



Tıp Fakültesi



9. MARMARA PEDIATRİ KONGRESİ

ULUSLARARASI KATILIMLI

-Dijital Kongre-

18-20 ŞUBAT 2022

“Değişen Dünyada Çocuk Hekimliği”



BİLDİRİ ÖZETLERİ KİTABI

9. MARMARA PEDIATRİ KONGRESİ ULUSLARARASI KATILIMLI



Tıp Fakültesi



Değerli Meslektaşlarımız,

Marmara Pediatri Derneği'nin düzenleyeceği, 9. Marmara Pediatri Kongresi'nin 18-21 Şubat 2022 tarihleri arasında Çevrim İçi olarak dijital platformda yapılacağını bildirmekten büyük mutluluk duymaktayız.

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları alanındaki son yeniliklerin tartışılacağı kongremizde, alanında geniş bilgi ve tecrübeye sahip değerli öğretim üyelerimiz deneyimlerini bizlerle paylaşacaktır.

Geçtiğimiz yıl gerçekleşen dijital kongremizin ardından bu senede aynı şekilde çevrim içi düzenlenecek olan ve bilimsel açıdan son derece tatmin olacağımız bir kongre planlıyoruz.

Katkılarınızla değerlenecek kongremize davetlisiniz.

Prof. Dr. Elif KARAKOÇ AYDINER

9. Marmara Pediatri Kongresi Başkanı

Prof. Dr. Figen AKALIN

Marmara Pediatri Derneği Başkanı

9. MARMARA PEDIATRİ KONGRESİ ULUSLARARASI KATILIMLI



Tıp Fakültesi



KURULLAR

YÖNETİM KURULU
YÖNETİM KURULU BAŞKANI
Figen AKALIN

BAŞKAN YARDIMCISI
Perran BORAN

GENEL SEKRETER
Elif KARAKOÇ AYDINER

SAYMAN
Bülent KARADAĞ

ÜYE
İbrahim GÖKÇE

KONGRE DÜZENLEME KURULU
KONGRE BAŞKANI
Elif KARAKOÇ AYDINER

KONGRE BİLİMSEL SEKRETERYA
Olca ÜNVER
Ömer DOĞRU

KONGRE DÜZENLEME KURULU
Figen AKALIN
Perran BORAN
Bülent KARADAĞ
İbrahim GÖKÇE

BİLİMSEL KURUL

Saygın ABALI
Figen AKALIN
Nuray AKTAY AYAZ
Harika ALPAY
Ruth ANN ETHZEL
Mustafa ARGİ
Elif AYDINER
Kadir BABAOĞLU
Sevcan Azime BAKKALOĞLU
EZGÜ
Safa BARIŞ
Tuğba BARSAN KAYA
Birsen BAYSAL
Abdullah BEREKET
Hülya Selva BİLGİN
Perran BORAN
Yonca BULUT
Betül BÜYÜKTİRYAKİ
Pelin CENGİZ
Kürşat Bora ÇARMAN
Şükrü ÇEKİÇ
Agop ÇITAK
Naci ÇİNE
Haluk ÇOKUĞRAŞ
Elif DAĞLI
Serap DEMİRCİOĞLU
Ömer DOĞRU
Özlem DURMAZ
Nurşah EKER

Emel EKŞİ ALP
H.Nursel ELÇİOĞLU
Nilüfer ELDEŞ HACİFAZLIOĞLU
Ela ERDEM ERALP
Deniz ERTEM
İbrahim GÖKÇE
Yasemin GÖKDEMİR
Damla GÖKŞEN
Rabia GÖNÜL SEZER
Emine GÜLBİN GÖKÇAY
Emel GÜR
Tülay GÜRAN
Belma HALİLOĞLU
Olgu HALLİOĞLU
Nalan KARABAYIR
Bülent KARADAĞ
Özgür KASAPÇOPUR
Eda KEPENEKLİ KADAYIFÇI
Ahmet KOÇ
Oya KÖKER TURAN
Bahar KURAL
Osman KÜÇÜKOSMANOĞLU
Nilgün KÜLTÜRSAY
Özlem MEHTAP BOSTAN
Aslı MEMİŞOĞLU
Sedat ÖKTEM
Hülya ÖZDEMİR
Eren ÖZEK

Ahmet Oğuzhan ÖZEN
Ferda ÖZKINAY
Nilüfer ÖZTÜRK
Burcu ÖZTÜRK HİŞMİ
Serap SEMİZ
Betül SÖZERİ
Sezgin ŞAHİN
Bilge ŞAHİN AKKELLE
Berna ŞAYLAN ÇEVİK
Emel ŞENAY
Esra ŞEVKETOĞLU
Neslihan TEKİN
Ayşegül TOKATLI
A.Gülnur TOKUÇ
Burcu TUFAN
Engin TUTAR
Ercan TUTAR
Dilşad TÜRKDOĞAN
Özde Nisa TÜRKKAN
Metin UYSALOL
Olca ÜNVER
Birgül VARAN
Burcu VOLKAN
Nilüfer YALINDAĞ ÖZTÜRK
Zehra YAVAŞ ABALI
Nurdan YILDIZ
Pınar YILMAZBAŞ

9. MARMARA PEDIATRİ KONGRESİ ULUSLARARASI KATILIMLI



Tıp Fakültesi



18 Şubat 2022, Cuma

SALON A

SALON B

12:00 - 12:30

Çocuklarda Akılcı Antibiyotik Kullanımı Kursu

Oturum Başkanı: **Doç. Dr. Eda KEPENEKLİ**

12:00-12:15 Açılış Konuşması

Prof. Dr. Ateş KARA

12:15-12:30 Akılcı Antibiyotik Kullanımı: Neden?

Uzm. Ecz. Mesil AKSOY,

Akılcı İlaç Kullanımı Dairesi Başkanı

12:30 - 14:30

I. OTURUM

Oturum Başkanları: **Prof. Dr. Yıldız CAMCIOĞLU,**

Doç. Dr. Eda KEPENEKLİ

12:30-13:05 Akut Tonsillofarenjitte Akılcı Antibiyotik Kullanımı, **Doç. Dr. Eda KEPENEKLİ**

13:05-13:40 Akut Otitde Akılcı Antibiyotik Kullanımı,

Doç. Dr. Adem KARBUZ

13:40-14:15 Akut Sinüzitte Akılcı Antibiyotik Kullanımı,

Doç. Dr. Ayşe KARAASLAN

14:15-14:30 Soru-Cevap

14:30-15:00 ARA

15:00 - 18:00

II. OTURUM

Oturum Başkanları: **Prof. Dr. Ayper SOMER,**

Prof. Dr. Nevin HATİPOĞLU

15:00-15:40 Pnömonide Akılcı Antibiyotik Kullanımı,

Prof. Dr. Nevin HATİPOĞLU

15:40-16:20 Akut Gastroenteritte Akılcı Antibiyotik Kullanımı,

Prof. Dr. Anıl Tapısız

16:20-17:00 Üriner Sistem Enfeksiyonlarında Akılcı

Antibiyotik Kullanımı, **Prof. Dr. Özden Türel**

17:00-17:40 Deri ve Yumuşak Doku Enfeksiyonlarında Akılcı

Antibiyotik Kullanımı, **Prof. Dr. Nazan Dalgıç**

17:40-17:55 Soru-Cevap

17:55-18:00 Kapanış

9. MARMARA PEDIATRİ KONGRESİ ULUSLARARASI KATILIMLI



Tıp Fakültesi



19 Şubat 2022, Cumartesi

SALON A

SALON B

08:45-09:00 AÇILIŞ - İSTİKLAL MARŞI VE SAYGI DURUŞU

09:00-09:30 AÇILIŞ KONUŞMALARI

09:30-10:30

AÇILIŞ KONFERANSI

Oturum Başkanları: Prof. Dr. Perran Boran
Prof. Dr. Elif Karakoç Aydın

Children's environmental health
Ruth Ethzel

10:30-10:45 KAHVE ARASI

10:45-11:45

Değişen Dünyada Çocuk Nefroloji

Oturum Başkanları: Prof. Dr. Harika Alpay
Prof. Dr. Sevcan Azime Bakkaloğlu Ezgü

Pediyatrik Nefrolojide Teletıp ve Yapay Zeka
Prof. Dr. Nurdan Yıldız

Değişen Dünyada Değişen Uygulamalarımız
Uzm. Dr. Özde Nisa Türkan

Çocuk Gastroenteroloji ve Hepatoloji dünyasındaki değişiklikler

Oturum Başkanları: Prof. Dr. Engin Tutar, Prof. Dr. Özlem Durmaz

Keşfinin 40. yılında pediyatrik Helicobakter pilori tanı ve tedavisinde neredeyiz?

Prof. Dr. Deniz Ertem

Pediyatrik HCV tedavisinde yeni seçenekler

Uzm. Dr. Bilge Şahin Akkelle

Çölyak Hastalığının tanısında neler değişti?

Doç. Dr. Burcu Volkan

11:45- 12:30

Değişen Dünyada Hastalığın Kaderin Olmayabilir! Hipotonik Süt Çocuğu: Olgular ile Erken Tanının Önemi ve Yeni Tedavi Seçenekleri

Oturum Başkanları: Prof. Dr. Sema Saltık
Dr. Öğr. Üyesi Burcu Öztürk Hişmi

Konuşmacı: Doç. Dr. Olcay Ünver

12:30-13:15 ÖĞLE YEMEĞİ

13:15-14:15

Değişen Dünyada Çocuk Acil

Oturum Başkanları: Prof. Dr. Metin Uysalol, Prof. Dr. Bülent Karadağ

Pandemiler ve Çocuk Acil

Prof. Dr. Metin Uysalol

Çocuk acilde teknolojik cihazlara bağımlı çocuklar

Uzm. Dr. Emel Ekşi Alp

Değişen dünyada Çocuk Endokrinoloji

Oturum Başkanları: Prof. Dr. Damla Gökşen - Prof. Dr. Serap Semiz

Değişen dünyada diyabet teknolojileri ve teletıp ile uzaktan diyabet yönetimi

Doç. Dr. Belma Haliloğlu

Boy kısalığı ayırıcı tanısına güncel yaklaşım

Uzm. Dr. Zehra Yavaş Abalı

Büyüme hormonu endikasyonları güncelleme ve boy kısalığında yeni tedavi arayışları

Dr. Öğr. Üyesi Saygın Abalı

18-20 ŞUBAT 2022

-Çevrimiçi Kongre-

“Değişen Dünyada Çocuk Hekimliği”

9. MARMARA PEDIATRİ KONGRESİ ULUSLARARASI KATILIMLI



Tıp Fakültesi



19 Şubat 2022, Cumartesi

SALON A

SALON B

14:15-15:15

Değişen Dünyada Çocuk Hekimliği
Oturma Başkanları: Prof. Dr. Figen Akalın, Prof Dr Elif Karakoç Aydiner

Çocuk hekimliğinde değişen hastalıklar değişen yaklaşımlar
Prof. Dr. Şükrü Hatun
Çevre koşulları ve sağlık politikalarının çocuk hekimliğine etkileri
Prof. Dr. Rukiye Eker

SÖZLÜ BİLDİRİLER- PROF DR IŞIL BARLAN OTURUMU
Oturma Başkanları: Prof. Dr. Tülay Güran, Dr. Öğr. Üyesi Ömer Doğru

S-01 **Sema Yıldırım**, S-02 **Kübra Gökçe Tezel**
S-03 **Mehmet Cihan Şentürk**, S-04 **Ceren Bilgün**
S-05 **Aylin Dizi Işık**, S-06 **İrem Akbolat**
S-07 **Sema Yıldırım**, S-08 **Burak Gök**

15:15-15:45 KAHVE ARASI

15:45-16:45

Değişen Dünyada Çocuk Yoğun Bakım
Oturma Başkanları: Prof. Dr. Agop Çıtak
Doç. Dr Nilüfer Yalındağ Öztürk

MISC; fizyopatoloji ve tedavide güncel durum
Prof. Dr. Yonca Bulut

MISC and Miscelanous
Prof. Dr. Pelin Cengiz, Assistant Prof. Dr. Dominic Co

SÖZLÜ BİLDİRİLER- DOÇ DR SUAT BİÇER OTURUMU
Oturma Başkanları: Prof. Dr. Rabia Gönül Sezer,
Öğr. Üyesi Nurşah Eker

S-09 **Utku Batu**, S-10 **Alper Halil Bayat**
S-11 **Feyza İnceköy Girgin**, S-12 **Cansu Yılmaz Yeğit**
S-13 **Nurgül Topbaşoğlu**, S-14 **Sevgi Bilgic Eltan**
S-15 **Nevin Cambaz Kurt**, S-16 **İsmail Hakkı Akbeyaz**

9. MARMARA PEDIATRİ KONGRESİ ULUSLARARASI KATILIMLI



Tıp Fakültesi



20 Şubat 2022, Pazar

SALON A

SALON B

08:00-08:30

Akılcı Antibiyotik Kullanımı
Konuşmacı: Prof. Dr. İbrahim Gökçe

08:30-09:30

SÖZLÜ BİLDİRİLER- PROF DR ALİ ERTUĞRUL OTURUMU
Oturum Başkanları: Prof. Dr. Berna Şaylan Çevik,
Prof. Dr. Mustafa Arga

S-17 **Nazlı Büşra Açıkgöz**, S-18 **Mine Kalyoncu**
S-19 **Ceren Bilgün**, S-20 **Burcu Kocamış Kolukisa**
S-21 **Seda Aras**, S-22 **Mesut Dursun**
S-23 **Müge Ayanoğlu**, S-24 **Meral Alagöz**

09:30-10:30

Değişen Dünyada Sosyal Pediatri
Oturum Başkanları: Prof. Dr. Gülbin Gökçay,
Prof. Dr. Emel Gür

Çocuk Sağlığı izlemlerinde iklim değişikliğini ele almada
çocuk hekiminin rolü
Doç. Dr. Bahar Kural
COVID-19 pandemi sürecinde çocuk sağlığı izlemi uygulama-
ları (çocuk gelişiminin desteklenmesi)
Doç. Dr. Pinar Yılmazbaş
COVID-19 pandemi sürecinde anne sütüyle beslenme
Prof. Dr. Nalan Karabayır

SÖZLÜ BİLDİRİLER- PROF DR TOLGA KÖROĞLU OTURUMU
Oturum Başkanları: Prof.Dr. Esra Şevketoğlu , Doç. Dr. Hülya
Özdemir

S-25 **Melek Yıldız**, S-26 **Nuran Üstün**
S-27 **Didem Helvacıoğlu**, S-28 **Asena Pınar Sefer**
S-29 **Raziye Selçik**, S-30 **Almala Pınar Ergenekon**
S-31 **Betül Orhan Kılıç**, S-32 **Şule Arıcı**

Değişen Dünyada Pediatrik Genetik
Oturum Başkanları: Prof. Dr. Nursel Elçioğlu - Prof. Dr. Ferda
Özkınay

DNA: Sarmal patikada geçmiş ve gelecek
Prof. Dr. Naci Çine

10:30-11:00 KAHVE ARASI

11:00-12:00

Değişen Dünyada Çocuk Göğüs Hastalıkları
Oturum Başkanları: Prof. Dr. Elif Dağlı, Prof Dr Abdullah
Bereket

Küresel ısınma ve çocuk solunum hastalıkları üzerine etkileri
Prof. Dr. Ela Eralp
Pandemi ve kronik solunum hastalıklarındaki etkisi
Prof. Dr. Sedat Öktem
Değişen dünyada teletıp uygulamaları , Kistik Fibroz Deneyimi
Prof. Dr. Yasemin Gökdemir

**Çocuklarda kalp hastalıkları yönünden yapılan taramalar ve
etkinliği?**
Oturum Başkanları: Prof. Dr. Ercan Tutar, Prof. Dr. Birgül Varan

Yenidoğan döneminde konjenital kalp hastalığı taraması
Prof. Dr. Olgu Halloğlu
Kardiyak biobelirteçlerin kullanımı ne zaman gerekli?
Prof. Dr. Özlem Mehtap Bostan
Fetal kardiyak tarama, kim, kime ne zaman?
Prof. Dr. Kadir Babaoğlu
Sporcularda yarışma öncesi tarama
Prof. Dr. Osman Küçükosmanoğlu

18-20 ŞUBAT 2022

-Çevrimiçi Kongre-

“Değişen Dünyada Çocuk Hekimliği”

9. MARMARA PEDIATRİ KONGRESİ ULUSLARARASI KATILIMLI



Tıp Fakültesi



20 Şubat 2022, Pazar

SALON A

SALON B

12:00-13:00

Değişen Dünyada Çocuk Nöroloji
Oturum Başkanları: Prof. Dr. Dilşad Türkdoğan
Doç. Dr. Olcay Ünver

Çocuklarda enfeksiyonlar ve nörolojik etkileri
Doç. Dr. Nilüfer Eldeş Hacıfazlıoğlu
Çocuklarda nörotoksikite; mikrobiyatanın rolü
Prof. Dr. Kürşat Bora Çarman

Değişen Dünyanın Hematolojik ve Onkolojik Etkileri
Oturum Başkanları: Prof. Dr. Gülnur Tokuç - Prof. Dr. Ahmet Koç

Gelişen yeni çevresel faktörlerin yol açtığı pediatrik hematolojik hastalıklar
Uzm. Dr. Burcu Tufan
Gelişen yeni çevresel faktörlerin yol açtığı pediatrik maligniteler
Uzm. Dr. Birsan Baysal
Hematoloji ve onkolojide geliştirilen yeni tanısal yaklaşımlar ve tedaviler
Uzm. Dr. Emel Şenay

13:00-13:45

Tam Kan Sayımından İmmün Yetmezliğe
Oturum Başkanı: Prof. Dr. Safa Barış

Ne zaman immün yetmezlik düşünelim?
Prof. Dr. Elif Karakoç Aydıner
Ağır Kombine İmmün Yetmezlikler
Prof. Dr. Safa Barış

13:45-14:30 ÖĞLE YEMEĞİ

14:30-15:30

Artan Alerji Sıklığından Korunma ve Pandeminin etkileri
Oturum Başkanları: Prof. Dr. Ahmet Oğuzhan Özen
Prof. Dr. Haluk Çokuğraş

Tamamlayıcı besinleri ne zaman başlayalım? Alerjiden primer korunma yaklaşımları nelerdir?
Doç. Dr. Betül Büyüktiryaki
Pandemi şartlarında astım yönetimi ve yaşanan zorluklar
Doç. Dr. Şükrü Çekiç

Dünden bugüne yenidoğan taraması: Çocuk metabolizma hastalıkları gözüyle
Oturum Başkanları: Prof. Dr. Eren Özek
Prof. Dr. Serap Demircioğlu

Hacettepe'den Türkiye'ye Fenilketonüri
Prof. Dr. Ayşegül Tokatlı
Her yönüyle biyotindiraz eksikliği
Dr. Öğr. Üyesi Burcu Öztürk Hışmi

15:30-16:30

Değişen Dünyada Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitelerinde Aile Odaklı Bakım
Oturum Başkanları: Prof. Dr. Nilgün Kültürsay,
Prof. Dr. Hülya Bilgen

Çok küçük prematüre bebeklerde nörogelişimin erken desteklenmesi
Dr. Öğr. Üyesi Tuğba Barsan Kaya
Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitelerinde Müzik Terapisinin yeri
Prof. Dr. Neslihan Tekin

Çocuk Romatoloji Alanında Güncel Yaklaşımlar
Oturum Başkanları: Prof. Dr. Özgür Kasapçopur
Prof. Dr. Nuray Aktay Ayaz - Prof. Dr. Betül Sözeri

Geçmişten Günümüze Juvenil İdiyopatik Artrit
Prof. Dr. Özgür Kasapçopur
Dijital Tıp ve Çocuk Romatoloji
Doç. Dr. Sezgin Şahin
Pediatrik Romatoloji Bakış Açısıyla COVID-19 Pandemisi
Uzm. Dr. Oya Köker Turan

16:30-17:00 KAPANIŞ

18-20 ŞUBAT 2022

-Çevrimiçi Kongre-

“Değişen Dünyada Çocuk Hekimliği”



ÖDÜL KAZANAN BİLDİRİLER

9. MARMARA PEDIATRİ KONGRESİ ULUSLARARASI KATILIMLI



Tıp Fakültesi



→ Işıl Barlan Ödülü,

İmmünglobulin A Vaskülitinde Yaş ve Cinsiyetin Klinik Prezantasyon Üzerine Etkisi

SEMA YILDIRIM

Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, İstanbul, Türkiye

→ Ali Ertuğrul Ödülü,

Ketojenik Diyetin Absans Epilepsi Tedavisindeki Etkinliği,

NAZLI BÜŞRA AÇIKGÖZ

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD., Tıp Fakültesi, Marmara Üniversitesi, İstanbul , Türkiye

→ Suat Biçer Ödülü,

Primer Siliyer Diskinezi Tanısı Alan ve Sağlıklı Çocuklarda Akciğer Klirens İndeksi, İmpuls Osilometrisi ve Spirometri Testlerinin Karşılaştırılması ,

UTKU BATU

S.B.Ü. Van Bölge Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü

→ Tolga Köroğlu Ödülü,

Kız Çocuklarında Santral Puberte Prekoks Tanısında GnRH Uyarısı Sonrası Tek Örneğin Etkinliği; Stimulasyon Testinin Zamanlaması ,

DİDEM HELVACIOĞLU

Marmara üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrin

→ Müjdat Başaran Ödülü,

Löprolid Asetat 11,25mg Depo Formu Kullanılan Santral Erken Puberte Hastalarında Tedavi Etkinliği: Pilot Çalışma Sonuçları

MELEK YILDIZ

İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, İstanbul



KONUŞMA ÖZETLERİ

ÇOCUKLUK ÇAĞI FOKAL VE JENERALİZE EPİLEPSİLERİNDE KLİNİK VE ELEKTROENSEFALOGRAFİK KESİŞEN BULGULARI OLANLARIN DEĞERLENDİRİLMESİ

Uzm. Dr. Aylin DİZİ IŞIK¹, Prof. Dr. Dilşad TÜRKDOĞAN²

1 T.C. Sağlık Bakanlığı Solhan Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

2 Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji BD

Giriş ve Amaç: Epilepsi, tüm yaş grubundaki insanları etkileyen yaygın olarak görülen nörolojik bir hastalıktır. Yaşamın ilk bir yılı epilepsi insidansının en yüksek olduğu dönemdir ve insidans çocukluk çağı ve adolesan döneme doğru azalmaktadır. Yaş, epilepsinin neredeyse bütün yönlerinde önemli rol oynamaktadır ve nöbetlerin klinik ve elektroensefalografik özellikleri için kritiktir. Yaşın pediatrik epilepside bu kadar önemli olmasının nedeni beyin gelişimi için bir belirteç olarak hizmet etmesidir. Çocukluk çağı iyi huylu fokal epilepsileri olarak bilinen Rolandik epilepsi (RE), Panayiotopoulos sendromu (PS) ve Gastaut tipi geç başlangıçlı oksipital lob epilepsileri (OPÇE-G); semptomları yaşa bağlı özellik gösteren, puberteyle kaybolma eğiliminde olan fokal nöbetlerle karakterizedir. İdiyopatik jeneralize epilepsiler olarak bilinen çocukluk çağı absans epilepsi (AE), juvenil AE, juvenil miyoklonik epilepsi (JME) ve sadece jeneralize tonik klonik (JTK) nöbet ile giden epilepsi ise jeneralize nöbetler ve elektroensefalografide (EEG) normal temel aktivitede jeneralize deşarjlarla karakterizedir. Yapılan çalışmalarda ve vaka bildirimlerinde nadir olsa da idiyopatik jeneralize epilepsilerin seyirleri sırasında klinik ya da elektroensefalografik olarak fokal özellik gösterebildiği, aynı şekilde fokal epilepsilerin de seyirleri sırasında jeneralize özellik gösterebildiği bildirilmiştir. İki farklı elektroklinik sendromun aynı hastada görülmesinin prognozu etkilemediği belirtilmiştir. Bu epilepsilerin birlikteliği nadir görüldüğü için tesadüfi bir birliktelik olabileceği ileri sürülmüştür. Fokal olarak başlayan nöbetlerin sekonder jeneralize olarak yansımasının görüldüğü görüşü de vardır. Bunun yanında aralarında genetik bir bağlantı olabileceği ancak yeterli aile çalışması olmadığı belirtilmektedir. Hem fokal hem de jeneralize nöbetlerle seyreden epilepsiler, ilk kez 2017’de Uluslararası Epilepsi ile Savaş Derneği tarafından kombine jeneralize ve fokal epilepsiler olarak sınıflandırılmıştır. Çalışmamızda çocukluk çağı iyi huylu fokal epilepsi ve idiyopatik jeneralize epilepsi tanısı alan hastaların takipleri sırasında klinik ve/veya elektroensefalografik olarak birbirinin özelliklerini gösteren ve örtüşenlerin belirlenerek, bunların klinik ve elektroensefalografik özelliklerinin değerlendirilmesi ile prognostik açıdan karşılaştırılması amaçlandı. Ayrıca bu hastaların seyirleri sırasında atipik özellik gösterenlerin de belirlenerek klinik ve elektroensefalografik özelliklerinin değerlendirilmesi de amaçlandı.

Gereç ve Yöntem: T.C. Sağlık Bakanlığı Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı tarafından Ocak 2011- Kasım 2020 tarihleri arasında izlenen 3165 epilepsi tanılı hastanın dosyaları taranarak bu hastaların içinde Uluslararası Epilepsi ile Savaş Derneği 2017 kılavuzuna uygun olarak belirlenmiş kriterlere göre çocukluk çağı iyi huylu fokal epilepsileri ve idiyopatik jeneralize epilepsileri tanısı alan 191 hastanın dosyası belirlendi. Bu hastaların 95’i dışlama kriterlerinden dolayı çalışmaya dahil edilmezken, 96 hasta çalışmaya dahil edildi. Bu hastalardan 27’si takipleri sırasında nöbet semiyolojisinde ya da EEG bulgularında değişim olduğu için (fokal bulgu varken fokal olarak lokalizasyon değiştirmesi, multifokal ya da jeneralize olması veya jeneralize

9. MARMARA PEDIATRİ KONGRESİ ULUSLARARASI KATILIMLI



Tıp Fakültesi



bulgusu varken fokal bulgu göstermesi) kesişen gruba dahil edildi. Kesişen gruptaki 7 hastanın 6'sı yetersiz bilgi, biri de otizm tanısı nedeniyle çalışmaya dahil edilmedi. Kalan 96 hastanın dosya verileri etik kurul onayı alındıktan sonra geriye yönelik olarak incelendi. Demografik ve klinik özellikler, EEG değerlendirilmeleri, tedavi durumları, prognozları, nörogelişimsel ve bilişsel değerlendirmeleri ile ilgili bilgiler hasta dosyalarından elde edildi. İstatistiksel analizler SPSS versiyon 20.0 programı yardımıyla gerçekleştirildi.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 96 hastanın 60'ı (%62,5) çocukluk çağı iyi huylu fokal epilepsi, 36'sı (%37,5) idiyopatik jeneralize epilepsi tanılı olarak bulundu. Çalışmadaki 96 hastanın 20'si (%20,8) kesişen grup, 76'sı (%79,2) kesişen bulgusu olmayıp kontrol grubu olarak belirlendi. Kesiden grupta 17 hastada (%85) sadece EEG değişimi görülürken 3 hastada (%15) klinik ve EEG değişiminin birlikte olduğu görüldü. RE tanılı 39 hasta içinde 1 hastada (%2,6) AE ile uyumlu elektroklinik değişim varken sadece EEG değişimi 9 hasta (%23) vardı. EEG değişimi görülen hastalardan birinde uykuda sürekli diken dalgali epileptik ensefalopati geliştiği gösterildi. EEG değişimi olan RE'lerde oksipital, frontal ve jeneralize odakların olduğu gösterildi. Kesişen gruptaki RE tanılı hastaların EEG incelemelerinde ilk oksipital odak görülme yaşlarının ortancası 96 (82-102) ay, ilk frontal odak görülme yaşlarının ortancası 107 (95-121) ay, ilk jeneralize aktivite görülme yaşlarının ortancası ise 121 (96-139) ay olup oksipital odakların daha erken yaşta görüldüğü saptandı. 16 PS tanılı hasta içinde AE ile uyumlu elektroklinik değişimi olan 1 hasta (%6,25), sadece EEG değişimi olan ise 5 hasta (%31,25) vardı. Elektroklinik değişim gösteren hastanın seyrinde uykuda sürekli diken dalgali epileptik ensefalopati geliştiği gösterildi. EEG değişimi olan PS'lerde santrotemporal, frontal ve jeneralize odak olduğu gösterildi. Bu hastaların EEG incelemelerinde ilk santrotemporal odak görülme yaşlarının ortalaması 70 (63-75) ay, ilk frontal odak görülme yaşlarının ortancası 75 (70-81) ay, ilk jeneralize aktivite görülme yaşlarının ortancası ise 113,5 (102-125) ay iken santrotemporal odak görülmesinin daha erken yaşta olduğu saptandı. 5 OPÇE-G tanılı hasta içinde 1 hastada (%20) JME ile uyumlu elektroklinik değişim olduğu gösterildi. OPÇE-G tanılı hastalarda frontal ve jeneralize odaklar olduğu görülürken ilk frontal ve jeneralize odak görülme yaşları sırasıyla 122,5 (121-124) ay ve 147,5 (125-170) ay olduğu saptandı. Frontal odağın daha erken yaşta ortaya çıktığı belirlendi. JME tanılı 7 hastanın 2'sinin (%28,5) EEG incelemelerinde jeneralize epileptik aktivite dışında rolandik ve parietooksipital bölgelerde de epileptik odaklar olduğu gösterildi. Gruplar arası karşılaştırmalarda epilepsi prognozu açısından anlamlı fark bulunmadı ($p>0,05$).

Sonuç: Çalışmamızdaki hastalardan %20,8'i (20 hasta) kesişen grupta yer almaktadır. Bu hastaların hepsinde EEG değişikliği görülürken %14,3'ünde (3 hasta) EEG değişikliği ile birlikte klinik değişiklik de görüldü. Nadir olarak görülen bu birlikteliğin klinik sonuçları etiklemediği gösterilmiş olsa bile böyle bir durumun görülebileceğinin bilinmesi; yanlış ya da gecikmiş tanının önlenmesi, klinik takip ile sendroma özgü tedavi seçeneklerinin düzenlenmesi ve ailenin süreç konusunda bilgilendirilmesi açısından önemlidir. Çocukluk çağı iyi huylu fokal epilepsileri ile idiyopatik jeneralize epilepsilerin birlikteliğinin nedeni hala net olarak anlaşılamamıştır. Bu birlikteliğin olası nedenlerini aydınlatılabilmek için daha büyük örneklerde yapılacak prospektif nitelikte çalışmalara ve genetik araştırmalara ihtiyaç olduğu düşünülmektedir.

Anahtar Kelimeler: Rolandik epilepsi (RE), Panayiotopoulos Sendromu (PS), Gastaut tipi geç başlangıçlı oksipital lob epilepsi (OPÇE-G), Absans Epilepsi (AE), Juvenil Miyoklonik Epilepsi (JME)

PEDİATRİK HCV TEDAVİSİNDE YENİ SEÇENEKLER

Dr. Bilge Ş.Akkelle

İlk defa 1970'lerde kan transfüzyonu sonrası hepatite neden olması nedeniyle farkedilen virus "non A non B hepatit virüsü" olarak tanımlanmıştır. Daha sonra genomuna ait klonun saptanmasıyla virusun RNA virüsü olduğu anlaşılmış ve virüs 1989 yılından itibaren Flaviviridae ailesinde "Hepatit C" adıyla sınıflanmaya başlanmıştır. Virusun 7 genotipi ve 67 subtipi bulunmaktadır. Genom araştırmaları ile tarama testleri (Ab, PCR) geliştirilmiş ve bu sayede donör ve yüksek risk gruplarının taramaları gerçekleştirilmiştir. Bu süreçte interferon ve ribavirin ile değişik sürelerde tedavi rejimleri denenmiş ancak yüksek tedavi başarısı elde edilememiştir. Direkt etkili tedavi ajanlarının (Directly Acting Agents=DAA) geliştirilmesiyle günümüzde hepatit C (HCV) hastalığının tedavisi mümkün hale gelmiştir.

Hepatit C 'nin dünyadaki prevalansı bölgeler arasında değişkenlik gösterse de ortalama %2-3 olarak bilinmektedir. Morbidite ve mortalitesi yüksek olan HCV enfeksiyonu aynı zamanda bir halk sağlığı sorunu olarak değerlendirilmektedir. Dünya sağlık örgütünün 2030 yılı hedefi HCV enfeksiyonunun eliminasyonu olup bu amaçla risk grubunda olan bireylerin taranması önerilmektedir. Türkiye'deki sıklığı ise %1-2'dir. Çocuklarda sıklığı net olarak bilinmemekle birlikte dünyada yaklaşık 11 milyon çocuğun HCV ile enfekte olduğu tahmin edilmektedir.

Primer hepatit enfeksiyonu asemptomatik olabileceği gibi halsizlik, kas ağrısı, hafif ateş ve iştahsızlık gibi non-spesifik bulgularla seyredebilir. Kronik HCV enfeksiyonunda siroz ve komplikasyonlar görülebilir, uzun süreli enfeksiyonda hepatoselüler karsinom gelişebilir. Ayrıca HCV enfeksiyonu'nun bazı ekstrahepatik bulgularla ilişkisi olduğu da düşünülmektedir. Çocuklarda HCV enfeksiyonu çoğunlukla asemptomatiktir. Semptomatik olan çocuklarda klinik tablo daha hafif, komplikasyon ve ekstrahepatik tutulum görülme sıklığı daha düşüktür.

Başlıca bulaşma yolları IV uyuşturucu ilaç kullanımı, kan ve kan ürünleri kullanımı, güvenli olmayan teröpatik işlemler, cinsel temas, diyaliz, iğne yaralanmaları, akupunktur, dövme, piercing, diş fırçası, traş bıçağı gibi kişisel eşyaların ortak kullanımı olarak sıralanabilir. Çocuklarda ise en sık geçiş yolu vertikal geçiştir.

HCV enfeksiyonunda tedavi ile HCV'nin kür olması, HCV ilişkili komplikasyonların önlenmesi ve sürdürülebilir virolojik cevabın (SVR) elde edilmesi hedeflenir. Sürdürülebilir virolojik cevap tedavi süresinin bitiminden sonra HCV RNA'nın saptanamayacak (HCV RNA <15 IU/ml) düzeyde olması olarak tanımlanır. Çocuklarda, Peg. İnterferon ve Ribavirin kombinasyonu tedavisi ile tedavi hedefi olan SVR, genotip 2 ve 3 için %90.9, genotip 1 ve 4 için %48.6 iken DAA bazlı tedaviler için sırasıyla %98.2 ve %96.9'dur. Avrupa ve Kuzey Amerika Pediatrik Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Toplulukları tanı ve tedavi klavuzlarına göre pediatrik HCV enfeksiyonunda önerilen tedavi 12 yaştan sonrası için DAA bazlı protokollerdir. Yakın geçmişte FDA tarafından daha küçük yaşlarda kullanımı onaylanan, artan sayıda DAA mevcuttur (Tablo 1). DAA bazlı tedavi protokollerinde tedavi başarısı çok daha yüksek, yan etki potansiyeli ise belirgin düşüktür. Daha önce 12 yaştan küçük yaşlarda kullanılabilen Peg. İnterferon+Ribavirin kombinasyonu tedavisi güncel klavuzlarda artık önerilmemekte, tedavinin

9. MARMARA PEDIATRİ KONGRESİ ULUSLARARASI KATILIMLI



Tıp Fakültesi



genotip, karaciğer hastalığının ciddiyeti, komorbidite ve potansiyel yan etkiler dikkate alınarak hasta özelinde değerlendirilmesi gerektiği ifade edilmektedir. Yakın gelecekte, kullanımı onaylanan DAA ile daha etkin bir tedavinin küçük yaşlarda da mümkün olabileceği düşünülmektedir.

İLAÇ	Yaş (-Yıl-)	Genotip	Doz	U.yolu
İnterferon α-2b	(3-18)	1-6	6x10 ⁶ IU/m ² 3 kez/hafta	sc
Peg. interferon α-2a	(5-18)	1-6	100 µg/m ² /hafta	sc
Peg interferon α-2b	(3-18)	1-6	1.5 µg/kg/hafta	sc
Ribavirin	(1-18)	1-6	15 mg/kg/gün	Oral
Sofosbuvir	(12-17) -2017- (3-11) -2019-	2,3	400 mg/gün 150-200 mg/gün	Oral
Ledipasvir/Sofosbuvir	(12-17) -2017- (3-11) -2019-	1,4-6	90/400 mg/gün 33.75-45/150-200 mg/gün	Oral
Glecaprevir/Pibrentasvir	(12-17) -2019-	1-6	300/120 mg/gün	Oral
Sofosbuvir/Velpatasvir	(3-17) -2021-	1-6	400/100 mg/gün	Oral

Referanslar:

1. Choo QL, Kuo G, Weiner AJ, et al. Isolation of a cDNA clone derived from a blood-borne non-A, non-B viral hepatitis genome. Science 1989;244(4902): 359-62.
2. WHO Global hepatitis report. 2017. Available at: <https://www.who.int/hepatitis/publications/global-hepatitis-report2017/en/>. Accessed April 4, 2021.
3. Mack CL, Gonzalez-Peralta RP, Gupta N, et al. NASPGHAN Practice guidelines: diagnosis and management of hepatitis c infection in infants, children, and adolescents. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2012;54(6):838-55.
4. Indolfi G, Hierro L, Dezsofi A, Jahnel J, Debray D, Hadzic N, Czubkowski P, Gupte G, Mozer-Glassberg Y, Wendy van der Woerd, Smets F, Verkade HJ, and Fischler B. Treatment of Chronic Hepatitis C Virus Infection in Children: A Position Paper by the Hepatology Committee of European Society of Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition. JPGN 2018;66: 505-515.
5. Nguyen J, Barritt AS, Jhaveri R. Cost effectiveness of early treatment with direct acting antiviral therapy in adolescent patients with hepatitis C virus infection. J Pediatr 2019;207:90-6.
6. Leung DH, Squires JE, Jhaveri R, et al. Hepatitis C in 2020: A North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition Position Paper. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2020;71(3):407-17.
7. WHO Global health sector strategy on viral hepatitis 2016-2021. Available at: <https://www.who.int/hepatitis/strategy2016-2021/ghss-hep/en/>. Accessed April 2, 2021.

Çocuk Acilde Teknolojik Cihazlara Bağımlı Çocuklar

Dr. Emel Ekşi Alp

Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Acil Uzmanı

Son yıllarda tıp ve teknoloji alanındaki ilerlemeler sayesinde komplike medikal problemleri olan özel sağlık gereksinimli çocukların (ÖSGÇ) sayısı artış göstermiştir. 2017-2018 Ulusal Çocuk Sağlığı Araştırmasına göre; Amerika Birleşik Devletleri'nde 13,6 milyon çocuğun (%18,5) özel sağlık bakım gereksinimi olduğu bildirilmiştir. Yaşamsal işlevlerini devam ettirebilmek için mekanik ventilatör, gastrotomi ve trakeostomi gibi cihazları kullanması gereken çocuklar ise teknolojik cihaz bağımlı çocuklar (TCBÇ) olarak adlandırılır. Bu grup çocuklar ÖSGÇ içerisinde özel bir grubu oluştururlar. TCBÇ acil servislere akut hastalık, altta yatan kronik hastalığının akut alevlenmesi veya kullandığı cihazdaki teknik bir sorun nedeniyle başvuruabilirler. Acil hekimleri TCBÇ'lerin olası sorunları ve uygulanacak girişimler hakkında yeterli donanıma sahip olmalıdır. Bu grup hastaların bazal vital parametreleri aynı yaştaki sağlıklı bir çocuktan farklı olabilir. Sağlıklı bir çocukta akut bilinç değişikliği olarak değerlendirilen klinik durum teknolojik cihaz bağımlı bir çocuğun normal bilinç düzeyi olabilir. Bu nedenle bu grup hastaları değerlendirirken bakım veren kişinin hastanın yanında olması anamnez ve klinik değerlendirme açısından önem taşır. Acil servisteki değerlendirilme sırasında hastanın "kritik, anstabil, potansiyel anstabil ve stabil (KAPS)" sınıflamasından hangisine dahil olduğu belirlenir. KAPS'a göre; TCBÇ en az *potansiyel anstabil* olarak kabul edilmeli ve gereken kontroller yapılmalıdır. Fizik muayeneleri yapılırken tam sistemik muayenenin yanı sıra kullandıkları teknolojik cihazlara özgü kontroller de sağlanmalıdır. Anamnez ve fizik muayene sonucunda ise hedefe yönelik tetkikler planlanmalıdır. Triyaj ve birincil değerlendirmede tespit edilen patolojik bulgulara göre uygun tedaviler hızla uygulanır ve ardından hastanın kullandığı cihazla ilgili ortaya çıkmış olan sorunlar hakkında bir eylem planı oluşturulur.

Çocuk acil servislere başvuran TCBÇ arasında non-invaziv pozitif basınçlı ventilasyon (NPBV) ile takip edilen hastalar büyük bir orana sahiptir. NPBV akut ve kronik solunum yetmezliği olan çocuk hastalarda yaygın olarak kullanılmaktadır. Maskenin iyi oturmaması, yetersiz ventilasyon, göz irritasyonu, bası ülserleri, yüksek basınçla bağlı nazal konjesyon, ağız kuruluğu, aerofaji, gastrik distansiyon, pnömotoraks ve pnömomediastinum NPBV komplikasyonları arasındadır. Başarılı bir NPBV için uygun hasta, iyi oturan, rahat bir maske ve hasta ile uyumlu bir cihaz seçimi önemlidir.

Solunumsal bozukluklar (prematüriteye bağlı kronik akciğer hastalığı, konjenital hava yolu anormallikleri), nöromusküler bozukluklar (musküler distrofi, spinal musküler atrofi) ve santral sinir sistemi bozukluklarında (santral hipoventilasyon sendromu, travmatik beyin/spinal kord hasarı) invaziv mekanik ventilasyon ihtiyacı veya sadece trakeostomi kanülü ile hastaların izlenmesi gerekebilir. Trakeostomili hastalarda tüpün yerinden çıkması, trakeostomide total/parsiyel oklüzyon (mukus tıkağı), altta yatan akciğer hastalığının alevlenmesi ve cihaz kaynaklı sorunlar başlıca acil durumları oluşturur.

9. MARMARA PEDIATRİ KONGRESİ ULUSLARARASI KATILIMLI



Tıp Fakültesi



TCBÇ'lerin bir diğer alt grubunda enteral tüplerle beslenen hastalar yer alır. Beslenme tüpleri oral yolla gıda alamayan ve uzun dönem beslenme ihtiyacı olan hastalara cerrahi ya da endoskopik yöntemlerle takılır. Gastrostomi (G tüp), jejunostomi (J tüp) ve perkutan endoskopik gastrostomi (PEG) tüpleri gibi çeşitleri vardır. Enteral tüplerle beslenen hastalar acil servislere tüpün yerinden çıkması, tüpte tıkanıklık veya kaçak; dermatit, selülit, granülom gibi stoma komplikasyonları ile karşımıza çıkabilir.

Teknolojik desteğe ihtiyacı olan çocuklar arasında hidrosefali tanısı olan hastalar da yer almaktadır. Çocukluk çağı HS tedavisinde beyin omurilik sıvısının (BOS) drenajını sağlamak amacıyla şant sistemleri kullanılmaktadır. Serebrospinal sıvı şantları BOS'un beyinden vücudun diğer boşluklarına (periton, plevra, vasküler sistem) sıklıkla peritona drene olması amacıyla yerleştirilir. Bu şantlar proksimal parça, rezervuar ve distal parça olacak şekilde üç kısımdan oluşur. Şant komplikasyonları arasında en sık şant disfonksiyonu, enfeksiyon ve aşırı drenaja rastlanır. Diğer olası komplikasyonlar ise BOS sızıntısı, konvülsiyonlar, distal kateterin migrasyonu, batında şantın distal parçasının bulunduğu bölgede kist veya asit oluşumu şeklinde sıralanabilir.

Yukarıda belirtilen hasta grupları dışında santral venöz kateteri olanlar, koklear implant, vagal sinir stimülatörü olanlar, insülin pompası ve genitoüriner diversiyonlara sahip hastalar da TCBÇ grubuna dahildir. Sonuç olarak, yenidoğan döneminden itibaren medikal ve teknolojik imkanların da gelişmesiyle daha çok çocuk teknolojik cihaz bağımlı olarak hayatına devam etmektedir. Acil serviste çalışan hekimlerin bu grup hastaları değerlendirirken daha dikkatli olmaları ve öncelikle ortaya çıkan acil durumlara gerekli müdahaleleri yapıp hastaların kullandıkları cihaza bağlı sorunlara yönelik bir eylem planına sahip olmaları önem taşır.

Referanslar:

1. Mesman GR, Kuo DZ, Carroll JL, Ward WL. The impact of technology dependence on children and their families. J Pediatr Health Care. 2013;27:451-9.
2. Children with special health care needs, NSCH Data Brief, July 2020. Available at: <https://mchb.hrsa.gov/sites/default/files/mchb/programs-impact/nsch-cshcn-data-brief.pdf>
3. Edwards JD. Anticipatory Guidance on the Risks for Unfavorable outcomes among Children with Medical Complexity. J Pediatr. 2017;180:247-50.
4. Derinöz Gülyüz O. Özel sağlık bakım ihtiyacı olan çocukların acil bakımı . Derinöz Gülyüz O, editör. Özel İhtiyaçları Olan ve Yüksek Teknolojiye Bağımlı Çocuklar. 1.Baskı. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2020. p 1-6.
5. Natesan A, Behar S. Technology-Dependent Children. Emerg Med Clin North Am. 2021 Aug;39(3):641-660. doi: 10.1016/j.emc.2021.04.014. Epub 2021 Jun 9. PMID: 34215407.
6. Tamber ms, Klimo p, mazola CA, Flannery Am, pediatric Hydrocephalus systematic Review and Evidence-Based Guidelines Task Force. pediatric hydrocephalus: systematic literature review ad evidence-based guidelines. part 8: management of cerebrospinal fluid shunt infection. Neurosurg pediatr. 2014;1: 60-71.

ÖZET

Nazlı Büşra Açıkgöz

Giriş ve amaç: Ketojenik diyet (KD); açlık halini taklit eden ve yüksek oranda yağ, düşük oranda karbonhidrat ve düşük ama yeterli miktarda protein ihtiva eden bir diyet tipi olup varlığı tarihsel olarak Hipokrat dönemine uzanmaktadır ve tarihte epilepsi tedavisinde denenen ilk yöntemlerden biridir. Açlığın epilepsi tedavisinde ilk defa modern anlamda kullanılması 1911 yılında olmuş ve epilepsi tanılı 20 hastada açlık durumunda nöbetlerin daha hafif olduğu bildirilmiştir. 1921 yılında Dr. Wilder ketonemi oluşturarak açlık ile benzer fayda elde edilebileceğini iddia etmiş ve “ketojenik diyet” terimini ilk defa kullanan isim olmuştur. 1920-1930’lu senelerde çok popüler olan KD tedavisine olan ilgi, 1938 yılında difenilhidantoinin bulunması ile belirgin ölçüden azalmıştır. 1941-1980 seneleri arasında epilepsi kitaplarında KD kapsamlı bir şekilde yer almıştır. 1972 yılında çok sayıda epilepsili çocukta yapılan çalışmada KD verilen hastaların %52’sinde nöbetsizlik hali sağlandığı, %27’sinde ise nöbetlerin azaldığı gösterilmiştir. Yeni antiepileptik ilaçların ortaya çıkmasıyla giderek daha az kullanılmaya başlanan KD tedavisi ile günümüzde dirençli epilepsisi olan çocukların ortalama %20’sinde nöbetlerin sonlandığı, ortalama % 50’sinde ise nöbetlerin azaldığı iddia edilmektedir. Çalışmalarda KD tedavisinin, ilaca dirençli semptomatik epilepsilerde yararlı olduğu bildirilmiştir. Ancak idiyopatik jeneralize epilepsinin sonuçları spesifik olarak bildirilmemiştir. Absans epilepsi, çocukluk çağı idiyopatik jeneralize epilepsisinin sık görülen bir formudur. Çocukluk çağı ve juvenil absans epilepsili hastalarda yapılan retrospektif bir çalışmada ketojenik diyetin olumlu sonuçları olduğu bildirilmiştir. Ketojenik diyetin tipi (klasik ketojenik diyet ya da modifiye Atkins diyeti), kullanılan anti epileptik ilaçlar (AEİ), başlangıç yaşı, cinsiyet ve KD uygulama süresinin, tedaviye yanıtta anlamlı fark oluşturmadığını iddia eden çalışmalar mevcuttur. “GAERS (Genetic Absence Epilepsy Rats from Strasbourg),” absans epilepsinin günümüzde sık kullanılan deney modellerinden biri olup EEG’de her iki hemisferde spontan ve senkronize 7-11 Hz diken dalga deşarjlar oluşturan Wistar sıçanların “inbred” üretimi ile elde edilmişlerdir. GAERS, poligenik kalıtım gösteren absans modeli olduğundan insanda görülen tipik absans epilepsiyi başarılı bir şekilde temsil eder. Absans epilepside ketojenik diyet kullanımı ile ilgili çalışmaların retrospektif oluşu, izlem sürelerinin kısalığı, kısıtlı EEG verileri ve hastaların kullandığı AEİ’lerin farklılığı; tedavi başarısını net bir şekilde değerlendirmeyi engellemektedir. Bu sebeple absans epilepside ketojenik diyet etkinliğini net bir şekilde ortaya koyabilmek için prospektif çalışmalara ihtiyaç vardır. Çalışmamız GAERS’ler üzerinde ketojenik diyet tedavisinin denendiği literatürdeki nadir; otuz günlük sıçanların (insanda iki yaşa karşılık gelen) kullanıldığı, ketojenik diyetin çocukluk çağı absans epilepsisi üzerindeki etkinliği ve cinsiyetin tedaviye yanıt üzerindeki etkisinin prospektif olarak incelendiği özgün bir çalışmadır.

Yöntem: 30 günlük 12 erkek ve 12 dişi GAERS, kontrol ve deney grubu olmak üzere randomize olarak her grupta 6 erkek ve 6 dişi olacak şekilde 2 gruba ayrıldı. 30 günlük olana kadar %70 karbonhidrat, %24 protein, %6 yağ içeren standart diyet (SD) ve şebeke suyu ile ad libitum beslendiler. 30 günlükken 2 gruba ayrılan hayvanlardan kontrol grubunda standart diyet ile ad libitum beslenmeye devam edildi. Deney grubuna ise 30 günlükken %81.4 yağ, %16.2 protein, %2.4 karbonhidrat içeren KD ad libitum olarak başlandı. Su her iki gruba da ad libitum olarak verilmeye devam edilip deney sonlanana

kadar grupların diyetlerinde herhangi bir değişiklik yapılmadı. Deney grubu için kullanılan ketojenik diyet yemleri sıçanlara verilene kadar -20°C 'de saklanırken bir hafta içinde kullanılması planlanan yem, sıçanlara verilene kadar bir hafta $+4^{\circ}\text{C}$ 'de saklandı. Stereotaksik cerrahileri 1 ay 3 haftalıkken yapıldı. Bilateral frontal ve parietal kortekse delikler açılarak toplam dört adet EEG elektrodu yerleştirildi. Cerrahi bitiminde hayvanlar tek olarak kaldıkları bakım kafeslerine alındı ve bakım odasındaki rutin bakımlarına devam edildi. Stereotaksik cerrahi haftasından itibaren haftalık kan glukoz ve keton seviyeleri ölçüldü, haftalık tartı takibi yapıldı. Stereotaksi cerrahisi sonrası bir hafta iyileşme süresi beklendikten sonra kontrol grubundaki her bir hayvana haftada bir, toplam iki kez; deney grubundaki her bir hayvana haftada bir, toplam üç kez EEG çekildi. EEG kayıtları saat 09:00-12.00 arası 3 saat alındı. EEG'de normal ritmik aktivite varken oluşan toplam diken dalga deşarj (DDD) süresi, sayısı ve ortalama DDD süresi iki grup arasında karşılaştırıldı. Deney sonucunda bulunan bütün veriler ortalama ve standart hata ile ifade edildi. $p<0.05$ istatistiksel olarak anlamlı kabul edildi. Ağırlık, keton, glukoz ölçümleri, haftalık EEG verilerinin değerlendirilmesinde bağımsız grup t test analiz yöntemi kullanıldı. EEG kayıtlarının 20 dk'lık zaman dilimlerine bölünmüş verilerinin haftalık karşılaştırılmasında çift yönlü ANOVA yöntemi ve Bonferroni post-hoc testi kullanıldı.

Bulgular: Absans epilepside uygulanan KD, ortalama DDD süresinin kısılmasına sebep olmuştur ($p<0,05$). Absans epilepside uygulanan KD, toplam DDD süresinde ve toplam DDD sayısında değişiklik oluşturmamıştır ($p>0,05$). Ayrıca zaman skalasından ortaya çıkan hataları minimize edebilmek için SD ve KD alan sıçanların 20'şer dakikalık zaman dilimlerine bölünmüş EEG kayıtlarından elde edilen XY grafiklerinin eğri altında kalan alanları kıyaslanmış ve benzer şekilde ortalama DDD süresinin her 3 haftada da KD alan grupta SD alan gruba göre kısaldığı, toplam DDD süresi ve sayısı üzerinde değişiklik oluşturmamış olduğu görülmüştür. Absans epilepside uygulanan KD tedavisinde cinsiyetin toplam DDD süresi, toplam DDD sayısı ve ortalama DDD süresi üzerine etkisi yoktur ($p>0,05$). KD alan grubun kan keton seviyesi SD alan gruba göre daha yüksek, kan glukoz seviyesi daha düşüktür. Diyet başlangıcında ağırlıkları arasında fark olmayan sıçanlarda KD alan grubun haftalık tartı alımı, SD alan gruba göre daha düşüktür.

Sonuç: Ketonemi, kan glukoz seviyesinde azalma ve tartı alımında azalmaya paralel olarak leptin seviyesindeki muhtemel artış; KD'nin ortalama DDD süresini kısaltmasının altında yatan mekanizmada rol oynayabilir. Çalışmamız, 30 günlük sıçanlar üzerinde KD'nin absans epilepsi üzerine etkinliğinin cinsiyet faktörü göz önüne alınarak araştırıldığı özgün bir çalışmadır. Çalışmamızdan çıkan sonuçlar, KD'nin absans epilepsi tedavisindeki etkinliğini anlamak için bir basamak oluşturmaktadır.

Anahtar Sözcükler: Epilepsi, absans nöbet, EEG, diken dalga deşarjı, ketojenik diyet

Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitelerinde Müzik Terapisinin Yeri

Prof. Dr. Neslihan Tekin

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

Müzik terapisi yaklaşık 4.000 yıldan beri çeşitli kültürlerde hastaları tedavi etmek amacıyla kullanılan en eski tedavi yöntemlerinden biridir.

Yaşa uygun özenle seçilmiş müzik gibi duyuşsal uyaranların Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi (YYBÜ)'ndeki prematüre bebeklerin klinik ve nörogelişimsel sonuçlarına önemli ölçüde fayda sağlayabileceği gösterilmiştir. Bebeğin, daha anne karnında iken annenin kalp atışlarından etkilendiği, doğumdan sonra bu tanıdık sesi ve ritmi yeniden bulmanın kendisi üzerinde rahatlatıcı bir etki yaptığı bilinmektedir. O2 saturasyonunu düzeltir, uyarılara karşı toleransı artırır, ağrılı işlem sonrası çabuk yatıştırır, hormon düzeylerini, biyokimyasal parametreleri etkiler, emme isteğini, kilo alımını artırır, hastanede kalış süresini kısaltır. NIRS, EEG, MR kullanılarak nörogelişim üzerine yapılan **çalışmalarda** müziğin olumlu etkisi objektif olarak sergilenmektedir. İnsanlarda müziğin algılanması ve yorumlanması sadece işitme fonksiyonu üzerinden açıklanamaz, işitsel, bilişsel, duyuşsal, motor ve emosyonel işlevlerin yer aldığı yaygın iki taraflı kortikal ve subkortikal alanları içeren karmaşık bir olgudur.

Bu konuda en çok ses getiren çalışma, İsviçre'den Petra Hüppi direktörlüğünde Lordier L ve arkadaşlarının yaptığı fonksiyonel MRI kullanılarak müzik dinleyen bir grup prematüre bebeğin beyin gelişiminin kontrol grubundaki müzik dinletilmeyen diğer prematüre ve zamanında doğan bebeklerin beyin gelişimiyle karşılaştırıldığı çalışmadır. Kendileri için özel müziği dinleyen prematüre bebeklerin beyin gelişimlerinin zamanında doğan bebeklere benzer olduğu, müziğin işitsel korteks ve subkortikal beyin bölgeleri arasındaki işlevsel bağlantıları geliştirdiği, bu etkinin özellikle öğrenme, bilişsel işlevler, sosyal ilişkiler ve duygu kontrolü alanlarında belirgin olduğu görülmüştür.

YYBÜ'de **müzik** terapisi prematüre bebeklerin gelişimsel sonuçlarını iyileştirebilmesi için, bu bebeklerin gelişimsel bakımı hakkında kapsamlı bilgiye sahip, nitelikli, yetkin bir profesyonel tarafından bilinçli, kişiselleştirilmiş şekilde sunulmalıdır. Müzik terapisi, konuşma dili patolojileri, uğraşı terapistleri ve fizyoterapistler dahil olmak üzere disiplinler arası ekibin diğer üyeleri ile yakın koordinasyon içinde kullanılmalıdır. ABD'de en iyi çocuk hastanelerinin yüzde 50'den fazlası, Yenidoğan Yoğun bakım Ünitesi-Müzik Terapisi (NICU-MT) uzmanlığına sahip board sertifikalı müzik terapistlerinin hizmetlerinden yararlanmaktadır

Müzik Terapi Protokolleri geliştirilmiştir. "**Multimodal nörolojik güçlendirme**" olarak adlandırılan ilk yöntemde bebeğe önce ses (yani canlı ninni söyleme), sonra dokunma (yani bebeğin vücudunun tepesinden aşağı ve ortasından okşama) ve son olarak sallanma şeklinde sistematik olarak uyaran verilir. Emzik Aktif Ninni® (PAL) protokolünde emziğin arkasına uyan bir basınç sensörüne sahip FDA onaylı bir tıbbi cihaz kullanılır. Bebek emziği emdiğinde cihaz 10 saniye boyunca ninni müziği çalar. Daha sonra, bebek 10 saniyelik zaman dilimi içinde emziği tekrar emmedikçe müzik durur. Müzik te-

9. MARMARA PEDIATRİ KONGRESİ ULUSLARARASI KATILIMLI



Tıp Fakültesi



rapisinin uygulanabilmesi için bebek en az 28 gestasyonel yaşa gelmiş olmalı, **günlük hemşire onayı alınmalı**, müzik özellikleri açısından çok prematüre bebekler için müzik mümkün olduğunca basit ve uyarıcı olmamalı, yatıştırıcı, sabit, istikrarlı olmalıdır. Müzik dinleme esnasında bebek sık/sürekli aşırı uyarılma belirtileri gösteriyorsa (örn. kıvranma, sırtta kavis, yüzünü buruşturma, kalp hızında artış, düzensiz nefes alma, cilt renginde değişiklik, ağlama, parmak uzatma, hıçkırma) müzik kesilmelidir. Zamanlama, zaman aralığı önemlidir. Kulaklıklarla dinletilebileceği gibi canlı müzikte olabilir.

Sonuç olarak müzik terapisi gönüllüler tarafından sağlanan, tamamlayıcı ve alternatif bir girişim, bir eğlence değildir. Müzik terapisi, onaylanmış bir müzik terapi programını tamamlayan sertifikalı bir profesyonel tarafından terapötik bir ilişki içinde kişiselleştirilmiş hedeflere ulaşmak için müzik müdahalelerinin klinik ve kanıta dayalı kullanımıdır. Lisans, yüksek lisans ve doktora programının olduğu araştırmaya dayalı bir tedavidir.

Pediatric Romatoloji Bakış Açısıyla COVID-19 Pandemisi

Oya Köker Turan

Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

Şiddetli Akut Solunum Sendromu Koronavirus-2 (SARS-CoV-2) Hastalığı 2019 (COVID-19) 2019'un son aylarında etiyolojisi bilinmeyen pnömoni vakalarının bildirilmesiyle ortaya çıkmıştır. Çok geçmeden tüm dünyayı etkisi altına alarak küresel sağlık krizi halini almış, Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) tarafından 11 Mart 2020 tarihi itibarıyla resmi olarak pandemi ilan edilmiştir. Sosyal yaşam, eğitim ve ekonominin yanı sıra, tanı aşamasında olan hastaların tedavi planlarında ve kronik hastalıkları olanların izlemlerinde aksaklıklar meydana gelmiş, sağlık sistemi sekteye uğramıştır.

Pandemi döneminin başlarında çocukların hastaneye yatış oranları ve yoğun bakım gereksinimi yetişkinlere göre düşük bulunmuştur. Nisan 2020 tarihi itibarıyla ağırlıklı olarak okul çağı ve ergen yaş grubunu kapsayan, Kawasaki hastalığı ve toksik şok sendromuyla ortak ciddi klinik bulgular gösterebilen vakalar raporlanmaya başlanmıştır. "Çocuklarda Multisistemik İnflamatuvar Sendrom (MIS-C)" olarak adlandırılan bu tablonun zaman içerisinde SARS-CoV-2 ile ilişkisi çözülmüş, klinik ve patojenik özelliklerinin aydınlatılmasına yönelik çalışmalara hız verilmiştir. Genetik ve immünolojik çalışmalar, sitokin ağırları ile immün mekanizmaların bağlantısını çözerek COVID-19 etiyopatogenezine ışık tutmuş, enfeksiyonun ve inflamasyonun kontrolsüz yayılımını yönetebilmek için hedefe yönelik tedavi yaklaşımını gündeme getirmiştir. Bu bağlamda COVID-19 ve romatizmal hastalıkların benzer yönlerinin yanı sıra, romatologların deneyimindeki bazı ilaçların pandemi sürecindeki rolleri öne çıkmıştır. Konağın doğal bağışıklık yanıtının virüse karşı geliştirdiği immün savunma mekanizmalarının patogenezdaki öneminin vurgulanması, immünsüpresif durumu olan veya immünsüpresif tedavi altındaki hastalar yönünden endişe yaratmıştır. Bununla birlikte, romatizmal hastalıkların yönetiminde uygun ilaç seçimi, tedavi başlanması, sürdürülmesi veya sonlandırılmasıyla ilgili sorular, ayrıca ilaç tedariğinde yaşanan sorunlar gündeme gelmiştir. Konuyla ilgili sunulmuş öneriler, özgün semptom varlığı veya hekim kontrolü dışında, immünsüpresif tedavinin sonlandırılmaması ve pandemi sürecinde ek doz ayarlamasının gerekmediği yönündedir. Tedavinin aniden kesilmesi altta yatan hastalığın şiddetlenmesine ve kötü sonuçlara yol açabilmektedir.

Pediatric romatoloji pratiğinde hali hazırda kullandığımız ilaçların koruyucu veya tedavi edici etkileri konusunda erken yargıya varmamak kritik önem taşımaktadır. İlaç etkileşimleri, yan etkiler, etkinlik ve uzun dönem güvenlik profili değerlendirilerek, enfeksiyonun ilerleme süreci ve komplikasyonlar göz önünde bulundurularak ve hasta için en uygun strateji belirlenerek tedavi planlanmalıdır.

Büyüme hormonu endikasyonlarında güncelleme ve boy kısalığında yeni tedavi arayışları

Dr. Saygın Abalı

Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, Tıp Fakültesi; Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Endokrinolojisi BD

Boy kısalığı, çocuk endokrinolojisi başvurularının önemli bir kısmını oluşturmaktadır. Boy kısalığının tedavisi ise etiyolojiye göre değişmektedir. Bu durumlar içinde büyüme hormonu (BH) tedavisinden yarar görebilecek hastalıklar vardır. Dolayısıyla bu durumların erken tanısı, erken tedavi şansını da birlikte getirir.

BH eksikliği, çocukluk döneminde yaklaşık 1/4000 oranında görülen bir hastalıktır. Konjenital veya edinsel olabilir. Edinsel nedenler arasında kraniyofarınjiyoma gibi sella bölgesi benign tümörleri ve kraniyal radyoterapi yer almaktadır. Altta yatan hastalığın kontrolü sağlandıktan sonra bu durumlarda da multidisipliner bir yaklaşımla BH tedavisi verilebilmektedir.

Sentetik BH, 30 yılı aşkın süredir kullanılmaktadır. Üretim olanaklarının da artışı ile rekombinant BH, BH eksikliğinde yerine koyma tedavisi dışında, BH eksikliği olmayan boy kısalığı ile giden hastalıklarda da kullanılmaktadır. Turner sendromu (TS), gestasyon yaşına göre küçük (SGA) doğan ve kısa boylu çocuklar, Prader Willi sendromu (PWS), SHOX eksikliği, kronik böbrek hastalığı (KBH) ve Noonan sendromu bu hastalıklar arasında sayılabilir. Ülkemizde de BH tedavisi, BH eksikliği ile birlikte TS, SGA, PWS ve KBH endikasyonu ile Sosyal Güvenlik Kurumu geri ödeme kapsamında yer almaktadır.

BH tedavisinin kullanım alanları artmakla birlikte, kemik ve kıkırdak dokunun proliferasyonu ve farklılaşması ile ilişkili iskeletin genetik hastalıkları olarak adlandırılan boy kısalıklarının birçoğunda BH'nin yararının olmadığı gösterilmiştir. Bu grup hastalıklarda hastalıkların patofizyolojisine yönelik tedavi araştırmaları sürmektedir. Akondroplazi (OMIM#100800), bu çalışmaların olumlu sonuç verdiği ilk hastalıktır.

Akondroplazi, orantılı olmayan ağır boy kısalığının en sık nedenidir. İnsidansının yaklaşık 1/25.000 olduğu ve dünya genelinde etkilenmiş 250.000 bireyin olduğu bildirilmektedir. Fibroblast büyüme faktörü reseptörü 3 geninin (fibroblast growth factor receptor 3, *FGFR3*) heterozigot fonksiyon kazandırıcı mutasyonları sonucu ortaya çıkar. Hastaların %80'inde mutasyonun *de novo* olduğu bilinmektedir. Günümüze dek hastalığın patojenik mekanizmalarına yönelik bir tedavinin olmaması birçok merkezde vakaların yönetim ve tedavisini oldukça zor hale getirmektedir. Ekstremitte uzatma operasyonları tek tedavi seçeneğidir. Bu tedaviler de zorlu süreçleri ve komplikasyonları nedeniyle her merkezde yapılamamakta ve her hasta ve ailesi tarafından da tercih edilmemektedir.

C-natriüretik peptid (CNP) ve reseptörü olan natriüretik peptid reseptör B (NPR-B) kemik büyümesinde önemli rol oynar. NPR-B'yi kodlayan *NPR2*'de *loss-of-function* mutasyonların akromezomelik displazi yaptığı, *NPR2*'nin aktive edici mutasyonlarının da uzun boy ile ilişkisi bilinmektedir. CNP sinyal yolu büyümeyi arttırıcı etkisini MAPK yolağını inhibe ederek gösterir. MAPK yolağı da FGFR3 yolağı ile ilişkili olduğu için artmış CNP'nin FGFR3 yolağını da inhibe ettiği hayvan modellerinde gösterilmiştir.



Bu mekanizmadan yola çıkılarak nötral endopeptidaz dirençli CNP analogu olan vosoritid geliştirilmiştir. Vosoritid, iki yaş sonrası akondroplazili çocuklarda Avrupa ve Amerika Birleşik Devletleri'nde kullanım onayı almıştır.

Bu konuşmada, büyüme hormonu kullanım endikasyonları ve iskeletin genetik hastalıklarında yeni tedavi arayışları tartışılacaktır.

Kaynaklar

1. Darcan Ş. Büyüme hormonu eksikliği ve tedavisi. Darendeliler F, Darcan Ş, Editörler. Büyüme Hormonu Tedavisi: Kanıta Dayalı Yaklaşım. 1. Baskı. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2020. p.1-8.
2. Yavaş Abalı Z, Darendeliler F, Neyzi O. A critical appraisal of growth hormone therapy in growth hormone deficiency and Turner syndrome patients in Turkey. *J Clin Res Pediatr Endocrinol*. 2016;8: 490-495.
3. Abalı S, Bereket A. SHOX eksikliği ve SHOX eksikliğinde büyüme hormonu kullanımı. Darendeliler F, Darcan Ş, Editörler. Büyüme Hormonu Tedavisi: Kanıta Dayalı Yaklaşım. 1. Baskı. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2020. p.37-47.
4. Hoover-Fong J, Cheung MS, Fano V, Hagenas L, Hecht JT, Ireland P, Irving M, Mohnike K, Offiah AC, Okenfuss E, Ozono K, Raggio C, Tofts L, Kelly D, Shediak R, Pan W, Savarirayan R. Lifetime impact of achondroplasia: Current evidence and perspectives on the natural history. *Bone*. 2021; 146:115872.
5. Legeai-Mallet L, Savarirayan R. Novel therapeutic approaches for the treatment of achondroplasia. *Bone*. 2020; 141:115579.
6. Savarirayan R, Tofts L, Irving M, Wilcox W, Bacino CA, Hoover-Fong J, Ullot Font R, Harmatz P, Rutsch F, Bober MB, Polgreen LE, Ginebreda I, Mohnike K, Charrow J, Hoernschemeyer D, Ozono K, Alanay Y, Arundel P, Kagami S, Yasui N, White KK, Saal HM, Leiva-Gea A, Luna-González F, Mochizuki H, Basel D, Porco DM, Jayaram K, Fischeleva E, Huntsman-Labed A, Day J. Once-daily, subcutaneous vosoritide therapy in children with achondroplasia: a randomised, double-blind, phase 3, placebo-controlled, multicentre trial. *Lancet*. 2020; 396:684-692.

Atopik Dermatitte *Staphylococcus Aureus* Enterotoksin A ve Enterotoksin B Spesifik IgE Antikorlarının Rolü

Sema Yıldırım¹, Mehtap Yazıcıoğlu², Şükran Çiftçi³

¹Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları ABD, İstanbul

²Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji İmmünoloji BD, Edirne

³Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyokimya ABD, Edirne

Amaç: Atopik dermatit (AD) sıklıkla sütçocukluğu döneminde başlayan kronik seyirli ve tekrarlayıcı inflamatuvar bir deri hastalığıdır. AD'li olguların %80-100'ünde deri lezyonlarında *S. aureus* kolonizasyonu saptanmaktadır. AD'li hastalardan izole edilen. *S. aureus* bakterilerinin %30-60 oranında enterotoksin A-B-C-D and toksik şok sendrom toksin-1 gibi süperantijen özellikte ekzotoksin ürettiği gösterilmiştir.

Bu çalışmada AD'de serum stafilokok enterotoksin A (SEA) ve stafilokok enterotoksin B (SEB) spesifik IgE antikorlarının rolünün belirlenmesi amaçlanmıştır.

Materyal ve Metod: AD tanılı 44 (grup I), allerjik solunum yolu hastalığı olan 30 (grup II), ve ailesinde atopi hikayesi ve atopisi olmayan 25 sağlıklı çocuk (grup III) çalışmaya dahil edildi. AD tanısı Hanifin ve Rajka kriterlerine göre konuldu. AD ağırlık derecesi "Eczema Area and Severity Index" (EASI) skoru göre hesaplandı. Serum total IgE, SEA-IgE and SEB-IgE düzeyleri tüm çocuklarda çalışıldı.

Bulgular: Serum SEA-IgE ortanca (min-maks) değerleri Grup I, Grup II ve Grup III'de sırasıyla 0.10 (0.10-3.97) KU/l, 0.10 (0.10-1.35) KU/l, ve 0.10 (0.10-0.15) KU/l idi. Serum SEB-IgE ortanca (min-maks) değerleri ise Grup I, Grup II ve Grup III'de sırasıyla 0.10 (0.10-100) KU/l, 0.10 (0.10-2.20) KU/l, ve 0.10 (0.10-0.79) KU/l idi. Serum SEA-IgE and SEB-IgE ortanca değerleri açısından gruplar arasında anlamlı fark saptanmadı. AD'li olan olgularda EASI skoru ile serum SEA-IgE düzeyleri arasında pozitif korelasyon saptandı ($r=0.46$, $p=0.002$).

Sonuç: *S. aureus* enterotoksin A'nın AD patogenezindeki rolü tam olarak bilinmemekle birlikte, verilerimiz SEA'nın AD şiddetindeki rolünü desteklemektedir. Orta ve ağır şiddetteki AD'li olgularda antiinflamatuvar tedavilere ilave olarak antistafilokokkal tedavilerin kullanılmasıyla daha iyi klinik yanıt alınabilir.

Anahtar Kelimeler: Atopik dermatit, EASI, *S. aureus* enterotoksin A, *S. aureus* enterotoksin B

Giriş: Atopik dermatit süt çocukluğu döneminde başlayan, ve çocukluk çağıının en sık görülen kronik seyirli ve tekrarlayıcı inflamatuvar deri hastalığıdır. Prevalansı %15.6-23 arasındadır. Kendine özgü patognomonik bulgusu olmayıp Hanifin ve Rajka tarafından tanımlanan kriterlere göre tanı konmaktadır. Hastalık ağırlık şiddeti ise SCORAD ve EASI gibi farklı skorlarla belirlenmektedir (1-3)

AD patogenezi tam olarak bilinmemekle birlikte genetik faktörler, cilt bariyer defektleri, immun yanıt, ve alergen ve mikroorganizma maruziyetini içeren çevresel faktörlerin rol aldığı öne sürülmektedir

(4). *S. aureus* AD'de cilt enfeksiyonlarında en sık saptanan mikroorganizmadır. Sağlıklı bireylerin ciltlerinde *S. aureus* kolonizasyonu %5-30 iken, AD'li hastaların ciltlerinde %60-100 oranındadır. *S. aureus* enterotoksin A-B-C-D ve TSST-1 gibi süperantijen özellikte ekzotoksinlerin AD'in aktiflenmesine ve enflamasyona katkıda bulunduğunu gösteren çalışmalar mevcuttur (5-6).

Çalışmamızda AD'li çocuklarda SEA ve SEB spesifik IgE düzeylerinin solunum yolu allerjisi olan ve sağlıklı çocukların sonuçları ile karşılaştırılması böylelikle *S.aureus* ekzotoksinlerinin AD patogene- zindeki rolünün belirlenmesi amaçlanmıştır.

Materyal ve Metod: Bu çalışma Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana- bilim Dalı polikliniğine başvuran 3 ay-17 yaş arasındaki çocuklar üzerinde, Haziran 2005–Ekim 2006 tarihleri arasında, prospektif olarak gerçekleştirildi. Çalışmaya AD'li 44 çocuk (grup I), alerjik solunum yolu (ASY) olan 30 çocuk (grup II), kendisinde ve ailesinde atopi öyküsü olmayan 25 sağlıklı çocuk (SÇ) (grupIII) dahil edildi. Tüm çocukların cinsiyetleri, tetkik yaşı, klinik özellikleri, aile hikayeleri ile ilgili veriler toplandı. Atopik dermatitli olgulara Hanifin ve Rajka kriterlerine göre tanı konuldu. Hasta- lığın ağırlık derecesi ise EASI'ne göre belirlendi. GrupI, GrupII ve Grup III'de serum total IgE, SEA-IgE ve SEB-IgE düzeyleri çalışıldı.

İstatistik analizler SPSS-22 paket programı ile yapıldı. Sürekli yapıdaki değişkenlerin normal dağılıma uygunluğu Kolmogorov-Smirnov testi ile değerlendirildi. Normal dağılım gösteren sürekli değişkenler ortalama±SD, normal dağılım göstermeyen sürekli değişkenler ortanca (min-maks), kategorik de- ğişkenler % olarak verildi, Numerik değişkenlerin analizinde One-Way ANOVA ve Kruskal-Wallis testi, kategorik değişkenlerin analizinde Ki- Kare testi kullanıldı, Değişkenler arasındaki ilişkide Spearmen's korelasyon katsayısı kullanıldı. $P<0.05$ anlamlı kabul edildi.

Çalışma öncesinde Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Etik Kurulu'ndan onay alındı. Araştırma Bilimsel Araştırma Projeleri tarafından desteklenmiştir.

Bulgular:

AD'li olan 44 çocuğun 29'u (%65.9), ASY olan 30 çocuğun 19'u (%63.3) ve 25 sağlıklı çocuğun ise 14'ü (%56) erkekti. AD'li, ASY olan ve SÇ'ların yaş ortalamaları sırasıyla 5.40 ± 4.36 (0,25-17), 6.52 ± 3.30 (0.5-12) ve 5.02 ± 4.38 (0,25-17) yıl idi. AD'li olguların 33 (%75)'ünde hafif, 9 (%20.45)'unda orta ve 2 (%4.55)'sinde ağır hastalık bulguları mevcuttu (Tablo I).

Grup I, Grup II ve Grup III'ün serum total IgE düzeylerine ait ortanca (min ve maks) değerleri sırasıyla 12.33 (1,60-2000) IU/ml, 33.95 (6.7-2000) IU/ml, 19.70 (1-374) IU/ml idi. Grupların serum total IgE düzeylerinin ortanca değerleri karşılaştırıldığında Grup II' de total IgE düzeyi anlamlı olarak yüksekti ($p=0.041$).

Grup I, GrupII ve Grup III'de serum SEA-IgE ortanca (min-maks) değerleri sırasıyla 0.10 (0.10-3.97) KU/I, 0.10 (0.10-1.35) KU/I and 0.10 (0.10-0.15) KU/I iken, serum SEB-IgE değerleri ise 0.10 (0.10-100) KU/I, 0.10 (0.10-2.20) KU/I and 0.10 (0.10-0.79) KU/I idi. Gruplar arasında serum SEA-IgE ve SEB-IgE ortanca değerleri açısından anlamlı fark yoktu ($p=0.402$, $p=0.109$, sırasıyla) (Table 1).

Gruplar arasında SEA-IgE ve SEB-IgE pozitiflikleri açısından karşılaştırılma yapıldığında da herhangi bir fark saptanmadı (Tablo I)

EASI skoru ile serum SEA-IgE ve SEB-IgE düzeyleri arasında ilişki açısından değerlendirdiğimizde

EASI skoru ile serum SEA-IgE düzeyleri arasında pozitif ilişki saptanırken, serum SEB-IgE düzeyleri arasında ilişki saptanmadı (Tablo 2).

Tartışma:

AD'de SEA-IgE ve SEB-IgE antikorlarının rolünü araştırdığımız çalışmamızda AD grubu ile ASY ve SÇ grupları arasında serum SEA-IgE ve SEB-IgE düzeyleri açısından farklılık saptamadık. Ancak, hastalığın ağırlık derecesini gösteren EASI skoru ile SEA-IgE düzeyleri arasında pozitif ilişki mevcuttu.

Lin ve ark. AD 'li 60 (19 hafif, 18 orta, 23 ağır AD), ASY olan %% (AD olmadan), atopisi olmayan 24 çocuktan oluşan çalışmalarında; serum SEA ve SEB-IGE düzeyleri ve pozitiflik oranını AD'li olgularda ASY ve atopisi olmayan olgulardan anlamlı olarak yüksek saptarken, ASY olan olgular ile atopisi olmayan olgular arasında fark saptanmamışlardır (7). Ide ve ark. da 3 ay ile 15 yaş arasında olan AD'li 140 olgu (77 hafif AD, 50 orta AD, 13 ağır AD), Bronşial astımlı 108 olguda yapmış oldukları çalışmada; AD'li grupta SEA-IgE pozitifliğini %17.9, SEB-IgE pozitifliğini %29.3, SEA veya SEB-IgE pozitifliğini %33.6 oranında saptarken, bronşial astım grubunda ise SEA/SEB-IgE pozitifliğini %9 olarak saptamışlardır (8). Bizim olgularımızda ise gruplar arasında SEA-IgE ve SEB-IgE düzeyleri ve pozitiflik oranı açısından fark yoktu.

Nomura ve ark. hafif, orta ve ağır şiddette AD'i olan 1-22 yaş arasındaki 94 olgudan oluşan çalışmalarında; serum SEB-IgE antikorlarını ağır şiddette AD'i olanlarda hafif ve orta şiddette AD'i olanlara göre istatistiksel olarak anlamlı derecede yüksek saptamışlardır (9). Breuer ve ark. ise 18-65 yaş arasında hafif, orta ve ağır şiddette AD'i olan 71 hastada serum SEA ve SEB-IgE düzeylerini pozitif-negatif olarak değerlendirmişlerdir. SEB-IgE pozitif hastalar ile SEB-IgE negatif hastaları karşılaştırdıklarında hastalığın şiddeti açısından anlamlı fark saptamışlardır. Serum SEA-IgE için aynı ilişkiyi gösterememişlerdir. (10). Çalışmamızda ise EASI skoru ile SEA-IgE düzeyleri arasında pozitif bir ilişki saptarken, SEB-IgE arasında bir ilişki saptamadık.

Sonuç: AD, ASY ve SÇ grupları arasında serum SEA-IgE ve SEB-IgE düzeyleri ve pozitifliği açısından fark olmaması AD grubundaki olgularımızın çoğunun hafif derecede hastalık bulgusu olmasından kaynaklı olabilir. Orta ve ağır AD olguların fazla sayıda olduğu çalışmalarla farklı sonuçlar ile literatüre katkı sağlanabilir. Bununla birlikte EASI skoru ile SEA-IgE arasında pozitif bir korelasyon olması hastalığın ağırlık derecesinde SEA-IgE antikorlarının önemli olabileceğini düşündürdü. Orta ve ağır AD olgularında antiinflamatuvar tedaviye antibakteriyal tedavinin eklenmesi ile daha iyi sonuçlar alınabilir.

Kaynaklar:

1. Mark B, Donald YML. Atopic Dermatitis. In: Middleton E, Ellis EF, Yunginger JW, Reed CE, Adkinson NF, Busse WW (Eds.). Allergy Principles and Practice. Fifth ed. St. Louis: Mosby;1998. p.1123-34
2. Eichenfield LF, Hanifin JM, Luger TA, Stevens SR, Pride HB. Consensus conference on pediatric atopic dermatitis. J Am Acad Dermatol 2003;49:1088-95.
3. Brar KK, Nicol NH, Boguinewicz M. Strategies for successful management of severe atopic dermatitis. J Allergy Clin Immunol Pract 2019;7:1-16.

9. MARMARA PEDIATRİ KONGRESİ ULUSLARARASI KATILIMLI



Tıp Fakültesi



4. Ong PY, Leung DYM. Bacterial and viral infections in atopic dermatitis: a comprehensive review. Clin Rev Allergy Immunol 2016; 51: 329–337.
5. Kim J, Kim BE, Ahn K, Leung DYM. Interactions Between Atopic Dermatitis and Staphylococcus aureus Infection: Clinical Implications. Allergy Asthma Immunol Res. 2019;11(5):593-603
6. Tomczak H, Wrobel J, Jenerowicz D, Sadowska-Przytocka A, Wachal M, Adamski Z, Czarnecka-Operacz M.M. The role of Staphylococcus aureus in atopic dermatitis: Microbiological and immunological implications. Adv Dermatol. Alergol. 2019; 36(4): 485–91.
7. Lin YT, Yang YH, Hwang YW, Tsai MJ, Tsao PN, Chiang BL. Comparison of serum specific IgE antibodies to staphylococcal enterotoxins between atopic children with and without atopic dermatitis. Allergy 2000;55:641-6.
8. Ide F, Matsubara T, Kaneko M, Ichiyama T, Mukouyama T, Furukawa S. Staphylococcal enterotoxin-specific IgE antibodies in atopic dermatitis. Pediatr International 2004; 46:337-41.
9. Nomura I, Tanaka K, Tomita H, Katsunuma T, Ohya Y, Ikeda N et al. Evaluation of the staphylococcal exotoxins and their spesific IgE in childhood atopic dermatitis. J Allergy Clin Immunol 1999; 104:441-6.
10. Breuer K, Wittmann M, Bösch B, Kapp A, Werfel T. Severe atopic dermatitis is associated with sensitization to staphylococcal enterotoxin B. Allergy 2000;55:551-5.

Table 1: AD, ASY ve SÇ gruplarının demografik ve laboratuvar sonuçları

	Grup I ^a (n=44)	Grup II ^b (n=30)	Grup III ^c (n=25)	P
Cinsiyet (E:K)	29:15	19:11	14:11	0.507 [#]
Yaş (yıl)*	5.404,36	6.523.30	5.024.38	0.372 ^{##}
EASI				
• Hafif (1.1-7)	33(75%)	-	-	
• Orta (7.1-21)	9(20.45%)	-	-	
• Ağır (21.1-50)	2 (4.558%)	-	-	
Total IgE IU/ml**	49.75(1.6-2000)	117.5(6.7-2000)	38.3(1-374)	0.041 ^k
SEA-IgE KU/I**	0.1(0.1-3.97)	0.1(0.1-1.35)	0.1(0.1-0.15)	0.402 ^k
SEB-IgE KU/I**	0.1(0.1-100)	0.1(0.1-2.20)	0.1(0.1-0.79)	0.109 ^k
SEA-IgE ³ 0.35KU/I***	3 (%6.8)	4 (%13.3)	0	0.157 [#]
SEB-IgE ³ 0.35KU/I***	7 (%15.9)	6 (%20)	1(%4)	0.214 [#]
SEA ve SEB-IgE ³ 0.35KU/I**	2(4.5%)	3(%10)	0	0.236 [#]
SEA ve/veya SEBIgE ³ 0.35KU/I**	8(18.2%)	7(23.3%)	1(%4)	0.442 [#]

^a Atopik dermatitli çocuklar ^b Allerjik solunum yolu olan çocuklar ^c Sağlıklı çocuklar *Ortalama±SD **Ortanca (minimum-maksimum) ***Sayı (pozitiflik oranı) [#]Mann-Whitney U test [#]Ki-kare test (Fischer exact test ; <5) ^{##}One-way ANOVA ^kKruskal-Wallis

Table 2: EASI skoru ile serum SEA-IgA ve SEB-IgE düzeylerinin değerlendirilmesi

EASI skoru	r*	P*
SEA-IgE serum düzeyi	0.46	0.002
SEB-IgE serum düzeyi	-0.05	0.974

*Spearman's korelasyon testi

Boy kısalığı ayırıcı tanısına güncel yaklaşım

Dr. Zehra Yavaş Abalı

Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet BD

Büyüme; genetik, epigenetik, endokrin ve çevresel birçok etkenin rol oynadığı karmaşık gelişimsel bir süreçtir ve çocuğu erişkinden ayıran en önemli özelliktir.

Boy kısalığı, boyun yaşa ve cinsiyete göre 3.persentilin altında olması olarak tanımlanmaktadır. Bu tanıma ek olarak, büyüme hızının yaşa göre düşük olması ve öngörülen erişkin boyun, hedef boyun 1.5 SD altında kalması da ileri inceleme ve izlem gerektirir.

Boy kısalığı nedeniyle başvuran olguların çoğu normalin varyantı boy kısalığı veya diğer bir ifade ile patolojik olmayan boy kısalığı (yapısal büyüme geriliği ve ailesel boy kısalığı) grubunda yer almaktadır. Normalin varyantı grubunda yer alan olguların vücut oranlarının, doğum ağırlığının ve boyunun normal olması, dismorfik bulgularının, sistemik hastalıklarının, endokrin veya beslenme bozukluklarının olmaması beklenir. Büyüme hormonu salgısı ve tiroid hormonları normal olmalıdır. Yapısal büyüme geriliğinde, çocuğun boyu hedef boyun altındadır. Büyüme hızı normaldir. Kemik yaşı geridir ve ergenlik bulgularının ortaya çıkması gecikmiştir. Yapısal büyüme gecikmesi tanısı diğer patolojik nedenlerin dışlanmasıyla koyulur. Ailevi boy kısalığında, özellikle otozomal dominant kalıtılan monogenik boy kısalığı nedenleri mutlaka akılda tutulmalıdır.

Patolojik boy kısalıkları primer ve sekonder olarak sınırlandırılmaktadır. Primer boy kısalığı, kemik ve kıkırdak dokunun proliferasyonu, farklılaşması ve büyümesini sağlayan, bu dokulara ait intrinsik yollarda bozukluğa yol açarak büyüme bozukluğuna neden olduğu bilinen 150'nin üzerinde monogenik hastalığı (iskeletin genetik hastalıkları) ve kromozom anomalilerini kapsar. Son yıllarda genetik test olanaklarının artması ile monogenik etiyolojilerin tespit edilme oranı artmaktadır. Primer boy kısalıkları arasında sayılan, Turner sendromu, SHOX eksikliği, Noonan sendromu, Silver Russel sendromu, Prader Willi Sendromu gibi genetik durumlar tedavi olanakları nedeniyle çocuk hekimleri tarafından da tanınabilir hastalıklar olmalıdır.

Sekonder büyüme bozuklukları ise malnutrisyon, kronik hastalıklar, malabsorbsiyon, intrauterin büyüme kısıtlılığı ile endokrin nedenleri kapsar. Endokrin nedenler arasında büyüme hormonu eksikliği, hipotiroidizm, Cushing sendromu gibi durumlar yer alır.

Günümüzde moleküler tanı yöntemlerinde ilerlemelere rağmen bazı olgularda boy kısalığı etiyolojisi belirlenemez. İdiyopatik boy kısalığı, klinik değerlendirme ve standart tanısal testlerle altta yatan nedenin aydınlatılamadığı, sistemik, endokrin, nutrisyonel veya kromozomal bozuklukların dışlandığı boy kısalığı olan bireyler için kullanılan heterojen bir tanısal kategoridir.

Bu konuşmada, boy kısalığında güncel etiyolojik değerlendirme yaklaşımı anlatılacaktır.

9. MARMARA PEDIATRİ KONGRESİ ULUSLARARASI KATILIMLI



Tıp Fakültesi



Kaynaklar

1. Bundak R. Büyüme. In: Neyzi O, Ertuğrul T, Darendeliler F, ed. Pediatri Cilt 1, Nobel Tıp Kitapevleri, İstanbul, 5.baskı. 2021:83-104.
2. Gönç EN, Özön ZA, Alikışifoğlu A, Kandemir N. **Çocuklarda büyümenin değerlendirilmesi ve boy kısalığında tanısai yaklaşım.** *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi* 2015;58:80-85
3. Allen DB, Cuttler L. Clinical practice. Short stature in childhood—challenges and choices. *N Engl J Med* 2013;368:1220-1228.
4. Yavas Abalı Z, Darendeliler F. Hipofiz bezi ve hastalıkları. In: Neyzi O, Ertuğrul T, Darendeliler F, ed. Pediatri Cilt 2, Nobel Tıp Kitapevleri, İstanbul, 5.baskı. 2021:1855-1878.
5. Labarta JI, Ranke MB, Maghnie M, et al. Important tools for use by pediatric endocrinologists in the assessment of short stature. *J Clin Res Pediatr Endocrinol.* 2021;13:124-135.
6. Kamoun C, Hawkes CP, Grimberg A. Provocative growth hormone testing in children: How did we get here and where do we go now?. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2021;34:679-696.



SÖZLÜ BİLDİRİLER

S-01

Atopik Dermatitte Staphylococcus Aureus Enterotoksin A ve Enterotoksin B Spesifik IgE Antikorlarının Rolü

Sema Yıldırım¹, Mehtap Yazıcıoğlu², Şükran Çiftçi³

¹Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, İstanbul, Türkiye

²Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji ve İmmunoloji BD, Edirne, Türkiye

³Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyokimya ABD, Merkez Lab. Hormon Birimi, Edirne, Türkiye

Giriş-Amaç: Atopic dermatit (AD) sıklıkla sütçocukluğu döneminde başlayan kronik seyirli ve tekrarlayıcı inflamatuvar bir deri hastalığıdır. AD'li olguların %80-100'ünde deri lezyonlarında S. aureus kolonizasyonu saptanmaktadır. AD'li hastalardan izole edilen S. aureus bakterilerinin %30-60 oranında enterotoksin A-B-C-D and toksik şok sendrom toksin-1 gibi süperantijen özellikte ekzotoksin ürettiği gösterilmiştir. Bu çalışmada AD'de serum stafilokok enterotoksin A (SEA) ve stafilokok enterotoksin B (SEB) spesifik IgE antikorlarının rolünün belirlenmesi amaçlanmıştır.

Materyal ve Metod: AD tanılı 44 (Grup I), allerjik solunum yolu hastalığı olan 30 (Grup II), ve ailesinde atopi hikayesi ve atopisi olmayan 25 sağlıklı çocuk (Grup III) çalışmaya dahil edildi. Hastaların yaşı, cinsiyeti, aile hikayesi ve klinik özellikleri kaydedildi. AD tanısı Hanifin ve Rajka kriterlerine göre konuldu. AD ağırlık derecesi "Eczema Area and Severity Index" (EASI) skoruna göre hesaplandı. Serum total IgE, SEA-IgE and SEB-IgE düzeyleri tüm çocuklarda çalışıldı. Bulgular: Serum SEA-IgE ortanca (min-maks) değerleri Grup I, Grup II ve Grup III'de sırasıyla 0.10 (0.10-3.97) KU/l, 0.10 (0.10-1.35) KU/l, ve 0.10 (0.10-0.15) KU/l idi. Serum SEB-IgE ortanca (min-maks) değerleri ise Grup I, Grup II ve Grup III de sırasıyla 0.10 (0.10-100) KU/l, 0.10 (0.10-2.20) KU/l, ve 0.10 (0.10-0.79) KU/l idi. Serum SEA-IgE and SEB-IgE ortanca değerleri açısından gruplar arasında anlamlı fark saptanmadı. EASI skoruna göre AD'li olguların 33'ü hafif şiddette iken, 11'i ise orta-ağır şiddette idi. AD'li olan olgularda EASI skoru ile serum SEA-IgE düzeyleri arasında pozitif korelasyon saptandı ($r=0.46$, $p=0.002$).

Sonuç: S. aureus enterotoksin A'nın AD patogenezindeki rolü tam olarak bilinmemekle birlikte, verilerimiz SEA'nın AD şiddetindeki rolünü desteklemektedir. Orta ve ağır şiddetteki AD'li olgularda antiinflamatuvar tedavilere ilave olarak antistafilokokkal tedavilerin kullanılmasıyla daha iyi klinik yanıt alınabilir. Gruplar arasında fark saptayamamızın sebebi AD'li olgularımızın çoğunun hafif şiddette olmasından kaynaklanabilir. Orta-ağır şiddette olguların daha fazla olduğu çalışmalar ile literatüre katkı sağlanabilir.

Anahtar Kelimeler: Atopik dermatit, EASI, S. aureus enterotoksin A, S. aureus enterotoksin B

S-02

Besin Alerjili Olguların Klinik Özellikleri; Özel Klinik Perspektifi

Kübra GÖKÇE TEZEL¹, Reha CENGİZLİER², Ayça VİTRİNEL², Ahmet Oğuzhan ÖZEN³

¹Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Yeditepe Üniversitesi Hastanesi Çocuk Allerji İmmünoloji Bilim Dalı

³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Allerji İmmünoloji Bilim Dalı

Giriş: Besin alerjisi çocuklarda önemli bir sağlık sorunudur. Bu çalışmada özel bir klinikte izlenen olguların klinik, demografik özellikleri ve sistem tutulumları ile besinler arasındaki ilişki incelenmiştir.

Materyal-Metod: Bu tek merkezli çalışmada 2014-2021 yılları arasında besin alerjisi ve atopik dermatit tanısı olan hastalar incelendi. Hastaların demografik özellikleri, sorumlu besinler ve allerjilerin gidişatı incelendi. Sonuçların değerlendirilmesi için tanımlayıcı istatistiksel analizler kullanıldı. İstatistiksel anlamlılık $p<0,05$ düzeyinde değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmamızda 307 hasta değerlendirildi; 194 erkek (%63.2), 113 kız (%36.8) idi. Besin alerjisi ile takip edilen olgu sayısı 250 idi. Besin alerjisi ilişkili yakınmalar incelendiğinde en sık deri bulguları (%71), gastrointestinal yakınmalar (%34) ve solunum şikayetleri (%21) yer almaktaydı. Çalışma grubumuzdaki hastalarda en sık allerji oluşturan besin süt (%50) sonrasında yumurta akı (%44) ve yumurta sarısı (%21) idi. Çerezler arasında en sık allerjen ile fıstık (%12) idi. Cilt bulgusu olan hastalarda da en sık görülen besin alerjisi yumurta akı (%53) iken çerez alerjisi fıstık (%13) idi. Çoklu besin alerjisi olan hastaların iyileşme süresi tek besine karşı alerjisi olanlara göre anlamlı olarak daha uzun olduğu görüldü ($p=0.001$). Hem IgE bağımlı hem de IgE bağımlı olmayan besin allerjilerinde en sık tutulan sistem deri idi. IgE bağımlı allerjilerde deri, gastrointestinal sistem ve solunum sistemi tutulumu IgE bağımlı olmayanlara göre daha fazla görüldü.

Sonuç: Çalışılan popülasyonda, literatüre paralel olarak en sık süt ve yumurta allerjileri gözlenirken hastalar en fazla deri ve gastrointestinal bulgularla başvurmuştur. Çoklu besin alerjisi olan olgular çocuk allerji hekimleri açısından daha uzun süreli tedavi gerektirmektedir. IgE bağımlı besin allerjilerinin daha sıklıkla sistemik tutulum ile seyredebileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: besin alerjisi, IGE

S-03

Ampiyem Tanısı Almış Hastalarda Pulmoner Fonksiyonların Değerlendirilmesi

Mehmet Cihan Şentürk¹, Yasemin Gökdemir², Pınar Ergenekon², Cansu Yılmaz Yeğit², Mürüvet Cenk², Mine Kalyoncu², Aynur Guliyeva², Gürsu Kıyan³, Ayşe Ceren Bakır³, Fazilet Karakoç², Ela Erdem Eralp², Saniye Girit⁴, Emine Atağ⁵, Seda Geylani Güleç⁶, Bülent Karadağ²

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

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı

⁴Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

⁵Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

⁶Gaziosmanpaşa Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

Giriş: Ampiyem, akciğer enfeksiyonlarına ikincil olarak, tek veya çift taraflı eksüdatif tipte plevral efüzyon oluşması durumudur. Klinikte en sık görülen bulguları düşmeyen ateş, öksürük, göğüs ağrısı ve dispnedir. Tanı radyolojik ve mikrobiyolojik olarak koyulur. Tedavisinde etkene yönelik geniş spektrumlu antibiyotikler kullanılır ve kimi zaman cerrahi protokoller uygulanır. Solunum fonksiyon testleri, akciğerlerin fonksiyon ve hacimlerinin ölçülmesi, hastalıklarının tanısının koyulması ve derecelendirilmesi ve tedaviye yanıtın değerlendirilmesinde kullanılan tarafsız testlerdir.

Gereç ve Yöntem: Çalışmamızda, ampiyem tanısı ile tedavi edilen hastalarda solunum fonksiyon testleri ile akciğer fonksiyonlarını ve hacmini değerlendirmeyi planladık. Kliniğimizden takipli 21 çocuk hasta ve 40 kontrol çalışmaya alındı. Hastaların demografik özellikleri, geçirilmiş akciğer hastalığı öyküsü, fizik muayene bulguları, tanı yöntemi, tedavi yöntemi, spirometri ve LCI yöntemi ile akciğer solunum fonksiyonları değerlendirilerek kaydedildi ve normal referans değerler ile karşılaştırıldı.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 21 hastanın 7'si (%33.3) kız, 14'ü (%66.6) erkek olup ortalama yaşları 9.4 ± 4.5 yıldı. Ampiyem tanısı alan hastaların en sık başvuru bulguları sırasıyla yüksek ateş (%95.2), takipne (%85.7) ve öksürüktü (%85.7). Ateş süreleri ortalama 5.85 ± 3.11 gündü. Ampiyem lokalizasyonu; hastaların 9 (%42.9) tanesinde sağda, 8 (%38.1) tanesinde solda ve 4 (%19) tanesinde bilateral idi. Spirometrik incelemede ortalama FEV1% 93.76 ± 11.78 , ortalama FEV1 z skoru -0.24 ± 0.79 olup anlamlı spirometrik bozukluk gözlenmedi. Hastaların ortalama LCI %2.5 değeri 7.50 ± 0.72 olup kontrol grubu LCI değerine göre (6.97 ± 0.75) istatistiksel olarak anlamlı yüksek bulundu (p: 0.003).

Sonuç: Ampiyem sebebiyle yatarak tedavi alan hastaların uzun dönem takiplerinde spirometri ile saptanamayan havayolu hastalığı geliştiği ve LCI yönteminin, solunum yolu hastalıklarını tespit etmede spirometriden daha üstün olduğu saptanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Ampiyem, solunum fonksiyon testi, akciğer temizleme indeksi

S-04

Kronik Böbrek Hastalığı Olan ve Periton Diyalizi Tedavisi Alan Çocuklarda İnsülin Direnci ve Serum Adipokin Düzeyleri Arasındaki İlişki

Ceren Bilgün¹, Nurdan Yıldız², Ali Yaman³, Goncagül Üstünel Haklar³, Harika Alpay²

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

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyokimya Ana Bilim Dalı

Giriş: Metabolik ve endokrin fonksiyonları olan adipokinler yağ dokusunda sentezlenir. Kronik böbrek hastalığında (KBH), insülin direnci (İD) ve malnütrisyon, kardiyovasküler hastalık riskini, morbidite ve mortaliteyi artırır. Çalışmamızda periton diyalizi (PD) ve prediyaliz evre 2-4 KBH hastalarında İD ve resistin, adiponektin, periton transport özellikleri ve vücut kompozisyonu ile ilişkisini araştırmayı amaçladık.

Materyal ve metot: Yirmi PD, 20 KBH ve 40 sağlıklı çocuk bu retrospektif kohort çalışmaya alındı. Demografik, klinik ve laboratuvar bulguları kaydedildi. Antropometrik ölçümler ve biyoimpedans analizi yapıldı. Serumda insülin, adiponektin ve resistin düzeyleri çalışıldı, tüm gruplar için HOMA-IR ve HOMA-AD hesaplandı.

Bulgular: Ortalama adiponektin düzeyleri PD, KBH ve kontrol grupları için sırasıyla 281.6 ± 74.9 , 172.3 ± 81.2 ve 112.2 ± 57 ng/mL idi. Ortalama resistin düzeyleri PD, KBH ve kontrol grupları için sırasıyla 5.5 ± 2.1 , 3.8 ± 1.5 and 1.3 ± 0.5 ng/mL idi. Resistin ve adiponektin düzeyleri PD hastalarında KBH olan hastalara ($p=0.006$ and <0.001) ve kontrol grubuna göre (<0.001 ve <0.001) anlamlı oranda yüksek saptandı. Resistin ve tahmini GFH (tGFH) arasında negatif korelasyon saptanırken adiponektin ve tGFH arasında anlamlı ilişki saptanmadı. PD hastalarının 5 (%25)'inde, KBH hastalarının 13 (%65)'ünde ve kontrol grubunun 19 (%47.5)'ünde insülin direnci saptandı (HOMA-IR >2.5). HOMA-IR, KBH hastalarında PD hastalarına göre daha yüksekti ancak kontrol grubu ile anlamlı fark görülmedi ($p>0.05$). Resistin, PD ve KBH hastalarında İD ile ilişkili bulunmadı. Periton diyalizi hastalarında Kt/v ve antropometrik ölçümlerle HOMA-IR, HOMA-AD, resistin, adiponektin arasında anlamlı korelasyon saptanmadı ($p>0.05$).

Sonuç: İnsülin direnci PD tedavisi alan hastalarda ve KBH'nın erken evrelerinde gelişebilmektedir ve erişkin yaşamda kardiyovasküler hastalık riskini azaltmak için yakından izlenmelidir. Resistin, PD alan ve KBH olan hastalarda İD belirlemek için iyi bir belirteç değildir. İnflamasyon, İD ve adipokinler arasındaki ilişkinin daha iyi ortaya konması için daha geniş seriler ile yapılan çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: İnsülin direnci, resistin, adiponektin, kronik böbrek hastalığı, periton diyalizi

S-05

Çocukluk Çağı Fokal Ve Jeneralize Epilepsilerinde Klinik Ve Elektroensefalografik Kesişen Bulguları Olanların Değerlendirilmesi

Aylin Dizi Işık¹, Dilşad Türkdoğan²

¹Solhan Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji BD, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD

Giriş ve Amaç: Rolandik epilepsi, Panayiotoulos sendromu ve Gastaut tipi geç başlangıçlı oksipital lob epilepsilerinden oluşan çocukluk çağı iyi huylu fokal epilepsileri; semptomları yaşa bağlı özellik gösteren, puberteyle kaybolma eğiliminde olan fokal nöbetlerle karakterizedir. İdiyopatik jeneralize epilepsiler olarak bilinen çocukluk çağı absans epilepsi, juvenil absans epilepsi, juvenil miyoklonik epilepsi ve sadece jeneralize tonik klonik nöbet ile giden epilepsi, jeneralize nöbetler ve EEG’inde normal temel aktivitede jeneralize deşarjlarla karakterizedir. Bu epilepsi sendromları elektroklinik olarak farklı olmalarına rağmen; nadir olsa da, aynı hastada klinik ve/veya EEG özelliklerinin birlikteliği gösterilmiştir. Çalışmamızda kesişen bulguları olan hastaların klinik ve EEG özelliklerinin değerlendirilmesi ile prognostik açıdan karşılaştırılması amaçlandı.

Gereç ve Yöntem: Marmara Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı’nda Ocak 2011-Kasım 2020 tarihleri arasında izlenen epilepsi tanılı hastalar içinden belirlenmiş kriterlere göre 96 hasta çalışmaya dahil edildi. Klinik ve EEG bilgileri hasta dosyalarından elde edildi.

Bulgular: Çalışmadaki 96 hastanın 20 tanesi kesişen grup, 76 tanesi kesişen bulgusu olmayıp kontrol grubu olarak belirlendi. RE tanılı 39 hasta içinde 1 hastada (%2,6) AE ile uyumlu elektroklinik değişim, sadece EEG değişimi 9 hastada (%23) vardı. EEG değişimi olan RE’lerde oksipital ve frontal odakların olduğu gösterildi. Oksipital odakların daha erken yaşta görüldüğü bulundu. 16 PS tanılı hasta içinde AE ile uyumlu elektroklinik değişimi olan 1 hasta (%6,25), sadece EEG değişimi olan 5 hasta (%31,25) vardı. EEG değişimi olan PS’lerde santrotemporal ve frontal odak olduğu gösterildi. Santrotemporal odak görülmesinin daha erken yaşta olduğu bulundu. 5 OPÇE-G tanılı hasta içinde 1 hastada JME ile uyumlu elektroklinik değişim olduğu gösterildi. Gruplar arası karşılaştırmalarda epilepsi prognozu açısından anlamlı fark bulunmamıştır ($p>0,05$).

Sonuç: Nadir olarak görülen bu birlikteliğin klinik sonuçları etiklemediği gösterilmiş olsa bile, böyle bir durumun görülebileceğinin bilinmesi yanlış ya da geçikmiş tanının önlenmesi, klinik takip ve sendroma özgü tedavi seçeneklerinin düzenlenmesi ile ailenin süreç konusunda bilgilendirilmesi açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Panayitopoulos Sendromu (PS), Gastaut tipi geç başlangıçlı oksipital lob epilepsi (OPÇE-G), Absans Epilepsi (AE), Juvenil Miyoklonik Epilepsi (JME), Rolandik epilepsi (RE)

S-06

Obezitesi olan çocuklarda insülin direncinin antropometrik ölçümlerle ilişkisi

Serpil Çeçen¹, İrem Akbolat²

¹Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Spor Fizyolojisi

²Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Amaç: Obez çocuklarda insülin direnci sıklığını ve antropometrik ölçümlerle ilişkisini belirlemek. Yöntem: Obezite nedeniyle başvuran 6-17 yaş arası kız ve erkek çocukların çıplak ayakla boy uzunlukları ölçüldükten sonra bioimpedans cihazında (TANITA BC-418MA) analizleri yapılarak kilo, beden kitle indeksi (BMI), yağ yüzdesi, yağ ağırlığı ve yağsız ağırlıkları tespit edildi. Biyokimyasal verilerinden açlık glikoz ve insülin değerlerine ulaşıldı. Bu verileri kullanarak HOMA (Homeostasis Model Assessment) hesaplandı (açlık glikoz (mg/dl)x açlık insülin (μU/ml) /405). HOMA < 3 olanlar insülin direnci olmayan, ≥ 3 üzerinde olanlar ise insülin direnci olan grup olarak değerlendirildi. İstatistiksel analizler yapıldı.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen, BMI ≥ 95 olan 162 çocuktan 91 kız (%56.1), 71 erkek (% 43.9) idi. HOMA< 3 olan 60 (%37) çocuğun 31 (%51) kız, 29 erkek (% 49) olarak tespit edildi. HOMA≥ 3 olan 102 çocuğun (%63) 60 kız (%58), 42 erkek (% 42) olarak belirlendi. İnsülin direnci olan ve olmayan grup arasında yaş (p=0.01), boy (p=0.0001), BMI (p=0.0003) % yağ (p=0.003), yağ ağırlığı (p=0.0002) ve kas ağırlığı (p=0.0002) arasında istatistiksel olarak anlamlı fark tespit edildi. İnsülin direnci olan grupta HOMA değerinin yağ ağırlığı ile daha belirgin olmak üzere (p=0.0003), boy (p=0.02), kilo (p=0.0004), BMI (p=0.0004) % yağ (p=0.01) ve kas ağırlığı (p=0.04) arasında istatistiksel olarak anlamlı pozitif korelasyon tespit edildi. Ayrıca bu grupta insülin değerinin yağ ağırlığı ile daha belirgin olmak üzere (p=0.0002), boy (p=0.01), kilo (p=0.0004), BMI (p=0.0007) % yağ (p=0.02) ve kas ağırlığı (p=0.02) arasında istatistiksel olarak anlamlı pozitif korelasyon tespit edildi.

Sonuç: Bulgularımız obezitede yağ dokusu artışının insülin direnci oluşumu açısından en önemli risk faktörü olduğunu göstermektedir. Yağ dokusunun endokrin organ gibi işlev yaptığı leptin, adiponektin, rezistin gibi hormonların salgılandığı ve bu hormonların artmasının insülin direncini etkilediği gösterilmiştir. Çalışmamızdan elde ettiğimiz sonuçlar da çocukluk çağı obezitesinde yağ dokusu artışının insülin direncini artıran önemli bir faktör olduğunu göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: obezite, insülin direnci, çocuk, antropometrik

S-07

İmmunglobulin A Vaskülitinde Yaş ve Cinsiyetin Klinik Prezantasyon Üzerine Etkisi

Sema Yıldırım¹, Müferet Ergüven²

¹Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, İstanbul, Türkiye

²Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Romatolojisi BD, Düzce, Türkiye

Giriş: İmmunglobulin A vaskülitisi çocukluk çağının en sık görülen primer vaskülitidir. Bu çalışmada çocuklarda IgA vaskülitinin klinik özellikleri, yaş ve cinsiyetin klinik prezantasyon üzerindeki etkisi araştırılmıştır. **Materyal-Metod:** 1997-2020 yılları arasında Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi (Göztepe Eğitim ve Araştırma Hastanesi) Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ve Çocuk Romatoloji Bilim dalında tedavi ve takibi yapılan 18 yaş altı IgA vaskülitisi tanısı alan çocukların dosyaları retrospektif olarak incelendi. Yedi yaş altı ve ≥ 7 yaş çocuklar ile kız ve erkek cinsiyet arasında hastalığın klinik prezantasyonu karşılaştırıldı. **Bulgular:** Çalışmaya dahil edilen IgA vaskülitisi tanısı alan 709 olgunun yaş ortalaması 7.85 ± 3.24 yıl ve 392 (%55.3)' si erkekti. Hastalığın en sık olarak görüldüğü mevsim sonbahar (%31.2) idi. Üst solunum yolu infeksiyonları (27.8%) en sık saptanan predispozan faktördü. Olgularda gastrointestinal sistem (GIS), eklem ve böbrek tutulum oranı sırasıyla %52.8, %47.5, %17.5 idi. ≥ 7 yaş olgularda böbrek tutulumu, GIS tutulumu ve hastalık tekrarı oranları < 7 yaş olgulara göre anlamlı derecede yüksekti ($p=0.00$, $p=0.03$, $p=0.00$, sırasıyla). Testis tutulumu ve cilt altı ödemi ise < 7 yaş olgularda ≥ 7 yaş olgulara göre anlamlı olarak yüksek oranda saptandı ($p=0.001$, $p=0.02$ sırasıyla). Ayrıca, GIS tutulumu erkek olgularda daha yüksek oranda gözlemlendi ($p=0.046$). **Sonuç:** Yedi yaş ve üzeri çocuklarda IgA vaskülitinde mortalite ve morbidite açısından önemli olan böbrek ve GIS tutulumu açısından önemli iken, erkek cinsiyet GIS tutulumu açısından önemli bir risk faktörüdür. Sonuç olarak ≥ 7 yaş üzeri çocuklar böbrek ve GIS tutulumu, erkek çocuklar ise GIS tutulumu açısından daha dikkatli takip edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: böbrek tutulumu, çocuk, gastrointestinal sistem tutulumu, İmmunglobulin A vaskülitisi

S-08

Galaktozemi Tanılı Hastaların Klinik Prezantasyonları

Burak Gök¹, Emel Yılmaz Gümüş², Salih Başbüyük¹, Zatiğül Şafak Taviloğlu Güçyetmez⁴, Burcu Volkan³, Bilge Şahin Akkale³, Burcu Öztürk Hişmi²

¹Marmara Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

²Marmara Üniversitesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

³Marmara Üniversitesi, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı

⁴Marmara Üniversitesi, Yenidoğan Bilim Dalı

Giriş: Galaktozemi (GALT) galaktoz-1-fosfat uridiltransferaz aktivite eksikliğinin neden olduğu otozomal resesif geçişli bir metabolik hastalıktır. Doğum sonrası galaktoz alımıyla beraber sarılık, karaciğer yetmezliği, transaminaz yüksekliği, Escherichia Coli sepsisi, koagülasyon bozukluğu, katarakt gibi semptomlarla karşımıza çıkar. Galaktozemi birçok gelişmiş ülkede yenidoğan tarama programında olmasına rağmen Türkiye’de henüz değildir. YÖNTEM: Galaktozemi tanısıyla takipli 6 hastamızın tanı süreci incelendi.

Bulgular: Galaktozemi sebebiyle takip edilen 6 hastamızın tanı süreçleri incelendi. 6 hastanın 5’i kız, 1’i erkekti. Hastaneye başvuru süresi en erken 5.gün, en geç 20.gün olduğu görüldü. Tanı en erken postnatal 10.günde, en geç 6.ayda koyuldu. Hastaneye ilk başvuru şikayeti tüm hastalarda yenidoğan sarılığıydı. Bilirubin değerleri laboratuvar olarak direkt bilirubin hakimiyetindeydi. Ayrıca başvuru sırasında; 4 hastada yenidoğan sepsisi, 4 hastada karaciğer yetmezliği bulguları (koagülasyon bozukluğu, transaminaz yüksekliği) 2 hastada katarakt vardı. Tüm hastalarda GALT enzim aktivitesi düşük bulundu. Ancak hastalarımızın 4 tanesinde genetik olarak GALT geninde mutasyon saptandı. Diğer 2 hastamızda genetik test çalışılmadı.

Sonuç: Galaktozemi hastalığı bir metabolik acildir. Ancak yenidoğan döneminde tanısı atlanabilmekte ve fatal olabilmektedir. Bu sebeple direkt bilirubin hakimiyetinde yenidoğan sarılığı, kolestaz, transaminaz yüksekliği, anne sütü alımı sonrası klinikte kötüleşme, katarakt, Escherichia Coli’ ye bağlı yenidoğan sepsisi olması durumunda ayırıcı tanıda mutlaka akla Galaktozemi gelmelidir. Galaktozemi şüphesi olduğunda ileri incelemelerin test sonuçları beklenilmemeli, bir an önce anne sütü alımı kesilmelidir. Anne sütünün, galaktoz alımının kesilmesi çok önemlidir ve hayat kurtarıcıdır. Galaktozun diyetten çıkarılmasıyla hastalarımızda görülen diğer klinik belirtiler önlenabilir. Otozomal resesif geçen bir metabolik hastalık olması ve Türkiye’de akraba evliliğin çok sık olması sebebiyle Galaktozemi hastalığının yenidoğan tarama programına dahil edilmesi tanının daha erken koyulabilmesine olanak sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: Yenidoğan Sarılığı, Kolestaz, Katarakt, Anne sütü, Galaktozemi

S-09

Primer Siliyer Diskinezi Tanısı Alan ve Sağlıklı Çocuklarda Akciğer Klirens İndeksi, İmpuls Osilometrisi ve Spirometri Testlerinin Karşılaştırılması

Utku Batu¹, Ela Erdem Eralp², Pınar Almala Ergenekon², Cansu Yılmaz Yeğit², Mürüvvet Cenk², Yase-min Gökdemir², Bülent Karadağ²

¹S.B.Ü. Van Bölge Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü

²Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bölümü

Amaç: Primer siliyer diskinezi (PCD) ventilasyon kusurları ve pulmoner fonksiyonlarda heterojen bozukluklar yaygındır. Spirometri, PCD'nin pulmoner fonksiyon kusurlarının ciddiyetini ve karmaşıklığını belirlemede yetersiz kalabilir. Akciğer klirens indeksi (LCI), ve impulse osilometri (IOS) akciğer hastalıklarını saptamada FEV1'e göre daha duyarlı olabilmekte ve PCD'li çocuklarda da az sayıda çalışma bulunmaktadır. Bu çalışmanın amacı PCD'li ve sağlıklı çocuklarda LCI, IOS ve spirometri testlerini değerlendirilerek akciğer sorunlarının erken tespiti açısından testlerin değerini karşılaştırmaktır.

Yöntemler: PCD'li 32 çocuk (medyan; 13.19 yıl, aralık 7-18 yıl) ve aynı yaştaki 44 sağlıklı kontrol (ortanca; 12.32 yıl; aralık; 6-17 yıl) çalışmaya dahil edildi. Akciğer fonksiyon testleri, çalışma katılımcılarına aynı gün LCI, IOS ve spirometri ile değerlendirildi. LCI, IOS ve spirometri ölçümleri arasındaki korelasyona bakıldı.

Bulgular: PCD'li çocuklarda kontrollere kıyasla FEV1, FVC, FEV1/FVC, R5Hz, R10Hz, R15Hz, R20Hz, X5Hz, Fres ve LCI %2.5 değerlerinde istatistiksel olarak anlamlı değişim olduğu görüldü ($p<0.05$). Hastalarda ortalama LCI %2.5 değeri 10.99 ± 3.34 iken sağlıklı kontrollerde 6.99 ± 0.77 idi ($p<0.001$). FEV1>%80 olan hastaların %46.5'inde LCI %2.5 anormaldi. PCD hastalarında LCI %2.5 ve Fres. ile FEV1 - FVC arasında güçlü bir ters korelasyon saptandı (sırasıyla $p<0.001$ $r:-0.635$, $p=0.002$ $r:-0.517$, $p=0.006$ $r:-0.437$ $p=0.03$ $r:-0.389$).

Sonuç: Bu çalışma, PCD hastalarında LCI, IOS ve spirometriyi karşılaştıran ilk çalışmadır. PCD, belirgin periferik hava yolu disfonksiyonu ile karakterize bir hastalıktır. Ve sonuçlar göstermiştir ki PCD'nin tanı ve takibinde LCI ve IOS'ta spirometri gibi kullanılabilir.

Anahtar Kelimeler: spirometri, primer siliyer diskinezi, çocuk, akciğer klirens testi, impulse osilometri

S-10

Pediatric hastalarda serum 25-(OH) D vitamin eksikliğinin göz yaşına etkilerinin araştırılması

Alper Halil BAYAT¹, Gözde AKSOY AYDEMİR², Abdulvahit Aşık³

¹Bahçeşehir Üniversitesi, Medical Park Göztepe Hastanesi, Göz Hastalıkları Kliniği, İstanbul, Türkiye

²Adıyaman Üniversitesi, Adıyaman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göz Hastalıkları Kliniği, Adıyaman, Türkiye

³Adıyaman Üniversitesi, Adıyaman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatri Kliniği, Adıyaman, Türkiye

Giriş ve Amaç: Serum 25-(OH) D vitamininin göz yaşına etkileri erişkin hasta grubunda birçok çalışmada gösterilmiştir. Bu çalışmanın amacı çocuk hastalarda serum 25-(OH) D vitamini düzeyinin göz yaşı miktarı üzerine olan etkisini araştırmaktır.

Yöntem: Sistemik ve oküler rahatsızlığı bulunmayan 85 pediatrik hasta çalışmaya dahil edildi. Hastalar serum 25-(OH) D vitamini seviyelerine göre 4 gruba ayrıldı. Serum 25-(OH) D vitamini seviyesi <5 ngr/ml olan 21 hasta ağır d vitamini eksikliği (Grup 1), serum 25-(OH) D vitamini seviyesi 5 ile 15 ngr/ml olan 20 hasta vitamin d eksikliği (grup-2), serum 25-(OH) D vitamini seviyesi 15 ile 20 ngr/ml arasında olan 19 hasta d vitamin yetmezliği (grup-3), ve sağlıklı 25 hastanın (Grup-4) randomize tek gözü çalışmaya dahil edildi. Hastaların rutin oftalmolojik muayenelerine ek olarak Spektral-Domain Optik Koherans Tomografi (SD-OCT) yardımıyla göz yaşı miktarı yüksekliği (GYY) göz yaşı alanı (GYA) (resim-1) ve göz yaşı kırılma zamanı (GKZ) açısından değerlendirildi. Resim-1: Göz yaşı yüksekliği ve alanının optik koherans tomografideki görünümü (Kırmızı çizgi gözyaşı yüksekliğini, sarı taralı alan ise göz yaşı alanını temsil etmektedir)

Bulgular: Hasta grupları arasında yaş ve cinsiyet dağılımı açısından anlamlı farklılık yoktu ($p>0.05$). Serum 25-(OH) D vitamini seviyesi grup 1'de 4.27 ± 0.74 ngr/ml, grup 2'de 11.34 ± 2.11 ngr/ml, grup-3'te 16.92 ± 1.28 ngr/ml ve grup-4'te 38.23 ± 6.92 ngr/ml bulundu ($p<0.001$). GYY grup-1'de 304.47 ± 6.88 , grup-2'de 308.68 ± 5.90 , grup-3'te 310.47 ± 5.30 ve grup-4'te 311.26 ± 4.09 saptandı ($p<0.001$) (Grafik-1). GYA grup-1'de 0.021 ± 0.002 , grup-2'de 0.025 ± 0.005 , grup-3'te 0.026 ± 0.005 ve grup-4'te 0.026 ± 0.005 saptandı ($p=0.006$) (Grafik-2). GKZ grup-1'de 9.36 ± 1.49 , grup-2'de 11.16 ± 2.26 , grup-3'te 11.73 ± 2.42 , grup-4'te 11.50 ± 2.00 saptandı ($p=0.001$). Grafik-1: Göz yaşı yüksekliğinin gruplar arasındaki dağılımı Grafik-2: Göz yaşı alanının gruplar arasındaki dağılımı

Tartışma ve Sonuçlar: Çalışmamızda serum 25-(OH) D vitamini seviyesine göre hasta grupları değerlendirildi. Serum 25-(OH) D vitamini eksik olan çocuklarda göz yaşı miktarı belirgin oranda düşük saptandı. Göz yaşı miktarındaki bu azalma d vitamini düzeyi ile daha da derinleşmektedir.

Anahtar Kelimeler: vitamin D eksikliği, Göz yaşı yüksekliği, Kuru göz

S-11

COVID-19 Pandemisinde Pediatri Yoğun Bakımda Yatan Çocukların Aileleri ile Videolu Görüşmelerinin Ailelerin Kaygı Düzeyine Etkisinin Araştırılması

Feyza İnceköy Girgin¹, Aliye Tuğba Bahadır², Melike Duymaz³, Makbule Nilüfer Öztürk¹

¹Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi

Giriş: COVID-19 pandemisinde hastane ziyaretçi ve refakatçi uygulamalarına gelen kısıtlamalar nedeniyle ailelerin kaygılı olduğu görülmüştür. Bunun üzerine geliştirilen ARTECH Tele-Ziyaret sistemi aracılığıyla; hastanemiz çocuk yoğun bakım ünitesinde (ÇYBÜ) hasta yakını-hasta-doktor iletişimi sağlandı. Çalışmamızın amacı videolu görüşmenin ailelerin kaygı düzeylerine olan etkisini belirlemektir.

Materyal ve Metot: Araştırmanın çalışma grubunu Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi ÇYBÜ'nde yatan 66 hastanın anne/babaları oluşturmaktadır. Çalışmada veri toplama aracı olarak; Demografik Bilgi Formu, Durumluk-Sürekli Kaygı Envanteri'nin-durumluk ve sürekli (DSKE-D ve S) formları, Stresle Başa Çıkma Yöntemleri Ölçeği (SBÇYÖ) ve Kısa Semptom Envanteri (KSE) kullanıldı. Çocuklarıyla videolu görüşmeleri sonrasında, aileler DSKE-D formunu yeniden doldurdular.

Bulgular ve Tartışma: Videolu görüşme sonrası DSKE-D kaygı puanlarında, görüşme öncesi puanlara göre anlamlı düşüş olduğu saptandı ($p=0,000$). DSKE-D kaygı puanındaki azalma açısından 50. persantile göre iki grup oluşturuldu: DSKE-D kaygı puanı 12 puan ve üzerinde azalanlar "0" (kaygısı azalan), 12 puanın altında azalan veya kaygı puanı artanlar "1" (kaygısı yeterince azalmayan/artan) olarak kodlandı. Bu iki grup arasında demografik değişkenler açısından anlamlı farklılık saptanmadı ($p>0,05$). Genel kaygı düzeyini ölçen DSKE-S puanları açısından iki grup arasında fark bulunmadı ($p=0,052$). 1 (kaygısı yeterince azalmayan/artan) olarak kodlanan grupta SBÇYÖ'nin mantıksal analiz, pozitif değerlendirme, destek arama ve problem çözme alt ölçek puanları anlamlı olarak daha yüksek saptandı. (Sırasıyla $p=0,010$, $p=0,000$, $p=0,007$, $p=0,001$). 0 (kaygısı azalan) olarak kodlanan grupta KSE'nin somatizasyon, depresyon, anksiyete, fobik anksiyete puanları ve KSE belirti toplam indeksi anlamlı olarak daha yüksek bulundu (Sırasıyla $p=0,010$, $p=0,050$, $p=0,035$, $p=0,010$, $p=0,024$). Çok değişkenli lojistik regresyon analizi sonuçlarına göre çocukta kronik hastalığın bulunmasının kaygının yeterince azalmaması/artması durumu üzerinde 10,127 kat etkili olduğu saptandı ($p=0,021$, $OR=10,127$). SBÇYÖ problem çözme alt ölçeğindeki her 1 puanlık artışın, kaygının yeterince azalmaması/artması durumu üzerinde 1,251 kat etkili olduğu bulundu ($p=0,001$, $OR=1,251$). Sonuç: Ünitemizde videolu görüşme uygulaması sonrasında ailelerin kaygı düzeylerindeki anlamlı azalma dikkat çekicidir ve iletişimin önemini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Kaygı, pediatri yoğun bakım, ziyaret yasağı, videolu görüşme, Covid-19

S-12

Trakeostomi Eğitiminin Hastaların Bakım Vericilerinin Bilgi Düzeyi ve Uygulamaları Üzerine Etkileri: İSPAT Projesi

Cansu Yılmaz Yeğit¹, Ayşe Ayzıt Kılınç², Sinem Can Oksay³, Aynur Guliyeva¹, Hakan Yazan⁵, Ebru Köstereli⁶, Emine Atağ⁴, Selçuk Uzuner⁷, Zeynep Reyhan Onay³, Hüseyin Arslan⁴, Almala Pınar Erge-
nekon¹, Nilay Baş İkizoğlu⁹, Mürüvvet Yanaz¹, Mine Yuksel Kalyoncu¹, Füsun Ünal⁴, Azer Kılıç Baş-
kan², Abdülhamit Çollak⁷, Pınar Ay⁸, Sedat Öktem⁴, Yasemin Gökdemir¹, Zeynep Seda Uyan⁶, Erkan
Çakır⁵, Saniye Girit³, Haluk Çokuğraş², Bulent Karadağ¹, Fazilet Karakoç⁸, Ela Erdem Eralp¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

²İstanbul Üniversitesi, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

³Medeniyet Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

⁴Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

⁵Bezmialem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

⁶Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

⁷Bezmialem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

⁸Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Halk Sağlığı Anabilim Dalı

⁹Süreyyapaşa Göğüs Hastalıkları ve Göğüs Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları

Giriş- Amaç: Trakeostomi ilişkili morbidite ve mortalitenin en sık nedenleri dekanülasyon veya obstrüksiyon gibi düzeltilebilir nedenlerdir. Trakeostomili çocukların evde uygun bakımı, yeterli bilgi ve donanıma sahip bakım verenlerle sağlanabileceğinden, ailelerin taburculuk öncesinde eğitim almaları oldukça önemlidir. Yeterli eğitimin bakım verenlerin bilgi, beceri ve kendilerine olan güvenlerini arttırdığı pek çok çalışmada gösterilmiş olmakla beraber, ülkemizde bu alanda standardize bir eğitim programı mevcut değildir. İSPAT (İstanbul PAediatric Tracheostomy Study Group) projesinin de bir basamağı olan bu çalışmada, trakeostomili çocukların bakım verenlerine verilen standardize eğitimin, bakımverenlerin teorik bilgi ve pratik becerilerine etkilerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Materyal-Metot: Çalışma öncesinde standardize eğitim programı, Trakeostomi Bakımı Aile Eğitim Kitapçığı ve eğitici videolar oluşturuldu. Öncelikle ailelere eğitim verecek sağlık çalışanlarına standardize bir eğitim verildi. Ailelere eğitim öncesinde teorik ve pratik (trakeostomi kanül değişimi ve aspirasyon) testler uygulandı. Sonrasında bir saatlik teorik eğitim ve bir saatlik pratik eğitim (maket üzerinde, aktif katılımı) verilerek, aynı gün içinde eğitim sonrası teorik ve pratik testler tekrarlandı. Eğitim öncesi ve sonrası doğru soru/basamak sayıları karşılaştırıldı.

Bulgular: Çalışmaya İstanbul'da altı farklı merkezden toplam 62 trakeostomili çocuğun 65 bakım vereni dahil edildi. Eğitim sonrası 23 soruluk teorik testin medyan doğru cevap sayısı 12'den 18'e yükseldi. ($p<0.001$). Trakeostomi tüp değişimi pratik testinde yapılan medyan doğru basamak sayısı eğitim ile 9'dan 16'ya yükseldi ($p<0.001$). Trakeostomi tüpünden aspirasyon pratik testinde yapılan medyan doğru basamak sayısı eğitim ile 9'dan 17'ye yükseldi ($p<0.001$). Seçilmiş soruların her birin-

9. MARMARA PEDIATRİ KONGRESİ ULUSLARARASI KATILIMLI



Tıp Fakültesi



de doğru cevap verenlerin sayısı eğitim sonrasında anlamlı olarak yükseldi.

Sonuç: Bakım verenlere verilen standardize, uygulamalı trakeostomi eğitimi, ailelerin teorik bilgi ve pratik becerilerini arttırmada oldukça etkindir. Trakeostomili çocukların bakım verenlerine taburculuk öncesi ve sonrasında da düzenli olarak standardize, uygulamalı pratik ve teorik eğitim programları ülkemiz genelinde düzenlenmelidir. Trakeostomi eğitiminin ülkemiz genelinde standardize edilerek uygulanmasının önlenabilir komplikasyonları azaltması ve bu sayede hastane başvuruları, morbidite ve mortalitede azalma sağlaması beklenmektedir.

Anahtar Kelimeler: trakeostomi, standardize eğitim, bakım verenler

S-13

Kistik Fibrozis Karaciğer Hastalığı Tanısında Kullanılan Non-invazif Yöntemlerin Etkinlik Ve Uyumunun Değerlendirilmesi

Nurgül Topbaşoğlu¹, Bilge Şahin Akkelle², Engin Tutar², Ozan Belli³, Burcu Volkan², Yasemin Gökdemir⁴, Ela Erdem⁴, Deniz Ertem²

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D.

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme B.D.

³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji A.B.D.

⁴Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları B.D.

Amaç: Kistik fibrozis (KF) genetik geçişli multi-sistemik bir hastalıktır. Kistik fibrozis karaciğer hastalığı (KFKH), izole aminotransferaz yüksekliğinden siroz ve portal hipertansiyona kadar değişebilen spektrumda bulgu verebilmektedir. KFKH tanısında altın standart bir yöntem bulunmamaktadır ancak; hepatomegali ve/veya splenomegali, karaciğer fonksiyon testleri anormalliği, anormal ultrasonografi (USG) bulguları ve anormal histopatolojik bulgulardan en az ikisinin varlığı anlamlı kabul edilmektedir. Çalışmamızda KFKH tanısında biyokimyasal parametrelerin, non-invazif skorların ve USG bulgularının etkinlik ve uyumunun değerlendirilmesi amaçlandı.

Metot: Çalışmamız KF tanısı ile hastanemizde takip edilen, 3-18 yaş aralığındaki hastalar üzerinde gerçekleştirildi. Laboratuvar verilerinin analizinde hastanemizde son 1 yıl içinde bakılmış güncel veriler dikkate alındı ve bunlar kullanılarak AST/trombosit oranı indeksi (APRI) GGT/trombosit oranı (GPR), fibrozis-4 (FIB-4) skorları hesaplandı. Tüm hastalara aynı radyolog tarafından batın USG yapılarak karaciğer parankim bulguları "normal", "heterojen", "homojen-hiperekoik" ve "nodüler" olarak sınıflandırıldı. Ayrıca USG verileriyle dalak, karaciğer, portal ven büyüklük/çap z skorları (DZ, KcZ, PVZ) hesaplandı.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 109 hastanın yaş ortalaması 10±4 (3-18) yıldır ve hastaların %51.4'ü erkekti. USG'de karaciğer parankimi hastaların 55'inde normal [%50.5; Grup 1(G1)], 22'sinde heterojen [%20.2; Grup 2(G2)], 16'sında homojen-hiperekoik [%14.7; Grup 3(G3)], 16'sında nodüler [%14.7; Grup 4(G4)] olarak değerlendirildi. Gruplar arasında yaş-cinsiyet dağılımı açısından fark saptanmadı (p>0.05). G4 ve G3'teki hastaların ALT ve GGT değerleri G1'e göre anlamlı yüksekti (p<0.05). G4'te APRI değeri G1'den; GPR ve FIB-4 değerleri G2'den anlamlı yüksekti (p<0.05). Parenkim-büyüklük/çap arasındaki değerlendirmede G4'te DZ ve PVZ skorları, G3'te KcZ skoru G1'e göre anlamlı yüksekti (p<0.05). Univariate analizinde, USG sonucunun normal olması referans alındığında homojen hiperekoik olma riskini en iyi gösteren parametre KcZ skoru; nodüler olma riskini en iyi gösteren parametreler APRI, GPR, FIB4, DZ, PVZ skorları olarak değerlendirildi.

Sonuç: Çalışmamızda non-invazif skorların, fibrozis ilişkili nodüler parankimi belirlemede üstünlük gösterdiği saptanmıştır. KcZ skoru artışı fibrozisten çok homojen-hiperekoik parankim (hepatosteatoz) ile ilişkili bulunmuştur. Fizik muayenedeki hepatomegali hepatosteatoz lehine olabileceğinden KFKH açısından dikkatli değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: : Çocuk, kistik fibrozis, karaciğer, non-invazif tetkikler

S-14

Akut Lenfoblastik Lösemi Hastalarında Kemoradyoterapinin Büyüme ve Puberte Üzerine Geç Dönem Etkileri

Sevgi Bilgic Eltan¹, Arzu Akçay², Mehmet Eltan¹, Gönül Aydoğan³

¹Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi

²Acıbadem Üniversitesi, Acıbadem Atakent Hastanesi

³Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Lösemi tedavisinde gelişen yoğun, kombine tedavi yöntemleri, destekleyici bakımdaki ilerlemeler ile ALL'de sağ kalım oranı %80'lere ulaşmıştır. Sağ kalım oran ve süresinin artması ile tedavi yan etkilerin görülme sıklığı artmış ve geç etkileri giderek önem kazanmıştır. Bu çalışmada kemoterapi ve kraniyal radyoterapinin büyüme ve puberte üzerine geç yan etkilerinin değerlendirilmesi amaçlandı.

Yöntem: 1997-2007 yılları arasında Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği'nde ALL tanısı ile takip ve tedavi edilen, tedavi bitimi sonrası en az 5 yıllık süreyi doldurmuş 48 olgu çalışmaya dahil edildi. Olguların güncel antropometrik ölçümleri ve pubertal evrelemesi yapıldı, hedef boyları ve yıllık büyüme hızları hesaplandı. Laboratuvar incelemesinde; TSH, serbest T4, LH, FSH, östradiol veya testosteron, IGF-1, IGFBP-3 düzeyleri ölçüldü ve kemik yaşları değerlendirildi. Gerekli olgularda büyüme hormonu uyarı testleri yapıldı.

Bulgular: Olguların yaş ortalaması $14,41 \pm 2,85$ (10,5-22,4) yıl, olup %54'ü (n=26) kız cinsiyetteydi. Profilaktik KRT alan 31 (%64,6) olgunun 5'i (%16) 18 cGy, 26'sı (%84) ise 12 cGy dozunda KRT almıştı. Tüm olguların (n=48) %31,2'inde (n=15) en az bir endokrin bozukluk saptandı. En sık saptanan endokrin bozukluklar boy kısalığı (%12,5 n=6) ve Obezite (%6,25 n=3) idi. Olguların %4,1'inde (n=2) kemik yaşı geri, %8,3'ünde (n=4) IGF-1 değerleri -2SDS'nin altında ve %4,1'inde (n=2) büyüme hormonu yetersiz bulundu. Puberte değerlendirmesinde 2 olgu (%4,2) Tanner evre I, 8 olgu (%16,7) evre II, 7 olgu (%14,6) evre III, 15 olgu (%31,3) evre IV, 16 olgu (%33,3) evre V olarak değerlendirildi. Bir erkek olguda gecikmiş puberte (hipergonadotropik hipogonadizm), 1 kız olguda puberte prekoks saptandı. Diğer tüm olguların puberte evreleri yaşları ile uyumlu bulundu.

Sonuç: Sonuç olarak çalışmamızda lösemi nedeni ile KRT alan olguların yaklaşık üçte birinde uzun dönem izlemde en az bir endokrin bozukluk saptandı. Lösemi tedavisi gören hastalarda geç dönemde ortaya çıkan bu klinik veya subklinik bazı bozukluklar hastanın sosyal ve fiziksel yaşamını yakından etkileyebilmektedir. Bu nedenle bu hastaların takibinin iyi yapılması ve gerekli destek tedavisinin sağlanması, sağlıklı bir sosyal yaşam için gereklidir.

Anahtar Kelimeler: akut lenfoblastik lösemi, büyüme, çocuk, kemoradyoterapi, puberte

S-15

Covid 19 Pandemisinde Hekimlerin Ve Diğer Meslek Gruplarının Kendileri Ve Çocukları İçin Aldığı Sağlık Tedbirleri

Nevin Cambaz Kurt¹

¹Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi

Özet: Aralık 2019'da Çin'in Wuhan kentinde ortaya çıkan Covid-19 pandemisi Dünya genelinde pek çok etkilere neden olmuş ve Dünya Sağlık Örgütü tarafından Mart 2020'de pandemi olarak ilan edilmiştir. Covid 19 pandemisi çocukları da etkilemiş, anne babaları çocuklarını bu salgından korumak için bazı tedbirler almaya yöneltmiştir. Çalışmamızda hekimlerin ve diğer meslek grubundaki ebeveynlerin pandemide kendileri ve çocukları için aldığı tedbirler araştırılmıştır. Katılımcılar gönüllülük esasına dayanarak rastgele örneklem yoluyla belirlenmiştir. Elde edilen verilerin değerlendirilmesinde Pearson Ki kare testi kullanılmıştır. Çalışmamıza 270 ebeveyn katılmış olup bunların %40.7 (100)' si hekim, bunlarında %23.2'si pediatriştir. Çalışmamızdan elde edilen sonuçlarda ebeyenlerin aldıkları fiziksel tedbirlerde %93.7 (253)'si ellerini daha sık yıkadığını, %76.7 (207)'si eve gelir gelmez kıyafetlerini değiştirdiğini belirtmiş, %88.1 (238) 'i beslenme ve hijyene daha çok dikkat ettiğini, %86.7(234)'si sosyal aktivitelerini kısıtladığını ifade etmiştir. Katılımcılardan hekimlerin %54.5'i tezgah üstü (OTC) grubu ilaç kullanmakta olup, bu oran diğer meslek gruplarında %32.9 dur. OTC grubu ilaç kullanan hekimlerin % 64'ünün çocuklarına da bu ilaçları kullandığı belirlenmiştir. En sık kullanılan OTC ilaçları sırasıyla D vitamini, C vitamini , propolis ve probiyotik olarak belirlenmiştir. Aşılama durumuna bakıldığında katılımcıların %87 (235)'si kendine aşı yaptırmış, %37.4 (101)'ü çocuklarına aşı yaptırmayı düşündüğünü belirtmiştir. Katılımcıların % 91.1 (246)'i çocuğunu okula gönderdiğini; ancak % 54.4 (147)'ü okulda alınan tedbirlerin yeterli olmadığını ve % 60.4 ü çocuğunu okula gönderirken endişe duyduğunu ifade etmiştir. Katılımcıların %48'i bir yakını Covid nedeni ile kaybettiğini belirtmiştir. Çalışmaya katılan hekimlerin %56.9 (62)'u Covid hastası takip etmiş, ancak %43'ü Covid olma korkusu yaşadığını belirtmiştir. Diğer meslek grubunda ise bu oran %57 olmuştur. Katılımcılar büyük oranda (%78.5) pandeminin yakın bir zamanda bitmeyeceğini düşünmektedir. Pandemi ile ilgili gerek sağlık çalışanlarının, gerek diğer meslek gruplarının kendileri ve çocukları için benzer tedbirlere başvurduğu görülmektedir.

Anahtar Kelimeler: pandemi, Covid-19, tedbir, ebeveyn

S-16

Son Bir Yılda Görme Kaybı ile Başvuran Pediyatrik Hastaların Değerlendirilmesi

İsmail Hakkı Akbeyaz¹, Volkan Dericioğlu³, Zeynep Tıraş³, Salih Başbüyük², Sermin Özcan¹, Burcu Karakayalı¹, Gülten Öztürk¹, Özge Yapıcı⁴, Eda Almus⁴, Olcay Ünver¹, Dilşad Türkdoğan¹

¹Marmara Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

³Marmara Üniversitesi Göz Hastalıkları Anabilim Dalı

⁴Marmara Üniversitesi Radyoloji Anabilim Dalı

Özet: Marmara Üniversitesi Hastanesi çocuk acil ve çocuk nöroloji polikliniklerine 2021 yılı içerisinde görme keskinliği veya görme alanı kaybıyla başvuran hastalar çalışmaya dahil edildi. Hastaların demografik verileri, görüntülemeleri, oftalmolojik ve nörolojik muayeneleri, verilen tedaviler, sonuç tanıları ve prognozları incelendi. Çalışmaya dahil edilen 29 hastanın ortalama yaşı 13.98 ± 3.2 yılı ve 16 (%55.2) hasta kızdı. Hastalardan 12'si (%41.4) unilateral, 17'si (%58.6) bilateral görme kaybı ile başvurdu. Görme kaybı olan toplam 46 gözün başvuru anındaki ortalama görme keskinliği 0.5 ± 0.4 olarak bulundu. Şikayetlerin başlama süresiyle başvuru arasında ortalama 13.24 ± 22.3 gün olduğu görüldü. Hastaların %31'inde (n=9) ağrılı görme kaybı bulunurken, %44.8'inde (n=13) eşlik eden ek nörolojik semptomlar vardı. Akraba evliliği öyküsü 10 hastada (%34.5) alındı. İlk başvuruda değerlendirilen oftalmolojik muayenede 15 hastada (%51.7) patolojik göz dibi bulgusu mevcuttu. Orbital ve beyin manyetik rezonans (MR) incelemelerinde 10 hastada (%34.5) optik sinirin orbital kısmında sinyal artışı veya kontrast tutulumu izlenirken, ek kraniyal patolojik bulgu 11 hastada (%39.9) görüldü. On beş hastaya (%51.7) lomber ponksiyon uygulandı, ortalama açılış basıncı 30.85 ± 18.4 cmH₂O olarak bulundu. Hastaların 8'ine (%27.6) idiyopatik optik nörit, 5'ine (%17.2) idiyopatik intrakraniyal hipertansiyon (IIH), 4'üne (%13.8) multiple skleroz (MS), 3'er hastaya ise (%10.3) sırasıyla metabolik, herediter, oftalmolojik ve diğer nörolojik sebepler nedeniyle görme kaybı tanısı konuldu. Hastaların 15'ine (%51.7) pulse metilprednizolon, 5'ine (%17.2) boşaltıcı lomber ponksiyon ardından asetazolomid, ikisine (%6.9) oral metilprednizolon verilirken, iki hastaya (%6.9) hemodinamik destek tedavileri verildi. Beş hastada (%17.2) tedavisiz iyileşme görüldü. destek tedavisi ile takip edildi. Prognozlarında; 21 hastada (%72,4) düzelme olurken, 6 hastada (%20,7) şikayet ve muayene bulgularında değişiklik olmadı, iki hastadaysa (%6,9) kötüleşme görüldü. Merkezimize başvuran pediyatrik görme kayıplarının en sık nedenini demiyelinizan hastalıklar oluşturmakta bunu IIH ve diğer nedenler takip etmektedir. Geçici nedenler, demiyelinizan hastalıklar ve hemodinamik bozukluklarda tedavi yanıtı iyiymken herediter hastalıklarda iyi olmaması tablonun oldukça geniş bir spektrumda seyrettiğini göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Akut görme kaybı, Pediyatrik, Bir yılda

S-17

Ketojenik Diyetin Absans Epilepsi Tedavisindeki Etkinliği

Nazlı Büşra Açıkgoz¹, Aylin Toplu², Hasan Raci Yananlı², Filiz Onat³, Dilşad Türkdoğan⁴

¹Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ab.D., Tıp Fakültesi, Marmara Üniversitesi, İstanbul, Türkiye

²Tıbbi Farmakoloji Ab.D., Tıp Fakültesi, Marmara Üniversitesi, İstanbul, Türkiye

³Tıbbi Farmakoloji Ab.D., Tıp Fakültesi, Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, İstanbul, Türkiye

⁴Çocuk Nöroloji B.D., Tıp Fakültesi, Marmara Üniversitesi, İstanbul, Türkiye

Giriş ve amaç: Ketojenik diyet (KD), açlığı taklit eder ve tarihte epilepsi tedavisinde denenilen ilk yöntemlerden biridir. Çalışmalarda KD tedavisinin, ilaca dirençli semptomatik epilepsilerde yararlı olduğu bildirilmiştir. Ancak idiyopatik jeneralize epilepsinin sonuçları spesifik olarak bildirilmemiştir. Absans epilepsi, çocukluk çağı idiyopatik jeneralize epilepsisinin sık görülen bir formudur. Retrospektif çalışmalar, KD'nin tipik absans epilepside de etkili olabileceğini göstermiştir. Biz de çalışmamızda; genetik absans epilepsili sıçan modelinde (GAERS), KD'nin epilepsi tedavisi üzerinde etkinliğini ve cinsiyetin tedaviye yanıt üzerindeki etkisini araştırmayı amaçladık. Yöntem: Postnatal 30. gününde 24 adet GAERS, randomize olarak her grupta 6 erkek ve 6 dişi olacak şekilde iki gruba ayrıldı ve deney grubuna KD başlandı. Kontrol grubu ise standart diyet (SD) ile beslenmeye devam etti. Stereotaksik cerrahileri 1 ay 3 haftalıkken yapıldı. Stereotaksik cerrahi haftasından itibaren haftalık kan glukoz ve keton seviyeleri ölçüldü, haftalık tartı takibi yapıldı. Cerrahi sonrası bir hafta iyileşme süresi beklenildikten sonra SD alan gruba haftada bir toplam iki kez, KD alan gruba haftada bir toplam üç kez EEG kaydı alındı. EEG'de normal ritmik aktivite varken oluşan toplam diken dalga deşarj (DDD) süresi, sayısı ve ortalama DDD süresi iki grup arasında karşılaştırıldı. Bulgular: KD, Ortalama DDD süresini kısalttı ($p<0,05$) ancak toplam DDD süresi ve sayısına etkisi bulunmadı ($p>0,05$). Cinsiyet, absans epilepside KD yanıtını etkilemedi. KD; ketonemi, venöz kan glukozunda düşüş ve tartı alımında azalmaya yol açtı. Sonuç: Çalışmamız, 30 günlük sıçanlar üzerinde KD'nin absans epilepsi üzerine etkinliğinin cinsiyet faktörü göz önüne alınarak araştırıldığı özgün bir çalışmadır. Çalışmamızdan çıkan sonuçlar, KD'nin absans epilepsi tedavisindeki etkinliğini anlamak için bir basamak oluşturmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Epilepsi, absans nöbet, EEG, diken dalga deşarjı, ketojenik diyet

S-18

Marmara Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Polikliniği'ne Başvuran Nöromusküler Hastalık Tanılı Hastalara Ait Demografik Veriler

Mine Kalyoncu¹, Almala Pınar Ergenekon¹, Cansu Yılmaz Yeğit¹, Mürüvvet Yanaz¹, Aynur Gulieva¹, Merve Selçuk¹, Gülten Öztürk Thomas², Olcay Ünver², Ela Erdem Eralp¹, Yasemin Gökdemir¹, Fazilet Karakoç¹, Dilşad Türkdoğan², Bülent Karadağ¹

¹Marmara Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Giriş-Amaç: Solunum sistemi ile ilişkili sorunlar nöromusküler hastalığı (NMH) olan çocukların morbidite ve mortalitesinde önemli rol oynamaktadır. Bu hastalarda kaslardaki zayıflık nedeniyle etkin olmayan öksürük, göğüs duvarı kompliyansının azalmasına bağlı alveolar hipoventilasyon, yutma disfonksiyonuna bağlı tekrarlayan mikroaspirasyonlar ve buna bağlı alt solunum yolu enfeksiyonları solunum sistemine ait patolojilerin en sık nedenleridir. Biz bu çalışmada, son 1 yıl içerisinde Çocuk Göğüs Hastalıkları (ÇGH) polikliniğimize başvuran NMH tanılı hastaların demografik ve klinik özellikleri, solunum desteği ihtiyacı ve tedavi durumlarını incelemeyi planladık.

Materyal-Metot: Aralık 2020-Ekim 2021 tarihleri arasında ÇGH polikliniğimize başvuran 81 sayıda NMH tanılı hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların tanıları, demografik ve klinik özellikleri, solunum sistemi ve uykuda solunum bozukluğu (USB) düşündüren semptomları, solunum desteği ihtiyacı, NMH'ye ve solunum patolojisine yönelik tedavi ihtiyaçları analiz edildi. İstatistiksel analizler SPSS 21.0 programı aracılığıyla yapıldı.

Sonuçlar: Çalışma 81 hasta ile tamamlandı. Hastaların 55'i erkek, 26'sı kızdı. Median yaş 98 ay (46-149), median tanı yaşı 24 ay (8,5-60) idi. Hastaların 36'sı Spinal Musküler Atrofi, 18'i Duchenne Musküler Distrofi, 13'ü diğer musküler distrofi tanılarına sahipti. 19'unun persistan solunum semptomları, 53'ünün USB semptomları mevcuttu. 66'sının solunum desteği ihtiyacı bulunmamakta, 10'u nonin-vaziv ventilasyon desteği, 5'i invaziv ventilasyon desteği almaktaydı. Son 1 yılda 38'inin solunum sistemi hastalığı nedeni oral antibiyotik ihtiyacı, 12'sinin yatış gerektiren IV antibiyotik ihtiyacı olmuştu. 51 hasta NMH tedavisi almakta, 14 hasta ise göğüs fizyoterapisi nedeniyle inhaler bronkodilatör kullanmaktaydı. Sonuç: NMH'de mortalite sıklıkla kronik solunum yetmezliğine bağlı olmaktadır. Bu nedenle bu hastalar solunum semptomları ve solunum desteği ihtiyacı açısından yakın takip edilmeli, gerekirse solunum desteği erken dönemde başlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: nöromusküler hastalık, solunum, kronik solunum yetmezliği

S-19

Hemolitik Üremik Sendromda Nötrofil Lenfosit Oranı Prognostik Faktör Olarak Kullanılabilir mi?

Ceren BİLGÜN¹, Nurdan YILDIZ², Serçin GÜVEN², Ece Demirci BODUR², Neslihan ÇİÇEK², Serim PUL², Özde Nisa TÜRKKAN², İbrahim GÖKÇE², Harika ALPAY²

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

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

Giriş: Nötrofil lenfosit oranı (NLR) kronik inflamatuvar süreçlerde, malinite ve kardiyovasküler hastalıklarda kötü klinik sonuçlarla ilişkili bir inflamasyon belirtecidir. Bu çalışmanın amacı, hemolitik üremik sendrom (HÜS) tanılı hastaların tanı anındaki NLR'nin diyaliz ihtiyacı ve kronik böbrek hastalığı gelişimini tahmin etmede, ve ilk atakta tipik/atipik HÜS ayırımındaki yararını belirlemektir.

Materyal ve metod: Bu kesitsel retrospektif çalışmaya hemolitik üremik sendromu olan 48 hasta ve 50 sağlıklı çocuk alındı. Demografik, klinik ve laboratuvar verileri, diyaliz ihtiyaçları, varsa genetik analizleri, gayta sonuçları dosyalarından kayıt edildi. Başvuru anındaki NLR ve tahmini glomerüler filtrasyon hızları (tGFH) hesaplandı. Nötrofil/lenfosit oranı, ortalama trombosit hacmi, klinik seyir, hipertansiyon, proteinüri ve kronik böbrek hastalığı gelişmesi ile ilişkisi araştırılmıştır. İstatistiksel analiz için Statistical Package for the Social Sciences (SPSS Inc,Chicago,IL,USA) version 21.0 kullanılmıştır.

Bulgular: Hastalar ve kontrol grubunun NLR değerleri sırasıyla 1.98 ± 1.46 ve 0.95 ± 0.65 idi. Hasta grubunda NLR daha yüksek ($p=0.00$), MPV ise daha düşüktü ($p=0.00$). Ayrıca, yüksek NLR değerleri tanı anında diyaliz ihtiyacı ile ilişkili idi ($p=0.02$). Tipik ve atipik HÜS olan hastaların başvuru anındaki NLR değerlerinde anlamlı fark saptanmadı. $eGFR < 60$ ml/min/1.73 m² olan hastaların tanı anındaki NLR değerlerinin $eGFR > 60$ ml/min/1.73 m² olanlara göre daha yüksek olduğu saptandı ($p=0.025$). Yüksek NLR değerleri uzun dönemde sekel proteinüri ve hipertansiyon ile anlamlı ilişkili bulunmadı.

Sonuç: Çalışmamızın sonuçlarına göre, HÜS'da tanı anındaki yüksek NLR değerleri kötü klinik seyir, tanı anında diyaliz ihtiyacı, uzun dönemde KBH gelişimini tahmin etmede yararlı bir belirteçtir. Ancak, tanı anındaki NLR oranları, tipik ve atipik HÜS ayırımını yapmada, uzun dönemde hipertansiyon ve sekel proteinüri gelişimini tahmin etmede yetersiz kalmaktadır.

Anahtar Kelimeler: nötrofil lenfosit oranı, hemolitik üremik sendrom, ortalama trombosit hacmi, prognoz, diyaliz

S-20

Obez ve Sağlıklı Türk Çocuklarında Fiziksel Aktivite, Uyku Düzeni ve Ekran Önü Geçirilen Süre Alışkanlıkları ve Bunların Antropometrik Ölçümlere Etkisi

Burcu Kocamış Kolukısa¹, Bahar Özcabı², Abdulkadir Bozaykut³, Feyza Mediha Yıldız³

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Alerji ve İmmünolojisi

²Memorial Bahçelievler Hastanesi Çocuk Endokrinolojisi

³Sağlık Bilimleri Üniversitesi Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

Giriş: Değişen fiziksel aktivite alışkanlıkları ve beslenme düzeni ile obezite sıklığı çocuk ve ergen yaş grubunda giderek artmakta, eşlik eden komorbid hastalıkların görülme yaşı giderek düşmektedir. Bu çalışmada obez ve normal kilolu çocukların antropometrik ölçümlerinin fiziksel aktivite sıklığı, ekran süreleri ve uyku süreleriyle ilişkilerinin değerlendirilmesi amaçlandı.

Yöntem: Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Hastalıkları Poliklinikleri ve Çocuk Endokrinoloji Polikliniği'ne Nisan-Ekim 2017 döneminde başvurmuş olan 6–17 yaş aralığındaki VKİ persentiline göre eksojen obezite tanısı konan ve bilinen kronik hastalığı olmayan 77 çocuk dahil edildi. Kontrol grubu olarak normal tartılı ve anamnez ve fizik muayene bulgularıyla diğer sistemik hastalıklar açısından sağlıklı olan 78 çocuk dahil edildi. 155 çocuğun stadiometre ile boy, dijital tartı cihazı ile ağırlık ve mezure ile bel çevresi ölçümleri alındı. Çocukların tamamına 13 soruluk çoktan seçmeli ve boşluk doldurmalı sorular içeren fiziksel aktivite, uyku ve ekran alışkanlıkları anketi uygulandı. Veriler, SPSS 20.0 programı ile analiz edildi.

Bulgular: Çalışmada obez çocuklarda yaş ortalaması $12,12 \pm 2,82$, normal kilolularda $12,35 \pm 2,85$ idi. Cinsiyet dağılımları benzerdi. Antropometrik ölçümlerden VKİ ve tartı z-skorumları ile bel çevresi, bel çevresi persentili ve bel çevresi/boy oranı arasında kuvvetli korelasyon saptandı. Çalışmada obezite ile uyku süresi, ekran önü süre, merdiven kullanımı, düzenli fiziksel aktivite (özellikle basketbol/voleybol, bisiklet sürme/paten kayma) gibi orta şiddette aktivitelere katılım) arasında anlamlı ilişki bulundu. Obezlerde uyku süresi $8,39 \pm 1,23$ saat ve sağlıklı çocuklara ($8,98 \pm 0,96$) göre anlamlı olarak kısa, haftaiçi günlük toplam ekran süresi ise $3,83 \pm 1,98$ saat ve sağlıklı çocuklara ($2,07 \pm 1,09$) göre anlamlı uzun olarak saptandı. Düşük tempolu yürüyüş, parkta oynama gibi hafif şiddetli fiziksel aktivitelerin obezite ile ilişkisi gösterilemedi.

Sonuç: Çocuk ve ergenlerde sağlıklı yaşam alışkanlıklarının kazanılması ve sürdürülmesi ilerleyen yaşlarda obezite ve ilişkili komplikasyonların önlenmesinde büyük önem taşımaktadır. Düzenli fiziksel aktivite ve sağlıklı uyku alışkanlıklarının obezitenin önlenmesindeki yerinin beslenme kadar önemli olduğu göz ardı edilmemeli, çocuklarda egzersiz alışkanlıkları desteklenmelidir.

Anahtar Kelimeler: Çocukluk çağı, obezite, ekran süresi, fiziksel aktivite

S-21

Çocuk Onkoloji Hastalarında Santral Venöz Kateter İlişkili Enfeksiyonlar: Tek Merkez Deneyimi

Seda Aras¹, Nurşah Eker¹, Ahmet Koç¹, Ayşe Gülnur Tokuç¹

¹Marmara Üniversitesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İstanbul

Giriş ve Amaç: Çocuk Hematoloji ve Onkoloji ünitelerinde kemoterapi uygulamak, kan ürünlerinin transfüzyonları, hastalardan sık kan örneği alımları yapabilmek, parenteral beslenmenin de güvenli şekilde verilebilmesi için uzun süreli santral kateterler gereklidir. Santral kateterler, hastalara girişimsel işlemlerle santral venöz kateterler ve port kateterleri olarak yerleştirilirler. Uzun süren tedavi sürecinde yoğun ve çoklu infüzyonlar için uygulama kolaylığı sağlarlar. Ancak yine bu özellikli hasta grubu için kateter varlığı enfeksiyon odağı için ek bir risk faktörü olabilmektedir. Bu çalışmada merkezimizde kanser tanısı ile tedavi edilen hastalarda santral kateter ilişkili enfeksiyonlar, bakteriyemi ve sorumlu mikroorganizmaların epidemiyolojik olarak incelenmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Marmara Üniversitesi Çocuk Hematoloji Onkoloji Bölümü'nde Ocak 2016-Mart 2021 yılları arasında kanser tanısı ile tedavi gören, santral kateter olarak santral venöz kateter ya da port kateteri takılan hastalar retrospektif olarak incelenmiştir. Hastaların demografik verileri, tanıları, santral venöz kateter ilişkili komplikasyonlar kayıt edilmiş; bunların yönetimi ve tedavi süreci gözden geçirilmiştir.

Bulgular: Çalışma dönemi boyunca toplam 71 hastaya toplamda 84 port kateteri ve/veya santral venöz kateter yerleştirilmiştir. Bu süre boyunca toplam kemoterapi alan hasta sayısı 511 idi. Erkek/Kız oranı 38:33 idi. Hastalarda ortalama kateterin kalış süresi 8.5 aydı. Kateter ilişkili enfeksiyonlardan sorumlu olan patojenlerden en sık görüleni metisiline dirençli-koagülaz negatif stafilokoklardı. Otuz hastada (%42) kateterde enfeksiyöz bir ajan üremesi saptandı. Enfeksiyöz ajan tespit edildikten hemen sonra tüm kateterler çıkartıldı. İntraluminal oklüzyonları ve kateter kolonizasyonunu önlemek için de hemen antibiyotik ile kilit tedavileri uygulandı. Hematojen komplikasyon olarak 9 hastada (%12) infektif endokardit, 24 hastada (%33) sepsis gelişti. Tüm hastalar başarıyla tedavi edildi. Enfeksiyöz nedenle kaybedilen hastamız olmadı. Santral kateteri olan 41 hastada (%57) hiçbir organizma tanımlanmadı.

Sonuç: Çocuk Hematoloji Onkoloji hastalarında santral kateter kullanımı tedavi süreçleri boyunca uzun süreli olmaktadır. Santral kateter varlığı nötropenik hastalarda bakteriyemi ve sepsisin en sık kaynağıdır. Bu hastalarda sepsisin önlenmesi için en önemli adım santral kateter ilişkili enfeksiyonların erken tespiti ile başlamalıdır. Antibiyotik kilit tedavisi, uygun antibiyotik ile tedavi başlanması ve kateterin hemen çıkarılması tedavi süreci uygun şekilde yönetilmesinde oldukça önemlidir.

Anahtar Kelimeler: çocuk hematoloji onkoloji, kilit tedavisi, port, santral kateter

S-22

Aşırı Düşük Gebelik Yaşına Sahip Yenidoğanlarda Çoklu Doz Surfaktan Kullanımının Neonatal Sonuçlar Üzerindeki Etkisinin İncelenmesi

Mesut Dursun¹, Fatih Bolat², Mehmet Sarıaydın³

¹İstanbul Gelişim Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, İstanbul, Türkiye

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

³Biruni Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi, İstanbul, Türkiye

Giriş ve Amaç: Aşırı düşük gebelik yaşına sahip yenidoğan (ELGAN) bebeklerin %20-50'sinde birden fazla surfaktan kullanılması gerekebilmektedir. Çalışmamızın amacı; çoklu doz surfaktan kullanılan ELGAN bebeklerin demografik ve klinik özelliklerini belirlemek, çoklu doz surfaktan kullanımının ağır bronkopulmoner displazi (BPD), mortalite ve diğer morbiditeler üzerindeki etkisini incelemektir.

Hastalar ve Yöntem: Şubat 2016 ile Aralık 2020 tarihleri arasında Biruni Üniversitesi Tıp Fakültesi Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi'ne kabul edilen, 28. gebelik haftasından önce doğan respiratuvar distres sendromlu (RDS) hastaların demografik özellikleri, neonatal morbiditeleri ve mortalite verileri retrospektif olarak incelendi. Bir kez surfaktan verilen veya surfaktan gereksinimi olmayan hastalar grup-1, birden fazla surfaktan gereksinimi olanlar grup-2 olarak gruplandırıldı.

Bulgular: Çalışma, ortalama gebelik yaşı 25,4 hafta, ortalama doğum ağırlığı 815,9 gram olan 112 hastayla gerçekleştirildi. Çoklu doz surfaktan kullanılma oranı %45,5 (51/112) olarak saptandı. Grup-2'deki hastaların gebelik haftası, doğum ağırlığı ve 5. dk APGAR skoru daha düşük; doğum odasında entübasyon oranı daha fazla olarak saptandı ($p < 0,05$). Ağır BPD veya ölüm açısından iki grup arasındaki fark anlamlıydı [Grup 1: %14,8, Grup 2: %58,8; $p: 0.001$]. İnvaziv mekanik ventilasyon süresi, oksijen tedavisi süresi, hemodinamik anlamlı patent duktus arteriosus (HsPDA), evre ≥ 3 intra-ventriküler kanama (IVK), evre ≥ 3 prematüre retinopatisi, orta-ağır BPD, hastanede yatış süresi ve ölüm oranı grup-2'de daha fazla bulundu ($p < 0,05$). Doğum ağırlığı, 5. dakika APGAR skoru ve doğum odasında entübasyon düzeltildikten sonra gerçekleştirilen regresyon modelinde HsPDA, evre ≥ 3 IVK ve invaziv mekanik ventilasyon süresi ile birlikte çoklu doz surfaktan kullanımı [aOR 6,2 (95% CI: 2,4 - 16,3); $p: 0,001$] ağır BPD veya ölüm için anlamlı risk faktörleri olarak saptandı.

Tartışma ve Sonuç: Çalışmamız çoklu doz surfaktan kullanımının ELGAN bebeklerde ağır BPD veya ölüm gibi olumsuz neonatal sonuçlarla ilişkili olduğunu göstermektedir. Çoklu doz surfaktan ihtiyacı, akciğer hasarı ve diğer olumsuz sonuçları önlemek için yakından izlenmesi gereken hastaları belirlemek amacıyla RDS şiddetinin bir göstergesi olarak kullanılabilir.

Anahtar Kelimeler: Aşırı düşük gebelik yaşına sahip yenidoğan, Çoklu doz surfaktan kullanımı, Respiratuvar distres sendromu, Ağır bronkopulmoner displazi, Mortalite

S-23

Nörofibramatozis Tip 1 Tanılı Olgularımızın Klinik Ve Radyolojik Bulgularının Değerlendirilmesi

Müge Ayanoğlu¹, Ayşe Tosun¹

¹Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, AYDIN, TÜRKİYE

Amaç: Nörofibramatozis tip 1 (NF 1) tanısıyla izlenmekte olan hastaların klinik ve radyolojik bulgularının incelenmesi

Gereç ve yöntem: Ocak 2006-Aralık 2021 tarihleri arasında NF 1 tanısı almış 51 olgu çalışmaya dahil edildi. Olgular yaş, tanı, cinsiyet, aile öyküsü, cilt bulguları (sütlü kahverengi lekeler, aksiller/inguinal çillenme, nörofibrom, pleksiform nörofibrom), lisch nodülü, optik gliom gibi göz bulguları, boy kısalığı, skolyoz, kemik displazisi gibi kemik- iskelet bulguları, epilepsi, malign tümör gibi bulgular ve beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRG) bulguları açısından değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya alınan 51 olgunun 25'i kız idi (%49). Ortanca yaşı 166 (87) ay, ortanca tanı yaşı 93 (101) ay idi. Olguların tümünde ciltte sütlü kahverengi lekeler, 32 olguda (%62,7) aksiller ya da inguinal çillenme, 3 olguda (%5,9) pleksiform nörofibrom, 2 (%3,9) olguda nörofibrom mevcuttu. Tüm olgulardan göz muayenesi istendi. Yirmi-iki (%43,1) olguda lisch nodülü saptanırken, 8 (%15,7) olgunun lisch nodülü açısından verilerine ulaşamadı. Üç (%5,9) olguda optik gliom, 4 (%7,8) olguda kemik displazisi saptandı. Ondokuz (%37,3) olgunun ailesinde NF 1 öyküsü pozitif. Üç (%5,9) olguda tanıya epilepsi eşlik ediyordu. Otuz-sekiz (%74,5) olgunun kraniyal MRG'sinde hamartom mevcuttu. Beyin MRG'da hamartomatöz lezyonların en sık bazal ganglion, serebellum, pons, mezensefalon ve talamusta yerleşim gösterdiği gözlemlendi. İki (%5,3) olguda izlemde malign santral sinir sistemi tümörü tespit edildi.

Tartışma ve Sonuç: Nörofibramatozis tip 1, malign ve benign tümör gelişiminin oldukça sık olduğu genetik bir hastalıktır. Çalışmamız sonucunda NF 1'de, cafe au lait lekelerinden sonra çocukluk çağında en sık görülen cilt bulgusunun aksiller ya da inguinal bölgede çillenme olduğu saptanmıştır. Kraniyal MRG, hastaların tanı ve takibinde oldukça önemli bir görüntüleme yöntemidir. MRG'de hamartomatöz lezyonların en sık bazal ganglion, serebellum, pons, mezensefalonda yer aldığı ve oldukça sık saptandığı görülmüştür.

Anahtar Kelimeler: Nörofibramatozis tip 1, sütlü kahve lekeleri, Hamartom, Nörofibrom, Aksiller ve inguinal çillenme

S-24

Kronik Sinüzit, Nazal Polipozis Ve Bronşiektazili Hastalarda Kistik Fibrozis Açısından Ter Testi Ve Kftr Gen Mutasyonu

Meral Alagöz¹, Fatoş Tanzer¹

¹Sivas Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Metabolizma Bilim Dalı, Sivas

Amaç: Kistik fibrozis(KF), epitel hücre apikal membranında görev yapan KFTR (Kistik fibroz transmembran reguler) gen mutasyonundan kaynaklanan otozomal resesif bir hastalıktır.Bozulmuş mukosilyer klirens, KF hastalarında kronik rinosinüzit, nazal polipozis ve tekrarlayan akciğer enfeksiyonları sonrası kistik bronşiektazilere neden olabilir.Biz bu çalışmamızda; kronik sinüzit, nazal polipozis ve bronşiektazi tanısı olan çocuk ve erişkin yaştaki hastaların KF açısından, ter testi ve KFTR mutasyonlarını araştırmayı amaçladık. Bu sonuçların, KF ve Atipik KF ile olan ilişkisini ortaya koymayı hedefledik.

Gereç ve Yöntem: Çalışmamıza, son 10 yılda Sivas Cumhuriyet Üniversitesi Pediatri, Çocuk Metabolizma, KBB, Göğüs Cerrahisi, Göğüs Hastalıkları kliniklerinde; kronik sinüzit, nazal polip, bronşiektazi tanıları ile takip edilen hastalar dahil edildi.

Bulgular: Çalışmamıza kronik sinüzit, nazal polip, bronşiektazi tanılarından bir veya birkaçını taşıyan; 79 çocuk, 69 erişkin hasta alındı. Hastaların 66'sı kız, 82'si erkekti.Hastaların yaş ve cinsiyeti incelendiğinde gruplar arası fark saptanmadı. Çocuk hastaların 20'sinde ter testi 40-60mmol/L aralığında, 1 hastada ise 60mmol/L'nin üzerinde bulundu.Erişkin hastaların 31'inde ter testi 40-60mmol/L aralığında, 5 hastada ise 60mmol/L'nin üzerinde bulundu. Farklı tanı gruplarında ter testi sonuçlarının benzer olduğu görüldü.Çocuk hastalardan; ter testi anlamlı pozitif olan 15 hastada, erişkin hastalardan ise ter testi pozitif olan 5 hastada KFTR gen mutasyonu araştırıldı.Ter testi pozitifliği olan 1 erişkin hastada DF508 heterozigot mutasyonu ve 5T-9T polimorfizmi görülürken; diğer hastaların hiçbirinde KFTR mutasyonuna rastlanmadı.

Tartışma ve Sonuç: Çalışmamız, Atipik KF fenotipi olan hastalarda ter testi pozitifliğine sık rastlandığını gösterdi. Ter testi pozitif olan ancak KFTR mutasyonu gösterilemeyen pek çok varyant tanımlamış olduk.Bu durum; ülkemizdeki KFTR gen mutasyonlarının oldukça heterojen olması, hastaların panelde olmayan mutasyonları taşıması, başka faktörlerin genin fonksiyonunu bozarak Atipik KF varyantlarına neden olmasıyla açıklanabilir.Akraba evliliklerinin sık olduğu ülkemizde Atipik KF olgularına yönelik daha çok çalışmaya ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Kistik fibrozis, kronik sinüzit, nazal polip, bronşiektazi, KFTR

S-25

Löprolid Asetat 11,25mg Depo Formu Kullanılan Santral Erken Puberte Hastalarında Tedavi Etkinliği: Pilot Çalışma Sonuçları

Melek Yıldız¹, Feyza Darendeliler¹

¹İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, İstanbul

Giriş: Santral erken puberte (SEP) tedavisinde gonadotropin salgılatıcı hormon analogları (GnRHa) kullanılmaktadır. Çalışmamızda SEP tanılı olguların 1 ve 3 aylık depo löprolid preparatları ile 6 aylık tedavi sonuçlarını karşılaştırmayı ve löprolid 11,25mg depo formülasyonu ile ilgili deneyimlerimizi sunmayı amaçladık.

Materyal ve Metod: Çalışmaya SEP tanılı, en az 6 aydır löprolid asetat 11,25mg depo form kullanan 23 olgu (Grup 1) ve löprolid asetat 3,75mg kullanan 17 olgu (Grup 2, kontrol) dahil edildi. Altıncı ayın sonunda ilaç dozu öncesi bakılan LH<0,6mIU/mL veya löprolid enjeksiyonunun 2. saatinde bakılan uyarılı LH<2,5mIU/mL olan hastalarda puberte hormonal açıdan baskılı kabul edildi.

Bulgular: Grup 1’de (n=23) E/K oranı 19/4 iken, Grup 2’de (n=17) 15/2 olup benzerdi. Grup 1’in tedaviye başlangıç yaş ortalaması kızlarda $8,2 \pm 0,8$ yaş, erkeklerde $9,6 \pm 1,3$ yaş olup, Grup 2’de ise kızlarda $7,9 \pm 1,5$, erkeklerde $9,3 \pm 0,6$ yaştı. Tedaviye başlangıç yaşı, boy SDS, ağırlık SDS, vücut kitle indeksi SDS ve bazal östradiol seviyeleri açısından gruplar arasında fark yoktu ($p>0,05$). Öncesinde tedavisiz iken löprolid asetat 11,25mg başlanan hastalarda (n=18) tedavi öncesine göre östradiol düzeylerinde 6. ayda anlamlı düşüş görüldü ($p=0,01$). Löprolid 3,75mg kullanmakta iken pubertesi baskılı olan ve 3 aylık forma geçiş yapılan 5 hastada 6. ay sonunda puberte klinik ve hormonal olarak baskılı devam etti. Grup 1’de ve 2’de kız olgularda 6 ayın sonunda meme Tanner evresi sırasıyla %94,8 ve %93,3 oranında gerilemişti, gruplar arasında tedavi etkinliği açısından fark yoktu ($p=0,69$). Erkek olgularda her iki grupta da testis hacimlerinde artma yoktu. 6 aylık tedavi izlemlerinin sonucunda Grup 1’deki olguların %91,3’ünde, Grup 2’deki olguların ise %88,2’sinde pubertenin hormonal olarak baskılı olduğu görüldü ($p=0,57$). Her iki grupta da yan etki gözlenmedi.

Sonuç: Çalışmamız 3 aylık löprolid asetat 11,25mg depo formunun 1 aylık forma benzer şekilde çocuklarda SEP’in klinik ve hormonal olarak baskılanmasını sağladığını göstermiş olup, çocuklarda GnRHa’nın 3 aylık formülasyonlarının etkinliğini ve kabul edilebilirliğini desteklemektedir.

Anahtar Kelimeler: Santral erken puberte, GNRHa, Löprolid asetat

S-26

Neonatal Hipoksik-İskemik Ensefalopatide Hipoksik Hasarın Şiddeti ile Bilirubin arasındaki ilişki

Nuran Üstün¹

¹İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi

Amaç: Bilirubinin vücudu oksidatif stresten koruyan doğal bir antioksidan özellikleri olduğu gösterilmiştir. Ayrıca, neonatal hipoksik iskemik ensefalopatide (HIE)'de oksidatif stresin önemli rol oynadığı bilinmektedir. Bu çalışmada, bilirubinin HİE'deki fizyolojik rolünü ortaya koymak için hipoksik hasarın bilirubin düzeyleri üzerindeki etkisini araştırmayı amaçladık.

Gereç ve Yöntemler: Bu retrospektif çalışmaya 2016-2020 yılları arasında ünitemizde HIE tanısı ile terapötik hipotermi tedavisi almış 66 olgu dahil edildi. Hipoksik hasar şiddeti için biyobelirteç olarak laktat kullanıldı. Olguların yatış sırasındaki laktat düzeyleri ile ilk 3 gündeki toplam serum bilirubin (TSB) düzeyleri kaydedildi. Parametrelerin analizi tek değişkenli ve çok değişkenli doğrusal regresyon analizi ile değerlendirildi. Gebelik yaşı, hematokrit düzeyleri ve fenobarbital kullanımı çok değişkenli modellere potansiyel karıştırıcı değişkenler olarak dahil edildi.

Bulgular: Olguların ortalama gebelik yaşı 38.1 ± 1.4 hafta olup, 43 (%65.2)'ü evre 2 HIE, 23 (%34.8)'ü evre 3 HIE idi. Ortanca yatış laktat düzeyi 10.2 (0.9-28) mmol/L idi. Tek değişkenli analizde yatış laktat düzeyleri, yaşamın ilk 3 günündeki TSB düzeyleri üzerinde anlamlı bir negatif etki gösterdi (sırasıyla, $p = 0.003$, $p < 0.001$, $p = 0.007$ ve $p = 0.016$). Çok değişkenli doğrusal regresyon analizinde diğer değişkenler kontrol edildikten sonra, yatış laktat düzeylerinin, TSB düzeyleri üzerindeki anlamlı negatif etkisinin devam ettiği gözlemlendi.

Sonuç: Bu sonuçlara dayanarak, bilirubinin HİE'li bebeklerde bir antioksidan olarak işlevi olduğunu ve hipoksik hasarın ve oksidatif stresin şiddeti ile orantılı olarak serbest radikalleri temizlemesi sonucu tüketiminin arttığını düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: Bilirubin, hipoksik iskemik ensefalopati, laktat, yenidoğan

S-27

Kız Çocuklarında Santral Puberte Prekoks Tanısında GnRH Uyarısı Sonrası Tek Örneğin Etkinliği; Stimulasyon Testinin Zamanlaması

Didem Helvacıoğlu¹, Nilsu Türkmen², Abdullah Bereket¹

¹Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrin

²Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk sağlığı ve hastalıkları

Amaç: Gonadotropin Salgılatıcı Hormon (GnRH) stimülasyon testi, Santral Puberte Prekoks (SPP) tanısında altın standart olarak kullanılan tanısal bir testtir. GnRH testine LH cevabını değerlendirmek için test sırasında klasik olarak 0, 30, 60, 90. dakikalarda örnek alınması önerilir. Bu nedenle görece zahmetli ve maliyetli bir yöntemdir. Bu nedenle SPP tanısında benzer etkinlik ve özgünlükte ancak daha az zahmetli tanısal yöntemler araştırılmaktadır. Bu çalışmada, GnRH stimülasyon testinin ilaç sonrası tek kan örneğiyle tanısal değerinde herhangi bir azalma olup olmadığı araştırılmıştır.

Metot ve Bulgular: Çalışmaya SPPLi seksen iki hasta dahil edilmiştir. Intravenoz (IV) GnRH uygulamasından 0, 30, 60 dakika sonra kan örnekleri alınmıştır. Lüteinizan hormon (LH), Folikül Uyarıcı Hormon (FSH) ve Estrodiol seviyeleri ölçülmüştür. Pik LH değerine GnRH sonrası hangi dakikada ulaşıldığı ve SPP olgularında tanısal olarak kabul edilen GnRH sonrası pik LH değeri ≥ 5 IU/L olması durumunun 30, ve 60. Dk lardaki sıklığına bakılmıştır. GnRH stimülasyonundan sonra 30.ile 60. dakika LH değerleri ortalamaları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmamıştır ($p=0,192$). Tanısal sınır olarak kabul edilen $LH>5$ durumu tüm olgularda hem 30. hem de 60. Dk da ulaşılmıştır. Ancak pik LH değeri olguların %85,3 ünde 30. Dk da, %14.7 sinde ise 60.dk da gerçekleşmiştir.

Sonuç: GnRH uygulamasından 30 dakika sonra tek bir örnekte LH tayini GnRH testinin tanısal değerinde herhangi bir azalmaya yol açmamıştır. Bu nedenle GnRH testinin 0 ve 30. dk olarak modifiye edilmesini daha kolay ve daha düşük maliyetli bir yöntem olarak önermekteyiz.

Anahtar Kelimeler: puberte prekoks, GnRH testi

S-28

Juvenil İdiopatik Artrit Hastalarında Temporomandibular Eklem Tutulumunun Değerlendirilmesi

Asena Pınar Sefer¹, Müferet Ergüven²

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı

²Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Romatoloji Bilim Dalı

Amaç: Juvenil idiyopatik artrit (JİA) çocukluk çağının sık görülen, kronik ve inflamatuvar, romatizmal bir hastalıktır. Hastalık vücuttaki bütün sinoviyal eklemleri tutabilir. Temporomandibular eklem (TME)'ler, JİA' de sık tutulan ancak tutulum genellikle asemptomatik olduğu için genellikle farkedilmeyen önemli tutulum alanlarındandır. Bu çalışmanın amacı, juvenil idiyopatik artrit hastalarında TME eklem tutulumunun sıklığını ve risk faktörlerini belirlemek, erken tanı ve tedavi için yol göstermektir.

Yöntem: Bu çalışmaya, İstanbul Medeniyet Üniversitesi Göztepe Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı Romatoloji Kliniği'nde Ocak 2014 ve Mayıs 2017 tarihleri arasında JİA tanısı ile takip edilen, geçmiş kayıtlarına ulaşabildiğimiz, romatoloji poliklinik dosyası olan, çekilmiş ve radyoloji hekimi tarafından raporlanmış kontrastlı TME magnetik rezonans görüntülemesi (MRG) olan hastalar dahil edilmiştir.

Bulgular: Çalışmaya alınan 41 hastadan %51.2'sinde TME tutulumu tespit edildi. TME tutulumu olan hastaların %71.5'inin asemptomatik olduğu ve %71.5'inde tutulumun kronik olduğu saptandı. Kontrastlı TME MRG sonucuna göre TME tutulumu olan ve olmayan hastalar karşılaştırıldığında; tutulumu olan hasta grubunda poliartiküler başlangıçlı subtipin daha yüksek oranda görüldüğü (p=0.005), bu grupta hastalık başlangıç yaşının daha erken olduğu (p=0.003), hastalık süresinin daha uzun olduğu (p=0.037), daha fazla sayıda eklem tutulduğu (p=0.0001), sedimantasyon değerlerinin daha yüksek izlediği (p=0,0001), bu gruptaki hastaların tedavi uyumlarının ve tedavi yanıtlarının daha kötü olduğu (p=0.001, p=0.0001) saptandı.

Sonuç: JİA hastalarında TME tutulumu sık görülür. Hastalığın herhangi bir döneminde TME'ler tutulabilir, tutulum genelde asemptomatiktir ve sinsi progresyon göstererek erken dönemde mandibulada kronik, dejeneratif değişikliklere neden olur. TME tutulumunun asemptomatik olması, sinsi progresyon göstermesi, kronik geri dönüşümsüz sekillere yol açabilmesi ve kesin risk faktörlerinin belirlenememesi nedeniyle, bütün JİA hastaları düzenli aralıklarla, altın standart yöntem olan kontrastlı TME MRG'si ile taranmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Juvenil İdiopatik Artrit, Temporomandibular Eklem

S-29

Wilson Hastalığı Tanılı Olgularımızın Özelliklerinin Değerlendirilmesi

Raziye Selçik¹, Bilge Şahin Akkelle², Burcu Volkan², Engin Tutar², Deniz Ertem²

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D.

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme B.D.

Giriş: Wilson hastalığı (WH), bakır metabolizması bozukluğu sonucu gelişen ve dokularda bakır birikimi ile seyreden bir hastalıktır. Otozomal resesif geçişli hastalığın prevalansı 1/5000-1/30000 olarak bilinmektedir. En sık karaciğerde olmak üzere birçok organda tutulum görülebilir. Çalışmamızda WH tanılı olgularımızın özelliklerinin değerlendirilmesi hedeflenmiştir.

Gereç ve Yöntem: Kliniğimizde WH tanısı ile takip edilen 1-18 yaş arası hastalar çalışmaya dahil edildi. Hastaların demografik özellikleri, başvuru klinik ve laboratuvar bulguları incelendi.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 25 hastanın tanındaki yaş ortalaması 101 ± 46 (12-181) aydı ve hastaların %56'sı erkekti. Hastaların %40'ının ebeveynleri arasında akraba evliliği (AE) mevcuttu. Hastaların %20'si indeks vaka nedeniyle yapılan aile taraması sonucu tanı aldı. Hastalarda tanı öncesi en sık görülen bulgu (%60) karaciğer fonksiyon testlerinde açıklanamayan yüksekti. Başvuruda, olguların %8'inde akut karaciğer yetmezliği, %16'sında kronik karaciğer hastalığı bulguları mevcuttu. Hastaların %8'inde Kayser Fleischer halkası, %16'sında nöropsikiyatrik semptomlar veya WH tutulumunu düşündüren tipik beyin MR bulguları, %8'inde coombs (-) hemolitik anemi tespit edildi. Karaciğer dışı organ tutulumları değerlendirildiğinde, hastaların %8'inde osteopeni, %28'inde tubulopati, %8'inde pankreatik enzim yüksekliği, %12'sinde hipoparatiroidi saptandı. Hiçbir hastada kardiyak tutulum görülmedi. Laboratuvar tetkiklerde, hastaların %21'inde 24 saatlik idrarda Cu atılımı 1-2x normalin üst sınırı (NÜS), %52'sinde >2x NÜS düzeyindeydi. Kuru dokuda bakır miktarı, hastaların %80'inde >250 mcg/gr'dı. Seruloplazmin düzeyi hastaların %60'ında <10 mg/dl, %32'inde 10-20 mg/dl saptandı. Genetik analiz yapılabilen 21 hastanın 9'unda (%43) homozigot, 12'sinde (%57) bileşik heterozigot mutasyon tespit edildi.

Sonuç: Çalışma kohortumuzda akraba evliliği oranının oldukça yüksek saptanması, genetik geçişli bir hastalık olan WH sıklığının, ülkemizde dünyada bildirilenden daha yüksek olabileceğini düşündürmüştür. Karaciğer dışı farklı klinik tablolarla ortaya çıkabilen WH ile ilgili farkındalığın artması, indeks vakalarda rutin aile taramasıyla erken tanı konulabilmesi olası komplikasyonların önlenmesi açısından çok önemlidir. Anahtar kelimeler: Wilson hastalığı, karaciğer, genetik

Anahtar Kelimeler: Wilson hastalığı, karaciğer, genetik

S-30

Çocukluk Çağı Astımında Astım Kontrol Testlerinin Yaşam Kalitesi İle Karşılaştırılması

Almala Pınar Ergenekon¹, Cansu Yılmaz Yeğit¹, Mürüvvet Cen¹, Aynur Gulieva¹, Mine Kalyoncu¹, Merve Selçuk¹, Ela Erdem Eralp¹, Yasemin Gökdemir¹, Bülent Karadağ¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

Giriş-Amaç: Astım yönetiminin amacı semptomların tam kontrolünün sağlanmasıdır. Klinik pratikte Astım Kontrol Testi ve Astım Kontrol Ölçeği gibi anketlerle astım kontrol düzeyleri belirlenir. Astım hem çocuğun hem de bakım verenin yaşam kalitesinde bozulmaya neden olabilir. Bu nedenle, klinik izlemlerinde yaşam kalitesini değerlendirebilecek yöntemler de kullanılmalıdır. Bu çalışmada kliniğimizde astım tanısıyla izlenmekte olan hastalarda astım kontrol testlerini birbiriyle karşılaştırmayı ve astım kontrolünün yaşam kalitesi üzerine etkisini araştırmayı amaçladık.

Materyal-Metod: Astım tanısıyla izlenen 7-16 yaş arasında olan 94 hasta çalışmaya alındı. Tüm hasta ve aileleri ile yüz yüze görüşülerek demografik ve klinik özellikleri değerlendirildi. Hastalara; astım kontrol düzeyini ölçmek için Astım Kontrol Testi (AKT) ve Astım Kontrol Ölçeği (AKÖ) ve yaşam kalitelerini değerlendirmek için "Pediatrik Astım Yaşam Kalitesi Anketi" (PAQLQ) uygulandı. AKT ile AKÖ karşılaştırıldı. AKT, AKÖ ve PAQLQ arasındaki ilişki değerlendirildi.

Bulgular: Olguların %57.4'ü (n=54) erkek, medyan yaş 9.6 yılı. Çocukluk çağı AKT sonuçlarına göre hastaların %25.5'inin kontrol altında olduğu, %45.7'sinin kısmi kontrol altında, %28.7'sinin ise kontrol altında olmadığı tespit edildi. AKÖ'ye göre ise hastaların %74.5'inin kontrol altında, %16'sının kısmi kontrol altında olduğu, %9.6'sının ise kontrol altında olmadığı bulundu. AKÖ'ye göre tam kontrol altında olan 8 (%11.4) olgunun AKT'ye göre kontrol altında olmadığı bulundu. AKT ve AKÖ ($p<0.001$, $r:-0.64$); AKT ve PAQLQ ($p<0.001$, $r:0.71$); AKÖ ve PAQLQ ($p<0.001$, $r:-0.68$) aralarında korelasyon bulundu. Anne yaşı ile belirtiler skoru birbiri ile negatif korele idi ($p=0.02$ $r=-0.22$). Baba yaşı ve ebeveynin sigara içmesi ile yaşam kalite ölçeği arasında korelasyon mevcut değildi ($p>0.05$)

Tartışma: Her ne kadar AKT ve AKÖ birbirleri ile iyi korele görünseler de, AKÖ'ye göre tam kontrol altında olan pek çok hasta AKT'ye göre kontrol altında gözükmemektedir. Çocukluk çağı astımında kontrol düzeyi AKT ile değerlendirildiğinde yaşam kalitesi ile daha iyi korelasyon gösterir.

Anahtar Kelimeler: Astım kontrol testi, Astım kontrol ölçeği, Pediatrik astım yaşam kalite ölçeği

S-31

Covid 19 Pandemisi Süresince Çocukların İnterneti Kullanımları Ve Depresif Belirti Düzeyleri Arasındaki İlişki

Betül Orhan Kılıç¹, Serhat Kılıç¹, Eylem Gül²

¹Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

²Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyoistatistik Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

Giriş: Koronavirüs enfeksiyonu, Mart 2020’de dünya çapında bir pandemi olarak ilan edilmiştir¹. Virüsün yayılmasını önlemek için maske, sosyal izolasyon ve uzaktan eğitim gibi birtakım önlemler alınmıştır. Bu süreçte çocuklardaki dijital medya kullanımı, davranışsal ve psikolojik durumlar bazı çalışmalara konu olmuştur^{2,3,4}. Araştırmamızda; pandemi süresince çocukların günlük internet kullanım süreleri, internet kullanım amaçları, ebeveyn gözetiminde internet kullanma sıkları ile depresif belirti düzeylerinin ilişkisinin incelenmesi hedeflenmiştir.

Yöntem: Araştırmaya, 2020 Aralık- 2021 Mayıs tarihleri arasında Başkent Üniversitesi Çocuk Polikliniğine başvuran 7-14 yaş aralığındaki çocukların ve ailelerinin dahil edilmesi planlanmıştır. Katılımcılar, sosyodemografik verileri, çocukların internet kullanım araçları, internet kullanım amaçları, internet kullanım sürelerini, çocuklarda depresif belirti düzeyini belirlemek için kullanılan “Çocuklar için Depresyon Envanteri” içeren anket formunu online olarak doldurmuştur. Veriler, SPSS programı kullanılarak $p<0.05$ istatistiksel olarak anlamlı kabul edilmiştir.

Sonuçlar: Araştırmaya Başkent Üniversitesi Çocuk Polikliniği’ne başvuran 97 aile ve çocukları dahil edilmiştir. Pandemi süresince çocukların %52.1’inin, ders çalışma saatleri haricinde günlük 3 saat ve üzerinde interneti kullandığı tespit edilmiştir. Çocuklar depresif belirti düzeyine göre Beck I (<19 puan) ve Beck II (≥ 19 puan) olarak gruplandırılmıştır⁵. Günlük olarak interneti kullanım süreleri ile depresif belirti düzeyi arasında istatistiksel anlamlı ilişki gösterilmemiştir ($p=0.591$). Ancak interneti kullanım amaçları ve interneti ebeveyn gözetiminde kullanma sıklığı ile depresif belirti düzeyi arasında istatistiksel anlamlı ilişki saptanmıştır ($p=0.047$, $p<0.001$). İnterneti ebeveyn gözetiminde daha az sıklıkla kullanan çocukların ve interneti ders çalışma amacı dışında kullanan çocukların Beck II grubunda bulunma durumlarının daha yüksek olduğu görülmüştür. Tartışma: İşlevsel ve ebeveyn gözetiminde internet kullanımı ile çocuklar dijital dünyanın olumsuz etkilerinden korunabilir.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, depresif belirti, ebeveyn gözetim, internet.

S-32

Covid-19 ile Çocuklar Kardiyak Risklere Karşı Ne Kadar Güvende? Pediatrik Risk Değerlendirmesi, Ekokardiyografi ve Elektrokardiyografiden Elde Edilen Bilgiler

Şule Arıcı¹, Özge Günel², Zeynep Ergenç³, Berna Şaylan Çevik¹, Eda Kepenekli³

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı

Amaç: Dünya çapında yaklaşık 330 milyon kişi, yeni koronavirüs hastalığı-2019'dan (COVID-19) sorumlu virüs olan SARS-CoV-2 ile enfekte olmuştur. COVID-19'un çocuklarda kardiyak etkileri hakkında mevcut literatüre rağmen, daha fazla bilgiye ihtiyaç vardır. Elektrokardiyografik ve ekokardiyografik parametrelerle değerlendirip, kardiyovasküler ve aritmi risklerini belirlemeyi amaçladık.

Materyal-Metod: COVID-19 enfeksiyonu ile hastaneye yatırılan yetmiş çocuğu, laboratuvar bulguları, elektrokardiyografi (EKG) ve transtorasik ekokardiyografi (TTE) ile değerlendirdik ve 70 sağlıklı çocuk (kontrol grubu) ile karşılaştırdık. BULGULAR: COVID-19 enfeksiyonlu hastalarda kontrol grubu ile karşılaştırıldığında Tp-Te, Tp-Te/QT ve Tp-Te/QTc düzeylerinde anlamlı artış gözlemledik. 70 hastanın 25'inde (%35,7) troponin seviyelerinde yükselme olmaksızın fragmente QRS (fQRS) vardı. Öte yandan hiçbir hastada hastalık veya tedavisi sırasında patolojik olarak QT(QTc) uzaması görülmedi. TTE'de, 20 hastada hafif mitral yetmezliği vardı ve bunlardan sadece beşinde sistolik disfonksiyon vardı (ejeksiyon fraksiyonu <%55). Ortalama sistolik ve diyastolik fonksiyon parametreleri açısından izovolümik relaksasyon zamanı (İVRT) dışında hasta ve kontrol grupları arasında anlamlı fark yoktu. COVID-19 hastalarının İVRT'si kontrol grubuna göre anlamlı derecede düştü.

Sonuç: Tüm yetişkin çalışmalarına rağmen, COVID-19'un çocuklarda miyokardiyal fonksiyon üzerindeki etkileri tam olarak belirlenmemiştir. Çocukların hastalıktan daha az etkilendiği düşüncesi bir yanılgı olabilir. Bizim çalışmamızda azalan İVRT, artan Tp-Te, Tp-Te/QT ve Tp-Te/QTc gibi aritmeye neden olabilecek sonuçları nedeniyle asetil salisilik asit tedavisi sırasında birlikte kullanılabilir.

Anahtar Kelimeler: çocuk, COVID-19, elektrokardiyografi, risk



ELEKTRONİK POSTER BİLDİRİLER

EP-001

Nadir Görülen Bir Tip 1 Diabetes Mellitus Komplikasyonu: Mauriac Sendromu

Özge Günel¹, Ahmet Ömer Altan¹, Büşra Gürpınar Tosun², Ahmet Kahveci², Belma Haliloğlu², Tülay Güran²

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinolojisi ABD

Özet: Mauriac sendromu, T1D tanılı hastalarda kötü glisemik kontrol sonucu görülen, hepatomegali, büyüme gelişme geriliği, gecikmiş puberte, cushingoid görünümle karakterize bir sendromdur, gerçek insidansı bilinmemektedir. Kötü glisemik kontrol sonucu görüldüğünden, diyabetin mikrovasküler komplikasyonlarının görülme sıklığı artmıştır. Kız ve erkeklerde eşit sıklıkta görülür, herhangi bir yaşta ortaya çıkabilir. Diyet ve tedaviye uyumsuzluk sonucu Mauriac Sendromu gelişen T1D ve çölyak hastalığı tanılı bir olgu sunulmuştur. 16 y 8 ay kız hasta, 8 yıldır T1D, 7 yıldır çölyak tanılı, 5 yıldır MÜPEndo takipli, Şikayeti; şiddetli uykudan uyandıran bacak ve ayak ağrıları, Boy: 147 cm (<3p)(-2.67 SD), Kilo: 35 kg (<3p)(-4.24SD), VKİ: 16.2 (<3p)(-3.25 SD) Sistem muayeneleri doğal, Meme evre 1 Pubik evre 1, TY: 16y 8 ay KY:13.5, BY:10.5 (MPH:165 cm, PAH:146.1 cm) Laboratuvar değerlerinde takiplerde yüksek HbA1c ve yüksek anti TTG IgA ,EMG: Normal. Gabapentin başlandı, 3.ay kontrolünde ağrıları geçmişti. Diyetine halen uymadığı için kilo alımı henüz olmadı. Puberte için düşük doz östrojen başlandı. İnsüline ulaşımın ve diyabet teknolojileri ile bakımın daha kolay olmasına rağmen sosyal dezavantajlı gruplarda Mauriac sendromu halen görülebilmektedir ve kötü glisemik kontrolün göstergesidir. Hastalar diyet ve insülin tedavilerine uyum sağladığında büyüme geriliği, gecikmiş puberte ve hepatomegali tablosu düzelmesine rağmen uyum sorunu çözülmediğinde kalıcı hasarlara yol açabilir.

Anahtar Kelimeler: tip 1 diabetes mellitus, çölyak hastalığı, Mauriac sendromu, kötü kontrollü diyabet

EP-003

Bocavirüs İle İlişkili Nedeni Bilinmeyen Ateş: Olgu Sunumu

Harun Kasapoğlu¹, Emel Ekşi Alp², Zeynep Ergenç³

¹Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, İstanbul

²Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Acil Birimi, İstanbul

³Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları BD, İstanbul

Özet: Çocuklarda nedeni bilinmeyen ateş (NBA), en az 8 gün boyunca ≥ 38.3 C ateşi olan hastada, anamnez, fizik muayene ve ilk basamakta yapılan laboratuvar tetkikleri ile net olarak tanı konulamayan durumu ifade etmektedir. NBA etiyolojisini %45-50 oranda enfeksiyöz nedenler oluşturur. Günümüzde NBA'nın etiyolojisinde bocavirüs olguları da bildirilmeye başlanmıştır. OLGU: 4 yaşında erkek hasta Çocuk Acil Kliniği'mize 10 gün boyunca her gün >38.5 °C ateş, halsizlik ve öksürük şikayetleriyle başvurdu. Hastanın COVID-19 enfeksiyonu tanılı biriyle temasının olmadığı, 5 gün önce bir hastanede üst solunum yolu enfeksiyonu tanısıyla antibiyoterapi başlandığı ve tedaviye rağmen semptomlarında bir gerileme olmadığı öğrenildi. Özgeçmiş ve soygeçmişinde herhangi bir özellik olmayan hastanın fizik muayenesinde orofarenksi hiperemik ve hipertrofikti. Sağ sternokleidomastoid kası önünde 0.5x1 cm boyutunda lenfadenomegalisi mevcuttu. Tam kan sayımında nötrofil hakimiyetinde lökositozu (WBC:20500/mm³, Neu:13600/mm³) olup, sedimentasyon 25 mm/sa, CRP 55 mg/L idi. İdrar analizi, biyokimya ve koagülasyon parametreleri normaldi. Periferik yayması enfeksiyonla uyumlu olarak parçalı nötrofil hakimiyetindeydi ve atipik hücre görülmedi. Grup A streptokok antijeni negatif ve boğaz kültüründe üreme olmadı. Akciğer grafisinde patolojiye rastlanmadı. Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı ile değerlendirilen hastada Pediatrik inflamatuvar multisistemik sendroma (PİMS) yönelik yapılan COVID-19 PCR testi negatif sonuçlandı. proBNP (657 ng/l) ve IL-6 (17.8 pg/ml) değerleri yüksek olup, nazofaringeal aspiratında bocavirüs üretildi. Uzun süreli ateş etiyolojisine yönelik yapılan abdominal ultrasonografi ve ekokardiyografik incelemesi normaldi. Mevcut klinik ve laboratuvar sonuçları ile PİMS düşünülmeyen hasta, bocavirüsün neden olduğu uzun süreli ateş tanısıyla servise yatırıldı. Akut faz reaktanları, proBNP ve IL-6 tetkiklerinde gerileme saptanan, 72 saat ateşsiz izlenen hasta ayaktan takip edilmek üzere taburcu edildi.

Sonuç: NBA nedeniyle takip edilen hastalarda ülkemizde daha sık görülen tüberküloz, bruselloz, Ebs-tein-Barr virüs, sitomegalovirüs gibi enfeksiyöz etiyolojiler rol oynasa da literatürde yerini almaya başlayan bocavirüs NBA'da akılda tutulması gereken önemli etkenlerden biridir.

Anahtar Kelimeler: Bocavirüs, nedeni bilinmeyen ateş, uzun süreli ateş

EP-004

MATERNAL ANTİTİROİD İLAÇ KULLANIMINA BAĞLI KONJENİTAL GUATR OLGUSU

Berfu Tokuc Ulgen¹, Gunay Kaplan², Tuba Seven Menevse², Sinem Gülcan Kersin³, Hülya Özdemir³, Tülay Güran², Hülya Bilgen³, Eren Özek³, Abdullah Bereket², Serap Turan²

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri ABD, İstanbul

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Endokrinoloji BD, İstanbul

³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Neonatoloji BD, İstanbul

Giriş: Konjenital guatr, iyot eksikliği, dishormonogenezis, maternal tiroid otoantikörlerin veya antitiroit ilaçların transplasental geçişi sonucunda oluşan nadir bir durumdur. Yenidoğanda hipotiroidi, hipertiroidi veya ötiroidi eşlik edebilir. Burada hipertiroidi nedeniyle propiltiourasil kullanımı olan anne bebeğinde saptanan hipotiroidi ve guatr sunulacaktır.

Olgu: Boyunda kitle nedeniyle C/S ile 4230 gr (97p-LGA), miadında doğan erkek bebek postnatal yapılan boyun ultrasonografisinde (USG) guatr saptanması üzerine yapılan tiroid fonksiyonları konjenital hipotiroidi ile uyumlu saptandı. Düzenli prenatal takibini yapılan hastanın, 37. gestasyon haftasında (GH) yapılan prenatal USG’de boyunda 30*24 mm boyutlarında, yoğun vaskülarize kitle ve polihroamnios saptanmıştı. Soygeçmişinde, annede bilinen toksik multinodüler guatr öyküsü mevcuttu ve TSH baskılı olduğu için 16. GH’da propiltiourasil (PTU) tedavisi başlanmış ve doğuma kadar aynı dozda devam edilmişti. Doğum salonunda yapılan fizik muayenesinde, 1. dk APGAR skoru 9, 5. dk APGAR skoru 10’du, sistem muayenesi doğaldı ve solunum sıkıntısı yoktu. Boyunda 2x3 cm boyutlarında kitle saptandı. Tiroit fonksiyon testleri TSH: 64 mIU/L (0.70-15.2), sT4: 0.66 ng/dl(0.88-2.56), sT3: 8.19 ng/L(1.72-6.29), Antitiroglobulin: 15 IU/ml(0-115), Tiroglobulin: 2273µg/L(3.5-77), Tiroit peroksidaz antikoru: <9 IU/ml(0-34), TSH reseptör antikoru: <0.8 IU/L(0-1.75) saptandı. Tiroit USG’de, sağ lob 22x21 mm ve sol lob 19x17 mm ölçüldü, parankimin hafif heterojen ve kanlanması arttığı saptandı. Diz grafisinde epifizlerin gelişmemiş olduğu saptandı. Bu bulgularla antenatal etkilenmesi olduğu gözlenen hastaya 50 mcg/gün dozunda levotiroksin tedavisi başlandı. Aralıklı bakılan tiroit hormon sonuçlarında levotiroksin ihtiyacının azaldığı görüldü ve kademeli olarak azaltılarak 20. gününde tedavisi kesildi. Fizik muayenede tiroit boyutları geriledi. Kontrol tetkiklerinde levotiroksin ihtiyacı olmadığı görüldü.

Sonuç: Gebelik döneminde hipertiroidi görülme sıklığı %0,1-0,2 oranındadır ve tedavide ilk seçenek antiroid ilaçlardır. Plasental geçişi ve konjenital anomali ihtimali daha az olduğu için metimazol yerine daha çok PTU tercih edilmektedir. Bu olgudaki gibi fetal etkilenmeyi engellemek için annenin hipertiroidi etiyolojisi ve fetusun tiroid fonksiyonları da göz önünde bulundurarak tedavi planı yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: konjenital guatr, maternal antitiroid ilaç kullanımı, yenidoğan, tiroid dishormonogenezisi

EP-005

Çocuk Uyku Merkezine Başvuran Çocukların Klinik ve Polisomnografi Özellikleri: İstanbul'da Üçüncü Basamak Merkez Deneyimi

Mürüvvet Yanaz¹, Mine Kalyoncu¹, Nurtuğ Namlı², Cansu Yılmaz Yegit¹, Aynur Gulieva¹, Almala Pınar Ergenekon¹, Meltem Sabancı¹, Kadir Lale¹, Emine Atağ³, Nilay Baş İkizoğlu⁴, Yasemin Gökdemir¹, Refika Ersu⁵, Fazilet Karakoç¹, Bülent Karadağ¹, Ela Erdem Eralp¹

¹Marmara Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi

³Medipol Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları

⁴Süreyyapaşa Göğüs Hastalıkları ve Göğüs Cerrahi Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları

⁵Division of Respiriology, University of Ottawa Children's Hospital of Eastern Ontario

Giriş ve Amaç: Uykuda solunum bozukluğu (USB), üst havayolunun kısmi ya da tam obstrüksiyonu ve normal ventilasyonun bozulmasıyla karakterize bir durumdur. Primer horlamadan şiddetli obstrüktif uyku apne sendromuna (OSAS) kadar uzanan geniş bir USB spektrumu vardır. Bu çalışmada Marmara Üniversitesi Çocuk Uyku Laboratuvarı'nda polisomnografi (PSG) yapılan çocukların demografik veri ve sonuçlarını değerlendirmeyi amaçladık.

Materyel ve Metod: Demografik ve klinik özellikler, uyku ilişkili semptomlar ve PSG sonuçları retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Ocak 2012 ve Ocak 2021 tarihleri arasında PSG yapılan 849 hastanın 765'i çalışmaya alındı. Hastaların %61.8'i (n=473) erkek, medyan yaş 78 ay (25-75p 33-148 ay) olarak saptandı. Hastaların %14.1'inde (n=108) genetik-metabolik hastalık, %14'ünde (n=107) sadece OSAS, %11.6'sında (n=89) nöromusküler hastalık, %11.1'inde (n=85) kronik akciğer hastalığı, %10.7'sinde (n=82) endokrinolojik bozukluk ve %8.4'ünde (n=64) serebral palsi saptandı. En sık semptom %32.2 ile horlamaydı. Hastaların %17.6'sında (n=135) PSG endikasyonu venöz kangazındaki karbondioksit yüksekliği idi. Çocuklardaki uyku ölçeği (pediatric sleep questionnaire, PSQ) ve Epworth uykululuk ölçeği skoru medyan değerleri 0.40 (25-75p 0.22-0.57) ve 5 (25-75p 3-8) olarak saptandı. Medyan apne hipopne indeksi (AHI) 2.3 (25-75p 0.7-8.3), santral apne indeksi (CAI) 0.5 (25-75p 0-1.7), obstrüktif apne hipopne indeksi (oAHI) 1 (25-75p 0.07-5.14) olarak saptandı. AHI'ye göre hastaların %16.1'inde şiddetli OSAS saptandı. Santral apne hastaların %9.9'unda görüldü. PSG sonrası hastaların %40.8'inde (n=312) tedavi ihtiyacı olduğu görüldü, %26.3'üne (n=201) non-invazif ventilasyon desteği, %1.4'üne (n=11) montelukast başlandı ve %2.7'sine (n=21) adenoidektomi uygulandı.

Sonuç: USB çocukluk çağında özellikle kronik hastalıkları olan çocuklarda sık gözlenmektedir. USB'nin erken belirtileri ve semptomları rutin muayenede sorgulanmalıdır. PSG, çocuklarda USB tanısında altın standart tanı yöntemidir. Tecrübeli sağlık personeli ve pediatrik uyku laboratuvarlarının sayısının artırılması çok önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Obstrüktif uyku apne, Polisomnografi, Uykuda Solunum Bozukluğu, Çocuk

EP-006

Hipofosfotemik Rikets İle Prezente Olan Tirozinemi Tip 1 Olgusu

Pınar Zeytun¹, Emel Yılmaz Gümüş², Emine Genç², Nuran Küçük³, Burcu Öztürk Hışmi²

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları BD

³TC. Sağlık Bakanlığı Kartal Dr. Lütfi Kırdar Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji BD

Giriş: Metabolik aciller poliklinik şartlarında da karşımıza çıkabilir. Tirozinemi tip 1 (hepatorenal tirozinemi), fumarilasetat hidrolaz (PAH) enzim eksikliği sonucu karaciğer, böbrek ve periferik sinirlerin etkilendiği tedavi edilebilir bir kalıtsal metabolik hastalıktır. Burada rikets ile prezante olan bir tirozinemi tip 1 olgusu sunulacaktır.

Olgu: 2,5 yaşında erkek hasta, ilk kez 1 yaşında bacaklarında dışa doğru eğrilik fark edilmesi üzerine ortopedi polikliniğine götürülmüş, rikets ön tanısı ile çocuk hekimine yönlendirilmiş. Erken bebeklik döneminden beri d vitamini replasmanı alan hasta, kliniği ile birlikte laboratuvarında parathormon normal, alkalin fosfataz yüksek, fosfor düşük olması sebebiyle rikets tanısı alıyor. Hastada hipofosfotemi, hiperkalsiüri, fosfatüri, glikozüri ve jeneralize aminoasidürisi olması üzerine hastaya renal fanconi sendromu tanısı konmuş. Eş zamanlı olarak fizik muayenesinde hepatomegalisi olan hastanın koagülopatisi ve transaminaz yüksekliği de varmış. Hepatopati ve renal tutulumu olan anne ve baba arasında 3. derece akrabalık olan hastadan tirozinemi tip 1 ön tanısı ile gönderilen idrar organik asitlerinde süksinilaseton 77 (0-0.01)mmol/mol gelmesi üzerine hasta tarafımıza refere edilmiş. Başvurusunda plazma aminoasitlerinde tirozin 304,7 (44-71.5) mmol/L, alfa-fetoprotein 8482 U/ml (0.46-6.41), idrar organik asitlerinde süksinilaseton atılımı olan hastaya tirozinemi tip 1 tanısı kondu. Hastaya tirozinden kısıtlı diyet ve nitisinon (NTBC) başlandı. Takiplerinde tirozin seviyesi istenilen aralıkta tutuldu, alfa-fetoprotein kademeli olarak geriledi, idrarda süksinilaseton negatifleşti. Tedavi başlangıcından yaklaşık 6 ay sonra tübülopatisi tamamen düzeldi. FAH gen analizi homozigot c.315-3C>G olarak sonuçlandı.

Sonuç: Tirozinemi tip 1, tirozin metabolizma bozukluğudur. Tirozinemi tip 1 tedavi edilmediğinde hepatosellüler karsinom, akut karaciğer yetmezliği ve akut flask paralizi gibi hayati tehlike yaratan şekilde karşımıza gelebilir. Erken tedavi edildiğinde hastaları karaciğer nakli ihtiyacı kalmamaktadır.

Anahtar Kelimeler: tirozinemi, rikets, metabolik aciller, karaciğer yetmezliği, tirozin

EP-008

Çocuklarda Nadir Görülen Akut Nekrotizan Ensefalopati Ve Beyin Dokusu Kaybı; Bir Olgu İle

Özge Günel¹, Feyza İnceköy Girgin², Makbule Nilüfer Öztürk²

¹Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

Giriş: Akut nekrotizan ensefalopati çocukluk çağında nadir görülen, etyolojisi tam olarak bilinmeyen, beyaz cevher, serebellum ve beyin sapında değişken tutulum ve talamusta tipik simetrik lezyonlarla giden bir hastalıktır. Viral enfeksiyonlar sonrası solunum sistemi veya gastrointestinal sistem etkilenebilir. Viral enfeksiyonlar sonrası hızlı nörolojik bozulma görülebilmektedir. Nöbetle başvuran ve beyin dokusu kaybı sonrası exitus ile sonuçlanan akut nekrotizan ensefalopati olgumuzu nadir ancak kötü progresif seyri nedeniyle sunmayı amaçladık.

Olgu Sunumu: Baş tutmasında gecikme ve gelişme geriliği sebebiyle takip edilen 6 aylık erkek hasta nöbet ile acile başvuruyor. 10 gün önce yataktan düşme sonrası sağ parietal kemikten temporal kemiğe uzanan nondeplase fraktür hattı öyküsü mevcut, girişim yapılmamış. Acil izleminde nöbet sonrası ani solunum arresti gelişmesi üzerine entübe edilerek pediatri yoğun bakım ünitesine alındı. Gelişinde glasgow koma skalası 3, pupiller fiks dilate, ışık refleksi alınamayan hastanın ailesinde sık akraba evliliği ve çoklu ranbp2 mutasyonu öyküsü mevcuttu. Magnetik rezonans görüntülemesinde bilateral talamik bölgelerde difüzyon kısıtlılığı tespit edildi. Yatışının sekizinci gününde beyin sapı refleksleri negatif olan hastanın apne testi beyin ölümü ile uyumlu saptandı. Beyin bilgisayarlı tomografi (BBT) anjiyosunda eski travmasına bağlı olabileceği düşünülen kontrastlanma izlendiği için görüntüleme ile beyin ölümü klinik tanısı desteklenemedi. İzleminde kafa cildi altında abse saptandı ve yoğun içerikli olarak spontan drene olduğu farkedildi. Hastanın kan ve beyin omurilik sıvısı kültürlerinde Serratia marcescens üremesi nedeniyle antibiyoterapi uygulandı. Çekilen kontrol BBT görüntülemesinde beyin dokusunun azaldığı görüldü. Yatışının 109. gününde hasta ani kardiyopulmoner arrest sonrası kaybedildi.

Sonuç ve Tartışma: Akut nekrotizan ensefalopati çocukluk çağında nadir görülen hızlı nörolojik bozulma ile giden bir hastalıktır. Yatışından itibaren beyin ölümü bulguları olan hastanın primer hastalığının beyin tutulumuyla gidiyor olması ve beyin ölümü tanı testlerinin yetersiz kalması sebebiyle klinik tanı konulamamıştır. Hastamızı çocuklarda nadir görülen bir hastalığın izleminde beyin erimesine bağlı beyin dokusu kaybı gelişmesi nedeniyle; hastalığa bağlı kötü prognostik gidişatın olabileceğini vurgulamak amacıyla sunduk.

Anahtar Kelimeler: pediatri yoğun bakım, serratia marcescens, beyin erimesi, akut nekrotizan ensefalopati

EP-009

Geç Tanı Almış Bir Çocukta Multiple Pulmoner Arteriovenöz Malformasyonların Amplatzer Vasküler Plug ile Kapatılması

Şule Arıcı¹, Mustafa Mehmet Çakır², Berna Şaylan Çevik¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

Özet: Pulmoner arteriovenöz malformasyonlar (PAVM), pulmoner arter ve pulmoner ven arasında sağdan sola şant ile sonuçlanabilen anormal bağlantılardır. Hastalar asemptomatik olabilirler, ancak fistülün büyümesiyle semptomatik hale gelirler. Şant miktarı fazla ise solunum sıkıntısı, siyanoz, çomak parmak, göğüs ağrısı, burun kanaması, hemoptizi, paradoksal emboliye bağlı beyin apsesi ve inme görülebilir. Tedavi edilmeyen hastalarda kalp yetmezliği veya enfektif endokardit gelişebilir, anevrizmal fistül rüptürüne bağlı ani ölüm bile görülebilir. PA akciğer grafisinde opasite artışı olur. Tanı şüphesi olan hastalarda bilgisayarlı tomografi (CT) anjiyografi veya konvansiyonel pulmoner anjiyografi gereklidir. Polisitemi nedeniyle izlenirken PAVM tanısı alan ve başarıyla transkateter fistül embolizasyonu uygulanan hastamızı sunmayı amaçladık. 5 yaşında kız hasta, son 1 yıldır aile hekimi tarafından polisitemi tanısıyla izlenirken, son 3 aydır baş ve karın ağrısı şikayetleri gelişmesi ve ayrıca çomak parmak farkedilmesi üzerine çocuk kardiyoloji polikliniğe sevk edildi. Öyküsünde bilinen kalp hastalığı yoktu. Fizik muayenesinde dismorfik görünümü yoktu. Boyu ve kilosu 50-75 persentilde idi. Kalp hızı 110/dk, solunum sayısı 28/dk, tansiyonu 99/61 mmHg olarak ölçüldü. Kalp oskültasyonunda üfürüm duyulmadı. Batın muayenesi normaldi, Hastanın cilt muayenesinde yüzü pletorik, mukozalarda mavi-mor renk değişikliği mevcuttu. Ekstremitelerde ödem yoktu ancak el ve ayak parmaklarında çomaklaşma vardı. Oda havasında oksijen satürasyonu %75 idi. Laboratuvar tetkiklerinde hemoglobin 18,7 g/dl, hematokrit %57 saptandı. Telekardiogramda KTO 0.50 bulundu, sol akciğer medial bazal bölgelerde düzensiz konturlu hiperdens alan mevcuttu. Elektrokardiogram sinüs ritminde ve ekokardiografik incelemesi de normaldi. Toraks CT anjiyografisi çekildi, sol alt lob seviyesinde üst segmentte PAVM saptandı. Katater anjiyografi yapıldı, sol pulmoner artere selektif kontrast enjeksiyonu sonrası sol orta-alt zonda üç adet PAVM olduğu görüldü. Fistüller 10 mm, 12 mm ve 14 mm boyutlarında vasküler pluglar ile kapatıldı. İşlem sonrası transkütan oksijen satürasyonu %96'ya yükseldi. Sonuç olarak akciğer, kalp ve sinir sistemi patolojileri olmayan hastalarda PAVM hipoksemi ve siyanozun nadir bir nedeni olarak düşünülmelidir. Tedavide transkateter embolizasyon başarı ile yapılabilir.

Anahtar Kelimeler: pulmoner arteriovenöz malformasyon, terapötik fistül embolizasyonu

EP-010

Proteinürinin Ayırıcı Tanısında Cubulin Mutasyonu: Ne Kadar Masum?

Neslihan Çiçek¹, Harika Alpay¹, Serçin Güven¹, Özde Nisa Türkkan¹, Serim Polat¹, Ece Demirci Bo-
dur¹, Ceren Alavanda², Nurdan Yıldız¹, Pınar Ata², İbrahim Gökçe¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefrolojisi Bölümü

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Bölümü

Giriş: Proteinüri ciddi böbrek hastalıkları ile ilişkilendirilen önemli bir bulgudur. Sağlıklı insanlarda az miktarda albümin glomerüllerden süzülür ve proksimal tübüllerden geri emilir. Cubulin, proksimal tübülde albüminin yeniden emiliminden sorumlu reseptör proteinlerden birisidir ve CUBN geni tarafından kodlanır. Bu çalışmada, CUBN genindeki mutasyonların neden olduğu proteinürisi olan beş hastanın klinik ve genetik özelliklerini değerlendirmeyi amaçladık.

Materyal ve Metod: Hastaların demografik özellikleri, ilk başvuru ve son kontrolde serum kreatinin, albümin, B12 vitamin düzeyi, idrar analizi, 24 saatlik idrarda protein, mikroalbümin, beta-2 mikroglobulin atılımları, tahmini glomerüler filtrasyon hızları (eGFR), tedavileri ve böbrek biyopsi bulguları değerlendirildi. Tüm hastalara proteinüri için düzenlenmiş genetik panel analizi yapıldı. Sonuçlar: Ortalama başvuru yaşı 9.84 ± 3.86 (6.5-11.7) yıl ve takip süresi 5.46 ± 4.75 (2-13.7) yıl olan 5 hasta (1 kız, 4 erkek) değerlendirildi. Tüm hastalar tesadüfi olarak saptanan proteinüri nedeni ile Çocuk Nefroloji Bölümüne sevk edilmişti. Başvuru ve son kontrolde serum albümin, kreatin, eGFR normal sınırlardaydı, idrar analizlerinde hematüri yoktu ve tüm hastalarda C3, C4, ANA, anti-DNA negatifti ve renal ultrasonografi normaldi. Başvuru sırasındaki 24 saatlik idrarda protein nefritik düzeyde ($11.7-22$ mg/m²/saat) ve mikroalbümin tüm hastalarda yüksekti ($122-372$ mg/gün). Takip sırasında, 24 saatlik idrarda maksimum proteinüri $26-30$ mg/m²/saat, son kontrolde proteinüri $12.5-22.4$ mg/m²/saat aralığında saptandı. Serum vitamin B12 iki hastada düşük, üç hastada normaldi. Üç hastaya böbrek biyopsisi yapıldı. İki hastanın böbrek biyopsilerinde ışık mikroskopisi normalken, bir hastada fokal segmental glomerüloskleroz (FSGS) tanısı konuldu ve üç hastada da immüno Floresan inceleme negatifti. Genetik analiz sonucunda, CUBN geninin C-terminal kısmında dört hastada homozigot ve bir hastada bileşik heterozigot mutasyon saptandı. Tüm hastalarda son kontrolde eGFR normal ve nefritik düzeyde proteinüri vardı.

Çıkarım: İzole proteinürisi ve normal böbrek fonksiyonu olan hastalarda CUBN gen mutasyonu düşünülmelidir. Daha iyi bir prognoza sahip olduğu düşünülen bu hastaların belirlenmesi gereksiz tedaviden kaçınmak ve prognozu öngörebilmek açısından önemlidir. Ancak bu hastalarda FSGS'nin de görülmesi CUBN gen mutasyonunun klinik spektrumunun çok daha geniş olduğunu göstermesi açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Cubulin, genetik, proteinüri

EP-011

COVID-19 Enfeksiyonunun Nadir Bir Komplikasyonu; Atriyal Flutter

Şule Arıcı¹, Simuzar Aliyeva Çakır², Berna Şaylan Çevik¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

Özet: COVID-19 pandemisi Mart 2020'den beri dünya çapında hızla yayılmaya devam ediyor. Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) verilerine göre 18 Ocak 2022 itibari ile 5.542.359 bildirilen ölüm dahil 328.532.929 COVID-19 vakası mevcuttur. Coronavirüsler (CoV'ler) ciddi akut respiratuvar sendroma (SARS-CoV-2) neden olabildiği gibi, önemli potansiyel kardiyovasküler etkileri olan geniş bir virüs ailesini temsil ederler. Bunlara miyokardit, akut koroner sendromlar, kardiyak aritmiler, kalp yetmezliği ve kardiyojenik şoklu kardiyomiyopatiler ve venöz tromboembolik olaylar dahildir. Aritmiler COVID-19 enfeksiyonunun ilk klinik belirtisi olabilir. Ayrıca hastalığın tedavisinde kullanılan hidroklorokin (HCQ) ve azitromisin gibi ilaçlar da aritmi riskini artırabilir. Biz bu yazıda göğüs ağrısı ve çarpıntı şikayeti ile başvuran ve COVID-19 ilişkili atriyal flutter tanısı alan hastamızı sunmayı amaçladık. 16 yaşında kız hasta, acil servise göğüs ağrısı ve çarpıntı şikayeti ile başvurdu. Fizik muayenesinde dismorfik görünümü yoktu. Kalp hızı 130/dk, solunum sayısı 25/dk, tansiyonu 109/66 mmHg olarak ölçüldü. Kalp oskültasyonunda üfürüm duyulmadı. Oda havasında oksijen satürasyonu %97 idi. Sistem muayeneleri normaldi. Laboratuvar tetkiklerinde elektrolitleri normal, CRP negatif ve Troponin T-hs 3 ng/dl(normal) saptandı. Telekardiogramda KTO 0.50 bulundu, vasküler gölgelenmeler normaldi. Elektrokardiogramda 2:1 iletili atriyal flutter mevcuttu. Ekokardiografik incelemesi normaldi. Hemodinamisi stabil olan hastaya profilaktik antikoagülan ve intravenöz amiodaron yükleme (5 mg/kg) tedavisi başlandı. Amiodaron yükleme tedavisinin 15. dakikasında atriyal flutter düzeldi. Devamında oral propranolol tedavisi ile izlendi. 1 hafta önce üst solunum yolu enfeksiyonu öyküsü olan hastanın yapılan etyolojiye yönelik tetkiklerinde COVID-19 antikör testleri pozitif saptandı. Yüzey EKG'si normaldi. 3 ay sonra gizli aritmiyi uyarmak amaçlı 24 saat öncesinden propranolol tedavisi kesilerek transözefageal elektrofizyolojik çalışma yapıldı aritmi tetiklenmedi. Hastanın 1 yıllık izleminde aritmi tekrarlamadı. Bu vakayı, Atriyal Flutterin COVID-19'un nadir görülen bir komplikasyonu olması nedeniyle sunduk. COVID-19 hastalarında artan aritmiler, sadece sistemik hastalığın sonucu olarak değil, viral enfeksiyonun doğrudan etkisi olarak da karşımıza çıkabilmektedir.

Anahtar Kelimeler: COVID-19 enfeksiyonu, Atriyal Flutter

EP-012

Juvenil İdiopatik Artrit Tanılı Olguda Mıs-C İlişkili Fulminan Miyoperikardit Ve Tamponad; Olgu Sunumu

Zerrin Karakuş Epçaçan¹, Nermin Çelik¹, Büşra Bilim Türkcan¹, Derya Bako², Serdar Epçaçan³

¹Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

²Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Radyoloji Kliniği

³Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Kliniği

Giriş ve Amaç: COVID-19 küresel pandemisi sürmektedir. Kardiyak tamponad olguları, nadiren rapor edilmiştir. Bizler bu sunumda, juvenil idiyopatik artrit (JIA) tanılı çocuk hastada MIS-C ile ilişkili kardiyak tamponad olgusunu sunmak istedik.

Olgu: On iki yaşında kız, ateş, solunum sıkıntısı şikayetleriyle başvurdu. Öyküsünde, son 6 aydır oligo-artiküler JIA tanısı ile metotreksat ve ibuprofen almakta olduğu öğrenildi. Fizik muayenede sO₂:%80 (oda havasında), TA: 80/51 mmHg, KTA: 150/dk, DSS: 36/dk idi. Bilateral akciğerlerde krepitan raller duyuldu. Grafide bilateral plevral effüzyon, tetkiklerinde anemi, akut faz reaktan yüksekliği, D-dimer, ferritin, ntProBNP, troponin yüksekliği saptandı. Nazofarengeal sürüntü PCR analizinde SARS-CoV-2 delta varyantı saptandı. Ekokardiyografide 20 mm'yi bulan, bası bulguları olan effüzyon görüldü, kardiyak fonksiyonlar bozulmuştu. Entübe edilerek mekanik ventilatör desteği sağlandı. Perikardiyosentez ve bilateral tüp torakostomi uygulandı. Perikardiyosentezde, 300 cc pürülan vasıfta sıvı direne edildi ve perikardiyal aralığa 6F pigtail anjiyografi kateteri yerleştirildi. Sıvının analizinde glukoz düşüklüğü ve LDH yüksekliği saptandı. PAS ve GMS boyalarında mikroorganizma saptanmadı, inflamatuvar hücrelerde artış, püy, yaygın nötrofiller, fibrin izlendi. Malignite saptanmadı. Perikardiyal sıvının PCR analizinde SARS-CoV2 saptanmadı, kültürde mikroorganizma üremedi. Antibiyoterapi ve destek tedavisi, intravenöz immunglobulin, metilprednisolon, anakinra verildi. Perikardiyal kateter 3.gün, plevral tüpler 6.gün çıkarıldı. ANA ve AntidsDNA negatif, C3,C4 düzeyleri normal sınırlardaydı. 7.gün ekstübe edildi. Klinik durumu, radyolojik ve laboratuvar tetkiklerinde düzelme gözlemlendi. 10.gün kan kültüründe candida albicans üreyen hastaya varikonazol başlandı. 22.gün vital ve akciğer bulgularında kötüleşme nedeni ile tekrar entübe edildi. 24. gün lökopeni, sepsis, çoklu organ yetmezliği gelişen olgu, 27.gün kaybedildi.

Tartışma ve sonuç: Covid-19 ilişkili fulminan miyoperikarditte ölüm oranı %40-70 arasındadır. Olgular daha çok yetişkin yaş grubundan olup pediatrik olgular oldukça nadir sayıdadır. Olgumuzda, çoklu organ yetmezliğine neden olan miyoperikardit ve tamponad mevcuttu. Ayrıca JIA tanısı ile metotreksat ve ibuprofen kullanılmaktaydı. Olgu muhtemelen immunsupresyon sonucu gelişen mantar sepsisi nedeni ile kaybedildi. Covid-19 ile ilişkili hayatı tehdit edici kardiyak komplikasyonlar çocuklarda oldukça nadir görülebilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Covid-19, kardiyak tamponad, çocuk

EP-014

Cilt Altı Amfizemi Saptanan Bir Karanfil Aspirasyonu Olgusu

Nigar TAGHIZADE¹, Sefa ÖĞE¹, Ahmet Fatih ARINÇ¹, Emel EKŞİ ALP², Aınur GULIEVA³, Ayten Ceren BAKIR⁴, Khalil GULİYEV⁴

¹Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bilim Dalı, Çocuk Acil Birimi

³Marmara Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

⁴Marmara Üniversitesi Çocuk Cerrahisi Bilim Dalı

Özet: Tedaviye yanıtı alt veya üst solunum yolu enfeksiyonu (ASYE, ÜSYE) öyküsü olan çocuklarda ayırıcı tanıları arasında yabancı cisim aspirasyonu (YCA) yer almaktadır. YCA'da aspirasyon sonrası öksürük, morarma ve solunum sıkıntısına rastlanabilir. Fizik bakıda patolojik akciğer sesleri duyulabilir; akciğer grafisinde havalanma farkı, atelektazi ve trakeada deviasyon görülebilir. YCA ülkemizde çocuklarda sık rastlanan bir durumdur. 9 yaşında kız hasta Çocuk Acil Kliniği'mize öksürük nedeniyle dış merkezde yapılan akciğer görüntülemesinde saptanan bilateral supraklavikular bölgede cilt altı amfizem nedeniyle yönlendirildi. Hastanın bir haftadır öksürük ve iki gündür var olan ateş şikayetleriyle bir hafta önce dış merkeze başvurduğu, ÜSYE tanısıyla antibiyoterapi ve inhaler tedavi başlandığı, tedaviye rağmen şikayetlerinin arttığı öğrenildi. Hastanın bilinen COVID-19 enfeksiyonu tanılı biriyle temasının olmadığı belirtildi. Şikayetleri başlamadan önceki anamnezi YCA açısından sorgulandığında karanfil çiğnerken yanlışlıkla yuttuğu öğrenildi. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik olmayan hastanın oda havasında SpO₂: %93, sol akciğerde dinlemekle hava giriş-çıkışında azalma ve bilateral ekspiryum uzunluğu duyuluyordu. Bilateral supraklavikular bölgede palpasyonla yaygın krepatasyon mevcuttu. Tam kan sayımı, kan gazı, biyokimya, koagülasyon parametreleri normal olan hastanın CRP 37 mg/L idi. Akciğer grafisinde bilateral supraklavikular alanda yaygın cilt altı amfizem ve akciğerlerde minimal havalanma farkı vardı. Toraks bilgisayarlı tomografisinde (BT) göğüs ön ve arka duvarında, bilateral aksiller bölgede, mediastende yaygın hava imajları, sol ana bronшта daralma, intraluminal yabancı cisim dansitesi, sol akciğer alt lobda lineer atelektazi, parankimal bant oluşumları, boyun BT'sinde submandibular alanda, perifarengial alanda, paravertebral alanda, posterior kas planları arasında, cilt altında yaygın hava imajları izlendi. Antibiyoterapisi başlanan hasta Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı'yla değerlendirilip ön planda YCA düşünüldü. Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı tarafından yapılan rijid bronkoskopi ile sol ana bronştan yabancı cisim çıkarıldı. Yabancı cismin karanfil olduğu görüldü. Hasta tedavisinin devamı için Çocuk Cerrahisi servisine interne edildi. Tedaviye yanıtı alt solunum yolları enfeksiyonu olgularında YCA önemli ayırıcı tanılardan biridir. Hastaların anamnezi detaylıca sorgulanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Aspirasyon, cilt altı amfizem, yabancı cisim

EP-015

Non-Nörojenik Nörojenik Mesanede Genetik İncelemenin Önemi: Ochoa Sendromu Tanılı İki Kardeş

Serim Pul¹, İbrahim Gökçe¹, Ceren Alavanda², Ece Demirci Bodur¹, Özde Nisa Türkkan¹, Serçin Güven¹, Neslihan Çiçek¹, Pınar Ata², Nurdan Yıldız¹, Harika Alpay¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı

Giriş: Nörojenik mesane(NM) spinal kord tutulumuna veya alt üriner sistem(AÜS) tıkanıklığına ikincil normal mesane fonksiyonlarının bozulmasıyla karakterize klinik tablodur. Non-nörojenik nörojenik mesane (NNNM) olgularında ise AÜS tıkanıklığı veya spinal hasar olmaksızın NM'yi taklit eden bulgular görülür. Heparanase2 (HPSE2) mutasyonu ile bulgu veren Ochoa sendromu(ürofasyal sendrom) tanılı hastalarda gülerken ağlar gibi duran yüz ve NNNM görülür. Tanıda aile öyküsü genetik nedenlere yönlendirmesi açısından önemlidir. Bu yazıda işeme disfonksiyonu ile başvurup Ochoa sendromu tanısı alan iki kardeş sunuldu.

Olgular: Altı yaşında erkek olgu kliniğimize gece ve gündüz idrar kaçırma şikayetiyle başvurdu. Fizik muayenesinde belirgin büyüme geriliği ve dismorfik yüz görünümü dikkat çekiyordu. Biyokimyasal ve radyolojik incelemeler sonucunda hastamız hidronefrotik skarlı böbreklere ikincil kronik böbrek hastalığı(KBH) olarak değerlendirildi. İşeme sistoüretrografisinde vezikoüreteral reflü(VUR) saptanmadı. Lomber bölgeye yönelik yapılan manyetik rezonans görüntüleme(MRG) spinal patoloji yoktu. Sistoskopide posterior üretral valv yoktu, mesanede ciddi trabekülasyon ve divertiküller görüldü. Ürodinamik incelemeyle düşük kapasiteli ve yüksek basınçlı mesane saptandı, NNNM kabul edildi. Temiz aralıklı kateterizasyon(TAK) ve antikolinerjik tedavi başlandı. Hasta güncel olarak kalıcı mesane kateteri ve antikolinerjik tedavi altında evre-3 KBH ile takip edilmektedir. On yaşında kız olgu kliniğimize abisiyle benzer şekilde idrar kaçırma ve tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonu şikayetleriyle başvurdu. Fizik muayenesinde yüz yapısı abisiyle benzer şekilde dismorfik görünümdeydi. Biyokimyasal ve radyolojik incelemeler sonucunda abisi gibi hidronefrotik skarlı böbreklere ikincil KBH olarak değerlendirildi. İşeme sistoüretrografisinde solda VUR saptandı. Ürodinamik incelemeyle yüksek basınçlı nörojenik mesane tanısı doğrulandı. Nörojenik mesane etyolojisine yönelik yapılan lomber MRG'de patoloji görülmedi. Hasta halen TAK ve antikolinerjik tedaviler ile takip edilmektedir. Her iki kardeşte de NNNM bulguları ve dismorfik yüz görünimleri nedeniyle yapılan genetik incelemede Ochoa sendromuna sebep olan HPSE2 geninde homozigot c.436_437 delesyonu saptandı.

Çıkarım: Nörojenik mesane üst üriner sistem hasarına neden olabileceğinden erken dönemde tanı konması ve etyolojiye yönelik tedavinin planlanması önemlidir. Nörojenik etyoloji bulunamayan, özellikle ailevi, olgularda NNNM akla gelmeli ve genetik inceleme planlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: HPSE2 mutasyonu, genetik, non-nörojenik nörojenik mesane, Ochoa sendromu

EP-016

Erken Başlanan Yüksek Doz Steroid Tedavisi Rituksimab İlişkili Akut Akciğer Hasarında Hayat Kurtarıcıdır.

Serim Pul¹, İbrahim Gökçe¹, Ece Demirci Bodur¹, Özde Nisa Türkkan¹, Serçin Güven¹, Neslihan Çiçek¹, Nurdan Yıldız¹, Harika Alpay¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

Giriş: Rituksimab, matür B lenfositlerin yüzeyindeki CD20 antijenine karşı geliştirilen kimerik monoklonal antikor yapıda biyolojik ajandır. Nefroloji pratiğinde özellikle steroid bağımlı nefrotik sendrom ve transplant alıcılarında görülen antikor aracılı rejeksiyonda(AAR) tercih edilen etkin bir tedavi yöntemidir. Uygulanan hastalarda enfeksiyon ve malignite riskinde artışın yanında; lokal kızarıklık, dispepsi gibi hafif reaksiyonlardan akciğer hasarı ve anafilaksiye kadar değişebilen yan etkiler bildirilmektedir. Özellikle atopik bireylerde uygulama öncesinde premedikasyon önerilmektedir. Bu yazıda AAR nedeniyle rituksimab tedavisi alan atopik bir hastada gelişen akut akciğer hasarı(AAH) olgusu sunulmuştur.

Olgu: On yaşında bilateral hipodisplaziye ikincil kronik böbrek hastalığı tanısı alan hastaya on iki yaşında canlı vericiden böbrek nakli yapıldı. Nakil sonrası yedinci yılında yüksek titrede donör spesifik antikor pozitifliği saptanması nedeniyle böbrek biyopsisi yapıldı. Patolojik inceleme AAR ile uyumluydu. Üç doz 500mg pulse metilprednizolonu takiben plazmaferez başlandı. İlk plazmaferez seansı sonrasında ürtikeryal döküntüler oluştu ancak yedi plazmaferez premedikasyonla sorunsuz tamamlandı. Anafilaksi geliştiği için planlanan IVIG tedavisine devam edilemedi. Antihistaminik ve 40mg metilprednizolon sonrası 500 mg rituksimab verildi. İnfüzyon sırasında başlayan hafif mide bulantısı kendiliğinden geriledi. İnfüzyon bittikten dakikalar sonra nefes darlığı başladı. Anafilaksi dışlanamadığından yapılan 0.5mg intramüsküler adrenaline yanıt alınamadı. Muayenesinde bilateral raller saptandı, oda havasında kapiller oksijen saturasyonu %85di. Bilgisayarlı tomografide(BT) bilateral yaygın buzlu cam opasiteleri görüldü. Enfeksiyöz ve kardiyak patolojiler dışlandıktan sonra AAH hasarı ile uyumlu bulguları nedeniyle 250mg metilprednizolon verildi. Takip eden ilk üç gün 160mg/gün metilprednizolon verildikten sonra doz azaltılmaya başlandı. Hasta steroid tedavisinin üçüncü gününde tamamen düzeldi, oksijen ihtiyacı geriledi. Halen solunum fonksiyonları normal takip edilmektedir.

Çıkarım: Rituksimab, yan etki profili nedeniyle dikkatli kullanılması gereken bir biyolojik ajandır. En ciddi yan etkilerinden biri AAH olup ağır/kalıcı hasar gelişebilmektedir. AAH'nda mortalite ve morbiditeyi etkileyen en önemli faktör erken yüksek doz steroid tedavisidir. Ritüksimab sonrası solunum sıkıntısı gelişen hastalarda AAH akılda tutulmalı ve erken dönemde yüksek doz steroid tedavisi başlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: rituksimab, akut akciğer hasarı, steroid

EP-017

İki Olgu İle Şilomikron Retansiyon Hastalığı

M. Mehmet Çakır¹, Emine Genç², Emel Yılmaz Gümüş², Bilge Şahin Akkale³, Burcu Volkan³, Şenol Demir⁴, Ahmet Arman⁴, Burcu Öztürk Hişmi²

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları BD

³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji ve Hepatoloji ve Beslenme BD

⁴Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik ABD

Özet: Giriş Şilomikron retansiyon hastalığı (ŞRH) ailesel hipokolesterolemilerden olup, sıklıkla ilk 6 ayda bulantı, kusma, kronik ishal, büyüme ve gelişme geriliği ile bulgu verir. Şilomikron retansiyon hastalığında, SAR1B geni tarafından kodlanan Sar1b proteini sentezlenemez, endoplazmik retikulumdan(ER) golgiye şilomikron taşınması bozulur. Enterositlerin sitoplazmasında şilomikron öncesi taşıma vezikülleri birikerek yağ malabsorbsiyonu ortaya çıkar. Kan trigliserit düzeyi normalken, total kolesterol, LDL ve HDL kolesterol düzeylerinde düşüklük, ılımlı kreatin kinaz(CK) ve transaminaz yüksekliği, A-D-E-K vitamin düşüklüğü laboratuvar bulgularıdır. Ağır E vitamini eksikliği nedeniyle hepatostatoz, ataksi, derin duyu azalma, arefleksiyi geliştirebilir. Burada iki kardeş olgu sunularak hastalığa dikkat çekilmesi amaçlanmıştır.

Bulgular: Olgu-1: 16 yaşında erkek, 1 yaşında kilo alamama, oturmama şikayetiyle doktora götürüldüğü, büyüme geriliği, gelişimsel gecikme, hafif CK yüksekliği nedeniyle çocuk nöroloji ve endokrinoloji takibine alındığı, Duchenne/Becker muskuler distrofisi ve Pompe Hastalığı'nın ekarte edildiği öğrenildi. İzlemde 1,5 yaşında oturan, 2,5 yaşında yürüyen olgunun zihinsel gelişimi normaldi. Boy kısalığı, kan lipid düzeylerinde düşüklük ve tedaviye yanıtı E vitamini eksikliği nedeniyle olguda yağ malabsorbsiyonu düşünüldü. Periferik yaymasında akantositoz saptandı. Üst GİS endoskopisinde bulbus ve duodenumda sedefimsi görünüm, patolojide az sayıda villusta fırçası kenar kaybı saptandı. Şilomikron retansiyon hastalığı (ŞRH) tanısı genetik çalışma ile kesinleştirildi. Olgu-2: 13 yaşındaki kız kardeşinde bebeklik döneminden itibaren gelişimsel gecikmesi ve kilo alamama yakınması olduğu, 6 yaşında sık idrar yolu enfeksiyonu nedeniyle araştırılırken nefrokalsinozis saptandığı öğrenildi. Kan lipid düzeylerinde düşüklük, CK yüksekliği, E vitamini eksikliği saptanan olguya, abisi ile aynı genetik mutasyon saptanarak ŞRH tanısı konuldu. Her iki olguya yağdan kısıtlı diyet ve A,D,E,K vitamin takviyesi verildi.

Sonuç: Kilo alamayan çocukların izleminde kan lipid düzeylerinin düşüklüğü önemsenmeli, hipokolesterolemi ve CK yüksekliği eşlik ediyorsa şilomikron retansiyon hastalığı akla getirilmelidir. Olgularımızda kronik ishal olmaması ve bir olgudaki nefrokalsinozis dikkat çekiciydi. Periferik yaymada akantositoz görülmesi E vitamini eksikliği için anlamlı olabilir. Hastalığın erken tanı ve tedavisiyle özellikle E vitamini eksikliğine bağlı gelişebilecek geri dönüşsüz nörolojik hasarlar önlenir.

Anahtar Kelimeler: Şilomikron Retansiyon Hastalığı, Hipokolesterolemi, CK yüksekliği, Nefrokalsinozis, Büyüme ve Gelişme Geriliği

EP-018

Akut Tübüler Nekrozda Kortikosteroid Kullanımının Yeri Var Mı?

Serim Pul¹, İbrahim Gökçe¹, Ece Demirci Bodur¹, Özde Nisa Türkkan¹, Serçin Güven¹, Neslihan Çiçek¹, Nurdan Yıldız¹, Harika Alpay¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

Giriş: Akut tübüler nekroz (ATN), akut böbrek hasarının en sık renal kaynaklı nedenidir. Akut tübüler nekroz genellikle kendisini kısıtlar, özgün bir tedavisi yoktur ve altta yatan sebebin ortadan kaldırılmasıyla büyük oranda düzelen klinikopatolojik bir durumdur. Tübülointerstiyel inflamasyonun eşlik ettiği dirençli bazı seçilmiş olgularda steroid tedavisinin faydalı olabileceği bildirilmiştir. Bu yazıda sepsise ikincil ATN görülen ve steroid tedavisinden yanıt alınan bir olgu sunuldu.

Olgu: Beş yaşında, opere meningomyelosel ve nörojenik mesane tanılı, böbrek fonksiyonları normal olan erkek hasta ateş, kusma ve kanlı ishal ile başvurdu. Muayene ve laboratuvar bulgularıyla septik şok tanısı konularak yoğun bakıma alındı. Yatışının ikinci gününde oligürik seyri, elektrolit dengesizliği ve volüm yükü bulguları gelişmesi üzerine hemodiyaliz başlandı. Akut böbrek hasarının yanında ciddi kolestaz, solunum yetmezliği gibi çoklu organ yetersizliği bulguları da mevcuttu. Hastanın on sekiz gün yoğun bakım takibinin ardından septik şok kliniği düzeldi ancak hemodiyaliz ihtiyacı devam etti. Klinik olarak ATN düşünülen hastaya uzamış ve ağır seyirli böbrek hasarının etyolojisini aydınlatmaya yönelik böbrek biyopsisi yapıldı. Işık mikroskopisinde glomerüller normal saptandı, tübüllerde fokal hasar ve tübülointerstiyel alanda orta derecede inflamatuvar hücre infiltrasyonu görüldü. Öncesinde böbrek fonksiyonları normal iken, sepsis sonrası diyaliz bağımlısı olan ve mikroskopisinde glomerülleri normal olan hastada, ATN bulgularına inflamatuvar değişiklikler de eşlik ettiği için 250 mg pulse metilprednizolon verildi ve tedavisine idame 2 mg/kg/gün metilprednizolon ile devam edildi. Steroid tedavisinin beşinci gününde idrar miktarında belirgin artış ve böbrek fonksiyon testlerinde düzelme eğilimi gözlemlendi. Tedavinin 1. ayında hemodiyaliz ihtiyacı kayboldu. Steroid tedavisi 2 ay içinde azaltılarak kesildi. Hasta halen evre-3 KBH olarak takip edilmektedir.

Çıkarım: Dirençli ve ağır seyirli ATN olgularında, böbrek biyopsisinde altta yatan başka bir patoloji yok ve glomerüler yapı bozulmamış kronisite bulguları ön planda olmayıp tübülointerstiyel inflamasyon eşlik ediyorsa, kısa süreli kortikosteroid tedavisi denenebilir.

Anahtar Kelimeler: akut tübüler nekroz, steroid, tübülointerstiyel inflamasyon

EP-019

Swyer-James-Macleod Sendromu; Nadir Bir Olgu

Şule Arıcı¹, Nazife Bulut Çelik², Mehmet Yener Çalışkaner², Almala Pınar Ergenekon³, Berna Şaylan Çevik¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

Özet: Swyer-James-Macleod Sendromu (SJMS) tek taraflı pulmoner damarlardaki hipoplazi ve amfizemin görüldüğü; bronşektazinin eşlik edebileceği nadir bir sendromdur. Patogenezi aydınlatılamamış olmasına rağmen konjenital gelişim defektlerine ve erken çocukluk döneminde geçirilen viral ve bakteriyel enfeksiyonlara sekonder gelişebileceği düşünülmektedir. Genellikle kronik yakınmaları olmayan hastalarda tanı, çekilen akciğer grafisinde hiperlüsent görünümle insidental olarak konmaktadır. Ayrıca SJMS, tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonları, öksürük, nefes darlığı ve hemoptiziye de neden olabilmektedir. Bu yazıda pektus ekskavatum ve reaktif havayolu hastalığı nedeniyle araştırılırken tanı alan nadir görülen bir SJMS olgusunu sunduk. 3 yaşında erkek hasta, reaktif hava yolu hastalığı şüphesi ve pektus ekskavatum nedeniyle çocuk göğüs polikliniğinde tetkik edilirken üfürüm duyulması ve eforla gelişen santral siyanozu olması nedeniyle çocuk kardiyolojiye polikliniğine yönlendirildi. Fizik muayenesinde dismorfik görünümü yoktu. Boyu 25-50 persentilde, kilosu ise 3-10 persentilde idi. Kalp hızı 95/dk, solunum sayısı 24/dk, tansiyonu 90/65 mmHg olarak ölçüldü. Kalp oskültasyonunda pulmoner odakta 2/6 sistolik üfürüm duyuldu. Oda havasında oksijen satürasyonu %96 idi. Elektrokardiogramda sinüs ritmi izlendi, sağ ventrikül hipertrofi bulguları ve sağ dal bloğu mevcuttu. Transtorasik Ekokardiografik incelemesinde sağ pulmoner arter görüntülenemedi. Akciğer grafisinde sağ akciğerde hiperlüsent görünüm mevcuttu. Toraks bilgisayarlı tomografisinde (CT) sağ ana pulmoner arter görüntülenememiş olup, sağ akciğerde septal kalınlaşmalar ve kistik değişiklikler görülmüştür. Pulmoner CT-anjiyografi'de ise sağ ana pulmoner arter hipoplastik görülmüştür. Kateter Anjiyografisinde sağ ventrikül ve ana pulmoner artere kontrast madde verilmesi sonrası sağ pulmoner arter agenezisi saptanıp SJMS tanısını kondu. Hastaya Kardiyovasküler cerrahi tarafından orta ile sağ pulmoner arter arasına şant operasyonu yapıldı. Operasyon sonrası efor dispnesi ve siyanoz şikayetlerinde azalma olan hastanın takiplerine devam edilmektedir. Bu vakayı, tekrarlayan akciğer enfeksiyonu nedeniyle araştırılan hastalarda tek taraflı hiperlüsent akciğer belirlendiğinde SJMS tanısının da akla gelmesini vurgulamak amacıyla sunduk.

Anahtar Kelimeler: Swyer-James-Macleod Sendromu, ekokardiyografi, anjiyografi

EP-020

Mukopolisakkaridoz Tip 6 Hastalığında Erken Klinik Bulgular ve Tanısal Gecikme

Cem Etken Atabay¹, Hilal Mangaltepe¹, Emine Genç², Emel Yılmaz Gümüş², Huriye Nursel Elçioğlu³, Burcu Öztürk Hişmi²

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Genetik Bilim Dalı

Giriş: Mukopolisakkaridoz Tip VI (MPS-VI; Maroteaux-Lamy sendromu) hastalığı N-asetilgalaktozamin 4-sülfataz enziminin eksikliği sonucunda anormal glikozaminoglikanların birikmesi ile karakterize ilerleyici bir lizozomal depo hastalığıdır. Ülkemiz, yüksek akraba evliliği sıklığı nedeniyle hastalığın sık görüldüğü ülkelerden biridir. Enzim yerine koyma tedavisi uzun yıllardır uygulanmakta olup, erken tanı alarak tedaviye başlanan hastalarda prognoz daha iyidir. Bu çalışma ile MPS-VI hastalığının ilk klinik bulgularına ve tanıdaki gecikmeye dikkat çekilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları kliniğinde MPS-VI tanısı ile takipli olguların dosyaları geriye dönük olarak incelendi.

Bulgular: Çalışmaya yaşları 3–22 yıl (median 8.5) arasında değişen, 10 aileden 13 olgu dahil edildi. Biri dışında tüm ailelerde ebeveynler arasında akraba evliliği mevcuttu. Tanıda 11 olgu semptomatik, 2 olgu asemptomatik idi. Ailelerin ilk doktor başvuru zamanları 1 ay-4 yaş arasında değişmekteydi; en sık yakınmalar sırasıyla inguinal/umbilikal herni (6/11), büyüme geriliği (4/11), kronik seröz otit (4/11), kifoskolyoz (3/11), sık akciğer enfeksiyonu geçirme (2/11) idi. Tanıda asemptomatik olan 2 olgu, tanıli kardeş nedeniyle sırası ile prenatal ve yenidoğan döneminde tanı almıştı. Yakınmaların %61'inin hastalarda bir yaşından önce başladığı, ilk yakınmalarla birlikte genel pediatri, çocuk endokrinoloji, çocuk göğüs, çocuk nöroloji ve ortopedi bölümlerine başvurulduğu dikkat çekmiştir. Hastaların tamamına MPS tanısı çocuk metabolizma, çocuk genetik ve çocuk endokrinoloji bölümleri tarafından konmuştur. Hastaların ilk yakınması ile tanı aldıkları zaman arasında geçen süre ortalama 24,5 aydır (aralık: 0-75 ay). 10 hasta 1-5 arasında ameliyat geçirmiştir (ortanca 2 adet); en sık herni ameliyatı geçirilmiş olup (n=6) onu takiben sırasıyla omurilik ameliyatı (n=3) ve tonsillektomi ameliyatıdır (n=2).

Sonuç: Bu çalışma ile MPS-VI hastalarında tanıda gecikme olduğu görülmektedir. Erken bebeklik döneminde iyileşmeyen seröz otit, inguinal herni, kifoskolyoz saptandığında, özellikle anne-baba arasında akraba evliliği olan olgularda MPS akla gelmeli ve olgular çocuk metabolizma hastalıkları uzmanına yönlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: mukopolisakkaridoz tip VI, akraba evliliği, MPS tanı süresi, herni ameliyatı, MPS ilk yakınmalar

EP-021

Vena Kava İnferior Trombozuna Bağlı Tekrarlayan Akut Böbrek Hasarı

Özde Nisa TÜRKKAN¹, İbrahim GÖKÇE¹, Birsen BARLAS², Serim PUL¹, Ece Demirci BODUR¹, Serçin GÜVEN¹, Neslihan ÇİÇEK¹, Nurdan YILDIZ¹, Ömer DOĞRU², Harika ALPAY¹

¹Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Hematoloji-Onkoloji Bilim Dalı

Giriş: Vena kava inferior trombozu (VKİT) akut böbrek hasarının (ABH) nadir görülen nedenleri arasında yer almaktadır. Bu yazıda VKİT'na ikincil tekrarlayan ABH ile seyreden olgu sunulmuştur.

Olgu: Daha önceden bilinen bir hastalığı olmayan 15 yaşında erkek hasta, karın ağrısı ve bacaklarda şişlik şikayetiyle dış merkez acil servise başvurmuştu. Batın ultrasonografisinde portal venlerde tromboz saptanan hasta tarafımıza yönlendirildi. Vena kava inferiorda (VKİ), üstte supradiyafragmatik alanda da devam eden, intrahepatik düzeyde tam dolum defektine neden olan yaklaşık 8 cm'lik segmentte izlenen tromboz ile uyumlu kitle saptandı. Hastanın tromboz tetkiklerinde metilentetrahidrofolat redüktaz (MTHFR) geninde birleşik heterozigot mutasyon saptandı, Paroksizmal Noktürnal Hemoglobinüri açısından bakılan CD değerleri, koagülasyon faktörleri ile C3, C4 normal sınırlarda izlendi. ENA profili, lupus antikoagulanı, hepatit serolojileri, ANA, ANCA negatif saptandı. Anti dsDNA zayıf pozitif. Hastanın B12 ve folik asit düzeyleri düşük saptandı. Enoksaparin sodyum tedavi dozunda başlandı. B12 ve folik asit tedavisi sonrasında alınan homosistein düzeyi normal sınırlardaydı. Hastaya girişimsel radyoloji tarafından doku plazminojen aktivatörü (tPA) uygulanarak periferik trombolizis yapıldı. İşlem sonrasında VKİ suprahepatik segmentte yaklaşık 35 mm'lik segment boyunca lümen içi homojen hipoekoik nonülser düzgün konturlu trombüs ekojenitesi sebat etmekteydi. Hastanın başvurusundan sonraki 5 aylık takibinde 3 defa yaklaşık birer ay aralarla gözlenen 24-48 saat içerisinde bazal seviyelerine gerileyen 2,01mg/dl'ye (GFR:61ml/m²/dk) kadar yükselen kreatinin yükseklikleri saptandı. Renal, batın MR ve BT anjiyografi ve venografi görüntülemelerinde renal ven ve arterlerinde trombüs saptanmadı, akımları normal olarak izlendi. Renal dopler ultrasonografide üçüncü ABH sırasında grade 1 renal parankimal ekojenite artışı saptanmış olup diğer incelemelerinde görülmemiştir. İlk ABH sırasında 24 saatlik idrar protein atılımı 12,86 mg/m²/sa iken son vizitte 6,9mg/m²/sa olarak hesaplandı. Çıkarım: Vena kava inferior trombozunda tekrarlayan akut böbrek hasarı gelişebilmesi açısından olgumuz önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Akut böbrek hasarı, tromboz, Vena kava inferior

EP-023

Covid-19 İlişkili Hemolitik Üremik Sendrom Ve Akut Pankreatit Birlikteliği; Olgu Sunumu

Nermin Çelik¹, Zerrin Karakuş Epçaçan¹, Büşra Bilim Türkcan¹

¹Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

Giriş ve Amaç: COVID-19 tüm organ sistemlerini etkileyen klinik durumlara yol açabilir. Virüs ile ilişkili akut böbrek hasarı literatürde rapor edilmiştir. Hemolitik üremik sendrom (HÜS) çocuklarda akut böbrek hasarının en sık nedenlerindendir. COVID-19 ilişkili HÜS, nadir olarak bildirilmiştir. Ayrıca COVID-19'da akut pankreatit sıklığının arttığı bildirilmiştir. Bizler, bu sunumda COVID-19 ilişkili HÜS ve pankreatit birlikteliği olan çocuk olguyu sunmak istedik.

Olgu: 10 yaşında kız çocuk, halsizlik, idrar yapamama şikâyeti ile başvurdu. Öyküsünde 1 hafta önce kanlı ishal olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde soluk görünümde ve tüm vücutta ödem ve bilateral akciğerlerde krepitan ralleri mevcuttu. Kan basıncı 170/110 mmHg, KTA:102/dk, dakika solunum sayısı: 28/dk idi. PA AC grafisi normaldi. WBC: 24.290 109/L Hgb:6,4 gr/dl, trombosit:64.000/mm³, kreatinin:3,02 mg/dl, üre:124 mg/dl, ürik asit:7,9 mg/dL CRP: 27 mg/L AST:216 U/L, ALT:123 U/L, LDH:2181 U/L, amilaz:142 U/L, lipaz:196 U/L, elektrolitler normaldi. Direkt Coombs negatifti, periferik kan yaymasında şistiositler görüldü. Shiga toksini negatif, ADAMTS-13 aktivitesi %77 saptandı. Nazofarengeal sürüntüde SARS-CoV-2 PCR pozitif. Yoğunbakım ünitesinde hemodiyaliz, eculizimab ve taze donmuş plazma tedavileri başlandı. COVID-19'a yönelik spesifik tedavi verilmedi. Takibinde karın ağrısı olan hastanın tetkiklerinde ve görüntülemelerinde; akut pankreatit, assit, safra çamuru, barsak anslarında ödem saptandı. Oral beslenme durdurularak total parenteral beslendi. İlk hafta her gün yapılan hemodiyaliz, izlemde klinik ve laboratuvar bulgularına uygun şekilde aralıkları açılarak 1.ayın sonunda durduruldu. 6.hafta sonunda HÜS ve pankreatit bulguları düzelen hasta şifa ile taburcu edildi.

Tartışma ve sonuç: Hem COVID-19 hem de HÜS, patofizyolojik mekanizmayı tetiklemek için bir membran reseptörüne bağlanmayı gerektirir. Her iki durumda da şiddetli endotel disfonksiyonu, mikroanjiyopati ve aşırı inflamatuvar yanıt görülür. Aşırı kompleman aktivasyonu her iki hastalıkta prognostun belirleyicisi olarak görünmektedir. Akut pankreatitin COVID-19 enfeksiyonunda daha yaygın olabileceği belirtilmiştir. Mekanizması belirsiz olup diğer viral nedenlerde olduğu gibi belki de COVID-19 virüsünün doğrudan sitopatik etkisinden veya MIS-C ile ortaya çıkabilecek iskemik ve sistemik inflamatuvar durumların bir sonucu olabilir.

Anahtar Kelimeler: hemolitik üremik sendrom, pankreatit, çocuk, COVID-19

EP-024

Regresif Otizm Ve Epilepsi Tanılı Hastalarda Atlanmaması Gereken Tanı: Mukopolisakkaridoz TİP 3

Ayça GÜLEN¹, Emel YILMAZ GÜMÜŞ², Burcu KARAKAYALI³, Dilşad TÜRKDOĞAN³, İzel ACARBAY¹,
Eda GÜL¹, Burcu ÖZTÜRK HİŞMİ²

¹Marmara Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

²Marmara Üniversitesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

³Marmara Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Giriş: Mukopolisakkaridozlar(MPS) lizozomal depo hastalığı olarak adlandırılan metabolizma hastalığı grubunda yer alır. MPS Tip III (Sanfilippo) heparan sülfat katabolizmasında bozukluk ile ilişkili otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Hastalıkta merkezi sinir sistemi bulguları ön plandadır. Biz burda otizm spektrum bozukluğu tanısı ile izlenirken kazanılmış bilişsel fonksiyonlarında gerileme görülmesi üzerine tarafımıza yönlendirilerek MPS tip IIIB tanısı alan bir olgu sunacağız.

Olgu: 3 yaşına kadar konuşması olmayan, gelişim geriliği ve konuşamama nedeni ile Çocuk Psikiyatrisi tarafından otizm spektrum bozukluğu nedeni ile takip edilen hastanın kazanılmış bilişsel fonksiyonlarında gerileme görülmüş. Bunun üzerine organik nedenlerin araştırılması amacıyla hastanemize başvuran hastanın nörolojik değerlendirilmesinde EEG'sinde epilepsi tespit edildi. Nörodejeneratif hastalıklar açısından tetkik edilen hastanın kaba yüz görünümünün, eklem kısıtlılığının olması üzerine hastadan MPS tip III ön tanısı ile idrarda glikozaminoglikan gönderildi. Heparan sülfat atılımı olan hastadan MPS tip III için enzim taraması (Alfa-N-Asetil glukozaminidaz, Heparan-N-Sülfataz, Asetil-CoA Alfa-glukozamin Asetiltransferaz, N-Asetilglukozamin-6-sülfataz) gönderildi. Yapılan enzim taramasında Alfa-N-asetilglukozaminidaz enzim aktivitesinde düşüklük saptanması üzerine MPS tip IIIB(Sanfilippo) tanısı kondu.

Sonuç: MPS'ler , bağ dokusunun ara maddesini oluşturan Glikozaminoglikan(GAG)'ların lizozom içerisinde parçalayan asit-hidroglazların eksikliğine bağlı olarak gelişen kronik, ilerleyici ve çoklu sistem tutulumu ile karakterize kalıtsal hastalıklardır. Etkilenmiş bireyler genellikle doğum sırasında ve yenidoğan döneminde normal görünür. Zaman ilerledikçe klinik bulgular oturmaya başlar. En sık MPS alt tipi MPS Tip III'tür. MPS tip III ön planda merkezi sinir sistemi bozuklukları daha az somatik bulgular ile karakterizedir. Hastalığın ilk dönemlerinde gelişimsel geriliği özellikle konuşma belirgin olarak etkilenmektedir. İlerleyen dönemlerde hiperaktivite ve uyku bozukluğu gibi davranış bozuklukları görülür. Son dönemde ise kazanılmış becerilerin kaybı gözlenir. Hastalığın ilerleyen dönemlerinde konvülsiyonlar da tabloya eşlik edebilir. Otizm spektrum bozukluğu ile izlenen hastalarda takiplerinde kazanılmış bilişsel fonksiyonlarında regresyon görülmesi, hastaların fenotipinde zaman içinde kabalaşma görülmesi hekimler için uyarıcı olmalıdır. İleri tetkik edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Regresif Otizm

EP-028

Tübülointertisyel Nefrit Sonrası Geç Ortaya Çıkan Üveit, Farklı Bir TİNU Olgusu

Sezin Bayraktar¹, Ece Demirci Bodur², Serim Pul², Özde Nisa Türkkan², Serçin Güven², Neslihan Çiçek², Nurdan Yıldız², İbrahim Gökçe², Harika Alpay²

¹Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

Giriş: Tübülointertisyel nefrit ve üveit(TİNU) sendromu, akut tübülointertisyel nefritin(TİN) nadir bir alt grubudur. Genellikle benign seyirli TİN ve relapslar ile seyreden üveit kliniğiyle karakterizedir. Üveit, TİN başlangıcından 2 ay önce gelişebileceği gibi, TİN sonrası 14. aya kadar gelişebilir. Bu olgu sunumunda, TİN tanısından 10 ay sonra üveit saptanan hasta sunulacaktır.

Olgu: On altı yaşında erkek hasta bir aydır devam eden halsizlik, iştahsızlık, kilo kaybı şikayetleriyle başvurdu. Öyküsünde iki ay önce fitness yapmaya başladığı, bu süreçte 10 kilogram kaybettiği, içeriği bilinmeyen bir multivitamin dışında ilaç/protein takviyesi kullanmadığı öğrenildi. Boyu 171 cm(25-50 p), kilosu 75 kg(75-90 p), kan basıncı 105/73 mmHg, sistem muayeneleri doğaldı. Laboratuvar tetkiklerinde kreatinin 1.93 mg/dl, BUN 29 mg/dl, albümin 4.5 g/L, hemoglobin 12,2 g/dL idi. Tam kan sayımı, karaciğer fonksiyon testleri, elektrolitleri normaldi. Periferik yaymasında atipik hücre yoktu. İdrar tetkikinde dansite 1026, protein 1(+) idi. İzleminde kreatinini 3 mg/dl'ye kadar yükseldi, idrar çıkışı ve kan basıncı normaldi. 24 saatlik idrarda tübüler proteinüri (protein atılımı 27 mg/m²/saat, beta-2 mikroglobulin 41925 mg/gün, mikroalbumin 66,14 mg/gün) saptandı. Böbrek fonksiyonlarında düzelme olmayan hastaya böbrek biyopsisi yapıldı. Patolojik incelemede tübülointertisyel alanda eozinofil hakimiyetinde inflamasyon görüldü, TİN ile uyumlu değerlendirildi. TİNU açısından göz muayenesinde üveit saptanmadı. 20 mg/kg pulse steroid ardından 2 mg/kg/gün oral prednizolon tedavisi başlandı. Takibinde kan basıncı 95p üzerinde seyretmesi üzerine amlodipin başlandı. 6. ayında kreatinin değeri 0.94 mg/dl ve idrar protein atılımı 3 mg/m²/saat olan hastanın steroidi azaltılarak kesildi. Amlodipinle kan basıncı normal seyreden hastanın TİN tanısı sonrası 10. ayda hipertansif retinopati açısından yapılan göz muayenesinde sol gözde anterior üveit saptandı ve TİNU tanısı konuldu. Çıkarım: Literatürde vakaların çoğu erişkin olup, hastaların %65'inde üveit atağı akut TİN sonrası gelişirken, %21'inde öncesinde, %15'inde ise TİN ile eş zamanlı gelişmiştir(1). Hastaların %80'inde anterior üveit saptanmaktadır, ancak posterior veya panüveit de görülebilir(2). Literatürde üveit vakalarının %80'i çift taraflı olmakla birlikte, başlangıçta tek taraflı saptanıp takibinde çift taraflı göz tutulumu olan vakalar da bulunmaktadır(3,4). TİNU'da, TİN benign seyirli olup kendini sınırlama eğilimindeyken, üveit nökslerle seyretme eğilimindedir. Hastamızda TİN sonrası 10. ayda üveit gelişmiştir. Bu nedenle TİN olgularının takiplerinde, böbrek fonksiyonları normale dönse bile, ilk 1 yıl daha sık olmakla birlikte, sonrasında da gelişebilecek geç üveit açısından rutin göz muayenesi ihmal edilmemelidir.

Anahtar Kelimeler: Tübülointertisyel nefrit, üveit, pediatrik, proteinüri

EP-029

Nadir bir Histopatoloji: Granülomatöz BK Virüs Nefropatisi

Ece Demirci Bodur¹, İbrahim Gökçe¹, Burcu Tufan Taş², Deniz Filinte³, Serim Pul¹, Özde Nisa Türkkan¹, Serçin Güven¹, Neslihan Çiçek¹, Nurdan Yıldız¹, Nurşah Eker², Harika Alpay¹

¹Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bilim Dalı

³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pendik Eğitim Araştırma Hastanesi, Patoloji Ana Bilim Dalı

Giriş: BK Virüs (BKV) genellikle immunsupresif tedavi alan böbrek nakilli ve kemik iliği transplanstasyonu (KİT) hastalarında enfeksiyonlara yol açar ve asemptomatik hematüri, hemorajik sistit, üreter stenozu ve interstisyel nefrit yapabilir(2). BKV nefropatisi (BKVN) histolojisinde granülom görünümü nadirdir. Bu olgu sunumunda, KİT'ten 2 ay sonra gelişen akut böbrek hasarı (ABH) ile başvuran, patolojisinde nadir görülen granülomatöz nefrit ile prezente olan BKVN sunulacaktır.

Olgu: On ay önce akut lenfoblastik lösemi (ALL) tanısı alan, standart kemoterapiyi takiben, 2 ay önce kardeşinden KİT yapılan 14 yaşında erkek hasta, kusma-ışhal şikayetleriyle başvurdu. Fizik muayenesinde hafif derecede dehidratasyon bulguları mevcut, kan basıncı 98/63 mmHg, kilo 48 kg (10-25p), boy 151 cm (3-10p) idi. Laboratuvar bulgularında; idrar dansitesi 1031, protein 2(+), kreatinin 0.57 mg/dL (KİT yapıldığı zamanki değeri 0.47 mg/dL), BUN 11 mg/dL, üre 24 mg/dL, elektrolitleri normaldi. Hidrasyon ile izleminde, kusma-ışhal şikayetleri gerilemesine rağmen kreatinin artışı devam etti. Üriner ultrasonografisinde bilateral ekojenite artışı görüldü. İdrar direkt mikroskopik incelemesinde morfik eritrositler görüldü, 24 saatlik idrarda nefritik düzeyde mikst tip proteinürisi mevcut idi (protein: 575 mg/gün-17 mg/m²/sa, mikroalbumin: 163 mg/gün). İki ay öncesine göre proteinürisinde yaklaşık 2 kat artış görüldü. Bir ay sonra kesilmesi planlanan siklosporin tedavisi, kreatinindeki artışın devam etmesi üzerine erken kesildi. C3, C4, ANA serolojileri normaldi. Kanda EBV, CMV PCR negatif sonuçlandı, idrar BKV 52.891 kopya/ml, kan BKV 91 kopya/ml saptandı. Kreatinin 3.29 mg/dL'ye kadar yükselen hastada altta yatan etiyolojiyi aydınlatabilmek için böbrek biyopsisi yapıldı. Patoloji sonucu çıkana kadar oral siprofloksasin başlandı ve biyokimya, kan, idrar BKV kopya sayıları takip edildi. Biyopsisinde BKVN ile uyumlu olacak şekilde tübulo-interstisyel alanda yer yer eozinofilleri ve granülom yapıları içeren inflamatuvar hücre infiltrasyonu, yaygın tübül hasarı görüldü ve immun histokimya panelinde SV40 pozitif saptandı. Siprofloksasinin 15. gününde kreatinin 1.26 mg/dL, kan BKV 27 kopya/ml, idrar BKV 198 kopya/ml, idrar protein atılımı 147 mg/gün'e (4 mg/m²/sa) geriledi.

Çıkarım: BKV nefropatisinin histolojisinde, BKV'nin enfekte ettiği alanlarda sitopatik değişiklikler, tübulo-interstisyel inflamasyon ve fibrotik değişiklikler beklenir. Klasik granülom oluşumu nadir olup, aktif BKVN ve viremi olan hastaların biyopsileri incelendiğinde, 46 biyopsiden 1'inde granülom oluşumu bildirilmiştir (3,4). Diğer yandan, BKVN hastalarının %15'inde intratübüler histiositik birikimlerin eşlik ettiği çeşitli granülomatoid değişiklikler görülebilir (5). Bu nedenle, olgumuz eşliğinde, ABH ve/veya proteinüri nedeniyle biyopsi yapılmış immunsupresif hastaların histopatolojik incelemelerinde

9. MARMARA PEDIATRİ KONGRESİ ULUSLARARASI KATILIMLI



Tıp Fakültesi



saptanan granüloamatöz nefropatinin BKVN ile ilişkili olabileceğine dikkat çekmek istedik.

Anahtar Kelimeler: BK virüs, proteinüri, nefropati, pediatrik, kemik iliği nakli

EP-030

Botulinum Toksin Enjeksiyonunun Nadir Bir Komplikasyonu: Peritonit ve Pyelonefrit

Ece Demirci Bodur², Zübeyde Şeker¹, Özde Nisa Türkkan², Serim Pul², Sadık Abidoğlu³, Serçin Güven², Neslihan Çiçek², Nurdan Yıldız², İbrahim Gökçe², Ahsen Karagöz Akgül³, Harika Alpay²

¹Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı

³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pendik Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Cerrahisi Ana Bilim Dalı

Giriş: Botulinum toksin A enjeksiyonu(BTE) nörojenik mesanesi(NM) olan hastalarda detrusor aşırı aktivitesini azaltmak,mesane kapasitesini iyileştirmek amacıyla yapılan bir tedavidir.En sık görülen lokal yan etkileri makroskopik hematüri,idrara retansiyonu,işemede güçlük ve üriner sistem enfeksiyonudur(ÜSE).Bu olgu sunumunda,BTE sonrası peritonit,pyelonefrit ve ürosepsis gelişen iki pediatrik olgu tartışılmıştır.

Olgu-1: Posterior üretral valve ikincil NM ve son dönem böbrek yetersizliği(SDBY) tanıları ile periton diyalizi(PD) ve temiz aralıklı kateterizasyon yapan 14 yaşındaki erkek hasta karın ağrısı,kusma,ateş,idrarda ve periton diyalizatında bulanıklık şikayetleri ile başvurdu.Öyküsünde, 3 gün önce mesanesine BTE yapıldığı öğrenildi.Fizik muayenesinde hafif dehidratasyon bulguları mevcut, vücut ısı 38.5 °C,batını hassas idi.Periton diyalizatı ve idrarı bulanık görüldü.Tetkiklerinde beyaz küre(BK) 14.000/mm³,CRP 127 mg/dL,prokalsitonin 7.6 mg/dL,idrara analizinde lökosit esteraz 3+,lökosit 734/hpf,eritrosit 69/hpf idi.Diyalizatin mikroskopik bakışında 2000/mm³ BK(%70 nötrofil) görüldü,idrara ve periton kültürleri alındıktan sonra profilaktik olarak intraperitoneal sefazolin ve seftazidim tedavileri ile beraber,ciddi pyelonefrit olması sebebiyle intravenöz seftriakson tedavisi başlandı.Üçüncü gün idrar ve periton kültürlerinde Klebsiella pneumoniae üremesi üzerine intraperitoneal sefazolin kesildi.Kültürleri üremesiz izlenen hastanın intravenöz tedavisi 10 gün, intraperitoneal tedavisi 21 güne tamamlandı.

Olgu-2: Posterior üretral valve ikincil NM ve SDBY tanıları ile izlenen,PD yapılan 10 aylık erkek hastanın, sistoskopi ve BTE'den 24 saat sonra ateşi 40°C saptandı.Tetkiklerinde CRP 250 mg/dL,prokalsitonin 100 mg/dL ve piyüri saptandı.Diyalizatı berraktı,direkt bakıda hücre görülmedi.Kan,idrara,periton kültürleri alındıktan sonra intravenöz vankomisin ve meropenem başlandı.Tedavinin 3. gününde idrar ve kan kültürlerinde Klebsiella pneumoniae üremesi üzerine meropenem devam edildi. Kültürleri üremesiz seyreden hastanın tedavisi 3 haftaya tamamlandı. ÇıkarımNörojen mesaneli hastalarda,BTE sonrası ÜSE gelişebilir ve ürosepsise yol açabilir. Bildiğimiz kadarıyla mesaneye BTE sonrası peritonit ve ÜSE birlikteliği rapor edilmemiştir.BTE sırasında detrusöre yapılan çok sayıda enjeksiyonlar subepitelyal mukoza hasarına yol açarak inflamatuvar süreci başlatabilir. Nörojenik mesanesi olan hastaların mikroorganizmalar ile kolay kolonize olması da risk faktörüdür. Bu nedenle, NM hastaları,

9. MARMARA PEDIATRİ KONGRESİ ULUSLARARASI KATILIMLI



Tıp Fakültesi



BTE sonrası ÜSE bulguları açısından yakın izlenmeli, uygulama tekniğine dikkat edilmeli, peritonit ve ürosepsis gibi ciddi komplikasyonların oluşabileceği unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: peritonit, botulinum toksin, botox, pediatrik, nörojenik mesane

EP-031

Akut Karın Ağrısı ile Başvuran Olguda Apendiks Karsinoid Tümör Vakası

İzel Acarbay¹, Burcu Tufan Taş¹, Nurşah Eker¹, Ayşe Gülnur Tokuç¹

¹Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Apendiks tümörleri, çocuklarda apendektomi yapılan vakalarda insidental olarak tespit edilmektedir(1). En sık görülen tipi karsinoid tümörler olup, görülme sıklığı % 0.2 -0.5 arasında değişmektedir(2). Temel tedavisi cerrahidir(1). Hastalık insidental olarak saptanabildiği gibi, hastalar karın ağrısı, ishal, yüz ve üst ekstremitelerde flushing bulguları ile karsinoid sendrom olarak da karşımıza gelebilir; sıklığı %2'nin altındadır.(3,4). Burada karın ağrısı ile tarafımıza başvuran ve apendektomi sonrası karsinoid tümör tanısı alan hasta sunulacaktır.OLGU:12 yaşında kız hasta; karın ağrısı, mide bulantısı, kusma şikayetleriyle acile servise başvurdu. Genel durumu iyi,bilinci açık olan hastanın vitalleri ateş:36.9 C, TA:109/60mmHg, KTA:110/dk, ritmik. Fizik muayenesinde sağ alt kadranda defans ve rebound pozitifliği saptandı. Batın ultrasonografisinde akut apandisit ile uyumlu olup hastaya apendektomi yapıldı. Apendektomi materyalinin histopatolojik incelemesi ; 1,2x0,8 cm boyutunda kromogranin ve sinaptofizin pozitif , Ki-67: %7,8 nöroendokrin tümör grade 2 olarak raporlandı, tümör cerrahi sınıra 2 cm uzaklıkta idi. Tümörün yaygınlığını belirlemek için yapılan sistemik taramasında patoloji saptanmadı. İdrar metaboliti olan 5-HİAA düzeyi:3,84 mg/gün normal sınırlarda sonuçlandı. Hasta poliklinik takibine alındı.SONUÇ:Karın ağrısı ile gelen ve apandisit tanısı alan vakalarda nadir de olsa apendiks tümörleri görülebileceğinden operasyon sırasında gönderilen patoloji örnek sonucu yakın takip edilmelidir. Karsinoid tümörün boyutu, cerrahi sınır negatifliği metastaz ve tedavi şeklini değiştirecektir. Hastalığın tanı ve takibinde seratonin metaboliti olan 5-HİAA idrar düzeyleri yol göstericidir.1. Bulak H, ÖztürkD, ÖzçimenN, et al. Apendiksin Neoplastik Lezyonları. TKlin J MedSci 2004;24:271-62. Vani B.R, Thejaswini M.U, Deepak K.B, Murthy V.S, GeethamalaK.Carcinoidtumour of appendix in a child: A rarecase at an uncommon site. Afr J PaediatrSurg 2014;11:71-3.3. Spallitta SI, Termine G, Stella M, Calistro V, Marozzi P. Carcinoid of theappendix. A casereport. MinervaChir 2000;55:77-87.4. Tchan-Sato V, Detry O, PolusM,etal.Carcinoidtumor of theappendix: A consecutive seriesfrom 1237 Appendectomies. World J Gastroenterol 2006;12:6699-701.

Anahtar Kelimeler: APENDİKS KARSİNOİD TÜMÖR, CERRAHİ SINIR, AKUT APANDİSİT

EP-032

Intrakraniyal Kanama ve Akut Lökoz ile Tanı Alan Bir Akut Lenfoblastik Lösemi Olgusu

Abdullah Çınaroğlu¹, Raziye Selçik¹, Ezgi Özlem Özmen², Feyza İnceköy Girgin², Ahmet Koç³, Fatih Akbulut⁴, M.Nilüfer Yalındağ Öztürk²

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D.

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım B.D.

³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji B.D.

⁴Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Beyin ve Sinir Cerrahisi A.B.D.

Giriş: Akut lösemi çocukluk çağının en sık görülen malignitesidir. Hiperlökositoz periferik kandaki lenfoblast/myeloblast sayısının 50.000 üzerinde olmasıdır. Tanı anında akut lenfoblastik lösemi (ALL) hastalarında %10-30 sıklıkla görülen onkolojik bir acildir. Yüksek blast sayısı ve azalmış doku perfüzyonuna bağlı olarak lökostatiz tablosu gelişebilir. Mortalite ve morbiditeyi ciddi oranda artırır. Bu hastalarda tümör lizis sendromu, dissemine intravasküler koagülopati (DIC) ve intrakraniyal kanama riski artmıştır. Ölümün en sık nedenidir. Acil kliniğimize hiperlökositoz tablosunda başvurup intrakraniyal kanaması olan yeni tanı alan ALL olgumuzu; bu hastalardaki kötü prognostik gidişatı vurgulamak amacıyla sunmayı amaçladık.

Olgu Sunumu: 8 yaşında erkek hasta 1 haftadır devam eden baş ağrısı nedeniyle hastaneye başvuruyor, akut sinüzit tanısı alarak tedavi başlanıyor. Kusmaları ve peteşiyal döküntüleri nedeniyle dış merkeze ikinci başvurusunda bakılan kan sayımında bir milyon lökosit görülmesi üzerine hastanemize yönlendiriliyor. Fizik muayenesinde gövdede peteşileri ve hepatosplenomegalisi görülüyor. Laboratuvarında beyaz küresi 994 bin, LDH 3644, ürik asit 16,3 INR: 1,69 saptanıyor. Periferik yaymasında çok yoğun L1 tipi blast, yer yer vaküollü iri lenfoid ve myeloid özellikli blastlar görülen hastaya. Kemik iliği aspirasyon/ biyopsi ve 1 defa lökoferez yapılıyor. 22. saatte diyaliz kateterinin altında kanaması ve baş ağrısında artma olması üzerine çekilen kraniyal görüntülemelerinde intrakraniyal kanama saptanarak, beyin cerrahisi tarafından kanamasına ve kafa içi basıncını azaltmaya yönelik olarak operasyona alınıyor, dekompresif kraniyektomi uygulanma sonrası yoğun bakım ünitemize devralındı. Glasgow koma skalası 3, anizokorik, ışık refleksi alınamayan hastaya anti ödem hipertonic salin ve steroid tedavisi başlandı. İzleminde ağırlı uyaran yanıtı ve beyin sapı refleksleri alınamayan ve apne testi pozitif olan hasta klinik açıdan beyin ölümü olarak değerlendirildi. Radyolojik olarak tanının desteklenememesi nedeniyle ALL protokolüne uygun olarak indüksiyon tedavisi tamamlandı, yapılan kemik iliği aspirasyonu incelemesi ile remisyonda olarak değerlendirildi.

Sonuç: Hematolojik malignitelerde DIC spontan olarak gelişebilmektedir. Hiperlökositoz durumunda risk daha fazladır. Hastalarda tanı anında hayati önem arzeden kanamalara yol açabilir.

Anahtar Kelimeler: hiperlökositoz, lösemi, dissemine intravasküler koagülasyon, intrakraniyal kanama

EP-035

Nadir Bir Vaka: İnfant Anafilaksisi

Ahmed Mahmud Çırakoğlu¹, Kübra Gökçe Tezel¹, Oğuzhan Delican¹, Fatih Varol², Pınar Canizci Erdemli¹

¹Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İstanbul, Türkiye

²Çocuk Yoğun Bakım Ünitesi, Sancaktepe İlhan Varank Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İstanbul, Türkiye

Özet: Çocukluk çağında anafilaksi, potansiyel olarak yaşamı tehdit eden bir durumdur. İnfant yaş grubunda, tutulan sistemleri değerlendirmek zorlu olabileceğinden tanı gecikebilir veya atlanabilir. Bu açıdan, acile döküntü ile gelen infantlarda öykü ve klinik bulgular ayrıntılı olarak sorgulanmalı, anafilaksi ayırıcı tanıda akılda bulundurulmalıdır. Otuz yaşında anneden gravida 1, parita 1, abort 0, yaşayan 1 olarak 40. gestasyonel haftada doğan 40 günlük erkek bebek acil servise döküntü şikâyetiyle getirildi. Hikaye ayrıntılı sorgulandığında annesinin sütü yetmediği gerekçesiyle son 10 gündür, gün aşırı 1 ölçek mama takviyesi yaptığı, döküntülerin mamayı verdikten yarım saat sonra fark edildiği, ardından 1 kez kustuğu ve 1 saat içinde acilimize getirildiği öğrenildi. Fizik muayenesinde saç çizgisinden başlayarak boyun ve gövdeye uzanan yaygın ürtikeryal döküntü görüldü. Kapiller dolum zamanı 4-5 saniye, periferik nabızları zayıflamış olarak saptandı. Hasta taşikardik, ajite ve etrafla ilgisizdi. Hastanın arteriyel tansiyonu birkaç kez denenmesine rağmen ölçülemedi. Anne babası arasında akrabalık olmayan, daha önce bilinen bir hastalığı, ailede bilinen allerji öyküsü olmayan hastaya birden fazla sistem tutulumu ve şokta olması sebebiyle anafilaktik şok tanısı koyuldu. Adrenalin 0,01 mg/kg intramüsküler (im) uygulandı, şok tablosunda olması sebebiyle intravenöz(iv) sıvı resüstasyonu sağlandı. İkincil anafilaktoid reaksiyonu önlemek için 1 mg/kg iv prednisolon uygulandı. Adrenalin sonrası semptomları hızlıca gerileyen ve yeni bulgusu gelişmeyen hasta Çocuk Allerji ve İmmünoloji birimimize de danışılarak dış merkez yoğun bakım ünitesine stabil bir şekilde sevk edildi. Yoğun bakım ünitesinde sorunsuz takip edildi, Çocuk Alerji konsültasyonu ile poliklinik kontrolüne gelmek üzere taburculuğu yapıldı. Bu vaka, erken infant dönemindeki döküntülü başvuruların ayırıcı tanısında hızlı ilerleyip ölümle sonuçlanabilmesi nedeniyle anafilaksin de yer aldığını hatırlatmak, anamnezde beslenme öyküsünü almanın önemini ve hekim önerisi dışında formül mama kullanımının her zaman masum olmadığını vurgulamak için sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Anafilaksi, Alerjik reaksiyon, Besin alerjisi, İnfant, Adrenalin

EP-036

Ektodermal Displazinin Nadir Bir Formu: Ankyloblefaron-Ectodermal Defect-Cleft Lip/Palate (Aec) Sendromu

Büşra Bilim Türkcan¹, Zerrin Karakuş Epçaçan¹, Nermin Çelik¹

¹Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

Giriş: Ektodermal displazi geniş, heterojen, kalıtsal bir hastalık grubu olup ektodermal gelişim boyunca gözlenen yapısal ve/veya fonksiyonel defektler ile karakterizedir. AEC sendromu (Ankyloblefaron-ectodermal defect-cleft lip/palate) nadir görülen bir ektodermal displazi olup seyrek ve zayıf saçlar, cilt anormallikleri, göz kapaklarında yapışıklık, yarık damak/dudak, işitme kaybı, iskelet anomalileri gibi diğer sistemik bulgular ile karakterizedir. Ayrıca AEC sendromu olan bireylerde sık tekrarlayan akciğer ve kulak enfeksiyonları bildirilmiştir.

Olgu: Nöromotor gelişim geriliği olan, dismorfik görünümüne 18 aylık kız hasta acil servise ateş yakınması ile başvurdu. Yapılan fizik muayene ve tetkik sonuçlarında enfeksiyon odağı bulunamadı. Hastanın alınan öyküsünde miadında doğduğu, beslenme sorunları ve hipotoni nedeni ile yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yatarak tedavi gördüğü, ayrıca birçok kez ağır pnömoni nedeni ile yoğun bakım yatışı ve mekanik ventilatör desteği tedavisi gördüğü, son yoğun bakım ünitesi yatışında ekstübe edilemediğinden dolayı trakeostomi açıldığı, ayrıca oral beslenememesi nedeni ile gastrostomi açıldığı öğrenildi. Hastanın evde de gün içerisinde tekrarlayan ateşleri olduğu öğrenildi. Takipte hastanın terleyemediği, ateş olduğu dönemlerde ciltte kızarıklık olduğu ve ateşin kolayca gerilediği görüldü. Cilt kuruluğu, seyrek saçları, gözlerde yapışıklığı, dismorfik ağız yapısı, diş çıkarmada gecikme ve diş anomalisi, yarık damağı da olan olguda AEC sendromu düşünüldü. Eşlik eden sistemsel anomalileri açısından tetkik edildi, ek anomali saptanmadı. İşitme değerlendirmesinde orta dereceli işitme azlığı saptandı. Cilt nemlendiricileri, suni gözyaşı başlandı. Sıvı alımının önemi vurgulandı. Düzenli diş hekimliği takibi önerildi. Genetik analiz gönderildi. Cilt biyopsisi yapılması planlandı.

Sonuç: Genetik bir hastalık olan ektodermal displazinin, tüm kalıtım modelleriyle aktarıldığı gösterilse de çoğunlukla X kromozomuna bağlı geçiş gösterir. Literatüre bakıldığında 170'ten fazla ektodermal displazi türü mevcuttur. Hastamız kız cinsiyet olması ve sebebi bulunamayan ateş ve tekrarlayan akciğer enfeksiyonları nedeni ile tanı alması yönüyle önemlidir. Nadir görülen bir ektodermal displazi türü olan AEC sendromu tekrarlayan akciğer enfeksiyonu ve sebebi belirlenemeyen uzamış ateş vakalarında eşlik eden bulgular da göz önünde bulundurularak ayırıcı tanıda akılda tutulması gereken bir hastalıktır.

Anahtar Kelimeler: Ektodermal displazi, tekrarlayan akciğer enfeksiyonu, çocuk

EP-037

Kutanöz Mastositozu Taklit Eden Skabiyez Vakası

Ferhan Odabaşı Cingöz¹, Kağan Cingöz²

¹Kırklareli Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Pediatri Kliniği

²Kırklareli Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Dermatoloji Kliniği

Özet: Skabiyez, *Sarcoptes scabiei hominis*'in neden olduğu kaşıntılı ve bulaşıcı bir parazitik hastalıktır. İnsandan insana bulaşan skabiyez, sıklıkla toplu yaşam alanlarında ve daha çok kış aylarında yaygın görülmektedir. Atipik klinik şekillerinden dolayı tanı koymak zorlaşabilmektedir. Her iki cinsten, tüm yaş gruplarında ve tüm sosyoekonomik düzeylerde görülebilir. Olgumuzda, ayırıcı tanıda kutanöz mastositoz düşünülen ve skabiyez tanısı alan 7 aylık hasta sunulacaktır. 7 aylık, kız hasta, yaklaşık 1 aydır geçmeyen kaşıntı ve ara ara tekrarlayan döküntü şikayetiyle polikliniğe başvurdu. Alınan öyküde, daha önceki poliklinik başvurusunda alerjik reaksiyon olarak değerlendirilip, antihistaminik ve topikal kortikosteroid tedavisi aldığı öğrenildi. Geçici olarak döküntülerin hafıfladığı ve kaşıntının azaldığı fakat geçmediği, sonra kaşıntının özellikle geceleri olmak üzere tekrar arttığı ve döküntülerin daha fazla yayıldığı belirtildi. 4 yaşındaki kız kardeşinin de yaklaşık 1 ay önce kaşıntı şikayeti olduğu ve adını bilmedikleri bir losyon kullanımı sonucu kaşıntısının gerilediği öğrenildi. Özgeçmişte, miadında, vajinal doğumla ve 3600 gr doğduğu, yoğun bakım öyküsünün olmadığı, aşılarının tam olduğu, D vitamini ve demir dışında düzenli ilaç kullanımı olmadığı ve yaklaşık 1 hafta önce ek gıdaya geçildiği öğrenildi. Fizik muayenesinde saçlı deri, baş-boyun, gövde, alt ve üst ekstremitelerde; yaygın ve eritemli papüller, intertriginöz alanlarda eritemli papülo-püstüller ve yer yer egzamatöz kırmızı-kahverengi lezyonlar mevcuttu. Darier bulgusu pozitif. Hepatosplenomegalisi yoktu. Diğer sistem muayeneleri olağandı. Laboratuvar bulgusu olarak hafif eozinofili ve hafif CRP yüksekliği dışında patolojik bulgu saptanmadı. Ayırıcı tanıda skabiyez ve darier bulgusunun pozitif olması nedeniyle kutanöz mastositoz düşünüldü. Klinik ve öykü göz önünde bulundurularak hastaya skabiyez ön tanısıyla permetrin tedavisi başlandı. 1 hafta arayla 2 kez permetrin tedavisi uygulanan hastanın 1 ay içinde lezyonları ve kaşıntısı tamamen geriledi. Aileye profilaktik skabiyez tedavisi başlandı. 4 aydır takipte olan hastada yeni deri bulgusu saptanmadı. Çocukluk çağında kaşıntı ve döküntü yakınması ile gelen her olguda, öykü iyi sorgulanmalı ve ayırıcı tanıda skabiyez mutlaka akla getirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Skabiyez, Kutanöz Mastositoz, Darier bulgusu, Aile öyküsü

EP-038

Kalp Yetmezliği İle Prezante Primer Karnitin Eksikliği Olgusu

Emel YILMAZ GÜMÜŞ¹, Şule ARICI², Emine GENÇ¹, Berna ŞAYLAN ÇEVİK², Ezgi ÇELİKBOYA KABA-
DAYI³, Feyza İNCEKÖY GİRGİN³, Burcu ÖZTÜRK HİŞMİ¹

¹Marmara Üniversitesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

²Marmara Üniversitesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

³Marmara Üniversitesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

Giriş: Primer karnitin eksikliği, karnitinin hücre içine girişinin bozulduğu bir kalıtsal metabolik hastalıktır. Hastalık asemptomatik olabileceği gibi bebeklik ve çocukluk dönemlerinde farklı klinik bulgular ile prezante olabilir. Geri dönüşümsüz organ hasarı gelişmeden önce tanı konması halinde tedavisi mümkündür. Biz burada dilate kardiyomiyopatiye bağlı kalp yetmezliği tablosu gelişmiş bir olgu sunacağız.

Olgu: 8 yaşında kız hasta acil servisimize ayakta şişlik ve solunum zorluğuyla başvurdu. Takipne, taşikardi, hepatomegali ve ayak sırtında gode bırakan ödemi olan hastada kalp yetmezliği bulguları vardı. Ekokardiyografik incelemesinde dilate kardiyomiyopatisi vardı. Hipoperfüzyon bulguları olan hasta Çocuk Yoğun Bakım Ünitesine alındı. İnotrop desteği başlandı. Yağ asidi oksidasyon defektleri öntanıda düşünülerek hastadan karnitin/açıl karnitin profili, idrar organik asitleri alındı. Hastaya oral L-karnitin desteği başlandı. L-Karnitin ve inotrop desteği ile hemodinamisi stabil olan hasta taburcu edildi. Serbest karnitin 1 µmol/L (8-90) tespit edilmesi üzerine hastaya primer karnitin eksikliği tanısı kondu. Serbest karnitin düzeyine göre hastanın L-karnitin tedavisi revize edildi. L-karnitin tedavisi ile kardiyak fonksiyonlarında düzelme görüldü. SLC22A5 geninde c.254_264 duplikasyon homozigot değişikliği tespit edildi.

Tartışma: Karnitin, uzun zincirli yağ asitlerinin mitokondri içine girmesinde görevlidir. Primer karnitin eksikliği; karnitinin hücre içine girişini sağlayan, bir karnitin taşıyıcısı olan OCNT2'nin sentezlenme kusuru sonucu görülen nadir bir hastalıktır. SLC22A5 genindeki bilallelik patojenik mutasyona bağlı gelişir. OCNT2 ağırlıklı olarak miyokard, iskelet kası, böbrek tubulus hücrelerinde sentezlenir. Serum ve hücre içi karnitin seviyesi düşükken, idrar ile atılan karnitin seviyesi yüksektir. Karnitin eksikliğinde, uzun zincirli yağ asitleri kullanılamaz ve kas, kalp gibi dokularda birikir. Primer karnitin eksikliği, asemptomatik olabileceği gibi farklı yaş gruplarında farklı klinik bulgular ile karşımıza çıkabilir. Enfeksiyonun tetiklediği hipoketotik hipoglisemi, artmış transaminaz değerleri, hepatomegali ve hiperamonyeminin eşlik ettiği metabolik dekompanasyon infant dönemde görülebilir. Çocukluk çağında miyopati ve kardiyomiyopati görülebilir. Yetişkin çağda yorgunluk şeklinde görülebilirken, gebelikte kardiyak aritmilere sebep olabileceği de bilinmektedir. Oral L-karnitin desteği ile tedavisi mümkündür. Tedavi edilmediğinde ölümcül olabilir.

Anahtar Kelimeler: karnitin, kalp yetmezliği

EP-041

Sık Rastlanmayan Bir Olgu; Trikotillomani

Ferhan Odabaşı Cingöz¹, Cansın Ceylan¹

¹Kırklareli Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

Özet: Trikotillomani, tekrarlayan saç yolmalar sonucu saç kaybına yol açan, kronik, kişinin işlevselliğini olumsuz etkileyen, tedavisi güç bir bozukluktur. Genetik, hormonal, duygusal ve çevresel faktörlerin kombinasyonuna bağlı olarak gelişir. Bu olguda, 13 yaşında, annesinin ölümünden sonra saçlarını çekmeye başlayan, COVID-19 izolasyon günlerinde saç çekmesi artan genç bir hasta sunulmaktadır. Babası tarafından çocuk polikliniğine getirilen 16 yaşında kadın hastanın, yaklaşık 1 yıldır artan saç dökülmesi ve tırnaklarda kırılma şikayeti olduğu öğrenildi. Anamnez esnasında hastanın fazla konuşmadığı, yerine babasının şikayetlerini dile getirdiği izlendi. Öyküde stres faktörleri sorgulandığında, hastanın üniversite sınavlarına hazırlandığı, öz annesinin 13 yaşında öldüğü, son 1 yıldır üvey annesiyle yaşadığı ve annesinin ölümünden sonra ara ara istemsiz olarak saç çekmeye başladığı öğrenildi. COVID-19 nedeniyle sokağa çıkma yasağının olduğu dönemlerde saç çekme davranışının ciddi anlamda arttığı ve yer yer saçsız bölgelerin oluşmaya başladığı belirtildi. Yapılan fizik muayenede, frontotemporal bölgede belirgin olmak üzere yer yer lokalize saç dökülmesi alanları mevcuttu. Tırnaklarda kırılmalar, tırnak boylarında düzensizlikler görüldü. Diğer sistem muayeneleri olağan izlendi. Hastanın laboratuvar sonuçlarında B12 değerinde hafif düşüklük (162 pg/ml) ve hafif D vitamini düşüklüğü (23 ng/ml) dışında herhangi bir patolojik bulgu elde edilmedi. Hastanın hemogram, TSH, ST4, PTH, ferritin, kalsiyum, magnezyum, folik asit ve çinko değerleri normaldi. B12 ve D vitamini replasmanı başlandı. Hasta dermatolojiye konsulte edildi. Dermatoloji tarafından trikotillomani ön tanısıyla çocuk psikiyatrisi görüşü alınması önerildi. Çocuk psikiyatrisine yönlendirilen ve majör depresif bozukluk ve trikotillomani tanısı alan hastaya fluoksetin 20 mg/gün tedavisi başlandı, üç hafta sonra ilaç dozu 40 mg/gün'e çıkarıldı. Farkındalığı artan hastanın tedavi sürecine bilişsel davranışçı teknikler (BDT) eklenerek devam edildi. Tedavi ile 6. haftadan sonra depresif belirtilerde düzelme gözlemlendi. Yapılan kontrollerde B12 ve D vitamini değerleri normale döndü. 18. haftada saç yolma davranışları önemli ölçüde azalan hasta takibe alındı. Trikotillomani, sıklıkla psikiyatrik komorbiditelerle birlikte gözlenen, düzenli takip ve multidisipliner yaklaşım gerektiren bir durumdur.

Anahtar Kelimeler: Trikotillomani, Multifaktöriyel, Psikiyatrik komorbiditeler, COVID-19, Anne Ölümü

EP-043

Sotos Sendromu: Aşırı Büyüme Sendromlarının Nadir Bir Sebebi

Funda Atash¹, H. Nursel Elçioğlu¹, Murat Can Metin², Burak Ütük²

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Genetik Bilim Dalı, İstanbul

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul

Özet: Sotos sendromu, belirgin yüz görünümü, öğrenme güçlüğü ve aşırı büyüme ile karakterize nadir bir sendromdur. Bu çalışmada entelektüel yetersizlik ve epilepsi sebebi ile takip edilen 16 yaşında Sotos sendromu tanısı alan olgu sunulmuştur. Aralarında akrabalık olmayan 39 yaşında anneden 40 GW doğan hasta, entelektüel yetersizlik, epilepsi, uzun boy ve dismorfik görünüm olması üzerine tarafımıza yönlendirildi. Özgeçmişinde prenatal özellik olmayan hastanın, doğum kilosu 4000 gram ve boyu 59 cm olarak görülmekteydi. Motor basamakları yaşına uygun idi. Nöbet sebebiyle nöroloji takibinde antiepileptik kullanmaktaydı. Soy geçmişinde baba, amca ve kuzende uzun boy mevcuttu. Fizik muayenesinde yüz dar uzun, alın geniş ve belirgin idi. Kulaklar büyük ve kepçe görünümde idi. Gözler derin yerleşimli idi. Eller ve parmaklar uzun görünümde 5. parmakta klinodaktili mevcuttu. Diğer sistem muayeneleri doğal idi. Entelektüel yetersizlik, nöbet sebebi ile metabolik taramaları normal sınırlarda, Karyotip analizi 46, XY, moleküler array normal olarak saptanmıştı. Fragile X sendromu açısından yapılan FMR gen tekrar sayısı normal sınırlarda idi. Yapılan epilepsi panelinde NSD1 gen mutasyonu saptanmış olup Sotos Sendromu 1 tanısı almıştır. Sotos Sendromu, aşırı büyüme, belirgin fenotipik özellikler ve ilerleyici olmayan nörolojik bozukluk ile karakterize olup, bir çok sistemde anomaliler görülebilmektedir. Aşırı büyüme, prenatal dönemden çocukluk dönemine kadar görülebilir. Fenotipik özellikler; dolikosefali, belirgin ve geniş alın, frontotemporal bölgede seyrek saç, uzun dar yüz ve sivri çene görülmektedir. Sotos Sendromu % 90 oranda 5. kromozom üzerindeki NSD1 geninin heterozigot mutasyonuna bağlı otozomal dominant karakterde Sotos sendromu 1 olarak görülmektedir. Sotos sendromu fenotipi olan bireylerde görülen 19. Kromozom üzerinde NFIX geninde heterozigot mutasyonu Sotos sendromu 2/ Malan sendromu olarak adlandırılmıştır. Yapılan son çalışmalarda APC2 geninin homozigot mutasyonu Sotos sendromu 3 olarak sınıflandırılmaya alınmıştır. Sonuç olarak, birçok sistem tutulumu ile birlikte entelektüel yetmezlik olan olgularda hızlı büyüme olmasının, doğum kilo ve boyun önemi ve büyümenin değerlendirmesinin Sotos sendromu açısından önemini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: Sotos Sendromu, Aşırı Büyüme, NSD1 gen, entellektüel yetersizlik, Malan Sendromu

EP-046

Nadir Bir Makrotrombositopeni Nedeni: Sitosterolemi

Emel YILMAZ GÜMÜŞ¹, Ömer DOĞRU², Hamza POLAT³, Şenol DEMİR³, Emine GENÇ¹, Burcu ÖZ-TÜRK HİŞMİ¹

¹Marmara Üniversitesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

²Marmara Üniversitesi, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı

³Marmara Üniversitesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı

Giriş: Sitosterolemi (OMIM # 210250 ve #618666), bitki sterollerinin ve kolesterolün karaciğer ve barsaktan atılımının azaldığı otozomal resesif geçişli bir lipid metabolizma bozukluğudur. ABCG5 ve ABCG8 genlerinde bilallelik patojenik mutasyona bağlı gelişir. Sitosterol, kampesterol, stigmasterol gibi plazma sterollerinin konsantrasyonları artar. Steroller aterosklerotik plak oluşumuna sebep olur, bireylerde koroner arter hastalıkları görülebilir. Artmış LDL düzeyi ve ksantomlar görülebilir. Splenomegali, hemoliz, trombosit anormallikleri görülebilen diğer klinik bulgulardır. Tedavi edilebilir bir koroner arter hastalığı sebebidir. Biz burada hematolojik bulgular ile karşımıza çıkan bir sitosterolemi tip 1 olgusu sunacağız.

Olgu: 8 yaşında daha önce bilinen bir hastalığı olmayan kız hasta, karın ağrısı şikayeti ile çocuk doktoruna başvurmuş. Yapılan tetkiklerinde tam kan sayımında trombositopenisinin olması üzerine hastanemize yönlendirilmiş. Fizik muayenesinde patolojik bulgusu yoktu. Tam kan sayımında trombosit:90.000/μL(150.000-450.000), MPV:17 fL(7.4-11.0) saptandı. Batın ultasonografisinde hafif hepatosplenomegalisi vardı. Kolesterol ve trigliserid düzeyleri normal aralıktaydı. Makrotrombositopeni açısından yapılan klinik ekzom dizilemede ABCG8 geninde c.1715T>C (p.Leu572Pro) homozigot mutasyon saptandı. Hastaya sitosterolemi tip 1 tanısı kondu. Bitki sterollerinden ve kolesterolden fakir diyet başlandı.

Tartışma: Sitosterolemi, bitki sterollerinin ve kolesterolün karaciğer ve barsaktan atılımının azaldığı çok nadir görülen bir kalıtsal metabolik hastalıktır. Koroner arter hastalığı, artmış LDL düzeyi ve ksantom en sık görülen bulgulardır. Splenomegali, hemoliz, trombosit anormallikleri görülebilen diğer klinik bulgulardır. Artmış steroller eritrosit ve trombosit membran bütünlüğünü bozar. Tedavide amaç plazma sterollerini ve LDL seviyesini düşürmektir. Mısır yağı, susam tohumu, yer fıstığı, soya fasulyesi, kolza tohumu yağı, susam yağı, pirinç yağı, margarin, avokado, çikolata ve kabuklu deniz ürünleri gibi bitki sterollerinden ve kolesterolden zengin gıdalardan kaçınmak ilk tedavi seçeneğidir. Diyet ile tedavi edilemeyen olgularda ezetimib ve safra bağlayan reçineler kullanılabilir. Steroller ülkemizde çalışmadığı için rutin biyokimyasal tetkikler ile tanı konulamaz. Patofizyolojisinin ve klinik bulgularının bilinmesi akla gelmesini sağlayacaktır. Düşünüldüğü takdirde, tanı için genetik inceleme planlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: sterol, makrotrombositopeni

EP-049

Nadir Bir Vaka: Adrenokortikal Kitle Kaynaklı Cushing Sendromu

M. Mehmet Çakır², Ahmet Kahveci¹, Ayşe Çavuş², Günay Kaplan¹, Zeynep Atay⁶, Kıvılcım Karadeniz Cerit³, Pelin Bağcı Çulçı⁵, Özge Yapıcı⁴, Belma Haliloğlu¹, Serap Turan¹, Abdullah Bereket¹, Tülay Güran¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Endokrinoloji BD

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri ABD

³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi ABD

⁴Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji ABD

⁵Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji ABD

⁶Medipol Üniversitesi Pediatrik Endokrinoloji BD

Giriş: Cushing Sendromu (CS) endojen veya ekzojen kaynaklı yüksek serum kortizolüne maruz kalınması sonucu oluşan multisistemik bir hastalıktır. 7 yaş altında daha çok adrenokortikal tümörler görülürken, 7 yaş üstünde ACTH kaynaklı Cushing Hastalığı (CH) görülmektedir. Çocuklarda yetişkinlere göre klinik bulgular daha siliktir. Burada polikliniğimize hızlı kilo alma ve kıllanma artışı şikayeti ile başvuran olguda saptanan adrenokortikal kitle sunulacaktır. Olgu 3,5 yaşında kız hasta 4 ayda 6 kilo alma, tüm vücutta tüylenme artışı ve baş ağrısı şikayetleri ile yapılan değerlendirmesinde hipertansiyonu ve boy persantil kaybı saptanması üzerine endokrin polikliniğine yönlendirildi. Özgeçmişinde bilinen hastalığı olmadığı ve düzenli pediatrik takiplerinde boy ve kilo persantillerinin 50-75 persantilde seyrettiği öğrenildi. Fizik muayenesinde boy 98 cm (40.5p), ağırlık 20 kg (98.5p), VKİ 21 (99p), TA 126/110 mmHg (yaşa göre 95p: 108/67 mmHg), pleorik yüz, aydede yüzü, akantozis nigrikans, abdominal yağlanma artışı, meme evre 1/1, pubik kıllanma evre 2 olarak saptandı. CS düşünülen hastanın tetkiklerinde sabah bazal ACTH: <1.5 ng/L, kortizol: 15,4 µg/dl, gece kortizol: 14,9 µg/dl (bozulmuş diurnal ritim), 1 mg deksametazon supresyon testi sonrası sabah kortizol 15,1 µg/dl (N <1.8), 24 saat idrarda kortizol: 202 µcg/m² (N <70 µcg/m²), 8 mg deksametazon supresyon testi sonrası sabah kortizol 17,6 µg/dl, plazma renin aktivitesi 10,4 ng/ml/saat (N <6.5 ng/ml/saat) ve serum potasyum düşük saptandı. Adrenokortikal kaynaklı CS düşünülen hastanın kontrastlı batin MR'da sol sürrenal loj düzeyinde 27x20x18 mm boyutlu düzgün sınırlı nodüler lezyon saptandı. Steroid şemsiyesi altında sürrenal kitle eksizyonu yapıldı. Patoloji bulguları yavaş seyirli adrenokortikal karsinom ile uyumluydu. İdame hidrokortizon tedavisi ile hasta taburcu edildi. Ailesel kansere yatkınlık açısından genetik panel çalışılması, onkoloji ve endokrin takibine alınması planlandı. Sonuç Çocuklarda oldukça nadir görülen CH klinik bulgular silik olduğu için geç tanı alabilmektedir. Adrenokortikal karsinomda mikst adrenokortikal hormon salınımı sebebiyle oluşan belirgin klinik tablolarla hastalar daha erken tanı alabilirler. Eksojen obeziteden farklı olarak kilo artışı ile başvuran hastada boy persantil kaybının olması CS'nu akla getirmelidir.

Anahtar Kelimeler: Cushing Sendromu, Adrenokortikal kitle, Boy persantil kaybı, Eksojen obezite, Hipopotasemi

EP-054

Bebeklerdeki Uyku, Beslenme, Huzursuzluk Davranışlarında Anne ve Babalar

Muhammed Talha Karadoğan¹

¹Bitlis Tatvan Devlet Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

Giriş ve Amaç: Bebeklerdeki uyku, beslenme, huzursuzluk davranışları ebeveynleri zorlayıcı olabilmektedir. Çocuk polikliniği başvurularında uykusuzluk, beslenememe ve huzursuzluk azımsanmayacak sıklıkta yer tutmaktadır. Çalışmamızla "Bebeklerdeki Uyku, Beslenme, Huzursuzluk Davranışlarında Anne ve Babalar"ın düşüncelerinin incelenmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Çalışmaya mesaj, e-mail, sosyal media aracılığı ile ulaşılan, çalışma amacının ve katılım şartlarının açıklandığı bir onam doldurulduktan sonra; 2-6 hafta aralığında, açıklanamayan ağlamaları olan, ağlamaları haftada en az 3 gün, günde 3 saatten fazla süren, zamanında doğmuş ve bilinen bir hastalığı olmayan bebeği olan ebeveynler dahil edilmiştir. Katılımcılara bebeklerdeki uyku, beslenme, huzursuzluk davranışları karşısında yaklaşımları ile alakalı anket formunda yer alan çeşitli sorular sorulmuş elde edilen veriler SPSS (v20) programında değerlendirilmiştir. Formunun hazırlanmasında "İnfant Kolik Skalası"ndan da yararlanılmıştır.

Bulgular: Çalışma kapsamında 59 katılımcıya ulaşıldı. Katılımcıların %63'ü bebeğinin uyuması için sallanması gerektiğini, %22'si sallanmasına gerek olmadığını; %42'si bebeğinin kolik olmasının yorgun olması ile alakası olmadığını düşündüğünü, %39'u fıkırının olmadığını, %19'u yorgun olması ile ilgili olduğunu düşündüğünü; %68'i bebeğinin her gün aynı saatte yemek yemediğini, %32'si her gün aynı saatte yemek yediğini; %69,5'i bebeğinin genellikle kendi kendine uyuyamadığını, %15'i genellikle kendi kendine uyuyabildiğini, %15'i ise ara ara kendi kendine uyuyabildiğini; %75'i bebeğinin uyanırken sürekli hareket halinde olduğunu, %17'si uyanırken ara ara hareket halinde olduğunu, %8,5'i ise uyanırken genellikle hareket halinde olmadığını; %56'sı bebeğinin her gün farklı saatlerde uyuduğunu, %44'ü her gün aynı saatlerde uyuduğunu; %25,4'ü bebeğinin çoğu zaman huysuz olduğunu, %41'i ara ara huysuz olduğunu, %34'ü ise bebeğinin çoğu zaman huysuz olmadığını; %36'sı bebeğinin kolay ağlamadığını, %64'ü bebeğinin kolay ağladığını; %81'i bebeğinin çoğu zaman mutlu olduğunu, %19'u çoğu zaman mutlu olmadığını düşündüğünü belirtti.

Tartışma ve Sonuç: Çoğu anne ve babanın bebeklerindeki uyku, beslenme ve huzursuzluk sorunlarına karşı ne yapacaklarına dair kesin çözümlerinin olmadığı; bebeklerindeki bazı davranışların ne anlama geldiği konusunda kafa karışıklığı yaşadıkları görüldü. Bebeklerin davranış kalıpları konusunda ebeveynlerin bilgilerinin artırılmasının ebeveyn-bebek uyumu açısından faydalı olacağını düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: uyku, beslenme, huzursuzluk, ebeveyn, bebek

EP-055

Çocukluk Çağı Aşıları Hakkında Ebeveynlerin Tutumları

Muhammed Talha KARADOĞAN¹, Mustafa ALICI²

¹Bitlis Tatvan Devlet Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

²Bitlis Tatvan Devlet Hastanesi Acil Servis

Giriş-Amaç: Ülkemizde çocukluk dönemi aşı takviminde birçok hastalığa karşı rutin aşı uygulaması yapılmaktadır. Aşı ile bağışıklamanın amacı, bebek ve çocuklarda önlenabilir hastalıkların ortaya çıkışını engellemek, bu hastalıklardan kaynaklanan ölüm ve sakatlıkların önüne geçebilmektir. Bu çalışma ile Çocukluk Çağı Aşıları Hakkında Ebeveynlerin Tutumları'nın incelenmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Çalışmaya mesaj, e-mail, sosyal media aracılığı ile ulaşılan, çalışma amacının ve katılım şartlarının açıklandığı bir onam doldurulduktan sonra, şartları sağlayan 0-18 yaş grubu çocuğu olan ebeveynler dahil edilmiştir. Katılımcılara çocukluk çağı aşıları hakkında ebeveynlerin tutumları ile ilgili anket formunda yer alan çeşitli sorular sorulmuş elde edilen veriler SPSS (v20) programında değerlendirilmiştir. Anket formunun hazırlanmasında "Çocukluk Çağı Aşıları Hakkında Ebeveynlerin Tutumları (PACV) Ölçeği"nden de yararlanılmıştır.

Bulgular: Çalışma kapsamında 179 katılımcıya ulaşıldı. Katılımcıların %86'sı çocuğunun hastalık veya alerji dışındaki nedenlerle (mevsimsel grip veya domuz gribi (H1N1) aşıları hariç) aşılanmasını geciktirdiniz mi sorusuna hayır cevabı verirken %12'si evet cevabı verdi; %81'i çocuğunuza hastalık veya alerji dışındaki nedenlerden dolayı (mevsimsel grip veya domuz gribi (H1N1) aşıları hariç) aşılatmama kararı verdiniz mi sorusuna hayır cevabı verirken; %17'si evet cevabı verdi; %43'ü önerilen aşı planına uymanın çocuğunuz için iyi bir fikir olduğundan ne kadar eminsiniz sorusuna tamamen eminim cevabı verirken, %9,5'i hayır cevabı verdi; %12'si sizce çocuklar kendileri için gerekli olandan daha fazla aşı mı oluyor sorusuna kesinlikle katılıyorum cevabı verirken, %20'si emin olmadığı, %22'si kesinlikle katılmıyorum yanıtı verdi; %43,6'sı aşıların önlediği hastalıkların çoğunun ciddi olduğuna inanıyor musunuz sorusuna kesinlikle inanıyorum cevabı verirken, %9'u emin olmadığını, %6'sı kesinlikle katılmadığı cevabı verdi.

Sonuç: Bazı ebeveynlerin çocukluk çağı aşıları konusunda çekincelerinin olduğu, yeterli düzeyde bilgi sahibi olmadığı ve bu sebeple çocuklarının aşı takvimini aksatabildikleri görüldü. Çocukluk çağı aşıları konusunda ebeveynlerin bilgi düzeylerinin artırılması, tutum ve davranışlarının geliştirilmesi; aşı devamlılığı ve bunun sonucunda da önlenabilir hastalıklardan kaynaklanan ölümlerin engellenmesi açısından son derece önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Aşı, Ebeveyn, Tutum, Çocuk, Bebek

EP-056

Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Önemli Bir Prezantasyon Şekli: Hipoglisemi

Özge Kamer Karalar Pekuz¹, Nuriye Ece Mintaş¹, Bahar Kulu¹, Nur Arslan¹

¹Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, İzmir

Giriş: Mitokondriyal yağ asidi oksidasyonu, karbonhidrat metabolizması, keton metabolizması ve organik asidemi bozukluklarının tümü hipoglisemiye neden olabilir. Bu çalışmada Çocuk Metabolizma Bilim Dalı'na 2019–2021 yılları arasında hipoglisemi (<60 mg/dL) nedeniyle yönlendirilmiş 15 olgunun geriye dönük değerlendirilmesi amaçlandı. Yöntem: Hastaların demografik, klinik verileri kaydedildi. Bulgular: Hastaların 9'u kızdı, başvuru yaşları 2 gün ile 54 ay arasındaydı (median: 24 ay). Hastaların 13'ü (%87) başvuru sırasında semptomatik idi. 6 hastanın anne baba arasında (%40) akrabalık mevcuttu. 7 hastanın (%46) idrar organik asit analizinde keton atılımı artmıştı. 6 hastanın (%40) karnitin/açilkarnitin analizlerinde anormallikler tespit edildi. 2 hastada (%13) organomegali ve trigliserit yüksekliği; 4 hastada (%26) CK, 3 hastada (%20) aminotransferaz, 4 hastada (%26) ürik asit ve 5 hastada amonyak yüksekliği (%33) saptandı. Ayrıca 9 hastada (%60) metabolik asidoz izlendi. Hepatomegali, hipoglisemi, ürik asit, laktik asit ve trigliserit yüksekliği olan bir hasta glikojen depo hastalığı tip 3; plazmada valin, lösin, izolösin yüksekliği, idrar organik asit analizinde 2-ketoizokaproik asit, 2-hidroksiizovalerik asit, 2-hidroksiizobutirik asit yüksekliği olan ve atak aralarında tetkikleri normal bulunan bir hastaya MSUD tanısı konuldu. Hipoglisemi, laktik asidoz, karaciğer yetmezliği bulguları olan bir hastada mitokondriyal hastalık ön tanısı ile başlanan biotine dramatik yanıt olması üzerine piruvat karboksilaz ya da holokarboksilaz sentetaz eksikliği düşünülerek genetik analiz gönderildi. Hipoglisemi ve keton pozitifliği dışında bulgusu olmayan bir hastada ketoliz defekti ön tanısıyla gönderilen yağ asidi oksidasyon panelinde çok uzun zincirli açıl-KoA dehidrogenaz geninde taşıyıcılık tespit edildi. Hipoglisemi ve idrar keton pozitifliği olan bir hastanın metabolik tetkikleri ve yapılan tüm ekzom analizinde anormallik saptanmadı ve idiopatik ketotik hipoglisemi düşünüldü.

Sonuç: Hipoglisemi ile başvuran hastaların bir kısmında tedavi edilebilir metabolik hastalık tespit edilmektedir. Tanının hızlı ve doğru konulması açısından metabolik testlerin, hasta hipoglisemik iken alınması altta yatan sebebin bulunabilmesi için kritik önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Hipoglisemi, metabolik hastalık, akrabalık

EP-061

Hiperamonyemi İle Başvuran Hastalarda Kalıtsal Ve İkincil Nedenler

Ayça Aydoğan¹, Zümrüt Arslan Gülten¹, Sibel Burçak Uyar Şahin¹, Nur Arslan¹

¹Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, İzmir

Giriş: Hiperamonyemi üre siklus defekleri, organik asidüriler, yağ asidi oksidasyon bozuklukları, ilaçlar ve karaciğer yetmezliklerine bağlı oluşabilir. Erken tanı ve tedavi hayat kurtarıcıdır. Bu çalışmanın amacı, Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı'na hiperamonyemi ön tanısı ile konsülte edilen tanısı konulup izlem ve tedavisi yapılan hastaların verilerini dökümanete etmektir.

Yöntem: Çalışmaya 2018-2021 tarihleri arasında hiperamonyemi saptanan toplam 13 hasta dâhil edildi. Olguların dosyalarından demografik, klinik ve laboratuvar verileri, uygulanan amonyak düşürücü ilaç ve diyet tedavileri kayıt edildi.

Bulgular: Hastaların 5'i (%38) kız idi. 8 hastanın (%61) anne-babası arasında akraba evliliği mevcuttu. Olguların başvuru yaşları ortalama 20.6 ± 48.3 ay (1-156 ay) idi. Hastaların, başvuru semptomları uykuya meyil, beslenememe, solunum sıkıntısı, kusma ve gelişme geriliği idi. Hastaların başvuru anındaki kan amonyak düzeyleri ortalama 617 ± 652 $\mu\text{mol/L}$ (110-2191) idi. 8 hastaya hemodiyaliz tedavisi uygulandı. Hemodiyaliz uygulanan 7 hastanın kan amonyak düzeyi >400 $\mu\text{mol/L}$ idi. Hastalar ensefalopatik görünümdeydi. Bir hastanın kan amonyak düzeyi 182 $\mu\text{mol/L}$ olup dirençli laktik asidozu olması nedeniyle hemodiyaliz uygulandı. Hastaların tümüne başvuru anında IV glukoz tedavisi ve proteinden kısıtlı diyet uygulandı. 10 hastaya başvuru anında sodyum fenilbütirat, sodyum fenilasetat-sodyum benzoat, L-arginin, karglumik asit, L-karnitin, biotin, hidroksikobalamin tedavileri başlandı. Bu hastalara metilmalonik asidemi, propiyonik asidemi, NAGS eksikliği, arjininosüksinat liyaz eksikliği, pirüvat karboksilaz eksikliği, lizinürik protein intoleransı tanıları konuldu. 4 hasta ise mitokondrial hastalık, ornitin transkarbamilaz eksikliği, holokarboksilaz sentetaz eksikliği ve yağ asidi oksidasyon defekti ön tanıları ile tedavi verilerek takibe alındı. 2 hastaya ilaca bağlı hiperamonyemi (valproik asit ve L-asparaginaz) tanısıyla proteinden kısıtlı diyet ve sodyum benzoat başlandı. 1 hasta NAGS eksikliği taşıyıcılığı tanısı aldı.

Sonuç: Uykuya meyil, beslenememe, solunum sıkıntısı ve kusma gibi yakınmaları olan hastalarda kan amonyak düzeyi bakılmalıdır. Hastaların önemli bir kısmında kalıtsal metabolik hastalık tanısı konulduğundan, testler için örnekler alındıktan sonra tedavileri hızla düzenlenmelidir.

Anahtar Kelimeler: Hiperamonyemi, hemodiyaliz, akrabalık

EP-062

Sağlam Çocuk Polikliniğine Başvuran 2-6 Yaş Arası Çocukların Diş Fırçalama Alışkanlıklarının Değerlendirilmesi

Zeynep Öztürk¹, Ferhan Odabaşı Cingöz²

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Diş Hekimliği Fakültesi, Çocuk Diş Hekimliği A.b.d

²Kırklareli Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Pediatri Kliniği

Giriş: Diş ve ağız bakımı, çocuklarımızın küçük yaşlardan itibaren kazanması gereken düzenli alışkanlıklardan biridir. Bu çalışmanın amacı, sağlıklı çocuk polikliniğine başvuran 2-6 yaş arası çocukların diş fırçalama alışkanlıkları ve buna etki eden temel faktörlerin değerlendirilmesidir.

Gereç ve Yöntem: Kasım-Aralık 2021 tarihinde Kırklareli EAH çocuk sağlığı ve hastalıkları polikliniğine başvuran 2-6 yaş grubu 200 çocuk değerlendirildi. Çocuğun cinsiyeti, yaşı, diş fırçalama alışkanlığı, ebeveynin diş fırçalama alışkanlığı, ebeveynin eğitim düzeyi ve sosyoekonomik düzeyi kaydedildi. Veriler, SPSS 15.00 ile analiz edildi. Veriler, tanımlayıcı istatistikler (sayı, yüzde dağılımı), Mann-Whitney-U test, t-test ve ki-kare testi ile değerlendirildi. Elde edilen bulgular %95 güven aralığında, %5 anlamlılık düzeyinde değerlendirildi.

Bulgular: Çocukların cinsiyeti ve diş fırçalama alışkanlıkları arasında anlamlı fark saptanmadı ($p=0.07$). Çocuğun yaşı ile diş fırçalama alışkanlığı arasında zayıf pozitif korelasyon saptandı ($p=0.05$) Ebeveynin eğitim düzeyi ve çocuğun diş fırçalama alışkanlığı arasında pozitif korelasyon saptandı ($p=0.02$) Ailenin sosyoekonomik düzeyi ile çocuğun diş fırçalama alışkanlığı arasında pozitif korelasyon saptandı ($p=0.008$). Ebeveynin diş fırçalama alışkanlığı ile çocuğun diş fırçalama alışkanlığı arasında pozitif korelasyon saptandı ($p=0.03$).

Sonuç: Ebeveynlerin eğitim düzeyi arttıkça, ağız-diş sağlığı konusunda bilinç, farkındalık ve ebeveynlerin diş fırçalama oranı artmaktadır. Bu durum, çocukların diş fırçalama alışkanlığı edinmesinde önemli rol oynamaktadır. Maddi olanakların ve sosyoekonomik düzeyin artması, çocukların diş fırçalama ile ilgili yaşına uygun materyallere erişime olanak sağlamakta ve çocuğun diş fırçalama alışkanlığı kazanmasına yardımcı olmaktadır. Sonuç olarak, Erken yaşlarda kazanılan günlük diş fırçalama alışkanlığı, yaşam boyu kaliteli ağız sağlığının desteklenmesine yardımcı olacaktır.

Anahtar Kelimeler: DİŞ FIRÇALAMA ALIŞKANLIĞI, SOSYOEKONOMİK DÜZEY, EBEVEYN EĞİTİM DÜZEYİ

EP-063

Bebeklerde Üriner Sistem Enfeksiyonlarına Menenjit Eşlik Eder mi? Üç Aydan Küçük Üriner Enfeksiyonlu Bebeklerin Lomber Ponksiyon Sonuçlarının Değerlendirilmesi, Tek Merkez Deneyimi

Kübra GÖKÇE TEZEL¹, Ekin Zeynep ALTUN¹, Zeynep ERGENÇ², Gonca VARDAR⁴, Sevgi ASLAN², Seyhan YILMAZ², Burcu PARLAK², Ayşegül KARAHASAN³, Eren ÖZEK⁴, Eda KEPENEKLİ²

¹Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı

³Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim Araştırma Hastanesi Mikrobiyoloji Anabilim Dalı

⁴Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim Araştırma Hastanesi Yenidoğan Yoğun Bakım Bilim Dalı

Özet: Küçük bebeklerde, immün sistemin ve kan beyin bariyerinin olgunlaşmamış olması nedeni ile üriner sistem enfeksiyonunun menenjit ile komplike olabileceği düşünülür. Bu nedenle geleneksel yaklaşım, merkezler arasında değişmekle birlikte, bir yenidoğanda üriner sistem enfeksiyonu saptandığında menenjitin eşlik edip etmediğinin araştırılması şeklindedir. Yakın dönemde yapılan çalışmalarda ise, küçük bebeklerde üriner sistem enfeksiyonunun menenjit ile komplike olma oranının düşük olduğu vurgulanmaktadır. Çalışmamızda hastanemizde üriner sistem enfeksiyonu tanısı alan üç aydan küçük bebeklerin menenjit ile komplike olma oranlarını belirleyerek bu hasta grubunda lomber ponksiyon gerekliliğinin irdelenmesi amaçlanmıştır. Ocak 2018-Ocak 2020 tarihleri arasında Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi'nde üriner sistem enfeksiyonu tanısı alan üç aydan küçük bebekler çalışmaya dahil edilmiştir. İdrar kültüründe anlamlı üremesi olması üriner sistem enfeksiyonu, BOS kültüründe üremesi olması ve BOS glukoz düşüklüğü, protein yüksekliği, pleositozu menenjit olarak tanımlanmıştır. Ocak 2018- Ocak 2020 tarihleri arasında hastanemizde 3 aydan küçük 182 bebek üriner sistem enfeksiyonu tanısı almıştır. Bu bebeklerin 27'sinden (%15) BOS örneği alınmıştır ve hiçbirinde üreme olmadığı saptanmıştır. Çalışmamızda üriner sistem enfeksiyonu kanıtlanmış üç ay altı 27 bebeğin BOS örneklerinde üreme olmadığı görülmüştür. Üriner sistem enfeksiyonu geçiren üç aydan küçük bebeklerde invazif bir işlem olan lomber ponksiyonun veya BOS incelemesinin gerekliliği yoktur gibi görünmekle birlikte, ulaştığımız bu sonuç daha geniş bir örneklem ile değerlendirilmeye ihtiyaç duymaktadır.

Anahtar Kelimeler: üriner sistem enfeksiyonu, bebek, menenjit

EP-070

İki Kardeşte Nadir Birliktelik: Wilson Hastalığı Ve Çölyak Hastalığı

Betül Sezer Çetindamar¹, Bilge Şahin Akkelle², Burcu Volkan², Engin Tutar², Deniz Ertem²

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D.

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme B.D.

Giriş: Wilson hastalığı (WH), otozomal resesif geçişli, bakır metabolizmasındaki bozukluğa bağlı gelişen bir hastalıktır ve prevalansı 1/5000 - 1/30000 olarak bilinmektedir. Hastalık karaciğerde ve birçok ekstrahepatik organda bakır birikimi ile karakterizedir. Çölyak hastalığı (ÇH) ise genetik yatkınlığı olan bireylerde gluten maruziyeti ile tetiklenen otoimmün bir enteropatidir. Dünya genelindeki prevalansı yaklaşık 1/100-1/200 olan ÇH, intestinal ve ekstraintestinal bulgularla ortaya çıkabilir. WH tanısıyla takip edilirken, ÇH tanısı konulan iki kardeş olgumuz nadir birliktelik nedeniyle sunulmuştur.

Olgu: Anne babası arasında 1. derece akrabalık bulunan, takipli Wilson hastamızın aile taramasıyla tanı alan kardeşi 10 yaşında, fizik muayenesi normal, seruloplazmin düzeyi düşük, karaciğer enzimleri hafif yüksek (AST:58/ALT:70), karaciğer sentez fonksiyonları ve 24 saatlik idrarda Cu düzeyi normaldi. İki yaşında tanı alan ikinci kardeşin seruloplazmin değerinin düşük olması dışında patolojik muayene ve laboratuvar bulgusu tespit edilmedi. Olguların ekstrahepatik tutulumuna yönelik incelemeleri normal sonuçlandı. Olgularda, ATP7B geninde tespit edilen p.Ala874Val(c.2621 C>T) "homozigot" mutasyonu ile WH tanısı doğrulandı. İlk 4 yıllık takiplerinde klinik ve laboratuvar bulguları stabilken, son kontrollerinde demir eksikliği anemisi ve karın ağrısı nedeniyle çölyak serolojisi bakıldı. Anti do-ku-transglutaminaz IgA düzeyinin yüksek (>10x normalin üst sınırı) saptanması üzerine, olgular üst GIS endoskopisi ile değerlendirildi. Histopatolojinin total villöz atrofi ile karakterize Marsh-Oberhuber sınıflaması evre 3C ile uyumlu saptanması üzerine olgular ÇH tanısı aldı. Glutensiz diyet tedavisi altında yakınmalarında gerileme gözlenen olgularımızın izlemleri kliniğimizce sürdürülmektedir.

Sonuç: WH ve ÇH birlikteliğine dair literatür verisi mevcut değildir. Etiyolojileri ve patogenezi bir-birinden ayrı olan bu iki hastalığın aynı aileden iki bireyde birliktelik göstermesi bildirilmeye değer bulunmuştur. Dünya genelinde oldukça yaygın olan ÇH ile ilişkili olabilecek her semptom ve bulgunun dikkate alınarak serolojik tarama yapılması, özellikle çocukluk döneminde gecikmiş tanı ve olası komplikasyonların önlenmesi açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Wilson hastalığı, çölyak hastalığı, tarama, seroloji

EP-206

COVID-19 Enfeksiyonunun Potansiyel Bir Nörolojik Komplikasyonu: Posterior Reversibl Ensefalopati Sendromu

Serim Pul¹, Serçin Güven¹, Nurdan Yıldız¹, Ece Demirci Bodur¹, Neslihan Çiçek¹, Özde Nisa Türkkan¹, İbrahim Gökçe¹, Harika Alpay¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

Giriş: Posterior reversibl ensefalopati sendromu(PRES) baş ağrısı,nöbet,görme bozuklukları, mental değişiklikler ve fokal nörolojik bulgularla karakterize bir hastalıktır. COVID-19 enfeksiyonunun sitokin fırtınasına ikincil vazojenik ödeme PRES'i tetikleyebildiği bildirilmiştir. Bu yazıda, kronik böbrek hastalığı(KBH) ile izlenen ve COVID-19'un tetiklediği iki PRES olgusu sunuldu.

Olgu 1: Dokuz yaşında kız hasta nefrotik sendrom tanısıyla 1.6 mg/kg/gün metilprednizolon tedavisi ile izlenirken ödemde artış ve pnömoni bulguları görülmesi üzerine alınan COVID-19 RT-PCR testi pozitif sonuçlandı. Enfeksiyon hastalıkları önerisiyle favipiravir ve seftriakson tedavileri başlandı. Kan basıncı 140/90mmHg saptanan hastanın KB enapril ve amlodipin tedavileriyle regüle oldu. Bir haftalık servis takibinde akciğer bulguları normal, ateşsiz izlendi. Taburculuktan 15gün sonra nöbet geçirme şikayetiyle acil servise başvurdu.Kan basıncı 150/100 mmHg ve beyin MRG'de PRES ile uyumlu bulgular görüldü. İntravenöz(IV) esmolol infüzyonuyla kan basıncı 72 saatte regüle edildi,antiepileptik başlandı. Kliniği üç hafta içinde düzelen hasta halen nörolojik olarak normal,düşük doz enalapril ile KB regüle izlenmektedir.

Olgu 2: Dokuz yaşında kız hasta spina bifidaya ikincil son dönem böbrek yetersizliği ve periton diyaliziyle izlemi sırasında bacakta şişlik şikayetiyle acile başvurdu. Artrit ön tanısıyla servise yatışından bir hafta sonra antibiyotik tedavisi altında ateşinin tekrarlaması üzerine bakılan SARS-COV-2 RT-PCR testi pozitif sonuçlandı. Sistem tutulumuna ait bulgusu yoktu. RT-PCR pozitifliğinin 3.gününde taburcu edilen hasta iki gün sonra acil servise kusma, bilinç bulanıklığıyla başvurdu. Kan basıncı 160/100 mmHg ve beyin MRG'da PRES ile uyumlu bulgular görüldü. Kan basıncı IV esmolol infüzyonuyla 48 saatte regüle edildi. Belirgin volüm yükü bulguları yoktu, on gün içinde bilinç durumu giderek düzeldi,-nöbeti tekrarlamadı. Kan basınçları normal seyreden,nörolojik bulgusu olmayan hasta antihipertansif tedavisi düzenlenerek taburcu edildi. Halen normotansif ve nörolojik olarak normal izlenmektedir. Çıkarım:COVID-19 hastalarında PRES nörolojik bir komplikasyon olarak ortaya çıkabilir. Özellikle kan basıncı yüksek hastalarda riskin daha yüksek olabileceği akılda tutulmalı, bu hastalarda sıkı kan basıncı kontrolü sağlanmalı ve yakından izlenmelidir. Bilinç değişikliği görülen COVID-19 hastalarında PRES gelişmiş olabileceği unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: COVID-19, Posterior reversibl ensefalopati sendromu, hipertansiyon, kronik böbrek hastalığı

EP-207

Henoch Schönlein Purpura Kliniği İle Başvuran C3 Glomerülopati Olgusu

Gizem Dikencik¹, Ece Demirci Bodur², Serim Pul², Özde Nisa Türkkan², Serçin Güven², Neslihan Çiçek², Nurdan Yıldız², İbrahim Gökçe², Harika Alpay²

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı

Giriş: Çocukluk çağının en sık görülen vaskülit olan Henoch Schönlein Purpurası (HSP), küçük damarlarda vaskülit neden olup, damar duvarlarında IgA içerikli immünkompleks birikimi ile karakterizedir. Hastalarda sıklıkla pal pabl purpura, karın ağrısı, artrit/artralji ve böbrek tutulumu görülür. C3 Glomerulopatisi (C3G), kompleman yolaklarının uygunsuz sistemik aktivasyonu sonucu gelişen nadir bir glomerulopati grubudur. Glomerüllerde kompleman birikimi görülür. Bu olgu sunumunda, klinik bulguları ile HSP düşündüren ve takibinde C3G tanısı alan hasta sunulacaktır.

Olgu: Öncesinde bilinen bir hastalığı olmayan 10 yaşında erkek hasta, her iki ayak bileğinde ağrı, şişlik ve döküntü şikayetleri ile başvurdu. Öyküsünde iki haftadır öksürük ve aralıklı ateşi olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde tartısı 31 kg(50-75p), boyu 134 cm(50-75p), tansiyonu 110/70 mmHg idi, her iki ayak bileğinde minimal ödem ve purpurik döküntüler haricinde sistem muayeneleri doğaldı. Laboratuvar tetkiklerinde kreatinin 0.59 mg/dl, albümin 3.2 g/L, total lökosit 11600/mm³, hemoglobin 11.2 g/dl, trombosit 343.000/mm³ idi. Tam idrar tahlilinde 3(+)protein, idrarın mikroskopik incelemesinde çoğunluğu dismorfik 23 eritrosit ve 24 saatlik toplanan idrarda nefrotik sınırdaki proteinüri (54 mg/m²/saat) saptandı. Aile öyküsünde böbrek hastalığı veya romatolojik hastalık öyküsü bulunmamaktaydı. ASO seviyesi yüksek(911 IU/mL), serum C3 ve C4 düzeyleri normal(sırayla 1.17 g/L, 0.16 g/L), ANCA negatif, ANA zayıf pozitif(1/100) saptandı. Döküntüsünün yeri karakteristik olmamakla birlikte, klinik ve laboratuvar bulguları ile ön tanıda HSP düşünülen hastada, böbrek tutulumunu gösterebilmek ve olası diğer tanıları dışlamak amacıyla steroid tedavisi öncesinde böbrek biyopsisi yapıldı. Işık mikroskopisinde; glomerüllerde endokapiller proliferasyon, lobülasyon ve mezengial genişleme görüldü. Vaskülit saptanmadı. İmmüno Floresan incelemede C3 (2+), IgG (1+), fibrinojen (1+) saptandı. IgA, IgM, C1q, kappa, lambda negatif idi, amiloid birikimi izlenmedi. Patoloji bulguları ile C3G tanısı konulan hastaya tek doz 20mg/kg pulse steroid uygulandı ve ardından 2mg/kg/gün oral prednizolon ve enalapril tedavileri başlandı. Bu tedaviler ile tam remisyona giren hastanın izlemi devam etmektedir.

Sonuç: Enfeksiyon ile ortaya çıkmış vaskülit benzeri bulguları ve nefrotik sınırdaki proteinürisi olan çocuklarda etiyolojide C3G gibi nadir hastalıkların olabileceği unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: Henoch Schönlein Purpura, C3 Glomerülopati, pediatrik, proteinüri

EP-208

Mukopolisakkaridoz Tip IVA Hastalarında Erken Klinik Bulgular ve Tanısal Gecikmenin Vurgulanması

Hilal Mangaltepe¹, Cem Etken Atabay¹, Emine Genç², Emel Yılmaz Gümüş², Huriye Nursel Elçioğlu³, Burcu Öztürk Hişmi²

¹ Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi

² Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

³ Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Genetik Bilim Dalı

Amaç: Mukopolisakkaridoz Tip IVA (MPS-IVA; Morquio Sendromu) N-asetilgalaktozamin 6-sülfataz enziminin eksikliği sonucunda keratan sülfat glikozaminoglikanlarının birikmesiyle karakterize lizozomal depo hastalığıdır. Hastalığın fenotipik spektrumu, şiddetli ve hızlı ilerleyen erken başlangıçlı formdan yavaş ilerleyen geç başlangıçlı forma kadar uzanır. Şiddetli form genellikle ilk olarak kifoz ya da skolyoz, genu valgum ve pektus karinatum bulguları verir; yavaş ilerleyen form, geç çocukluk veya ergenliğe kadar belirginleşmeyebilir, genellikle kalça sorunları ile ortaya çıkar. Diğer organ sistemlerinin tutulumu sonucu solunum sıkıntısı, kalp kapak hastalığı, işitme bozukluğu, kornea bulanıklığından kaynaklanan görme bozukluğu görülebilir. Damardan uygulanan enzim replasman tedavisi ve semptomatik tedaviler hastalığın standart tedavisini oluşturmaktadır. Araştırmamızdaki amaç, MPS-IVA hastalarının klinik bulgularının, tanıda gecikmenin ortaya konması ve genel pediatristler tarafından farkındalığın artmasını sağlamaktır.

Yöntem: Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Bölümünde MPS-IVA tanısıyla izlenen 10 olgunun dosyası geriye dönük olarak incelendi.

Bulgular: Araştırmaya katılan hastaların %70'i kız %30'u erkektir. Yaş aralığı 2-15 (median: 9.3). Hastaların tümünün anne ile babası akraba evliliği yapmıştır. Olguların hastaneye ilk başvuru klinik bulguları sıklık sırasına göre pektus karinatum (6/10), kifoz/skolyoz (5/10), el bileklerinde hiperelastisite ve deformite (3/10). 3 olgu, hasta kardeş nedeniyle yapılan taramada tanı aldı ve üçü de tanı aldığında semptomatikti. En sık ilk başvuru bölüm genel pediatri (5/10). İlk başvuru yaşı hastaların %90'ında 1 yıldan küçüktür. En erken yakınma 2 aylık iken baş tutamamıştır. Hastaların hastaneye ilk başvurusu ile tanı aldıkları zaman arasında geçen sürenin medianı 1.4 yıldır (min:0.5 max:3.8). Tanı alınması ile enzim replasman tedavisine (ERT) başlanması arasında geçen sürenin medianı 0.5 yıldır (min:0, max:5). Geçirilen ameliyat sayısı min:0 max:3'tür. En sık yapılan ameliyatlarda servikal dekompresyon (4/10), adenoidektomi (4/10) ve x-bacak düzeltmedir (2/10).

Sonuç: Bu çalışma ile MPS-IVA hastalarında tanıda gecikme olduğu görülmektedir. Erken bebeklik döneminde pektus karinatum, el bileklerinde hiperelastisite ve deformite, kifoz/skolyoz saptandığında, özellikle anne-baba arasında akraba evliliği olan olgularda MPS-IVA akla gelmeli ve olgular çocuk metabolizma hastalıkları uzmanına yönlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Mukopolisakkaridoz Tip IVA, Morquio sendromu, iskelet displazisi