüzlüğü veya kalp tutulumu görülür. Bu çalışmada distrofinopatisi olan hastalarımızın klinik özelliklerini derledik.

Amaç: Duchenne ve Becker kas distrofi tanılı ve semptomatik taşıyıcı hastalarımızın klinik ve genetik profilini sunmayı amaçladık.

Yöntem: Çalışmada, Ocak 2014- Ocak 2024 arasında çocuk nörolojisi polikliniğimize başvuran 0-18 yaş arasındaki DMD, BMD veya semptomatik taşıyıcı olan tanısı genetik olarak doğrulanmış olan hastalar retrospektif olarak incelendi. Hastaların demografik, laboratuvar, nörolojik muayene, diğer tetkikler (genetik, EMG, kas biyopsisi), ek hastalıkları incelendi.

Bulgular: Çalışmaya alınma kriterlerine uygun 60 hastanın verileri kaydedildi. Hastaların 46'sı DMD, 9'u BMD ve 5'i semptomatik taşıyıcı tanılı ile takip edilmekteydi. BMD tanılı hastaların ortalama tanı alma yaşı 54.6 ay iken DMD tanılı hastaların 39.2 ay, semptomatik taşıyıcıların 120 ay idi. Başlıca şikayetleri; geç yürüme, parmak ucu yürüme çabuk yorulma, merdiven çıkmada güçsüzlüktü. En sık yönlendirilme nedeni insidental saptanan kreatin kinaz yüksekliği idi. Elektromiyelografi ile değerlendirilen 10 hastanın hepsinde miyogen tutulum izlendi. Kas biyopsisi yapılan 10 hastada distrofinopati ile uyumlu bulgular saptandı. Tespit edilen, en sık delesyonların 45,46,47,48,49 ve 50. ekzonda olduğu saptandı. Dokuz hastanın MLPA analizi normal saptanmış olup bu hastalar DMD gen analizi ile tanı aldı. Hastaların 9'unda zihinsel yetersizlik saptandı. Bir hasta epilepsi tanısı olup, bir hastanın da febril nöbet öyküsü vardı.

Sonuç: Distrofinopati tanısı olan hastalarımızın değerlendirildiği bu çalışmada, tanı yaşı, başvuru klinik bulgular, genetik özellikler açısından ülkemizde yapılmış diğer çalışmalar ile benzer özellik göstermekteydi.

Anahtar Kelimeler: Becker, Çocuk, distrofi, Duchenne, kas distrofi



SS-017

Kanserli çocuklarda hem beslenme hem de prognoz açısından prognostik nutrisyonel indeksinin klinik faydası

Buket Kara¹, Gamze Musul², Şeyma Işık Bedir²

¹Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji

²Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D

Giriş: Pediatri onkoloji hastalarında beslenmenin yeterliliğinin sağlanması ; malnütrisyona önlenmesi, kemoterapinin daha kolay tolere edilmesi, enfeksiyonların önlenmesi, komplikasyonların azalması, iyileşmenin hızlanması ve hastanın yaşam kalitesinin artması sağlanabilmektedir.

Amaç: Son 3-4 dekatta, kanserin etiyojisi, biyolojisi, etiyopatogenezi, klinik seyri, hastalığın seyri ve prognozu üzerine yapılan çalışmaların artmasıyla birlikte, kanser hastalarında beslenme ve bağışıklık durumunun hastalığın seyri ve prognozu üzerindeki rolleri daha iyi anlaşılmıştır. Bu çalışmanın amacı, kanserli çocuklarda hem beslenme hem de prognoz açısından prognostik beslenme indeksinin klinik faydasının araştırılmasıdır.

Yöntem: 2009 ile 2023 yılları arasında kanser tanılı hastaların dosyaları geriye yönelik incelendi. Hastalar ≤ 5 yaş ve > 5 yaş olarak ayrıldı. Beş ve beş yaş altı olan hastaların malnütrisyon durumları boya göre ağırlık (%) ve Z skoruyla değerlendirilken, beş yaşından büyük çocuklarda ise yaşa göre body-mass-indeks Z skoruna göre değerlendirildi. Hastaların prognostik nutrisyonel indeksi (PNI) = (10 x albümin düzeyi) + (0.005 x mutlak lenfosit sayısı) olarak hesaplandı. Numerik değişkenler için dağılımı normal olmadığı için ortanca (Mdn) değer ile çeyrekler arası (IQR) değerleri verildi.

Bulgular: Bu dönemde çalışmaya 275 kanserli çocuk dahil edildi. Ortanca yaşı 7,8 yıl olan hastaların 155'i erkek (%56,4) ve 120'si kız (%43,6) idi. Beş ve beş yaş altı hastalarla beş yaşından büyük çocukların Mdn (IQR) PNI'ları sırasıyla 61.9 (14.85) ve 53.35 (9.2) idi. Aradaki fark istatistiksel olarak anlamlıydı (p<0,0001). Lenfoma, santral sinir sistem tümör ve solid tümörlü hastaların PNI değerleri 50,45 (11,4), 54 (11,4) ve 57 (12,43) idi. Aradaki fark istatistiksel olarak anlamlıydı (p<0,0001). İstatistiksel olarak anlamlı fark lenfoma ve solid tümörler arasındaydı (p<0,0001). Düşük, orta, yüksek risk grubunda yer alan hastaların PNI değerleri sırasıyla 55.9 (10,51), 59 (12,9) ve 52.35 (14.13) idi. Aradaki fark istatistiksel olarak anlamlıydı (p<0,0001). Aradaki istatistiksel fark düşük ve yüksek risk grubu (p<0,0001) ile orta risk grubuyla yüksek risk grubu (p<0,0001) arasındaydı. İzlem sırasında olay gelişmeyen/gelişen, yaşayan/ölen hastaların PNI değerleri arasında istatistiksel olarak anlamlı fark yoktu. Hem beş ve beş yaş altı hastalar (p=0,380) ile hem de beş yaşından büyük hastaların (p=0,574) malnütrisyon durumlarıyla PNI'ları arasında bir ilişki saptanmadı.

Sonuç: Çalışmamızda, yaş grubu, hastalık grubu ve risk grubunun PNI üzerine etkisi gösterildi. Ancak çalışmamızın amacı olan malnütrisyon durumu ile PNI arasında ve PNI'nın prognoz üzerine etkisi gösterilememiştir.

Anahtar Kelimeler: çocukluk çağı kanserleri, malnütrisyon, prognostik nutrisyonel indeks



SS-018

YENİDOĞAN YOĞUN BAKIM ÜNİTESİNDE TAKİP EDİLEN PRETERM BEBEKLERDE METABOLİK KEMİK HASTALIĞI GELİŞİMİ VE NEDEN OLAN FAKTÖRLERİN RETROSPEKTİF İNCELENMESİ

Deniz Cabiri¹, Didem Arman¹, Nursu Kara¹, Serdar Cömert¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Metabolik kemik hastalığı (MKH), kemik mineralizasyonunun gestasyonel yaş ve doğum ağırlığına göre beklenenden düşük olmasıdır. Düşük gebelik haftası, düşük doğum ağırlığı, uzun süreli diüretik veya deksametazon benzeri ilaç kullanımı, eşlik eden bronkopulmoner displazi (BPD), nekrotizan enterokolit (NEK) gibi komorbiditeler ve uzun süreli total parenteral beslenme (TPB) bildirilen başlıca risk faktörlerindedir. Hastalığın tarama ve tanısı için kesin bir belirtecin olmaması nedeniyle sıklığı hakkında net bir veri bulunmamaktadır.

Amaç: Hastanemiz yenidoğan yoğun bakım ünitesinde (YYBÜ) en az 4 hafta takip edilen 32 gestasyon haftasından önce ve 1500 gramın altında doğan bebeklerdeki MKH gelişimine neden olabilecek faktörlerin ve tanısında yardımcı olacak ölçütlerin ortaya konulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Çalışmaya İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi YYBÜ'de 2018-2022 yılları arasında 32 gestasyon haftasından önce doğan ve/veya doğum ağırlığı <1500 gram olan ve >4 hafta izlemine devam edilen 165 olgu dahil edilmiştir. Bebeğe ve anneye ait demografik ve klinik bilgilerin yanı sıra MKH açısından postnatal 1., 2., 3., 4. haftalarda alınan serum ALP, kalsiyum ve fosfor değerleri kaydedilmiştir. Postnatal 4-6. haftalarda çekilen el bilek grafileri radyoloji uzmanı tarafından değerlendirilerek osteopeni bulguları açısından evrelendirilmiştir.

Bulgular: Çalışmamızda hastaların %49,1'i kız, %50,9'u erkek olarak dağılım gösterdi. Çalışmamızda BMKH tanılı olgularda doğum tartısı, hastane yatış günü, TPB ve invaziv mekanik ventilasyon süresi ve kronik akciğer hastalığı varlığının BMKH gelişimi için bağımsız risk faktörleri olduğu bulunmuştur. Bunun yanı sıra BMKH tanılı olgularda ROP, PDA ve sepsis gibi komplikasyonların da daha sık olduğu görülmüştür. Radyolojik MKH tanılı olguların gestasyon yaşlarının daha düşük, tam doz antenatal steroid uygulama sıklığının daha az ve sepsis sıklığının ise anlamlı yüksek olduğu saptandı.

Sonuç: Çalışmamız ile el bilek grafisindeki kemik yoğunluk değişikliklerinin değerlendirilmesi tanı için uygulanabilir ve ulaşılabilir bir yöntem olmasına karşın subjektif bir yöntem olduğu ve daha hassas biyokimyasal belirteçlere ve radyolojik olarak daha objektif kriterlere dayanan sınıflama sistemlerine ihtiyaç olduğu sonucu elde edilmiştir.

Anahtar Kelimeler : El bilek grafisi , metabolik kemik hastalığı , prematürite



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

SS-019

Çocuklarda Kronik Karaciğer Hastalıklarında Tiroid Fonksiyonlarını Ve Etkileyen Faktörler

Recep Günakın¹, Fatma İlknur Varol¹, Şükrü Güngör¹, Emine Çamtosun¹, İsmail Dünder¹

¹İnönü Üniversitesi Turgut Özal Tıp Merkezi

Giriş: Kronik karaciğer hastalığı olan pediyatrik hastalarda tiroid disfonksiyonu beklenen durumlardan biridir. Ancak hangi hastalarda gelişeceği netlik kazanmamıştır. Literatürde de bu hastalarla ilgili bilgi eksikliği devam etmektedir. Bu nedenle kliniğimize başvuran kronik karaciğer hastalığı olan pediyatrik hastalarda tiroid fonksiyon testlerindeki değişiklikleri ortaya koymayı amaçladık.

Amaç: Kliniğimize başvuran kronik karaciğer hastalığı olan pediyatrik hastalarda tiroid fonksiyon testlerindeki değişiklikleri ortaya koymayı amaçladık.

Yöntem: Çalışmaya 2009-2024 yılları arasında çocuk hepatoloji bölümüne başvuran kronik karaciğer hastalığı tanısı almış 18 yaş altı hastalar dahil edildi. Antropometrik özellikleri, karaciğer ve tiroid fonksiyon testleri retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 95 hastanın ortalama yaşı $9,9 \pm 4,55$ idi. Olguların 59(%62,19)'u erkek, 36(%37,81)'sı kızdı. Hastaların 24(%25,3)'ünde tiroid disfonksiyonu vardı. Hastaların 2(%2,1)'sinde aşikar hipotiroidi, 12(%12,6)'sinde subklinik hipotiroidi, 10(%10,5)'unda da subklinik hipertiroidi mevcuttu. Kız ve erkek hastalar arasında tiroid disfonksiyonu açısından anlamlı bir fark saptanmadı.

Sonuç: Sonuç olarak, karaciğer hastalığı olan çocukların %25'inde tiroid disfonksiyonu saptadık. Tiroid fonksiyonlarının pediyatrik kronik karaciğer hastalığı vakalarında tanı ve takip sırasında değerlendirilmesini önermekteyiz.

Anahtar Kelimeler: kronik karaciğer, çocuklarda hipotiroidi, tiroid fonksiyon testleri

SS-020

Kliniği Benzer İki Hastalığın Algısındaki Farklar: Kistik Fibrozis ve Primer Siliyer Diskinezi

Cem Çakmak¹, Simay Buse Gülümser¹, Defne Altuğ¹, Berrak Öztosun², Çiğdem Korkmaz², Abdulhamit Çollak², Azer Kılıç Başkan², Haluk Çokuğraş², Ayşe Ayzıt Kılınc Sakallı²

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

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

GİRİŞ VE AMAÇ

Kistik fibrozis (KF) CFTR gen mutasyonu sonucu klor kanal transportu bozukluğu yapan özellikle akciğer olmak üzere çoklu organ tutulumuyla giden bir hastalık iken primer siliyer diskinezi (PSD) genetik kökenli silya motilite bozukluğu kaynaklı solunum yolları başta olmak üzere çoklu organ tutulumunun gözlemlendiği bir hastalıktır. Her iki hastalık da öksürük, balgam, nefes darlığı gibi semptomlar ön planda olmakla beraber, tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonları ve buna bağlı tekrarlayan hastane yatışları görülmektedir. Çalışmamız ile benzer klinik tabloya sahip iki hastalığın hasta ve hasta yakınları açısından nasıl algılandığını tespit etmek ve hastalık seyrinin hastalık algısına etkisini gözlemek amaçlanmaktadır.

YÖNTEM

Merkezimizden KF ve PSD tanılarıyla takipli 8 yaş ve üzeri olanlara hastalara ve bakımverene özgü "Kısa-Hastalık Algısı Ölçeği(K-HAÖ)", 8 yaşın altındaki hastalara ise bakımverene özgü K-HAÖ uygulanmıştır. 8 sorudan oluşan, her soruya 0-10 arası puan verilerek yapılan ölçeğin sonuçları puanlar toplanarak yüksek skor kötü, düşük skor iyi algı ile uyumlu olarak değerlendirilmiştir. Hastaların yaş, tanı yaşı, solunum fonksiyon testi, son 1 yılda hastane yatış sayısı verileri hastane kayıtlarından alınmıştır.

BULGULAR

Çalışmaya dahil edilen 78 hastanın %64.1 (n=50) KF tanılı, %35.9 (n=28) PSD tanılıydı. Hastaların %53.85'i (n=42) kız, %46.15'i (n=36) erkekti. PSD grubunda hastaların yaş ortalaması 12.1 ±5.48 iken KF grubunda hastaların yaş ortalaması 11.0 ±5.56 olarak saptandı. PSD tanılı bakımveren K-HAÖ skor ortalaması 42.75 ±11.90 olarak, PSD tanılı hasta K-HAÖ skor ortalaması 37.94 ±16.80 olarak saptandı. KF tanılı bakımveren K-HAÖ skor ortalaması 39.4 ±10.09 olarak, KF tanılı hasta K-HAÖ skor ortalaması 36.23 ±11.38 olarak saptandı. PSD tanılı hastaların FEV1 ortalaması 81.07 ±16.64 olarak, KF tanılı hastaların FEV1 ortalaması 80.08 ±26.30 olarak saptandı. Hem PSD hem de KF hastalarının FEV1 değerleri ile hasta ve bakımveren K-HAÖ skorları arasında anlamlı korelasyon saptanmamıştır.

FEV-1 / K-HAÖ Skorları Korelasyon Analizi								
	KF HASTA SKOR		KF BAKIM VEREN SKOR		PSD HASTA SKOR		PSD BAKIM VEREN SKOR	
FEV-1	r: -0,170	p: 0,343	r: -0,341	p: 0,042*	r: 0,286	p: 0,368	r: -0,374	p: 0,187

Bakım veren / Hasta Skorları Korelasyon Analizi					
	KF BAKIM VEREN SKOR			PSD BAKIM VEREN SKOR	
KF HASTA SKOR	r: 0,356	p: 0,038*	PSD HASTA SKOR	r: 0,451	p: 0,061

Hastaların FEV-1 değerleri ile her iki hastalık açısından da hasta K-HAÖ skorları arasında anlamlı korelasyon saptanmamıştır.



9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

FEV-1 değerleri ile PSD bakım veren K-HAÖ skorları arasında da anlamlı korelasyon saptanmazken KF bakım veren skorları ile negatif yönlü zayıf düzeyde anlamlı korelasyon saptanmıştır.

KF grubunda hasta ve bakım verenin algıları arasında hafif düzeyde pozitif korelasyon saptanmışken, PSD grubunda hasta ve bakım veren algıları arasında anlamlı korelasyon saptanmamıştır. Bu durum bize hasta ve bakım verenlerin hastalığa dair algısının değişkenlik gösterebildiğini, hastanın yanında bakım verenin de psikolojik açıdan sorgulanması ve desteğe yönlendirilmesi gerekliliğini düşündürmüştür.

SONUÇ

Klinikleri birbirine çok benzeyen iki hastalığın algısı karşılaştırıldığında hem bakımverenlerde hem de hastalarda PSD tanısına sahip olanların daha kötü algıya sahip olduğu gözlenmiştir. KF ve PSD benzer klinik tablolara neden olan hastalıklar olmasına rağmen, kistik fibrozisin tanınırlığı ve sosyal destek sistemleri açısından çok daha ileri bir konumda olduğu görülmektedir. Kistik fibrozis hastaları ve aileleri, toplumda ve sağlık sisteminde daha geniş bir destek ağı bulurken PSD'li hastalar teşhis, tedavi ve sosyal destek açısından daha büyük zorluklarla karşılaşabilmektedir ve bu da hem hasta hem de bakımverenlerin hastalık algısını etkilemektedir.



SS-021

Akondroplazili Çocuklarda Uyku Apnesi: Polisomnografi ile Solunum Bozukluklarının Değerlendirilmesi

Berfin AKTAĞ¹, Ahsen ÇOLAKOĞLU¹, Berrak Nevin ÖZTOSUN², Çiğdem KORKMAZ², Abdulhamit ÇOLLAK², Azer KILIÇ BAŞKAN², Ayşe Ayzıt KILINÇ SAKALLI²

¹İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ana Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

²İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ana Bilim Dalı, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

Giriş: Akondroplazi orantısız boy kısalığı yapan, baş ve boyun anatomisinde farklılık yaratan bir kemik büyüme bozukluğudur. Bu hastalarda anatomik farklılıklar nedeniyle uykuda solunum bozuklukları görülebilmektedir.

Amaç: Akondroplazi gibi iskelet anomalilerinde, baş ve boyun bölgesindeki anatomik farklılıklar, uykuda solunum bozukluklarına yol açarak obstrüktif uyku apne sendromu (OSAS) gelişme riskini artırmaktadır. Bu nedenle, polisomnografi (PSG), solunum bozukluklarının doğru bir şekilde saptanması ve apnenin şiddetinin belirlenmesi açısından kritik bir rol oynar. Akondroplazi hastalarında bu testin uygulanması, tedavi sürecinin yönetilmesi ve uzun vadeli komplikasyonların önlenmesi için hayati öneme sahiptir. Bu çalışmada, akondroplazi tanılı çocuk hastaların PSG bulgularını inceleyerek uyku apnesi ve uykuda solunum bozukluklarını öngören klinik değişkenlerin araştırılması amaçlanmaktadır.

Yöntem: Merkezimizde takipli akondroplazi tanılı ve PSG ile takip edilen OSAS hastalarının retrospektif verileri incelenmiştir. Yaş, BMI, venöz kan gazı, eşlik eden tıbbi durumlar ve hava yolu muayene bilgileri hastane kayıtlarından alınmıştır.

Bulgular: PSG testi uygulanan 22 akondroplazi tanılı hastanın yaş ortancası 7 yıl (IQR:6, minimum 1 yaş maksimum 18 yaş) olarak bulunmuştur. Hastalarımızın 7si kız, 15 i erkekti. Ortalama kayıt süresi 6 saat 12 dakika, medyan uyku süresi ise 5 saat 5 dakika (IQR:4, minimum 1 saat 28 dakika maksimum 7 saat 23 dakika) olarak tespit edilmiştir. Uyku etkinliği %78.4, uyku latansı medyanı ise 12.3 dakika (IQR:17, minimum 1.4 dakika maksimum 55.3 dakika) olarak kaydedilmiştir. Uyku evreleri dağılımında, hastaların %6.93'ü evre 1, %47.5'i evre 2, %37.7'si evre 3 ve %5.6'sı REM uykusunda geçmiştir. Hastaların PSG sırasında ortalama 26 kez obstrüktif apne ve 4 kez santral apne atakları gözlemlenmiştir. Apne-Hipopne İndeksi (AHI) medyanı 5.5 olarak bulunmuştur (IQR: 9, minimum 0 maksimum 72.5). Oksijen satürasyon değerleri açısından, minimum satürasyon %51, ortalama satürasyon ise %87 (median: %96.7, IQR: %2.3) olarak tespit edilmiştir. Hastaların 5'inde hafif, 2'sinde orta, ve 6'sında ağır OSAS teşhisi konulmuştur. Hastaların %86'sında horlama en sık görülen semptom olarak kaydedilirken, %22'sine adenoidektomi uygulanmıştır. Ayrıca, hastaların %40'ı, boy uzamasını ve gelişimi desteklemek amacıyla Vosoritide etken maddeli ilaç kullanmaktaydı.

Sonuç: Bu çalışma, akondroplazi tanılı çocuklarda uyku bozukluklarının ciddiyetini vurgulamakta ve PSG'nin OSAS tanısındaki kritik önemini ortaya koymaktadır. Horlama gibi yaygın semptomlar ve OSAS bulguları, PSG'nin klinik yönetimde önemli bir araç olduğunu göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: OSAS, uyku apne, akondroplazi, obstrüktif

SS-022

Çocuk Genetik Hastalıkları Polikliniğinde 2000-2023 Yılları Arasında Takip Ettiğimiz Akondroplazi Tanılı Hastaların Solunumsal Parametrelerinin Ve Solunum Sistemi Komplikasyonlarının DeğerlendirilmesiSımuzar Aliyeva¹, Huriye Nursel Elçioğlu², Ela Erdem Eralp³, Yasemin Gökdemir³, Almala Pınar Ergenekon³¹Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD²Marmara Üniversitesi Çocuk Genetik ABD³Marmara Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları ABD**Giriş:** Akondroplazi, orantısız kısa boy ile karakterize olan, otozomal dominant kalıtılan bir tek gen hastalığıdır.**Amaç:** Çalışmamızda 2000-2023 yılları arasında polikliniğimizde 0-18 yaş aralığında ACH tanısı almış hastaların antropometrik ölçümlerinin incelenmesi, izlemde oluşabilecek komplikasyonların erken teşhisi, morbidite ve mortalitede en önemli olan santral ve restriktif solunum yetmezliğinin ve FMS komplikasyonlarının erken saptanması amaçlanmıştır.**Yöntem:** Hastaların antropometrik ölçümleri ve eş zamanlı mevcut kraniyal BT ve MRG, PSG, SFT çalışmalarının tekrar değerlendirilerek çalışma yapılmıştır.**Bulgular:** Çalışmaya 32 hasta dahil edildi. Katılımcıların %50'si (n=16) erkekti. Solunum sistemi komplikasyonları arasında en sık olanı (n=13, %40,6) horlamaydı. Horlama şikayetli sekiz hastaya uyku çalışması yapılmış olup, %75'inde (n=6, 6/8) apne saptandı. Apne çoğunlukla (n=5, %83,3) obstrüktif paternde, %16,6 (n=1, 1/6) oranında ise santral paterndeydi. Horlama ve apne olan hastalar ile olmayan hastalar arasında AFMS skoru açısından istatistiksel olarak anlamlı ilişki bulunmadı (p>0,05). Hoover VKİ persentilleri ortanca değeri apne saptanan hastalarda 57,5, saptanmayan hastalarda 46,5 bulundu (p>0,05). Merker VKİ SDS ortanca değerleri de apnesi olan hastalarda daha yüksekti (sırasıyla, 0,6 ve 0,1), (p=0,999). Apnesi olan dört hasta BiPAP kullanıyordu (%66,7). Hastalardan SFT uygulanan 12 hasta vardı. Ortalama değerler FVC için %102,3 (±28,8), FEV1 için %105,2 (±30,2), FEV1/FVC için %103,6 (±3,7) idi. Bu hastalardan FVC ≤ %80 olan iki (%16,7, 2/12) hasta vardı. Aynı hastalarda FEV1 de ≤ %80'di. Toraks çapı ve FVC yüzdesi arasında orta düzeyde ve pozitif yönde korelasyon saptanmış olsa da bu ilişki istatistiksel olarak anlamlı bulunmadı (p=0,190). Toraks çapı persentili ile FEV1 yüzdesi düzeyi arasında orta düzeyde ve pozitif yönde ancak istatistiksel olarak anlamlı olmayan korelasyon bulundu (p=0,170). En düşük FVC: %42, FEV1: %46 olan hastada toraks çapı 10 persentil olarak saptandı. Takipli olan iki hastamız (%6,2) izlemde kaybedilmişti. Bir hastamız iki yaşında akut beyin sapı kompresyonu nedeniyle ani solunum yetmezliğinden kaybedilen kız; diğeri ise altı aylıkken ileri derecede akciğer hipoplazisi nedeniyle solunum yetmezliğinden kaybedilen erkek hastaydı.**Solunum fonksiyon testi değerleri ve cinsiyete göre değerlendirilmesi**

	Toplam	Kız	Erkek	p*
FVC (%) (n=12)	102,3 ± 28,8	94,2 ± 18,0	110,3 ± 36,7	0,240
FEV1 (%) (n=12)	105,2 ± 30,2	94,8 ± 18,0	115,5 ± 37,7	0,132
FEV1/FVC (%) (n=12)	103,6 ± 3,7	101,7 ± 3,3	105,5 ± 3,2	0,093
FEF 25-75 (%) (n=12)	100,7 ± 32,7	78,8 ± 17,0	122,5 ± 30,4	0,015
FVC: Zorlu Vital Kapasite,	FEV: Zorlu Ekspirasyon Hacmi,	FEF: Zorlu Ekspirasyon Akışı	*Mann-Whitney U testi	

Solunum fonksiyon testi değerleri ve toraks çapı ile arasındaki korelasyonlar

		AP Çap	AP persentil
FVC (%)	Korelasyon katsayısı*	0,406	0,335
	p değeri	0,190	0,287
	n	12	12
FEV1 (%)	Korelasyon katsayısı*	0,357	0,423
	p değeri	0,254	0,170
	n	12	12
FEV1/FVC (%)	Korelasyon katsayısı*	-0,269	0,174
	p değeri	0,399	0,588
	n	12	12
FEF 25-75 (%)	Korelasyon katsayısı*	0,308	0,282
	p değeri	0,330	0,374
	n	12	12
AP: Anterior – posterior, *Spearman'ın sıralama korelasyon katsayısı			

Apne varlığı ve klinik ve laboratuvar özellikleri

	Apne Santral/Obstrüktif	Apne Santral/Obstrüktif
	Yok (n=2)	Var (n=6)
VKİ Hoover persentil	46,5 ± 61,5 / 46,5 (3,0 - 90,0)	57,5 ± 25,4 / 57,5 (25,0 - 90,0) (p=0,999 veya p>0,05)
VKİ Merker SDS	0,1 ± 1,6 / 0,1 (-1,0 - 1,2)	0,5 ± 0,9 / 0,6 (-0,5 - 1,8) (p=0,999 veya p>0,05)
pH (7,35-7,45)	7,4 ± 0,0 / 7,4 (7,4 - 7,4)	7,4 ± 0,0 / 7,4 (7,4 - 7,4)
CO2 (35-48)	41,0 ± 5,7 / 41,0 (37,0 - 45,0)	40,7 ± 3,3 / 40,0 (36,0 - 45,0)
Spo2 (95-100)	98,0 ± 0,0 / 98,0 (98,0 - 98,0)	97,8 ± 1,2 / 98,0 (96,0 - 99,0)
BiPAP, n (%)	0 (0,0)	4 (66,7)
VKİ: Vücut kitle indeksi, SDS: Standart sapma	Ortalama ± standart sapma / Ortanca (en düşük – en yüksek değer)	

Sonuç: Topluma göre FVC, FEV1 yüzdeleri normal olarak gözlense de, ACH'li hastalarda dar göğüs kafesi olması nedeniyle restriktif akciğer hastalıkları açısından, dar foramen magnum ve artmış VKİ nedeniyle de apne açısından riski vardır. Bu durum düzenli AP çap ve VKİ ölçümünün, SFT uygulamasının, düzenli uyku çalışması ve MRG izleminin önemli olduğunu düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler: Akondroplazi (ACH), Akondroplazi Foramen Magnum Skorlaması (AFMS), Foramen Magnum Stenozu (FMS), Polisomnografi (PSG), Solunum Fonksiyon Testi (SFT)



SS-024

Yaz Aylarında Çocuklarda Akut Bronşiyolit/Bronşit: Viral Etkenlerin İzinde

İrem Gökbülak¹, Alperen Gökbülak¹, Furkan Dinçer¹, Bilgi Saygı²

¹AİBÜ İzzet Baysal Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

²Düzce Kaynaşlı Devlet Hastanesi

Giriş: Akut bronşiyolit/ bronşit küçük çocuklarda görülen sıklıkla viral etkenlerin sebep olduğu; küçük hava yollarında akut inflamasyon, ödem, nekroz, mukus yapımında artış ve bronkospazm sonucu oluşan en sık görülen alt solunum yolu enfeksiyonudur. Mevsimsel dağılımları farklılık göstermekle birlikte en sık etkenler RSV, parainfluenza, influenza, adenovirüs, insan metapneumovirus, insan bokavirüs, coronavirüs, rhinovirüstür. Hastalar çoğunlukla burun tıkanıklığı, burun akıntısı, hırıltı, öksürük, takipne, interkostal çekilme gibi klinik belirti, bulgularla başvururlar.

Amaç: Bu çalışmanın amacı ateş, öksürük, yardımcı solunum kaslarının kullanımı, desatürasyon gibi belirti ve bulgularla başvuran olguların solunum yolu PCR'larında tespit edilen mikroorganizmaların epidemiyolojik verilerle karşılaştırılmasıdır.

Yöntem: Çalışma, 1 Haziran 2024 – 1 Eylül 2024 tarihleri arasında hastanemiz çocuk sağlığı ve hastalıkları servisinde takip edilen akut bronşiyolit / bronşit olgularının retrospektif olarak incelenmesiyle gerçekleştirildi. Hastaların cinsiyet, yaş, başvuru şikâyeti, solunum yolu PCR sonuçları, tedavi yöntemleri incelendi.

Bulgular: 0-17 yaş arası akut bronşiyolit/ bronşit tanılarıyla çocuk servisinde takip edilen 29 hasta çalışmaya alındı. Hastaların %62'si (n=18) kız, %38'i (n=11) erkekti. Ortalama yaş 3,5 yıldır. Hastaların %28'inde (n=8) rhinovirüs, %17'sinde (n=5) parainfluenza tip 3, %14'ünde (n=4) adenovirüs, %10'unda (n=3) SARS-CoV-2 tespit edildi. Hastaların %31'inde (n=9) etken saptanmadı. 2 yaş altı hastaların %26,5'inde (n=4) parainfluenza tip 3, %20'sinde (n=3) rhinovirüs, %20'sinde (n=3) SARS-CoV-2, %7'sinde (n=1) adenovirüs saptanırken %26,5'inde (n=4) etken saptanmadı. Solunum yolu PCR'da rhinovirüs tespit edilen hastaların %100'ü (n=8) ateş; parainfluenza tespit edilen hastaların %50'si (n=3) öksürük, %33'ü (n=2) ateş ve öksürük, %17'si (n=1) ateş, SARS-CoV-2 tespit edilen hastaların %67'si (n=2) ateş, %33'ü (n=1) çekilme, adenovirüs tespit edilen hastaların %50'si (n=2) ateş ve öksürük, %25'i (n=1) ateş, %25'i (n=1) huzursuzluk şikayetiyle başvurdu. Viral etken saptanan hastaların %70'ine (n=14) hidrasyon ve inhaler tedavi, %30'una (n=6) sekonder bakteriyel enfeksiyon düşünülerek antibiyoterapi ve inhaler tedavi verildi. Viral etken saptanmayan hastaların %67'sine (n=6) antibiyotik ve inhaler, %33'üne (n=3) hidrasyon ve inhaler tedavi verildi. Sekonder bakteriyel enfeksiyon düşünülen hastaların %67'sinde (n=4) eş zamanlı rhinovirüs, %33'ünde (n=2) parainfluenza tip 3 saptandı.

Sonuç: Bu çalışmada yaz mevsiminde akut bronşiyolit/bronşit tanısıyla takip edilen hastalarda viral mikroorganizmaların sıklığı, dağılımı, başvuru semptomları ve sekonder bakteriyel enfeksiyon düşünülen hastalara verilen tedaviler incelendi. Akut bronşiyolit/bronşit; öykü ve fizik muayeneyle konulan klinik bir tanı olup laboratuvar incelemeler tanı için şart değildir. Radyolojik olarak akciğerde havalanma artışı, peribronşial duvar kalınlık artışı görülebilir. Genellikle hafif seyretmekle birlikte seçili olgular; solunum yetmezliği, miyokardit, kalp yetmezliği, uygunsuz ADH sendromu açısından yakın takip edilmelidir. Birkaç saat içinde sonuçlanan solunum yolu PCR testi, gereksiz antibiyotik verilmesini önlemede kullanılabilir.

Anahtar Kelimeler: bronşit , bronşiyolit , solunum yolu , viral



SS-025

Jüvenil İdiyopatik Artrit Tanılı Hastaların Hepatit Aşı Yanıtının Değerlendirilmesi

Ali Öksel¹

¹Medical Park Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Kocaeli, Türkiye

Giriş: Jüvenil idiyopatik artrit (JİA), çocukluk döneminde en sık rastlanan kronik artrit türüdür. Tanı, on altı yaşından önce başlayan, altı haftadan uzun süren ve diğer etiyolojik nedenlerin dışlandığı artrit vakaları için konulmaktadır. JİA, hem erken hem de geç dönemlerinde eklem kısıtlılığı ve sakatlık gibi ciddi morbiditelere yol açabilir. Hastalar uzun süre immünomodülatör tedaviye ihtiyaç duyduğundan, enfeksiyonlara karşı artmış bir hassasiyet gösterirler. Hastaların enfeksiyonlardan korunmasını sağlayacak koruyucu sağlık hizmetleri büyük önem taşır; aşılarda bu koruma stratejisinde kilit rol oynamaktadır.

Amaç: Çalışmada JİA'lı çocukların HBV aşısına karşı bağışıklık yanıtını değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem: Çalışmaya Ağustos 2020-Haziran 2024 tarihleri arasında Kocaeli Üniversitesi Çocuk Romatoloji Bilim Dalı'nda takip edilen JİA tanılı hastalar dahil edildi. JİA tanısı ILAR kriterlerine göre belirlendi. Hastaların demografik ve klinik verileri, aşı geçmişleri ve laboratuvar bulguları geriye dönük olarak tarandı. Tanı sırasında bakılan anti-HBs durumu ve titresi, hepatit B yüzey antijeni [HbsAg]) düzeyleri not edildi. Birincil aşı programlarını tamamlamamış olanlar çalışmadan çıkarıldı. Anti-HBs titresinin ≥ 10 IU/L olması anlamlı kabul edildi. Anti-HBs titresi <10 IU/L olan hastalara üç ek doz HBV aşısı yapıldı. İstatistik analiz SPSS yazılımıyla yapıldı.

Bulgular: Çalışmada 336 hasta dosyası geriye dönük olarak tarandı. 190 hastanın hepatit serolojisi sonucuna ulaşıldı. Analiz 190 hasta üzerinden yapıldı. Hastaların 98'i (%51,6) kız, 92'si (%48,4) erkekti. Ortanca semptom başlama yaşları, tanı yaşları ve şu anki yaşları sırasıyla 111(6-217), 113(6-218) ve 150(9-232) aydı. 82'si (%43,2) oligoartiküler JİA, 64'ü (%33,7) entezit ilişkili artrit, 20'si (%10,5) RF negatif poliartiküler JİA, 11'i (%5,8) psoriatik artrit, 8'i (%4,2) sistemik JİA, 2'si (%1,1) RF pozitif poliartiküler JİA'ydı ve kalan 3 hasta sınıflanamayan JİA grubundaydı. AntiHbs 96'sında (%50,5) pozitifti. HbsAg ise sadece 1'inde pozitifti. HbsAg pozitif olan hastaya kronik hepatit B enfeksiyonu kabul edilerek antiviral tedavi başlandı. Anti-HAV IgG ise 97'sinde (%51,1) pozitifti. AntiHbs negatif olan 94 hastanın 45'i (%47,8) yeniden aşılandı. Kontrolde aşılanan 45 hastadan 15'inde (%33,3) AntiHbs titresi 10'un üzerinde saptandı. Anti-HAV IgG negatif olan 93 hastadan 24'ü (%25,8) yeniden aşılandı ve 10'unda (%41,6) kontrolde Anti-HAV IgG pozitif saptandı.

Sonuç: Dünya Sağlık Örgütü'ne göre, Türkiye'de hepatit B'nin endemisite oranı orta düzeyde (%2-8) olup, HBV'nin genel prevalansı %4,5'tir. HBV taşıyıcısı olan kişi sayısının 3,3 milyon olduğu tahmin edilmektedir. HBV aşısı, 1998 yılından itibaren Türkiye'de rutin çocukluk aşı programına dahil edilmiştir. Önceki çalışmalarda JİA hastalarında hepatit B seropozitiflik oranının sağlıklı kontrollere göre anlamlı derecede daha düşük olduğu bildirilmiştir. Çalışmamızda hepatit A ve B seropozitiflik oranının normal topluma göre daha düşük olduğunu gösterdik.

Anahtar Kelimeler: JİA, Hepatit B enfeksiyonu, Aşı



SS-026

KRONİK ÖKSÜRÜK ENDİKASYONU İLE FLEKSİBL BRONKOSKOPİ YAPILAN OLGULARDA YAKINMA ÖZELLİKLERİ İLE YAPISAL VE FONKSİYONEL ANOMALİ SAPTANMA İLİŞKİSİ

Hasan Yüksel³, Özge Yılmaz³, Adem Yaşar³, Aynur Hasanova³, Berna Cansu Arıtış³

¹Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

²Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji ve Alerji Hastalıkları Bilim Dalı

³Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Giriş: Dört haftadan uzun süren öksürük olarak tanımlanan kronik öksürük çocukluk çağında sık görülen bir durumdur. Basit üst solunum yolu bulgularına bağlı olabilmekle birlikte tedaviye yanıtız durumlarda fleksibl bronkoskopi ile anatomik ve fonksiyonel anomalilerin incelenmesi gerekir.

Amaç: Araştırmamızda kronik öksürük endikasyonu ile fleksible bronkoskopi yapılan olgularda başvuru yakınmalarının özellikleri ile bronkoskopi sonucunda yapısal ya da fonksiyonel anomali saptanması arasında ilişkinin incelenmesi hedeflenmiştir.

Yöntem: Retrospektif olarak, Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalında 29.12.2017-07.06.2024 tarihleri arası 0-18 yaş arası 522 fleksibl bronkoskopi işlemi uygulanan olgunun dosyası değerlendirildi. Bronkoskopi endikasyonu olarak kronik öksürük şikayeti olan 168 olgu araştırmamıza dahil edildi. Kistik fibrozis, PCD, yabancı cisim aspirasyonu gibi nedenlerle bronkoskopi yapılan olgular dışlandı. Araştırmaya dahil edilen olguların başvuru yaşı, cinsiyeti, öksürük süresi, özellikleri (kuru/balgamlı/metalik) ve tetikleyiciler (gece uyuma/ yemek yeme/ yatar pozisyon/ efor/ burun tıkanıklığı) dosyalarından; fleksibl bronkoskopi bulguları raporlarından kaydedildi.

Bulgular: Kronik öksürük nedeniyle bronkoskopi yapılan 168 olgunun %54'ü (n=91) erkek, ortalama yaş 5.9±4.45 yıl idi. Olguların ortalama öksürük süresi 9.9±5.23 hafta, en sık başvuru öksürük vasfı %63 kuru idi. Öksürüğü tetikleyen en sık sebep gece uykusu (%31) olup, burun tıkanıklığı (%27) ikinci sırada idi. SFT yapabilen olgularda belirgin patoloji yok iken, olguların %45'inde aeroallerjen duyarlılığı saptanmıştır. Olguların %30'unda ikinci el sigara maruziyeti vardı. Bronkoskopi öncesi %21 hastada daha önce laringomalazi, %1 hastada bronkomalazi tespit edilmişti. %30 hastada daha önce GÖRH tespit edilmiş ve tedavi edilmişti. Bronkoskopi işlemi ile %30 (n=48) olguda anatomik bozukluk saptanmış olup sırasıyla en sık; havayolu malazisi (n=16), vasküler basılar (n=10) ve subglottik stenoz (n=8) tanısı konmuştur. Anatomik bozukluk saptanan hastaların yaş ortalaması 4.04±3.18 olup anatomik bozukluk saptanmayanlara göre anlamlı derecede düşük idi (p=0.001), öksürük süresi açısından anatomik bozukluk saptanan ve saptanmayan olgular arasında fark yoktu (p=0.1). Anatomik bozukluk saptanan olgularla saptanmayan olgular arasında cinsiyet, öksürük vasfı, trekeomalazi ve bronkomalazi varlığı açısından anlamlı fark vardı (sırasıyla p= 0.016, p=0.002, p=0.001, p=0.002) Sigara maruziyeti, alerjen deri prick testi pozitifliği, GÖRH ve PBB açısından gruplar arasında anlamlı farklılık yoktu (sırasıyla; p=0.45, p=0.28, p=0.15, p=0.55).

Sonuç: Bu çalışma, kronik öksürük endikasyonu ile fleksibl bronkoskopi yapılan çocuk hastalarda yapısal anomali oranlarının yüksek olduğunu göstermiştir. Özellikle, havayolu malazisi ve vasküler basılar en sık rastlanan bozukluklar olarak öne çıkmıştır. Anatomik anomali saptanan olguların yaş ortalamasının düşük olması, bu bozuklukların erken çocukluk döneminde daha yaygın olduğunu düşündürmektedir. Bununla birlikte, öksürük süresi ile anatomik bozukluklar arasında anlamlı bir ilişki saptanmamıştır. Bulgular, bronkoskopinin kronik öksürük tanısında önemli bir rol oynadığını ve erken yaşlarda uygulanmasının yararlı olabileceğini göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Bronkoskopi, Kronik öksürük



SS-027

Masif Plevral Efüzyonlu Çocuk Hastaların Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi

İzzettin Kaya, Abdulrahman Özel, Özlem Bostan Gayret, Meltem Erol

SBÜ Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

Giriş: Visseral ve parietal plevra arasındaki anormal miktarda sıvı miktarının artması, plevral efüzyon olarak tanımlanır. Üretim emilimi aştığında ortaya çıkar. Oluşum mekanizması olarak aşırı plevral sıvı üretimi, emilimin azalması veya ikisinin bir kombinasyonu şeklinde görülür (1). Plevral efüzyon sıvının karakterine göre eksudatif veya transudatif vasıfta olabilir, benign veya malign hastalıklarda görülebilir. Transudatif vasıfta sıvı en sık kalp yetmezliğinde, eksudatif sıvı ise malignite ve inflamasyonda görülür (2). Plevral efüzyon tanısı hastanın klinik öyküsünün elde edilmesi ve fizik muayene yapılması ile başlar, bunu göğüs radyografisi ve plevral sıvı analizi izler. Plevral efüzyon; plevral sıvı oluşumunu etkileyen hidrostatik ve osmotik basınçlarda değişiklik olduğunda, lenfatik drenaj bozulduğunda, mezotelyal veya kapiller endotelyal geçirgenlik arttığında meydana gelir (3). Pratikte plevral efüzyonun spesifik etyolojisinin belirlenmesi tam bir radyolojik, bakteriyolojik, biyokimyasal ve patolojik araştırma sonrası bile çoğu kez zordur; bazı serilerde olguların %25 gibi büyük bir kısmında etiyojoloji ortaya konamaz (4). Bu çalışmada kliniğimizde takip ve tedavisi yapılmış olan plevral efüzyonlu çocuk hastaların; demografik, klinik, laboratuvar ve radyolojik özellikleri inceleyerek literatüre katkı sunmayı amaçladık.

Metod: Bu retrospektif-kesitsel çalışma Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları kliniğinde Ocak 2021-Ağustos 2024 tarihleri arasındaki tüm plevral efüzyon tanısı ile genel çocuk servisi ve çocuk yoğun bakım ünitemizde (ÇYBÜ) yatan hastaları kapsamaktadır. Dosya kayıtları eksik olan, klinik bilgilerine ulaşılamayan, şilotoraks olguları, eşlik eden malignitesi olan hastalar ve tüp torakostomi (TT) uygulanmayan hastalar çalışmaya dâhil edilmedi. Ayrıca tanı sonrası kliniğimizde uygun yatak olmaması sebebiyle takip ve tedavisi için farklı merkeze sevk edilen hastalar çalışmamızdan dışlandı. Hastaların plevral sıvı karakterlerine (transuda-eksuda) göre 2 gruba ayrıldı ve bu ayırimda Light kriterleri kullanıldı (5).

Bulgular: Çalışmamızda plevral efüzyonu olan 80 hasta incelenmiştir. Çalışmaya dahil edilen 50 çocuk hastanın plevral sıvılarının karakterine göre; 40'ı (%80) eksüda, 10'u ise (%20) ise transuda niteliğindedir.

Tartışma: Plevra hastalıklarının en sık rastlanan bulgusu plevral efüzyondur ve klinik yaklaşımda ilk yapılması gereken transüda-eksüda ayırımının yapılmasıdır. Fartoukh ve arkadaşları çalışmasında, torasentez ile plevral sıvının ayırımı yapılmış hastaların %43'ünde başlangıç tanısının değiştiği ve %31'inde ise başlangıç tedavi stratejisini değiştiği bulunmuştur (7). Çalışmamızda hastaların %80'inin plevral sıvısı eksüda karakterinde bulundu ve hastane kalış süresi, ÇYBÜ gün sayısı ve solunum destek tedavileri açısından istatistiksel olarak gruplar arasında bir fark yoktu. Ancak tüp torakostomi gün sayısı, eksudatif plevral efüzyonu olan grupta anlamlı olarak yüksekti (p:0.025).

Coşar ve ark. tarafından yapılan çalışmada hastaların %75'inde plevral sıvısı eksüda vasfında olduğu (7), Teixeira ve ark. çalışmasındaysa hastaların %70,2'sinin eksüda vasfında olduğu ve çalışmamızla benzer şekilde tüp torakostomi gün sayısının eksüda grubunda daha yüksek olduğu bulunmuş (p:0.01) (8).

Plevral efüzyonlarda en spesifik semptomlar dispne ve göğüs ağrısıdır (9). Çalışmamızda da en sık görülen %84 oranında semptom solunum sıkıntısı olarak bulundu. Ayrıca göğüs ağrısı da sık görülen bir semptom olmakla birlik eksudatif efüzyonu olan hastalarda sık görülen bir semptom olarak görülmektedir (10-12). Çalışmamızda da gruplar karşılaştırıldığında eksüda grubunda anlamlı oranda göğüs ağrısı daha sık bulundu (p:0.048).



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Parapnömonik efüzyonlar genellikle *S.pneumoniae*, *H.influenzae*, *S.aureus* veya viridans streptokoklarının neden olduğu pnömonilerin bir komplikasyonudur (13). Literatürde pleval efüzyonu olan hastaların pleval sıvı kültüründe üreme saptanma oranı %27.7-31 arasında değişmektedir ve genellikle en sık saptanan etken *S.aureus* ve *S. pneumoniae* olarak bulunmuştur (6,10,11). Çalışmamızdaysa % 35 hastada etken üretilmişken en sık saptanan bakteri %12.5'la *S.pneumoniae* olarak bulundu.

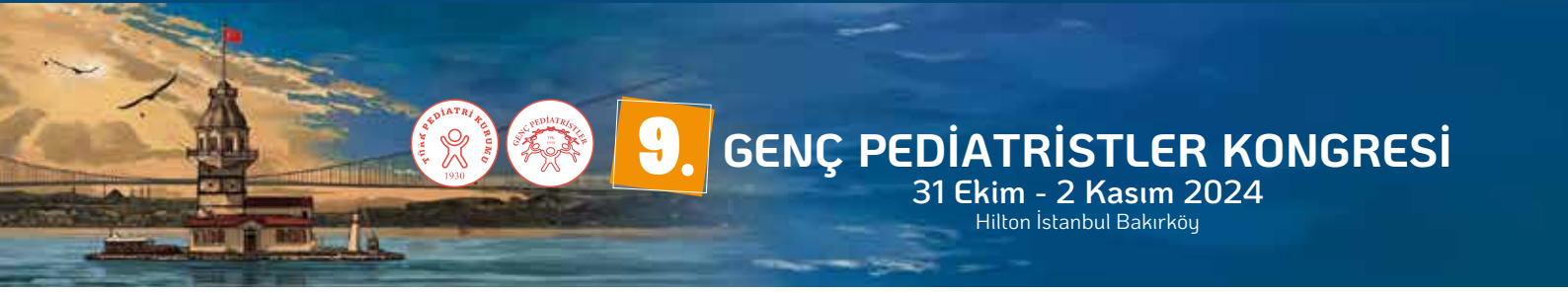
Çalışmamızda hem prokalsitonin hem de CRP eksüdatif efüzyonlu grupta daha yüksek bulunmuştur. Literatürde prokalsitonin parapnömonik efüzyonu diğer pleval efüzyon etiyojilerinden ayırt etmek için kullanılabileceğini ancak CRP ye göre daha düşük özgüllüğe ve hassasiyete sahip olduğu bulunmuş (8).

Çalışmamızın en önemli kısıtlılığı retrospektif tasarımı ve kısıtlı hasta sayısına sahip olmasıdır. Ayrıca diğer önemli kısıtlılıkları hastaların aşı geçmişi, semptomların başlamasıyla hastane başvurusu arasında geçen sürenin ve başvuru öncesi dönemde aldığı tedavi bilgilerinin yer almamasıdır.

Sonuç: Sonuç olarak; çalışmamızda yer alan pleval efüzyon olgularının büyük çoğunluğu parapnömonik/eksüdatif efüzyon tanısı alan hastalardan oluşmaktaydı ve en sık etken *Streptococcus pneumoniae* olarak bulduk. Bu durum aşılamanın önemine vurgu yapsada, aşı ile önüne geçilemeyen invaziv suşların varlığını da düşündürmektedir. Bu yüzden daha geniş kapsamlı çalışmalara ihtiyaç vardır.

Kaynakça

- 1-Krishna R, Antoine MH, Alahmadi MH, et al. Pleural Effusion. [Updated 2024 Aug 31]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK448189/>
- 2- Rachel M Mercer, John P Corcoran, Jose M Porcel, Najib M Rahman, Ioannis Psallidas, Interpreting pleural fluid results, Clinical Medicine, Volume 19, Issue 3, 2019
3. Bediwy AS, Al-Biltagi M, Saeed NK, Bediwy HA, Elbeltagi R. Pleural effusion in critically ill patients and intensive care setting. World J Clin Cases. 2023 Feb 16;11(5):989-999.
4. Jany B, Welte T. Pleural Effusion in Adults-Etiology, Diagnosis, and Treatment. Dtsch Arztebl Int. 2019 May 24;116(21):377-386. doi: 10.3238/arztebl.2019.0377.
5. Light RW, Macgregor MI, Luchsinger PC, Ball WC Jr. Pleural effusions: the diagnostic separation of transudates and exudates. Ann Intern Med. 1972 Oct;77(4):507-13.
6. Fartoukh M, Azoulay E, Galliot R, Le Gall JR, Baud F, Chevret S, Schlemmer B. Clinically documented pleural effusions in medical ICU patients: how useful is routine thoracentesis? Chest 2002; 121: 178-184
7. Coşar D, Çırak K, Halilçolar H. The Value of Biochemical Parameters and Newly Developed Formulas in Transudate-Exudate Differentiation of Pleural Effusions. Thorax Journal 2005;6:44-50.
8. Teixeira LR, Dias MB, Sales RK, Antonangelo L, Alvarenga VA, Puka J, Marchi E, Acencio MM. Profile of Metalloproteinases and Their Association with Inflammatory Markers in Pleural Effusions. Lung 2016;194:1021-7.
9. Karkhanis VS, Joshi JM. Pleural effusion: diagnosis, treatment, and management. Open Access Emerg Med. 2012 Jun 22;4:31-52.
10. Chan P, Crawford O, Wallis C, Dinwiddie R. Treatment of pleural empyema. J Pediatr Child Health 2000; 36: 375-81.
11. Mocelin HT, Fisher GB. Epidemiology, presentation and treatment of pleural effusion. Pediatr Respir Rev 2002; 3:722-34
12. Yılmaz E, Doğan Y, Aydınoğlu AH, Gürgüze MK, Aygün D. Parapnömonik empyema in children: Conservative approach.



Turk J pediatri 2002; 44:134-8.

13. Bozan G, Kiral E, Kizil MC, et all. Clinical and Etiological Profile of Hospitalized Children with Pleural Effusion: A single Center Experience Between 2012-2022, Osmangazi Journal of Medicine, 2023;45(4):597-604



SS-029

Doğum Salonunda Solunum Sıkıntısı Yaşayan Yenidoğan Bebeklere Uygulanan Modifiye Bubble CPAP ile Ventilatörle Uygulanan CPAP Etkinliğinin Değerlendirilmesi

Ercan TUTAK¹, Zeynep TUTAR ÇELİK²

¹Yenidoğan Kliniği, Prof. Dr. Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi

²Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Prof. Dr. Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi

Background: Transient Tachypnoea of the Newborn (TTN) is a common cause of neonatal respiratory distress, often requiring respiratory support with Continuous Positive Airway Pressure (CPAP). This study compares the effectiveness of Bubble CPAP (BCPAP) and Ventilator-derived CPAP (VCPAP) in reducing NICU admissions in late preterm and term neonates with TTN.

Materials and Methods: This retrospective cohort study analysed 144 neonates born at or beyond 34 weeks' gestation with TTN who received either BCPAP (n=70) or VCPAP (n=74) in the delivery room. Outcomes included NICU admissions, length of hospital stay, intubation rates, surfactant use, and complications.

Results: There were no significant differences between the groups in NICU admissions ($p > 0.05$), hospital stay, intubation rates, or surfactant use. No cases of sepsis, necrotizing enterocolitis, or pneumothorax were observed.

Conclusion: Both BCPAP and VCPAP were equally effective in managing TTN, with no notable difference in clinical outcomes or safety. Further prospective studies are required to validate these findings.

Keywords: Transient tachypnoea of newborn, Ventilator-derived continuous positive pressure ventilation (CPAP), Bubble CPAP, Respiratory distress, Delivery room

Özet

Giriş: Yenidoğanın Geçici Taşipnesi (TTN), genellikle Sürekli Pozitif Hava Yolu Basıncı (CPAP) ile solunum desteği gerektiren, neonatal solunum sıkıntısının yaygın bir nedenidir. Bu çalışma, TTN olan geç prematüre ve term yenidoğanlarda Bubble CPAP (BCPAP) ve Ventilatör Tabanlı CPAP (VCPAP) etkinliğini, Yoğun Bakım Ünitesine (NICU) yatışlarını azaltma açısından karşılaştırmaktadır.

Materyal-Metot: Bu retrospektif kohort çalışmada, TTN olan ve doğum odasında BCPAP (n=70) veya VCPAP (n=74) alan, 34 haftanın üzerinde doğan 144 yenidoğan analiz edilmiştir. Sonuçlar arasında NICU yatışları, hastanede kalış süresi, entübasyon oranları, surfaktan kullanımı ve komplikasyonlar yer almaktadır.

Sonuçlar: Gruplar arasında NICU yatışları, hastanede kalış süresi, entübasyon oranları veya surfaktan kullanımı açısından anlamlı bir fark bulunmamıştır ($p > 0,05$). Sepsis, nekrotizan enterokolit veya pnömotoraks gözlemlenmemiştir.

Sonuç: Hem BCPAP hem de VCPAP, TTN yönetiminde eşit derecede etkili olup, klinik sonuçlar veya güvenlik açısından kayda değer bir fark bulunmamıştır. Bu bulguların doğrulanması için daha fazla prospektif çalışmaya ihtiyaç vardır.

Giriş

Yenidoğanın Geçici Taşipnesi (TTN), 34 haftalık veya daha uzun süreli gebelik haftasında doğan bebeklerde taşipne ve solunum sıkıntısı belirtileri ile karakterize solunum sıkıntısına neden olan yaygın bir durumdur. Yenidoğanlarda solunum sıkıntısının (RD) başlıca nedenleri arasında solunum sıkıntısı sendromu (RDS) ve TTN yer almakta olup, bu iki durum birlikte



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

yenidoğan yoğun bakım ünitesine (NICU) yatışların çoğunluğunu oluşturmaktadır. Solunum sıkıntısının insidansı, term yenidoğanların ($\geq 37+0$ haftalık gebelik) yaklaşık %7'sini ve geç prematüre bebeklerin ($34+0-36+6$ haftalık gebelik) %9'unu etkilediği bildirilmiştir [1, 2].

TTN'ye neden olan biriken fetal akciğer sıvısının temizlenmesini kolaylaştırmak amacıyla çeşitli terapötik yaklaşımlar vardır. Bu yaklaşımlar arasında diüretikler, sıvı kısıtlaması, salbutamol, steroidler (prenatal ve postnatal), ve sürekli pozitif hava yolu basıncı (CPAP) yer almaktadır. [3-5].

TTN'li yenidoğanlarda, özellikle doğum odasında CPAP'ın erken başlanması solunum sıkıntısını hafiflettiği, NICU yatışlarını azalttığı ve hastanede kalış süresini kısalttığı gösterilmiştir. [6-9]. 38. haftadan önce yapılan elektif sezaryen doğumlar, TTN riski ile ilişkili olduğu gösterilmiştir [9, 10]. Türkiye'de, yüksek sezaryen oranları TTN insidansının artmasına katkıda bulunmakta ve bu durum NICU kaynakları üzerinde önemli bir yük oluşturmaktadır. Bu nedenle, NICU yatışlarını ve sağlık hizmetleri maliyetlerini azaltmak için etkili yönetim stratejileri gereklidir [11, 12].

Günümüzde doğum odasında T-parça canlandırıcılar, ventilatör tabanlı CPAP (VCPAP) ve bubble CPAP (BCPAP) gibi çeşitli CPAP cihazları kullanılmaktadır. Bubble CPAP, 1970'lerde yenidoğanlarda RDS tedavisi için ilk kez kullanılmış ve basitliği ile geleneksel cihazlara kıyasla daha düşük maliyeti nedeniyle özellikle düşük gelirli ülkelerde yaygın olarak benimsenmiştir [13-15]. BCPAP, bir ventilatör gerektirmeden temel ekipman kullanarak etkili solunum desteği sağlar [15-18]. Bu teknikte, bir oksijen-hava karıştırıcı, bir nemlendirici ve burun kanülü kullanılır; distal ucu steril suya batırılarak basınç oluşturulur [16]. Bubbling, yüksek frekanslı ventilasyona (HFV) benzer osilasyonlar oluşturarak, alveolar açılımı ve hava yolu açıklığını artırmaya yardımcı olabilir [19]. BCPAP, maliyet etkinliği nedeniyle gelişmekte olan ülkelerde tercih edilmektedir. [20-25], BCPAP'nın VCPAP'a karşı üstünlüğü belirsizliğini korumakta, bu nedenle doğum odasında en uygun CPAP yöntemini belirlemek için daha fazla araştırmaya ihtiyaç duyulmaktadır [26].

TTN, uzun süreli anne-bebek ayrılığı, gereksiz antibiyotik maruziyeti ve uzatılmış hastane yatışları gibi önemli klinik sonuçlar doğurmaktadır [5]. Bu çalışmanın gerçekleştirildiği ünite standart uygulama, doğum odasında iki saate kadar CPAP uygulanması ve iyileşme göstermeyen bebekler için NICU'ya yatış düşünülmektedir. Hem VCPAP hem de BCPAP rutin olarak kullanılmaktadır. CPAP, yenidoğan RDS'sinde iyi bir şekilde incelenmiş olsa da, TTN'de özellikle NICU yatışları açısından BCPAP ve VCPAP'yi karşılaştıran kanıtlar sınırlıdır. BCPAP'nın, kabarcık kaynaklı hava yolu osilasyonu sayesinde NICU yatışlarını azaltabileceğini ön görmekteyiz. Ayrıca, her iki yöntemin hastanede kalış süresi, entübasyon oranları veya ikincil komplikasyonlar üzerinde herhangi bir iyileşme sağlayıp sağlamadığını belirlemeyi amaçlıyoruz

Bu çalışmanın temel amacı, 34 haftalık veya daha uzun süreli gebelikte doğan ve TTN tanısı almış yenidoğanlar arasında BCPAP ve VCPAP'nın etkinliğini, NICU yatışlarını azaltma açısından karşılaştırmaktır. İkincil hedefler, bu CPAP yöntemlerinin hastanede kalış süresi, entübasyon ihtiyacı, yüzey aktif madde uygulanması ve pnömotoraks, nekrotizan enterokolit (NEC), sepsis ve mortalite gibi komplikasyonların insidansı üzerindeki etkisini değerlendirmektir. Bu hedefleri ele almak için, 70'i BCPAP ile tedavi edilen ve 74'ü VCPAP ile tedavi edilen toplam 144 vaka verilerini retrospektif olarak analiz ettik.

Materyal-Metot

Amaç

Bu çalışmanın birincil amacı, 34 haftalık veya daha uzun süreli gebelikte doğan ve TTN tanısı almış yenidoğanlar arasında NICU yatışlarını azaltma açısından BCPAP ve VCPAP'nın etkinliğini karşılaştırmaktır. İkincil hedefler, bu CPAP yöntemlerinin hastanede kalış süresi, entübasyon ihtiyacı, surfaktan kullanımı ve pnömotoraks, nekrotizan enterokolit (NEC), sepsis ve mortalite gibi komplikasyonların insidansı üzerindeki etkilerini değerlendirmektir.

Çalışmanın Tasarımı

Bu çalışmaya, 1 Nisan 2023 ile 25 Ocak 2024 tarihleri arasında, bir tersiyer bakım merkezinin doğum ünitesinde doğan ve yaşamın ilk 30 dakikası içinde CPAP uygulanmasını gerektiren solunum sıkıntısı gelişen, gebelik yaşı 34 hafta veya daha



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

fazla olan yenidoğanlar retrospektif olarak dahil edilmiştir. Çalışma için etik onay, kurumsal etik komitesinden alınmıştır (toplantı No. 118, tarih 10 Haziran 2024). VCPAP, TTN'li geç prematüre ve term bebekler için tercih edilen yöntemdir. Ancak, bir ventilatör devresi mevcut olmadığında, Şekil 1'de gösterildiği gibi, manuel olarak montajı yapılan bir BCPAP sistemi kullanılmaktadır. Bu merkezdeki standart protokol, bu bebeklerin doğum odasında yaklaşık iki saat CPAP ile izlenmesi şeklindedir. Bu gözlem döneminin ardından, stabil hale gelen bebekler annelerine geri verilmekte, solunum sıkıntısı devam eden veya kötüleşen bebekler ise NICU'ya yatırılmaktadır. NICU'ya kabul edilen tüm bebekler, doğum odasında kullanılan CPAP yönteminden bağımsız olarak VCPAP ile yönetilmektedir.

Katılımcıların Özellikleri

Bu çalışmaya, doğum odasında CPAP tedavisi alan, 34 haftadan fazla gebelik yaşı olan toplam 144 yenidoğan dahil edilmiştir; bunlardan 70'i BCPAP ile, 74'ü ise VCPAP ile tedavi edilmiştir. 34 haftadan daha erken doğan, dış bir merkeze sevk edilen, ilk saat içinde entübasyon gerektiren, doğumsal-metabolik veya kardiyak anomaliye sahip olan, maternal diyabet nedeniyle gebelik yaşı için büyük (LGA) tanımı alan ve kayıtları eksik olan bebekler çalışmadan hariç tutulmuştur.

Veri Toplama

Çalışmaya dahil edilen yenidoğanların demografik verileri, gebelik yaşı, cinsiyet, doğum şekli, doğum ağırlığı, 1. ve 5. dakikada Apgar skorları, antenatal steroid uygulaması, ve göbek kordonu kan gazı analizlerinden elde edilen pH ve pCO₂ değerleri ile birlikte doğum odasında CPAP uygulama süresi, tıbbi arşiv kayıtlarından elde edilmiştir.

Doğum odasında, ventilatör tabanlı CPAP, bir pediatrik ventilatör (MVP-10, Bio-Med Devices, Inc., Guilford, CT, ABD) kullanılarak bebeklere uygulanmaktadır. RAM kanülü (Neotech Products LLC, Witherspoon Pkwy, Valencia, CA, ABD) arayüz olarak görev yapmaktadır. CPAP, 6 cm H₂O basınçta uygulanmakta olup, hedef oksijen saturasyon seviyelerini elde etmek için FiO₂ gerektiği şekilde ayarlanmaktadır.

Manuel olarak hazırlanan BCPAP yönteminde, bebeğin burun deliklerine uygun boyutta bir nazal oksijen kanülü (Nazal Oksijen Kanülü Pediatrik, Yılkal Med, Konya, Türkiye) seçilmekte ve oksijen-hava karıştırıcısına (NEO2 Blend, Bio-Med Devices, Inc., Guilford, CT, ABD) bağlanmaktadır. Kanülün ikiye ayrıldığı segment kesilmekte ve proksimal ucuna bir klemp yerleştirilmektedir. Kanül, bebeğin burun deliklerine yerleştirilirken, distal ucu steril izotonik ile doldurulmuş bir plastik torbada 6-7 cm kadar batırılmaktadır. Bubble CPAP, 4-6 L/dakika akış hızıyla uygulanmakta ve gerektiğinde FiO₂ ayarlanmaktadır; Hazırlanan sistem Şekil 1'de gösterilmiştir. Doğum odasında solunum sıkıntısının şiddeti, Downes skoru kullanılarak değerlendirilmektedir[27]. Toplam 0 puan, hiçbir sıkıntı olmadığını; 1-4 puan, hafif solunum sıkıntısını; 5-7 puan, orta düzeyde sıkıntıyı; 7 puanın üzeri ise şiddetli sıkıntı veya yaklaşan solunum yetmezliğini göstermektedir. Downes skoru CPAP ile düzelmeyen ve solunum sıkıntısı devam eden bebekler, 2 saat içinde NICU'ya kabul edilmektedir. NICU'da, tüm bebekler RAM kanülü arayüz olarak kullanılarak bir ventilatör (Leoni Plus, Almanya) aracılığıyla CPAP almaya devam etmektedir.

Çalışmanın birincil sonucu, CPAP tedavisi sonrasında NICU'ya kabul gereken bebek sayısı olarak tanımlanmıştır. İkincil sonuçlar arasında NICU'ya kabul edilen bebeklerin hastanede kalış süresi, entübasyon gerekliliği, surfaktan tedavisi ihtiyacı, mortalite ve pnömotoraks, sepsis ve nekrotizan enterokolit (NEC) gibi komplikasyonların insidansı yer almakta olup, bu veriler de tıbbi arşiv kayıtlarından elde edilmiştir.

Örnek Büyüklüğü

Toplamda 144 katılımcı çalışmaya dahil edilmiştir; bunlardan 70'i BCPAP grubunda, 74'ü ise VCPAP grubundadır. Bu örnek büyüklüğüne dayanarak, alfa seviyesi 0,05 ve istatistiksel güç %90 olarak ayarlandığında, tespit edilebilir etki büyüklüğü (Cohen'in d'si) yaklaşık 0,47 olarak tahmin edilmiştir. Bu, çalışmanın iki grup arasındaki NICU yatış oranlarıyla ilgili olarak orta düzeyde bir etki büyüklüğünü tespit etmek için yeterli güçte olduğunu ve güvenilir karşılaştırmalar sağladığını göstermektedir.



İstatistiksel Analiz

Tüm istatistiksel analizler SPSS sürüm 25.0 (IBM Corp., Armonk, NY) kullanılarak gerçekleştirilmiştir. Kategorik değişkenler frekans ve yüzdeler olarak ifade edilmiş, iki grup arasındaki farklar Chi-kare testi veya Fisher's exact testi ile değerlendirilmiştir. Sürekli değişkenler, normal dağılım gösteren veriler için ortalama \pm standart sapma (SD) veya normal dağılım göstermeyen veriler için medyan ve interkuartil aralık (IQR) olarak sunulmuştur. Normal dağılımı değerlendirmek için Shapiro-Wilk testi kullanılmıştır. Normal dağılım gösteren sürekli değişkenleri karşılaştırmak için bağımsız örnekler t-testi, normal dağılım göstermeyen değişkenler için ise Mann-Whitney U testi kullanılmıştır. İstatistiksel olarak anlamlı kabul edilen p-değeri 0,05'ten küçük olarak belirlenmiştir.

Sonuçlar

Toplamda 144 hasta çalışmaya dahil edilmiştir; bunlardan 70'i BCPAP grubunda, 74'ü ise VCPAP grubundadır. Demografik ve başlangıç özellikleri, Grup 1'de özetlendiği gibi benzerlik göstermektedir. Medyan gebelik yaşı (BCPAP: 37 hafta; VCPAP: 37.8 hafta; $p = 0.22$) ve medyan doğum ağırlığı (BCPAP: 2925 g; VCPAP: 3030 g; $p = 0.83$) açısından anlamlı bir fark bulunmamıştır. Erkek bebeklerin oranı (BCPAP: %58.5; VCPAP: %45.9; $p = 0.13$), sezaryen doğum oranı (BCPAP: %65.7; VCPAP: %71.6; $p = 0.44$) ve antenatal steroid uygulaması (BCPAP: %7.1; VCPAP: %6.8; $p = 0.92$) da gruplar arasında karşılaştırılabilir bulunmuştur. 1. ve 5. dakikada Apgar skorları veya göbek kordonu kan gazı analizlerinde, benzer pH değerleri (BCPAP: 7.30; VCPAP: 7.28; $p = 0.17$) ve pCO₂ seviyeleri (BCPAP: 41.8 mmHg; VCPAP: 43.4 mmHg; $p = 0.23$) ile anlamlı farklılık gözlemlenmemiştir.

NICU'ya yatış oranı BCPAP grubunda (%41.4) VCPAP grubuna (%31) göre daha yüksek olmasına rağmen, bu fark, birincil sonuç olarak değerlendirildiğinde, istatistiksel olarak anlamlı değildi ($p = 0.19$). Hastanede kalış süresi gruplar arasında benzerdi (BCPAP: 2 gün; VCPAP: 2 gün; $p = 0.66$), entübasyon oranları da benzer bulunmuştur (BCPAP: 6 bebek; VCPAP: 4 bebek; $p = 0.76$) ve surfaktan kullanımı (BCPAP: 2 bebek; VCPAP: 1 bebek; $p = 0.69$) açısından da farklılık yoktu. Doğum odasında CPAP uygulama süresi her iki grup için de medyan 60 dakika olarak belirlenmiş, BCPAP için interkuartil aralığı 60-120 dakika, VCPAP için ise 60-90 dakika olarak bulunmuştur ($p = 0.69$); bu veriler Tablo 2'de ayrıntılı olarak gösterilmiştir. Her iki grupta da mortalite, sepsis, nekrotizan enterokolit (NEC) veya pnömotoraks vakası gözlemlenmemiştir.

Tartışma

Bu çalışma, ventilatör tabanlı CPAP (VCPAP) ve manuel olarak hazırlanan bubble CPAP (BCPAP) yöntemlerinin doğum odasında etkinliğini değerlendirerek, geç prematüre ve term yenidoğanlarda geçici taşipne (TTN) ile ilgili NICU yatışı ve diğer klinik sonuçlara odaklanmıştır. Sonuçlar, iki yöntem arasında NICU yatış oranlarında (VCPAP: %31, BCPAP: %41.4; $p > 0.05$), hastanede kalış süresinde, entübasyon ihtiyacında, yüzey aktif madde uygulanmasında veya doğum odasındaki CPAP süresinde istatistiksel olarak anlamlı bir fark göstermemiştir. Ayrıca, pnömotoraks, nekrotizan enterokolit (NEC) veya sepsis vakası bildirilmemiştir; bu da her iki yöntemin bu popülasyonda güvenli solunum desteği sağlayabileceğini önermektedir. Ancak, standart oksijen desteği alan bir kontrol grubunun yokluğu, CPAP'nın NICU yatışları üzerindeki doğrudan etkisi hakkında kesin yargılara varmayı sınırlamaktadır. Önceki çalışmalar, CPAP'nın oksijen gereksinimlerini azalttığını, hastanede kalış sürelerini kısalttığını ve serbest akış oksijene kıyasla solunum desteği ihtiyacını düşürdüğünü, pnömotoraks riskini arttırmadan göstermiştir [9, 28]. Bu bulgular, yenidoğanlarda solunum sıkıntısının yönetiminde CPAP'nın önemini vurgulamaktadır. TTN olan yenidoğanlarda erken solunum desteği olarak CPAP'nın kullanılması, klinik sonuçların iyileştirilmesi açısından büyük bir öneme sahiptir.

Mevcut araştırmalar, BCPAP ve VCPAP'nın etkisini çoğunlukla solunum sıkıntısı sendromu (RDS) olan prematüre bebekler üzerinde yoğunlaşmıştır [20, 23, 29–32]. Örneğin, Shadkam ve arkadaşları, 28 ila 34 gestasyon haftaları arasında doğan prematüre bebeklerde BCPAP ve VCPAP'ın etkinliğini değerlendirmiştir. CPAP süresi, oksijen tedavisi veya RDS ile ilgili komplikasyonlar (bronkopulmoner displazi (BPD), patent duktus arteriozus (PDA) ve intraventriküler kanama (IVH) gibi) açısından anlamlı bir fark bulunmama ile birlikte, BCPAP grubunun mekanik ventilasyona ihtiyaç duyma süresinin belirgin



9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

şekilde daha kısa olduğu gözlemlenmiştir [20]. Benzer şekilde, Tagare ve arkadaşları, 37. haftadan önce doğan bebeklerde, BCPAP'ın solunum sıkıntısı şiddetinin azalması, CPAP basıncının düşmesi ve oksijen gereksinimlerinde azalma ile tanımlanan daha yüksek başarı sağladığını göstermiştir [33]. Çalışmalar arasında hasta popülasyonu, gebelik yaş aralıkları ve klinik protokollerdeki farklılıklar, mevcut bulgularla çelişen sonuçların nedenlerini açıklayabilir; bu da solunum desteği stratejilerini optimize etmek için yapılan araştırmaların önemini vurgulamaktadır.

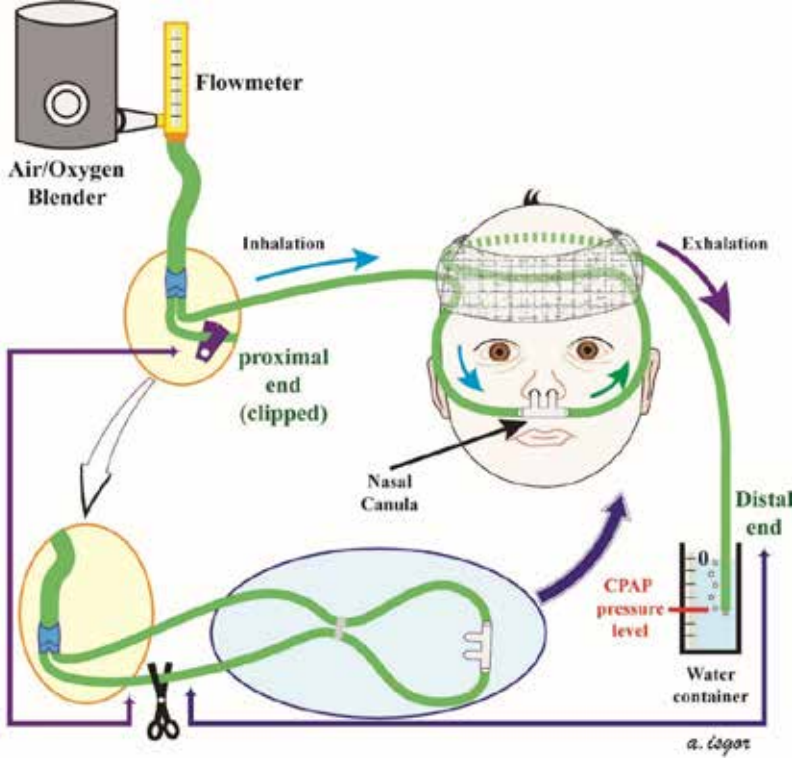
Aygıt seçimi, CPAP tedavisinde kritik bir husus olmaya devam etmektedir. Bu çalışmada, VCPAP, doğum odasında geç prematüre ve term bebekler için birinci basamak yöntem olarak belirlenmişken, ventilatör devrelerinin mevcut olmadığı durumlarda manuel olarak montajı yapılan BCPAP sistemi kullanılmıştır. Uygulamada bu tercihi genellikle kaynak mevcudiyeti, klinik uzmanlık ve kişisel tercihler yönlendirmekte, kesin kanıtlar değil. BCPAP, uygun maliyet ve kullanım kolaylığı gibi avantajlar sunsa da, bileşenlerin kalite standartlarını karşıladığından emin olmak, istenmeyen risklerden kaçınmak için önemlidir [29, 34, 35]. Baldursdottir ve arkadaşları, dar burun arayüzlerine ve küçük ekspirasyon kısımlarına sahip sistemlerin, solunum işini artırabileceği ve bu durumun hem etkinliği hem de güvenliği tehlikeye atabileceği konusunda uyarıda bulunmuşlardır. Standartlaştırılmamış sistemler tutarsız basınç sağlayabilir ve gerçek bir BCPAP olarak değerlendirilmemelidir [36]. Bu merkezde, bir oksijen kanülü BCPAP arayüzü olarak kullanılmaktadır; ancak, hava yolu direncini azaltarak ve sonuçları iyileştirerek basınç iletimini artırmak için Hudson burun kanülü gibi daha büyük çaplı bir seçenek kullanmak faydalı olabilir.

CPAP tedavisinin başarısı yalnızca ekipman ve arayüze bağlı olmayıp, aynı zamanda sağlık hizmeti sağlayıcılarının yeterliliğine de bağlıdır [34]. Hemşireler, CPAP'ı doğru bir şekilde uygulama ve izleme yetenekleri sayesinde tedavi sonuçlarını doğrudan etkiledikleri için kritik bir rol oynamaktadır. Terapötik etkinliği maksimize etmek için kapsamlı eğitim ve standart protokollere uyum sağlamak gereklidir.

Bu çalışmanın retrospektif tasarımı, potansiyel seçim yanlılığı gibi belirli sınırlamaları beraberinde getirir de, iki grup arasında güvenilir karşılaştırmalar sağlamak için adımlar atılmıştır. Gruplar arasında gebelik yaşı, cinsiyet, doğum şekli, doğum ağırlığı, antenatal steroid kullanımı, 1. ve 5. dakikada Apgar skorları veya göbek kordonu kan gazı parametreleri (pH ve pCO₂) açısından anlamlı bir fark bulunmamıştır. Ayrıca, NICU'ya kabul edilen tüm bebekler, aynı ventilatör modeli ve RAM kanülü arayüzü ile CPAP almış, bu da potansiyel karıştırıcı faktörleri minimize ederek sonuçların geçerliliğini artırmıştır.

Sonuç olarak, bu çalışmanın bulguları, hem VCPAP hem de BCPAP'nın TTN olan geç prematüre ve term bebeklerin doğum odasındaki yönetiminde NICU yatışlarını azaltmada eşit derecede etkili olduğunu göstermiştir. İki yöntem arasındaki klinik sonuçlarda anlamlı bir fark bulunmaması, her ikisinin de doğum odasında kullanımı için güvenli ve etkili seçenekler olarak değerlendirilebileceğini göstermektedir. Ancak, CPAP yöntemi seçimi, kaynak mevcudiyeti, klinik bağlam ve sağlık hizmet sağlayıcılarının uzmanları tarafından yönlendirilmelidir. Solunum sıkıntısı çeken bebekler için en uygun CPAP stratejisini belirlemek amacıyla daha büyük örnek boyutlarına, standartlaştırılmış burun arayüzlerine ve kontrol gruplarına sahip gelecekteki prospektif çalışmalar önemlidir. Bu tür çalışmalar, her yöntemin göreceli avantajlarını netleştirecek ve tutarlı, yüksek kaliteli bakım sağlanmasını garanti edecektir.

Şekil 1. Bubble CPAP Şematik Gösterimi



Tablo 1. Grupların demografik özellikleri

Değişkenler	BCPAP (n=70)	VCPAP (n=74)	p-değeri
Gestasyon yaşı ^a (hft)	37 (35.9-38.3)	37.8 (36.2-38.6)	0.22
Doğum ağırlığı ^a (g)	2925 (2568-3467)	3030 (2750-3327)	0.83
Erkek, Cinsiyet, n (%)	41 (58.5)	34 (45.9)	0.13
Sezeryan doğum, n (%)	46 (65.7)	53 (71.6)	0.44
Antenatal steroid, n (%)	5 (7.1)	5 (6.8)	0.92
Apgar's skor (1) ^a	6.5 (6-7)	6.6 (6-8)	0.26
Apgar's skor (5) ^a	7.8 (8-8)	8.0 (8-9)	0.32
Kork kan pH doğumda ^b	7.30±0.67	7.28±0.68	0.17
Kork kan pCO ₂ doğumda ^a	41,8 (37,9-48,8)	43,4 (39,8-49,5)	0,23
Doğumhanede uygulanan CPAP süresi ^a (dk)	60 (60-120)	60 (60-90)	0.69

BCPAP-Bubble Continuous Positive Pressure Ventilation, VCPAP-Ventilator Derived Continuous Positive Pressure Ventilation.

^aMedian (interquartile range)

^bMean ± standard deviation

Tablo 2. Grupların klinik özellikleri

Değişkenler	BCPAP (n = 70)	VCPAP (n = 74)	p-değeri
YYBÜ yatış gereksinimi (n, %)	29, %41.4	23, %31	0.19
Hastanede kalış süresi ^a (gün)	2 (1-3.25)	2 (2-2)	0.66
Entübasyon ihtiyacı (n)	6	4	0.76
Surfaktan ihtiyacı (n)	2	1	0.69
Mortalite (n)	0	0	NA

BCPAP-Bubble Continuous Positive Pressure Ventilation, NICU-Neonatal intensive care unit, VCPAP-Ventilator Derived Continuous Positive Pressure Ventilation

^aMedian (interquartile range)

Kaynaklar

1. Reuter S, Moser C, Baack M. Respiratory distress in the newborn. *Pediatr Rev.* 2014;35(10):417–29. doi:10.1542/pir.35-10-417.
2. Edwards MO, Kotecha SJ, Kotecha S. Respiratory distress of the term newborn infant. *Paediatr Respir Rev.* 2013;14(1):29–37. doi:10.1016/j.prrv.2012.02.002.
3. Moresco L, Romantsik O, Calevo MG, Bruschetti M. Non-invasive respiratory support for the management of transient tachypnea of the newborn. *Cochrane Database Syst Rev.* 2020;2020(4). doi/10.1002/14651858.CD013231.
4. Shah BA, Fabres JG, Leone TA, Schmölder GM, Szyld EG. Continuous positive airway pressure for term and $\geq 34+0$ weeks' gestation newborns at birth: A systematic review. *Resusc Plus.* 2022;12:100320. doi:10.1016/j.resplu.2022.100320.
5. Alhassen Z, Vali P, Guglani L, Lakshminrusimha S, Ryan RM. Recent advances in pathophysiology and management of transient tachypnea of newborn. *J Perinatol.* 2021;41(1):6–16. doi:10.1038/s41372-020-0757-3.
6. Aziz K, Lee HC, Escobedo MB, Hoover AV, Kamath-Rayne BD, Kapadia VS, et al. Part 5: Neonatal resuscitation: 2020 American Heart Association Guidelines for Cardiopulmonary Resuscitation and Emergency Cardiovascular Care. *Circulation.* 2020;142(16_2):50. Doi:10.1161/CIR.0000000000000902.
7. Osman AM, El-Farrash RA, Mohammed EH. Early rescue Neopuff for infants with transient tachypnea of the newborn: A randomized controlled trial. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2019;32(4):597–603. doi:10.1080/14767058.2017.1387531.
8. Srinivasan P, Jain P, Brandler M, Lavery E, Koenig E, Williams K, et al. Prophylactic CPAP in the delivery room to prevent transient tachypnea of the newborn among infants born via elective CS. *Pediatr Res.* 2011;70:100. doi:10.1038/pr.2011.325.
9. Celebi MY, Alan S, Kahvecioglu D, Cakir U, Yildiz D, Erdevi O, et al. Impact of prophylactic continuous positive airway pressure on transient tachypnea of the newborn and neonatal intensive care admission in newborns delivered by elective cesarean section. *Am J Perinatol.* 2015;33(1):99–106. doi:10.1055/s-0035-1560041
10. Doan E, Gibbons K, Tudehope D. The timing of elective caesarean deliveries and early neonatal outcomes in singleton infants born 37–41 weeks' gestation. *Aust N Z J Obstet Gynaecol.* 2014;54(4). doi:10.1111/ajo.12220.
11. Santas G, Santas F. Trends of caesarean section rates in Turkey. *J Obstet Gynaecol.* 2018;38(5). doi:10.1080/01443615.2017.1400525



12. Birinci Ş, Parpucu ÜM. When a caesarean section is necessary: Analysis of cesarean sections performed in Turkey in 2022 following WHO guidelines. *Turk J Obstet Gynecol.* 2023;20(3). doi: 10.4274/tjod.galenos.2023.35919.
13. Gregory G A, Kitterman J A, Phibbs R H, Tooley W H, Hamilton W K. Treatment of the idiopathic respiratory-distress syndrome with continuous positive airway pressure. *N Engl J Med.* 1971;284(24):1333-40. Doi:10.1056/NEJM197106172842401.
14. Jensen EA, Chaudhary A, Bhutta ZA, Kirpalani H. Non-invasive respiratory support for infants in low- and middle-income countries. *Semin Fetal Neonatal Med.* 2016;21(3):181-8. doi:10.1016/j.siny.2016.02.003.
15. Martin S, Duke T, Davis P. Efficacy and safety of bubble CPAP in neonatal care in low- and middle-income countries: A systematic review. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2014;99(6):504. doi:10.1136/archdischild-2013-305519.
16. Kaur C, Sema A, Beri RS, Puliye JM. A simple circuit to deliver bubbling CPAP. *Indian Pediatr.* 2008;45:312-4.
17. Dundek ML, Ng EK, Brazil AM, et al. Evaluation of a bubble CPAP system for low-resource settings. *Respir Care.* 2021;66(10):1572-81. doi:10.4187/respcare.08948.
18. Egesa WI, Waibi WM. Bubble nasal continuous positive airway pressure (bNCPAP): An effective low-cost intervention for resource-constrained settings. *Int J Pediatr.* 2020;2020. doi:10.1155/2020/8871980.
19. Mastropietro CW. Bubble CPAP: Not all bubbling is good bubbling. *Respir Care.* 2013;58(11):1990-1. doi:10.4187/respcare.02872.
20. Shadkam MN, Movahedinia M, Shadkam ZN, Mehrparvar AH. Comparison of the therapeutic effects of bubble CPAP and ventilator CPAP on respiratory distress syndrome in premature neonates. *Iran J Neonatol.* 2017;8(3):1-5. doi: 10.22038/ijn.2017.18835.1215.
21. Chan KM, Chan HB. The use of bubble CPAP in premature infants: Local experience. *HK J Paediatr.* 2007;12:86-92.
22. Myhre J, Immaculate M, Okeyo B, et al. Effect of low-cost bubble CPAP in a rural African hospital. *J Trop Pediatr.* 2016;62(5):385-9. doi:10.1093/tropej/fmw023.
23. Faal G, Eghbal F. Effect of Bubble and Ventilator-derived Continuous Positive Airway Pressure on the Management of Respiratory Distress Syndrome in Premature Neonates. *Iranian J Neonatol.* 2018;9(4):22-7. doi:10.22038/ijn.2018.25855.1341.
24. Rezzonico R, Caccamo LM, Manfredini V, Cartabia M, Sanchez N, Paredes Z, et al. Impact of low-cost bubble nasal CPAP in a NICU: A pre- and post-intervention study. *BMC Pediatr.* 2015;15(1):1-9. doi:10.1186/s12887-015-0338-3. doi: 10.1186/s12887-015-0338-3.
25. Lee KS, Dunn MS, Fenwick M, Shennan AT. A comparison of bubble CPAP with ventilator-derived CPAP in premature neonates. *Biol Neonate.* 1998;73(2):69-75. doi:10.1159/000013962.
26. McAdams RM. Bubble CPAP may be safe and effective, but more evidence is needed. *Evid Based Med.* 2015;20(2):62. doi:10.1136/ebmed-2014-110135.
27. Downes JJ, Vidyasagar D, Morrow GM, Boggs TR. Respiratory distress syndrome of newborn infants. *Clin Pediatr (Phila).* 1970;9(6):325-31.
28. Chiruvolu A, Claunch KM, Garcia AJ, Petrey B, Hammonds K, Mallett LH. Effect of continuous positive airway pressure versus nasal cannula on late preterm and term infants with transient tachypnea of the newborn. *J Perinatol.* 2021;41(7):1675-80. doi:10.1038/s41372-021-01068-9.
29. Pillow JJ. Which CPAP system is best for preterm infants with respiratory distress? *Clin Perinatol.* 2012;39(3):483-96. doi:10.1016/j.clp.2012.06.007.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

30. Soomro T, Tikmani SS. Success of bubble CPAP in treating respiratory distress syndrome. *J Gen Pract.* 2016;4(4). doi:10.4172/2329-9126.1000264.
31. Khan G, Imtiaz S, Farooq K, Hamza A, Roy S, Imran M. Comparison of bubble CPAP with conventional ventilation in neonates. *Pak J Med Health Sci.* 2022;16(4). doi:10.53350/pjmhs22164811.
32. Idrees A, Khan MA, Mughal IA, Zia MS, Shah SZH, Ahmed KA. Use of bubble CPAP in resource-limited settings. *Pak J Med Health Sci.* 2022;16(9):173–5. doi:10.53350/pjmhs22169173.
33. Tagare A, Kadam S, Vaidya U, Pandit A, Patole S. Bubble CPAP versus Ventilator CPAP in Preterm Neonates with Early Onset Respiratory Distress—A Randomized Controlled Trial. *J Trop Pediatr.* 2013;59(2):113–9. doi:10.1093/tropej/fms061.
34. Morley C. Which neonatal nasal CPAP device should we use? *J Pediatr (Rio J).* 2011;87(6):466–8. doi:10.2223/JPED.2146.
35. De Paoli A, Davis P, Faber B, Morley C. Devices and pressure sources for nasal continuous positive airway pressure (NCPAP) in preterm neonates. *Cochrane Database Syst Rev.* 2002. doi:10.1002/14651858.cd002977.
36. Baldursdottir S, Falk M, Donaldsson S, Jonsson B, Drevhammar T. Basic principles of neonatal bubble CPAP: Effects on CPAP delivery and imposed work of breathing when altering the original design. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2020;105(5):550–4. doi:10.1136/archdischild-2019-318073.



SS-030

Çocukluk Çağı Epilepsi Tanısında Ev Tipi Video Kayıtlarının Etkinliğinin Araştırılması: Tek Merkezli Çalışma

Ferah Diyar Karaman Can^{1,3}, Merve Hilal Dolu², Özden Can¹

¹Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

²Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi

³Haydarpaşa Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıklar

Giriş: Beyindeki anormal aşırı nöronal deşarj sonucu ortaya çıkan, geçici motor veya non-motor (duyusal, aura, otonomik..) bulgular epileptik nöbet olarak adlandırılır.

Nöbetler; bir anda dalgınlık, etrafında olup bitenleri fark edememe ya da bilinç kaybı, ağızdan köpük gelme ve tüm vücutta kasılma gibi ağır olabileceği gibi tuhaf tat, tuhaf koku, tuhaf sesler gibi alışılmadık hisler, baş dönmesi, kulak çınlaması şeklinde başkalarının hiç fark etmeyeceği kadar hafif şekillerde de gerçekleşebilir.

Nöbet şikayeti ile başvuran hastalarda ilk olarak durumun diğer non-epileptik paroksizmal bozukluklar ile ayırıcı tanısının mutlaka yapılması gerekir. Senkop, hareket bozukluğu, panik atak bozukluğu, parasomniler, psikojenik durumlar, haz fenomeni, özellikle tekrarlayıcı stereotipik hareketlerin varlığı mutlaka sorgulanmalıdır.

Epilepsi toplumda sık görülen, tekrarlayan nöbetlerle karakterize nörolojik bir hastalıktır. Aralarında 24 saatten uzun süre geçmiş, iki veya fazla tetiklenmemiş nöbet, epilepsi olarak tanımlanır. Görülme sıklığı çocuk ve adolesanda yaklaşık olarak 20-124/100.000 civarındadır.

Epilepsi tanısı klinik bir tanıdır. Kan tetkikleri, manyetik rezonans görüntüleme (MR) ve elektroensefalografi (EEG) çekimi destekleyici olarak yapılabilir. Bununla birlikte epilepsi tanısında en önemli olan nöbetin klinik olarak görülmesidir. Fakat çoğu zaman bu mümkün olmamaktadır. Nöbete şahit olanların anlatımı çok önemli olmakla birlikte klinik pratikte alınan cevaplar yetersiz kalmaktadır. Kameralı cep telefonlarının yaygınlaşması ile nöbeti görenlerin kayda alması epilepsi tanısı için çok önemli hale gelmiştir.

Literatürde, tanı ve nöbet semiyolojisini belirlemede ev tipi video kayıtlarından alınan verimliliğin, bakım veren kişilerden alınan anamnez verileri ile karşılaştıran bir çalışmada ev tipi videoların tanıda çok daha faydalı olduğu bulunmuştur (1).

Gelişmekte olan bir ülkede yapılan başka bir çalışmada, bir uzman tarafından değerlendirildiğinde akıllı telefonlardaki ev videolarının non-epileptik psikojenik nöbetleri epileptik nöbetlerden ayırt etmek için tamamlayıcı, maliyet açısından etkili bir yöntem olarak kullanılabileceği gösterilmiştir (2).

Üçüncü basamak epilepsi merkezinde yürütülen bir tanı çalışmasında, uzmanlarca incelenen videonun epileptik nöbetler için %89 ve psikojenik non-epileptik ataklar için %86 doğrulukla nihai tanıyı öngördüğü bulunmuştur. Anamnez ve fizik muayene sonuçları akıllı telefon videolarıyla birleştirildiğinde, doğru teşhis oranı %78,6'dan %95,2'ye yükselmektedir. Akıllı telefon videolarının anamnez ve fizik muayene sonuçlarıyla birlikte kullanarak doğru teşhis alma olasılığı, yalnızca anamnez ve fizik muayene ile olduğundan 5,45 kat daha yüksek bulunmuştur (3).

Amaç: Bu çalışmayı yapmaktaki amacımız ev tipi video kayıtlarının epilepsi tanısındaki etkinliğini belirlemektir.

Yöntem: Son 1 yıl içinde çocuk nöroloji polikliniğimizde epilepsi tanısı alan hastaların verilerini topladık. Tüm hastalar arasından video kayıtları ile klinik tanı alan veya video kaydı şüpheli bulunarak EEG çekimi sonrası epilepsi tanısı alan hastaları derledik.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Bulgular: Son 1 yılda yeni epilepsi tanısı alan 118 hasta incelendi. Bu hastaların 23'ü (%20si) aile ya da sağlık çalışanları tarafından nöbetleri video kaydı alınmış olan hastalardı.

Ev tipi video kaydı olan 23 hastanın 14'ünün (%12si) EEG'si normal çıkmasına rağmen klinik olarak epilepsi tanısı aldı. Ev tipi video kaydı olan ve EEG'si bozuk olan 9 (%8) hastanın 4'ünün EEG'sinde jeneralize, 5'inde fokal epileptik aktivite saptandı. EEG'si normal bulunan 14 hastanın 3 tanesi banyo epilepsisi, 1 tanesi B12 eksikliği, 2 tanesi benign infantil epilepsi ve 2 tanesi de semptomatik epilepsi (hidrosefali-vp şanlı) hastalardan oluşmaktaydı. Kalan 6 hastanın etiyoloji belirlenememiş olup genetik veya metabolik hastalıklar açısından takip edilmektedir.

Sonuç: Epilepsi tanısında Video EEG kayıtları özellikle iktal kayıt alındığında kesin veriler sağlamakla birlikte ülkemizdeki birçok hasta ve merkez için pratik uygulanabilir bir yöntem değildir. Uzman kişiler tarafından ev tipi video kayıtlarının incelemesi epilepsi tanısı için öngörücü değere sahiptir. Nöbet ile başvuran hastaların yanlış veya geç tanı alması klinik pratiğimizde sık olarak rastlanmaktadır.

Ev tipi video kayıtların da yanılma payı olabileceği atlanmamalı ve şüpheli hastaların yakın takip edilerek EEG çekimlerinin yapılması gerekmektedir. Takip ettiğimiz bir hastamızın video kaydı epileptik nöbet açısından düşük riskli kabul edilmesine karşın EEG'sinde fokal epileptik deşarjları saptanarak epilepsi tanısı almıştır. Bu nedenle özellikle infant grubunda şüpheli atakları olan hastaların mutlaka elektrofizyolojik yöntemlerle değerlendirilmesini öneriyoruz.

Literatür tarandığında yapılan birçok çalışmanın yetişkin hasta grupları ile yapıldığı ve çocukluk çağı epilepsilerinde ev tipi video kayıtlarının tanısallık etkinliğini belirlemede daha geniş kapsamlı çalışmalara ihtiyaç duyulduğunu gözlemledik. Ev tipi video kayıtlarının nihai tanı ve tedaviye değer katabileceğini düşünmekte ve maliyet açısından etkili bir yöntem olarak kullanılabilirliği kanaatindeyiz. Bu nedenle pediatrik hasta grubunda daha geniş kapsamlı büyük hasta grupları ile yapılacak çalışmalara ihtiyaç bulunmaktadır. Bu sebeple hastalar kaliteli ev videoları üretmeleri teşvik edilmelidir.

EEG raporlarına sıklıkla yazıldığı gibi; Epilepsi klinik bir tanıdır EEG'nin normal olması epilepsi tanısını dışlamaz.

Anahtar Kelimeler: epilepsi, ev tipi video kaydı, nöbet

Kaynaklar

1. Dash D, Sharma A, Yuvraj K, Renjith A, Mehta S, Vasantha PM. Can home video facilitate diagnosis of epilepsy type in a developing country? *Epilepsy Res* 2016;125:19–23.
2. Ramanujam B, Dash D, Tripathi M. Can home videos made on smartphones complement video-EEG in diagnosing psychogenic nonepileptic seizures? *Seizure*. 2018 Nov 1; 62(4): 95–8.
3. Tatum WO, Hirsch LJ, Gelfand MA, Acton EK, LaFrance WC, Duckrow RB, et al. Assessment of the predictive value of outpatient smartphone videos for diagnosis of epileptic seizures. *JAMA Neurol*. 2020 May 1; 77(5): 593–600.



SS-031

KÜNT KAFA TRAVMALI ÇOCUKLARDA KRANİAL TOMOGRAFİ GEREKLİLİĞİ: PECARN ALGORİTMASI VE SERUM S100B VE GFAP DÜZEYLERİ

Ömer Yılmaz Ulutaş¹, Adem Karbuz²

¹Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi

²Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi

GİRİŞ

Kafa travması acil servislere en sık başvuru sebeplerinden biridir. Glasgow koma skalasına göre şiddet sınıflandırılması hafif, orta ve ağır olarak yapılan kafa travmaları, çoğunlukla herhangi bir klinik bulguya sebep olmamakla birlikte, ciddi beyin yaralanmalarına ve ölümlere yol açabilmektedir. Kafa travmalı hastaların değerlendirilmesinde altın standart tanı yöntemi olarak beyin bilgisayarlı tomografi (BBT) kullanılsa da özellikle çocuk hasta grubunda yüksek radyasyon maruziyeti nedeniyle kullanımının azaltılması için alternatif yollar araştırılmaktadır.

AMAÇ

Çalışmamızda kafa travması olan çocuk hastalarda, Pediatric Emergency Care Applied Research Network (PECARN) klinik karar algoritması ve serum biyobelirteçlerinden S100B ve glial fibriller asidik protein (GFAP) kullanılarak BBT bulgusu varlığını öngörülmesi, gereksiz BBT çekimlerinin önüne geçilerek radyasyon maruziyetinin azaltılması hedeflenmektedir.

YÖNTEM

Prospektif, kesitsel ve vaka-kontrol şeklinde tasarlanan çalışmamıza 1 Ağustos 2023 – 15 Ocak 2024 tarihleri arasında, 1 ay-18 yaş arası kafa travmalı hasta gönüllü sayısı 88, sağlıklı kontrol grubu gönüllü sayısı 88 olmak üzere toplamda 176 çocuk dahil edildi. Kafa travmalı olgular başvuruları esnasında PECARN algoritmasına göre değerlendirildi. Hem kafa travmalı hasta grubunda hem de kontrol grubundan jelli biyokimya tüpüne alınan kan 4000 rpm'de 10 dakika olacak şekilde sant-rifüje edildi. Serum kısmı ayrılarak eppendorf tüplerine aktarıldıktan sonra -80°C'deki dondurucuda saklandı ve ardından S100B ve GFAP düzeyleri çalışılarak kaydedildi. Çalışmaya bilinen kronik hastalıkları olan, orta-ağır şiddet kafa travması olan ve çoklu travması olan hastalar dahil edilmedi.

Araştırmadan elde edilen veriler kodlandıktan sonra analizler için SPSS (Statistical Package for Social Sciences) (Version 22 for Windows, SPSS Inc, Chicago, IL, USA) paket programında bilgisayara aktarıldı. İstatistiksel analizlerde tüm sürekli değişkenlerin normal dağılıma uygunluğu "Kolmogorov Simirnov Testi" ile değerlendirildi. Sürekli veriler ortalama \pm standart sapma ve/veya ortanca (en küçük değer/minimum - en büyük değer/maksimum) ile ifade edilirken, kategorik veriler sayı (%) kullanılarak tanımlandı. Kategorik verilerin gruplar arası karşılaştırmalarında ki-kare testi ve McNemar testi kullanıldı. Sürekli veriler normal dağılıma uymadığı için; iki grup arasındaki karşılaştırmalarda "Mann-Whitney U Testi", ikiden fazla grupların karşılaştırılmasında Kruskal Wallis testi kullanıldı. Tüm istatistiksel karşılaştırmalarda anlamlılık düzeyi $p < 0,05$ olarak kabul edildi.

Çalışma T.C. Sağlık Bilimleri Üniversitesi Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulu'nca onaylanmış olup (Sayı: E-29624016-050.99-1914154), Helsinki Bildirgesi'ne uygun şekilde yürütülmüştür. Çalışmaya dahil olabilecek çocuklara ve yasal temsilcilerine çalışma konusunda ayrıntılı bilgi verilip, dahil olmak isteyenlerden aydınlatılmış onam alındı.

BULGULAR

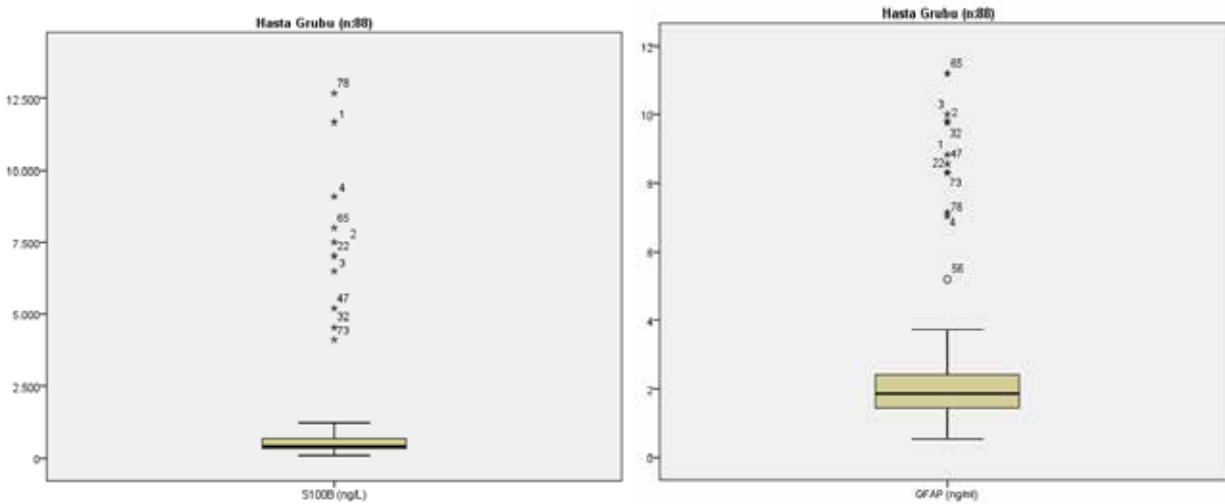
Çalışmaya alınan hafif kafa travmalı 88 çocuk hastanın yaş ortalaması $6,7 \pm 4,8$ yılı ve hastaların 54'ü (%61,3) erkekti. (Tablo 1)

Tablo 1. Hasta grubunun demografik özellikleri

Değişkenler		Hasta (n:88)
Cinsiyet n (%)	Erkek	54 (61,3)
	Kız	34 (38,7)
Yaş (yıl), ortalama \pm SS		6,7 \pm 4,8
Yaş grubu n (%)	2 yaş altı	21 (23,9)
	2-6 yaş	29 (33,0)
	6-12 yaş	22 (25,0)
	12-18 yaş	16 (18,2)

Değerlendirmelere göre hasta grubunda S100B proteinin ortancası 407,6 ng/L (min:109,5-maks:12668,3) ve GFAP değeri ortancası 1,85 pg/ml (0,52-11,2) olarak hesaplandı (Şekil 1).

BBT değerlendirme sonuçlarına göre hastaların laboratuvar değerlerinin karşılaştırılması Tablo 2'de sunuldu. BBT bulgusu olanlarda S100B proteinin ortancası 7.261,6 (4.107,5-12.688,3) ng/L iken, BBT bulgusu olmayanlarda 383,4 (109,5-1226,7) ng/L olduğu belirlendi. Serum GFAP düzeyi ortancası BBT bulgusu olanlarda 8,6 (7,02-11,20) pg/ml iken, bulgusu olmayanlarda 1,75 (0,52-5,19) pg/ml idi. Yapılan karşılaştırmada BBT bulgusu olanların serum S100B ve GFAP düzeyinin bulgusu olmayanlara göre istatistiksel olarak çok anlamlı düzeyde yüksek olduğu belirlendi (sırasıyla $p < 0,001$ ve $p < 0,001$). (Tablo 2).



Şekil 1. Hasta grubunun serum S100B (ng/L) ve GFAP (pg/ml) düzeylerinin dağılımı

Tablo 2. BBT değerlendirme sonuçlarına göre serum S100B ve GFAP değerlerinin karşılaştırılması

Değişkenler	S100B (ng/L)	p*	GFAP (pg/ml)	p*
	Ortanca (min-maks)		Ortanca (min-maks)	
BBT sonucu Bulgu var (n:10)	7.261,6 (4107,5-12.688,3)	<0,001	8,6 (7,02-11,20)	<0,001
	Bulgu yok (n:78)		383,4 (109,5-1226,7)	

* Mann Whitney U testi

Hasta ve kontrol grubunun serum S100B ve GFAP düzeylerinin karşılaştırılması Tablo 3'te sunuldu. Yapılan değerlendirilmede hastaların S100B ortanca değeri [407,6 (109,5-12668,3)] kontrol grubu değerinden [324,7 (148,5-1733,7)] daha yüksekti; benzer şekilde hastaların serum GFAP düzeyleri ortanca değeri [1,85 (0,52-11,2)] kontrol grubunun ortanca değerinden [1,3 (0,44-3,28)] daha yüksekti ve aralarında istatistiksel olarak çok anlamlı düzeyde fark vardı (sırasıyla p=0,006 ve p<0,001).

Tablo 3. Hasta ve kontrol grubunun S100B ve GFAP değerlerinin karşılaştırılması

Değişkenler	Hasta grubu	Kontrol grubu	p*
S100B (ng/L) ortanca (min-maks)	407,6 (109,5-12668,3)	324,7 (148,5-1733,7)	0,006
GFAP (pg/ml) ortanca (min-maks)	1,85 (0,52-11,2)	1,3 (0,44-3,28)	<0,001

*Mann Whitney U testi

Hafif kafa travmalı çocuklara yönelik yapılan PECARN algoritmasının sonucunun hastaların %84,1'i (74 hasta) için "BBT önerilir" (orta-yüksek risk) ve %15,9'u (14 hasta) için "BBT önerilmez" (düşük risk) olarak değerlendirildiği belirlendi. PECARN'a göre BBT önerilen 74 hastanın sadece 10'unda (%13,5) gerçekte BBT bulgusu varken, 64'ünde (%86,5) çekilen BBT sonucu herhangi bir bulguya rastlanmadı. Yapılan tanısal değerlendirmede bu çalışma için PECARN algoritmasının BBT bulgusu varlığını öngörmedeki sensitivitesi % 100,0 ve spesifitesi %17,9 olarak belirlendi (Tablo 4).

Tablo 4. Hastaların PECARN algoritması sonuçları ile BBT bulgusu varlığının karşılaştırılması

Değişkenler		Bulgu var	Bulgu yok	Toplam
PECARN algoritması	BBT önerilir	10 (13,5)* (100,0)**	64 (86,5)* (82,1)**	74 (100,0)* (84,1)**
	BBT önerilmez	0 (0,0)* (0,0)**	14 (100,0)* (17,9)**	14 (100,0)* (15,9)**
Toplam		10 (11,4)* (100,0)**	78 (88,6)* (100,0)**	88 (100,0)* (100,0)**

*Satır yüzdesi; **Sütun yüzdesi

S100B için ideal kesim noktası 2667,14 ng/L kabul edildiğinde ise tüm tanısal değerlerin %100,0 olduğu belirlendi. GFAP için ideal kesim noktası olarak 6,11 pg/ml kabul edildiğinde ise tüm tanısal değerlerin %100,0 olduğu belirlendi.

Hafif kafa travmalı hastalarda PECARN algoritmasının ve en ideal kesim noktalarında S100B ile GFAP için tanısal değerleri özetle Tablo 5'te gösterildi.

Tablo 5. BBT bulgularının varlığını öngörmeye PECARN algoritması, serum S100B ve serum GFAP değerleri için tanısal değerler

Tanı testi	Sensitivite (%)	Spesifite (%)	PÖD*	NÖD**	Testin geçerliliği (%)
PECARN algoritması	100,0	17,9	13,5	100,0	27,2
S100B (kesim noktası \geq 2667,14 için)	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0
GFAP (kesim noktası \geq 6,11 için)	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0

*PÖD: Pozitif öngörü değeri, **NÖD: Negatif öngörü değeri

SONUÇ

Bu bulgular ışığında hafif kafa travmalı çocuklarda S100B ve GFAP biyobelirteçlerinin BBT bulgularının varlığını öngörmeye PECARN algoritmasına kıyasla spesifitesinin daha yüksek olduğu kanaatine varılmıştır. Kafa travmalı olgularda sensitivitesi ve negatif öngörü değeri yüksek olan PECARN algoritması ile ilk değerlendirmenin yapılması, algoritma sonucunda BBT çekilmesi önerilen orta-yüksek risk grubundaki hastalarda serum örnekleri ile S100B veya GFAP çalışılması, hem radyasyon maruziyetinin azaltılması hem de maliyet açısından en avantajlı yol olarak görülmektedir. Biyobelirteçlerden S100B ve GFAP ile değerlendirmenin birbirlerine üstünlüğünün ortaya konulabilmesi için farklı çalışma dizaynları ve/veya hasta sayısının artırılarak daha büyük örneklemeler ile değerlendirme yapılmasının katkı sağlayacağı düşünülmektedir.

Anahtar Kelimeler: GFAP, Hafif kafa travması, PECARN algoritması, S100B



SS-032

Ailevi Akdeniz Ateşi Tanılı Aynı Biallelik Patojenik Genotipe Sahip Kardeşlerde Hastalık Seyri: Klinik ve Demografik Farklılıklar

Eray Tuncel¹, Mahmut Seyfeddin Öz¹, Betül Sözeri¹

¹Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: FMF, otozomal resesif geçişli bir hastalık olup, MEFV genindeki mutasyonlarla ilişkilidir. Hastalığın semptomları ve şiddeti hastadan hastaya değişiklik gösterebilir.

Amaç: Bu çalışmada, MEFV geninde aynı biallelik patojenik genotipe sahip AAA (Ailevi Akdeniz Ateşi) tanısı almış kardeşlerin klinik ve demografik özelliklerinin karşılaştırılması hedeflenmiştir. Kardeşler arasındaki semptom başlangıç yaşı, tanı yaşı gibi değişkenlerin yanı sıra, hastaların klinik tabloları, hastalık aktivite skorları incelenmiştir. Aynı genotipe sahip kardeşler arasında bu özelliklerin farklılık gösterip göstermediğini tespit ederek, hastalık seyri ve fenotipik çeşitlilik hakkında daha fazla bilgi sahibi olmaktır.

Metot: Kesitsel çalışma. Ümraniye EAH Çocuk Romatoloji 2016-2024. Hastalık aktivitesi tanı anında ve son ziyarette PRAS ve ISSF skorları ile değerlendirilmiştir.

Bulgular: Çalışmaya 190 kardeş (95 farklı aileden) dahil edilmiştir. En sık genotip 116 (%61) M694V/M694V. Büyük kardeşlerin tanı yaşı [5 (4-9) yıl], küçük kardeşlerin tanı yaşı [4 (2-7) yıl] olup, bu fark istatistiksel olarak anlamlıdır (p=0.003). Atak yaşı açısından anlamlı fark gözlenmemiştir (p=0.14). Atak başlangıcı ile tanı arasındaki süre büyük kardeşlerde daha uzun olup, bu fark anlamlı bulunmuştur (p<0.002). PRAS ve ISSF skorları açısından tanı anında ve son ziyarette gruplar arasında fark bulunmamıştır (p>0.05). Klinik semptomlar açısından, artrit büyük kardeşlerde daha sık görülmüş olup (p=0.01), diğer semptomlar (ateş, karın ağrısı vb.) açısından anlamlı fark bulunmamıştır (p>0.05).

Tartışma: Büyük kardeşlerin tanı yaşının daha ileri olması ve atak başlangıcı ile tanı arasında geçen sürenin daha uzun olması, bu grubun tanıda gecikme yaşadığını düşündürmektedir. Bununla birlikte, atak yaşı ve hastalık aktivite skorları (PRAS ve ISSF) gibi parametrelerde anlamlı bir fark saptanmamıştır. Klinik bulgular açısından değerlendirildiğinde, büyük kardeşlerde artrit görülme sıklığının daha fazla olması, bu durumun hastalığın ilerleyen yaşlarında ortaya çıkması ya da tanıda gecikme nedeniyle tedaviye daha geç başlanmış olmasına bağlı olabileceğini düşündürmektedir. Bu da tanı ve tedavi süreçlerinin hızlandırılmasının önemini vurgulamaktadır.

Bu bulgular, genetik benzerliklerine rağmen, çevresel faktörler ve bireysel farklılıkların kardeşler arasında hastalık seyrinde değişkenliklere yol açabileceğini göstermektedir.

(IQR; 25, 75p)	Total	Büyük kardeş	Küçük kardeş	p
Tanı yaşı, yıl	5 (3, 8)	5 (4, 9)	4 (2, 7)	0.003
Atak yaşı, yıl	4 (3, 8)	4 (2, 7)	3 (2, 6)	0.14
Atak başlangıç tanı arası süre, ay	8 (6, 18)	12 (6, 25.5)	6 (4, 12)	<0.002
Pras (tanı anında)	7 (6, 8)	7 (6, 9)	7 (6, 8)	0.16
Pras (son visit)	6 (6, 8)	6 (6, 8)	6 (6, 7)	0.11
ISSF (Tanı anında)	3 (2, 4)	4 (2, 4)	3 (2.5, 4)	0.52
ISSF (son visit)	3 (2, 4)	4 (2, 4)	3 (2, 4)	0.36



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

	Total n:190 (%)	Büyük kardeş n:95 (%)	Küçük kardeş n:95 (%)	p
Ateş	164 (86)	85 (89)	79 (83)	0.21
Karın ağrısı	166 (87)	82 (86)	84 (88)	0.66
Miyalji	74 (39)	42 (44)	32 (34)	0.14
Artrit	44 (23)	29 (31)	15 (16)	0.01
Göğüs ağrısı	40 (21)	21 (22)	19 (20)	0.72
Erizipel benzeri döküntü	31 (16)	18 (19)	13 (14)	0.32
Anti Interleukin 1 tedavi	37 (19)	19 (20)	18 (19)	0.85

Genotypes Total n: 190 (%)

M694V/M694V	116 (61)
M694V/M680I	30 (16)
M694V/V726A	28 (15)
M694V/R761H	2 (1)
M694V/M694I	2 (1)
M680I/M680I	2 (1)
V726A/V726A	6 (3)
R761H/R761H	2 (1)
M694I/M694I	2 (1)



SS-033

BESİN İLİŞKİLİ ANAFLAKSİYİ NE ZAMAN DÜŞÜNELİM VE NASIL YÖNETELİM ?

Süleyman Hilmi Sevinç², Mehmet Şirin Kaya¹

¹Şanlıurfa Eğitim Araştırma Hastanesi-Çocuk Alerji İmmünoloji Kliniği

²Şanlıurfa Eğitim Araştırma Hastanesi -Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

Giriş: Anafilaksi, akut, yaşamı tehdit eden, sistemik bir aşırı duyarlılık reaksiyonudur. Genellikle besinler , ilaçlar ve böcek sokmaları tarafından tetiklenir. Anafilaksinin erken tanı ve tedavisi hayati öneme sahiptir.

Amaç: Bu çalışmamızın amacı Şanlıurfa Eğitim Araştırma Hastanemize son beş yılda besin anafilaksi nedeni ile başvuran çocuk hastaların demografik ve klinik özelliklerini , bu hastalarda anafilaksi yönetimini analiz etmeyi bu sayede anafilaksi tanısı almış hastalarda erken tanı ve tedaviye katkıda bulunmayı amaçladık

Yöntem: Şanlıurfa Eğitim Araştırma Hastanesi'nde son 5 yıl içinde besin anafilaksi tanısı konulan 18 yaş altı hastalar retrospektif olarak değerlendirildi. Hastaların demografik verileri, etiyolojik faktörleri, klinik bulguları ve tedavi bilgileri kaydedildi.

Bulgular: Çalışmaya alınan 96 olguda 123 kere anafilaksi tespit edildi. 11 olduda ≥ 2 anafilaksi atağı görüldü. Anafilaksi başlama yaşı ortalama 2,6 yıl olup, anafilaksiye en sık neden olan besin sırasıyla süt (%34) , ağaç yemişleri (%25) ve yumurta (%22) ve balık (%13) olarak gözlemlendi. Hastaların %64 erkek cinsiyete, %36 kız cinsiyete sahipti. . Hastaların %28'inde hafif anafilaksi, %45'inde de orta şiddette anafilaksi, %27'sinde ağır şiddette anafilaksi saptandı. Gıda alma ile anafilaksinin oluşması arasındaki süre en kısa fıstık alerjisinde gözlenip bu süre 3,4 dakika olarak belirlendi. Olgularda en sık ve ilk rastlanan anafilaksi semptomu kızarıklık ve ürtiker iken , şiddetli anafilakside başlangıç semptomu olarak kusma en sık görülen semptom oldu. Olguların yaşı artıkça (>6 yaş) en sık görülen anafilaksi semptomlarının kardiyovasküler semptomlar olduğu görüldü. Anafilaksilerin %85 'inde anafilaksi ev ortamında, %12 'si okulda, %3 'ü hastane ortamında görüldü. Anafilaksi gelişen olguların %34'ünde anafilaksi gelişmeden besin atopisi tespit edilmişti. Besin spesifik Ig E düzeyi ile anafilaksi gelişme riski arasında pozitif korelasyon tespit edilip, bu korelasyon süt anafilaksisinde en belirgindi. 18 aile anafilaksi hakkında önceden bilgilendirilip eve adrenalin otoenjektör verildiği halde sadece 7 aile evde otoenjektör kullanmaya cesaret edebilmişti. Hastaların sadece %58,2'sinin acil serviste adrenalin tedavi aldığı , %28,2'sinin bir alerji uzmanına sevk edildiği görüldü.

Sonuç: Besin alerji öyküsü olan çocuklarda mümkün olduğunca en kısa sürede adrenalin tedavisinin uygulanması için cilt ve solunum semptomlarının yanında özellikle >6 yaş çocuklarda gastrointestinal sistem ve kardiyovasküler sistem semptomları da anafilaksiyi aklımıza getirmeli. Besin alerjisi olan olgulara ev tedavi olarak otoenjektör verilip, ailelerin anafilaksi sırasında adrenalin otoenjektörleri kullanmaları konusunda aile cesaretlendirilmelidir

Anahtar Kelimeler: besin anafilaksisi, adrenalin-otoenjektör, acil durum, hızlı tanı, hızlı tedavi



SS-034

Lenfadenopati Tanısı İle Servis Yatışı Olan Çocukların Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi

Ozan Hayzaran¹, Berker Okay¹, Gülşen Akkoç², Emin Arvas¹, Ahsen Güler¹, Nazife Mengi¹

¹S.B.Ü. Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

²S.B.Ü. Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon

GİRİŞ

“Lenfadenopati”, lenf düğümlerinin iltihabi sürecini ifade eder.

Lenfadenopati, çocuklarda yaygın saptanılan bir fizik muayene bulgusudur. Genellikle kendi başına klinik olarak önemli değildir. Ancak, altta yatan malignite gibi ciddi bir hastalığın belirtisi de olabilir(1,2).

Klinisyenler için zorluk, altta yatan ciddi hastalığı olan çocuklarda zamanında, spesifik tanıları koyarken çoğu çocuğun agresif değerlendirmesini ve biyopsisini önlemektir.

Lenfadenopatinin en sık nedenleri enfeksiyon hastalıkları ve otoimmün hastalıklar iken, malignite ihtimali de göz ardı edilmemelidir.Çocuklarda periferik lenfadenopati genellikle iyi huyludur ve kendi kendini sınırlar. Özellikle birinci basamakta ilk başvuru sırasında her hastada altta yatan etiyolojiyi belirlemek gerekli değildir. Değerlendirmenin aciliyeti ve9 kapsamı hastada “B semptomları” olarak da adlandırılan ateş, gece terlemesi ve kilo kaybı gibi semptomların bulunup bulunmadığına göre belirlenir.

Servis yatışı gerektiren, ileri tetkik gereken,intravenöz antibiyoterapi ihtiyacı duyan, **B** semptomları taşıyan veya anemi hepatosplenomegali ya da atipik yerleşimli lenfadenopati saptanılan hastalar istemik hastalık açısından tarama ve daha detaylı incelemelere gerek duyulan hastalardır. Bu gibi durumlarda biyopsi gibi daha agresif işlemler yapılabilir(3,4,5).

Lenfadenopati ile başvuran hastalarda görüntülemenin yapılacağı zaman ve durumlar hakkında net kılavuz bulunmamaktadır. Fakat yatış gerektiren, tedaviye rağmen klinik gerileme saptanmayan, malignite açısından risk faktörü taşıyan hastalarda ultrasonografi tercih edilebilir.

Lokalize lenfadenopatiler servikal, supraklaviküler, aksiller, inguinal ve epitroklear olarak ayrılabilir. Supraklaviküler ve epitroklear lenfadenopati sıklıkla patolojik bir durumu gösterir ve malignite ile ilişkili olabilir. Ön servikal lenf nodları, çeşitli baş ve boyun enfeksiyonlarında ve toksoplazmoz, Epstein-Barr virüsü (EBV) veya sitomegalovirüs enfeksiyonu, stafilokok enfeksiyonları gibi sistemik enfeksiyonlarda genişler. Büyümüş servikal nodları olan hastaların sadece dörtte birinde başka bir ciddi hastalık vardır. Bartonella henselae'nin sebep olduğu kedi tırmığı hastalığı da dahil olmak üzere enfeksiyonlar, aksiller lenfadenopatinin yaygın nedenleridir.Çocuklarda inguinal lenfadenopati, lenf nodları çok büyük (>3 cm) olmadıkça genellikle spesifik bir neden ile ilişkili değildir(1,6,7,8).

AMAÇ

Biz bu çalışmamızda, çocuk servisimizde lenfadenopati tanısı ile yatarak tedavi alan hastaları tarayarak, konu hakkındaki bilgilerimizi artırmak ve klinisyene tanı koymada yardımcı olacak özellikleri belirlemek istedik. Ayrıca hangi hastalara görüntüleme gerektiğini ve tedavinin hangi koşullarda intravenöz olarak devam etmesinin önerildiği durumları saptamayı amaçladık. Lenfadenopati ile başvuran hastaların ilk ve ikinci basamak tetkikleri belirleme, tedaviye etkin başlama, optimal tedavi süresi, ayaktan tedaviye uygunluk durumlarını netleştirmeyi hedefledik.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

GEREÇ ve YÖNTEMLER

Olguların Seçimi ve Tanımlanması

Çalışmamıza 01.03.2019-31.10.2022 tarihleri arasında hastanemiz Çocuk Servislerinde lenfadenopati sebebiyle yatan, 1 ay-18 yaş aralığında olan hastalar dahil edildi.

Hastaların demografik özellikleri, şikayetleri, fizik muayene bulguları, laboratuvar sonuçları, görüntüleme [ultrasonografi (USG), manyetik rezonans görüntüleme (MR), bilgisayarlı tomografi (BT)] raporları, saptanan lenfadenopatinin boyutu-şekli-hareketliliği-lokalizasyonu, doku/ abse kültürleri ve mikrobiyolojik etkenlerin antikor veya antijen sonuçları, periferik yayma özellikleri, biyopsi gerekliliği, ilk semptom ile tanı arasında geçen süre, yatışı sırasında aldığı antibiyoterapi ve süresi, tedavi değişiklik ihtiyacı olup olmadığı, taburculuk sonrası ayaktan tedavi ile ilaç etken maddeleri ve süresi hastane bilgi sistemi üzerinden dosyalarına not edilerek değerlendirildi.

Lenfadenopatinin saptandığı bölgeye göre hastalar üç gruba ayrıldı: i)aksiller lenfadenopatisi olanlar (grup 1) ii)servikal lenfadenopatisi olanlar (grup 2) iii)inguinal lenfadenopatisi olanlar (grup 3).Tüm tanılar servisten sorumlu çocuk enfeksiyon uzmanı tarafından konuldu.

Laboratuvar Değerlerinin ve Tedavinin Yorumlanması

CRP için pozitif değer 5 mg/L'nin üstü değerler olarak belirlenmiştir. Lökosit ve nötrofil için yaşa göre normal değerler kullanıldı(9). Periferik yaymalar servisten sorumlu uzman doktor tarafından incelendi. Adenovirus, şiddetli akut solunum sendromu koronavirüs 2 (SARS-CoV-2), Influenza A/B ve Resprituvar sinsityal virus (RSV) tahlilleri, ters transkriptaz kantitatif polimeraz zincir reaksiyonu tespit kiti kullanılarak oro-nazofaringeal sürüntüler üzerinde yapıldı. Mycoplasma pneumoniae, Epstein Barr virüs (EBV), Parvovirus B19, Rubella virüs ve Toxoplasma gondii antikorları, serum örneklerinden (IgM-IgG) ELİSA (Enzyme-Linked ImmunoSorbent Assay) ile çalışıldı.

Stafilokok, streptokok ve enterokok üremeleri için numuneler uygun besiyerlerine ekilerek takip edildi. Tedavi süreleri ve antibiyoterapi rejimleri hastane bilgi sistemi üzerinden elde edildi. Taburculuk sonrası yazılmış olan reçeteler ve hastanın kontrole geldiğinde sisteme işlenmiş olan anamnezleri üzerinden tedavi süresi, yeni tedavi ve oral tedavi süresi hesaplandı. Tüm hastaların taburculuk sonrası birinci ve dördüncü aylarda kontrole çağrıldığı, bu süre zarfında relaps saptanmadığı görüldü.

İstatistiksel Analiz

İstatistiksel analiz için SPSS 22.0 for Windows programı kullanıldı. Değerlendirme sonuçlarının tanımlayıcı istatistikleri; kategorik değişkenler için sayı ve yüzde, sayısal değişkenler için ortalama, standart sapma, minimum (min.), maksimum (maks.) ve medyan (ortanca) olarak verildi. Sayısal değişkenler normal dağılım koşulu sağlanmadığında bağımsız ikiden çok grup karşılaştırmaları Kruskal Wallis testi ile yapıldı. Gruplarda oranların karşılaştırmaları Ki Kare testi ile analiz edildi. İstatistiksel alfa anlamlılık seviyesi $p<0,05$ olarak kabul edildi.

BULGULAR

Lenfadenopati Olgularının Demografik, Klinik ve Laboratuvar Bulguları

Çalışmaya dahil edilen 35 hastanın 21'i (%60) erkekti ve hastaların yaş ortancası 75 (7-191) aydı (ortalama ve standart sapma $75,6 \pm 52,8$ ay). Başvuru şikayetleri sıralandığında şişlik (%94,3), ağrı (%77,1) ve ateş (%37,1) en sık şikayetlerdi. Hastaların %42,9'unda başvuru esnasında etkilenen lenf nodu bölgesinde kızarıklık varken, %54,3'ünde lenf nodu hareket-sizdi. İki hastada (%5,7) eşlik eden hepatosplenomegali mevcuttu. On altı hastanın (%45,7) antikor tayinlerinde ve sürüntü antijenlerinde mikrobiyolojik etkenler saptandı. En sık Epstein Barr Virüsü (%38), Mycoplasma pneumoniae (%12,5), Rhi-



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

novirus (%12,5) ve Parvovirus B19 (%12,5) aktif enfeksiyonu saptandı. Influenza (%6,25), Rubella (%6,25) ve Toxoplasma gondii (%6,25) diğer saptanan etkenlerdi. Sekiz hastanın (%22,9) doku/abse kültürlerinde bakteriyel enfeksiyonlar saptandı, yarısından çoğunda stafilokok üremesi görüldü. Metisiline dirençli staphylococcus aureus (MRSA) (%37,5), metisiline duyarlı Staphylococcus aureus (MSSA) (%25) ve birer hastada da enterococcus raffinosus, koagülaz negatif Staphylococcus ve Streptococcus anginosus görüldü. Yedi hastaya biyopsi yapıldı, alınan patoloji örneklerinde ikisinde abse ile uyumlu görünüm, ikisinde kronik nekrotizan granüloamatöz iltihap ve iki hastada kedi tırmığı hastalığı ile uyumlu görünüm saptanırken, bir hastanın biyopsi sonucu normal görüldü. Periferik yayma yapılan tüm hastaların sonuçları normal saptandı, atipik hücre, downey hücresi veya blast görülmedi.

Ampisilin-sulbaktam (%91,4) ve klindamisin (%60) en sık tedaviler olarak görüldü. İki hastaya azitromisin, iki hastaya amikasin ve birer hastaya metronidazol, seftriakson, teikoplanin verildiği görüldü. Azitromisin verilen hastaların ikisi de kedi tırmığı hastalığı tanısı almış hastalardı. Hastaların %82,9'u başlangıç tedavisi ile klinik olarak düzelirken altı (%17,1) hastanın tedavisi değiştirildi. İki hastaya dörtlü anti-tüberküloz tedavi başlanırken, birer hastanın tedavisi mevcut tedaviye cevap olmadığı için teikoplanin, seftriakson, azitromisin ve gentamisin olarak düzenlendi.

Hastaların yatış süresi 8 (2-24) gün, hastanede intravenöz tedavi süresi 8 (2-21) gün olarak saptandı. İlk semptom ile tanı arasında geçen ortalama süre 7 (1-40) (ortalama ve standart sapma $10,1 \pm 11,5$) gün olarak görüldü. Ayaktan alınan oral tedavi süresi ise 1 (0-180) gündü. Tedavi süresi 180 gün olan iki hastanın da anti-tüberküloz tedavisi aldığı görüldü. Anti-tüberküloz tedavi alan hastalar çıkarıldığında oral tedavi süresi 1 (0-6) gün idi. Kontrol tarihine kadar sistemden takip edilen hiçbir hastada relaps veya komplikasyon görülmedi.

Grupların Karşılaştırılması

Aksiller lenfadenopati grubunda (Grup 1) altı hasta (%17,1), servikal lenfadenopati grubunda (Grup 2) 21 hasta (%60) ve inguinal lenfadenopati grubunda (Grup 3) sekiz hasta (%22,9) vardı. Grup 1'in yaş ortancası [133 (68-191) ay], Grup 2 [66 (13-167) ay] ve Grup 3'ten [56,5 (7-139) ay] daha yüksekti ama istatistiksel olarak anlamlı değildi ($p=0.161$). ALT değeri Grup 2'de (servikal lenfadenopati) iki gruba göre istatistiksel olarak anlamlı yüksekti ($p=0.017$). Yine Grup 2 (aksiller lenfadenopati) ve Grup 3'te (inguinal lenfadenopati) CRP ve ESR düzeyleri Grup 1'e (aksiller lenfadenopati) göre istatistiksel anlamlı yüksek saptandı ($p<0.001$). LDH düzeyleri ise Grup 3'te diğer iki gruba göre anlamlı yüksekti ($p<0.001$). Gruplar arasında lökosit düzeyleri karşılaştırıldığında istatistiksel fark saptanmadı ($p=0.126$). Grupların ayaktan aldığı oral tedavi ve tedavi sürelerinde istatistiksel olarak anlamlı fark vardı (sırasıyla $p=0,029$ $p=0,018$). Grup 2'nin ayaktan aldığı oral tedavi ve tedavi süresi Grup 3'ten yüksekti (sırasıyla $p=0,010$ $p=0,004$). Tüberküloz hastaları çıkarılarak tekrar bakıldığında oral tedavi ve toplam tedavi süreleri aralarında istatistiksel fark görülmedi ($p=0.212$).

TARTIŞMA

Çalışmamız tanımlayıcı bir çalışma olup, birincil çıkarımımız servis yatışı ihtiyacı olan hastalarda viral ve bakteriyel etkenler açısından dikkatli olunması gerektiğini düşünmemizdir. Ayrıca basit bir tahlil olan periferik yaymanın lenfadenopati sebebiyle servis yatışı planlanan her hastaya yapılması, özgül bulgular varlığında viral antikor/ antijen sonuçları çıkana kadar yol gösterici olacağına inanıyoruz. MRSA sıklığı sebebiyle ülkemizde bu hastalarda klindamisin tedavisinin ampirik başlanması düşünülebilir. Yakın tarihli yapılmış çalışmalar erkek hasta sayısının çalışmamızdaki gibi daha fazla olduğunu göstermiştir(10,11). Ancak diğer çalışmalarda yaş ortalamaları çalışmamızdan daha küçüktü(10,11). Çalışmamızdaki yaş grubu ortalaması biraz daha yüksekti, bu durumun coğrafi sebeplere bağlı olması düşünülebilir. Özellikle okul çağındaki erkek çocuklarda lenfadenopati sebebiyle servis yatışı ihtimali açısından daha dikkatli olunması gerektiğini düşünmekteyiz.

Çalışmamızda hastaların en sık başvuru sebepleri şişlik, ağrı ve ateşti. Lenfadenopati tanısı konulan çocukların en sık başvuru sebepleri çalışmamıza benzer şekilde ağrı, şişlik ve ateşti (12, 13). Saptanan ek sık sebep genellikle EBV olarak görüldü (11, 14, 15). Çalışmamızda da EBV en sıkken, onu diğer üst solunum yolu enfeksiyonu sebepleri takip etti. Amerika Birleşik Devletleri (ABD)'ndeki en sık parazitik enfeksiyon sebebi olan Toxoplasma gondii de saptadığımız etkenler arasındaydı



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

(16). Yine diğer bir sık sebep olan Bartonella henselae'nin sebep olduğu kedi tırmığı hastalığı da iki hastada mevcuttu. Çoğu vakada serolojik testler ile tanı koymak zordur ve biyopside histolojik olarak granülatöz görünüm mevcuttur (17).

Tanısı zor konulabilen bu durumlar için hastalardan anamnez alırken dikkat etmek, tanı ve tedavide hekimin işlerini kolaylaştırabilir. Ayrıca her ne kadar bizim çalışmamızda periferik yaymalar normal görülmüş olsa da en sık sebeplerin ayrımı için çok değerlidir. EBV'de Downey hücrelerinin görülmesi, serolojik sonuçları çıkana kadar yol gösterici olabilir (15, 18).

Çalışmamıza servise yatırılan hastalar dahil edildiği için tüm hastaların görüntülenmesi vardı. Ulusal rehberler ile tam bir fikir birliği olmamasına karşı bazı uzmanlar ultrasonografinin birinci basamak tetkikleri arasında olmaması gerektiğini söylemektedir (19). Fakat yatış gerektiren, tedaviye rağmen klinik gerileme saptanmayan, malignite açısından risk faktörü taşıyan hastalarda ultrasonografi tercih edilebileceğini düşünmekteyiz. Yatış öncesinde abse mevcudiyetini saptamak ve tedaviye cevabın kontrolünü sağlamak için ultrasonografi; basit, hızlı ve ucuz bir yöntem olarak kullanılabilir.

Yapılan çalışmalarda bölgesel olarak metisilin dirençli stafilokok oranlarının çok değişken olduğu görülmüştür (10, 15, 20). Özellikle ABD gibi metisilin dirençli suşların yüksek olduğu ülkelerde ampirik tedavinin bu durum göz önüne alınarak başlanması önerilmektedir (21). Avrupa ve Doğu Asya'da metisilin duyarlı suşlar daha fazla iken ülkemizde metisilin dirençli suş oranının yüksek olduğu görülmektedir (22, 23). Çalışmamızda da en sık olarak MRSA görülmüş olup, ülkemizde ampirik tedavi rejimi planlanırken bu durumun göz önüne alınması gerektiğini ve ileriye yönelik daha kapsamlı çalışmalara ihtiyaç olduğunu düşünmekteyiz.

Avustralya ve Avrupa gibi MRSA yaygınlığının düşük olduğu bölgelerde, en yaygın patojenler olmaya devam eden MSSA ve Grup A Streptokoklara karşı güçlü bakteri-sidal aktivitesi nedeniyle birinci basamak tedavi olarak dar spektrumlu beta-laktam antibiyotikler önerilmektedir (24). Bizim çalışmamızda hastalarımızın %90'ından fazlası ampisilin-sulbaktam ile tedavi edildi. Yarısından çoğuna bu tedavinin yanına klindamisin tedavisi eklendi. Klindamisin deri ve yumuşak doku enfeksiyonlarında kullanımı genellikle MRSA'ya karşı etkinliğinin yanı sıra antitoksin etkileri, yumuşak dokulara mükemmel penetrasyonu ve büyümenin durağan fazında bakterileri öldürmedeki etkinliğine dayanır (25, 26). Ama son zamanlarda klindamisin direncinin de yükseldiği ile ilgili yayınların artışı klindamisin kullanımı öncesinde de dikkatli bir karar vermeyi gerektirmektedir (27). Çalışmamızda yalnızca bir hastaya üçüncü kuşak sefalosporin başlandığı görüldü. Küresel olarak artan antimikrobiyal direnç oranları göz önüne alındığında büyük ölçüde üçüncü kuşak sefalosporinler dahil olmak üzere aşırı antibiyotik kullanımı yakından düzenlenmelidir (28). Bu, özellikle bakteriyel lenfadenopati gibi dar spektrumlu ajanların tercih edildiği hastalarda daha da önemli hale gelmektedir. Bakteriyel lenfadenopati bağlamında dar spektrumlu antimikrobiyallerin uygun kullanımını sağlamak için önlemler alınması gerekecektir. Bugüne kadar, hiçbir randomize kontrollü çalışma, yetişkinlerde veya çocuklarda akut bakteriyel lenfadenopati veya deri ve yumuşak doku enfeksiyonları için klindamisin içeren ve içermeyen beta-laktamların kullanımını karşılaştırmamıştır. Bu konular hakkında geniş kapsamlı ve prospektif çalışmalara ihtiyaç vardır.

Çalışmamızda ampisilin-sulbaktam ve klindamisin tedavi rejimi ile hastaların beşte dördünün düzeldiği görüldü. Tedavisi değiştirilen hastaların ikisinin tüberküloz lenfadenopatii saptanması sebebiyle tedavinin değiştirildiği anlaşıldı. Ayrıca azitromisin başlanan iki hasta da kedi tırmığı tanısı almış hastalardı. Çoğu kedi tırmığı hastalığı kendi kendini sınırlar ama yayılım ve iç organ tutulumu ihtimaline karşı uzmanlar azitromisin antibiyoterapisi ile tedavisini önermektedir (29). Ayrıca tedavi ile semptom süresinin kıaldığı bildirilmiştir (30). Kedi tırmığı hastalığında azitromisin tedavisi ile ilgili çalışmalar mevcutken, diğer antibiyoterapiler ile ilgili daha geniş kapsamlı çalışmalara ihtiyaç vardır.

Çalışmamızda hastaların yatış süresi 8 (2-24) gün, hastanede intravenöz tedavi süresi 8 (2-21) gün saptandı. Ayaktan alınan oral tedavi süresi ise 1 (0-6) gündü. Yakın tarihli yapılmış bir çalışmada komplike olmayan hastalıkta $3,7 \pm 2,2$ gün, komplike hastalıkta $5,1 \pm 2,8$ gün hastanede iv tedavi aldığı toplam tedavi süresinin ise komplike olmayan hastalığı olan çocuklar toplam $9,7 \pm 3,4$ gün ve komplike hastalık grubunda $13,5 \pm 5,8$ gün olduğu görülmüştür (10). Uzmanlar genellikle çalışmamızda olduğu gibi ortalama yedi günlük tedavinin yeterli olduğu konusunda hemfikirlerdir (31). Çalışmamız retros-



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

pektif bir çalışma olduğu için hastaları komplike ve komplike olmayan şekilde ayırt edemedik. Özellikle taburculuk sonrası oral tedavi kullanım sürelerinin, prospektif bir çalışma yapılarak tam olarak tespit edilmesi çocuklarda tedavi protokolünün belirlenmesi adına yararlı olabilir. Çalışmamızda, neredeyse hastaların tamamına yakınının tüm tedavisi yatış süresi boyunca hastanede tamamlanmış olup, taburculuk sonrası oral tedavi ile devam etmek yerine klinik olarak tamamen düzelmeye kadar hastane yatışının devam ettiği fark edilmiştir. Bu da bazı durumlarda hem maliyet hem de zaman açısından, hem hekimi hem de hastayı yoran bir durum olabilmektedir. Hangi hastaların erken taburcu edilerek oral tedavi ile takip edilebileceğini gösterecek ek çalışmalara ihtiyaç vardır. Özellikle okul yaş grubu çocuklarda, okula gidilme-yen gün sayısının azaltılması açısından önemlidir. Yine çalışmamızda ilk semptom ile tanı arasında geçen süre $7 (1-40)$ ($10,1 \pm 11,5$) gün olarak görüldü. Yakın dönemli bir araştırmada da ilk semptom ile başvuru arasındaki süre $4,2 \pm 3,1$ gün olarak bulunmuştur (10). Ülkemizde semptomlar sonrası başvurunun erken teşhis ve doğru tedavi ile hastaların yatış süresinin azaltılabileceği, komplikasyon ve nüks olmadan hastaların normal hayatına dönmesinin sağlanabileceği düşünülmektedir.

Diğer çalışmalara benzer şekilde bizim çalışmamızda da en sık servikal lenfadenopati hastası vardı (10, 22). Grup 1'in yaş ortalaması, diğer iki gruptan yüksekti. Tarafımızca bu konu ile ilgili bir literatür bilgisi bulunmamıştır. Ama bu durumun, aksiller lenfadenopati ailelerin ve küçük yaşta çocukların fark etmesindeki zorluk sebebiyle, daha yüksek yaş gruplarında görüldüğünü düşünmekteyiz.

Grupların karşılaştırılmasında Grup 2'de ALT seviyelerinin anlamlı yüksek olmasının sebebinin, çalışmamızda EBV'nin en sık Grup 2'de görülmesi ve EBV'ye bağlı ALT yüksekliklerinin olmasına bağlı olduğunu düşünmekteyiz (32). Grup 2 ve Grup 3 hastalarında CRP ve Sedim düzeylerinin Grup 1 hastalarından yüksek olmasının sebebi, Grup 1'de dahil hastaların semptom ile hastane başvurusu arasında geçen sürenin diğer iki gruba göre yüksek olması, lenfadenopatilerin genellikle kendi kendilerini sınırlaması sebebiyle başvuru anında akut faz reaktanlarında düşüklük saptamış olabiliriz (4). LDH düzeylerinin Grup 3'te yüksek olma sebebi ise hepatosplenomegali saptanan hastanın bu grupta olması yüzünden olabilir (33).

Çalışmanın Sınırlılıkları

Çalışmamız kısıtlılığı tek merkez ve retrospektif bir çalışma olmasıydı. Verilerine erişilemeyen hastalar olduğu gibi, uzun süreli takipleri yapılamadığından nüks görülme durumu belirsizdir. Çoğu lenfadenopati hastasının oral tedavi ile ayakta tedavi edilmesi sebebiyle servis yatış sayısının az olması da bir kısıtlılıktır. Hastaların komplike ve komplike olmayan şekilde ayırt edilememesi çalışmanın kısıtlılıklarındandı. Ayrıca kontrol grubunun olmaması da diğer bir kısıtlılık olarak kabul edilebilir.

SONUÇ

Servis yatış ihtiyacı olan tüm hastalardan, gerekli endikasyonlara göre mikrobiyolojik etkenlere yönelik tahlillerin gönderilmesi tedavi etkinliği ve süresinin belirlenmesi açısından uygun olabileceğini düşünmekteyiz. Ayrıca aksiller Lenfadenopati başvuru sürelerinin gecikmesi sebebiyle, muayene için gelen her çocukta bu durum göz önünde bulundurulmalıdır.

Lenfadenopatiler, dar spektrumlu beta-laktam tedavisi ile düşük relaps veya komplikasyon oranları ile tedavi edilebilir. Ülkemizde MRSA sıklığı sebebiyle bu hastalara ek olarak klindamisin tedavisinin ampirik başlanması düşünülebilir. Antibiyoterapinin en az 7 gün verilmesi komplikasyon ve relapsları önleyebilir.

Türkiye'de lenfadenopati etiyolojisi hakkında epidemiyolojik veriler bilinmediğinden, bu konuda geniş hasta sayısına sahip ve çok merkezli çalışmaların planlanması gerekmektedir.



Kaynaklar:

1. Faraz M, Rosado FGN. Reactive Lymphadenopathies. *Clin Lab Med* 2021; 41(3):433-51.
2. Pecora F, Abate L, Scavone S, Petrucci I, Costa F, Caminiti C, Argentiero A, Esposito S. Management of Infectious Lymphadenitis in Children. *Children (Basel)* 2021; 27;8(10):860.
3. Peters TR, Edwards KM. Cervical lymphadenopathy and adenitis. *Pediatr Rev* 2000; 21(12):399- 405.
4. Oguz A, Karadeniz C, Temel EA, Citak EC, Okur FV. Evaluation of peripheral lymphadenopathy in children. *Pediatr Hematol Oncol* 2006; 23(7):549-61.
5. Ling RE, Capsomidis A, Patel SR. Urgent suspected cancer referrals for childhood lymphadenopathy. *Arch Dis Child* 2015; 100(11):1098-9.
6. Celenk F, Gulsen S, Baysal E, Aytac I, Kul S, Kanlikama M. Predictive factors for malignancy in patients with persistent cervical lymphadenopathy. *Eur Arch Otorhinolaryngol* 2016; 273(1):251-6.
7. Huang W, Tang X, Malysz J, Han B, Yang Z. The spectrum of pathological diagnoses in non-sentinel axillary lymph node biopsy: A single institution's experience. *Ann Diagn Pathol* 2020; 49:151646.
8. Hamilton W, Pascoe J, John J, Coats T, Davies S. Diagnosing groin lumps. *BMJ* 2021; 372:n578.
9. Orkin SH, Nathan DG, Ginsburg D. Nathan and Oski's Hematology of Infancy and Childhood, 8th Edition, Saunders, Philadelphia 2015.
10. Howard-Jones AR, Al Abdali K, Britton PN. Acute bacterial lymphadenitis in children: a retrospective, cross-sectional study. *Eur J Pediatr* 2023; 182(5):2325-33.
11. Venturini E, Grillandini C, Bianchi L, Montagnani C, Chiappini E, Galli L. Clinical features and outcomes of lymphadenopathy in a tertiary children's hospital. *J Paediatr Child Health* 2020; 56(8):1277-82.
12. Friedmann AM. Evaluation and management of lymphadenopathy in children. *Pediatr Rev* 2008; 29(2):53-60.
13. Zeppa P, Cozzolino I. Paediatric Lymphadenopathies. *Monogr Clin Cytol* 2018; 23:60-76.
14. Deosthali A, Donches K, DelVecchio M, Aronoff S. Etiologies of Pediatric Cervical Lymphadenopathy: A Systematic Review of 2687 Subjects. *Glob Pediatr Health* 2019; 6:2333794X19865440.
15. Yakut N, Kepenekli E. Evaluation of Cervical Lymphadenopathy in Children: Is Epstein-Barr Virus Infection Predictable? *Med Bull Haseki* 2021; 59:145-51.
16. Ioachim HL, Medeiros LJ. Toxoplasmas lymphadenitis. Ioachim's lymph node pathology. Lippincott Williams & Wilkins 2009; 159-64.
17. Jabcuga CE, Jin L, Macon WR, Howard MT, Oliveira AM, King RL. Broadening the Morphologic Spectrum of Bartonella henselae Lymphadenitis: Analysis of 100 Molecularly Characterized Cases. *Am J Surg Pathol* 2016; 40(3):342-7.
18. Feder HM Jr, Rezuke WN. Infectious mononucleosis diagnosed by Downey cells: sometimes the old ways are better. *Lancet* 2020; 395(10219):225.
19. Desai S, Shah SS, Hall M, Richardson TE, Thomson JE; Pediatric Research in Inpatient Settings (PRIS) Network. Imaging Strategies and Outcomes in Children Hospitalized with Cervical Lymphadenitis. *J Hosp Med* 2020; 15(4):197-203.
20. Demongeot N, Akkari M, Blanchet C, Godreuil S, Prodhomme O, Leboucq N, Mondain M, Jeziorski E. Pediatric deep neck infections: Clinical description and analysis of therapeutic management. *Arch Pediatr* 2022; 29(2):128-32.
21. Neff L, Newland JG, Sykes KJ, Selvarangan R, Wei JL. Microbiology and antimicrobial treatment of pediatric cervical lymphadenitis requiring surgical intervention. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2013; 77(5):817-20.
22. Bishop EJ, Grabsch EA, Ballard SA, Mayall B, Xie S, Martin R, Grayson ML. Concurrent analysis of nose and groin swab specimens by the IDI-MRSA PCR assay is comparable to analysis by individual-specimen PCR and routine culture assays for detection of colonization by methicillin-resistant Staphylococcus aureus. *J Clin Microbiol* 2006; 44(8):2904-8.
23. Baek MY, Park KH, We JH, Park SE. Needle aspiration as therapeutic management for suppurative cervical lymphadenitis in children. *Korean J Pediatr* 2010; 53(8):801-4.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

24. Healy CM, Baker CJ. Cervical lymphadenitis. In: Feigin and Cherry's Textbook of Pediatric Infectious Diseases, 8th ed, Cherry JD, Harrison GJ, Kaplan SL, Steinbach WJ, Hotez PJ. (Eds), Elsevier, Philadelphia 2018; 124.
25. Stevens DL, Gibbons AE, Bergstrom R, Winn V. The Eagle effect revisited: efficacy of clindamycin, erythromycin, and penicillin in the treatment of streptococcal myositis. *J Infect Dis* 1988; 158(1):23-8.
26. Stoehr GP, Yu VL, Johnson JT, Antal EJ, Townsend RJ, Wagner R. Clindamycin pharmacokinetics and tissue penetration after head and neck surgery. *Clin Pharm* 1988; 7(11):820-4.
27. White BP, Siegrist EA. Increasing clindamycin resistance in group A streptococcus. *Lancet Infect Dis* 2021; 21(9):1208-9.
28. Antimicrobial Resistance Collaborators. Global burden of bacterial antimicrobial resistance in 2019: a systematic analysis. *Lancet* 2022; 399(10325):629-55.
29. Carithers HA. Cat-scratch disease. An overview based on a study of 1,200 patients. *Am J Dis Child* 1985; 139(11):1124-33.
30. Bass JW, Freitas BC, Freitas AD, Sisler CL, Chan DS, Vincent JM, Person DA, Claybaugh JR, Wittler RR, Weisse ME, Regnery RL, Slater LN. Prospective randomized double blind placebo-controlled evaluation of azithromycin for treatment of cat-scratch disease. *Pediatr Infect Dis J* 1998; 17(6):447-52.
31. McMullan BJ, Andresen D, Blyth CC, Avent ML, Bowen AC, Britton PN, Clark JE, Cooper CM, Curtis N, Goeman E, Hazelton B, Haeusler GM, Khatami A, Newcombe JP, Osowicki J, Palasanthiran P, Starr M, Lai T, Nourse C, Francis JR, Isaacs D, Bryant PA; ANZPID-ASAP group. Antibiotic duration and timing of the switch from intravenous to oral route for bacterial infections in children: systematic review and guidelines. *Lancet Infect Dis* 2016; 16(8):e139-52.
32. Shi T, Shen Y, Zhang W, Qian M, Chen X, Huang L, Tian J. Diversity of adenosine deaminase in children with EBV-related diseases. *Ital J Pediatr* 2022; 48(1):148.
33. Ishii T, Sasaki Y, Maeda T, Komatsu F, Suzuki T, Urita Y. Clinical differentiation of infectious mononucleosis that is caused by Epstein-Barr virus or cytomegalovirus: A single-center case-control study in Japan. *J Infect Chemother* 2019; 25(6):431-6.



SS-035

Pediyatrik Akut Karaciğer Yetmezliğinde Tek Merkez Deneyimi

Fatma İlknur Varol¹, Şükrü Güngör¹, Emre Gök¹, Onur Can Öztürk¹

¹İNÖNÜ ÜNİVERSİTESİ TURGUT ÖZAL TIP MERKEZİ

Giriş: Pediyatrik akut karaciğer yetmezliğinde hastaların bir kısmı karaciğer destek tedavisi ve plazmaferez gibi köprü tedavi yöntemlerinden fayda görerek karaciğer nakilsiz doğal karaciğer ile yaşamını sürdürebilirken, bazı hastalarda ise acil karaciğer nakli gerekebilir veya karaciğer nakli beklerken kaybedilebilir. Mevcut tanısal modeller hastanın doğal karaciğeri ile klinik değişimi ve sağkalımı öngöremez.

Amaç: Bu çalışmada karaciğer nakli olan ve olmayan hastalarda acil karaciğer nakline verilecek hastaların seçimi için yeni yaklaşım modelleri geliştirmeyi amaçladık.

Yöntem: Çalışmaya 221 akut karaciğer yetmezliği olan hasta dahil edildi. Çalışmaya dahil edilen hastaların 115'i (%52) kız hasta idi. Hastaların yaş ortalaması 6.27±5,01 (0,5-17,5) yaş idi. Sarılık en sık görülen şikayetti (%86,9) idi. En sık görülen klinik varyant hiperakut (%48,9) idi. Hastaların 65 (%29,4)'inde malnütrisyon, 73 (%33)'ünde boy kısalığı vardı. 53 hastada (%24) assit, 173 hastada (%78,3) hepatomegali, 74 hastada (%33,5) splenomegali, 162 hastada (%73,3) ensefalopati vardı. 105 hastada (%47,5) etken tespit edilemezken, 55 hastada (%24,9) toksik, 26 hastada (%11,8) enfeksiyöz, 27 hastada (%12,2) metabolik, 5 hastada (%2,3) otoimmün, 3 hastada (%1,4) vasküler patolojiler tespit edildi. 107 hastada (%48) plazmaferez tedavisi aldı. Mekanik ventilasyon ihtiyacı olan hasta sayısı 25 (%11,3) idi. 143 hastaya (%65) karaciğer nakli yapıldı. Plazmaferez ve karaciğer destek tedavisi ile yaşayan hasta sayısı 61 (%27,6) idi. Karaciğer destek tedavisi ile yaşayan hasta sayısı 9 (%4,1) idi. Karaciğer nakli beklerken eks olan hasta sayısı 8 (%3,6), karaciğer nakli sonrası eks olan hasta sayısı 44 (%19,9) idi. (Tablo 1) Hastalar karaciğer nakli olan ve olmayan olarak iki gruba ayrıldı. Gruplar arasında yaş ve cinsiyet açısından istatistiksel olarak anlamlı bir fark yoktu (sırasıyla p:0.287, p:0.585).

Bulgular: Hastaların laboratuvar verileri gruplar arasında değerlendirildiğinde; PELD, MELD, MELDNa, CHILD, INR, PTZ, T.bilirubin, D. bilirubin değerleri karaciğer nakli yapılan grupta istatistiksel olarak anlamlı yüksek tespit edildi. Fibrinojen, AST, ALT, GGT, ürikasit, trigliserit değerleri ise karaciğer nakil grubunda anlamlı olarak düşük tespit edildi. (Tablo 2)

Sonuç: Sonuç olarak pediyatrik akut karaciğer yetmezliği olan hastalarda karaciğer nakli gereksinimi aşıkardır. Ancak yaklaşık üçte birinde karaciğer destek tedavisi ve plazmaferez ile transplantasyonsuz yaşam şansı mevcuttur. Bu nedenle akut karaciğer yetmezliği ile gelen hastalarda erken dönemde destek tedavilerinin verilmesi, donörlerin hazırlanması hayati önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: fulminan hepatit, çocuklarda akut karaciğer hastalığı, fulminan hepatit klinik korelasyon



SS-037

Konjenital Diyafragma Hernisi: Yenidoğanlarda Mortalite ve Morbidite Üzerine Etkisi

İdil Ak Gündoğdu¹, Damla Didem Saymazlar², Hüsnü Fahri Ovalı²

¹İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, İstanbul

²İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Neonatoloji BD, İstanbul

Giriş: Konjenital diyafragma hernisi (KDH), diyafragmada bir defektin bulunduğu doğumsal bir anomalidir ve yenidoğan döneminde önemli bir mortalite ve morbidite sebebidir.

Amaç: Bu çalışmanın amacı, konjenital diyafragma hernisi tanısı ile takip edilen yenidoğanların demografik, klinik özelliklerini, uygulanan tedavi ve sonuçlarını tanımlamaktır.

Yöntem: 2016-2023 yılları arasında İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi'nde konjenital diyafragma hernisi tanısı ile takip edilen hastalar demografik, klinik ve tedavi özellikleri açısından retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 23 hastanın 11'i (%47,8) erkek, 20'si (%87) term, 2'si (%8,7) prematüre idi. 1 hastanın gestasyonel haftası elde edilemedi. Hastaların ortalama gebelik haftası, 38,36 (35-41), ortalama doğum ağırlıkları 3187,62 ± 390,02 gram idi. Hastaların 11'inde (%47,8) antenatal tanı mevcuttu. 19 hasta (%82,6) sezaryen (C/S) ile doğmuştu. Hastalardan 6'sı (%26,1) operasyon öncesi dönemde vefat etti; 17'si (%73,9) çocuk cerrahisi tarafından ortalama post-natal 2. gününde opere edildi. 23 hastanın 16'sında (%69,6) pulmoner hipertansiyon gelişmiş ve bu hastaların 7'si (%44) kaybedilmişti. Toplam mortalite oranı %30,4 idi. Pulmoner hipertansiyon gelişmeyen hastalar arasında mortaliteye rastlanmadı. Hastaların ortalama hastanede kalma süresi 17,26 ± 16,7 gün idi. Hastaların demografik özelliklerine göre (cinsiyet, gestasyonel hafta, antenatal tanı, doğum ağırlığı) mortalite oranları arasındaki fark istatistiksel açıdan anlamlı değildi ($p>0.05$). Düşük APGAR skoru ile mortalite arasındaki ilişki istatistiksel açıdan anlamlı kabul edildi (1.Dakika APGAR skoru: ($p=0,003$), 5.Dakika APGAR skoru: ($p=0,014$)).

Sonuç: Konjenital diyafragma hernisi yüksek mortalite ve morbiditeye sahip bir hastalıktır. Özellikle pulmoner hipertansiyonun gelişimi ve buna bağlı solunum yetmezliği, KDH hastalarının yaşamını tehdit eden önemli komplikasyonlardır.

Anahtar Kelimeler: konjenital diyafragma hernisi, pulmoner hipertansiyon, mortalite



SS-038

Son Bir Yılda Çocuk Nefroloji Polikliniğine Başvuran Sık İdrar Yolu Enfeksiyonu Öyküsü Olan ve DMSA Görüntülemesi Yapılan Hastaların Retrospektif İncelenmesi

Güştâ Uysal Gür¹, Ayşe Pınar Göksu Çetinkaya¹, Abdülkadir Bozaykut¹

¹SBÜ Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Üriner sistem enfeksiyonları çocukluk çağı bakteriyel enfeksiyonlarının en sık nedenlerinden biridir. Vakaların %10-15'inde böbrek skarlarına yol açarak kalıcı hasara neden olabilir(1). Kronik böbrek yetersizliğinin önlenabilir nedenleri arasında olan sık idrar yolu enfeksiyonlarının tanısı, altta yatan nedenlerin belirlenmesi, takibi ve tedavisi ile böbrek fonksiyonları korunabilir.

Sık idrar yolu enfeksiyonu (SİYE); 2 veya daha fazla piyelonefrit, 1 piyelonefrit ve en az bir sistit, 3 ve daha fazla sayıda sistit geçirilmesidir. Çocukların %12-20'sinde idrar yolu enfeksiyonu tekrarlar ve tekrarlayan akut piyelonefrit ataklarından sonra kalıcı renal skar riski artmaktadır.

Üriner sistem enfeksiyonundan 5-24 ay sonra çekilen Tc-99m dimercaptosüksinik asit sintigrafisi (DMSA) ile böbrek parankim hasarı tespit edilebilir (2). DMSA taraması ile böbrek skarlarının tespiti hastaların yakından izlenmesi ve erken müdahale gerektiren durumların belirlenmesinde kritik bir rol oynamaktadır (3). Eşlik eden hastalıklar ve malformasyonlar, vezikoureteral reflü, böbrek taşı ve tekrarlayan ateşli idrar yolu enfeksiyonları böbrekte skar riskini artırabilir.

Bu çalışmada sık idrar yolu enfeksiyonu geçiren ve skar varlığı araştırılan hastaların demografik özellikleri, fizik muayene bulguları, mesane barsak disfonksiyonları, böbrek fonksiyon testleri, üriner sistem ultrasonografileri, işeme sistoureterografileri ve medikasyonları değerlendirilerek skar oluşumuyla ilgili altta yatan risk faktörlerini tespit etmek amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Çalışmaya, Zeynep Kamil Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nefroloji Polikliniği'ne 2023 Ağustos-2024 Ağustos tarihleri arasında başvuran ve sık idrar yolu enfeksiyonu tanısı ile Tc-99m dimercaptosüksinik asit (DMSA) sintigrafisi istenen 0-18 yaş arası hastalar dahil edilmiştir. Bir yıl içinde sık idrar yolu enfeksiyonu tanısı ile 25 hastaya DMSA sintigrafisi istendiği tespit edilmiştir. Sık idrar yolu enfeksiyonu olarak; 2 veya daha fazla piyelonefrit, 1 piyelonefrit ve en az bir sistit veya 3 ve daha fazla sayıda sistit geçiren hastalar kabul edilmiştir.

Çalışmanın etik onayı alındıktan sonra hasta bilgilerine sistem üzerinden retrospektif tarama ile ulaşılmıştır. Çalışmanın tasarımı raporlanmasına kadar tüm aşamalarında İyi Klinik Uygulama ilkelerine ve Helsinki Bildirgesi'ne uygun davranılmıştır.

Bu çalışmada istatistiksel analizler NCSS (Number Cruncher Statistical System) 2007 Statistical Software (Utah, ABD) paket programı ile yapılmıştır. Verilerin değerlendirilmesinde tanımlayıcı istatistiksel metotlar (sıklık ve yüzde dağılımları, ortalama, standart sapma) kullanılmış; Shapiro-Wilk normallik testi ile değişkenlerin dağılımı incelenmiş, ikili grupların karşılaştırmasında bağımsız t testi, nitel verilerin karşılaştırmalarında ki-kare testi kullanılmıştır. Sonuçlar, anlamlılık $p < 0,05$ düzeyinde değerlendirilmiştir.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 25 hastanın 3'ü erkek, 22'si kızdı. Yaş ortalaması 114 ay, standart sapma 114 ± 55.6 ay olarak belirlendi. Hastaların ortalama piyelonefrit sayısı 1,76 ve ortalama sistit sayısı 4,08 idi. Sık idrar yolu enfeksiyonu olan 25 hastanın 6'sında (%24) DMSA da skar tespit edildi. Skar saptanan 6 hastanın ortalama sistit sayısı 3,8 (0-12), ortalama piyelonefrit sayısı 3,3 (2-6) olarak belirlendi. Hastalarda en sık üreyen etken *Escherichia coli* ikinci en sık etken *Klebsiella spcc* olarak tespit edildi.



9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Hastaların üriner sistem ultrasonografi bulguları tablo 1'de belirtilmiştir.

DMSA çekilen 25 hastanın dördünün başvurusunda tespit edilmiş konjenital üriner sistem anomalisi vardı, ikisinde sol atrofik böbrek, birinde sol böbrekte hidroüreteronefroz, birinde sol böbrekte çift toplayıcı sistem vardı.

Ultrasonografide böbrek boyutları arasında fark olan 4 hastanın birinde taş, ikisinde atrofik böbrek, birinde grade 4 hidro-nefroz mevcuttu.

DMSA da skar saptanan 6 hastanın ikisinin ultrasonografisinde patolojik bulgu yoktu; ikisinde mesane trabeküleydi, birinde garde 1 ektazi ve çift toplayıcı sistem, diğerinde üreter dilatasyonu mevcuttu. Skar saptanan 6 hastanın 3'ünde VUR saptandı.

Mesanenin radyolojik görüntülemelerine bakıldığında vezikoureteral reflü (VUR) olan bir hastanın mesanesi trabeküleydi. Spina bifidası olan bir hastanın mesanesi nörojen mesane ile uyumlu görünümdeydi

Hastaların iksinin başvuruda hipertansiyonu saptandı, hastalardan birinde DMSA'da skar mevcuttu diğer hastanın sol böbreği atrofikti.

GFR 90'ın altında olan 3 hasta bulunmaktaydı. Bu hastaların birinde DMSA da skar ve VUR, birinde sol atrofik böbrek-hipertansiyon tespit edildi.

Separe böbrek fonksiyonlarının normal değeri %45-55 arasındadır (4). Hastaların yedisinin separe böbrek fonksiyonu düşük saptandı. Dördünde skar, 2 hastada atrofik böbrek, birinde ise üreter dilatasyonu mevcuttu. Bu hastaların dördünün üriner sistem ultrasonografilerinde böbrek boyutları arasında fark saptanmıştır. Separe fonksiyonları düşük olan iki atrofik böbrekli hastanın ultrasonografi geçmişine bakıldığında ilk üriner sistem ultrasonlarının normal olduğu, izlemde skar gelişerek küçüldükleri belirlendi.

Sık idrar yolu enfeksiyonu olup, voiding sistüretrografi (VCUG) olmayan hastalara bakıldığında yan etkilerinden dolayı ailelerin istemediği görülmüştür. Bu hastaların DMSA skarı yoktu ve eşlik eden ultrasonografi bulgusu olmadığı için yakın takibe alınmıştır.

Beş yaş üstü hastaların tamamına işeme bozukluğu semptom skoru (İBSS) yapıldı. (Şekil 1) İBSS skorlaması yapılarak işeme disfonksiyonu saptanan 13 hasta vardı.

8 hastada mesane barsak disfonksiyonu tespit edildi. Tüm hastaların 12'sinde kabızlık sorunu olduğu belirlendi. Sık idrar yolu enfeksiyonu tanısı ile skar gelişimi açısından DMSA'ları incelenen çocukların yarısında işeme bozukluğu ve kabızlık olduğu saptanmıştır.

İşeme Bozuklukları Semptom skoru (İBSS)

1. Çocuğunuz gündüz idrar kaçırıyor mu ?	Hayır Kaçırmaz	Bazen	Günde 1-2 kez	Her zaman
	0	1	3	5
2. Çocuğunuz gündüz idrar kaçırıyorsa ne şiddette idrar kaçırıyor ?	Damla-damla	Sadece külot ıslak	Pantolon tamamen ıslak	
	1	3	5	
3. Çocuğunuz gece idrar kaçırıyor mu ?	Hayır Kaçırmaz	Haftada 1-2 gece	Haftada 3-5 gece	Haftada 6-7 gece
	0	1	3	5
4. Çocuğunuz gece idrar kaçırıyorsa ne şiddette idrar kaçırıyor ?	Çamaşırı veya Pijaması ıslanır		Yatak ıslanır	
	1		4	
5. Çocuğunuz günde kaç kere tuvalete çiş yapmaya gider?	7 den az		7 den fazla	
	0		1	
6. Çocuğunuz işerken ıkanır mı ?	Hayır		Evet	
	0		4	
7. Çocuğunuz işerken ağzını elduğunu söyler mi ?	Hayır		Evet	
	0		1	
8. Çocuğunuz işerken bir başlayıp bir durarak çişini yapar mı?	Hayır		Evet	
	0		2	
9. Çocuğunuz çişini bitince tekrar tuvalete gidip çişini yapar mı?	Hayır		Evet	
	0		2	
10. Çocuğunuz aniden çişinin geldiğini söyleyip hızla tuvalete koşuyor mu?	Hayır		Evet	
	0		1	
11. Çocuğunuz oyun sırasında bir kenara diz üstü çöktüğü idrarını tutmaya çalışıyor mu?	Hayır		Evet	
	0		2	
12. Çocuğunuz çiş geldiğinde tuvalete yetişmeden çişini altına kaçırıyor mu?	Hayır		Evet	
	0		2	
13. Çocuğunuzun kabızlığı var mı?	Hayır		Evet	
	0		1	
HAYAT KALİTESİ				
Çocuğunuzda yukarıda sayılan şikayetlerden bir veya birkaçı varsa bu aile, okul ve sosyal yaşantısını ne kadar etkiliyor?	Hayır Etkilemiyor	Evet az etkiliyor	Evet etkiliyor	Evet ciddi etkiliyor
	0	1	2	3

Şekil 1

Hastaların 16'sının üroflowmetresi (UFM) mevcuttu; 5 yaş üstü hastalarda planlanan UFM sonuçları değerlendirildiğinde hastaların 4'ünün EMG aktivitesi olduğu, 2'sinde kule tipi işeme olduğu görüldü. İşeme çizelgeleri değerlendirilen altı hastanın fonksiyonel mesane kapasitesinin düşük olduğu belirlendi.

Altı hasta profilaktik antibiyotik kullanıyordu. Profilaksi alan hastaların ikisinde VUR, birinde nörojen mesane olduğu belirlendi, üçünün işeme sistoüretrografileri planlanmıştı.

Tablo 1

		Tüm Hasta Grubu (n=25) (%)
Cinsiyet	Erkek	%12 (n=3)
	Kız	%88 (n=22)
DMSA Skar Bulgusu	Var	%24 (n=6)
	Yok	%76 (n=19)
USG Bulgusu (n=14)	Hidronefroz	%42 (n=6)
	Trabeküle Mesane	%14,5 (n=2)
	Üreter Dilatasyonu	%14,5 (n=2)
	Taş	%14,5 (n=2)
	Atrofi	%14,5 (n=2)
VUR (n=12)	Var	%12 (n=3)
	Yok	%88 (n=9)
İşeme Disfonksiyonu	Var	%52 (n=13)
	Yok	%48 (n=12)
Kabızlık	Var	%48 (n=12)
	Yok	%52 (n=13)
DMSA Separe Fonksiyonları Arası > %10 Fark	Var	%28 (n=7)
	Yok	%72 (n=18)

Tablo 2

	SKAR VAR (n=6)	SKAR YOK (n=19)	p değeri
Cinsiyet	Kız %83,3 (n=5), Erkek %16,6 (n=1)	Kız %89,4 (n=17), Erkek %10,5 (n=2)	>0,05
Yaş Ort	116 Ay ± 42,21	113 Ay ± 60,23	>0,05
VUR Varlığı	%50 (n=3)	%0	<0,05
Üroflovide Aşırı Aktif Mesane Bulgusu	%33,3 (n=2)	%10,5 (n=2)	>0,05
Kabızlık	%66,6 (n=4)	%42,1 (n=8)	>0,05

Tablo 3

Ultrasonografi Bulguları	SKAR VAR (n=6)	SKAR YOK (n=19)	p değeri
Hidronefroz	%33,3 (n=2)	%36,8 (n=7)	>0,05
Üreter Dilate	%16,6 (n=1)	%5,2 (n=1)	>0,05
Mesane Trabeküle	%33,3 (n=2)	%0 (n=0)	<0,05
Taş	%16,6 (n=1)	%5,2 (n=1)	>0,05
Atrofi	%0 (n=0)	%10,5 (n=2)	>0,05
Böbrek fonksiyonları arasında fark (n=4)	%50 (n=3)	%5 (n=1)	<0,05

Tartışma:

Bir ateşli idrar yolu enfeksiyonu (İYE) sonrasında böbrek skarlaşma oranı %2,8 ile %15 arasında değişirken, SİYE geçirenlerde bu oran %28,6'ya ulaşmaktadır (5). Horsager ve ark 2022 yılında retrospektif olarak yaptığı 212 hastanın dahil edildiği çalışmada 0-15 yaş arası çocuklarda ateşli idrar yolu enfeksiyonu sonrası renal skar %8 oranında tespit edilmiştir (6). Çalışmamızda sık idrar yolu enfeksiyonu geçiren hastalarda DMSA'da renal skar oranı %24 olarak belirlendi.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Birçok pediatrik çalışmada, idrar kültürlerinde tespit edilen bakterilerin %85-90'ının *E. coli* olduğu ve bu bakterinin skarlaşma riskini artırdığı gösterilmiştir (7). Çalışmamızda benzer şekilde skar saptanan 6 hastanın 5'inde idrar kültüründe *E. coli* üremesi saptanmıştır.

Huland ve ark çalışmasında idrar yolu enfeksiyonuna eşlik eden risk faktörlerinin renal skar riskini artırdığı belirlenmiştir; veziköüreteral reflü, intrarenal reflü, obstrüktif üropati ve nefrolitiazis gibi (8). Çalışmamızda sık idrar yolu enfeksiyonu olan ve DMSA'da skar saptanan 6 hastanın; 3'ünde VUR, 2'sinde trabeküle mesane, 1'inde taş, 2'sinde üreter dilatasyonu saptandı.

Keren ve ark çalışmasında tekrarlayan idrar yolu enfeksiyon riskini arttıran etkenler VUR'a ek olarak, mesane barsak disfonksiyonu ve başlangıçta skar varlığı olarak tespit edilmiştir (9). Bandari ve ark çalışmasında tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonlarında VUR'un artan dereceleri ve böbrek skar oluşumu istatistiksel olarak anlamlı yüksek saptanmıştır (7).

Shaikh ve ark çalışmasında VUR'lu hastalarda DMSA'da renal skar oranı %41 iken, VUR olmayan hastalarda %17 oranında renal skar tespit edilmiştir (2). Lee ve ark 2012 yılında yayınlanan, ateşli idrar yolu enfeksiyonu sonrası 213 hastanın dahil edildiği çalışmada %17,4 oranında renal skar tespit edilmiştir ve skar oluşum oranları VUR olan çocuklarda anlamlı yüksek saptanmıştır (10). Çalışmamızda VUR'u olan 3 hastanın da DMSA'da renal skarı mevcuttur. Skar saptanan hastaların ise %50'sinde VUR saptanmıştır. Çalışmamızda, Yılmaz ve arkadaşlarının çalışmasına benzer şekilde, VUR olan hastalar ile olmayanlar arasında renal skar gelişimi açısından anlamlı fark gözlemlenmiştir (11)

Böbrek skarına sahip çocuklar; hipertansiyon ve böbrek yetmezliği gibi ciddi uzun vadeli komplikasyonlar açısından risk altındadır (12). Çalışmamızda hipertansiyon saptanan 2 hastanın 1'inde skar saptanmıştır.

Jiang ve ark çalışmasında 327 hastanın dahil edildiği çok değişkenli analizde mesane trabekülasyonu SİYE ilişkili bulunmamıştır (13). Matthew ve ark 130 hastanın dahil edildiği çalışmada mesane trabekülasyonu veya VUR olan hastalarda ateşli idrar yolu enfeksiyonu geçirme oranı daha yüksek saptanmıştır. Aynı çalışmada piyelonefrit sonrası trabekülasyon veya VUR olan hastalarda %71 oranında anormal DMSA bulgusu saptanmıştır (14). Çalışmamızda, DMSA'da skar saptanan hastaların 2'sinde ultrasonografi (USG) ile trabeküle mesane olduğu belirlenmiştir. İşeme bozukluğuna bağlı olarak görülen trabeküle mesane; tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonlarına yatkınlık yaratabilir ve böbreklerde skar oluşumuna yol açabilir.

Keren ve ark 375 hastanın dahil edildiği çalışmada mesane barsak disfonksiyonu ve VUR olan çocuklarda SİYE geçirme olasılığı %56 olarak saptanmıştır (9). Axelgaard ve ark 105 hasta ile yaptıkları çalışmada kabızlık ve SİYE arasında pozitif ilişki olduğu saptanmıştır (15). Çalışmamıza dahil edilen 25 SİYE hastasının 13'ü İBSS skoru ile değerlendirilmiş, 8'inde kabızlık saptanmıştır. İdrar yolu enfeksiyonu sonrası bağırsak ve mesane fonksiyonlarının sistematik olarak değerlendirilmelidir.

Çocuklarda, fonksiyonel dışkı kaçırma genellikle kabızlık, dışkı birikimi ve tamamlanmamış boşaltım ile ilişkilidir ve sık sık idrar kaçırma ile bağlantılıdır. Kabızlık yaşayan çocukların yaklaşık üçte birinin gece idrar kaçırma problemi yaşadığı belirlenmiştir (16). Çalışmamızda İBSS skorlaması yapılarak işeme disfonksiyonu saptanan 13 hastanın 8'inde eşlik eden kabızlık, 6'sında ise mesane hacminin küçük olduğu belirlenmiştir. Sık idrar yolu enfeksiyonu tanısı ile skar gelişimi açısından DMSA'ları incelenen çocukların yarısında işeme bozukluğu ve kabızlık olduğu saptanmıştır. SİYE kronik böbrek yetersizliğinin önlenbilir nedenleri arasındadır. Çocuk hekimleri tarafından mesane barsak disfonksiyonu sorgulanarak siye gelişimi önlenabilir. SİYE olan ve skar gelişen hastalarda eşlik eden ek üriner sistem hastalıklarının sıklığı artmıştır, SİYE olan hastaların Konjenital böbrek ve üriner kanal anomalisi (CAKUT) açısından dikkatle değerlendirilmesi gerekmekte, CAKUT saptanan hastalarda skar gelişimi için dikkatli olmak gerekmektedir.

Sonuç: Çocukluk çağının en sık bakteriyel enfeksiyonlarından olan idrar yolu enfeksiyonları; CAKUT, işeme disfonksiyonu, mesane barsak disfonksiyonu olan hastaların ilk başvuru bulgusu olabilmektedir. Anamnez, uygun laboratuvar tetkikleri ve görüntüleme ile bu hastalara böbrek hasarı gelişmeden tanı konulabilir ve tedavi edilebilirler. Hasta sayısının ve çalışma



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

süresinin kısıtlı olması nedeniyle prognostik faktörler ile ilgili veri sahibi olunamamış olsa da; pediatri polikliniklerine İYE ile başvuran hastaların SİYE ve skar oluşumuna neden olabilecek risk faktörleri açısından sorgulanması SİYE sıklığını ve buna bağlı kronik böbrek hastalığı sıklığını azaltacaktır.

KISALTMALAR

DMSA: Tc-99m Dimercaptosüksinik Asit Sintigrafi

VUR: Veziköüreteral Reflü

VCUG: Voiding sistoüretrografi

SİYE: Sık İdrar Yolu Enfeksiyonu

İBSS: İşeme Bozukluğu Semptom Skoru

UFM: Üroflowmetresi

CAKUT: Konjenital böbrek ve üriner kanal anomalisi

KAYNAKLAR

1. Shaikh N, Shope TR, Hoberman A, Muniz GB, Bhatnagar S, Nowalk A, et al. Corticosteroids to prevent kidney scarring in children with a febrile urinary tract infection: a randomized trial. *Pediatric Nephrology*. 2020;35(11): 2113–2120. <https://doi.org/10.1007/s00467-020-04622-3>.
2. Shaikh N, Ewing AL, Bhatnagar S, Hoberman A. Risk of Renal Scarring in Children With a First Urinary Tract Infection: A Systematic Review. *Pediatrics*. 2010;126(6): 1084–1091. <https://doi.org/10.1542/peds.2010-0685>.
3. Roupakias S, Sinopidis X, Tsikopoulos G, Spyridakis I, Karatza A, Varvarigou A. Dimercaptosuccinic acid scan challenges in childhood urinary tract infection, vesicoureteral reflux and renal scarring investigation and management. *Minerva Urology and Nephrology*. 2017;69(2). <https://doi.org/10.23736/S0393-2249.16.02509-1>.
4. Salancı BV, Özgen Kıratlı P, Özcan PP, Gülaldı MN, Aksoy T, Günay EC. Renal Cortical Scintigraphy Procedure Guideline. *Nuclear Medicine Seminars*. 2020;6(2): 237–242. <https://doi.org/10.4274/nts.galenos.2020.0018>.
5. Gkiourtzis N, Glava A, Moutafi M, Vasileiadou T, Delaporta T, Michou P, et al. The efficacy and safety of corticosteroids in pediatric kidney scar prevention after urinary tract infection: a systematic review and meta-analysis of randomized clinical trials. *Pediatric nephrology (Berlin, Germany)*. 2023;38(12): 3937–3945. <https://doi.org/10.1007/s00467-023-05922-0>.
6. Horsager TH, Hagstrøm S, Skals R, Winding L. Renal scars in children with febrile urinary tract infection - Looking for associated factors. *Journal of Pediatric Urology*. 2022;18(5): 682.e1-682.e9. <https://doi.org/10.1016/j.jpuro.2022.09.012>.
7. Bandari B, Sindgikar S, Kumar S, Vijaya M, Shankar R. Renal scarring following urinary tract infections in children. *Sudanese Journal of Paediatrics*. 2019; 25–30. <https://doi.org/10.24911/SJP.106-1554791193>.
8. Huland H. [Pyelonephritic scar formation]. *Der Urologe. Ausg. A*. 1993;32(1): 16–21.
9. Keren R, Shaikh N, Pohl H, Gravens-Mueller L, Ivanova A, Zaoutis L, et al. Risk Factors for Recurrent Urinary Tract Infection and Renal Scarring. *Pediatrics*. 2015;136(1): e13–e21. <https://doi.org/10.1542/peds.2015-0409>.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

10. Lee YJ, Lee JH, Park YS. Risk Factors for Renal Scar Formation in Infants With First Episode of Acute Pyelonephritis: A Prospective Clinical Study. *Journal of Urology*. 2012;187(3): 1032–1036. <https://doi.org/10.1016/j.juro.2011.10.164>.
11. Yılmaz I, Peru H, Yılmaz FH, Sekmenli T, Çiftçi I, Kara F. Association of vesicoureteral reflux and renal scarring in urinary tract infections. *Archivos Argentinos de Pediatría*. 2018;116(4). <https://doi.org/10.5546/aap.2018.eng.e542>.
12. Jacobson S, Hansson S, Jakobsson B. Vesico-ureteric reflux: occurrence and long-term risks. *Acta Paediatrica*. 1999;88(s431): 22–30. <https://doi.org/10.1111/j.1651-2227.1999.tb01315.x>.
13. Jiang M, Deng J, Zhou G, Li S, Liu G. Risk Factors for Recurrent Urinary Tract Infection in Children With Neurogenic Bladder Following Clean Intermittent Catheterization. *Urology*. 2022;164: 224–229. <https://doi.org/10.1016/j.urolgy.2021.12.027>.
14. Timberlake MD, Jacobs MA, Kern AJ, Adams R, Walker C, Schlomer BJ. Streamlining risk stratification in infants and young children with spinal dysraphism: Vesicoureteral reflux and/or bladder trabeculations outperforms other urodynamic findings for predicting adverse outcomes. *Journal of Pediatric Urology*. 2018;14(4): 319.e1-319.e7. <https://doi.org/10.1016/j.jpuro.2018.05.023>.
15. Axelgaard S, Kristensen R, Kamperis K, Hagstrøm S, Jessen AS, Borch L. Functional constipation as a risk factor for pyelonephritis and recurrent urinary tract infection in children. *Acta Paediatrica*. 2023;112(3): 543–549. <https://doi.org/10.1111/apa.16608>.
16. Nurko S, Scott SM. Coexistence of constipation and incontinence in children and adults. *Best Practice & Research Clinical Gastroenterology*. 2011;25(1): 29–41. <https://doi.org/10.1016/j.bpg.2010.12.002>.



SS-039

Asfiktik Yenidoğanlarda Serum Sodyum Değerinin Prognoz Üzerine Etkisi

İBRAHİM HALİL TEKTAŞ¹, DUYGU TUNÇEL¹

¹DİYARBAKIR GAZİ YAŞARGİL EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ SUAM

Giriş: Perinatal asfiksi, gelişmiş ve gelişmekte olan ülkelerde neonatal mortalite ve morbiditenin önemli nedenlerinden biridir. Asfiktik yenidoğanlarda hipoksi ve iskemi, böbrek fonksiyonlarını da etkileyerek sıvı elektrolit dengesini bozabilir. Bu çalışmada sodyum değerlerinin asfiktik yenidoğanlarda prognoz üzerindeki etkisini incelemek amaçlanmaktadır.

Metod: Eylül 2022 ile Şubat 2024 tarihleri arasında yenidoğan yoğun bakım ünitesinde perinatal asfiksi olarak değerlendirilen ve Sarnat& Sarnat sınıflamasına göre evre 2 ve 3 asfiksi tanısı alan 154 yenidoğan bebek geriye dönük olarak incelendi. Hastaların 6. Saat biyokimyasal incelemede sodyum değeri 135mmol /L altında olanlar hiponatremi, 135 üzerinde olanlar normonatremi olarak iki grubu ayrıldı. Klinik ve laboratuvar özellikleri karşılaştırıldı.

Bulgular: Sarnat evrelemesi hiponatremisi olan hastalarda evre 2 ve 3 ağırlıklı iken normonatremik grupaki hastaların Sarnat evresi daha düşüktü ($p=0.032$). Hiponatremik grubun hastanede yatış süresi, normonatremik gruba göre anlamlı şekilde daha uzun bulunmuştur (19 ± 5.6 gün vs. 9.8 ± 1.4 gün, $p=0.039$).MRG bulguları açısından da hiponatremik grupta daha fazla patolojik bulgu saptanmıştır (%38.5'e karşı %10.4, $p=0.045$).

Tartışma: **Literatürde** hiponatremi, asfiktik yenidoğanlarda daha kötü prognozla ilişkilendirilmiştir. Bizim çalışmamızda da hiponatremik grupta Sarnat evre 2 ve 3 oranının daha yüksek olması, hiponatreminin daha ağır serebral hasarla ilişkili olabileceğini düşündürmektedir.

Anahtar kelimeler: asfiksi, yenidoğan, hiponatremi

Giriş

Perinatal asfiksi, gelişmiş ve gelişmekte olan ülkelerde neonatal mortalite ve morbiditenin önemli nedenlerinden biridir. Asfiktik yenidoğanlarda ortaya çıkan organ hasarının derecesi, hipoksi süresine ve şiddetine bağlıdır. Bu süreçte, beyin, böbrekler, kalp ve karaciğer gibi hayati organlar etkilenir. Serum elektrolit dengesi, özellikle sodyum düzeyleri, asfiktik hastalarda prognoz üzerinde önemli bir rol oynayabilir.

Sodyum, vücut sıvılarının osmolaritesinin sağlanmasında önemli rol oynar. Normal serum sodyum düzeyleri genellikle 135-145 mmol/L arasında olmalıdır. Asfiktik yenidoğanlarda hipoksi ve iskemi, böbrek fonksiyonlarını da etkileyerek sıvı elektrolit dengesini bozabilir(1).

Hiponatremi, hücre dışı sıvı hacmini azaltarak beyin ödeme neden olabilir ve santral sinir sistemi işlevlerini olumsuz etkileyebilir. Hipernatremi ise inraselüler sıvının intertisyel alana geçmesine neden olarak serebral hasarı artırabilir. Her iki durumda da nörolojik sonuçlar üzerine olumsuz etkiyle birlikte artmış mortaliteye neden olabilir.

Asfiktik yenidoğanlarda serum sodyum düzeyleri ile prognoz arasındaki ilişki, çeşitli klinik çalışmalarla araştırılmıştır. Hiponatremi, genellikle asfiksiden sonra ilk 48-72 saat içinde ortaya çıkar ve beyin ödeme neden olabilir. Bu durum, serebral perfüzyonun bozulmasına ve intrakraniyal basınçta artışa yol açarak, nörolojik hasarı şiddetlendirebilir. Hiponatremi, nörolojik sekeller, serebral palsy ve hatta ölüm riskini artıran bir faktör olarak kabul edilir. Hipernatremi de asfiktik yenidoğan-



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

larda kötü prognozla ilişkilidir. Hipernatremi, serebral iskemide ve beyin kanaması riskini artırabilir. Bir çalışma, asfiktik yenidoğanların kontrol grubuna (140.76 ± 9.76 mmol/L) kıyasla daha düşük serum sodyum seviyelerine (129.78 ± 4.18 mmol/L) sahip olduğunu bildirmiştir (2). Başka bir çalışmada, asfiktik bebeklerde düşük Apgar skorları ile en sık ilişkili elektrolit bozukluğunun hiponatremi olduğu vurgulanmıştır (3).

Bu çalışmada sodyum değerlerinin asfiktik yenidoğanlarda prognoz üzerindeki etkisini incelemek amaçlanmaktadır.

Yöntem: Eylül 2022 ile Şubat 2024 tarihleri arasında yenidoğan yoğun bakım ünitesinde perinatal asfiksi olarak değerlendirilen ve Sarnat & Sarnat sınıflamasına göre evre 2 ve 3 asfiksi tanısı alan 154 yenidoğan bebek geriye dönük olarak incelendi (4). Hastaların akut perinatal olay varlığı, maternal özellikleri, 6. Saat serum sodyum değerleri, amplitüd elektroensefalografi bulguları, kraniyel görüntülemeleri, solunum desteği ihtiyacı, hastanede kalış süreleri dosyalarından geriye dönük olarak incelendi. Hastaların 6. Saat biyokimyasal incelemede sodyum değeri 135 mmol/L altında olanlar hiponatremi, 135 üzerinde olanlar normonatremi olarak iki gruba ayrıldı. Klinik ve laboratuvar özellikleri karşılaştırıldı.

Bulgular: Bu çalışmada, hiponatremik ve normonatremik asfiktik yenidoğanların demografik ve klinik özellikleri karşılaştırılmıştır. Toplamda 39 hiponatremik ve 115 normonatremik hasta yer almaktadır. Hiponatremik hastalarda doğum ağırlığı, normonatremik gruba göre düşüktü (2957 ± 466 gr vs. 3240 ± 460 gr, $p=0.02$). Doğum şekli, cinsiyet, mortalite, gestasyon yaşı, kordkan gazında pH, baz açığı (BE), laktat düzeyi ve mekanik ventilatör süresi açısından iki grup arasında anlamlı fark bulunmamıştır ($p>0.05$).

Sarnat evrelemesi hiponatremisi olan hastalarda evre 2 ve 3 ağırlıklı iken normonatremik grupları hastaların Sarnat evresi daha düşüktü ($p=0.032$). Akut renal hasar açısından değerlendirildiklerinde kreatinin yüksekliği ve periton diyalizi ihtiyacı hiponatremik grupta istatistiksel olarak anlamlı şekilde daha yüksekti ($p=0.04$ ve $p=0.02$). Hiponatremik grubun hastanede yatış süresi, normonatremik gruba göre anlamlı şekilde daha uzun bulunmuştur (19 ± 5.6 gün vs. 9.8 ± 1.4 gün, $p=0.039$). MRG bulguları açısından da hiponatremik grupta daha fazla patolojik bulgu saptanmıştır (%38.5'e karşı %10.4, $p=0.045$).

Tartışma: Literatürde hiponatremi, asfiktik yenidoğanlarda daha kötü prognozla ilişkilendirilmiştir. Bizim çalışmamızda da hiponatremik grupta Sarnat evre 2 ve 3 oranının daha yüksek olması, hiponatreminin daha ağır serebral hasarla ilişkili olabileceğini düşündürmektedir. Bununla birlikte, düşük doğum ağırlığı da hiponatremik grupta daha yaygın olup, bu durumun asfiksi sonrası yenidoğanların metabolik dengesizliğe daha yatkın olabileceğini göstermektedir. Asfiktik yenidoğanlarda elektrolit dengesinin dikkatlice izlenmesi ve yönetilmesi prognozu iyileştirebilir. Serum sodyum düzeylerinin normal sınırlar içinde tutulması, serebral hasarın minimize edilmesine katkı sağlayabilir. Erken dönemde elektrolit dengesizliklerinin düzeltilmesi, özellikle hiponatremi ve hipernatreminin tedavi edilmesi, yenidoğanın uzun dönem nörolojik gelişimini olumlu etkileyebilir.

Asfiktik bebeklerin sağlıklı kontrol grubuyla karşılaştırıldığı bir çalışmada asfiktik hastalarda serum sodyum seviyeleri anlamlı olarak düşük bulunmuş. Bu hastalarda sodyum seviyelerinin düşük olması uygunsuz antiüretik hormon salgılanması ile ilişkilendirilmiştir. Tedavide sodyum değerleri normale gelene kadar sıvı kısıtlaması önerilmiştir (5).

Başka bir çalışmada da serum sodyum düzeylerinin düşük olmasının asfiksisinin şiddeti ile ilişkili olduğu vurgulanmış. Asfiktik yenidoğanlarda hiponatremi gelişiminin renal hasarın erken bir habercisi olabileceğinin de altı çizilmiştir (6). Bizim çalışmamızda da hiponatremik bebeklerde kreatinin düzeylerinin anlamlı derecede yüksek olması, bu gruptaki erken renal hasarı işaret eder. Ayrıca, periton diyalizi ihtiyacının yalnızca hiponatremik grupta bulunması, bu bebeklerin renal komplikasyonlara daha fazla maruz kaldığını düşündürmektedir. Bu bulgular, hiponatremi ile böbrek hasarı arasında bir ilişki olabileceğini işaret ederken, böbrek fonksiyonlarının hiponatremik yenidoğanlarda dikkatle izlenmesi gerektiğini ortaya koymaktadır.

Çalışmalarda düşük sodyum seviyeleri ile könnörolojik sonuçlar arasında da ilişki bulunmuştur (7,8). Sodyumun düşük ol-



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

ması beyin ödemine neden olarak mevcut nörolojik hasarı şiddetlendirir. Böylece sodyum seviyesi düşük hastalarda sekel oranlarının yüksek olduğu öne sürülmüştür(7,8). Bizim çalışmamızda da literatürle uyumlu olarak hiponatremi grubunda kraniyal MR bulgularında daha fazla difüzyon kısıtlılığı bulunmaktadır.

Sonuç olarak, hiponatremi asfiktik yenidoğanlarda daha ağır klinik seyir ve daha kötü sonuçlarla ilişkilidir. Hiponatremi, bu bebeklerde mortaliteyi ve morbiditeyi artıran bir faktör olabilir. Bu nedenle, asfiktik yenidoğanlarda sodyum düzeylerinin düzenli izlenmesi ve hiponatremi gelişen bebeklerin yakın takibi, prognozun iyileştirilmesi açısından önem taşımaktadır.

Kaynaklar

1. Shivani, Bansal., Neeraj, Kabra., Sangita, Singhal., Sameer, Singh., Manu, Bassi. (2019). 5. A study of renal parameters and serum electrolytes level in newborns with birth asphyxia. doi: 10.18231/J.IJMPO.2019.011
2. Binh, Nguyen, Thanh., Thao, Nguyen, Thi, Phuong., Thang, Tran, Binh. (2023). 2. Serum electrolyte disorders in asphyxiated neonates. *Tạp chí Y Dược học*, doi: 10.34071/jmp.2023.1.6
3. Binh, Nguyen, Thanh., Thao, Nguyen, Thi, Phuong., Thang, Tran, Binh. (2023). 2. Serum electrolyte disorders in asphyxiated neonates. *Tạp chí Y Dược học*, doi: 10.34071/jmp.2023.1.6
4. Sarnat HB & Sarnat MS Neonatal encephalopathy following fetal distress. A clinical and electroencephalographic study. *Arch Neurol.* 33, 696–705 (1976).
5. Manjunatha, Babu, R., Pavan, Kumar, Jerry., Harish, G., Susheela, C. (2018). A comparative study of serum electrolytes in newborns with birth asphyxia and non-asphyxiated newborns. *Pediatric Review: International Journal of Pediatric Research*, 5(8):407-412. doi: 10.17511/IJPR.2018.108.04
6. Manjunatha, Babu, R., Pavan, Kumar, Jerry., Harish, G., Susheela, C. (2018). A comparative study of serum electrolytes in newborns with birth asphyxia and non-asphyxiated newborns. *Pediatric Review: International Journal of Pediatric Research*, 5(8):407-412. doi: 10.17511/IJPR.2018.108.04
7. Hamza, Moatasim, Solkar., M., D., Shinde., Abhijeet, Shinde. (2022). To Study the Correlation Between Perinatal Asphyxia and Electrolyte Imbalance. *International Journal of Science and Healthcare Research*, 7(4):219-226. doi: 10.52403/ijshr.20221031
8. Verdú, Pérez, A., Falero, Mp., Arroyos, A., Estévez, F., Félix., López, Y., Pantoja, A., Ureta, A. (2001). Blood neuronal specific enolase in newborns with perinatal asphyxia. *Revista De Neurologia*, 32(8):714-717. doi: 10.33588/RN.3208.2000582



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Tablo 1: Hastaların demografik ve klinik özellikleri

	Hiponatremi (N=39)	Normonatremi (N=115)	p
C/S, n (%)	31	66	0.64
Cinsiyet, E, n (%)	21	50	0.23
Sarnat Evre 2,3, n (%)	25	24	0.032
Mortalite, n (%)	5	4	0.26
Doğum ağırlığı, gram*	2957 ± 466	3240 ± 460	0.02
Gestasyon yaşı, hf*	37.8 ± 1.6	37.8 ± 1.5	0.94
pH*	7.01 ± 0.14	7 ± 0.14	0.55
BE*	-15.7 ± 5.5	-15.6 ± 5.2	0.87
Laktat*	9.96 ± 3.9	9.06 ± 3.6	0.22
Kreatinin*	1.21 ± 0.32	0.96 ± 0.33	0.04
Periton diyalizi ihtiyacı, n (%)	6	0	0.02
Mekanik ventilatör süresi, gün*	10 ± 4	2 ± 1	0.09
Noninvaziv mekanik ventilatör süresi, gün*	3 ± 1	1 ± 1	0.49
Yatış süresi, gün*	19 ± 5.6	9.8 ± 1.4	0.039
MRG bulguları varlığı, n (%)	15	12	0.045

*Mean ± Standart deviasyon

SS-040

Migren Tanısı ile İzlenen Hastaların Demografik ve Klinik Özellikleri ile Vizüel Analog Skalası Sonuçlarının Karşılaştırılması

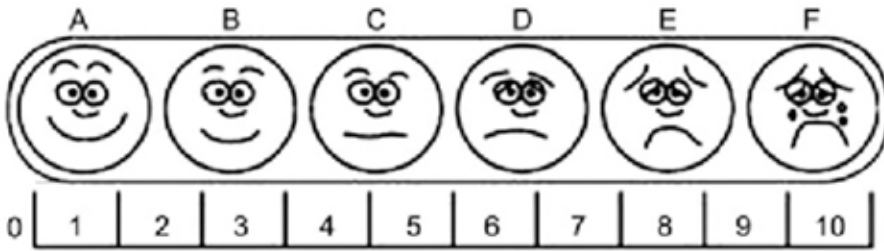
Eda Boz Öncel¹, Arife Derda Yücel Şen², Özlem Uğur², Ahmet Baysal², Coşkun Yazar², Kürşat Bora Çarman²

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

²Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Eskişehir, Türkiye

Giriş: Uluslararası baş ağrısı kriterlerine göre migren, ataklar şeklinde gelen, 4-72 saat kadar sürebilen, çoğunlukla tek taraflı, zonklayıcı ya da sıkıştırıcı tarzda, bulantı ve kusma, ışık ve koku hassasiyetinin olduğu, bireyin günlük yaşam kalitesini olumsuz etkileyen, şiddetli ve tekrarlayıcı baş ağrısı ataklarıdır. Vizüel Analog Skalası (VAS) 1920'lerden beri ağrı, yaşam kalitesi ve anksiyete gibi soyutlama niceliklerin değerlendirilmesi için kullanılmaktadır (Şekil-1).

Şekil-1. Vizüel Analog Skalası



Amaç: Bu çalışmada migren tanısı alan 0-18 yaş aralığındaki hastaların demografik ve klinik özellikleri ile VAS skoru arasındaki ilişkinin istatistiksel olarak değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Çocuk Nöroloji Bilim Dalı'nda 2022-2023 tarihleri arasında migren tanısı alan 31 hastanın demografik ve klinik özellikleri ile VAS skoru arasındaki ilişki istatistiksel olarak değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya 31 hasta (16=kız; 15=erkek) alındı. Olguların demografik ve klinik özellikleri Tablo-1'de özetlenmiştir. Hastaların yaş ortalaması 163,3 ay ($\pm 34,4$) idi. Baş ağrısı şikayetleri ortalama 18,3 ($\pm 17,7$) aydır mevcuttu. On sekiz olguda (%58) ailede migren öyküsü vardı. Olguların ikisi (%6,4) auralı migren tanılı idi. Hastaların baş ağrısı özellikleri Tablo-2'de özetlenmiştir. Olguların VAS skoru ortalama 6,7 ($\pm 1,3$) olarak saptandı. Atak anında ağrı şiddetini orta olarak tanımlayan 21 (%67,7) olgu, ağır olarak tanımlayan 10 (%32,2) olgu vardı. Atak anında baş ağrısı şiddetini orta olarak tanımlayan hastaların VAS skoru 6,1 ($\pm 0,7$) iken şiddetli tanımlayan hastaların VAS skoru 8,1 ($\pm 1,1$) idi ve bu iki grup arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki mevcuttu ($p < 0,001$) (Tablo-3).

Tablo 1. Olguların Dağılım Özellikleri

Olgu	Ortalama	Minimum	Maksimum	Std Deviasyon
Yaş (Ay) (N=31)	163,3	104	216	$\pm 34,4$
Tanı Öncesi Baş Ağrısı Süresi (Ay) (N=31)	18,3	8	60	$\pm 17,7$
Baş Ağrısı Ataklarının Süresi (Saat) (N=31)	7,2	4	24	$\pm 6,4$
VAS* Skoru (N=31)	6,7	4	10	$\pm 1,3$

Tablo 2. Baş Ağrısı Özellikleri

	Toplam (%)
Aura Varlığı	
Aurasız	29 (%93,5)
Auralı	2 (%6,4)
Lokalizasyon	
Tek Taraflı	19 (%61,2)
İki Taraflı	12 (%38,7)
Baş Ağrısı Karakteri	
Zonklayıcı	27 (%87)
Sıkıştııcı	4 (%12,9)
Baş Ağrısı Şiddeti	
Orta	21 (%67,7)
Şiddetli	10 (%32,2)
Fiziksel Aktiviteler İle Ağrının Şiddetlenmesi	
Evet	10 (%32,2)
Hayır	21 (%67,7)
Bulantı ve /veya Kusma Varlığı	
Evet	18 (%58)
Hayır	13 (%41,9)
Fotofobi Varlığı	
Evet	28 (%90,3)
Hayır	3 (%9,6)
Fonofobi Varlığı	
Evet	13 (%41,9)
Hayır	18 (%58)

Tablo 3. Baş Ağrısı Şiddeti ile VAS Skoru Karşılaştırılması

Baş Ağrısı Şiddeti	Toplam (%)	Ortalama VAS Skoru	Std Deviasyon
Orta	21 (%67,7)	6,1	±0,7
Şiddetli	10 (%32,2)	8,1	±1,1

Sonuç: Migren genetik faktörlerin çevresel faktörler ile etkileşim gösterdiği multifaktöriyel bir hastalıktır. Migren tanısı alan hastaların klinik takiplerinde VAS subjektif bir ölçek olmakla birlikte, kolay uygulanabilirliği ile güvenilir ve pratik bir yaklaşım sağlamaktadır.

Anahtar Kelimeler : Baş ağrısı , migren , VAS



SS-041

Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde Takip Edilen Konjenital Diyafragma Hernisi Vakalarının Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi

Bilgin Azrak¹, Şebnem Server Genç¹, İlke Mungan Akın¹

¹Ümraniye Eğitim Araştırma Hastanesi

Giriş: GİRİŞ-AMAÇ: Konjenital Diyafragma Hernisinin(KDH) sıklığı az olsa da son yıllarda intrauterin ve postpartum tanı ve tedavilerdeki gelişmeler mortaliteyi azaltmıştır. Doğumdan sonra akciğer koruyucu mekanik ventilasyon (MV), pulmoner hipertansiyonun (PHT) erken agresif yönetimindeki gelişmeler, enfeksiyonun önlenmesi ve gelişen beslenme stratejileri, bu bebeklerde sonuçların giderek iyileşmesine ve yaşam süresinin artmasına olanak tanımıştır. Çalışmamızda, 2013-2024 yılları arasında yenidoğan yoğun bakım ünitesinde(YDYBÜ) takip edilen hastaların doğum salonu yaklaşımları, MV stratejileri, tedavileri, operasyonlar ve prognoz değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Amaç: GİRİŞ-AMAÇ: Konjenital Diyafragma Hernisinin(KDH) sıklığı az olsa da son yıllarda intrauterin ve postpartum tanı ve tedavilerdeki gelişmeler mortaliteyi azaltmıştır. Doğumdan sonra akciğer koruyucu mekanik ventilasyon (MV), pulmoner hipertansiyonun (PHT) erken agresif yönetimindeki gelişmeler, enfeksiyonun önlenmesi ve gelişen beslenme stratejileri, bu bebeklerde sonuçların giderek iyileşmesine ve yaşam süresinin artmasına olanak tanımıştır. Çalışmamızda, 2013-2024 yılları arasında yenidoğan yoğun bakım ünitesinde(YDYBÜ) takip edilen hastaların doğum salonu yaklaşımları, MV stratejileri, tedavileri, operasyonlar ve prognoz değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: YÖNTEM: 2013-2024 yılları arasında takip ve tedavisi yapılmış KDH'li hastaların verileri geriye dönük dijital veri kayıt sisteminden taranmıştır. Hastaların demografik verileri, prenatal tanı, doğum salonunda resüsitasyon ihtiyacı, entübasyon, defektinin tarafı, herniye organlar, operasyon zamanı, öncesi ve sonrası FiO₂ ihtiyacı, iNO kullanımı, PHT ve diğer konjenital anomaliler, entübasyon süresi, yoğun bakım yatış süresi, mortalite kaydedilmiştir.

Bulgular: BULGULAR: Çalışma yıllarında 34 KDH tespit edilmiştir. Kız erkek oranı eşit olan hastaların gestasyon haftası ortancası 38(32-41), doğum ağırlığı 2900g (1300-4580) bulundu. 8(%24) hasta opere olmadan ilk gün, 8'i (%24) post-op kaybedilmişti. 23(%67,6) hastanın antenatal tanısı vardı ve doğum salonunda 29(%85,3) bebek entübe edilmiş, sadece 3'ünün(%8,8) NRP ihtiyacı olmuştu. 27(%79,4) hastanın sol posterolateral defekti vardı. İlk gün opere olmadan kaybedilen bebekler çıkarıldıktan sonra operasyon zamanının ortancası 3 gündü. Preop ve postop en sık kullanılan MV modu HFO (sırasıyla %69,2, %57,7) idi. Hastaların ¼'üne preop iNO başlanılmıştı. Entübasyon ve yatış süresi ortancası sırasıyla 10,5(0-94) ve 31,5 (2-294) gündü. Yıllara göre mortalite oranlarının ilk gün opere edilmeden kaybedilen ek anomalili bebekler dışlandığında %75'lerden %0 kadar gerilediği görüldü.

Sonuç: SONUÇ: Gelişen mekanik ventilasyon stratejileri, PHT tedavisi ve güncellenen kılavuzlarla KDH'li vakalarda mortalite azalmaktadır.

Anahtar Kelimeler : HFO , Konjenital diyafragma hernisi , mortalite



SS-042

Juvenil Miyoklonik Epilepsi: Üçüncü Basamak Bir Merkezde Elektro-Klinik Belirtiler, Tedavi Seçenekleri ve Sonuçlar

İrem Coşkun¹, Nisa Simge Güleç¹, Elif Yüksel Karatoprak², Şeyma Sönmez Şahin²

¹İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD

²İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Nörolojisi BD

Giriş: Juvenil miyoklonik epilepsi (JME), miyoklonik ve jeneralize tonik-klonik nöbetlerle karakterize, ergen ve yetişkin başlangıçlı idiyopatik jeneralize epilepsi (IJE) sendromudur. Yaygın bir sendrom olup epilepsi vakalarının yaklaşık %9.3'ünü oluşturur. Miyoklonik nöbetlerin varlığı teşhis için zorunludur. Bu nöbetler sıklıkla uyandıktan sonraki ilk saat içinde meydana gelen, uykusuzluk ile tetiklenebilen, tek taraflı veya iki taraflı olabilen, genellikle üst ekstremiteleri içeren, alt ekstremitelerde olduğunda düşme, dengesizlik şeklinde kendini gösterebilen nöbetlerdir.

Amaç: Kliniğimizde juvenil miyoklonik epilepsi tanılı çocukların elektro-klinik belirtilerini ve sonuçlarını değerlendirmek, bu sonuçların büyüme çağındaki çocukların gelişimindeki önemini vurgulamaktır.

Yöntem: Bu retrospektif çalışmada, İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Çocuk Nöroloji kliniğinde takip edilen juvenil miyoklonik epilepsi tanılı hastaların dosyaları ve EEG kayıtları incelendi. Çalışmamıza Ocak 2018 ile Eylül 2024 tarihleri arasında tanı almış hastalar kabul edildi. Hastalarımızın, nöbetin başlangıç yaşları, belirtileri, elektro-klinik özellikleri, kullanılan ilaçlar ve bu ilaçlara yanıtları incelendi.

Bulgular: Çalışmaya ortalama tanı yaşı 12,1 yıl olan toplam 31 hasta dahil edildi; bunların %67,8'i kadındı ve yaklaşık %25,8'inde ailesinde epilepsi öyküsü vardı. Klinik özelliklerle ilgili olarak, tüm hastalarda miyokloniler görüldü; %9,6'sında miyoklonilere absans nöbetleri eşlik ederken, %22,5'ine jeneralize tonik klonik tarzı nöbetler eşlik etti, %13,9'unda miyoklonik, absans ve jeneralize tonik klonik tarzı nöbetler birlikte görüldü. Hastaların %67,5'inde haftanın her günü miyokloniler görülürken yalnızca 1 hastanın günlük miyokloni sayısı yirminin üzerinde görüldü. EEG bulgularına bakıldığında hastaların tamamında bilateral, simetrik, jeneralize diken-dalga kompleksleri şeklinde deşarjlar mevcuttu. Hastaların %96,8'inde normal background aktivite görüldü. 1 hastada hiperventilasyon ile EEG aktivitesi görülürken, %19,3'ünde yalnızca uyku sırasında, %80,3'ünde hem uyku hem uyanıklıkta jeneralize EEG aktivitesi görüldü. Hastaların %77,4'ü monoterapiden fayda görürken, monoterapi alan hastaların %79'u valproik asit ile takip edildi. Klinik sonuçlarla ilgili olarak, %66,6'sında miyokloniler yeniden görülmedi, %74'ünün ilaç tedavisine başladıktan sonra EEG'si normale döndü.

Sonuç: Bu çalışma juvenil miyoklonik epilepsisi olan hastaların elektro-klinik belirtilerini ve sonuçlarını tanımlamıştır. Bu sonuçlarda görülmektedir ki çocukluk çağı juvenil miyoklonik epilepsi büyük ölçüde tek ilaç ile kontrol altına alınmaktadır. Ülkemizde valproik asit ve levetirasetam tedavide ilk tercih edilen ilaçlardır. Özellikle kadınlarda kullanımı ve yan etki riski yüksek olmasına rağmen valproik asit tedavisine iyi yanıt mevcuttur.

Anahtar Kelimeler: epilepsi, miyokloni, idiyopatik



SS-043

Pediyatrik inflamatuvar barsak hastalığında inflamatuvar biyobelirteçlerin değerlendirilmesi

Talha Üstüntaş¹, Aylin Yücel³, Ahmet Osman Kılıç², Rüyeyda Güzel²

¹Dr. Ali Kemal Belviranlı Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

³Necmettin Erbakan Üniversitesi Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Bilim Dalı

Giriş: İnflamatuvar Barsak Hastalıkları, kronik ve immün aracılı hastalıklardır. Ülseratif kolit (ÜK) ve Chron hastalığı (CH) farklı gastrointestinal alanları tutmakla karakterizdir. ÜK ve CH tanısı klinik, laboratuvar, görüntüleme ve histopatolojiyi de içeren endoskopik bulgularla konur ve sistemik bir inflamasyon söz konusudur. Birçok çalışma, bağırsak lümenindeki mikrobiyotaya karşı mukozal immün sisteminin düzensiz tepkisinden kaynaklandığını destekler ve bu durumda da ciddi bir inflamasyon söz konusudur ve şiddetinin tespiti önem arz etmektedir.

Amaç: Bu çalışmada, ÜK ve CH hastalarında sistemik immün-inflamasyon indeks (Sii), nötrofil lenfosit oranı (NLO), platelet lenfosit oranı (PLO) gibi sistemik inflamasyon belirteçleri ile "Crohn Hastalığı Aktivite İndeksi" (CHAI), "Çocuklarda "Ülseratif Kolit Aktivite İndeksi" (PUCAİ) hastalık aktivitesinin yanı sıra endoskopik bir sınıflama yöntemi olan Paris sınıflaması arasındaki ilişkiyi değerlendirmek amaçlandı.

Yöntem: Bu çalışmada, ÜK ve CH hastalarında sistemik immün-inflamasyon indeks (Sii), nötrofil lenfosit oranı (NLO), platelet lenfosit oranı (PLO) gibi sistemik inflamasyon belirteçleri ile "Crohn Hastalığı Aktivite İndeksi" (CHAI), "Çocuklarda "Ülseratif Kolit Aktivite İndeksi" (PUCAİ) hastalık aktivitesinin yanı sıra endoskopik bir sınıflama yöntemi olan Paris sınıflaması arasındaki ilişkiyi değerlendirmek amaçlandı.

Bulgular: Çalışmaya %55,5'i (n=41) ÜK, %44,5' (n=33) CH olan 74 hasta dahil edildi. Hastaların hesaplanan ortanca NLO değeri 2,31 (1,19-3,56), PLO değeri 172,00 (130,56-230,55), Sii değeri 1011,45 (452,40-1705,84) idi. Hastaların %29,3'ü 0-10, %56,0'ı 10-17, %14,7'si 17-40 yaşındaydı, %92,0'ında striktür ve penetrasyon yokken, %6,7'sinde striktür, %1,3'ünde penetrasyon vardı, %54,7'sinde büyüme gelişme geriliği vardı. Hastaların %6,7'sinde terminal ileal, %62,7'sinde kolonik, %24,0'ında ileokolonik, ve %6,7'sinde treitz ligaman proksimalinde tutulum vardı. 0-10 yaş grubundaki hastaların NLO ve Sii değeri 10-17 yaş ve 17-40 yaş hastalarına göre anlamlı düşüktü (sırasıyla p=0,001; p=0,012). Lokasyona göre hastaların Sii değeri açısından fark vardı (p=0,047). Fark ileal ve ileokolonik tutulumun Sii değerinin treitz ligaman proksimalindekilere göre daha düşük olmasından kaynaklıydı. Striktür görülmeyenlerin PLO değeri striktürü olanlardan anlamlı düşüktü (p=0,044).

Sonuç: CH ve ÜK tanılı hastaların aktivite skorlaması ile NLO ve PLO gibi indekslerin ilişkisine yönelik bir çok çalışma mevcuttur, yüksek Sii değerlerinin pek çok hastalıkta ve malignitede hastalığın ciddiyeti ve kötü prognozla ilişkili olduğu görülmüştür. Biz de bu çalışmamızda yüksek Sii değerinin hastalık aktivitesi ve endoskopik tutulumu ile orantılı olarak yüksek olduğunu ve bu durumun hastalık şiddetini öngörmede yardımcı olduğunu gösterdik.

Anahtar Kelimeler: chron, ülseratif kolit, inflamasyon



SS-044

Yenidoğanlarda Taze Donmuş Plazma ve Trombosit Transfüzyonlarında Türk Neonatoloji Derneği Kan Ürünleri Transfüzyon Rehberi'ne Ne Kadar Uyuyoruz? Tek Merkezli Retrospektif Çalışma

Kardelen Çelikel¹, Damla Saymazlar², Hüsni Fahri Ovalı²

¹İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

²İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Yenidoğan Bilim Dalı

Amaç: Çok düşük doğum ağırlıklı (ÇDDA) prematüre bebekler başta olmak üzere hastanede yatan yenidoğanlara kan ürünleri ile transfüzyon sık uygulanmaktadır. Yenidoğan döneminde uygulanan transfüzyonların belirli riskler taşıdığı bilinmekte olup transfüzyon kararı dikkatli verilmelidir. Türk Neonatoloji Derneği (TND) kan ürünleri transfüzyon rehberi 2021 güncellemesi ile transfüzyon endikasyonları belirlenmiştir. Bu çalışmadaki amacımız; yenidoğan transfüzyon pratiğinde eritrosit süspansiyonuna görece daha az kullanılan ve literatürde daha az çalışma bulunan trombosit süspansiyonu (TS) ve taze donmuş plazma (TDP) endikasyonlarının TND rehberine uygunluğunu araştırmaktır.

Yöntem: Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi'nde Ocak 2021 – Temmuz 2024 tarihlerinde TS ve TDP transfüzyonu uygulanan hastaların risk faktörleri ve endikasyonları retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitimizde 32 hastaya TS, 77 hastaya TDP transfüzyonu uygulandı. Trombosit süspansiyonu uygulanan hastaların %65,63'ü erkek, %34,37'si kızdı. Ortalama gebelik haftaları (GH) 31,7 hafta (24-39), ortalama doğum ağırlığı (DA) 1612,7 gram (600-3475) idi. Transfüzyon öncesi trombosit değeri ortalama 47.812,5 iken sonrası 114.000 bulundu (Şekil 1). Trombosit değeri; < 25.000 olan hastalar (13 hastanın 8'i) *en sık aktif kanama ile*, 25.000-50.000 olan 8 hastanın 5'i aktif kanama, 1'i eşlik eden koagülopati, 1'i ciddi morbidite (evre 3-4 IVK, sepsis) ve 1'i cerrahi müdahale sebebiyle, 50.000-100.000 olan 9 hastanın 5'i aktif kanama, 3'ü cerrahi müdahale, 1'i eşlik eden koagülopati nedeniyle, >100.000 olan 2 hasta aktif kanama nedeniyle transfüze edildi (Şekil 2 ve 3). Mortalite oranı ilk 7 gün %15,63; 7 günden sonra %25'ti. Taze donmuş plazma uygulanan hastaların %37,66'sı kız, %62,34'ü erkekti. Ortalama GH 34,08 hafta (21,71-42), ortalama DA 2222 gram (480-3720) idi. %76,62 hastanın transfüzyon öncesi koagülasyon parametreleri (PT, APTT, INR, fibrinojen) bozuk iken transfüzyon sonrası normale döndüğü izlendi (Şekil 4 ve 5). 77 hastanın 41'i aktif kanamaya eşlik eden koagülopati, 18'i koagülopatiyeye bağlı kanama riski olup eşlik eden komorbitesi olduğu için, 12'si aktif kanaması olup koagülopatisi olmayıp (koagülasyon tetkikleri alınmamış) eşlik eden komorbitesi olduğu için, 2'si volüm genişletme amacıyla, 1'i DİK sebebiyle transfüze edildi (Şekil 6). Mortalite oranı ilk 7 gün %15,58; 7 günden sonra %16,88'di.

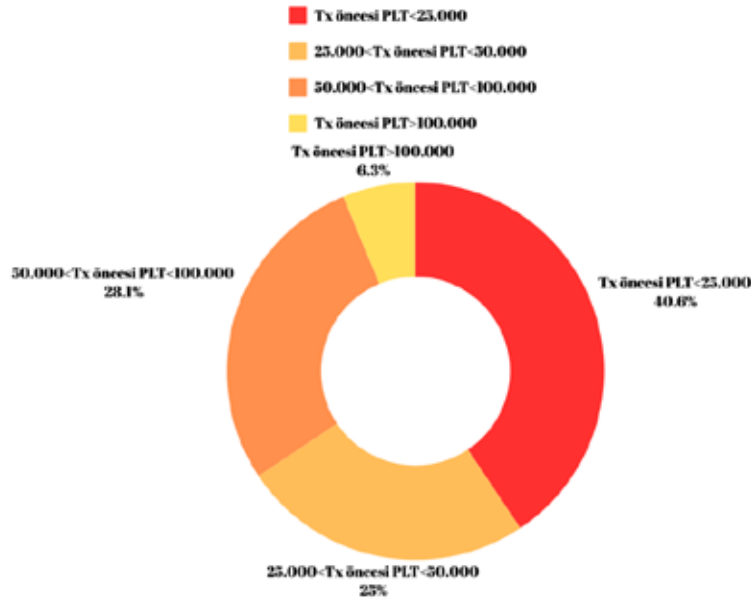
Tartışma: Yenidoğanlarda transfüzyon amaçlı *en sık kullanılan ikinci kan ürünü* trombosit süspansiyonlarıdır. Trombositopeni insidansı *gestasyonel yaş ile ters orantılı olup, varlığı artmış morbidite ve mortalite ile ilişkilidir*. Ciddi trombositopenisi olan yenidoğanlarda en korkulan komplikasyon *major kanama*, esas olarak *intrakraniyal kanamalardır*. Bu sebeple endikasyon dahilinde kar-zarar etkisi göz önünde bulundurularak transfüzyon yapılmalıdır. Çoklu trombosit transfüzyonu uygulamasının artmış mortalite, IVK ve BPD'ye neden olabileceği bildirilse de, bu konunun net belirlenebilmesi için daha fazla sayıda çalışmaya gereksinim vardır (1, 2). Ayrıca, trombosit süspansiyonları platelet aktive edici faktör gibi biyoaktif faktörler içerdiği için inflamatuvar ve immünolojik hasara neden olabilir veya mevcut enflamasyonu artırabilir (1, 3). YD-YBÜ'deki bebeklerin %15'ine TDP transfüzyonu uygulandığı ancak bunların %60'ından fazlasının mevcut kılavuz önerileri ile uyumlu olmadığı bildirilmiştir. Bu nedenle günümüzde yenidoğan transfüzyon pratiğinde önerilerin en zayıf olduğu ve büyük oranda uzman görüşüne dayandığı kan ürünü TDP'dir (4, 5). Çalışmalarda TDP'nin esas olarak aktif kanama ve ilişkili koagülopati durumunda faydalı olabileceği gösterilmiş olup, yenidoğanlarda DİK, karaciğer yetmezliği gibi çoklu faktör ek-

sıklığı, tek bir pıhtılaşma faktörü veya K vitamini eksikliği ile seyreden koagülopatiye eşlik eden kanamalarda TDP verilmesi önerilmektedir (4,5). TDP transfüzyonu uygulanan yenidoğanlarda içerikteki pıhtılaşma faktörleri ve trombosit kaynaklı mikro partiküllere bağlı tromboz riskinin arttığı yönünde yayınlar mevcuttur (1, 6, 7).

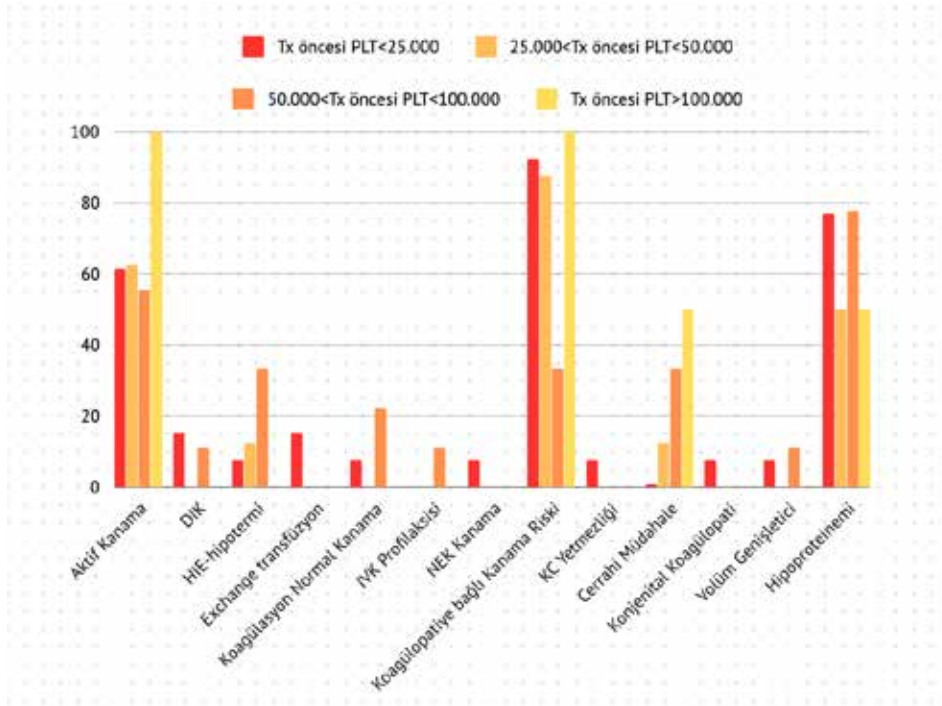
Sonuç: Yenidoğanlarda trombosit transfüzyonu kararı alırken trombosit sayısının; kanaması olmayan ve klinik olarak stabil bebeklerde $>20.000/\mu\text{L}$, stabil olmayan ya da invaziv girişim uygulanacak bebekler ile ADDA'lı bebeklerde $>50.000/\mu\text{L}$, kanaması olanlarda ise $50.000-100.000/\mu\text{L}$ olması önerilmektedir (1). Ünitimizde TND rehberinin TS transfüzyonu endikasyonlarına %93.75 oranında uyulduğu görüldü. Yenidoğanlardaki en önemli TDP endikasyonu kanama ve koagülopati varlığıdır. İnvaziv işlem uygulanacak veya operasyon öncesi anormal PT ve aPTT değerleri (gestasyonel yaş ve postnatal yaşa göre normalin üstünde) olan bebeklerde de TDP verilebilir (1). Çalışmamızda genel durumu kötü, mevcut tedavilere yanıtız olan hastaların transfüzyondan fayda göreceği düşünülerek ilgili yenidoğan hekimi tarafından uygun görülen transfüzyonlarda TDP için endikasyon aralığının daha geniş tutulduğu görüldü. Ünitimizde TND rehberinin TDP transfüzyonu endikasyonlarına %54.54 oranında uyulduğu görüldü. Tüm olumsuz sonuçlar göz önüne alınarak, yenidoğan yoğun bakım ünitelerinde yazılı olan transfüzyon rehberleri oluşturulmalı, hekimlerin buna uyum göstermeleri ve endikasyon dışı gereksiz uygulamaları en aza indirmeleri gerekmektedir (1).

	N	Mean	Std Dev	Min	Max	Range	N Missing	Median
Gestasyon Haftası	32	31,7	5,01	24	39	15	0	30,925
Doğum ağırlığı Gram	32	1612,7	917,42	600	3475	2875	0	1143
Tx öncesi PLT	32	47812,5	41498,9	5000	210000	205000	0	38500
Tx sonrası PLT	28	114000	66662,2	4000	255000	251000	4	107500

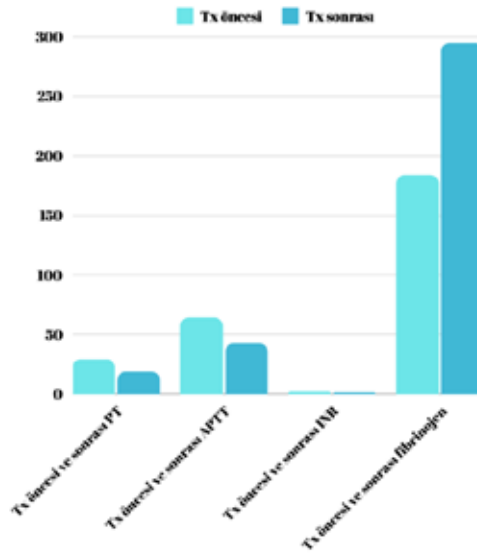
Şekil 1



Şekil 2



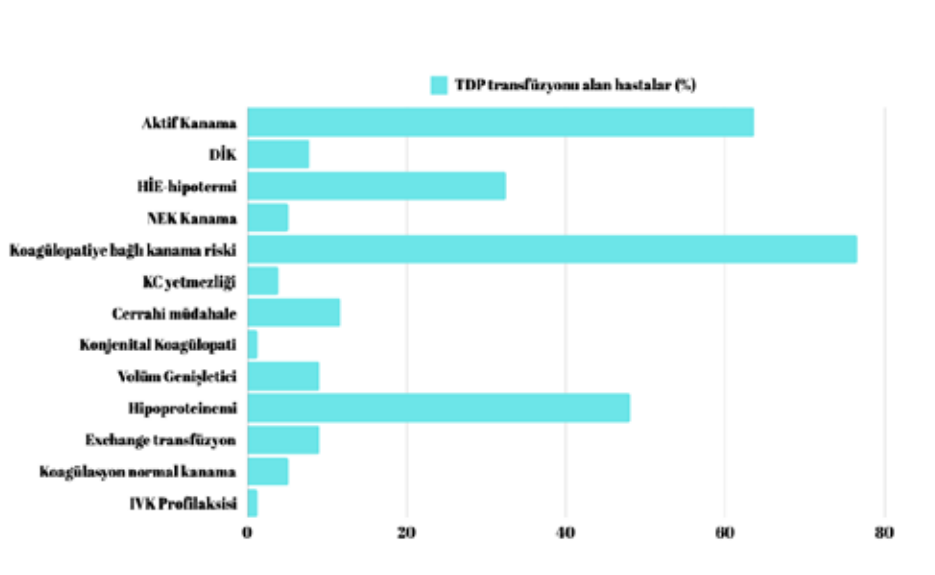
Şekil 3



Şekil 4

	N	Mean	Std Dev	Min	Max
Tx öncesi PT	59	29,29	22,55	13,4	180
Tx sonrası PT	36	18,69	5,132	11	34,7
Tx öncesi APTT	57	64,4	43,96	28,13	180
Transüzyon sonrası APTT	37	42,5	24,05	23,5	138
Tx öncesi INR	63	2,306	1,304	1,02	7,5
Tx sonrası INR	36	1,432	0,399	0,96	2,7
Tx öncesi fibrinojen	21	184	70,76	40	376
Tx sonrası fibrinojen	15	294,7	170,5	46	651

Şekil 5



Şekil 6

Kaynakça: 1 Cetinkaya M, Atasay B, Perk Y. Turkish Neonatal Society guideline on the transfusion principles in newborns, 2021

2 Ree IMC, Lopriore R. Updates in neonatal hematology: causes, risk factors, and management of anemia and thrombocytopenia. Hematol Oncol Clin North Am 2019;33(3):521-532.

3 Moore CM, Curley A. Platelet transfusion thresholds in neonatal medicine. Early Hum Dev 2019; 138: 104845

4 Goel R, Josephson CD. Recent advances in transfusion in neo- nates/infants. F1000Research 2018, 7(F1000 Faculty Rev):609.

5 Motta M, Del Vecchio A,Chirico G. Fresh frozen plasma adm- inistration in the neonatal intensive care unit: evidence- based

guidelines. Clin Perinat 2015; 42: 639-650.

6 Murray NA, Roberts IA. Neonatal transfusion practice. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2004; 89: F101-107.

7 Zeng L, Choonara I, Zhang L, Li Y, Shi J. Effectiveness of prothrombin complex concentrate (PCC) in neonates and infants with bleeding or risk of bleeding: a systematic review and meta-analysis. Eur J Pediatr 2017; 176: 581-589.



SS-045

Epilepsi panelinde saptanan varyantların retrospektif incelenmesi: Panel oluşturmadaki zorluklar

Burcu Yeter¹, Yasemin Kendir Demirkol¹

¹ Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Genetik

Giriş: Yeni nesil dizileme teknolojilerinden önce, monogenik epilepsi genlerini ezberlemek mümkündür. Ancak şimdi oldukça fazla miktarda gen tanımlanmaktadır ve her geçen yıl gelişen teknoloji ve azalan maliyetler sayesinde bu sayı hızla artmaktadır. İlk olarak 1995 yılında *CHRNA4* geni, Sanger yöntemi ile dizilenip epilepsi ile ilişkilendirilmiştir. İlk 15 yıllık süreçte (1995-2010) tanımlanan genlerde ılımlı ve takip edilebilir bir artış görülmüştür. Bildiğimiz üzere 2001 yılında insan genomu dizilenmiştir. Gen keşifleri Sanger dizileme yönteminden, yeni nesil dizileme yöntemleri olan tüm ekzom dizileme (WES) ve tüm genom dizilemeye (WGS) kaymıştır. Böylelikle tanımlanan genlerde çok hızlı bir artış yaşanmaya başlamıştır. Yüksek verimli dizileme teknolojilerinin hasta ve ailesinde (trio) çalışılmasıyla, dominant ve bialellik resesif varyantların tespit edilip kalıtım modeli oluşturulması kolaylaşmıştır. Kromozomal mikroarray, tek gen dizileme, gen panelleri, tüm ekzom dizileme ve tüm genom dizileme ile bilgisayar algoritmalarının yardımı ile de genetik hastalıkların tanı alma oranı geçmiş yıllara göre bir hayli arttı. Şu anki bilgimize göre epilepsilerin yaklaşık %70'inin genetik kaynaklı olduğunu söyleyebiliriz. Post-zigotik döllenme sonrasında meydana gelen somatik mozaizm sonucu da dokuda- beyindeki mutasyonlara bağlı da (Sturge-Weber..) epileptik hastalık oluşabileceğini biliyoruz. Yapılan çalışmalar genetik tanının, hastaların önemli bir kısmında majör tedavi değişikliklerine yol açtığını göstermiştir. Tedavinin yanı sıra genetik danışmanlık, prognoz hakkında bilgilendirme, komorbid hastalıkların tespiti için de moleküler tanının önemi büyüktür.

Amaç: Epilepsi etiyolojisinin araştırılmasında, oluşturulmuş genetik panellerin tanı koymadaki etkinliğinin araştırılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Bu amaçla kliniğimizde 2022-2023 yıllarında epilepsi paneli (108 gen) çalışılan 24 hastada saptanan varyantlar retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Hastaların 17 tanesi erkek, 7 tanesi kızdı. İzole, sendromik olmayan hastaların sayısı 18 olup, kalan 6 hastada nöromotor gelişim geriliği, zihinsel yetersizlik veya dismorfik yüz görünümü mevcuttu. Dokuz hastada klinik ile uyumlu varyantlar saptandı. American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) kriterlerine göre bu varyantlardan 3'ü patojen (*ALDH7A1*, *SCN1A*), 1'i muhtemel patojen (*EPM2A*) ve 5'i klinik önemi belirsiz (*VUS*) (*KCNQ2*, *ADGRV1*, *TPK1*, *CLCN2*) olarak değerlendirilmiştir.

Sonuç: Amerikan epilepsi derneği ve Uluslararası genetik danışmanlık derneği ikincil sebepler dışındaki her yaş grubundaki hastaya genetik testi önermektedir. Çalışmalar en yüksek tanının, erken başlangıçlı, DEE, status epileptikusda, gelişim geriliği, zihinsel yetersizlik, kranial MR tutulumu ve dismorfik yüz görünüm olan hastalarda olduğunu gösteriyor. Bu şartları taşıyan, aile öyküsü olan- birinci derece en az iki yakınında, ilaca dirençli epilepsisi olan hastalarda özellikle genetik çalışılması önerilmektedir. Epilepsi gen panelleri, özellikle dirençli çocukluk çağı epilepsilerinin araştırılmasında rutin tanı testleri arasına girmiştir. Birçok laboratuvar, birbirinden oldukça farklılık gösteren kendi 'epilepsi gen panelleri' ni oluşturmuştur. Epilepsi ile ilişkili gen ve hastalıklar araştırıldığında, Human Phenotype Ontology (HPO) veritabanına 'nöbet' yazıldığında yaklaşık 2000 gen ve hastalık ile ilişkili olduğu görülmektedir. Epilepsinin esas klinik bulgu olduğu izole vakaların yanı sıra, sendromik ve metabolik hastalıklar da bu grupta incelenmektedir. Hali hazırda hastalıklarla ilişkili gen paneli oluşturan çeşitli veri tabanları bulunmaktadır. Biz de bunlardan klinik pratiğimizde faydalanıyoruz. Epilepsi ile ilişkili genetik hastaların yarısından fazlasını OR kalıtmı, %34 kadarını da OD kalıtmı hastalıklar oluşturmaktadır. Kalan %10 kadarını hem OR/OD, X'e bağlı ve mitokondriyal hastalıklar oluşturmaktadır. Bunların yaklaşık %90'ını gelişimsel ve epileptik ensefalopatiler



9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

(DEE) ile ilişkili genetik hastalıklar oluşturmaktadır. Yani, bugüne kadar keşfedilen epilepsi genlerinin çoğu DEE fenotipi ile ilişkilidir. Aksine yaygın gördüğümüz generalize ve fokal epilepsilerin ise büyük bir çoğunluğunun geni henüz keşfedilmiş değildir. Yapılan çalışmalar, genetik tanı alan hastaların %25-33'ünde spesifik tedaviye yönelik yol gösterici bir sonuç elde edildiğini göstermiştir. Genetik tanıdan tedaviye geçecek olursak örneğin, SCN2A ve SCN8A'daki fonksiyon kazanımı (GOF) varyantlarının tedavisi için sodyum kanal blokerleri, mTORopatiler için rapamisin (mTOR) inhibitörleri, Glut1 eksikliği sendromlu hastaların tedavisi için ketojenik diyet gibi spesifik tedaviler bulunmaktadır. Hasta popülasyonuna bakıldığında, oldukça heterojen bir grup ile karşılaşmaktadır. Bu açıdan gen panelleri oluşturmak, genetik tanı koymada başarısızlıklara yol açabilir.

Anahtar Kelimeler : epilepsi , epilepsi panelleri , nöbet , yeni nesil dizileme



SS-046

KAWASAKİ VE MIS-C TANILI HASTALARIN KLİNİK VE LABORATUVAR BULGULARI AÇISINDAN KARŞILAŞTIRILMASI: TEK MERKEZLİ BİR ÇALIŞMA

Merve Akçay¹, Zerrin Gökçe Yücel², Yasemin Akın², Yakup Çağ²

¹Darıca Farabi Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Kocaeli

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Kartal Dr. Lütfi Kırdar Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, İstanbul

Giriş ve Amaç: Kawasaki hastalığı ateş, bilateral nonpürülan konjonktivit, oral mukozalarda değişiklikler, polimorf döküntü, ekstremitte değişiklikleri ve servikal lenfadenopati ile karşımıza çıkan kardiyovasküler hasar riskinin olduğu bir vaskülit tablosudur. Çocuklarda multisistem inflamatuvar sendrom (MIS-C) ise sars-CoV-2 virüsünün neden olduğu, başta kardiyovasküler sistem olmak üzere tüm sistemleri tutabilen pediatrik hiperinflamasyon sendromudur. Amacımız her iki hastalığın demografik, klinik, laboratuvar, görüntüleme bulgularını karşılaştırarak literatüre katkı sağlamaktır.

Gereç ve Yöntem: Çalışmaya 1 ay-18 yaş aralığında Kawasaki tanılı 25 ve MIS-C tanısı almış 49 çocuk hasta dahil edildi. Hastaların demografik özellikleri, klinik, laboratuvar bulguları geriye yönelik olarak hastane otomasyon sisteminden alınmıştır. Elde edilen veriler istatistiksel olarak değerlendirilmiştir.

Bulgular: MIS-C hastalarında Kawasaki hastalarına göre istatistiksel olarak yaş ortalaması daha yüksek saptandı ($p<0,05$). Vücut kitle indeksi persentillerine göre MIS-C tanılı hastaların Kawasaki tanılı hastalara göre fazla kilolu ve obezite sıklığının daha fazla olduğu belirlendi ($p<0,05$). Gruplar arası başvuru semptomları ve klinik bulguları karşılaştırıldığında cilt bulgusu, karın ağrısı, ishal, kusma ve hipotansiyon görülme durumu MIS-C tanılı hastalarda Kawasaki tanılı hastalara göre daha fazla iken ateş süresi, servikal lenfadenopati, nonpürülan konjonktivit, oral mukoza tutulumu görülme durumu Kawasaki hastalarında MIS-C hastalarına göre daha fazla saptandı ($p<0,05$). Gastrointestinal ve kardiyovasküler sistem tutulumu MIS-C hastalarında yüksek bulundu ($p<0,05$). Laboratuvar bulgularında, MIS-C tanılı hastalarda C-reaktif protein daha yüksek bulundu ($p<0,05$). Lökosit, lenfosit, trombosit, sodyum ve albümin düzeyleri MIS-C hastalarında Kawasaki hastalarına göre istatistiksel olarak daha düşük saptandı ($p<0,05$). Ejeksiyon fraksiyonu MIS-C tanılı hastalarda daha düşük tespit edildi ($p<0,05$).

Tartışma ve Sonuçlar: Sonuç olarak her iki hastalıkta klinik bulgular benzer olsa da laboratuvar ve görüntüleme bulguları açısından önemli derecede farklılıklar tespit edilmiştir. Lökosit, lenfosit, nötrofil, trombosit ve eozinofil sayısı, ateş süresi, albümin ve sodyum gibi parametrelerin ayırıcı tanıda fikir verebileceğini öngörmekteyiz. Ayrıca her iki hastalık başta kardiyovasküler sistem olmak üzere hayatı tehdit eden sistem tutulumlarına neden oldukları erken doğru tanı koymanın hızlı ve uygun tedavi vermek büyük önem arz etmektedir.

Anahtar Kelimeler: Kawasaki, MIS-C, çocuk

GİRİŞ:

Kawasaki hastalığı, nedeni henüz tam olarak bilinmeyen, çocuklarda ortaya çıkan, kendiliğinden sınırlanan, teşhisi zor ve erken evrede tedavi edilmezse ciddi kalp-damar hasarına yol açabilecek akut bir vaskülit durumudur. Bu hastalık, tüm etnik ve ırksal gruplarda görülmekte olup, gelişmiş ülkelerde edinilmiş kalp hastalıklarının önde gelen nedenlerinden biridir (1). Kawasaki hastalığı, Amerika Birleşik Devletleri, Avrupa ve Asya dahil olmak üzere her ırktan çocuklarda görülebilir. Ancak hastalık, özellikle Doğu Asya'da yaşayan veya farklı bölgelerde yaşayan Asya kökenli çocuklarda daha yaygındır (2). Vakaların çoğunluğu beş yaşın altındaki çocuklarda görülmekte ve erkek çocuklar kızlara kıyasla daha yüksek oranda



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

etkilenmektedir (3). Uzun dönem patolojik incelemeler, birçok organ ve dokunun etkilendiğini gösterse de hastalık özellikle orta çaplı arterleri (özellikle koroner arterleri) hedef alan sistemik bir inflamasyon olarak tanımlanır (4). Tipik Kawasaki Hastalığı tanısı 5 günden fazla süren ateşe eşlik eden; ekstremitte değişiklikleri, döküntü, bilateral nonpürülan konjonktivit, servikal lenfadenopati ve oral mukoza değişikliklerinin olduğu beş klinik özelliğinden en az dördünün olması ile konulur. Ayrıca yapılan ekokardiyografide koroner arter anevrizmaları mevcut ise, dörtten az kriteri olan çocuklar da Kawasaki hastalığı tanısı alabilirler (5). Kawasaki hastalığından şüphelenilen tüm hastalarda ekokardiyografi uygulanmalıdır. Tanı kriterleri tam karşılamayan ancak ateşi olan hastalarda ekokardiyografi sonuçları intravenöz immunglobulin tedavisine karar vermede oldukça önemlidir (6). Akut dönemde ekokardiyografi koroner arter genişlemesini yüksek duyarlılık ve özgüllükle tespit edebilir (7). Amerikan Pediatri Akademisi'nin önerisine göre önerilen başlangıç tedavisi, tek bir infüzyon şeklinde uygulanan intravenöz immunglobulin ve kontrendikasyon yoksa eş zamanlı olarak verilen asetilsalisilik asitten oluşur. Bu tedavi, inflamasyonu azaltarak hastalığın komplikasyonlarını önlemeyi amaçlamaktadır ve intravenöz immunglobulin ve asetilsalisilik asit birlikte, koroner arterlerdeki iltihaplanmayı kontrol altına almak ve kalp hasarını önlemek için etkili bir kombinasyon sağlar (8). Çocuklarda multisistem inflamatuvar sendrom (MIS-C), 2019 yılının sonlarında ortaya çıkan ve şiddetli akut solunum sendromu koronavirüs 2 (SARS-CoV-2) virüsünün neden olduğu ve başta kardiyovasküler sistem olmak üzere çeşitli organ sistemleri tutan pediatrik hiperinflamasyon sendromudur (9). MIS-C'nin belirtileri Kawasaki hastalığına benzediğinden, başlangıçta bu duruma Kawasaki benzeri inflamatuvar sendrom, SARS-CoV-2 kaynaklı Kawasaki benzeri hiperinflamasyon sendromu veya Kawa-COVID-19 gibi isimler verilse de artan vakalar sonucu İngiltere Pediatri ve Çocuk Sağlığı Birliği (RCPCH), Hastalık Kontrol ve Önleme Merkezi (CDC) ve Dünya Sağlık Örgütü (WHO) bu olguları; Çocuklarda multisistem inflamatuvar sendrom (MIS-C) veya pediatrik multisistem inflamatuvar sendrom (PMIS) olarak tanımladı (9,10). MIS-C tanısı alan çocukların çoğunda Kawasaki hastalığı kriterleri bulunsa da epidemiyolojik olarak MIS-C'nin çoğunlukla 5 yaş ve üzeri çocuklarda görüldüğü bildirilmiştir; bu yönüyle Kawasaki hastalığından ayrılmaktadır (9). MIS-C vakalarında ateş, gastrointestinal semptomlar, döküntü, konjonktivit, oral mukoza tutulumu, nörobilişsel semptomlar, solunum semptomları, kardiyovasküler semptomlar, miyalji, ellerde ayaklarda şişme, lenfadenopati gibi çeşitli semptomlar görülmektedir (9). MIS-C vakalarında kardiyovasküler tutulum oldukça yaygındır; yapılan araştırmalarda hastaların %30-40'ında ventrikül fonksiyon bozukluğu, %8-24'ünde ise koroner arter anormallikleri gözlemlenmiştir (9,11,12). Amerikan Romatoloji Derneği MIS-C tanısı alan tüm hastaların sistemik inflamasyonu azaltmak ve etkilenen organ fonksiyonlarını düzeltmek amacı ile başlangıçta IVIG ve glukokortikoid önermektedir (13).

Biz bu çalışmada Kawasaki Hastalığı ve MIS-C hastalarının başvuru anında demografik, klinik, laboratuvar ve radyolojik bulgularını karşılaştırarak her iki hastalığın birbirinden farklılıklarını ve kendine özgü bulgularını belirlemek üzere literatüre katkı sağlamayı amaçladık.

GEREÇ VE YÖNTEM:

Bu çalışma, İstanbul'da üçüncü 1005 yataklı servisi olan üçüncü basamak bir hastanenin Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği'nde 2009-2023 yılları arası yatırılarak izlenen Kawasaki hastalığı tanılı 25 çocuk hasta ve MIS-C tanılı 49 çocuk dahil edildiği retrospektif tanımlayıcı çalışmadır. Etik Kurulu'ndan 19.07.2023 tarihinde karar numarası ile alınmıştır (2023/514/254/10). Hastaların demografik özellikleri, klinik, laboratuvar, radyoloji ve ekokardiyografi bulguları geriye yönelik olarak hastane otomasyon sisteminden alınmıştır. Hastaların vücut kitle indeksi persentilleri ulusal referans değerleri baz alınarak sınıflandırıldı. Elde edilen veriler SPSS (statistical package for social sciences) for Windows 22 programına kaydedilerek analiz edildi.

BULGULAR:

MIS-C hastalarında Kawasaki hastalarına göre istatistiksel olarak yaş ortalaması daha yüksek saptandı (Tablo 1), ($p<0,05$). MIS-C hastalarında Kawasaki tanılı hastalara vücut kitle indeksi persentillere göre fazla kilolu ve obezite sıklığının daha fazla olduğu belirlendi (Tablo 1), ($p<0,05$).



9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Gastrointestinal ve kardiyovasküler sistem tutulum oranı MIS-C hastalarında Kawasaki hastalarına göre istatistiksel olarak anlamlı yüksek bulundu (Tablo 2), ($p<0,05$). Laboratuvar bulgularında lökosit, lenfosit, trombosit, sodyum ve albümin düzeyleri MIS-C hastalarında Kawasaki hastalarına göre istatistiksel olarak daha düşük saptandı (Tablo 3), ($p<0,05$). MIS-C tanılı hastalarda Kawasaki hastalarına göre C-reaktif protein daha yüksek bulundu (Tablo 3), ($p<0,05$). Ejeksiyon fraksiyonu çocuklarda multisistem inflamatuvar sendrom tanılı hastalarda daha düşük tespit edildi (Tablo 3), ($p<0,05$).

SONUÇ VE TARTIŞMA:

Kawasaki Hastalığı ve MIS-C klinik bulgular açısından birbirine oldukça benzer oldukları için zamanında doğru tanı konulması ve uygun tedavi verilmesi oldukça önemlidir.

Whittaker ve arkadaşlarının 2020 yılında gerçekleştirdikleri ve PMIS tanısı alan 58 çocuğun yer aldığı çalışmada, çocukların yaş aralığı 5,7 ila 14 arasında bulunmuş ve ortalama yaş 9 olarak rapor edilmiştir. Bu çalışmada, yazarlar PMIS hastalarının Kawasaki hastalarına kıyasla daha büyük yaş grubunda olduklarını belirtmişlerdir (9). Benzer şekilde, bizim çalışmamızda da MIS-C hastalarının yaş ortalaması (ortalama 7,2 yıl), Kawasaki hastalarının yaş ortalamasından (ortalama 3 yıl) daha yüksek olarak saptanmıştır.

Araştırmalarda, MIS-C hastalarının vücut kitle indeksi persentillerinin Kawasaki hastalarına kıyasla daha yüksek olduğu bildirilmiştir (15). Biz de çalışmamızda literatürle uyumlu olarak MIS-C hastalarında, KH tanılı hastalara kıyasla fazla kilolu ve obez oranının daha yüksek olduğunu gözlemledik.

Literatürde MIS-C hastalarının lenfosit ve trombosit değerleri daha düşük, Kawasaki tanılı hastalarda ise trombosit değerlerinin yüksek olduğu bildirilmiştir (16). Aynı şekilde, çalışmamızda hastalarımızın laboratuvar parametrelerini incelediğimizde MIS-C hastalarında lenfosit ve trombosit değerlerinin Kawasaki hastalarına göre daha düşük olduğunu gözlemledik.

Araştırmacılar, MIS-C hastalarında Kawasaki hastalarına kıyasla ferritin, prokalsitonin ve CRP düzeylerinin daha yüksek, albümin düzeylerinin ise daha düşük olduğunu bildirmişlerdir (11). Çalışmamızda ise MIS-C hastalarında istatistiksel olarak daha yüksek CRP ve daha düşük albümin değerleri saptadık. Akut dönemde MIS-C hastalarında inflamatuvar olayların daha fazla ve hızlı olduğunu düşünmekteyiz. Çalışmalarda ejeksiyon fraksiyonunun MIS-C hastalarında KH tanılı hastalara göre daha düşük olduğu rapor edilmiştir (17). Biz de çalışmamızda ejeksiyon fraksiyonu değerinin literatürle MIS-C tanılı hastalarda Kawasaki hastalığı tanılı vakalara göre daha düşük olduğunu saptadık.

Her iki hastalık başta kardiyovasküler sistem olmak üzere hayatı tehdit eden sistem tutulumları yaptıkları için zamanında doğru tanı koymak sonrasında hızlı ve uygun tedavi vermek büyük önem arz etmektedir.

Sonuç olarak birbirine benzer klinikte başvurusu olan bu iki hastalık değerlendirilirken; lökosit, lenfosit, nötrofil, trombosit düzeyi, yaş, vücut kitle indeksi, albümin, ejeksiyon fraksiyonu ve CRP gibi parametrelerin ayırıcı tanıda kullanılabileceğini ve erken tanıda yol gösterici olacağını öngörmekteyiz.

Tablo 1: Grupların Demografik Özellikleri Açısından Karşılaştırılması

Değişken	Grup	Grup				X ²	p
		MIS-C tanılı hastalar		Kawasaki tanılı hastalar			
		n	%	n	%		
Cinsiyet	Erkek	34	69,39	13	52,00	2,16	0,14
	Kadın	15	30,61	12	48,00		
Yaş (grup)	0-5 yaş	18	36,73	23	92,00	20,46	0,01
	5-18 yaş	31	63,27	2	8,00		
Vücut kitle indeksi persentili	<5	3	6,38	6	24,00	9,85	0,01
	5-85	26	55,32	16	64,00		
	85-95	8	17,02	3	12,00		
	>95	10	21,28	0	0,00		

X²: Kikare test Fisher's Exact test

Tablo 2: Grupların Vücut Sistem Tutulumları Açısından Karşılaştırılması

Değişken	Grup	Grup				X ²	p
		MIS-C tanılı hastalar		Kawasaki tanılı hastalar			
		n	%	n	%		
Solunum sistemi tutulumu	Yok	37	75,51	23	92,00	2,93	0,09
	Var	12	24,49	2	8,00		
Gastrointestinal sistem tutulumu	Yok	13	26,53	18	72,00	14,06	0,01
	Var	36	73,47	7	28,00		
Kardiyovasküler sistem tutulumu	Yok	25	51,02	20	80,00	5,83	0,02
	Var	24	48,98	5	20,00		
Nörolojik sistem tutulumu	Yok	45	91,84	24	96,00	0,46	0,66
	Var	4	8,16	1	4,00		

X²: Kikare test Fisher's Exact test

Tablo 3: Grupların Laboratuvar Bulguları ve Ejeksiyon Fraksiyonuna Göre Karşılaştırılması

Değişken	MIS-C tanılı hastalar		Kawasaki tanılı hastalar		Test
	±Ss	Med (Min-Maks)	±Ss	Med (Min-Maks)	
Lökosit (10 ³ /uL)	12913,06±9619,99	11090,0(1680,0-52800,0)	16678,40±4716,19	16800,0(8200,0-23400,0)	z:-3,29;p:0,00
Nötrofil (10 ³ /uL)	9878,98±8430,96	7480,0(900,0-48200,0)	11536,40±4340,92	10600,0(4230,0-19310,0)	z:-2,54;p:0,01
Lenfosit (10 ³ /uL)	2068,57±1523,88	1470,0(370,0-7200,0)	3404,00±1813,59	3210,0(600,0-8980,0)	t:-3,34;p:0,00
Platelet	200408,16±142588,70	171000,0 (15000,0-750000,0)	426040,00±227561,62	416000,0 (117000,0-1136000,0)	t:-5,23 p:0,00
CRP (mg/L)	170,23±90,69	159,0(3,7-357,0)	113,77±66,21	105,0(2,2-254,1)	t:2,76;p:0,01
Albümin (g/dl)	3,13±0,72	3,1(0,0-4,7)	3,51±0,49	3,6(2,3-4,6)	t:-2,37 p:0,02
Sodyum (mmol/L)	133,33±4,67	134,0(121,0-147,0)	136,12±2,24	136,0(132,0-141,0)	t:-2,82 p:0,01
Ejeksiyon fraksiyonu (%)	62,86±10,60	66,0(25,0-80,0)	67,68±3,87	67,0(61,0-75,0)	t:-2,18 p:0,03

Z: Man Whitney U test t: Bağımsız örneklem t test :Ortalama SS: Standart sapma Min: Minimum Maks: Maksimum Med: Medyan
CRP:C-Reaktif protein

Kaynaklar:

- Burns JC, Glodé MP. Kawasaki syndrome. Lancet. 2004 Aug;364(9433):533–44. doi:10.1016/S0140-6736(04)16814-1.
- Holman RC, Curns AT, Belay ED, Steiner CA, Schonberger LB. Kawasaki syndrome hospitalizations in the United States, 1997 and 2000. Pediatrics. 2003 Sep;112(3 Pt1):495–501. doi: 10.1542/peds.112.3.495.
- Huang WC, Huang LM, Chang IS, Chang LY, Chiang BL, Chen PJ, Wu MH, Lue HC, Lee CY; Kawasaki Disease Research Group. Epidemiologic features of Kawasaki disease in Taiwan, 2003-2006. Pediatrics. 2009 Mar;123(3):e401-5. doi:10.1542/peds.2008-2187.
- Wingen AM, Kleihauer E. Kawasaki syndrome - a new disease? Klin Padiatr.1980;192(3):173–8. doi: 10.1055/s-2008-1035579
- Son MBF, Newburger JW. Kawasaki Disease. Pediatr Rev. 2018 Feb;39(2):78–90. doi: 10.1542/pir.2016-0182.
- McCordle BW, Rowley AH, Newburger JW, Burns JC, Bolger AF, Gewitz M, et al.Diagnosis, Treatment, and Long-Term Management of Kawasaki Disease: A Scientific Statement for Health Professionals From the American Heart Association. Circulation. 2017 Apr 25;135(17):e927–99. doi: 10.1161/CIR.0000000000000484.
- Capannari TE, Daniels SR, Meyer RA, Schwartz DC, Kaplan S. Sensitivity, specificity and predictive value of two-dimensional echocardiography in detecting coronary artery aneurysms in patients with Kawasaki disease. J Am Coll Cardiol. 1986;7(2):355–60. doi: 10.1016/s0735-1097(86)80505-8.
- American Academy of Pediatrics. Kawasaki disease. In: Red Book: 2018 Report of the Committee on Infectious Diseases, 31st ed, Kimberlin DW, Brady MT, Jackson MA, Long SS (Eds), American Academy of Pediatrics, Itasca, IL 2018 p.490.
- Whittaker E, Bamford A, Kenny J, Kafrou M, Jones CE, Shah P, et al. Clinical Characteristics of 58 Children With a Pediatric Inflammatory Multisystem Syndrome Temporally Associated With SARS-CoV-2. JAMA. 2020 Jul;324(3):259–69. doi:10.1001/jama.2020.10369.
- Sperotto F, Friedman KG, Son MBF, VanderPluym CJ, Newburger JW, Dionne A. Cardiac manifestations in SARS-CoV-2-associated multisystem inflammatory syndrome in children: a comprehensive review and proposed clinical approach. Eur J Pediatr. 2021 Feb;180(2):307–22. doi: 10.1007/s00431-020-03766-6.



9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

11. Feldstein LR, Rose EB, Horwitz SM, Collins JP, Newhams MM, Son MBF, et al. Multisystem Inflammatory Syndrome in U.S. Children and Adolescents. *N Engl J Med.* 2020 Jul;383(4):334–46. doi: 10.1056/NEJMoa2021680.
12. Valverde I, Singh Y, Sanchez-De-Toledo J, Theocharis P, Chikermane A, Di Filippo S, et al. Acute Cardiovascular Manifestations in 286 Children With Multisystem Inflammatory Syndrome Associated With COVID-19 Infection in Europe. *Circulation.* 2021 Jan;143(1):21–32. doi:10.1161/CIRCULATIONAHA.120.050065.
13. Henderson LA, Canna SW, Friedman KG, Gorelik M, Lapidus SK, Bassiri H, et al. American College of Rheumatology Clinical Guidance for Multisystem Inflammatory Syndrome in Children Associated With SARS-CoV-2 and Hyperinflammation in Pediatric COVID-19: Version 3. *Arthritis Rheumatol.* 2022 Apr;74(4):e1–20. doi: 10.1002/art.42062.
14. Neyzi O, Günöz H, Furman A, Bundak R, Gülbin G, Darendeliler F, Baş F. Türk Çocuklarında Vücut Ağırlığı, Boy Uzunluğu, Baş Çevresi ve Vücut Kitle İndeksi Referans Değerleri. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi* 2008; 51: 1-14.
15. Davies P, Evans C, Kanthimathinathan HK, Lillie J, Brierley J, Waters G, et al. Intensive care admissions of children with paediatric inflammatory multisystem syndrome temporally associated with SARS-CoV-2 (PIMS-TS) in the UK: a multi-centre observational study. *Lancet Child Adolesc Health.* 2020 Sep;4(9):669–77. doi: 10.1016/S2352-4642(20)30215-7.
16. Park JH, Choi HJ. Clinical implications of thrombocytosis in acute phase Kawasaki disease. *Eur J Pediatr.* 2021 Jun;180(6):1841–6. doi: 10.1007/s00431-021-03966-8.
17. Valverde I, Singh Y, Sanchez-De-Toledo J, Theocharis P, Chikermane A, Di Filippo S, et al. Acute Cardiovascular Manifestations in 286 Children With Multisystem Inflammatory Syndrome Associated With COVID-19 Infection in Europe. *Circulation.* 2021 Jan;143(1):21–32. doi:10.1161/CIRCULATIONAHA.120.050065.



SS-047

Turner Sendromlu Olguların Klinik Özelliklerinin Değerlendirilmesi

Meltem Yılmaz Aksoy¹, Melike Topuz¹, Rabia Çoban¹, Eda Bitkin Çelebi¹, Esra Deniz Papatya Çakır¹

¹Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Turner sendromu kadınlarda en sık görülen seks kromozom anomalisidir, X kromozomunun tamamının veya bir kısmının kaybı söz konusudur. Turner sendromu boy kısalığı, gecikmiş puberte, overyan disgenezi, hipergonadotropik hipogonadizm, infertilite, konjenital kalp hastalıkları ve endokrin bozukluklar ile karakterizedir. Endokrin bozukluklar arasında en sık gözlenen hastalıklar tip 1 ve tip 2 diyabet, osteoporoz, otoimmün tiroidit ve çölyak hastalığıdır. Sendromun sıklığı kadınlarda 1/2000-3000 olduğu tahmin edilmekle birlikte gerçek prevalansının geç tanı alan birçok olgu nedeniyle daha fazla olduğu düşünülmektedir (1). Sıklığı etnik köken ve bölgesel değişmemektedir. Fakat prenatal tanı yöntemlerinin uygulandığı ülkelerde daha sık tanı koyulması doğal bir sonuçtur (2).

Turner sendromu genotiplerine göre ayrılır;

1. 45, X (Monozomi X): Turner sendromu tanımlı canlı doğumların yaklaşık %45'ini oluşturur (3). X kromozomu hastaların üçte ikisinde anneden, geri kalan üçte birinde ise babadan gelmektedir (4).
2. 45, X Mozaizm: Turner sendromlu tüm hastaların yaklaşık yarısında mozaik kromozomal kompleman bulunur. Bunlara örnek olarak 45,X/46,XX;45,X/47,XXX veya X anomalisi ilişkili 45,X Mozaizm gösterilebilir. Bu mozaizm postzigotik hücre bölünmesi sırasında meydana gelen cinsiyet kromozomu ayrışmamasından kaynaklanır. Mozaizm varlığı ve derecesi farklı dokular arasında farklılık gösterebilir. Periferik kan örneğinden alınan bir karyotipte mozaizm bulunmaması, diğer dokularda olmasını evrensel olarak engellemez. Fetal membranlarda normal bir hücre dizisine sahip olan mozaiklik, plasenta fonksiyonunu koruyabilir ve fetal sağkalımı arttırabilir (5). Ek olarak, normal bir hücre dizisi için mozaizimli kızların klinik fenotipi, 45, X hastalarında görülenle karşılaştırıldığında genellikle daha hafiftir; ancak kliniğe yansımaları bunun hangi dokuların etkilendiğine ve gelişimsel zamanlamasına bağlıdır. Fenotipik olarak normal kadınlarda düşük derecelerde mozaizme rastlanabilir.
3. X kromozom anomalisi: X kromozomundaki çeşitli anomali türleri, mozaizm olsun veya olmasın Turner sendromuna neden olabilir;
 - a. İzokromozom Xq (46, X,i(X)q): Bu yapısal olarak anormal bir X kromozomudur; X kromozomunun uzun kolunun iki kopyasının birbirine bağlanması ve araya kısa kolun girmesi ile oluşur (3). Bu genotip olarak kısa kolun mozaizmini içerir. Bu durumun otoimmün tiroidit açısından risk oluşturduğu düşünülmektedir.
 - b. Halka kromozom X (rX): X kromozomunun hem kısa hem de uzun kollarının ucunun bir kısmı eksikse bir halka kromozom X (rX) oluşabilir; bu anomali fonksiyonel olarak kısa kolun distal kısmının silinmesine (Xp delesyonu) benzemektedir (6). Genellikle kısa kolda bulunan X-inaktivasyon bölgesi eksik olan hastalarda daha erken yaşta ve daha şiddetli bir klinik riski oluşmaktadır. Bunlara örnek daha erken ve ciddi boy kısalığı, sindaktili ve atipik yüz fenotipleri gösterilebilir (7).
 - c. Xq ve Xp Delesyonu: Bazı hastalarda X kromozomunun kısa kolunun bir kısmında delesyon varken diğerlerinde 45, X/46,X,del(X)q mosaicism bulunur. Bir hastada yalnızca terminal Xq delesyonu olan hücreler varsa, yalnızca yumurtalık yetmezliği olabilir ancak Turner sendromunun başka özellikleri olmayabilir (8).
 - d. Y Kromozom Mozaizmi : Turner sendromu tanımlı hastaların %10-12'sinde Y kromozomu içeren mozaiklik bulunur. Bu tür hastalarda, gonadoblastoma riskinin artması nedeniyle Y kromozomu materyalinin mevcut olup olmadığını belirlemek için daha fazla test yapılması önemlidir (9). Bir 45,X/46,XY karyotipi, Turner

sendromunun tipik fenotipinden, genital belirsizlikle birlikte ovotestiküler cinsiyet gelişimi bozukluğuna ve kısırılığın olduğu normal bir erkek fenotipine kadar çeşitli fenotiplerle ilişkilendirilmiştir (10).

X ve Y kromozomlarının kısa kollarının uçları Turner sendromuyla ilişkili genler için önemli bölgelerdir, çünkü cinsiyet kromozomları psödo-otozomal bölge içinde mayotik rekombinasyona uğrar ve normalde X inaktivasyonundan kaçır. Turner sendromunun fenotipik özelliklerinden bazıları spesifik genlere lokalize edilmiştir;

- SHOX geni (homeobox geni), Turner sendromunda ve Leri-Weill diskondrosteozunda kısa boy ile ilişkilidir, ancak aynı zamanda idiyopatik kısa boy vakalarının yüzde 15'inde bu gen defekti mevcuttur. Kısa boy, 45,X karyotipi ve SHOX eksikliği ile her zaman ilişkilendirilen tek klinik bulgudur; aynı zamanda Turner sendromlu hastaların neredeyse yüzde 100'ünde mevcut olan tek fenotipik anormalliktir(11-12).
- Gonadal yetmezlik için, X kromozomunun kısa kolunda (Xp) BMP15(Bone Morphogenetic Protein 15)için bir gen ve ayrıca uzun kolda (Xq) FMRP (Fragile X Messenger Ribonucleoprotein) geni suçlanmıştır (13). Buna göre, primer veya sekonder amenoreesi olup boy kısalığı olmayan kadınlarda X kromozomunun uzun kolunda silinmeler rapor edilmiştir (14).
- Belirli kalp defektleri için, spesifik karyotipik anormalliklerle olan korelasyonlar, X kromozomunun kısa kolunda lokuslar olduğunu düşündürmektedir, ancak bu fenotipler henüz spesifik genlerle ilişkilendirilmemiştir (15). Bununla birlikte, bir çalışma, X kromozomu geninin (TIMP1) kaybı ile biküspit aort kapağı ve torasik aort anevrizması riskini artıran TIMP3'teki zararlı varyasyon arasında sinerjistik bir etkileşim olabileceğini öne sürmektedir (16).

Turner sendromu fenotiplerinin gelişiminde diğer mekanizmalar da rol oynamaktadır. Maternal X kromozomuna sahip bireyler ile Paternal X kromozomuna sahip bireyler arasındaki farkların da gösterdiği gibi, imprinting de önemli bir rol oynayabilir (17).

Turner sendromu ile ilişkili görülen en sık fenotipik özellik boy kısalığıdır. Diğer özellikler arasında ayrıık meme uçları, kalkan göğüs, kısa ve yele boyun, kubitus valgus, önkol ile el bileği arasında madelung deformitesi gözlenir. Yenidoğan döneminde ellerde ve ayaklarda lenfödem, dar ve yüksek damak, tırnak deformiteleri, kısa dördüncü metakarpal veya metatarsal kemik ile bulgu verebilir (18).

İşitme kaybı, hipotiroidi ve karaciğer fonksiyon bozuklukları daha geç dönemde gelişir. Yetişkin dönemde karaciğer enzimlerinde hafif yükseklik %35-45 oranında gözlenir, sıklıkla oral kontraseptif kullanımı ile ortaya çıkar (19-20).

Kısa boy ve tıknaz görünlü bu hastalarda rekombinant büyüme hormonu replasmanı ideal yetişkin boya ulaşmaları için önerilmektedir. Büyüme hormonu replasmanı almayan hastalarda yetişkin boy genel popülasyona göre yaklaşık 20 cm daha azdır (21).

Hastalarda skolyoz ve kifoz gözlenebilir, sıklığı %20 oranındadır (22).

Primer hipogonadizm, Turner sendromunun en yaygın özelliklerinden biridir ve erken ovaryan yetmezliğinin en yaygın nedenlerinden biridir. Etkilenen kadınların çoğunda meme gelişimi yoktur ve primer amenore vardır. Turner sendromlu kadınların yaklaşık %15-30'unda ya başlangıçta meme gelişimi olur, ardından ergenlik durması olur ya da ergenlik dönemi tamamlanır, ancak daha sonra sekonder amonere gelişir. Kadınların küçük bir yüzdesinde ergenlik gelişimi normaldir ve adetleri düzenlidir. Ovaryan yetmezliğinin bu daha hafif fenotipleri, 45,X kızlarla karşılaştırıldığında mozaizimli (ağırlıklı olarak 45,X/46,XX) olan kızlarda daha yaygındır (23).

Kardiyovasküler hastalık, Turner sendromlu kadınlar için en ciddi sağlık sorununu oluşturur ve etkilenen bireylerde artan ölüm oranlarına önemli ölçüde katkıda bulunur. Morbidite ve mortalite, böbrek anormallikleri ve hipertansiyonla birleşen kardiyovasküler malformasyon riskindeki artışa bağlıdır (24). Bu durum aort dilatasyonu ve diseksiyonu riskinin artmasına neden olur. Hastanın fizik muayenesinde yer alan boyundaki perdellemenin varlığı ve torasik ön-arka çapların artması, kardiyovasküler anormallikler için risk oluşturmaktadır (25).

- Aort kapak hastalığı ve koarktasyonu – Çoğu vaka serisi, Turner sendromlu bireylerin yaklaşık yüzde 30'unda aort kapak anormallikleri olduğunu ve yüzde 18'e varan oranda koarktasyon bulunduğunu bildirmektedir, ancak koarktasyonun gerçek prevalansı muhtemelen daha düşüktür [24,26] Biküspit aort kapağı özellikle yaygındır ve bu anomalie sahip hastaların aortik ark defektleri gibi ek kardiyovasküler anormalliklere sahip olma olasılığı daha yüksektir (24,27). Başlangıçtaki kardiyak MRG'de aort kökü genişlemesi veya koarktasyonu gösterilmese bile sonraki görüntüleme bu anormalliklerin gelişimini gösterebilir. Bu nedenle tekrar tarama yapılması önerilir. Ayrıntılı uzman kılavuzlarının mevcut olmasına rağmen, tekrar görüntülemenin optimal sıklığı bir araştırma konusudur (28,29).

Böbrek anomalileri: Böbrek/üriner sistemin konjenital malformasyonları Turner sendromlu hastaların yaklaşık %30-40'ında mevcuttur. Daha sık görülen anormallikler arasında toplama sistemi malformasyonları (%20) ve konumsal anormalliklerin yanı sıra at nalı böbrekler (%10) yer alır (30-31).

Turner sendromuyla ilişkili işitme kaybının çeşitli mekanizmaları vardır (32):

- İletim tipi – Turner sendromlu çocuklar, tekrarlayan otitis media ve orta kulak efüzyonları ile ilişkili iletken işitme sorunları açısından yüksek risk taşırlar. Bu, östaki tüpleri ve kranial tabandaki anormallikler nedeniyle meydana gelir (33).
- Sensörinöral – Progresif sensörinöral işitme kaybı, yetişkinlik döneminde hastaların % 50'sinden fazlasında, ağırlıklı olarak 1000 ila 2000 Hz frekansında gelişir. İşitme kaybının, kokleanın alt orta kıvrımındaki dış tüylü hücrelerdeki bir kusurla ilişkili olduğu düşünülmektedir. 45, X veya 45,X/46,i(Xq) karyotipi olan kadınlarda daha yaygındır ve yaşla birlikte kötüleşme eğilimi gösterir (34,35).
- Kolesteatom – Turner sendromu aynı zamanda kolesteatom (orta kulaktaki keratinize skuamöz epitel hücrelerinin anormal büyümesi) riskinin artmasıyla da ilişkilidir; bu risk, zamanında teşhis ve tedavi edilmezse giderek büyüyerek iletim tipi işitme kaybına ve orta kulakta hasara neden olabilir (36).

Turner sendromu, özellikle otoimmün tiroid hastalığı, çölyak hastalığı ve İBH gibi otoimmün bozuklukların artan riski ile ilişkilidir (37). Bu hastalıklar için genel risk, genel kadın popülasyonundakinin yaklaşık 2 katıdır (38).

- Tiroid hastalığı – Otoimmün tiroid hastalığının prevalansı yaş arttıkça artar. Yaşamın ilk dört yılında nadirdir. Daha büyük çocuklar ve ergenler (ortalama yaş 11,4 yıl) üzerinde yapılan bir çalışmada, %16'sında hipotiroidizm ve %24'ünde pozitif tiroid antikorları saptanmış.
- Çölyak hastalığı sıklığı genel popülasyonunda %0.3-1.2 olup Turner sendromu tanılı hastalarda sıklık %2.7 'ye kadar tanımlanmıştır.
- İnflamatuvar bağırsak hastalığının toplumda görülme sıklığı %0.5'in altında iken bu oran Turner sendromu tanılı hastalarda %3-4 olarak bildirilmiştir.

Çalışmamızda çocuk endokrin polikliniğine Turner sendromu tanısı ile başvuran hastaların klinik özelliklerinin değerlendirilmesi hedeflenmiştir.

YÖNTEM

Çalışmamızda Mayıs 2014- Mayıs 2024 tarihleri arasında Bakırköy Sadi Konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Polikliniğine başvuran Turner Sendromu tanısı alan hastalar değerlendirildi. Hastaların tanı yaşı, karyotip analizi, fizik muayenede yer alan fenotip özellikleri, eşlik eden kardiyak ve böbrek anomalileri, eşlik eden otoimmün tiroidit ve çölyak hastalığı sıklığı durumu geçmişe yönelik olarak tarandı. Veriler kayıt altına alındı.

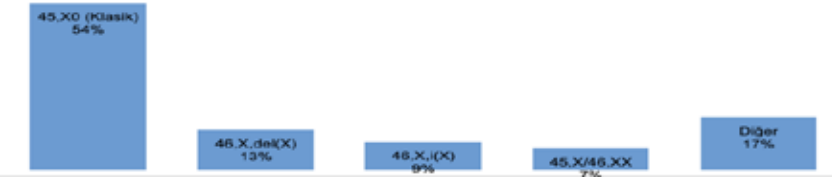
BULGULAR

Olguların yaş ortalaması $8,23 \pm 5$ yaş olup medyan yaş 8 (5 ay-17 yaş) idi. En sık rastlanan karyotip tipi 45, X (%54) olup ikinci sıklıkta 46X,del X (%13), 45X/46X,i (%9) 45X/46XX (%7) gözlendi (Tablo.1)

Tablo1. Turner Sendromu Tanılı Hastalarda Karyotip Dağılımı

Turner Sendromu Karyotip Dağılımı

Karyotip	Sayı	Yüzde
45,X0 (Klasik)	25	54%
46,X,del(X)	6	13%
46,X,i(X)	4	9%
45,X/46,XX (Mozaik)	3	7%
Diğer	8	17%



Olguların yaşlara göre karyotip dağılımı gösterilmiştir (Tablo.2). 1 yaş altında ve 1-5 yaş aralığında diğer yaş gruplarına göre 45,X0 görülme sıklığı daha fazla bulunmuştur.

Tablo.2 Turner Sendromu Tanılı Hastaların Yaş Gruplarına Göre Karyotip Dağılımı

Yaş Gruplarına Göre Karyotip Dağılımı

Yaş Grubu	45,X0	46,X,del(X)	46,X,i(X)	45,X/46,XX	Diğer	Toplam
<1 yaş	3 (60%)	1 (20%)	1 (20%)	0 (0%)	0 (0%)	5
1-5 yaş	6 (67%)	1 (11%)	1 (11%)	1 (11%)	0 (0%)	9
5-10 yaş	8 (57%)	2 (14%)	1 (7%)	1 (7%)	2 (14%)	14
>10 yaş	8 (44%)	2 (11%)	1 (6%)	0 (0%)	6 (33%)	18

Olguların %89'unda boy kısalığı mevcuttu, %32.6'sının doğumda lenfödem ve %10.8'inde sık orta kulak enfeksiyonu geçirme öyküsü bulunmaktaydı. Fizik muayene bulguları ile karyotip analizi sonuçları arasında istatistiksel anlamlı farklılık bulunmamıştır.

Laboratuvar veri takiplerinde olguların %34.7(n:16)'sinde hipotiroidi mevcut olup %21.7'sinde tiroid otoantikorları pozitif idi. Hipotiroidizm 45,X0, 46,X,del(X) ve 46,X,i(X) gruplarında mozaik ve kompleks karyotiplere göre daha yaygındı. Çölyak hastalığı tanısı olan sadece 1 hasta vardı (%2.2).



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Ekokardiyografi bulguları incelediğinde %23.9 olguda anormal bulgular olup bunlardan en sık olan biküspit aorta (%19.5) iken aort koarktasyonu (%4) idi. Çalışmamızda 45, X0 karyotipinin Turner Sendromu hastalarındaki çeşitli kardiyak bulgularla en güçlü şekilde ilişkili olduğunu göstermektedir. Biküspid aorta en sık görülen kalp anomalisidir ve 45, X0 hastalarının %57'sini etkileyerek istatistiksel olarak anlamlı korelasyon göstermiştir ($p=0,03$).

Böbrek anomalileri oranı %15.2(n:7) olup en sık at nalı böbrek(%8.6,n:4) gözlemlendi. Hastalardan 1 tanesinde çift toplayıcı sistem saptandı.

TARTIŞMA

Yeşilkaya ve ark. 2015 yılında 842 turner tanılı hasta ile yaptıkları geniş kapsamlı çalışmada(39) hastaların karyotip analizine göre dağılımı şu şekildedir: 45, X (n=427; %50,7), 45,X/46,XX (n=91; %10,8), 46,X,i(Xq) (n=85;%10,1 ve 45,X/46,X,i(Xq) (n=82, %9,5) Mozaik desen gösteren hasta sayısı 294 (%34,9) olup, 297 hastada (%35,3) X kromozomu yapısal anormallikleri ve 167 hastada (%19,8) izokromozom X vardı. Çalışma grubu arasında Y kromozomuna sahip kızların sayısı karyotiplemede 34 (%4) idi. Bizim çalışmamızda 46 hastanın karyotip analizlerine göre dağılımında 45,X (n=427; %50,7), 45,X/46,XX (n=91; %10,8), 46,X,i(Xq) (n=85;%10,1 ve 45,X/46,X,i(Xq) (n=82, %9,5) Mozaik desen gösteren hasta sayısı 294 (%34,9) olup, 297 hastada (%35,3) X kromozomu yapısal anormallikleri ve 167 hastada (%19,8) izokromozom X vardı. Çalışma grubu arasında Y kromozomuna sahip sadece 1 hastamız bulunmakta idi (%2.1).

Liang ve ark tarafından 2024 yılında yayınlanan 1089 Turner Sendromu tanılı hastayı içeren çalışmada (40) 824 TS olgusunun tanı yaşına ulaşılmış olup yaş ortalaması 9,7 yıl bulunmuş. Biz çalışmamızda tanı yaşı ortalamamız 8,2 yıl idi.

79 vakanın dahil edildiği yetişkin Turner sendromu tanılı hastaları içeren çalışmada (41), sık orta kulak enfeksiyonu geçirme sıklığının genelde 10 yaşından önce başladığı ve sıklığının %8 olduğu belirtilmiştir. Bizim çalışmamızda ise hastalarımızın % 10.8'inde sık orta kulak enfeksiyonu geçirme öyküsü bulunmaktaydı. Bu hastalarımızın yaş ortalaması 9 yaş idi.

TS hastaları çoğunlukla X kromozomu monozomisi ve ardından mozaik patern ile başvurur. Mozaizmin en yaygın biçimleri 45,X/46,XX ve 45,X/46,X,i(Xq) olarak bildirilmekte olup, en sık bildirilen X kromozomu yapısal anormallığı izokromozom Xq'dur (42,43). Çalışmamızda en sık rastlanan karyotip tipi 45, X (%54) olup ikinci sıklıkta 46X,del X (%13), 45X/46X,i (%9) 45X/46XX (%7) olarak sonuçlandı.

Turner Sendromu tanısı alan hastalarda normal popülasyonla karşılaştırıldığında inflamatuvar barsak hastalığı gelişme riski 2-10 kat (%3), çölyak hastalığı gelişme riski ise 11 kat (%2,2-8,1) yüksektir (44,45). Çalışmamızda çölyak tanısı alan 1 hastamız mevcut idi. (%2.1)

Mazzanti ve arkadaşları 594 TS'li hasta ile yaptıkları çalışmada kardiyak malformasyonların sıklığını %23 olarak bulmuşlar, bununda %12,5'ini biküspid aort kapağı, %6,9'unu aort koarktasyonu, %3,2'sini aort kapak hastalığının oluşturduğunu bildirmişlerdir (46). Aort kökü dilatasyonu TS'li hastaların %3- 8'inde görülür bu anevrizma diseksiyonuna, rüptüre ve ölüme yol açabilir (47).

Birjiniuk ve arkadaşlarının 2023 yılında yayınladığı 182 turner sendromu tanılı hastayı içeren kardiyak anomaliler ile genotip arasındaki ilişkiyi inceleyen çalışmada(48) konjenital kalp hastalığı sıklığı en sık biküspit aorta olman üzere monozomi X genotipinde (%61.4) olanlarda diğer genotiplere göre(%28.1) daha sık bulunmuştur. Aynı çalışmada aort kökü dilatasyonu için hastalar arasında istatistiksel fark saptanmamıştır. Biz de çalışmamızda litaretür ile uyumlu olarak kardiyak anomali sıklığını %23.9 olup bunlardan en sık olan biküspit aorta(%19.5) iken aort koarktasyonu(%4) idi. Bizde bu güncel çalışmaya benzer şekilde 45,X0 karyotipinin Turner Sendromu hastalarındaki çeşitli kardiyak bulgularla en güçlü şekilde ilişkili olduğunu göstermiş olduk. Biküspid aorta en sık görülen kalp anomalisidir ve 45,X0 hastalarının %57'sini etkileyerek istatistiksel olarak anlamlı korelasyon göstermiştir ($p=0,03$).

Çalışmamızda 46 Turner Sendromu hastasının %35'inde (16 hasta) lenfödem, %22'sinde (10 hasta) çeşitli kardiyak anomaliler gözlemlendiğini göstermektedir. Önemli bir bulgu da, lenfödem ve kardiyak anomali birlikteliğinin %15 (7 hasta) oranında



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

olmasıdır. Bu sonuçlar, Turner Sendromu hastalarında lenfödem varlığının kardiyak sorunlar için bir risk faktörü olabileceğini düşündürmektedir. Bu nedenle, lenfödem gözlenen hastaların kardiyovasküler açıdan daha yakın takip edilmesi gerekebilir.

Konjenital renal anomaliler TS'li bireylerde normal populasyona göre dokuz kat fazla görülmektedir (49). Lippe ve arkadaşları 141 TS'li hastayı intravenöz pyelografi (IVP) veya ultrasonografi ile incelemiş 47 hastada (%33) yapısal renal malformasyon tespit etmişlerdir. Literatürdeki bulgular TS'daki yapısal renal anomalilerin %25-43 arasında değiştiğini göstermektedir (50). Yeşilkaya ve ark. çalışmasında (39) böbrek anomalisi oranı %16,3 olup, bunlar çoğunlukla at nalı böbrek (%9,0), çift toplayıcı kanal sistemi (%2,7) ve rotasyon problemleri (%1,3) idi. Çalışmamızda böbrek patolojileri oranı %15,2 (n:7) olup en sık at nalı böbrek (%8,6, n:4) gözlemlendi. Hastalardan 1 tanesinde çift toplayıcı sistem saptandı. Bu bulgular literatür ile uyumlu idi.

Turner Sendromu tanılı hastalarda tiroid hastalıklarına (tiroidit, hipotiroidi vb.) yakalanma riski yüksektir. Yeşilkaya ve ark. yaptığı çalışmada (39), 792 TS hastasının 88'inin (%11,1) aşikâr veya subklinik hipotiroidizm saptanmış. Antikor pozitifliği %10,7 idi. Radetti ve arkadaşları, yaş ortalaması 15,5 olan 478 TS'li kadın üzerinde çalışmış ve %22,2'sinde tiroid otoantikörlerinin pozitif olduğunu bulmuşlardır (51). Bu hastaların %6,1'inde kompanse hipotiroidi ve hipotiroidi mevcuttu. Bizim çalışmamızda laboratuvar veri takiplerinde olguların %21,7'sinde tiroid otoantikörleri pozitif olup literatürü destekler nitelikte idi.

Chiovato ve ark. hayatın ilk dekadı ile üçüncü dekadı arasında otoimmün tiroid hastalığı görülme sıklığının iki katına çıktığını göstermişlerdir. Çalışmada otoimmün tiroid hastalığı, diğer karyotiplerle karşılaştırıldığında izokromozom karyotipinde (46, Xi(Xq)) daha sık gösterilmiş (52). Biz çalışmamızda 46 X,del X genotipine sahip hastalarda otoimmün tiroidit sıklığını daha fazla bulduk. (%50) Bu verilerin güvenilirliği için daha geniş kapsamlı çalışmalara ihtiyaç duyulduğunu düşünmekteyiz.

SONUÇ

Çalışmamızda, en sık görülen karyotip 45,X olup mozaik Turner Sendromu olgularının tanı yaşı daha geç olmaktadır. Turner sendromu olan kadınlarda mortalite ve morbidite genel popülasyona göre artmıştır, Tipik fenotip bulgular erken tanıya yardımcıdır. Birden fazla sistem tutulumu olan bu sendrom için multidisipliner yaklaşım gereklidir.

KAYNAKÇA

1. Martin-Giacalone, Bailey A et al. "Prevalence and descriptive epidemiology of Turner syndrome in the United States, 2000-2017: A report from the National Birth Defects Prevention Network." *American journal of medical genetics. Part A* vol. 191,5 (2023): 1339-1349. doi:10.1002/ajmg.a.63181
2. Gunther, Daniel F et al. "Ascertainment bias in Turner syndrome: new insights from girls who were diagnosed incidentally in prenatal life." *Pediatrics* vol. 114,3 (2004): 640-4. doi:10.1542/peds.2003-1122-L
3. Wolff, Dayna J et al. "Laboratory guideline for Turner syndrome." *Genetics in medicine : official journal of the American College of Medical Genetics* vol. 12,1 (2010): 52-5. doi:10.1097/GIM.0b013e3181c684b2
4. Mathur, A et al. "The parental origin of the single X chromosome in Turner syndrome: lack of correlation with parental age or clinical phenotype." *American journal of human genetics* vol. 48,4 (1991): 682-6.
5. Held, K R et al. "Mosaicism in 45,X Turner syndrome: does survival in early pregnancy depend on the presence of two sex chromosomes?" *Human genetics* vol. 88,3 (1992): 288-94. doi:10.1007/BF00197261
6. Van Dyke, D L et al. "Ullrich-Turner syndrome with a small ring X chromosome and presence of mental retardation." *American journal of medical genetics* vol. 43,6 (1992): 996-1005. doi:10.1002/ajmg.1320430617
7. Migeon, B R et al. "Deficient transcription of XIST from tiny ring X chromosomes in females with severe phenotypes." *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America* vol. 90,24 (1993): 12025-9.



doi:10.1073/pnas.90.24.12025

8. Maraschio, P et al. "An analysis of Xq deletions." *Human genetics* vol. 97,3 (1996): 375-81. doi:10.1007/BF02185777
9. Jacobs, P et al. "Turner syndrome: a cytogenetic and molecular study." *Annals of human genetics* vol. 61,Pt 6 (1997): 471-83. doi:10.1046/j.1469-1809.1997.6160471.x
10. dos Santos, Ana Paula et al. "Screening of Y chromosome microdeletions in 46,XY partial gonadal dysgenesis and in patients with a 45,X/46,XY karyotype or its variants." *BMC medical genetics* vol. 14 115. 5 Nov. 2013, doi:10.1186/1471-2350-14-115.
11. Ross, J L et al. "Phenotypes Associated with SHOX Deficiency." *The Journal of clinical endocrinology and metabolism* vol. 86,12 (2001): 5674-80. doi:10.1210/jcem.86.12.8125
12. Ross, Judith L et al. "The phenotype of short stature homeobox gene (SHOX) deficiency in childhood: contrasting children with Leri-Weill dyschondrosteosis and Turner syndrome." *The Journal of pediatrics* vol. 147,4 (2005): 499-507. doi:10.1016/j.jpeds.2005.04.069
13. Toniolo, Daniela, and Flavio Rizzolio. "X chromosome and ovarian failure." *Seminars in reproductive medicine* vol. 25,4 (2007): 264-71. doi:10.1055/s-2007-980220
14. Wyss, D et al. "Structural anomalies of the X chromosome: personal observation and review of non-mosaic cases." *Clinical genetics* vol. 21,2 (1982): 145-59. doi:10.1111/j.1399-0004.1982.tb00752.x
15. Bondy, Carolyn et al. "Bicuspid aortic valve and aortic coarctation are linked to deletion of the X chromosome short arm in Turner syndrome." *Journal of medical genetics* vol. 50,10 (2013): 662-5. doi:10.1136/jmedgenet-2013-101720
16. Corbitt, Holly et al. "TIMP3 and TIMP1 are risk genes for bicuspid aortic valve and aortopathy in Turner syndrome." *PLoS genetics* vol. 14,10 e1007692. 3 Oct. 2018, doi:10.1371/journal.pgen.1007692
17. Malhotra, Rakhi et al. "Impact of parental origin of X-chromosome on clinical and biochemical profile in Turner syndrome." *Journal of pediatric endocrinology & metabolism : JPEM* vol. 33,9 (2020): 1155-1163. doi:10.1515/jpem-2020-0104
18. Säwendahl, L, and M L Davenport. "Delayed diagnoses of Turner's syndrome: proposed guidelines for change." *The Journal of pediatrics* vol. 137,4 (2000): 455-9. doi:10.1067/mpd.2000.107390
19. Freriks, Kim et al. "Standardized multidisciplinary evaluation yields significant previously undiagnosed morbidity in adult women with Turner syndrome." *The Journal of clinical endocrinology and metabolism* vol. 96,9 (2011): E1517-26. doi:10.1210/jc.2011-0346
20. Elsheikh, M et al. "Hormone replacement therapy may improve hepatic function in women with Turner's syndrome." *Clinical endocrinology* vol. 55,2 (2001): 227-31. doi:10.1046/j.1365-2265.2001.01321.x
21. Brook, C G et al. "Growth in children with 45,XO Turner's syndrome." *Archives of disease in childhood* vol. 49,10 (1974): 789-95. doi:10.1136/adc.49.10.789
22. Marx, Jeremy S et al. "Scoliosis and Kyphosis Prevalence in Turner Syndrome: A Retrospective Review at a Pediatric Tertiary Care Medical Center." *Journal of pediatric orthopedics* vol. 43,5 (2023): 299-302. doi:10.1097/BPO.0000000000002367
23. Martin, David D et al. "The early dehydroepiandrosterone sulfate rise of adrenarche and the delay of pubarche indicate primary ovarian failure in Turner syndrome." *The Journal of clinical endocrinology and metabolism* vol. 89,3 (2004): 1164-8. doi:10.1210/jc.2003-031700
24. Cramer, Jonathan W et al. "The spectrum of congenital heart disease and outcomes after surgical repair among children with Turner syndrome: a single-center review." *Pediatric cardiology* vol. 35,2 (2014): 253-60. doi:10.1007/s00246-013-0766-5
25. Loscalzo, Melissa L et al. "Association between fetal lymphedema and congenital cardiovascular defects in Turner syndrome." *Pediatrics* vol. 115,3 (2005): 732-5. doi:10.1542/peds.2004-1369
26. Elsheikh, M et al. "Hypertension is a major risk factor for aortic root dilatation in women with Turner's syndrome." *Cli-*



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

- nical endocrinology* vol. 54,1 (2001): 69-73. doi:10.1046/j.1365-2265.2001.01154.x
27. Sachdev, Vandana et al. "Aortic valve disease in Turner syndrome." *Journal of the American College of Cardiology* vol. 51,19 (2008): 1904-9. doi:10.1016/j.jacc.2008.02.035
 28. Mortensen, Kristian H et al. "Cardiovascular imaging in Turner syndrome: state-of-the-art practice across the lifespan." *Heart (British Cardiac Society)* vol. 104,22 (2018): 1823-1831. doi:10.1136/heartjnl-2017-312658
 29. Ilyas, Mohammad et al. "Evaluation by magnetic resonance imaging of aortic dilatation and coarctation in adult Turner syndrome patients." *Clinical endocrinology* vol. 65,2 (2006): 154-7. doi:10.1111/j.1365-2265.2006.02557.x
 30. Bondy, Carolyn A, and Turner Syndrome Study Group. "Care of girls and women with Turner syndrome: a guideline of the Turner Syndrome Study Group." *The Journal of clinical endocrinology and metabolism* vol. 92,1 (2007): 10-25. doi:10.1210/jc.2006-1374
 31. Bilge, I et al. "Frequency of renal malformations in Turner syndrome: analysis of 82 Turkish children." *Pediatric nephrology (Berlin, Germany)* vol. 14,12 (2000): 1111-4. doi:10.1007/s004670000315
 32. Hamberis, Alexandra O et al. "Characteristics and progression of hearing loss in children with turner's syndrome." *The Laryngoscope* vol. 130,6 (2020): 1540-1546. doi:10.1002/lary.28264
 33. Davenport, Marsha L et al. "Growth hormone treatment does not affect incidences of middle ear disease or hearing loss in infants and toddlers with Turner syndrome." *Hormone research in paediatrics* vol. 74,1 (2010): 23-32. doi:10.1159/000313964
 34. Barrenäs, M L et al. "The influence of karyotype on the auricle, otitis media and hearing in Turner syndrome." *Hearing research* vol. 138,1-2 (1999): 163-70. doi:10.1016/s0378-5955(99)00162-8
 35. Hultcrantz, M et al. "Ear and hearing problems in 44 middle-aged women with Turner's syndrome." *Hearing research* vol. 76,1-2 (1994): 127-32. doi:10.1016/0378-5955(94)90094-9
 36. Lim, D B N et al. "Cholesteatoma has a high prevalence in Turner syndrome, highlighting the need for earlier diagnosis and the potential benefits of otoscopy training for paediatricians." *Acta paediatrica (Oslo, Norway : 1992)* vol. 103,7 (2014): e282-7. doi:10.1111/apa.12622
 37. De Sanctis, Vincenzo, and Doaa Khater. "Autoimmune diseases in Turner syndrome: an overview." *Acta bio-medica : Atenei Parmensis* vol. 90,3 341-344. 6 Sep. 2019, doi:10.23750/abm.v90i3.8737
 38. Bakalov, Vladimir K et al. "Autoimmune disorders in women with turner syndrome and women with karyotypically normal primary ovarian insufficiency." *Journal of autoimmunity* vol. 38,4 (2012): 315-21. doi:10.1016/j.jaut.2012.01.015
 39. Yeşilkaya E, Bereket A, Darendeliler F, et al. Turner Syndrome and Associated Problems in Turkish Children: A Multicenter Study. *J Clin Res Pediatr Endocrinol* 2015;7(1):27-36
 40. Liang, Y et al. *Zhonghua er ke za zhi = Chinese journal of pediatrics* vol. 62,10 (2024): 962-968. doi:10.3760/cma.j.cn112140-20240523-00359
 41. Anderson H, Filipsson R, Fluor E, Koch B, Lindsten J, Wedenberg E. Hearing impairment in Turner's syndrome. *Acta Otolaryngol* 1969; Suppl 247: 1-26.
 42. Elsheikh M, Dunger DB, Conway GS, Wass JA. Turner's syndrome in adulthood. *Endocr Rev* 2002;23:120-140.
 43. Lippe B. Turner syndrome. *Endocrinol Metab Clin North Am* 1991;20:121-152.
 44. Sybert VP. The adult patient with Turner syndrome. In: Albertsson-Wikland K, Ranke MB (eds). *Turner syndrome in a life span perspective: research and clinical aspects*. Amsterdam, Elsevier 1995:205-218.
 45. Arslan D, Kuyucu T, Kendirci M, Kurtoglu S. Celiac disease and Turner's syndrome: patient report. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2000;13:1629-1631.
 46. Mazzanti L, Cacciari E. Congenital heart disease in patients with Turner's Syndrome. Italian Study Group for Turner syndrome (ISGTS). *J Pediatr* 1998;133(5):688-92
 47. Sybert VP. Cardiovascular malformations and complications in Turner syndrome. *Pediatrics* 1998; 101(1):E11.
 48. Birjiniuk, Alona et al. "Cardiovascular Manifestations of Turner Syndrome: Phenotypic Differences Between Karyotype



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Subtypes." *Pediatric cardiology* vol. 45,7 (2024): 1407-1414. doi:10.1007/s00246-023-03159-0

49. Gravholt CH, Juul S, Naeraa RW, Hansen J. Morbidity in Turner syndrome. *J Clin Epidemiol* 1998;51(2): 147-58.
50. Lippe B, Geffner ME, Dietrich RB, Boechat MI, Kangaroo H. Renal malformations in patients with Turner syndrome: imaging in 141 patients. *Pediatrics* 1988;82(6): 852-6.
51. Radetti G, Mazzanti L, Paganini C, et al. Frequency, clinical and laboratory features of thyroiditis in girls with Turner's syndrome. The Italian Study Group for Turner's Syndrome. *Acta Paediatr* 1995;84(8): 909- 12.
52. Chiovato L, Larizza D, Bendinelli G, et al. Autoimmune hypothyroidism and hyperthyroidism in patients with Turner's syndrome. *Eur J Endocrinol* 1996;134(4):568-75.



SS-048

ERİTROSİT DAĞILIM GENİŞLİĞİNİN (RDW) YENİDOĞAN SEPSİSİNDE BELİRTEÇ OLARAK KULLANILMASININ ARAŞTIRILMASI

Hanım AGHAKISHILI¹, Elif DEDE², Ersin ULU³, Zeynep ALP ÜNKAR³, Yıldız PERK³, Z. Mehmet VURAL³

¹İUC Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD

²İU İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Enfeksiyon BD

³İUC Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Neonatoloji BD

Giriş: Yenidoğan sepsisi, yaşamın ilk ayında enfeksiyona ait sistemik bulguların olduğu ve kan kültüründe özgül bir etkenin üretildiği bir klinik sendromdur. Ciddi morbidite ve mortalite nedenidir. Sepsise ait özgül bulguların olmaması ve sık karşılaşılan diğer klinik tablolarla karışması tanıyı zorlaştırmaktadır. Tanı klinik ve laboratuvar bulgularının birlikte değerlendirilmesi ile konur. Yenidoğanlarda özellikle preterm bebeklerin immünolojik olarak geç olgunlaşması enfeksiyonlara duyarlı hale gelmelerine sebep olmaktadır. Ayrıca hastanede uzun süre kalan ve girişimsel işlemlere ihtiyaç duyan bebekler hastane kaynaklı enfeksiyonlar için daha fazla risk altındadır. Klinik belirtiler subklinik enfeksiyondan, fokal veya sistemik hastalığın ciddi belirtilerine kadar değişir. Enfeksiyon düşündürülen belirti ve bulguların olduğu bebekte kültür örnekleri alınarak ampirik antibiyotik tedavisi başlanmalıdır. Kültür sonuçları, klinik izlem ve gerektiğinde tekrarlanan laboratuvar tetkikleri ışığında tedavi değişikliği planlanmalıdır. Enfeksiyonların önlenmesi için el yıkama, girişimlerde aseptik tekniklerin kullanılması, izolasyon önlemleri ve özellikle anne sütü kullanımı önem taşımaktadır. Yenidoğan enfeksiyonlarının neonatoloji alanında yaşanan gelişmelere rağmen özgül belirti ve bulgularının olmaması, tanı koyduracak mükemmel bir belirtecin bulunmaması ve yenidoğan dönemine ait enfeksiyon dışı klinik tablolar ile karışabilmesi nedeniyle klinik önemi devam etmektedir.

Amaç: Bu çalışmada Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde (YYBÜ) ve bebek odasında takip edilen sağlıklı ve sepsis tanısı almış yenidoğanların kan sayımı tetkikinde eritrosit dağılım genişliğinin (RDW) karşılaştırılması ve "sepsis" tanısı için etkilerinin araştırılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Gereç ve Yöntem: Çalışmamız Ocak 2014 ile Ekim 2019 arasında Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları YYBÜ'de 154 sepsis olgusu ile 186 kontrol grubu oluşturan bebekler ile retrospektif olarak yürütüldü.

Bulgular: Bulgular: Çalışma grupları arasında RDW değerleri karşılaştırıldığında hasta grubunun RDW ortalama değeri (17,35%) kontrol grubunun (17,2%) değeri arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmadı ($p=0,191$). MPV değerleri karşılaştırıldığında istatistiksel olarak anlamsız sonuçlandı ($p=0,037$). Gruplar arasında RPR değerleri karşılaştırıldığında istatistiksel olarak anlamlı bulundu ($p<0,001$).

Sonuç: Sonuç olarak, bu çalışma RDW ve MPV'nin sepsis tanısında bir belirteç olarak kullanılamayacağını, ancak RPR'nin sepsis için bir belirteç olarak kullanılabileceğini ortaya koymuştur. RPR'nin sepsis tanısında etkili bir araç olabileceği ve diğer tanı yöntemlerine göre düşük maliyetli bir alternatif sunduğu düşünülmektedir.

Anahtar Kelimeler: yenidoğan sepsisi, eritrosit dağılım hacmi (RDW), ortalama trombosit hacmi (MPV)



SS-049

Mecburi Hizmette Metabolik Hastalıklar Uzmanı Perspektifiyle Sık ve Ultra-nadir Yeni Tanı 116 Vaka: 14 Aylık Deneyim

Ayça Burcu KAHRAMAN¹, Hayriye Nermin KEÇECİ²

¹Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Bölümü, Konya, Türkiye

²Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Genetik Bölümü, Konya, Türkiye

Giriş: Ülkemizde kalıtsal metabolik hastalıkların yaygınlığı, özellikle akraba evliliklerinin yüksek oranda görülmesiyle doğrudan ilişkilidir. Bu hastalıklar genellikle yenidoğan ve çocukluk döneminde ortaya çıkmakta, erken teşhis edilmediğinde ciddi nörolojik ve sistemik komplikasyonlara yol açabilmektedir. Erken teşhis ve zamanında müdahale özellikle tedavi edilebilir olanlar için hayati önem taşımaktadır. Gelişen genetik ve biyokimyasal analiz yöntemleri sayesinde tanı süreçleri hızlanmakta, hastalar nörolojik ve sistemik komplikasyonlardan korunabilmektedir.

Materyal ve Metot: Bu çalışma, mecburi hizmet sırasında bir metabolik hastalıklar uzmanının gözünden metabolik hastalıkların tanı ve tedavi süreçlerini incelemek amacıyla yapılmıştır. Çalışmada, pediatri ve diğer tıbbi yan dallardan yönlendirilen hastaların tanısız değerlendirilmeleri detaylı olarak analiz edilmiştir. 2023 Mayıs-2024 Eylül arasında, 14 aylık sürede metabolizma polikliniğine başvuran ve kesin tanı konulan 116 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların klinik, biyokimyasal ve genetik testlerle doğrulanan tanıları ve tedavileri analiz edildi.

Bulgular: 116 hastanın 114'ünün tanısı genetik testler ile doğrulanmış olup, 2 hastanın (Zellweger spektrum bozukluğu, Mukolipidoz tip 2/I-cell hastalığı) tanısı klinik, biyokimyasal ve spesifik metabolik testler ile doğrulandı. Zellweger spektrum bozukluğu olan hastanın down sendromu stigmaları olup kromozom analizi normal saptanırken, çok uzun zincirli yağ asitleri profilinde fitanik asit belirgin şekilde yüksekti. Mukolipidoz tip2 tanılı hastanın yüz görünümü tipik olup, enzim analizleri tanı ile uyumluydu. Hastalar; ailesel dislipidemi (n=16), ulusal taramadan yönlendirilen hastalar (n=56), farklı grup metabolik hastalıklardan çeşitli tanıları içeren diğer grup (n=44) şeklinde 3 gruba ayrıldı. Ulusal taramadan yönlendirilen ve tanısı genetik olarak doğrulanan 56 hastanın; 33'ü (%58,9) biotinidaz eksikliği, 13'ü (%23,2) hafif hiperfenilalaninemi, 2'si (%3,6) klasik fenilketonüri (FKU), 7'si (%12,5), BH4 yanıtı FKU, 1'i (%1,8) hem diyet hem BH4 yanıtı FKU tanısıyla izleme alındı. Dislipidemi nedeniyle yönlendirilen hastalardan, genetik tanısı doğrulanan 16 hastanın yaş ortancası= 10 yıl (8 ay-17 yaş) olup, 13'ünde (%81,2) *LDLR* gen defekti, ailesel hiperkolesterolemi tip1,1'inde (%6,2) *APOB* gen defekti ailesel hiperkolesterolemi tip2, 2'sinde (%12,5) *LPL* gen defektine bağlı ailesel şilomikronemi tanısı konuldu. Altı *LDLR* gen defekti olan hastaya diyet tedavisinin yanında statin tedavisi de başlandı. Diğer grup (n=44) için tanı yaşı ortanca olarak 21 ay (aralık: 2 ay- 24 yıl) bulundu. Genetik testlerin sonuçlanma süresi, ortanca 2 ay (aralık: 1-12 ay) olarak saptandı. Hastaların yaklaşık üçte biri nöroloji bölümü tarafından değişken klinik bulgularla (bilişsel gecikme, hipotoni, regresyon, miyoklonik epilepsi, ensefalopati, nistagmus, bakış paralizisi) yönlendirildi. Yönlendiren diğer branşlar; çocuk sağlığı ve hastalıkları, çocuk acil, aile hekimliği, çocuk endokrinoloji, çocuk enfeksiyon, çocuk gastroenteroloji, çocuk göğüs, çocuk nefroloji, yenidoğan, çocuk yoğun bakım, erişkin yoğun bakım ünitesiydi. On hasta (%22,2) göçmen kökenliydi. Konya dışından yedi farklı ilden başvurular alındı. 28 hastaya (%63,6) spesifik tedaviler başlandı (Tablo1-2).

Sonuç:

Metabolik hastalıkların erken teşhisinde genetik ve biyokimyasal analizlerin yanı sıra, özelleşmiş laboratuvar testlerinin ve enzim analizlerinin de önemi büyüktür. Bu tür testler, özellikle belirli enzim eksikliklerine bağlı hastalıkların tanısında kritik bir rol oynar. Enzim analizleri, biyokimyasal süreçlerin doğru bir şekilde değerlendirilebilmesini ve spesifik enzimlerin aktivitelerinin ölçülmesini sağlar. Böylece, hastaların klinik bulguları ile laboratuvar sonuçları birleştirilerek daha kesin tanı konulabilir. Bu analizler, genetik testlerle birlikte kullanıldığında, metabolik hastalıkların teşhisini doğrulamada ve

tedavi planının oluşturulmasında önemli katkılarda bulunur. Ülkemizde genetik ve biyokimyasal analizlerin mevcut olduğu laboratuvarların sayısının artırılması, tanı süreçlerinin hızlanmasına ve daha fazla hastanın zamanında tedaviye erişebilmesine olanak tanır. Özellikle kırsal ve az gelişmiş bölgelerde bu tür laboratuvarların eksikliği, hastaların tanı ve tedaviye ulaşmasında önemli bir engel teşkil etmektedir.

Ulusal tarama programları ve genetik analizlerin yaygınlaşması, tedavi edilebilir metabolik hastalıkların zamanında tanınmasını sağlar. Erken tanı, hızlı tedavi şansı açısından kritiktir. Nörolojik sekellerin önlenmesi, hastaların yaşam kalitesini korumak için önemlidir. Kalıtsal metabolik hastalıklarda farkındalığın artırılması, multidisipliner yaklaşım, sağlık hizmetlerine erişimin kolaylaştırılması ve genetik testlerin erişilebilirliği, tedavi edilebilir hastalıkların erken tespitini hızlandırırken, prenatal genetik danışmanlık fırsatlarına olanak tanıyarak toplum sağlığını olumlu yönde etkilemektedir.

Anahtar Kelimeler:Ulusal tarama programları, tedavi edilebilir metabolik hastalıklar, akraba evliliği, genetik testler, prenatal genetik danışmanlık,

Tablo-1: Metabolik ve Genetik Testlerle Tanı Alan Hastalık Gruplarının Klinik ve Biyokimyasal İpuçları (Diğer grup, n=44)

HASTA SAYISI	TANILAR	HASTALIK GRUBU	TANI YÖNTEMİ	GENETİK TEST	KLİNİK İPUCU	BİYOKİMYASAL/METABOLİK TEST İPUCU
1	HİPERPROLINEMİ TİP1	AMİNOASİT METABOLİZMASI BOZUKLUĞU	METABOLİK TESTLER GENETİK	SANGER DİZİLİME	BİLİŞSEL GECİKME, KONUŞMA PROBLEMİ	PROLİN YÜKSEKLİĞİ
1	6-PIRUVOİL-TETRAHİDROBİYOPTERİN SENTAZ EKSKİKLİĞİ	AMİNOASİT METABOLİZMASI BOZUKLUĞU	GENETİK	SANGER DİZİLİME	HİPOTONİ	FENİLALANİN YÜKSEKLİĞİ
1	HOMOSİSTİNÜRİ	AMİNOASİT METABOLİZMASI BOZUKLUĞU	GENETİK	SANGER DİZİLİME	LENS SUBLUKSASYONU, HEPATOSTEATOZ	HOMOSİSTEİN YÜKSEKLİĞİ
2	PROPİYONİK ASİDEMİ	ORGANİK ASİDÜRİ	METABOLİK TESTLER VE GENETİK	SANGER DİZİLİME	KİLO ALAMAMA, HİPOTONİ, ENSEFALOPATİ	ANYON GAP YÜKSEK METABOLİK ASİDOZ, BİSİTOPENİ, KETOZİS, HİPERAMONEMİ
2	METİLAMALONİK ASİDEMİ	ORGANİK ASİDÜRİ	METABOLİK TESTLER VE GENETİK	SANGER DİZİLİME	KİLO ALAMAMA, EMMEDE ZAYIFLIK, KUSMA	ANYON GAP YÜKSEK METABOLİK ASİDOZ, BİSİTOPENİ KETOZİS, HİPERAMONEMİ
1	KOBALAMİN A DEFEKTİ	ORGANİK ASİDÜRİ	METABOLİK TESTLER VE GENETİK	KOBALAMİN GEN PANELİ	PROTEİNLİ BEŞİNLERDEN KAÇINMA, KUSMA, KİLO ALAMAMA	ANYON GAP YÜKSEK METABOLİK ASİDOZ
1	GLUTARİK ASİDÜRİ	SEREBRAL ORGANİK ASİDÜRİ	METABOLİK TESTLER VE GENETİK	SANGER DİZİLİME	HİPOTONİ, DİSTONİ	GLUTARİK ASİT ATILIMI, C5DC GLUTARİLKARNİTİN YÜKSEKLİĞİ
2	CANAVAN	SEREBRAL ORGANİK ASİDÜRİ	METABOLİK TESTLER VE GENETİK	SANGER DİZİLİME	HİPOTONİ, NİSTAGMUS, MAKROSEFALİ	N-ASETİL ASPARTİK ASİT ATILIMI
2	KARNİTİN PALMİTOİL TRANSFERAZ TİP 2 EKSKİKLİĞİ	YAĞ ASİDİ OKSİDASYON DEFEKTİ	METABOLİK TESTLER VE GENETİK	SANGER DİZİLİME	RABDOMİYOLİZ ATAĞI	KREATİN KİNAZ YÜKSEKLİĞİ, PALMİTOİL (C16) VE STEAROİL (C18) AÇILKARNİTİN YÜKSEKLİĞİ
2	MANNOSİDOZ	LİZOMAL DEPO HASTALIĞI	METABOLİK TESTLER VE GENETİK	SANGER DİZİLİME	KABA YÜZ, İŞİTME KAYBI, KONUŞMADA GECİKME, DİZOSTOZİS MULTİPLEKS	ENZİM AKTİVİTESİ DÜŞÜKLÜĞÜ
1	MUKOPOLİSAKKARİDOZ TİP 3C	LİZOMAL DEPO HASTALIĞI	METABOLİK TESTLER GENETİK	SANGER DİZİLİME	KISA BOY, KABA YÜZ GÖRÜNÜMÜ, HİPERAKTİVİTE, DİZOSTOZİS MULTİPLEKS	İDRAR GLİKOZAMİNOGLİKAN YÜKSEKLİĞİ, ENZİM AKTİVİTESİ DÜŞÜKLÜĞÜ
1	METAKROMATİK LÖKODİSTROFİ	LİZOMAL DEPO HASTALIĞI	METABOLİK TESTLER GENETİK	SANGER SEKANSLAMA	GLOBAL GELİŞME GERİLİĞİ, KABA MOTOR BECERİLERDE REGRESYON	ENZİM AKTİVİTESİ DÜŞÜKLÜĞÜ
2	NİEMAN PICK TİP C HASTALIĞI	LİZOMAL DEPO HASTALIĞI	METABOLİK TESTLER GENETİK	KLİNİK EKZOM DİZİLEME	EPILEPSİ, ÖĞRENME GÜÇLÜĞÜ, YUKARI BAKIŞ PARALİZİSİ, PSIKOZ	LİZOMALSİFİNGOLİPİD PANELİNDE YÜKSEKLİKLER
2	TAY SACHS HASTALIĞI	LİZOMAL DEPO HASTALIĞI	METABOLİK TESTLER GENETİK	KLİNİK EKZOM DİZİLEME	HİPOTONİK İNFANT, CHERRY RED SPOT, DİSTONİK KASILMA	ENZİM AKTİVİTESİ DÜŞÜKLÜĞÜ
1	NÖRONAL SEROİD LİPOFUSİNOZİS 13	LİZOMAL DEPO HASTALIĞI	GENETİK	KLİNİK EKZOM DİZİLEME	PROGRESİF MIYOKLONİK NÖBETLER, GLOBAL GELİŞME GERİLİĞİ	YOK
1	I-CELL HASTALIĞI	LİZOMAL DEPO HASTALIĞI	KLİNİK VE BİYOKİMYASAL	-	DİSMORFİK YÜZ GÖRÜNÜMÜ	MUKOLİPİDOZ PANELİ
2	GALAKTOZEMİ	KARBONHİDRAT METABOLİZMA BOZUKLUKLARI	METABOLİK TESTLER VE GENETİK	SANGER DİZİLİME	SARILIK	DİREKT BİLİRÜBİN YÜKSEKLİĞİ, KOLESTAZ, ENZİM AKTİVİTESİ DÜŞÜKLÜĞÜ
2	GLİKOJEN DEPO TİP 3	KARBONHİDRAT METABOLİZMA BOZUKLUKLARI	GENETİK	GLİKOJEN DEPO PANEL	HEPATOMEGALİ	KCFY YÜKSEKLİĞİ
2	GLİKOJEN DEPO TİP1	KARBONHİDRAT METABOLİZMA BOZUKLUKLARI	GENETİK	SANGER DİZİLİME	TAŞ BEBEK YÜZ GÖRÜNÜMÜ, HEPATOMEGALİ	HİPOGLİSEMİ, LAKTİK ASİDEMİ, TRİGLİSERİD YÜKSEKLİĞİ
3	HEREDİTER FRUKTOZ İNTOLERANSI	KARBONHİDRAT METABOLİZMA BOZUKLUKLARI	GENETİK	SANGER DİZİLİME	MEYVEDEN KAÇINMA, HEPATOSTEATOZ	YOK
1	MİTOKONDRİYAL DEPLESYON SENDROMU 13 (FBXL4)	MİTOKONDRİYAL HASTALIK	METABOLİK TESTLER VE GENETİK	KLİNİK EKZOM DİZİLEME	DİSMORFİK YÜZ GÖRÜNÜMÜ	LAKTİK ASİDOZ, HİPERAMONEMİ, KETOZİS
1	GRACİLE SENDROMU (BCS1L)	MİTOKONDRİYAL HASTALIK	GENETİK	TÜM EKZOM DİZİLEME	HİPOTONİK, SARILIK, NİSTAGMUS, MANUTRİSYON	METABOLİK ASİDOZ, AFP, FERRİTİN YÜKSEKLİĞİ
1	MİTOKONDRİYAL DEPLESYON SENDROMU 7 (TWINKLE)	MİTOKONDRİYAL HASTALIK	GENETİK	TÜM EKZOM DİZİLEME	GLOBAL GELİŞME GERİLİĞİ, EPILEPSİ, MİKROSEFALİ	YOK
1	MEGDEL SENDROMU (SERAC1)	MİTOKONDRİYAL HASTALIK	GENETİK	TÜM EKZOM DİZİLEME	DİSMORFİK YÜZ GÖRÜNÜMÜ, İŞİTME KAYBI, GLOBAL GELİŞME GERİLİĞİ, MİKROSEFALİ, GRİ CEVHER TUTULUMU	LAKTİK ASİDEMİ, METİLGLUTAKONİK ASİT ATILIMI



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

1	PİRUVAT DEHİDROGENAZ EKSİKLİĞİ	MİTOKONDRIYAL HASTALIK	GENETİK	TÜM EKZOM DİZİLEME	MİKROSEFALİ, GLOBAL GELİŞME GERİLİĞİ, GRİ CEVHER TUTULUMU	BELİRGİN ALANIN YÜKSEKLİĞİ
1	ZELLWEGER	PEROKSİZOMAL	KLİNİK VE BİYOKİMYASAL	-	DOWN STİGMALARI, ANCAK KROMOZOM ANALİZİ NORMAL	ÇOK UZUN ZİNCİRLİ YAĞ ASİTLERİ PROFİLİNDE YÜKSEKLİKLER
2	AROMATİK L-AMİNO ASİT DEKARBOKSİLİZ EKSİKLİĞİ	NÖROTRANSMİTETR METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI	GENETİK	TÜM EKZOM DİZİLEME	HİPOTONİ, DİSTONİ, AŞIRI TERLEME, OKULOJİRİK KRİZ, BEYİN MRG NORMAL	PROLAKTİN YÜKSEKLİĞİ
1	MENKES	BAKIR METABOLİZMASI BOZUKLUĞU	GENETİK	MLPA	HİPOTONİ, SUBARAKNOİD KANAMA, KABA SAÇ GÖRÜNÜMÜ, PILITORTİ, WORMİAN KEMİKLER	SERÜLOPLAZMİN, BAKIR DÜŞÜKLÜĞÜ
1	ALANYL-tRNA SENTETAZ 1 EKSİKLİĞİ, TRİKODİSTROFİ 8	t-RNA AÇIL SENTETAZ EKSİKLİKLERİ	GENETİK	KLİNİK EKZOM DİZİLEME	TRİKODİSTROFİ, KABA SAÇ GÖRÜNÜMÜ, MİKROSEFALİ, BİLİŞSEL GECİKME	YOK
1	KSANTİN OKSİDAZ EKSİKLİĞİ	PÜRİN METABOLİZMA BOZUKLUĞU	GENETİK	SANGER DİZİLİME	NEFROLİTYAZİS	HİPOÜRİSEMİ,
1	PIGN	GLİKOZİLFOSFOTİLİNOZİTOL METABOLİZMA BOZUKLUĞU	GENETİK	TÜM EKZOM DİZİLEME	GLOBAL GELİŞME GERİLİĞİ, EPİLEPSİ	YOK

Diğer grup (n=44)

Tablo-2: Demografik özellikler ve tanısal yöntemler (Diğer grup, n=44)

Parametre	n (%)
Akrabalık ilişkisi varlığı	37 (86)
Tanısal yöntem	Metabolik testler ve genetik: 25 (56,8) Genetik testler:16 (36,4) Klinik özellikler ve metabolik testler: 3 (6,8)
Son durum	Yaşayan: 41 (93,2) Eksitus: 3 (6,8)

(Diğer grup, n=44)



SS-050

Üçüncü Basamak Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniğine Beş Senede Anafilaksi Tanısı ile Başvuran Hastaların Değerlendirilmesi

Sevde Berce Karakaya¹, Engin Aydın¹, Abdülkadir Bozaykut¹

¹Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Anafilaksi hayatı tehdit eden ciddi bir klinik durumdur, klinik bulguların erken ayırt edilmesi, uygun tedavi ve takibin sağlanması elzemdir.

Amaç: Üçüncü basamak bir hastane olarak başvuran hastaların niteliği, konulan tanılarının hastaların kliniği ile uygunluğu, başvuru şikayetleri ve uygulanan tedavilerin değerlendirilmesi planlandı.

Yöntem: 2019-2023 arasındaki beş yıllık sürede "Anaflaktik şok, ters gıda reaksiyonlarına bağlı (ICD kodu T78.0)"; "Ters gıda reaksiyonları diğer, başka yerde sınıflanmamış (ICD kodu T78.1)", "Anaflaktik şok, tanımlanmamış (ICD kodu T78.2)" tanılarını ile başvuran 0-18 yaş arasındaki hastaların demografik özellikleri, başvuru şikayetleri, uygulanan tedavi ve takipte adrenalin ve adrenalin otoenjektör kullanım ihtiyacının değerlendirilmesi üçüncü basamak hastane gözlemi yapılmıştır. Etik kurul onayı ve gerekli izinleri takiben dosyalar retrospektif taranmıştır.

Bulgular: Katılımcıların çoğunluğu %69,5 oranıyla 0-1 yaş arasındaki hastalardır; kızlar %49,5 ve erkekler %50,5 olarak neredeyse eşit bulunmuştur. En sık tanı "Ters gıda reaksiyonları diğer, başka yerde sınıflanmamış" olup; katılımcıların %87,8'ini oluşturmaktadır. Başvuranların %7,5'ine "Anaflaktik şok, ters gıda reaksiyonlarına bağlı" ve %7,1'ine "Anaflaktik şok, tanımlanmamış" tanısı girildiği görüldü. Başvuru anındaki şikayetlerde; gastrointestinal sistem %78,1 oranla birinci sırada gelmektedir. Hastaların dosyaları retrospektif incelendiğinde, kesin alerji tanısı alanların oranı %34 ve rehber kriterlerine göre anafilaksi tanısı alanların oranı %8,1 olduğu görüldü. Başvuran 295 hastanın %11,5'ine adrenalin otoenjektör reçetesi verildi. Hastalara konulan tanılarla, hastaların kesin alerji veya rehber kriterlerine uygun anafilaksi tanısı açısından değerlendirilmesinde; verilen ICD kodları ile hastaların klinik kesin tanıların uygunluğu anlamlı düzeyde ilişkili bulunmuştur. Adrenalin otoenjektörün en fazla reçete edildiği grup ise gıda alerjisi veya etken bilinmeyen alerjenlere maruziyeti olan gruba yapıldı. Anafilaksi tanısı alan hastaların %70,8'ine otoenjektör reçete edildi ve intramusküler adrenalin uygulanan hastaların %91,7'sinde anafilaksi tanısı doğrulandı. Hastaların %4,4'üne parenteral antihistaminik, %4,1'ine adrenalin, %3,1'ine deksametazon ve %1,7'sine metil prednizolon uygulandı.

Sonuç: Çalışmamızda üç ICD kodu üzerinden incelenen hastaların; ICD kodları ile mevcut alerji ve anafilaksi açısından klinik tanıların uygun olduğu görüldü, uygulanan tedavilerin tanılarla uygunluğu ve sıklığı değerlendirildi. Başvurudaki şikayetleri ve fizik muayene bulgularını uygun tanılarla birleştirmek; hastanın zamanda uygun tedavi ve gözlem altında olmasını sağlamaktadır. Rehberlere göre anafilaksi tanısından şüphe dahi olduğundan adrenalin kullanılmasına rağmen, adrenalin kullanımını oldukça düşük bulunmuştur. Otoenjektör ihtiyacı olan hastaların belirlenmesi de bunlardan başlıcasıdır, bu sayede ileride hastanın hayatını tehdit edebilecek durumların önüne geçilmesi sağlanabilir.

Anahtar Kelimeler: anafilaksi, alerji, ICD, adrenalin, otoenjektör



SS-051

Mukopolisakkaridoz Tanılı Hastalarda Böbrek Fonksiyonlarının Değerlendirilmesi

Ayça Burcu Kahraman¹, Emre Leventoğlu²

¹Çocuk Metabolizma Kliniği, Konya Şehir Hastanesi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Konya

²Çocuk Nefroloji Kliniği, Konya Şehir Hastanesi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Konya

Giriş: Mukopolisakkaridozlar (MPS), glikozaminoglikanların (GAG) parçalanmasından sorumlu enzimlerin eksikliğinden kaynaklanan, lizozomal depo hastalıklarından olan bir grup kalıtsal metabolik bozukluktur. Eksik enzime ve biriken substratlara göre şuna kadar on tipi tanımlanmıştır. GAG birikimi çeşitli doku ve organlarda hasara yol açarak iskelet deformitesi, eklem sertliği, büyüme geriliği, merkezi sinir sistemi bozukluğu, davranış anormallikleri, kaba yüz, kornea bulanıklığı, işitme kaybı, pulmoner ve kardiyak bozukluklara neden olabilir. MPS'de renal etkilenme oldukça nadirdir. MPS tip III'te heparan sülfataz eksikliğine bağlı olarak hipoaldosteronizm gelişebilir ve bu durum renal iskemi nedeniyle böbrek hasarına yol açabilir. MPS tip I'de abdominal aortada birikime bağlı olarak koarktasyon ve hipertansiyon görülebilir. MPS'li çocuk ve ergenlerde aortada belirgin olmak üzere endotel disfonksiyonuna neden olan jeneralize arteropati bildirilmiştir. Ayrıca steroide dirençli nefrotik sendrom gelişen MPS tip 1 tanılı hastalarda podositlerde MPS'ye sekonder granüler birikimin olduğu gösterilmiştir. Bu çalışmada MPS tanılı hastalarda glomerüler ve tübüler fonksiyonlar değerlendirilmiş, üriner sistem ultrasonografi bulguları ve MPS'li hastalarda hipertansiyon sıklığı incelenmiştir.

Materyal ve Metod: Bu çalışma Konya Şehir Hastanesi Çocuk Metabolizma Bölümü'nde MPS tanısı ile izlenen hastaların renal fonksiyonlarını değerlendirildiği prospektif bir araştırmadır. Hastaların boy ve kilo SDS değerleri hesaplanmış, ofis kan basıncı ve 24 saatlik yaşam içi kan basıncı ölçümü (ABPM) yapılmıştır. Serum kreatinin, ürik asit, albumin ve elektrolitleri ile sistatin C düzeyleri, kan gazı sonuçları ve tam idrar analizi ile idrar elektrolitleri sonuçları incelenmiştir. Tahmini glomerüler filtrasyon hızı (eGFR), fraksiyone sodyum atılımı (FeNa) ve tübüler fosfor reabsorpsiyonu (TPR) hesaplanmıştır. Proteinüri, albuminüri ve kalsiüri durumları not edilmiştir. Ayrıca üriner sistem anatomik yapısı ultrasonografi ile değerlendirilmiş ve sonuçları not edilmiştir. Sonuçlar, farklı MPS tipleri arasında karşılaştırılmıştır.

Sonuçlar: Çalışmaya 16 hasta dahil edilmiştir. Erkek/kız oranı 1,66'dır. Median yaş 11,15 (IQR: 5,6) yıldır (4,2-20,6 yıl). Kilo ve boy SDS'lerinin medyan değerleri sırasıyla -4,83 (IQR: 3,19) ve -3,54 (IQR: 5,71)'dir. MPS tip I tanısı hastaların %25'inde, tip II %18,8'inde, tip IV %43,8'inde ve tip VI %12,5'inde mevcuttur. Hastaların 2'sinde (%12,5) tekrarlayan üriner sistem enfeksiyonu vardır. Hiçbir hastanın ailesinde renal hastalık öyküsü mevcut değildir. Ortalama serum kreatinini 0,33±0,09 mg/dL, eGFR 205,4±39,8 mL/dk/m²'dir. Hastaların tamamında serum ürik asit, albumin ve elektrolitler normal referans aralığındadır. Kan gazında ortalama pH 7,37±0,02, HCO₃ ise 23,8±1,17 mEq/L olup hiçbir hastada metabolik asidoz ya da alkaloz saptanmamıştır. Medyan sistatin C 0,88 mg/L (IQR:0,21) olup sadece bir (%6,3) hastada yüksek saptanmıştır. Bu hasta 20,6 yaşında olan, üriner sistem enfeksiyon öyküsü olmayan, serum kreatinini 0,58 mg/dL olan MPS tip I tanılı hastadır. Hiçbir hastada hematüri, albuminüri veya hiperkalsiüri yoktur. Ancak spot idrar protein/kreatinin oranı ortalama 0,26±0,11 mg/mg olup 12 (%75) hastada proteinüri saptanmıştır. İdrarda ortalama FeNa %0,67±0,38, TPR ise %95±3,1'dir. Ofis ölçümlerinde medyan sistolik ve diyastolik kan basıncı SDS'leri sırası ile -0,21 (IQR:0,68) ve 0,07 (IQR: 0,98) olup 2 (%12,5) hastada hipotansiyon saptanmıştır. ABPM ölçümü ise sadece 4 hastada yapılabilmemiş, yaşa göre yapılan değerlendirmelerde 2 (%50) hastada hipotansiyon tespit edilmiştir. Üriner sistem ultrasonografi ise tüm hastalarda normaldir. Kilo ve boy SDS'nin en düşük olduğu grup MPS tip IV'tü (kilo için SDS -4,54, p=0,021; boy için SDS -7,75, p=0,008). Sistatin C ise en yüksek MPS tip II'de görüldü (0,97 mg/L, p=0,033). MPS tipleri ve diğer parametreler arasında anlamlı fark saptanmadı.

Sonuç: Çalışmada elde edilen veriler, MPS tanılı çocuk ve ergen hastalarda renal fonksiyonların büyük ölçüde korunduğunu



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

göstermektedir. Serum kreatinin, eGFR ve elektrolit düzeyleri normal sınırlar içinde kalırken, sadece bir hastada sistatin C yüksekliği tespit edilmiştir. Özellikle MPS tip IV'te olmak üzere hastalarda büyüme geriliği dikkat çekmektedir. Belirgin boy kısalığı nedeniyle ABPM değerlendirmesi boya göre değil yaşa göre yapılabilmektedir. Özellikle büyüme geriliği ile seyreden hastalıklarda ABPM normotif değerlerinin belirlenmesi zorunluluk haline gelmiştir. Bu çalışma ile MPS hastalarında renal fonksiyonların izlenmesinin önemini vurgulamakta ve özellikle büyüme geriliği ve hipotansiyon gibi komplikasyonların yönetimine daha fazla dikkat edilmesi gerektiği gösterilmektedir.



SS-052

Prepubertal Çocuklarda Betatrofin İle Nutrisyonel Ve Metabolik Durumun İlişkisi

Bahriye SEMİZOĞLU ATASOY¹, Aysel VEHAPOĞLU², Feyza USTABAŞ KAHRAMAN³

¹Yalova Eğitim ve Araştırma Hastanesi

²Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi

³Medipol Sağlık Grubu

Giriş: Beslenme bozuklukları tüm dünyada sıklığı giderek artan önemli bir halk sağlığı problemidir. Beslenme bozuklukları çocukluk çağında çok sayıda komorbiditeye sebep olmakla beraber erişkin yaş grubunda da pek çok sistemik hastalığın ortaya çıkmasına zemin hazırlamaktadır.

Amaç: Bu çalışmadaki amacımız ; primer protein-enerji malnütrisyonu ve obezitesi olan çocuklarda, yağ dokusunda enerjinin harcanması ve depolanmasında önemli bir rol oynadığı düşünülen yeni adipokinlerden biri olan Betatrofin (β -Trofin) düzeyini, normal çocuklardaki β -Trofin düzeyi ile kıyaslamak ve hastaların beslenme ve biyokimyasal parametreleri ile arasındaki ilişkiyi incelemektir.

Yöntem: Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları polikliniğimize Haziran 2019 ve Aralık 2020 tarihleri arasında başvuran 2 ila 12 yaş arası, nörolojik, gastrointestinal, metabolik, endokrin, enfeksiyon hastalığı olmayan, ergenliği başlamamış (prepubertal), rölatif tartılarına göre obez, malnutre ve normal olan toplam 142 çocuğun antropometrik ölçümleri yapıldı. Çocukların rutin kan tetkikleri alındı. Kan örneklerinden artan kan örnekleri İnsan β -Trofin ELISA kiti ile çalışılmak üzere serum jelli tüpe 2 ml olacak şekilde ayrıldı ve çalışma gününe kadar uygun şartlarda saklandı.

Bulgular: Çalışmamız yaşları 2 yaş-12 yaş, ortalama yaşı $7,69 \pm 3,04$ yıl olan toplam 142 çocuk üzerinde yapılmıştır. Çocukların 71'i (%50) erkek; 71'i (%50) kızdı. Çalışmada çocuklar rölatif tartıya göre üç grup olacak şekilde ayrılmış olup %31,7'si (n=45) malnütre, %33,1'i (n=47) normal ve % 35,2'si (n=50) obez şeklinde incelendi. Gruplara göre β -Trofin ölçümleri arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık saptanmamıştır ($p > 0,05$). Malnütre grupta Ferritin ile Betatrofin arasında ise pozitif yönde (Ferritin arttıkça Betatrofin artmakta) istatistiksel olarak anlamlı ilişki saptanmıştır ($r = 0,307$; $p < 0,05$). Normal rölatif tartıya sahip grupta ise MCHC ile Betatrofin arasında negatif yönde (MCHC arttıkça Betatrofin düşmekte) istatistiksel olarak anlamlı ilişki saptanmıştır ($r = -0,385$; $p < 0,01$). Aynı zamanda normal rölatif tartıya sahip grupta Betatrofin ile T4 ölçümleri arasında negatif (T4 arttıkça Betatrofin düşmekte) istatistiksel olarak anlamlı ilişki saptanmıştır ($r = -0,550$; $p < 0,01$).

Sonuç: Gruplara göre β -Trofin ölçümleri arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık saptanmamıştır ($p > 0,05$). Malnütre çocuklarda β -Trofin düzeyleri ile ilgili bilgiler oldukça sınırlı olup çalışmamızda normal kilolu ve obez çocuklar ile kıyaslandığında β -Trofin seviyelerinin daha düşük olduğu tespit edilmiş ancak istatistiksel olarak anlamlı bulunamamıştır. İnsanlarda β -Trofin ile enerji homeostazi, glukoneogenez ve lipid metabolizması arasındaki ilişki konusunda bilgiler sınırlıdır ve çocukluk dönemi protein enerji malnütrisyonunda bu peptitlerin seviyeleri ile aralarındaki oranları belirleyen yayımlanmış bir çalışma bulunmamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Obezite, malnutrisyon, β -Trofin, Çocukluk çağında beslenme bozuklukları, adipokinler



SS-053

AKONDROPLAZİLİ HASTALARDA FORAMEN MAGNUM STENOSUNUN KANTİTATİF DEĞERLENDİRMESİ

Fikriye İrem Akbolat Sakar¹, Sımuzar Aliyeva¹, Huriye Nursel Elçioğlu¹, Onur Erdoğan², Mustafa Sakar², Adnan Dağçınar²

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Beyin ve Sinir Cerrahisi Anabilim Dalı

Giriş: Akondroplazi, belirgin kısa boyla (cücelik) sonuçlanan iskelet displazilerinin en yaygın olanıdır. Klinik ve radyolojik fenotipi 50 yıldan uzun süredir tanımlanmış olsa da, bu tanıya ikincil olarak ortaya çıkan tıbbi sorunlar, bunların en iyi şekilde nasıl teşhis edilip ele alınacağı ve önleyici stratejilerin etkilenen bireylerin sağlığını ve refahını tehlikeye atabilecek sorunları iyileştirip iyileştiremeyeceği hakkında öğrenilecek çok şey vardır.

Amaç: Bu çalışmada pediatrik yaş grubundaki akondroplazili (ACH) hastalarda, morbidite ve mortalitenin önemli nedenlerinden olan foramen magnum stenozu komplikasyonunun erken tanısı ve tedavisinin düzenlenebilmesi amacıyla, kraniyoservikal bileşkeye yönelik bilgisayarlı tomografi (BT) ve manyetik rezonans görüntüleme (MRG) tetkiklerinin kantitatif yöntemlerle değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Genetik Hastalıkları polikliniğinde 2000-2023 tarihleri arasında akondroplazi tanısı almış hastalar prospektif ve retrospektif olarak incelendi. Görüntüleme tetkiklerine ulaşılabilen hastaların akondroplazi foramen magnum skorlaması (AFMS) ve sagittal ve transvers foramen magnum çapları değerlendirildi. Hastaların klinik bulguları ile karşılaştırılarak, hipotoni, solunum problemleri ve diğer klinik bulgular ile ilişkisi incelendi.

Bulgular: Çalışmada toplam 32 ACH hastası değerlendirildi. Erkek/kadın oranı 1 (16/16), ortalama takip süresi 8,5 yıl idi. Bu hastalardan 26'sında radyolojik görüntülemelere ulaşıldı. Hastaların 11'inde AFMS skoru 0-2 aralığında, 15'inde AFMS skoru 3-4 aralığında idi. Yaşamları süresince 4 hastaya foramen magnum dekompresyonu uygulandı. Bu hastaların tümü erkekti, 1 hasta 2 yaşından küçüktü ve 3 hasta 3 yaşından büyüktü. Üç hastada radyolojik değerlendirme verilerine ulaşıldı, 2 hastada AFMS skoru 1-2 idi, 1 hastada AFMS skoru 3-4 idi. Cerrahi geçiren hastaların tümünde vücut kitle endeksi 90 percentilin altındaydı. AFMS skoru 0-2 aralığında olan 11 hastadan 3'ünde (1 orta, 2 ağır) apne varken, AFMS skoru 3-4 olan 15 hastanın 4'ünde horlama, 1'inde orta ve 1'inde ağır apne mevcuttu. İstatistik olarak radyolojik kraniyoservikal bileşke darlığı ile apne ve horlama arasından anlamlı ilişki saptanmadı. Hipotonisi olan 9 hastanın radyolojik değerlendirmesinde ise 4 hastada AFMS 3-4, 1 hastada AFMS 2 düzeyinde radyolojik darlık vardı.

Sonuç: ACH'li hastalarda hipotoni ve apne gibi solunum sorunlarının kraniyoservikal bileşkede darlık ve buna bağlı omurilik sıkışması ile ilişkisi literatürde de araştırılmaktadır ve az sayıdaki çalışmalarda elde edilen veriler çelişkilidir. Çalışmamızda olgu sayısının az olması sebebi ile hipotoni ve solunum sorunları ile kraniyoservikal bileşke darlığı arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki saptanmamıştır.

Anahtar Kelimeler: Akondroplazi, foramen magnum stenozu, AFMS skoru



SS-054

Mikrosefaliye retrospektif bakış

Emine Aylin Yılmaz¹, Emek Uyur¹, Fatma Duygu Öztürk Önsal¹, Merve Taviş Ünsalan¹, Nilüfer Eldeş Hacıfazlıoğlu¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

Giriş: Mikrosefali, baş çevresinin yaşa ve cinsiyete göre ortalamanın -2 standart sapmanın altında olduğu nörogelişimsel bir bozukluktur. (1) Primer (gebeliğin ilk yedi ayında) ya da sekonder (doğum sonrası nedenler mikrosefaliye neden olabilirler).

Mikrosefalinin altında yatan etiyoloji oldukça heterojen, kompleks ve multifaktöryeldir.

Kromozomal bozukluklar, genomik kopya sayısı değişiklikleri, tek gen mutasyonları, metabolik hastalıklar, teratojenler (sodyum valproat, topiramet), enfeksiyonlar (TORCH enfeksiyonları), toksinler vb.(2)

Evrimsel süreç boyunca kraniyal volüm ve bununla doğrudan ilişkili olarak beyin hacmi giderek artmakla beraber zihinsel kapasitenin artmasında esas önemli olan korteksin genişlemesi ve yeniden düzenlenmesidir.(3) Mikrosefali sınıflandırması çeşitli şekillerde yapılabilir.

Bu çalışmanın amacı mikrosefali saptanan hastaların etiyolojileri, klinik bulguları ve nörogelişimsel sonuçlarının saptanmasıdır.

Yöntem: Ocak 2023- Mart 2024 tarihleri arasında Çocuk Nöroloji polikliniğine başvuran, nörolojik bakısında baş çevresi ölçümleri Olcay Neyzi persentil eğrisine göre -2 standart sapmanın altında olan hastaların (n:130) klinik, laboratuvar ve kraniyal manyetik rezonans görüntüleme (MRG) incelemeleri geriye dönük olarak incelendi. Verileri eksiksiz olan 85 hasta çalışmaya dahil edildi.

Bulgular: Çalışmamıza dahil edilen 85 hastanın; 42'si (%49,4) kız, 43'ü (%50,6) erkek cinsiyettedir. Kız hastaların yaş ortalaması 58 ±40,6 ay, erkek hastaların yaş ortalaması 55 ± 38,1 aydır. Katılımcıların ebeveynlerinde akraba evliliği oranı %30,5 ile 2023 yılı Türkiye İstatistik Kurumu (TÜİK) verilerinin yaklaşık 10 katı daha yüksek olarak tespit edilmiştir.

On beş (%17,6) hastanın kraniyal manyetik rezonans bulguları normal olarak değerlendirildi. Bu olgular idiyopatik olarak sınıflandırıldı. Kazanılmış mikrosefali olarak sınıflanan 70 (%82,3) hastanın kraniyal manyetik rezonans görüntülemesinde patolojik bulgular (periventriküler lökomalazi, lizensefali, hidrocefali, polimikrogiri vb.) saptandı.

Genetik etiyoloji saptanan hastaların 9'unda (%10,5) sendromik genetik değişiklikler (2 hastada Down sendromu, 2 hastada Tuberoskleroz, ve birer hastada WDR62, MECP2, PNKP, FOXG1-Rett sendromu, TREX1 -Aicardi Goutrieres Sendromu saptandı. 4 hastada (%4,7) non sendromik (izole) genetik değişiklik (UNC50, CPA6, SETD1a, ARID1 mutasyonu) ve 1 (%1,1) hastada metabolik hastalık (molibden kofaktör eksikliği) olarak saptandı.

Olguların 19'unda (%22,3) serebral palsi, 80'inde (%94) nöromotor gerilik tespit edildi. Hastaların 17'sinde görme kaybı (%20), 6'sında (%7) işitme kaybı saptandı. Tüm hastalar arasında 5 (%3,8) hastada komorbid özellik olarak otizm tespit edilmiştir.

Tartışma: Literatüre bakıldığında; etiyolojinin heterojen ve multifaktöryel olması sebebiyle birçok farklı/kafa karıştırıcı sınıflama mevcut olduğu görülmektedir. Bizim çalışmamızda cinsiyet dağılımı birbirine çok yakın saptanmıştır. Ancak herediter mikrosefali ile ilişkili genlerdeki yaygın varyantların X kromozomuna bağlı aktarılması nedeniyle cinsiyet ve mikrosefali ilişkisinin araştırıldığı bir çalışmada erkek oranı daha fazla gözlenmiştir. Etiyolojye, komorbid sorunlara ve mikrosefali



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

şiddetine bağlı olarak, mikrosefalinin prognozu değişkenlik göstermektedir.(4) Literatürde kraniyal manyetik rezonans görüntülemesinde bulgu varlığı oranı %76-88 olarak tespit edilmiştir.(5) Bizim çalışmamızda kraniyal manyetik rezonans görüntülemesinde bulgu varlığı 70 hasta ile %82,3 oranında tespit edilmiştir ve literatür ile uyumlu bulunmuştur.

Çalışmamızda mikrosefali etiolojisinde alt gruplar incelendiğinde; hipoksik iskemik ensefalopati (HİE) %28,2 oranı ile literatüre göre yüksek tespit edilmiştir. Bunun sebebi; riskli bebek izleyen 3. Basamak refere bir merkez olmamız olabilir. Literatürlerde epilepsi komorbiditesi %42,9-%55 aralığında rapor edilmiştir, bizim çalışmamızda %75,2 olarak tespit edilmiştir.(6) Bu farklılık; hastanemizin üçüncü basamak sağlık kuruluşu olması ve yandal branşı olmamız olmasına bağlı bir bias sonucu olabilir.

Nöromotor gerilik görülme oranı tüm hastalar arasında 80 hasta ile %94 oranında tespit edilmiştir ve literatür ile uyumlu bulunmuştur.(7) Çalışmamızda tespit edilen görme kaybı sıklığı (%20) yapılan araştırmalarla uyumlu olarak değerlendirilmiştir. Literatürde görme kaybı/oküler anomaliler %25,9 olarak tespit edilmiştir.(8)

Genetik tetkikler; hızlı gelişen bir bilgi havuzuna sahip olduğundan genetik çalışmaların tanısal değeri her geçen gün artmaktadır. Mikrosefali etiolojisini araştırırken, ek bulguların varlığına göre genetik incelemelere erken dönemde başvurulmalıdır.

Kısıtlılıklar: Çalışmamızın başlıca kısıtlılığı hastaların bir kısmının doğum baş çevresinin not edilmemiş olmasıdır. Çalışmamızın retrospektif bir çalışma olması, hastanemizin üçüncü basamak sağlık kuruluşu olması ve yandal branşı olmamız olması bir bias oluşturuyor olabilir.

Sonuç: Mikrosefali etiolojisinin belirlenmesi, prognozu öngörme ve genetik danışma verilmesi açısından önemlidir. Etiyolojii belirlemek için; detaylı bir anamnez, fizik muayene, genetik inceleme ve nörogörüntülemeyi de içerecek şekilde sistematik bir yaklaşım gereklidir.

Kaynaklar

1. Jean F, Stuart A, Tarailo-Graovac M. Dissecting the Genetic and Etiological Causes of Primary Microcephaly. Vol. 11, Frontiers in Neurology. Frontiers Media S.A.; 2020.
2. Mochida GH, Walsh CA. Molecular genetics of human microcephaly [Internet]. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>
3. Gilbert SL, Dobyns WB, Lahn BT. Genetic links between brain development and brain evolution. Vol. 6, Nature Reviews Genetics. 2005. p. 581-90.
4. Gordon-Lipkin E, Gentner MB, German R, Leppert ML. Neurodevelopmental Outcomes in 22 Children with Microcephaly of Different Etiologies. J Child Neurol. 2017 Aug 1;32(9):804-9.
5. Pei SP, Guan HL, Jin F. Prenatal diagnosis of microcephaly through combined MRI and ultrasonography: Analysis of a case series. Medicine (United States). 2023 Dec 15;102(50):E36623.
6. Vurucu S, Kesik V, Kul M, Demirkaya E, Ünay B, Akın R, et al. Mikrosefalili olgularımızın etiolojik, klinik ve laboratuvar bulgularının değerlendirilmesi: retrospektif klinik çalışma.
7. Aggarwal A, Mittal H, Patil R, Debnath S, Rai A. Clinical profile of children with developmental delay and microcephaly. J Neurosci Rural Pract. 2013;4(3):288-91.
8. Papageorgiou E, Pilat A, Proudlock F, Lee H, Purohit R, Sheth V, et al. Retinal and optic nerve changes in microcephaly. Neurology. 2018 Aug 7;91(6):e571-85.



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

TABLO

Etiyoloji	Subgruplar	N(%)
İdiyopatik	-	n:17 (%20)
Kazanılmış	Hipoksik iskemik ensefalopati	n:24 (%28,2)
	Prematürite	n:24 (%28,2)
	TORCH enfeksiyonları	n:1 (%1,1)
Konjenital	Sendromik	n:9 (%10,5)
	Non-sendromik	n:4 (%4,7)
	Yapısal	n:5 (%5,8)
	Metabolik hastalık	n:1 (%1,1)

SS-055

FENİLEFRİN GÖZ DAMLASININ RENAL KAN AKIMINA ETKİSİSelim Sancak¹, Selin Taşan¹, Osman Kızılay¹, Gökhan Çelik¹, Güner Karatekin¹¹Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Prematüre retinopatisi muayenesinde kullanılan midriyatik göz damlaları sistemik yan etkilere neden olabilir. Fenilefrin, sempatik sistemi etkileyen seçici bir α_1 -adrenerjik reseptör agonistidir. Konjonktivadan hızla emilerek çeşitli organlarda sistemik yanıtlar oluşturur.

Amaç: Konjonktivaya uygulanan fenilefrinin sistemik dolaşıma geçerek renal kan akımına etki edip etmediğini göstermeyi amaçladık.

Yöntem: Mart 2023 ile Eylül 2024 tarihleri arasında, ilk prematüre retinopati muayenesi yapılan, 34 gebelik haftası ve / veya <1700 g doğum ağırlığı ile doğan prematüre yenidoğanlar prospektif olarak çalışmaya alındı. Renal kan akımını etkileyebilecek ilaç tedavisi alan (kafein, inotropolar), sepsisi olan ve solunum destek tedavisi (kuvöz içi oksijen dahil) alan vakalar çalışmaya alınmadı. İlk prematüre retinopatisinde fenilefrin (%2.5) göz damlası damlatılmadan önce ve 20-30-60. dakikalarda sonrasında renal arter kan akımı Doppler ultrasonografi endeksleri ile kalp atım hızı, arteriyel oksijen saturasyonu ve arteriyel tansiyon değerleri kayıt edildi. Değerlerin zamansal değişiminde anlamlı ($p < 0.05$) fark olup olmadığı tekrarlı ölçümler ANOVA testi ile değerlendirildi.

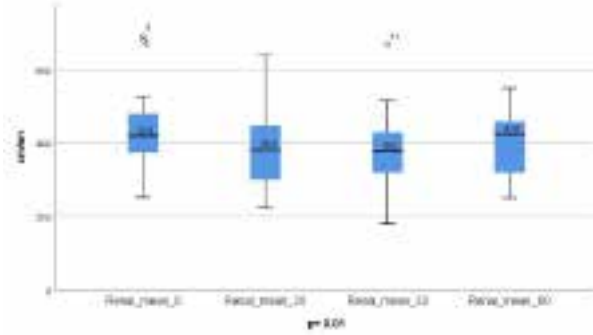
Olguların Demografik Özellikleri

Olguların Demografik Özellikleri	
	Fenilefrin (+) (n=22)
Doğum kilosu (gram)	1525 ± 471 (1230 - 1700)
Gestasyonel yaş (hafta)	31.9 ± 2.1 (31.6 - 33.4)
Postnatal yaş (gün)	28 ± 7 (26 - 28)
Düzeltilmiş yaş (hafta)	36.1 ± 1.8 (35.4 - 37.1)
Güncel kilo (gram)	2085 ± 498 (1890 - 2250)
Kreatinin (mg/dl)	0.39 ± 0.1 (0.32 - 0.45)
Üre (mg/dl)	17.3 ± 9.5 (8.9 - 25)
Erkek (n,%)	17 (77.3)
TTN (n,%)	13 (59.1)
RDS (n,%)	6 (27.3)
SGA (n,%)	5 (22.7)
Betametazon (n,%)	16 (73)
EMR (n,%)	6 (27)

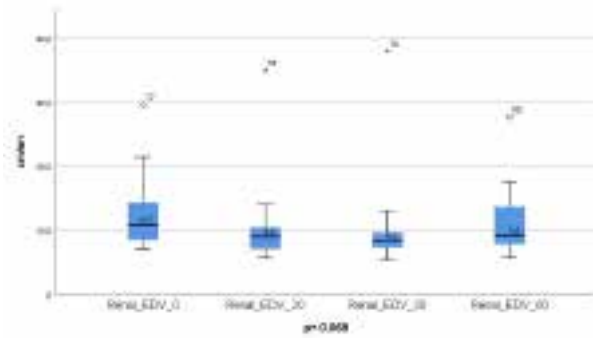
Sürekli değişkenler: ortalama ± standart sapma (%25 - 75 persentil) Kategorik değişiklikler: sayı (%)

Bulgular: Dahil olma kriterlerini sağlayan 22 vaka çalışmaya alındı. Gebelik haftası 31.9 ± 2.1 hafta ve doğum ağırlığı 1525 ± 471 g saptandı. Renal arter Doppler ortalama akım hızında anlamlı değişiklik ($p = 0.01$) saptanırken tepe akım hızı ($p = 0.105$) ve diyastol akım hızında ($p = 0.068$) istatistiksel anlamlılığa ulaşamayan geçici düşüş saptandı. Rezistif ($p = 0.192$) ve pulsatilite endekslerinde ($p = 0.511$) anlamlı değişim gözlenmedi. Arteriyel tansiyon endekslerinde anlamlı değişiklik gözlenmezken, kalp atım hızı ($p = 0.007$) ve arteriyel oksijen saturasyonu ($p = 0.035$) anlamlı düşüş gözlemlendi.

Renal Arter Mean Velositenin fenilefrin göz damlası sonrasındaki 0, 20, 30, 60. dakikalardaki ölçümleri



Renal Arter End Diastolik Velositenin fenilefrin göz damlası sonrasındaki 0, 20, 30, 60. dakikalardaki ölçümleri



Renal Arter Doppler İndeksi

	Fenilefrin 0. dk	Fenilefrin 20. dk	Fenilefrin 30. dk	Fenilefrin 60. dk	p
PSV (cm/s)	92±20	87±25	84±23	94±25	0.105
MV (cm/s)	43±11	38±10	38±11	41±9	0.01
EDV (cm/s)	12±6	10±6	10±7	11±5	0.068
RI	0.85±0.1	0.88±0.07	0.87±0.09	0.87±0.08	0.192
PI	1.92±0.39	1.96±0.25	2±0.32	2.06±0.6	0.511
SaO ₂ (%)	98±2	98±2	98±2	97±2	0.035
Kalp Hızı (/dk)	153±12	148±14	142±17	146±13	0.007
Sistolik Kan Basıncı (mmHg)	74±10	76±9	75±8	76±16	0.875
Diastolik Kan Basıncı (mmHg)	38±11	39±11	40±9	38±11	0.907
Ortalama Kan Basıncı (mmHg)	50±11	53±9	52±8	53±13	0.57

PSV:Peak Sistolik Velocity, MV: Mean Velocity, EDV: End Diastolic Velocity, RI: Resistive Index, PI: Pulsatility Index, SaO₂: Arteriyel Oksijen Saturasyonu, Tekrarlı Ölçüm ANOVA: Ortalama± Standart Sapma p<0.05

Sonuç: Fenilefrin göz damlası sistemik dolaşıma geçerek renal akımında geçici düşüşe neden olması sebebiyle dikkatli kullanılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Fenilefrin, Prematüre Retinopatisi, Renal Arter Doppler



SS-056

Kritik Pediatrik Hastada Terapötik Plazma Değişimi ve Literatürün Gözden Geçirilmesi: Çocuk Yoğun Bakım Deneyimi

Abdulrahman Özel, Ülkem Koçoğlu Barlas, Şeyda Aktaş

SBÜ Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

Giriş: Terapötik plazma değişimi (TPE), yoğun bakım takibi gerektiren kritik yetişkin ve pediatrik hastalarda kullanılan ekstrakorporeal bir tedavi yöntemidir (1).Pediatrik hastalarda, iyi işleyen bir damar yolu oluşturmanın zorluğu, yavaş kan akışı nedeniyle devre pıhtılaşması riski, dolaşan kanın geri dönüşündeki sorunlardan kaynaklanan aşırı sıvı yüklenmesi veya anemi ve hipotermi gibi zorluklar uygulanabilirliği önünde önemli engeller oluşturmaktadır. (2)

Çocuk yoğun bakım ünitelerindeki kritik hastalarda TPE kullanımı, mevcut hemodinamik instabilite nedeniyle daha da sınırlıdır. Bununla birlikte, literatürde yenidoğanlarda bile TPE prosedürlerinin uygulandığına dair raporlar bulunmaktadır. (3) Amerikan Aferez Derneği (ASFA) klavuzlarında çok çeşitli kanıt düzeylerinde öneriler sunmaktadır; ancak destekleyici kanıtların çoğu yetişkin çalışmalarından gelmektedir. (4) Sonuç olarak, pediatrik vakalar aferezin rolünün belirsiz kaldığı ve klinik karar vermenin klinisyenin bilgi ve deneyimine bırakıldığı kategori III altında sınıflandırılmaktadır. Bu durum, pediatrik TPE ile ilgili yayınların sınırlı sayıda olmasına ve bu yayınların çoğunlukla vaka raporları ve retrospektif çalışmalarla sınırlanmıştır. (5)

Çalışmamızda, ÇYBÜ'de uygulanan TPE prosedürlerinin uygulama yöntemlerini, endikasyonlarını, komplikasyonlarını ve prognoza etkilerini değerlendirmeyi, mevcut bulgularımızı güncel çalışmalar ile karşılaştırmayı amaçladık.

Metod ve Yöntemler: Bu retrospektif çalışma Ocak 2020-Ağustos 2024 tarihleri arasında Çocuk Yoğun Bakım Ünitemizde (ÇYBÜ) TPE prosedürü uygulanan hastaları kapsamaktadır.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 49 hastaya toplam 274 TPE seansı uygulanmıştır. Hastaların %71,4'ü erkekti ve tüm hastaların ortanca yaşı 54 aydı. Kronik hastalık prevalansı hayatta kalmayan grupta anlamlı derecede yüksekti. Hayatta kalmayan grupta MODS'lu sepsis vakalarında TPE kullanım oranı da daha yüksekti.

Tartışma: ASFA 2023 yılında aferez endikasyonları için sistematik bir inceleme ve aferezin kullanımına ilişkin yeni tavsiyelerini yayınladı. (4) Bu klavuzda dokuz yeni endikasyon eklenmiş ve daha önce önerilen sekiz endikasyonun kategorisinde değişiklik yapılmıştır. Örnek olarak güncellenen kılavuzda, daha önce kategori IV olarak kabul edilen Hemolitik Üremik Sendrom (HÜS) ve ilaç zehirlenmeleri kategori III olarak güncellenmiştir. (4,6). Buna göre, çalışmamızdaki hastaların %2'si kategori II, %69,4'ü kategori III altında yer alırken, %28,6'sı kategori dışı olarak sınıflandırılmıştır. TPE, sepsis tedavisi için kategori III endikasyon olarak yerini korumaya devam etmektedir.

Trombositopeniyle ilişkili çoklu organ yetmezliği (TAMOF) olan 42 vakanın değerlendirildiği bir çalışmada; TPE almayan grupta, alanlara kıyasla mortalite oranı anlamlı derecede yüksek bulunmuştur. (7) Çalışma grubumuzda, MODS'lu Sepsis vakaları, tüm hasta grubunun %53'ünü oluşturarak TPE için en yaygın endikasyon olmuştur. Ayrıca, hayatta kalmayan gruptaki 19 hastadan 16'sına MODS'lu sepsis grubundadır, bu alt gruptaki ölüm oranı %61,5'tir.

Merkezimizin konumu, pediatrik travma vakalarıyla sık karşılaşılmasına neden olmaktadır ve bu da muhtemelen travmaya bağlı koagülopati (TIC) için gerçekleştirilen TPE prosedürlerinin diğer çalışmalara kıyasla nispeten yüksek oranına (%20,4) katkıda bulunmuştur. TIC, tipik olarak TDP ve trombosit transfüzyonu gerektiren anormal koagülasyon parametrelerinin eşlik ettiği kalıcı kanama, bozulmuş koagülasyon veya her ikisi ile karakterizedir. (8,9) Yakın zamanda yapılan bir çalışma, TPE'nin ağır travma vakalarında ADAMTS13 aktivitesi, trombosit seviyeleri ve böbrek fonksiyonu da dahil olmak üzere çeşitli parametreleri normalleştirebileceğini göstermiştir. (9)



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Nörolojik hastalıklar, pediatrik vakalarda TPE için en yaygın endikasyondur. Bustos ve arkadaşları tarafından yapılan çalışmada, otoimmün ensefalit %16,6 sıklıkta en yaygın endikasyon olarak bildirilirken, Fateen ve arkadaşları Guillain-Barré sendromunu vakaların %63,5'inde en yaygın endikasyon olarak bildirmiştir. (10,11) Bizim kohortumuzda 2 olgu ASFA kılavuzunda NC olarak sınıflandırılan Transvers Miyelit ve 2 olgu da etiyolojisi bilinmeyen Ensefalit tanısı almıştır.

TPE'nin birçok kritik hastalıkta kullanımına ilişkin yeterli kanıt bulunmamaktadır ve bu endikasyonlar ASFA tavsiyelerine göre endikasyon dışı olarak kategorize edilmeye devam etmektedir. Durak ve arkadaşları tarafından hazırlanan raporda (12); TPE ile tedavi edilen vakaların %27,4'ünde COVID-19 ile ilişkili çocuklarda Multisistem İnflamatuvar Sendrom (MIS-C) tespit edilmiştir. Cortina ve arkadaşları tarafından hazırlanan bir başka raporda(13); TPE, böbrek nakli sonrası ciddi bir HSP nefriti vakasında kullanılmış ve nüks riskini azaltmak için dört seans uygulanmıştır. Literatürde HSP nefriti için genel olarak düşük nüks riski bildirilmesine karşın nüks gözlenmemiştir.

Çalışmamızda, tek önemli yan etki olayı TDP kullanımına bağlı anafilaksi olmuştur. Literatürde farklı oranlarda komplikasyonlar bildirilmiş olsa da, Hipotansiyon TPE ile ilişkili en yaygın komplikasyon olmaya devam etmektedir. (6,10-13)

Sonuç olarak hayatı tehdit eden komplikasyonların gözlenmediği göz önüne alındığında, çalışmamızın TPE'nin deneyimli personel tarafından yönetildiğinde kritik çocuk hastalarda etkili ve güvenli bir tedavi yöntemi olduğunu gösterdiğine inanıyoruz.

Kaynakça

- (1): Bauer PR, Ostermann M, Russell L, et al. Plasma exchange in the intensive care unit: a narrative review. Intensive Care Med. 2022;48(10):1382-96.
- (2): Aksoy BA. Apheresis in pediatric patients: Current differences and difficulties. Transfus Apher Sci. 2023;62(2):103679
- (3): Vidal E, Garzotto F, Parolin M, et al. Therapeutic Plasma Exchange in Neonates and Infants: Successful Use of a Miniaturized Machine. Blood Purif. 2017;44(2):100-5
- (4): Connelly-Smith L, Alquist CR, Aqui NA, et al. Guidelines on the Use of Therapeutic Apheresis in Clinical Practice - Evidence-Based Approach from the Writing Committee of the American Society for Apheresis: The Ninth Special Issue. J Clin Apher. 2023;38(2):77-278.
- (5): Meyer EK, Wong EC. Pediatric Therapeutic Apheresis: A Critical Appraisal of Evidence. Transfus Med Rev. 2016;30(4):217-22.
- (6): Yazici Özkaya P, Koç G, Ersayoğlu İ, et al. Therapeutic plasma exchange in critically ill children: A single center experience. Ther Apher Dial. 2024;28(5):793-801.
- (7): Sevketoglu E, Yildizdas D, Horoz OO, et al. Use of therapeutic plasma exchange in children with thrombocytopenia-associated multiple organ failure in the Turkish thrombocytopenia-associated multiple organ failure network. Pediatr Crit Care Med.
- (8): Moore SA, Rollins-Raval MA, Gillette JM, et al. Therapeutic plasma exchange is feasible and tolerable in severely injured patients with trauma-induced coagulopathy. Trauma Surg Acute Care Open. 2024;9(Suppl 1):e001126
- (9): Moore EE, Moore HB, Kornblith LZ, et al. Trauma-induced coagulopathy. Nat Rev Dis Primers. 2021;7(1):30.
- (10): Bustos BR, Hickmann OL, Cruces RP, Díaz F. Therapeutic plasma exchange in critically ill children: experience of the pediatric intensive care unit of two centers in Chile. Transfus Apher Sci. 2021;60(5):103181.
- (11): Fateen T, Sultana N, Sarwar M, Saqlain N. Complications of Therapeutic Plasma Exchange in pediatric patients: An



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

experience at a tertiary care hospital. Pak J Med Sci.2023;39(4):994-8.

(12): Durak C, Guney Sahin E, Can YY, Varol F. Retrospective evaluation of therapeutic plasma exchange treatment in a pediatric intensive care unit: Single-center experience. Artif Organs. 2023;47(9):1464-71.

(13): Cortina G, Ojinaga V, Giner T, et al. Therapeutic plasma exchange in children: One centers experience. J Clin Apher. 2017;32(6):494-500.



SS-057

Prematüre Bebeklerde Aşı Uygulamaları ve Ücretli Aşı Farkındalığı

Ceylin Eylül Karakaş¹, Emre Dinçer¹

¹SBÜ Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Prematüre bebeklerde önlenabilir hastalıklara karşı maruziyet ve riskin yüksek olması bilinmesine rağmen aşılama çoğu zaman gecikmektedir. Her ne kadar ailelerin ve klinisyenlerin Sağlık Bakanlığı aşı takvimine dahil aşılama konusunda hassasiyeti yüksek olsa da, takvime dahil olmayan ve ücretli olarak yapılan aşılama konusunda literatürde çok az çalışma mevcuttur.

Amaç: Bu prospektif kesitsel anket çalışmamızda, 34 gestasyonel hafta ve altında doğan ve yenidoğan yoğun bakım ünitesinde takip ettiğimiz hastaların taburculuk sonrasında aşı takvimine uyulup uyulmadığı bunun yanında devlet tarafından karşılanmayan meningokok ve rotavirüs aşılarını yaptırap yaptırmadıkları, aşılama konusundaki bilgi düzeyleri ve eğer yaptırmadıysa nedenlerinin araştırılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Çalışmamızda, hastanemiz yenidoğan yoğunbakım servisinden taburcu olan hastaların aileleriyle iletişime geçilerek anket yöntemi ile bilgi toplanmıştır.

Bulgular: Hastaların ortanca gestasyon haftası 33 hafta (en düşük;24 - en yüksek; 34) doğum ağırlığı ortanca değeri 1800 gr (en az;610 - en yüksek;3330) saptanmıştır.232 hasta ile telefonla veya yüz yüze görüşme yapılmıştır. Hastaların 6'sında aşı reddi nedeniyle mevcut aşı takvimi dahil hiçbir aşıyı yaptırmadığı, Rotavirüs aşısının 187 (%80,6), menenjit aşılarının ise 179 (%77,1) hiç uygulanmadığı saptanmıştır. Bu iki aşıyı yaptı(a)mama (n:175, %75,4) sebepleri irdelendiğinde; 76 ailenin (%32,8) bu konuda hiç bilgisi olmadığı, 21 ailenin (%9,1) zamanını kaçırdığı, 21 (%9,1) ise prematürelere nasıl uygulandığını bilmediği, 28'inin (%12,1) ise ekonomik nedenlerle yaptırmadığı gözlenmiştir. Ancak konu hakkında bilgisi olduğu halde 4 ailenin (%1,7) çevresinden duydukları, 11 (%4,7) aileninse danıştıkları doktorların önermemesi nedeniyle özel aşılama yaptırmadığı öğrenilmiştir.Hastaların alt grupları incelendiğinde <29 gestasyon haftası olan bebeklerde özel aşı uygulama oranı 14/44 (%31,8) 1000 gram altı bebeklerde ise; 12/38 (%31,6) olduğu gözlenmiştir.

Sonuç: Bu çalışma ile, prematüre bebeklerde; her ne kadar sağlık bakanlığı aşı uygulamalarına uygumun halen yüksek olduğu gözlenirse de, takvim dışı olan ancak uygulanması sağlık otoritelerince önerilen ücretli aşılama oranlarının halen düşük olduğu gözlenmiştir. Yaşadığımız yüzyılın en büyük halk sağlığı gelişmelerinden biri olan aşı uygulamalarının yaygınlaşmasının ve bu konuda bilinç düzeyinin artırılmasının en büyük sorumluları olan biz klinisyenler tarafından, özellikle yüksek riskli bu özel grupta daha yüksek bir özen ve dikkat gösterilmesi gerektiği düşünülmektedir.

Anahtar Kelimeler: Aşı takvimi, Rotavirüs, Meningokok, Prematürite



SS-058

Çoklu Doğumsal Anomali, Entellektüel Yetersizlik, Otizm Spektrum Bozukluğu ve Gelişme Geriliği Sebebiyle Takipli Hastalarda 700k SNP-Array Sonuçlarının Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi

Esra Usluer¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Genetik Birimi

Giriş: Moleküler karyotipleme analizleri genetik polikliniğine başvuran hastalarda önemli tanı araçlarından biridir. Sitogenetik testler uzun zamandır genetik materyalin kaybını veya kazanımını belirlemek için kullanılmaktadır. Yüksek çözünürlüklü kromozomal mikrodizin analizi; gelişimsel geriliği, entellektüel yetersizliği, otizm spektrum bozukluğu tanısı veya konjenital anomalisi bulunan hastalara sıkça uygulanmaktadır. Bu testle birlikte sitogenetik tanı oranı %4'ten %17-19'a kadar yükselmiştir. Hedeflenen bölgelerde 10-25 kb'a kadar yüksek rezolusyon sağlamakta ancak klinik önemi bilinmeyen değişimlerin saptanma oranını da arttırmaktadır.

Amaç: Bu çalışmada kopya sayısı değişikliklerinin(CNV) analizi ile entelektüel yetersizlik, çoklu doğumsal anomali, otizm spektrum bozukluğu ve gelişme geriliği sebebiyle takipli hastalarda genetik etyolojinin saptanması ve 700K SNP-array analizinin tanı sürecine katkısının incelenmesi amaçlanmaktadır.

Yöntem: Çocuk genetik polikliniğimize ilgili tanılarla başvuran 80 hastaya 700K SNP-array analizi yapılmış, CNV saptanan hastaların sonuçları sınıflandırılmış ve aile analizleri yapılmıştır. Hasta grubumuza en sık görülen tanı gelişim geriliği, nöromotor retardasyon ve otizm spektrum bozukluklarıdır.

Bulgular: Hastaların 29'unda(%36) patojenik ya da klinik önemi bilinmeyen (VUS) sınıfta varyant tespit edilmiştir. Hastaların 7'si (%8.7) patojenik sınıfta veritabanlarında tanımlanmış mikrodelesyon sendromu tanısı almıştır. 22 varyant VUS sınıfında sınıflanmıştır ve bu varyantlar 17.8 Kb'dan-1.7 Mb'a kadar değişen büyüklüktedir. Saptanan VUS varyantlardan 12'sine aile analizi yapılmış ve bu varyantlardan sadece 1'i de novo vasıfta saptanmıştır, 11 varyant parental geçişlidir. Parental geçişli varyantlardan 17,8 kb boyutunda *NPR2* gen delesyonunu içeren hastanın annesinde de benzer bulgu saptanması nedeniyle bu varyant anlamlı kabul edilmiştir. *NPR2* geninin trunkasyon tipi mutasyonları ile ilişkili benzer klinik bulgular daha önce tanımlanmıştır. Diğer VUS varyant 7p22.1 bölgesinde 7 morbid gen içeren 1,5 Mb'lık bir duplikasyondur ve o bölgeye ait mikroduplikasyon sendromu ilişkili *ACTB* geninin ekzon 1 bölgesinin duplikasyonunu içermektedir. Bu hastanın klinik bulguları arasında gelişimsel gerilik, konuşma gecikmesi, dismorfik yüz bulguları bulunmaktadır.

Sonuç: SNP-array testi genetik polikliniğine başvuran büyük bir hasta grubunda kopya sayısı değişikliklerini 10-25 Kb çözünürlükte saptama olanağı sunmuştur. Bizim hastalarımızda da 17,8 kb düzeyine kadar klinik ilişkili varyant saptanmıştır. Bu testler genetik tanı gücünü arttırmakla birlikte daha önce popülasyon çalışmalarında tanımlanmamış pek çok küçük boyutta genomik değişikliği tespit etmektedir. Klinik önemi bilinmeyen bu varyantların klinik ile ilişkilendirilmeden önce aile analizlerinin yapılması büyük önem taşımaktadır. Bizim çalışmamızda da aile analizi yapılan hastaların %83'ünde (10/12) bu varyantların klinik ilişkisiz parental geçişli varyantlar olduğu görülmüştür. ACMG kriterlerine göre VUS olarak sınıflandırılan ancak klinik anlamlı kabul edilen diğer iki hastada ise gen ve ekzon düzeyindeki farklılıkların bile klinik öneminin olabileceği vurgulanmış, aynı zamanda segregasyon çalışmaları ve genetik danışmanın etkisine değinilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Kopya Sayısı Değişikliği , SNP-array Analizi , Varyant Sınıflandırma



SS-059

Çocuk Yoğun Bakım Ünitesinde İnfluenza Nedeniyle Takip Edilen Hastaların Değerlendirilmesi

Ayşe Ece Şimşek¹, Ayşe AŞIK¹, Muhterem DUYU¹

¹İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

²İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi Çocuk Yoğun Bakım Kliniği

Giriş: İnfluenza, tüm yaş gruplarını etkileyen, pandemi ve salgınlar arasında yüksek ölüm oranıyla ilişkili olan akut viral solunum yolu enfeksiyonudur. Dünya genelinde her yıl influenza ile enfekte nüfusun yaklaşık %20-30'unu çocuklar oluşturmaktadır ve 5 yaşından küçük ortalama 20.000 çocuk influenza komplikasyonları nedeniyle interne edilmektedir. İnfluanze alt tipleri arasında bulaşıcılık ve hastalık şiddeti farklılık göstermektedir. İnfluanze B'nin, influanze A ile karşılaştırıldığında daha az virülen ve daha düşük pandemi potansiyeline sahip olduğu düşünüldüğünden dolayı daha az önemsenmektedir.

Amaç: Bu çalışmada çocuk yoğun bakım ünitesinde (ÇYB) izlenen influenza A ve influenza B (FLUA ve FLUB) tanılı hastalar klinik prezantasyon ve hastalık şiddeti açısından karşılaştırıldı.

Yöntem: 2019-2024 yılları arasında Göztepe Şehir Hastanesi ÇYB'de tedavi gören hastalardan solunum yolu panelinde influenza pozitif çıkan hastalar çalışmaya dahil edildi. Olguların demografik ve klinik özellikleri, hastalığın şiddeti, takip ve tedavi özellikleri, mekanik ventilatör süresi, hastane yatış süreleri elektronik hasta arşivinden taranarak değerlendirildi, dosya verilerinde eksiklik olan hastaların çalışmadan dışlanması planlandı.

Bulgular: Çalışmaya toplamda 13 hasta dahil edildi, bunların %76,9'unu FLUA, %23,1'ini FLUB oluşturmaktaydı. Ateş, influanzenin en sık görülen belirtisiydi, bunu solunum semptomları izliyordu. Hiçbir semptom, her iki influenza türüyle özel olarak ilişkilendirilmemekle birlikte FLUA da solunum semptomlarından öksürük şikayetiyle daha sık karşılaşılmıştır. Her iki influenza tipinde laboratuvar değerleri ve radyolojik bulgular arasında anlamlı bir fark saptanmadı. Çalışmaya alınan, influenza pozitif saptanan olgularda ko-enfeksiyon görülme oranı %61,5 ti, ko-enfeksiyon görülen vakaların %70 ini FLUA oluşturmuyordu. Özellikle FLUA da antiviral tedavisi tek başına tercih edilmeyip antibiyotik tedavisi ile daha çok desteklendiği tespit edildi. İnhaler tedavi ihtiyacı, mekanik ventilatöre bağlı kalma süresi ve öksürük şikâyeti FLUA da daha fazla olmakla birlikte FLUB ile arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı değildi. Mortal seyreden tek vaka FLUA olarak tiplendirilmişti.

Sonuç: FLUA ve FLUB arasında genel klinik benzerlikler bulduk. FLUB in klinik önemi ve şiddeti FLUA dan daha az değildi. Ko-enfeksiyon görülme oranı ve ÇYB yatış süresinin FLUA da daha fazla olmasıyla beraber, arada anlamlı bir fark tespit edilememesi çalışmaya dahil edilebilen hasta sayısının yeterli olmamasına bağlandı. Elde ettiğimiz verilere göre her iki influenza türüne karşı da eşit düzeyde farkındalık ve dikkat gösterilmesi gerekmektedir. Bu konuda daha yüksek vaka sayısı ile yapılacak prospektif çalışmalar literatüre katkı sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: İnfluenza A, İnfluenza B, ko-enfeksiyon, ÇYB



SS-060

Kardiyomiopati Hastalarının Klinik, Görüntüleme Ve Genetik Olarak Değerlendirilmesi

Halise Zeynep Genç¹, İbrahim Cansaran Tanıdır¹

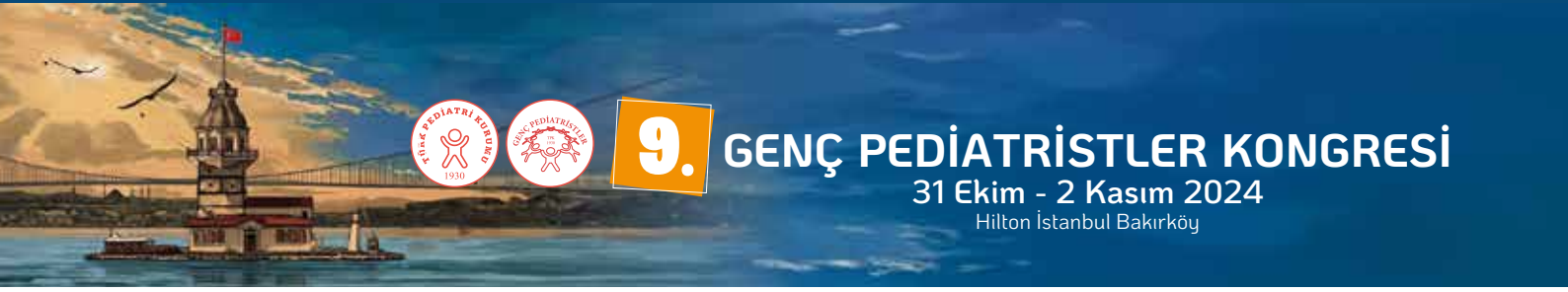
¹Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji

GİRİŞ: Primer miyokard bozukluğu olan kardiyomiopatilerin (KMP) dilate, hipertrofik ve restriktif tipleri vardır. En sık görülen tip dilate KMP'dir. Nonspesifik semptomlarla hastaneye başvurabilirler. Hastanemize başvuran ve KMP tanısı alan hastalarımızı değerlendirdik.

METOD: Çocuk Kardiyoloji kliniğinde 2020-2024 yılları arasında poliklinikten takip edilen, servise ve yoğun bakımda yatmakta olan hastalar retrospektif olarak incelendi. Hastaların yaş, cinsiyet, başvuru semptomları, genetik, metabolik değerlendirmeleri, holter, kardiyak MR incelemeleri ve tedavileri değerlendirildi.

BULGULAR: Kardiyomiopati tanılı toplam 72 hastanın 40 tanesi kız, 32 tanesi erkekti. Hastaların yaş ortalaması 4.3 (0-17) idi. Ortalama takip süresi 8.4 aydı (1-48). Hastaların başvuru semptomları halsizlik, karın ağrısı, kusma, solunum sıkıntısı/öksürük, bacakta şişlik, kardiyak arrest olup en sık görülen başvuru semptomu %42 oranla solunum sıkıntısıydı. İkinci sıklıkta %24 oranla karın ağrısı, kusma şikayeti vardı. 27 hastada miyokardit sonrası sistolik disfonksiyon gelişip dilate KMP tanısıyla takiplerde kardiyak fonksiyonları normale döndü. 42 hasta dilate KMP tanısıyla izleme devam edildi. Etyolojik olarak bakıldığında bu hastalardan 29 tanesinde enfeksiyöz nedenler saptandı. 2 tanesinde sol ventrikül noncompaction, 1 hastada kemoterapiye sekonder, 1 hastada metabolik hastalığa sekonder dilate KMP mevcuttu. 2 hastada kardiyak patolojiye sekonder dilate KMP gelişmişti. 1 hastada Takayasu arteriti tanısı olup, asendan aorta dilatasyonu ve önemli aort yetersizliğine bağlı; 1 hastada aritmi nedeniyle kardiyak arrest ve kardiyopulmoner resüsitasyon hikayesi sonrasında dilate KMP gelişmişti. 1 hasta restriktif ve 1 hasta hipertrofik KMP tanılıydı. Toplam 33 hastada genetik inceleme yapılabildi, 12 hastada (%36) genetik mutasyon saptanmış olup, bunlardan 8 tanesinde sistolik disfonksiyon mevcut iken 4 tanesinde sistolik fonksiyonlar normale dönmüştü. 21 hastanın (%64) genetik incelemesinde patoloji saptanmadı. 1 hastada mitokondriyal miyopati mevcuttu. 12 hastada holterde anormal bulgu saptandı. En sık görülen aritmi %11 oranla ventriküler ekstrasistoldü. Solunum viral panelinde en sık %16.6 oranla enterovirüs etkeni saptandı. İkinci sıklıkta %15 oranla rhinovirüs saptandı. 58 hastada kardiyak MR çekildi ve bunlardan 56 hastada miyokardiyal kontrast tutulumu saptandı. Tedavi olarak hastaların hepsi lasix, spironolakton, ACE inhibitörü (sinopril, kapril veya enapril) almakta olup sistolik fonksiyonları normalin altında olan hastalar ek olarak digoksin almaktaydı. 12 hasta ivabradin, 19 hasta bisoprolol, 7 hasta sakubitril/valsartan, 17 hasta dapaglifozin almaktaydı. 2 hasta sol ventrikül asist device ve 1 hasta ECMO desteği altında izlendi. Sol ventrikül asist device desteğinde izlenen hastalardan birinde takiplerde sistolik fonksiyonlar düzeldi ve mekanik destekten ayrılabilirdi.

SONUÇ: Çocuk kliniğine nonspesifik semptomlarla başvurabilen hastalarda KMP'ler ön tanıda akılda tutulmalıdır. KMP'lerin değerlendirilmesinde metabolik, genetik, holter ve BT/MR gibi görüntüleme teknikleri kullanılır. Hastaların çoğunda etyolojide enfeksiyöz etkenler yer almakta, erken ve etkin tedavi ile kardiyak fonksiyonlar çoğunlukla geri dönebilmektedir. Tedavide pediatrik popülasyonda yeni kullanılmaya başlanan medikal seçenekler akılda olmalıdır. İleri dereceli kalp yetersizliğinde mekanik destek sistemleri yaşam kurtarıcıdır.



POSTER SUNUMLAR



Bildiri No: 1209

İdrarda Kan Görülmesinin Nadir Sebebi: {Munchausen by Proxy Sendromu}

İsmet Mehmet Etyemez¹, Mehmet Dedeler¹, Rümeyza Deniz Dedeli², Seha Saygılı³, Zehra Koyuncu², Burak Gündoğan², Nur Canpolat³

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

²Cerrahpaşa, İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Psikiyatri Bilim Dalı

³Cerrahpaşa, İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

Giriş: Munchausen sendromu bir kişinin kendisi üzerinde, Munchausen by Proxy sendromu ise, bir bakım verenin, sorumluluğundaki kişi üzerinde sahte hastalık belirtileri oluşturduğu bir psikiyatrik tablodur.

Amaç: Bu olgu sunumunda, medikal testlerde organik patoloji tespit edilmeyen, ancak hekim ve hemşire gözlemleri doğrultusunda Munchausen by proxy şüphesiyle değerlendirilen bir vakayı ele alacağız.

Yöntem: Poster sunumu

Bulgular: Bilinen bir hastalığı olmayan 14 yaşındaki kız hasta, bir yıldan uzun süredir ağızdan, burundan kan gelmesi şikayetlerine ek olarak idrarda kan görülmesi üzerine genel çocuk polikliniğimize başvurdu. Fizik muayenesinde patolojik bulgu saptanmayan hastanın yakın dönemde çeşitli hastanelerdeki yapılan üriner ultrason, akciğer grafisi, toraks bilgisayarlı tomografi(BT), abdomen BT, pelvik BT, paranasal sinüs BT, BT anjiyografi ve ekokardiyografik incelemelerinin normal olduğu görüldü. Farklı merkezlerde üç kez endoskopi ve bir kez bronkoskopi yapılan hastada ağızdan kan gelmesini açıklayacak bir odak saptanmamıştı. İzlem amacıyla servise yatırılan hastanın kendi verdiği idrar örneklerinde kırmızı renk ve mikroskopide eritrositler görülürken, gözetim altında ve sonda ile alınan örneklerde patolojiye rastlanmadı. Kanama diyatezi tetkiklerinde bir bozukluk görülmedi. Endometriozis açısından yapılan jinekolojik muayenesi normaldi. Çocuk ve ergen ruh sağlığı konsültasyonu sonrası yapılan görüşmelerde hastanın ve annenin tıbbi öyküyü çok ayrıntılı kronolojik sırada verdiği, tıbbi terimlere oldukça hâkim oldukları, hastalığın zorluğundan ziyade semptom odaklı söylemleri, semptomlara karşı güzel aldırmaçlığı ve sağlık ekibine karşı savunucu tutumları oldukları gözlemlendi. Hastanın, invaziv işlemlere karşı tepkisiz olduğu, bu durumun aynı yaş grubundaki diğer çocuklara göre dikkat çekici olduğu, hem hastanın hem de annenin, hastane ortamında uyumlu ve keyifli görüldükleri gözlemlendi. Çocuğun korunması ve gerekli sosyal hizmet müdahalelerinin yapılması için Munchausen by Proxy sendromu açısından yakın takip edilmesi önerildi. Hasta adli tıp uzmanına konsülte edildi ve sosyal inceleme uzmanına bildirildi.

Kan örneği



Hastanın gece kulağından geldiğini söylediği örnek

Kulak kanaması



Kulağından gelen kan

Sonuç: Munchausen by proxy tanısı klinisyenler için her zaman zorlayıcı olmaktadır. Çocuk psikiyatrisi, adli tıp ve sosyal hizmet uzmanlarının dahil olduğu multidisipliner bir yaklaşım, daha etkin bir süreç yönetimi sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: hematüri, sahte hastalık, negatif labaratuvar, munchausen by proxy



Bildiri No: 1238

FUT-8 CDG: SEREBRAL PALSİ BENZERİ FENOTİP ve GLOKOM BİRLİKTELİĞİ İLE NÖROMETABOLİZMA PRATIĞİNDE NADİR BİR GLİKOZİLASYON DEFEKTİ

Tuğde Buse Uğur¹, Emine Genç², Emel Yılmaz Gümüş², Enver Yaya², Sebile Kılavuz², Burcu Öztürk Hişmi²

¹Marmara Üniversitesi, Çocuk sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim dalı, İstanbul

²Marmara Üniversitesi, Çocuk sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim dalı, Çocuk Beslenme ve Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul

Giriş: Konjenital glikozilasyon defektleri(CDG), proteinlerin posttranslasyonel modifikasyon bozukluğundan kaynaklanan bir grup hastalık olup; FUT-8 CDG, proteinlerin fukozilasyon yoluyla modifikasyonunda bozulmanın olduğu nadir CDG türüdür. Polihidramniosis, neonatal solunum sıkıntısı, glokom, ağır gelişimsel gecikme, nöbet, nöromotor regresyon sık bulgularıdır.

Amaç: Asfiksiye sekonder CP(serebral palsi) tanısıyla izlenen, tekrarlayan glokom ameliyatları geçiren, nöromotor regresyonu başladığı ve nöbet kontrolü zorlaştığı için çalışılan CES(Klinik ekzom sekanslama) analizinde FUT8-CDG tanısı alan hastamızı; nadir bir hastalık olsa da CP ayırıcı tanısında spesifik ipuçları olması nedeniyle literatürle paylaşmak istedik.

Yöntem: .

Bulgular: Birinci derece kuzen evliliği olan ailede, miadında doğan ancak polihidramniosis öyküsü, düşük doğum ağırlığı, mekonyum boyalı doğum ve asfiksi sebepli yenidoğan yoğun bakım ünitesinde(NICU) 1 ay izlenen hasta; neonatal başlangıçlı nöbet, gelişimsel gecikme ve progresif spastisite bulguları nedeniyle CP tanısıyla izlenmişti. Kliniğimize başvurduğunda 18 yaşında olan hastanın tekrarlayan akciğer enfeksiyonları, glokom nedeniyle 3 kez operasyon öyküsü vardı. Fizik muayenesinde retrognati, sağ gözde lökom, atrofik meme dokusu, el baş parmağında clubbing, cutis laksa, kifoskolyoz, pes planus, bilateral alt ve üst ekstremitelerde spastisite ve eklem kontraktürleri mevcuttu. Derin tendon refleksleri normaldi. Tartı, boy ve baş çevresi persantilleri 3. persantilin altındaydı. Koagülometri, tiroid fonksiyon testleri, albumin, lipit panel ölçümleri normal olan hastanın ALT düşüklüğü dışında patolojik laboratuvar bulgusu yoktu. CDG? ön tanısıyla bakılan transferrin fokusleme(TIEF) normal olan hastanın CES analizinde FUT8 homozigot c.227G>A patojenik mutasyonu mevcuttu. Klinik ve genetik bulgularıyla FUT8-CDG tanısı aldı.

Sonuç: Literatürde de FUT8-CDG olgularında polihidramniosis, neonatal başlangıçlı beslenme güçlüğü, tekrarlayan akciğer enfeksiyonları, mikrosefali, ekstremitte kısıklıkları, glokom ortak bulgularıdır. Hatta ilk bildirilen vakaların genelde konjenital glokom nedeniyle tetkik edilirken tanı aldıkları görüldü. Mikrosefali, glokom, tekrarlayan akciğer enfeksiyonu, boy kısalığı, nöbet, retrognati hastamızın FUT8-CDG ile uyumlu bulguları olup TIEF normal olması literatürle uyumludur. CP tanısıyla izlenirken DTR'lerde artışın görülmemesi, statik seyir yerine nöromotor regresyon olması zaten CP tanılı hastalarda etyoloji araştırmak için uyarıcı bulgularken; bunlara ek olarak glokomun varlığı FUT-8 CDG için uyarıcı olmalıdır.

Anahtar Kelimeler: CDG, CP, Serebral Palsi, Glokom, FUT-8 CDG



Bildiri No: 1291

Neonatal Diyabet Ayırıcı Tanısında Önemli Bir Yol Ayrımı: Pankreas Agenezisi

Melisa Gürbüz¹, Derya Deniz Taştan¹, Gökçe Velioğlu Haşlak¹, Hasan Karakaş¹, İlayda Altun¹, Mert Uçar¹, Hande Turan¹, Elvan Bayramoğlu¹, Olcay Evliyaoğlu¹

¹İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi

Giriş: Neonatal diyabet (NDM) yenidoğan döneminde görülen hipergliseminin nadir bir nedenidir. Pankreatik beta hücrelerinin normal işlev görmesinde kritik rol oynayan proteinleri kodlayan genlerdeki mutasyonlardan kaynaklanır. Tedavinin temeli sıvı-elektrolit bozukluklarını düzeltme ve hiperglisemiyi kontrol altına alma esasına dayanır. Hastalar, sahip oldukları genetik varyantlara bağlı olarak insülin veya sulfonilüre tedavisine yanıt verebilirler. Yakın kan şekeri takibi ve bakım verenlerin diyabet yönetimi konusunda eğitilmeleri, hastanın sağ kalımı ve tedavi başarısı açısından kritik öneme sahiptir.

Amaç: Olgumuz, yenidoğan döneminde hiperglisemi saptanan vakalarda NDM'ye sebep olan varyantları akılda tutmak, pankreas agenezisi ilişkili komplikasyonlar açısından yakın takip etmek gerektiğine dikkat çekmektedir.

Yöntem: Gestasyonel diyabet tanılı anneden otuz dördüncü gestasyon haftasında sezaryen ile 1100 gr ağırlığında doğan kız bebek, prematürite ve solunum sıkıntısı nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesinde takip edilirken postnatal birinci gününde hiperglisemileri saptanmış olup insülin infüzyonu başlandı. Ardından gün içinde dalgalı seyreden hipoglisemi ve hiperglisemileri nedeniyle uzun etkili insülin ve gereklilik halinde hızlı etkili insülin tedavileri başlandı. Kan şekeri disregülasyonu devam etmesi sebebiyle insülin pompası denendi fakat cilt altı doku yetersizliği nedeniyle devamlılık sağlanamadı. Kontrinsülin hormon eksikliklerine yönelik yapılan tetkiklerinde adrenal yetmezlik, büyüme hormonu eksikliği saptanmadı. Neonatal diyabet açısından yapılan genetik taramasında KCNJ11, ABCC8, GCK ve INS genlerinde varyant saptanmadı. Diyabet otoantiklorları negatif olarak sonuçlandı. Batın ultrasonografisinde pankreas agenezisi saptanması üzerine genişletilen genetik taramasında PTF1A geninde homozigot varyantı olduğu görüldü. Bunun üzerine eşlik edebilecek serebellum agenezisi açısından yapılan transfontanel ultrasonografisinde patoloji görülmedi. Ekzokrin pankreas yetmezliği açısından da fekal elastaz ve fekal steatokrit tetkikleri planlandı.

Bulgular: Batın ultrasonografisinde pankreas agenezisi saptanması üzerine genişletilen genetik taramasında PTF1A geninde homozigot varyantı olduğu görüldü.

Sonuç: Neonatal diyabet, daha sonraki metabolik komplikasyonları önlemek için erken teşhis edilmesi gereken zorlu bir hastalıktır. Doğumu takiben başlayan hiperglisemi ve hipoglisemi ile başvuran yenidoğanlarda genetik test yapılması önerilir. Hipergliseminin yönetiminde insülin temel tedavidir ancak bazı geçici NDM türlerinde sulfonilüre tedavisi kullanılabilir. Olgumuz, yenidoğan döneminde hiperglisemi saptanan vakalarda NDM'ye sebep olan varyantları akılda tutmak, pankreas agenezisi ilişkili komplikasyonlar açısından yakın takip etmek gerektiğine dikkat çekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Neonatal diyabet, İnsülin, Pankreas, hipoglisemi, hiperglisemi



Bildiri No: 1315

Çok Erken Başlangıçlı İnflamatuvar Bağırsak Hastalığı Olan Olguda IL-10R Gen Mutasyonu

Sakina Najafova¹, Zeynep Meriç², Muhammed Aydın², Hatice Betül Gemici², Oğuzhan Tin³, İpek Ülkersoy³, Hüseyin Tufan Kutlu³, Esra Özek Yücel², Ayça Kırıkm²

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

²İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı

³İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji, Beslenme Bilim Dalı

Giriş: İnflamatuvar bağırsak hastalığı (İBH) gastrointestinal sistemin kronik inflamatuvar bir hastalığıdır. 10 yaş altında başlayan İBH erken başlangıçlı, 6 yaşın altında başlayan İBH çok erken başlangıçlı olarak sınıflandırılır. Bu hastalarda altta yatan monogenik bozukluk ihtimali diğerlerine göre daha yüksektir. İnterlökin-10 reseptör eksikliği (IL-10R) primer immün yetmezlikler içerisinde yer alan ve erken başlangıçlı İBH ile karşımıza çıkan, otozomal resessif kalıtmı nadir bir hastalıktır.

Amaç: Çok erken başlangıçlı İBH'da altta yatan immün yetmezlik olabileceğini vurgulamak ve tedavide kök hücre naklinin önemine dikkat çekmektir.

Yöntem: Hastanın demografik, klinik ve labortuvar bulguları retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: 9 yaşında erkek hasta, 1.derece kuzen evliliğinden, 2260gr olarak term doğdu. 3 aylıkken başlayan mukuslu ishal, halsizlik, kusma ve büyüme gelişme geriliği nedeniyle tetkik edilmeye başlandı. 8 aylıkken kolonoskopi yapılarak çok erken başlangıçlı inflamatuvar bağırsak hastalığı (Crohn hastalığı) tanısı aldı. Tekrarlayan, tedaviye dirençli perianal fistül ve apseler nedeniyle 2.5 yaşında kolektomi, elektif appendektomi yapılarak ileostomi açıldı. 6 yaşında perianal apse nedeniyle tekrar fistülotomi ameliyatı yapıldı. 7 yıl azatioprin, mesalazin, metilprednizolon ve 1 yıl adalimumab tedavisi aldı, ancak bilateral katarakt gelişince steroid tedavisi, anafaksi gelişmesi nedeniyle infliksimab tedavisi kesildi. Hastanın tekrarlayan sepsis nedeniyle hastane yatışı, 1.5 yaşında septik şok nedeniyle 10 gün yoğun bakım yatışı mevcuttu. İmmünolojik tetkiklerinden kan sayımı ve immünglobulinler, Nitroblue tetrazolium testi (NBT), erken timik öncüller (RTE) yaşına göre normal, lenfosit alt gruplarında B lenfosit sayısı yaşına göre düşük saptanmıştı. Genetik incelemede IL10RB geninde homozigot c.1A>C (p.Met1Leu) varyant saptandı. Hastaya 9 yaşındayken hematopoietik kök hücre nakli yapıldı ve tedavi sonrası hastalık bulguları tamamen düzeldi.

Sonuç: Erken başlangıçlı İnflamatuvar Bağırsak Hastalıklarında ayırıcı tanı ve altta yatan primer immün yetmezlikler açısından genetik inceleme mutlaka yapılmalıdır. IL10R eksiliğine bağlı çok erken başlangıçlı İBH'da medikal tedaviler yetersiz kalabilmektedir. Hastalığın kesin tedavisi hematopoietik kök hücre naklidir.

Anahtar Kelimeler: Çok Erken Başlangıçlı İnflamatuvar Bağırsak Hastalığı, Crohn Hastalığı, IL-10R eksikliği, Hematopoietik kök hücre nakli

Bildiri No: 1371

Muthy Gen Mutasyonu İlişkili Polipozis: İki Olgu Sunumu

Şule Bülbül Şener¹, Ecmel Kaygusuz¹, Nevzat Aykut Bayrak¹

¹SBÜ Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim Araştırma Hastanesi

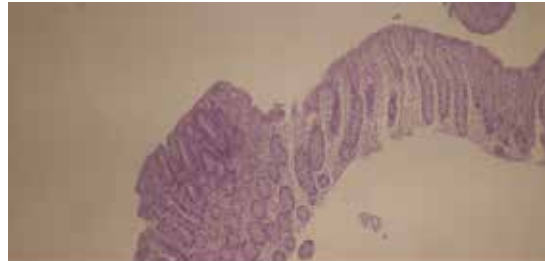
Giriş: Kolon kanseri (KK) 18 yaşından önce çok nadir (yıllık milyonda bir) olup sıklıkla sporadik gelişir. Vakaların %10'unda ailevi polipozis sendromları, Gardner sendromu, Turcot sendromu, Peutz-Jeghers sendromu ve ülseratif kolit gibi predispozan hastalık hikayesi bulunur. Nadir görüldüğünden ötürü olgular genellikle geç tanı alır ve sıklıkla dışkıda kan yakınmasıyla başvururlar. Sunumumuzda babalarında KK ve MUTYH gen mutasyonu saptanan iki kardeş sunulmuştur.

Amaç: Pediatrik popülasyonda kalıtsal KK nedeniyle yapılması gereken taramalar hakkında bilinç oluşturmaktır.

Yöntem: Poliklinikte tarama yapılan ve bulgular gereği kolonoskopi yapılan olgular karşılaştırıldı.

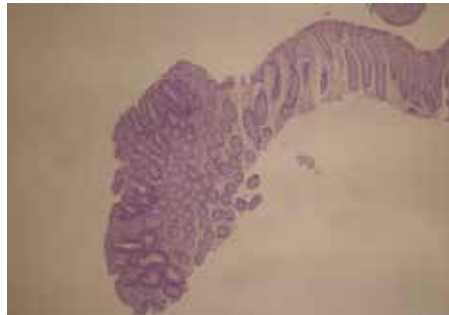
Bulgular: Babalarında KK ve MUTYH gen mutasyonu saptanan ve aynı genetik mutasyonu taşıyan, dışkıda kan tetkiki pozitif saptanan 17 ve 11 yaş erkek çocukları kolonoskopi amacıyla yönlendirilmişti. Büyük kardeş, aralıklı olarak kanlı dışkılama tarif etse de akut faz reaktanları negatifti ve anemiye rastlanmadı. Küçük kardeşte herhangi bir gastrointestinal sistem yakınması yoktu, ancak dışkıda Hb pozitif saptanmıştı ve akut faz reaktanları negatifti. Diğer biyokimyasal tetkikler her iki hastada da normal sonuçlandı. Büyük kardeşin kolonoskopisinde transvers kolon proksimalinde birbirine yakın iki ayrı odakta mukozadan kabarık 0.5 - 1 cm çapında sapsız, polipoid iki adet lezyon izlendi. (resim1) Üzerlerinden alınan biyopsilerin sonucu düşük dereceli displazi içeren tübüler adenom olarak raporlandı. (Resim2) Diğer kardeşin kolonoskopisinde herhangi bir lezyon izlenmedi, histopatolojik inceleme normal olarak değerlendirildi. Her iki kardeş de yakın takibe alındı.

Resim 1



Kolonoskopide Polip Görüntüsü

Resim -2



Polipin patolojik kesitte görünümü: tübüler adenom



9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Sonuç: MUTHY mutasyonu ilişkili polipozis otozomal resesif kalıtmıdır. Bu mutasyona sahip hastaların %35'inde hiç polip görülmez. Homozigot ve heterozigot mutasyonunda ortalama KK görülme yaşı 48'dir. Babalarında KK ve MUTHY ilişkili polipozis homozigot mutasyonu saptanması üzerine takibe giren hastalarımızın erken dönemde KK açısından taranması ve takibe alınmaları uzun süreli sürvi için büyük bir fırsattır. Ailede kanser öyküsü olan hastaların mutlaka gaitada gizli kan tektiki ile kolonskopi açısından takibi, ailede polip öyküsü durumunda genetik açıdan değerlendirilmesi ve KK ilişkili mutasyonlara sahip hastaların tarama ve takiplerine erken yaşta başlanması erken tanı ve tedavi açısından önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Muthy mutasyonu, tübüler adenom, kolon kanseri, gaitada gizli kan



Bildiri No: 1394

Yenidoğan Döneminde Hemolitik Aneminin Nadir Bir Başvuru Şekli

Nimet Aydemir Kılıç¹, Hakan Aylanç¹

¹Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi

Giriş: Glukoz 6 Fosfat Dehidrogenaz (G6PD) eksikliği X'e bağlı geçiş gösteren ve en sık görülen eritrosit enzim defektidir. Dünya çapında tahmini 400 milyondan fazla insanı etkilemektedir.

Amaç: 24 Yaşındaki annenin 1. gebeliğinden 1. yaşayan bebek olarak 37 hafta sezaryen ile 3650 gram doğan kız bebek postnatal 20. gününde sarılık sebebiyle başvurduğu hastanede total bilirubin 21 mg/dl olarak sonuçlanması üzerine hiperbilirubinemi tanısıyla fototerapi verilmiş. Fototerapi sonrası alınan kan tetkiklerinde total bilirubin 30 mg/dl'ye yükselmesi sonucu hastanemize sevk edilmiş ve yenidoğan yoğun bakıma şiddetli hiperbilirubinemi sebebiyle yatırıldı. Hastanın soy geçmişinde bilinen özellik yoktu. Hastanın yatırılış sırasında vitalleri stabildi. Fizik muayenesinde cildi ve sklerası ikterikti. Diğer sistem muayeneleri normaldi. Yenidoğan refleksleri normaaktifdi. Annenin kan grubu AB Rh+ di. Hastanın alınan kan tetkiklerinde total bilirubin 32,5 mg/dl direkt bilirubin 3,7 mg/dl olarak yüksekti. Üre:34 mg/dl kreatinin :0,49 mg/dl ürik asit:2,3 mg/dl LDH:308 U/L ALT:13 U/L AST:22 U/L olarak normaldi. Direkt coombs negatif sonuçlandı. WBC:12950 U/l hemoglobin:9,4 g/dl trombosit:710000 uL olarak sonuçlandı. Etyolojik araştırma için tiroid fonksiyon testleri G6PD VE PK enzim sayısı abdomen us ve periferik yayma tetkikleri yapıldı. Yapılan periferik yaymada polikromazi yok normal boyutta çekirdeksiz eritrosit hücreleri gözükmekteydi. Yatışının 2.günü Fototerapi sonucunda alınan kontrol kan tetkiklerinde total bilirubin 23 mg/dl hemoglobin:6,2 mg/dl olarak sonuçlanması üzerine 15 cc/kg dan eritrosit süspansiyonu tedavisi verildi ve fototerapiye devam edildi. Tiroid fonksiyon testleri normaldi. Yatışının 3.günü sonuçlanan Pirivat kinaz enzim sayısı normal ve G6PD enzim sayısı 6,3 U/g Hb olarak düşük sonuçlandı. G6PD enzim eksikliği tanısı konan hastanın annesine bilgi verildikten sonra bakla yediği öğrenildi. Total bilirubin düzeyi düşen genel durumu iyi aktif olan hastamız taburcu edildi.

Sonuç: G6PD enzim eksikliği yenidoğan sarılığı, ilaç hassasiyeti ve enfeksiyonlar sırasında hemolitik anemi, fovizm ve nonsferositik konjenital hemolitik anemi gibi hastalık bulguları ile yakından ilgilidir. Akut hemolitik anemi sık görülen klinik belirtidir. Yenidoğan döneminde sarılık yanı sıra anemi genellikle görülmez. Ancak hemoliz, oksidan ajanlara maruz kaldığında belirgin olabilir. Vakamızda anne sütü kaynaklı bakla maruziyeti sonucunda hem anemi hem de belirgin sarılık mevcuttu. En sık görülen enzim eksikliği olması sebebiyle yenidoğan döneminde bakla tüketiminde dikkatli olunmalı ve akut hemolizle başvuran yenidoğanlarda annenin bakla tüketimi sorgulanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: yenidoğan, sarılık, g6pd, hemoliz



Bildiri No: 1395

Çocuklarda Akut Batının Gözden Kaçan Nedeni:Sol Over Torsiyonu

Ali Yağız Hüzmelî¹, Taner Sağaltıcı¹, Lina Miçooğulları¹, Çiğdem El¹, Mehmet Emin Çelikkaya¹

¹Hatay Mustafa Kemal Üniversitesi

Giriş: Over torsiyonu çoğunlukla sağ overde görülür.Sağ over torsiyonu sıklıkla akut apandisit ön tanısı ile opere edilebildiğinden daha erken tedavi edilebilmektedir.Sol over torsiyonu;menstrual disfonksiyon,konstipasyon,renal kolik gibi ayırıcı tanılar nedeni ile geç farkedilebilmektedir.

Amaç: Fizik muayenenin en az radyolojik görüntüleme kadar önemli olduğunu vurgulamak adına intraoperatif olarak tanı konulan bir hastamızı sunmayı amaçladık.

Yöntem: Hastanemize başvuran hastanın takibinden elde edilmiş olan bilgiler kullanılarak bu poster hazırlanmıştır.

Bulgular: 17y,kızŞikayet:Karın ağrısı,kusmaFm:Batın rahat,yaygın hassasiyet+,defans+,KVAH-Diğer sistem muayeneleri doğalAteş 37.3,solunum sayısı 18/dk,nabız 92 atım/dk,TA 100/70 mmHgLaboratuvar:Wbc:14.400,CRP:86Bilinen aile öyküsü,kullanılan ilaç,geçirilmiş operasyon öyküsü yok3 gündür karın ağrısı şikayeti olan hasta dış merkeze başvurduktan sonra hafif rahatlama olması üzerine taburcu edilmiş,ağrısının şiddetlenmesi sonrasında hastanemizin çocuk aciline başvurdu.Dış merkezde yapılan Pelvis BT raporunda sol overde basit kist olduğu görüldü.Hastanemizde istenen abdominal usg raporunda sol overde basit kist olduğu ve over kanlanmasının doğal olduğu raporlandı.Klinik olarak pozitif progresyon göstermeyen hasta için çocuk cerrahi konsültasyonu istendi.Hasta değerlendirildikten sonra çocuk cerrahi hekimleri tarafından tanısal laporoskopi amacıyla ameliyathaneye alındı.Hastada sol over torsiyonu saptandı ve over detorsiyone edildi.

Sonuç: Over torsiyonu çoğunlukla sağ overde görülür.Sağ over torsiyonu sıklıkla akut apandisit ön tanısı ile opere edilebildiğinden daha erken tedavi edilebilmektedir.Sol over torsiyonu;menstrual disfonksiyon,konstipasyon,renal kolik gibi ayırıcı tanılar nedeni ile geç farkedilebilmektedir.Karın ağrısı ile gelen hastalarda fizik muayene akut batını düşündürüyorsa radyolojik görüntülemenin bunu desteklememesi,hekimleri akut batından uzaklaştırmamalı,çocuk cerrahi görüşü mutlaka alınmalıdır.

Anahtar Kelimeler: sol over.torsiyon, fizik muayene, radyoloji



Bildiri No: 1434

Akut Odağı Olmayan Ateşte, Meningokoksemi: Olgu Sunumu

HASAN ÇETİN¹

¹NECETTİN ERBAKAN ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

Giriş: Giriş: Meningokoksemi, Neisseria meningitidis'in neden olduğu ateş, peteşi, purpura ve hemodinamik instabiliteyle seyreden ciddi bir klinik durumdur. Nadir bir hastalık olmakla birlikte (0,9-1,5/100,000), çok ağır seyredilmesi ve ağırlıklı olarak çocuk popülasyonunu etkilemesi nedeniyle büyük önem taşımaktadır. Teknolojik gelişmelere rağmen hastaların %10'u ölmekte ve %10-20'sinde işitme kaybı ve ekstremitte amputasyonu gibi ciddi morbidite gözlenmektedir. Burada akut odağı olmayan ateş ile izlenen ve kan kültüründe N. meningitidis üremesi olan hasta sunuldu.

Amaç: Neisseria meningitidis'in non spesifik bulgularla gelebileceğini göstermek.

Yöntem: Tarafımız çocuk acile başvuran bir hasta sunuldu.

Bulgular: Daha önceden bilinen hastalığı olmayan altı aylık kız hasta, bir gündür olan kuru öksürük ve 39 °C'yi bulan ateş şikâyeti ile tarafımıza başvurdu. Özgeçmiş ve soy geçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenede; vücut ısısı: 37,9 °C, kalp tepe atımı: 123/dk, solunum sayısı: 25/dk, kan basıncı: 85/63 mmHg, oksijen saturasyonu %98, solunum sistemi ve diğer sistem muayeneleri normaldi. Hastanın tetkiklerinde lökosit: 22110/mm³, nötrofil: 18020/mm³, lenfosit: 3220/mm³, hemoglobin: 9,7 g/dl, trombosit:420000/mm³, C-reaktif protein: 82 mg/L, eritrosit sedimentasyon hızı: 7 mm/sa, diğer biyokimyasal tetkikleri normaldi.. Hastaya bu bulgularla posterior anterior akciğer grafisi çekildi, kan kültürü, idrar kültürü alındı. Respiratuar sinsityal virus, COVID-19 ve influenza için hızlı antijen testleri istendi ve negatif olarak sonuçlandı.Kontrolde geldiğinde kan kültüründe N. meningitidis üremesi olduğu saptandı. Hastanın peteşi, ekimozu yoktu. Tetkiklerinde koagülopati yoktu. Hasta yatırıldı ve lomber ponksiyon yapıldı, menenjit ile uyumlu değildi. Hastaya 7 gün süreyle seftriakson tedavisi verildi. İzlemde ek sıkıntısı olmayan hasta taburcu edildi. Sonrasında 3 aylık aralıklı poliklinik kontrollerinde herhangi bir sekel saptanmadı.

Sonuç: Sonuç: Akut odağı olmayan hastalarda meningokoksemi akılda tutulmalıdır. Peteşi, ekimoz, koagülopati sık beklenen bulgular iken bizim olgumuzda olduğu gibi non-spesifik bulgularla seyredebilir.

Anahtar Kelimeler: meningokoksemi

Bildiri No: 1529

Antenatal Dönemde Antiepileptik Kullanımı: Neonatal Fasyal Asimetri

Sümeyye Beyza Kılıncı¹, Hüseyin Altunhan²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Neonatoloji

Giriş: Amerikan Nöroloji Akademisi, valproik asidin gebelikte majör konjenital malformasyonlar ve zayıf bilişsel sonuçlar açısından diğer antiepileptik ilaçlara göre daha yüksek risk taşıdığını belirterek, mümkünse antenatal dönemde valproik asidin kullanılmamasını önermiştir. Gebeliğin 1. Trimesterinde valproik asit kullanımı, antiepileptik ilaçlar kullanılmamasına riske kıyasla, nöral tüp defektleri , yarı damak dudak , kardiyovasküler anormallikler , genitoüriner defektler, gelişme geriliği , endokrinolojik bozukluklar, kas iskelet defektleri ve otizmde 20 kat artış dahil olmak üzere, majör ve minör malformasyon riskinde önemli artışla ilişkilendirilmiştir.

Amaç: Yenidoğan döneminde yüz asimetrisini altta yatan hastalıklar açısından ayrıntılı değerlendirilmesine dikkat çekmek

Yöntem: Olgu Sunumu

Bulgular: 39 yaş anneden 38 hafta, 3100 gram ağırlığında kız bebek vaginal doğum ile doğdu. Doğum sonrasında mekoryum boyalı olarak doğmuş olup, solunum sıkıntısı olması nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesinde takibe alındı. Takibinde fizik muayenesinde genel durumu iyi, vitalleri stabildi. Yapılan ekokardiyografi, transfontanel ve batın ultrasonografisinde anomali saptanmadı. Ağız kenarında sola doğru sapma şeklinde asimetrisi mevcut olup, ağız kenarı aşağı ve dışa dönüktü (Şekil 1). Nazolabial kıvrımlar eşit ve normaldi, alın kırışması mevcuttu, her iki göz normal şekilde kapanıyordu. Hastanın diğer muayeneleri olağandı. Ekstremitte anomalisi gözlenmedi. Soygeçmişte anne 1,5 yaşından beri epilepsi tanılı olup gebelik boyunca 1000 mg/gün valproik asit kullanıyordu. Annenin ilk gebeliğinde de valproik asit kullanımına bağlı diğer çocuğunda da yüz asimetrisi varmış ve halen devam ediyormuş. Hastanın eşlik eden anomalisi olmaması üzerine mevcut anamnez ve bulgularla fasyal asimetrisi, antenatal dönemde kullanılan antiepileptik kullanımına bağlı olarak değerlendirilmiştir.

Şekil 1



Ağlarken oluşan yüzdeki asimetri

Şekil 2



Sonuç: Yenidoğan döneminde fasyal asimetri, başka hastalıklarla ilişkilendirilebileceğinden mutlaka detaylı bir şekilde incelenmelidir. Neonatal fasyal asimetrinin nedenleri arasında antenatal dönemde kullanılan ilaçlar da göz önünde bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: neonatal, fasyal asimetri, valproik asit

Bildiri No: 1547

AĞIZ İÇİ KİTLEYLE DOĞAN BİR YENİDOĞAN

Hatice Zeynep TERZİ¹, Ömer Furkan KIZILSOY¹, Hatice Buket ÖZAY¹, Sümeyye UZKAN¹, Erbu YARCI²

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Bursa Tıp Fakültesi, Bursa Şehir Hastanesi, Çocuk sağlığı ve hastalıkları

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Bursa Tıp Fakültesi, Bursa Şehir Hastanesi, Neonatoloji bilim dalı

Giriş: Baş ve boyun bölgesindeki kitleler özellikle yenidoğan döneminde tanı ve tedavi sürecinde yönetimi zorlu vakalardır. Konjenital ağız içi kitleler mekanik tıkanıklığa neden olabileceğinden solunum sorunları ve beslenme güçlüğü görülebilir.

Amaç: Burada antenatal tanısı olmayan, maksiller gingiva kaynaklı kitle ile doğan ve kongenital granüler hücreli epulis tanısı ile cerrahi rezeksiyon yapılan bir hasta sunulmuştur.

Yöntem: .

Bulgular: Birinci dereceden kuzen olan anne ve babanın çocuğu olarak miadında sezaryen ile doğan bebek ağız içi kitle ve oral alım bozukluğu nedeni ile yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Vücut ağırlığı 3005 gram(38 p), baş çevresi 34 cm (53 p), boy 53 cm (95p) ve vitalleri stabildi. Fizik muayenesinde üst çenesinde, ağız açıklığını tıkayan, maksiller gingiva kaynaklı, saplı, solid 3x2 cm boyutlarında kitle mevcuttu (Resim 1). Doğum sonrası üçüncü gün genel anestezi altında ağız içindeki kitle eksize edildi (Resim 2). Ameliyat sonrası dönemde komplikasyon gelişmeyen ve yara iyileşmesi sorunsuz olan bebek ekstübe edildi, emme fonksiyonu düzeldi. Tamamen ağızdan beslenen ve solunum sıkıntısı olmayan bebek taburcu edildi.

yenidoğanda ağız içi kitle



eksizyon sonrası



Sonuç: İyi huylu bir tümör olsa bile yenidoğan ağız içi kitleleri ciddi solunum ve beslenme problemlerine neden olabileceği için cerrahi eksizyon gereklidir. Multidisipliner yaklaşım sonrasında cerrahi sonrası nüks takip edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: konjenital epulis

Bildiri No: 1634

Non Immun Hidrops Fetalis Olgusu

Atike Berra Mert¹, Gökçe Nuran Cengiz¹, Saliha Yılmaz¹, Taha Ekinci¹, Leyla Aliyeva¹, Zeynep Alp Ünkar¹, Ersin Ulu¹, Atalay Demirci¹, Zekeriyya Mehmet Vural¹

¹İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

Giriş: Hidrops fetalis (HF) fetüste ≥ 2 kompartmanda anormal sıvı koleksiyonu (cilt ödemi, plevral/perikardiyal efüzyon, asit) ile karakterize, nadir ve mortal bir klinik tablodur. Son yıllarda Rh uyumsuzluğuna bağlı hidrops fetalisin çok azalması nedeniyle % 90 sıklıkla nonimmün HF (NIHF) görülmektedir. NIHF'in saptanabilen nedenleri içinde en sık doğumsal kardiyak malformasyonlar gözlenir. Anöploidi gibi genetik nedenler, enfeksiyöz hastalıklar, fetal anemi, TTTS ve TRAP sendromu da diğer nedenler arasında sayılabilir. Bu vakamızda nadir görülen NIHF olgumuzdan bahsedeceğiz.

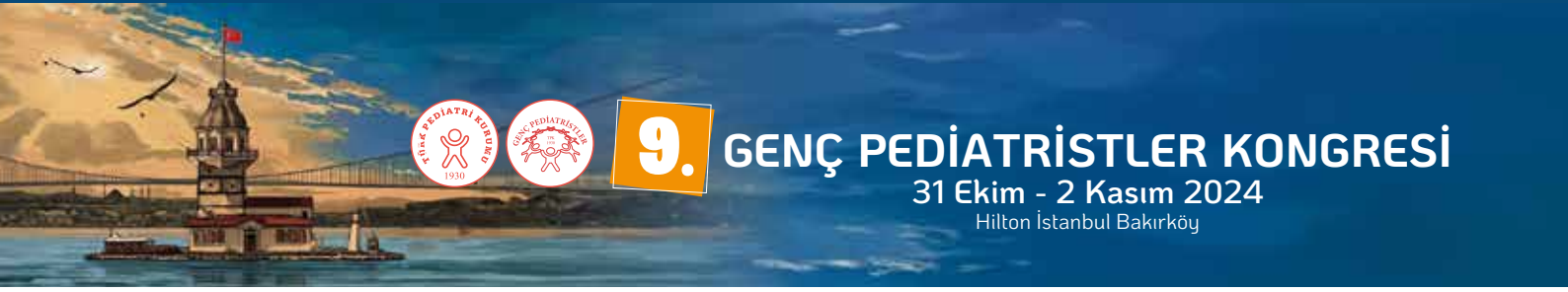
Amaç: Nonimmün Hidrops olgu sunumu

Yöntem: Olgu Sunumu

Bulgular: Hipertansiyon tanılı 26 yaş anneden G1P0A0C0 MKMA ikiz eşi olarak ikiz eşinin anne karnında ex olması, fetal distress gelişmesi nedeniyle 25+2GH 925gr olarak doğdu. APGAR3/4/6 verilen hasta entübe, surfaktan uygulanarak yeni doğan yoğun bakıma alındı. Fizik muayenesinde yaygın cilt altı ödeme ek bilateral akciğer seslerinde ral duyulmaktaydı. Cilt soluk ve tartısı 95p'in üzerindeydi. Anne ve bebek kan grubu A Rh+, coombs -/- olarak saptanmış olup immün hidrops fetalis dışlandı. Ekokardiyografide geniş PDA (2,8 mm), sol ventrikül hipertrofik, interventriküler septum kalındı. Ultrasonografide perisplenik alanda minimal sıvı ve sol hemitoraksta plevral efüzyon görüldü. Kord kan gazında hgb:5.6 olan hastaya ES transfüze edildi. Takibinde hipotansif seyreden ve postnatal 2.gününde idrar çıkışı olmayan hastaya inotrop desteği ve furosemid infüzyonu başlandı; sıvı kısıtlaması yapıldı. Postnatal 3.gün üre, kreatinin, ürik asit yüksekliği ve hipoalbuminemi saptandı, albümin replase edildi. Postnatal 1.günden itibaren metabolik asidozun derinleşmesi, kreatinin artışı, hipernatremi ve tartı alımı olması üzerine postnatal 9. gününde periton diyalizine başlandı ancak fayda görmedi. Takiplerinde evre 4 IVK, akut böbrek hasarı, kalp yetmezliği ve dirençli hipotansiyon gelişen hasta postnatal 10. gününde kaybedildi. Onam alınamadığından genetik tanı için kan örneği alınamadı.

Non-immun hidrops olgusu





9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Sonuç: NIHF prognozu altta yatan nedene, tanı ve doğumdaki gestasyonel yaşa, Apgar skorlarına, resüsitasyona bağlıdır. Canlı doğan NIFH'li bebeklerde ise neonatal mortalite %60-80'e kadar artmıştır. Antenatal tanılı HF olgularının 3. düzey YDYBÜ içeren multidisipliner yaklaşımlı merkezlerde doğmaları sağlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Nonimmün, Hidrops, yenidoğan



Bildiri No: 1666

Yenidoğanda Nadir Bir Olgu: Down Sendromu ve Hemofagositik Lenfositosis Birlikteliği

Şule Betül Nursaçan¹, Dilara Doğan¹, Ayşe Şimşek¹, Ramazan Keçeci¹, Aytaç Kenar¹, Melek Büyükeren¹, Beyza Özcan¹

¹KONYA ŞEHİR HASTANESİ

Giriş: Neonatal kolestaz, yenidoğan döneminde karaciğerin safra akışının bozulmasına bağlı olarak gelişen ve genellikle doğumdan sonraki ilk birkaç hafta içinde ortaya çıkan ciddi bir hepatobiliyer hastalıktır. Hem intrahepatik hem de ekstrahepatik nedenlere bağlı olabilir. Nedenleri arasında nadir olarak Down Sendromu da bulunur. Ancak Down sendromlu hastada kolestaz incelenirken hemofagositik lenfositosis (HLH) veya hemofagositik sendrom (HFS) tanısının da konulması klinik tabloyu daha karmaşık hale getirebilir.

Amaç: Bu vaka sunumunda, Down sendromlu bir hastada kolestaz araştırılırken HFS'nin tanınma süreci, klinik bulguları, laboratuvar sonuçları ve tedavisinden bahsedilecektir.

Yöntem: 28 yaşındaki annenin 2. gebeliğinden 2. yaşayan olarak 35 hafta 6 gün 2300 gr olarak doğdu. Anne ve baba arasında akrabalık yoktu. Gebelik takipleri düzenli olmayan hastanın fizik muayenesinde Down Sendromu fenotipi mevcut, takipneik, interkostal retraksiyon ve inleme var, karaciğer kot altı 3 cm palpable, dalak ele gelmiyordu.

Bulgular: Hastaya uygun oksijen desteği ve antibiyoterapi başlandı. ABO uyumsuzluğu olan hastanın PN:20. saatinde ikterik olduğu görüldü. Kan tetkiklerinde Hb:9.7 WBC:13.6 PLT:55bin AST:188 ALT:116 GGT:33 T.bil:13.44 D.Bil:8.07 PY:a-nizositoz+ polikromazi+ nadir şistosit+ saptandı. Kolestaz etyolojisine yönelik tüm abdomen ultrasonografi yapıldı, normal olarak saptandı. TORCH serolojisi negatif, AFP:1210 TG:75 Ferritin:1066 saptandı. Kolestaz, ferritin yüksekliği, trombositopeni, nötropeni (bisitopeni) mevcut olan hastada Hemofagositik Sendrom düşünüldü. Kemik iliği aspirasyonu yapıldı. Kemik iliğinden elde edilen yaymalar incelendi; normoblastik eritropoez mevcut (%2 blast) olduğu, trombositlerin bol kümeli ve az sayıda hemofagositoz olduğu görüldü. Dış merkezde çalıştırılan perforin sonucu HLH ile uyumlu saptandı. Hastaya Çocuk Hematoloji önerisi üzerine haftalık IVIG, günlük Deksmetazon ve PPI başlandı. Ancak takiplerinde ferritin düzeyi tedrici olarak artan hastaya HLH-2004 Kemoterapi Protokolu başlandı. Tedavi esnasında nötropenik ateş gelişen ve genel durumu kötüleşen hasta entübe edildi. Hasta PN:58. gününde exitus kabul edildi.

Sonuç: HLH, bağışıklık sisteminin anormal derecede aktif hale gelmesi sonucu vücudun kendi dokularını ve kan hücrelerini yok etmeye başladığı nadir fakat yaşamı tehdit eden bir hastalıktır. Sitokin fırtınası olarak da bilinen bu aşırı bağışıklık tepkisi sıklıkla enfeksiyonlar, maligniteler veya genetik yatkınlıklar ile tetiklenir. Down sendromlu bireyler bu tür immünolojik bozukluklara daha yatkındır. HFS, ateş, hepatosplenomegali, sitopeni, hiperferritinemi, karaciğer disfonksiyonu gibi belirtilerle kendini gösterir ve bu belirtiler kolestazla örtüşebilir. Erken tanı ve tedavi, HFS'nin ilerleyerek çoklu organ yetmezliği ve ölümlerle sonuçlanmasını önlemek için kritik öneme sahiptir.

Anahtar Kelimeler: Down sendromu, hemofagositik lenfositosis (HLH), hemofagositik sendrom (HFS), nötropenik ateş



Bildiri No: 1728

Üreteropelvik Bileşke Darlığı ve Nadir Bir Komplikasyonu: Tip 4 Renal Tübüler Asidoz

Şevval Özyıldırım¹, Esra Karabağ Yılmaz², Seha Kamil Saygılı², Ayşe Ağbaş², Nur Canpolat²

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

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

Giriş: Tip 4 renal tübüler asidoz (RTA), aldosteron eksikliği veya aldosterona yanıtın bozulmasıyla ortaya çıkan hiperkalemik metabolik asidoz ile karakterize bir asit-baz bozukluğudur. Tip4 RTA'nın nedenlerinden biri obstrüktif üropatilerdir. Obstrüktif üropatiler, böbrek tübüllerinde hasara yol açarak aldosterona karşı yanıtın bozulmasına neden olabilirler. Bu duruma en sık neden olan üriner sistem obstrüksiyonu posterior üretral valvidir. Daha az sıklıkta vezikoüreteral reflü, üreterosel ve üreterovesikal bileşke darlıklarıyla ilişkilendirilmiştir. Üreteropelvik bileşke(UPB) darlığına bağlı tip4 RTA, diğer obstrüktif üropatlere göre çok daha nadir görülür.

Amaç: Antenatal hidronefroz tanısıyla izlenmekteyken tip 4 RTA bulguları gösteren ve UPB darlığı olan 3 vakanın tanı alışı sürecini göstermeyi hedefledik.

Yöntem: Bu bildiriye, antenatal hidronefroz tanısı almış ve izlemde tip 4 RTA bulguları göstermiş, UPB darlığı olan 3 olgu sunulmuştur.

Bulgular: İlk olgu, antenatal 16.GH'da bilateral hidronefroz tanısı almış ve postnatal dönemde sol UPD darlığı ile izleme alınmıştır. 10 aylıkken yapılan tetkiklerinde potasyum düzeyinin yüksek (6,79 mEq/L) ve metabolik asidozunun olduğu (pH:7,3 bikarbonat 17mmol/L) görülmüştür. Aldosteron düzeyi yüksek (283 pg/ml; normal aralık: 30-160), renin normal bulunmuştur. 11 aylıkken sol UPD darlığı nedeniyle pyeloplasti uygulanan hastanın postop izleminde asidoz ve hiperpotasemi tedavisi kademeli olarak azaltılarak kesilmiştir. İkinci olguda, antenatal dönemde sol hidronefroz saptanmış ve postnatal 1.haftada ürosepsis gelişmiştir. 2 aylıkken yapılan tetkiklerinde potasyum yüksek (6,02mEq/L), pH:7,37 bikarbonat:22,1 mmol/L aldosteron düzeyi yüksek (1407pg/ml) ve renin düzeyi normal aralıkta bulunmuştur. Üçüncü olguda, antenatal 24.GH'da sol hidronefroz tanısı konmuş ve 2 aylıkken sol UPB darlığı nedeni ile pyeloplasti uygulanmıştır. İzleminde idrar dansitesi düşük(1005), ve serum potasyum düzeyi yüksek(6,36 mEq/L) bulunmuştur. Kan gazında hiperkloremik metabolik asidoz (pH:7,34 HCO₃:22,2 mmol/L) saptanan hastanın aldosteron düzeyi normal(33 pg/ml) bulunmuş ve aldosteron direnci düşünülmüştür.

Sonuç: Antenatal hidronefroz tanısı alan hastalar, sadece ürolojik açıdan değil ikincil gelişebilecek Tip 4 RTA açısından da idrar dansitesi, kan elektrolitleri ve gerektiğinde kan gazı ile dikkatli izlenmelidir. Bu hastalarda hiperpotasemi gibi ölümcül komplikasyonların gelişebileceği mutlaka akılda tutulmalıdır. Böbrek fonksiyonu normal olan hastalarda hiperpotaseminin gözden kaçabileceği, bu hastalarda uygun alınmış kan örneklerinde potasyum düzeyinin tekrar kontrol edilip doğruluğu halinde Tip 4 RTA'nın mutlaka ayırıcı tanılar yer alması gerektiğini hatırlatmak isteriz.

Anahtar Kelimeler: renal tubuler asidoz, üreteropelvik bileşke darlığı, antenatal hidronefroz



Bildiri No: 2032

Konjenital Kistik Adenomatoid Malformasyon

Ayna Atayeva¹, Özge Serçe Pehlevan², Özge Çağlar¹

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

²Kocaeli Üniversitesi, Neonatoloji Bilim Dalı, Kocaeli

Giriş: Konjenital kistik adenomatoid malformasyon (KKAM) hamartomatöz veya displastik akciğer dokusunun, immatür bronş ağacından anormal dallanması sonucu oluşan nadir görülen konjenital bir pulmoner anomalidir. Bu lezyonların çoğu prenatal ultrasonografi ile tanımlanır. Yenidoğan döneminde sıklıkla akut solunum sıkıntısı semptomlarıyla ortaya çıkar ve anormal akciğer grafisi bulguları veya bilgisayarlı toraks tomografisi ile doğrulanır.

Amaç: Nadir görülen konjenital kistik adenomatoid malformasyonun tartışılması amaçlandı.

Yöntem: Bu olguda prenatal tanısı olmayan vaka sunuldu.

Bulgular: G1P2Y2D0K0, 24 yaşındaki annenin monokoryonik diamniyotik ikiz gebeliği, obezite, gestasyonel diyabetes mellitus, proteinüri, maternal anemi ve ikiz eşinde kardiyak anomali ile takip edilen gebeliğinden, 33+4 haftalıkken sezaryen ile doğan diğer kız bebek. Bebek ikinci sırada doğdu ve doğar doğmaz ağladı. Cilt rengi başlangıçta siyanotikti ve taktil uyararla cilt rengi pembeleşti. Kalp atım hızı >100/dk idi. Apgar değerlendirmesi 1. ve 5. dakikalarda sırasıyla 7 ve 8 olarak kaydedildi. Fizik muayenesinde takipne ve subkostal çekilmesi vardı. Laboratuvar incelemesinde patoloji saptanmadı. Akciğer grafisinde sağ üst akciğer lobunda opasite saptandı. Konjenital pnömoni ön tanısıyla ampisilin ve gentamisin tedavisi başlandı. Konjenital pulmoner anomaliler açısından yapılan toraks ultrasonografisi normal olarak değerlendirildi. Postnatal 10. gününde tekrar akciğer grafisi çekildi ve önceki görüntülemesindeki opasitede gerileme saptandı. Hastanın toraks BT'si incelendi. Akciğer parankim alanlarının değerlendirilmesinde, sağ akciğer üst lobda ve sol akciğer alt lob posteromedialde, enfekte konjenital kistik adenomatoid malformasyon – hibrid lezyon lehine yorumlanan bir görünüm mevcuttur olarak yorumlandı. Oda havasında takip edilen hasta çocuk cerrahisi bölümüne konsülte edildi. Hastaya, acil durumlar dışında, 3 ay sonra poliklinik kontrolü ve 1 yaş civarında operasyon planlandı.

Sonuç: Antenatal dönemde polihidramniyos saptanan vakalar doğumsal anomaliler açısından yakından takip edilmeli. Doğumda normal görünseler bile, ilk haftalar içinde solunum sıkıntısı gelişen yenidoğanlar, doğumsal akciğer patolojileri açısından detaylı olarak değerlendirilmelidir. Konjenital kistik adenomatoid malformasyonun prenatal dönemde erken tanınması, doğum öncesi danışmanlık, potansiyel fetal müdahaleler ve hastanın üçüncü basamak sağlık tesisinde doğumunun planlanması açısından büyük önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Konjenital pnömoni, Konjenital kistik adenomatoid malformasyon



Bildiri No: 2034

Prematüre Bebeklere Enteral Zeytinyağı Süplemantasyonunun Postnatal Büyüme ve Prematüre Morbiditeleri Üzerine Etkisi: Ön Veriler

Ayten Erdoğan¹, Bayram Ali Dorum³, Erbu Yarcı³, Ayşe Gülsever², Salih Çağrı Çakır⁴, Taner Özgür⁵, Murat Tutuç¹

¹Bursa Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

²Bursa Şehir Hastanesi

³Bursa Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıklar Neonatoloji Bilim Dalı

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

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

Giriş: Prematüre bakımının ana konularından biri de uygun parenteral ve enteral beslenmedir. Mevcut enteral ve parenteral beslenme önerileri sıkı bir şekilde uygulanmasına rağmen, postnatal büyüme geriliği önemli problemlerden biri olmaya devam etmektedir. Protein ve karbonhidrat alımları ve bunların izlenmesi ile ilgili açık öneriler mevcuttur. Lipid alımı ve bunun artırılması ile ilgili öneriler daha az nettir ve standart değildir.

Amaç: Bu çalışmada aşırı düşük doğum ağırlıklı (ADDA) bebeklere tam enteral beslenmeye geçtikten sonra antioksidan kapasitesi yüksek, asiditesi düşük (%0.2) organik zeytinyağı verilmesi ile total enerji ve lipid alımının artırılmasının postnatal büyüme parametreleri, neonatal morbiditeler ve antioksidan profil üzerine etkilerinin araştırılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Çalışma tek merkezde, prospektif olarak gerçekleştirilmektedir. Etik kurul onamı alındı. Çalışmaya ADDA olan ve 32 haftadan önce doğan prematüre bebekler dahil edildi. Hastalar sırası ile kontrol ve müdahale grubuna randomize edildi. Müdahale grubunda yer alan bebeklere tam enteral beslenmeye geçtikten sonra 1 ml/kg/gün olacak şekilde çalışma ürününden (Ultrapremium 0.1-0.2 asit organik zeytinyağı) mamasına ilave edilerek verildi. Bu müdahaleye bebekler taburcu olana dek devam edildi. Tüm bebeklerin günlük tartıları, haftalık boy ve baş çevresi uzamaları kaydedildi. Müdahale öncesi ve müdahale süresince haftalık trigliserid, kolesterol düzeyleri kontrol edildi. Total antioksidan kapasite ve malondialdehid düzeyleri için müdahale öncesi ve taburculuk esnasında 1 ml kan ayrıldı.

Bulgular: Çalışmada şu ana kadar 22 müdahale, 20 kontrol grubundan olmak üzere 42 ADDA'lı bebeğin verileri incelendi. Müdahale grubunun ortanca doğum haftası 29,5(24,4-30,6) ve ortanca doğum ağırlığı 1150(630-1490)gr iken, kontrol grubunun ortanca haftası 29(25-30,5) ve ortanca doğum ağırlığı 1145(765-1355)gr olarak benzer idi (p:0,34). Diğer demografik veriler benzerdi. Müdahale grubunun aldığı maksimum lipid miktarı (8,05(6,6-8,7) gr/kg/gün), kontrol grubundan (7(5,6-7,6)) anlamlı olarak yüksekti (p<0,001).Verilen günlük enerji miktarı anlamlı olarak müdahale grubunda yüksek bulundu. Müdahale öncesi kontrol grubunun trigliserid ortancası daha düşük iken, çalışma sonrasında lipid düzeylerinde farklılık ve patolojik değerler saptanmamıştır. Müdahale grubundaki hastalarda beslenme intoleransı, besin alerjisi ve nekrotizan enterokolit artışı saptanmamıştır.

demografik ve beslenme verileri

	Çalışma (n: 22)	Kontrol (n: 20)	P
Doğum Haftası	29,5(24,4 - 30,6)	29 (25 - 30,5)	0,34
Doğum Ağırlığı	1187(630 - 1490)	1145 (765 - 1355)	0,19
Maksimum lipid (g/kg/gün)	8,05 (6,6 -8,7)	7 (5,6 - 7,7)	< 0,001
Maksimum Protein	4,25 (3,1 - 5,2)	4,1 (2,9 - 5)	0,62
Maks Enerji (kcal/kg/gün)	140 (111 - 157)	128 (110-150)	< 0,001
Taburculuk Tartısı	1952 (1725 -2400)	1950 (1500 - 2620)	0,87
Taburculuk Boyu	42,5 (39 - 47)	43,5 (39 - 47)	0,21
Taburculuk BÇ	30 ()	30 (28-37)	0,69
Trigliserit 1	68 (36 - 175)	89 (64 -161)	0,024
Trigliserit 2	85 (29 - 146)	79 (46 - 163)	0,75

Sonuç: ADDA bebeklerin beslenmesinde protein güçlendirmesi standart bir uygulama iken lipit ilavesi ile ilgili çalışmalar sınırlıdır. Bu çalışmada özel üretim doğal bir zeytinyağının prematüre büyümesi ve morbiditelerine etkisi araştırılmaya devam edilmektedir. Ön bulgular ile bu müdahale güvenli görülmektedir.

Anahtar Kelimeler: Aşırı düşük doğum ağırlığı, Enteral beslenme, Prematüre, Zeytinyağı

Bildiri No: 2096

Preterm Doğum Öyküsü Olan 2 Hastada İnsan Bocavirüsü(HBoV) Enfeksiyonunun Klinik Prezantasyonu

ZÜLAL DALAR ATEF MANSOUR MANSOUR¹, MURAT TUTANÇ¹, EMRE ÇELİK¹

¹Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Bursa Şehir Hastanesi

Giriş: İnsan Bocavirüsü (HBoV), ilk olarak 2005 yılında keşfedilen Parvoviridae ailesine ait viral bir patojendir ve çocuklarda, özellikle erken doğum öyküsü olanlarda solunum yolu enfeksiyonlarıyla ilişkisi giderek daha fazla bilinmektedir. Bu yazıda prematüre doğum öyküsü olan ve aile içi bulaşın saptandığı İnsan Bocavirüsü (HBoV) ile enfekte 13 aylık ikiz eşi iki kız kardeş olguları sunuldu.

Amaç: Preterm doğum öyküsü olan 13 aylık ikiz eşi iki kız kardeş acil servise aynı günün sabahında başlayan öksürük, ateş, nefes darlığı, solunum sıkıntısı ve beslenmeme şikâyetleriyle başvurdu. Olguların fizik muayenelerinde bilateral ral, ronküs ve subcostal retraksiyonları mevcuttu. Acil serviste yapılan görüntülemelerinde Olgu 1'in sağ akciğer orta zonda lineer atelektazik alan ve sol akciğer orta kesimi alt zonda bronkovasküler komşuluklarında opasite artışı görüldü. Hastanın her iki akciğerinde yaygın bir interstisyel lezyonun neden olduğu akciğer hasarı düşünüldü. (Şekil 1) Olgu 2'nin görüntülemelerinde sol orta lob akciğer enfeksiyonu bulguları vardı. Hastanın her iki akciğerinde yaygın bir interstisyel lezyonun neden olduğu akciğer hasarı düşünüldü (Şekil 2)

Yöntem: Olgulara Sefotaksim(iv) Azitromisin (po), Salbutamol(inhale), Budenozid(inhale), İpratropium bromür (inhale), Metilprednizolon(iv), Magnezyum sülfat(iv) tedavileri başlandı. Semptomlar, laboratuvar ve radyolojik görüntüleme tetkikleri daha olası bir enfeksiyöz etiyojolojiyi ortaya çıkardı. Solunum virüsleri için nazofaringeal eksüdanın polimeraz zincir reaksiyonu (PCR) testleri HBoV için pozitif. Diğer mikrobiyolojik testler negatifti.

Bulgular: Sefotaksim ve Azitromisin tedavileri durdurularak Ampisilin-Sulbaktam tedavisine başlandı. Klinik seyirlerinde iyileşmeler olan olguların antibiyotik harici diğer tedavileri kademeli olarak azaltılarak kesildi. Solunum sıkıntıları gerileyen genel durumu iyi seyreden olgular taburcu edildi.

Şekil-1



Şekil 1

Şekil 2



Şekil 2

Sonuç: Çocuk hastalarda görülen bulaşıcı hastalıklar, preterm doğum öyküsü olan popülasyonlar için mortalite ve morbiditeyi artıran sebeplerdir. Virüs, bağışıklık sistemleri henüz gelişmemiş olan prematürelde Akut Bronşiolit ve Pnömoni gibi ciddi solunum yolu hastalıklarına neden olabilir. Bu ikiz hastalarımızda saptanan HBoV enfeksiyonu hem preterm doğum öyküsü olan hastalarda görülmesi hem de aile içi bulaş açısından anlamlıdır. Solunum yolu hastalıklarının değerlendirilmesi, tanı konulması ve tedavi planlanması sürecinde HBoV enfeksiyonu düşünülmesi ve özellikle preterm doğum öyküsü olan çocuk hastalardaki morbidite ve mortalite riskinin göz önünde bulundurulması bu açıdan önemlidir.

Anahtar Kelimeler: İnsan Bocavirüsü (HBoV), Preterm, Pnömoni

Bildiri No: 2255

Juvenil Dermatomyozit ve İlerleyici Kas Tutulumu

Berfin Aktağ¹, Metin Şenol¹, Nergis Akay², Ümit Gül², Elif Kılıç Könte², Esmâ Aslan², Aybüke Günay², Mehmet Yıldız², Amra Adrovic Yıldız², Sezgin Şahin², Kenan Barut², Özgür Kasapçopur²

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

²İstanbul Üniversitesi - Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ana Bilim Dalı, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

Giriş: Juvenil dermatomyozit (JDM); Özellikle cilt tutulumu ve simetrik proksimal kas güçsüzlüğü ile karakterize olan pediatrik idiyopatik inflamatuvar miyopatilerin en yaygınıdır (%80). Hastalığın genetik yatkınlığı olan kişilerde çevresel faktörlerin de tetiklemesi ile otoimmün reaksiyonlar sonucu geliştiği bilinse de etiyoloji tam olarak açıklanamamaktadır. Genellikle hastalarda heliotropik döküntü, gottron papülleri gibi mukokutanöz bulgularla beraber; proksimal simetrik kas güçsüzlüğü, daha ağır vakalarda faringeal ve platal kas tutulumunun da eşlik etmesiyle disfaji, disfoni, aspirasyon görülebiliyorken respiratuvar kasların tutulumuna bağlı olarak da solunum yetmezliği gelişebilmektedir.

Amaç: Bu olguda yanaklarda döküntü, yutma güçlüğü ve yürüme güçlüğü ile başvuran ve Juvenil dermatomyozit tanısı alan bir vakadan bahsedilecektir.

Yöntem: Vaka sunumu yapılacaktır.

Bulgular: Bilinen hastalığı olmayan 14 yaş kız hasta yüzde, yanaklarda döküntü, yürüme güçlüğü ve yutma güçlüğü şikayetleri ile başvurdu. Hastanın başvurusundaki fizik muayene bulgularında heliotropik döküntüsü, gottron papülleri, üst ve alt ekstremitelerde kas gücü bilateral simetrik olarak 2-3/5 şeklinde azalmıştı. Hastada patognomik olarak kas güçsüzlüğü ve döküntülerinin olması, kas enzimlerinde artışı olması üzerine juvenil dermatomyozit ön tanısı ile hastaya metilprednizolon, siklosporin, metotrexat, adalimumab ve hidroklorokin tedavileri başlandı. Tedaviler sonucunda yutma güçlüğü, solunum sıkıntısı, kaç güçsüzlüğü ve döküntüleri geriledi.

gottron papülü



heliotrop döküntü

Sonuç: Juvenil dermatomyozit miyopatiler arasında en sık görülenidir. Hastalığın ilerleyici bulguları arasında kas tutulumuna bağlı olarak solunum ve yutma güçlüğü yer almaktadır. JDM komplikasyonlarını azaltmada erken teşhis ve yoğun tedavinin erken başlatılması önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Juvenil dermatomyozit, heliotrop döküntü, yutma güçlüğü, gottron papülleri



Bildiri No: 2281

Nadir görülen bir direkt hiperbilirubinemi nedeni : Rotor Sendromu, Olgu Sunumu

Merve Küskü Polat¹, Nevzat Aykut Bayrak²

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme

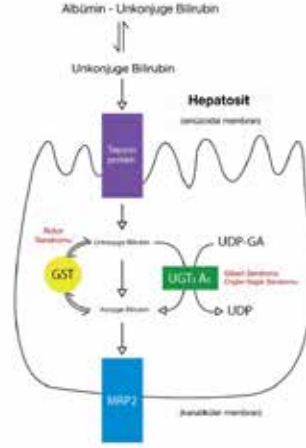
Giriş: Hemolitik olmayan sarılıkla karakterize direkt hiperbilirubinemi nedenleri Dubin Johnson ve Rotor sendromlarıdır. Rotor sendromunda hepatositlerde bilirubin gibi organik anyonların depolanma kusuru ve safra kanaliküllerine bilirubin atılımında bozukluk vardır, bu durum klinikte sarılıkla kendini gösterir. Bir dışlama tanısı olan bu sendromda karaciğer fonksiyon testleri ve karaciğer biyopsisi normal olarak saptanır.

Amaç: Laboratuvarda direkt hiperbilirubinemi saptanan hastalarda ayırıcı tanıda akılda bulundurulması gereken selim seyirli Rotor Sendromunun klinik farkındalığını arttırmak.

Yöntem: Bu yazıda, kliniğimize başvuru şikayeti skleralarında sarılık olan ve incelemelerinde direkt hiperbilirubinemi saptanan, ayırıcı tanı sonrası Rotor sendromu tanısı alan olgu sunulmuştur.

Bulgular: Olgu Sunumu : 11 yaşında erkek hasta, kliniğimize skleralarında farkedilen sarılık nedeniyle başvurdu. Kaşıntı gibi ek bir şikayeti olmayan, okul başarısı iyi olan hastanın özgeçmişinde özellik veya ilaç kullanım öyküsü yoktu. Soygeçmişinde akrabalık yoktu. Fizik muayenesinde boy ve kilo persantilleri yaşa göre normal aralıktaydı, hafif kilolu olan ve skleralarında ikter saptanan hastanın cilt rengi normaldi. Laboratuvar bulgularında; hemoglobin 13.5 gr/dl, total bilirubin 2.68 mg/dl, direkt bilirubin 1.74 mg/dl, ALT 15 IU/L, AST 22 IU/L, ALP 334 IU/L, GGT 13 IU/L, seruloplazmin 32 mg/dl, alfa 1 antitripsin 146 mg/dl, ferritin 48 ug/L saptandı. İleri incelemede bakılan viral serolojisinde ve lipit profilinde özellik saptanmadı, otoantikolar negatif sonuçlandı, IgG ve subgrupları yaşa göre normal aralıkta saptandı. Manyetik rezonans kolanjiopankreatografi görüntülemesi normaldi. Yirmi dört saatlik idrar tahlilinde total koproporfirin atılımının belirgin yükseldiği ve koproporfirin I izomerinin toplam atılımın %80'inden azını oluşturduğu saptandı (total idrar koproporfirini 45.9 µg/gün, koproporfirin I 32.4 µg/gün, koproporfirin III 0.6 µg/gün, koproporfirin I / total idrar koproporfirini 0.7). Koproporfirin I / total idrar koproporfirin oranının %80'den az olması Rotor sendromu, %90'dan fazla olması ise Dubin Johnson sendromu lehinedir. Mevcut bulgularla Rotor Sendromu tanısı alan hastanın kliniğimizce takibi planlandı.

Hepatositte Bilirubin Metabolizması



Bilirubin-G, bilirubin glukuronata karşılık gelir; donör üridin difosfat glukuronik asittir (UDP-GA). Tepkime üridin difosfat-glukuroniltransferaz (UGT1A1) enzimi tarafından katalize edilir. Gilbert ve Crigler-Najjar sendromu, UGT1A1 aktivitesindeki azalmalarla ilişkilidir. Glutatyon-S-transferaz (GST), bilirubinin sitozole alınmasına yardımcı olan bir taşıyıcı proteindir ve Rotor sendromunda rol oynayabilir.

Sonuç: Rotor sendromu tedavi gerektirmeyen bir selim direkt hiperbilirubinemi nedenidir. Sarılık ile seyreden bu tablo morbidite ve mortalite üzerine etkisizdir. Çocukluk çağıında direkt hiperbilirubineminin erken tanı ve tedavi gerektiren nedenleri dışlandıktan sonra mutlaka akla gelmelidir.

Anahtar Kelimeler: hiperbilirubinemi, rotor sendromu

Bildiri No: 2298

Filaggrin Mutasyonu Saptanan Ağır Atopik Dermatitli Olguda Islak Pansuman Tedavisinin Etkinliği

Zeynep Taşkın¹, Buse Bayhan¹, Muhammed Aydın¹, Zeynep Meriç¹, Hatice Betül Gemici¹, Esra Özek Yücel¹, Ayça Kıyıkım¹

¹Cerrahpaşa Tıp Fakültesi

Giriş: Epidermiste bulunan Filaggrin proteini stratum korneumun ana bileşenidir ve keratin filamentlerinin agregasyonu-na katkıda bulunur. Filaggrinin parçalanma ürünleri stratum corneumun nemlendirilmesinde rol oynar. Filaggrin proteinini kodlayan gendeki işlev kaybı mutasyonları kronik tekrarlayan egzamatöz bir cilt hastalığı olan atopik dermatite yatkınlık oluşturmaktadır.

Amaç: Kronik bulgularla beraber akut alevlenmelerinde gözlenebildiği atopik dermatitli hastalarda standart tedavi yöntemleri olarak cilt nemlendirmesi, topikal anti-inflamatuar ilaç kullanılmasına rağmen semptomların kontrol altına alınamaması durumunda ıslak pansuman yöntemi bir tedavi seçeneği oluşturmaktadır. Bildirimizde filaggrin gen mutasyonu saptanan atopik dermatit tanılı vakamızda ıslak pansumanın tedavide etkinliğini sunmak istedik.

Yöntem: Bu bildiride olgu sunumu yapılacaktır

Bulgular: Olgumuzda ilk yakınmalar 7 aylıkken kol ve bacakların ekstansör yüzeylerinde başlayan tüm vücuda yayılan kaşıntılı, eritemli püstüler lezyonlar şeklinde başladı. Tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonları nedeni ile hastane yatışları mevcut. Atopik astım nedeniyle takip edilmekte. İmmunolojik tetkiklerinde özellik saptanmadı. Genetik analizde FLG geninde c.4298G>T(p.(Glu.1433)) heterozigot mutasyon saptandı. 7 yaşında başvurusunda; nemlendirici, lokal takrolimus ve metilprednizolon tedavilerine rağmen ekstremitelerde, gövdede ve saçlı deride yaygın egzamatöz döküntüler olması üzerine akut alevlenme olarak değerlendirildi. Sistemik metilprednizolon, klindamisin antibiyoterapisi ve ıslak pansuman tedavileri başlandı. Metilprednizolon krem ve vazelin karışımı lezyonlara sürülerek üzeri serum fizyolojik ile ıslatılmış gazlı bezle kapatıldı ve kuru gazlı bezle sabitlendi. Birer saat aralar verilerek dört saatte bir pansuman yenilendi. Lezyonlarda belirgin düzelme, kaşıntı yakınmasında gerileme izlendi.

Islak Pansuman Tedavisi Öncesi



Islak Pansuman Tedavisi Sonrası

Sonuç: Atopik dermatitte kesin ve kalıcı tedavinin mümkün olmadığı durumlarda tedavide amaç; akut alevlenmelerde semptomların baskılanması ve hastalığın uzun süreli kontrol altına alınmasıdır. Bu hastaların yönetiminde standart tedavi yöntemleri; cildin nemlendirilmesi, topikal anti-inflamatuvar ilaçlar ve ikincil enfeksiyonların önlenmesine odaklanır. Bu yöntemlerin yetersiz kaldığı bu olgumuzda etkin ve doğru ıslak pansuman tedavisinin akut alevlenmede lezyonların iyileşmesine katkısını göstermek istedik.

Anahtar Kelimeler: filaggrin, atopik dermatit, ıslak pansuman



Bildiri No: 2300

Yenidoğanda bilateral meme başı absesi

Selma Bülbül¹

¹zeynep kamil kadın ve çocuk hastalıkları eğitim ve araştırma hastanesi

Giriş: Dr. Elif Özalkaya, Dr.Selma Bülbül Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Yenidoğan döneminde bilateral meme başı absesini tanımak ve tedavi etmek

Yöntem: Son adet tarihine göre 37+4 ,2040 gr doğan haricen kız bebek dış merkezden bilateral meme başında sıvı koleksiyonu nedeni tarafımız acil servise yönlendirildi.Postnatal 24.gününde 3560 gr olan hastanın muayenesinde bilateral meme başında hiperemi ve ödem mevcut olup yapılan meme başı yüzeysel usg de her iki retroareolar bölgede sağda 8x12 mm, solda 10x7 mm boyutlu hipoekoik görünüm izlenmiş olup komşu yağlı doku ekojenitesi enflamasyona sekonder artmış, apse lehine değerlendirilmiştir.Hastadan bakılan prolaktin düzeyi normal seviyede saptanmıştır.Sağ meme başı absesi fluktuasyon vermesi nedeniyle Çocuk cerrahisi tarafından drene edildi.Çocuk cerrahisi tarafından drene edilen sıvı kültüründe Staphylococcus aureus üremesi oldu. Kültür sonucuna göre Çocuk Enfeksiyon bölümüne konsülte edilerek hastanın antibiyoterapisi revize edildi.Olgunun izlemi sürüyor.

Bulgular: Yenidoğan döneminde acil servise emmede azalma,ateş huzursuzluk, memede kızarıklık, memede şişlik yakınlması ile gelen bebeklerde mastit/meme başı absesi ön tanısı kolayca konulabilir.Hastaya mastit ve meme apsesi ayırımı usg ile yapılır.

Sonuç: Yenidoğan döneminde mastit ve meme başı absesi nadir görülür.Meme başı absesinde şüphelenilen hastada prolaktin düzeyi bakılmaz.Prolaktin düzeyi normal düzeyde iken bilateral mastit ve/ veya meme başı absesi görülmesi çoğunlukla fizyolojik meme dokusu hipertrofinin aile bireyleri tarafından ovulması veya sıkılmasına bağlı olarak meydana gelmesiyle oluşur.Bu durum meme bölgesinde, cilt bütünlüğünün bozulması ve mikroorganizmanın cilt altı dokulara invazyonuna neden olur.Böylece mastit ve/veya meme apsesi gelişir. Mastitte memede şişlik, kızarıklık, ısı artışı,bebekte huzursuzluk en sık görülen klinik bulgulardır, nadiren meme başından akıntı da gözlenebilir. Mastit apseye dönüşürse fluktuasyon veren kitle saptanabilir. Ultrasonografi, mastitin meme apsesinden ayırımında ve tedaviyi yönlendirmede yardımcı olabilir. Yenidoğan mastitine ve absesine en sık neden olan etken S. aureus'tur. Genellikle minimum 10 ile 14 gün arasında antibiyotik tedavisi vermek gerekir. Ciddi komplikasyonu olmayan meme apseli <2 aylık bebeklerde, ilk parenteral rejim, varsa Gram boyama ve lokal duyarlılık kalıplarına göre başlanır.Kültür sonuçları mevcut olduğunda tedavi, bu sonuçlara göre değiştirilmelidir. Meme apsesi, kendiliğinden drenaj meydana gelmediği sürece antimikrobiyal tedaviye ek olarak aspirasyon ve drenaj gerektirebilir. Drenaj sırasında, meme tomurcuğundan kaçınmak için dikkatli olunmalıdır.Kesi ve drenaj gerekliyse uygun şekilde eğitilmiş personel (bir meme cerrahisi veya çocuk cerrahisi) tarafından yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: meme absesi antibiyotik drenaj tedavi



Bildiri No: 2312

Kronik İmmün Trombositopeni (steroid parsiyel geçici cevaplı, IVIG geçici cevaplı, eltrombopag ile karaciğer toksisitesi ve ruh hali değişikliği)

Shalala Gasımova¹, Selim Can Berk¹, Emine Zengin¹, Nazan Sarper¹

¹Kocaeli Üniversitesi

Giriş: İmmün trombositopeni (İTP), yaygın bir otoimmün kanama bozukluğudur. İTP'nin akut ve kronik olmak üzere iki formu vardır. Akut form, birkaç gün veya hafta süren ancak 6 ayı geçmeyen kanama ataklarıyla vakaların %80-90'ında görülür. Kronik form, çocukların %10-15'inde görülür. Trombositopeninin devam etmesi, hastalığın kronik formunu tanımlar. Trombositlerin immünolojik hasarları, opsonize edilmiş trombositlerin yaşam süresinin kısalmasına neden olur.

Amaç: Olgunun sunulmasındaki amaç, Kronik İTP vakalarında trombopoietin reseptör agonisti olan eltrombopag kullanımına bağlı karaciğer toksisite komplikasyonuna farkındalığın artırılmasıdır.

Yöntem: Olgu bazında değerlendirilmiştir

Bulgular: Bilinen bir hastalığı olmayan 5 yaş 5 aylık kız hasta, bir hafta önce travma olmaksızın ilk olarak bacaklarında ardından kollarında ve vücudunun değişik yerlerinde ekimozu şikayeti gelişmiş. Şikayetlerine yönelik acil servise başvurdu. Hastanın kan sayımında PLT: 3000/ μ L olarak görüldü. Periferik yaymada atipik hücre ve trombosit kümesi görülmedi. PTZ: 12.1 sn, aPTT: 27.6 sn, INR 1,12 ve Direkt Coombs negatif geldi. Hastanın fizik muayene bulguları ve laboratuvar değerleri ile yeni tanı İTP tanısı aldı. 30 mg/kg/günden 3 gün steroid aldı. Hasta steroide parsiyel geçici cevaplı ve IVIG geçici cevaplı olması nedeni ile Eltrombopag başlandı. Eltrombopag alırken iştahsızlığı ve bulantısı başladı. İştahsızlık, donukluk, bilincinin konfüze olması nedeniyle acile başvurdu. Laboratuvar incelemede AST: 191 U/L, ALT: 161 U/L, T. Bil: 0,78 mg/dL, D. Bil: 0,42 mg/dL, PT: 18 sn, aPTT 37 sn, INR 1,62, PLT: 150.000/mm³, retikulosit 46.000/mm³ olarak görüldü. Yan etki nedeniyle eltrombopag kesildi. Hastaya siklosporin başlandı.

Sonuç: Kronik İTP hastamızda eltrombopag kullanımına bağlı karaciğer toksisitesi ve ruh hali değişikliği gelişti. Trombopoietin reseptör agonisti kullananlarda karaciğer toksisitesi akılda tutulmalıdır. Yakın takip edilmeli ve yeni gelişen şikayet durumunda tetkik edilmeli, gerekli durumlarda tedavi değişikliği yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: İmmün trombositopeni, eltrombopag, karaciğer toksisitesi



Bildiri No: 2318

Sistemik Lupus Eritematozus'lu bir olguda alışılmadık bir Reaktif Artrit etkeni: Camplobacter Jejuni

Yakup Gözderesi¹, Meryem Akkoyun¹, Hanife Büşra Küçük Bilici², Ece Orbay², Pınar Önal², Deniz Aygün², Aybüke Günalp³, Esmâ Aslan³, Elif Kılıç Könte³, Ümit Gül³, Nergis Akay³, Mehmet Yıldız³, Sezgin Şahin³, Kenan Barut³, Özgür Kasapçopur³

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

²İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı

³İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Romatolojisi Bilim Dalı

Giriş: Sistemik Lupus Eritematozus (SLE), fotosensitivite, yüzde malar döküntü, sitopeni, nefrit gibi bulgularla karakterize, multisistemik otoimmün bir hastalıktır. Eroziv olmayan artrit, SLE'de sık görülür, hastalığın normal seyrinde görülen eklem tutulumunun yanı sıra septik artrit gibi enfeksiyöz tablolar ve reaktif artrit de gelişebilir. Staphylococcus aureus, Escherichia coli ve Streptococcus pneumoniae en sık izole edilen mikroorganizmalardır.

Amaç: Bu yazıda artrit ve ishal şikayetiyle başvuran, kan kültüründe Camplobacter jejuni üremesi saptanan SLE tanılı kız hasta, SLE seyri sırasında gelişebilen artrit ayırıcı tanısının değerlendirilmesi amacıyla sunulmuştur.

Bulgular: Sistemik Lupus Eritematozus tanılı 19 yaşındaki kız hasta sol kalçada ani başlangıçlı şiddetli ağrı şikâyeti ile başvurdu. Travma öyküsü bulunmayan hastanın idrar yaparken yanma ve sulu, kansız, mukussuz ishal şikayetleri de vardı. Fizik muayenesinde sol kalça eklemine hareket kısıtlılığı izlendi, diğer eklem muayeneleri doğaldı. Laboratuvar değerlendirmesinde lökosit sayısı: 12.160/µL, nötrofil sayısı 9240/µL, lenfosit 1750/µL, hemoglobin: 8.8g/dl, crp:176mg/L saptandı. Kalça eklemine ultrasonografik değerlendirmesi normaldi. Manyetik Rezonans görüntülemesinde, sol iliakus adelesi ile sakroiliak eklem arasında sinyal artışı ve ödem tespit edildi geçirilmiş sakroileit sekeli olarak değerlendirildi, septik artrit veya osteomyelit düşünülmeydi. Hastanın akut faz belirteçlerinin yüksek olması üzerine seftriakson ve klindamisin olarak düzenlendi. Çiğ peynir yeme öyküsü nedeniyle Rose-Bengal testi yapıldı, negatif saptandı. Kan kültüründe üçüncü günde yavaş üreyen bir mikroorganizma sinyali alındı ve Camplobacter jejuni üremesi gerçekleşti. Sonuç geçirdiği akut gastroenterit ile ilişkilendirildi ve hasta C.jejuni ishali sonrası gelişen reaktif artrit olarak değerlendirildi.

Sonuç: Sistemik Lupus Eritematozus hastalığında bir veya birden fazla eklemde tutulum gösteren artrit tabloları gelişebilir. Tedavilerinde kullanılan immünoşüpresif ajanlar, eşlik eden nötropeni de enfeksiyonlara yatkınlığa neden olabilir. Tek eklem bulgusu ile başvuran hastalarda septik artrit ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Akut gastroenterit öyküsü de olan olgumuzda kan kültüründe C. jejuni'nin etken olarak saptanması reaktif artrit tanısını düşündürmüştür. C.jejuni reaktif artritte neden olan mikroorganizmalar arasındadır. C. jejuni, kan kültüründe yavaş üreyen bir etken olduğu için negatif devam eden kan kültürleri uyarıcı olmalıdır.

Anahtar Kelimeler: reaktif artrit, sistemik lupus eritematozus, Camplobacter Jejuni

Bildiri No: 2398

Bel Ağrısıyla Gelen Nadir Bir Akut Romatizmal Ateş Vakası

Arif İsmet Solak¹, Uğur Saraç¹, Adnan Buğra Çabuk¹, Mehmet Burhan Oflaz¹, Ahmet Osman Kılıç¹

¹necmettin erbakan üniversitesi tıp fakültesi

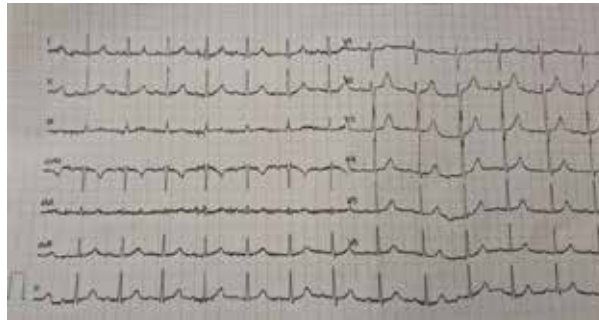
Giriş: Akut romatizmal ateş, düşük ve orta gelirli ülkelerde ciddi bir halk sağlığı sorunudur. A grubu beta-hemolitik streptokoklara sekonder meydana gelen üst solunum yolu enfeksiyonundan 1-5 hafta sonra ortaya çıkan, kalp, eklemler, beyin, kan damarları, deri ve deri altı bağ dokusunu tutan sistemik bir hastalıktır. 12 yaş 7 aylık bilinen hastalığı olmayan erkek hasta tarafımıza bel ağrısıyla şikayetiyle başvurdu. Şikayetleri 4 gün önce başlamış. Önce kalça ağrısı başlamış ertesi günü diz ağrısı eklenmiş. Daha sonra ayak ağrısı olmuş. Son olarak lomber bölgede ağrı olmuş ve 2 gündür devam ediyormuş. Hasta tarafımıza başvurudan 15 gün önce üst solunum yolu enfeksiyonu geçirmiş. Yakın zamanda nefes darlığı, göğüs ağrısı, anormal hareket yokmuş. Yurt dışı ziyareti, çiğ süttten peynir tüketimi, ateşi, gece terlemesi ve son 6 ay içinde kilo kaybı yokmuş. Hastanın lomber ağrı nedeniyle hareket kısıtlılığı mevcuttu.

Amaç: Bu olgumuzda geri dönüşü olmayan kardiyak sekel bırakabilen bu hastalık çok nadir olsa da lomber eklem tutulumuyla da gelebileceğini hatırlatmak

Yöntem: Hasta dosyası retrospektif olarak incelendi. Hasta çocuk hastalıkları araştırma görevlisi ve ilgili branş uzmanı tarafından değerlendirilip medikal kayıtları alındı.

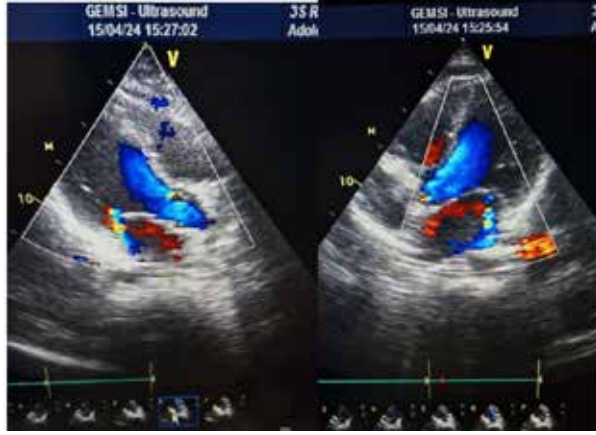
Bulgular: Başvuru sırasında ateş:36,5°C, solunum sayısı:20, kan basıncı:100/60'tı. Eklemlerinin etrafında ısı artışı sıcaklık artışı yoktu. Düz bacak kaldırma testi, çift bacak kaldırma testi negatifti. Solunum, batın ve nörolojik muayenesi doğaldı. Tam kan sayımında wbc:14570 nötrofil:9790 hemoglobin:11.9 trombosit:481000 sedimantasyon hızı:80 idi. C-reaktif protein:154 olarak geldi. Antistreptolisin-O titresi:1250 olarak geldi. Hastanın ayrırcı tanısında düşünülen brucella için bakılan brucella tüp agglütünasyon testi ise negatif olarak geldi. Akciğer röntgeni ise normal olarak geldi. Hasta hospitalize edildi. Penisilin-G-benzatin profilaksisi ile 10mg/kg dan naproksen ve enapril 2,5mg başlandı. Hastanın mutlak yatak istirahati yapması sağlandı. Takibinde ağrıları 48 saat içinde dramatik olarak geriledi. Hasta ilk iki kontrolünde haftalık daha sonra ise aylık kontrole çağrıldı. 3 ay sonraki Kontrolde bakılan kanlarında; aso:1100 c-reaktif protein:1 sedimantasyon hızı:4'e geriledi. 3 ay sonra çekilen ekokardiyografide ise; Mitral kapak yapısında erkensistolik vasıflı 1. derece yetersizlik izlendi. Mitral kapaktaki yetmezlik gerilerken aort kapağındaki yetmezlikte belirgin bir değişiklik yoktu.

Elektrokardiyografi



Çekilen elektrokardiyografi: sinüs ritminde, qtc:0.39mm/ms olmakla beraber P-R mesafesi 0.20mm (yaşa göre uzamış) olarak sonuçlandı.

Trans Torasik Ekokardiyografisi



Çekilen trans torasik ekokardiyografisinde: Mitral kapakta 2.derece yetmezlik, aort kapağında eser yetmezlik görüldü. Kalp boyut ve fonksiyonları normaldi.

AKUT FAZ REAKTANLARI

TARİH	SEDİMENTASYON	C-REAKTİF PROTEİN
15.04.24	80	154
19.04.24	30	54
26.04.24	21	113
03.05.24	23	23
14.06.24	6	46
04.07.24	3	1

ANTİSTREPTOLİSİN-O

TARİH	ANTİSTREPTOLİSİN-O
15.04.24	1250
19.04.24	1050
26.04.24	1320
03.05.24	1140
04.07.24	1110

Sonuç: Akut romatizmal ateşte eklem tutulumu çok çeşitlidir. sıklıkla büyük eklemleri ve tek taraflı olarak tutar ve gezici vastsıftadır.. Kalça, omuz ve lomber eklemleri büyük eklemler olmasına rağmen seyrek olarak tutulur. Ara açısından orta-yüksek risk grubunda olan toplumumuzda lomber eklem ağrısıyla gelen hastalarda ara ön tanısı gözden kaçırılmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: Akut Romatizmal Ateş, Bel Ağrısı, Atipik Eklem Tutulumu



Bildiri No: 2512

Yenidoğanda Alloimmün Hemolitik Anemi : Olgu Sunumu

Zerrin Gökçe Yücel¹, Fatma Narter¹, Enes Eralp Varol¹

¹Kartal Dr. Lütfi Kırdar Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Yenidoğan Kliniği

Giriş: Minör kan grubu uygunsuzluğu, değişik derecelerde yenidoğanda hemolitik anemiye ve uzamış sarılığa neden olur. Anne ve bebek arasında kan uyuşmazlığına en sık neden olan subgrup uyuşmazlıkları ise Rh sisteminde bulunan C, c, E, e antijenleri ile Kell sisteminde bulunan K antijenidir. Annenin eritrositlerinde bulunmayan bir antijen için fetal kırmızı kan hücreleri pozitif olduğunda, annenin allo-antikor üretimi uyarılır. Üretilen anneye ait IgG antikorları plasentadan geçecek ve karşılık gelen antijeni taşıyan fetal eritrositlere saldıracaktır. Yenidoğanın allo-immün hemolitik hastalığı nadiren ortaya çıkar.

Amaç: Bu olgu ; anti-E ve anti-c minor kan grubu uygunsuzluğunun şiddetli indirekt hiperbilirubinemiye ve hemolitik anemiye neden olması nedeniyle sunuldu.

Yöntem: Direkt Coombs pozitif hemolitik anemili olgularda tanıda ilk akla gelen majör kan grubu uygunsuzlukları dışında ayırıcı tanıda minör kan grubu uygunsuzluğu gibi izoimmünizasyonun diğer nadir nedenlerinin araştırılmasının gerekliliği vurgulanmıştır.

Bulgular: 38 yaşında bilinen hastalığı olmayan anneden 38+4 haftada doğan tek canlı erkek dış merkezde ikterik görünmesi ve PN.24.gününde bakılan total bilirubin düzeyinin 15.36 mg/dl, direkt bilirubin düzeyinin 1.34 mg/dl, Hb:3.5 g/dl ve Hct:%10.3 sonuçlanması üzerine yenidoğan ünitesine yatırıldı. Fizik muayenesinde ikterik ve soluk görünümü mevcuttu. Karaciğer-dalاک büyüklüğü yoktu. Tonusu doğal ve yenidoğan refleksleri canlı alınıyordu. Laboratuvar testlerinde anne kan grubu 0 Rh (+), bebek kan grubu A Rh (+), direkt Coombs pozitif, hemoglobin 3.5 g/dL, hematokrit %10.3 , lökosit 10510 / mm³, trombosit 399000/mm³ ve retikülosit: %3.2 idi. total bilirubin: 15.36 mg/dL ve direkt bilirubin:1.34 mg/dl idi. Periferik yaymasında anizositoz ve poikilositozis mevcuttu. Majör kan grup uygunsuzluğu bulunmadığı ve direkt Coombs pozitif saptandığı için anneye indirekt Coombs testi bakıldı. Pozitif saptanması üzerine annede subgrup antikorları tarandı. Annede anti-E ve anti-c antikorları pozitif, c - E - saptandı. Minör subgrup uyuşmazlığı tanısıyla fototerapi başlandı, 20 cc/kg ışınlanmış 0 Rh pozitif ES ve 1gr/kg intravenöz immünglobulin verildi. Hasta 10. gününde taburcu edildi.

Sonuç: Subgrup uyuşmazlığı genellikle yenidoğan bebekte hafif anemiye neden olduğundan sıklıkla göz ardı edilebilmektedir. Ancak subgrup uyuşmazlığının kan transfüzyonu gerektirecek ciddi şiddetli anemi ve hiperbilirubinemiye neden olabileceği unutulmamalıdır

Anahtar Kelimeler: hemolitik anemi, alloimmünizasyon, subgrup uyuşmazlığı

Bildiri No: 2638

Yenidoğanda Nadir Görülen Kandida Farenjitli Olgu Sunumu

FATMA NUR KUMAŞ¹, İREM GÖKBULAK², ALPEREN GÖKBULAK¹, KADER KAYA¹, SİNAN TAŞ¹, MUSTAFA DİLEK¹

¹BOLU ABANT İZZET BAYSAL ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

²BOLU ABANT İZZET BAYSAL ÜNİVERSİTESİ EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ

Amaç: Kandida enfeksiyonları yenidoğanlarda, özellikle prematüre bebeklerde önemli bir morbidite ve mortalite nedenidir. Kandida enfeksiyonu prezentasyonu en sık sepsis şeklindedir, ancak tüm sistemleri tutulabilir. Prematüre bebekler, bağışıklık sistemlerinin ve epitelyal bariyerlerinin olgunlaşmamış olması ve invaziv prosedürlere maruz kalmaları nedeniyle yüksek risk altındadır. Anneden vertikal yolla geçiş, anne cildi, sağlık bakımı verenlerin teması ile olan kolonizasyonla bulaş olur. Yenidoğan yoğun bakımda prematürite, düşük doğum ağırlığı, respiratuar distres sendromu tanılılarıyla takip edilen hastada; postnatal 2.gününde farenksi ve yumuşak damağı kaplayan beyaz membranöz yapıda kandida farenjitli olduğu izlendi. Bu, Candida enfeksiyonu kanıtlayıcı görünümü nedeniyle olgumuzu sunmaya değer bulduk.

Yöntem: .

Bulgular: Hasta; 33 yaşındaki annenin 32 hafta 1 günlük üçüncü gebeliğinden sezeryan doğum ile 1. ikiz eşi ve 1970 gr olarak doğdu. Anneden alınan anamnezde idrar yolu enfeksiyonu ve beyaz renkli pürülan vajinal akıntısı olduğu öğrenildi. Hastanın doğum sonrasında burun kanadı solunumu ve interkostal retraksiyonları ile hafif-orta respiratuar distres bulguları olması üzerine 3 saat entübe mekanik ventilatör desteğinde, 7 gün nazal Devamlı Pozitif Havayolu Basıncı (CPAP) desteğinde izlendikten sonra oda havasına geçildi. Hastanın annesinde doğum öncesinde vajinal mantar enfeksiyonu şüphesi olduğu için proflaktik olarak flukonazol tedavisi başlandı. Hastanın postnatal 2.gününde yapılan vizitinde, orofarenks ve yumuşak damakta sarı-beyaz renkli eksüdatif membranöz lezyonlar saptandı. Lezyonların kandida farenjitini düşündürmesi üzerine flukonazol tedavisi 12 mg/kg/gün 'e çıkıldı ve tedaviye oral nistatin ile ağız bakımı eklendi. Hastanın lezyonlarının oluşumuyla eş zamanlı alınan kan kültüründe üreme olmaması, klinik ve laboratuvar bulgularında sepsis lehine bulgu bulunmaması sistemik kandida enfeksiyonu tanısından uzaklaştırırken; alınan faringeal sürüntü örneğinin mikroskopik incelenmesinde mantar hifleri görülmesi hastada kandida farenjitli tanısını kesinleştirdi. Hastanın postnatal 11.gününde yapılan vizitinde fizik muayene bulgularının tamamen gerileyerek tedaviye yanıt alındığı görüldü. Hastanın mevcut tedavi ve takibine devam edilmektedir.

KANDİDA FARENJİTİ





9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Sonuç: Prematürite, düşük doğum ağırlığı, mekanik ventilatöre bağlanma öyküsü, antibiyotik kullanımı, yenidoğan yoğun bakım yatışı, annede doğum öncesi idrar yolu enfeksiyonu, vajinal akıntı öyküsü olması ve hastanın yapılan fizik muayenesinde kandida farenjitinin tanısal bulgularının olması kandida enfeksiyonu varlığını düşündürmektedir. Kandida enfeksiyonu tanılı hastalar flukonazol tedavisine iyi yanıt vermektedir. Risk faktörleri olan hastalarda fırsatçı enfeksiyon etkenlerine karşı profilaktik tedavi verilmesine rağmen kandida enfeksiyonları sistemik veya lokal olarak görülebilir. Yenidoğan yoğun bakımda takip edilen hastalarda kandida enfeksiyonları ayırıcı tanılar arasında düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: PREMATÜRİTE, CANDİDA FARENJİTİ, SEPSİS, FLUKONAZOL, YENİDOĞAN



Bildiri No: 3003

Patau Sendromlu hastada enfeksiyonun tetiklediği Trombotik Mikroanjiopati : Olgu Sunumu

Mısra Ceren Taş¹, Nihan Uygur Külcü¹, Ayşe Pınar Göksü Çetinkaya², Mehmet Onur Çandır³

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji

³Sağlık Bilimleri Üniversitesi Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji

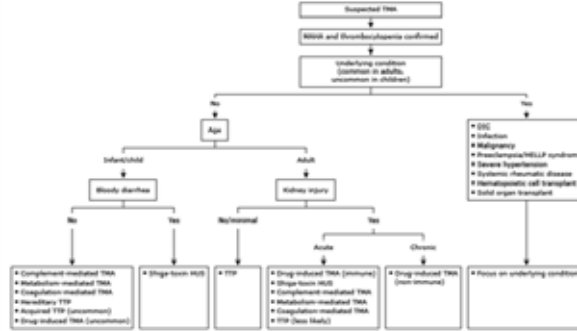
Giriş: Trombotik mikroanjiyopati (TMA); heterojen bir grup hastalığın neden olabileceği nadir, morbidite ve mortalitesi yüksek ciddi klinik bir tablodur. TMA, mikroanjiyopatik hemolitik anemi (MAHA), trombositopeni, beyin ve böbrek gibi hedef organlarda iskemik hasar bulguları ile seyrederek.

Amaç: TTP ve HÜS gibi primer TMA sendromları ile MAHA ve trombositopeni ile seyreden diğer sistemik hastalıkların ayırımının yapılması önemlidir.

Yöntem: Hastanemize başvuran Patau Sendromlu hastanın verilerine geriye dönük dosya taraması ile ulaşılmış ve olgu olarak sunulmuştur.

Bulgular: 32 aylık Patau Sendromu, epilepsi, global gelişme geriliği tanılı trakeostomili ve nazogastrik sonda ile beslenen erkek hasta; 2 gündür 38°C olan ateş, 3 kere yumuşak dışkılama ve solunumda kötüleşme şikayetiyle başvurdu. Fizik muayenesinde renk soluk, ağır dehidrate görünümdeki letarjik hastanın ekstremitelerinde kontraktür mevcuttu. Takibinde idrar çıkışında azalma saptanan hasta interne edildi. Tetkiklerinde Lökosit:16.550/mm³, ANS:12.330/mm³, ALS:3660/mm³, Hb:8.1g/dl, Hct:%27.9, trombosit:26.000/mm³, INR: 2.1, üre:101mg/dl, kreatinin:1.15mg/dl, AST:157U/l, ALT:41U/l, Na:155mEq/l, K:2.4mEq/l, CRP:76mg/l, tam idrar tetkikinde; eritrosit:12, hemoglobin 2+ olarak sonuçlandı. Trombositopenisi, akut böbrek yetmezliği ve koagülasyon tetkiklerinde bozukluğu olan hastada MAHA ve TMA düşünülerek ayırıcı tanısı için bakılan haptoglobulin 3.5g/dl(yüksek), LDH:376U/l, direkt coombs testi negatif, diğer tetkikler(C3, C4, total/direkt bilirubin) normal aralıkta sonuçlandı, periferik yaymada parçalanmış eritrosit izlenmedi, MAHA dışlandı. Trombositopeni ve ishali olan hastadan gönderilen gayta kültürü, E.coli verotoksin, gaytadan E.coli multipleks PCR ve ELISA negatif sonuçlanması üzerine tipik hemolitik üremik sendrom (HÜS) tanısı dışlandı. Viral seroloji, serum vitamin B12, folat, fibrinojen normal sınırdıydı. Trombotik trombositopenik purpura (TTP) açısından ADAMTS-13 aktivitesi %23.6(ara değer), ADAMTS-13 antijen 0.08(düşük), ADAMTS-13 inhibitör <2(negatif) sonuçlandı. Kontrol ADAMTS-13 aktivitesi %54.7 saptanan hastada aktivitede yükselme nedeniyle TTP tanısı dışlandı. Hasta enfeksiyona bağlı sekonder TMA olarak değerlendirildi. Takibinde elektrolitleri, KCFT, BFT, koagülasyon tetkikleri normal aralığa gerileyen, kan kültürlerinde üreme olmayan hastanın antibiyoterapisi tamamlanarak yatışının 14. gününde taburcu edildi. Takipleri devam etmektedir.

MAHA ve TMA'nın olası sebepleri



Sonuç: Primer TMA sendromlarından farklı olarak sekonder TMA sendromlarında TMA'ya spesifik tedaviden ziyade altta yatan bozukluğa yönelik tedavi gerekmektedir. Etiyolojisi belirlemek zor olabilir ancak etkili bir tedavi için altta yatan etiyo-lojinin hızlı ve doğru tanımlanması esastır.

Anahtar Kelimeler: MAHA, TTP, TMA, Akut böbrek yetmezliği

Bildiri No: 3114

Neonatal Gastrik Pnömatozis: Olgu Sunumu

Ebru Sümen¹, Nuriye Emiroğlu², Hüseyin Altunhan²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Konya

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Neonatoloji BD, Konya

Giriş: Gastrik pnömatozis nadir bir durum olup mide duvarında gaz oluşumu ile karakterizedir. Bu durum özellikle preterm yenidoğanlarda gözlenir. Etyolojide nekrotizan enterokolit, pilor stenozu gibi obstrüksiyon yapan durumlar, sepsis, pozitif basınçlı ventilasyon gibi birçok neden yer alır. Burada konservatif tedavi ile gerileyen nekrotizan enterokolit ilişkili gastrik pnömatizisli preterm olgu nadir olması sebebiyle sunulmuştur.

Amaç: Gastrik pnömatizisin erken tanınmasıyla tedavinin başlanması ve altta yatan sebebin bulunması ile prognozun olumlu yönde seyretmesi amaçlanmaktadır.

Yöntem: Hastanemiz yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yatmakta olan hastaya direkt grafi yöntemi ile tanı almıştır.

Bulgular: 32 hafta 1 gün, 1680 gram, ikiz eşi olan prematüre erkek yenidoğan, 24 yaş anneden erken membran rüptürü nedeniyle sezaryen ile doğdu. Solunum sıkıntısı olan hasta yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı ve entübe edildi. Respiratuar distres (RDS) nedeniyle hastaya tek doz surfaktan uygulandı. Hastaya yerleştirilen umbilikal venöz kateter ve orogastrik sondanın yerleri grafi eşliğinde doğrulandı. Sepsis açısından ampirik antibiyotik tedavisi başlandı. Hastaya minimal enteral beslenme başlandı ancak postnatal ikinci gününde enteral beslenmeyi tolere edemedi. Safralı kusma ve batın distansiyonu gelişen hastada ön planda nekrotizan enterokolit düşünüldü. Grafide gastrik pnömatizis olarak adlandırılan gastrit duvarda hava imajı gözlemlendi. Hastanın kliniği nekrotizan enterokolit ile uyumlu kabul edilerek beslenmesi kesildi. Total parenteral nütrisyon başlandı. Günlük grafi ile takip edilen hastanın postnatal onuncu gününde çekilen grafisinde hava imajlarının kaybolduğu gözlemlendi. Hastanın klinik değerlendirmesinde batın distansiyonunun gerilemesi, kusmalarının azalması sonucu minimal enteral beslenme başlandı. Tolere ettikçe beslenme kademeli olarak artırıldı. Nekrotizan enterokolit açısından cerrahi tedavi gerekmeden konservatif yöntemle iyileşme gözlemlendi. Alınan kan kültürleri negatif sonuçlandı. Tam enteral beslenen, solunum sıkıntısı kalmayan hasta takiben taburcu edildi.

Gastrik pnömatizis



Postnatal ikinci gününde çekilen ayakta direkt batın grafisinde gastrik pnömatizis



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Sonuç: Gastrik pnömatozis, yenidoğanlarda nadir görülen bir durum olup izole vakaların çoğu uygun konservatif önlemlerle yönetilebilir. Burada önemli olan altta yatan sebebi bulup onu ortadan kaldırmaya yönelik tedavilerin yürütülmesidir.

Anahtar Kelimeler: gastrik pnömatozis, yenidoğan, preterm, nekrotizan enterokolit



Bildiri No: 3158

AŞI REDDİNİN ÖLÜMCÜL SONUCU: ANNE AŞISIZ, BEBEK SAVUNMASIZ

Semiha Sena Nur Katmer¹, İlke Mungan Akın¹

¹Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Kızamık, paramyxoviridae ailesinin morbillivirus genusunun üyesi olan kızamık (measles) virüsünün etken olduğu ve çoğunlukla çocukluk çağında görülen ateş, döküntü, burun akıntısı, öksürük ve konjonktivit gibi bulguların görüldüğü, ölümcül komplikasyonların eşlik edebileceği oldukça bulaşıcı bir hastalıktır. Kızamığın spesifik tedavisi bulunmamasıyla birlikte komplikasyonların ve hastalığın bulaşıcılığının önlenmesi öncelikli hedeflerdendir. Aşılama yolu ile hastalığın önlenmesi ise toplum bağışıklığını sağlamada ve salgınların gelişmesini engellemede en önemli yoldur. Dünyada kızamık olgularında ki artış aşı tereddütü veya reddi gösteren bireylerin ve toplulukların sayısının artışı ile bağlantılıdır.

Amaç: Bu olguyla; gebelikte kızamık virüsü ile enfekte olan aşısız bir annenin erken doğum eylemi sonrasında kızamık enfeksiyonu geçirerek doğurduğu prematüre bebek üzerinden aşı reddinin sadece kişiye değil çocuklarına ve topluma olan önemini vurgulamak istedik.

Yöntem: Olgu sunumu

Bulgular: 24 yaş anneden g2p0a1 normal spontan doğum ile 26 haftalık, 870 gr olarak apgar 6/7 ile doğan kız bebek solunum sıkıntısı nedeniyle noninvaziv mekanik ventilasyon desteğinde yenidoğan yoğun bakım ünitesine interne edildi. Ampisilin gentamisin flukonazol başlanan bebeğin annesinde aktif kızamık döküntüsü mevcut olduğu, anneannenin aşı reddi yaptığı, bu yüzden annenin aşısız olduğu öğrenildi. Postnatal 4. gününde pnömoniye bağlı ventilasyon ihtiyacı artan bebek entübe edildi. Postnatal 7. gününde hastanın genel durumunun kötüleşmesi üzerine mevcut antibiyoterapisine sefotaksim eklendi, gentamisin stoplandı. Halk sağlığına kızamık için tetkikleri gönderildi. Postnatal 10. gününde halk sağlığına gönderilen tetkiklerinde kızamık IgM'in ve IgG'nin negatif olduğu ancak idrar ve nazofarengeal sürüntüde kızamık PCR'in pozitif olduğu öğrenildi. Hastaya A vitamini başlandı. Hastanın giderek artan solunum sıkıntısına yönelik mekanik ventilasyon desteği artırıldı, inotrop başlandı, hipoksiye yönelik inhale NO tedaviye eklendi. Tüm destek tedavisine rağmen hasta 28. gününde kaybedildi.

Sonuç: Bireysel korunmanın yanı sıra etkili bir toplumsal bağışıklık ve salgınları önlemek için aşı kapsama oranının %95'in üzerinde olması önerilir. Kızamık çok bulaşıcı bir virus olduğundan gelişmiş ülkelerde bile aşılama oranlarında azalma salgınlara ve hatta ölümlere yol açabilir. Bu nedenle bireysel ve toplumsal korunma için yüksek aşılama oranlarına ulaşılması çok önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Kızamık, Aşı reddi, Yenidoğan



Bildiri No: 3219

Yenidoğanda Nadir Bir Olgu: Konjenital Afibrinojenemi

Dilara Doğan¹, Şule Betül Nursaçan¹, Hilal Keyik¹, Beyza Özcan¹, Melek Büyükeren¹

¹KONYA ŞEHİR HASTANESİ

Giriş: Karaciğer dokusundan sentezlenen ve pıhtılaşma sisteminin son basamağı olan fibrinin prekürsörü olan fibrinojenin kalıtsal hastalıkları nadir görülmektedir. Kalıtsal fibrinojen hastalıkları; tip I ve tip II bozukluklara ayrılan geniş bir koagülasyon eksikliği grubudur. Tip I'de (kantitatif) dolaşımdaki fibrinojen miktarı etkilenirken (afibrinojenemi ve hipofibrinojenemi), tip II'de (kalitatif) ise dolaşımdaki fibrinojenin fonksiyonu etkilenir (disfibrinojenemi ve hipodisfibrinojenemi). Konjenital afibrinojenemi otozomal resesif kalıtlıdır, serum fibrinojeninin olmaması veya ölçülebilecek düzeyin altında olması ile karakterizedir. Bu olgular yenidoğan döneminde en sık göbek güdüğünden kanama şeklinde bulgu verir. Fibrinojen eksikliklerinin konvansiyonel tedavisi kanadıkça tedavidir, kanama sırasında en kısa zamanda fibrinojen verilmelidir.

Amaç: Bu vaka sunumunda, göbekte kanama ile başvuran hastada kanama bozukluğu araştırılırken afibrinojenemi klinik bulguları, laboratuvar sonuçları ve tedavisinden bahsedilecektir.

Yöntem: 16 yaşındaki annenin 1. gebeliğinden 1. yaşayan 36 hafta 5 günlük sezaryen ile 2980 gr doğan erkek hasta post-natal 5. gününde göbekte kanama ve sarılık şikayetleriyle çocuk acile başvurdu. Acilde kardiyak ve solunum arresti olması üzerine etkin kardiyopulmoner resüsitasyon başlandı, entübe edildi, kta>100 olan hasta yenidoğan yoğun bakıma yatırıldı.

Bulgular: Özgeçmiş ve soygeçmişte özellik saptanmadı. Doğumda K vitamini ve Hepatit B aşılı yapıldığı öğrenildi. Fizik muayenesinde; genel durumu kötü, entübe, ışık refleksi bilateral pozitif, pupiller miyotik, emme yok, moro ve yakalama değerlendirilemedi. Ekstremiteler soluk ve soğuktu. Damaryolu açılmaya çalışılan alanlarda ekimozlar ve göbekte dahil olmak üzere aktif kanama bölgeleri mevcuttu. Kan tetkikleri Hb:12.1 plt:251bin APTT-INR:Koagülasyon oluşmadı şeklinde sonuçlandı. Yenidoğan takiplerinde 2. kez arrest oldu, etkin kardiyopulmoner resüsitasyon sonrası kalp tepe atımı 100/dak üzerine çıkan hastaya destek tedavileri başlandı. Ön tanı olarak yenidoğanın K vitamini eksikliği, hemofili, afibrinojenemi veya disfibrinojenemi düşünüldü. Anamnezde; ailede afibrinojenemi hastalığı olduğu öğrenildi. Çocuk hematoloji önerileri üzerine kriyopresipitat verildi. Fibrinojen değeri, ölçülemeyecek kadar düşük olarak rapor edildi. Kriyopresipitat sonrası INR: 1,12 (0,8-1,2) normal sınırlarda olmasına rağmen fibrinojen: 1,12 g/L (1,8-3,5) düşüklüğü devam eden ve sızıntı şeklinde kanaması devam eden hastaya hemokomplettan (faktör 1) verildi. Takiplerinde kanaması olmadı, hasta ayaktan takip edilmek üzere önerilerle taburcu edildi.

Sonuç: Yenidoğan döneminde genellikle göbekten sızıntı şeklinde kanama ile bulgu veren konjenital afibrinojenemi, kanama bozukluğu ile bulgu veren yenidoğanlarda ayırıcı tanıda mutlaka düşünülmelidir. Bu hastalarda klinik belirtiler minimal kanamalardan hayatı tehdit edici kanamalara kadar değişiklik gösterdiği için erken tanı ve tedavi önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Afibrinojenemi, kriyopresipitat, fibrinojen



Bildiri No: 3466

Rota Ensefaliti

F. ESRA ÇELEBİ¹, Ö. YAREN UYSAL¹, PINAR ÖNAL¹, ECE ORBAY SUNER¹, SİNEM ORAL CEBECİ¹, FATMA DENİZ AYGÜN¹

¹İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi

Giriş: Rotavirüs, çocukluk çağında en sık görülen akut viral gastroenterit etkenlerinden biridir. Genellikle ateş, kusma ve sulu kansız ishal ile karakterize olup ciddi vakalarda dehidratasyon gibi komplikasyonlara ikincil morbidite ve mortalite nedeni olabilir.

Amaç: SSS (Santral Sinir Sistemi) tutulumu rotavirüsün nadiren görülen komplikasyonlarından biri olmakla birlikte gastroenterit tablosuna eşlik eden nörolojik bulgular varlığında akılda tutulması gerekmektedir.

Yöntem: Bu bildiride olgu sunumu yapılacaktır.

Bulgular: Öncesinde bilinen hastalığı olmayan 5 yaşında kız hasta, 2 gün önce başlayan yüksek ateş, kusma ve günde 5-6 kez sulu kansız ishal yapma şikayetleriyle acil servise getirildi. Fizik muayenesinde genel durum orta-stabil, hafif dehidrate, solunum ve kardiyovasküler sistem muayeneleri doğal; batin hassas, bağırsak sesleri artmıştı. Laboratuvar tetkiklerinde hemoglobin:12,8g/dL trombosit:275000/ μ L lökosit:8010/ μ L, nötrofil:6060/ μ L, CRP:46,58mg/L, biyokimyasal parametreleri normal sınırlarda saptandı. İzlemde bacaklarda ve sol kolda yaklaşık 1 dakika süren tonik kasılma gözlenmesi üzerine hastaya lomber ponksiyon yapıldı. BOS (Beyin Omurilik Sıvısı) protein:19,5mg/dL, glukoz:51mg/dL (eş zamanlı kan şekeri:96mg/dL) olarak saptandı. BOS/kan glukoz oranı %53 (<60) idi. Hastaya intravenöz seftriakson ve asiklovir tedavisi başlandı. Takibinde BOS kültüründe üreme olmazken, multipleks viral, bakteriyel polimeraz zincir reaksiyon-menenjit panelinde etken saptanmadı. Hastanın gayta rotavirüs antijeni ise pozitif saptandı. Diffüzyon manyetik rezonans görüntüleme, sol serebellar hemisferde 1 cm çapında düzgün sınırlı, diffüzyon kısıtlılığı göstermeyen nodüler alan izlendi. Bir ay sonra manyetik rezonans görüntüleme ile lezyonunun kontrolü önerildi. Mevcut bulgularla hastada rotavirus ensefaliti düşünüldü ve başka etken izole edilmediği için seftriakson ve asiklovir tedavileri kesilen hasta hidrasyon ve destek tedavilerle takip edildi. Takipte nörolojik bulgular ve ishalin gerilemesi üzerine hasta Levetirasetam tedavisiyle kontrollerine gelmek üzere taburcu edildi.

Sonuç: Rotavirüsün SSS üzerindeki etkileri net olarak tanımlanmamış olsa da, özellikle çocuk yaş grubunda rotavirüs gastroenteriti seyrinde ensefalit kliniğiyle karşılaşılabilir. Bu durumun virüsün direk SSS invazyonundan çok, inflamatuvar yanıtın bir parçası olan sitokinlerin veya bazı viral toksinlerin etkisiyle olabileceği öne sürülmektedir. Takipte destek tedavi, hidrasyonun sağlanması ve gerek halinde antikonvülzan ilaçların kullanımıyla takip önerilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Rotavirüs, Ensefalit, Gastroenterit



Bildiri No: 3485

Pediyatrik Yaş Grubunda Hipertiroidinin Nadir Bir Bulgusu: Miyopati Olgusu Sunumu

Ayfer Arduç Akçay¹, Ayça Uğur Kaval¹, Evrim Özmen¹, Şükrü Hatun¹, Gül Yeşiltepe Mutlu¹

¹Koç Üniversitesi Hastanesi

Giriş: Kas güçsüzlüğü, tedavi edilmemiş erişkin hipertiroidi hastalarında nispeten sık görülen bir semptomdur. Bununla birlikte, hipertiroidik bir hastanın başlıca şikayet olarak kas güçsüzlüğü ile başvurması nadirdir. Hipertiroidiye bağlı kas tutulumu daha çok 40 yaşından sonra bildirilmiş olup çocukluk çağında son derece nadirdir.

Amaç: Burada kas güçsüzlüğü nedeniyle başvurup Graves hastalığı tanısı alan adolesan bir olgunun sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Olgusu sunumunun içinde verilmiştir.

Bulgular: Olgusu Sunumu: On dört yaşında kız hasta, 5 aydır fark edilen ve son 2 gündür artan düşmeler, geniş tabanlı yürüme ve oturduğu yerden kalkarken zorlanma şikayeti ile çocuk nöroloji polikliniğine başvurdu. Hastanın nörolojik muayenesinde patellar derin tendon refleksi(DTR) alınmazken diğer DTR normoaktifti. Kas gücü muayenesinde üst ve alt ekstremitelerde proksimal kaslarda hafif güçsüzlük, servikal ve abdominal kaslarda orta güçsüzlük mevcuttu. Gowers arazi pozitif. Tetkiklerinde kreatinin kinaz 43 U/L (<123 U/L), beyin manyetik rezonans görüntüleme normal bulundu. Elektromiyografide duysal ve motor sinir iletimleri normal bulundu. İğne elektromiyografide normal motor ünit potansiyellerinin yanı sıra erken katılımı olan kısa süreli düşük amplitüdü motor ünite aksiyon potansiyelleri ılımlı şiddette yaygın kas hastalığı ile uyumluydu. Spinal manyetik rezonans görüntülemesinde paraspinal grup kaslar ve gluteus kasları atrofik görüldü, servikalde tiroid bezi boyutları ileri derecede artmış bulunması üzerine çocuk endokrinolojisine yönlendirilen hastanın muayenesinde palpasyon ile yumuşak kıvamlı diffüz guatr saptandı. Ultrasonda tiroid bezinin belirgin heterojen-hipoekoik, ileri derecede büyük, belirgin vaskülarizasyon artışı olduğu saptandı. Serbest T4: 7.12 ng/dl (0.98-1.63), serbest T3: 29 (2.56-5.01), Tiroid Stimulizan Hormon: <0.005 µIU/ml (0.51-4.3), anti tiroglobulin antikor 310 IU/ml (<115), anti tiroid peroksidaz (Anti TPO) antikor:192 IU/ml (<35), anti TRAK: 14.6 IU/L (<1.22) saptandı. Hastaya Graves hastalığı tanısı ile thyromazol başlandı, 6. ayda ötiroidi sağlandı, tiroid fonksiyonları normale dönerken miyopatisi geriledi.

Sonuç: Çocukluk çağında kas güçsüzlüğü ve miyopatinin ayırıcı tanısında hipertiroidinin de yer aldığı akılda tutulmalı, kas güçsüzlüğü ile başvuran hastalarda tiroid muayenesi ve tiroid fonksiyonlarının değerlendirilmesi unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: miyopati, adolesan, hipertiroidi



Bildiri No: 3550

Ateşli RSV Bronşiolit olgusu: E. Coli Menenjiti

Hazal Kaşıkırmaz¹, Deniz Ocak¹, Şükran Gözde Dal¹, Gamze Özgürhan¹

¹İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Ateş; çocukların acil servislere en sık başvuru yakınmalarından biridir. Ateş odağının saptanması ve gerekli laboratuvar tetkiklerin yapılması ciddi bakteriyel enfeksiyon (CBE) tanısı ve tedavi açısından oldukça kritiktir. İlk 3 aylık dönemde immün sistem yeterli olmadığı için pnömoni, menenjit, idrar yolu enfeksiyonu ve bakteriyemi gibi klinik tabloların görülme sıklığı diğer yaş gruplarına göre daha yüksektir. Burada RSV bronşiolit ön tanısı ile yatırılarak E. Coli menenjiti saptanan 2 aylık olguyu sunduk.

Amaç: RSV bronşiolit ön tanısıyla başvuru sonrası E. coli menenjiti saptanan hastanın klinik belirtiler, laboratuvar bulguları ve lomber ponksiyon sonuçları değerlendirilerek, erken tanının önemi ve olası komplikasyonların önlenmesi vurgulanmak istenmektedir.

Yöntem: Hastanın klinik bulguları, laboratuvar testleri ve lomber ponksiyon ile elde edilen beyin omurilik sıvısı analizi incelenmiştir. BOS üzerinde yapılan viral panel testleri ile etkenlerin tespiti sağlanmıştır.

Bulgular: 2 ay 7 günlük erkek bebek, üç gündür devam eden ateş ve arada sırada olan öksürük şikayetiyle acile getirildi. Fizik muayenesinde; GD orta, etrafa ilgisi azalmış, huzursuz, ateş: 38 derece, DSS: 45/dk, KTA: 155/dk, TA: 80/50 mmHg, Pulse oksimetre ile O2 saturasyonu: %96 saptandı. Solunum sistem muayenesinde ral ve ronküs duyulmadı. Burun tıkanıklığına bağlı SS kaba idi. Kardiyovasküler sistem muayenesi ve batin muayenesi doğaldı. Ön fontanel doğal olarak saptandı. Laboratuvar tetkiklerinde; Lökosit sayısı: 6150/mm³, Hb:8.9, Hct:26.8, PLT:337000, Nötrofil sayısı: 48.3 CRP : 105 mg/L, Nazofarenks sürüntü örneğinde RSV pozitifliği tespit edildi. Çocuk servisine yatırıldı. Takiplerinde anne ile olan ilişkisi bozulan, göz teması kurmayan, huzursuzluğu ve ateşi devam eden hastaya menenjit şüphesi ile lomber ponksiyon (LP) yapıldı. BOS hafif bulanık, basıncı normaldi. BOS biyokimyasında; BOS glukozu: 40 mg/dL (LP öncesinde bakılan kan glukozu :138 mg/dL), protein: 127,5 mg/dl saptandı. BOS hücre sayımında; 6.522 lökosit saptandı (%33.4 lenfosit, %66.6 nötrofil). BOS PCR incelemesinde E. coli pozitif saptandı. BOS kültüründe ve kan kültüründe de E.coli üredi. Kontrol LP'sinde hücre görülmedi ve BOS kültürde üreme olmadı. Antibiyotik tedavisi 21 güne tamamlanan hasta herhangi bir komplikasyon saptanmadan taburcu edildi. Halen takibi devam etmektedir.

Sonuç: Akut bakteriyel menenjit, erken çocukluk döneminde komplikasyonların ağır seyretmesi ve uzun dönem morbiditesinin fazla olması nedeniyle en önemli enfeksiyonlar arasında yer almaktadır. Ateşli infantlarda insidansı yüksek olup, bilinç değişikliği ve nörolojik fonksiyon bozukluğunun varlığında mutlaka ayırıcı tanıda düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: Ateşli Bebek, Lomber Ponksiyon, Nörolojik Muayene, E. Coli Menenjiti



Bildiri No: 3564

Süt Çocuğunda Tekrarlayan Septik Artrit Nadir Bir Nedeni: Klebsiella pneumoniae

Meryem Akkoyun¹, Yakup Gözderesi¹, Büşra Bilici¹, Ece Orbay¹, Pınar Önal¹, Esra Yücel², Ali Şeker³, Fatma Deniz Aygün¹

¹Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı

²Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı

³Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı

Giriş: Septik artrit, eklemlerdeki sinovyal sıvının bakteriyel, viral ya da fungal etkenlerle oluşan iltihabıdır. Tüm yaş gruplarında en sık olarak gram pozitif bakteriler görülse de risk faktörü olan yenidoğanlarda gram negatif bakteriler de etken olabilir ve sıklıkla enfeksiyonun kan yoluyla eklem ulaşması sonucu gelişir.

Amaç: Bu yazıda yenidoğan yoğun bakım yatışı sırasında septik artrit geçirme öyküsü olup immünyetmezlik zemininde gelişen tekrarlayan çoklu eklem tutulumu ile giden dirençli septik artrit olgusu sunacağız.

Yöntem: Bu yazıda yenidoğan yoğun bakım yatışı sırasında septik artrit geçirme öyküsü olup immünyetmezlik zemininde gelişen tekrarlayan çoklu eklem tutulumu ile giden dirençli septik artrit olgusu sunacağız.

Bulgular: Beş aylık, düzeltilmiş yaşı 3.5 aylık, erkek hasta ateş, sağ dizde hareket kısıtlılığı ve bez değiştirirken huzursuzluk şikayeti ile getirildi. Özgeçmişinde prematürite nedeniyle 71 gün yenidoğan yoğun bakımda yatışı sırasında her iki dizde septik artrit gelişmişti, eklem örneklemede Klebsiella pneumoniae üremişti, debridman yapılmış ve antibiyotik tedavisi uygulanmıştı. Fizik muayenesinde sağ dizde ısı artışı ve hassasiyet dışında ek bir bulgu yoktu. Laboratuvar değerlendirmesinde beyaz küre sayısı: 15170/μL, nötrofil sayısı 8550/μL, lenfosit 5320/μL, c-reaktif protein (CRP):55 mg/L, eritrosit sedimentasyon hızı 38 mm/saat saptandı. Ultrasonografisinde sağ dizde yoğun içerikli koleksiyon saptandı, kalçada patolojik bulgu yoktu. Hastaya septik artrit öntanısıyla sefazol ve klindamisin tedavileri başlandı. Tedavinin 6.gününde ateşinin devam etmesi, kan kültüründe gram labil boyanan kokobasil sinyali gelmesi üzerine Ortopedi tarafından sağ dize debridman uygulandı. Hastanın kan kültürü çok ilaca dirençli Klebsiella pneumoniae olarak sonuçlandı, antibiyoterapisi meropenem, teikoplanin ve kolistin olarak düzenlendi. İzlemi sırasında bez değiştirirken huzursuzluğunun devam etmesi, tedavinin 17. gününde tekrar ateşlenmesi ve CRP'de artış olması üzerine tekrarlanan ultrasonografisinde sağ kalça eklemine de effüzyon izlendi ve debridman işlemi uygulanıp pelvipedal alçıyla alındı. Hastanın tetkikleri genişletildiğinde Immunoglobulin G'si 116 mg/dL (294-1165) saptanması üzerine, Çocuk İmmünoloji Bilim Dalı tarafından İntravenöz Immunglobulin (IVIG) tedavisi uygulandı. Sekiz hafta tedavisi sonrasında eklem şikâyetleri düzelen hasta taburcu edildi.

Sonuç: Bez değiştirirken ağlama ve eklemi koruma davranışı olan bebeklerde septik artrit mutlaka akla gelmelidir. K. pneumoniae septik artrit nadir bir nedeni olup tanının geciktiği veya uygun olmayan antibiyoterapinin uygulandığında sekel riski yüksektir.

Anahtar Kelimeler: Klebsiella pneumoniae, Tekrarlayan Septik Artrit, İmmün yetmezlik

Bildiri No: 3594**Bruselloz spondilodiskit**Shahana Alizada¹, Emine Hafize Erdeniz², Yunus Emre Durmuş³, Meltem Ceylan Bilgici⁴, Yeliz Tanrıverdi⁵¹Ondokuz mayıs üniversitesi hastanesi, Çocuk sağlığı ve hastalıkları bölümü²Ondokuz mayıs üniversitesi çocuk sağlığı ve hastalıkları, çocuk enfeksiyon bölümü³Ondokuz mayıs üniversitesi hastanesi Beyin cerrahisi bölümü⁴Ondokuz mayıs üniversitesi hastanesi Radyoloji bölümü⁵Ondokuz mayıs üniversite hastanesi Mikrobiyoloji bölümü

Giriş: Bruselloz, Orta ve Güney Amerika, Orta Doğu, Afrika ve Asya'da yaygın görülen zoonotik bir hastalıktır ve yılda 500.000'den fazla vakanın küresel insidansına sahiptir. (1) Bruselloz, geniş bir yelpazeye sahip multisistemik bir hastalık olup, nonspesifik semptomlarla 2 hafta içinde belirti verir. Genellikle *Brucella melitensis* ile enfekte olan pastörize edilmiş kontamine keçi sütü veya peynirle bulaşır. (2) Omurganın brusellozu endemik bölgelerdeki yetişkinler arasında oldukça yaygındır. Çocukları etkileyen spinal bruselloz insidansı çok nadirdir. (3)

Amaç: Bu olgu, spinal brusellozlu çocuk hastanın klinik özelliklerini, tanısını, yönetimini ve sonuçlarını açıklamaktadır. Ayrıca tüm sağlık çalışanları arasında bu nadir antite ile ilgili farkındalık yaratmayı amaçlamaktadır.

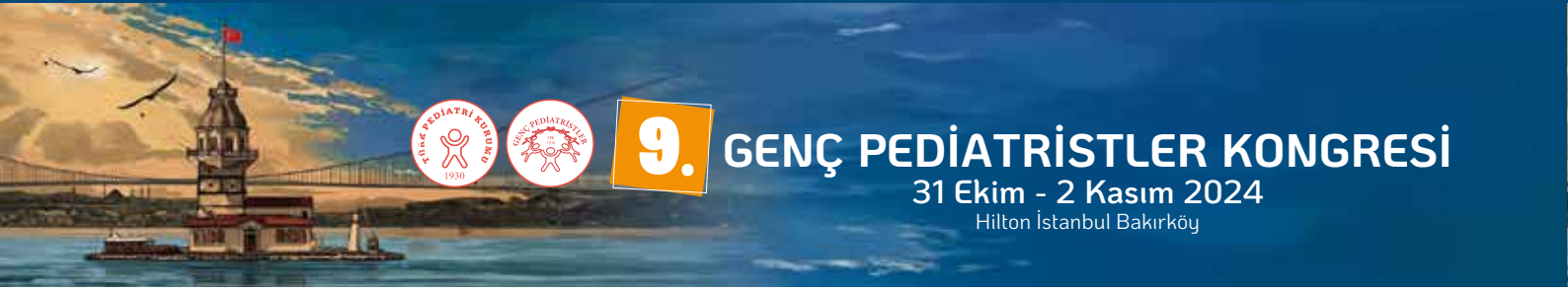
Yöntem: Spinal MRG- T7-8 düzeyinde uzunluğu 3,5 cm olan 4 mm kalınlıkta epidural apse ile uyumlu lezyon (eşlik eden spondilodiskit). Abdominal US- Hepatosplenomegali

Spinal MRG



T7-8 düzeyinde kranio,kaudal uzunluğu 3.5 cm olan 4 mm kalınlıkta, spinal kanalı daraltan ve spinal korda bası etkisi oluşturan epidural apse.T2 ağırlıklı sagittal görünüm manyetik rezonans görüntüleme (MRG).

Bulgular: 16 yaşında erkek hasta 1 aydır olan bel ağrısı şikâyeti ile başvurdu. Miyalji ile birlikte yorgunluk, alt ve üst ekstremitelerde güçsüzlük, subfebril ateş, iştahsızlık, kilo kaybı mevcuttu. 3 yıl önce hayvanları varmış, köy peyniri tüketiyor. Genel muayenede herhangi bir özellik yoktu. Abdominal palpasyonda hepatosplenomegali saptandı. Hemoglobin ve trombosit düzeylerinin normal sınırlarda idi. Takiplerinde lenfopeni gelişti. Eritrosit sedimentasyon hızı, C-reaktif protein değerleri yükseldi. Diğer temel biyokimyasal testler normal sınırlar içindeydi, ancak takibinde hafif transamin yüksekliği gelişti. WBC 2670, nötrofil 1720, ALT 202, AST 202, CRP 37 *Brucella* coombs 1/160 pozitif Ameliyatt materyalinden gönderilen kültür



örneğinde üreme olmadı. Patoloji spondilodiskit klinik tanısı ile uyumlu geldi. Serolojik testine dayanarak, spinal bruselloz (bruselloz spondilodiskit) tanısı konuldu.

Sonuç: Brusellozun diagnozu genellikle endemik olmayan ülkelerde akla gelmemektedir. Sağlıkçılar bu zoonotik enfeksiyonun olabilirliyinin farkında olmalı ve açıklanamayan uzamış ateş ve nonspesifik semtomlarda diferensial diaagnoz için uyanık olmalıdırlar.

Anahtar Kelimeler: spinal bruselloz, çocuklarda bruselloz, spondilodiskit



Bildiri No: 3614

KBY ZEMİNİNDE TAŞA SEKONDER POSTRENAL ABY

AYSU KARIMOVA¹, SEVGİ YAVUZ¹

¹BAŞAKŞEHİR ÇAM VE SAKURA ŞEHİR HASTANESİ

Giriş: Akut böbrek yetersizliği (ABY) böbrek fonksiyonlarının ani kötüleşmesi sonucu üre ve diğer artık azot ürünlerinin birikimi, sıvı ve elektrolit dengesinin bozulması ile karakterize bir durumdur. ABY tablosunun gelişmesine prerenal, renal ve postrenal nedenler sebep olabilir. Üriner sistemde konjenital ya da kazanılmış anatomik obstrüksiyonla oluşan postrenal ABY çocuklarda nadirdir. Hastaların çoğu böbrek fonksiyonlarında bozulmaya bağlı idrar çıkışında azalma, ödem, hematüri veya hipertansiyon gibi semptom ve bulgularla başvurur. Bazı hastalar asemptomatik olup tesadüfen laboratuvar testlerinde bozukluk ile fark edilir. Laboratuvar incelemelerinde kan üre ve serum kreatinin artışına ek olarak hiperkalemi, hipo-hipernatremi, metabolik asidoz, hipokalsemi ve hiperfosfatemi görülebilir. İlk basamaklarda ABY etyolojisinin belirlenemediği ya da postrenal ABY'den şüphe edilen durumlarda üriner ultrasonografi (USG) yapılır. ABY'de tipik olarak ekojenite artışı ile birlikte böbrek boyutları normal veya artmış (ödem, inflamasyona bağlı) görülür.

Amaç: ABY tablosunda başvuran çocuklarda ayırıcı tanıda post-renal sebeplerin göz önünde bulundurulması

Yöntem: Postrenal akut böbrek yetersizliği olan bir olguyu retrospektif olarak inceledik.

Bulgular: Hipokalsemi ve hipomagnezemi ile endokrinolojiden takipli yedi yaşında kız hasta genel durum bozukluğu, yan ağrısı, ani idrar yapamama şikayetleri ile dış merkez acil ünitesine başvurmuş. Anemi, ağır metabolik asidoz, hiperkalemi, renal fonksiyon testlerinde bozukluk saptanmış. Kan transfüzyonu yapılarak hastanemize sevk edilmiş. İlk fizik değerlendirmede ağırlık ve boy persentilleri yaşına göre geri, kan basıncı yüksek, taşikardik ve hafif takipneikti. Periorbital ve pre-tibial ödemi mevcuttu. Labortavar incelemelerinde üre 146 mg/dl, serum kreatinin (scr) 5,48 mg/dl idi. USG'de bilateral evre III hidronefroz ve nefrokalsinozis izlendi. Taşa bağlı obstrüksiyon düşünülerek bilgisayarlı tomografi çekildi. Her iki böbrekte evre III hidronefroz, kaliks tabanlarında kalsifikasyonlar ve her iki distal üreterde 1,5 cm boyutlarına varan çok sayıda taş saptandı. Acil üreterosistoskopi ile bilateral JJ stent yerleştirildi. İşlem sonrası diürez sağlandı, poliürik seyretti. Hipokalsemi, hipomagnezemi, asidozu derinleşti. Sıvı elektrolit tedavisi uygulandı. Uzun süreli oral kalsiyum, magnezyum, potasyum ve bikarbonat destekleri verildi. Scr değerleri birinci ayın sonunda 0,8 mg/dl'ye gerileyebildi. Uzun süreli üre-scr yüksekliği, elektrolit bozukluğu, derin anemi ve sekonder hiperparatiroidizm ile kronik böbrek hastalığı zemininde post-renal ABY kabul edildi. Nefrokalsinozisine yönelik genetik inceleme gönderildi.

Sonuç: Akut böbrek yetersizlikli tüm çocuk hastalarda post-renal nedenlerin uygun görüntüleme yöntemleri ile değerlendirilmesi, obstrüksiyon varlığında erken cerrahi müdahale hayat kurtarıcı olacak ve diyaliz gereksinimini ortadan kaldıracaktır.

Anahtar Kelimeler: Postrenal akut böbrek yetmezliği



Bildiri No: 3672

Tekrarlayan Alveolar Hemoraji ile Seyreden İdiyopatik Pulmoner Hemosiderozis Vakası

Gizem Aslan¹, Abdulhamit Çollak¹, Berrak Nevin Öztosun¹, Azer Kılıç Başkan¹, Ayşe Ayzıt Kılınç¹, Çiğdem Korkmaz¹

¹İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi

²1-İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, İstanbul Türkiye

Giriş: İdiyopatik pulmoner hemosideroz (IPH), çocuklarda tekrarlayan diffüz alveolar hemoraji (DAH) ataklarıyla kendini gösteren nadir bir hastalıktır. Tekrarlayan bu atakların altında yatan belirgin bir neden bulunamadığında IPH tanısı konulur. Hastalığın etiyolojisi tam olarak anlaşılammıştır; ancak bu durum, akciğerlerdeki sürekli kanama ve hasar nedeniyle hastalarda ciddi solunum sorunlarına yol açabilir.

Amaç: İdiyopatik Pulmoner Hemosideroz (IPH), tekrarlayan alveolar hemoraji atakları ve kronik solunum sorunları ile seyreden nadir bir hastalıktır. Bu vaka, hastalığın tanı ve tedavi sürecindeki zorlukları vurgulamaktadır.

Yöntem: Olgu Sunumu

Bulgular: 7 yaşındaki erkek hasta, 2,5 yaşında hızlı nefes alıp verme şikayeti ile dış merkeze başvurmuş ve yapılan tetkiklerin ardından çekilen Toraks BT'de pulmoner alveolar hemoraji ile uyumlu bulgular saptanarak tarafımıza yönlendirilmiştir. Başvurduğunda hastanın genel durumu orta-iyi olup soluk görünümde, takipneik ve taşikardikti. Muayenede, solunum sesleri bilateral kaba ve eşit olarak duyuldu. Çekilen akciğer grafisinde, yaygın buzlu cam görünümünde radyoopasiteler tespit edildi. Yapılan bronkoskopide, bronkoalveolar lavaj örneğinde hemosiderin yüklü makrofajlar görüldü. Alveolar hemorajinin genetik nedenlerini dışlamak amacıyla hastadan akciğer biyopsisi ve tüm ekzon dizileme (WES) analizi istendi. Patolojik incelemede, hemosiderozis ile uyumlu bulgular saptanırken, genetik incelemeler normal olarak değerlendirildi. Ayrıca, vaskülit etiyojisini araştırmak amacıyla yapılan ANA ve ANCA değerleri de normal bulundu. Yapılan ileri tetkiklerin ardından hastaya İdiyopatik Pulmoner Hemosideroz (IPH) tanısı konuldu ve tedavi süreci bu doğrultuda planlandı. Hastanın tekrarlayan solunum sıkıntısı ve anemi şikayetleri nedeniyle ileri kardiyolojik incelemeler yapıldı; ancak bu tetkiklerde herhangi bir ek patoloji saptanmadı. Bunun üzerine, hastada tekrarlayan alveolar hemoraji ataklarını kontrol altına almak amacıyla pulse steroid tedavisine başlandı. Steroid tedavisinde doz azaltma aşamasına geçildiğinde, hasta dört kez daha atak geçirdi. Bu nedenle, hastanın steroid bağımlı olduğu düşünülerek, düşük doz steroid ve azatioprin ile tedavi sürdürülerek semptomların kontrol altında olduğu görüldü. Hasta, mevcut tedavi ile stabil bir şekilde izlenmektedir.

Sonuç: İdiyopatik Pulmoner Hemosideroz (IPH), tekrarlayan alveolar hemoraji atakları ve kronik solunum sorunları ile seyreden nadir bir hastalıktır. Bu vaka, hastalığın tanı ve tedavi sürecindeki zorlukları vurgulamaktadır. Özellikle, steroid bağımlılığı gelişen hastalarda düşük doz steroid ve immünsüpresif tedavi ile semptomların kontrol altına alınması, atak sıklığının azaltılmasında ve yaşam kalitesinin iyileştirilmesinde önemli bir role sahiptir. Hastanın düzenli takibi, uygun tedavi stratejilerinin belirlenmesi ve multidisipliner bir yaklaşımla yönetimi, bu tür nadir ve karmaşık vakalarda başarılı sonuçlar elde edilmesini sağlamaktadır.

Anahtar Kelimeler: pediatrik idiyopatik pulmoner hemosiderozis, tekrarlayan pulmoner hemosiderozis



Bildiri No: 3852

Ensefalopati Olmaksızın N-metil-D-aspartat Reseptör Antikoru İle İlişkili Hareket Bozukluğu

Şükrü Can Duman¹, Elif YÜKSEL KARATOPRAK², Şeyma SÖNMEZ ŞAHİN², Melis ÖZKAN², Efnan AYDIN²

¹İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, İstanbul

²İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Nörolojisi BD, İstanbul

Giriş: N-metil-D-aspartat reseptör (NMDAR) antikor ensefaliti, hareket bozukluğu, bilişsel gerileme, psikiyatrik semptomlar ve epileptik nöbetlerle kendini gösteren, iyi tanınan bir klinik-immünolojik sendromdur. Saf monosemptomatik prezentasyon nadirdir; ancak bazı hastalar ensefalopati olmaksızın ağırlıklı olarak hareket bozukluğu ile prezente olurlar.

Amaç: Biz bu çalışmada NMDAR antikoru aracılı hareket bozukluğu tanısı alan 4 yaş 2 aylık kız çocuk hastayı tanımladık.

Yöntem: Çocuk nöroloji yataklı servisinde takip ve tedavi edilen hastanın anamnez, fizik muayene bulgularını, laboratuvar ve görüntüleme sonuçlarını kaydettik.

Bulgular: Bilinen sağ gözde strabismus sebebi ile doğumdan itibaren takipli olan hasta bir hafta önce başlayan ve zaman içinde ilerleyen aksama şikayeti ve başvurusundan bir gün önce başlayan sol elde güç kaybı, uyku esnasında ellerde koeriform hareketler ile tarafımıza başvuruyor. Geriye dönük hikaye derinleştirildiğinde 20 gün önce dış merkezde viral üst solunum yolu enfeksiyonu olarak değerlendirildiği öğrenildi. Nörolojik değerlendirmesinde distonik yürüyüş, sağ gözde strabismus, dişli çark belirtisi, sol elde koreiform hareketler izlendi. Derin tendon refleksleri normoaktif, sol elde kas gücü zayıf alınıyordu. Kranial sinir muayenesi doğaldı. Beyin manyetik rezonans görüntülemesi normal olarak görüldü. Beyin MR anjiyografisi normaldi. Çekilen uyku EEG'de uyku değişiklikleri görülmüş olup bilateral senkron diken dalga paroksizmaları izlendi. Valproik asit 10 mg/kg/günden başlandı. Çekilen elektromiyografi normaldi. BOS örneği aselülerdi ve biyokimyasal özellikleri normaldi. Hastadan ayırıcı tanı için istenen metabolik tetkikleri ve romatolojik markerlar normaldi. Korenin en sık sebebi olan Sydenham koresi ayırıcı için yapılan kardiyolojik değerlendirme normal görüldü. Hastaya pulse metilprednizolon tedavisi 30 mg/kg/günden başlandı. BOS örneğinde NMDAR antikoru 3 pozitif saptandı. Ardından akut olarak intravenöz immunglobülinler başlandı. Oral metilprednizolon tedavisine devam edildi. Hareket bozukluğu tedavi ile dramatik bir şekilde düzeldi ve 1 ay aralıklarla intravenöz immunglobülin tedavisine devam edildi. Hasta takipte asemptomatik olarak izlenmektedir.

Sonuç: NMDAR antikoru ile ilişkili MSS bozukluklarının, hareket bozukluğu ile ortaya çıkan bir fenotipinin olacağı akılda tutulmalıdır. Yeni başlangıçlı hareket bozukluğu olan çocuklar immün aracılı patolojiler açısından araştırılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: NMDRA, hareket bozukluğu, koreiform

Bildiri No: 3892

Nadir Görülen Vakalarda: Miller-Fisher Sendromu

Ahsen Çolakoğlu¹, Yasemin Sancak², Neslihan Özhan², Seda Sönmez², Yılmaz Zindar², Hüseyin Kılıç², Serhat Güler², Sema Saltık²

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

²İstanbul Üniversitesi - Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Hastalıkları Bilim Dalı

Giriş: Miller-Fisher sendromu(MFS), Guillain-Barré sendromunun(GBS) nadir görülen bir varyantıdır, 2-3 hafta içerisinde geçirilmiş gastroenterit veya üst solunum yolu enfeksiyonunu takiben ortaya çıkan eksternal oftalmopleji, arefleksi ve ataksi ile karakterize bir klinik tablodur. Genellikle kendi kendini sınırlayarak 8-10 hafta içerisinde iyileşme gösterir, nadiren tekrarlayıcı Miller-Fisher sendromu olguları da bulunmaktadır. Radyolojik görüntülemeler genellikle normaldir.

Amaç: Vaka sunumu yapılacaktır.

Yöntem: Bildiride oftalmopareziyle başvuran bir Miller-Fisher sendromu olgusu sunulmuştur.

Bulgular: Öncesinde bilinen hastalığı olmayan 13 yaş erkek hasta 20 gündür olan çift görme ve her 2 göz bebeğinde büyüme şikayetleriyle dış merkeze başvurmuş. Şikayetlerinden 2 hafta önce ateşli üst solunum yolu öyküsü mevcutmuş. Dış merkezdeki orbita MRI'da solda belirgin olmak üzere her 2 optik sinir çevresinde hafif derece sıvı artışı saptanması üzerine optik nörit ve MS ön tanılarıyla tetkik ve tedavi amacıyla tarafımıza sevk edildi. Hastanın fizik muayenesinde pupiller bilateral midriyatik, ışık refleksi sol gözde alınamamış olup sağ gözde minimal alınabildi ve akomodasyon bozukluğu mevcuttu. Hastanın tetkikleri gönderildi, pulse steroid tedavisi başlandı. Laboratuvar değerlendirmesinde hemogram normal, CRP:,sedim:9 mm, RF ve ANA negatif, C3:1.27g/L C4:0.246g/L, antidsDNA negatif, anti SS-A ve anti SS-B negatif, anti-scl negatif, anti-fosfolipid ve antikardiyolipin antikorumları negatif, ANCA ve PANCA negatif saptandı. Kanda Anti-NMO ve Anti-MOG negatif saptandı.Aile LP yapılmasına onay vermedi. Kontrastlı kraniyal-spinal MRI'da patolojik bulgu saptanmadı. EMG'de ileti yanıtları normal olarak değerlendirildi. 5 doz pulse steroid tedavisi sonrasında klinik bulguları gerilemeyen hastadan serum gangliozid antikorumları gönderildi; GT1a-IgM:zayıf pozitif, GQ1b-IgM:zayıf pozitif, GT1a-IgG:pozitif ve GQ1b-IgG:Pozitif saptanması üzerine hasta GBS alt gruplarından olan MFS olarak değerlendirildi, 3 gün IVIG tedavisi verildi. IVIG sonrasında klinik bulguları gerileyen hasta taburcu edildi.

Midriyazis



Bilateral midriyazis

Sonuç: MFS ataksi, oftalmoparezi ve arefleksi ile karakterize GBS'nun klinik varyantıdır. GBS insidansı:1-2/100.000 iken MFS:1-2/1.000.000 görülmekte ve kızlarda daha sıktır.Genellikle kraniyal(3-4-6) ve fasyal sinirlerin tutulumuyla karakterizedir, ekstremiteler motor sinirlerini etkilemez. Vakaların %72'sinde viral enfeksiyon öyküsü bulunmaktadır, semptomlar



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

viral enfeksiyondan 2-3 hafta sonra başlar. Her ne kadar klasik triadda ataksinin varlığından söz edilse de başvuru anında yalnızca %21 hastada ataksi gözlenebilmektedir. Başvuru yakınmaları değişebildiğinden dolayı tanının atlanma ve gecikme olasılığı bulunmaktadır. GQ1b-IgG pozitifliği tanı için spesifiktir. Tedavi genellikle immünooglobulin tedavisi (IVIG) ve destekleyici bakım ile yapılır. Bu tür vakaların daha iyi anlaşılması, MFS'nin erken tanı ve tedavi stratejilerinin geliştirilmesine katkı sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: Guillain-Barre sendromu, Miller Fisher Sendromu, oftalmopleji, midriyazis



Bildiri No: 3925

LAMA2 Gen İlişkili Nadir Bir Merozin Negatif Musküler Distrofi Olgusu

Kardelen Türközü Kanter¹, Yiğithan Güzin², Figen Baydan², Gamze Sarıkaya Uzan², Gizem Doğan²

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Giriş: Konjenital musküler distrofiler (KMD), genetik olarak heterojen miyopatilerden biridir ve nadir görülen alt tiplerinden biri de merozin eksikliğidir. Merozin eksikliği kötü prognozla ilişkilidir ve yenidoğan döneminde tanı koymak zordur. KMD, kromozom 6q22-23'teki laminin α -2 geni(LAMA2) mutasyonundan kaynaklanır ve limb-girdle MD ile merozin negatif MD'ye yol açabilir. Kesin tanı kas biyopsisi ile konur. LAMA2 ile ilişkili distrofiler kas zayıflığı ve atrofiye yol açar. Hastalık, erken başlangıçlı ağır formdan geç başlangıçlı hafif forma kadar değişen klinik bulgularla kendini gösterebilir. KMD'li hastalarda ciddi neonatal hipoksi, motor gelişimde belirgin gecikme, kas zayıflığı ve kontraktürler görülebilir. Merozin eksikliği olanlarda yüksek kreatin fosfokinaz (CK) seviyeleri ve beyin görüntülemelerinde beyaz cevher anormallikleri dikkat çeker.

Amaç: Bu çalışmada, nadir görülen merozin negatif bir hastanın tanı süreci ve yönetimi ele alınmakta; genetik testlerin ve kas biyopsisinin tanıdaki önemine vurgu yapılmaktadır.

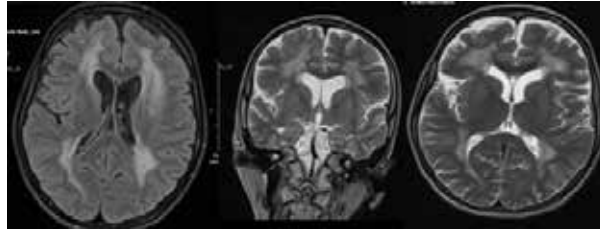
Yöntem: Bu olgu sunumunda, hastanın klinik öyküsü, biyokimyasal ve genetik test bulguları ile kas biyopsisi sonuçları sunulmuş; multidisipliner bir yaklaşımla izlenmiştir.

Bulgular: 13 yaşındaki kız hasta, doğumdan itibaren tüm vücutta gevşeklik ve motor gelişim geriliği ile izlenmektedir. 6 aylıkken desteksiz oturamama nedeniyle ileri tetkikler yapılmıştır. Özgeçmişinde hipotonisite nedeniyle yatış öyküsü olan hastanın soy geçmişinde özellik saptanmamış; anne ve baba arasında kuzen evliliği olduğu görülmüştür. Fizik muayenede spastik tetraparezi ve ağır kifoskolyoz tespit edilmiştir. Yapılan biyokimyasal tetkiklerde CK yüksekliği (181-466U/L) saptanmış, beyin MR'da yaygın beyaz cevher tutulumu gözlenmiştir. EMG'de miyopati ile uyumlu bulgular üzerine kas biyopsisi yapılmış ve merozin eksikliği belirlenmiştir. Genetik panelde LAMA2 geninde homozigot c.6955C>T(p.Arg2319Ter) mutasyonu tespit edilmiş ve hastaya merozin negatif musküler distrofi tanısı konulmuştur.

Resim 1



Resim 2



Sonuç: Bu olgu, merozin-negatif musküler-distrofilerin tanısında genetik testlerin ve kas biyopsisinin önemini vurgulamaktadır. Klasik bulgulara rağmen, genetik testlerin yetersizliği nedeniyle tanı uzun sürmüştür. Son yıllarda genetik test teknolojilerinde sağlanan ilerlemeler, LAMA2 gibi nadir genetik bozuklukların daha hızlı tanısını mümkün kılmıştır. Bu vakada görüldüğü üzere; genetik analizler, kas biyopsisi gibi klasik yöntemlerle birleştirilerek hastalığın doğru tanısına ulaşmak mümkün olmuştur. Bu teknolojik gelişmeler, nadir hastalıkların tanısında büyük bir devrim yaratmış, erken ve doğru tanı sayesinde daha uygun tedavi stratejilerinin geliştirilmesine olanak tanımıştır. Bu olgu, teknolojik ilerlemelerin merozin-negatif musküler distrofi gibi nadir genetik hastalıkların tanısında oynadığı kritik rolü vurgulamakta ve bu tür hastalıkların yönetiminde farkındalığın artırılmasına katkı sağlamaktadır.

Anahtar Kelimeler: kreatin fosfokinaz, LAMA2 gen mutasyonu, merozin, musküler distrofi



Bildiri No: 4039

Yenidoğanda Apandisit: Olgu Sunumu

Ayben Leblebici¹, Gülay Sönmez Demir²

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

²Eskişehir Yunus Emre Devlet Hastanesi, Neonatoloji Bilim Dalı

Giriş: Yenidoğanlarda apandisit nadirdir ve insidansın %0,04 ila %0,2 olduğu bildirilmiştir.

Amaç: Yenidoğanlarda apandisit tanısı için spesifik bulgular yoktur ve mortalite oranı yüksektir. Perforasyon ve peritonit gibi durumlarda apandisit tanısının ayırıcı tanıda düşünülmesi gerektiğini vurgulamayı amaçladık.

Yöntem: Perfore apandisit tanısı konulan, başarılı bir operasyon geçirip sağlıklı bir şekilde taburcu edilen 8 günlük bir pre-matüre yenidoğan olgusu sunulmaktadır.

Bulgular: Olgu Sunumu: 28 yaşındaki anneden vajinal yolla 34 haftalık erkek bebek doğdu. Doğum ağırlığı 2190 gram ve Apgar skoru 9/10 idi. Yaşamının ilk saatinde solunum sıkıntısı olması üzerine respiratuar distres sendromu, konjenital pnömoni ön tanılarıyla yenidoğan yoğun bakım ünitesine alınarak laringotrakeal entübasyon ile solunum desteği başlandı. Ampisilin ve gentamisin antibiyoterapileri uygulandı. İkinci gününde ekstübe edilerek non-invaziv mekanik ventilasyon desteğine geçildi ve orogastrik sonda ile 8x3-5 ml anne sütü ile beslenme başlanarak kademeli arttırılması planlandı. Prematürite nedeniyle dördüncü günde yapılan transfontanel ve abdomen ultrasonografiler normal olarak raporlandı. Postnatal sekizinci gününde 8x45 ml beslenmekte olan hastanın kanlı gaitası ve batın distansiyonu olması üzerine çekilen direkt batın grafisinde diyafram altı serbest hava görüldü. Oral alımı kesilerek total parenteral nutrisyon başlandı. Tetkiklerinde hemoglobin 17,3 g/dL, trombosit $322 \times 10^9/L$, C-reaktif protein 48 mg/L saptandı. Perfore nekrotizan enterokolit ön tanısıyla vankomisin, meropenem, metranidazol antibiyoterapilerine başlandı. Perforasyon nedeniyle yapılan acil laparatomide batın içi sıvı aspire edildi, apendiks kökünde perfore alan görülerek apendektomi yapıldı. Postnatal on ikinci gününde anne sütü ile beslenme başlanarak kademeli arttırıldı. Antibiyoterapileri tamamlanan, oral beslenmesi iyi, düzenli kilo alımı olan hasta postnatal yirmi yedinci gününde taburcu edildi.

Sonuç: Yenidoğan apandisitlerinde klinik tanı zordur, genellikle iştahsızlık, huzursuzluk, batın distansiyonu, ateş, yüksek C-reaktif protein, hematokezya gibi spesifik olmayan semptomlar görülür. Bu semptomların en yaygın tanısı nekrotizan enterokolit ve inguinal hernidir. Yenidoğan apandisitiyle ilgili ilk vaka sunumları 20. yüzyılın başlarında yapılan otopsi raporlarıdır, 1905'ten 2000'e kadar 141 vaka bildirilmiştir. Perforasyon insidansı %69 ile %85 arasında bildirilmiş olup perforasyon daha hızlı müdahaleye yol açarak sağ kalımı arttırmaktadır. Yenidoğanlarda apandisit, zor bir tanı ve yüksek mortalite oranına sahip nadir bir durumdur. Atipik nekrotizan enterokolit veya açıklanamayan peritonit ile karşılaşıldığında apandisit tanısı akla gelmelidir.

Anahtar Kelimeler: Perfore apandisit, yenidoğan yoğun bakım, yenidoğan apandisiti

Bildiri No: 4057

OTOİMMÜN ENSEFALİT OLGU SUNUMU

Yeşim Çetin¹, Cansu Özaksoy¹, Rabia Tütüncü Toker², Muhittin Bodur², Fevzi Aydoğdu³, Didar Arslan³, Çağlar Ödek³, Yasin Karalı⁴, Şebnem Kılıç Gültekin⁴, Aytül Temuroğlu⁵, Betül Berrin Sevinir⁵

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

³Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

⁴Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmunoloji Bilim Dalı

⁵Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Onkoloji Bilim Dalı

Giriş: Otoimmün ensefalit (AE), beyin iltihabına yol açan bir hastalıktır ve çocuklarda nöropsikiyatrik semptomlarla kendini gösterir. AE'li çocuklarda, merkezi sinir sistemine karşı anormal bağışıklık tepkileri nedeniyle bilinç değişiklikleri, konfüzyon, uyku bozuklukları, hareket bozuklukları ve nöbetler görülür. Sık karşılaşılan otoantikorlar N-metil-D-aspartat reseptörü (NMDAR), miyelin oligodendrosit glikoproteini (MOG) ve glutamik asit dekarboksilaz 65'tir (GAD65), ancak tüm hastalarda bu antikorlar bulunmayabilir. AE, psikiyatrik bozukluklardan ayırt edici özellikler, EEG ve MRI anormallikleri ile tanınır.

Amaç: Otoimmün ensefalit vakaları tedavi gecikmelerinin prognozu kötüleştirilmesi ve kalıcı nörobilişsel eksiklik riskini artırması nedeniyle acildir.

Yöntem: 17 yaşındaki kız hasta, baş ağrısı, karın ağrısı, el ve kollarda uyuşma, hafıza kaybı ve aşırı kaygı ile başvurdu. Beyin tomografisi normal saptanan hastaya psikiyatri kontrolü önerildi. Bir hafta sonra senkop ve bilinç kaybı yaşadı. Acilde bilinci konfüze, ajite, sol kol ve bacak kas gücü 4/5 saptandı. Beyin omurilik sıvısında lökosit artışı ve mononükleer lökosit hakimiyeti saptandı. Menenjit tedavisi başlandı, Nöbetler nedeniyle fenitoin verildi. EEG'de deltabrushlar görüldü, Otoimmün ensefalit düşünülerek steroid tedavisi başlandı. NMDA-R antikor pozitif bulundu, Plazmaferez, siklofosfamid ve ritüksimab uygulandı, ancak yanıt alınmadı. Overlerde neoplazi saptanmadı. Sonuçta, tosilizumab ile kısmi yanıt alındı. Güncel tedavisinde epilepsi ve istemsiz hareketler için ilaçlar kullanılmakta. Hastanın durumu palyatif tedavi ile yönetilmektedir.

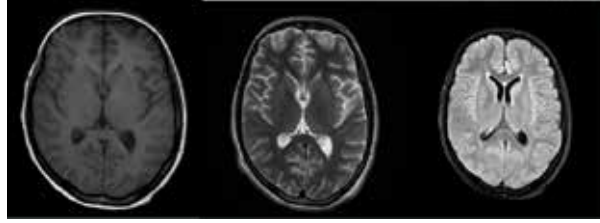
Bulgular: Yapılan BOS örneğinde NMDA-R antikor pozitif saptanan ve EEG bulguları otoimmün ensefalit tanısını destekleyen olgu, klinik seyri ve tedavisi hakkında bilgi verilmiştir.

EEG



Resim1: Hastanın EEG'sinde deltabrushlar gözlenmektedir

MR



Resim 2: Hastanın çekilen Kranial MRG görüntülemelerinde T1, T2 ve Flair sekanslarda aksiyel kesitlerinde hafif serebral atrofi dışında bir bulgu gözlenmemiştir.

Sonuç: Hastalar, değişen zihinsel durum, davranış değişiklikleri, sinirlilik, uykusuzluk, gelişimsel gerileme, nöbetler, diskinetik hareketler ve otonomik instabilite gibi semptomlarla gelirler. Değerlendirme elektroensefalografi, manyetik rezonans görüntüleme ve lomber ponksiyonu içerir. Enfeksiyöz ve diğer nedenler dışlandıktan sonra, antikor onayı beklenmeden tedaviye ampirik olarak başlanmalıdır. Erken klinik şüphe önemlidir, çünkü sonuç kortikosteroidler, intravenöz immüno-globulin ve/veya plazmaferez dahil olmak üzere immünoterapinin erken başlatılmasına bağlıdır. Şiddetli veya dirençli vakalar, rituksimab, siklofosamid veya yeni monoklonal antikorlar kullanan diğer immünoterapiler gibi diğer tedavileri gerektirir. Davranışsal sorunların yönetimi için psikiyatri erken dahil edilmelidir. Mekanik ventilasyon gerektiren hipoventilasyonun (intrinsik veya iyatrojenik), refrakter nöbetlerin ve disotonominin yönetimi için yoğun bakım ünitesine yatış gerekebilir. Anti-N-Metil-D-Aspartat Reseptörü ve diğer otoimmün ensefalit formları, yetişkinlere kıyasla çocuklarda neoplazi (over teratomu gibi) ile daha az sıklıkla ilişkilidir, ancak mevcutsa tümörün taranması ve çıkarılması yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Otoimmün ensefalit, Nöropsikiyatrik yakınmalar



Bildiri No: 4266

Wilms tümörü ile eş zamanlı rastlanan Osteokondrom

Merve Nur Karayığit Çubuk¹, Murat Elli¹, Yöntem Yaman¹, Işık Odaman Al¹, Mehmet Sait Doğan¹

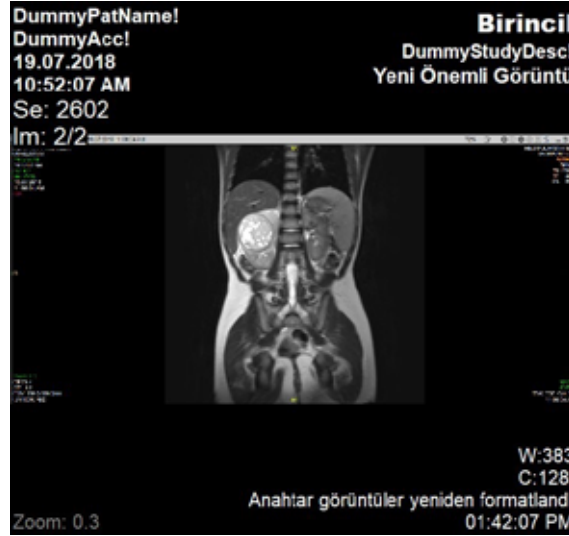
¹İstanbul Medipol Üniversitesi

Giriş: Wilms tümörü çocukluklarda en sık rastlanan primer malign embriyonik tümördür. WT sıklıkla kansere yatkınlık yaratan sendromlara (tümör oluşma sıklığı artmış bir dizi genetik hastalık) sahip çocuklarda görülmektedirler. Sıklığının artmış olduğu kalıtsal kansere yatkınlık sendromlarından bazıları ; WAGR sendromu, Beckwith Wiedemann sendromu ve hemihipertrofi, Denys Drash sendromu , Perlman sendromu ve başka çok nadir sendromlardır. Hastaların sadece küçük bir kısmında rol oynayan bu sendromların tümü, artan WT riski ve eşlik eden çeşitli malformasyonlar ile karakterizedir. Bütün bu sendromlarda kanser ve çeşitli diğer gelişimsel bozuklukların meydana gelme riski daha yüksektir. Osteokondrom (ekzozitozlar) kemiğin en sık rastlanan iyi huylu tümörleridir. uzun kemiklerin metafizer bölgelerinde; femur distal, humerus ve tibia proksimalde daha sık görülür..Radyoterapi alan hastalarda osteokondrom olguları bildirilse de eş zamanlı tanı alan tek çocuk olgu bildirilmiştir. Biz burada literatürde ki ikinci olguyu sunduk.

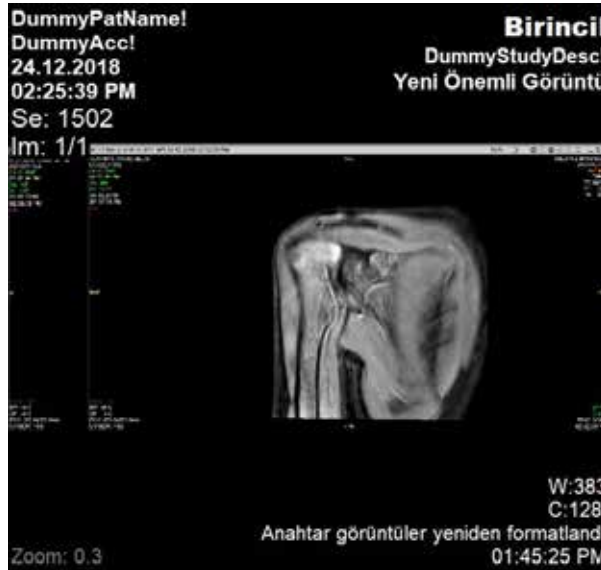
Amaç: Çocukluk çağı kanserlerinde hastada anormal fm bulguları, ikinci primer tümör gibi bulgular varsa tümör yatkınlık sendromu açısından TUM EKZON ANALİZİ yapılmalıdır

Yöntem: Görüntüleme, genetik analiz yapıldı.

Bulgular: 4 yaşında erkek hasta kanlı idrar şikayeti daha sonra gelişen karın ağrısı ve sağ taraf ağrısı şikayeti ile başvurdu. İncelemelerinde HEMATÜRİ dışında patoloji saptanmadı . Batın MR: Sağ böbrek orta kesimde ön-arka ve transvers çapı ve kraniyokaudal uzunluğu yaklaşık 50x50x55 mm ölçülen IVKM sonrası heterojen kontrast madde tutulumu gösteren keskin sınırlı, düzgün konturlu kitle izlenmektedir. Toraks BT: Normal, metastaz saptanmadı. Primer cerrahi ile total nefrektomi yapıldı. Patoloji incelemesi: WT, renal sinüse invaze, tümör kapsül etrafında müsinöz bir materyal içinde nekrotik tümör hücreleri olan materyal görüldü. Anaplazi yok. Kapsül bütünlüğü bozulmuş periton infiltrasyonu görüldü. İ.Ü. tıp fakültesi çocuk tümör konseyinde evre III WT için tüm abdomen ışınlanmasına karar verildi.TUM ABDOMENE 10,8 Gy RT VERİLDİ«UMBRELLA SIOP-RTSG 2016 Wilms tumour rejimi» uygulandı. Rutin muayenelerinde sağ kol üst kısımda 3-4 cm kadar şişlik saptandı. Direk grafi ve MR ile değerlendirildi: Osteokondrom tanısı izlendi. İzlemin 2. yılında hafif büyüme ve ağrı olması nedeniyle cerrahi olarak eksize edildi; patoloji sonucu osteokondrom olarak sonuçlandı. Hastada WT ile eş zamanlı OSTEOKONDROM saptanması nedeniyle istenen tüm ekzon incelemesinde: KCNQ1 (NM_000218.3) p.T386N (c.1538C>A) Heterozigot saptandı.

wilms tümörü radyolojik görüntüsü

Sağ böbrek orta kesimde ön-arka ve transvers çapı ve kraniyokaudal uzunluğu yaklaşık 50x50x55 mm ölçülen IVKM sonrası heterojen kontrast madde tutulumu gösteren keskin sınırlı, düzgün konturlu kitle izlenmektedir.

osteokondrom

Sağ kol üst kısmında 3-4 cm kadar humerusta şişlik saptandı. Direk grafi ve MRG ile değerlendirildi: Osteokondrom tanısı ile izlendi

Sonuç: Çocukluk çağı kanserlerinde hastada anormal FM bulguları, ikinci primer tümör gibi bulgular varsa tümör yatkınlık sendromu açısından TUM EKZON ANALİZİ yapılmalıdır

Anahtar Kelimeler: Wilms tümörü, Osteokondrom, Genetik analiz



Bildiri No: 4285

BOĞMACA: SESSİZ BİR SALGININ ÇOCUKLAR ÜZERİNDEKİ DERİN ETKİLERİ

Emine İremnur TOPBAŞ¹, Eren Alp ÇETİN¹, Yasin CEYLAN¹, Gamze ÖZGÜRHAN¹

¹İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Boğmaca, etkeni bordetella pertussis olan, özellikle çocuklar başta olmak üzere tüm yaş gruplarını etkileyebilen bulaşıcı bir solunum yolu enfeksiyonudur. Apne, pnömoni, konvülsiyon ve hatta ölümlü sonuçlanabilecek komplikasyonlara neden olabilir. Erken yaşta aşılama, hastalığın yayılmasını ve ciddi sonuçlarını önlemek için en etkili koruma yöntemidir.

Amaç: Burada boğmaca tanısı alan üç olguyu sunduk.

Yöntem: Hastane yatışı olan değişik yaş gruplarından boğmaca vakaları ele alındı.

Bulgular: OLGU 1: 2 aylık kız hasta yaklaşık 10 gündür artarak devam eden öksürük ve beslenememe şikayeti ile acile getirildi. Yapılan fizik muayenesinde oskültasyonla ralleri saptanan hastanın alınan tetkiklerinde akut faz reaktanları negatif, hemogramında lökositoz ve lenfositoz saptandı. Akut bronşiyolit ön tanısıyla yatırıldı. Hastaya azitromisin ve bronkodilatör nebül tedavisi başlandı. Solunum PCR panelinde bordetella pertussis pozitif saptandı. 5. Günde taburcu edildi. OLGU 2: 5 aylık erkek hasta hastanemize 112 ile aracılığıyla öksürürken morarma şikayeti ile getirildi. Hastanın 1 haftadır öksürük ve burun akıntısı nedeniyle amoksisilin-klavulanik asit kullandığı öğrenildi. Yapılan fizik muayenesinde oskültasyonla bilateral ral ve ekspiryum uzunluğu saptanan hastanın alınan tetkiklerinde akut faz reaktanları pozitif, hemogramında nötrofil hakimiyetinde lökositoz saptandı. Bronkopnömoni ön tanısıyla interne edildi. Hastaya klaritromisin ve bronkodilatör nebül tedavisi başlandı. Solunum PCR panelinde bordetella pertussis pozitif saptandı. 9. Gününde taburcu edildi. OLGU 3: 1 aylık kız hasta hırıltılı solunum şikayeti ile getirildi. Alınan öyküsünde öksürüğün ataklar halinde geldiği, yaklaşık 1 dakika sürdüğü, öksürürken morardığı ve derin nefes aldığı öğrenildi. Yapılan fizik muayenesinde bilateral ral ve ekspiryum uzunluğu, takipneik ve subkostal çekilmeli solunumu saptanan hastanın alınan tetkiklerinde akut faz reaktanları pozitif, hemogramında nötrofil hakimiyetinde lökositoz saptandı. Bronkopnömoni ön tanısıyla interne edildi. Hastaya klaritromisin ve bronkodilatör nebül tedavisi başlandı. Oda havasında desatüre olması üzerine rezervuarlı maske ile takip edildi. Solunum PCR panelinde bordetella pertussis pozitif saptandı. Hastanın yatışının 2. gününde solunum sıkıntısının artması, respiratuvar asidozu olması üzerine çocuk yoğun bakım ünitesine sevk edildi.

Sonuç: Özellikle aşılanmamış veya aşı dozları tamamlanmamış bebeklerde boğmaca enfeksiyonun ciddi komplikasyonlar doğurabileceği unutulmamalıdır. Erken tanı ve tedavi ile mortalite ve morbiditenin önüne geçilebilir. Ailelere boğmaca aşısının önemi vurgulanmalı ve yakın temaslılarda profilaksi düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: boğmaca, öksürük, bronşiyolit, bordetella pertussis



Bildiri No: 4323

Kemik ve Hepatosplenik Tutulum ile prezente olan sistemik kedi tırnağı olgusu

Buse Bayhan¹, Meryem Akkoyun¹, Ece Orbay¹, Sinem Oral Cebeci², Bilal Demir³, Ayşe Kalyoncu Uçar³, Pınar Önal¹, Fatma Deniz Aygün¹

¹Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı

²Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Acil Bilim Dalı

³Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Hastanesi Radyoloji Ana Bilim Dalı

Giriş: Kedi tırnağı hastalığı (KTH) genellikle çocukluk yaş grubunda sporadik olarak görülen, kendini sınırlayan zoonotik bir hastalıktır. Kedi tırnağı ya da kedi ile temas sonrası gelişen hastalığın klasik bulgusu bölgesel lenfadenopati olmakla birlikte nadiren nedeni bilinmeyen ateş, ensefalit, göz ve hepatosplenik tutulum gibi sistemik bulgulara neden olabilir.

Amaç: Bu yazıda, sırt ağrısı ve ateş şikâyetiyle başvuran sistemik tutulumlu kedi tırnağı hastalığı olgusu sunulacaktır.

Yöntem: Bu yazıda, sırt ağrısı ve ateş şikâyetiyle başvuran sistemik tutulumlu kedi tırnağı hastalığı olgusu sunulacaktır.

Bulgular: Sekiz yaşında kız hasta, 10 gündür devam eden yaygın sırt ağrısı ve 2 gündür olan ateş şikâyetleriyle başvurdu. Fizik muayenesinde servikal lenfadenopati dışında özellik yoktu. Laboratuvar incelemelerinde hemoglobin 12,5 g/dL, lökosit 17140/mm³, nötrofil 11550/mm³, lenfosit 3710/mm³, trombosit 441.000/mm³ bulundu. Periferik yaymada atipik hücre yoktu. Eritrosit sedimentasyon hızı 57 mm/saat, C-reaktif protein (CRP) 148 mg/L idi. Abdominal ultrasonografisinde (USG) karaciğerde birkaç adet ve dalakta ise çok sayıda hipoekoik lezyonlar izlendi. Manyetik rezonans (MR) değerlendirmesinde karaciğerdeki ve dalaktaki lezyonlar doğrulandı. Sol iliak kemikte diffüz kontrastlanan düzgün sınırlı iki adet silik hipertens lezyonlar saptandı. Karaciğer, dalak ve kemik bulguları granümatöz hastalık tutulumu olarak yorumlandı ve etiyoloji açısından değerlendirildi. Tüberküloz, brusella, tularemi ve viral etiyolojiler dışlandı. İmmün sistem değerlendirmesi normaldi. Bartonella Henselae IgM 1/100 titre ve IgG 1/320 titre olarak pozitif saptandı. Aileden, 2 hafta önce sokak kedisinin elini tırmalayıp yaladığı öğrenildi. Hastaya sistemik kedi tırnağı tanısıyla azitromisin ve rifampisin tedavileri başlandı.

Sonuç: Kedi tırnağı hastalığı gram-negatif bir basil olan B. henselae'nin neden olduğu daha çok çocuklarda görülebilen kendini sınırlayan subakut bir bölgesel lenfadenit sendromudur. Tanı yakın zamandaki kedi tırmalama ya da ısırma öyküsü ile birlikte hastalığa özgü klinik bulgular ve laboratuvar destekleme ile konulmaktadır. Nadir olarak yaygın ve sistemik yayılım gösterebilir. Nedeni bilinmeyen ateş şikâyetiyle başvuran, kas ve iskelet sistemi tutulumu olan hastalarda ayırıcı tanıda akılda tutulmalı ve ayrıntılı radyolojik değerlendirme yapılarak tedavi planlanmalıdır. Sistemik tutulumda tercih edilen tedavi genellikle makrolid ve rifampisin kombinasyonudur.

Anahtar Kelimeler: Bartonella Henselae, Sistemik Kedi Tırnağı Hastalığı, Hepatosplenik Tutulum, Kemik Tutulumu

Bildiri No: 4576

Yenidoğan Tarama Programı İle Tanı Alan Konjenital Adrenal Hiperplazi Olgusu

Şeyma Er Keşkekoğlu¹, Seniha Kiremitçi Yılmaz²

¹Haseki Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Haseki Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrin Hastalıkları Bilim Dalı

Giriş: Konjenital adrenal hiperplazi (KAH), adrenal kortekste kortizol biyosentezinde gerekli enzimlerden birinin eksikliğiyle gelişen ve çocuklarda adrenal yetmezliğe en sık sebep olan, otozomal resesif bir hastalıktır. Olguların çoğunda 21-Hidroksilaz eksikliği görülür. Klinik olarak klasik ve non-klasik tip olarak ikiye ayrılır. Klasik KAH, tuz kaybettiren ve basit virilizan tip olarak sınıflandırılır. Hastalığın klasik formunun insidansı bazı etnik grup ve coğrafi bölgelerde değişmekle birlikte yaklaşık 1:15000'dir.

Amaç: KAH'ın erken tanınması ve tedavisi, morbidite ve mortaliteyi anlamlı oranda önlediğinden 2022 yılından itibaren yenidoğan tarama programına eklenmiştir.

Yöntem: Postnatal 11. gününde herhangi bir klinik şikayeti olmayan, yenidoğan tarama programı sonucuna göre KAH şüphesiyle çocuk endokrinoloji kliniğine sevk edilen ve adrenal yetmezlik krizi gelişmesine rağmen kliniği kötüleşmeden tanı konulan hasta sunulmak istendi.

Bulgular: 24 yaşındaki G2P1A1 sağlıklı anneden sezaryen doğumla 39.haftada 2970 gram doğum öyküsü olan erkek bebek, topuk tarama programında KAH Tarama 1. basamak analizinde 17 OHP: 85 ng/mL, 2. basamak analizinde 17-OHP:138 ng/mL, 21-Deoksikortizol:0,73 ng/dL, Kortizol:17 mcg/dL Androstenedion:70 ng/dL 11-Deoksikortizol :4 ng/dL olması üzerine KAH ön tanısıyla yönlendirildi. Fizik muayenesinde; ağırlığı 2855 gr (3-10 p) vital bulguları yaşıyla uyumlu idi. Hafif dehidratasyon bulgusu vardı. Dış genitalya haricen erkek görünümde, testisler bilateral skrotumda, penil gerili boyu 4,5 cm ve skrotal hiperpigmentasyon saptandı. Ek anormal fizik muayene bulgusu saptanmadı. Laboratuvar değerlendirmesinde açlık glukoz 98 mg/dL, sodyum 129 mg/dL, potasyum 6,6 mg/dL, kalsiyum:12.9 mg/dL , ACTH 829 pg/mL kortizol 14 µg/dL saptandı. Asidozu yoktu. Adrenal kriz olarak değerlendirilen hastaya intravenöz sıvı ve hidrokortizon tedavisi başlandı. Hidrokortizon tedavisine fludrokortizon eklendi. Hasta postnatal 18.günde hidrokortizon, fludrokortizon ve oral tuz tedavisiyle poliklinik kontrolleriyle izlem planlanarak taburcu edildi. Sonuç Klasik tip 21-OH eksikliğine bağlı KAH olarak değerlendirildi.

Dış genitalya



penil gerili boyu 4,5 cm ve skrotal hiperpigmentasyon



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Sonuç: Bu vaka yenidoğan tarama programıyla adrenal yetmezliğin taranmasının önemini vurgulamak için sunulmuştur. Yenidoğan tarama programı sayesinde adrenal kriz tablosu gelişmesine rağmen, klinik bulguları farkedilmeyen olgunun erken tanınması ve tedaviye hızlı başlanması olası mortaliteyi engellemiştir.

Anahtar Kelimeler: Konjenital Adrenal Hiperplazi, Yenidoğan Tarama Programı, 21-Hidroksilaz eksikliği

Bildiri No: 4581

Pontoserebellar Hipoplazi Tip 10 Hastalarının Fenotipik ve Klinik Durum Değişimi

ECEM TORUN¹, Beyza Aslan¹, Neslihan Özhan¹, Serhat Güler¹, Sema Saltık¹

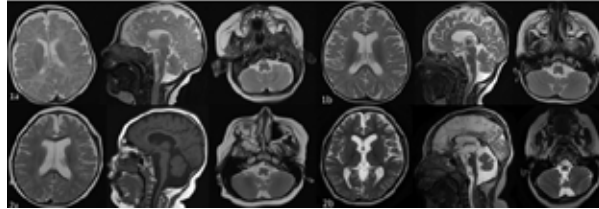
¹Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Pediatri

Giriş: Pontoserebellar hipoplaziler (PCH), genellikle doğum öncesinde başlayan ve pons ile serebellumda hipoplazi ile karakterize, şiddetli psikomotor gerilik görülen, otozomal resesif bir genetik hastalık grubudur. Klinik, radyolojik ve biyokimyasal özellikleri ile ilgili genetik kusurlara bağlı olarak 13 farklı PCH tipi tanımlanmıştır.

Amaç: Bu hastalıklarda, yapısal beyin anomalileri, ilerleyici mikrosefali, ciddi zihinsel ve fiziksel engellilik durumu ile spastisite yaygındır. Bu çalışmada, PCH hastalarının fenotipik ve nörolojik özelliklerindeki değişim süreçleri izlenmiştir.

Yöntem: Bu makalede, pontoserebellar hipoplazi tip 10 tanısı olan beş yaşında bir erkek çocuğun önceki hastane yatışlarıyla karşılaştırılarak fenotipindeki değişim ve nörolojik belirtilerindeki ilerleme incelenmiştir. Ayrıca, aynı hastalık grubuna sahip hastalara yönelik literatür taraması yapılmıştır. Fenotipik özellikler, büyüme parametreleri, motor beceriler, gelişim testleri, spastisite değerlendirmeleri, fonksiyonel bağımsızlık testleri, EEG ve MRI sonuçları takip sürecinde gözlemlenmiştir.

MR görüntülemelerindeki progresyon



Bulgular: PCH tip 10 teşhisi konan hasta, artan solunum salgıları ve nöbet sıklığı şikayetiyle başvurmuştur. İzlemde, hastanın oda havasını tolere edemediği, akciğer grafileri ve laboratuvar testlerinin solunum yolu enfeksiyonuyla uyumlu olduğu gözlemlenmiştir. Çekilen beyin MR'ında, serebral hemisferlerde, orta serebellar pedinkülde ve beyin sapında hacim kaybına bağlı sulkusların belirginleştiği ve lateral ventriküllerin genişlediği görülmüştür. Bu bulgular hastalığın radyolojik özellikleriyle uyumludur. Akciğer enfeksiyonlarının artması, pons ve serebellumdaki solunum merkezlerinin etkilenmesi sonucu uygun ventilasyonun sağlanamamasıyla ilişkilendirilmiştir. Hastanın nöroleptik ilaçlarının dozu değiştirilmiş ve nöbetler kontrol altına alınmıştır. Solunum yolu enfeksiyonu antibiyotik tedavisi ile düzeltilmiş, solunum fizyoterapisi ve aspirasyon yapılmasına rağmen hastanın oda havasında desatüre olması nedeniyle solunum desteği sağlanmıştır. Taburcu planı yapılmıştır. İki yıl önceki fizik muayene bulgularıyla şimdiki durumu karşılaştırıldığında, üst ekstremitelerde artmış spastisite ve alt ekstremitelere kıyasla daha belirgin bir hipertonisite gözlemlenmiştir. Ayrıca, hastanın yüz fenotipinde de değişiklikler meydana gelmiştir.

Fenotipik değişim

Sonuç: Bu sendromu taşıyan hastaların fiziksel muayene bulguları zaman içinde değişiklik gösterebilir. Üst ekstremitelerde kontraktür ve spastisite klinikte ön plana çıkmaktadır. Bu nedenle hastaların fenotipik ve nörolojik özellikleri zaman içinde değiştiği için düzenli takipleri önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: pontoserebellar hipoplazi tip 10, spastisite, fenotip, hipertonsite



Bildiri No: 4595

Bardet-Biedl Sendromunda Respiratuar Etkilenim

Ali Uygun¹, Sevgi Yavuz¹

¹Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi

Giriş: Bardet-Biedl sendromu, genel olarak prevalansının 1:160.000 olduğu 20'den fazla genin rol oynadığı otozomal resesif bir hastalıktır. Genetik bir hastalık olmasına karşın Bardet-Biedl Sendromu günümüzde hala klinik bir tanı olmaya devam etmektedir. Tanı, altı majör kriterin (Majör kriterler: obezite, retinal distrofi, polidaktili, renal malformasyonlar, mental retardasyon ve hipogonadizm) dördünün olması ile tanı konmaktadır. Tanı ayrıca 3 majör kriterin yanında iki minör kriter (Minör Kriterler: konuşma gecikmesi, diyabet, gelişme geriliği, diş anomalileri, ataksi, konjenital kalp hastalığı, brakidaktili, sindaktili, anosmi/hiposmi, genitoüriner anomaliler) ile de konulabilmektedir. Bardet-Biedl sendromunda en önemli mortalite nedeni renal tutulum iken en önemli morbidite nedeni şişmanlığa bağlı Tip 2 diabetes mellitus, hipertansiyon ve hiperkolesterolemidir.

Amaç: Bu takdimle Bardet-Biedl Sendromunun tanı ve takibinde respiratuar etkilenimin yerinin tartışılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Vaka takdimi olarak sunulmuştur.

Bulgular: 23 aylık / Kilo:11 kg / BMI: 23 Bardet-Biedl Sendromu (genetik tanı) tanı kız hasta, hastanemiz acil servisine huzursuzluk, ateş, öksürük şikayetleri ile başvurdu. Hastanın özgeçmişinde; 6.ayında yapılan genetik taramasında ise 'Homozigot kalıtmalı Bardet-Biedl Sendromu' tanısı koyulduğu öğrenildi. Hastanın hastanemiz acil servisine başvurana kadar herhangi bir solunum sistemi problemine sahip olmadığı öğrenildi. Hastanın yapılan ilk fizik muayenesinde SO₂:85 (oda havasında), Nb: 126/dk olarak görüldü. Bununla birlikte hastanın takipne + interkostal-subkostal çekilmesi ve her iki akciğerinde kaba solunum sesleri ve ronküsleri mevcuttu. Hastaya inhaler tedaviler uygulandı ve hasta HFNC (Akış: 2 lt/kg, Fio₂: %40) ile solunum desteğine alındı. Hastanın çekilen PA akciğer grafisinde bilateral infiltrasyon artışı görüldü. Hastanın takibinde solunum distressi gerilememesi üzerine hasta Çocuk Yoğun Bakım Ünitesine yatırıldı. Çocuk Yoğun Bakım Ünitesi takiplerinde hastanın solunum distressinin giderek artması nedeniyle hasta entübe edilerek mekanik ventilatör ile takip edilmeye başlandı. Hasta Çocuk Yoğun Bakım Sürecinden sonraki servis takibinde aralıklı-özellikle gece olan- desatürasyonları nedeni ile Çocuk Göğüs Hastalıkları tarafından tekrar değerlendirilmiş olup Kronik Akciğer Hastalığı ve Obstrüktif Uyku Apnesi ön tanıları ile inhaler tedavileri düzenlenip takibe alınarak haliyle taburcu edildi.

Sonuç: Sonuç olarak Bardet-Biedl Sendromu obezite, retinal distrofi, polidaktili, renal malformasyonlar, mental retardasyon ve hipogonadizm gibi majör klinik bulgularda düşünülmelidir. Fakat hem kronik akciğer hastalığı düşünülen hastaların ayırıcı tanıları arasında da akla gelmelidir, hem de Bardet-Biedl Sendromu tanı hastalarda siliyer bozukluklara bağlı akciğer hastalıkları olabileceği ve bu hastalıkların normal popülasyona göre çok daha ağır geçebileceği unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: Bardet-Biedl Sendromu, Kronik Akciğer Hastalığı, Uyku Apnesi, Siliopati, Siliyer Disfonksiyon



Bildiri No: 4760

MIS-C Seyri Sırasında Klinik İyileşmenin Göstergesi Olarak Bradikardi

Mustafa Gençeli¹, Özge Metin Akcan¹, Beyza Kılınç², Sinan Saylık², Mehmet Kocaoğlu²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

Giriş: MIS-C Seyri Sırasında Klinik İyileşmenin Göstergesi Olarak Bradikardi

Amaç: Çocuklarda multisistem inflamatuvar sendromu (MIS-C), birden fazla organ sistemini etkileyen hiperinflamatuvar bir durumdur. Sıklıkla kardiyovasküler, gastrointestinal, solunum, nörolojik ve mukokutanöz sistemleri etkiler. Kardiyak tutulum ayrıca, %67-80 arasında değişen önemli bir oranda MIS-C hastasında görülür. Çok sayıda vaka serisi, MIS-C hastalarında bradikardi gelişimini vurgulamışlardır ancak klinik iyileşmenin bir göstergesi olabileceği konusunda görüş bildirilmemiştir. Çalışmamızda MIS-C seyri sırasında gözlemlenen bradikardi ile klinik iyileşme arasındaki ilişkiyi değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem: Çalışmamızda Haziran 2020 ile Temmuz 2023 arasında MIS-C tanısı alan hastalar değerlendirildi. Çalışmamız gözlemsel, kesitsel bir çalışmadır. Klinik iyileşme günü, ateşin olmadığı ($\geq 38^{\circ}\text{C}$) ve vazoaaktif inotropoları veya solunum desteğine ihtiyaç duyulmadığı gün olarak belirlendi. Hastaların çoğunda hastalık seyri sırasında bradikardi geliştiğini gözlemledik. Buradan yola çıkarak klinik iyileşme günü ile bradikardi gelişme günü arasındaki ilişki değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya ortalama yaşı $10,06 \pm 4,06$ yıl olan MIS-C tanısı konmuş 46 hasta dahil edildi. Median klinik iyileşme süresi 4,0 (1,0) gündü. Takip döneminde 36 (%78,3) hastada ortalanca 4,0 (2,0) günlük sürede asemptomatik sinüs bradikardisi gelişti. Bradikardi süresi ile klinik iyileşme arasında çok güçlü pozitif korelasyon ($\text{Rho}=0,701$, $p<0,001$) vardı. Kardiyak tutulumu olan hastalarda bradikardi süresi ile klinik iyileşme arasında güçlü pozitif korelasyon ($\text{Rho}=0,590$, $p=0,026$) ve kardiyak tutulumu olmayan hastalarda çok güçlü pozitif korelasyon ($\text{Rho}=0,765$, $p<0,001$) vardı.

Sonuç: MIS-C seyri sırasında bradikardi varlığı ile klinik iyileşme süresi arasında olası ilişkiler olduğunu göstermektedir. Bulgularımızı doğrulamak ve klinik önemini açıklamak için geniş ölçekli çok merkezli çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: MIS-C, Bradikardi, Klinik iyileşme



Bildiri No: 4776

Ailesel zihinsel geriliğin nadir bir nedeni: AUTS2 sendromu tanılı olgunun incelenmesi

Şeyma Çelik¹, Hilal Onur², Salih Türk², Kutlay Gür², Nilay Güneş², Dilek Uludağ Alkaya²

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

²İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Genetik Bilim Dalı

Giriş: Zihinsel gerilik, klinik ve genetik olarak oldukça heterojen bir hastalık grubudur. Son yıllarda genetik test yöntemlerindeki gelişmeler, birçok vakada altta yatan moleküler nedeni belirlemeyi mümkün hale getirmiştir. Sendromik zihinsel geriliğe yol açan AUTS2 sendromu, kromozomal yeniden düzenlemeler, kopya sayısı değişiklikleri veya nokta mutasyonları sonucu AUTS2 geninin fonksiyon kaybı ile ortaya çıkan, gelişim geriliği, zihinsel gerilik, mikrosefali ve fasyal dismorfizm ile karakterize edilen nadir bir genetik hastalıktır. AUTS2 geni, ilk olarak 2002 yılında otizmlili monozigotik ikizlerde tanımlanmış olup, o zamandan beri literatürde 60'tan fazla AUTS2 sendromu bildirilmiştir.

Amaç: Bu çalışmada, ailevi zihinsel geriliğin bir nedeni olarak AUTS2 geninde olası patojenik varyant saptanan iki erkek kardeş ve annelerinin klinik ve moleküler bulgularının sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Çalışmaya zihinsel gerilik ve öğrenme güçlüğü bulunan iki erkek kardeş ve anneleri alınmıştır. Etkilenmiş kardeşlerin birine tüm ekzom dizileme analizi yapılmış ve bulunan değişim etkilenmiş diğer aile bireylerinde Sanger yöntemi ile çalışılmıştır.

Bulgular: İki yaş üç aylık kız hasta hipotoni, gelişim geriliği, tortikoliz, ve dismorfik yüz görünümü nedeniyle yönlendirildi. Fizik muayenesinde ağırlığı 14 kg (50-75p), boyu 88.5 cm (50p), baş çevresi 53 cm (97p) idi, hipertelorizm, burun kökü basıklığı, derin yerleşimli gözler, seyrek kaşlar, ince üst dudak, yüksek dar damak ve klinodaktili izlendi. Hasta, iki yaş üç aylık iken tutunarak yürüyebilmekteydi ve anlamlı kelimesi bulunmamaktaydı. Aile öyküsünde annesi ve erkek kardeşinde de öğrenme güçlüğü olduğu öğrenildi. Ağabeyinin 5 yaş 6 aylık iken yapılan muayenesinde; ağırlığı 23.7 kg(90-97p), boyu 120 cm (97p), baş çevresi 54 cm (>98p) idi, hipertelorizm, ince üst dudak, aşağı düşük kaşlar, yüksek damak, hiper mobil eklemeler, klinodaktili mevcuttu. Nöromotor gelişiminde desteksiz oturma 2 yaşında, yürüme 2.5 yaşında iken ve tek kelime ile konuşması 4 yaşında gerçekleşmişti. Annede hafif öğrenme güçlüğü, makrosefali parmaklarda hiper mobilite, klinodaktili ve bir adet geniş cafe au lait izlendi. Yapılan moleküler testlerde anne ve her iki kardeşte AUTS2 geninde olası patojen olarak sınıflandırılan missense NM_015570.4:c.1603C>T (p.His535Tyr) varyantı saptanarak AUTS2 sendromu tanısı konuldu.

Sonuç: AUTS2 gen mutasyonları literatürde otizm ve sendromik zihinsel gerilik ile ilişkilendirilmiştir. Bildirilen olgularda sıklıkla mikrosefali, boy kısalığı mevcut iken hastalarımızda makrosefali ve uzun boy gözlenmiştir. Çalışmamızda AUTS2 sendromunda ek bulgular tanımlanarak klinik spektrum genişletilmiştir.

Anahtar Kelimeler: AUTS2, otizm, sendromik zihinsel gerilik



Bildiri No: 4849

ERKEN ÇOCUKLUK DÖNEMİNDE KETOTİK HIPOGLİSEMİ: BİR OLGU SUNUMU

Sevim Aslı Ehlil¹, Hasan Karakaş², İlayda Altun², Gökçe Velioglu Haşlak², Mert Uçar², Hande Turan², Elvan Bayramoğlu², Olcay Evliyaoğlu²

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

²İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Endokrinolojisi

Giriş: Çocuklarda görülen hipogliseminin ayırıcı tanısında başvuru yaşı, açlık süresi ve belli gıdaların alımından sonra tetiklenip tetiklenmediği sorgulanmalıdır. Erken çocukluk, okul çağı ve ergenlik döneminde ilk kez görülen uzun süreli açlık sonrası ortaya çıkan hipoglisemilerde endokrin nedenlerin yanı sıra metabolik nedenler de düşünülmelidir.

Amaç: Burada, erken çocukluk döneminde hipoglisemi ayırıcı tanısını ortaya koymak amacıyla glikojen depo hastalığı tip 0 (GDH0) olgusu sunulmaktadır.

Yöntem: Olgunun tıbbi kayıtları retrospektif olarak değerlendirildi. Olgunun demografik bilgileri, takipteki laboratuvar ölçümleri, tıbbi görüntüleme verileri kaydedildi.

Bulgular: Öncesinde bilinen hastalığı olmayan 3 yaş 6 aylık kız hasta iştahsızlık nedeniyle başvurduğu çocuk polikliniğinde açlık kan şekeri 46 mg/dl olarak ölçülmüş. Daha önce bilinen kan şekeri düşüklüğü olmayan hastanın anne ve babası arasında 1. derece kuzen evliliği mevcuttu. Annenin 6. gebeliğinden 2. yaşayan çocuk olarak 38. haftada 3100 gram sezaryen ile doğmuş. Postnatal dönemde ilk altı ay sadece anne sütü aldığı, sonrasında ek gıdaya geçildiği öğrenildi. Nöromotor gelişimi yaşına uygun olarak değerlendirildi. Hastanın fizik muayenesinde vücut ağırlığı: 18,6 kg (1,53 sds), boy:105,8 cm (1,51 sds), vücut kitle indeksi: 16,62 (0,81 sds) idi. Solunum sistemi ve kardiyovasküler sistem muayenesi normaldi. Hepatosplenomegalisi yoktu. Glukoz: 53 mg/dl iken alınan tetkiklerinde; Adrenokortikotropik hormon (ACTH): 22,7 pg/ml (0-46), Kortizol: 23,8 µg/dl (4,6-22,8), İnsülin 0,8 mU/L (2,4-23,3), C-peptid: 106 pmol/L (370-1470), idrar keton 1 pozitif, idrar dansitesi: 1023 saptandı. Batın ultrasonografi ve ekokardiyografi normal olarak değerlendirildi. Hipoglisemi etiolojisini saptamak amacıyla hastaya açlık testi yapılması planlanarak servise yatırıldı. Testin 8. saatinde hastanın kan glukozu 43 mg/dl saptanarak kritik kan örnekleri alındı. Kritik kan örneklerinde kan gazı PH:9,73 laktat:10,4 mmol/L, insulin:0,56 mU/L, kortizol:19,5 µg/dl, büyüme hormonu:7,02 mcg/L, ACTH:9,8 pg/mL, kan ketonu: 4,4 mmol/L ve tandem MS normal saptandı. Hipoglisemi sonrası beslenen hastanın 1. Saat kan şekeri 202 mg/dL 2. Saat kan şekeri 191 mg/dL, kan gazında ise laktat 8 mmol/L yüksek saptandı. Açlıkta ketotik hipoglisemi görülen hastanın tokluk hiperglisemisi ve tokluk laktik asidemisi olması üzerine GDH0 düşünüldü. Hastadan genetik analiz (GYS2 geni) gönderildi. Sık öğünler ile birlikte çığ mısır nişastası ve proteinden zengin beslenme tedavisi düzenlendi.

Sonuç: Ketotik hipoglisemi ile başvuran bir hastada, açlık hipoglisemisi ve keton pozitifliği gibi bulguların yanı sıra tokluk laktik asidozu ve postprandiyal hiperglisemi görülüyorsa GDH0 hastalığı düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: ketotik hipoglisemi, glikojen depo hastalığı, tokluk hiperglisemisi, hipoglisemi, laktik asidemi



Bildiri No: 4899

Akut Tonsillofarenjitli Çocuklarda Grup A Beta Hemolitik Streptokok Enfeksiyonu Sıklığı

İrem Gökbülak¹, Alperen Gökbülak¹, Fatma Nur Kumaş¹, Bilgi Saygı², Furkan Dinçer¹

¹AİBÜ İZZET BAYSAL EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ

²DÜZCE KAYNAŞLI DEVLET HASTANESİ

Giriş: Çocuklarda bakteriyel tonsillofarenjitin en sık etkeni olan a grubu beta hemolitik streptokok (AGBHS); süpüratif, nonsüpüratif komplikasyonlara sebep olabilen, klinikte en sık karşılaşılan etkenlerden biridir. Hastalar ateş, boğaz ağrısı, burun akıntısı, öksürük, servikal lenfadenopati, kusma, baş ağrısı, karın ağrısı, eklem ağrısı gibi klinik belirti ve bulgularla başvurmaktadır. Boğaz kültürü çocuk hastalarda alınması kolay, kısa sürede sonuç alınan en kesin tanı yöntemidir.

Amaç: Bu çalışmada tonsillofarenjiti olan çocuklarda, alınan boğaz kültüründe AGBHS sıklığının saptanması ve epidemiyolojik olarak incelenmesi amaçlandı.

Yöntem: Çalışmada Ocak 2024- Ekim 2024 tarihleri arasında çocuk acil, servis ve polikliniklerde tonsillofarenjitli hastaların verileri retrospektif olarak değerlendirildi. Hastaların cinsiyet, yaş, başvuru şikâyeti, boğaz kültürü sonuçları, tedavi yöntemleri incelendi.

Bulgular: 0-18 yaş arası akut tonsillofarenjit tanısı alan 1386 hastadan boğaz kültürü alındı, %14,2'sinde (n=198) üreme oldu ve bu hastalar antibiyoterapiyle tedavi edildi. Ortalama yaş $8\pm 3,3$ idi. AGBHS tespit edilen hastaların %54'ü erkek (n=107) %46'sı kızdı (n=91). Boğaz kültüründe AGBHS saptanan hastaların %6'sı (n=12) 3 yaş altı, %22'si (n=44) 3-6 yaş arası, %72'si (n=142) 6-18 yaş arasındaydı. AGBHS pozitifliği görülen hastaların başvuru semptomları; %41'i (n=81) ateş, %30,5'u (n=60) boğaz ağrısı, %3,5'u (n=7) burun akıntısı, %13'ü (n=26) öksürük, %3'ü (n=6) kusma, %2'si (n=4) baş ağrısı, %1,5'u (n=3) servikal lenfadenopati, %3,5'u (n=7) karın ağrısı, %2'si (n=4) eklem ağrısı idi.

Sonuç: Çalışmada AGBHS tonsillofarenjitinin epidemiyolojisi incelendi. AGBHS tanısında boğaz kültürü alınmasının; gereksiz antibiyotik kullanımını ve antibiyotik direnci gelişimini engellediği, bu sebeple çocuk sağlığı ve hastalıkları kliniklerinde sık kullanılması gereken bir tetkik olduğu saptandı.

Anahtar Kelimeler: a grubu beta hemolitik streptokok, akut tonsillofarenjit, boğaz ağrısı, ateş



Bildiri No: 5015

Hodgkin Lenfoma ile Birlikte Adenozin Deaminaz 2 Eksikliği

Hale Elhamet¹, Murat Elli¹, Yöntem Yaman¹, Işık Odaman Al¹, Esra Yücel², Mehmet Sait Doğan¹, Merve Nur Karayiğit Çubuk¹

¹İstanbul Medipol Üniversitesi

²İstanbul Cerrahpaşa Üniversitesi

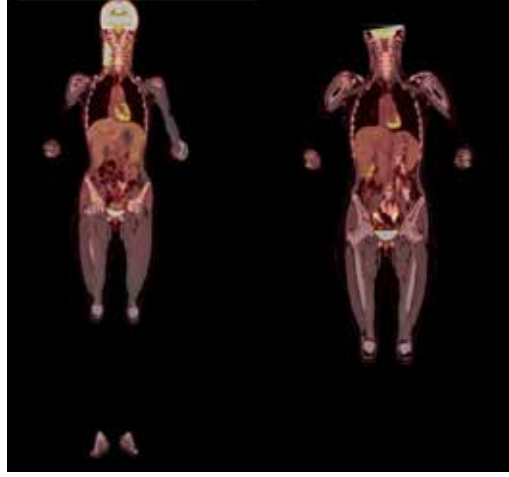
Giriş: Klasik Hodgkin Lenfoma : lenfatik sistemin malign bir hastalığıdır ve Hodgkin lenfomanın en yaygın alt tipidir. Lenf bezlerinde, özellikle boyun, koltuk altı ve kasıkta ağrısız büyümeye neden olur. Heterozigot mutasyon hastalığa yatkınlık oluşturabilir fakat çevresel faktörler büyük role sahip ADA2 Eksikliği: nadir O.R bir hastalık olup, CECR1 genindeki mutasyonlar sonucunda ortaya çıkar. ADA2 enzimi, monositlerin ve makrofajların olgunlaşmasında ve vasküler sistemin korunmasında rol oynar. Bu enzimin eksikliği, immün sistem ve vasküler sistemde ciddi bozukluklara yol açar.

Amaç: ADA2'nin Hodgkin lenfoma gibi lenfoproliferatif hastalıklarla ilişkisi nadirdir, birkaç vakada bildirilmiştir. Bu bağlantının kesin mekanizması belirsizdir, ancak bozulmuş apoptoz, kronik inflamasyon veya genetik yatkınlıkla ilgili olabilir. Olgumuz, klasik HL tanılı çocuk hastalarda genetik yatkınlıkların önemli bir rol oynayabileceğini ve komplikasyon riskini artırabileceğini göstermektedir. ADA2 mutasyonu gibi genetik faktörler, kişiye özel tedavi yaklaşımlarının gerekliliğini ortaya koymaktadır ADA2 eksikliği, bağışıklık sistemiyle ilişkili bozukluklar nedeniyle HL gibi malignitelerle ilişkili olabilir. Bu hastaların izleminde her iki durumun birlikte yönetilmesi, immün sistemin desteklenmesi ve malignitelerin yakından takip edilmesi önemlidir

Yöntem: Radyoloji ve Genetik yöntemlerden faydalanıldı.

Bulgular: 12 yaş kız hasta, 1.5 yıldır ara ara alt ekstremitte ağrısı olan hasta son iki aydır annesi tarafından sağ servikal LAP fark edilmiş. Eksizyonel biyopsi ile klasik tipte Hodgkin Lenfoma tanısı almış. PET CT sonucuna göre klasik Hodgkin lenfoma tanısı aldı. Evreleme PET CT: EVRE IV-B-S tanısı konulmuş. Ailede : Akriba evliliği mevcut, iki sağlıklı kız kardeşi var. Dayısının kızında lösemi/lenfoma öyküsü mevcut. Herhangi bir kronik hastalıkları yok. Adolesan olan hastanın tedavi başlamadan ovum saklandı. EVRE IV ve kilo kaybı mevcut olan hasta yüksek risk grubu (TG3) olarak değerlendirilip 2 kür OEPA uygulandı. İNTERİM PET CT' de anatomik ve metabolik olarak tam cevap olarak değerlendirdi. Sonra 4 kür COPDAC uygulandı. Protokle gereğince «tutulu alana» radyoterapi uygulandı. Hastanın kemoterapi süresince hasta uzamış nötropeni , nötropenik ateş , hipogamaglobulinemi ve sık sık enfeksiyon geçiren hasta olası immünyetmezlik açısından WES analizi gönderildi. WES sonucu : ADA2 geninde "patojenik" p.G358R missense değişimi homozigot olarak saptanmıştır. Tedaviyeek IVIG profilaksisi başlandı ve vaskülit riski nedeniyle haftalık Etanercept tedavisine başlandı.

Klasik HL li hastada tutulum yerleri



PET CT:BİLATEAL BOYUN+SUPRAKLAVİKULER BÖLGE +MEDIASTEN VE PARAAORTİK ALANDA TUTULMUŞ LENF NODLARI MEVCUT İNTERİM PET CT' de anatomik ve metabolik olarak tam cevap

Euronet Protokolü

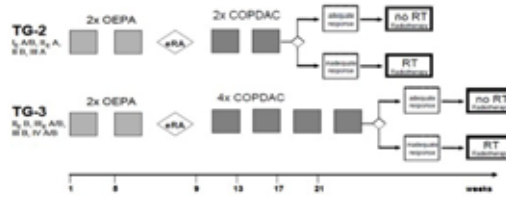


Fig. 7. Treatment overview for TG-2 and TG-3

Uygulanan Protokol

Sonuç: Olağandışı /dirençli klinik belirtileri olan hastalarda nadir genetik bozuklukların göz önünde bulundurulması önemlidir.Bu tür vakalarda multidisipliner işbirliği ve genetik danışmanlığın gereklidir.Bu vakalarda genotip fenotip ilişkisinin, klinik durum ayrıntılı değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Hodgkin Lenfoma, Adenozin Deaminaz 2 Eksikliği, Genetik Analiz, Tüm Ekzom Analizi

Bildiri No: 5039

Kilo Kaybı, Karın Ağrısı İle Başvuran HIV Ve B Hücreli Non Hodgkin Lenfoma Tanısı Alan Olgu

Şeyda Kısa¹, Sibel Akpınar Tekgündüz¹, Ali Ayçiçek¹

¹Başakşehir Çam Ve Sakura Şehir Hastanesi

Giriş: Non Hodgkin Lenfoma tüm çocukluk çağı kanserlerinin %15'ini teşkil eder.

Amaç: Doğumsal (Wiscott Aldrich sendromu, şiddetli değişken immün yetmezlikler vd.) veya edinsel immün yetmezliklerde (AIDS vd.), NHL gelişme riski anlamlı olarak artmıştır. Tümörün yüksek proliferasyon hızı ve c-MYC gibi pro-proliferatif proteinlerin fazlasıyla ekspresyonu varlığı sebebiyle anormal proliferasyon çocukluk çağı NHL'lerde patogenezin asıl sebebidir.

Yöntem: Bilinen bir hastalığı olmayan 3 yaş kız hasta karın ağrısı, son 4-5 aydır kilo kaybı, beslenmede azalma şikayeti ile çocuk acile başvurdu. Acilde bakılan tetkiklerinde bisitopeni, lenfopeni saptanması üzerine malignite açısından ileri inceleme amaçlı genel çocuk servisine yatırıldı. Sistemik muayenesinde kaşektik görünümde, ağızda moniliyazis izlendi. Servikal birkaç adet milimetrik LAP dışında lenfadenopati yoktu. Laboratuvar tetkiklerinde Hgb:8,6 g/dL, WBC:1240 , lenfosit:110, nötrofil:950, CRP:11 , anti HIV:pozitif, HIV RNA:147000 kopya, CMV IgM/IgG: pozitif, CMV DNA:850 kopya, idrar CMV DNA:356.400 kopya saptandı. Aile öyküsünde anne ve babasının 1 yıl önce HIV saptanarak tedaviye başlanıldığı ,çocuğa hiç test yapılmadığı ve aşı reddi ile aşılarının olmadığı öğrenildi. Abdomen USG'de karaciğer sağ lobda 35 mm çapında içerisinde izoekoik solid komponent barındıran kistik lezyon izlendi. Batın MR'ında karaciğer segment 7'de 37x29 mm boyutlarında kalın cidarlı kistik lezyon izlendi. Hasta tetkik- tedavi ret vererek hastaneden ayrıldı.

Bulgular: 1 ay sonra aynı şikayetlerle tekrar başvurdu. HIV tanısı ile çocuk enfeksiyon servisine yatırıldı. Antiretroviral tedavisi (Zidovudin, Lamivudin, Dolutegravir) ve antibiyotikleri (meropenem, teikoplanin, valgansiklovir, amfoterisin B) başlandı. Abdomen BT'de karaciğer segment 5-8'de 56x46x48 mm boyutlarında santralinde kistik komponenti bulunan periferi solid görünümde lezyon saptandı. Öncelikle fungal enfeksiyon lehine değerlendirildi. Lezyon önceki BT ye göre boyut artışı göstermişti. HIV ve mantar tedavisine rağmen lezyon gerilemeyince karaciğerdeki kitleden biyopsi yapıldı. .Patoloji sonucunda yüksek gradeli B hücreli lenfoma ile uyumlu geldi. Hasta çocuk hematoloji servisine devredildi.Burkitt lenfoma tanısı konan hastaya BFM B NHL kemoterapi protokolü başlandı.

Lenfoma görüntülemeleri



Pet görüntüleme





GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Sonuç: Çocukluk çağı NHL'ları üç ana grupta toplanabilir. Bunlar, B hücre kaynaklı NHL (Burkitt lenfoma ve yaygın büyük B hücreli NHL), lenfoblastik lenfoma, anaplastik büyük T hücreli lenfomadır. Bunlar içinde Burkitt lenfoma, NHL'ların %40'ını oluşturmaktadır, çoğunlukla abdominal kaynaklıdır ve hücre sayısı ikiye katlanma hızı en yüksek lenfomadır. Bu hastalarda tedaviye başlama zamanı çok önemlidir, erken tedavi hastalık remisyonunu sağlamada önemli role sahiptir.

Anahtar Kelimeler: Burkitt Lenfoma, HIV, kilo kaybı, karın ağrısı

Bildiri No: 5090

DIAMOND BLACKFAN ANEMİSİ OLGU SUNUMU

Ezgi İnaltekin¹, Doç Dr Neslihan Çalıřkan¹

¹Sancaktepe Prof Dr İlhan Varank Eğitim Arařtırma Hastanesi

Giriř: Diamond blackfan anemisi konjenital malformasyonlara ek olarak infant ya da erken çocukluk döneminde ortaya çıkan progresif anemi ile karakterize genetik bir hastalıktır. Anemi genellikle normokrom makrositer anemidir ve mutlaka retikülsitopeni eşlik eder. Kemikiliğinde ise eritroid prekürsörlerde azalma vardır. Hastalarda mikrosefali, mikrognati, baş-parmak anomalisi, yarı damak-dudak gibi dismorfik bulgular görülebilir. Konjenital katarakt, glokom, kardiyak, genitoüriner anomaliler görülebilir. Genetik ve patogenezi olarak ribozom sentezi bozulmuştur, en sık RPL11 mutasyonu görülür.

Amaç: Bu olgu sunumunda geç tanı almış bir Diamond Blackfan anemisi hastasının klinik ve laboratuvar bulgularının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

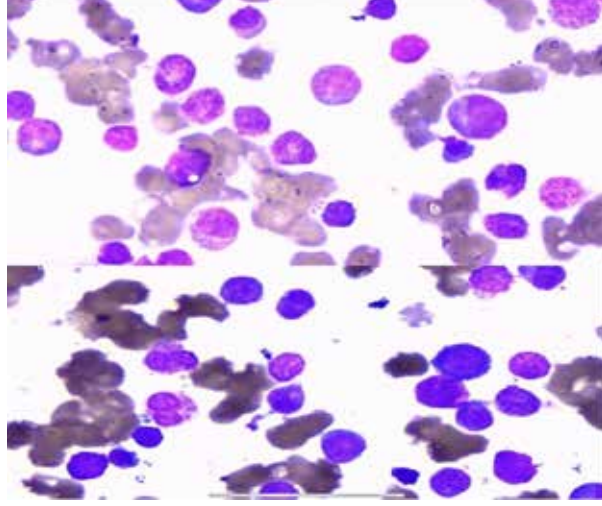
Yöntem: 5 yaş 11 ay erkek hasta, Haziran 2022'de diş çekimi öncesi başvurduğu merkezde tetkiklerinde anemisi saptanmış ve Çocuk Hematoloji Polikliniğine yönlendirilmiş. Özgeçmişinde 32 hafta 1200 gram doğduğu, 47 gün yenidoğan yoğun bakım ünitesinde tedavi gördüğü, yaklaşık 18 aylıkken Fallot tetralojisi nedeniyle opere olduğu ve bu süreçte defalarca anemisi tespit edilip eritrosit süspansiyonu aldığı öğreniliyor. Hasta 4 yaşında iken boy kısalığı ve zayıflık nedeni ile başvurduğu çocuk endokrinoloji ve gastroenteroloji kliniklerinde yapılan taramalar sırasında hipotiroidisi ve atnalı böbrek anomalisi olduğu fark edilerek tıbbi genetik bölümüne yönlendiriliyor. Haziran 2021 tarihinde konjenital kalp anomalisine yönelik yapılan genetik taramada RPL5 gen mutasyonu saptanan hasta Diamond Blackfan Anemisi tanısı alıyor.

1



Bulgular: Muayenede belirgin mikrosefali, basık burun kökü, mikrognati, yüksek damak, düşük kulak, düşük saç çizgisi, düşük omuz görüldü. Ellerde normale göre daha proksimalden çıkan başparmak anomalisi vardı. Kardiyovasküler sistem muayenesinde geçirilmiş operasyona ait insizyon skarı, 3/6 sistolik ejeksiyon üfürümü duyuldu. Batında organomegali yoktu. Genital muayenede sağ testiste ele gelen kitle vardı. Hemogloblin 7 g/dl, MCV 90 tespit edildi diğer seriler normaldi. Vit B12 861 ng/L, ferritin 253 ug/L, ret %0.4 olduğu görüldü. Yapılan periferik ayamada hipokrom makrositer anemi görüldü, atipik hücre veya hemoliz bulgusu yoktu. Yapılan kemikiliği incelemesinde selüler kemikiliği miyeloid/eritroid oranı 3. her seriden her evreden hücre görüldü. Megakaryosit görüldü. Malign infiltrasyon görülmedi. Flow sitometri analizi normal olarak saptandı. Yapılan görüntülemelerde ise mediastinal kitle saptanmadı, scrotal görüntülemelerde kitlenin kistik yapıda olduğu görüldü.

2



Sonuç: Diamond Blackfan Anemisi konjenital malformasyonlara ek progresif makrositer anemi ile karakterize, MDS ve AML için predispozan genetik bir hastalıktır. 10 yaştan itibaren solid tümörler görülebilir. Kronik transfüzyona bağlı demir birikimi olabilir. Boy kısalığı, hipogonadonizm, hipotiroidizm gibi endokrin bozukluklar eşlik edebilir.

Anahtar Kelimeler: makrositer anemi, konjenital anomali, boy kısalığı

Bildiri No: 5165

Dev Koroner Anevrizmayla Gelen Kawasaki Olgusu

Zeynep Taşkın¹, Nida Gülderen Kalay Şentürk¹, Ali Karakaş¹, İlker Kemal Yücel¹, Reyhan Dedeoğlu¹

¹Cerrahpaşa Tıp Fakültesi

Giriş: Kawasaki en sık 6 ay-5 yaş arasında ortaya çıkan sistemik bir vaskülitir. Beş günden daha uzun süren ateşin ve beş klinik bulgudan en az dördünün bulunmasıyla tanı konur: İki taraflı nonpürülan konjonktivit, polimorfik makülopapüler döküntü, orofarenks bulguları(hiperemi,dudaklarda çatlak ve soyulma),çapı 1,5 cm'den büyük tek taraflı servikal lenfadenopati,ekstremitte bulgularıdır.

Amaç: Kawasaki , gelişmiş ülkelerde edinsel koroner kalp hastalıklarının en sık sebebidir. Hastalık birçok klinik tablo ile ortaya çıkabilmekte olup hastalığa bağlı en önemli komplikasyon, koroner arter anevrizmasıdır.Ne kadar erken tanı konulursa bu komplikasyon riski de o kadar azalır.Bu bildiride amacımız Kawasaki hastalığında ilk haftada ekokardiyografi normal olsa dahi ikinci haftada dev koroner anevrizma gelişebileceğini göstermektir.

Yöntem: Bu bildiride olgu sunumu yapılacaktır.

Bulgular: Daha önce bilinen hastalığı olmayan 18 aylık erkek olgumuz, dış merkeze 1,5 günlük ateş şikayetiyle başvurusunda üst solunum yolu enfeksiyonu olarak değerlendirilip düşükün görünümde olması üzerine seftriakson ve vankomisin antibiyoterapisi başlanmış. İzleminde ateşinin 7 güne kadar uzaması, konjonktivit , dudaklarda soyulma ve bacakların anterolateral bölgesinde döküntü gelişmesi üzerine Kawasaki'den şüphelenilmiş.2 kez yapılan Ekokardiyografi'sinde patoloji saptanmamış. Ara ara ateşleri devam etmekte olan olgunun antibiyoterapisi tamamlanınca 14.gününde taburcu edilmiş. Tarafımıza başvurusunda fizik muayenesinde döküntüleri ve konjonktiviti gerileyen olgumuzun sağ testiste şişlik olması üzerine bakılan doppler ultrasonu hidrosel olarak değerlendirildi. Laboratuvarında akut faz reaktanı yüksekliği,trombositozu,normositer anemisi mevcuttu.Ekokardiyografi'sinde sağ koroner arter(RCA):4.8mm(Z skoru:9.1) sol koroner arter(LM-CA):4mm (Z skoru:6.35) ölçüldü. Kawasaki tanısı kesinleşen olguya İntravenöz İmmünglobulin(IVIG) tedavisi verildi.IVIG tedavisi sonrası ateşi tekrarlamadı. Asetilsalisilik asit,prednol , enoksaparin sodyum,piperasilin ve tazobaktam başlandı.

sağ koroner arter anevrizması



Sol koroner arter anevrizması



Sonuç: Olgumuzun ilk haftadaki Ekokardiyografi'sinde herhangi bir patoloji olmamasına rağmen ikinci haftadaki Ekokardiyografisi'nde dev koroner anevrizma geliştiğini görmekteyiz. Kawasaki tanısında Ekokardiyografi önemli yer tutar ancak Kawasaki tanısı klinik bulgularla konur. Sebebi belli olmayan dirençli ateşi olan hastaların dışında, odağı bulunan ama tedaviye yanıt vermeyen ateşli hastalarda da Kawasaki akla gelmelidir. Hastalıktan şüphelenildiyse mutlaka EKO ile inceleme yapılmalı, gerek görülürse tekrarlanmalıdır. Tedavide kullanılan IVIG ne kadar erken verilirse, hastalığın en önemli komplikasyonu olan koroner arter tutulumu ihtimali de o kadar azalacaktır. Akut fazda tedavisiz bırakılan hastaların %25'inde koroner anevrizma meydana gelmektedir. Dev koroner anevrizma Kawasaki'de nadir görülen bir komplikasyondur. Biz bu olguda Kawasaki'nin tanı ve tedavisinde kısmi gecikmeye bağlı olarak dev koroner anevrizma gelişebileceğini göstermek istedik.

Anahtar Kelimeler: kawasaki, intravenöz immünglobulin, dev koroner anevrizma



Bildiri No: 5169

Eski Kabus Geri Mi Dönüyor?

İsa Onat Ökten¹, Şenay Çoban¹, Erkut Öztürk¹, İbrahim Cansaran Tanıdır¹

¹İstanbul Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi

Giriş: Brucelloz, Türkiye ve diğer Akdeniz ülkelerinde sıkça görülen, genellikle süt ve süt ürünleri ile bulaşan zoonotik bir enfeksiyon hastalığıdır. Bu hastalık çoğu zaman asemptomatik seyretmesine rağmen, nadir durumlarda yüksek mortalite riski taşıyan endokardit komplikasyonu gelişebilir.

Amaç: Bu çalışma, Brucella endokarditi olgusunu tanımlamayı ve tedavi yaklaşımlarını paylaşmayı hedeflemektedir.

Yöntem: On yedi yaşında erkek hasta, uzamış ateş, halsizlik ve döküntü şikayetleriyle başvurdu. Anamnezinde, 3 gündür halsizlik yaşadığı, ateşinin 4 gün boyunca 38-39 derece arasında seyrettiği ve diz altında "purpurik" tarzda döküntülerinin bulunduğu öğrenildi. Özgeçmişinde, biküspid aort nedeniyle takipli olduğu belirlendi. Hasta, il dışındaki bir merkezde tetkik edildiğinde enfektif endokardit ön tanısıyla hastanemize yönlendirildi.

Bulgular: Ekokardiyografik incelemesinde, aort kapağının sol koroner kasp komşuluğunda 12x10 mm büyüklüğünde vejetasyon saptandı. F-18 FDG PET/CT görüntülemesinde, aort kökünden başlayarak interventriküler septum bazaline doğru artmış tutulum görüldü. Etyoloji açısından hemokültürler ve viral kültürler gönderildi. Anamnezi derinleştirildiğinde, hastanın çiğ süttten yoğurt yediği öğrenildi ve bu nedenle Brucella için serolojik tetkikler istendi. Laboratuvar tetkiklerinde, viral test sonuçları negatif çıkarken, Brucella serolojisi (1:1280) pozitif bulundu; bu da Brucella endokardit tanısını doğruladı.

Sonuç: Hastanın altta yatan kalp hastalığı, enfeksiyon ile birlikte endokardite yatkınlığı artırmaktadır. Doğumsal biküspid aort gibi yapısal kalp hastalıkları, bu tür enfeksiyonlar için predispozan faktörler oluşturur. Özellikle çocukluk çağında erken tanı ve uygun antibiyotik tedavisi, sağ kalım için kritik öneme sahiptir. Bu olgu, özellikle biküspid aort gibi doğumsal kalp anomalileri olan hastalarda Brucella enfeksiyonlarının ciddi komplikasyonlara yol açabileceğini ve endokardit riskinin dikkate alınması gerektiğini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Brucella, Endokardit, Biküspit Aorta, Ekokardiyografi, PET/CT

Bildiri No: 5186

Eritema Multiforme Olgusu

Ayşe Pelin Özcan¹, Melisa Gürbüz¹, Ece Orbay Suner², Pınar Önal², Fatma Deniz Uslu Aygün²

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

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

Giriş: Eritema multiforme (EM) her yaşta görülebilen, genellikle infeksiyonlara ve ilaçlara bağlı gelişen, deri ve müköz membranları tutan hedef lezyonlarla karakterize akut inflamatuvar hipersensitivite reaksiyonudur. Tipik deri bulgusu; eritematöz bir dış tabaka, iç kısmında soluk bir halka ve kırmızı-mor koyu renkli bir merkezden oluşan hedef lezyon olarak tanımlanır, eritematöz makül, papül, vezikül, bül veya ürtiker benzeri plaklar görülebilir.

Amaç: Genellikle infeksiyonlara ve ilaçlara bağlı gelişmektedir. Bu yazıda hazırlayıcı nedenin saptanamadığı bir EM olgusu sunulacaktır.

Yöntem: Eritema multiformenin en sık etiyolojileri açısından viral serolojiler çalışıldı.

Bulgular: Daha önceden bilinen hastalığı olmayan 2,5 yaş kız hasta, 1 hafta önce başlayan burun akıntısı, öksürük, halsizlik şikayetleri sonrası gövde ön yüzden başlayıp tüm vücuda yayılan, ortası soluk basmakla bazıları solan eritematöz döküntü, ateş ve eklem ağrısı şikayetleri ile başvurdu. Öksürük şikayeti devam etmiyordu. Ev içi papağan teması ve ateş düşürücü kullanma öyküsü mevcuttu. Fizik muayenesinde vücutta yaygın ortası soluk hedef lezyonlar ve ağız içinde bir adet vezikül dışında mukoza döküntüsü yoktu. Diğer sistem muayeneler doğaldı. Tam kan sayımında ve akut faz belirteçlerinde patolojik bulgu yoktu. En sık enfektif etiyolojileri saptayabilmek için Herpes simpleks virüs (HSV), sitomegalovirüs, Ebstein Barr virüs, Parvovirüs ve Mycoplasma pneumonia serolojileri gönderildi. Negatif olarak sonuçlandı. İntravenöz sıvı, antipiretik, oral anti-histaminik ve lezyonlar üzerine topikal metilprednisolon tedavileri ile ateşi düşen lezyonları gerileyen hasta taburcu edildi. Hastada EM'ye neden olabilecek herhangi bir ajan saptanamadı, geçirilmiş viral bir enfeksiyon veya kullandığı antipiretiğe bağlı olacağı düşünüldü.

eritema multiforme





9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Sonuç: Eritema multiforme kendini sınırlayan bir hastalık olmakla birlikte Stevens Johnson Sendromu ve toksik epidermal nekrolizise kadar gidebilen bir spektruma sahiptir. Mukozal tutulumu göre major ve minör olmak üzere iki formu vardır. HSV enfeksiyonu, EM minör gelişiminde en sık nedendir. Mukoza tutulumu olmayan olgumuzda mevcut veziküler döküntü laboratuvar olarak kanıtlanamasa HSV'yi düşündürmektedir. EM'de lezyonlar genellikle iki hafta içinde sekelsiz olarak iyileşir, tedavi destekleyicidir. Bakteriyel enfeksiyon düşünülmeyen hastalarda antibiyotik tedavisine gerek yoktur.

Anahtar Kelimeler: eritema multiforme, steven-johnson sendromu, ilaç erupsiyonu, herpes simpleks, mycoplasma pneumonia



Bildiri No: 5265

EBV İle Tetiklenmiş Otoimmün Hepatit: Bir Vaka Sunumu

Efe Sarı¹, Beril Ay¹, Agop Çıtak², Muazzez Çevik³, Vildan Ertekin²

¹Acıbadem Üniversitesi, Tıp Fakültesi

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

³Acıbadem Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı

Giriş: Otoimmün hepatit (OİH), hiperglobulinemi, otoantikorların varlığı ve karaciğer biyopsisinde kronik hepatitin histolojik belirtileri ile karakterize kronik karaciğer hastalığıdır. OİH kız çocuklarında daha sık görülmektedir. Spesifik bir klinik belirti veya semptom yoktur. Vakaların %30'unda enfeksiyöz bir süreci taklit eden akut semptomlar ve yüksek transaminaz değerleri ilk bulgulardır. Epstein-Barr virüsü (EBV) otoimmün hastalıkların yaygın bir tetikleyicisidir.

Amaç: Bu olguda EBV tarafından tetiklenmiş bir Tip 1 otoimmün hepatit (T1OİH) sunulmuştur.

Yöntem: 28 aylık bir kız çocuğu, ailesi tarafından fark edilen belirgin halsizlik, karın ağrısı ve ateş şikayetleri ile servisimize başvurdu. Öz geçmişinde ve soy geçmişinde özellik bulunmayan hasta üst sınırın on katı üstünde transaminaz yüksekliği ve sınır INR yüksek değerleri üzerine akut hepatit ön tanısıyla kliniğimize yatırıldı.

Bulgular: Hepatit etiyolojisini açıklamaya yönelik laboratuvar istemlerinde antinükleer antikor (ANA) 1/100 (+), antidüz kaz antikoru (ASMA) (+), anti mitokondriyal antikor (AMA) (-), karaciğer/böbrek mikrozomal otoantikoru-1 (anti-LKM-1) (-), 24 saatlik idrar bakır düzeyi normal ve IgG düzeyi 3300 mg/dL olarak bulundu. Uluslararası OİH çalışma grubunun belirlediği skorlama ile hastaya T1OİH tanısı konuldu. İstenen ileri tetkiklerde hastanın EBV PCR pozitif olduğu bulunmuştur.

Sonuç: OİH tedavisinde erken tanı oldukça önemlidir. Bu hastalar immünsüpresif tedaviye iyi yanıt verir. Erken tanı beklenen yaşam süresini uzatır ve karaciğer transplantasyonu ihtiyacını ertelemektedir. EBV varlığında otoimmün hepatit tanısı atlanabilmekte ve tedaviyi geciktirebilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Otoimmün hepatit, EBV

Bildiri No: 5391

Parmak Ucunda Yürüme Şikayetiyle Başvuran Hastalarda Saptanan Spinal Kitleler

Beyza Aslan¹, Ecem Torun¹, Yasemin Sancak¹, Serhat Güler¹, Sema Saltık¹

¹Cerrahpaşa Tıp Fakültesi

Giriş: Parmak ucu yürüme, yürüyüş sırasında normal olan topuk-yer temasının olmaması ile karakterize olan bir yürüme bozukluğudur. Parmak ucu yürüme çocukların yürümeyi öğrendiği dönemde sıkça görülen bir davranış olup, bu davranışın 2 yaş sonrasında da devam etmesi durumunda ileri değerlendirme yapılmalıdır.

Amaç: Normal yürüyüş paternine sahip bireylerde sonradan başlayan parmak ucu yürüme davranışı ise mutlaka altta yatan sebep açısından araştırılmalıdır. Etiyolojide nöromusküler hastalıklar, MSS enfeksiyonları, otizm spektrum bozukluğu gibi organik-non organik nedenler olabileceği gibi tüm nedenlerin dışlanması sonucunda ise bu durum idiopatik olarak nitelendirilebilmektedir.

Yöntem: Bu bildiri normal yürüyüş paternine sahip ancak sonradan gelişen parmak ucu yürüme davranışına sahip 2 pediatrik hasta hakkında olgu sunumu yapılacaktır.

Bulgular: Olgu-1; bilinen bir hastalığı olmayan erkek hasta 12 yaşında iken bir süredir olan sağ ayakta belirgin kavovarus ile FTR kliniğine başvurusu sonrası tabanlık başlanan hastanın 1 yıl sonraki poliklinik kontrolünde sağ ayak bileğinin dorsifleksiyonda olduğu ve pes cavus durumunun devam ettiği görülüyor. O dönem yapılan laboratuvar tetkiklerinde ve radyolojik görüntülemelerde anlamlı bir patolojiye rastlanmıyor; yapılan EMG si ise "duysal aksonal nöropati" olarak yorumlanıyor. Tabanlık kullanımına devam edilen hastanın yürüyüş başlangıcından 3 sene sonra Lomber MR görüntülemesinde L3 vertebra düzeyinden S2 vertebranın korpus lateraline kadar uzanım gösteren, spinal kanal AP çapının daralmasında neden olan 5x4 mm boyutlarında lipoma rastlanıyor. Olgu-2; bilinen FMF tanılı 18 yaş erkek hasta parmak ucu yürüme şikayeti ile Ortopedi kliniğine başvuruyor, yapılan fizik muayenesinde m.gastrocnemiusta tonus artışı saptanıyor. Yapılan Lomber MR görüntülemesinde L1-L3 düzeyinde 42x20 mm boyutlarında teratoma rastlanıyor.

Spinal MR Görüntüsü



L1-L3 düzeyinde 42mmx20 mm boyutlarında Teratom



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Sonuç: Çocuklarda sonradan gelişen parmak ucu yürümenin sıklıkla organik bir sebebi mevcut olup; ileri tetkik ve değerlendirme yapılması gerekmektedir. Nöromüsküler hastalıklara bağlı olarak gelişen durumlarda tanı konma aşamasında radyolojik görüntülemelerin önemi büyüktür.

Anahtar Kelimeler: parmak ucu yürüme, spinal kitle, teratom, radyolojik görüntüleme

Bildiri No: 5405

Çocuk Yoğun Bakım Ünitesinde Miyokardit: Bir Yıllık Klinik Deneyimimiz

Şule Öztürk Kurtoğlu¹, Cenap Zeybek², Leyla Telhan³

¹Medipol Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalığı ABD, İstanbul

²Medipol Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalığı ABD, Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı, İstanbul

³Medipol Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalığı ABD, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, İstanbul

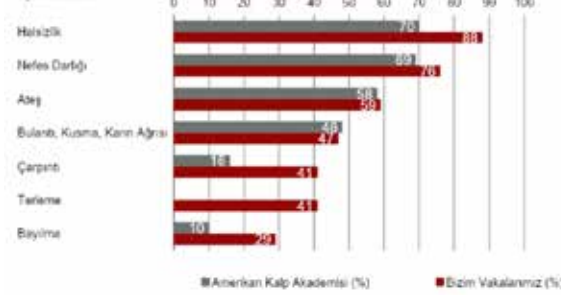
Giriş: Pediatrik popülasyonda miyokardit, çok çeşitli klinik semptomlarla prezente olabilen ve tanı koyulması gecikebilen bir hastalıktır. Kesin tanı koyabilmek için kardiyak görüntüleme, biyopsi gibi ileri tetkikler gerekse de klinik şüphe ile hızlı müdahale hayat kurtarıcıdır. Miyokardit, dilate kardiyomiyopatiye neden olabilen önemli bir morbidite ve mortalite sebebi olması nedeniyle, pediatristlerin ayırıcı tanıda miyokardit düşünebilmesi hayat kurtarıcı olacaktır.

Amaç: Bu çalışmanın amacı, birimimizde miyokardit tanısı alan hastaların verilerini Amerikan Kalp Akademisi (AKA) ile karşılaştırarak farkındalık yaratmak, kendi verilerimizi ortaya koymak ve tanı sürecindeki gecikmeleri en aza indirmektir

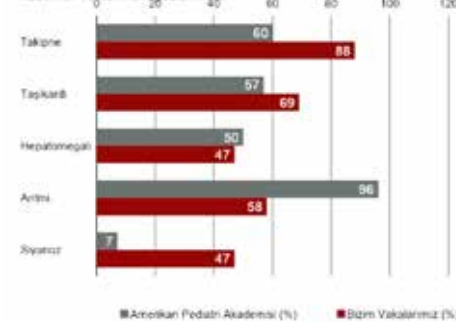
Yöntem: Çalışmamızda 7 Şubat 2023 – 5 Ağustos 2024 tarihleri arasında çocuk yoğun bakım ünitemizde miyokardit tanısı konulan 19 hasta retrospektif olarak incelendi. Olguların ortalama yaşı 29 (15-35) ay olup, %81'i kız çocuklarıydı.

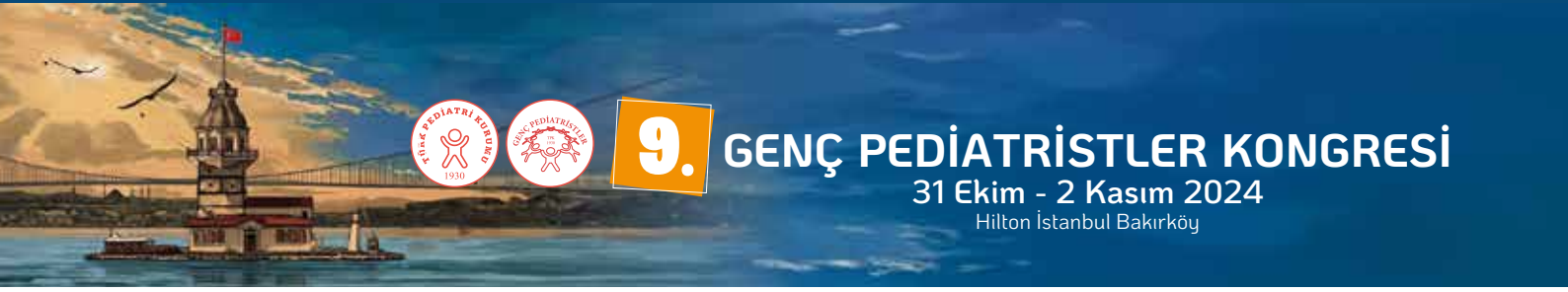
Bulgular: Başvurularındaki semptomlar AKA verileri ile kıyaslandığında sonuçlar Figür 1 ve Figür 2'deki gibiydi. Ayrıca; Biyokimya: Tüm hastalarda (%100) kardiyak enzim (troponin, CK-MB, proBNP) yüksekliği saptandı. Ekokardiyografi: İlk EF ortalaması %35, son EF ortalaması %45 olup, %41 hastada dilate kardiyomiyopati gelişti. Akciğer: %35'inde pnömonik infiltrasyon, %41'inde plevral efüzyon ve pulmoner ödem izlendi. Solunum desteği: %59 mekanik ventilatör, %29 non-invaziv destek, %12 oda havası ile takip edildi.

Figür 1. Olguların geliştiği Şikayetlerinin Amerikan Kalp Akademisi Verileri ile Kıyaslanması



Figür 2. Miyokardit Tanısı Alan Hastalarımızın Bulgularının Amerikan Kalp Akademisi Verileri ile Kıyaslanması





9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Sonuç: Vaka sayısının sınırlı olmasına rağmen, bulgularımız AKA verileri ile bazı farklılıklar göstermiştir. Özellikle halsizlik, terleme, çarpıntı şikayeti daha sık görülmüştür. Bu durum, bulunduğumuz bölgede yaygın olan demir eksikliği anemisi ile ilişkilendirilebilir. Siyanoz bulgusunun çok daha yüksek saptanması ise 3. basamak bir hastane oluşumuz ve hastaların bize geç ulaşabilmesi olabilir. Bu durum da erken tanı ve tedavinin önemini bir kez daha ortaya koymaktadır. Çocuklarda miyokardit, yüksek morbidite ve mortalite oranları ile tanı ve tedavi açısından zorluklar barındırmaya devam etmektedir. Ayırıcı tanıda yer alması için gerekli klinik farkındalığın oluşturulması ve heterojen klinik sonuçların iyileştirilmesi için daha kapsamlı çalışmalar gereklidir.

Anahtar Kelimeler: Miyokardit, Dilate Kardiyomiyopati

Bildiri No: 5427

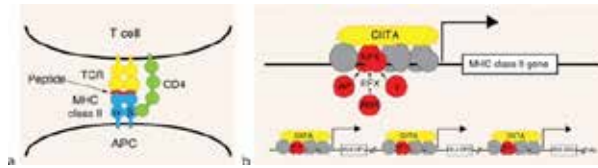
Sekonder HLH ile Tanı Alan Primer İmmün Yetmezlik Olgusu

Buse Bayhan¹, Zeynep Taşkın¹, Muhammed Aydın¹, Zeynep Meriç¹, Hatice Betül Gemici¹, Burcu Kılınç Oktay¹, Süheyla Ocak¹, Esra Özek Yücel¹, Ayça Kıyıkım¹

¹Cerrahpaşa Tıp Fakültesi

Giriş: MHC sınıf 2 eksikliği (Bare Lenfosit Sendromu, Tip 2), C2TA, RFXANK, RFX5 ve RFXAP genlerindeki mutasyonlardan kaynaklanan ve otozomal çekinik kalıtılan primer immün yetmezliktir. Bu genlerin kodladığı proteinler antijen sunan hücrelerin yüzeyinde MHC-2 molekülünün ekspresyonu ile T hücresi gelişimini ve işlevini etkilemektedir. Bu proteinlerin fonksiyon bozukluğuna yol açan mutasyonlar yardımcı T hücreleri aracılığı ile B hücrelerinin de fonksiyonu etkileyerek hücrel ve humoral immünitede bozukluğa sebep olmakta ve kombine immün yetmezliğe yol açmaktadır.

MHC sınıf 2 eksikliği patogenezi



Amaç: Doğuştan immünite kusurlarında primer olarak hemofagositik lenfohistiyoz (HLH) görülebileceği gibi enfeksiyon gibi tetikleyicilere sekonder olarak da HLH tablosu gelişebilmektedir. Bildirimizde CMV' ye sekonder HLH gelişen ve MHC sınıf 2 eksikliği tanısı koyduğumuz olgumuzu sunmak istedik.

Yöntem: Bu bildiride olgu sunumu yapılacaktır.

Bulgular: Altı aylık erkek olgumuz iki haftadır aralıklı olan ateş, tüm vücutta yaygın basmakla solan döküntü, oral pamukçuk ve dirençli bez dermatiti şikayetleriyle başvurdu. Tetkiklerinde hiperferritinemi, hipofibrinojenemi, hipertrigliseridemi, LDH yüksekliği ve pansitopeni saptandı. CMV PCR kopya sayısı kanda 25.000.000 kopya/ml, idrarda 14.000.000 kopya/ml sonuçlanması üzerine CMV' ye sekonder HLH düşünüldü. Kemik iliği aspirasyonu yapıldı ve hiposelüler olarak değerlendirildi. İmmün tetkiklerinde hipogammaglobulinemi (IgG, IgM, IgA düşüklüğü), naif T hücrelerinin yokluğu ile T hücre lenfopenisi, CD4 T lenfositlerin, çift negatif T lenfositlerin ve erken timik öncüllerin düşüklüğü saptandı. Genetik incelemede RFXANK geninde NM_003721.4:c.163del,p.(Asp55Metfs*13) homozigot mutasyon saptandı. MHC sınıf 2 eksikliği tanısı konuldu. CMV spesifik IgG (megalotect), intravenöz immunoglobulin, siklosporin, etoposid, deksametazon ve gansiklovir tedavileri ile izoniazid, rifampisin, trimetropin-sulfametaksazol, flukonazol profilaksileri başlandı. Kemik iliği nakli için değerlendirilmeye alındı.

Sonuç: HLH sıklıkla enfeksiyonlara sekonder olarak gelişebilmekle beraber bu olgularda altta yatan immün yetmezlik eşlik edebilmektedir. MHC sınıf 2 eksikliği ciddi viral, bakteriyel, fungal ve paraziter enfeksiyonlara neden olarak sekonder HLH tablosuna sebep olabilmektedir. Kombine immün yetmezliklerin kontrolsüz sitokin salınımı ile primer HLH' ye sebep olabilmekle beraber enfeksiyonlara yatkınlık oluşturarak sekonder HLH tablosuna da yol açabileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Hemofagositik lenfohistiyoz, mhc sınıf 2 eksikliği, primer immün yetmezlik



Bildiri No: 5693

Nötrofil-Lenfosit Oranı ve Sistemik İmmün-İnflamasyon İndeksi: Bronşiolitli Bebeklerde Biyobelirteçler: Kesitsel Bir Çalışma

özge nur turan¹, özlem erdede¹, erdal sarı¹, nihan uygur külcü¹, rabia gönül sezer yamanel¹

¹zeynep kamil eğitim araştırma hastanesi

Giriş: Bronşiolit, 2 ay altı pediatrik grupta solunum sistemine bağlı hastane yatışlarının başında gelmektedir. Bronşioliti olan pediatrik hastalarda yeni bir inflamatuvar gösterge olan sistemik immün-inflamatuvar indeksin (SII) kullanımını henüz bildirilmemiştir.

Amaç: Bu çalışma solunum sinsityal virüsü (RSV) ve RSV dışı bronşiolit tanılı hastalarda sistemik immün-inflamatuvar indeks (SII) ile nötrofil-lenfosit oranı (NLR) arasındaki ilişkiyi ve klinik şiddet tahminini araştırmayı amaçlamıştır.

Yöntem: 1 Ekim 2021 ile 31 Ocak 2022 tarihleri arasında RSV ve/veya diğer viral patojenlerin neden olduğu bronşiolit tanısıyla hastanemize yatırılan <2 yaş 155 hastanın verileri analiz edildi. Yaş, cinsiyet ve klinik özellikler dahil olmak üzere temel hasta bilgileri, viral çoklu polimeraz zincir reaksiyonu (PCR) testlerinin sonuçları ve hemogram parametreleri incelendi. Multiplex gerçek zamanlı PCR 15 farklı viral patojen tespit etti. Bronşiolitin orta ve şiddetli ayrımı için dakika solunum sayısı, hışıltı, retraksiyon, siyanoz, spo2 düzeyi ve spo2 >92 için gerekli FiO2'ü dikkate alan bir solunum şiddeti puanlama sistemi kullanıldı. Hastalık şiddeti, ek oksijen ihtiyacı ve oksijen uygulama süresi ile değerlendirildi. NLR, nötrofil sayısının lenfosit sayısına bölünmesiyle belirlendi. SII değeri (trombosit sayısı × [nötrofil/lenfosit]) şeklinde hesaplandı. NLR ve SII sonuçları RSV mono-enfeksiyonları, diğer viral mono-enfeksiyonları ve RSV ko-enfeksiyonları olan hastalar arasında karşılaştırıldı.

Bulgular: NLR ve SII, RSV mono-enfeksiyonu olmayan grupta RSV mono-enfeksiyon grubuna göre anlamlı derecede daha yüksek bulundu. Ek oksijen tedavisinin gün sayısı RSV mono-enfeksiyon grubunda anlamlı derecede daha yüksek bulundu. RSV mono-enfeksiyonu ve RSV ko-enfeksiyon grupları arasında NLR, SII veya ek oksijen tedavisinin gün sayısında anlamlı bir fark bulunmadı. RSV mono-enfeksiyonu olan hastalar, RSV mono-enfeksiyonu olmayanlara göre daha şiddetli klinik bulgular gösterse de, NLR ve SII değerleri RSV mono-enfeksiyon olmayan grupta anlamlı derecede daha yüksek bulundu.

Sonuç: NLR ve SII akut bronşiolit ataklarının şiddetini belirlemede çok yararlı ölçümler gibi görünmemektedir; ancak, RSV grubunda RSV olmayan gruba kıyasla daha düşük NLR ve SII değerleri RSV enfeksiyonu için potansiyel biyobelirteçler olabilir. Daha fazla çalışmaya ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: bronşiolit, inflamasyon, nötrofil-lenfosit oranı, sistemik immün-inflamasyon indeksi



Bildiri No: 5816

VASKÜLİTLERİ TAKLİT EDEN ADA-2 EKSİKLİĞİ OLGUSU

ELİF GÜMÜŞSOY AY¹, YASEMİN DEMİR YİĞİT¹, SÜLEYMAN EKREM ALBAYRAK¹, NAİLE KAYA YILDIRIM¹, METİN KAYA GÜR-GÖZE¹

¹FIRAT ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ ÇOCUK ROMATOLOJİ

Giriş: ADA2 Eksikliği (DADA2),CERC1 genindeki mutasyonlardan kaynaklanan ve sıklıkla klinik olarak Poliarteritis Nodosa'ya (PAN) benzeyen yakın zamanda tanımlanmış sistemik inflamatuvar vaskülopatidir.DADA2'nin erken tanısı ve tedavisi, yaşamı tehdit edici olabileceğinden çok önemlidir.

Amaç: Olgumuz başlangıçta PAN hastası olarak düşünüldü,ancak aile öyküsünün olması, orta ve büyük çaplı damarların tutulumu, nörolojik semptomların olması ve yaygın döküntülerin olması nedeniyle ADA2 düzeyi ve genetik sonucuyla DADA2 tanısı konularak tedavilerine hemen başlandı

Yöntem: OLGU14 yaşında kız hasta bacaklar ve karın bölgesinde mermerimsi görünüm,soğuk havalarda ellerde morarma beyazlaşma,halsizlik,kilo kaybı,tekrarlayan aft ve aralıklı ateş şikayeti ile başvurdu. Fizik muayenesinde alt dudak sağ yanak iç mukozasında aft , bacaklarda ve karın bölgesinde livedo retikularis ve raynoud fenomeni vardı. Laboratuar analizlerinde tam kan sayımında hafif lökopeni (4200 / μ L) , lenfopeni (970 / μ L) ve hafif trombositopeni (141x10 / μ L) görüldü. Kan şekeri, KC fonksiyon testleri, böbrek fonksiyon testleri, serum elektrolitleri ve koagülasyon testleri normal idi. C-reaktif protein(CRP) ve eritrosit sedimentasyon hızı yüksek bulundu.Tam idrar tetkikinde proteinüri ve hematürisi görülmedi.Hipogamaglobulinemi ve immun yetmezlik görülmedi.Hastanın çekilen alt extremitte MR Anjiyografisinde :Ana femoral arter,derin ve yüzeysel femoral arter,popliteal arter,peroneal arter,anterior tibial arter ve posterior tibial arterde zayıf kontrast tutulumu izlenmekte olup çapları sağda daha belirgin azalan ,arterit raporlandı.

Bulgular: TARTIŞMA DADA2, ADA2 genindeki fonksiyon kaybı varyantlarından kaynaklanan otozomal resesif bir hastalıktır . Geniş bir klinik sunum yelpazesine sahiptir ve fenotipler 2014'teki ilk tanımından bu yana genişlemiştir. Adenozin deaminaz 2 eksikliği, küçük ve orta büyüklükteki damarları etkiler ve klinik sunumları arasında, liveoid döküntü, erken başlangıçlı inme, hipogamaglobulinemi, hematolojik anormallikler ve sistemik inflamasyon gibi PAN benzeri özellikler bulunur. DADA2 ve PAN'ın birçok benzer klinik özelliği olduğundan,DADA2 başlangıçta PAN olarak yanlış teşhis edilebilir. DADA2'li hastaların yaklaşık %25'inin çocukluk PAN'ı olarak yanlış teşhis edildiği bildirilmiştir Bu yüzden olgumuzda başlangıçta PAN hastası olarak düşünülmüş, daha sonra livedoid döküntülerin yaygın olması, orta ve büyük çaplı damarların tutulması, aile öyküsü olması, nörolojik belirtiler olması,aralıklı ateş ve sistemik inflamasyon olması nedeniyle ADA2 eksikliğine yönelinmiştir.Olgumuz büyük çaplı damarı tutması ile , ADA-2 eksikliğinde tüm damar yapılarının tutabileceğini göstermiştir.

Sonuç: Sonuç olarak DADA2'nin tüm damar yapılarını tutabileceği, başta PAN olmak üzere diğer vaskülitleri taklit edebileceği, aile öyküsü ile birlikte olan vaskülit benzeri klinik tablolarda akılda tutulması gerektiği görülmüştür.

Anahtar Kelimeler: Vaskülit, Poliarteritis Nodosa, ADA2 Eksikliği



Bildiri No: 5891

Sjögren Sendromuna Sekonder Antifosfolipid Antikor Sendromu: Serebral Sinüs Ven Trombozu Etiyolojisinde Nadir Bir Sebep

Defne Altuğ¹, Nergis Akay², Ümit Gül², Elif Kılıç Könte², Esmâ Aslan², Aybüke Günalp², Rojan İpek³, Serdar Arslan⁴, Mehmet Yıldız², Amra Adrović², Sezgin Şahin², Kenan Barut², Özgür Kasapçopur²

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

²İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

³Dicle Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

⁴İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Radyoloji Ana Bilim Dalı

Giriş: Serebral sinüs ven trombozu insidansı 0.6/100.000/yıl olan, çocuklarda nadir görülen bir durumdur. Etiyolojide en sık sebep baş ve boyun enfeksiyonları olmakla beraber protrombotik durumlar, romatolojik hastalıklar, homosistinüri ve ilaç kullanımı gibi çeşitli altta yatan hastalıklar da ayırıcı tanıda düşünülmelidir. En sık başvuru nedeni baş ağrısı, kusma, letarji, 6.kraniyel sinir tutulumu gibi semptomlardır.

Amaç: Bu vakada Sjögren Sendromu'na sekonder AFAS tanısı alan hastanın verilerini sunmayı amaçladık.

Bulgular: Bilinen hastalığı olmayan 13 yaşında kız hasta, 2 haftadır olan kusma, baş ağrısı, görmede bulanıklık şikayetiyle başvurdu. Fizik muayenesinde sol gözde strabismus haricinde yapılan nörolojik ve sistemik muayenesinde herhangi bir bulgu saptanmadı. Hastanın KİBAS etiyolojisi açısından yapılan göz muayenesinde sağ ve sol gözde Grade 3 papilödem ve yaygın hemorajiler, vizyonu sağda 7-8/10, solda 10/10 saptanmış olup yapılan kraniyel görüntülemelerinde sol sigmoid sinüste ve juguler sağ transvers sinüs-sigmoid sinüste kronik trombüs izlendi. Hastaya metilprednizolon, enoksaparin ve asetazolamid tedavileri başlandı. Hastanın SS-A/Ro-60 zayıf pozitif, dsDNA şüpheli, anti-Ku şüpheli, RF 43.7 (<14), Antifosfolipid IgM:45 U/mL (+), IgG: 17 U/mL (borderline), anti beta-2 glikoprotein IgM:80 U/mL (+) IgG:22 U/mL (+), antikardiyolipin IgM:76 GPL U/mL (+), IgG: 36 MPL U/mL (+), lupus antikoagülan testi pozitif sonuçlandı. Ağız kuruluğu, SS-A pozitifliği ve RF pozitifliği olan hastaya Sjögren Hastalığı açısından minör tükürük bezi biyopsisi yapılmış olup Sjögren Hastalığını destekleyici nitelikte sonuçlandı. Hastada ön planda Sjögren Hastalığına sekonder Antifosfolipid Antikor Sendromu tanısı konularak hidroksiklorokin ve mikofenolat mofetil tedavileri eklenerek takibine devam edilmektedir.

Sonuç: Serebral sinüs ven trombozu olan hastalarda romatolojik hastalıklar ayırıcı tanıda unutulmamalıdır. Romatolojik hastalıklardan en sık Behçet Hastalığı görülmektedir. Bu olguda çok daha nadir bir etiyoloji olan Sjögren Sendromuna sekonder antifosfolipid antikor sendromu (AFAS) tanısı saptanmış olup arter ve ven trombozlarında primer ve sekonder AFAS araştırılmalıdır. Antikoagülan tedaviye ek olarak serebral sinüs ven trombozunun altta yatan etiyolojisinin tanınması ve hastalığa özgü tedavilerin başlanması görme kaybı gibi kalıcı ve yaşam kalitesini düşüren komplikasyonların azaltılması ve önlenmesine yardımcı olmaktadır.

Anahtar Kelimeler: serebral sinüs ven trombozu, papilödem, Sjögren Sendromu, sekonder antifosfolipid antikor sendromu



Bildiri No: 5899

Ateş ve Peteşiyal Döküntülerin Arkasındaki Hastalık

sena gürsoy¹

¹Başakşehir çam ve sakura şehir hastanesi

Giriş: Langerhans hücreli histiositozis (LHH), myeloid progenitor hücrelerden köken alan ve genellikle deri veya kemikte görülen, nadir ve neoplastik bir hastalıktır. Multisistemik formu çocuklarda 1-3 yaş arasında belirginleşebilir ve ateş, döküntü, sitopeni gibi bulgulara yol açar. Kesin tanı histopatolojik ve immunohistokimyasal değerlendirme ile konulur, tedavi ise hastalığın sistemik yayılımına göre belirlenir.

Amaç: Langerhans Hücreli Histiositozis (LHH), myeloid progenitor hücrelerden köken alan bir neoplastik hastalıktır. Bu çalışmanın amacı, LHH'nin nadir bir formunu erken yaşta teşhis etmek ve yönetim stratejilerini vurgulamaktır ve 4,5 aylık bir çocukta LHH tanısının nasıl konulduğunu ve tedavi sürecini detaylandırmaktır.

Yöntem: 4,5 aylık bir kız hasta, yaygın peteşiyal döküntü ve ateş şikayetiyle acil servise başvurdu. Önceki başvurularda döküntüler ateş ile birlikte görülmemişti. Meningokoksemi ön tanısıyla tedavi başlandı ancak kültürler steril çıktı. Periferik yayma ve doku biyopsisi yapıldı. Histopatolojik değerlendirme sonucu, LHH tanısı konularak PET taraması yapıldı. PET sonucunda, dalak parankiminde ve oral kavitede artmış FDG tutulumları belirlendi.

Bulgular: Hasta, ateş ve peteşiyal döküntüler ile birlikte trombositopeni gösterdi. Biyopsi sonucu, CD1a ve CD207 (langerin) pozitif langerhans hücrelerini gösterdi. PET taraması, dalakta ve oral kavitede hipermetabolik odaklar saptadı. Bu bulgular, sistemik LHH'nin varlığını destekledi.

Sonuç: Erken dönemde döküntüler ve sistemik bulgular LHH ile uyumlu bulundu. Tanı ve tedavi sürecinde histopatolojik ve PET değerlendirmeleri kritik rol oynadı. Multisistemik LHH'nin erken tanısı, etkili tedavi ve izleme açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: meningokoksemi, döküntü, ateş, langerhans hücreli histiositoz

Bildiri No: 6008

Beş aydır devam eden sol diz ağrısında dört farklı merkezde tanı konamayan osteosarkom vakası

Kadriyr Betül Tekşen¹, Özlem Başoğlu Öner¹, Ali Ayçiçek¹

¹Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi

Giriş: Osteosarkom nadir görülen primer malign kemik tümörüdür. Nadir olmasına rağmen çocuklarda 15-19 yaş aralığında en sık görülen (%56) primer malign kemik tümörüdür. Erken tanı ve tedavi ile yaşam beklentisinde belirgin iyileşme sağlandığı görülmüştür.

Amaç: Lokalize tümörlerde tedavi çok daha başarılı olmakta 5 yıllık yaşam beklentisi %76 a kadar çıkmaktadır. Ancak küçük tümör yükü için erken zamanda şüpleniş gerekli tetkikleri ivedilikle yapmak icab edilmektedir. Bu vakamızda tek taraflı diz ağrısı ile 5 ayda farklı zamanlarda dört ayrı merkeze müracaat etmesine rağmen tanı konamamış beşinci merkez olan hastanemizde tanı konup tedavisine başlanana vaka takdim edildi.

Yöntem: Osteosarkom vakası retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Onbeş yaşın kız hastada tanıdan 5 ay önce başlayan sol dizini kırarken oluşan ağrı şikayeti başlıyor, geçen 2 aylık zaman zarfında ağrı hem yürürken hem de otururken olmaya başlamış, uykudan uyandıran bir hale gelmiş. Dizi açıp kaparken kilitlenme hissi de meydana geliyormuş. Üçüncü ayında ağrılarını dindirmek amacı ile önce günde bir sonra günde iki kez parasetamol almaya başlamış. Dördüncü ayında her iki diz arasında belirgin çap farkı oluşmaya başlamış, toplam 6 kg kaybı olmuş. Beşinci ayında sol dizde şiddetli ağrı, hareket kısıtlılığı ve belirgin çap artışı sebebi ile bizim merkezimize başvuruyor. Merkezimizde çekilen diz MRG sonucunda femur distal diafizden kaynaklanan epifiz hattına uzanmış, posteriorde yumuşak doku hattına uzanmış, uzun aksı 105 mm olan kortikomedüller alanda bütünlüğü bozulmuş malign görünümlü yer kaplayan kitle lezyon izlendi. Femur proksimalinde 16 mm ve 5 mm çaplı ikinci bir nodüler alan saptandı. Çekilen PET sonucu, MRG sonucu ile uyumlu olup ayrıca sağ akciğer orta lob medial segmentte metastaz ile uyumlu nodüller görüldü. Yapılan insizyonel biyopsi sonucu fibroblastik ve osteoplastik osteosarkom ile uyumlu bulundu. Hastaya MAP tedavi protokolü başlanmış olup halen kemoterapi devam etmektedir.

osteosarkom vakası foto (1)



Takdim edilen vakanın kemoterapi öncesi her iki bacak kıyaslamalı fotoğrafı

Osteosarkom vakası fotoğraf (2)



Takdim edilen vakaya yapılan röntgen görüntüleri

Sonuç: Çocuklarda osteosarkom tedavisi sonucunda 5 yıllık survi başlangıç tümörün evresi ile korele olarak azaldığı için bu hastalarda erken tanı önem arz eder.

Anahtar Kelimeler: osteosarkom, uzun kemik ağrısı, uzun kemik tümörü

Bildiri No: 6020

Hirschsprung sendromu olgusunda ciddi batın distansiyonu ve elektrolit dengesizliği

Simge AYDINALEV KALMIŞ¹, Nevzat Aykut BAYRAK¹

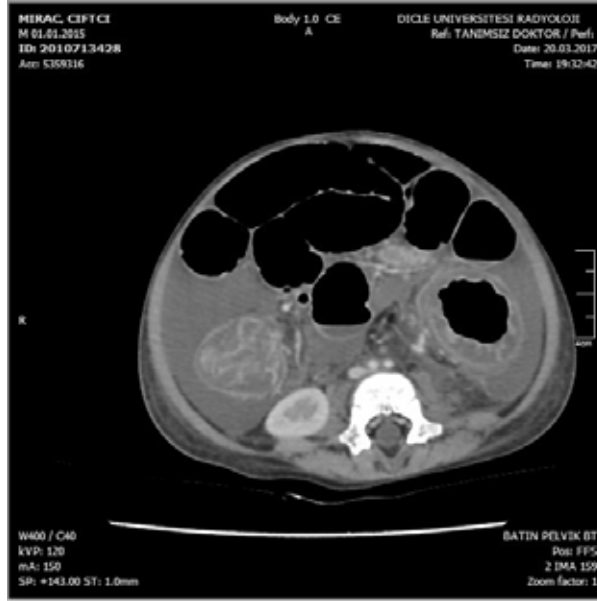
¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ABD, İstanbul

Giriş: Hirschsprung enterokoliti (HEK), Hirschsprung hastalığının (HH) en ciddi ve mortal komplikasyonudur. Kötü kokulu ve şiddetli diyare, batın distansiyonu, kusma, ateş, letarji ve kanlı dışkılama ile fulminan seyreder.

Amaç: Hirschsprung enterokoliti morbidite ve mortalitesi yüksek olup erken tanı ve tedavi mortaliteyi önemli ölçüde azaltır.

Yöntem: HH tanılı hastada ciddi batın distansiyonu ve elektrolit dengesizliği sonucu saptadığımız HEK olgusu sunulmuştur.

Batın Bt görüntüsü



Bulgular: Medikal tedaviye cevap vermeyen kronik konstipasyon ve kolon grafisinde dilate bağırsak ansları izlenen hastanın kolon biyopsisinde ganglion hücresi görülmemesi üzerine Hirschsprung hastalığı tanısı olarak 1,5 yaşında opere olmuş, kolostomi açılmış. Yedi ay sonra kolostomi kapatılmış. Şehir dışında yaşayan hastanın takiplerinde aktif dışkılama mevcutmuş ancak kademeli olarak batın distansiyonu ve önce mukuslu, sonrasında kanlı ishal gelişmiş. Acilimize başvurusunda derin hipoalbuminemi (0.9 g/dL), hipokalemi (1.8 mEq/L), hiponatremi (123 mEq/L), CRP pozitifliği (116 g/dL), lökositoz, metabolik alkaloz mevcuttu. USG'de batında yaygın asit, kolon anslarında dilatasyon izlenmiş. Hastanın oral alımı kesilerek IV hidrasyon, antibiyoterapi (vankomisin, meropenem, metronidazol) ve albümin replasmanı başlandı. Batın BT'de asit ve kolon anslarında duvar kalınlaşması ve enterokolit tablosu izlenen hastanın albümin ve elektrolitleri agresif yaklaşımla düzeltildi. Kolonda agangliyone segment kalmış olabileceği düşünülerek cerrahi değerlendirme amacıyla çocuk cerrahisine devredildi. Batın eksplorasyonunda, önceki rezeksiyon alanından farklı bir bölgede kısa segment agangliyone kolon ansı saptanarak eksize edildi. Hasta komplikasyonsuz ayaktan takip edilmektedir.

Batın Bt görüntüsü 2



Sonuç: HH olgularının fonksiyonel konstipasyon ile ayırıcı tanısı gerekmektedir. HEK, HH'nin en önemli morbidite ve mortalite nedenidir. Etyopatogenezi halen net anlaşılamamakla birlikte hastalığa özgü bağırsak homeostazındaki anormallikler (mukus bariyeri ve dolaşımın bozulması, enterik sinir sistemi disfonksiyonu...), agangliyone kolon ansı bırakılması ve çeşitli risk faktörlerinin varlığı (uzun segment, Down sendromu, uzamış mekonyum pasajı...) HEK gelişimine neden olur. Hirschsprung enterokoliti özellikle yenidoğan döneminde mortalitesi yüksek bir hastalık olup erken tanı ve tedavi hayat kurtarır.

Anahtar Kelimeler: Hirschsprung hastalığı, Hirschsprung enterokoliti, Batın distansiyonu, Diyare



Bildiri No: 6049

Zona ile Başvuran Varisella Zoster Virüs Menenjit: Olgu Sunumu

İzem Sevi Karabıyık¹, Muhammed Mustafa Sabancı¹, Aybüke Damla Çetindere¹, Gamze Özgürhan¹, Gökten Öngel¹

¹Istanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Menenjit; beyin zarını çevreleyen meninkslerin enfeksiyonu olarak tanımlanır. Aseptik menenjit etkeni olarak karşımıza çıkan virüslerden akut herpes zoster enfeksiyonu, geçirilmiş varisella zoster enfeksiyonu sonrası latent kalmış virüsün reaktif olması sonucunda ortaya çıkan ağrılı, kuşak tarzında veziküler döküntü ile seyreden "zona" olarak bilinen klinik tabloyu oluşturur. VZV reaktivasyonunda ensefalit, menenjit, Ramsay Hunt Sendromu, serebellit, myelit, serebrovasküler olay ile ilişkin tablolar ortaya çıkabilir. Burada Varicella zoster ve Human herpes virüs-7 menenjitli olan olguyu sunduk.

Amaç: Varisella zoster virüsü (VZV) ve human herpes virüs-7 (HHV-7) etkenli menenjit olgusunu sunarak, çocuklarda aseptik menenjitin viral etkenleri hakkında farkındalık yaratmak ve klinik tanı süreçlerinde dikkat edilmesi gereken noktaları vurgulamaktır.

Yöntem: Bu olguda varisella zoster virüsü (VZV) ve human herpes virüs-7 (HHV-7) tespitine yönelik yöntemler kullanılmıştır. Hastaların klinik bulguları, laboratuvar testleri ve lomber ponksiyon ile elde edilen beyin omurilik sıvısı (BOS) analizi incelenmiştir. BOS üzerinde yapılan viral panel testleri ile etkenlerin tespiti sağlanmıştır.

Bulgular: 16 yaşında kız hasta; 1 gün önce başlayan baş ağrısı, mide bulantısı ve kusma şikayetleri ile çocuk acile başvurdu. Fizik muayenesinde; orofarenks ve tonsiller doğal, solunum sesleri bilateral eşit, ral ve ronküs yok, batın muayenesi doğal, ense sertliği mevcut, kernig ve brudzinski negatif olarak saptandı. Hastanın sol lomber bölgesinde 2 gün önce başladığı öğrenilen ağrılı, kaşıntılı, kuşak tarzında veziküler döküntü saptandı. Laboratuvar tetkiklerinde; Lökosit: 4.300/mm³, Hb:11.1 g/dl, Htc:34.9 Plt:300.000/mm³, Neu: %46,8, Crp:0.3 mg/L saptandı. Hastanın çekilen beyin tomografisinde patoloji saptanmaması üzerine menenjit ön tanısı ile çocuk servisine interne edildi ve lomber ponksiyon yapıldı. BOS basıncı doğal, görünüm berrak idi. BOS biyokimyasında; glukoz:59,7 mg/dl (lomber ponksiyon öncesi parmak ucu kan şekeri:82mg/dl), protein: 151 mg/dl saptandı. Hücre sayımında 563 lökosit görüldü. Lökositlerin %98.4'ü lenfosit, %1.6'sı nötrofil olarak saptandı. Hastaya seftriakson ve asiklovir İV olarak başlandı. Alınan BOS kültüründe üreme olmadı. BOS viral panelinde ise VZV ve HHV-7 virüsü birlikte saptandı. Takiplerinde ense sertliği ve lomber bölgede bulunan zonanın gerilediği görüldü. Asiklovir tedavisi 14 güne tamamlanan ve komplikasyonsuz taburcu edilen hasta takibe alındı.

Zona döküntüsü



Sonuç: Çocuklarda pnömokok ve meningokok konjuge aşularının kullanılmaya başlanması ile bakteriyel menenjit sıklığı azalmakta ve yerini aseptik menenjite bırakmaktadır. Menenjit düşünülen hastaların öyküleri alınırken geçirilmiş enfeksiyonlar ve aşılanma durumu mutlaka sorgulanmalı, fizik muayenede döküntü varlığı göz ardı edilmemelidir.

Anahtar Kelimeler: Menenjit, Viral Menenjitler, Varisella Zoster Menenjiti



Bildiri No: 6100

Trombotik Mikroanjyopati İle Karakterize Nadir Bir Olgu Sunumu

Berivan Kılıncı¹, Sare Güntülü Şık²

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

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

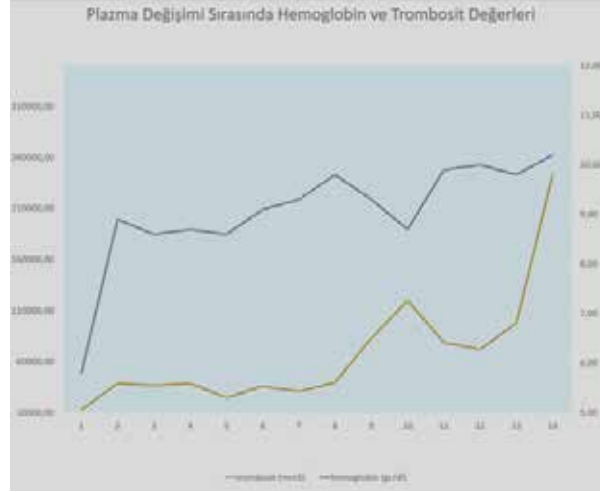
Giriş: Trombositler primer hemostazda görev alırlar. Trombositopenik hasta değerlendirilirken, öykü ve fizik muayene bulguları detaylı olarak kaydedilmelidir. Trombositlerin eksikliği veya fonksiyon bozukluğunda fizik muayenede cilt ve mukozalar etkilenir, peteşi, purpura ve ekimozlar meydana gelir. Trombositopeni değerlendirmesinde periferik yayma altın standarttır.

Amaç: Trombositopeniler; trombosit yıkım bozuklukları, trombosit üretiminde bozukluk olan hastalıklar ve trombosit sekestrasyonuna sebep olan patolojiler şeklinde üç başlıkta incelenir.

Yöntem: Olgu sunumu

Bulgular: Önceden sağlıklı olan 16 yaş kız hasta etil alkol içerikli madde kullanımı sonrasında gelişen konuşma bozukluğu ve yürüme bozukluğu şikayetleriyle hastaneye başvurdu. Tetkiklerinde anemi, trombositopeni, zayıf ANA (1/160 benekli) pozitifliği, C4 düşüklüğü görülmesi ve izlemde aralıklı gelişen normal nörolojik muayenenin olduğu afazi, görme kaybı, bilinç bulanıklığı, motor ve duysal defisit olması üzerine tarafımıza ileri tetkik için sevk edildi. Fizik muayenesinde genel durumu orta, cildi soluk görünümdeydi. Sağ frontoparietal bölgede aynı seviyeden düşmeye bağlı 2*2 cm ekimotik lezyonu dışında diğer sistemik muayenesi doğaldı. Travma nedeniyle yapılan görüntülemelerinde özellik yoktu. Laboratuvar tetkiklerinde; Hb: 10.5 gr/dl, total lökosit: 5530 mm³, trombosit: 23000 mm³, lenfosit: 420 mm³, nötrofil: 4980 mm³, LDH: 863 U/L, ürik asit: 3.1 mg/dl, INR: 1.15, C3 normal, C4 sınırda düşük saptandı. Spot idrarda bir defa proteinüri saptandı, 24 saatlik idrarda protein düzeyi ve üre kreatinin değerleri normaldi. Periferik yaymasında; trombosit kümesi yoktu, fragmente, poikilositoz, anizositoz, şışosit eritrositler mevcut, atipik hücre yoktu. Retikülositozu mevcuttu. Eritrosit sedimentasyon hızı: 60 mm/st, haptoglobulin: <0,3 idi. Dirençli trombositopeni nedeniyle yapılan kemik iliği aspirasyonunda blast görülmedi, megakaryositer değişiklikler mevcuttu. Hemolitik anemi, trombositopeni, nörolojik bulgular birlikteliğiyle Trombotik Trombositopenik Purpura (TTP) tanısı konan hastaya plazma değişimi ve pulse steroid tedavisi başlandı. ADAMTS 13 düzeyi düşük, inhibitör düzeyi pozitif sonuçlandı. Hastanın laboratuvar bulguları 14 terapötik plazma değişimi sonrasında düzeldi. Nörolojik bulguları tamamen düzelen ve kan sayımında trombosit sayısı >150.000 mm³ olan hasta prednol tedavisi 2 mg/kg gün olarak devam edecek şekilde hematoloji poliklinik kontrolüne gelmek üzere taburcu edildi.

Grafik 1: Plazma değişimi sırasındaki laboratuvar değerleri



Sonuç: TTP; ateş, mikroanjiopatik hemolitik anemi, trombositopeni, anormal böbrek fonksiyonu ve santral sinir sistemi tutulumunun olduğu nadir görülen trombotik mikroanjiopati ile karakterize bir hastalıktır. Sıklıkla sebebi vWF'in yüksek molekül ağırlıklı multimerlerinin parçalanmasında sorumlu olan ve mikroanjiopatinin gelişmesinde önemli rol alan ADAMTS13'ün otoantikör aracılı eksikliğidir. Plazma değişimi %80-95 hastada etkilidir. Rituksimab, kortikosteroidler, splenektomi, caplacizumab ve anti-vWF insan immünglobulini diğer tedavide kullanılan yöntemlerdir. Nörolojik bulgular, anemi ve trombositopeni ile başlayan çocuk hastalarda akılda tutulmalıdır. Böbrek tutulumu her hastada eşik etmeyebilir.

Anahtar Kelimeler: trombositopeni, mikroanjiopatik hemolitik anemi, plazma değişimi



Bildiri No: 6118

Lenfadenopati Ayırıcı Tanısında Sistemik Lupus Eritematozus: Bir Olgu Sunumu

Tuğçe Çakır¹, Zafer Bıçakçı², Zerrin Orbak³

¹Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

²Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji

³Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji ve Metabolizma

Giriş: Lenfadenopati (LAP) çocuk polikliniğine başvuruların önemli bir kısmını oluşturmaktadır. Enfeksiyonlar, otoimmün hastalıklar, maligniteler, depo hastalıkları, sarkoidoz gibi pek çok durum lenfadenopatiye sebep olabilmektedir. (1) Sistemik lupus eritematozus (SLE) multisistemik inflamatuvar bir hastalık olup olguların %12- %78 değişken oranlarda kliniğe lenfadenopatinin eşlik ettiği bilinmektedir. Nadiren ilk semptom olarak lenfadenopatinin görüldüğü SLE vakaları bildirilmiştir. (2)

Amaç: Bu olgu sunumunda, servikal LAP ile başvuran ve sistemik lupus eritematozus tanısı alan adölesan kız hasta sunulmuştur.

Yöntem: Olgu sunumudur.

Bulgular: On yedi yaş bilinen sistemik hastalığı olmayan hasta on gün önce başlayan halsizlik, ateş, gece terlemesi ve boynunda ele gelen kitle şikayetleri ile başvurdu. Alınan anamnezde bir yıl önce servikal bölgede LAP nedeni ile dış merkezde eksizyonel biyopsi yapıldığı ve reaktif lenf nodu olarak patolojisinin sonuçlandığı öğrenildi. Hastanın genel durum orta, vital bulguları normaldi. Fizik muayenede sol posterior servikal bölgede 2x2 cm boyutlarında fikse iki adet lenf nodu saptandı. Dalak kot altında iki cm palpe edildi. Hepatomegali saptanmadı. Diğer sistem muayeneleri normaldi. Kan tetkiklerinde beyaz küre 2150 mm³, lenfosit 760 mm³, nötrofil 1110 mm³, hemoglobin 13g/dL, trombosit 88.000 /mm³ LDH: 446 IU/L CRP:8,12 mg/L, sedim 20 mm/s olarak sonuçlandı. Periferik yaymada blastik hücre izlenmedi. Viral seroloji negatif saptandı. Brucella negatifti. PPD ölçümleri normal sonuçlandı. Yüzeysel USG'de servikal bölgede generalize multipl konglomere LAP raporlandı. Diğer bölgelere yapılan USG'de LAP saptanmadı. Hastanın gönderilen vaskülit markerlarından Anti DS DNA IgM pozitif sonuçlandı. ANA ++ idi. Hastaya malignite ekartasyonu amacı ile eksizyonel biyopsi yapıldı. Patoloji sonucu otoimmün hastalıkla ilişkili nekrotizan lenfadenit olarak raporlandı. Hastaya bu sonuçlarla SLE tanısı konuldu.

Sonuç: SLE multisistemik otoimmün bir hastalıktır. LAP, SLE'nin sık rastlanan, nonspesifik bir özelliğidir. Aynı zamanda SLE'nin ilk klinik bulgusu olabilir. (2) Lenfadenopatinin ayırıcı tanısı önemlidir çünkü lenf nodu büyümesi diğer benign ve malign bozuklukların bir işareti olabilir. Hastanın tıbbi öyküsü, fizik muayenesi, seçilmiş laboratuvar testleri ve lenf nodu biyopsisi hastaya yaklaşımda yardımcı olabilir. Lenf nodu özellikleri, yaygınlığı, boyutu, anatomik lokalizasyonu ve hassasiyeti yararlı ipuçları sağlayabilir. Artan klinik farkındalık, lenfadenopati ile başvuran SLE hastalarıyla başa çıkarken doğru tanı için anahtar olabilir. Ultrasonografi lenf nodlarının büyüklüğü, lokalizasyonu, şekli, sınırları, iç yapısı, hilus ekojenitesi, kalsifikasyon, nekroz içeriği hakkında bilgi sağlayarak doğru tanıya ulaşmada oldukça yarar sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: sistemik lupus eritematozus, lenfadenopati, ultrasonografi



Bildiri No: 6307

İmmünespresif Hastada Streptococcus Pneumoniae'nın Neden Olduğu Menenjit Olgusu

Betül Kösa¹, Meryem Akbulut¹, Yakup Gözderesi¹, Hanife Büşra Küçük Bilici², Ece Orbay², Pınar Önal², Hilmi Apak³, Fatma Deniz Aygün²

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

²İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa-Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı

³İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa-Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bilim Dalı

Giriş: Streptococcus pneumoniae çocukluk çağında otit, pnömoni, bakteriyel menenjit ve süperatif enfeksiyonların en sık nedenlerinden biridir. Genellikle damlacık yoluyla bulaşmaktadır ayrıca hematogen veya komşuluk yoluyla da yayılım göstermektedir. Predispozan faktörler arasında immün yetmezlik, malnutrisyon, malignite, fonksiyonel veya anatomik aspleni gibi durumlar yer almaktadır. Özellikle risk grubundaki hastalarda pnömokok enfeksiyonlarının sıklığı ve şiddeti artmaktadır.

Amaç: Bu yazıda, immünespresif hastada Beyin Omurilik Sıvısı (BOS)nda çok düşük glukoz saptanan Streptococcus pneumoniae'nın neden olduğu menenjit olgusu sunulacaktır.

Yöntem: Olgu sunumu

Bulgular: T Hücreli Akut Lenfoblastik Lösemi, Graft Versus Host Hastalığı tanılı 14 yaş kız hasta bir gün önce başlayan frontal bölgede lokalize ettiği baş ağrısı, kusma, subfebril ateş yakınmasıyla tarafımıza başvurdu. Başvuru sırasında genel durumu orta-düşkün, kta:115/dk idi. Muayenesinde kriptomillit ve ense sertliği mevcut olup Kernig ve Brudzinski bulguları negatifti. Döküntüsü yoktu, diğer sistem muayeneleri doğaldı. Tetkiklerinde wbc:28210 / μ l neut:20470 / μ l ve plt:106.000 / μ l olup akut faz reaktanlarından CRP >386 mg/l, proc: >100 ng/ml olarak sonuçlandı. Manyetik Rezonans (MR) Görüntülemesinde akut difüzyon kısıtlılığı yoktu, kitle basısı görülmedi. Lomber ponksiyon yapıldı. Hastanın Beyin Omurilik Sıvısı (BOS)'nda direkt bakıda polimorfonükleer hücre hakimiyetinde mm³'te 1180 lökosit sayıldı, gram boyamasında mikroorganizma görülmedi. BOS glukoz:2 mg/dl, protein:201 mg/dl olan hastanın menenjit ön tanısıyla intravenöz seftriakson ve vankomisin tedavisi düzenlendi. BOS kültüründe üreme olmadı. BOS polimeraz zincir reaksiyonu (PCR) sonucu Streptococcus pneumoniae pozitif saptanan hastaya pnömokok menenjit tanısı konuldu.

Sonuç: Bakteriyel menenjitin en sık nedenlerinden biri olan Streptococcus pneumoniae bakteriyemi, sepsise yol açabilen invazif pnömokokal hastalık etkenidir. Tanıda altın standart kültür olmakla birlikte, klinik olarak uyumlu hastada BOS'ta PCR pozitifliği varlığında etken olarak kabul edilmeli ve tedavi edilmelidir. Erken dönemde tanı ve tedavisi özellikle risk grubundaki kişilerde hem hastalık şiddetini hem de mortalite ve morbiditesini azaltmaktadır. Ayrıca aşılama bireysel ve toplumsal sağlığın korunmasında önemli rol almaktadır. Olgumuzun diğer dikkat çeken bir özelliği BOS glukoz değerinin çok düşük saptanmasıdır

Anahtar Kelimeler: İmmün yetmezlik, Streptococcus pneumoniae, Menenjit



Bildiri No: 6360

Kutis Marmorata Telenjektatika Konjenita: Bir Olgu Sunumu

Emine Erdemsiz¹, Ezgi Güzelce¹, Kudret Ebru Erol¹, Nursu Kara¹, Adem Gül¹, Didem Arman¹, Serdar Cömert¹

¹İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Kutis marmorata telenjektatika konjenita (KMTK), etyolojisi bilinmeyen, sporadik, telenjektazi, flebektazi, deride atrofi ve ülserasyonların görülebildiği nadir bir konjenital hastalıktır. Etiyolojisi tam olarak bilinmemekle birlikte multifaktöriyel olduğu düşünülmektedir.

Amaç: Bu olgu sunumunun amacı, KMTK tanısı almış bir yenidoğan vakasını sunarak, hastalığın klinik özelliklerine ve olası komplikasyonlarına dikkat çekmek, tanıda karşılaşılabilecek zorlukları vurgulamaktır.

Yöntem: Laboratuvar ve radyolojik incelemeler sonucunda hastaya KMTK tanısı koyuldu. Lezyonların seyri takip edilerek klinik gözlemler kaydedildi. Ayrıca, hastaya eşlik edebilecek ek anomalilerin olup olmadığını belirlemek için kranial ve batın ultrasonografi ile göz muayeneleri yapıldı.

Bulgular: Yirmi altı yaşında sağlıklı annenin ilk gebeliğinden, 39 hafta 1 günlük, normal doğum ile 2890 gram (10-50 P) ağırlığında, 48 cm (10-50P) boyunda ve baş çevresi 34 cm (10-50 P) olarak doğan olgunun özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenesinde üst ekstremiteler, gövde ve gluteal bölgeden başlayarak alt ekstremiteler boyunca ayak dorsoline kadar uzanan, ciltte atrofik alanların eşlik ettiği geniş, koyu mor renkte, retiküler benekli ağ görünümünde maküler lezyonlar mevcuttu. Sepsis ve dolaşım bozukluğuna yol açan patolojileri ekarte etmek açısından hastanın tüm tetkikleri alındı. Tetkikleri normal olan hastanın takipleri süresince lezyonlarda değişiklik görülmedi. Hastaya klinik olarak KMTK tanısı koyuldu. Hastalığa eşlik edebilecek patolojiler açısından yapılan kranial, batın US ve glokom açısından yapılan göz muayenesinde herhangi bir patoloji saptanmadı. Olgunun her iki bacak ve her iki kolu arasında yaklaşık 0.5 cm çap farkı bulunmaktaydı. Ek sorunu olmayan olgu izlemlerine ayaktan devam etmek üzere taburcu edildi.

Sonuç: Kutis marmorata telenjektatika konjenita, nadir görülen kutanöz bir hastalıktır. Genellikle doğumda saptanır ancak daha ileri yaşlarda da tanı alabilir. Olguların %50'sinde ek anomaliler mevcuttur. Literatürde alt ekstremiteler hipoplazisi, bilateral konjenital glokom ve, konjenital retina dekolmanı gibi anomalilerin eşlik ettiği KMTK olguları mevcuttur. Sıklık sırasına göre ekstremiteler, gövde, yüz ve kafa derisinde görülür. Tanı klinik bulgularla konulur. Prognozu iyidir ve ilk 2 yıl içinde lezyonlarda gerileme görülür. Olgular uzun dönemde eşlik eden anomaliler açısından izlenmelidir. Olgumuzda eşlik eden herhangi bir konjenital anomali yoktu. Bu olgularda prognoz iyidir ve herhangi bir tedavi gerekmemektedir. Yenidoğan döneminde fizik muayenede ciddi morbiditelerle karışabileceğinden lokalize ve ilerlemeyen kutis marmoratus saptanan olgularda KMTK mutlaka düşünülmeli ve eşlik eden anomaliler aranmalıdır. Olgumuz bu nadir hastalığa dikkat çekmek için sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Kutis marmorata telenjektatika, Yenidoğan, Telenjektazi

Bildiri No: 6467

Biatrial Dilatasyonda Yüz Güldüren Haber

Banu ADIGÜZEL¹, Şenay ÇOBAN¹, İbrahim Cansaran TANIDIR¹, Erkut ÖZTÜRK¹

¹Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi

Giriş: Biatrial dilatasyon çocukluk çağında nadir görülen ve ayırıcı tanıda konstriktif perikardit (KP) ve restriktif kardiomyopatinin (RKMP) olduğu önemli bir bulgudur. Hastaların tedavisinin planlanması için tanının tam konulması oldukça önemlidir, zira RKMP tedavisi kalp nakli iken KP tedavisi perikardiyektomidir.

Amaç: Burada kalp yetmezliği kliniği ile başvuran ve ekokardiyografide biatrial dilatasyonu saptanan hastanın tanısı ve tedavisini paylaşmayı amaçladık.

Yöntem: Ayırıcı tanı ve etyolojiye yönelik laboratuvar tetkikleri ve görüntüleme yöntemlerinden (EKG, EKOKARDİYOGRAFİ, BT, MR) faydalanılmıştır.

Bulgular: 16 yaşında erkek hasta yaklaşık bir aydır bulantı kusma şikâyeti ile acile başvurdu. Hastanın özgeçmiş, soygeçmişinde ve yapılan fizik muayenesinde özellikli bir bulguya rastlanmadı. Hastanın laboratuvar tetkiklerinde özellik yoktu. Batın USG ve batın BT'de plevral ve perikardiyal mayii izlendi. PAAC grafisinde kardiyotorasik oranın arttığı görüldü. Hastanın EKG'sinde; QRS voltaj süpresyonu görüldü. Ekokardiyografisinde; biatrial dilatasyon, perikardtta hiperekojenite, diyastolik disfonksiyon (evre 2), septal bounce, hafif derecede mitral ve triküspit kapak yetersizliği saptandı. Hastaya milrinon ve diüretik infüzyonu, antibiyoterapisi başlandı. Kardiyak BT ve MRI'da; perikardda kalınlaşma ve milimetrik kalsifikasyonlar saptandı. Etiyolojiye yönelik yapılan tetkiklerde; SYVP, Quantiferon, MAS'da ARB ve Tbc PCR negatif olarak sonuçlandı. Romatolojik hastalıklar ve malignite lehine de bir bulgu saptanmadı. Mevcut bulgular ile hastaya konstriktif perikardit tanısı konularak perikardiyektomi işlemi yapıldı. KP perikardın iltihaplı katmanlarının sertleştiği, skar dokusu geliştirdiği, kalınlaştığı ve bu nedenle kalbin diyastolik işlevinin kısıtlandığı bir hastalıktır [1]. Sunulan olgunun ekokardiyografisinde saptanan septal bounce, BT'de görüntülenen perikard kalınlaşması ve kalsifikasyonlar konstriktif perikard tanısı konulmasında yol gösterici olmuştur.

Sonuç: Sunulan hastada KP ve RKMP ayrımı ekokardiyografi, kardiyak BT ve MRI görüntülemeleriyle yapılabilmektedir. Bazen olgularda tam olarak ayırıcı tanıya gidilememekte ve kardiyak kateterizasyonu ile değerlendirilmesi gerekebilmektedir.

Konstriktif perikardit ve restriktif perikardit ayırıcı tanısı

	RKMP	KP	Hastamız
Ekokardiyografi			
-Perikard Kalınlaşması	Yok	Var	Var
-Atriyal Dilatasyon	Belirgin	Belki	Var
-Sistolik Fonksiyon	Normal/Hafif azalmış	Normal	Normal
-Septal Bounce	Yok	Var	Var
-Solunumla Doppler Değişikliği	Nadir	Sık ve belirgin değişiklik	Sık ve belirgin değişiklik
Ventrikül Duvar Kalınlığı	Normal/Hafif kalın	Normal	Normal
EKG Değişikliği	Nadir	Sık	Sık
MRI/Kardiyak BT	Normal Perikard	Kalın Perikard	Kalın Perikard

Anahtar Kelimeler: Biatrial dilatasyon, konstriktif perikardit, restriktif perikardit



Bildiri No: 6556

CİLDE METİL ALKOL TEMASINA BAĞLI ZEHİRLENME

İLAYDA ÖZTÜRK ERDEM¹, ALİ ERTUĞ ARSLANKÖYLÜ¹

¹MERSİN ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

Giriş: Metil alkol zehirlenmesi, özellikle çocuklarda nadir ancak potansiyel olarak ölümcül bir durumdur. Metil alkol, sanayi ürünlerinde ve bazı temizlik maddelerinde bulunan toksik bir bileşendir. Metil alkolün maruziyeti, genellikle oral alım veya ciltle temas yoluyla gerçekleşir ve ciddi sağlık sorunlarına yol açabilir. Bu posterde metil alkol zehirlenmesinin klinik bulguları, tanı yöntemleri ve tedavi yaklaşımları ele alınmıştır.

Amaç: Metil alkol zehirlenmesi ile başvuran bir yaşındaki bir çocuğun klinik seyrini ve tedavi sürecini ayrıntılı olarak değerlendirmek hedeflenmiştir

Yöntem: Mersin Üniversitesi Çocuk Acil servisine solunum sıkıntısı, bilinç bulanıklığı şikayeti ile getirilip çocuk yoğun bakım ünitemize metil alkol zehirlenmesi ile yatışı yapıp ve tamamen iyileşip taburcu edilen bir hasta incelenmiştir.

Bulgular: Hasta, acil servise solunum sıkıntısı, ateş ve halsizlik şikayetleri ile getirildi. Acil serviste yapılan muayenede bilinç bulanıklığı ve dispne saptandı. GKS:12 olarak değerlendirildi. Kan kontrolü ve kan gazı alındı. Kan gazında anyon açığı artmış metabolik asidoz saptandı. Kranial bilgisayarlı tomografisi normal olarak değerlendirildi. Etiyolojiye yönelik öykü derinleştirildiğinde hastanın bir gün önce saat 21:00 dan 04:00 a kadar ateşinin düşmesi için ailenin bir yakınının önerisiyle tüm vücuduna bezlerle metil alkol sürüldüğü öğrenildi. Hasta metil alkol zehirlenmesine bağlı metabolik asidoz ön tanısıyla 114 zehir danışma hattına danışıldı. Tedavi süreci, etil alkol infüzyonu, tiamin ve folat tedavisini içermiştir. Destekleyici tedavi uygulanmış ve hasta çocuk yoğun bakım ünitesinde takip edilmiştir.

Sonuç: Metil alkol zehirlenmesi, çocuklarda nadir fakat ciddi sonuçlara yol açabilen bir durumdur. Metil alkol zehirlenmesinin sadece alkolün oral alımı ile değil ciltten emilimi ile de gerçekleşebileceği unutulmamalıdır. Bu vaka, metil alkol zehirlenmesinin erken tanı ve tedavisinin önemini vurgulamaktadır. Solunum sıkıntısı ve bilinç bulanıklığı ile acil servise başvuran hastalarda toksik madde alımı göz önünde bulundurulmalı ve ayrıntılı anamnez alınmalıdır.

Anahtar Kelimeler: ateş, etanol, metabolik asidoz, metil alkol, solunum sıkıntısı



Bildiri No: 6603

Otozomal Resesif "Malign" Osteopetrozis: Yenidoğan Döneminde Tanı Konulan Bir Olgunun Sunumu

Yücel safa Aksoğan¹, Kutlay Gür², Salih Türk², Hilal Onur², Dilek Uludağ Alkaya², Nilay Güneş², Beyhan Tüysüz²

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

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

Giriş: Osteopetrozis, osteoklastik aktivitedeki bozukluk sonucu yaygın osteosklerozla seyreden ve otozomal dominant, resesif ve nadiren X'e bağlı kalıtılan nadir bir hastalıktır. Otozomal resesif kalıtılan tipler en ağır seyirlidir. Hastalıkta kemiklerdeki dansite artışı fraktür riskini arttırırken, kemik iliği baskılanmasıyla sonuçlanabilir. Uzun kemiklerde Erlenmayer flask ve vertebralarda sandviç görünümü gibi radyolojik bulgular hastalık için tipik olup, pansitopeni, hipokalsemi gibi laboratuvar bulguları tanıda yol gösterici olabilir.

Amaç: Bu sunumda, Osteopetrozis nedeniyle kaybedilen kardeş öyküsü olup yenidoğan döneminde tanı alan hastamız sunularak hastalıkta erken tanının önemini vurgulamayı amaçladık.

Yöntem: Olgu klinik,biyokimyasal ve radyolojik olarak değerlendirilmiş olup, olgunun genetik tanısı için Sanger dizi analizine başvurulmuştur.

Bulgular: Üçüncü derece akraba olan sağlıklı anneyle babanın ilk çocuklarına kliniğimizde osteopetrozis tanısı konulup TCIRG1'de homozigot patojenik (c.2414G>A) varyant tespit edilmiş, ancak hasta 8 aylıkken kaybedilmişti. Genetik danışma verilmiş olmasına karşın prenatal tanı olanaklarını değerlendirmeyen aile, 38. GH'da C/S ile ikiz eşi olarak dünyaya gelen 24 günlük erkek ve kız bebekleriyle kliniğimize başvurdu. Kız bebeğin klinik, biyokimyasal ve radyolojik bulgularında özellikli saptanmazken, erkek bebekte hepatosplenomegali mevcuttu. Laboratuvar tetkiklerinde hipokalsemi (Ca:7,56 mg/dL), alkalin fosfataz yüksekliği (ALP:612 U/L) tespit edilen olgunun diğer biyokimyasal parametreleri doğaldı. Ek olarak, olgunun grafilerinde yaygın osseöz dansite artışı, uzun kemiklerin metafizlerinde genişleme ve sandviç vertebra görüntüsü izlendi. Bu bulgularla klinik olarak osteopetrozis tanısı alan olguya oral kalsiyum replasmanı başlandı ve takibe alındı. Eşlik edebilecek öküler ve işitme problemleri açısından göz hastalıkları ve KBB kontrolü önerildi. Hastanın moleküler tanısı için ailedeki TCIRG1 varyantının Sanger dizi analizi halen devam etmekte olup, bu süreçte hematopoetik kök hücre transplantasyonu (HSCT) açısından hazırlık yapılması amacıyla hasta HSCT merkezine yönlendirildi.

Sonuç: Pozitif aile öyküsü olan vakamızda osteopetrozis tanısı presemptomatik dönemde konulmuştur. Bununla beraber osteopetrozis, kraniyumda foramina basılarına sekonder görme-ışitme kayıpları, koanal darlığa bağlı beslenme sorunları ile hayatın ilk aylarında bulgu verebilmektedir. Literatürde HSCT yapılan hastalarda hastaliksız sağ kalımın %88'lere ulaştığı bildirilmiştir. Tanıda gecikmeler hastalık bulgularının ilerlemesine ve geri dönüşümsüz hasarlara yol açarak yüksek morbidite ve mortalite oranlarıyla sonuçlanacaktır.

Anahtar Kelimeler: Osteopetrozis, Yenidoğan, TCIRG1, Hipokalsemi, HSCT

Bildiri No: 6726

Saç Turnike Sendromu

kamile berna korkmaz¹

¹konya şehir hastanesi

Giriş: Saç-iplik turnike sendromu (HTTS), saç veya ipliğin vücudun bir kısmına sıkıca sarılarak damar veya doku hasarına yol açması sonucu iskemi ve nekroza neden olan, pediatrik acil başvurularının nadir bir nedenidir. Derhal teşhis edilip tedavi edilmezse fonksiyon kaybı, uzuvların ampute olması gibi ciddi sonuçlar ortaya çıkabilir. Literatürde parmaklar, labium minör, klitoris, penis, skrotum, kulak memesi, uvula, dil, meme başı ve boynun etkilenebilen uzantılar olduğu rapor edilmiştir. Fakat en sık etkilenen uzantıların ayak parmağı ve penis olduğu bildirilmiştir. Bu olgumuzda ise 9 aylık kız, sol ayak parmağında kızarıklık ve şişlik nedeni ile çocuk acil servisine başvuran hastamızı sunmak istedik.

Amaç: Acil servise huzursuzluk nedeni ile başvuran hastalarda genel fizik muayenesinin tam yapılması.

Yöntem: Olgu sunumu.

Bulgular: Bilinen bir hastalığı olmayan 9 aylık kız hasta başvuru öncesi iki gündür huzursuzluk hali, bir gündür de sol ayak 3. ve 4. parmakta kızarıklık ve şişlik şikayeti ile tarafımıza başvurdu. Yabancı cisim batması, travma, böcek ısırma öyküsü yok. Hastanın özgeçmiş-soygeçmiş-i olağan. Fizik muayenesinde sol ayak 4. parmağının metakarpofalangeal eklem distalinde belirgin şişlik ve kızarıklık, 3. parmağının metakarpofalangeal eklem distalinde boğumlanma hattı mevcut. Doku nekrozu belirtisi yok, selülit görünümü mevcut, kapiller dolun zamanı normal. Diğer fizik muayene bulguları normal. Laboratuvar tetkiklerinde CRP:7,64 diğer tetkikleri normal değer aralığında. Hastanın sol ayak 3. ve 4. parmağı kalem fener ve penset ile incelendiğinde birkaç ince saç telinin metakarpofalangeal eklem distalinde boğularak serbest kesildiği görüldü. Saç telleri penset ve cerrahi makas yardımı ile temizlendi. Parmaklar enfeksiyon riskine karşı dezenfekte edildi. Hastanın etkilenen ekstremitesi eleve edildi. Selülit yöneltik antibiyoterapi başlandı. Kompartman sendromunu ekarte etmek ve takibe alınması amacı ile ortopediye konsülte edildi. Hasta takip ve tedavi amacı ile çocuk enfeksiyon hastalıkları servisine yatırıldı.

vaka





9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Sonuç: Saç iplik turnike sendromu vakalarının çoğunluğu yenidoğanlarda ve küçük çocuklarda görülür, ciddi sonuçları olabilen ancak önlenilebilir bir hastalıktır. Erken tanı ve tedavi esastır. Bu olgumuzda olduğu gibi erken tanı, tedavi ile dolaşım bozukluğu ve doku nekrozu olmadan hastanın uzvunun kurtulması mümkündür. Bu amaçla, ebeveynler ve sağlık çalışanlarının bu hastalığın semptomları ve göstergelerinin farkında olmalıdır. Huzursuzluk şikayeti ile başvuran hastalarda akılda bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Huzursuzluk, selülit, saç teli



Bildiri No: 6742

Persistan Hiperamonyemi İle Seyreden Karnitin Açilkarnitin Translokaz Eksikliği Vakası

Simay Buse Gülümser¹, Arlin Tunç¹, Khanım Aghakışılı², Selin Akbulut², Tanyel Zübarioğlu², Ertuğrul Kıyıkım², Mehmet Şerif Cansever³, Çiğdem Aktuğlu Zeybek²

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

²İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Beslenme ve Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

³İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Araştırma Laboratuvarı

Giriş: Karnitin Açilkarnitin Translokaz (CACT) eksikliği, yağ asidi oksidasyon defektlerinin nadir görülen ve otozomal resesif geçişli olan formudur. CACT uzun zincirli yağ asitlerinin mitokondrinin iç membranından taşınmasından sorumludur. Eksikliğinde özellikle karaciğer, kalp ve iskelet kasını etkiler. Tandemde tipik olarak uzun zincirli açilkarnitinler (C16, C18, C18:1, C16+C18/C2) yüksek saptanır. Moleküler genetik testler ile SLC25A20 genindeki mutasyonların gösterilmesiyle tanı doğrulanır.

Amaç: CACT eksikliği vakalarında hiperamonyeminin dirençli seyredebileceğine ve tedavi yöntemlerine, özellikle karglumik asit kullanımının faydalı olabileceğine dikkat çekmek amaçlanmıştır.

Yöntem: 7 aylık CACT eksikliği tanılı hastada karglumik asit tedavisi ile etkin bir şekilde kontrol altına alınan hiperamonyemi olgusu sunulmuştur.

Bulgular: Aralarında akraba evliliği olan anne babadan term doğan kız hasta, postnatal ilk günlerinde hipoglisemi ve beslenme intoleransı nedeniyle tetkik edilirken transaminazlarda yükseklik, kreatin kinaz 4000 IU/L ve amonyak 300 umol/L saptanmıştır. 7 aylıkken tarafımıza başvuran hastanın muayenesinde sistolik 3/6 üfürüm ve 3 cm hepatomegali; kan açilkarnitin analizinde C0 değeri düşük, C16 ve C18 ise yüksek saptanmıştır. Ekokardiyografisinde ventriküler hipertrofi görülmüştür. CACT eksikliği ön tanısıyla takibe alınan hastanın genetik analizinde homozigot SLC25A20 mutasyonu saptanmıştır. Hastaya karnitin ve diyet tedavisi; yeterli enerji alımına rağmen yüksek amonyak seviyeleri nedeniyle sodyum benzoat tedavisi başlanmıştır. Hastanın kan amonyak düzeylerinin yüksek seyretmesi üzerine karglumik asit ile rutin tedaviye devam edilmiş ve yanıt alınmıştır.

Sonuç: Bildirimizde, persistan hiperamonyemi ile karakterize CACT eksikliği olgusu sunulmuştur. Hiperamonyemi CACT eksikliği vakalarının %50'sinden fazlasında görülür ancak patogenezi tam olarak aydınlatılamamıştır. Öne çıkan mekanizmalardan biri yetersiz mitokondriyal asetil CoA düzeyine bağlı karbamoil fosfat sentetaz 1'in enzimatik inhibisyonu ve kusurlu N-asetilglutamat sentezine bağlı üre döngüsü disfonksiyonudur. Tedavide karglumik asit ve sodyum benzoat gibi amonyak düşürücü ajanlar kullanılır. Olgumuzda optimal beslenme önerilerine rağmen hastanın amonyak seviyeleri yüksek seyretmiş ve sodyum benzoat tedavisine yanıt vermemiştir, karglumik asit uygulamasına yanıt vermiştir.

Anahtar Kelimeler: karglumik asit, hiperamonyemi, karnitin açilkarnitin translokaz eksikliği

Bildiri No: 6836

Süperior mezenterik arter sendromu kliniği ile prezante olan eozinofilik gastroenterite sekonder duodenal obstrüksiyon olgusu

Anida Firzi Bala¹, Derviş Barın¹, Talha Üstüntaş¹, Aylin Yücel², Merve Atılğan³, Mustafa Temiz³, Canan Kocaoğlu³

¹NECMETTİN ERBAKAN ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI

²NECMETTİN ERBAKAN ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, ÇOCUK GASTROENTEROLOJİ

³NECMETTİN ERBAKAN ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, ÇOCUK CERRAHİSİ

Giriş: Eozinofilik gastroenterit gastrointestinal kanalın farklı bölümlerinin ve katlarının eozinofilik infiltrasyonu ile karakterize hastalıktır. Semptom ve klinik bulguları tuttuğu gastrointestinal sisteme göre değişir. Gastrointestinal obstrüksiyon çok sık olmamasına rağmen ciddi bulgudur.

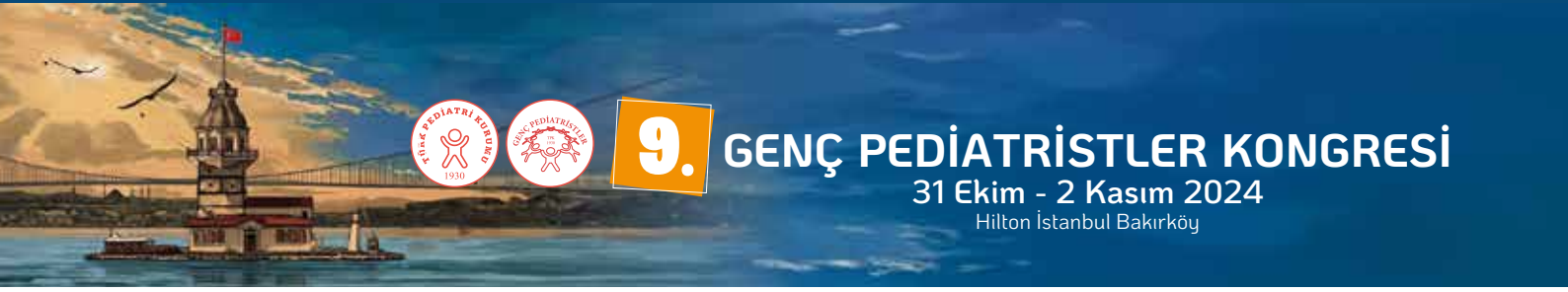
Amaç: Superior mezenterik arter sendromu gibi prezante olan, endoskopik ve histopatolojik değerlendirme ile eozinofilik gastroenterit tanısı alan bir olguyu sunarak, eozinofilik gastrointestinal hastalıkların oldukça nadir klinik prezentasyonu olan duodenal obstrüksiyonu vurgulamaya amaçladık.

Yöntem: Bilinen hastalık öyküsü olmayan, 9 yaş 4 aylık erkek hastanın 1 yıldır ara ara devam eden, son 1 haftadır uykudan uyandıran kolik vasıfta karın ağrısı, safrasız kusma, sıvı ve katı gıdaya karşı disfaji ve 10 günde 4 kilo kaybı ile tarafımıza yönlendirildi. Gelişinde vitalleri stabil saptandı. Fizik muayenesinde karın distandü idi. Ele gelen kitle/organomegali saptanmadı. Diğer sistem muayenesinde patolojik bulguya rastlanmadı. Labortauvar bulgularında, tam kan sayımında lökosit sayısı 5560/mm³, eosinofil 700/mm³, hemoglobin 9.4 g/dL. Eritrosit sedimentasyon hızı ve C-reaktif protein negatif saptandı. Diğer biyokimya tetkikleri, çölyak parametreleri ve mikrobiyolojik tetkikler normal saptandı.

Eozinofilik gastroenterit vakasının endoskopik görüntüsü



Bulgular: Batın ultrasonda hastanın mide geniş saptanmış olup olası obstrüksiyon açısından tetkik edilmesi önerildi. Batın bilgisayarlı tomografisinde superior mezenterik arter - aort arasındaki mesafe belirgin derecede daralmış olup, duodenum 3. kıta bu alana sıkışmıştır. Aorto-mezenterik açı normalden dardır. Bulgular SMA sendromu açısından anlamlıdır. Özofagus-mide-duodenum grafisinde mide ileri derecede dilate görünümde idi. Endoskopik bulgularda, duodenum 1. kıta darlıktan standart gastroskop ile geçilemedi ve ultrathin gastroskop ile geçildiğinde duodenum 3. kıtada bası olmadığı görüldü. Histopatolojik değerlendirmede, eosinofilik özofajit, kronik aktif h.pylori gastriti ve eozinofilik duodenit saptandı. Oral alımı olmayan hastanın beslenmesi total parenteral nutrisyon ile sağlandı. Tedavide budesonid, amoksisilin-metronidazol-pantoprazol ve antepsin başlandı. Servis takibinde hastanın şikayetleri geriledi ve beslenmesi önce sıvı gıda ile düzenlendi. Kontrol gastroskopide ülserlerin tamamen düzeldiği ve obstrüksiyonun azaldığı görüldü ve standart gastroskop ile hiçbir



engelle karşılaşmadan duodenum 2. kıtaya geçilebildi. Hasta katı gıda ile beslenmeye başlandı.

Sonuç: Duodenal obstrüksiyon, eozinofilik gastroenteritin oldukça nadir bir kliniğidir ve cerrahi durumlardan ayrımı önemlidir. Cerrahi tedaviden mümkün olduğunca kaçınılmalı. Bu nedenle bu nadir prezentasyon açısından farkındalık artmalı.

Anahtar Kelimeler: Eozinofilik gastroenterit, Akut batın, Superior mezenterik arter sendromu, Duodenal obstrüksiyon



Bildiri No: 7306

A Grubu Beta-Hemolitik Streptokok'a Bağlı Akut Post Streptokoksik Glomerulonefrit ve Septik Artrit Birlikteliği

Gizem Aslan¹, Ece Orbay¹, Fatma Deniz Aygün¹, Pınar Önal¹, Seha Saygılı¹, Nur Canpolat¹, Ali Şeker¹, Özgür Kasapçopur¹, Haluk Cezmi Çokuğraş¹

¹İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi

Giriş: Grup A streptokok (GAS), çocuklarda akut tonsillofarenjitin en sık bakteriyel etkenidir. Tonsillofarenjit sonrası sinüzit, otit, septik artrit gibi süpüratif ve akut romatizmal ateş, akut poststreptokoksik glomerulonefrit (APSGN) gibi nonsüpüratif komplikasyonlar gelişebilmektedir. Bu yazıda GAS'e bağlı septik artrit ve APSGN gelişen bir olgu invaziv GAS enfeksiyonlarına ve komplikasyonlarına dikkat çekmek amacıyla sunulmuştur

Amaç: Bu yazıda GAS'e bağlı septik artrit ve APSGN gelişen bir olgu, invaziv GAS enfeksiyonlarına ve komplikasyonlarına dikkat çekmek amacıyla sunulmuştur

Yöntem: Olgu Sunumu

Bulgular: Bilinen hastalığı olmayan 10 yaşında kız hasta, son üç gündür olan kırmızı renkte idrar yapma, sağ kalçada ağrı şikayetiyle hastanemize başvurdu. Öyküsünde iki hafta önce yüksek ateş, sağ ayak üstüne basamama şikayetleriyle dış merkeze başvurmuş, sağ koksofemoral eklemde septik artrit saptanmış ve eklem sıvısında Streptococcus pyogenes (GAS) üremiştir. İki haftalık intavenöz Seftriakson tedavisi sonrası taburcu edilen hastanın üç gün sonra evde koyu kırmızı idrar yapma şikayeti gelişmişti. Fizik muayenesinde sağ kalça eklemde hareket kısıtlılığı mevcuttu, tansiyonu normaldi. Laboratuvar değerlendirmesinde C-reaktif protein:44,7mg/L, sedimentasyon>140mm/sa, tam idrar tahlilinde 3+protein ve eritrosit saptandı. Anti-streptolizin (ASO) yüksek, C3 düşük, C4 normaldi. Böbrek ultrasonografisi doğaldı. Çocuk Nefroloji ile konsülte edilen hasta APSGN olarak değerlendirildi, diürez ve tansiyon izlemi önerildi. Manyetik Rezonans değerlendirmesinde sağ koksofemoral eklemde efüzyon ve osteomyelit saptanması üzerine Ortopedi tarafından opere edildi ve altı hafta intravenöz sefazolin ve klindamisin tedavisi verildi. Düzenli fizik tedavi sonrası kalça eklem hareketleri düzeldi ve yürümeye başladı. Yatışı boyunca tansiyonu yükselmedi, ödemi olmadı, idrarı tedricen düzeldi, C3 düzeyi arttı ve normal değere geldi. Hastanın antibiyoterapisi sonlandırılarak poliklinik izlemine alındı.

Sonuç: Grup A streptokok enfeksiyonlarının tedavisi hastalığın şiddet ve süresini azaltılmakla birlikte; tedavide temel amaç süpüratif ve non-süpüratif komplikasyonların engellemesidir. Bununla birlikte akut tonsillofarenjit olgularının büyük bir bölümünün virüslere bağlı olması nedeni ile GAS'ın etken olarak saptanması hızlı hasta yönetiminin yanında uygunsuz antibiyotik kullanımının azaltılmasında büyük yarar sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: septik artrit ve akut post streptokoksik glomerulonefrit

Bildiri No: 7376

Anoreksiya Nervozta Tanılı Hastada Hipokalemiye Bağlı Aşırı Uzun QT

Ayşe Sümeyra Engin¹, Abdullah Akkuş¹, Uğur Saraç²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

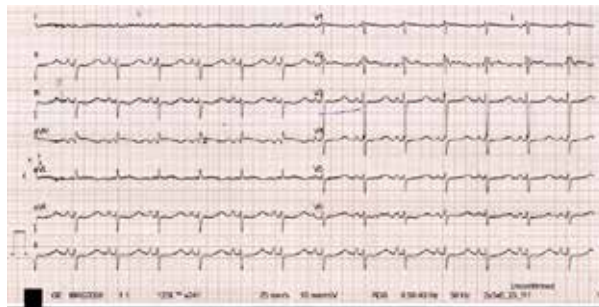
Giriş: Anoreksiya Nervozta, düşük vücut ağırlığıyla sonuçlanan, kişinin beden algısı bozukluğu ve kilo alma korkusuyla ortaya çıkan kalori alımında ciddi bir azalma olarak tanımlanır. Bu hastalarda kardiyovasküler sistem de dahil birçok sistemi ilgilendiren komplikasyonlar görülebilir. Ventriküler depolarizasyon ve repolarizasyonun elektrokardiyografideki yansıması QT aralığı olarak tanımlanmaktadır. Kalp hızına göre düzeltilmiş QT aralığı, QT mesafesinin RR aralığının (sn) kareköküne bölünmesi ile hesaplanır. Düzeltilmiş QT aralığının (QTc) üst sınırı 440 msn olarak kabul edilir. Uzun QT konjenital olabileceği gibi elektrolit imbalansı ya da ilaç etkileri gibi edinsel sebeplere de bağlı olabilir. Bu olgumuzu riskli hastalarda elektrolit imbalansına eşlik eden uzun QT ye dikkat çekmek üzere takdim ettik.

Amaç: Yeme bozukluklarında elektrolit imbalansı ve kardiyak iletim bozukluklarının erken tespiti ile mortalite ve morbidite riskinin azaltılması amaçlanmaktadır.

Yöntem: Hastanemiz Çocuk Yoğun Bakım Ünitesinde takip edilen Anoreksiya Nervozta tanılı hasta klinik bulgu, laboratuvar değerleri ve EKG kayıtları ile değerlendirme yapılmıştır.

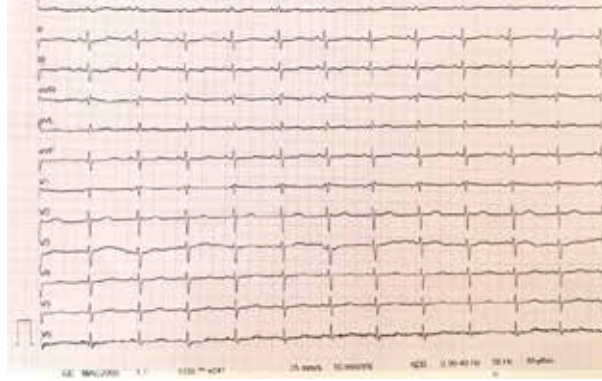
Bulgular: Anoreksiya Nervozta tanılı 17 yaşında kız hasta kusma ve halsizlik şikayetleri ile tarafımıza başvurdu. Hastanın genel durumu orta, bilinci açık, letarjik görünümdeydi. Vücut ağırlığı 31 kg(-6.6 SDS), boy 158 cm(-0,93 SDS), vücut kitle indeksi 12,4(-6,6 SDS) idi. Gomez sınıflamasına göre ağır malnütrisyonu (%56) olduğu tespit edildi. Hastanın laboratuvar tectiklerinde potasyum 1,89 mmol/L, kalsiyum 10,36 mg/dL, sodyum 128 mmol/L, klor 70 mmol/L, fosfor 2,01 mg/dL, albümin 5,2 g/dL olarak sonuçlandı. Elektrokardiyografik (EKG) incelemesinde QTc (580 msn) uzamış olarak tespit edildi. (Şekil 1) Çocuk yoğun bakım ünitemizde olası malign aritmiler açısından kardiyak monitörize takip edildi. Hipopotasemisi için intravenöz replasman tedavisi başlandı. Ağır malnütrisyonu olan hastanın beslenmesi çocuk gastroenteroloji bölümümüz tarafından düzenlendi. Takibinde elektrolit imbalansı kademeli olarak düzelen hastanın kontrol potasyumu 4,32 mmol/L olarak sonuçlandı. Kontrol EKG'sinde QTc 440 msn ye geriledi. (Şekil 2) Çocuk psikiyatrinin önerisi ile olanzapin ve fluoksetin tedavileri başlandı. Elektrolit imbalansı düzelen, kardiyak açıdan stabil seyreden ve beslenmesi kademeli olarak arttırılan hasta çocuk psikiyatri servisine devredildi.

(Şekil 1)



(Şekil 1)

(Şekil 2)



(Şekil 2)

Sonuç: Uzun QT aralığı malign aritmilere, senkop ve ani kardiyak ölüme sebep olabilir. Anoreksiya Nervosa tanılı hastalarda elektrolit düzensizliklerinin ve ritim problemlerinin erken tanısı ve tedavisi hayat kurtarıcı olabilir.

Anahtar Kelimeler: anoreksiya nervosa, uzun QT, hipokalemi, yeme bozukluğu, kardiyak iletim bozukluğu



Bildiri No: 7422

Mycoplasma Pneumoniae Enfeksiyonuna Bağlı Ortaya Çıkan Bir Eritema Multiforme Olgusu

Didem Kızmaz İşançlı¹, Halime Ermişekin², Savaş Öztürk⁴, Önder Kılıçaslan³

¹Elazığ Fethi Sekin Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları

²Elazığ Fethi Sekin Şehir Hastanesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji

³Diyarbakır Kadın Hastalıkları Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları

⁴Elazığ Fethi Sekin Şehir Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar Kliniği

Giriş: Eritema multiforme (EM), derinin hedef lezyonları ile karakterize olan ve mukozayı da etkileyebilen ülserler veya büllerin eşlik ettiği tekrar edebilen, immün aracılı akut klinik bir durumdur. EM majör mukoza tutulumu ile seyreder. İlaçlar, enfeksiyon hastalıkları, maligniteler gibi birçok durum EM'ye neden olabilir.

Amaç: Mycoplasma pneumoniae'ya sekonder gelişen bir eritema multiforme vakasını sunuyoruz.

Yöntem: 14 yaşında erkek hasta 4 gündür olan ateş, vücutta döküntü, dudak ve ağız içinde yara şikayetiyle başvurdu. 1 yıl kadar önce benzer şikayetlerinin olduğu, hayvancılıkla uğraştıkları öğrenildi. Soygeçmişinde özellik yoktu. Genel durumu orta, halsiz görünümde, ağız içinde yaygın beyaz plaklar, aftöz lezyonlar, dudaklarda çatlama, kabuklu kanamalı lezyonlar mevcuttu (Resim 1-2). Ekstremitelerde bazılarının ortasında vezikül bulunan hedef lezyonlar mevcuttu. Dinlemekle ronküsleri ve ralleri vardı. Lenfadenopati, organomegali yoktu. Tetkiklerinde hemogramında mikrositer anemisi olup, eozinofilisi yoktu, üre üst sınırdıydı, diğer biyokimyasal parametreler normaldi. CRP 84,3 mg/L idi. İdrar tetkiki normal sınırlardaydı. Eritema multiforme ön tanısı ile yatırıldı. Kültürleri alınıp olası enfeksiyon etkenlerine yönelik intravenöz ampisilin sulbaktam, klindamisin, oral asiklovir ve nistatin başlandı. İhtiyacına uygun intravenöz sıvı tedavisi başlandı. Etiyolojiye yönelik olası enfeksiyon etkenlerinin serolojileri ile ayırıcı tanı açısından Kırım Kongo Kanamalı Ateşi ve riketsiya için gereken tetkikleri gönderildi. Cildiye ve çocuk immünoloji görüşü alındı.

Bulgular: İmmünglobülinler, AntiHbS, AntiHIV, lenfosit alt grupları gönderildi. Takibinde döküntüleri azaldı, oral beslenmeye başladı, dinleme bulguları kayboldu fakat meatus eksternada da hedef lezyon ortaya çıkması üzerine cildiye de önerisi ile mukozal tutulum olması nedeniyle sistemik steroid başlandı. 3 gün sistemik steroid verildi. Lezyonlarda belirgin düzleşme izlendi. Tedavisinin 7. Gününde mycoplasma IgM pozitifliği saptanması üzerine, klaritromisin başlandı. Hasta diğer tedavileri kesilerek oral klaritromisin ile taburcu edildi.

Resim-1



Alt ekstremitelerdeki lezyonlar

Resim-2



Ağızdaki lezyonlar

Sonuç: EM'ye viral ve bakteriyel etkenler sebep olabilir. Bunlar içinde en sık karşımıza çıkan etkenler ise herpes simpleks virüs ve mycoplasma pneumoniae'dir. Bu sebeple EM düşünülen hastalarda bu enfeksiyon etkenleri akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Eritema multiforme, Mycoplasma pneumoniae, Herpes simpleks virus, döküntü, ateş



Bildiri No: 7505

Nadir bir elektrolit bozukluğu: Pediatrik Batter Sendromu olgusu

Mehmet Emre Bayram¹, Arlin Tunç¹, Esra Karabag Yılmaz², Ayşe Ağbaş², Nur Canpolat²

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

²İstanbul Üniversitesi - Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı

Giriş: Bartter sendromu, henle kulpunun kalın çıkan kolunda elektrolit geri emiliminin bozulması nedeni ile su ve tuz kaybı, hipokalemik metabolik alkaloz ile sonuçlanan kalıtsal bir renal tübüler bozukluktur. Genellikle antenatal veya çocukluk döneminde ortaya çıkar. Hastalığın şiddeti ve başlangıç yaşı Bartter sendromunun tiplerine göre değişiklik gösterir. Dehidratasyon atakları, kas güçsüzlüğü, büyüme geriliği, sık idrara çıkma ile başvurabilir. Hipokalemik metabolik alkaloz ayırıcı tanısında Batter sendromu, pilor stenozu ve kistikfibroz akılda tutulmalıdır.

Amaç: Bu bildiride nadir görülen elektrolit dengesizliğiyle giden bir hastalık olan Bartter sendromunu ve hipokalemik hipokloremik metabolik alkalozu yaklaşımları bir vaka örneği aracılığıyla sunmayı amaçladık.

Yöntem: Kliniğimizde takip ettiğimiz hastamızın klinik özellikleri, anamnez ve fizik muayene bulguları, laboratuvar değerleri ve görüntüleme bulguları derlenerek hazırlandı.

Bulgular: G2P2A0, aralarında 1. derece kuzen akraba evliliği olan anneden, normal doğum ile 39+3 gestasyon haftasında, 2900 gr, 47 cm olarak doğmuş. Prenatal 5. ayından itibaren polihidramniozis saptanmış. Hasta 42 günlükken, 4 gündür gaita çıkışının olmaması ve kusma nedeniyle dış merkezde değerlendirilmiş ve hipokalemik, hipokloremik metabolik alkaloz olması sebebiyle tarafımıza pilor stenozu ön tanısı ile yönlendirilmişti. Fizik muayenesinde büyüme geriliği mevcuttu (tartı:3660 gr,-2,1 SDS, boy:52cm,-1,6SDS). Soygeçmişinde kuzeninde tip 3 Bartter sendromu tanısı olduğu öğrenildi. Laboratuvar tetkiklerinde Na: 132 mmol/L, K: 2.2 mmol/L, Cl: 78 mmol/L, Mg:1.45mg/dl, kan gazında ph:7,59 ,HCO3:39.8mmol/L idi. İdrar sodyum düzeyi: 119mmol/L, K:12,4 mmol/L, Cl:90 mmol/L idi. Batın USG depolar stanozu lehine bulgu saptanmadı. Renin ve aldosteron değerleri yüksek saptandı. Bartter Sendromu düşünüldü. Dehidratasyon tedavisi, oral sodyum ve potasyum tedavileri düzenlendi. Poliüri için indometazin tedavisi başlandı. Su ve tuz kaybettiren tübülöpatisi olduğu için anne sütü yanı sıra su verilmesi önerildi. Genetik analizi kuzeni ile benzer şekilde CLCNKB homozigot delesyon saptandı, Tip 3 Bartter sendromu tanısı ile izlemine devam edilmektedir.

Sonuç: Yaşamın erken dönemlerinde hipokalemik, hipokloremik metabolik alkaloz tekrarlayan kayıplarla prezente olan süt çocuklarında Bartter sendromu akla gelmelidir. Özellikle suyulaşımı olmayan süt çocukluğu döneminde bu hastalara anne sütü yanı sıra su önerilmelidir. Tartı alımı, havanın sıcaklığı (insensible kayıp) gibi faktörler sıvı ve elektrolit ihtiyacını artırdığı için yakın izlem ve dinamik tedavi yaklaşımı oldukça önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Bartter sendromu, metabolik alkaloz, hipokloremi



Bildiri No: 7608

Exchange İle Düzelen Eritroblastozis Fetalis Vakası

Ebru SAGAY¹, Hasan ÇETİN¹

¹Süleyman Demirel Üniversitesi Araştırma ve Uygulama Hastanesi

Giriş: Non immun hidrops fetalis anne ve bebek arasında kan uyumsuzluğu olmaksızın fetüste iki veya daha fazla vücut boşluğunda fazla sıvı birikmesi olarak tanımlanır. Asit, saçlı deride ödem, plevral ve perikardiyal efüzyon ve polihidramnios klinik tabloyu oluşturur. Bu ağır klinik tabloda perinatal mortalite %50-98 arasında yüksektir. Yenidoğan yoğun bakım ünitelerinde son on yılda tanı, tedavi ve ventilasyon uygulamalarındaki gelişmelere rağmen hidropik bebeklerde mortalite oranları fazla değişmemiştir.

Amaç: Biz burda Rhogam uygulanmasının önemini hatırlatmak istedik

Yöntem: 31 yaşındaki annenin G2 P2 Y2 olarak C/S ile USG'ye göre 39 GH'da 3830 gram doğan erkek bebek solunum sıkıntısı nedeniyle yenidoğan yoğunbakım ünitesine yatırıldı. alınan anamnezde antenatal özelliğın olmadığı anneye ilk gebelikten sonra Rhogam yapılmadığı öğrenildi. Fizik muayenede solunum sesleri kaba inleme ve çekilmesi mevcuttu. karaciğer :kot altı 5 cm, dalak kot altı 3 cm palpable olup traube kapalıydı. Batında distansiyon ve ballotman mevcuttu. WBC:60900/uL ANS:2900/uL ALS:17000/uL HG:6,8 g/dL HTC:%25 PLT:84000/uL AST:542 U/L ALT:66 U/L TB:10,9 mg/dL DB:2,49 mg/dL bulundu. Hastanın WBC yüksekliğinin ,hepatosplenomegalisinin (HSM) ve batında distansiyonunun olması hastadan ballotman alınması nedeniyle asit ekartasyonu açısından batın USG yapıldı. Perihepatik alanda sıvayıcı vasıflı serbest mai izlendi.

Bulgular: Bebek kan grubu A RH(+) idi. Direkt coombs AHG(+4) IGG(+4) bulundu. Annenin kan grubu A RH (-) idi. Annenin antikor tanımlamasında anti D ve anti E mevcuttu. HB düşüklüğü ve idrarın çay renginde olması retikülosit yaymada %20 retikülosit, periferik yaymada %13 normoblast , atipik hücreler , çok sayıda metamyelosit gözlenmesi kan grubunda direkt coombs +4 olması nedeniyle eritroblastozis fetalis açısından hastaya anne kanı olan A RH - tam kan istendi. Hastaya total exchange A RH - kan ile yapıldı. Hastanın antibiyotikleri Ampisilin-Amikasin-Klaritromisin-Enfluvir olarak düzenlendi. Exchange sonrası dozlar tekrarlandı. 100 cc A RH - kan exchange sonrası takıldı. IVIG 1 gr/kg'dan takıldı. Hastaya sık aralıklarla bilirubin kontrolü yapıldı. Tünel fototerapiye alındı. Hastaya EKO yapıldı. PFO olarak raporlandı. Subgrup değerlendirilmesi sonucunda anne E(-) bebek E(+) olması üzerine E'ye bağlı subgrup uyumsuzluğu tespit edildi. İlk çocuğun kan grubu A RH (+) subgruplarında E (+) idi.

Sonuç: Hidrops fetalis, immün ve nonimmün olmak üzere ikiye ayrılır. Günümüzde RH IG kullanımının yaygınlaşması sonucu artık nonimmun hidrops (NIHF), immun hidropsa göre daha sık görülmektedir. Lakin bazen uygulanan RH IG yetersiz kalabilmektedir.

Anahtar Kelimeler: eritroblastozis fetalis, Rh immunglobulin, Rh uyumsuzluğu, subgrup uyumsuzluğu, total exchange



Bildiri No: 7678

Kalp yetmezliği bulguları ile başvuran atipik hemolitik üremik sendrom vakası

Eymen Pınar¹, Ahsen Çolakoğlu¹, Gamze Başak³, Esra Karabağ Yılmaz², Seha Saygılı², Ayşe Ağbaş², Güntülü Sare Şık³, Nur Canpolat²

¹UC-Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

²UC-Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Nefroloji ABD

³UC-Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Yoğun Bakım ABD

Giriş: Hemolitik üremik sendrom (HÜS), non-immün hemolitik anemi, trombositopeni ve akut böbrek hasarı ile tanımlanan bir klinik tablodur. Trombotik mikroanjyopatiye (TMA) ikincil tüm organlarda endotel hasarı gelişir. Çocuklarda en sık Shiga-toksin (Stx) üreten Enterohemorragic Escherichia coli (STEC) bağlı HÜS (STEC-HUS) görülür. Diğer olguların çoğunu genetik mutasyona bağlı kompleman ilişkili HÜS'ler oluşturur. En sık böbrek tutulumu görülmekle beraber, vakaların %20'sinde nörolojik, pankreatik ve kardiyak tutulum görülebilir. En sık kardiyovasküler tutulum hipertansiyon (%27-33) olup, perikardiyal effüzyon, miyokard iskemisi ve buna bağlı kalp yetmezliği de görülebilir.

Amaç: Biz de kardiyak tutulumu ön planda olan HÜS olgusunu sunmak istedik.

Yöntem: Kardeşi atipik HÜS nedeniyle takipli, kendisi iatrojenik cushing nedeniyle takipli olan 3 aylık kız hasta, vücutta şişlik, oligüri şikayeti ile başvurdu. Fizik muayenesinde yaygın ödem, hipertansiyon, hepatomagali mevcuttu. Solunum muayenesinde bilateral bazallerde ince raller, kardiyovasküler muayenede mezokardiyak odakta 2/6 sistolik üfürüm duyuldu. İshal öyküsü yoktu. Hastanın genel durumunun kötüleşmesi, solunum sıkıntısının belirginleşmesi, kapiller dolun zamanın >2 sn olması ve kardiyak yetmezlik bulguları olması üzerine çocuk yoğun bakım ünitesine transfer edildi.

Bulgular: Laboratuvar bulgularında mikroanjyopatik hemolitik anemisi ve trombositopenisi mevcuttu ancak böbrek fonksiyon testleri normaldi. Hastanın kardiyak enzimleri ve proBNP değeri yüksek saptandı. Böbrek fonksiyon testleri normaldi. Akciğer grafisinde pulmoner ödem, ekokardiyografide ciddi sol ventrikül hipertrofisi ve kardiyak output düşüklüğü saptandı. Hastanın oligürisinin, düşük kardiyak output ve hipoperfüzyona bağlı olabileceği düşünüldü, furosemid tedavisi verildi. Ancak takibinde üre, kreatinin değerleri yükseldi. TMA ayırıcı tanısı için yapılan tetkiklerinde STEC, serum kompleman düzeyleri, homosistin, D-Dimer testleri ve ADAMTS13 aktivitesi normal olarak sonuçlandı. Aile öyküsü, 6 ay altı başvuru ve STEC negatif olması nedeniyle atipik HÜS düşünülen ve genetik mutasyonu gönderilen hastaya kalp yetmezliği bulgularının ve oligoanürinin devam etmesi üzerine eculizumab tedavisi verildi. Tedavinin 3. Gününden itibaren periferik yaymada hemoliz bulgularını gerilemeye başladığı, akciğer bulguları, kardiyak enzimleri ve idrar çıkışının düzeldiği görüldü.

Sonuç: Kardiyak tutulumu ilk bulgu olan vakamızda aile hikayesi özellikle uyarıcı oldu ve TMA açısından vaka yakın izlendi. Vakamızda eculizumab tedavisi ile TMA bulgularının düzeldiği ve kardiyak fonksiyonların normale döndüğü görüldü. Bu vaka ile atipik HÜS vakalarında ilk bulgunun böbrek dışı tutulum olabileceğini, anamnez ve yakın izlemin önemini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: atipik hemolitik üremik sendrom, pediatri, kalp yetmezliği, eculizumab



Bildiri No: 7851

Güncellenen Rehber Göre Prematüre Retinopatisi Taramasında Gestasyon Yaşının Önemi

Gizem Yazgel¹, Damla Saymazlar¹, Fahri Ovalı¹

¹İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Prof Dr Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi

Giriş: Yenidoğan bakım ve yönetimi kılavuzlarındaki gelişmelere rağmen Prematüre retinopatisi (ROP), tüm dünyada önle-nabilir körlük nedenleri arasında ilk sırada ROP yer almaktadır. Mevcut tarama kılavuzlarına göre doğum ağırlığı ve gebelik yaşı en önemli risk faktörleri olup maternal faktörler, oksijen kullanımı, anemi, kan değişimi, hipoksi diğer risk faktörleridir.

Amaç: Türk Neonatoloji Derneği 2016 yılında yayınladığı rehberde 32 gestasyon haftası ve 1500 g ve altı bebeklerde ROP taraması önerir iken 2021 güncellemesi ile birlikte 34 gestasyonel hafta (gh) ve 1700 gram ve altında doğan prematürelere retinopati muayenesi önermektedir. Çalışmamızda amacımız güncellenen kriterlere göre 32 – 34 gh'da doğan bebeklerde retinopati sıklığını araştırmaktır.

Yöntem: Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi'nde 2021 Kasım - 2024 Mart tarihleri arasında yatan 32- 34 gh'da doğmuş prematürelere çalışmaya dahil edildi. Bu olguların retinopati muayeneleri ve retinopati için risk faktörleri incelendi. 34 haftanın üstündeki bebeklerde ROP taraması yapılmadı.

Bulgular: Bu dönem içinde incelenen toplam 137 hasta arasında ROP tanısı alan hasta bulunmamaktaydı.. Hastaların %65,6'ı kız, %34,4'ü erkekti. Ortalama gebelik haftaları 33,11 hafta (32-34), ortalama doğum ağırlığı 2032 gram (894- 3748) idi. Ortalama yatış süresi 45 gündü. Ortalama noninvaziv mekanik ventilasyon süresi 4 gün (0-24 gün), ortalama invaziv mekanik ventilasyon süresi 0,7 gün olarak bulundu. Solunum desteği ihtiyacı olan hastalarda kullanılan FiO2 en fazla 0,25 idi.

Sonuç: Güncellenen rehberde 34 gh veya 1700 gram ve altında doğan prematürelere retinopati muayenesi önerilmekle birlikte ünitemizde 32 - 34 gh'larda doğan bebeklerde prematüre retinopatisi tanısı alan hasta olmadığı görülmüştür. Bu durumun, retinopati risk faktörlerinin azaltılmasına yönelik olarak yapılan çalışmalara bağlı olduğu düşünülmüştür. Retino-pati muayenesi eşik değerlerin tespiti ve güncellenmesi için çok merkezli, daha fazla sayıda hasta ile yapılan çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: yenidoğan, retinopati, prematürite, gestasyonel hafta



Bildiri No: 7954

UZAMIŞ ATEŞ ETİYOLOJİSİNDE NADİR BİR TANI: DERMOİD KİST EŞLİĞİNDE DURAL ABSE

Merve Gül Bingöl¹, Gamze Başak³, Pınar Önal², Burak Tahmazoğlu⁵, Sare Güntülü Şık³, Fatma Deniz Aygün², Ayşe Kalyoncu Uçar⁴, Ali Metin Kafadar⁵

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

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

³İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

⁴İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Çocuk Radyolojisi Bilim Dalı

⁵İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Beyin ve Sinir Cerrahisi Anabilim Dalı

Giriş: Merkezi sinir sistemi enfeksiyonları, çocukluk çağında ciddi morbidite ve mortaliteye neden olabilen hastalıkların başında gelmektedir.

Amaç: Bilinen hastalığı olmayan 11 aylık erkek hasta, tarafımıza 1 aydır her gün olan, gün içinde 2-3 kez tekrarlayan ateş yakınması ile başvurdu. Tarafımıza başvurusundan öncesinde uzamış ateş nedeniyle 2 kez hastane yatışı yapılmış, etiyoloji saptanamamış ve geniş spektrumlu antibiyotik tedavisi almıştı. Ateş yakınmasının devam etmesi üzerine hasta ileri tetkik amacıyla tarafımıza yönlendirilmişti. Hastanın başvurusunda ateşe eşlik eden ek semptomu bulunmamaktaydı, fizik muayenesinde solunum ve kardiyovasküler ve nöromusküler sistem muayeneleri doğaldı. Başvuru tetkiklerinde CRP:9,5 mg/L, prokalsitonini 0,07 ng/ml, sedimentasyon 66 mm/ saat saptandı. Kan ve idrar kültürlerinde üreme yoktu. Hastaya uzamış ateş ayırıcı tanısı açısından yapılan kemik iliği aspirasyonu normal olarak sonuçlandı. Primer immünolojik tetkiklerinde Total IgE 1300 IU/ml olarak yüksek saptanması dışında patoloji görülmedi. Ekokardiografi, batın ultrasonografisi, viral serolojisi ve PA akciğer grafisi normal saptandı.

Yöntem: İzlemede karın ağrısı, rektal bölgede venöz dolgunluk ve fissür saptanması üzerine yapılan yüzeysel ultrasonografi normal saptandı. İzlemede alt ve üst ekstremitelerde ani güç kaybı olması üzerine yapılan fizik muayenede alt ve üst ekstremitelerde kas gücü bilateral 1/5 saptandı. Derin tendon refleksleri alınamadı. Ani gelişen nörolojik bulgularının olması üzerine yapılan lomber ponksiyonda cerahat ile uyumlu materyal elde edildi. Gram boyamada bol lökosit, gram pozitif diplokok ve gram negatif çomak mevcuttu. Yapılan kontrastlı spinal MR görüntülemesinde sakral bölgede dermoid tümör beraberinde trakta bağlı tüm spinal kanalı dolduran dural abse izlendi. Hastaya beyin cerrahisi tarafından abse drenajı yapıldı.

Bulgular: Postoperatif dönemde intravenöz antibiyoterapi beraberinde fizik tedavi desteği alan hastanın sol üst ekstremitede kas gücünün 5/5, diğer ekstremitelerdeyse 3/5'e yükseldiği izlendi. Hastanın tedavisi halen devam etmektedir.

Sonuç: Dermoid kist ve yayılımı sonucu oluşan dural apse, son derece nadir görülen ve tedavisi zor olan bir klinik durumdur ve tedavide acil cerrahi ve beraberinde geniş spektrumlu antibiyoterapi önerilmektedir. Dural apse, uzamış ateş etiyolojisinde, nadir bir neden olarak akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: dermoid kist, dural kist, ateş

Bildiri No: 8040

İkiz Kardeşlerde Haşlanmış Deri Sendromu Olgusu

Ayşe Pelin Özcan¹, Merve Kıralı¹, Ece Orbay Suner², Pınar Önal², Fatma Deniz Uslu Aygün²

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

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

Giriş: Stafilokokal haşlanmış deri sendromu Staphylococcus aureus tarafından üretilen eksfoliatif ekzotoksinlerin hematojen olarak deriye yayılması sonucu gelişmektedir. Ateş, tüm deriyi tutabilen yaygın eritem ve hızla rüptüre olup geniş erozyonlar bırakan Nikolsky pozitif gevşek büllerle karakterizedir. Deskuamasyon kıvrım bölgeleri ve periorifasiyal alanlarda belirgindir.

Amaç: Hastalık özellikle küçük çocuk ve bebeklerde görülmektedir. Ateş, irritabilite ve yetersiz oral alım eşlik edebilir. Bu yazıda ikiz kardeşlerde gelişen haşlanmış deri sendromu sunulacaktır.

Yöntem: Hastalar, izlem amacıyla yatırılarak enfektif görülen impetigo alanlarından kültür alındı. Oluşabilecek elektrolit dengesizleri açısından tetkikleri alındı.

Bulgular: Daha önce bilinen hastalığı olmayan, ikiz eşi 10 aylık erkek hasta, 3 gün önce başlayan bez bölgesinde dermatit, burun kanadında bal rengi krutlar, sağ el 4. parmakta büllöz daktilit ve inguinal katlantı bölgesinde deskuame lezyonlar şikayeti ile başvurdu. İki gündür 38°C geçen ateşi vardı. Hemogramında patolojik özellik yoktu, CRP:7,82 mg/L idi. Fizik muayenede mevcut desquame cilt lezyonları dışında ek bulgu yoktu.kiz eşinin de benzer fakat daha hafif döküntüsünün ve ateşinin olduğu söylenmesi üzerine kardeşi de muayeneye çağrıldı. İkizinde sol axillerde yoğun olmak üzere vücutta yaygın büllöz impetigo benzeri lezyonları mevcuttu. Bu lezyonlardan alınan kültürden S. aureus üremesi saptandı.

büllöz impetigo



büllöz daktilit



Sonuç: Kardeşler ön planda haşlanmış deri sendromu/büllöz impetigo olarak düşünülerek servise yatırıldı. Tedavide intravenöz sefuroksim-klindamisin başlandı; hidrasyon ve yara bakımı tedavisi uygulandı. Servis yatışları süresince elektrolit dengesizlikleri ve başka bir komplikasyon gelişmedi. Desquamate lezyonları iyileşme sürecine giren, yeni lezyonlar gelişmeyen kardeşler taburcu edildi. Stafilokoksik haşlanmış deri sendromu, içi sıvı dolu büller ve soyulmayla karakterize klinik bir tablodur. Deri kültürü veya deri biyopsisi tanıda yararlıdır, kan kültürü steril olabilir. Yaygın cilt tutulumunda sıvı ve elektrolit kayıpları ve ikincil enfeksiyonlar gibi komplikasyonlara neden olabilir. Uygun antibiyotik tedavisi, yeterli sıvı, elektrolit desteği ve asepsi kuralları uyulması sekonder enfeksiyonlardan korumak için lokal bakım ana tedavi prensiplerindedir.

Anahtar Kelimeler: Haşlanmış deri sendromu, S. aureus komplikasyonları, büllöz impetigo, eksfoliyatif toksin



Bildiri No: 8139

HHV-6 Ensefaliti

Ö. YAREN UYSAL¹, F. ESRA ÇELEBİ¹, PINAR ÖNAL¹, ECE ORBAY SUNER¹, SİNEM ORAL CEBECİ¹, FATMA DENİZ AYGÜN¹

¹İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi

Giriş: Human Herpes Virüsü-6 (HHV-6) çocuklarda ateş ve döküntü gibi semptomlara neden olan, altıncı hastalık etkeni yaygın bir patojendir. Bununla birlikte HHV-6, özellikle iki yaş altında ve bağışıklık sistemi baskılanmış hastalarda meningoensefalit gibi nörolojik komplikasyonlara yol açabilir.

Amaç: Özellikle iki yaş altında ve bağışıklık sistemi baskılanmış hastalarda diğer patojenlerin yanı sıra HHV-6'nın da akılda tutulması gerektiği vurgulanmıştır.

Yöntem: Bu olgu sunumunda, HHV-6'ya bağlı gelişen nadir bir meningoensefalit vakası ele alınmaktadır.

Bulgular: Altmış iki günlük, önceden sağlıklı kız bebek, 2 gün önce başlayan ateş, beslenmede azalma, kusma ve yaklaşık 30 saniye süren kollarda ve bacaklarda atım şikayetleriyle acil servise getirildi. Fizik muayenede genel durumu orta, solunum sesleri doğal, kardiyovasküler sistem doğal, batın rahat, tüm vücutta yaygın makülopapüler döküntü mevcuttu. Laboratuvar tetkiklerinde total lökosit sayısı 4960/mm³, lenfosit sayısı 3530/μL saptandı. Beyin omurilik sıvısı hücre sayımında lökosit saptanmadı. Biyokimyasal parametrelerde AST: 60 U/L, LDH: 409 U/L izlendi. Yapılan lomber ponksiyonda beyin omurilik sıvısı protein:195 mg/dL ve glukozu: 49 mg/dl saptandı. Hastanın kranial manyetik rezonans görüntülemesi normal olarak değerlendirildi. Hastaya meningoensefalit ön tanısıyla intravenöz sefotaksim, vankomisin ve asiklovir tedavisi başlandı. Takibinde jeneralize tonik-klonik konvülsiyon nedeniyle hastaya intravenöz midazolam uygulandı. Menenjit multipleks polimeraz zincir reaksiyon tanı panelinde HHV-6 pozitif saptanması üzerine ampisilin, sefotaksim ve asiklovir tedavileri kesildi. İzleminde genel durumu düzelen, ateşi gerileyen ve nöbeti tekrarlamayan hasta başlanan Levetirasetam tedavisiyle birlikte kontrollerine gelmek üzere taburcu edildi.

Sonuç: Meningoensefalite neden olabilen farklı viral etkenler arasında HHV-6, süt çocuklarında sık gözlenmesi ve ateş, döküntüye eşlik eden konvülsiyonlarla dikkat çekmektedir. Ateş, emmede azalma, döküntü, nöbet geçirme gibi şikayetler varlığında HHV-6 tanısı akılda tutulmalıdır. Ayırıcı tanıda bakteriyel ve diğer viral meningoensefalit nedenleri araştırılmalı, mikrobiyolojik incelemeler belli olana dek ampirik antibiyoterapi ve antiviral tedavilere devam edilmelidir. HHV-6 ensefaliti, immünkompetan çocuklarda genelde iyi seyirli ve kendini sınırlayıcı olsa da, kemik iliği transplantasyonu alıcıları gibi immünkompromize kişilerde ağır nörolojik tutulumlara neden olabileceğinden dikkatle takip edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: HHV-6, Meningoensefalit, Aşısız bebek, Ateş

Bildiri No: 8414

OROMANDİBULAR DİSTONİ OLGU SUNUMU

Cansu Özaksoy¹, Elif Durbin¹, Yeşim Çetin¹, Rabia Tütüncü Toker²

¹Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Giriş: Distoni; tekrarlayan ya da devamlılık gösteren anormal hareket veya postüre neden olan kas kasılmaları ile karakterize bir hareket bozukluğudur. Vücut dağılımına göre; fokal, segmental, mutifokal ve jeneralize olarak sınıflandırılmaktadır. Oromandibular distoni çene kaslarını etkileyen nadir görülen, fokal bir distonidir. Mekanizması ve nedeni iyi bilinmemektedir. Oromandibular distoni kendi başına nörolojik bir bozukluk olarak (kalıtsal bir geçmişi olan veya olmayan), travma, hastalık veya ilaçlara sekonder olarak ortaya çıkabilir. Merkezi sinir sistemi travması, nöroleptik maruziyet, hipoksik beyin hasarı, metabolik bozukluklar ve üst beyin sapındaki iskemik veya demiyelinizan lezyonlar ile ilişkili olabilir.

Amaç: Bu yazıda nadir görülen oromandibular distoni tanısı alan 9 yaşındaki kız hasta sunulmuştur.

Yöntem: Bilinen sistemik hastalığı olmayan 9 yaşında kız hasta, 2-3 dakika süreli konuşamama, çenede kasılma, sorulara tepkisiz kalma sonrasında normale dönme yakınmaları ile nöbet ön tanısıyla Çocuk Acil Kliniğine sevk edildi. Prenatal, natal ve postnatal geçmişinde özellik yoktu. Nöromotor gelişimi yaşlıları ile uyumluydu. Kronik hastalık öyküsü, devamlı kullandığı ilaç yoktu. Fizik muayenesinde özellik yoktu. Laboratuvar tetkikleri normaldi. İzleminde evdeki duruma benzer şekilde ancak daha şiddetli çenede kasılma, konuşamama meydana geldi. Glasgow koma skalası 15 olan hastanın nörolojik muayenesinde distoni nedeniyle olan disfoni haricinde patolojik bulgu saptanmadı. Aileden tekrarlayan öykü alındığında evde babanın kullandığı haloperidol adlı ilaçta bir miktar azalma olduğu söylendi. Hastanın semptomlarının haloperidolün yan etkilerinden oromandibular distoni olabileceği düşünüldü. Biperiden hidroklorür (akineton) uygulandı. Tedavi sonrasında çenede kasılmaları olmayan hasta öneriler ile taburcu edildi.

Bulgular: Nörolojik muayenesi oromandibular distoniyi destekleyen olgu ve tedavisi, klinik seyri hakkında bilgi verilmiştir.

Oromandibular Distoni Olgusu



Oromandibular Distoni Olgusu



Sonuç: Oromandibular distoni, dizartriye, çiğneme ve yutma sorunlarına yol açabilen, çocuklarda nadir görülen bir distonidir. Klinik prezentasyon, etkilenen kasların yanında distoninin şiddeti ve dağılımıyla ilişkilidir. Disfonksiyonlar arasında çiğneme bozukluğu, disfaji, disfoni, mandibulanın bilinçsiz açılıp kapanması, öne veya yana bükülmesi gibi temporomandibular bozukluklar bulunur. Bu durum klinik olarak nöbetle karışabilir. Çocuklarda primer ya da sekonder nedenlere bağlı ortaya çıkabilir. Sekonder nedenlerden ilaca bağlı distoniye en sık neden olanlar antipsikotikler, antidopaminerjik ve antiemetikler olarak bildirilmiştir. Hastamızda oromandibular distoninin haloperidol kullanımına bağlı olduğu düşünülmüştür. Haloperidol, tipik antipsikotikler sınıfında olup ekstrapiramidal yan etkilere en sık neden olan antipsikotik ilaçlardan biridir. Hastalardan öncelikle iyi bir anamnez alınmalı, distoni akut başladıysa mutlaka ilaç kullanımı sorgulanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Oromandibular Distoni, Distoni, Nörolojik yakınmalar



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Bildiri No: 8435

Yüzden Köpek Isırması Sonucunda Gelişen Preseptal Selülit

Taner Sağaltıcı¹, Ali Yağız Hüzmeli¹, Çiğdem El¹, Gül Trabzon¹, Ufuk Utku Güllü¹

¹Hatay Mustafa Kemal Üniversitesi

Giriş: Ülke çapında artan köpek ısırması vakalarına dikkat çekmek ve köpek ısırığı sonrasında selülit gelişen hastayı değerlendirmek

Amaç: Ülke çapında artan köpek ısırması vakalarına dikkat çekmek ve köpek ısırığı sonrasında selülit gelişen hastayı değerlendirmek

Yöntem: Hastanemize başvuran hastanın tetkikleri ve takibi ile hazırlandı

Bulgular: 4 yaş, E, 17 kg Yüzünden köpek ısırması ile acil servisimize başvuran hasta Şikayet: Gözünü açamama, ağrı, şişlik, kızarıklık Vitaller: 100/70 mmHg, SpO2: %99, Nabız 94 atım/dk, Ateş 36.8 Wbc: 10.970, Plt: 81.000, Kan gazı ve koagülasyon değerleri normal Hastanın göz çevresi ödemli, kızamık ve ısı artışı mevcuttu Çekilen Orbita BT de preseptal selülit düşünüldü Tetanoz aşısı yapıldı ve kuduz profilaksisi başlandı Rif ile pansuman yapıldı Sütürasyon işleminin profilaksi bitimine kadar yapılmaması önerildi

Sonuç: Kuduz profilaksisi 4 doza tamamlandı Göz altındaki laserasyon yaklaştırma sütürü aşı immünizasyon bitiminde yapılması planlandı, göz bölümüne danışıldı Yüzündeki yaralarda ciddi pozitif progresyon görülen hasta için sütürasyon elzem görülmedi 15 gün sonunda kliniği, vitalleri ve kan değerleri normal olan kuduz profilaksisi tamamlanan hasta taburcu edildi.

Anahtar Kelimeler: köpek ısırması, preseptal selülit

Bildiri No: 8524

PULMONER AV FİSTÜL İLE OSLER WEBER RENDU SENDROMU İLİŞKİSİ: BİR OLGU SUNUMU

Övgü Taner¹, Selen Karagözlü², Elif Erolu², Figen Akalın²

¹Marmara Üniversitesi Pediatri Ana Bilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Pediatrik Kardiyoloji Bilim Dalı

Giriş: Osler Weber Rendu sendromu burun kanamaları, deri, mukozal membranların telanjiektazisi ve iç organlarda arteriovenöz (AV) malformasyonlar ile karakterize, otozomal dominant kalıtılan vasküler bir hastalıktır. Hastalar hafif semptomlardan yaşamı tehdit edebilen bulgulara kadar değişen klinik tablolar ile karşımıza çıkabilir. Hastalığın görülme sıklığı 1:5000-1:8000 aralığında olmakla birlikte hastaların en az yarısında pulmoner arteriovenöz malformasyonlar bildirilmiştir.

Amaç: Bu olguda çabuk yorulma ve satürasyon düşüklüğü ile polikliniğe başvurup, Pulmoner AV fistül saptanan ve genetik araştırma sonucu Osler Weber Rendu tanısı alan hastamızı sunuyoruz.

Yöntem: On altı yaşında kız hasta Marmara Üniversitesi Çocuk Kardiyoloji polikliniğine çabuk yorulma, nefes darlığı ve efor kapasitesinde azalma şikâyeti ile başvurdu. Hastanın özgeçmişinde sık burun kanamaları olduğu öğrenildi. Abla ve annesinde sık burun kanamaları mevcuttu, ablası ayrıca siyanotikti. Hasta siyanoz nedeni ile birçok merkezde tetkik edilmiş, patoloji saptanmamıştı. Fizik muayenesinde oda havasında oksijen satürasyonu %85'ti, çomak parmak ve dudaklarda morluk mevcuttu. Laboratuvar tetkiklerinde hemoglobin 17,2 g/dL, Hct:51,7'di. Hastanın akciğer filmi, EKG'si normaldi. Ekokardiyografik incelemesinde intrakardiyak patoloji saptanmadı, kontrastlı ekokardiyografik incelemede ajite salinin sol kalp boşluklarına bol miktarda geçtiği görüldü. Pulmoner AV malformasyon ön tanısı ile toraks bilgisayarlı tomografisi çekildi ve kateter anjiyografisi yapıldı. Anjiyografi sırasında pulmoner venöz dönüşün 3 kardiyak siklustan önce görüntülenmesi nedeni ile diffüz AV fistüller düşünüldü. Lokal AV malformasyon şeklinde fistül saptanmadı. (Şekil 1).

Anjiyografi



Bulgular: Moleküler genetik incelemesinde c1134G>A (p.Ala378=) heterozigot mutasyon saptandı ve Osler Weber Rendu Sendromu tanısı konuldu. Anne ve ablada da aynı mutasyon gösterildi. Ablanın AV malformasyon şeklindeki fistülü trans-



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

kateter olarak kapatıldı. Hastanın kapatılabilecek fistülü olmadığından akciğer transplantasyonu planlandı.

Sonuç: Pulmoner arteriovenöz malformasyonlar (PAVM) pulmonar arterler ve venler arasındaki anormal bağlantılardır. Açıklanamayan nefes darlığı, efor dispnesi ve siyanozu olan hastalarda her zaman PAVM'lardan şüphelenilmelidir. PAVM tanısı olan hastalarda Osler Weber Rendu sendromu birlikteliği akılda bulundurulmalı ve aile taraması yapılması gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: pulmoner av fistül, osler weber rendu sendromu



Bildiri No: 8544

Ağır demir eksikliği anemisi nedeni olarak bir özofajit olgusu

Alı Golab Foroush¹, Selçuk Uzuner¹

¹Medipol Üniversitesi Tıp fakültesi

Giriş: Serebral palsy ve epilepsi tanılarıyla takipli 17 yaşında erkek hasta, nöbet aktivitesiyle acil servisimize getirildi. Nöbeti kontrol altına alındıktan sonra ağır anemisi nedeniyle araştırılmak üzere genel çocuk sersimize yatırıldı. Hikayesinde 8 sene önce araç içi trafik kazası sonrasında nörolojik sekelli kaldığı ve aynı yıl içerisinde beslenme sorunları nedeniyle epigastrik bölgeden PEG (peruktan endoskopik gastrostomi) açıldığı öğrenildi.

Amaç: Beslenme anamnezinde yeterli miktarda demir aldığı düşünülen çocuklarda demir eksikliği anemisi varlığında GİS'ten kayıp veya emilim bozukluğu düşünülmelidir.

Yöntem: Servis takiplerinde anemi yönünden tetkikleri yapılan ve çocuk hematolojisine konsülte edilen hastanın bulguları ağır demir eksikliği ile uyumlu saptandı. Geliş tam kan sayımı; HGB 4,8 g/dL, HCT %17,4, MCV 61,3 fL, WBC 5,67 10³/μL, PLT 378 10³/μL. Mentzer indeksi: 21,58. Periferik yayma; demir eksikliği anemisiyle uyumlu olarak hipokromi, mikrositoz, anizositoz, poikilositoz ve trombositoz mevcut. Folat 17,8 ng/mL, vitamin B12:584 pg/mL, ferritin 1 ng/mL. Yaşına ve kilosuna uygun olarak PEG aracılığıyla uygun miktarda enteral beslenme ürünü verilen hastada saptanan demir eksikliği anemisi, gaitada gizli kan negatif saptansa da ilk planda gastrointestinal sistemden (GİS) kayıp veya emilim kusuru düşünüldü ve çocuk gastroenteroloji konsültasyonu istendi. Yapılan endoskopik muayenede hiatal yetersizlik ve ağır erozif özofajit saptandı.

Bulgular: Geliş tam kan sayımı; HGB 4,8 g/dL, HCT %17,4, MCV 61,3 fL, WBC 5,67 10³/μL, PLT 378 10³/μL. Mentzer indeksi: 21,58. Periferik yayma; hipokromi, mikrositoz, anizositoz, poikilositoz ve trombositoz mevcut. Folat 17,8 ng/mL, vitamin B12:584 pg/mL, ferritin 1 ng/mL. Yapılan endoskopik muayenede hiatal yetersizlik ve ağır erozif özofajit saptandı.

Sonuç: Çocukluk yaş grubunda demir ihtiyacı birçok faktöre bağlı olarak diğer yaş gruplarına göre daha fazladır. Uygun miktarda demir içeren beslenme hikayesi olan hastalarda saptanan demir eksikliği anemisi durumlarında, GİS'ten kayıp veya emilim bozukluğu düşünülmelidir. Bizim hastamızda yaşına ve kilosuna uygun olarak PEG aracılığıyla uygun miktarda demir içeren enteral beslenme ürünü ile beslenmekteydi. Bu nedenle hastamızda saptanan demir eksikliği anemisinin, ilk planda GİS'ten kayıp veya emilim kusuruna bağlı olabileceği düşünüldü ve çocuk gastroenteroloji konsültasyonu istendi. Yapılan endoskopik muayenede hiatal yetersizlik ve ağır erozif özofajit saptandı. Derin anemi değerlerine rağmen hemodinamik olarak iyi durumda olan hastada özofagustan kronik kan kaybı düşünüldü. Reflü tedavisi başlandı, anemisi için bir kez transfüze edilen hastanın demir tedavisi planlandı.

Anahtar Kelimeler: Demir eksikliği anemisi, Özofajit, Gastro Özofajial Reflü (GÖR), Serebral palsy



Bildiri No: 8692

Atipik Bir NF1 Prezentesyonu: Nadir Bir Olgu

Zeynep Bengüsu Tuğrul¹, Çelebi Kocaoğlu¹

¹Konya Şehir Hastanesi

Giriş: Nörofibromatozis Tip 1 (NF1), otozomal dominant geçişli, insidansı yaklaşık 1:3000 olan genetik bir bozukluktur. 17q11.2 kromozomunda yer alan NF1 genindeki patojenik varyantlar bu duruma neden olur. NF1, farklı klinik bulgularla karakterize edilir; erken bulgular arasında kafe-au-lait lekeleri, aksiller veya inguinal çillenme, Lisch nodülleri (iris hamartomları) ve nörofibromlar bulunur. Ayrıca kemik displazileri genellikle doğumdan sonra ilk yıl içinde ortaya çıkar. Tümörler ve nörolojik sorunlar yaşamın ilk yıllarından sonra görülür. Bununla birlikte, tümörlerin kötü huylu dönüşümü çocukluk çağında nadirdir, ancak ergenlik ve yetişkinlik dönemlerinde daha sık görülür. NF1 hastalarında hipertansiyon çocukluk döneminde ortaya çıkabilir. NF1'de hipertansiyona yol açabilecek renal arter stenozu, aort koarktasyonu veya feokromasitoma gibi vasküler anormallikler mevcuttur. NF1 tanısı genellikle klinik bulgulara dayanır. Bazı vakalarda genetik testler tanıyı doğrulamada faydalı olabilir. Bizim vakamızda NF-1'in klasik bulgularının yanında intratorasik dev boyutta nörofibrom vardı. Ayrıca eşlik eden aort koarktasyonu ve malign hipertansiyonu vardı.

Amaç: NF-1 ön tanısıyla tetkikleri devam etmekte olan, hipotonik ve sendromik görünümlü, 2 yaşında erkek hasta idrar yapamama şikayetiyle servise kabul edildi. Cildinde sırt, kol, boyun ve bacaklarda yaygın kafe-au-lait lekeleri, yüksek damak ve pectus ekskavatum deformitesi gözlemlendi. Nörolojik muayenede, hastanın başını tutamadığı, oturamadığı ve yürüyemediği saptandı. Batında distansiyon izlenmekle birlikte defans ve rebound bulgusu yoktu. İdrar yolu enfeksiyonu ön tanısıyla tedavi başlandı, yapılan üriner ultrasonografide nefrokalsinozis tespit edildi. Çocuk üroloji tarafından vezikoüretal reflü ekarte edildi. Takiplerinde hipertansiyon gelişti ve kademeli olarak antihipertansif tedavi başlandı. Takiplerinde solunum sıkıntısı gelişti. Akciğer grafisinde plevral efüzyon görüldü, toraks ultrasonu ve manyetik rezonans anjiyografi sonucunda sol hemitoraksta plevral efüzyon ve dev boyutta mediastinal kitle saptandı. Göğüs cerrahisi tarafından tümöral dokular eksize edildi ve patoloji sonucu ganglionörofibrom olarak raporlandı. Mediastinal kitlenin eksizyonuna rağmen aort koarktasyonu ve hipertansiyon bulgularında düzelme olmayan hasta trakeostomi açılarak takip edildi. Bu süre zarfında hastanın WES(genom) analizi NF Tip 1 ve Watson sendromu ile uyumlu bulundu. Hasta aort koarktasyonu operasyonu için kardiyovasküler cerrahi birimine devredildi.

Sonuç: NF1'de eşlik eden bulgular arasında hipertansiyonun nedenleri; renal arter stenozu, aort koarktasyonu ve feokromasitoma olduğu görülmüştür. Bu vakalarda, regüle edilemeyen hipertansiyonun altta yatan sebepleri araştırılmalı ve hastanın nörofibromatozis öyküsü detaylıca ele alınmalıdır. Erken teşhis ve uygun tedavi, prognoz açısından büyük önem taşır.

Anahtar Kelimeler: Nörofibromatozis, Hipertansiyon, Aort koarktasyonu, Gangliyonörofibrom



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Bildiri No: 8706

Akut Romatizmal Ateş

Seray vural¹, canan halidenur çoruh¹, demet kangel¹, ibrahim cansaran tanır¹

¹başakşehir çam ve sakura şehir hastanesi

Giriş: dört aydır devam eden nefes darlığı çarpıntı öksürük fiziksel aktivite ile artan kas ağrısı nedeniyle başvuran 14 yaş erkek olgu. Son bir ayda istem dışı 20 kg kaybı olan hastanın detaylı anamnezinde şikayetlerin tonsilit-üsye öyküsünden sonra başladığı tespit edildi.

Amaç: Akut romatizmal ateş toplumda sık karşılaşılan önemli bir artrit nedeni olup doğru tedavi ile mortalite ve morbiditenin önemli ölçüde önlenbildiği önemli bir hastalıktır. Vakamızda dört aydır şikayetleri devam eden olguda ara tanısı anlatılmıştır.

Yöntem: TEDAVİ PROTOKOLÜ OLARAK 14-21 GÜN TAM DOZ STEROİD, PREDNİSOLON 2MG/KG MAX DOZ 60 MG OLMAK ÜZERE, VERİLMEYE BAŞLANDI. Şikayetlerin tedaviden sonraki 48 saat içerisinde gerilemesi ile tedaviye yanıt alındı.

Bulgular: Yapılan muayenesinde artrit bulguları saptanan hastanın anamnezi ile birleştirildiğinde gezici tarzda artriti olduğu fark edildi. ayırıcı tanı tanı'ya yönelik yapılan araştırmasında Çocuk kardiyojisi tarafından değerlendirilen hastada KF % 34 EF % 62, Akut romatizmal kardit(ağır). Aortyetersizliği(önemli). Mitralyetersizliği (önemli). Triküspit yetersizliği (hafif-orta). Sol kalp boşluklarında genişleme. Pulmoner hipertansiyon (hafif). eko bulguları saptandı.

Sonuç: Akut romatizmal artiritin toplumda çok sık görüldüğü atlandığı zaman ağır morbidite ve mortaliteye sebep olduğu bu nedenle ayırıcı tanıda atlanmaması gerektiğine vurgu yapılmıştır.

Anahtar Kelimeler: ara, artrit, eko



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Bildiri No: 8724

HIBCH Eksikliği

Ahmet Gerekan², Aidai Aalieva², Hanım Babazade², Selin Akbulut², Mehmet Şerif Cansever², Tanyel Zübarioğlu², Ertuğrul Kıyıkım², Ayşe Çiğdem Aktuğlu Zeybek²

²Cerrahpaşa Tıp Fakültesi

Giriş: E.T 2.5 yaş kız hasta 8 aylıktan 2 gündür aile tarafından farkedilen göz temasında ve motor gelişim basamaklarında kayıp(Baş tutamama,desteksiz oturamama) yakınması ile başvurmuştu.Hikayesinde 21 gün öncesinde 2 gün süren ateşlenmesi olmuştu.Özgeçmişinde miadında normal spontan vajinal doğum olarak doğmuş.Aşılıları tam.Soygeçmişinde aralarında akraba evliliği(kuzen) olan sağlıklı anne ve babadan doğmuş ailede bilinen kalıtsal metabolik hastalık öyküsü yokFizik Muayenesinde baş tutmada güçlük ve desteksiz oturamama(6 aylıktan desteksiz oturuyormuş) mevcuttu.Diğer sistem muayenelerinde patolojik bir muayene bulgusu saptanmamıştı.Hastaya olası kraniyal patolojiler açısından çekilen Diffüzyon MR ve spinal kontrastlı MR'ında patoloji saptanmadı.Lomber ponksiyonu yapıldı.BOS viral panelinde HHV-6 üremesi olası üzerine HHV-6 ensefaliti olarak değerlendirildi.Alınan kan aminoasiti,idrara organik asidi ve tandem normal olarak sonuçlandı.Eylül 2023'te 1.5 yaşında nöromotor gelişiminin geriden gelmesi(desteksiz oturamama,yürüyememe) üzerine çekilen MR'ında bilateral globus pallidusta (sol daha belirgin) lineer t2a/flair hiperintensite mevcut olması üzerine tekrardan metabolizma hastalıklarına başvuruyor,tandem ve kan gazı tekrardan gönderiliyor,sonuçları normal saptanan hastadan WES(Tüm ekzon dizi analizi) gönderiliyor.Gönderilen WES analizinde HIBCH(3-Hidroksiizobütiril CoA Hidrolaz) eksikliği tanısı alıyor.Poliklinik kontrolünde nörolojik muayenede ataksik yürüyüşü mevcut olan hastanın olası metabolik stroke açısından Diffüzyon MR'ı çekiliyor bilateral globus pallidus corona radiata forceps minörde, sol serebellar hemisferde ve sağ periastrial alanda adg sekasında hipointensiteleri bilateral globus pallidusta simetrik diffüzyon kısıtlılığı mevcut olan hasta metabolik stroke olarak değerlendiriliyor. Arjinin tedavisi yükleme(250mg/kg'dan 2 saatte) ve idame(250mg/kg'dan 22 saatte gidecek şekilde) olarak başlanıyor izleminde ataksisi gerileyen hasta Valin kısıtlı diyet tedavisi ile taburcu ediliyor

Amaç: Kazanılmış nöromotor becerilerinin kaybı ile başvuran,alınan metabolik tetkiklerinde bir patoloji saptanmayan fakat kuvvetle muhtemel metabolik hastalık düşünülen hastalarda ileri tetkiklerden(Tüm Ekzon Analizi) yararlanarak tanıyı koymak

Yöntem: WES(Tüm Ekzon Analizi)

Bulgular: Baş tutamama,desteksiz oturamama,Diğer sistem muayeneleri doğal

Sonuç: Kazanılmış nöromotor becerilerinin kaybının eşlik ettiği hastalarda özellikle bilateral globus pallidusta diffüzyon kısıtlılığı saptanan hastalar metabolik tetkikleri normal olarak saptansa dahil yakın takip edilmeli gerekirse metabolik tetkikler tekrar edilmeli normal olarak sonuçlansa dahil kuvvetle muhtemel metabolik hastalıktan şüphe edilen durumlarda WES(Tüm ekzon dizi analizi) yapılması önem arz etmektedir.Organik asidemilerde ani gelişen ataksik yürüyüş,bilinç kaybı,görme kaybı gibi durumlarda Metabolik Stroke açısından dikkatli olunmalı gereklilik halinde Diffüzyon MR ile değerlendirilmelidirler.

Anahtar Kelimeler: WES, Metabolik Stroke, Arjinin, Globus Pallidus, Diffüzyon MR

Bildiri No: 8791

Oral Sefdinir Kullanımı Sonrası Gelişen Kanlı İshal

Furkan DİNÇER¹, Alperen GÖKBULAK¹, İrem Gökbulak¹, Bilgi Saygı²

¹Abant İzzet Baysal Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi

²Kaynaşlı Devlet Hastanesi

Giriş: Sefdinir; üst solunum yolu enfeksiyonu, otitis media olmak üzere yaygın bakteriyel enfeksiyonları tedavi etmek için pediatrik popülasyonda kullanılan 3. kuşak oral sefalosporindir. Demir takviyesi ile beraber alındığında sefdinirin absorpsiyonu azalır; gaita sefdinir, sefdinirin parçalanmış ürünleri ve absorbe olmayan demirden kaynaklı kırmızımsı bir renk alır.

Amaç: Çocuk acilin korkutucu başvurularından olan kanlı gaita çok da korkutucu olmayan ve iyi bir anamnezle tanı konabilen ve gereksiz tetkiklerden kaçınmamızı sağlayan bir durum olan sefdinir ve demir kullanımına bağlı kanlı gaita görülmesi iki vaka üzerinden değerlendirilmesi

Yöntem: Bolu İzzet Baysal Devlet Hastanesi'ne farklı zamanlarda başvuran 4 aylık kız ve 9 aylık erkek hastanın kanlı gaita şikayetine yönelik yapılan tetkik ve anamnez değerlendirmesi

Bulgular: vaka-1 üsye nedeni ile 2 gündür sefdinir kullanan 4 aylık kız hasta kanlı gaita yapma nedeni ile çocuk acile başvurdu; bilinen hastalığı olmayan, vital bulguları stabil olan ve sadece anne sütü ile beslenen hastanın alınan anamnezinde yaklaşık 4-6 saat önce demir ilacı kullandığı öğrenildi. gaita mikroskopisinde lökosit ve eritrosit görülmedi. batın rahat olan hastada ilaç ilişkisine sekonder kırmızı gaita olduğu düşünüldü, demir ilacı kesildi, 1 günlük takip sonrası gaitası normale dönen hasta taburcu edildi. vaka-2 üsye nedeni ile sefdinir kullanan 9 aylık erkek hasta; kanlı gaita yapma nedeni ile çocuk acile başvurdu. bilinen hastalığı olmayan, vital bulguları stabil olan hastanın alınan anamnezinde demir ilacı kullanmadığı öğrenildi. gaita mikroskopisinde lökosit ve eritrosit görülmedi. anne sütü ve ek gıda alan hastanın bir gün önce kuzu eti yediği öğrenildi. takibinde gaitası normale dönen hasta taburcu edildi.

vaka-1



vaka-1

vaka-2



vaka-2

Sonuç: kanlı gaita aileyi endişeye sürükleyen ve birçok nedeni olan çocuk acil vakalarından biridir. burada kanlı gaitanın nadir nedenlerinden birinin iyi bir anamnezle gereksiz tetkiklerden kaçınarak tanı koyulabileceğini göstermek istedik.

Anahtar Kelimeler: kanlı ishal, sefdinir, demir



Bildiri No: 9009

Serebral Palsi Ayırıcı Tanısında Doğumsal Metabolik Hastalıklar

Arlin Tunç¹, Simay Buse Gülümser¹, Khanım Aghakışılı², Esmâ Uygur², Tanyel Zübarioğlu², Ertuğrul Kıyıkım², Mehmet Şerif Cansever³, Çiğdem Aktuğlu Zeybek²

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

²İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Beslenme ve Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

³İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Araştırma Laboratuvarı

Giriş: Serebral palsi gelişmekte olan fetüste ya da yaşamın ilk aylarında beyinde zedelenme sonucu gelişen ilerleyici olmayan hareketi kısıtlayıcı, kalıcı motor işlev kaybı, postür ve hareket bozukluğudur. Birçok metabolik hastalık serebral palsiyi taklit edebilir.

Amaç: Serebral palsi ayırıcı tanısında doğumsal metabolik hastalıkların araştırılması gerektiğine dikkat çekmeyi amaçladık

Yöntem: Sunduğumuz bu iki vakada serebral palsi tanısıyla takip edilirken yapılan ileri tetkiklerle metabolik hastalık tanısı alan hastalardan bahsettik.

Bulgular: 1.Olgumuz SP tanısıyla takip edilmektedirken tarafımızca argininemi tanısı almıştır. Aralarında 1. derece kuzen evliliği olan G2P2A0 anneden, term doğan erkek hasta, yenidoğan yoğun bakım ünitesinde (YDYBÜ) bir hafta beslenememe ve sarılık nedeniyle yatmıştır. Yatışı esnasında 4 kez febril konvulziyon geçirmiştir.Hastanın yürümesi 2 yaşında parmak ucu şeklinde başlamıştır. 2,5 yaşında 3.kattan düşme sonrası çoklu fraktürler ve intrakranial parankimal kanama nedeniyle çoklu operasyonlar geçirmiştir. Hasta intrakranial kanama sonrası serebral palsi tanısı almıştır.Takipsiz hasta 16 yaşındayken diş çekimi öncesi anestezi muayenesinde AST, ALT ve INR yüksekliği saptanmış ve ileri tetkik amacıyla tarafımıza da yönlendirilmiştir. Hastanın başvuru muayenesinde kifoz, spastisite, her iki kolda kontraktürleri, nöromotor retardasyon mevcuttu. Yapılan kan aminoasit analizinde arjinin 416 µmol/L, amonyak 97 µmol/L, laktat 27,8 mg/dL saptanmıştır ve hasta argininemi ön tanısıyla izleme alınmıştır. Sodyum benzoat tedavisi başlanarak, diyeti düzenlenmiştir. 2. Olgumuz SP tanısıyla takip edilmektedirken tarafımızca MSUD (Akçaağaç şurubu idrar hastalığı) tanısı almıştır. Aralarında 1. Derece kuzen evliliği olan G4P4A0 anneden term doğan kız hasta 1,5 yaşındayken ayakta spastisitesi ve minimal parmak ucu yürümesi ve konuşamaması sebebiyle SP tanısı almıştır.Hasta 3,5 yaşındayken kusma ve ateş yakınmalarıyla acile başvurmuştur. Hastanın genel durumunun kötü olması ve kan gazında metabolik asidoz saptanması üzerine akut gastroenterit, dehidratasyon, sepsis ve metabolik hastalık ön tanılarıyla Cerrahpaşa çocuk yoğun bakım ünitesine (ÇYBÜ) transfer edilmiştir. Hastanın kan aminoasit analizinde lösin 2711µmol/L, valin 1459µmol/L, izölösün 1422µmol/L olarak yüksek saptanmış, hasta MSUD tanısı almıştır.

Sonuç: Metabolik hastalıklarda erken tanı, tedavi olasılığı, prognoz ve genetik danışmanlık açısından oldukça önemlidir. Bu yüzden serebral palsi tanılı hastalarda altta yatan doğumsal metabolik hastalıkların araştırılması gerektiği konusunda hekimlerin dikkatini çekmeyi amaçladık.

Anahtar Kelimeler: serebral palsi, arjininemi, MSUD, nörogelişim



Bildiri No: 9411

Nadir Bir Akut Karaciğer Yetmezliği Nedeni: Rotavirüs

Beril Ay¹, Efe Sarı¹, Agop Çıtak², Muazzez Çevik³, Vildan Ertekin²

¹Acıbadem Üniversitesi Tıp Fakültesi

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

³Acıbadem Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı

Giriş: Akut karaciğer yetmezliği (AKY) hem enfeksiyöz hem de non-enfeksiyöz birçok etiyolojiye bağlı olarak ortaya çıkabilir. AKY'ye en sık neden olan viral patojenler arasında Hepatit A, Hepatit E ve Hepatit B virüsleri bulunurken, HSV, EBV ve CMV de bu tabloya yol açabilir. Fakat, literatürde Rotavirüs enfeksiyonuna bağlı gelişen bir AKY vakası daha önce bildirilmemiştir.

Amaç: Akut karaciğer yetmezliği tablosunda ayırıcı tanılar arasında olan enfeksiyöz etiyolojiler arasında Rotavirüsün de bulunabileceğini göstermek amaçlanmıştır.

Yöntem: 6 yaşındaki kız hasta, 3 gündür devam eden kusma, ishal ve karın şişliği şikayetleri ile batın distansiyonu ve ileus şüphesiyle hastanemize başvurdu. Öyküsünde, hasta ve ailesinin 3 gün önce denize girdikleri ve o akşam tüm aile bireylerinde mide bulantısı ve ishal geliştiği öğrenilmiştir. Aileden ayrıntılı alınan öyküde mantar, ağrı kesici, bitkisel karışım veya çay gibi bir içerik tüketilmediği öğrenilmiştir.

Bulgular: Hastanın başvuru sırasında fizik muayenede genel durumu kötü, letarjik ve uykuya meyilli, laboratuvar bulgularında lökopeni, yükselmiş ALT (5900), AST (4500), GGT (550) ve LDH (4500) değerleri, bilirubin değerleri normal, uzamış PT, PTT, INR (3.5), düşük albümin seviyesi tespit edilmiştir. Hastanın viral serolojisi (HBsAg, anti-HCV, Hepatit A, Hepatit B, Hepatit C, Parvovirus B19, CMV, HHV6, EBV, HSV. COVID PCR'ları) amip, salmonella, shigella antijenleri ve gaita enterik paneli negatif bulunmuş, yalnızca Rotavirüs A pozitif tespit edilmiştir. Hastanın otoantikörleri negatif saptanmıştır. Bilgisayarlı tomografi incelemesinde hepatosplenomegali, karaciğerde reaktif inflamatuvar-enfeksiyöz değişiklikler, ince ve kalın bağırsak anslarında ileusa bağlı dilatasyon yaygın hava-sıvı seviyeleri ile perirenal alanda ve bağırsak ansları arasında serbest sıvı tespit edildi. Bu klinik bulgularla hasta yoğun bakımda takip edildi, parenteral antibiyotik tedavisi, taze donmuş plazma ve eritrosit transfüzyonu, plazma değişimi uygulandı. Hastanın genel durumu ilerleyen günlerde düzeldi.

Sonuç: Bu vaka, literatürde bildirilen ilk Rotavirüs'e bağlı AKY olgusudur ve AKY ile başvuran hastalarda Rotavirüs enfeksiyonunun da ayırıcı tanı içinde değerlendirilmesinin önemini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Rotavirüs, Akut karaciğer yetmezliği

Bildiri No: 9632

SİYAM İKİZLERİ

Özge Kalmaz¹, Leyla Aliyeva², Zeynep Alp Ünkar², Ersin Ulu², Atalay Demirel², İlker Kemal Yücel³, Ali Ekber Hakalmaz⁴, Zekeriya Mehmet Vural²

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

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

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

⁴İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı

Giriş: Yapışık ikizler nadir görülen, pediatrik cerrahinin zor vakaları olan konjenital anomalilerinden biridir. Vakaların %40-60'ı ölü doğar, %35'i ilk gün hayatta kalır. Tahmini gebelik insidansı 1/50000 iken canlı doğum insidansı 1/25000'dir. İlişkili bir kromozomal anomali yoktur. Döllenmeden sonraki 14. günden itibaren yani organogenez başladıktan sonra embriyonik diskin geç ve eksik bölünmesi, çift veya yapışık ikizlerle sonuçlanır. Tek yumurta ikizi olduklarından her zaman aynı cinsiyettedir, tek amniyon kesesine ve tek kordona sahiptirler. Spencer sınıflaması ile sınıflandırılır ve 8 tipi vardır.

Yapışık İkiz Sınıflandırması



Amaç: Nadir vakalardan olan yapışık ikiz olgusunun tanı ve tedavi yönetimiyle ilgili bilgilendirme amaçlanmıştır.

Yöntem: Term olarak doğan, torakoomfalofagus tipinde olan yapışık ikiz olgusu bildirilmiştir.

Bulgular: Aralarında akrabalık olmayan 38. GH'nda doğan, prenatal 13. GH'nda tanı alıp terminasyon istenmeyen 30 yaş annenin 7. çocuğu olarak doğurtulmuş. Takiplerinde takipne ve çekilmesinin olması üzerine her iki hasta da aralıklı non-invaziv ventilasyonda izleme alındı. Bebekler doğum tartılarına göre SGA idi. Tetkiklerinde kalp, dalak ve karaciğer ortak, diğer organlar her iki bebekte de mevcut saptandı. Görüntülemelerde kalp odacıkları net ayırt edilemedi, kalplerinin atriyal

ve ventriküler düzeyde birbirine bağlı olduğu saptandı. Bebek 2'nin akciğer aerasyonu ve intrapulmoner vasküler yapıları tabii izlendi. Bebek 1'in akciğerleri hiperaere izlendi, pulmoner damar seçilemedi. Bebeklere farklı zamanlarda oral ve rektal kontrast verilerek barsak distalinden bilateral geçiş olduğu saptandı. Postnatal 16. günlerinde minimal enteral beslenme başlanarak kademeli olarak artırıldı, eş zamanlı parenteral nutrisyon tedavisi azaltıldı. Raporları ve anatomisi ile değerlendirilen hastaların cerrahi olarak ayırlamayacağına kanısına varıldı. Hastaların mevcut durumda tedavileri devam etmektedir.

Grafı



Grafı

Sonuç: Siyam ikizleri homozigot ikizlerdir, en sık görülen anomali kardiyak defektlerdir, en sık görülen alt tipi torakofagus tipidir. Bu grubun %75 inde kalp tek, bölünmez bir anatomi gösterir, intrakardiyak ve vasküler sistem anomalileri sık gözlenir. Yönetimi çocuk kardiyojisi, kardiyovasküler cerrahi, çocuk cerrahisi gibi bilim dallarının katılımı ile sağlanan multidisipliner vakalardır. Alt tiplerine göre cerrahi olarak ayırmak nadiren mümkündür. Tek kalbi paylaşan ikizlerin kardiyak açıdan yönetimi önemlidir.

Yapışık İkizlerin Kardiyak Sınıflaması

TİP1	Kardiyak, aort ve vena kava inferior seviyelerinde vasküler birleşme olmayan
TİP2	Ayrı kalpleri olan ve aort veya vena kava inferior arasında birleşme olan
TİP3A	Sağ atriumlar arasında füzyon
TİP3B	Diğer tip atrium füzyonu olan
TİP4	Odacık sayısından bağımsız olarak hem atriumların hem de ventriküllerin füzyonu
TİP5	İkizlerden birinde tek kalp

Anahtar Kelimeler: ikiz, siyam, torakoomfalofagus



Bildiri No: 1411

Bisitopeni ile gelen ve hemolitik üremik sendrom tanısı alan hasta

Cemil BAYKAL¹, Esra TÜRE², Mukaddes KALYONCU³, Ahmet Kağan ÖZKAYA², Ayşenur BAHADIR⁴

¹K.T.Ü. Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD

²K.T.Ü. Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Acil Bilim Dalı

³K.T.Ü. Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı

⁴K.T.Ü. Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bilim Dalı

Giriş: Hemolitik üremik sendrom (HÜS) trombositopeni, mikroanjiopatik hemolitik anemi ve akut böbrek yetmezliği ile karakterize klinik durumdur. Biz bu olguda bisitopeni ile başvurup HÜS tanısı konulan bir hastayı sunduk.

Olgu: Bir haftadır devam eden mide bulantısı, karın ağrısı, kanlı olmayan ishal ve halsizlik şikayetleri olan 2.5 yaşındaki kız hasta, bakılan tetkiklerinde bisitopeni saptanması üzerine tarafımıza sevk edildi. Acil servisimizde değerlendirilen hastanın başvuru anında genel durumu orta-iyi olup ateş:36.8°, KTA:140/dk, solunum sayısı:24/dk, tansiyonu:80/50 mmHg idi. Fizik muayenesinde ikterik görünümde, dudakları soluk ve mukozaları kuruydu. Batında hassasiyeti mevcut olup organomegalisi yoktu. Diğer sistem muayeneleri doğaldı. Tam kan sayımında hemoglobin 5,1 g/dL, beyaz küre 22,950 /mm³, trombosit 61.000 /mm³, absolü nötrofil sayısı 13,680, MCV 90 fL, C-reaktif protein 4,7 mg/L ve procalsitonin 0,3 µg/L, LDH 2526 U/L, BUN 47 mg/dL, kreatinin 0.81 mg/dL, ürik asit 10 mg/dL, indirekt bilirubin 3.15 mg/dL, direkt ve indirekt Coombs negatif, düzeltilmiş retikülosit %5, idrar tetkikinde proteinüri ve eritrositüri saptandı. Periferik yaymasında yaygın şişitositler, polikromazi ve sferositlerinin olduğu görüldü. Atipik HÜS ön tanısı ile servise yatırıldı. Takibinde ADAMTS13 aktivite düzeyi normal olarak raporlandı. Taze Donmuş Plazma desteği verildi. Hastanın solunum sıkıntısı gelişmesi üzerine yoğun bakım ünitesine devredildi. Yüksek akım nazal kanül oksijen desteğine rağmen solunum sıkıntısı devam eden hasta entübe edildi. Entübasyon tüpünden yoğun kanaması olması nedeni ile plazmaferez yapıldı ve 5 gün uygulandı. Eculizumab tedavisi başlandı. Takibinde oksijen ihtiyacı azalan hasta ekstübe edildi.

Sonuç: Hemolitik üremik sendrom çocuklarda akut böbrek yetmezliğinin önemli nedenlerinden birisidir. Sıklıkla gastroenterit ya da üst solunum yolu enfeksiyonunu izler. Tipik formu vakaların %90'ını oluşturur ve hastalıktan Enterohemorajik E.coli (EHEC) O157:H7'nin verotoksin adıyla bilinen sitotoksini sorumludur. Periferik kan yaymasında parçalanmış eritrositlerin ve şişitositlerin varlığı, böbrek fonksiyon testlerinin bozukluğu, koagülasyon parametrelerinin normal olması, LDH ve indirekt bilirubin düzeylerinin yüksekliği ve düşük haptoglobulin düzeyi gibi tipik laboratuvar bulguları ile başvuran hastalarda HÜS akla gelmelidir.

Anahtar Kelimeler: Bisitopeni, böbrek yetmezliği, Hemolitik Üremik Sendrom

Bildiri No: 1459

Lamotrijin Kullanımı Sonrasında Görülen DRESS Sendromu Olgusu

Şule Öztürk Kurtoğlu¹, Enes Çandır¹, Selçuk Uzuner¹, Hikmet Tekin Nacaroğlu², Ferhat Özden³

¹Medipol Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalığı ABD, İstanbul

²Medipol Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalığı ABD, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul

³Medipol Üniversitesi Hastanesi, Tıbbi Patoloji ABD, İstanbul

Giriş: Eozinofili ve sistemik semptomlarla seyreden ilaç reaksiyonu (DRESS); kutanöz erüpsiyon, hematolojik bozukluklar, lenfadenopati ve/veya iç organ tutulumu ile karakterize, nadir görülen, potansiyel olarak hayatı tehdit eden, ilaca bağlı bir aşırı duyarlılık reaksiyonudur. Vakalarının çoğunluğu anti-nöbet ilaçlar, allopurinol, antibakteriyel sülfonamidler, ve vankomisine bağlıdır. DRESS tanısı, klinik özellikler (deri bulguları, sistemik semptomlar); önceki iki ila sekiz hafta içinde özellikle yüksek riskli ilaçlara maruz kalma öyküsü; ve laboratuvar ve görüntüleme bulgularının bir kombinasyonuna dayanarak şüphelenilir. Ayırıcı tanısında bulunan steven-johnson sendromu, akut generalize ekzantematöz püstülozis kutanöz lenfomalara, kutanöz lupus alevlenmesi, hipereozinofilik sendromlar, viral enfeksiyonlar gibi ciddi tabloları ekarte etmek için deri biyopsisi yapılmalıdır. Bu bildiride Dress Sendromu tanılı hastamızın kliniği ve yönetimi tartışılmıştır.

Olgu: 12 yaşında kız hasta, lamotrijin kullanımının 14. gününde başlayan ateş ve döküntüler sebebiyle tarafımıza başvurdu. Özgeçmişinde 6 ay önce epilepsi tanısı aldığı ve lamotrijin öncesi levitirasetam kullandığı öğrenildi. Muayenesinde mukozalar el ve ayak tabanlarının korunduğu ancak vücut yüzey alanının yarısından fazlasını kapsayan yaygın makülopapüller döküntüler ve submandibular lenfadenomegaliler izlendi. Tetkiklerinde ALT/ AST yüksekliği mevcuttu. Cilt biyopsisinde bazal tabakada yer yer hidropik dejenerasyon, endotelde şişkin görünüm, perivasküler alanda lenfosit ve histiyosit infiltrasyonu, ekstrasöz eritrositler izlendi. RegiSCAR çalışma grubunun DRESS doğrulama skoruna göre klinik olarak 7 puan alarak DRESS ile uyumlu değerlendirilen olgunun almakta olduğu lamotrijin tedavisi kesildi. Sistemik steroid ve antihistaminik tedavisi başlandı. Tedavi sonrası 2 hafta içerisinde döküntüleri deskuamasyonla gerileyen olgunun uzun dönem komplikasyonlarının takibi açısından izlemi devam etmektedir.



Gövdede yaygın ve birleşme eğiliminde olan makülopapüler morbiliform tarzda döküntüler.



Bacaklarda yaygın ve birleşme eğiliminde olan makülopapüler morbiliform tarzda döküntüler.

Sonuç: Dress Sendromu, nadir görülmekle birlikte, hayatı tehdit edebilecek ve ayırıcı tanısı zengin bir tablo olduğundan; ayırıcı tanıda akla gelmesi, uygun tetkik ve tedavi planlamalarının yapılması önemlidir. DRESS tedavisinde ilk yapılması gereken neden olan ilacı kesmektir. İlacın kesilmesi ne kadar erken olursa, prognozun o kadar iyi olduğu bildirilmiştir. DRESS şüphesi veya kesin tanı alması halinde hastaların takibinde; şok, sepsis veya diğer ciddi klinik durumlarda yoğun bakım ünitesinde izlem gerekebileceğinden tedavilerinin yapılabileceği uygun bir merkezde izlenmesi gerektiği unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: DRESS sendromu, Antiepileptikler, İlaç Reaksiyonu



Bildiri No: 1745

DNASE1L3 Mutasyonu saptanan Hipokomplementemik Ürtikeryal Vaskülit Sendromu Olgusu

İrem Kıyıpınar¹, Eda Nur Dizman¹, Feray Kaya¹, Elif Küçük¹, Lutfiye Koru¹, Zelal Aydın¹, Hatice Kübra Dursun¹, Merve Özen Balcı¹, Kübra Öztürk¹, Fatih Haşlak¹

¹İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi

Giriş: Hipokomplementemik ürtikeryal vaskülit sendromu, tekrarlayan ürtikerle birlikte seyreden dermal vaskülit, artrit ve glomerulonefrit ile karakterize, kalıcı edinsel hipokomplementeminin eşlik ettiği, immün kompleks aracılı nadir görülen bir hastalıktır(1). Bu olgu sunumunda puberte tarda tanısı ile ekzojen östrojen kullanımı sonrası 6 aydan uzun süreli ürtiker ve artrit şikâyeti olan, DNASE1L3 geninde mutasyon saptanan olgudan bahsedilmektedir.

Olgu: On yedi yaşında kız hasta, 3 yıl önce boy kısalığı ve adet gecikmesi şikâyeti ile çocuk endokrinoloji polikliniğine başvurmuş, puberte tarda tanısı ile olguya ekzojen östrojen başlanmış. Tedavinin 1. yılında kaşıntılı döküntü, el ve ayak bileğinde şişlik yakınması ile tarafımıza başvurdu. Yakınmalarının 6 aydır devam ettiği ve Çocuk Alerji kliniğinde değerlendirildiği öğrenildi. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu. Hastanın yapılan muayenesinde döküntüleri ürtiker ile uyumlu olup eşlik eden el ve ayak bileğinde artrit mevcut idi. Tetkiklerinde Anti nükleer antikor: +1/100 Benekli AC 4-5 Pattern, Anti dsDna: <10 IU/ml (negatif), kompleman c3: 0,79 g/L (düşük), kompleman c4:0,05 g/L (düşük), C- reaktif protein ve sedimentasyon yüksek ve tam kan sayımında trombositoz mevcut idi. Cilt biyopsisi ürtikeryal vaskülit ile uyumlu idi. Ürtiker ile giden otoinflamatuvar hastalık açısından genetik analiz gönderildi. Klinik ekzom sekanslama da DNASE1L3 geninde c.141+1G>A homozigot mutasyon saptandı. Vaskülopati açısından yapılan beyin manyetik rezonans görüntülemesi normal değerlendirildi. Hidroksiklorokin, metil prednizolon, mikofenolat mofetil tedavileri başlanan olgunun takibinde döküntüleri ve artrit bulgularının gerilediği görüldü.

Sonuç: DNASE1L3 enziminin eksikliği veya işlev bozukluğu, immün sistem disregülasyonuna ve hipokomplementemiye yol açabilir. Sonuç olarak; bu dengesizlik ve kompleman sistemindeki düzensizlikler, ürtikeriyal vaskülit gibi inflamatuvar durumların gelişimine katkıda bulunabilir.

Anahtar Kelimeler: Ürtikeryal Vaskülit, Hipokomplementemi, Artrit, DNASE1L3 geninde mutasyon

Bildiri No: 1870

AKREP SOKMASI SONRASI GELİŞEN MİYOKARDİT

METİN ÖZTEP¹, EZGİ YILMAZ¹, OSMAN BAŞPINAR², MEHMET BOŞNAK³, AHMET BAŞTÜRK⁴

¹Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi , Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD , Gaziantep

²Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı , Gaziantep

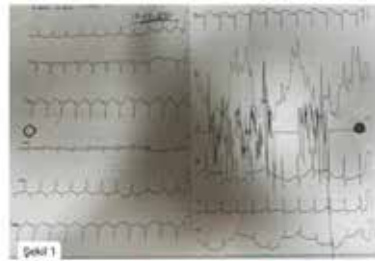
³Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı , Gaziantep

⁴Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı , Gaziantep

Giriş: Akrep sokmaları ısırılma yerine ait lokal reaksiyonlardan, ölüme yol açacak çoklu organ tutulumlarına kadar geniş bir yelpazede klinik bulgulara neden olur.Bu olgu sunumumuzda akrep sokmasının ciddi komplikasyonlarından olan miyokardit gelişen 9 yaşındaki olgunun takip ve tedavi aşamalarını bildirmeyi amaçladık.

Olgu: Dokuz yaşında erkek hasta sağ ayak tabanından sarı renkli akrep sokması sonrası göğüs ağrısı,bulantı ve kusma şikayetleri nedeniyle acile başvurdu.Fizik muayenesinde bilinç açıktı fakat koopere değildi. Bilateral ışık refleksleri alınıyordu. Kalp seslerinde S1+,S2+ duyuluyordu,hastanın EKG'si Şekil 1 de belirtilmiştir.Akrep sokma yerinde hafif ödem ve hiperemi mevcuttu.Resim 1'de hastanın ayak tabanı gösterilmiştir.Diğer sistem muayeneleri doğal idi.Akrep zehirlenmesinde klinik skorlamaya göre Grade 2 idi(1).Tetanoz aşısı yapıldı.Doksazosin 0.03 mg/kg/doz verildi. Akrep anti-venomu verildi. İntravenöz (İV) seftriakson başlandı.Tetkiklerde CK-MB 95 U/L, troponin 12436 ng/L, proBNP 15335 ng/L olması üzerine ekokardiyografi(EKO) yapıldı.EKO'da akrep sokmasına bağlı miyokardit,dilate kardiyomiyopati (EF %40),1'MY,eser AY,2'TY görülen hastaya ekg-troponin-bnp izlemi, İV inotrop, diüretik tedavi başlandı,sıvı kısıtlanması yapıldı,akciğer ödemi açısından takip edilmeye başlandı. İzlemde günlük EKO yapıldı ve kardiyak testleri alındı.Takiplerinde troponin, CK-MB ve proBNP değerleri normal aralıklara geriledi.Son EKO'da EF %72 olarak görülen hasta 6 gün yoğun bakım ve sonrasında 2 gün servis yatışının ardından çocuk kardiyolojinin enaprile devam etmesi ,1 hafta sonra troponin,bnp ve EKO kontrolü önerisiyle taburcu edildi. Taburculuk öncesi son yapılan EKG görüntüsü Şekil 2'de gösterilmiştir.Poliklinik kontrole gelen hastanın EF %70 ve kardiyak enzimleri normal sınırlarda görüldü.

Şekil 1: Vakanın ilk başvuru esnasındaki EKG:Sinüs taşikardisi, sol aks ve ST elevasyonu



Resim 1:Yoğun bakıma getirildiğindeki akrep sokma bölgesi



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Şekil 2: Taburculuk öncesi çekilen EKG:Aksı normal,hafif ST elevasyonu



Sonuç: Akrep sokmaları ölüm ve sakatlıklara yol açması nedeniyle özellikle çocukluk çağında önemli bir halk sağlığı problemidir ve çocuklarda hayatı tehdit edici kalp tutulumuna neden olabilir. Özellikle bilinç bulanıklığı, solunum sıkıntısı, göğüs ağrısı, çarpıntı gibi şikayetler ile başvuran hastalarda miyokardit akla gelmelidir. Bu olgulara EKG,EKO tetkikleri yapılarak kardiyak patolojiler dışlanmalıdır. Miyokard tutulumunun belirlenmesi için troponin bakılması unutulmamalıdır.KAYNAK-ÇA:1)Christine Huang, MD, EM Pediatric Resident, University of Arizona, Tucson, AZ

Anahtar Kelimeler: AKREP, ARİTMİ, VENOM, MİYOKARDİT

Bildiri No: 1889

Çoklu organ tutulumu ile birlikte değerlendirilen ANCA ilişkili vaskülit olgusu

Emre Tural¹, Ayşe Pelin Özcan¹, Ümit Gül², Özge Hürdoğan³

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

²İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

³İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Patoloji Anabilim Dalı

Giriş: Antinötrofil sitoplazmik otoantikor (ANCA)- ilişkili vaskülitler bir hastalık grubu olup granülomatöz polianjitis(GPA), mikroskopik polianjitis(MPA), eozinofilik granülomatöz polianjitis (EGPA) hastalıklarını içermektedir. Küçük çaptaki damar tutulumu nedeniyle granülomatöz polianjitis ve mikroskopik polianjitis de benzer şekilde tüm organ ve dokuları tutabilmektedir, fakat üst ve alt solunum yolları ve böbrekler en sık tutulanlardır. Nonspesifik semptomlardan ateş, halsizlik, anoreksiya, kilo kaybı, myalji ve artralji gibi semptomlarla karşımıza çıkabilmektedir. Literatürdeki verilere göre klinik bulgular ön planda alt solunum yolu enfeksiyonu, idrar yolu enfeksiyonu, nefritik sendrom, malignite tanılarıyla ilişkili olabileceği için ANCA ilişkili vaskülit tanısını klinik bulgular, vaskülit ilişkili laboratuvar tetkikleri, biyopsi sonuçları ile birlikte değerlendirmenin önemini belirtmek amaçlanmaktadır.

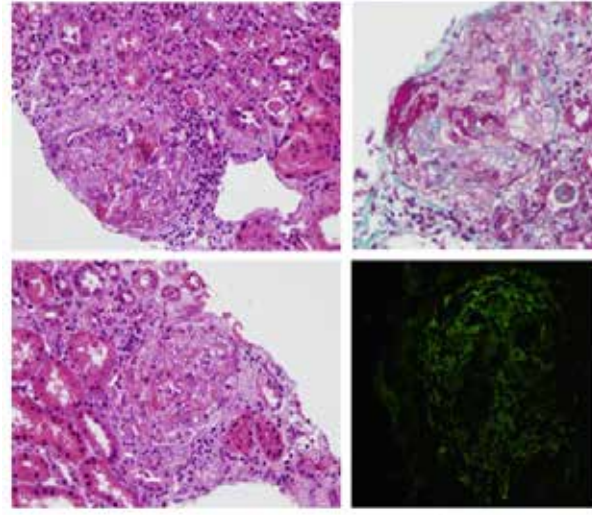
Olgu: Öncesinde bilinen hastalığı olmayan 7 yaşında kız hastanın 5 ay öncesinde başlayan el ve ayak bilek eklemlerinde şişlik, kızarıklık ve hareket kısıtlılığı şikayetleriyle tetkik edilirken akut faz reaktanlarında yükseklik ve PR3-ANCA(+) saptanması üzerine vaskülit ön tanısı ile metilprednisolon tedavisi başlanmış. 1,5 ay tedavi sonrası şikayetleri gerilemiş. Tedavisiz izlenmekteyken ateş ve karın ağrısı şikayetleri ile dış merkeze başvuran hastanın bu sırada bakılan tetkiklerinde hematüri, proteinüri saptanıp glomerül tutulumlu ANCA(+) vaskülit ön tanısıyla tarafımızca kabul edildi. Fizik muayenesinde sağ diz üzerinde birkaç adet palpable purpurası mevcut olup diğer sistem muayeneleri doğaldı. Alınan tetkiklerinde ESH:80 ve kreatinin:1.03 gibi artmıştı. Bunun üzerine 2 mg/kg'dan Metilprednisolon tedavisine ek olarak siklofosfamid 1000 mg/m²/doz IV verildi. Siklofosfamid tedavisinden sonra kreatinin yüksekliği ve proteinürisi devam eden hastaya 4 doz Rituksimab verilmesi planlandı. Böbrek perkütan biyopsi yapıldı: Glomerüllerde fibrinoid nekroz ve sellüler kresentler saptandı.

ANCA ilişkili vaskülitli olguda toraks BT



ANCA ilişkili olguda kalp arkasında görülen atelektazi

Böbrek biyopsisine ait histopatolojik ve immünfloresan görüntüler



İki glomerülde fibrinoid nekroz ve selüler kresent (Hematoksilen eozin, sol panel; Mason trikrom, sağ üst); İmmünflöresanda fibrinojen ile pozitivite (sağ alt)

Sonuç: ANCA ilişkili vaskülitler yetişkinlerde daha sık görülen ve çocuklarda nadiren görülen bir hastalıktır. Prodromal semptomların aylarca sürebileceği ve organ tutulumu yapmayabileceği göz önünde bulundurulmalıdır. Çocukluk çağıında daha sık görülebilen enfeksiyonlar, maligniteler, inflamatuvar artrit, üst solunum yolu bulgularıyla benzerlik gösterip rinosinüzit, alt solunum yolu bulgularıyla benzerlik gösterip alt solunum yolu enfeksiyonlarını, hematüri, proteinüri bulgularıyla nefritik-nefrotik sendroma benzer karşımıza çıkabileceği ayırıcı tanıda düşünmek gerekir. Tedavisinde glukokortikoid, azatioprin, mikofenolat mofetil, siklofosfamid tekli ya da kombine tedavileri kullanılmakla beraber rituksimab tedavisi remisyonda önemli yere sahiptir. Literatürde yer alan verilere göre ANCA pozitifliği ANCA ilişkili vaskülit konusunda önemli bir bulgu olsa da tek başına yeterli olmayacaktır. Laboratuvar, klinik bulgular ve doku biyopsisiyle birlikte ayırıcı tanılar doğrultusunda değerlendirilmesi gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Vaskülit, ANCA ilişkili, Polianjitis



Bildiri No: 1964

Akciğerde kitle ile prezente olan Ewing Sarkom: Olgu sunumu

Hatice Kübra Körpe Boğaz¹, Mustafa Gençeli², Özge Metin Akcan², Kübra Erdoğan¹, Mustafa Büyükcavcı³, Buket Kara⁴

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı

³Necmettin Erbakan Üniversitesi Çocuk Onkoloji Bilim Dalı

⁴Selçuk Üniversitesi Onkoloji Bilim Dalı

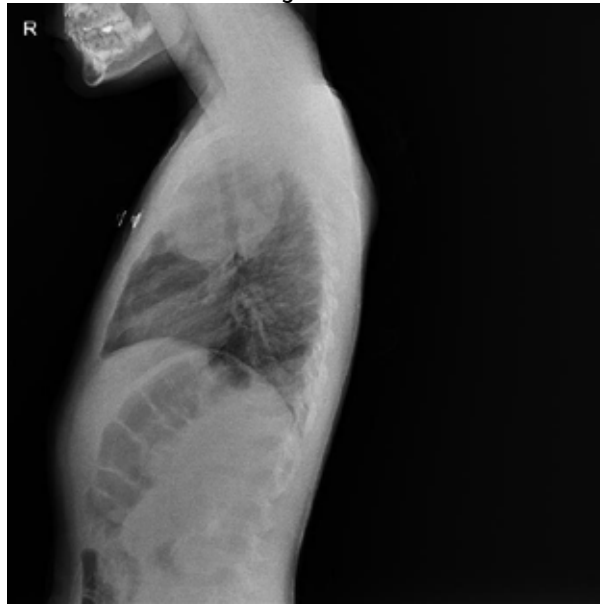
Giriş: Ewing sarkomu (ES), aynı zamanda ilkel nöroepitelyoma olarak da rapor edilen nadir bir nöroepitelyal malign tümördür. Primer malign kemik tümörlerinin %6-8'ini oluşturur ve çocuklar, ergenler ve genç yetişkinler arasında ikinci en yaygın kemik tümördür. Genellikle uzun kemikler, pelvis ve kaburgalar ile ilgilidir. İskelet dışı Ewing sarkomu ise yumuşak doku sarkomlarının yaklaşık %1'ini oluşturur ve en sık görülen ekstrasosseoz lokalizasyonlar göğüs duvarı, paravertebral ve gluteus kasları ile retroperitoneal alandır. Bilimsel literatürde yalnızca nadir vakalar olarak rapor edilen birincil pulmoner ES genellikle tekli vaka raporları şeklindedir. Primer akciğer dokusundan köken alan ES literatürdeki nadir vakalardan biri olması nedeniyle sunulmaktadır

Olgu: Altı yaş erkek hasta, 2 gün önce başlayan sağ kolda ağrı, 1 gün önce başlayan nefes alıp vermekle artan sağ göğüste ağrı, 20 gündür iştahsızlık yakınmaları ile tarafımıza başvurdu. Öksürük, ateş, kilo kaybı, gece terlemesi, yakın zamanda geçirilmiş alt solunum yolu enfeksiyon öyküsü yoktu. Özgeçmiş ve soy geçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenede; vücut ısısı: 36,6 °C, kalp tepe atımı: 110/dk, sağ hemitoraksta solunum sesleri azalmış, takipne mevcut ve diğer sistem muayeneleri normaldi. Hastanın tetkiklerinde lökosit: 18750/mm³, nötrofil:16580/mm³, lenfosit:4800/mm³, hemoglobin: 12,8 g/dl, platelet:416000/mm³, C-reaktif protein:23 mg/L, eritrosit sedimentasyon hızı: 19 mm/sa, prokalsitonin: 1.32 ug/l, diğer biyokimyasal tetkikleri normaldi. Periferik yaymada atipi, blast gözlenmedi. Hastaya bu bulgularla posterior anterior akciğer grafisi çekildi. Sağ üst apekte kitle şüpheli görünüm olması üzerine toraks tomografisi çekildi. Toraks tomografisinde sağ hemitoraks üst anterior kesimini dolduran, birinci kotu çevreleyen, ekstratorasik alana uzanımı olan, kotta skleroz ve periost reaksiyonu yapan yaklaşık 70x63 mm boyutlarında yumuşak doku kitlesi izlendi. Kitle apekten karınaya kadar mediastene bitişik görünümdeydi. Vena kava süperiora bası yaptığı ve sağ subklavian arterin 1,5 cm'lik bir segmentini sardığı görüldü. Hastaya ES ön tanısı ile tru-cut biopsi yapıldı. Patolojik incelemesinde ES ile uyumlu sonuçlandı. Pozitron emisyon tomografisi/ bilgisayarlı tomografide mediastinal sağ alt paratrakeal ve prekarinal bölgede artmış FDG tutulumu gösteren metastatik lenf nodları izlendi. Hastaya ES tanısıyla KT tedavisi başlandı. Hastanın halen tedavisine devam edilmekte.

Ewing Sarkom



Ewing Sarkom



Sonuç: Ewing Sarkom, agresif bir nöroepitelyal malign neoplazmdir ve tedavi edilmediğinde veya ileri evrede olduğunda özellikle ölümcül olabilir. Akciğer grafisinde şüpheli kitle görümlü hastalarda hızlı tanıya gitmek ve sonrasında etiyolojiye yönelik tedavi planlamak önemlidir.

Anahtar Kelimeler: ewing sarkom, akciğer, kitle

Bildiri No: 2139

PSÖDOTÜMÖR SEREBRİ

ÖZLEM GÜDÜL¹, EMRE KAPLAN¹

¹SAKARYA EĞİTİM ARAŞTIRMA HASTANESİ

Giriş: Psödotümör serebri çocukluk döneminin sık görülen baş ağrısı ,kusmada şikayetlerinde göz ardı ettiğimiz bir kafa içi basınç artışı ile ilerleyen ekartasyon tanısıdır .Erken tanı ve etkin tedavi komplikasyon gelişiminin önlenmesi açısından önemlidir. O yüzden nedenini açıklayamadığımız bulantı ve kusmalarda aklımızda bulunması gerektiğini hatırlatmak istediğimiz olgumuzu sizinle paylaşmak istedik.

Olgu: 7 yaş kız hasta bir aydır devam eden günde 4-5 kez fronto ve retro orbital bölgede zonklayıcı ve baskı tarzında öksürmekle artan ve ilaç kullanmayı gerektiren baş ağrısı ve buna eşlik eden haftada 2 kez kusma nedeni ile birden çok başvurusu olup gastroenterit reçetesi ile taburcu edilmiş .Son 1 hafta içinde ara ara bulanık ve çift görme ve sol kolda uyuşma şikayetleri ile acile başvuran hastanın fm de 6. Ks paralizi olup , göz dibi muayenesi sonucu papilödem saptanmış olması nedeniyle çocuk nöroloji servisine yatırıldı.Hastadan sinüs ven tromboz ekartasyonu için kraniyal venöz mr anjiyografi,kafa içi yer kaplayan kitle ekartasyonu için kraniyal mr ,omuz ve kol ağrısı olup herni ekartasyonu için servikal vertebra mr istendi.Görüntülemelerinde patoloji saptanmayan,elektrolit bozuklukları olmayan hastaya lomber ponksiyon yapıldı .Eritrosit ,lökosit saptanmayan glukoz klor ve protein sonucu normal olup bos basıncı 36 cm H2O gelen hastaya karbonik anhidraz tedavisi başlandı.Takibinde ateşlenmeleri başlayan başlayan ve orofarensk hiperemik hipertrofik olan hastaya seftriakson başlandı .Klinik ve laboratuvar bulguları gerileyen hasta ağızdan antibiyotik tedavisi ve yakın poliklinik izlemi kontrolü planlanarak taburcu edildi.

papilödem



bos

GLUKOZ	KLORÜR	MİKROPROTEİN	
65	128	30.1	

Sonuç: Psödotümör serebri bulantı, kusma ile gelen ve bunu açıklayacak herhangi bir sebep bulanamadığımız durumlarda aklımıza gelmelidir .Baş ağrısı ve çift görme şikayeti olan hastaya göz dibi muayenesi yapılmalı ödem saptanan hastada altta yatan nedene yönelik tedavisi planlanmalıdır. Kraniyal görüntüleme patoloji saptanmayan ve buna ek bilinç değişikliği,ense sertliği,fokal nörolojik bulgu,şiddetli baş ağrısı olan hastaya lomber ponksiyon yapılmalıdır .Tedavisi hızlıca başlanmalıdır .Nüks oranı %6-22 olup t,edavi bitiminde yakın poliklinik takibi planlanmalıdır .

Anahtar Kelimeler: Baş ağrısı, Kusma, Diplopi, Papilödem

Bildiri No: 2394

Erken süt çocukluğu döneminde gelişen akut epididimit ve {Streptococcus agalactia} bakteriyemisi

Buğra Balkan¹, Ömer Özden⁴, Evrim Özmen⁵, Nigar Pelin Oğuzkurt³, Hacer Aktürk²

¹Koç Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

²Koç Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları

³Koç Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Cerrahisi

⁴Koç Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım

⁵Koç Üniversitesi Hastanesi, Radyoloji

Giriş: Akut epididimit, yenidoğan ve erken süt çocukluğu döneminde nadirdir. Altta yatan ürogenital anomaliler ve bakteriyemi predispozan faktörler olarak kabul edilmektedir. Bu olgu raporunda, literatürde şimdiye dek bir olguda bildirilmiş olan Streptococcus agalactiae bakteriyemisi ile birlikte akut epididimit gelişen bir süt çocuğu sunulacaktır.

Olgu: 36 günlük erkek hasta başvuru günü başlayan ateş, huzursuzluk, sol skrotumda şişlik ve kızarıklık yakınmalarıyla başvurdu. Muayenesinde sol skrotal hiperemi, hassasiyet, takipne, taşikardi ve kutis marmoratusu olan hasta sepsis düşünülerek yatırıldı. Kan tatkiklerinde lökosit sayısı 8,82 K/uL, nötrofil sayısı 5,7 K/uL, C-reaktif protein 104,1 mg/L olarak sonuçlandı. Skrotal ultrasonografisinde septasyon içeren hidrosel, epididim duvarında kalınlaşma ile hipervaskülarite görüldü, epididimit ile uyumlu bulundu. Kan, idrar ve beyin omurilik sıvısı (BOS) kültürü alınarak ampicilin ve sefotaksim başlandı. İdrar ve BOS analizi normaldi. Batın distansiyonu ile hassasiyetinin olması ve grafide distale gaz geçişinin az olması nedeniyle antibiyoterapisine metronidazol eklendi. Kan kültüründe Streptococcus agalactia üremesi bildirildi, sefotaksim ve metronidazol kesildi. Ampicilin tedavisi 10 güne tamamlandı. Hastanın ateşi ikinci gün düştü, altıncı gün skrotal muayene ve ultrasonografi bulguları geriledi. İki yıl boyunca takiplerinde ürogenital anomali saptanmadığı ve üriner sistem enfeksiyonu gelişmediği öğrenildi.

Olgu



Acil başvurusunda

Olgu 2



Acil başvurusunda batın distansiyonu

Sonuç: Geç başlangıçlı neonatal sepsis etkenlerinden olan *Streptococcus agalactiae*, yenidoğan ve erken süt çocukluğu döneminde kolonize konaklardan edinilerek bakteriyemiye neden olabilmektedir. Yenidoğan ve erken süt çocukluğu döneminde akut epididimit gelişen olgularda nadiren mikrobiyolojik olarak etken saptanabilmiştir. Altta yatan ürogenital anomali olmayan olgularda patofizyolojik mekanizmanın, olgumuzda olduğu gibi, hematogen yayılım olduğu düşünülmektedir. Akut skrotum ile acil servise başvuran hastaların ayırıcı tanısında akut epididimit de düşünülmeli, özellikle yenidoğan ve erken süt çocukluğu döneminde bakteriyemi ile ilişkili olabileceği bilinerek uygun kültürler alındıktan sonra ampirik antibiyotik tedavisi geciktirilmemelidir.

Anahtar Kelimeler: Akut epididimit, *Streptococcus agalactiae*, bakteriyemi, süt çocuğu, yenidoğan



Bildiri No: 2725

Oral Aft, Üveit ve Eritema Nodosum ile Başvuran Pediatrik Behçet Hastalığı Olgusu

Elif Pınar Ayyıldız¹, Kadir Ulu²

¹Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, SBÜ Sancaktepe Şehit Prof Dr İlhan Varank EAH, İstanbul

²Çocuk Romatoloji, SBÜ Sancaktepe Şehit Prof Dr İlhan Varank EAH, İstanbul

Giriş: Behçet hastalığı, etiyolojisi tam olarak bilinmeyen, otoinflamatuar bir multisistem vaskülit olup genellikle genç erişkinlerde görülse de pediatrik yaş grubunda da karşımıza çıkabilmektedir. Behçet Hastalığı her çapta ve tipte damarları tutabilen, otoimmün ve otoinflamatuar özellikler barındıran, multisistemik tutulum gösterebilen kompleks bir inflamatuvar hastalıktır. En sık İpek Yolu çevresinde yaşayan toplumlarda görülmektedir. Hastalığın başlangıcı genellikle yaşamın ikinci ve dördüncü dekatındadır. Başlangıcı genellikle sinsidir, aylar yıllar içinde farklı sistemleri etkiler ve bu nedenle gecikmiş tanı önemli bir endişe olmaya devam etmektedir. Pediatrik Behçet hastalığı tanısı, tekrarlayan inflamatuvar atakların ve tipik klinik bulguların varlığına dayanır. Hastalığın nadirliği, laboratuvar tanı testlerinin eksikliği ve çocuklarda spesifik olmayan özelliklerin yüksek sıklığı göz önüne alındığında, bu yaş grubunda tanısız süreç zorludur. Bu olgu sunumunun amacı öyküsünde tekrarlayan konjonktivit tanıları olan, eritema nodosum, oral aft ve bilateral üveit bulguları tespit edilen 14 yaşındaki bir erkek hastada Behçet hastalığının klinik seyrini ve tanısız sürecini tartışmaktır.

Olgu: Gözde kızarıklık ve ağızda tekrarlayan aft şikayetleri ile daha önce acil başvuruları olan 14 yaş erkek hastanın yapılan fizik muayenesinde gözlerinde hiperemi, alt dudakta 2 adet aft izlendi; alt ekstremitelerde eritema nodosum, yüzde ve sırtta yaygın akne mevcuttu, diğer fizik muayene bulguları normaldi. Ailede bilinen romatolojik hastalık ve akrabalık yoktu. Tetkiklerinde HLA-B51 pozitif. Göz muayenesinde sağ göz +1 sol göz +3 hücre barındıran üveit ve sol vitreit mevcuttu. Paterji testi 0/6 olarak saptandı. ISG, ICBD ve Peditric BD olmak üzere her üç kriteri de karşılayan hastaya Behçet Hastalığı tanısı konuldu. Hastaya lokal tedavi olarak midriatik ve steroid ajanlar, sistemik olarak da azatioprin ve metilprednizolon tedavileri başlandı. Hastada nörolojik bulgu saptanmadı. Vasküler patolojilere yönelik yapılan kranial arteriografi ve venografide özellik saptanmadı. Hastanın kontrol muayenesinde sol göz +1 hücre ile iyileşmekte olan ancak devam eden üveit olup, sağ gözde ise inaktifliğe ulaşıldığı görüldü. Oral aftlar tekrarlamadı. Metilprednizolon tedavisi azaltılarak stoplandı ve azatioprin tedavisi ile takibi devam etmektedir.

Sonuç: Özellikle göz, deri ve mukozal bulgular ile seyreden olguların dikkatle değerlendirilmesi ve Behçet hastalığı açısından farkındalığın yüksek tutulması gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: oral aft, üveit, Behçet hastalığı, vaskülit



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Bildiri No: 2811

KONJENİTAL PULMONER HAVAYOLU MALFORMASYONU (KPHM): YENİDOĞAN OLGU SUNUMU

ASLI NUR GÜNGÖR¹, DEMET OĞUZ¹, FATMA SARAÇ¹, MERİH ÇETINKAYA¹

¹Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi

Giriş: Konjenital pulmoner havayolu malformasyon (KPHM) alt solunum sisteminin nadir bir gelişimsel anomalisidir. İnsidansı 1/4000 ile 1/35.000 canlı doğum arasında değişmektedir. Hamartomatöz veya displastik akciğer dokusunun normal akciğer dokusu ile karıştığı ve sıklıkla tek lob lokalizasyonu gösteren lezyonların dağılımı genellikle unilobüler olmakla birlikte, nadir durumlarda bilateral ve multisegmental olabilir. KPHM yenidoğan döneminde $\frac{3}{4}$ oranda asemptomatik seyretmektedir. Antenatal tanısı mümkündür. Burada doğumdan itibaren semptomları başlayan ciddi klinik seyirli yenidoğan olgu erken antenatal tanı ve erken cerrahi tedavinin önemini vurgulamak amacıyla sunulmuştur.

Olgu: Yirmidört yaşında, hipotiroidi ve polihidramniyoz tanılı annenin ilk gebeliğinden spontan vajinal yolla doğan 3150 gram ağırlığında erkek bebek, doğumda solunum sıkıntısı olması nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Prenatal takibinde sağ akciğerde kistik lezyonlar saptanmıştı. Doğum sonrası solunum sıkıntısı nedeniyle entübe edildi. Postnatal çekilen akciğer grafisinde sağ akciğerde geniş kistik lezyon görüldü. Kontrastsız toraks bilgisayarlı tomografi (BT) ile değerlendirildi ve KPHM ile uyumlu görüldü. Takibinde yüksek basınçlı ventilasyon ihtiyacı olan bebeğe cerrahi girişim uygulanarak lobektomi yapıldı. 14 günlük entübasyon sürecinin ardından ekstübe edilen bebek ek oksijen ihtiyacı olmaksızın ve oral beslenerek taburcu edildi. Cerrahi sırasında alınan eksizyonel biyopsi örneği ile KPHM Tip 1 tanısı aldı.

Sonuç: Konjenital pulmoner havayolu malformasyon (KPHM), neonatal dönemde mortalite riskini artıran önemli bir konjenital pulmoner anomalidir. Antenatal tanısı olan bebeklerin doğumu postnatal takiplerinin yapılabileceği, ventilasyon desteğinin verilebileceği ve gerektiğinde cerrahi müdahalenin yapılabileceği yenidoğan yoğun bakım ünitesine sahip merkezlerde yapılmalıdır. Erken tanı ve cerrahi müdahale, hastanın hayatta kalma oranını ve uzun dönem prognozunu anlamlı ölçüde iyileştirmektedir.

Anahtar Kelimeler: PULMONER ANOMALI, YENİDOĞAN, Konjenital pulmoner havayolu malformasyon (KPHM)



Bildiri No: 3459

PREMATÜR OVARYAN YETMEZLİK VE TRİPLE X SENDROMU: Olgu sunumu

Merve Tetik¹, Meliha Esra Bilici²

¹Zonguldak Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Zonguldak, Türkiye

²Zonguldak Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Zonguldak, Türkiye

Giriş: Prematüre ovaryan yetmezlik (POY) kızlarda ovaryan östrojen üretiminin ve folikülogenezin azalmasına ikincil gelişen hipoöstrojenizm ve infertilite ile karakterize primer hipogonadizm tablosudur. Çocukluk çağında nadirdir. İnsidansı 20 yaşın altında 1/10000 dir. Etiyolojide en sık tanımlanan neden X kromozomunun delesyon ve translokasyonlarıdır. POY olgularının %3'ünde 47,XXX kurulumu saptanmaktadır. Triple X sendromunda uzun boy dışında nonspesifik bulgular nedeniyle ancak %10'u tanı alabilmektedir Öğrenme güçlüğü, motor ve dil gelişiminde gecikme, konuşma bozukluğu, hafif dismorfik yüz görünümü, kalp ve ürogenital sistem anomalilerini ve POY içeren geniş klinik yelpazeye sahiptir. Bu bildiride, POY ile tanınan Triple X sendromlu olgunun sunulması amaçlanmıştır düşünmeyi amaçladık.

Olgu: 15 yaş kız hasta, oligomenore nedeniyle polikliniğe başvurdu. Öyküsünde, 11 yaşında menarş olduğu, ilk yıldan sonra 2-3 ayda bir mens olurken, son 1 yıldır mens olmadığı öğrenildi. 32 hafta 1300 gr doğum öyküsü dışında unutkanlık, okul başarısında düşüklük şikayeti mevcuttu. Fizik muayenesinde; Vücut ağırlığı:72,5 kg(SDS:2,26) boy:161 cm (SDS: -0,05),BMI:27,9 (SDS:2,1),Hedef boy: 164,5 cm (SDS: -0,1)idi. Puberte muayenesi Tanner evre 5 ile uyumluydu. Laboratuvar incelemelerinde;LH: 40,2 IU/ml,FSH: 50,9 ve 46,2 IU/ml(1ay aralıklarla), E2<5 pg/ml,AMH:0,08 ng/ml,ACTH:14 pg/ml, 17 OH progesteron: 0,59 ng/dl, idrar redüktan madde:negatif, tiroid fonksiyonları normaldi. Kemik yaşı:16 yaş,epifizler kapalıydı. POY tanısıyla, etyolojiye yönelik yapılan kromozom analizinde: 47 XXX (Triple X),20 metafaz saptandı. Ultrasonografide: Uterus 55x47x39 mm boyutlarda,overler streak, nonfolikülerdi sonuçlandı.Siklik östrojen ve progesterone replasmanı başlandı.

Sonuç: X kromozomu POY gelişiminde önemli bir role sahiptir, azlığı(monozomi) ve fazlalığında (trizomi) POY görülme sıklığı artmaktadır. Triple X sendromunda genellikle normal over fonksiyonu görülse de nadiren spontan menarş sonrası POY görülebilmektedir. Geç menarş, oligomenore ve FSH yüksekliği olan olgularda mutlaka karyotip analizi yapılarak X kromozom değişiklikleri araştırılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: premature ovaryan yetmezlik, Triple X, oligomenore

Bildiri No: 3513

Postnatal Muayenesinde Kuşkulu Genitalya Saptanan Konjenital Adrenal Hiperplazi Tanılı Yenidoğan Olgu Sunumu

Esra BUDAK GENÇTÜRK¹, İrem ÜNAL¹

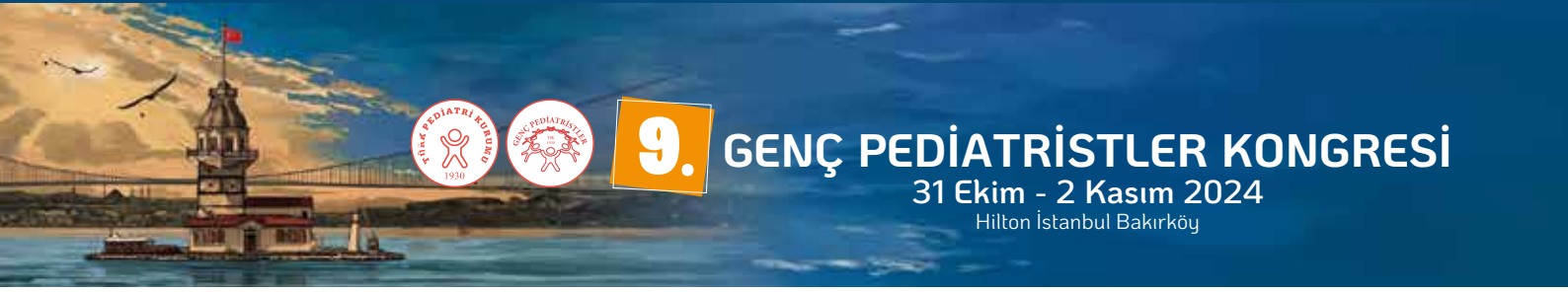
¹Sancaktepe Şehit Prof Dr İlhan Varank EAH

Giriş: Konjenital adrenal hiperplazi (KAH), adrenal kortekste kolesterolden kortizolun sentez basamaklarındaki defekt sonucu androjen ve bileşiklerinin aşırı derecede üretilmesi ve birikmesi ile karakterize otozomal resesif geçişli en sık görülen cinsiyet gelişim bozukluğu (CGB)dur. En sık görülen tipi 21-Hidroksilaz eksikliğidir. Bu bebeklerde değişen derecelerde dış genital yapı bozuklukları olmakla birlikte ultrasonografide müllerian yapılar görülür. Plazma 17-hidroksiprogesteron (17-OHP), dehidroepiandrosteron (DHEA) ve testosteron sıklıkla artmıştır. CGB şüphesi olan hastalarda erken tanı, özellikle hayatı tehdit edebilecek KAH olasılığı ve cinsel kimlik gelişimi için son derece önemlidir. Doğum odasında kuşkulu genitalya saptanan ve KAH tanılı bir yenidoğan vakası literatür eşliğinde sunulmuştur.

Olgu: 25 yaşında, hipotiroidi nedeniyle levotiroksin kullanan, gravida 1, parite 1 anneden, 39+1/7 gestasyon haftasında sezeryanla doğdu. 3360 gr, 50 cm boyunda, baş çevresi 34 cm olan bebeğin muayenesinde ambigus genitale saptandı. Fallus uzunluğu 2,5 cm idi ve skrotalize labium majuslar altında gonadlar palpe edilemedi. Anne baba arasında akrabalık yoktu. İlk bebeği sağ ve sağlıklı. Yenidoğanın ikinci gün yapılan tetkiklerinde glukoz: 53 mg/dL, Na: 140 mmol/L, K: 6,23 mmol/L, Kreatinin 1,19 mg/dL, üre: 24 mg/dL, 1,4-Delta androstenedion: 9,84 ng/mL, DHEA: >31,5 µg/L (yüksek) olarak izlendi. Pelvik ultrasonografisinde normal boyut, yapı ve yerleşimli uterus ve sağ inguinal kanal proksimalinde 9x5 mm boyutlu testiküler doku görüntülendi. Overler görüntülenemedi. Klitoris üst kesiminde penis kökü ile uyumlu olabilecek görünüm izlendi. Böbrek, böbrek üstü, serebral, kemik anomalisi görülmedi. Çocuk Endokrinoloji önerisiyle yüksek doz adrenokortikotropik hormon (ACTH) stimülasyon testi uygulandı ve 17-OHP >200 ng/mL, kortizol:3,6 µg/dL, ACTH: 1385 ng/L, dehidroepiandrosteron-sülfat: 1000 µg/DI, progesteron: 55,40 µg/L Total testosteron: >1500 ng/DI, renin aktivitesi: 10,62, aldosteron: 18,7 olarak sonuçlandı. 21-Hidroksilaz eksikliğine bağlı klasik KAH tuz kaybettiren form ile uyumlu olduğu düşünülen hastaya hidrokortizon başlandı. Takibinde serum potasyumu yükselen ve sodyumu düşen hastaya fludrokortizon ve oral sodyum tedavisi başlandı. Takiplerinde adrenal yetmezlik tablosu gelişmedi, poliklinik kontrolü önerisi ile taburcu edildi. Hastanın genetik analiz sonuçları takip edilmektedir.

Kuşkulu genitalya





9. GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Sonuç: Yenidoğanın ilk muayenesinde genital sistem dikkatli şekilde değerlendirilmelidir. Hayatı tehdit edebilme olasılığı olan KAH açısından erken tanı ve tedavi çok önemlidir. Cinsel kimlik gelişimi açısından multidisipliner bir yaklaşımla kısa sürede tanı konulmalı, bu bebeklere ve ailelere tanı ve tedavi sürecinde en kaliteli, doğru ve destekleyici yaklaşımın sunulması hedeflenmelidir.

Anahtar Kelimeler: Cinsiyet gelişim bozukluğu, Konjenital adrenal hiperplazi, Kuşkulu genitalya, Yenidoğan

Bildiri No: 3574

NÖROFİBROMATOZİS

AVNİYE BAĞCI¹, SERAP ATA¹, BÜŞRA KUTLUBAY², SELAHATTİN KATAR²

¹ÜMRANİYE EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ, ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI KLİNİĞİ

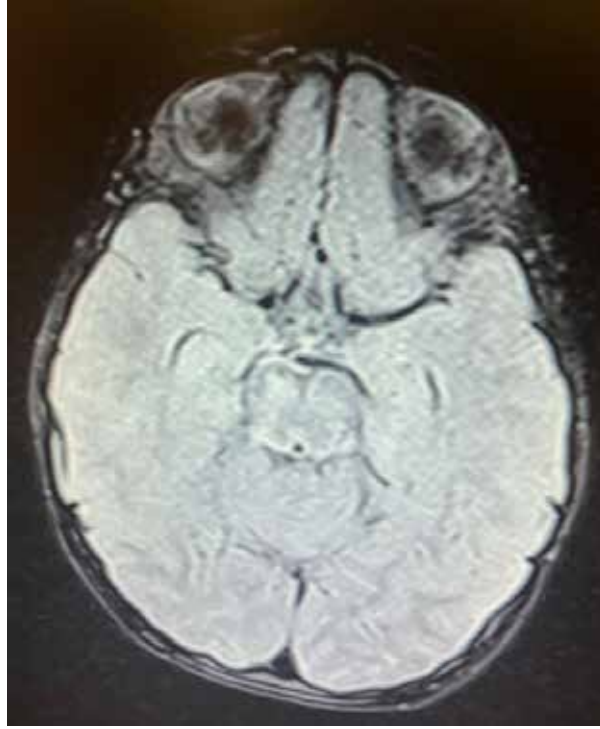
²ÜMRANİYE EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ, ÇOCUK NÖROLOJİ KLİNİĞİ

Giriş: En sık görülen nörokutanöz hastalık olan nörofibromatozis (NF-1) tip 1 otozomal dominant geçişli olup görülme sıklığı 1/3000-1/4000 olarak bildirilmektedir. NF-1 geni 17. kromozomun 11p12 bölgesinde klonlanmıştır, bgen Nörofibromin olarak adlandırılan tümör supresör bir proteini kodlamaktadır. NF-1 pek çok sistemi etkileyebilen bir hastalık olduğundan bulguları değişkenlik göstermektedir. En çok görülen ortak özellikler; sütlü kahverengi lekeler, Lisch nodülleri, nörofibromlar, koltukaltı ve kasık çillenmesi ve beyindeki hamartamatöz değişikliklerdir. NF-1 hastalarında öğrenme güçlüğü, epilepsi, tümörler, endokrin bozukluklar, hipertansiyon benzeri ek sorunlar olabilir. Hastalık bulguları hastalar arasında olduğu gibi, aynı aile içerisinde etkilenen bireylerde de farklılık gösterebilir. Multiple sistem tutulumuna yol açan nörofibromatozis olgusunu sunmayı amaçladık.

Olgu: İki yaş 9 aylık erkek hasta titreme - kasılma şeklinde nöbet geçirme şikayetiyle hastanemize başvurdu. Son zamanlarda dengesiz yürüme ve sık düşme şikayeti olduğu belirtilen hastanın aşısız (aşı reddi) olduğu, annede cafe au lait lekeleri olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde ciltte muhtelif bölgelerde 1 cm çapında birlik cafe au lait lekeleri mevcut. Ataksik yürüyüşü gözlemlendi. Hastaya antiepileptik tedavi başlandı. Çekilen kranial MR da; Sol optik sinir kalınlığı intraorbital segmentinde arttığı, (optik gliom?), sağ thalamus, mezensefalon, pons ve dentat nükleuslar düzeyinde T2A-FLAIR hiperintens sinyal değişikliklerin olduğu saptandı (FASİ?). Hastanın yapılan göz muayenesinde sağ gözde heterokromi saptandı. Hastanın çekilen eeg' sinde multiple epileptik odak, denver II gelişim testinde gerilik saptandı. Genetik inceleme NF 1 ile uyumlu idi. Hasta nörofibromatozis tanısıyla göz hastalıkları, çocuk nöroloji, çocuk hematoloji poliklinik kontrolü önerilerek taburcu edildi.

CAFE AU LAİT LEKELERİ



OPTİK GLİOM

Sonuç: Nörofibromatozis semptomları hafiften ağıra farklı kliniklerde seyredebilir. Hastalar detaylı muayene edilip olası risk faktörleri gözden kaçırılmamalıdır. Nörofibromatozis toplumda en sık görülen nörokutanöz hastalık olup farklı bulgu ve komplikasyonları mevcuttur. Bu olguların erken yaşta tanı almaları, ailelerinin hastalık konusunda bilgilendirilmesi, genetik danışma verilmesi ve hastaların klinik takiplerinin ilgili birimlerce düzenli olarak yapılması önemlidir.

Anahtar Kelimeler: NF -1, cafe au lait lekesi, nöbet, optik gliom



Bildiri No: 3577

Ciddi Kutanöz Belirtiler ile Başvuran IgA Vaskülit: Olgu Sunumu

Aslı Öztürk Yeniay¹, Kadir Ulu²

¹Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, SBÜ Sancaktepe Şehit Prof. Dr. İlhan Varank EAH, İstanbul

²Çocuk Romatoloji, SBÜ Sancaktepe Şehit Prof. Dr. İlhan Varank EAH, İstanbul

Giriş: IgA vaskülit (IgAV) çocukluk çağında en sık görülen vaskülit formudur. Çoğunlukla IgA içeren komplekslerinin küçük damarlarda birikmesiyle ortaya çıkan bir tipik lökositoklastik vaskülitdir. Her yaş grubunu etkileyebilse de en yaygın olarak 4-6 yaş arası çocuklarda görülür. Kesin patofizyolojisi bilinmemekle birlikte, önceki 2-4 hafta içinde geçirilmiş enfeksiyonlarla bir bağlantısı olabileceği kaydedilmiştir. IgA içeren immun kompleksler küçük damarlara birikir, kompleman aktivasyonu, bağışıklık hücresi istilası, endotel aktivasyonu ve nihayetinde vaskülitte yol açar. HSP tanısında EULAR/PRINTO/PRES sınıflandırma kriterleri yaygın olarak kullanılır. Klinik sunum değişkendir ve palpabl purpura dışında, karın ağrısı, artrit veya nefrit gibi semptomlar sık görülür. Laboratuvar bulguları spesifik değildir. IgAV'li hastalarda cilt tutulumu genellikle erken bulgudur. Ancak, bazen alışılmadık bir dağılım veya görünüm gösterebilir. Literatürde, çocukların yaklaşık %2'sinde, daha ciddi kutanöz değişiklikler görülebilir ve bu belirtiler, hemorajik veziküller, büller, ülserasyonlar ve/veya nekrozların varlığı olarak tanımlanmıştır. Bu olgu sunumunda, ciddi cilt bulguları ile başvuran ve IgA vaskülit tanısı ile takip edilen bir olgunun klinik sürecinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Olgu: Altı yaş kız hasta döküntü ve karın ağrısı şikâyeti ile kliniğimize başvurdu. Öyküsünde kronik bir hastalığı olmayan hastanın döküntülerinin iki hafta önce başladığı ve giderek arttığı öğrenildi. Yapılan fizik muayenede alt ekstremitelerde, üst ekstremitelerde ve gluteal bölgede palpabl purpura ve peteşiye eşlik eden hemorajik büller, nekrotik alanlar ve ülseratif lezyonlar mevcuttu. El ve ayak dorsallerinde ödem mevcuttu. Batın muayenesi dahil olmak üzere sistemik muayenesinde patoloji saptanmadı. Tansiyon takipleri yaşa göre 90. persentil olarak belirlendi ancak takip süresince normal aralığa döndü. Normal GFR hesaplandı. Laboratuvar incelemesinde trombositopeni yoktu ($370 \times 10^9/L$), tam idrar tetkikinde protein saptanması nedeniyle bakılan 24 saatlik protein değeri 102 mg/gün bulundu. Kompleman 3 ve 4 değerleri normal aralıkta idi. Abdominal ultrasonografide intüpsiyon lehine bulgu saptanmadı. Hasta semptomatik tedavi ile takip edildi ancak karın ağrısı şikâyetinin gerilememesi, ciddi cilt lezyonlarında ve ekstremitelerde ödemde artış nedeniyle 1 mg/kg metilprednizolon tedavisi başlandı. Tedavi ile bulguları gerileyen hastanın 2. Hafta takiplerinde ilaç azaltımı başlandı.

IgA Vaskülit- alt ekstremitte



palpabl purpura ve peteşiye eşlik eden hemorajik büller, nekrotik alanlar ve ülseratif lezyonlar

IgA Vaskülit- üst ekstremitte





9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Sonuç: Ciddi cilt tutulumu, IgA vaskülit vakalarında daha ciddi klinik süreçlerle ilişkili olabilir. Böbrek ve sistemik tutulumlar gözlemlenebilir ve nekrotize ülseratif büllöz cilt tutulumuna sahip hastaların yakın takibi önemlidir. Bu tür vakalarda sistemik glukokortikoid tedavisine başlamak gerekebilir.

Anahtar Kelimeler: IgA vaskülit, Henoch-Schönlein Purpura, Çocuk Romatoloji, Büllöz, Purpura

Bildiri No: 3654

PRENATAL OMFALOSEL TANILI MKDA İKİZ EŞİ: OLGU SUNUMU

Hatice Şimal Cetişli¹, Fahriye Aysun Buzcu Kadakal², Diclehan Çiftçi², Beril Yaşa², Hakan Kocaman³, Leyla Bilgin²

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

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

³İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı

Giriş: Omfalosel karın ön duvarının katlanma defekti olup 2-4/10000 canlı doğumda görülebilmektedir. 8. Gestasyonel haftada fizyolojik olan barsak herniasyonunun 12. Haftadan sonra abdominal kaviteye geri dönüşü tamamlayamaması ve sağ-sol lateral abdominal duvar katlantılarının orta hatta birleşmemesi sonucu oluşur. Gastroşizise kıyasla eşlik eden yapısal ve kromozomal anomali riski daha yüksektir. Cerrahi onarım kararında defektin büyüklüğü, karaciğerin kese içinde yer alıp almaması, eşlik eden intestinal atrezi ve intraabdominal basınç faktörleri göz önüne alınmaktadır.

Olgu: Bilinen hastalığı olmayan G1P2, 34 yaş annenin IVF gebeliğinden MKDA ikiz eşlerinin antenatal USGde: Fetus 2de fetal batında tabanı 52 mm, yüksekliği 48 mm olan içerisinde karaciğer, mide cebi, ince bağırsak anslarının olduğu dev omfalosel kesesi izlendi. Kese nedeniyle umbilikal ven ve duktus venozus trasesinin proksimale doğru eleve olduğu izlendi. Fetal karyotipleme normal görüldü. İkiz bebekler 353/7 GH'da, genel anestezi altında C/S ile doğurtuldular. Bebek doğar doğmaz ağladı, subkostal çekilmesi ve takipnesi olan hasta n-CPAP desteğine alındı. Ameliyathanedeki muayenesinde batın orta hatta, içinde karaciğer ve bağırsak anslarının olduğu kese görünümü izlendi. Umbilikal kord kesenin tepesindeydi. Kese intakt görüldü. İlk SF ile kesenin üstü sarıldı. Takip ve tedavisinin devamı için YDYBÜ alındı. Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı ile konsulte edildi. Dev omfalosel olduğu ve abdominal kavitenin primer kapatmaya olanak vermeyecek kadar küçük olduğu saptanarak evreli kapatma planlandı. İlk aşamada batikonlu ve SF'li pansuman yapılarak omfalosel kesesinin epitelize olması ve konservatif yaklaşımın uygun olacağı belirtildi. Omfalosel kesesi epitelize olduktan sonra hasta 1-2 yaşlarında primer kapatılması planlandı.

Resim 1



Karaciğer ve bağırsakları içeren dev omfalosel kesesi

Resim 2



Batikon ve SFli pansuman ile kesenin sarılması

Sonuç: Omfalosel gastroşizis ile birlikte en sık görülen karın ön duvarı defektlerindedir. Tanı ardından uygun cerrahi merkezde doğum sağlanmalı, doğum odasında kesenin intaktlığının korunması için nazik davranılmalı, umbilikal kord keseye zarar vermeden klemlenerek kesilmeli, ek anomaliler ve solunum desteği ihtiyacı açısından dikkatli olunmalıdır. Çocuk Cerrahisi ile iş birliği içerisinde, kesenin büyüklüğü ve abdominal kavitenin boyutu da dikkate alınarak cerrahi ya da konservatif yaklaşım kararı verilmelidir.

Anahtar Kelimeler: omfalosel, karın duvar efektleri, prenatal tanı, monokoryonik diamnıyotik gebelik

Bildiri No: 4142

Kasabach-Merritt Fenomeni İle Komplike Olmuş Bir Kaposiform Hemanjiyodotelyoma Olgusu

Taha Ekinci¹, Berke Yılmaz¹, Burcu Kılınç Oktay², Süheyla Ocak², Ayşe Kalyoncu Uçar⁴, Nil Çomunoğlu³, Hilmi Apak², Mustafa Alp Özkan²

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

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

³İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji Anabilim Dalı, İstanbul

⁴İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, İstanbul

Giriş: Kaposiform Hemanjiyodotelyoma ve Tufted Anjiyoma, Kasabach-Merritt fenomeni (hemangioma with thrombocytopenia) denilen nadir bir durumla komplike olabilen vasküler iyi huylu tümörlerdir. Kasabach-Merritt fenomeni şiddetli trombositopeni, hipofibrinojenemi, yüksek D-dimer değerlerine sebep olan tüketim koagülopatisi ve buna bağlı kanama bozuklukları ile karakterizedir. Bildirimizde Kasabach-Merritt fenomeni ile komplike olmuş Kaposiform Hemanjiyodotelyoma tanılı olguyu aktaracağız.

Olgu: Öncesinde bilinen hastalığı olmayan iki aylık kız hasta tarafımıza sağ kol iç yüzünde doğumda fark edilen, iki ay içerisinde giderek büyüyen ve çocuk hekimi tarafından İnfantil Hemanjiyom ön tanısı ile takip edilen lezyonda son dört gündür fark edilen büyüme, kızarma, morarma ve lezyonun bulunduğu kol bölgesinin çapında artış şikayeti ile başvurdu. Başvuruda lezyonun büyüklüğü 5x6 cm, sağ kolun çevresi 18 cm, sol kol çevresi 12 cm'ydı. Ek şikayeti yoktu. Tetkiklerinde hipofibrinojenemi, trombositopeni ve anemi saptanan olgumuz Kasabach-Merritt fenomeni ön tanısı ile servise yatırıldı. Yüzeysel ultrasonda cilt ve cilt altı dokularda kalınlık ve vaskülarite artışı izlendi. Kontrastlı kol MR görüntülemesi arteriyel vasküler malformasyon olarak değerlendirilip solid komponent izlenmedi. İnsizyonel biyopsi ile elde edilen patoloji sonucunda fokal alanlarda subkutan dokuda da lezyon izlenmesi üzerine Kaposiform Hemanjiyodotelyoma ile uyumlu sonuçlandı. Hasta intravenöz ve oral prednizolon, oral propranolol ve oral sirolimus tedavileri ile tedavi ve takip altına alındı. Lezyon boyutunda iki ayda 4x5 cm'ye kadar, sağ kol çevresinde 14 cm'ye kadar gerileme oldu (bkz. Görsel 1).

Tedavi öncesi ve sonrası



Görsel 1. Kronolojik olarak sıralanmıştır.

Sonuç: Endotelial vasküler iyi huylu tümörlerin zemininde gelişebilen Kasabach-Merritt fenomeni trombositopeni, hipofibrinojenemi ve tüketim koagülopatisi ile prezente olup ciddi hayati durumlara sebep olabilmektedir. Tufted Anjiyoma ve Kaposiform Hemanjiyodotelyoma morfolojik olarak birbirinin benzeri tümörlerdir ve ayrımı lokalizasyonla yapılabilir. Tufted Anjiyoma daha yüzeysel yerleşimli olup bahsedilen olguda derin doku infiltrasyonu olması nedeniyle Kaposiform



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Hemanjiyoendotelyoma lehine değerlendirildi. Randomize klinik çalışmaların olmaması nedeniyle şu anda Kaposiform Hemanjiyoendotelyoma için standartlaşmış bir tedavi protokolü yoktur. Lezyonların cerrahi eksizyonu infiltratif olması ve koagülopatinin eşlik etmesi nedeniyle zorludur. Çoğu olguda farmakolojik ilk basamak tedavi sistemik steroid olmakla beraber vinkristin, propranolol, sirolimus, gibi çeşitli tedavi seçenekleri mevcuttur.

Anahtar Kelimeler: Kasabach-Merritt, Kaposiform Hemanjiyoendotelyoma, Vasküler tümör, Trombositopeni



Bildiri No: 4210

Çocuklarda Boyunda Kitle Ayırıcı Tanısında Nadir Görülen Bir Tümör : SETTLE

BERKE YILMAZ¹, Burcu KILINÇ OKTAY¹, Süheyla OCAK¹, Ayşe KALYONCU UÇAR¹, Nil ÇOMUNOĞLU¹, Hilmi APAK¹, Alp ÖZKAN¹

¹CERRAHPAŞA TIP FAKÜLTESİ

Giriş: Timus Benzeri Diferansiasyon Gösteren İğsi Hücreli Epitelyal Tümör (SETTLE) tiroidin nadir görülen malign bir neoplazmdır. Çoğunlukla genç hastalarda görülür ve metastatik potansiyele sahip olan düşük gradeli bifazik bir tümördür. Tiroid ve boyun lateralinde bir kitle olarak ortaya çıkan tümör sinovyal sarkom ve teratom ile ayırıcı tanıya girmektedir. Bu olguda total tiroidektomi sonrası SETTLE tanısı almış bir hasta sunulacaktır.

Olgu: Bilinen hastalığı olmayan 10 yaş erkek son 1 yıldır gerilemeyen boyun ön bölgesinde şişlik ile çocuk polikliniğine başvurmuştu. Fizik muayenesinde boyun orta hatta, laringel prominens hizasında ele gelen 3x3 boyutlarında sert kitle mevcuttu. TSH ve T4 değerleri normal sınırlarda olan hastanın boyun ultrasonu enfekte tiroglossal kist? lenfanjiyom? olarak değerlendirilmişti. Hastanın boyun MR'ı tiroglossal duktus kisti olarak yorumlandı. İnce iğne aspirasyon biyopsisi Bethesda 5, solid, irregüler, bazıları iğsi karakterde olan hücreler olarak değerlendirdi. SETTLE ve sinovyal sarkom ayırımı yapılamayan hastanın FISH sonucu SS18 (-) olarak sonuçlandı. Total tiroidektomi sonrası incelenen doku materyali SETTLE olarak raporlandı. Temiz sınırlı cerrahi sonrası adjuvan tedavi verilmedi. Metastaz açısından bakılan PET MR'da tutulum saptanmadı. Hasta 1 yıldır remisyonda izlemde.

Sonuç: Timus Benzeri Diferansiasyon Gösteren İğsi Hücreli Epitelyal Tümör çalışmalarında 2016 yılına kadar sadece 42 hastada tanılanan nadir olan ama boyunda kitle ayırıcı tanısında düşünülmesi gereken malign bifazik bir neoplazmdır. Ayırıcı tanıda sinoviyal sarkom, teratom, tiroglossal duktus kisti ve tiroid neoplazmları düşünülmalıdır. Tedavisi genellikle kitlenin cerrahi eksizyonudur. Bazı olgularda cerrahi rezeksiyon sonrası adjuvan tedavi değerlendirilebilir. Gecikmiş metastaz potansiyeli olması nedeniyle rezeksiyonu sonrası yakın takibinin yapılması gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: SETTLE, tümör, tiroid, metastaz, eksizyon



Bildiri No: 4321

İnflamatuvar Barsak Hastalığı Tesadüfleri Sever: Tetiği Kafein mi Enfeksiyon mu Çekti?

ŞEYMA YAKUT AKBAŞ¹, PINAR YAMAÇ DİLAVER¹, GÜNSEL KUTLUK¹

¹BAŞAKŞEHİR ÇAM VE SAKURA ŞEHİR HASTANESİ

Giriş: Ülseratif kolit, en sık dışkıda kan ve ishal ile ortaya çıkan, kolon mukozasını etkileyen kronik inflamatuvar bir hastalıktır. Kolit nedenlerinden olan enfeksiyon hastalıkları Ülseratif Kolit'i taklit edebilir, eşlik edebilir ya da tetikleyici olarak bulunabilirler. Ülseratif Kolit immün yetmezliğe neden olmamakla birlikte, tedavisi immün yetmezliğe yol açabilir ve bu durum Kandida enfeksiyonu gibi fırsatçı enfeksiyonların tedavisini zorlaştırabilir

Olgu: Kanlı diyare ile acile başvuran 16 yaşında erkek hasta, inflamatuvar barsak hastalığı (İBH) şüphesiyle tetkik ve tedavi için servise yatırıldı. Hastanın yaklaşık 20 gündür 4-10 kez/gün kanlı ishali olmuş ve hastaya dış merkezde antibiyotik tedavisi başlanmış. Son 1 ayda 6 kg vermiş. Ağır spor yapma, tekrarlayan kafein tablet alımı mevcut. Gaita tetkikleri alındıktan sonra siprofloksasin, metronidazol, PPI tedavileri ve hidrasyon başlandı. Giardia antijeni pozitif saptandı, ancak klinik olarak tedaviye yanıt alınamadı. Fekal kalprotektin düzeyi 434 mg/dl olması üzerine İBH şüphesiyle hastaya endoskopi ve kolonoskopi yapıldı. Endoskopide özofagusta beyaz noktavari eksudalar izlendi. Kolonoskopide çıkan, transvers, inen ve rektosigmoid kolon mukoza aralıksız ülseraydı, haustra yapısı kaybolmuştu. Ön planda İBH, Ülseratif Kolit düşünüldü. Patolojisi orta şiddette aktif kolit ile İBH uyumlu sonuçlandı. Patolojik olarak özofagustan alınan örnekler Kandida özofajiti, koldan alınan örnekler ülseratif kolit ile uyumlu saptandı. İmmün yetmezlik şüphesi ve tedavi açısından çocuk enfeksiyon hastalıkları ve çocuk immünolojiye danışıldı edildi. İmmünolojik tetkikleri normal sonuçlandı, çocuk enfeksiyon hastalıkları önerisiyle tedaviye flukonazol eklendi. Kontrol endoskopide Kandida özofajit bulgularında gerileme görülmesinin ardından, hastalığın İBH için metilprednizolon tedavisi başlandı. Takibinde 5- asa eklenerek, remisyona giren hastanın tedavisine ayaktan devam edildi, steroid rehberine uygun şekilde azaltılarak kesildi.

Sonuç: İnflamatuvar barsak hastalıklarında, barsak bariyer fonksiyonunun bozulmasına bağlı paraziter enfeksiyonlar görülebilir ve tanıyı geciktirebilir. Kafein alımına sekonder literatürde nadir erozif özofajit vakaları bildirilmiştir. Ülseratif kolit eşliğinde gelişen candida enfeksiyonu, olgumuzda tedavi sürecini zorlaştırmıştır. Klinik stabilizasyonu olan hastalarda multidisipliner kontrolde, candida enfeksiyonunu takiben inflamatuvar barsak hastalığı tedavisi başlanması düşünülebilir.

Anahtar Kelimeler: İnflamatuvar Barsak Hastalığı, Kafein Tablet, Özofajit, Ülseratif Kolit, Giardiasis

Bildiri No: 4510

Hepatosplenik Kandidiyazis Saptanan Üç Lösemi Olgusu

Elif Nur Orkan¹, Taha Ekinci¹, Burcu Kılıncı Oktay², Süheyla Ocak², Ayşe Kalyoncu Uçar³, Hilmi Apak², Mustafa Alp Özkan²

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

²İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi

³İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Radyoloji Anabilim Dalı, Pediatrik Radyoloji, İstanbul

Giriş: Hepatosplenik kandidiyazis (HSK), dissemine Candida spp. enfeksiyonlarının çoğunlukla karaciğer, dalak ve daha az sıklıkla böbrekleri tutan bir formudur. Tipik olarak uzun süren ağır nötropeni (>10 gün, mutlak nötrofil sayısı <500/ml) olgularında görülmektedir. Bu çalışmada lösemi tanısıyla izlenen ve HSK tanısı alan 3 olgunun paylaşılması amaçlandı.

Olgu: Olgu 1: Nüks akut miyeloid lösemi (AML) M2 tanısıyla izlenen 14 yaşında erkek hastanın kemoterapi bitiminden 15 gün sonra, 7 günlük febril nötropeni dönemi sonunda çekilen batın ultrasonografide (USG) dalakta 2 mm lezyon, abdominal bilgisayarlı tomografide (BT) karaciğerde çok sayıda lezyon izlendi. 27 gün Amfoterisin B, 21 gün Vorikonazol tedavisi sonunda 3 haftada lezyonlar geriledi. Hastanın oral posakonazol tedavisini 3 aya tamamlaması planlandı. Olgu 2: AML-M4 tanısıyla izlenen 16 yaşında kız hasta, son kemoterapi tarihinden 39 gün sonra, 24 gün nötropenik ve 10 gün ateşli olarak izlendiği dönem sonucunda çekilen batın USG'de karaciğer ve dalak parankiminde multipl hipoeoik lezyonlar, batın BT'de karaciğerde ve dalakta çok sayıda lezyon, sol böbrekte birkaç adet lezyon izlendi. Hemokültüründe maya sinyali, kan mantar kültüründe ise Candida tropicalis saptandı. Mikafungin 48. güne, amfoterisin B 36. güne tamamlandı, oral posakonazol tedavisi ile lezyonlar stabil olacak şekilde hasta kemoterapisini tamamladı. Olgu 3: B hücreli akut lenfoblastik lösemi (ALL) tanısıyla tedavi görmekte olan 2,5 yaşında erkek hasta, son kemoterapi tarihinden 10 gün sonra, yaklaşık 29 gün nötropenik ve 5 gün ateşli olarak izlendiği dönemin sonunda batın USG'de karaciğerde target sign karakterinde lezyon izlendi. Kaspofungin 14, amfoterisin B 15.gününde çekilen kontrol USG'de karaciğerde mevcut lezyonun boyutunun arttığı ve benzer karakterde yeni lezyon oluştuğu izlendi. Tedavisine 0,5 mg/kg/gün metilprednizolon eklendi. 5. günde kontrol USG'de lezyonlar küçüldü, oral posakonazol tedavisi ile lezyonlar stabil şekilde izlenmektedir.

Olguların Demografik Özellikleri, Klinik ve Görüntüleme bulguları

	Olgu 1	Olgu 2	Olgu 3
Yaş/Cinsiyet	14 yaş/Erkek	16 yaş/Kız	2 yaş/Erkek
Tanı	Nüks AML M2	AML M4	ALL
FNP süresi	7 gün	10 gün	5 gün
Kültür üremesi	Negatif	Candida tropicalis	Negatif
Görüntüleme	Batın USG: Dalakta 2 mm hipoeoik lezyon Batın BT: Karaciğerde dağınık yerleşimli, çok sayıda lezyon	Batın USG: Karaciğer ve dalakta milimetrik multipl hipoeoik lezyon Batın BT: Karaciğer ve dalakta yaygın çok sayıda hipodens lezyon, sol böbrekte milimetrik birkaç adet hipodens lezyon	Batın USG: Karaciğerde 22x14 mm merkezi ve cidarı hipoeoik (target sign) lezyon
Karaciğer-dalak dışı tutulum	Toraks BT: Sağ akciğer orta lob ve sol akciğer lingula ve alt lobda buzlu cam densesinde milimetrik birkaç adet nodül	Toraks BT: Her iki akciğer bazal segmentlerde milimetrik birkaç adet buzlu cam densesinde nodül	Toraks BT: Sol akciğer alt lobda fokal konsolidasyon alanları ve buzlu cam densesinde alanlar
Tedavi	Amfoterisin B 27 gün IV Vorikonazol 21 gün IV Posakonazol PO	Mikafungin 48 gün IV Amfoterisin B 36 gün IV Posakonazol PO	Amfoterisin B 15 gün IV Kaspofungin 27 gün IV Metilprednizolon 5 gün IV Posakonazol PO
Tedavi yanıtı	Remisyon	Stabil	Remisyon

*AML: Akut Miyeloid Lösemi, ALL: Akut lenfoblastik lösemi, USG: Ultrasonografi, BT: Bilgisayarlı tomografi, IV: İntravenöz, PO: Peroral



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Sonuç: HSK'nın mikrobiyolojik olarak kanıtlanamadığı durumlarda görüntüleme yöntemleri; özellikle batın BT ve USG ön plana çıkmaktadır. Biz hastalarımızda tanı yöntemi olarak batın USG kullandık. İki hastamızın kan kültüründe üreme saptanmadı, bir hastamızın kan kültüründe *Candida tropicalis* üredi. HSK'nın başlangıç tedavisinde lipozomal amfoterisin B veya ekinokandinler, idame tedavisinde oral azol kullanılmaktadır. Biz hastalarımızda amfoterisin B, kaspofungin ve oral posakonazol kullandık. HSK'nın en yaygın klinik bulgusu nötropenik hastalarda, geniş spektrumlu antibiyotiklere yanıtız dirençli ateş olması nedeniyle benzer tablodaki febril nötropeni olgularında HSK akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Febril nötropeni, Lösemi, Hepatosplenik kandidiyazis

Bildiri No: 4530

Atipik Bir Klinikle Başvuran Çocukluk Çağı Multiple Skleroz Olgusu

Aleyna Hepbıçakcı¹, Emel Ekşi Alp², Bilgihan Bıkmazer³, Gülten Öztürk³, Özge Yapıcı⁴

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Acil Bilim Dalı

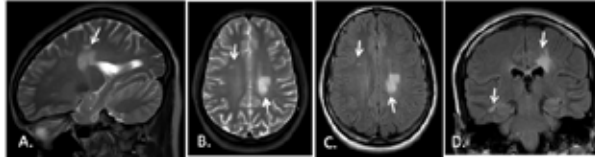
³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

⁴Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Radyoloji Ana Bilim Dalı

Giriş: Multiple skleroz (MS), merkezi sinir sisteminin en sık görülen demiyelinizan hastalığı olup, çocukluk çağındaki tanıklığı giderek artmaktadır. Burada, alışılmadık klinik bulgularla başvuran bir olgudan MS tanısına yaklaşım sunulmaktadır.

Olgu: 17 yaş 9 aylık kız hasta, karbonatlı limonlu su içtikten sonra boğazda yanma, takılma ve sıkışma şikayeti ile çocuk acil polikliniğimize başvurdu. Muayenesinde orofarinkste hiperemi veya uvula ödemi yoktu. Eşlik eden başka sistem bulgusu olmadığından alerjik reaksiyon ön planda düşünülmedi. Hasta Kulak Burun Boğaz Hastalıkları Anabilim Dalı ve Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı tarafından da değerlendirildi. İçecek koroziv olmadığı için takip önerildi. Yutma ve laringoskopik değerlendirmesinde patoloji yoktu. Sol üst göğüs bölgesindeki rahatsızlık hissi nedeniyle akciğer grafisi ve toraks bilgisayarlı tomografisi istendi, her ikisi de normal olarak raporlandı. Hastanın şikayetinin olduğu bölgede şiddetli ve durdurulamayan kaşıntısının olması ve bu nedenle hastanın cildinde yaygın bir hiperemik alan olması üzerine Çocuk Psikiyatrisi Anabilim Dalı'na bu durum konsülte edildi. Psikiyatrik değerlendirmesinde öncelikli olarak anksiyete bozukluğu/depresif atak düşünüldü ve anksiyolitik tedavi başlandı. Tedaviye rağmen şikayetlerin artarak devam etmesi üzerine hastaya kraniyal ve spinal manyetik rezonans görüntüleme (MRG) yapıldı. Kraniyal MRG'de bilateral parietal bölgede sentrum semiovale düzeyinde ventrikül superiorunda büyüğü yaklaşık 2 cm çapında olan, hiperintens sinyal değişikliği gösteren alanlar gözlenmiş olup demiyelinizan hastalık ile uyumlu olarak değerlendirildi. Spinal MRG'de tutulum izlenmedi. Lomber ponksiyon yapıldı ve beyin omurilik sıvısı(BOS) incelemesinde oligoklonal band immünglobulin(Ig) G pozitifliği ile BOS IgG yüksekliği saptanarak MS tanısı koyuldu. Pulse steroid tedavisi sonrası hastanın şikayetleri tamamen geriledi ve hasta oral steroid tedavisi ile taburcu edildi.

Kraniyal MRG'de demiyelinizan hastalığa bağlı tutulum görünümü



Sagittal (A), aksiyel (B) T2-ağırlıklı, aksiyel (C), koronal (D) FLAIR-ağırlıklı kranial MR görüntülerde, en büyüğü solda olmak üzere bilateral frontoparietalde, sağ temporalde, periventriküler ve subkortikal beyaz cevherlerde hiperintens demiyelinizan plaklar izlenmektedir (oklar).

Sonuç: Çocuklarda MS izole optik nörit, beyin sapı sendromları veya baş ağrısı, kusma, nöbet gibi ensefalopati bulgularıyla karşımıza çıkabilir. Tanının atlanması veya gecikmesi, yorgunluk, depresyon gibi sık görülen sorunlardan, kognitif bozulmalara kadar ciddi problemlere yol açabilir. Bu olguda, alışılmadık bir semptomla takip edilen hastamızda olduğu gibi atipik şikayetlerde de MS ayırıcı tanıda düşünülüp nörogörüntüleme ile araştırılmasının faydasına dikkat çekilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Multiple Skleroz, Demiyelinizan Hastalık, Nöroinflamasyon



Bildiri No: 4555

Perfore Apandisit ile Başvuran ve Non-Hodgkin Lenfoma Tanısı Konulan Hasta

Nur Kevser Özyurt¹, Ayşenur Bahadır²

¹Karadeniz Teknik Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Trabzon

²Karadeniz Teknik Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Hematoloji-Onkoloji Bilim Dalı, Trabzon

Giriş: Çocukluk çağındaki kanserlerin yaklaşık %15'ini lenfomalar oluşturur. Non-Hodgkin lenfoma (NHL), ise teşhis edilen lenfomaların yaklaşık %25'ini oluşturmaktadır. Biz 6 yaşında perfore apandisit şikayeti ile başvuran ve NHL tanısı konulan bir vakayı rapor ettik.

Olgu: Dış merkeze iştahsızlık, karın ağrısı ve kusma şikayetleri ile başvuran 6 yaş erkek hasta 'apandisit' ön tanısı ile tarafımıza operasyon açısından sevk edilmişti. Acil serviste değerlendirilen hastanın başvuru anında genel durumu orta olup ateş:37.6°, KTA:120/dk, solunum sayısı:24/dk, tansiyonu:90/60 mm-hg idi. Fizik muayenesinde batında hassasiyet ve defansı mevcuttu. Tam kan sayımında hemoglobin 11,1 g/dL, beyaz küre 14,660 /mm³, trombosit 493.000 /mm³, absolü nötrofili sayısı 10,950, MCV 83 fL, laktat dehidrogenaz 1021 U/L, C-reaktif protein 30,6 mg/L (<5mg/L) ve procalcitonin 0.22 µg/L (<0.5 µg/L) olarak sonuçlandı. Hastaya merkezimizde çekilen abdomen ultrasonografide : Appendiks çapı en geniş yerinde 8 mm olup duvarı kalın ve düzensizdir, çevre mezenter enflame görünümündedir, apendiks komşuluğunda yaklaşık 2.5 x 2 cm boyutlarında inflame görünümde koleksiyon alanı, perfore apandisit? olarak raporlanması nedeni ile hasta perfore apandisit ön tanısı ile Çocuk Cerrahi Bölümü tarafından acil olarak operasyona alındı. Batında bol miktarda seröz mayi ve intestinal obstrüksiyon olup mezo köküne kadar uzanan, rüptüre olmuş, nekrotik, 10 cm üzerinde konglomere lenf nodları saptanan hastadan olası malignite açısından lenf nodu biyopsisi alındı. Biyopsi sonucu 'Yüksek dereceli B hücreli lenfoma' olarak raporlandı. Genel durumunun stabilize edilmesinin ardından, NHL kemoterapi protokolü başlandı. Hastanın takip ve tedavisine halen kliniğimizce devam edilmektedir.

Sonuç: Apandisit, pediatrik popülasyonda acil abdominal operasyon için en yaygın endikasyondur. Akut apandisit herhangi bir intraabdominal olayı taklit edebilir. Gastroenterit, üriner sistem enfeksiyonları, viral lenfadenit, inflamatuvar bağırsak hastalıkları, pelvik patolojiler, Meckel divertiküliti, pnömoni, tümörler ve ince bağırsak obstrüksiyonu gibi durumlar akut apandisit ile karışabilir. NHL hastalarının ilk başvuru şekli akut apandisit kliniği ile olabilmektedir. Apandisit olduğu düşünülüp apendektomi geçiren hastaların %0,15'inden azı patoloji örneğinin değerlendirilmesinden sonra primer lenfoma tanısı almakta olup bu primer lenfomaların %29,5'i de NHL'dir. Sonuç olarak akut apandisit tanısı konulan çocuklarda, malignitelerin de benzer semptomlarla başvurabileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Akut apandisit, non-hodgkin lenfoma, karın ağrısı

Bildiri No: 4662

Term Ve Preterm Yenidoğanda Konjenital Listeriosis; Olgu Sunumu

Tuğçe Yavuz Dursun¹, Selin Taşan¹, Sevilay Topcuoğlu², Güner Karatekin²

¹Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatri Kliniği, İstanbul

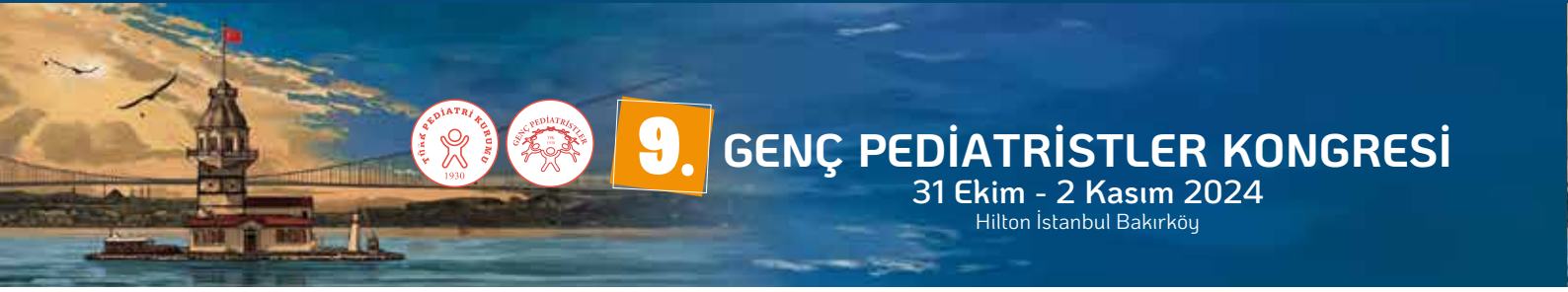
²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları SUAM, Neonatoloji Kliniği, İstanbul

Giriş: *Listeria monocytogenes*; hareketli, sporsuz, katalaz pozitif, oksidaz negatif, fakültatif anaerobik, hücre içi gram pozitif basil veya kokobasildir. Toplumda *Listeria* enfeksiyonları nadir görülmekle birlikte gebelikte gelişen immün modülasyon nedeniyle genel popülasyona göre daha sık ve ciddi enfeksiyona yol açabilmektedir. Konuya dikkat çekmek için konjenital *Listeria* enfeksiyonu saptanan iki yenidoğan olgu sunulmuştur.

Olgu: OLGU 1: 21 yaşındaki G1P1 anneden 39+2/7 haftalık, 2550g, sezaryenle mekonyum boyalı doğan haricen kız bebeğin; doğumhanede genel durumu kötü, rengi soluk ve hipotonikti. Solunum sıkıntısı nedeniyle çekilen akciğer filminde infiltratif alanlar olması üzerine kan kültürü alınarak konjenital pnömoni tanısıyla ampisilin ve gentamisin tedavisi başlandı. Hastanın ilk C-Reaktif Protein (CRP) değeri 24,2 mg/dL idi. 24-48. saatinde solunum sıkıntısında artış olması üzerine entübe edildi. İlk kan kültüründe *L.monocytogenes* üredi. Kontrol kan ve BOS kültürü steril sonuçlandı. Beş gün SIMV modda iki gün nazal CPAP'te takip edildi ve postnatal 8. gününde spontan oda havasında izleme başlandı. Antibiyotikleri 14 güne tamamlanarak taburcu edildi. OLGU 2: Son 3-4 gündür; ateş, kusma, öksürük yakınmaları olan 23 yaşındaki G2P2 anneden, fetal bradikardi nedeniyle acil sezaryenle, 31+4/7 haftalık, 1840g, haricen erkek bebeğin doğduğunda kalp atımı, spontan solunumu, hareketleri ve ağlaması yoktu. Yenidoğan refleksleri alınamadı. Amniyon sıvısı kötü kokulu ve yeşil renkteydi. Kord sert ve opak, kirli sarı görünümdeydi. Vücudunda en geniş yerinde 3x3 cm çapında, çok sayıda epidermal soyulmaları mevcuttu. Yenidoğan canlandırma programına uygun canlandırma uygulanan ancak yanıt alınamayan hasta eksitus kabul edildi. Kan kültüründe *L.monocytogenes* üredi. Plasenta histopatolojisinde akut villitis, fokal abseler izlendi. Toraks tomografisinde plevral efüzyon ve konsolide alanlar izlenen anneye *L.monocytogenes* pnömonisi ön tanısıyla tedavi uygulandı.

Olgu2





Sonuç: Gebelikte listeria enfeksiyonu riski normal popülasyonun 10-18 katıdır ve yenidoğanda solunum sıkıntısı, prematürite ve ölü doğuma neden olabilmektedir. Anne ve bebekte bulgular nonspesifik olup farkındalık ve uygun tedavinin erken başlanması ile olumsuz sonuçlar engellenebilir.

Anahtar Kelimeler: listeriosis, yenidoğan, konjenital



Bildiri No: 4688

Kronik Böbrek Yetmezliği Olan Hastalarda Gözlemlenen Geniş Klinik Yelpaze'ye Örnek: Brid İleus

Yakup Niyazi Çobanoğulları¹, Sevgi Yavuz¹

¹İstanbul Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi

Giriş: Geniş bir klinik yelpazeye sahip Kronik Böbrek Yetmezliği (KBY) protein ürünlerinin kandaki seviyelerinin artması veya sıvı-elektrolit ile asit-baz dengesinin bozulması ile karakterizedir. Hastalığın tedavisinde başarı sağlanmadığı zaman hastalık giderek ciddi bir hal almakta, diyaliz veya böbrek transplantasyonuna ihtiyaç duyulmaktadır. KBY sırasında gastrointestinal sistem ve diğer organ sistemleri zarar görebilmektedir. KBY'nin tedavisinde kullanılan tedavi yöntemlerinden periton diyalizi gibi yöntemler peritonitlere sebep olabilmekte ve bunlar da sekonder oluşan cerrahi patolojilere yol açabilmektedir. Bu çalışmanın amacı, daha önce internal herniasyon nedeniyle operasyon öyküsü olan, peritonit geçirmiş, KBY tanılı periton diyalizi almış hastalarda olası brid ileus gelişimine dikkat çekmektir.

Olgu: Bu çalışmada 13 yaşında 25 kilo bir kız hastada reflü nefropatisine sekonder KBY gelişen beş yıl periton diyalizi almış, daha önce internal herniasyon nedeniyle opere olmuş geçirdiği ağır peritonit nedeniyle periton kültüründe acinetobacter üremesi gelişen üç hafta antibiyotik tedavisi gören, ağır peritonit sebebiyle periton diyaliz kateteri çekilen ardından üç aydır hemodiyaliz tedavisi görmekte olan, hemodiyaliz sırasında alınan kontrol kan tetkiklerinde anemisi saptanan, eritrosit süspansiyonu replasmanı için servis yatışı yapılan hastada servis yatışı sırasında kusma, yaygın karın ağrısı, fizik muayenede batında hassasiyet, defans rebound pozitifliği gelişmesi üzerine yapılan ek tetkikler ve multidisipliner yaklaşım sonucunda tanısı konulan brid ileus vakasına dikkat çekilmiştir. Aile öyküsünde annede, Anti HCV pozitifliği mevcut olup, babada ise sağ böbrek nefrolitiazis öyküsü mevcuttur.

Sonuç: KBY geniş bir klinik yelpazeye sahip olmakla birlikte çok sayıda organ sistemini etkileyebilmektedir. KBY şikayetleri ile kliniğe başvuran hastalarda, hastanın özgeçmişi, fizik muayenesi ve diğer tetkikleri göz önünde bulundurularak, sonuçlar bir bütün olarak değerlendirilmeli ve de özellikle geçmişinde periton diyalizi ve peritonit geçirme öyküsü olan, internal herniasyon sebebiyle opere olma öyküsü olan hastalarda brid ileus gibi gelişebilecek sekonder bulguların etyolojisine yönelik ek tetkiklerin yapılması, uygun tedavi yöntemlerinin uygulanması ve hastaların düzenli takip edilmesi büyük önem arz etmektedir.

Anahtar Kelimeler: KBY, ileus, peritonit, karın ağrısı, internal herniasyon



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Bildiri No: 4708

Alport Sendrom Tanılı Hastada Gelişen Posterior Reversible Ensefalopati Sendromu Olgusu

Betül Ayşegül AYYILDIZ², Nilüfer GÖKNAR³

¹İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Profesör Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi

²İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D

³İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Çocuk Nefroloji B.D.

Giriş: Posterior Reversible Ensefalopati Sendromu (PRES) baş ağrısı, değişken mental bozukluk, nöbet geçirme ve görme bozukluğu ile karakterize olup sıklıkla ani olarak yükselen ve kompanse edilemeyen arter basıncına bağlı olarak gelişen bir sendromdur. PRES tanısı klinik ve radyolojik olarak konulur. Beyin görüntülemelerinde pariyetal ve oksipital bölgelerde belirgin olan beyin ödemi bulgusu saptanmaktadır. PRES' in erken teşhisi ve tedavisi oldukça önemlidir. Aksi takdirde kalıcı beyin hasarına ve kronik epilepsi gibi nörolojik sekellere neden olabilir.

Olgu: 16 yaşında erkek hasta Alport sendromuna sekonder son dönem böbrek yetmezliği tanısı ile Ç.nefroloji kliniğinde yatışı olan ve haftada 3 HD alan hasta; taburculuğu sonrası dış merkezde aldığı ilk HD esnasında başlayan, diyaliz sonrası evde devam eden baş ağrısı ve hipertansiyon (170/125) şikayeti ile hastamız çocuk acile başvurmuş. Hastanın takibinde yaklaşık 40 saniye süren siyanozun eşlik ettiği 2 kez JTK tarzı nöbet aktivitesi görülmesi üzerine hastaya 5 mg Midazolam uygulanmış. Hastanın kan basıncı 200/120 mg olarak görülmüş. Hastaya çekilen Difüzyon MR görüntülemesinde; T2 flair sekansında lateral ventrikül ve oksipital bölgede hiperintens alanlar görülen hasta PRES (Posterior Reversible Ensefalopati Sendromu) tanısı ile çocuk yoğun bakımımıza yatışı gerçekleşti. Yoğun bakım yatışında E2M4V3 olarak görülmesi üzerine hasta entübe edildi. Hasta ÇYB yatışı sırasında 23 gün entübe olarak takip edildi. Hastaya Ç.nöroloji önerisi ile EEG çekildi; EEG'si alfa koma ile uyumlu saptandı, Hastaya anti-epileptik tedavisi düzenlendi. ÇYB takiplerinde GKS E1M-1VE sebat eden, pupilleri midriyatik olan hastaya kraniyal BT çekilerek NRŞ danışıldı; acil girişim düşündürecek patolojiye rastlanmadığı öğrenildi. Hasta vaskülit açısından çocuk romatolojiye danışıldı; sistemik vaskülit düşünülmedi. Hastadan ayırıcı tanıda intoksikasyonlar dışlandı. Hastanın yatışının 21. günü MR anjiyografi çekimi tekrarlandı; önceki görüntüleri ile kıyaslandığında lezyon boyutlarında belirgin regresyon görüldü. ÇYB yatışının 23. Gününde PRES dışı patolojiler dışlanan hasta, E4M5V6 olarak görülmesi üzerine ekstübe edilerek oda havasında takip edilmeye başlandı. Hasta Ç.nefroloji servisine devralındı. Hastanın 24 gün ÇYB yatış sonrası 46 gün Ç.nefroloji servis yatışı sonrası tedavileri planlanarak hasta taburcu edildi.

Sonuç: KBH hastalarında hipertansiyon sık olarak görülmekte olup buna bağlı PRES sendromu görülmektedir. Kan basıncı yüksekliği, yeni başlayan nöbet ile başvuran; bilinç bulanıklığı olan hastalarda akut ensefaloptilerin ayırıcı tanısında PRES düşünülmelidir. Erken tanı ve uygun tedavi ile tamamen klinik iyileşme sağlanan bir sendrom olduğu unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: kronik böbrek yetmezliği, pres sendromu, ensefalopati, hipertansiyon

Bildiri No: 4746

Hipernatremik Dehidratasyonda Sıvı Tedavisi

Muhsin Özdemir¹, Bahri Elmas¹, Mehtap Çelakıl¹

¹Sakarya Üniversitesi Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Hipernatremik dehidratasyon, hipernatreminin kendisi ve tedavisinin komplikasyonları nedeniyle en tehlikeli dehidratasyon biçimidir. Hipernatremi, merkezi sinir sistemi kanamaları ve tromboz dahil olmak üzere ciddi nörolojik hasara neden olabilir. Bu hasar, beyin hücrelerinden hipertonic hücre dışı sıvıya su hareketine ikincil olarak ortaya çıkar ve beyin hücrelerinin büzülmesine ve beyin içindeki kan damarlarının yırtılmasına neden olur.

Olgu: Dört aylık kız hasta çocuk acil servise ishal, kusma, ateş, baygınlık ve beslenememe şikâyeti ile getirildi. Hikaye: Hastanın ailesinden alınan hikâyede 3-4 gündür şikayetlerinin devam ettiği ve özellikle son gün hiçbir şey yediremedikleri öğrenildi. Özgeçmiş: Yarı damak dudak mevcut. Soygeçmiş: Bilinen kronik hastalık öyküsü yok. Fizik muayene: Genel durumu kötü ve huzursuz. Cilt soğuk, soluk ve turgoru ileri derecede azalmış ve kutis marmoratus mevcut. Ön fontanel çökük. Mukozalar kuru. Göz küreleri çökük ve göz yaşı yok. Kapiller dolum zamanı 4 saniye. Çocuk acil serviste mevcut bulguları ile hipovolemik şok olarak değerlendirilen hastaya 2 defa serum fizyolojik İV puşe (20cc/kg) yapıldı. Klinik olarak yeterli cevap alınamayan hasta çocuk yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Laboratuvar, Na 176 mmol/L, K 4.95 mmol/L, Cl 148 mmol/L, üre 308 mg/dL, kreatinin 3.2 mg/dL. Kan gazında pH 6.89, HCO₃ 8 mmol/L, pCO₂ 59.3 mmHg. Hastamıza fizik muayene bulgularının ağır dehidrate görünümde olması, böbrek fonksiyonları, kan elektrolitleri ve kan gazı değerlerine dayanarak hipernatremik dehidratasyon, metabolik asidoz ve hipovolemik şok tanısı koyduk. Hastamıza çocuk acil serviste iki kere 20cc/kg' dan iv sf yükleme yapıldı. Çocuk yoğun bakım takibinde hastamıza yankot tedavisi başlandı (Akış 2 litre/kg, fO₂ %40). Sıvı tedavisi idame, %10 defisit olacak şekilde ve içerik %5 dextroz + %0,9 NaCl olarak planlandı. Total mayı idame mayininin 1,5 katını geçmeyecek şekilde başlandı. (600cc/gün, idame 100cc/kg/gün). Ürik asitin 24.42 mg/dL olması üzerine 10mg/kg/gün' den allopurinol başlandı. HCO₃ 8 mmol/L olması üzerine 1cc/kg' dan HCO₃ replasmanı yapıldı ve 3 mmol/L yükseltici HCO₃ defisit verildi.

Laboratuvar

Yatış laboratuvar sonuçları											
	Üre (mg/dL)	Kreatinin (mg/dL)	S.Azot (mg/dL)	Alb. (g/L)	Alb. (g/L)	Na (mmol/L)	K (mmol/L)	Cl (mmol/L)	Ca (mg/dL)	P (mg/dL)	Hg (mg/dL)
Yatış	308	3.2	29.42	278	277	176	4.95	148	7.62	3	3.12
	PH	Pco2 (mmHg)	HCO ₃ (mmol/L)	Laktat (mmol/L)	iyonize ca (mmol/L)	Kan şekeri (mg/dL)					
Yatış	6.89	59.3	8	0	1.01	114					
	Wbc (kub.)	Hgb (g/dL)	Hct (%)	Hes (kub.)	Lpso (kub.)	Crp (mg/dL)	Fic (mg/dL)				
Yatış	8.32	11.5	109	1.74	8.1	<3.3	<3.3				

Hastanın çocuk yoğun bakıma yatışındaki kan sonuçları

Sonuç: Hipernatremik dehidratasyonda sıvı tedavisinde hastanın serum sodyumunu saatte 0.5 mmol/L ve 24 saatte 12 mmol/L' den daha hızlı düşürmemek gerekir. Hızlı serum sodyumu değişimleri komplikasyonlara sebep olur. Bu komplikasyonlar nöbet, intrakranial kanama v.b. sayılabilir. Sıvı tedavisinde sıvı seçimi genellikle 1/2 sf konsantrasyonunda olsa da önemli olan serum sodyumunun düşme hızıdır.

Anahtar Kelimeler: Hipernatremi, Dehidratasyon, Hipovolemi, Şok, Akut Böbrek Yetmezliği



Bildiri No: 5159

Odaksız ateşi olan süt çocuğunda metisilin dirençli Staphylococcus aureus ürosepsisi

Eyşan Tağal¹, Ömer Özden⁴, Murat Tanyıldız⁴, Cemile Pehlivanoğlu³, Hacer Aktürk²

¹Koç Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

²Koç Üniversitesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları

³Koç Üniversitesi, Çocuk Nefrolojisi

⁴Koç Üniversitesi, Çocuk Yoğun Bakım

Giriş: Staphylococcus aureus, çok çeşitli klinik enfeksiyonlara neden olan önemli bir patojen bakteridir. İdrar yolu enfeksiyonlarında (İYE) ise çok nadiren etken olarak saptanır ve genellikle, uzun hastane yatışı, uzun süreli idrar sondası varlığı ya da hematogen yolla yayılım ile ilişkilendirilir. Bu raporda, metisilin dirençli Staphylococcus aureus ürosepsisi nedeniyle tedavi edilen iki aylık bir erkek olgu sunulacaktır.

Olgu: İki aylık erkek hasta, ateş ve huzursuzluk nedeniyle iv ampisilin + sefotaksim başlanarak yatırılıp, genel durumunun bozulması nedeniyle yatışının üçüncü günü tedavisi teikoplanin + meropenem ile değiştirilerek yoğun bakım ünitemize sevk edildi. Ateşi devam eden ve genel durumu düşkün olmakla birlikte dolaşım bozukluğu belirtileri olmayan hastanın sistem muayenelerinde patolojik bulgu yoktu ve sünnetsizdi. Kan tetkiklerinde lökosit:10.320 hücre/mm³, nötrofil:5.700 hücre/mm³, lenfosit:3.900 hücre/mm³, trombosit:427.000 hücre/mm³, CRP:183.2 mg/dL; idrar analizinde 393 lökosit/HPF ve 3+ lökosit esteraz saptandı. Kan ve idrar kültürleri gönderilerek mevcut antibiyoterapiye devam edildi. On beş günlük iken İYE geçirdiği öğrenilen hastanın ultrasonografisinde bilateral evre 2-3 hidronefroz ve her iki üreterde kıvrımlı dilatasyon olduğu görüldü. Başka bir enfeksiyon odağı saptanmadı. Yatışının ikinci günü itibarıyla ateşi düştü. Kan ve idrar kültürlerinde metisilin dirençli Staphylococcus aureus üremesi bildirildi. Bunun üzerine meropenem kesildi. Tedavinin 48-72. saatinde alınan kontrol kültürlerinde üreme olmadı. Teikoplainin 14 güne tamamlanarak nefroloji tarafından takip edilmek üzere taburcu edildi.

Sonuç: Odaksız ateş ile başvuran bir süt çocuğunda ilk tetkiklerle İYE şüphesi oluştuğunda ampirik olarak öncelikle en sık etkenler olan gram negatif enterik bakterileri kapsayacak antibiyotik seçimleri yapılmaktadır. Ancak, nadir olmakla birlikte olgumuzdaki gibi Staphylococcus aureus İYE etkeni olabilir ve toplum kaynaklı metisilin direnci pozitif saptanabilir. Bu durumda, ampirik antibiyotik tedaviyi değiştirmek gerekir. Öte yandan, yine olgumuzda olduğu gibi Staphylococcus aureus'a bağlı İYE saptanan hastalarda eşlik eden bakteriyemi prevalansının yüksek olduğu düşünüldüğünde antibiyotik değişikliğinin olabildiğince erken yapılması önem kazanmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Bakteriyemi, İdrar yolu enfeksiyonu, Süt çocuğu, Ürosepsis, Metisilin dirençli Staphylococcus aureus



Bildiri No: 5231

B12 YÜKSEKLİĞİ VE PREMALIGNİTE İLİŞKİSİ

MUHAMMED CAN YAVUZ¹

¹SAKARYA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ EĞİTİM ARAŞTIRMA HASTANESİ

Giriş: ALPS yani lenfosit apoptozu süreci yoluyla lenfosit homeostazisinin kontrol edilememesi yoluyla oluşan bağışıklık sisteminin düzensizliği ile karakterize premalignite hastalarına yaklaşımda dikkat edilmesi gereken bir parametre olarak B12 yüksekliğine dikkat çekmektedir. GİRİŞ 3 yaş, 17 kg, erkek hasta rutin çocuk takipleri esnasında fark edilen hemoglobinin düşüklüğü ve neutropeni nedeniyle genel pediatri polikliniğine yönlendirilmiş.

Olgu: 3 yaş, 17 kg, erkek hasta rutin çocuk takipleri esnasında fark edilen hemoglobinin düşüklüğü ve neutropeni nedeniyle genel pediatri polikliniğine yönlendirilmiş. Şikayeti: Hastanın aktif bir yakınması bulunmayıp özel bir klinikte rutin çocuk takipleri esnasında kansızlığı olduğu hastanın annesine sözel olarak söylenerek 3. Basamak bir sağlık kuruluşuna başvurması söylenmiş. Özgeçmiş: Prenatal: Takipli gebelik, röntgen ya da bt maruziyeti yok, geçirilmiş hastalık öyküsü yok Natal: 40w, 4250 gr, C/S doğum Postnatal: ilk gün takip ve sonrası taburcu olmuş, 11 aylık iken invajinasyon nedeniyle opere olmuş. Soygeçmiş: Baba: 3,5 yaşında splenektomi olmuş, 18 yaşına kadar aylık depo penisilin kullanmış, baba 21 yaşında serebral emboli nedeniyle hastanede yatmış ve sekel kalmadan taburcu edilmiş. Baba çocuğun tarafımıza başvurusundan 2 ay önce ani başlayan ateş, titreme ve peteşiler gelişmesi sonrası 3. basamak sağlık kuruluşunda arrest ve sonrası ex olmuş. Anne: Bilinen kronik hastalık öyküsü yok. FİZİK MUAYENE: Genel durum: iyi, gks: 15BB: orofarinks doğal, tonsiller doğal, timpanik membranlar doğal. SS: ral yok, ronkus yok, wheezing yok KVS: doğal Batın: cerrahi skarı mevcut, traube kapalı Hastamızın alınan ilk tetkiklerinde wbc: 5170, neu: 1240, hgb:9,1, demir:68, B12: 1863, folat:11,7. Hastamızın ilk alınan tetkiklerinden sonra genel pediatri polikliniğinden çocuk hematoloji ve onkoloji polikliniğine yönlendirilmiş, hastamızın periferik yayması, hemoglobin elektroforezi, ozmotik frajilite testi ve flowsitometri, doku transglutaminaz IgA, EBV-CMV ye yönelik immunglobulin testleri, CD3, CD4 + T-helper oranı, Haptoglobulin, TCR alfa beta + T hücre sayısı testleri yapılarak kapsamlı bir araştırmaya gidildi. Hastanın söz konusu testler ile demir eksikliği, talasemi, herediter sferositoz ve malignite ekarte edilmişken pre malignite düşündürülen kromozomal tanılara yönlendirildi ve ALPS için genetik test yapılmasına karar verildi.

Sonuç: Hastanın genetik testi ALPS olarak sonuçlandı ve hastanın ilk tetkiklerinde dikkati çeken B12 yüksekliği hakkında literatür taraması yapıldı. Pre malignite durumlarında ve özellikle kemik iliği ve karaciğer malignitelerinde olan bildirilmiş vakalar tespit edildi. Bizim vakamızda da bu özgün durumu teyit eder nitelikte olduğunun farkına varılmıştır.

Anahtar Kelimeler: B12, ALPS, PREMALIGNİTE



Bildiri No: 5516

Yenidoğanda Testis Torsiyonu: Erken Tanı ve Acil Cerrahi Müdahalenin Önemine Dair Bir Olgu Sunumu

Cansu Tatar Atamanalp¹, Burcu Cebeci¹

¹S.B.Ü. Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Yenidoğan Bilim Dalı

Giriş: Testis torsiyonu, yenidoğan döneminde nadir karşılaşılan ve hızlı tanı ile acil cerrahi müdahale gerektiren bir durumdur. Bu olgu sunumunda, yenidoğan döneminde tespit edilen testis torsiyonunun yönetimi ve izlemi ele alınmıştır. Amaç, erken tanı ve müdahalenin testis fonksiyonlarının korunmasındaki önemini vurgulamaktır.

Olgu: Prenatal takiplerinde özellik olmadığı belirtilen anneden 38. gestasyon haftasında sezaryen ile 2640 gram ağırlığında doğan erkek bebeğin doğum salonunda yapılan fizik muayenesinde sol skrotumunda ele gelen sert kitle olması üzerine gerçekleştirilen ultrasonografide sol testiste belirgin vaskülarizasyon kaybı ve torsiyon görünümü izlenmiştir. Hızla cerrahi konsültasyonu planlanan hastada acil cerrahi eksplorasyon ile sol testiste torsiyon saptanmış, detorsiyon ve bilateral orşiopeksi uygulanmıştır. Operasyon sonrası takiplerde sol testiste minimal atrofi gözlenmiş, ancak orşiyektomi yapılmamış ve hasta çocuk cerrahi tarafından takibe alınmıştır.

Sonuç: Yenidoğan testis torsiyonu, hızlı tanı ve müdahale gerektiren bir cerrahi acildir. Bu olguda olduğu gibi, erken dönemde gerçekleştirilen cerrahi müdahale, testisin kısmen korunmasını sağlamış ve orşiyektomi ihtiyacını ortadan kaldırmıştır. Erken tanı ve hızlı cerrahi müdahale, testis fonksiyonlarını korumada kritik öneme sahiptir.

Anahtar Kelimeler: yenidoğan, testis torsiyonu, orşiopeksi



Bildiri No: 5676

Sağlıklı bir çocukta streptococcus constellatus'a sekonder beyin apsesi

Mustafa Gençeli², Zeynep Sena Gürsoy¹, Özge Metin Akcan², Saim Açıkgozoğlu³

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı

³Necmettin Erbakan Üniversitesi Radyoloji Anabilim Dalı

Giriş: Ateş, baş ağrısı ve fokal nörolojik belirtilerden oluşan klasik üçlü, beyin absesi olan pediatrik vakaların %9-28'inde görülmektedir. Çocuklarda beyin absesine neden olan baskın organizmalar aerobik ve anaerobik streptokoklardır. S. constellatu sağlıklı insanların %15-30'unda ağız boşluğu, nazofarenks, gastrointestinal sistem ve vajinada bulunur. S. constellatus, esas olarak solunum yolu, beyin, karaciğer, kemik ve yumuşak dokularda apselere neden olmaktadır. Tanıda rutin laboratuvar testleri yardımcı olmaz. Bilgisayarlı tomografi ve MRG en önemli tanı araçlarıdır. MRG, daha fazla hassasiyet ve daha iyi yumuşak doku detayları nedeniyle BT'den üstündür. Büyüklüğü <2 cm olan apselerde, yüksek yoğunluklu lezyonlarda, çoklu apselerde, durumu operasyon için stabil olmayan hastalarda ve apsenin ameliyata erişilemeyecek bir pozisyonda yerleştiği durumlarda tek başına antimikrobiyal tedavi tercih edilmek zorunda kalınabilir. Büyüklüğü >2,5 cm çapında veya kitle etkisine neden olan lezyonun aspirasyon veya eksizyonu önerilir. Genellikle cerrahi müdahale ve antimikrobiyal tedavi birlikteliği önerilmektedir.

Olgu: Onbeş yaş erkek hasta, 10 gündür olan baş ağrısı, iki gündür olan kusma ve bir gündür olan ateş şikayetleri ile tarafımıza başvurdu. Baş ağrısı frontal bölgede, uykudan uyandıran ve günlük aktivitesini etkileyecek kadar şiddetliymiş. Fizik muayenesinde; düşkün görümlü, uykuya meyilli, vücut ısısı: 38,5 °C, ense sertliği mevcut, Kernig ve Brudzinski negatifti. Diğer sistem muayeneleri normaldi. Hasta mevcut bulguları ile değerlendirildi ve intravenöz kontrast madde verilerek magnetik rezonans görüntüleme yapıldı. Manyetik rezonans görüntülemede sol frontal sinüs ve etmoid sellülerin birleşim bölgesiyle komşu alanda düzgün sınırlı perifokal ödem ile birlikte 4,5x3 cm boyutlarında yer kaplayıcı lezyon görüldü. Lezyon çevresinde kontrastlanma mevcuttu. Anterior orta hattında sağa doğru kayması vardı. Hastaya beyin apsesi nedeniyle acil cerrahi müdahale edildi. Apse boşaltıldı. Ampirik seftriakson, vankomisin, metronidazol tedavileri başlandı. Apseden alınan kültür örneğinde Streptococcus constellatus üremesi oldu. Kültüre göre tedavisi revize edildi ve vankomisin ve metronidazol kesildi. İntravenöz seftriakson tedavisi 14 gün verildi. Taburculuk sonrasında ek komplikasyon gelişmedi, nörolojik muayenesi olağan seyretti ve tedavi bitiminde çekilen kontrol MRG'de sekel değişikliği dışında patoloji yoktu.

Sonuç: Beyin apsesi, çocukluk çağının ciddi enfeksiyonları arasında olup, morbidite ve mortaliteye sebep olabilir. Klinik ve laboratuvar bulgular doğrultusunda sağlıklı çocuk hastalarda beyin apsesi akla getirilmelidir. Görüntüleme yöntemleri yardımıyla beyin apsesi tanısı kesinleştirilmeli ve uygun cerrahi boşaltım vakit kaybedilmeden yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Beyin apsesi, Streptococcus constellatus, Sağlıklı çocuk

Bildiri No: 5765

Konjenital Sitomegalovirüs

İrem Gencer¹, Şefika Elmas Bozdemir²

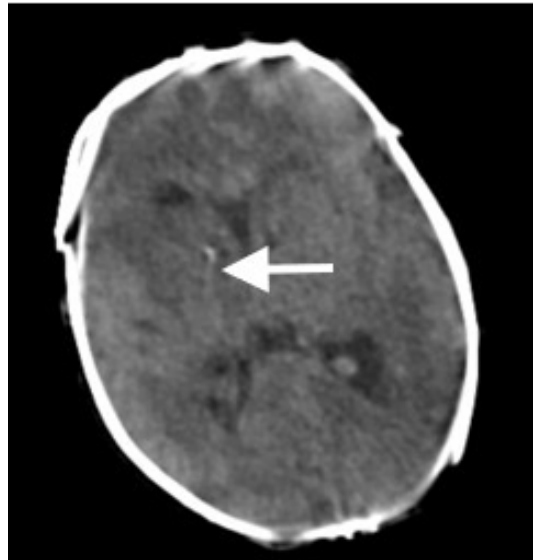
¹Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Bursa Şehir Hastanesi

²Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Kliniği, Bursa Şehir Hastanesi

Giriş: Konjenital sitomegalovirüs enfeksiyonu, kalıtsal olmayan sensörinöral işitme kaybının önde gelen nedenidir. Serebral palsi, zihinsel engellilik, görme bozukluğu, nöbetler gibi diğer nörogelişimsel bozukluklara neden olabilir (1). Konjenital CMVli bebeklerde antiviral tedavi yaşamın ilk ayında başlatılmalıdır. Olgumuz CMV enfeksiyonu olan anne bebeği olarak tetkik edilip Konjenital CMV tanısı konan ve antiviral tedavi alan bir hastadır.

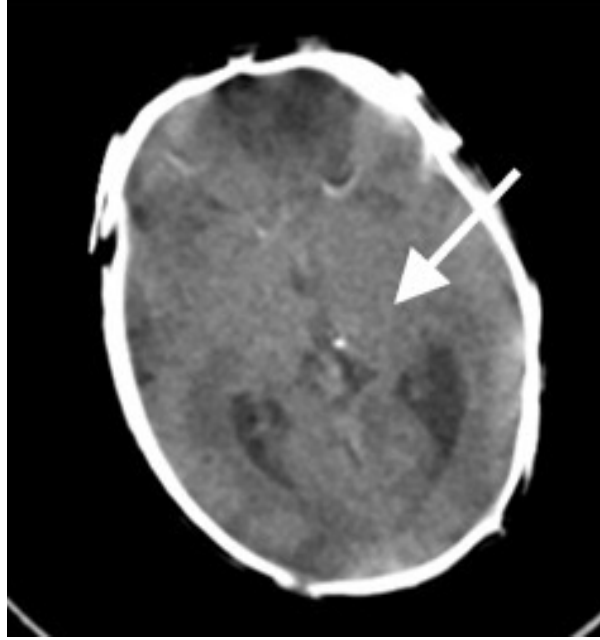
Olgu: 28. gestasyonel haftasında CMV IgM pozitifliği saptanana anneden, 39+2 gestasyonel haftada, 3535 gr, APGAR9/10, normal spontan vajinal yolla doğan kız bebek tetkik ve tedavisi amaçlı Yenidoğan Yoğun Bakıma yatırıldı. Fizik muayenesinde fontaneler normal boyut ve bombelikte, mikrosefalisi mevcuttu, yenidoğan refleksleri alınıyordu. Sağ gluteal ve lomber bölgede basmaklasolan hiperemik lezyonu, yüzde peteşileri mevcuttu. Diğer sistemik muayeneleri doğaldı. Alınan kantetiklerinde WBC:17,78 HGB:22,6 PLT:141 AST:403 ve ALT:224 idi. CMV IgM+, CMV IgG+, kanda CMV PCR:2890iu/mL, idrarda CMV PCR:55.367.414iu/mL saptandı. Göz muayenesinde retinit saptanmadı. İşitme testinden geçemedi, BAER ile kontrolü planlandı. Transfontanel US'da sağ kaudotalamik olukta grade-I germinal matriks kanaması ile uyumlu ekojenite, sol kaudotalamik olukta 2mm çaplı germinolitik kist-eski hemoroji odağına ait görünüm mevcuttu. Kranial BT'sinde sol frontoparietal bileşke 1-2mm'lik parankimde, sağ lateral ventrikül frontal hornu komşuluğunda 2-3mm'lik kalsifikasyonlar ve sağ frontal lobda periventriküler alanda 7mm'lik hiperdens görünüm izlendi. Her iki serebellumda milimetrik kalsifikasyonlar mevcuttu. Hastaya 2x6mg/kg/doz şeklinde gansiklovir başlandı. 21 gün gansiklovir IV aldıktan sonra ardışık tedavisi valgansiklovir 2x16 mg/kg ile 6 aya tamamlanmak üzere taburcu edildi.

Kalsifikasyon alanları



Hastanın kranial BT'deki kalsifikasyon alanları

Kalsifikasyon alanları



Hastanın kranial BT'deki kalsifikasyon alanları

Sonuç: Konjenital CMV'li yenidoğanların %10'unda doğumda semptomatik enfeksiyon belirtileri görülür. Semptomatik yenidoğanlarda peteşi, sarılık, hepatosplenomegali, SGA ve mikrosefali görülebilir. Konjenital CMV enfeksiyonunun en yaygın sonucu işitme kaybıdır, semptomatik bebeklerin %30-%50'sinde, asemptomatik bebeklerin %25'inde görülür (2,3). Laboratuvar bulguları arasında trombositopeni, yüksek transaminazlar, yüksek direkt ve indirekt serum bilirubini bulunur. Beynin görüntülenmesinde sıklıkla periventriküler intrakraniyal kalsifikasyonlar, göçsel anormallikler, kistler görülebilir (1). Tanısı, doğumdan sonraki ilk üç hafta içinde toplanan idrar veya tükürük örneklerinden doğrulanabilir. PCR testlerinin, CMV'nin tespitinde duyarlılığı ve özgüllüğü yüksektir(1,2). Tedavinin, ilk 2-6 hafta gansiklovir tedavisi sonrası valgansiklovir ile 6 aya tamamlanması önerilir.

Anahtar Kelimeler: Konjenital CMV, İşitme kaybı, CMV DNA PCR

Bildiri No: 5880

Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Tarama Programının Reddi Nedeniyle Erken Tanısı Geciken Konjenital Hipotiroidi Olgusu

Ümit Yıldırım¹, Ahmet Karacan¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Bursa Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

Giriş: Yenidoğan topuk kanı taramaların önemi, sorgulanması ve risk grubu hastaların detaylı değerlendirilmesinin önemini vurgulamak.

Olgu: 35 yaş anneden, 41'inci gebelik haftasında, G4P4Y4, 4175 gr dünyaya gelen 5 aylık kız hasta, göbek çevresinde şişme, sakral bölgede kıllanma artışı nedeni başvuru dış merkezden yönlendirildi. Hastanemizde spina b-fida şüphesi ile görüntüleme öncesi değerlendirmede Anestezi isteğiyle yönlendirildiği Çocuk Kardiyoloji tarafından perikardiyal efüzyon saptanması üzerine Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları polikliniğine konsulte edildi. Fizik muayenede gelişim geriliği (ağırlık 8 persentil, baş çevresi 3.7 persentil, boy 2.5 persentil), atipik yüz görünümü (gözler ayırık, dudaklar ince), makroglossi, kaba yüz görünümü, kuru-kaba cilt, kıllanma artışı, açık-geniş ön fontanel (4x3 cm), umrikal herni, yetersiz boyun kontrolü ve motor gerilik saptandı. Öyküde ileri gebelik haftası, doğum ağırlığının 3500 gr'dan fazla olması, uzamış kabızlık öyküsü, kız cinsiyet ve perikardiyal efüzyon saptanması, hipotiroidi ile uyumlu değerlendirildi. Ailenin, hastanın doğum sonrası aşı ve izlemlerini yaptırmadıkları, kayıtlı oldukları aile hekimine giderek aşı-izlem reddi başvurusunda buldukları öğrenildi. TSH: 313.0 mIU/lit, Serbest T4: 0.06 ng/dl saptanan hastaya levotiroksin tedavisi başlandı ve takip amacıyla Çocuk Endokrinolojiye yönlendirildi.

Makroglossi



Makroglossi

Umbilikal Herni



Umbilikal Herni

Sonuç: Konjenital Hipotiroidi (KH), yenidoğan döneminde en sık karşılaşılan endokrinolojik sorundur. KH tanı ve tedavisinin gecikmesi ile orantılı olarak geri dönüşümsüz mental retardasyon gelişmekte olup, 2006 yılı aralık ayından bu yana, topuk kanı örneğinde tiroid uyarıcı hormon (TSH) ölçümü ile taranmaktadır. Taramada riskli yenidoğanlar serumda tiroid hormon ölçümü için aile hekimliklerince çağrılmaktadır. Prognoz, tedaviye uyumla yakından ilişkilidir. KH olgularının %85'i tiroid disgenезisi (ektopi %60, atrezi %30, hipoplazi %10), %10-15'i dishormonogenezis kaynaklıdır. Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Tarama Programı, KH yanı sıra Biyotinidaz eksikliği, Kistik Fibrozis, Konjenital Adrenal Hiperplazisi ve Spinal Müsküler Atrofi'nin erken tanısına imkan sağlamaktadır. Tarama reddi, erken tanı ile tamamen sağlıklı bir yaşam sürdürebilecek olan yenidoğanların, olası hastalık tanısının atlanmasına neden olmaktadır. Yenidoğana sağlık hizmeti veren tüm paydaşlar, aşı ve taramaların önemi konusunda aileleri bilgilendirmeli ve ısrarcı davranmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Hipotiroidi, Mental Retardasyon, Topuk Kanı



Bildiri No: 5980

Alerjen Spesifik İmmunoterapi Altında Koinsidental Ortaya Çıkan Bir Transver Miyelit Vakası

Turgay ÇOKYAMAN¹, Ömer Faruk ÇAKMAK²

¹Çanakkale On Sekiz Mart Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Nöroloji Bilim Dalı

²Çanakkale On Sekiz Mart Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Giriş: Transvers miyelit, spinal kordun hemorajik veya kitlesel kompresyonu olmaksızın çoğunlukla idyopatik veya enfeksiyon ve sistemik hastalıklara sekonder inflamasyonu sonucu ortaya çıkan bir hastalıktır. Akut demiyelinizan bir hastalık olup motor güçsüzlük, duyuusal kayıp, bağırsak ve mesane disfonksiyonu ve sfinkter kusurları ile ortaya çıkabilmektedir. Transvers miyelit, ayrıca akut dissemine ensefalomyelit (ADEM), multipl skleroz (MS), nöromiyelitis optika spektrum hastalıkları (NMSOD) ve miyelin oligodendrosit glikoprotein antikör ilişkili hastalık (MOGAD) gibi nöroinflamatuvar hastalıklarında bir bileşeni olabilmektedir.

Olgu: Son 1 yıldır alerjen spesifik immunoterapi gören 16 yaşındaki erkek hasta 2 hafta önce akut üst solunum yolu enfeksiyonu (ÜSYE) geçirme ve sonrasında aniden gelişen perine ve peniste ağrı, uyuşukluk, idrar yapamama, anal sfinkteri hissetmeme, bacaklara yayılan ağrı, yürüme zorluğu ile başvurdu. Hastanın muayenesinde kas gücü alt ekstremitede 0/5, S5-T12 duyu kaybı mevcuttu, DTR'ler alınamadı ve patolojik refleks saptanmadı. Spinal MRG'da C6-7 ve T5-10 uzun segment T2 sinyal artışı görülmesi üzerine transvers miyelit tanısı konuldu. Lomber ponksiyonda BOS basıncı normal olup glikoz: 67 mg/dL, protein: 515 mg/L bulundu. Oligoklonal band negatif, IgG indeksi sınırdışı yüksek bulundu. Serumda antiNMO ve antiMOG negatif sonuçlandı. 1 hafta pulse steroid tedavisi ve sonrasında 7 kür plazmaferez uygulandı. 2. Hafta sonunda sfinkter arazi ve 3. Hafta sonunda da alt ekstremitte kas gücü düzeldi (4/5). Hasta fizik tedavi programına alındı ve mobilize halde evine taburcu edildi.

Sonuç: Transvers miyelit çocukluk çağında akut yürüme bozukluğuna neden olan nadir görülen ancak nörolojik sekelleri olabilen demiyelinizan bir hastalıktır. Büyük çoğunluğu idyopatik olsa da etiyolojisi oldukça heterojendir. Burada alerjen spesifik immunoterapi altında koinsidental ortaya çıkan bir transvers miyelit vakası sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: transvers miyelit, demiyelinizan hastalık, Alerjen spesifik immunoterapi



Bildiri No: 6350

ANTI-SÜLFATİD ANTİKOR POZİTİFLİĞİYLE İLİŞKİLİ İLK BİLDİRİLEN OKÜLER FLUTTER VAKASI

Berfu Yıldız¹, Merve Akçay¹, Safiye Güneş Sağer², Büşra Başar¹, Yasemin Akın¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Kartal Dr. Lütfi Kırdar Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, İstanbul

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Kartal Dr. Lütfi Kırdar Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji, İstanbul

Giriş: Oküler flutter, tipik aralıklar olmaksızın düzensiz, hızlı yatay göz hareketleri ile karakterize edilen nörolojik bir bozukluktur. Bu durum, düzensiz aralıklarla kendini gösterdiği için hem nörolojik hem de oftalmolojik değerlendirme gerektirir. Genellikle otoimmün hastalıklar, enfeksiyonlar, ilaç zehirlenmeleri veya paraneoplastik sendromlar gibi sağlık sorunlarıyla ilişkilendirilir, ancak bu durumdan sorumlu olan spesifik beyin bölgeleri henüz net değildir. Biz diğer olası nedenlerin tamamının dışlandığı ve anti-sülfatid antikor pozitifliğinin muhtemel etken olarak kaldığı ve tedavi sonrası tamamen düzelen bir oküler flutter vakası sunuyoruz.

Olgu: Bilinen bir tıbbi geçmişi olmayan 15 yaşındaki erkek hasta, osilopsi (görme sırasında dalgalanma hissi) ve bulanık görme şikayetleri ile çocuk nörolojisi polikliniğimize başvurdu (Video 1). Doğum sonrası dönemde 16 aylıkken yürümeye, 1.5 yaşında birkaç kelime söylemeye başladığı öğrenildi. Zihinsel veya motor bir engeli bulunmamaktaydı, nörolojik gelişimi yaşlılarıyla uyumluydu. Fizik muayenede hızlı, düşük genlikli yatay sakkadik osilasyonlar tespit edildi. Bu hareketler hastanın görmesini etkilemekteydi. Oküler flutter atakları arasındaki görme keskinliği, fundoskopik muayene ve flutterin remisyonu sırasında yapılan görsel uyarılmış potansiyel testleri iki gözde de normaldi. Beyin ve spinal magnetik rezonans (MR) taramaları normaldi. Olası viral ve bakteriyel ajanlar için yapılan testler negatif çıktı. Romatizmal hastalıklar, tiroid fonksiyonu, bağ dokusu ve vaskülit taramaları, kan amino asitlerinin metabolik taraması, organik asit analizi, kreatin kinaz, laktat, amonyak ve tandem kütle spektrometresi sonuçları normaldi. Lomber ponksiyon sonuçları normaldi. Albumin-sitolojik dissosiasyon yoktu ve BOS glukoz seviyeleri normal sınırlar içindeydi. BOS sitolojisi, paraneoplastik panel, oligoklonal bantlar ve IgG indeksi negatifti. Gangliozid otoantikörlerinden yüksek anti-sülfatid IgM titresi tespit edildi. Hastaya intravenöz immünglobulin (IVIG) tedavisi başlandı ve takip eden haftalarda semptomları tamamen düzeldi (Video 2). Takiplerinde hasta semptomsuz olarak izlenmektedir.

Sonuç: Bildiğimiz kadarıyla, bu vaka literatürde yalnızca anti-sülfatid antikor pozitifliği ile ilişkili olarak bildirilen ilk oküler flutter vakasıdır. Vakamızın IVIG tedavisini takiben oküler flutter semptomları tamamen düzeldi. Sonuç olarak, bu vaka yalnızca anti-sülfatid antikor pozitifliği ile ilişkili olarak bildirilen ilk oküler flutter vakasıdır. Bu vaka, atipik veya dirençli oküler flutter vakalarında sülfatid antikorlarının test edilmesinin önemini vurgulamakta ve IVIG'nin potansiyel etkinliğini önermektedir. Sülfatid antikorlarının oküler flutterdeki rolünü ve hedefe yönelik immünoterapinin faydalarını araştırmak için daha fazla çalışmaya ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: oküler flutter, sülfatid antikor, intravenöz immünglobulin



Bildiri No: 6383

Nüks Pre-B ALL ve Febril Nötropeni tanılı bir hastada Parvovirus B19 Enfeksiyonu

Elif Işık¹, Hacer Aktürk¹, Mehmet Fatih Erbey¹, Murat Tanyıldız¹, Ömer Özden¹

¹Koç Üniversitesi Hastanesi

Giriş: Parvovirus B19 (PV-B19) virüsü, özellikle okul çağı çocuklarında sık görülen döküntülü bir enfeksiyon etkenidir. PV-B19, kemik iliğine yerleşip öncelikle eritroid seri olmak üzere hücre serilerini baskılayarak sitopenilere yol açabilmektedir. Hematolojik malignite nedeniyle tedavi alan çocuklar özellikle toplumda PV-B19 sıklığının arttığı dönemlerde enfekte olabilir ve lösemik nüks ya da kemoterapi ilişkili febril nötropeni (FN) ile karışabilen klinik tablolar ile başvurabilirler. Bu olgu sunumunda, ALL tanısı ile idame kemoterapi almakta olan bir hastanın FN tablosuyla yatışı sırasında PV-B19 enfeksiyonu tanısı alması ve bu hasta grubunda viral etiyolojilerin tanısız zorluklarına dikkat çekilmektedir.

Olgu: Nüks pre-B ALL tanılı 10 yaşındaki kız hasta, idame kemoterapi almaktayken ateş şikayetiyle başvurdu. Başvurusunda Nötrofil:1,3 K/uL saptanan ve nötropeni beklenmeyen hastanın kültürleri alınarak seftriakson başlandı. Ancak ertesi gün kan sayımında Lökosit:0,71 K/uL, Nötrofil:0,5 K/uL, Lenfosit:0,1 K/uL, Trombosit:57 K/uL saptanınca antibiyoterapisi sefepim olarak değiştirildi. Titremeye çıkan dirençli ateşlerinin devam etmesi ve hipotansiyonu olması nedeniyle antibiyoterapiye teikoplanin eklendi. CRP değeri 136 mg/L'ye kadar yükseldi. Belirgin anemisi ve transfüzyon ihtiyacı olmadı. FN'nin üçüncü gününde hastanın yanaklarında parlak kırmızı renkte, gövde ve ekstremitelerinde ise retiküler görünümde makulopapüler döküntü gelişti. Önce ilaç alerjisi düşünülen ancak enfeksiyon hastalıkları konsültasyonu sonrası PV-B19 serolojisi gönderilen hasta PV-B19 IgG negatif ve IgM pozitif saptandı. Kan kültürlerinde üreme olmayan, lökosit ile nötrofil sayıları artmaya (sırasıyla 1,55 ve 0,9 K/uL) başlayan ve ateş aralıkları açılan hastanın, antibiyotikleri dördüncü gününde kesildi ve ertesi gün taburcu edildi.

Sonuç: PV-B19, akut lösemi hastalarında klinik süreci komplike edebilen tablolara neden olabilir. Olgumuzda olduğu gibi ağır sitopeni beklenmeyen idame kemoterapi sürecinde, FN sebebiyle hastane yatışı ve geniş-spektrumlu antibiyoterapi ile sonuçlanabilir. Olgumuzda bisitopeni kısa sürede gerilemiş olsa da literatürde PV-B19 enfeksiyonuna bağlı uzun süreli sitopeni nedeniyle kemoterapiye ara verilmesi gereken olgular bildirilmiştir. Komorbiditesi, çoklu ilaç kullanımı olan bu hasta grubundaki döküntü paternleri, geniş bir ayırıcı tanı skalasında değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Parvovirus B19, döküntü, febril nötropeni, lösemi



Bildiri No: 6403

COQ6 GEN DEFEKTİNE BAĞLI GELİŞEN İNFANTİL NEFROTİK SENDROM OLGUSU

Şahsenem Özdoğan¹, Nilüfer Gökna²

¹Göztepe Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD

²Göztepe Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Nefroloji BD

Giriş: Nefrotik sendrom, çocukluk çağında ağır proteinüri, hipoalbuminemi ve ödem varlığı ile seyreden sık böbrek hasarı nedenlerindedir. 3 ay- 1 yaş arası başlangıçlı nefrotik sendrom ise infantil nefrotik sendrom olarak tanımlanır. Çocuklarda mitokondriyal hastalıklarda böbrek tutulumu %25'e kadar varmaktadır. Bu hastalıklardan biri de böbrek dışı prezentasyonları da olan Koenzim Q10 eksikliğidir. Primer CoQ10 eksiklikleri mitokondriyal hastalıklar arasında ekzojen CoQ10 tedavisine yanıtı nedeniyle özellikli bir yere sahiptir, COQ2, COQ6, COQ8B, PDSS1, PDSS2 ve COQ9 genlerinde defektler ile ilişkili böbrek fenotipleri bildirilmiştir. Otozomal resesif kalıtılırlar. Böbrek tutulumu izole veya sistemik bir hastalığa ikincildir. Klinik olarak proteinüri, steroid dirençli nefrotik sendrom ve/veya hematüri, histopatolojik olarak genellikle FSGS (özellikle "collapsing" varyant) ve az sıklıkla mezangial sklerozis ile karakterizedir.

Olgu: Bilinen tanıli hastalığı olmayan 40+6 GH, 3750 gr, NSVYD öyküsü olan 6 aylık kız hasta, aralıklı yapılan idrar tetkiklerinde proteinürisi olması sebebiyle ç.nefroloji polikliniğine başvurmuş, infantil nefrotik sendrom düşünülen hastadan böbrek biyopsisi ve genetik inceleme yapılması planlanmış. Hasta bu tetkiklerin yapılması amacıyla daha ileri bir merkeze yönlendirilmesi nedeniyle tarafımıza başvurmuş. Hastanın geliş idrar tetkiki: Protein: +++ , Hgb:+++ eritrosit:21 hücre/HPF lökosit : 1 hücre/HPF , protein/kreatinin oranı:26,13mg/mg .Hastadan nefrotik sendrom etiyojisi araştırılması açısından yapılan kan tetkiklerinde herhangi bir patoloji saptanamamış, genetik incelemesinde COQ6 gen mutasyonu tespit edilmiş ve hastaya 200 mg Koenzim Q10 başlanmış. Koenzim Q10 tedavisi sonrası alınan tam idrar tetkiki: Protein: eser, Hgb:- eritrosit:0 hücre/HPF lökosit : 0 hücre/HPF , protein/kreatinin oranı:4,18 mg/mg olarak görülmüştür.

Sonuç: Koenzim Q10 eksikliklerinde altta yatan mekanizmalar hala net anlaşılamamış olsa da oksidatif hasarı ve erken tedaviyle böbrek yetmezliğinin önüne geçilebilmesi açısından Koenzim Q10 tedavileri kritik öneme sahiptir, nefrotik sendrom vakalarında etiyojisi araştırılırken akılda bulunması gereken mitokondriyal hastalıklardandır.

Anahtar Kelimeler: Infantil Nefrotik Sendrom, COQ6, Proteinüri, Koenzim Q10



Bildiri No: 6580

Okul Öncesi Çocukluk Döneminde Tekrarlayan İdrar Yolu Enfeksiyonu Olgusu

Bariş Polatdemir¹, Gül Özçelik²

¹SBÜ Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

²SBÜ Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji Kliniği

Giriş: İdrar yolu enfeksiyonu (İYE), çocukluk döneminde yaygın bir sağlık sorunu olup, özellikle okul öncesi çocuklar arasında sıkça görülmektedir. Tekrarlayan İYE, altı ay içinde 2≤ veya yıllık 3≤ İYE geçirme durumudur. Bu çalışmanın amacı, tekrarlayan İYE vakalarında, çocukluk döneminde sık görülen işeme bozuklukları, ani idrar kaçırma, sık idrar yapma ihtiyacı ve kabızlık gibi belirtilerin, tekrarlayan İYE'ye yol açan önemli faktörler olduğunu vurgulamaktır.

Olgu: Beş yaşındaki bir kız hasta, üç gündür devam eden karın ağrısı, ateş ve kusma şikayetleriyle kliniğimize başvurdu. Son bir yıl içinde üç kez İYE geçirdiği, üremelerinin genişlemiş spektrumlu β-laktamaz üreten (ESBL) Escherichia coli olduğu ve üst solunum yolu enfeksiyonu nedeniyle dört kez antibiyotik aldığı öğrenildi. İşeme öyküsünde, bir yıldır okul öncesi eğitime başladığı, sık sık tuvalet ihtiyacı duyduğu, kesikli işeme ve ani idrar kaçırma şikayetleri olduğu öğrenildi. Ayrıca, kabızlık şikayeti de mevcuttu. Yapılan değerlendirmede ateşi 38,6 °C, nabızı 86 atım/dk, tansiyonu 109/86 mmHg ve solunum hızı 24/dk olarak saptandı. Fizik muayenede batında yaygın hassasiyet mevcuttu; diğer sistem muayeneleri normaldi. Laboratuvar sonuçları; hemoglobin 10,1 g/dl, lökosit 15.340x10⁶/mL, nötrofil 13.560x10⁶/mL, platelet 203.000x10⁶/mL, CRP 184,15 mg/L ve prokalsitonin 2,97 µg/L olarak belirlendi. Tam idrar tetkikinde nitrit pozitif, bol lökosit, 18 eritrosit ve az miktarda bakteri görüldü. Üriner ultrasonografi sonucunda böbrek ve mesane anatomisi normal bulundu; ek bir özellik saptanmadı. Piyelonefrit ön tanısıyla hastanın yatışı yapıldı. Hastaya piperasilin-tazobaktam tedavisi başlandı ve antibiyoterapisi 7 gün boyunca sürdürüldü. İdrar kütüründe 10⁵ CFU ESBL E. coli saptandı. İşeme Bozuklukları Symptom skoru 13 olarak belirlendi. Kabızlığa yönelik tedavi ve mesane egzersizleri önerildi. DMSA sintigrafisi ile takibi planlandı.

Sonuç: Tekrarlayan İYE'nin etiolojisinin detaylı bir şekilde araştırılması gerekmektedir. Özellikle okul dönemindeki çocuklarda işeme bozuklukları ve kabızlık gibi durumların sorgulanması, hastaya uygun tedavi ve egzersiz önerilerinin yapılması önemlidir. Bu yaklaşım, fonksiyonel işeme bozukluklarının tedavisinde kritik bir rol oynar. Ayrıca sık antibiyotik kullanımının dirençli suşların gelişimine yol açabileceği unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonu, pyelonefrit, işeme bozuklukları, kabızlık, antibiyotik



Bildiri No: 6581

GERÇEK PUBERTE PREKOKS VE NÖROFİBROMATOZİS TİP-1 : OLGU SUNUMU

Fatih Ahmet Erol¹, Meliha Esra Bilici²

¹Zonguldak Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Zonguldak, Türkiye

²Zonguldak Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Zonguldak, Türkiye

Giriş: Gerçek, santral erken puberte (GEP) hipotalamus-hipofiz-gonad ekseninin organik bir nedenle ya da fonksiyonel olarak erken olgulaşmasıdır. GEP etyolojisi kızlarda en sık idiyopatik iken, erkeklerde sıklıkla organik nedenlere bağlı görülmektedir. Organik nedenlerde tümör, kist, anoksi, travma, santral sinir sistemi yapısal anomali/travma/enfeksiyonları yer alır. Nörofibromatosis tip 1'de (NF-1) santral organik patolojilerin sık görüldüğü, toplumda %0,6 olan GEP sıklığının %3'e arttığı nörokutanöz sendromdur. Çocuklarda en sık rastlanan endokrinopati büyüme hormon eksikliği ve GEP'dir. Bu yazıda, NF-1 ve GEP birlikteliğinin ilginç şekilde prezente olduğu bir olgu sunulmuştur.

Olgu: Yedi yaş beş ay erkek, üç aydır olan pubik kıllanma ve peniste büyüme ile başvurdu. Öyküsünde; seste kalınlaşma, ereksiyon ve ejakülasyonun da başladığı öğrenildi. Fizik muayenede; ağırlık:30 kg (SDS: 1,5), boy :130 cm (SDS: 1,28), VKİ :17,75 kg/m² (SDS: 1), hedef boy :167 cm (SDS:-1,4) idi. Testis volümü: 15/15mL, penis boy: 9.5 cm, pubarş evre 3tü. Gövdede yaygın en büyüğü 4,5 cm, 1,5cm'den büyük 15adet café-au-lait lekeleri mevcuttu. Tetkiklerinde; LH: 1,19 IU/ml, FSH 3,99 IU/ml, Total testosteron(TT): 2,6 ng/dl (0-01-0,12), ACTH: 21.4 pg/ml, 17-OHP: 0,96 ng/ml, 11-Deoksikortizol: 3,3 ng/ml (0,43-7,56), Androstenedion: 0,82 ng/ml (0,08-0,5), DHEAS: 101 ug/dL (3-85), IGF-1: 134 ng/ml (136 – 385). Kemik yaşı: 11,5 yaş (öngörülen son boy: 165 cm)di. Annenin muayenesinde de café u lekeleri saptandı. GEP ve NF-1 düşünülen hastanın Hipofiz MRG'de; hipofiz 12x6x7 mm, kiazmatik sol optik gliom mevcuttu. Görme alanında, sol gözde görme kaybı saptandı. Tedavide, GnRH analog (leuprolide asetat 3.75 mg) ve aromataz inhibitörü (letrozol) başlandı. Tedavinin 3. ayında uzama hızı:2,5cm/3ay, pik LH: 4,8 iken TT: 0,06 ng/dl gerilediği görüldü. Görme kaybı olması nedeniyle karboplatin ve vinkristin kemoterapi rejimi başlandı.

Sonuç: İzoseksüel santral puberte prekoks olgularında organik patoloji sıklığı akılda tutulmalı, mutlaka kranial görüntüleme yapılmalıdır. NF-1'in ilk bulgusunun puberte prekoks olabileceği unutulmamalı, eşlik eden cilt bulgularına dikkat edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: puberte prekoks, nörofibromatosis, optik gliom

Bildiri No: 6693

Yenidoğanda Korkulu Rüya: Hayatın İlk Günlerinde Ortaya Çıkan Çok Ağır Trombositopeni ve Masif Alt GİS Kanamasının Kritik Yönetimi

Barış Kaygısız¹, Mustafa Törehan Aslan¹, Kalender Kayaş¹, Fikret Asarcıklı¹, Tuğba Gürsoy¹

¹Koç Üniversitesi Hastanesi

Giriş: Masif alt gastrointestinal sistem (GİS) kanama nedeni ile çocuk acil servisine başvuran ve tetkik sonuçlarında ağır trombositopeni saptanan term yenidoğanın kritik yönetimini tartışmak amacıyla sunulmuştur.

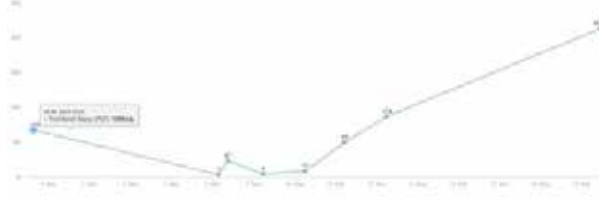
Olgu: Otuz beş yaşındaki annenin 381/7 gebelik haftasında 3170 gram (AGA) ağırlığında Apgar skorları (1 ve 5. dakika) 9, 10 olarak doğan ve postnatal adaptasyon sorunu olmayan kız bebek postnatal 4. günde başlayan gün içerisinde 7-8 kez olan kanlı dışkılama şikayeti ile gece saatlerinde çocuk acil servisimize başvurdu. Hastanın çocuk acil servisinde alınan tam kan sayımında trombosit sayısı 7 K/uL (periferik yayma ile uyumlu) olarak saptandı. Annede 5 yıl önce dış merkezde saptanan von Willebrand eksikliği ve trombositopeni öyküsünün olduğu ve bunun üzerine postnatal ilk günde tam kan sayımına bakılan hastanın trombosit sayısının 135 K/uL olduğu görüldü. Ön planda neonatal otoimmün trombositopeni (NOIT) düşünülen hasta yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırılarak toplamda iki kez IVIG destek tedavisi ve aktif GİS kanaması da olduğu için trombosit süpsansiyonu transfüzyonu verildi. Yatışının 4. gününde trombosit sayısı normale dönen (174 K/uL) hasta yakın poliklinik kontrolleri ve önerilerle taburcu edildi. Taburcu olduktan 2 gün sonraki poliklinik kontrolünde de trombosit sayısı 440 K/uL olarak saptandı.

Alt Gastrointestinal kanama



Hastanın acildeki muayene esnasında kanlı defekasyonu

Trombosit Sayısının izlemi



Hastanın trombosit süspansiyonu ve IVIG tedavileri ile değişen trombosit sayılarının grafiği

Sonuç: Trombositopeni ile başvuran yenidoğanlarda annenin trombosit sayısı ayırıcı tanıda oldukça önemlidir. Trombositopenik annelerden doğan ve trombositopeni ile başvuran yenidoğanların prognozu genellikle olumludur. Neonatal otoimmün trombositopenisinde trombosit sayıları sonraki günlerde önemli ölçüde azalabilir. Bundan dolayı doğum sonrası ilk saatlerinde bakılan trombosit sayıları normal olsa dahi sonrasında yaşamın ilk 3 gününde tam kan sayımı ve periferik yayma tetkikleri tekrarlanmalıdır. Kanama bulguları için fiziksel muayene ve vital bulgular ile yakın takip edilmelidir. IVIG tedavide ilk seçenektir. Yanıt vermeyen vakalarda kortikosteroid tedavisi, çok ağır trombositopeni gelişen ve/veya aktif kanama bulguları olan yenidoğanların tedavisinde trombosit süspansiyonu transfüzyonu etkilidir.

Anahtar Kelimeler: yenidoğan trombositopenisi, otoimmün trombositopeni, gastrointestinal kanama, yenidoğan acili



Bildiri No: 7191

Kraniyal Sütürlerden Germinal Matriks Kanamasına: Yenidoğan Olgu Sunumu

Ayça Kalkan¹, Şahin Kalkan², Muharrem Çiçek², Muhammed Yusuf Mila², Erkan Erfidan²

¹İstanbul Beylikdüzü Devlet Hastanesi

²İstanbul Aydın Üniversitesi Tıp Fakültesi VM Medical Park Florya Hastanesi

Giriş: Metopik, koronal, sagittal ve lamdoid kraniyal sütürler, doğum süreci boyunca kemiklerin hareket etmesini sağlar. Bir genişleme eklemi gibi davranarak, beynin büyümesi ve kafatasının genişlemesiyle birlikte kemiğin eşit şekilde genişlemesini sağlar ve simetrik şekilli bir kafa ile sonuçlanır. Kafa sütürlerinde ayrılma ise farklı sendromik hastalıklarda, kafa içi kanamalarda ve intrakraniyal basınç artışlarında karşımıza çıkabilir. Bu çalışmamızda, bir yenidoğan üzerinden geniş ve açık kraniyal sütürlerin, intrakraniyal kanama varlığının bir işareti olabileceğine dikkat çekmek istedik.

Olgu: 25 yaş anneden 1. gebeliğinden ilk yaşayan olarak 39. haftasında sezaryen ile 2695 gr doğan kız yenidoğan, postnatal 8. gününde tarafımıza uyanmama şikayeti ile geldi. Fizik muayenesinde sistem muayeneleri doğal olup, yenidoğan refleksleri canlı idi. Hafif ikterik görünen yenidoğanda, ön fontanel 2x1.5 cm olup, bombelik, çöküklük, pulsasyon yoktu. Kranial sütürleri normalden hafif geniş ve açık idi. Hastanın bakılan tetkiklerinde total bilirubin 13,8 mg/dL, lökosit 13.000/uL, hemoglobin 16,6 g/dL, hematokrit %46,9, trombosit 324.000/mm³, CRP negatif olarak sonuçlandı. Normalden hafif geniş sütürler nedeniyle çekilen transfontanel ultrasonografide "sağ kaudotalamik olukta 2.5x1.5 mm ve sol kaudotalamik olukta 6.5x4.5 mm boyutlu kistik lezyon izlenmiş olup bulgular Grade 1 matriks kanaması lehine" olarak raporlandı.

Sonuç: Yenidoğanlarda görülen geniş kraniyal sütürlerin pek çok nedeni olabilir ve intrakraniyal kanamaların erken teşhisi açısından kraniyal sütürlerin doğru değerlendirilmesi çok önemlidir. Fizik muayenede anormal bir durum tespit edildiğinde öncelikle transfontanel USG çekilmesi ve intrakraniyal kanama varlığında pediatrik nöroloji ve beyin cerrahi ile konsülte edilme edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Kranial Sütür, yenidoğan, germinal matriks kanaması



Bildiri No: 7329

Sık İdrar Yolu Enfeksiyonu Nedeniyle Başvuran Sistinüri Vakası

Beyza Zalim¹, Ayşe Pınar Göksu Çetinkaya¹, Engin Aydın¹, Elif Uzay¹

¹Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Sistinüri gelişmiş ülkelerde böbrek taşı olan çocukların %1,2-4'ünde görülmektedir. Ülkemizde 1/2155 oranla diğer gelişmiş ülkelere göre daha sıktır. Proksimal tübülde sistin ve diğer dibazik aminoasitlerin (lizin, arjinin, ornitin) artmış eksresyonu ve gastrointestinal reabsorbsiyonundaki bozukluk nedeniyle oluşur. İdrarda tipik hegzagonal sistin kristalleri görülür. Sistinüri tekrarlayan üriner sistem taşlarına neden olmaktadır. Olgumuz sık idrar yolu enfeksiyonu (SİYE) ile başvurarak sistinüri tanısı almıştır. SLC7A9 geninde c.992C>T, p.(Ala331Val) missense varyantı saptanmıştır. Bu değişiklik ACMG kriterlerine göre klinik önemi bilinmeyen varyant (VUS) olarak bildirilse de sistinüri ile uyumlu olması sebebiyle literatüre katkıda bulunmak amacıyla bildirdik.

Olgu: SİYE nedeniyle Aralık 2023 yılında hastanemiz Çocuk Nefroloji polikliniğinde takibe giren 14 yaş kız hastanın aktif şikayeti ve fizik muayenesinde özellik yoktu. Anne-baba akraba değil, ailede taş öyküsü mevcuttu. SİYE nedeniyle istenen ultrasonografisinde solda grade 1 hidronefroz, sol üreterde 3 mm çapında taş görülmesi sebebiyle taş tetkikleri istendi. Üre, kreatinin, elektrolitler, tam idrar tahlili, kan gazı, d vitamini, parathormon, idrar kalsiyum ürik asit oksalat değerleri normal olarak sonuçlandı. Spot idrar sitrat düşük, sistin yüksekti. 24 saatlik idrarda sistin 677 µmol/gün sonuçlandı. Kontrol ultrasonografiler: sol grade 1 hidronefroz ile uyumlu olup taş görülmedi.DMSA'da separe böbrek fonksiyonları sol %38 skarlı hipofonksiyone sağ %62 olarak sonuçlanması üzerine işeme sistoüretrografisi istendi, reflü görülmedi. 24 saatlik idrarda sistin yüksek olarak sonuçlanması üzerine sistinüri açısından değerlendirilmesi için istenen gen panelinde SLC7A9 geninde c.992C>T, p.(Ala331Val) missense varyantı VUS olarak saptanmıştır. Hastaya potasyum sitrat solüsyonu başlandı, bol su içme önerilerinde bulunuldu.

Sonuç: Üriner sistem taşları SİYE'ye neden olabilir. Sistinüri obstrüktif üropati ve kronik böbrek hastalığına (KBH) ilerleme riski yüksek olması nedeniyle taşı olan hastalarda ayırıcı tanıda değerlendirilmesi gereken kalıtsal taşların en sık nedenidir. Erken tanı ve tedavi hastalığın KBH'a ilerlemesini yavaşlatabilir. SLC7A9 mutasyonu olan hastalarda sistinüri taşsız seyredebilmektedir. Olgu bildirimleri arttıkça VUS olarak değerlendirilen mutasyonların etkisiyle ilgili daha fazla bilgi sahibi olunabilir.

Anahtar Kelimeler: Sistinüri, Böbrek Taşı, Sık İdrar Yolu Enfeksiyonu

Bildiri No: 7404

NIPBL geninde novel mutasyonlu Cornelia de Lange Sendromu olgu sunumu

Başak Topal Perçikli¹, Öykü Barutçu Güngör¹, Kübra Fatma Gürbüz¹, Güner Karatekin², Elif Özalkaya², Sümeyra Oğuz³

¹Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

²Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk NEONATOLOJİ Hastalıkları

³Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Genetik Hastalıkları

Giriş: Yenidoğan yoğun bakım ünitesinde (YDYBÜ) sendromik yüz görünümü ve konjenital anomalileri nedeniyle Cornelia de Lange sendromu (CdLS) ön tanısıyla tetkik edilen ve tanı alan kız bebek nadir bir sendrom olması nedeniyle sunuldu.

Olgu: Ebeveynleri arasında uzaktan akrabalık bulunan, 23 yaş anneden G1P1Y1 olarak SAT'a göre 37+2 hafta (USG: 31 hafta) 1510 gr NSVD ile doğan kız bebek, TTN, IUGR, oligohidramniyoz, ekstremitte deformitesi, antenatal anal atrezi ve AVSD şüphesi, tekumbilikal arter nedeniyle YDYBÜ'ne interne edildi. Antenatal dönemde dış merkezde yapılan amniyosentez ile kromozom ve mikrodizin analizlerinin normal sonuçlandığı öğrenildi. Fizik muayenede; VA: 1510 gr (2p), boy: 35 cm (3p), BÇ: 26 cm (3p) olarak ölçüldü. Dismorfik özellikleri; yay şeklinde kaşlar, sinofris, uzun kirpikler, kısa burun köprüsü, antevort burun delikleri, uzun filtrum, kulak heliks anomalisi ve bilateral ellerde oligodaktili olarak kaydedildi. Göz muayenesi ve kraniyal ultrasonografisi normal olarak değerlendirildi. Ekokardiyografik görüntülemelerde PFO, batin ultrasonografisinde; sağ böbrekte çok sayıda basit kortikal kist (multikistik displastik böbrek?) ve sol adrenal gland uzunluğu artmış (adrenal hiperplazi?) olarak saptandı. Genetik bölümüne konsülte edilen hastaya mevcut muayene bulguları ile CdLS ön tanısıyla klinik ekzom dizileme (CES) çalışılması planlandı. CES sonucunda NIPBL geninde novel c.7292_7293del, p.(Ile2431Serfs*31) frameshift varyantı heterozigot olarak saptandı.

dismorfik özellikler



yay şeklinde kaşlar, sinofris, uzun kirpikler, kısa burun köprüsü, antevort burun delikleri, uzun filtrum, kulak heliks anomalisi, bilateral ellerde oligodaktili



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Sonuç: : CdLS, karakteristik yüz bulguları temelinde tanınabilen bir multisistemmalformasyon sendromudur. Prenatal ve postnatal büyüme geriliği, gelişme geriliği/zihinsel yetersizlik ve sıklıkla üst ekstremitte anomalileriyle karakterizedir. Bununla birlikte, fiziksel özelliklere dayanarak tespit edilmesi zor olabilecek daha hafif fenotiplerle geniş bir klinik değişkenlik vardır. Genetik açıdan heterojen olup, sendromun etiyolojisinde bugüne kadar 6 farklı gen (NIPBL, SMC1A, SMC3, RAD21, HDAC8, BRD4) tanımlanmıştır. Bugünlerde 4 tanesi otozomal dominant kalıtılırken 2 tanesi X'e bağlı dominant kalıtım-göstermektedir. Hastaların yaklaşık olarak %50-60'ında NIPBL geninde mutasyon saptanmakta olup bizim hastamızda da NIPBL geninde novel bir frameshift mutasyon saptanmıştır. Aileye doğru genetik danışmanlık verilmesi açısından sendromun moleküler genetik testlerle doğrulanması önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Cornelia de Lange syndrome, konjenital malformasyon, NIPBL geninde novel mutasyonlu, ektromelia



Bildiri No: 7787

Bebek Adımlarıyla Neonatal Diyabet: Genetik Tanı ve Uygun Tedavinin Peşinde

Ece Özel¹, Zeynep Taşkın¹, Mert Uçar², Gökçe Velioğlu Haşlak², İlayda Altun², Hasan Karakaş², Elvan Bayramoğlu², Hande Turan², Olcay Evliyaoğlu²

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

²İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı

Giriş: Neonatal diyabet (NDM) infantil dönemde, özellikle ilk 6 ayda insülin üretiminde defektlere bağlı ortaya çıkar. Hiperglisemi, dehidratasyon, gelişme geriliği ve diyabetik ketoasidoz görülebilir. Neden olan genetik varyanta göre klinik geçici veya kalıcı olabilmektedir. Kalıcı NDM olgularında insülin ihtiyacı ömür boyu devam ederken, geçici NDM olgularında oral sülfonilüre tedavisi kullanılabilir. Bu bildiriye yenidoğan döneminde tanı almış, genetik tanısı henüz konulamamış ve yönetimi zor bir NDM olgusu sunulacaktır.

Olgu: Aralarında akrabalık bulunmayan, polihidroamniyozlu anneden 36+6 GH'de 1330gr doğan kız olgu, konjenital pnömoni ön tanısıyla dış merkezde yenidoğan yoğun bakıma yatırılmış. Yatışı sırasında hiperglisemisi saptanan ve infüzyon şeklinde insülin ihtiyacı olan olgu yapılan tetkikler sonucu NDM tanısı almış. Otoantikörleri negatif saptanan olgunun abdominal ultrasonunda pankreas başı görüntülenmiş. İnsülin infüzyonundan sonra subkütan insüline geçilen olgunun kan şekeri regülasyonunun sağlanamaması üzerine tarafımıza tedavinin düzenlenmesi ve insülin pompası açısından değerlendirme amacıyla yönlendirildi. Postnatal 87.gününde insülin pompası ve sensör takılarak izleme alındı. Başlangıç insülin dozları, önceki yatışındaki subkutan dozların yarısı olacak şekilde ayarlanmasına rağmen hipoglisemileri gelişti. İnsülin tedavisi 0.025U/saat olacak şekilde ayarlandığında hipoglisemisi gelişmedi, hiperglisemileri için minimal bazal insülin artışı yapılması yeterli oldu. Tanı amacıyla dış merkezde gönderilen klinik ekzom dizileme sonucu varyant saptanmadı, bunun üzerine gönderilen tüm ekzon dizileme sonucunda klinik olarak anlamlı varyant saptanmadı. Olgunun kontrolde yapılan abdominal ultrasonunda pankreas görülemedi. Bu nedenle bakılan fekal elastazı normal sınırlarda görüldü. Kan şekeri regüle edilen ve aile eğitimi tamamlanan olgu postnatal 112.gününde taburcu edildi. Başlangıçta geçici NDM olduğu düşünülen olgunun izleminde insülin ihtiyaçları kademeli olarak arttı (0.5U/saat). Bu nedenle tanı amaçlı tekrar genetik değerlendirmesinin yapılması planlandı.

Sonuç: Yaşamın ilk yılında, iki haftadan uzun süren insülin tedavisi gerektiren hiperglisemi durumunda NDM akılda tutulmalıdır. Tanı, prognoz ve tedavinin belirlenmesi amacıyla genetik inceleme mümkün olan tüm olgularda yapılmalıdır. Yönetimin zor olması nedeniyle bu olguların mutlaka diyabet açısından özelleşmiş merkezlerde takibi gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Neonatal diyabet, İnsülin pompası, Sensör



Bildiri No: 7827

NADİR BİR OLGU: BERNARD- SOULIER SENDROMU VE ABCA3 EKSİKLİĞİ

Bilge Alkan¹, İrem Bulut¹, Ayşe Kılıç¹, İsmail Yıldız¹, Mustafa Özçetin¹, Nilay Baş İkizoğlu², Deniz Tuğcu³, Hikmet Gülşah Tanyıldız³, Ayça Dilruba Aslanger⁴

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

²İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

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

⁴İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

Giriş: ABCA3 geni, akciğer alveollerinin çökmesini engelleyici yüzey gerilimini sağlayan sürfaktan üretiminde rol oynayan bir proteini kodlar. Bu gendeki mutasyonlara bağlı sürfaktan disfonksiyonu yenidoğanlarda ciddi ve ölümcül solunum sorunlarına veya çocuklarda daha hafif solunum sorunlarına neden olabilir ve ABCA3 eksikliği olarak bilinir. Bernard-Soulier sendromu ise kanın pıhtılaşmasında rol oynayan kan hücreleri trombositlerin boyutça büyük ve sayıca az olmasıyla karakterize (makrotrombositopeni) olan bir kanama bozukluğudur. Bu hastalarda kolayca morarma, epistaksis, peteşi ve spontane kanama riski artmıştır. Vakamızda tarafımıza trombositopeni, ağır gelişme geriliği ve kronik akciğer hastalığı ile başvuran, sendromik görünümü olan 10 aylık erkek hasta sunulmuştur.

Olgu: Miadında doğan 10 aylık dismorfik görünümlü erkek hasta öksürük ateş ve burun kanaması şikayetiyle tarafımıza başvurdu. 5 aylıkken solunum sıkıntısı nedeniyle dış merkezde 1 hafta yoğun bakım yatış öyküsü ve 2 ay servis yatış öyküsü olan; nedeni bilinmeyen trombositopeni nedeniyle dış merkezde Çocuk Hematoloji ve Onkoloji takipli, nedeni bilinmeyen kronik akciğer hastalığı sebebiyle dış merkezde Çocuk Göğüs Hastalıkları takipli olduğu öğrenildi. Anne baba arası 1. derece kuzen evliliği olduğu öğrenildi. Başvuru öncesinde geceleri BIPAP'ta izlenen hasta başvurusunda solunum sıkıntısı olması üzerine non-invazif ventilatöre alınmış ve tetkik edilmek üzere tarafımızca Genel Pediatri servisine yatışı gerçekleştirilmiştir. Hastanın başvurusundaki akciğer grafisi buzlu cam görünümünde olup hemogramında trombositopeni ve periferik yaymasında iri trombositler görülmüştür. Hasta Tıbbi Genetik bilim dalı ile yapılan değerlendirilmesi sonucu ABCA3 geninde homozigot VUS ve 3. Kromozomda homozigot kopya kaybı varyant tespit edilerek Bernard Soulier Sendromu ve ABCA3 sürfaktan metabolizma disfonksiyon tanısı düşünülmüştür.

Sonuç: Literatür taramasında Bernard Soulier Sendromu ve ABCA3 eksikliğinin birlikte olduğu başka bir vakaya rastlanmamıştır. Bu iki nadir hastalığın birlikteliği ilk vaka olarak sunulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: trombositopeni, kronik akciğer hastalığı, Bernard Soulier Sendromu, ABCA3, iri trombosit

Bildiri No: 8132

Çocuklarda Akut Bilinç Değişikliği Ayırıcı Tanısı: Sentetik Kannabinoid

Ozan Hayzaran¹, Günce Başarır², Hasret Serbes¹, Kamil Şahin¹

¹S.B.Ü. Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

²S.B.Ü. Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi

Giriş: Akut bilinç değişikliği hem çocuklarda hem erişkinlerde en önemli nörolojik acillerden biridir. Etiyolojide farklı sebepler yer almaktadır. Çocuklarda primer santral sinir sistemi patolojilerine bağlı olabileceği gibi enfeksiyonlar, metabolik hastalıklar, intoksikasyonlar akut bilinç değişikliği sebepleri arasında yer alabilir. Hastalarda etiyolojik ayrımın hızlı yapılması ve stabilizasyonun sağlanarak altta yatan nedene yönelik tedavinin bir an önce başlanması önemlidir. Tedavide merkezi sinir sistemine ait ikincil hasarın önlenmesi temel amaçtır. Bu olguyu sunarak akut bilinç değişikliği etiyojisinde küçük çocuklarda daha nadir olarak karşımıza çıkan cannabinoid kullanımının ayırıcı tanıdaki yerine dikkat çekilmesi amaçlandı.

Toksinlerin Merkezi Sinir Sistemi Üzerindeki Etkileri

MERKEZİ SİNİR SİSTEMİ BULGULARI	TOKSİN
Ataksi	Alkoller, antikonvülzanlar, sedatif-hipnotikler, lityum, dekstrometorfan, karbon monoksit, uçucu maddeler
Koma	Opioidler, sedatif-hipnotikler, antikonvülzanlar, antidepresanlar, antipsikotikler, etanol, kolinerjikler, klonidin, GHB, alkoller, salisilatlar, barbitüratlar
Nöbet	Sempatomimetikler, antikolinerjikler, antidepresanlar (özellikle TCA, bupropion, venlafaksin), kolinerjikler (organofosfatlar), izoniazid, kafur, lindan, salisilatlar, kurşun, nikotin, tramadol, su baldıran otu, geri çekilme
Deliryum/psikoz	Sempatomimetikler, antikolinerjikler, LSD, fensiklidin, halüsinojenler, lityum, dekstrometorfan, steroidler, geri çekilme, MDMA, katinonlar
Periferik nöropati	Kurşun, arsenik, bakır, organofosfatlar, nikotin

Zehirlenmelerdeki Fizik Muayene Bulguları, Merkezi Sinir Sistemi Bulguları

Olgu: On üç yaşında erkek hasta bir gün önce başlayan bilinç bulanıklığı, uykuya meyil ve kusma şikayetleri çocuk acil servisimize başvurdu. Hasta ağırlı uyaran ile uyandırıldığında bütün sorulara anlamlı yanıtlar veriyorken, uyaran sonlandırıldığında tekrar uyuyordu. Nörolojik muayenesinde GKS:12, uykuya meyilli, koopere oryante, ağırlı ve sözel uyarı ile sorulara yanıt alınıyor, komutlara uyuyor, nöromotor muayene doğal. Alınan tetkiklerinde hemogram, biyokimya, crp normal sonuçlandı. Kranial ve diffüzyon MRG'si normal olan hastaya lomber ponksiyon yapıldı; BOS biyokimya parametreleri, hücre sayımı normal olarak sonuçlandı. Hastadan BOS kültürü ve BOS viral panel de gönderilerek ampirik antibiyotik ve antiviral tedavi başlandı. BOS kültüründe üreme olmaması ve viral panelin negatif sonuçlanması üzerine antibiyotik ve antiviral tedavisi sonlandırıldı. Hastaya EEG çekildi, ensefalopati lehine bulgu saptanmadı. Hastanın başvuru sonrasında gönderilen idrar toksikoloji panelinde "Sentetik cannabinoid 3 (bonzai)" düzeyi 6,53 ng/mL (Yüksek: referans aralığı 0-5ng/mL) saptandı. Hastanın uykuya meyili yatışının 3. gününden itibaren azaldı ve 5. Günden itibaren GKS:15 olarak takip edildi. Çocuk psikiyatrisi ve sosyal hizmetlere konsülte edildi. Adli rapor tutuldu ve önerilerle taburcu edildi.

Sonuç: Akut bilinç değişikliği çocuk acil pratiğinde sık karşılaşılan klinik bir durumdur. İyi planlanmış bir tanı tedavi yaklaşımı algoritması, yaşamın devamı ve geri dönüşümsüz beyin hasarını en aza indirmek açısından çok önemlidir. Yapılan çalışmalar, gün geçtikçe uyuşturucu maddeyi deneme yaşının düştüğünü, deneme oranının ise arttığını göstermektedir. Bilinç değişikliği sebebiyle tetkik edilen hastalarda intoksikasyon etiyojisi araştırılırken uyuşturucu maddeler unutulmamalıdır. İntoksikasyonda sosyal öykünün ayrıntılı alınması tanı için ipucu yakalanmasında oldukça önemlidir. Bizim olgumuzda akut



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

bilinç değişikliğine yol açan etiyolojik neden sentetik cannabinoid olarak saptandı. Yaştan bağımsız olarak akut bilinç değişikliği ile başvuran hastalarda etiyolojide intoksikasyonlar ve uyuşturucu maddelere maruziyet unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: çocuklarda bilinç değişikliği, esrar, cannabinoid, madde kullanımı

Bildiri No: 8135

Çifte Mutasyonu Olan Uzun QT Sendromlu Bir Çocuk Olgu

Ayşe Büşra Paydaş¹, Uğur Saraç¹, Mehmet Burhan Ofaz¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

Giriş: Uzun QT sendromu (LQTS) kardiyomiyosit aksiyon potansiyelinin gecikmiş repolarizasyonu ile sonuçlanan bir iyon kanalı defektidir. Malign aritmiler ve nadiren ani ölüm ile sonuçlanabilen primer aritmi sendromudur. Kadınlarda daha sık olmakla birlikte her 2000 canlı doğumda bir görülür. Tanısı temel olarak elektrokardiyografi ve genetik testlere dayanır. Günümüzde genetik olarak 17 alt tipe ayrılır. En sık görülen alt tipi LQT1 (%30-35) dir. Bu olgu sunumunda çok nadir görülen LQT10 ve LQT1'e ait mutasyonların bir arada bulunduğu çocuk hastadan bahsediyoruz.

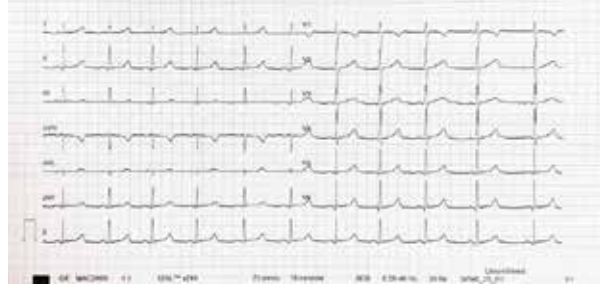
Olgu: Bilinen bir hastalığı olmayan 7 yaşında erkek hasta dış merkeze idrar yaparken yanma şikayeti ile başvurmuş. Fizik muayenede üfürüm duyulması üzerine hasta tarafımıza yönlendirilmiş. Özgeçmişinde belirgin bir özellik olmayan hastanın çarpıntı, senkop, göğüs ağrısı gibi kardiyak bir şikayeti yoktu. Düzenli kullandığı bir ilacı olmayan hastanın anne ve baba arasında akrabalık yoktu. Ailesi, hastanın anneannesinin sık bayıldığını ve 40 yaşında nedeni bilinmeyen bir şekilde aniden öldüğünü bildirmişti. Ailede sağırılık yok. Kalp pili takılan yakını yok. Hastanın elektrokardiyografisinde QTc :480 msn olarak ölçüldü. Ekokardiyografisi normal olarak değerlendirildi. Anne ve babanın elektrokardiyografik incelemesinde annenin QTc:462 msn babanın QTc:370 msn ölçüldü. Hastaya 24 saatlik Holter elektrokardiyografi monitörizasyonu yapıldı. Temel ritmin sinüs ritmi olduğu görüldü. Ortalama kalp hızı 87/dk , minimum kalp hızı 55/dk, maksimum kalp hızı 140/dk olarak izlendi. Ortalama QTc 460 msn idi. Hastaya propranolol 3 mg/kg/g tedavisi başlandı. Hastadan LQTS genetiği gönderildi. KCNQ1(c.1772G>A,Heterozigot) ve SCN4B(c.463+1G>A,Heterozigot) mutasyonları tespit edildi. Hastanın annesinde de aynı genlerde heterozigot mutasyon olduğu gösterildi. Hastaya QT yi uzatan ilaçların listesi verildi ve sakınması önerildi. İlaç sonrası takiplerinde QTc nin 460 msn ye gerilediği görüldü. Hastanın bundan sonraki tedavi veya profilaksi müdahaleleri açısından yakın takibine devam edilmesi planlandı.

Hastanın başvurusundaki 24 saat Holter monitörizasyonundan bir kesit



Hastanın tanı anındaki QTc:484 msn olarak kaydedildi.

Hastanın tedavi sonrası kontrol elektrokardiyografisi



Kontrol elektrokardiyografide QTc:460 msn

Sonuç: Uzun QT sendromu malign aritmi ve ani kardiyak ölüm ile seyredabilen nadir bir kalıtsal hastalıktır. Elektrokardiyografide QTc uzun tespit edilen hastalarda genetik incelemenin ve aile taramasının önemi akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: uzun qt, konjenital aritmi, genetik



Bildiri No: 8245

Miyoperikarditin Nadir Bir Nedeni;Eppstein Barr Virüsü

Elif Özcan¹, Canan Yolcu¹

¹Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Miyokardit, kalp kasının inflamasyonudur. Miyokard tutulumuna ek olarak perikard tutulumu da varsa miyoperikardit adını alır. Bu inflamasyon, kalp fonksiyonunu bozabilir ve kalp yetmezliğine yol açabilir. En sık görülen nedenler viral enfeksiyonlardır; öne çıkan etkenler enterovirüsler, koksakivirüs, ekovirüs, poliovirüs ve adenovirüslerdir. Klinik belirtiler, asemptomatik hastalardan ani ölüme neden olabilecek durumlara kadar geniş bir yelpazede değişir. Bu durum, her miyokardit vakasının tanı almasını zorlaştırmakta ve gerçek insidansın bilinmesini engellemektedir. Tanı da laboratuvar ve görüntüleme yöntemleri yoluyla göstericidir. Tedavide semptomlara yönelik tedaviler uygulanabilir. Olguların 2/3'ünde iyileşme görülürken 1/3'ünde en sık dilate kardiyomiyopati gelişir. Sol ventrikül fonksiyonunun etkilenmediği hastalara NSAİİ, etkilendiği hastalara IVIG verilebilir. Burada akut EBV enfeksiyonu sırasında gelişen miyoperikardit vakası sunulmuştur.

Olgu: 16 yaşındaki erkek hasta, bir gündür süren göğüs ağrısı şikayeti ile başvurdu. Anamnezinde, bir hafta önce ateş, halsizlik ve boğaz ağrısı gibi belirtilerin olduğu öğrenildi. Fizik muayenede özellik saptanmadı. Yapılan tetkiklerde hemogram normaldi; ancak AST 93, CK 1109, troponin 15970, BNP 63 ve CRP 76 saptandı. EKG'de özellikle V6 derivasyonunda ST elevasyonu mevcuttu. Ekokardiyografide sol ventrikül ejeksiyon fraksiyonu normal bulundu. Hasta, miyoperikardit ön tanısı ile çocuk yandal servisine yatırıldı. Tedavi olarak ibuprofen, seftriakson ve proton pompa inhibitörü başlandı. Viral ve romatolojik markerlar tetkik edildi. Koroner anjiyografi akut koroner sendrom ayırıcı tanısı için yapılmak istendi ancak hasta uyumsuzluğu nedeniyle çekilemedi. Epstein-Barr virüsü (EBV) VCA IgM pozitif bulundu. Kardiyak MR görüntülemesi yapıldı. Takip sürecinde hastanın göğüs ağrısı tekrar etmedi. CRP, troponin ve CK seviyeleri gerileyerek normal düzeye geldi. EKG normale döndü.

Sonuç: Miyokardit nadir görülen ancak potansiyel olarak yaşamı tehdit eden bir hastalıktır. Klinik bulgular subklinik hastalıktan, fulminan kalp yetmezliği ve/veya malign ventriküler aritmiler nedeniyle ani ölüme kadar değişebilir. Miyokarditin en yaygın nedeni, Epstein-Barr virüsü (EBV) dahil olmak üzere viral enfeksiyondur. Bununla birlikte, EBV nadiren immüno-kompetan konaklarda kardiyak tutulumla ortaya çıkar. EBV enfeksiyonu sırasında kardiyak semptomlar nadirdir ve kardiyak tutulum istisnaidir. EBV enfeksiyonu genel popülasyonda, özellikle gençlerde yaygın olsa da, önemli bir kalp hasarı nadirdir. Hafif geçirilen EBV enfeksiyonunda dahi miyoperikardit gelişebileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: eppstein barr virüsü, miyoperikardit, miyokardit

Bildiri No: 8408

Nadir Bir Olgu: Wilms Tümörü ve Moya Moya Birlikteliği

Mehmet Aslan⁴, Ayşe Ağbaş¹, Esra Karabağ Yılmaz¹, Seha Saygılı¹, Süheyla Ocak², Serhat Güler³, Nur Canpolat¹

¹Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

²Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Onkoloji Bilim Dalı

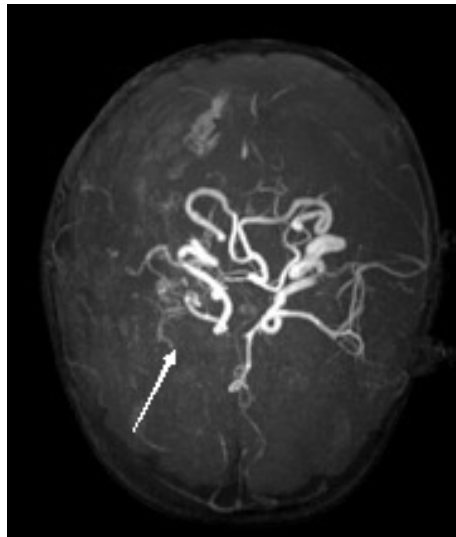
³Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

⁴Cerrahpaşa Tıp Fakültesi

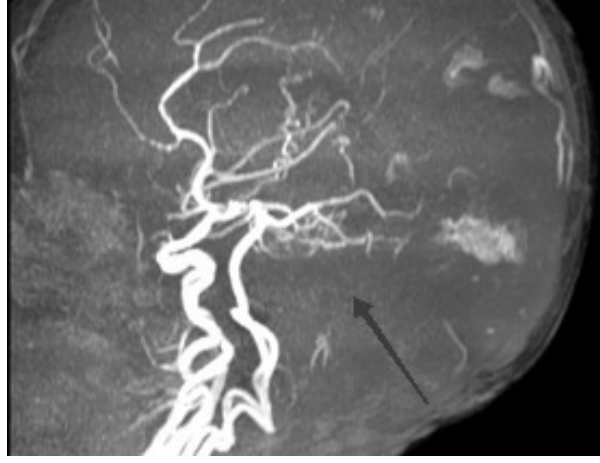
Giriş: Moyamoya, büyük intrakraniyal arterlerin ilerleyici daralması ve buna sekonder belirgin küçük damar kollaterallerinin gelişimi ile karakterize nadir bir serebrovasküler hastalıktır. Bu kollateral damarlar anjiyografide karakteristik olarak “dumanlı bir görünüm; Japoncada moyamoya” oluşturur. Primer (Moyamoya hastalığı) veya sekonder (Moyamoya sendromu) olabilir. Çocuklarda en sık prezentasyonu ağlama, ateş, hiperventilasyonla tetiklenen tekrarlayan inme ve transient iskemik ataklardır. Bilateral Wilms tümörü nedeniyle bilateral nefrektomi yapılmış, kronik hemodiyaliz tedavisi alan bir çocuk hastada tekrarlayan iskemik ataklar ve nöbetler ile prezente olan bir Moyamoya olgusu sunulmuştur

Olgu: 3 yaş 9 aylık erkek hasta ilk kez 7 aylıktan annesinin fark ettiği batın kitlesi nedeniyle tetkik edilmiş, bilateral wilms tümörü tanısı almış. Kemoterapi tedavisi ve unilateral nefrektomi uygulanmış. Diğer böbreği de alınan hasta ünitemizde kronik hemodiyaliz programına alındı. Hipertansiyon ve dilate kardiyomyopati saptanan hasta geriye dönük incelendiğinde kardiyotoksik kemoterapi ilacı almadığı, ilk ekokardiyografik incelemede de kardiyomyopatinin olduğu görüldü. Digoksin ve agresif ultrafiltrasyondan kaçınmak için haftada 5 gün hemodiyaliz tedavisi başlandı. Ancak farklı dönemlerde geçici iskemik ataklar, nöbet atakları, hemiparezi gelişti. Kranial görüntülemelerinde akut iskemik alanlar, mikrohemoraji alanları, kortikal laminar nekroz alanları saptandı. Kranial MR anjiyografide sağ orta serebral arterin M1 seviyesinden sonra seçilemediği görüldü, bu trasede ve sağ lentikülostriatal arter düzeyinde yaygın kollateraller saptandı (Figür). Bulgular Moyamoya ile uyumlu bulundu. Tromboemboli açısından karotis doppler ultrasonografi normaldi, ekokardiyografik incelemede trombüs görülmedi, trombofili panelinde homozigot PAİ mutasyonu saptandı. Aspirin tedavisi başlandı, haftada 5 gün hemodiyaliz olan hastanın antikoagülasyon tedavisi düşük molekül ağırlıklı heparin olarak planlandı. Ancak nörolojik bulguları özellikle enfeksiyonlar ile tekrar gözlemlendi. Trombofilinin moya moyayı açıklamadığı düşünüldü.

Kranial MR Anjiyografide sigara dumanı manzarası



Kranial MR Anjiyografide sigara dumanı manzarası



Sonuç: Anefritik küçük hastalarda hemodinamik stabilitenin sağlanması zor olabilmektedir. Intradiyalitik hipotansiyon veya hemokonsantrasyona bağlı nörolojik semptomlar görülebilmektedir. Ancak hemodinamik olarak instabilitenin beklenmediği seanslarda, tekrarlayan nörolojik semptom ve bulgular altta yatan ek patolojiler açısından uyarıcı olmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Moyamoya, Wilms tümörü, hemodiyaliz, geçici iskemik atak

Bildiri No: 8519

Kronik kusmanın ayırıcı tanısında KİBAS

Dilay Altan¹, Nevzat Aykut Bayrak¹

¹Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim Araştırma Hastanesi

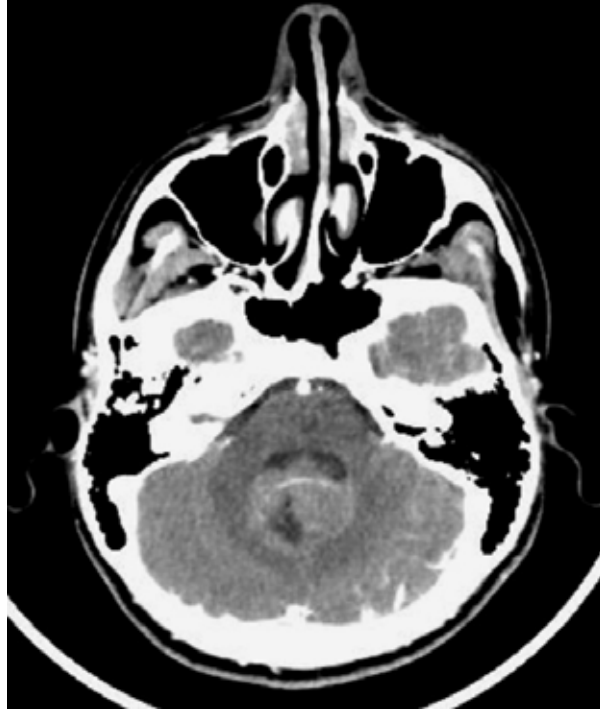
Giriş: Kronik Kusmanın Ayırıcı Tanısında: KİBAS Dilay Altan 1, Nevzat Aykut Bayrak 21 Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği² Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Gastroenteroloji Kliniği Amaç: Tüm yaş gruplarında en sık kusma nedeni gastroenteritlerdir. Ancak pediatrik hastalar süt çocuğu, çocuk ve adölesan olarak yaşlara göre gruplandırılarak sık ve nadir görülen kusma etyolojileri açısından değerlendirilmeli, beslenme ve dışkılama alışkanlıkları, ilaç kullanımı, aile öyküsü, sistemik semptomlar sorgulanmalıdır. Bu yazıda kusma etyolojisi araştırılan bir hasta sunulmuştur.

Olgu: 14 yaşında erkek hasta tekrarlayan kusma ve istemsiz kilo verme şikayeti ile Çocuk Gastroenteroloji Polikliniğine başvurmuştur. Anamnezinde 5 ay önce başlayan ve son 1,5 ayda sıklığı artan kusma, halsizlik ve tartı kaybı mevcut. Dış merkezlerde gastrit açısından verilen tedavilere yanıt alınamamış. Genel durumu düşkün olan hastanın etyoloji araştırılması açısından servis yatışı yapıldı. Fizik muayenesinde bilinç açık, gks:15, nörolojik muayene doğal, batın rahat, organomegali yok. Anamnez derinleştirildiğinde düzenli dışkılama mevcut, toksik madde maruziyeti yok, ailede benzer öykü yok, besin çeşidi ile kusmaların ilişkisiz olduğu öğrenildi. Alınan kan tetkiklerinde elektrolit patolojisi görülmemiş olup, diyabetik ketoasidoz ve adrenal kriz dışlanmıştır. Endoskopi planı öncesi kafa içi basınç artışının dışlanması için çekilen kontrastlı Beyin BT'de 4. Ventrikülde kitle görülmesi üzerine Beyin ve Sinir Cerrahisi servisine sevk edildi. Opere edilen hastanın patoloji incelemesi medulloblastom olarak sonuçlandı ve hastanın çocuk yoğun bakım izlemi devam etmektedir.

Kranial BT görüntüsü



Kranial MR görüntüsü



Sonuç: Büyük çocuklarda kusma sık beklenen bir durum olmadığından intestinal obstrüksiyon, adrenal kriz, diyabetik ketoasidoz, toksik madde maruziyeti, kafa içi basınç artışı gibi durumlar ekarte edilmelidir. Bulantı ve kusma nonspesifik semptomlar olduğundan çocuklarda MSS tümörü tanısı konulması gecikebilir. Bu nedenle, tekrarlayan veya inatçı bulantı ve kusması olan çocukları değerlendirirken ek nörolojik semptomun varlığı, bulantının kusmaya eşlik edip etmediği, pozisyon ile bulantı/kusmanın değişmesi sorgulanmalıdır. Hidrosefali oluşturan ve kusma ile prezente olabilen posterior fossa tümörleri en sık görülen pediatrik kanserler arasındadır. Büyük çocuklarda ve tekrarlayan kusma tarifleyen hastalarda klinisyenler kusmanın yaşamı tehdit eden nedenlerini tanıyabilmeli erken tanı ve tedavi şansı kaçırılmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: Kusma, KİBAS, Posterior fossa tümörü



Bildiri No: 8551

Okul Taraması İle Saptanan Nadir Bir Trombositopeni Nedeni: Sitosterolemi

Gözde İnci¹

¹Van Eğitim Araştırma Hastanesi

Giriş: Sitosterolemi; statin tedavisine yanıtız hiperkolesterolemi, çocukluk çağında meydana gelen ksantomlar, hemolitik anemi ve büyük- anormal şekilli trombositler ile karakterize, otozomal resesif bir nadir metabolik hastalıktır. Hiperkolesterolemiye eşlik eden artrit, artralji ve splenomegali görülebilir. Anjina, aort kapak tutulumu, miyokard enfarktüsü ve ani ölüme yol açabilen erken ateroskleroz yol açtığı kinik tablolardan biridir (1). Bu olguda da sunulduğu üzere, bazen anormal hematolojik bulgular (hemolitik anemi, stomatosit, makrotrombositopeni) bu bozukluğun ilk belirtisi veya tek klinik özelliği olabilir (2,3). Tanı; bitki sterollerinin (özellikle sitosterol, kampesterol ve stigmasterol) plazma konsantrasyonlarında artış veya genetik olarak ABCG5 ve/veya ABCG8'de biallelik patojenik (veya muhtemel patojenik) varyantların tanımlanmasıyla konur. Tedavi önerileri arasında kabuklu deniz ürünleri sterollerini ve bitki sterollerini (bitkisel yağlar, margarin, kuruyemişler, tohumlar, avokado ve çikolata) açısından düşük bir diyet ve sterol emilim inhibitörü ezetimib kullanımı yer alır. Tedavi, plazma kolesterol ve sitosterol konsantrasyonlarını %10 ila %50 oranında azaltabilir ve mevcut ksantomlar geriler (4). Bu nedenle asemptomatik olguların da erken tanınip tedavi alması önemlidir. Bu yazıda, okul taramasında saptanan trombositopeni etyolojisi araştırılırken tanı alan sitosterolemi vakası yer almaktadır.

Olgu: Altı yaş kız hasta, okul taraması için birince basamak hastanede yapılan tetkiklerinde hemogramda izole trombositopeni saptanıp, etyoloji araştırılması nedeniyle çocuk hematolojiye yönlendirilmiş. Akraba evliliği bulunmayan aileden miadında doğan hastanın, tüm sistemik ve nörolojik muayenesi olağan. Yapılan tüm hematolojik tetkikleri ve metabolik tetkikleri olağan saptandı. Literatürde de bildirildiği üzere hastanın şuan yalnızca trombositopeni tablosu mevcuttur. Genetik olarak trombositopeni paneli gönderilen hastada yapılan WES analizinde ABCG5 geni c.161G>A p.Trp54Ter homozigot (patojenik) saptandı. Hastanemizde sitosterol düzeyi çalışılmadığından özel laboratuvarında yapılması planlandı. Hastalığa özgü diyet tedavisi başlandı. Ezetimib tedavisi için takip ediliyor.

Sonuç: Erken çocukluk çağı hiperkolesterolemisi, statin tedavisine yanıtız ise, trombositopeni, splenomegali veya artralji gibi ek bulgular eşlik ediyor ise, diğer yaygın ailesel hiperkolesterolemi nedenleri ekarte edildikten sonra, tedavisi olan bu nadir metabolik neden akılda tutulmalıdır. Sunulan olguda da olduğu gibi etyolojisi bulunamayan izole trombositopeni olgularında sitosterolemi tanısı düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: trombositopeni, sitosterolemi, hiperkolesterolemi



Bildiri No: 9044

KONJENİTAL DİYAFRAGMA HERNİSİ İZOLE BİR ANOMALİ MİDİR?

Rabia Ayça Kavraz¹, Doğan Kaymaz², Ergun Ergün³, Ufuk Ateş³, Emel Okulu², Ömer Erdeve², Begüm Atasay², Saadet Arsan²

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

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

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı

Giriş: Konjenital diyafragma hernisi (KDH), diyaframda oluşan anatomik defektten karın içi organların toraks kavitesine doğru yer değiştirdiği doğumsal bir anomalidir. Akciğer hipoplazisi, pulmoner hipertansiyon (PHT) ve eşlik eden diğer konjenital anomaliler mortalite ve uzun dönem morbiditeyi etkileyen başlıca faktörlerdir. KDH'ye eşlik eden anomali oranı %10-50 arasında eşlik etmektedir. Burada postnatal sol KDH'si tanısı konulan, akciğer hipoplazisi dışında orta hat defektlerinin eşlik ettiği bir olgu sunulmaktadır.

Olgu: Otuzbir yaşındaki annenin 5. Gebeliğinden 3. Yaşayan olarak, 39. Gebelik haftasında dış merkezde 3100 g olarak sezaryen ile doğan erkek bebek doğum salonunda zor entübe edilmiş, solunum sıkıntısı nedeniyle çekilen akciğer grafisinde sol KDH'si saptanmıştı. Yaşamının ilk gününde entübe şekilde ünitemize sevk edilen bebeğin muayenesinde kilo, boy ve baş çevresi 10-50 p aralığında, düşük kulak, mikro ve retrognati, üst ekstremitelerde eklem kontraktürleri saptandı. Anne-babanın akraba ve yenidoğan döneminde kaybedilmiş kardeş öyküsü olduğu öğrenildi. Ekokardiyografisinde ASD, VSD, PDA, PHT saptandı. Kranial ve abdominal ultrasonografileri normaldi. Postnatal 3. Gününde laparoskopik diyafram onarımı yapıldı. Postoperatif dönemde PHT olmamasına rağmen ekstübe edilemeyen hastaya önce PDA ligasyonu yapıldı. İzlemde hipotiroidisi saptanan hastaya L-tiroksin tedavisi başlandı. Ekstübasyon başarısızlığı devam eden hastaya yapılan bronkoskopide submukozal kistlere bağlı laringeal darlık ve bilateral bronkomalazi izlendi. Hastaya trakeostomi açıldı. KDH dışında havayollarında malazi, kardiyak ve eklem anomalileri ile aile öyküsü nedeniyle genetik tetkikleri gönderildi.

Sonuç: KDH, doğum salonunda solunum sıkıntısı saptanan bebeklerde ayırıcı tanıda akla getirilmelidir. Eşlik edebilecek anomaliler açısından hastalar multidisipliner değerlendirilmeli ve gerekirse genetik inceleme planlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Konjenital diyafragma hernisi, Konjenital anomaliler, Orta hat defektleri

Bildiri No: 9086

Kraniyal Sinir Tutulumu ile Presente Olan Parameningeal Rabdomiyosarkom: Olgu sunumu

Ömer Furkan Kızılsöy¹, Müjgan Arslan², İrem Gencer¹, Gökalp Rüstem Aksoy³, Aytül Temuroğlu⁴, Feyza Kabar⁵, Hatice Buket Özyay¹, Şefika Elmas Bozdemir⁶

¹Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Bursa Şehir Hastanesi

²Çocuk Nöroloji Kliniği, Bursa Şehir Hastanesi

³Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği, Bursa Şehir Hastanesi

⁴Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği, Uludağ Üniversitesi

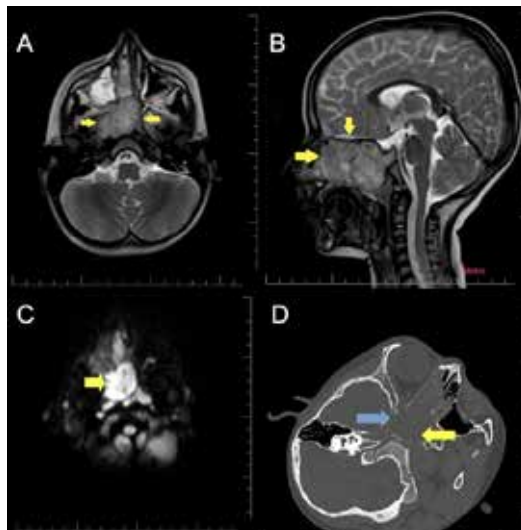
⁵Radyoloji Kliniği, Bursa Şehir Hastanesi

⁶Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Kliniği, Bursa Şehir Hastanesi

Giriş: Rabdomiyosarkom, baş-boyun bölgesinin nadir görülen, hızlı büyüyen, mezenkimal hücreden köken alan, agresif, malign tümörlerindedir. On yaş altı tüm çocukluk çağı tümörlerinin %6'sını oluşturur. Erkek hastalarda daha sık görülür. Prognozu kötüdür ve prognozda belirleyici olan erken tanıdır. Gözde şişlik ve göz kapağında düşüklük şikâyeti ile gelen ve embriyonal rabdomiyosarkom tanısı alan erkek olgumuzu sunmak istedik.

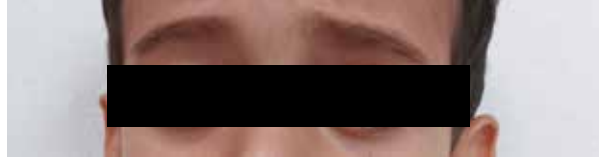
Olgu: Dört yaşında erkek hasta göz kapağında şişlik ve düşüklük, göz hareketlerinde azalma yakınması ile getirildi. Başvurudan altı gün önce, diş ağrısı şikâyeti ile başvurduğu merkezde diş absesi tanısı ile antibiyoterapi planlanmıştı. Şişlikte gerileme olmaması ve göz kapağında düşüklük yakınmasının eklenmesi sebebi ile merkezimize başvurmuştu. Öz geçmişinde özellik yoktu. Anne lösemi nedeniyle ex olmuştu. Fizik muayenede; sağ gözde pitozis mevcuttu ve göz hareketleri her yöne kısıtlı, pupil dilate idi. Işık refleksi alınamadı. Bunun dışında sistemik ve nörolojik muayenesinde özellik yoktu. Laboratuvar tetkiklerinde özellik yoktu. Kraniyal görüntüleme; nazofarenks düzeyinde orta hattın sağına dek uzanan, ethmoid sinüsleri içine alan, optik sinir ve lateral rektus kası proksimaline dek uzanan, kontrastlı serilerde boyanma gösteren, kemik yapılar da ekspansil ve remodelinge yol açan intraorbital uzanımı bulunan solid kitlesel lezyon izlendi. Endoskopik değerlendirmede, posteriorda nazal tabanı dolduran polipoid görünümde kitle saptandı. İnsizyonel biyopsi yapıldı, malign yuvarlak hücreli tümör/embriyonel rabdomiyosarkom tanısı aldı. Parameningeal bölgede; nazofarenks, orbita ve kraniyal uzanımlı olan kitleye tam cerrahi rezeksiyon güç olduğu için, öncelikle radyoterapi verildi. Sonrasında cerrahi planlandı.

Resim 1.



(A) Beyin manyetik rezonans (MR) incelemesinde nazofarenks boşluğu, sfenoid ve ethmoid sinüsleri dolduran solid kitle lezyonu izlenmektedir. (sarı oklar) (B) Kitle kafa tabanına invaze görünümündedir. (sarı oklar) (C) Yüksek gradeli hiperselüler tümör ile uyumlu difüzyon kısıtlaması göstermektedir. (sarı ok) (D) Paranasal sinüs BT incelemesinde kemik pencerede nazofarenks ve paranasal sinüsleri dolduran kitle lezyonu (sarı ok) ve sfenoid sinüs duvarlarındaki kemik yapılarda ekspansiyon ve destrüksiyon izlenmektedir. (mavi ok)

Resim 2.



Göz kapağında şişlik ve düşüklük

Sonuç: Rabdomiyosarkom, hızlı büyüyen ve yayılan bir tümör olduğu için, erken tanı, etkin tedavide çok önemlidir. Baş-böyün bölgesinde kitle ile gelen hastalarda rabdomiyosarkom akılda tutulmalı, çok farklı bulgularla presente olabileceği bilinmeli, hızlı tanı ile hızlı tedavi planlanmalıdır. Bizim hastamız, yaygın tutulum olduğu için yüksek risk grubundaydı ve prognozla ilgili öngörü kötüydü.

Anahtar Kelimeler: parameningeal, pediatrik, tanı, rabdomiyosarkoma

Bildiri No: 9192

Oseltamivir'in görülmeyen yüzü;nadir yan etki

**NAZMİYE YENİ¹, ABDULLAH HARUN ALBAYRAK¹, VİLDAN ŞAHİN², ÇİĞDEM KIRMACI², ZEYNEP KILIÇ², ERDEM ÖKSÜZOĞ-
LU², ADEM KARBUZ²**

¹Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Kliniği

²Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Kliniği

Giriş: Üst ve alt solunum yollarını tutabilen influenza B virüsü, viral pnömoni başta olmak üzere ağır solunum yolu hastalıkları ve akut solunum yetmezliği sendromuna yol açabilir. influenza A ve influenza B'yi tedavi etmek ve önlemek için kullanılan yaygın antiviral ilaçlardan biri oseltamivirdir. Oseltamivire bağlı bazı yan etkiler gelişebilir. Bunlar bulantı, kusma, baş ağrısı, karın ağrısı gibi sık karşılaşılan etkiler olabildiği gibi uyku bozuklukları, nörolojik ve psikiyatrik bozukluklar gibi nadir karşılaşılan yan etkiler olabilir. Biz bu vakamızda fazla doz oseltamivir alma sonrası gelişen cilt bulguları değişikliği ve karaciğer fonksiyon testlerinde yükseklik saptadığımız olguyu sunmayı amaçladık

Olgu: 8 yaş siyahi erkek hasta ; 2 haftadır olan öksürük nefes darlığı ve 1 haftadır olan ateş şikayetiyle başvurdu. Başvurusunda çekilen Paac sağ alt lob pnömonisiyle uyumlu olması nedeniyle hasta servise interne edildi. Fizik muayenesinde krepitan ralleri ve expiryum uzunluğu mevcuttu, vital bulguları stabildi. Hastanın laboratuvar incelemelerinde lökositoz ve crp yüksekliği saptandı, diğer parametreleri normaldi. Hastaya tedavi olarak olası bakteriyel enfeksiyon etkilerine karşı iv teikoplanin ve iv seftriakson antibiyoterapisi başlandı. Hastadan yatışın ilk gününde olası enfeksiyon etkenlerini saptamak amacıyla solunum yolu viral paneli gönderildi. Alınan solunum yolu viral panelinde influenza b saptanması nedeniyle mevcut tedavisine oral oseltamivir eklendi. Hasta yatışının 4.gününde el ayaları ve ayak tabanlarındaki cilt renginde açılma saptandı. Bunun üzerine hastadan kontrol kan tetkikleri alındı. Alınan kontrol tetkiklerde karaciğer fonksiyon testleri değerlerinde yükselme olduğu görüldü. Hastanın karaciğer fonksiyon testleri değerlerinin daha da yükselmesi ve cilt renginde açılma olması üzerine hastanın anamnezini derinleştirmek amacıyla aileyle tekrar görüşüldü. Anamnez derinleştirildiğinde, 4 gün boyunca alması gereken oseltamivir dozunun 2 katının aile tarafından verildiği öğrenildi. Bunun üzerine hastanın oseltamivir tedavisi kesildi. Oseltamivir tedavisi kesildikten sonra 4 gün daha takip edilen hastanın, takiplerinde cilt rengi değişikliği ve karaciğer fonksiyon testlerindeki parametrelerin normale döndüğü saptandı

el ayasındaki cilt rengi değişikliği



ayak tabanındaki cilt rengi değişikliği



Sonuç: Oseltamivir, influenza tedavisinde kullanılan etkili ve genellikle iyi tolere edilen bir ilaç olsa da bazı hastalarda yan etkilere neden olabilir. Bu yan etkiler genellikle bulantı, kusma, ishal, karın ağrısı, baş ağrısı, baş dönmesi, uyku bozuklukları gibi yan etkilere sahiptir. Fakat bizim olgumuzda da gözlemlediğimiz gibi daha az karşılaşılan cilt renginde değişiklik, ürtiker, dermatit, eritema multiforme, kızarıklık, Stevens-Johnson sendromu cilt bulguları ve karaciğer fonksiyon testlerinde bozukluğa sebep olabilir. Bizim olgumuzda hastamızın siyahi olması cilt rengindeki değişiklikleri erken saptamamızı sağlamıştır

Anahtar Kelimeler: oseltamivir, antiviral, cilt rengi, karaciğer fonksiyon testi

Bildiri No: 9209

Down Sendromu Hidrops Fetalis: Bir Olgu Sunumu

Fahrettin Aydın¹

¹Sultangazi Haseki EAH

Giriş: Hidrops fetalis olarak doğan ve non immun hidrops fetalis olarak değerlendirilen bir bebeğin Down Sendromu tanısı almasındaki sürecin değerlendirilmesi.

Olgu: Bu olgu sunumunda neonatal takibi düzenli olmayan annenin hidrops fetalis ile doğan bebeği Down sendromu stigmaları ile birlikte non immun hidrops fetalis (NIHF) olarak değerlendirildi. Son adet tarihine göre 31+4 gebelik haftasında olan ancak ultrasound ölçümlerinde ekstremiteleri 26 hafta ile uyumlu bebek acil sezaryen 2065 gr, 2-7 APGAR skoru ile doğdu ve doğumhanede resüsitasyon uygulandı. Yenidoğan yoğun bakım ünitesine interne edilen olguda Down sendromu dismorfizm bulguları dikkat çekti. Klinik takibinde dirençli hidrops olarak değerlendirilen ve yaygın cilt altı ödemi, assiti, plevral ve perikardiyal efüzyonu olan hastanın; genetik araştırması sonucunda trizomi 21 belirlenen ve bunun sonucunda Down sendromu tanısı alması ile hidrops fetalis etiyojisi belirlenmiş oldu.

hidrops postnatal müdahale



hidrops assit





9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Sonuç: Down sendromu yenidoğanlarda kendisini çok farklı şekillerde gösterebilen genetik bir bozukluktur. Bu olgumuzda Down sendromunun hayati doğumdan sonra ciddi tehdit edebilecek bir kliniği olarak değerlendirilen hidrops fetalis incelemeye alınmıştır.

Anahtar Kelimeler: hidrops fetalis, down sendromu, yenidoğan, assit, cilt ödemi



Bildiri No: 9224

Nedeni Bilinmeyen Uzamış Ateş Kliniğinde Bir Olgu: Bruselloz

Elif Ceren Oruç¹, Hatice Burcu Çağlar Kızıl², Onur Tekeli², Ayşe Kübra Açık², Hafize Selma Çetin², Tuğçe Tural Kara²

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

²Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı

Giriş: Bruselloz, Brucella türlerinin neden olduğu zoonotik bir hastalık olup insanlarda bulaş kontamine hayvansal ürünlerin tüketimi veya enfekte hayvanlarla temas yoluyla gerçekleşir. Klinik olarak ateş, miyalji, artralji, iştahsızlık, kilo kaybı, hepatomegali, splenomegali ve lenfadenopati ortaya çıkabilir. Burada on yaşında ateş ve halsizlikle başvuran bruselloz olgusu sunulmuştur.

Olgu: Bilinen hastalığı olmayan 10 yaş erkek olgu, 10 gündür günde en az 2 pik maksimum 39°C ateş yüksekliği, boğaz ağrısı, gece terlemesi ve iştahsızlık şikayetleriyle başvurdu. Fizik muayenede apekte 2/6 kısa-sistolik üfürüm, karaciğer ve dalak midklaviküler hatta kot altı 3 cm yumuşak palpable, traube kapalı olarak saptandı. Laboratuvar tetkiklerinde Hb:11.2 g/dl, WBC: 6240/mm³, ANS: 1820/mm³, PLT: 214000 /mm³, ESR: 11 mm/saat CRP:8.8 mg/L ALT:126 U/L, AST:108 U/L, LDH: 407 U/L görüldü. Periferik yaymada atipi, blast izlenmedi. Kan ve idrar kültürü alınarak ampirik intravenöz sefotaksim tedavisi başlandı. Batın ultrasonografide hepatosplenomegali saptandı. Uzamış ateş etiolojisine yönelik olarak, viral solunum yolu etkenleri, hepatit markerları, HIV ab, sıtma aranması, EBV-CMV seroloji ve brusella tüp aglütinasyon testlerinde özellik saptanmadı. ASO: 272 IU/mL, ppd 0 mm skarlı olarak sonuçlandı. Kemik iliği yaymasında blast, depo hücresi, hemofagositoz, amastigot görülmedi. İzlemde sağ kalça ve uylukta ağrısı gelişen hastanın beklenen Brusella Ig M ve IgG testleri pozitif saptandı. Kan ve kemik iliği kültüründe Brucella spp. üredi. Öyküsü derinleştirildiğinde 3-4 hafta önce küçükbaş hayvan teması olduğu öğrenildi. Sefotaksim tedavisi kesilerek doksisisiklin ve rifampisin başlandı. Ayaktan toplam tedavisi 6 haftaya tamamlanan hastanın sekelsiz poliklinik takipleri devam etmektedir.

Sonuç: Bruselloz uzun ve tekrarlayıcı, multiorgan tutulumu yapan bir hastalık olup uzamış ateş yüksekliğine neden olabilmektedir. Bruselloz için risk faktörü olmasa da nedeni bilinmeyen ateş yüksekliği olan olgularda bruselloz akla gelmeli ve araştırılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: nedeni bilinmeyen uzamış ateş, bruselloz



Bildiri No: 9363

Akrodermatitis Dismetabolika Olgu Sunumu

Meryem Sıla Coşar¹

¹Konya Şehir Hastanesi

Giriş: Amaç: Akrodermatitis enteropatika (AE) çinkonun, edinsel veya kalıtsal nedenlerle eksikliğinde görülen bir hastalıktır. Çinko eksikliği, epidermal keratinositlerin büyümesi ve farklılaşmasını bozduğu için multisistemik etki gösterir. Edinilmiş AE, malabsorbsiyon sendromları, total parenteral beslenme veya yetersiz çinko alımı olan bireylerde gelişebilir. AE benzeri döküntülerin, çinko eksikliği ile ilgisi olmayan esansiyel amino asit ve yağ asidi eksikliklerinin bir belirtisi olduğu varsayılmaktadır. Burada, düşük valin ve izölösün seviyelerine yol açan, diyet eksikliği olan ve Akrodermatitis dismetabolika (AD) ile takip edilen MSUD hastası vakasını sunuyoruz.

Olgu: Olgu Sunumu: Bilinen MSUD tanılı 2 yaşında kız hasta, iki buçuk aylıkken deri döküntüsü ve ateş şikayetiyle acil servise başvurdu. Ön tanılar arasında Stafilokokal haşlanmış deri sendromu, ilaç yan etkisi, viral döküntü ve egzama yer alan hasta yatırılarak tetkik edildi. Valin ve izölösün düzeylerinin çok düşük olduğu görüldü. İkincil tanı olarak akrodermatitis dismetabolika düşünüldü. Hasta, diyetin düzenlenmesi ve amino asit takviyesi ile belirgin bir klinik iyileşme gösterdi.

Sonuç: Sonuç: AD, tipik olarak çinko eksikliği ile ilişkili, AE'yi taklit eden nadir bir dermatolojik durumdur. Ancak sunulan vakada da görüldüğü üzere MSUD gibi metabolik bozukluklarda çinko düzeyleri normal olmasına rağmen benzer kutanöz lezyonlar ortaya çıkabilmektedir. Deri belirtileri akrodermatitis enteropatikada benzeyen hastalarda, yetersiz yönetilen diyetten kaynaklanan esansiyel amino asit eksiklikleriyle ilişkili akıllara gelmelidir. Diyetin dikkatli bir şekilde izlenmesi ve esansiyel amino asitlerin eklenmesi, hızlı bir klinik iyileşmeyi ve cilt lezyonlarının gerilemesini sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: amino asit, valin, izölösün, çinko



Bildiri No: 9376

FONTAN AMELİYATI SONRASI GELİŞEN NADİR KOMPLİKASYON: PLASTİK BRONŞİT

Serra ELİBOL¹, Canan AYABAKAN², Ayla OKTAY², Abdullah DOĞAN³, Rıza TÜRKÖZ³, Tayyar SARIOĞLU³, Ayşe SARIOĞLU²

¹Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

²Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Kardiyolojisi

³Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi Tıp Fakültesi Kalp ve Damar Cerrahisi

Giriş: Plastik bronşit; trakeobronşial dallarda oluşan yapışkan, fibrinli kastlar ile karakterize bir hastalıktır. Çocuklarda Fontan ameliyatı sonrası nadir bir komplikasyon olarak görülür. Ayrıca adenovirüs, influenza, mikoplazma veya aspergillus gibi enfeksiyonlarla ilgili; astım, pirimer silier diskinezi, kistik fibrozis gibi kronik enflamasyonla ilişkili; konjenital/edinilmiş anormal lenf drenajına sekonder olarak da görülebilir. Patofizyolojik olarak Tip1 kastlar enflamatuar bileşenler içerir; enfektif/enflamatuar etiyolojilerle ilişkilidir. Tip2 kastlar Fontan ameliyatı sonrası gelişen plastik bronşitte görülür ve aselüler proteinöz lenf metaryeli içerir. Kastlar orta ve distal bronşiyal dallarda tıkanmaya yol açarak asfiksi ve ölüme neden olabileceğinden acil müdahale gerektirir. Burada Fontan ameliyatından bir yıl sonra nadir bir komplikasyon olan plastik bronşit ile başvuran bir olgu sunulmaktadır.

Olgu: Prenatal tanı, sağ atriyal isomerism, sol ventrikül dominant komplet atriyoventriküler septal defekt, pulmoner atrezi ve persistan sol superior vena kavası olan hastaya yenidoğan döneminde BT şant; 15 aylıkken bilateral bidireksiyonel kavopulmoner anastomoz (KPA) yapıldı. 4 yaşında total KPA öncesi değerlendirildiğinde pulmoner arter ortalama basıncı (PAB):16mmHg, pulmoner arter indeksi (PAİ):200mm²/m², pulmoner vasküler direnç (PVRİ):3,4Ü bulundu. RIMA-sağPAa-rasındaki MAPKA embolize edilerek sildenafil başlandı. 2 yıl sonra yapılan kateterizasyonda PAB:8-10mmHg, PAİ:215mm²/m², PVRİ:1,94Ü ölçülünce fenestre Fontan ameliyatı uygulandı. Bir yıl sonra boğulur tarzda öksürük atakları, beyaz renkli lastik kıvamlı balgam çıkarma (Resim1) şikayeti ile başvurdu. Fizik incelemesinde siyanoz, çomaklaşma, sternumun üst kenarda II/IV pansistolik üfürüm mevcuttu. Sağ akciğer orta ve bazalde sibilan ronkuslar duyuldu. O2 saturasyonu %87'ydi. Lökosit:16,600/uL; nötrofil %62, hemoglobin:16,2g/dl, INR:1,95, CRP:1,83 mg/dL dışında diğer laboratuvar bulguları normaldi. Patolojik incelemede aselüler tip2 kastlar belirlendi. Beta D-glukan 160 pg/mL(pozitif) bulundu. Enoxaparin ve sildenafil tedavisine ek olarak antibiyotik ve antienflamatuar tedavi (seftriakson, klaritromisin, flukonazol, prednizolon) başlandı. Kastaların eriyip küçülmesi için inhaler olarak heparin, pulmozim, ventolin, pulmikort verildi. Lenf oluşumunu azaltmak için sirolimus tedavisi verilerek MCT diyet uygulandı. Anjiyografide PAB: 18-19mmHg, PVRİ: 3,5Ü ölçüldü. Ekstrakardiyak kondüit ve fenestasyon açıldı, MAPKA saptanmadı. SolPA'de darlık olması nedeniyle stent uygulandı (Resim2). Hastanın semptomları geriledi ve kast oluşumu devam etmedi.

Resim1



Hastanın ekspektore ettiği trakeobronşial dalların şeklini almış fibrinli kastlar

Resim2



Fontan ameliyatlı hastada sol pulmoner arterde darlık ve stent uygulanması

Sonuç: Fontan ameliyatından sonra nadir bir komplikasyon olarak plastik bronşit görülebilir. Asfiksi ve ölüme yol açabileceğinden Fontan dolaşımının değerlendirilmesi ve düzeltilebilecek patolojilere müdahalenin hızla yapılması gerekir. Tıkaçıcı kastlardan kurtulmak ve yenisinin oluşumunu engellemek için medikal tedavi ve gerekirse bronkoskopi uygulanması önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Plastik Bronşit, Fontan Ameliyatı



Bildiri No: 9516

Solunum Sıkıntısı İle Başvuran 7 Aylık Kızamık Olgusu

Nurhayat Karakaya¹, Yalçın Kara²

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Eskişehir Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı

Giriş: Kızamık, Paramyxoviridea ailesinden kızamık virüsünün sebep olduğu bulaşıcılığı en yüksek enfeksiyon hastalıklarından biridir. Solunum yolu ile damlacık enfeksiyonu şeklinde, sekresyonlarla doğrudan temas yoluyla bulaşır. Bulaşma; döküntünün ortaya çıkmasından önceki 5 gün ile sonrasındaki 4 gün arasındadır. Semptomları ateş, halsizlik, konjonktivit, nezle, öksürük ve makulopapuler döküntüdür. Döküntü; yüz ve baş bölgesinden başlayıp boyun, üst gövde, alt gövde ve ekstremitelere doğru yayılır. Vakalarının %30'unda komplikasyon görülür; en sık komplikasyonlar pnömoni, ensefalit, miyokardit, akut gastroenterit ve subakut sklerozan panensefalittir.

Olgu: 7 aylık erkek hasta; öksürük, solunum sıkıntısı, ateş ve döküntüyle acil servise getirildi. Hastanın öyküsünden annesinin yaklaşık 1 hafta önce kızamık temasının olduğu, döküntüsünün olması üzerine bakılan tetkiklerinde Kızamık Ig M'sinin pozitif saptandığı öğrenildi. Hastanın fizik muayenesinde gövdesinde, yüzünde yaygın makulopapuler döküntüler, oral mukozasında koplik lekeleri mevcuttu. Laboratuvar tetkikleri Tablo 1'de belirtilmektedir. Takipnesi olan hastanın oksijen saturasyonu 88 idi, dinlemekle bilateral ronküs ve kaba ralleri mevcuttu. Akciğer grafisinde bilateral havalanma fazlalığı ve perhiler infiltrasyonları mevcuttu. Hasta monitorize edilerek oksijen desteği verildi, hidrate edildi. Salbutamol ve budenosid tedavileri başlandı. İzleminde tedavisine metilprednizolon eklendi. 7 aylık olmasına rağmen kızamık aşısı yapılmamış olan hastaya, kızamık temasının 9. Gününde başvurmuş olması nedeniyle kızamık aşısı ve kızamık immunglobulini yapılamadı. A vitamini desteği başlandı. İl sağlık müdürlüğüne ve bulaşıcı hastalıklar birimine vaka bildiriminde bulunuldu. Tedavisinin 4. gününde, takipnesi gerileyen, saturasyon değerleri yükselen hastanın inhaler ve metilprednizolon tedavileri azaltılarak kesildi. Yatışının 7. gününde oral alımı yeterli olan, genel durumu iyi, vitaleri stabil olan hasta izolasyon önerileriyle taburcu edildi.

Tablo-1: Laboratuvar Tetkikleri

Laboratuvar Tetkiği	Sonuç
Lökosit	4.500/mm ³
Trombosit	123.000/mm ³
CRP	16 mg/L
Kızamık PCR	Pozitif

Sonuç: Kızamık; bulaşıcılığı en yüksek viral döküntülü hastalıklardan biridir. Bildirimi zorunlu olan bir halk sağlığı sorunudur. Aşı reddi, aşı tereddütü, toplumsal savaş, göçler gibi sebeplerle son yıllarda ülkemizde ve tüm dünyada kızamık vakalarında artış bildirilmektedir. Kızamığa bağlı mortalite ve morbiditenin önlenmesinde temas sonrası profilaksi ve vaka bildirimini anahtar rol oynamaktadır. 1 yaş altı aşısız olgularda temas sonrası profilakside; kızamık aşısı için ilk 72 saat, kızamık immunglobulin/intravenöz immunglobulin için ilk 7 gün kritik öneme sahiptir. Kızamıkla mücadelede aşılamanın artırılması, vakaların bildirilmesi ve temas sonrası profilakside uygun zamanda aşı, immunglobulin uygulanması her hekim için önemli bir görevdir.

Anahtar Kelimeler: Kızamık, aşı reddi, solunum sıkıntısı, çocuklarda döküntü, bildirim zorunlu hastalıklarla mücadele

Bildiri No: 9587

Nadir Görülen Bir Olgu: Yenidoğanda VACTERL Asosiasyonu

Talha CERAN¹, Hüseyin ALTUNHAN², Nuriye TARAKÇI²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Konya

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Neonatoloji BD, Konya

Giriş: VACTERL asosiasyonu; vertebral, anorektal, kardiyak, trakeoözofajial, renal ve ekstremitte anomalilerinin bir arada görüldüğü ender klinik durumdur. Tanısı klinik olarak bu bulgulardan en az 3 tanesinin bir arada görülmesiyle doğumdan sonra konur. Sıklık olarak 1/10000- 1/40000 oranında canlı doğumda görüldüğü bildirilmiştir. Etiyolojisi net olarak belirlenmemiştir. Az sayıdaki olguda genetik anormallikler saptanmış ancak herediter geçiş gösterilememiştir (1,2). Bu anomalilerin birlikteliğinin nadir olması nedeniyle asosiyasyon olarak isimlendirilir. Sunduğumuz bu olgu yenidoğan döneminde trakeoözofajial fistül, özefagus atrezisi, anal atrezi, sol böbrekte hidronefrozu olup klinik olarak VACTERL asosiyasyonu tanısını koyduğumuz hastadır.

Olgu: 38 hafta 4 günlük erkek bebek, 29 yaşında eşi ile arasında akrabalığı olmayan anneden spinal sezaryen ile 3050 gr olarak doğdu. Hastanın boyu 51 cm, baş çevresi 35 cm olarak ölçüldü. İkili, üçlü testi ve ayrıntılı ultrasonografisi normal idi. Doğumda spontan solunumu olan hastanın kalp tepe atımı 62/dk idi ve siyanotik görünümde olması nedeniyle hastaya pozitif basınçlı ventilasyon uygulandı, takiben kalp tepe atımı ve saturasyonu düzeldi. Hastanın fizik muayenesinde özefagus atrezisi ve anal atrezisinin (Şekil 1) olduğu görüldü. Umbilikal kordunda 2 arter, 1 ven görüldü. Hasta yenidoğan yoğun bakım ünitesine solunum sıkıntısı, özefagus atrezisi, anal atrezi sebebiyle yatırıldı. Çekilen direkt grafisinde özofagusa verilen kontrast maddenin mideye geçmediği görüldü (Şekil 2). Hastanın fizik muayenesinde ve trendelenburg pozisyonunda çekilen batın grafisinde anal atrezisi tespit edildi (Şekil 3). Bol sekresyonu olan hasta özofagusa yerleştirilen beslenme sondasıyla drene edildi. Serbest oksijen ile takip edildi. Hastanın yatışında bakılan üriner sistem ultrasonografisinde sol böbrekte hidronefroz olduğu görüldü. Vertebral, kardiyak, ekstremitte anomalisi ve sendromik yüz görünümü yoktu. Hasta postnatal 2.gününde çocuk cerrahisi tarafından opere edildi. Yapılan eksplorasyonda özefagus atrezisinin tip C atrezisi olduğu görüldü. Distal özefagus ucu tespit edilerek trakeaya fistül olduğu görüldü, fistül bağlandı. Kör sonlanan uç olduğu tahmin edilen sigmoid kolon kolostomi için hazırlandı, hastanın ostomisi açıldı. Hastadan genetik hastalıkları açısından periferik kandan kromozom analizi istendi, sonuç takibi yapılıyor. Oral beslenmesi ve gaita çıkışı olan hasta taburcu edildi.

Şekil 1: Fizik muayene ile tespit edilen anal atrezi



Şekil 2:Çekilen direkt grafide özefagusu verilen kontrast maddenin mideye geçmeyişi



Sonuç: VACTERL asosiasyonunun gelişme nedeni henüz net olarak bilinmemektedir. Bu nedenle gelişmesi engellenemez. Ancak nadir görülen bu hastalığa ait bulguların erken tanınması önem arz eder. Bu sayede eşlik edebilen klinik bulguların tedavisi morbidite ve mortalitenin azalmasını sağlamaktadır.

Anahtar Kelimeler: : Trakeoözafagial fistül, özefagus atrezisi, anal atrezi, hidronefroz, VACTERL asosiasyonu



Bildiri No: 9690

Miyokarditte Steroid Tedavisinin Rolü

Havva Yaprak¹, Abdullah Alpınar², Nihan Uygur Külcü¹, Merve İşeri Nepesov³, Nurdan Erol²

¹SBÜ Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalığı Ana Bilim Dalı

²SBÜ Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

³SBÜ Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı

Giriş: Miyokardit; kalp kasının enfeksiyonlar, immünolojik, ilaçlar ve toksinler gibi çeşitli sebeplerle oluşan inflamasyonuna bağlı bir hastalıktır. Klinik bulgular hastadan hastaya değişiklik göstermekle; asemptomatikten ölüme kadar değişebilmektedir. Tedavisi genellikle destekleyici ve semptomatik tedavilerle sınırlıdır, ancak hastalığın kesin bir tedavi yöntemi mevcut değildir. Bu çalışmada, tedavilere ek pulse ve idame steroid kullanılan iki olgu sunulmuştur.

Olgu: Olgu 1: 4 yaş 4 aylık erkek çocuk; halsizlik, karında şişlik, nefes almada güçlük şikayetiyle başvurdu. Akciğer grafisinde kardiyomegali, ekokardiyografisinde sol kalp boşluklarında hafif genişleme, kalp kontraksiyonlarında belirgin azalma (EF%25), orta derece mitral ve triküspit yetmezlik tespit edildi ön planda miyokardit düşünüldü. Ekg sinüs ritminde, voltaj düşüklüğü vardı. Tedavi olarak IVIG, inotrop destek, antikonjestif ve antiagregan başlandı. Rutin tedavilerden farklı olarak IVIG sonrası 2. günü steroid tedaviye eklendi. Steroid tedavisi ilk üç gün yüksek doz sonrasında azaltılarak 8 haftada tamamlandı. Tedavinin 14. günündeki ekokardiyografide EF:%53 ölçüldü. Antikonjestif tedavileri ve kortizol azaltma tedavisiyle taburcu edildi. Birinci ayda ekokardiyografide EF:%63 ölçüldü. 4 aylık takipte kalp fonksiyonlarında bozulma olmadı. Hastanın tedavileri takipte tamamen kesildi. Olgu 2: 1 yaş 3 aylık kız bebek yürümede zorlanma, öksürük, kusma ve batında şişlik şikayetiyle başvurdu. Akciğer grafisinde kardiyomegali, ekokardiyografisinde sol kalp boşluklarında genişleme, sistolik fonksiyonlarda belirgin azalma (EF %25) hafif mitral yetmezlik saptandı. Üzerine miyokardit tanısıyla IVIG, inotrop destek, antikonjestif, antiagregan ve ilave olarak pulse ve idame steroid tedavileri uygulandı. 24. günündeki ekokardiyografisinde EF:%54 ölçüldü. Antikonjestif tedavileri ve steroid protokolü ile hasta taburcu edildi. İkinci ayında EF:%55 olup, antikonjestif tedavileriyle takipleri devam etmektedir.

Sonuç: Şimdiye kadar kliniğimizde miyokardit hastalarını IVIG ve antikonjestif ile takip ve tedavi etmekteydi. Son gelen bu iki hastamızın tedavilerine pulse ve idame steroid eklendi. Eflerinde daha hızlı yükselme, sistolik fonksiyonlarda daha kısa sürede düzelme gözlemlendi. Bu bulgular, steroid tedavisinin miyokardit morbidite ve mortalitesi üzerindeki potansiyel etkilerinin daha geniş çaplı çalışmalarla araştırılmasının gerekli olduğunu düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler: Miyokardit, Steroid Tedavisi, Sistolik Fonksiyonlarda Azalma



Bildiri No: 9730

PRİMER HİPERTANSİYON TANISI İLE TAKİP EDİLEN HASTADA İNSİDENTAL TESPİT EDİLEN NÖROENDOKRİN TÜMÖR OLGUSU

Talha Zübeyr Aliş¹, Nilüfer Gökna¹

¹İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi

Giriş: Gastroenteropankreatik nöroendokrin tümörler(GEP-NET) pediatrik yaş grubunda oldukça nadir görülmektedir. GEP-NET şüphesi olan hastalarda tanıda kesitsel görüntüleme, endoskopi, patoloji, fonksiyonel görüntüleme yöntemleri ve biomarkerlar kullanılmaktadır. Son yıllarda GEP-NET insidansında artış izlenmekte olup bu artışın tanı yöntemlerindeki gelişmelere bağlı olduğu düşünülmektedir. Tedavide en iyi strateji tümörle ilişkili özelliklerin ve hastanın özelliklerinin değerlendirilmesine bağlı multidisipliner yaklaşımdır. İnsidental bulunan asemptomatik, küçük tümörleri olan hastalarda takip ve tedavi için aktif izleme, endoskopik prosedürler veya minimal invaziv cerrahi önerilmiştir. Cerrahi rezeksiyona uygun olmayan ileri GEP-NET'leri olan hastalarda somatostatin analogları, peptid reseptör radyonüklid tedavisi ve çeşitli kemoterapi rejimlerini içeren tedaviler uygulanabilir.

Olgu: Bilinen epilepsi tanısı olan 17 yaşında kız hasta 1 aydır süren baş ağrısı ve son 6-7 gündür ona eşlik eden baş dönmesi şikayetleri ile polikliniğimize başvurmuş. Benzer şikayetlerle acil servisimize de başvuran hastanın kranial MR tetkiklerinde patoloji saptanmamış. Evdeki tansiyon değerlerinde yaşına göre yükseklikler görülen hastanın çocuk nefroloji polikliniğimiz tarafından primer hipertansiyon ön tanısı ile takibine başlandı. Antihipertansif tedavisi ile takibi sırasında tekrar eden baş ağrısı baş dönmesi, presenkop atakları ve kontrol tansiyonlarında yükseklik görülen hasta tansiyon takibi ve ileri tetkik amacıyla farklı tarihlerde çocuk nefroloji servisimizde takip edildi. Servis takipleri sırasında antihipertansif tedavisi düzenlenen hastanın tekrar eden hipertansiyon atakları eşlik eden baş ağrısı atakları ve karın ağrısı olması, anksiyetik ruh hali izlenmesi üzerine çocuk endokrinoloji, çocuk nöroloji, çocuk cerrahi ve çocuk psikiyatri bölümlerine danışılan hastanın batın, hepatobilier, üriner ultrasonografi sonuçlarında patoloji saptanmaması üzerine yapılan kranial, abdomen ve pelvis MR, DMSA, EEG ve idrarda metanefrin ve normetanefrin tetkiklerinde primer hipertansiyonu açıklayacak patoloji görülmedi. Psikiyatrik açıdan tansiyon yüksekliğini açıklayacak patoloji görülmemesi ve hastanın hipertansif atakları, akut batın düşündürülen muayene bulguları tekrarlaması ayrıca yapılan yüzeysel ultrasonografisinde apendiks çapı 8.8 mm görülmesi ve yapılan batın MR'ında apendiks retroçekal yerleşimli, en geniş yerinde çapı 8.4 mm görülmesi üzerine planlanan tanısal laparoskopi ve apendektomi işlemi sonrasında apendikte nöroendokrin tümör tespit edildi. Operasyon sonrası çocuk cerrahi ve tansiyon takipleriyle çocuk nefroloji poliklinik takibi planlanarak hasta taburcu edildi.

Sonuç: Gastroenteropankreatik nöroendokrin tümörler pediatrik yaş grubunda oldukça nadir görülmekle birlikte son yıllarda insidansında artış izlenmektedir, bu artışın tanı yöntemlerindeki gelişmelere bağlı olduğu düşünülmektedir özellikle esansiyel hipertansiyon nedeniyle takip edilip etyoloji araştırılan hastalarda göz önünde bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: nöroendokrin tümör, hipertansiyon

Bildiri No: 2044

Düşük Doğum Ağırlıklı Prematüre Bebeklerde İlk 72. Saat Tartı Kaybının Prematüre Morbidite ve Mortalitesine Etkisi

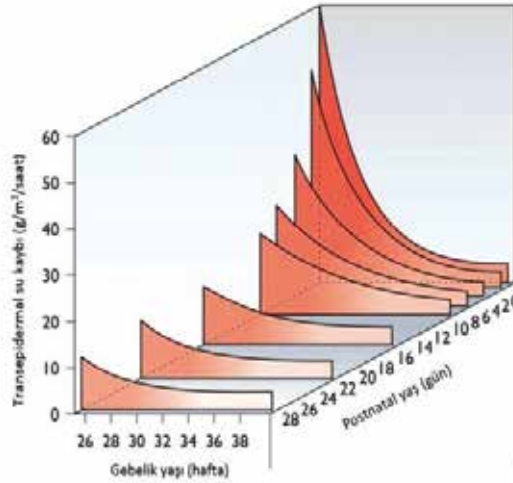
Elif Yaşar¹, Elif Yaşar¹, Elif Özalkaya²

¹İspir Devlet Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

²Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim Araştırma Hastanesi Neonatoloji Kliniği

Giriş: Prematüre bebeklerde doğum sonrası ilk günlerdeki tartı kaybı oldukça değişkendir. Patolojik tartı kayıpları, birtakım yenidoğan morbiditesi ve mortalitesi ile ilişkilendirilmektedir.

Gebelik Yaşı ve Postnatal Yaşa Göre Transepidermal Su Kaybı



Küvöz nem oranı yükseldikçe transepidermal kayıpların azalmasıyla sıvı ihtiyacı da azalır. Özellikle 27. gestasyonel haftadan küçük ve 1000 gramın altında olan pretermier için küvöz nem oranı yüksek tutulması gerektiğinden (%80-90) başlanğıç sıvı miktarının kısıtlı tutulması gerekmektedir.



GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

Yaşamın İlk Haftasında Doğum Ağırlığına Göre Nötral Termal Ortamda Tahmin Edilen İnsensibl Su Kaybı

Vücut Ağırlığı (gram)	İnsensibl su kaybı (mL/kg/gün)
<750	100-200
750-1000	60-70
1001-1250	50-60
1251-1500	30-40
1501-2000	20-30
>2000	20-30

İnsensibl su kaybı; vücut suyunun cilt ve mukozalardan buharlaşmasıdır. Pretermelerde epitel tabakasındaki immatürite sebebiyle cilt yoluyla kayıp daha fazladır. Düşük doğum ağırlıklı bebeklerde kayıp daha fazladır. Pretermelerde uygulanacak intravenöz sıvı tedavisi ortam nemi de göz önünde bulundurularak yönetilmelidir.

Amaç: Çalışmamızda çok düşük doğum ağırlıklı bebeklerdeki 72. saat tartı kaybının morbidite ve mortalitesine etkisinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Bu çalışmada, Şubat 2023- Şubat 2024 tarihleri arasındaki 1 yıllık süreçte, SBÜ Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi'nde takip edilmiş, doğum ağırlığı 1250 gramın altında olan 98 bebek tartı kayıplarına göre 3 gruba ayrılarak prospektif olarak incelendi. Hastaların antenatal özellikleri, 72. saat tartıları, aldıkları sıvı miktarları, vital bulguları ve laboratuvar parametreleri kaydedildi. Takiplerinde gelişen morbiditeler, solunum durumları ve exitus durumları not edildi.

Bulgular: Hastaların ortalama doğum ağırlığı 900,1±224,1 gram, gestasyon yaşı 27,6±2,4 hafta idi. Çalışmamızdaki hastaların %49'u (n:48) %5'ten az tartı kaybı olanlar ve tartısı artıda olanlar (non-fizyolojik) kategorisinde, %36,7'si (n:36) %5-10 arası tartı kaybı yaşayarak fizyolojik değişim gösteren grupta, %14,3'ü (n:14) ise %10'un üzerinde tartı kaybı yaşayan (non-fizyolojik) grupta sınıflandırıldı. Hastaların %96,9'unda (n:95) çeşitli morbiditeler saptandı. En az morbidite %10'un üzerinde tartı kaybı olan grupta idi. Yedinci gününde ex olan 4 bebeğin, %50'sinin tartı kaybı <%5 saptandı. Tartı kaybı %10'un üzerinde olan grupta; sıvı alımı daha yüksekti (p<0,001), kreatinin düzeyleri daha düşük bulundu (p=0,018), surfaktan ve inotrop desteği ihtiyacı daha düşük saptandı, patent duktus arteriyozus ve intraventriküler kanama sıklığı daha düşük bulundu.

Tartı Değişimine Göre 3 Grup Arasında Morbidite Ve Mortalite Özelliklerinin Karşılaştırılması

Değişkenler (n=98)	<%5in altında tartı kaybı olanlar ve tartısı artıda olanlar n=48	%5-10 Fizyolojik sınırdaki tartı kaybı olanlar n=36	>%10un üzerinde tartı kaybı olanlar n=14	p'
Doğumdan sonra gelişen morbidite, n(%)				
Yok	0 (0)	2 (5,6)	1 (7,1)	0,217
Var	48 (100)	34 (94,4)	13 (92,9)	
İlk 72 saatte gelişen RDS, n(%)				
Yok	5 (10,4)	5 (13,9)	1 (7,1)	0,770
Var	43 (89,6)	31 (86,1)	13 (92,9)	
PDA, n(%)				
Yok	24 (50)	17 (47,2)	10 (71,4)	0,283
Var	24 (50)	19 (52,8)	4 (28,6)	
IVK, n(%)				
Yok	30 (62,5)	25 (69,4)	11 (78,6)	0,500
Var	18 (37,5)	11 (30,6)	3 (21,4)	
7. günde mortalite, n(%)				
Yok	46 (95,8)	35 (97,2)	13 (92,9)	0,782
Var	2 (4,2)	1 (2,8)	1 (7,1)	

Sonuç: Çok düşük doğum ağırlıklı bebeklerin sıvı yönetiminde tartı takibi önemli bir yönlendiricidir, ilk günlerdeki tartı kaybına belirli miktarlarda izin verilerek surfaktan sıklığı, patent duktus arteriyozus ve intraventriküler kanama gibi morbiditeleri azaltmak hedeflenebilir.

Anahtar Kelimeler: Morbidite, Prematüre, Sıvı yönetimi, Tartı kaybı



Bildiri No: 3203

Çocukluk Çağında Hiperkalsemi: Paratiroid Adenomu Olan İki Olgu

Abdullah Şentürk¹, Semih Bolu², Yasemin Sevinçtekin³

¹Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

²Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji

³Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıp Fakültesi Öğrencisi

Giriş: Çocuklarda primer hiperparatiroidi çok nadir görülen bir durumdur ve daha çok paratiroid bezlerinden birinde bulunan bir adenomdan kaynaklanmaktadır. Tanı anında çocukların %73 ile %94'ünde yüksek serum kalsiyum düzeyine bağlı bazı bulgular gözlenebilir. Rastlantısal olarak hiperkalseminin erken dönemde saptandığı çocuklarda klinik bulgular belirgin olmayabilir.

Amaç: Bu bildirinin amacı çocuklarda paratiroid adenomuna bağlı olarak gelişen hiperkalseminin farklı klinik tablolarla karşımıza çıkabileceğini göstermektir.

Yöntem: Olgu: İlk olgumuz yüz ve karın bölgesinde tüylenme yakınması ile getirilen 12 yaş 3 aylık kız çocuk idi. Hirsutizm nedeni ile yapılan incelemede rastlantısal olarak yüksek kalsiyum (11,1 mg/dl) düzeyi saptandı. Kontrol serum kalsiyum değeri 12,3 mg/dl, fosforu 3,9 mg/dl ve parathormon (PTH) düzeyi 375 ng/l idi. Eş zamanlı bakılan serum 25 OH Vitamin D düzeyi düşük (9 ng/ml) ve idrarda kalsiyum/kreatinin oranı yüksek (0.36) bulundu (normal değer <0.21). Ebeveynlerin serum kalsiyum düzeyleri ve idrarda kalsiyum/kreatinin oranı normal idi. Başvuruda ve takiplerde hiperkalsemiye bağlı klinik bulgular gözlenmedi. Yapılan boyun ultrasonografisi (USG) ve paratiroid sintigrafisi paratiroid adenomunu gösterdi. Serum kalsiyum düzeyi hafif yüksek ve hiperkalseminin klinik bulguları olmadığı için farmakolojik tedavi başlanmadı.

Bulgular: İkinci olgumuz son birkaç aydır bulantı ve kusma gibi yakınmaları ile başvuran ve incelemede serum kalsiyumu yüksek (13,3 mg/dl) saptanan 13 yaşında kız çocuk idi. Hastanın PTH düzeyi yüksek (189 ng/l), serum fosforu 3,9 mg/dl, 25 OH Vitamin D düşük (13,3 ng/ml) ve idrarda kalsiyum/kreatinin oranı yüksek (0.96) bulundu. Ebeveynlerin taraması primer hiperparatiroidizm ile uyumlu değildi. Boyun USG normal iken, paratiroid sintigrafisi paratiroid adenomu ile uyumlu bulundu. Hiperkalsemisi ve buna bağlı klinik bulguları olan hasta servise yatırıldı ve tedavide 3000 cc/m²/gün serum fizyolojik intravenöz olarak başlandı. 12 saat içinde serum kalsiyumu 11,6 mg/dl'e düşen hasta paratiroid cerrahisi açısından değerlendirilmek üzere çocuk cerrahisi polikliniğine yönlendirildi.

Sonuç: Çocuklarda primer hiperparatiroidinin en sık nedeni paratiroid adenomudur. Hastalığın erken döneminde klinik bulgular belirgin olmayabilir, bu dönemde yüksek kalsiyum düzeyleri uyarıcı olmalıdır. Paratiroid sintigrafisi, paratiroid adenomlarını göstermede önemli bir tanı aracı olarak kullanılmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Hiperkalsemi, Hiperparatiroidi, Paratiroid adenomu



Bildiri No: 3331

De Novo Purin Sentezi Bozukluğu Sonucu Oluşan, Çoklu Konjenital Anomaliler ile Seyreden Yeni Bir Sendrom: Biallelik PAICS mutasyonu saptanan olgunun değerlendirilmesi

Yakup Gözderesi¹, Hilal Onur², Salih Türk², Kutlay Gür², Aslı Ören Leblebicioğlu³, Tufan Kutlu³, Nilay Güneş², Dilek Uludağ Alkaya²

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

²İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Genetik Bilim Dalı

³İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı

Amaç: AMAÇ: Pürinler, nükleik asitler, koenzimler, sinyal iletim ve enerji transferi molekülleri gibi yaşamsal öneme sahip maddelerin temel yapıtaşdır. De novo pürin biyosentezi, fosforibozil pirofosfatın (PRPP), adenin ve guanin nükleotidlerinin öncüsü olan inozin monofosfata (IMP) dönüştürüldüğü bir reaksiyon zincirinden oluşur. Bu yolakta yer alan bifonksiyonel fosforibosilaminoimidazol karboksilaz/fosforibosilaminoimidazol suksinokarboksamid sentetaz (PAICS) enziminin eksikliği 2019 yılında dismorfik yüz, çoklu konjenital anomalileri olan iki kardeşle tanımlanmıştır. Çalışmamızda çoklu konjenital anomalileri ve dismorfik yüz görünümü olan, PAICS geninde biallelik mutasyon saptanan 10 yaşında olgunun klinik ve moleküler bulgularının sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: -

Bulgular: OLGU: Aralarında akrabalık olmayan anne ve babadan doğan 10 yaşında hasta, dismorfik yüz görünümü ve çoklu konjenital anomalileri nedeni ile yönlendirildi. Hastanın prenatal takiplerinde polihidroamniyoz saptandığı, 34 gebelik haftasında 2230 gr ağırlığında ve 45 cm boyunda doğduğu, postnatal ikinci günde özefagus atrezisi, trakeözefageal fistül, duodenal atrezi nedeni ile opere edildiği, izlemde transaminaz yüksekliği nedeni ile yapılan tetkiklerde Abernethy malformasyonu tespit edildiği öğrenildi. 10 yaşında iken yapılan fizik muayenesinde ağırlığı 27 kg(10-25p), boyu 134 cm (25-50p), baş çevresi 51.5 (25-50p) idi, dismorfik yüz bulguları (hipertelorizm, yay şeklinde kaşlar, sol gözde pitoz, tübüler burun, yüksek burun kökü, yele boyun, düşük saç çizgisi, kısa ve sağa deviye boyun), ciddi skolyoz, parmak ve dirseklerde hipermobilité, sandal açıklığı saptandı. İskelet grafilerinde skolyoz, torakal ve servikal vertebralarda kelebek vertebra anomalisi, kranial MR incelemesinde korpus kallozumda incelleme, periventriküler lökomalazi izlendi. Kromozom analizi 46,XX saptanan hastanın tüm ekzom dizileme analizinde PAICS geninde NM_001079524: c.57A>C (;) 104C>T varyantları tespit edildi.

Sonuç: SONUÇ: PAICS eksikliği literatürde sadece iki kardeşle tanımlanmıştır. Erken neonatal dönemde kaybedilen bu olgularda hastamızla benzer şekilde polihidromaniyoz, dismorfik yüz görünümü, özafagus atrezisi, trakeözefageal fistül, kostovertebral anomaliler bildirilmiştir. Çalışmamız literatürde bildirilen üçüncü olgu olması ve hastalığın fenotipik bulgularını genişletmesi nedeniyle önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: PAICS, trakeözefageal fistül, kelebek vertebra



Bildiri No: 3675

Caffey Hastalığı (İnfanıl Kortikal Hiperostozis) Olgu Bildirimi

Merve Kıralı¹, Salih Türk², Hilal Onur², Kutlay Gür², Ayşe Kalyoncu Uçar³, Dilek Uludağ Alkaya², Nilay Güneş²

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

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

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

Giriş: Caffey Hastalığı (İnfanıl Kortikal Hiperostozis), yumuşak dokunun akut inflamasyonu ve komşu kortikal kemik dokusunun lokalize kalınlaşması ile karakterize, sıklıkla uzun kemiklerin diyafizleri, kostalar, mandibula ve skapulanın etkilendiği bir hastalıktır. Sıklıkla semptomlar ateş, yumuşak doku şişliği ve ağrı olup, yaşamın ilk 5 ayında ortaya çıkar ve 2 yaş civarında kaybolurlar. Bugüne kadar, COL1A1 geninde arjinin-sistein değişimine yol açan iki varyant (p.Arg918Cys, p.Arg1014Cys) hastalık ile ilişkili olarak rapor edilmiş olup, otozomal dominant kalıtım göstermektedirler.

Amaç: Bu bildiri, çoklu kemik fraktürü şüphesiyle kırılğan kemik hastalıkları açısından değerlendirilmek üzere 4 aylıkken tarafımıza yönlendirilen ve Caffey Hastalığı tanısı alan bir olgudan bahsedilecektir.

Yöntem: Olgu klinik ve radyolojik olarak değerlendirilmiş, genetik tanısı Sanger dizi analizi ile konulmuştur.

Bulgular: Aralarında akrabalık olan sağlıklı baba ve sağlıklı G2P2A0 anneden 38+2 gestasyonel haftada 2825 gram ağırlığında sezaryen doğum ile doğan hastamızın perinatal öyküsünde özellik yoktu. 4 aylıkken, aile tarafından kol ve bacaklardaki yumuşak doku hassasiyeti ve şişlik fark edilmiş olup, çekilen grafileri uzun kemiklerde geçirilmiş çoklu kırıklar olarak yorumlandığı için olgu polikliniğimize yönlendirilmişti. Fizik muayenesinde somatik ve nöromotor gelişimi yaşıyla uyumlu, genel durumu iyiydi, skleraları soluk mavi ve el bilekleri hipermobildi, mandibulası ve tüm ekstremitte distallerinde şişlik ve palpasyonla hassasiyet vardı. Biyokimyasal incelemede kalsiyum metabolizmasında patoloji saptanmayan hastanın akut faz reaktanları negatifti. Radyolojik incelemede fraktür düşündürülen grafi bulgusu olmayan hastada bilateral radius, tibia ve sağ klavikulada hiperostozis ile uyumlu, ekspansiyon gösteren lezyonlar mevcuttu. Yumuşak doku hassasiyeti ve şişlik ile radyolojik olarak hiperostozis tespit edilmesi nedeniyle Caffey hastalığından şüphelenilen olguda çalışılan Sanger dizi analizi ile heterozigot COL1A1 varyantı (c.3040C>T, p.Arg1014Cys) bulunarak hastanın klinik tanısı moleküler olarak kesinleştirildi. Ebeveynlerine Sanger dizi analizi yapılması planlandı.

Sonuç: Caffey Hastalığı semptomları ve radyolojik bulguları nedeniyle fraktürler, osteomyelit, malignitelerle ayırıcı tanıya girmektedir. Hastalığın klinik tanısı tüm bulguların dikkatlice değerlendirilmesiyle konulabilmektedir. Bu olguların moleküler tanısında Sanger dizi analizinin ilk tercih olarak kullanımı maliyet ve zaman açısından etkin olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Caffey Hastalığı, COL1A1, İnfanıl Kortikal Hiperostozis



Bildiri No: 3979

Yenidoğan Tarama Programını Reddeden Ailenin İkna Sürecinden Sonra Konjenital Adrenal Hiperplazi Tanısı Alan Erkek Bebeği

Öykü Barutçu Güngör¹, Başak Topal Perçikli¹, Fatma Kübra Gürbüz¹, Elif Özalkaya², Güner Karatekin²

¹İSTANBUL ZEYNEP KAMİL EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ, ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI

²İSTANBUL ZEYNEP KAMİL EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ, NEONATOLOJİ BİLİM DALI

Giriş: Konjenital adrenal hiperplazi'nin (KAH) en yaygın nedeni, adrenal korteksin steroid üretiminde kritik rol oynayan 21-hidroksilaz enziminin eksikliğidir. Bu eksiklik, kortizol ve aldosteron üretiminde yetersizliğe neden olur ve sonuçta adrenal hiperplazi gelişir. Kız bebekler, androjenik etkilerle atipik genital yapılarla doğabilirler. Erkek bebeklerde genital organlar genellikle normaldir, erken cinsel gelişim ve aşırı büyüme belirtileri ile başvuruabilirler. Tanının gecikmesi, adrenal kriz gelişme riskini artırır. Kriz sırasında şok, hiponatremi, hiperkalemi, hipovolemi gelişebilir.

Amaç: Erken tanı ve tedavi, adrenal krizi önlemede kritik öneme sahiptir. Türkiye'de KAH taraması 2017 yılında pilot olarak uygulanmaya başlanmış, 2018 yılında genişletilmiştir. Aşı ve tarama testi reddi olan bir ailenin ikna sürecinden sonra yapılan tarama testi ile KAH tanısı alan olgu sunumu ile tarama testlerinin erken tanı ve tedavi açısından önemini vurgulamak, tarama testi reddi konusuna değinmek amaçlanmaktadır.

Yöntem: Olgu sunumu yöntemi kullanılarak, doğum sonrası aşı ve tarama testi reddi olan bir ailenin ikna süreci ve ulusal tarama testlerinin kritik rolü anlatılmaktadır. Bu yöntemle, vaka üzerinden tarama testlerinin erken tanı ve tedavi açısından ne kadar önemli olduğu vurgulanmış ve tarama testi reddinin oluşturduğu riskler tartışılmıştır.

Bulgular: G3 P1 A1 33 yaş anneden, 41+0 hafta sezaryen ile 3200 gram ağırlığında doğan haricen erkek bebeğin ailesi aşı reddi imzası vermiştir. Ulusal tarama testini, detaylı bilgilendirildikten sonra kabul etmiştir. Taramada KAH şüphesi bildirilmesi üzerine çocuk endokrinoloji polikliniğine yönlendirilen hastanın, yenidoğan yoğun bakıma postnatal 25. gün yatışı yapılmıştır. Anamnezde, aile, bebekte herhangi bir bulgunun olmadığını söylemiştir. Fizik muayenesinde orta derecede dehidrate, uykuya meyilli olan bebeğin diğer sistem bulguları normal bulunmuştur. Yapılan tetkiklerinde, 17 hidroksiprogesteron yüksek, hiponatremi ve hiperpotasemi saptanmıştır. Hiponatremi tedavisi, 24 saatte 12 meq Na yükseltecek şekilde yapılırken, ilk gün hiperpotasemi için antipotasemik tedavi verilmiştir. Adrenal krizdeki hastaya çocuk endokrin tarafından fludrokortizon (2*0,1 mg) ve hidrokortizon (100 mg/m²/g) başlanmıştır. Postnatal 39. Gününde, adrenal krizden çıkan, sodyum ve potasyum düzeyleri normale dönen hastanın hidrokortizon dozu günlük %25-30 azaltılarak, idame doz olan 15 mg/m²/g düşülerek, oral sofraya tuzu 1gr/gün ve fludrokortizon ile postnatal 42. gün taburcu edilmiştir.

Sonuç: Ailenin tarama testi reddi kabul edilseydi, bebek adrenal kriz nedeni ile kaybedilebilirdi. Bu olgu, ulusal tarama programlarının ailelerin isteğine bırakılmaması, zorunluluk olması yönündeki düşüncelerimizi desteklemektedir.

Anahtar Kelimeler: Ulusal Tarama Testi Reddi, Neonatal Konjenital Adrenal Hiperplazi, Tarama Testi Zorunluluğu, Adrenal Kriz ve Erken Tanının Önemi



Bildiri No: 4411

ÜNİTEMİZDE YATIRILAN GEÇ PRETERM BEBEKLERDE HİPONATREMİ SIKLIĞI VE ETİYOLOJİSİNDEKİ RİSK FAKTÖRLERİ

Ayşenur Temel¹, Aslı Aydan Çıkrıkçıoğlu⁴, Emel Altuncu², Yasemin Akın³

¹Gebze Fatih Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Kocaeli, Türkiye

²SBÜ İstanbul Kartal Dr Lütfi Kırdar Şehir Hastanesi, Neonatoloji, İstanbul, Türkiye

³SBÜ İstanbul Kartal Dr Lütfi Kırdar Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, İstanbul, Türkiye

⁴Afyon Bolvadin Dr Halil İbrahim Özsoy Devlet Hastanesi

Giriş: Hiponatremi, yenidoğan yoğun bakım ünitesi (YDYBÜ)'ne yatırılan bebeklerde, özellikle preterm bebeklerde sık karşılaşılan bir sorundur.

Amaç: Geç preterm bebeklerde hiponatremi sıklığı ve etyolojisindeki risk faktörlerinin araştırılması amaçlandı.

Yöntem: Ünitimizde yatırılan, geç preterm bebeklerden hiponatremi gelişen bebekler, hiponatremisi olmayan bebeklerle, dermografik, natal ve maternal/prenatal özellikler, klinik seyirde yaşadıkları morbiditeler, aldıkları solunum destekleri ve hiponatremi gelişenlerde tedavi uygulamaları açısından karşılaştırıldı. Hiponatremi gelişimini artıran risk faktörleri araştırıldı.

Bulgular: İncelenen 119 bebeğin 31 (%26,0)'inde hiponatremi görüldü. Hiponatremisi olan ve olmayan bebeklerin arasında doğum ağırlığı ($p=0,221$), gestasyonel yaş ($p=0,248$), cinsiyet ($p=0,285$) açısından fark yokken, hiponatremili hastaların 1., 5. ve 10. dakikadaki APGAR skorları ($p=0,001$), hiponatremi olmayanlara göre daha düşük, doğumda resusitasyon ve PBV uygulama oranları ($p=0,016$) istatistiksel olarak daha yüksekti. Hiponatremisi olan ve olmayan bebeklerin doğum şekli açısından aralarında istatistiksel anlamlı fark yoktu ($p=0,784$). Hiponatremisi olan bebeklerde RDS ($p=0,005$), hipoksi ($p=0,016$) ve hipokalsemi ($p<0,001$) görülme oranı, hiponatremisi olmayan bebeklerde ise TTN'si ($p=0,015$) daha yüksekti. Hipoksisi olan hastalarda hiponatremi riski 8,312 kat artmaktaydı. Erken ve geç hiponatremisi olan bebeklerin arasında dermografik, natal ve maternal/prenatal risk faktörleri açısından istatistiksel anlamlı fark bulunmadı. Erken hiponatremisi olan bebeklere daha çok mekanik ventilasyon uygulanmıştı (%96 ve %50; $p=0,016$). Tedavide, erken hiponatremi hastalarda büyük oranda sıvı kısıtlaması yapılırken, geç hiponatremili hastaların çoğunluğu müdahale edilmeden takip edilmişti ($p=0,014$).

Sonuç: Hiponatremi gelişimine etkisi olan risk faktörlerini değerlendirdiğimiz çalışmamızda, doğumda PBV uygulanması gereken, APGAR skorları düşük, sezaryen endikasyonları akut fetal hipoksiyi düşündüren bebeklerde hiponatremi görülme oranının daha yüksek çıktığı ve bu bebeklerin sonrasında da izlemde solunum sıkıntılarının daha ağır olduğu ve daha çok solunum desteğine ihtiyaç duydukları görülmüştür. Hiponatreminin yenidoğan döneminde term ve preterm tüm bebekler için ciddi bir morbidite nedeni olması, hasta bebeklerin takibinde sodyum değerinin yakın takibini önemli hale getirmiştir. Bu nedenlerle, hiponatremi yaratabilecek risk faktörlerinin erken saptanması ve önlemeye yönelik girişimlere erken başlanması gerekir.

Anahtar Kelimeler: hiponatremi, geç preterm, yenidoğan



Bildiri No: 5041

Çocuklarda Çölyak Hastalığına Kesitsel Bakış: Tek Merkez Deneyimi

Arlin Tunç¹, Simay Buse Gülümser¹, Ahsen Çolakoğlu¹, Oğuzhan Tin², İpek Ülkersoy², Ömer Faruk Beşer², Fügen Çullu Ço-
kuğraş²

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

²İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenterolojisi, Hepatoloji ve Beslenme Bilim Dalı

Giriş: Çölyak hastalığı (ÇH), gluten içeren besinlerin tüketilmesini takiben yaşamın herhangi bir döneminde tetiklenebilen kronik, immun aracılı enteropatidir.

Amaç: Bu çalışmamızda ÇH tanılı hastalarımızda büyüme gelişmeyi değerlendirmeyi, tanı anındaki biyokimyasal değerleri, gastrik yakınma ve bulguların sıklığını, eşlik eden gastrit ile özofajit oranlarını saptamayı amaçladık.

Yöntem: 2019-2024 arasında merkezimizde takip edilen ÇH tanılı hastaların dosyaları retrospektif incelendi.

Bulgular: 2019-2024 arasında merkezimizde tanı alan toplam 110 olgu çalışmaya dahil edilmiş olup olguların %66'sı kızdı. Ortalama tanı yaşı 90,3 ay, en sık başvuru yakınması büyüme gelişme geriliği (44,5) ve kabızlık (%20,9). Karın ağrısı, ishal, kusma, iştahsızlık, bulantı, amenore, tedaviye dirençli anemi ve transaminaz yüksekliği diğer başvuru yakınmalarıydı. ÇH tanılı olgularımızın 14'üne tip 1 diyabet, 3'üne otoimmün tiroidit, 3'üne Down sendromu, 1'ine kistik fibrozis, 1'ine ise otoimmün hepatitin eşlik ettiğini gözlemledik ve 2 hastamızın ailesinde de ÇH mevcuttu. Tanı anında anti-transglutaminaz IgA ortalama değeri 232,34 U/ml (>12) olmak üzere yüksek saptanmıştır. Olguların %50,9'unda anti-endomisyum antikoru bakılmış, %89,2'sinde pozitif saptanmıştır. Biyopsi sonuçlarında %40,2 Marsh Evre 3A, %20,6 Marsh Evre 3C tespit edilmiştir. %36 hastanın endoskopik biyopsi raporunda gastrit bildirilmiş olup bunların %42,8'ine { Helicobacter pylori} pozitifliği eşlik etmekteydi. Hastaların %17,5' inde histopatolojik olarak özofajit saptanmış, bunlardan üçü eozinofilik özofajit tanısı almıştır. Tanı anında diyet öncesi B12, D vitamini, folik asit düzeylerine bakılmış olup B12 düzeyi %25, vitamin D düzeyi %83, folik asit düzeyi %23 olguda normal aralıklarına göre düşük saptanmıştır.

Sonuç: Çalışmamızda da ortaya koyulduğu üzere ÇH'de en sık ve önemli bulgusu büyüme gelişme geriliğidir. Nutrisyonel eksikliğin göstergesi olarak çoğu olgumuzda vitamin düzeylerinin eksik saptanması takipte oldukça önemlidir. Olguların 1/3'ünde gastrit saptanması ve bunların çoğunda {Helicobacter pylori}nin negatif olması, {Helicobacter pylori}nin otoimmünite down regülasyonu ile ÇH'nı azaltmasıyla ilgili olabileceği hipotezini desteklemekte olup ileriki çalışmalara konu olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Çölyak hastalığı, Gastrit, Büyüme gelişme geriliği



Bildiri No: 7032

Otizm Spektrum Bozukluğu Olan Hastalarda Vitamin Eksiklikleri ve Beslenme Durumlarının Değerlendirilmesi

Nurşahver Öztürk¹, Serap Ata¹, Can Tumba¹

¹İstanbul Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

²İstanbul Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

Giriş: Otizm Spektrum Bozukluğu, sosyal ve iletişim becerilerindeki eksiklikler ve tekrarlayıcı davranışlar ile karakterize edilen bir gelişimsel bozukluktur. Etiyolojide magnezyum, selenyum, Vitamin A, D, E, folat ve demir eksiklikleri literatürde tartışılmıştır.

Amaç: Çalışmamızın amacı polikliniğimize sıkça başvuran bu hasta grubunda tanı anındaki vitamin değerlerini ve şimdiki vücut kompozisyonlarını değerlendirmektir.

Yöntem: Haziran 2023-haziran 2024 tarihleri arasında hastanemiz çocuk psikiyatri ve pediatri polikliniklerine başvuran otizm tanısı almış 2-18 yaş arası hastalar retrospektif olarak incelendi. Eşlik eden kronik hastalıkları olanlar çalışma dışı tutuldu. İlk tanı yaşı, doğum zamanı, doğum kilosuna, anne sütü alma, ilk tanı sırasındaki hemogram, ferritin, demir, folik asit, vitamin D durumları kayıtlardan incelendi. Güncel kilo, boy durumları yaş ve cinsiyete göre BMI yüzdeleri ve z-skorları hesaplandı. İstatistik için ortalama, standart sapma, frekans ve yüzdelerden faydalanıldı. İlişki için korelasyon analizi yapıldı.

Bulgular: Çalışmaya 49 hasta alındı. Hastalarımızın %22,3'ü kız (n=11), %77,5'i erkek (n=39) olup, ortalama tanı yaşı 2.9 ± 1.3 dır. Vakaların %19,6'sı 2500 gr altı doğarken, %28,3'ü 37 hafta altı doğmuştur. Tanı anında ortalama hemoglobin (Hb) değeri 11.9 ± 1.5 g/dL. Hb <11.5 olanların oranı %41.3'tür. Ortalama B12 seviyesi 454.6 ± 190.6 pg/mL. B12 yetersizliği olanların oranı %13'tür. Vitamin D düzeyi ortalaması 18.1 ± 7.4 ng/mL olup vakaların %15.2'si ağır eksiklik, %23.9'u orta, %52.2'si hafif eksiklik, %8.7'si ise normal vitamin D'ye sahiptir. Hastaların güncel vücut ağırlıklarına bakıldığında sadece %39,1'i normal kiloda, %13'ü fazla kilolu, %41,3'ü obez ve sadece %5'i düşük kiloludur. Yaş ile BMI yüzdeleri arasında pozitif yönlü zayıf düzeyde bir ilişki var. Ancak istatistiksel olarak anlamlı bulunamamıştır. ($r = .110$ $p = .468$).

Sonuç: Vitamin D eksikliğinin önemi yüksek yaygınlığı göz önüne alındığında, otistik çocuklarda, infantlarda ve gebelerde düzenli olarak taranması, gerekli profilaksi ve tedavinin yapılması önerilmelidir. Bu çocuklarda normal obez çocuklardan farklı olarak obezite gelişimine katkıda bulunan psikotrop ilaç kullanımı, hareketsiz kalma, atipik yeme davranışları gibi durumlara dikkat edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: otizm, obezite, vitamin D eksikliği



Bildiri No: 7128

Başlık: Marfan Sendromlu Çocuk Olgularda Kardiyak Patolojiler ve Takipleri

Esmâ Şen¹, Nurdan Erol², Abdullah Alpınar², Ceylin Eylül Karakaş¹

¹Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

²Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

Giriş: Marfan sendromu, bağ dokusunun genetik bir hastalığı olup kardiyovasküler sistemde aort anevrizması, mitral kapak prolapsusu ve mitral yetmezlik gibi komplikasyonlarla ilişkilidir. Hastalığın erken tanısı ve izlenmesi, olgunun yönetimi açısından önemlidir. Bu çalışmanın amacı, kardiyak açıdan değerlendirilen Marfan sendromlu çocuk olguların takip ve tedavilerinin retrospektif değerlendirilmesidir.

Amaç: Ekim 2016 ile Eylül 2024 tarihleri arasında merkezimize başvuran, genetik olarak Marfan sendromu tanısı almış ve kardiyolojik muayeneleri yapılmış olan çocuk olgular çalışmaya dahil edildi. Olguların cinsi, boy ve kilo persantilleri, ekokardiyografik bulguları, aldıkları tedaviler hastane kayıtlarından retrospektif olarak tarandı. Veriler tanımlayıcı istatistikler ile analiz edildi.

Yöntem: Çalışma süresinde 16 olguya rastlandı. Ekokardiyografik olarak incelenmeyen 7 hasta çalışma dışında bırakıldı.

Bulgular: Olguların ortalama yaşı $10,78 \pm 5,39$ yıl olup, 7'si kız, 2'si erkekti. Hastalardan 2'sinde anne ve baba arasında uzaktan akrabalık, 6'sında ailede Marfan öyküsü bulunmaktaydı. Marfan sendromunun karakteristik uzun ve ince fenotipik yapısına uygun olarak, 6'sının boy persantili 95'in üzerinde, 3'ünün ise kilo persantili 50'nin altında bulundu. İncelenen 9 hastanın 4'ünde aort genişlemesi, 8'inde mitral kapak prolapsusu, 4'ünde mitral yetmezlik tespit edildi. Aort kökü genişlemesi olan olgularda aort kökü genişlemesine ait z skorları +2,2 ile +3,28 arasında değişmekteydi. Olguların 4'ünde enalapril kullanımı vardı, 1 hastanın tedavisi 1 yıl kullanımın ardından kesilmişti. 1 olgunun takibinde lens subluksasyonu nedeniyle opere edildiği öğrenildi.

Sonuç: Marfan sendromlu hastaların yönetiminde büyüme ve gelişmenin izlemi ve diğer organ ve sistem patolojileri açısından multidisipliner değerlendirme gereklidir. Çalışmamızda morbidite ve mortalite açısından büyük önemi olan kardiyak patolojilerin çocukluk çağında başladığı görülmektedir. Bu olgularda kardiyolojik komplikasyonların azaltılması için çocukluk çağı itibarıyla takip ve tedavilerin düzenli olarak yapılması gereklidir. Daha geniş hasta gruplarıyla yapılacak olan çok merkezli çalışmalar bu bulguları destekleyecektir.

Anahtar Kelimeler: Marfan sendromu, aort kökü z-skor

Bildiri No: 7184

Çocuk Kardiyoloji Polikliniğine Spora Katılım Öncesi Başvuran Hastalarda Ani Ölüm Riskinin Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi

Nurhayat Karakaya¹, Ahmet Sarı²

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Kütahya Şehir Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

Giriş: Sportif faaliyetlerine katılım öncesi kardiyovasküler muayenenin esas amacı; ani kardiyak ölüm için risk faktörlerinin belirlenmesidir.

Amaç: Bu çalışmada çocuk kardiyoloji polikliniğine spora başlamadan önce ek önerilerimiz açısından tarafımıza başvuran hastaların sonuçlarını retrospektif olarak değerlendirmeyi; herhangi bir kardiyovasküler patoloji saptandığında ise tedavi edilmesini, koruyucu önlemlerin alınmasını ve oluşabilecek olumsuz durumların engellenmesini amaçladık.

Yöntem: Kütahya Şehir Hastanesi Çocuk Kardiyoloji Polikliniğine Mart 2024-Ağustos 2024 tarihleri arasında spora katılım öncesi kardiyovasküler muayene amacı ile başvuran hastalar retrospektif olarak değerlendirildi. Tüm hastaların öyküsü, fizik muayeneleri, elektrokardiyografik (EKG) ve ekokardiyografik sonuçları incelendi.

Bulgular: İncelenen 6 ay içinde ünitemize spora katılım öncesi 422 hasta başvurdu. Hastaların yaş aralığı 6-17 yaş idi. En sık saptanan EKG bulguları (Tablo-1); 34 hastada inkomplet sağ dal bloğu (%8), sırasıyla iki hastada Wolf Parkinson White Sendromu (%0.47) ve bir hastada Uzun QT Sendromu (%0.23) idi. Ekokardiyografik değerlendirmede (Tablo-2), üç hastada biküspit aorta (%0.71) dört hastada hafif derecede mitral yetersizlik (%0.94), iki hastada aort yetmezliği ve mitral yetmezlik birlikteliği nedeni ile geçirilmiş Akut Romatizmal Ateş Karditi (%0.47), altı hastada atriyal septal defekt (ASD sekundum) (%1.42) izlendi. Yirmi iki hastada fizyolojik seviyede mitral darlık ve triküspid darlık gibi kapak bozukluğu saptandı (%5.21). Üç hastaya Mitral Kapak Prolapsusu (MVP) (%0.71) teşhisi konuldu.

Tablo-1: En sık saptanan EKG bulguları

EKG Bulgusu	(n, 422%)
İnkomplet Sağ Dal Bloğu	34 (%8)
Wolf Parkinson White Sendromu	2 (%0.47)
Uzun QT Sendromu	1 (%0.23)

Tablo-2: En Sık Saptanan EKO Bulguları

	n (%)
Biküspid Aorta	3 (%0.71)
Hafif Derecede Mitral Yetmezlik	4 (%0.94)
Geçirilmiş Akut Romatizmal Ateş Karditi (Aort Yetmezliği ve Mitral yetmezlik birlikteliği ile)	2 (%0.47)
Sekundum ASD	6 (%1.42)
Fizyolojik Mitral/Triküspid Darlığı	2 (%0.47)
Mitral Kapak Prolapsusu	3 (%0.71)

Sonuç: Yetişkinlerde ani kardiyak ölümün en sık nedeni koroner arter hastalığı olsa da, pediatrik polülasyonda ani kardiyak ölüm daha çok hipertrofik kardiyomiyopati, dilate kardiyomiyopati, aritmojenik sağ ventrikül kardiyomiyopatisi, miyokardit ve primer aritmojenik bozukluklar (Uzun QT sendromu, Brugada Sendromu ve Katekolaminerjik Polimorfik Ventriküler Taşikardi gibi) dahil olmak üzere yapısal kalp hastalıkları nedeniyle meydana gelmektedir. Çocuklarda ve genç yetişkinlerde ani



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

kardiyak ölümün kardiyak nedenlerinin çoğunun altında genetik bir temel yatmaktadır(1).Kardiyovasküler hastalıklar; sporcularda ani kardiyak ölümlerin yaklaşık olarak %75'den sorumludur.Dolayısıyla ani kardiyak ölümlerin önüne geçebilmek amacıyla kardiyak tarama çok kıymetlidir(2).Çalışmamızda bir hastada Uzun QT Sendromu tanısı saptanarak hastamızın fiziksel aktivitesi kısıtlanarak elektrofizyolojik değerlendirme ve genetik aritmi taraması için yönlendirilmiştir.Sporcularda tahmin edilenden daha fazla oranda ani kardiyak ölümlerin olması nedeni ile kardiyovasküler muayene ve taramanın önemi artmaktadır. Bu çalışma ile ülkemizde spor taraması için başvuran pediatrik hastaların muayenelerinin sistematik bir yaklaşımla ve özenle yapılmasının oluşabilecek olumsuz sonuçların önüne geçilmesi açısından çok önemli olduğunu vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: Spor öncesi kardiyoloji muayenesi, çocuklarda ani kardiyak ölüm, Uzun QT Sendromu, Kardiyovasküler muayene



Bildiri No: 8972

Psödohipoparatiroidi Tanısıyla Takip Edilen Hastalarda GNAS Gen Mutasyonu ve Klinik Korelasyonlarının Vakalar Üzerinden İncelenmesi

Rabia Çoban¹, Meltem Yılmaz Aksoy¹, Melike Topuz¹, Seda Çakmaklı¹, Eda Çelebi Bitkin¹, Esra Deniz Papatya Çakır¹

¹Bakırköy Sadi konuk Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Psödohipoparatiroidi (PHP), parathormona (PTH) karşı hedef organ düzeyinde cevapsızlık nedeniyle hipokalsemi ve hiperfosfatemi gelişmesiyle karakterize nadir bir bozukluktur. GNAS geninin genetik veya epigenetik bozuklukları ve c-AMP metabolizmasını etkileyen durumlar PTH direncine neden olur. Ekstra-renal tutulum veya diğer hormon dirençleri (TSH, GnRH ve glukagon) farklı oranlarda görülmektedir. Bunun yanı sıra hastalar; kısa boy, brakidaktili, yuvarlak yüz, obezite ve heterotopik ossifikasyonlar gibi sıradışı fiziksel özellikler gösterir. GNAS İnaktivasyon Bozuklukları ile ilişkilendirilen diğer hastalıklar psödopsödohipoparatiroidizm (PPHP), ilerleyen kemiksel heteroplazi (POH) ve osteoma kutis (OC) olup fenotipik olarak etkilenim vardır. Adenilat siklaz enziminin kemik doku gelişimi işleyişini düzenlemekte katkısı bulunan sinyal yolları üzerinde büyük bir rol oynadığı düşünülmektedir. Böylece bu enzim, vücudun yanlış bir bölgede kemik dokusu üretimini engellemeye yardımcı olmuş olur.

Amaç: Psödohipoparatiroidi klinik tanılı hastaların GNAS gen mutasyonu ile olan korelasyonunu değerlendirmek, eşlik eden hormonal anormallikler, heterotopik ossifikasyonlar ve fenotipik özellikleri incelemektir.

Yöntem: Çalışma grubumuz kliniğimizde psödohipoparatiroidi tanısıyla takip ve tedavisi devam eden sekiz hastadan oluşmaktaydı. Hastalarımıza GNAS gen mutasyonu çalışıldı. Eşlik eden hormonal anormallikler, heterotopik osteodistrofler ve fenotipik özellikler (boy kısalığı, yuvarlak yüz, obezite, brakidaktili) değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmamızda psödohipoparatiroidi tanısıyla takip edilen 8 hasta için GNAS gen mutasyonu araştırıldı. 5 hastanın GNAS gen pozitifliği saptandı. 1 hastamızda GNAS negatif olarak sonuçlandı. 2 hastamızın çalışma sonucu beklenmektedir. GNAS pozitif 4 hastanın fenotipik özellikleri mevcut olup sonucu beklenen 2 hastada Albright herediter osteodistrofisi fenotipi belirgindir. Heterotopik ossifikasyonlar için hastalarımızda yapılan görüntülemelerde 4 hastamızda beyin parankimi, kalça ve zigomada (viserocranium) kemik dokusu saptanmıştır. Yeni tanılı hastalarımızın görüntüleme sonuçları beklenmektedir. GNAS pozitifliği olan 5 vakaya hipotiroidi eşlik etmekteydi. Genetik sonucu beklenen bir hastamızın hipotiroidisi mevcut olup diğer hastalarımız hipotiroidi açısından yakın takip edilmektedir. Ayrıca özellikle GNAS gen defekti olan hastalarımızda GnRH direnci beklenmesi nedeniyle pubertal dönem boyunca bu açıdan da takip edilecektir.

Sonuç: Hipotiroidizm; PHP'nin ilk klinik belirtisi olabilir. Konjenital hipotiroidizm taramalarıyla yenidoğan döneminde tespit edilirken; PHP tanısı genellikle hipokalsemi ve yüksek PTH seviyelerinde ortaya çıktığında konulur. Sıklıkla erken çocukluk döneminde ortaya çıkan bir durum olarak tespit edilmiştir. Tip 1 PHP'de PTH ile birlikte büyüme hormonu, TSH, GnRH'a direnç varken, Tip 2 PHP'de sadece PTH'a direnç vardır. Bu sebeplerle tanılı hastalarda PHP tedavi ve takibi yanı sıra gelişebilecek diğer hormon dirençleri açısından klinik izlem önerilmektedir.

Anahtar Kelimeler: PTH, psödohipoparatiroidi, GNAS, hipokalsemi



Bildiri No: 9215

ÇÖLYAK HASTALIĞI TANISI ALAN ÇOCUK HASTALARIN DEMOGRAFİK, KLİNİK VE LABORATUVAR BULGULARININ DEĞERLENDİRİLMESİ

Seren Güncan Aydın¹, Gamze Özgürhan¹, Banu Bal Çermik¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Çölyak hastalığı (ÇH); duyarlılığı olan bireylerde gluten proteinine maruz kalma sonucu ortaya çıkan kronik, immün aracılı enteropatidir. Hastalığın erken dönemde tanınması, nonspesifik semptomlar ile başvuran hastalarda çölyak hastalığından şüphelenilmesi ve tedaviye erken başlanması gelişebilecek komplikasyonların önlenmesi açısından büyük önem taşır.

Amaç: Bu çalışmada; Çölyak hastalığı tanısı alan çocuk hastaların demografik, klinik ve laboratuvar bulgularının değerlendirilmesi, diyet uyumunun antropometrik ölçümlere etkisinin araştırılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Çalışmamıza İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Gastroenteroloji ve Hepatoloji Polikliniğine Ocak 2019- Aralık 2023 tarihleri arasında başvuran ve ÇH tanısı almış 1-18 yaş arası 187 hasta dahil edildi. Hastaların kayıtları retrospektif olarak elde edildi. Demografik özellikleri, boy ve ağırlık ölçümleri, başvuru anındaki laboratuvar tetkikleri ile doku transglutaminaz IgA, anti-endomisyum antikorları, endoskopik biyopsi sonuçları, Marsh sınıflamasına göre evreleri kaydedildi. Takibe gelen 127 hastanın glutensiz diyetle başladıktan sonraki 1. yıl doku transglutaminaz IgA değerleri kaydedildi. Hastaların diyet uyumları 1. yıl doku transglutaminaz düzeyleri baz alınarak değerlendirildi. Diyete uyumu olan ve olmayan gruplar arasındaki 1. yıl boy, kilo, vücut kitle indeksi (VKİ) SDS değerleri karşılaştırıldı.

Bulgular: Çalışmadaki hastaların ortalama yaşı $9,11 \pm 3,85$ yıl idi. Olguların %56,1'i (n=105) kız, %43,9'u (n=82) erkekti. Hastaların %26,2'si zayıf, %72,2'si normal ve %1,6'sı obez olarak saptandı. Olguların %69'unda (n=129) klasik ÇH, %24,1'inde (n=42) atipik ÇH, %6,9'unda (n=16) sessiz ÇH saptandı. En sık görülen tipik bulgu büyüme geriliği (%23,5) iken en sık görülen atipik semptom kabızlık idi. Tipik ÇH tanılı hastaların kilo ve VKİ SDS değerleri atipik ÇH olan hastalara göre daha düşük saptanırken boy SDS değerleri arasında anlamlı fark saptanmadı. Olguların başvuru anındaki ve 1. yıl sonundaki boy, kilo ve VKİ değerlerini karşılaştırdığımızda diyete uyum gösteren ve göstermeyen tüm hastaların diyetten bağımsız olarak 1. yıl sonundaki boy, kilo, VKİ SDS değerlerinde anlamlı bir artış olduğu görüldü. Diyete uyumlu olan grubun 1. yıl boy SDS değerlerinin anlamlı bir şekilde daha yüksek olduğu görüldü.

Sonuç: Bu çalışma ile ÇH'nin klinik prezantasyonunun çok çeşitlilik gösterdiğine, atipik bulguları olan veya asemptomatik ancak risk faktörü olan hastalarda ÇH taramasının önemine dikkat çekmekteyiz. Çalışmamızda glutensiz diyetle uyum ile 1. yıl sonunda boy SDS değerlerinde anlamlı derecede iyileşme olduğunu saptadık. Daha uzun süreli ve geniş sayıda vakayı içeren takip çalışmaları ile önemli sonuçların elde edilebileceğini düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: çölyak hastalığı, malnütrisyon, glutensiz diyet



Bildiri No: 9499

Konjenital Ağrı Duyarsızlığı Sendromu Olgu Sunumu

Ece Özel¹, Salih Türk², Hilal Onur², Kutlay Gür², Dilek Uludağ Alkaya², Nilay Güneş², Beyhan Tüysüz²

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

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

Giriş: Konjenital ağrı duyarsızlığı sendromu (CIP), ağrılı uyarımlarla ilişkili ağrı algısının yokluğu ile karakterize, otozomal resesif kalıtım gösteren nadir bir bozukluktur. CIP patogenezinde Nav1.7 adlı sodyum kanalını kodlayan SCN9A genindeki fonksiyon kaybettiren mutasyonlar yer alır.

Amaç: Bu olgu sunumunda, tüm ekzom dizi (WES) analizi ile CIP tanısı almış olan bir olgunun sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Olguya klinik izlem, biyokimyasal tetkikler yapılmış olup genetik analizde WES ve Sanger dizi analizi kullanılmıştır.

Bulgular: Aralarında 3.derece akraba evliliği olan sağlıklı ebeveynlerden doğan 19 aylık erkek olgu, çok sayıda kırık öyküsü ve kırığa ikincil kemik deformiteleri nedeniyle yönlendirildi. Nöromotor gelişimi normal olan hastanın başvuru muayenesinde bilateral dirseklerde hafif kısıtlılık ve bilateral genu varum deformitesi mevcut idi. Biyokimyasal tetkiklerinde D vitamini metabolizmasında özellik yoktu. Görüntüleme tetkiklerinde uzun kemiklerin diafizlerinde kısalık ve angulasyon mevcuttu, ek olarak sol femurda ekspanse, düzensiz, litik alanlar (kronik osteomyelit sekeli?) saptandı. Hastanın DEXA ile kemik yoğunluğu ölçümü normaldi. Spesifik bir klinik tanı olmaması üzerine yapılan WES analizinde SCN9A geninde homozigot, bilinen, patojenik bir varyant (c.1642C>T, p.Arg548Ter) saptandı. Bu değişiklik, Sanger dizi analizi ile konfirme edildi. Öyküsü tekrar gözden geçirilen hastanın öyküsünde aşı yapılırken, kan alınırken ağlamadığı, daha önce elini sobada yaktığı ve uzun kemik fraktürlerinin sonrasında ağlamadığı öğrenildi. EMG tetkikinde, tüm ekstremitelerde ileti hızları normal, alt ekstremitelerde duysal ve motor amplitüd düşüklüğü (geçirilmiş fraktüre bağlı?) saptandı. Hastamızda, SCN9A mutasyonlarına eşlik edebilecek olan işitme kaybı, anhidrosis ya da hipohidrosis bulunmamaktaydı. CIP tanısı alan hastanın ailesine genetik danışma verildi.

Sonuç: SCN9A genindeki otozomal resesif kalıtmı mutasyonlar CIP ve Herediter Duysal ve Otonomik Nöropati tip IID (HSAN2D)'e neden olmaktadır. Hastamız HSAN2D açısından otonomik bulgularının olmaması nedeniyle CIP tanısı almıştır. CIP tanılı bireyler çocukluk döneminde yaralanmaları fark edemedikleri ve ağrıdan kaçınma davranışını öğrenemedikleri için tekrarlayan travmalar yaşayabilirler. Bu travmalara ikincil olarak doku hasarı, kemik kırıkları ve enfeksiyonlar gelişebilir. Klinik pratikte bu hastaları osteogenezis imperfekta gibi düşük kemik yoğunluğu ile seyreden hastalıklar ve immün yetmezliklerden ayırt etmek ve klinik izlemlerini planlamak önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: SCN9A, Fraktür, Ağrı duyarsızlığı



9.

GENÇ PEDIATRİSTLER KONGRESİ

31 Ekim - 2 Kasım 2024

Hilton İstanbul Bakırköy

İLETİŞİM BİLGİLERİ



Adres: Halaskargazi Mah. Rumeli Cd. Nur Apt. No: 35-37

Kat:3 Daire:6 Şişli, İstanbul

Telefon: 0212 632 86 33

Faks: 0212 632 86 33



Adres: Esentepe Mah. Yazarlar Sok. No:16 Şişli, 34394, İstanbul

Telefon: +90 212 279 00 20

Faks: +90 212 279 00 35

E-posta: gnctpk@soloevent.net